

## Leiðbeiningar um viðurkennt verklag við greiningu einhverfu hjá börnum og ungmennum

### Formáli

Algengi einhverfu hefur aukist mjög á síðustu áratugum og fer greining hennar nú fram á fleiri stöðum en áður á Íslandi. Þessar breytingar kalla á samræmd vinnubrögð og ítarlegar leiðbeiningar um verklag við greiningu.

Þessar leiðbeiningar eru ætlaðar fagfólki við greiningu einhverfu hjá börnum og ungmennum. Markmið leiðbeininganna er að hvetja fagfólk til þess að nota gagnreyndar aðferðir við greiningu sem leggur grunn að viðeigandi íhlutun og annarri þjónustu við barnið eða ungmennið.

Á Greiningar- og ráðgjafarstöð ríkisins (GRR) er starfandi fagráð um einhverfu sem hefur haft yfirumsjón með útgáfu þessara leiðbeininga. Hjá fagráðinu komu eftirtaldir aðilar að verkefninu:

Emilía Guðmundsdóttir, sálfræðingur

Dr. Evald Sæmundsen, sálfræðingur og sérfræðingur í fötlunum barna

Guðrún Þorsteinsdóttir, MA, félagsráðgjafi og sérfræðingur í félagsþjónustu og fötlun

Sigrún Hjartardóttir, MA, sérkennari og einhverfuráðgjafi

Sigurrós Jóhannsdóttir, sálfræðingur

Unnur Jakobsdóttir Smári, sálfræðingur

Auk þess var leitað álits dr. Ingibjargar Georgsdóttur og dr. Solveigar Sigurðardóttur, sérfræðinga í barnalækningum, Sigríðar Lóu Jónsdóttur, sálfræðings og sérfræðings í fötlunum, Páls Magnússonar og Svandísar Ásu Sigurjónsdóttur, sérfræðinga í klínískri barnasálfræði, auk Brynju Jónsdóttur, talmeinafræðings. Ennfremur var fengið álit frá Barna- og unglingageðdeild Landspítalans, Embætti landlæknis, Einhverfusamtökunum og Proska- og hegðunarstöð.

Við vinnslu leiðbeininganna var tekið mið af sambærilegum erlendum leiðbeiningum, sbr. NICE (*National Institute for Health and Care Excellence*) frá Bretlandi, SIGN 145 (*Scottish Intercollegiate Guidelines Network*) frá Skotlandi og BUP á Skáni (*Barn- och ungdomspsykiatri i Skåne*) frá Svíþjóð. Ennfremur var stuðst við bókina Litróf einhverfunnar (2014) og leiðbeiningar Landlæknisembættisins um greiningu ADHD (styttri útgáfu).

Litið er á þessar leiðbeiningar sem lifandi skjal, sem þarf stöðugt að uppfæra samfara aukinni þekkingu á einhverfu og nýjum greiningar- og flokkunarkerfum. Æskilegt væri að gera svipaðar leiðbeiningar fyrir greiningu einhverfu hjá fullorðnum sem og leiðbeiningar um þjálfunar- og kennsluáferðir, lyfjameðferð og stuðning og þjónustu við einhverf börn og fjölskyldur þeirra.

## Inngangur

Upphaflega var einhverfa talin mjög sjaldgæf og algengi í fyrstu faraldsfræðilegu rannsókninni var 0,04%. Síðan þá hefur algengi stöðugt verið að aukast á heimsvísu. Sú þróun hefur einnig átt sér stað hér á landi og nýjustu niðurstöður benda til að algengi sé komið vel yfir 2%. Hlutfall kynja hefur frá upphafi verið 3-5 drengir fyrir hverja stúlkunni.

Einhverfa er heilkenni sem felst í óvenjulegri heilastarfsemi og birtist einkum í takmarkaðri færni í samskiptum, ásamt endurtekningarsamri hegðun og þröngu áhugasviði. Einnig geta komið fram frávik í skynúrvinnslu. Einkenni einhverfu koma fram í bernsku en greining getur átt sér stað á mismunandi tímum, allt fram á fullorðinsár. Einkennamynd einhverfu getur verið mismunandi, einkennin geta verið mismörg og af mismiklum styrkleika. Ekkert ákveðið einkenni er nauðsynlegt eða nægjanlegt til að greina eða útiloka einhverfu. Til að lýsa þessum margbreytileika er notað hugtakið einhverfuróf. Raskanir á einhverfurófi eru mismunandi birtingarmyndir af einhverfu. Til einföldunar verður hér á eftir stuðst við hugtakið „einhverfa“ sem nær þá yfir allt rófið.

## Verklag við greiningu einhverfu hjá börnum og ungmennum

Þegar áhyggjur vakna af frávikum í þroska og hegðun barns, t.d. hjá foreldrum, í ungbarnaskoðun, leikskóla eða skóla, á sér yfirleitt stað frumgreining á vegum sérfræðiþjónustu leikskóla eða grunnskóla, sérfræðiþjónustu heilsugæslu eða sjálfstætt starfandi sérfræðinga. Þá er færni barnsins kortlögð, meðal annars með þroskamælingum og notkun skimunarlista. Ef frumgreining gefur vísbendingar um einkenni einhverfu er ástæða til að nánari athugun fari fram á þeim. Í viðauka 1 má sjá yfirlit yfir hegðunareinkenni sem geta bent til einhverfu.

Ekki eru til líffræðileg próf eða önnur einstök próf sem staðfesta einhverfu. Til að greina einhverfu þarf að safna ítarlegum upplýsingum um þroskaframvindu, hegðun, heilsufars- og fjölskyldusögu frá mismunandi aðilum. Þó einkenni einhverfu komi í flestum tilfellum fram á fyrstu tveimur aldursárunum getur greining verið vandasöm hjá börnum á þeim aldri. Ekki liggur fyrir óyggjandi þekking á því hvað er hægt að fara neðarlega í aldri til að greina einhverfu á áreiðanlegan hátt. Þar sem huga þarf að mismunagreiningu við þroskahömlun hjá börnum sem hafa ekki náð aldursvarandi þroskaáföngum hefur það færst í vöxt að rannsakendur miði við að þroskaaldur samsvari 18 til 24 mánaða aldri svo að hægt sé að greina einhverfu. Almennt er miðað við að sérfræðingar með reynslu á þessu sviði geti greint einhverfu á áreiðanlegan hátt hjá börnum á tveggja til þriggja ára aldri. Einnig þarf að hafa í huga að óvissa getur ríkt um greiningu einhverfu hjá ákveðnum hópi barna, eins og þegar það vantar upplýsingar um helstu þroskaáfanga eða fyrstu æviár. Ennfremur þegar eldri unglingar eiga í hlut eða börn og ungmenni með flókinn vanda, eins og þegar geðraskanir eða skyn- og hreyfihamlanir eru einnig til staðar.

Hegðunareinkenni einhverfu eru skilgreind í alþjóðlegum flokkunarkerfum (sjá nánar í viðauka 2 og 3). Mikilvægt er að greiningaraðilar fylgist með þróun flokkunarkerfa og hvernig skilgreiningar á einhverfu breytast með nýjum útgáfum. Mælt er með að notast sé við

nýjustu útgáfu viðkomandi flokkunarkerfis hverju sinni. Greining einhverfu (ICD-10: F84.0) er áreiðanlegri en greining annarra raskana á einhverfurófi (ICD-10: F84.1 – F84.9). Í síðarnefnda tilvikinu og þá einkum þegar einkenni eru óljós, getur verið þörf á endurmati.<sup>1</sup>

### **Þverfaglegt athugunarteymi**

Æskilegt er að greiningarferli hefjist innan þriggja mánaða frá því að tilvísun berst. Greining einhverfu er unnin í þverfaglegu teymi sem hefur sérhæfða þekkingu á almennum þroska barna og röskunum í taugaproska. Samsetning teymisins getur verið mismunandi eftir þörfum hverju sinni. Mælt er með að í teyminu séu barnalæknir/barna- og unglingageðlæknir og sálfræðingur, auk fleiri fagstétta eftir þörfum eins og félagsráðgjafa, iðjubjálfa, sérkennara, talmeinafræðinga og þroskabjálfa.

### **Tengill eða málastjóri**

Þegar barn eða ungmenni kemur í einhverfuathugun er mælt með því að einn af sérfræðingum teymisins sé tengill eða málastjóri fjölskyldunnar. Hlutverk hans er að vera tengiliður fjölskyldunnar við teymið. Hann fær upplýsingar frá foreldrum og þjónustuaðilum um þá þjónustu sem barnið hefur fengið og niðurstöður fyrri athugana. Tengill heldur utan um mál barnsins í greiningarferlinu og er foreldrum og þjónustuaðilum til ráðgjafar. Greiningarferlið þarf að skipuleggja með þarfir og aðstæður fjölskyldunnar í huga.

### **Innihald athugunar**

Við athugun á einkennum einhverfu þarf að safna upplýsingum um hegðun, líðan og félagslega þátttöku barnsins við mismunandi aðstæður, sérfræðingar þurfa að skoða og fylgjast með barninu eða ungmenninu og taka viðtal við foreldra eða umönnunaraðila. Því getur athugunarferli tekið tíma. **Greining ætti aldrei að byggjast á niðurstöðum úr einu matstæki.**

Samhliða klínísku mati á barninu er tekin ítarleg **heilsufars- og þroskasaga**. Þar getur verið gagnlegt að fá upplýsingar um fyrri athuganir sérfræðinga og niðurstöður þeirra. Einnig er nauðsynlegt að meta **aðstæður fjölskyldu** og taka fjölskyldusögu (sjá nánar í viðauka 4). Aflað er **upplýsinga frá skóla** barnsins. Æskilegt er að einhver úr athugunarteymi fylgist með barninu og fái síðan upplýsingar um námslega stöðu og félagslega þátttöku frá starfsfólki leikskóla eða skóla. Einnig getur verið gagnlegt að fá upplýsingar frá fyrri skólastigum um samskipti og leik á yngri árum.

Gerð er **læknisskoðun** þar sem hæð, þyngd, höfuðummál, líkamsbygging og útlitseinkenni eru skoðuð. Þar ber að nefna stórt eða smátt höfuð, einkenni á húð sem gefa vísbendingar um undirliggjandi sjúkdóma eða hugsanlega áverka. Gerð er taugafræðileg skoðun, þar sem meðal annars augn- og andlitshreyfingar eru metnar og viðbrögð skoðuð. Upplýsinga er aflað

---

<sup>1</sup> Í þessari fyrstu útgáfu leiðbeininganna er stuðst við ICD-10 en eftir innleiðingu ICD-11 verða leiðbeiningarnar endurskoðaðar, m.a. með tilliti til undirflokka.

um sjón og heyrn, svefn- og matarvenjur. Læknir teymisins metur ennfremur hvort gera þurfi frekari læknisfræðilegar rannsóknir, eins og litninga- og erfðarannsóknir, heilalínurit, heyrnarmælingu, sjónmælingu og þess háttar.

Nauðsynlegt er að safna ítarlegum upplýsingum um **einhverfueinkenni** barnsins eða ungmennisins með viðeigandi greiningartækjum. Mælt er með því að taka greiningarviðtal við foreldra eða forráðamenn, t.d. Greiningarviðtal fyrir einhverfurófsröskun (Autism Diagnostic Interview-Revised, ADI-R) og gera beina athugun á einhverfueinkennum í samskiptum við barnið eða ungmennið, t.d. Autism Diagnostic Observation Schedule, (ADOS-2) (sjá viðauka 5). Réttmæt og áreiðanleg notkun slíkra greiningartækja krefst bæði mikillar þekkingar og reynslu af einhverfu og viðurkenndrar þjálfunar.

Gert er ráð fyrir að mat á **vitsmunaproska** fari fram, hafi það ekki verið gert áður eða ef þörf er á að endurtaka það, sjá viðauka 4. Mat á **máli, tali og boðskiptum** ætti að vera hluti af athugunarferli. Mikilvægt getur verið að meta færni í daglegu lífi eða **aðlögunarfærni** þar sem gjarnan er mikill munur á þeim þáttum og vitsmunaproska. Einnig getur þurft að athuga nánar hreyfiþroska og skynúrvinnsluvanda. Metið er hverju sinni hvaða athugunum þarf að bæta við til að geta betur tekið afstöðu til einhverfueinkenna og kortleggja styrk- og veikleika.

Í öllu greiningarferlinu er mikilvægt að hafa **mismunagreiningar og meðraskanir** í huga og hvort þörf sé á frekara mati og/eða íhlutun til að túlka niðurstöður einhverfuathugunarinnar. Mismunagreiningar og/eða meðraskanir geta m.a. verið þroskahömlun, ADHD, málþroskaröskun, námserfiðleikar, lyndisröskun, kvíðaröskun, tengslaröskun, mótþróaþrjúskuröskun, árattu- og þráhyggjuröskun, kækir eða Tourette heilkenni, kjörþögli, alvarleg heyrnar- eða sjónskerðing, vanræksla eða ofbeldi, líkamlegir sjúkdómar eins og flogaveiki og ýmis heilkenni. Hægt er að nota t.d. K-SADS-PL viðtalið í þessu skyni fyrir stóran hluta meðraskana. Í eldri aldurshópum þyrfti einnig að huga að geðrofseinkennum og fíknisjúkdómum.

### **Þverfaglegt samráð teymis**

Eftir að athuganir hafa farið fram og upplýsingum hefur verið safnað saman, er haldinn samráðsfundur í teyminu. Þar er farið yfir fyrirliggjandi gögn og niðurstöður athugana. Reynt er að fá fram skýra heildarmynd af barninu. Kortlagðir eru bæði styrkleikar og veikleikar barnsins, sem og tegund og alvarleiki einkenna. Tekin er afstaða til hvort greiningarviðmið fyrir eina eða fleiri röskun séu uppfyllt og metið hvort þörf sé á endurmati síðar. Hafa þarf í huga að einkenni einhverfu geta breyst í tíma og jafnvel þróast í þá átt að uppfylla greiningarviðmið síðar þó slíkt hafi ekki verið til staðar við fyrstu athugun. Einnig þarf að hafa í huga mögulegar fylgiraskanir og/eða meðraskanir og hvort frekari athuganir eða rannsóknir verði gerðar. Komist er að sameiginlegri niðurstöðu um viðeigandi greiningu og lögð drög að áætlun um íhlutun og þjónustu.

## Skil á niðurstöðum

Því næst er haldinn fundur með foreldrum, þar sem farið er yfir aðdraganda og innhald athugunarinnar og þeim kynntar niðurstöður hennar. Rætt er um styrkleika og veikleika barnsins og hafi greining verið staðfest, hvaða þýðingu hún hefur fyrir barnið og fjölskylduna. Einnig er farið yfir næstu skref og veittar upplýsingar um möguleika á íhlutun og stuðningi. Huga þarf að líðan foreldra og aðstæðum þeirra þegar farið er yfir niðurstöður. Gagnlegt er að foreldrar fái skriflegar upplýsingar eða samantekt og tækifæri til að spyrja nánar út í greiningu. Gott er að bjóða foreldrum annað viðtal í kjölfar greiningar. Þar geta foreldrar spurt nánar út í niðurstöður athugunar, auk þess sem þeim er veitt ráðgjöf og stuðningur bæði varðandi næstu skref, þjónustu, réttindi og tilfinningalega úrvinnslu. Meta þarf hverju sinni í samráði við foreldra hvort, hvenær og hvernig barnið eða ungmennið er upplýst um greininguna, bæði út frá aldri og þroska.

Æskilegt er að miðla upplýsingum um niðurstöður athugunarinnar til þjónustuaðila sem sinna barni og fjölskyldu, t.d. leikskóla eða skóla, félags- og skólaþjónustu, heilsugæslu og annarra sérfræðinga eftir því sem við á. Hægt er að gera það með því að senda skriflegar skýrslur og niðurstöður til þessara aðila og boða þá í framhaldi á fund, ásamt foreldrum barnsins eða ungmennisins. Á fundinum er stuttlega farið yfir forsöguna, ástæður fyrir tilvísun og niðurstöður athugunarinnar. Markmið fundarins er að gera áætlun um næstu skref, íhlutun og þjónustu út frá niðurstöðum athugunar og þörfum barns og fjölskyldu.

Mikilvægt er að hafa í huga að börn og ungmenni með vísbendingar um röskun í taugaþroska en uppfylla ekki greiningarviðmið fyrir einhverfu eða aðrar raskanir, glíma oft við víðtækan vanda sem taka þarf tillit til í íhlutun og kennslu.

## Heimildaskrá

- American Psychiatric Association (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, fimmta útgáfa (DSM-5)*. Washington DC: American Psychiatric Publishing.
- Brogan, C.A. og Knussen, C. (2003). The disclosure of a diagnosis of an autistic spectrum disorder, determinants of satisfaction in a sample of Scottish parents. *Autism*, 7, 31-46. <http://doi/abs/10.1177/1362361303007001004>
- Brynjar Emilsson, Gísli Baldursson, Halldóra Ólafsdóttir, Haukur Örvar Pálmason, H. Magnús Haraldsson og Páll Magnússon (2014). Vinnulag við greiningu og meðferð athyglisbrests með ofvirkni (ADHD). Reykjavík: Embætti landlæknis: Stytt útgáfa leiðbeiningar. Sótt 28. febrúar 2018 af [http://www.landlaeknir.is/servlet/file/store93/item23317/ADHD%20lokaútgafa\\_2014.pdf](http://www.landlaeknir.is/servlet/file/store93/item23317/ADHD%20lokaútgafa_2014.pdf)
- Delobel-Ayoub, M., Saemundsen, E., Gissler, M., Ego, A., Moilanen, I., Ebeling, H., Rafnsson, V., Klapouszczak, D., Thorsteinsson, E., Arnaldsdóttir, K.M., Roge, B., Arnaud, C. & Schendel, D. Prevalence of Autism Spectrum Disorder in 7–9-Year Old Children in Denmark, Finland, France and Iceland: A Population-Based Registries Approach Within the ASDEU Project. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2020; 50:949-959, [doi.org/10.1007/s10803-019-04328-y](https://doi.org/10.1007/s10803-019-04328-y)
- Elsabbagh, M., Divan, G., Koh, Y.-J., Kim, Y. S., Kauchali, S., Marcín, C., ... Fombonne, E. (2012). Global prevalence of autism and other pervasive developmental disorders. *Autism Research*, 5(3), 160–179. <http://doi.org/10.1002/aur.239>
- Kim, Y. S., Leventhal, B. L., Koh, Y.-J., Fombonne, E., Laska, E., Lim, E.-C., ... Grinker, R. R. (2011). Prevalence of autism spectrum disorders in a total population sample. *The American Journal of Psychiatry*, 168(9), 904–12. <http://doi.org/10.1176/appi.ajp.2011.10101532>
- Kopp, S. og Gillberg, C. (2011). The Autism Screening Questionnaire (ASSQ)-Revised Extended Version (ASSQ-REV): An instrument for better capturing autism phenotype in girls? A preliminary study involving 191 clinical cases and community controls. *Research in Developmental Disabilities*, 32, 2875-2888. <http://doi:10.1016/j.ridd.2011.05.017>.
- Kristín Margrét Arnaldsdóttir (2016). Algengi einhverfu hjá 7-9 ára börnum á Íslandi. Óbirt Cand. psych. ritgerð: Háskóli Íslands, Heilbrigðisvísindasvið.
- Leósdóttir, Þ., Gunnarsdóttir, L.I., Saemundsen, E., & Jónsdóttir, S.L. (2016). Services for adults with autism in Iceland – Summary of Organizational Structure and Documentation. Autism Spectrum Disorders in Europe (asdeu.eu), Work Package 3, bls. 1-15.
- Lotter, V. (1966). Epidemiology of autistic conditions in young children: I. Prevalence. *Social Psychiatry*, 1, 124-137.

The National Institute for Health and Care Excellence (NICE) (2011, endurskoðað 2017). *Autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis*. Sótt 2. mars 2018 af: <https://www.nice.org.uk/guidance/cg128/chapter/Recommendations>

Olafsdóttir, K., Kullenberg, E.S., Råstam, M. (2014, endurskoðað 2015). Regionalt vörðprogram utredning autismspektrumtillstand. Barn- och ungdomspsykiatri i Skåne. Sótt 28. febrúar 2018 af: <https://vardgivare.skane.se/siteassets/1.-vardriktlinjer/habilitering/habiliteringsprogram/autism---fillistning/vardprogram-utredning-autismspektrumtillstand.pdf>

Sæmundsen, E., Magnússon, P., Georgsdóttir, I., Egilsson, E. og Rafnsson, V. (2013). Prevalence of autism spectrum disorders in an Icelandic birth cohort. *BMJ Open*, 3(6), 1-6. <http://doi:10.1136/bmjopen-2013-002748>

Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN). *Assessment, diagnosis and interventions for autism spectrum disorders*. Edinburgh: SIGN; 2016. (SIGN publication no. 145). [June 2016]. <http://www.sign.ac.uk/>

Sigríður Lóa Jónsdóttir og Evald Sæmundsen (ritstj.) (2014). *Litróf einhverfunnar*. Reykjavík: Háskólaútgáfan.

Svandís Ása Sigurjónsdóttir (2014). Greining. Í Sigríður Lóa Jónsdóttir og Evald Sæmundsen (ritstjórar). *Litróf einhverfunnar* (bls. 95-107). Reykjavík: Háskólaútgáfan

World Health Organization (1993). *The ICD-10 classification of mental and behavioural disorders. Diagnostic criteria for research*. Genf: WHO.



## Viðauki 1 – Einkenni sem geta bent til einhverfu hjá börnum og ungmennum

Skerðing í boðskiptum og félagslegu samspili:

- Frávik í málþroska, þar með talið ekkert talmál og lítið látbragð notað til að bæta það upp (t.d. kinka kolli, hrista höfuðið, benda, vinka og klappa)
- Skert hæfni til að nota augntengsl, svipbrigði, líkamsstöðu og látbragð til að stýra samskiptum
- Hljóðfall eða blæbrigði í máli sérkennileg og/eða ekki í samræmi við aðstæður (getur meðal annars lýst sér í flötu tali, án breytileika í raddblæ eða raddstyrk)
- Skortur á getu til að halda uppi gagnkvæmum samræðum (t.d. lítil þátttaka í félagslegu spjalli)
- Endurtekningar í tali og sérviskulegt málfar, t.d. nýyrði og óvenjulegur orðaforði
- Skilningur bókstaflegur, svo og skortur á skilningi á hæðni eða líkingum
- Hermir sjaldan eftir athöfnum annarra eða yfirfærir þær í leik
- Fer sjaldan í þykjustuleiki eða lítið ímyndunarafi
- Erfiðleikar við að mynda tengsl eða leika við jafnaldra
- Skortur á félagslegri gagnkvæmni, t.d. deila ánægju og gleði með öðrum, bjóða með sér af eigin frumkvæði, sýna samlíðan og skiptast á í leik
- Skortur á skilningi á því hvað telst vera viðeigandi, t.d. athugasemdir eða svipbrigði hæfa ekki aðstæðum

Afmörkuð hegðunarmynstur, áhugasvið eða athafnir sem einkennast af endurtekningu

- Óvenjulegar eða endurtekningarsamar hreyfingar
- Endurtekningarsöm og einhæf notkun hluta (t.d. raða, snúa dekkjum ítrekað, láta hluti detta í sífellu)
- Hefur dálæti á eða sekkur sér mjög djúpt ofan í sérstök eða afmörkuð áhugamál
- Sækist í að fylgja rúttinum sem eru þekktar, endurtekin hegðun eða ritúöl sem trufla daglegar athafnir
- Sækir í eða sýnir óvenjuleg viðbrögð við skynáreitum, t.d. hljóðum, bragði, lykt, snertingu eða sársauka

### Annað:

Hjá mjög ungum börnum þarf að taka eftirfarandi einkenni alvarlega:

- Ekkert babl, bendingar eða annað látbragð við 12 mánaða aldur
- Einstök orð ekki komin við 16 mánaða aldur og tveggja orða tengingar ekki komnar við 24 mánaða aldur
- Barnið tapar orðum sem það var farið að nota eða missir aðra færni
- Sérkennilegt göngulag, t.d. táganga eða aðrar sérkennilegar hreyfingar

Hjá stúlkum þarf m.a. að hafa eftirfarandi í huga:

- Þó rannsóknir hafi gefið til kynna mun á drengjum og stúlkum varðandi algengi einhverfu, þá eru uppi vísbendingar um að einkenni hjá stúlkum birtist á annan hátt en hjá drengjum og séu jafnvel duldari eða útskýrð með öðrum röskunum
- Stúlkur með röskun á einhverfurófi geta verið mjög stýrandi í samskiptum
- Þær hafa oft áhugamál sem eru félagslega viðurkennd en geta verið yfirdrifin



- Þær fylgja hópnum oft meira eftir en drengir á einhverfurófi, án þess að taka fullan þátt. Því eru félagslegir veikleikar þeirra oft ekki eins augljósir
- Á leikskólaaldri taka þær gjarnan meiri þátt í þykjustuleik en drengir en eru oft fastar í ákveðnu hlutverki, t.d. að leika dýr eða litla barnið
- Eldri stelpur á einhverfurófi sýna oft útliti sínu annað hvort lítinn áhuga miðað við jafnaldra eða yfirdrifinn áhuga

## Viðauki 2 – Greiningarskilmerki einhverfu samkvæmt alþjóðlega flokkunarkerfinu ICD-10

### F84.0 Einhverfa

- A. Afbrigðilegur þroski eða skerðing þurfa að vera komin fram fyrir 3 ára aldur á að minnsta kosti einu eftirtalinn sviða:
- (1) í þróun sérstakra tengsla við aðra eða í gagnkvæmu félagslegu samspili;
  - (2) í málskilningi eða máltjáningu eins og kemur fram í boðskiptum;
  - (3) í uppbyggilegum eða táknrænum leik.
- B. Alls þurfa að minnsta kosti sex einkenni frá (1), (2) og (3) (sjá hér að neðan) að vera til staðar, þar af að minnsta kosti tvö frá einkennasviði (1) og að minnsta kosti eitt af hvoru (2) og (3):
- (1) Skert hæfni í gagnkvæmu félagslegu samspili sem kemur fram í að minnsta kosti tveimur eftirfarandi einkennaflokkum:
    - a) skert hæfni til að nota augntengsl, svipbrigði, líkamsstöðu og látbragð til að stýra samskiptum;
    - b) þróar ekki (á viðeigandi hátt og í samræmi við vitsmunabroska og þrátt fyrir hagstætt umhverfi) tengsl við jafnaldra sem fela í sér að deila áhugamálum, virkni og tilfinningum á gagnkvæman máta;
    - c) skortur á félagstilfinningalegri gagnkvæmni sem kemur fram í skertri eða afbrigðilegri svörun við tilfinningum annarra; eða vangetu til að laga hegðun sína að félagslegu samhengi; eða takmörkuð samhæfing hegðunar sem varðar félagslega- og tilfinningalega þætti og boðskipti;
    - d) skortur á sjálfkvæmri viðleitni til að deila gleði, áhugaefnum eða afrekum með öðru fólki (til dæmis gerir barnið minna af því að sýna, koma með eða benda öðru fólki á hluti sem því þykir spennandi).
  - (2) Skert boðskiptafærni sem kemur fram í að minnsta kosti einum eftirfarandi einkennaflokka:
    - a) seinkun á máltöku eða talar ekki án þess að reyna að bæta sér það upp með látbragði eða svipbrigðum eða óhefðbundnum boðskiptaleiðum (oft saga um að babl hafi lítið verið notað til boðskipta);
    - b) skortir verulega á hæfni til að eiga frumkvæði að samræðum og halda þeim gangandi (óháð málþroska), sem felur í sér gagnkvæmi og næmni á á viðbrögð viðmælanda;
    - c) málið er notað á stegldan, einhæfan máta eða notkun orða og setninga er sérvískuleg;
    - d) skortur á ýmiss konar fjölbreyttum sjálfkvæmum þykjustuleik eða félagslegum eftirhermuleik hjá yngstu aldurshópnum.
  - (3) Afmörkuð, endurtekningarsöm og stegld hegðunarmynstur, áhugamál og athafnir koma fram í að minnsta kosti einum eftirfarandi einkennaflokka:
    - a) sterk þráhyggja sem snýst um eitt eða fleiri stegld, þröngt afmörkuð áhugasvið sem skera sig úr varðandi innihald eða sjónarhorn; eða eitt eða

- fleiri áhugasvið sem skera sig úr vegna þess hvað áhuginn er sterkur og afmarkaður;
- b) augljóslega áráttukennd þörf fyrir að fylgja ákveðnum föstum rútinum og ritúölum án þess að það hafi nýtsaman tilgang;
  - c) stegldar og endurtekningarsamar hreyfingar sem fela í sér annað hvort handa- eða fingrablak eða snúning eða flóknar hreyfingar með öllum líkamanum;
  - d) að vera upptekin(n) af þörtum hluta eða afmörkuðum eiginleikum hluta leikfanga (svo sem lykt, áferð yfirborðs, hljóði eða titringi sem þau framleiða).
- C. Klíníska myndin skýrist ekki af öðrum afbrigðum gagntækra þroskaraskana: afmörkuð skilningsmálröskun (F80.2) með afleiddum félags- og tilfinningalegum vandamálum; svörunartengslaröskun í bernsku (F94.1) eða afhömluð tengslaröskun í bernsku (F94.2); þroskahömlun (F70–F72) með tengdum tilfinninga- eða hegðunarlegum röskunum; geðklofa (F20.–) sem byrjar óvenju snemma; og Rettsheilkenni (F84.2).

#### **F84 Gagntækar þroskaraskanir ICD-10 <sup>2</sup>**

Einhverfa F84.0<sup>3</sup>

Ódæmigerð einhverfa F84.1

Asperger heilkenni F84.5

Aðrar gagntækar þroskaraskanir F84.8

Gagntæk þroskaröskun, ótilgreind F84.9

---

<sup>2</sup> Gagntæk þroskaröskun er íslenska heitið á *pervasive developmental disorder* samkvæmt ICD-10 en í daglegu tali og þessum leiðbeiningum er notast við hugtakið röskun á einhverfurófi.

<sup>3</sup> Bernskueinhverfa skv. íslenskri þýðingu á ICD-10

## Viðauki 3 - Greiningarskilmerki samkvæmt flokkunarkerfi bandarísku geðlæknasamtakanna DSM-5

### 299.00 (F84.0) Röskun á einhverfurófi – greiningarviðmið (1)<sup>4</sup>

- A. Viðvarandi skert geta til boðskipta og félagslegs samspils við margvíslegar aðstæður, eins og kemur fram í upptalningunni hér að neðan, hvort heldur við núverandi aðstæður eða fyrir á lífsleiðinni (dæmum er ætlað að vera lýsandi en ekki tæmandi; sjá textann hér að neðan):
1. Skortur á félagslegri og tilfinningalegri gagnkvæmni eru, allt frá því að beita óvenjulegum aðferðum við að hefja samskipti, að geta ekki haldið uppi samræðum né deilt hugðarefnum sínum, tilfinningum eða líðan, yfir í að eiga ekkert frumkvæði að félagslegu samspili eða geta ekki brugðist við frumkvæði annarra að samskiptum.
  2. Skortur á látbragði/svipbrigðum/bendingum sem notuð eru í félagslegu samspili, allt frá til dæmis erfiðleikum við að samhæfa tal og óyrtr boðskipti, óvenjulegu augnsambandi og líkamstjáningu eða skertri getu til að skilja eða nota látbragð yfir í algjöran skort á svipbrigðum og óyrtri tjáningu.
  3. Skortur á getu til að mynda, viðhalda og skilja tengsl manna á milli, allt frá því að eiga til dæmis erfitt með að sýna viðeigandi hegðun við mismunandi félagslegar aðstæður, eiga erfitt með að taka þátt í ímyndunarleik eða eignast vini yfir í að sýna jafnöldrum engan áhuga.

Tilgreinið núverandi alvarleika:

**Alvarleiki er metinn með tilliti til skerðingar í félagslegum boðskiptum og afmörkuðum, endurtekingarsömum hegðunarmynstrum.<sup>5</sup>**

- B. Afmörkuð hegðunarmynstur, áhugasvið eða athafnir sem einkennast af endurtekningu og birtast í að minnsta kosti tveimur af eftirfarandi einkennalýsingum, hvort heldur við núverandi aðstæður eða fyrir á lífsleiðinni (dæmum er ætlað að vera lýsandi en ekki tæmandi dæmi; sjá textann hér að neðan):
1. Steglt eða endurtekið tal, hreyfingar eða notkun hluta (svo sem einföld stegld hreyfimyndun, bergmæli eða sérkennilegir frasar hjá einstaklingi eða að hann raðar upp leikföngum eða snýr hlutum).
  2. Krafa um að allt sé í föstum skorðum, ósveiganlegar venjur eða ritúalbundin yrt eða óyrtr hegðunarmynstur (svo sem að komast í verulegt uppnám vegna smávægilegra breytinga, eiga erfitt með að skipta um viðfangsefni, sýna ósveigjanleika í hugsun eða því hvernig öðrum er heilsað og þurfa alltaf að fara sömu leið eða borða sama matinn á hverjum degi).

<sup>4</sup> Var þýtt og birt í Litrófi einhverfunnar með leyfi American Psychiatric Publishing.

<sup>5</sup> Sjá töflu á bls. 52 í DSM-5

3. Afar þröng, fastmótuð áhugasvið sem sinnt er af óvenjulegum ákafa eða frá óhefðbundnu sjónarhorni (svo sem að tengjast mjög ákveðið eða vera jafnvel gagntekin(n) af óvenjulegum hlutum, eiga sér sérlega afmörkuð áhugamál eða hjakka ávallt í því sama).
4. Sterk eða mjög lítil viðbrögð við skynáreitum eða óvenjulegur áhugi á skynrænum þáttum í umhverfinu (svo sem að sýna lítil viðbrögð við sársauka/hita/kulda en afar sterk neikvæð viðbrögð við ákveðnum hljóðum eða áferð, lykta af hlutum eða snerta þá óhóflega mikið, heillast af ljósum eða einhverju sem hreyfist).

Tilgreinið núverandi alvarleika:

**Alvarleiki er metinn með tilliti til skerðingar í félagslegum boðskiptum og afmörkuðum, endurtekningarsömum hegðunarmynstrum.**

- C. Einkennin verða að hafa komið fram snemma í barnæsku (þótt þau komi oft ekki í ljós að fullu fyrr en félagslegar kröfur fara fram úr takmarkaðri getu barnsins en fyrir kemur að fólk geti hulið þau seinna á lífsleiðinni með því að temja sér ákveðnar aðferðir til þess).
- D. Einkennin verða að valda klínískt marktækri hömlun í mannlegum samskiptum, vinnu eða á öðrum mikilvægum sviðum daglegs lífs.
- E. Þessi vandamál er ekki hægt að skýra betur með þroskahömlun (röskun í greindarþroska) eða almennt þroskaseinkun. Þroskahömlun og röskun á einhverfurófi fara oft saman; til þess að greina þær hjá sama einstaklingi þurfa félagsleg tjáskipti að vera takmarkaðri en skýra megi í ljósi þroskastöðu hans.

## Viðauki 4 – Ýmsar mikilvægar upplýsingar við greiningu einhverfu

- Fjölskyldusaga
  - Félagslegar aðstæður fjölskyldu, áföll og streita
  - Erfðir og sjúkdómar
    - Einhverfa og aðrar raskanir í taugaþroska, geðrænir erfiðleikar, fíkn, sjúkdómar, tegund meðgöngu, fyrri meðgöngur, fósturlát
- Heilsufars- og þroskasaga barns
  - Meðganga, fæðing og nýburaskeið, veikindi, hitakrampi, flogaveiki, matarvenjur, sjón og heyrn, svefn, lyfjameðferðir, stjórn á þvagi og hægðum
  - Tímabil með stöðnun eða afturför í þroska
  - Málþroski, boðskiptafærni og hreyfiþroski
  - Félagsþroski, t.d. tengsl við jafnaldra, gagnkvæmni í samskiptum, leikur
- Hegðun og líðan
  - Athygli, einbeiting, hvatvísi og hreyfivirkni
  - Kækir
  - Afmörkuð áhugasvið
  - Endurtekningarsöm hegðun
  - Steglidar hreyfingar og ósjálfráðar hreyfingar
  - Kvíði, óöryggi, fastheldni, skapgerð, sjálfstjórn
- Kortlagning á þroska barns
  - Mikilvægt er að afla upplýsinga um vitsmuna- og málþroska barns
  - Ef fyrri athuganir liggja fyrir, þarf að meta hvort þörf sé á að endurtaka þær. Dæmi um slíkar aðstæður gætu verið:
    - Ef þroski barns hefur áður eingöngu verið metin með ungbarnaprófi, fyrri athuganir eru það gamlar að þær gefa ekki rétta mynd af þroskastöðu barnsins eða ef vafi leikur á um réttmæti þeirra, t.d. vegna ungs aldurs, tvítýngis, þunglyndis eða fíkniefnaneyslu. Einnig ef grunur leikur á um stöðnun eða afturför í þroska eða miklar framfarir frá síðasta þroskamati. Ennfremur ef síðasta þroskamat var á mörkum þroskahömlunar.

## Viðauki 5 – Yfirlit yfir skimunar- og greiningartæki <sup>6</sup>

### **Gátlisti fyrir einhverfu hjá smábörnum, breyttur og endurskoðaður með eftirfylgdarviðtali (M-CHAT-R/F: Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-Up)**

Gátlistinn M-CHAT-R/F er tveggja þrepa skimunartæki sem er miðaður við börn á aldrinum 16-30 mánaða. Hann byggir á upplýsingum frá foreldrum og er ætlað að meta áhættu fyrir einhverfurófsröskun. Gátlistanum og nánari upplýsingum um hann má hala niður frítt á íslensku frá [www.mchatscreen.com](http://www.mchatscreen.com). Foreldrar svara 20 spurningum listans játandi eða neitandi og unnið er úr svörunum eftir skorunarlykli. Gefi stigafjöldi til kynna miðlungsáhættu (3-7 stig) er mælt með fyrirlögn eftirfylgdarviðtalsins. Ef stigafjöldi er 2 eða meira að því loknu, hefur barnið skimast jákvætt og mælt er með frekari athugun/greiningu og mati á þörf fyrir snemmtæka íhlutun. Gefi stigafjöldi á gátlistanum til kynna mikla áhættu (8-20 stig) er heimilt að sleppa eftirfylgdarviðtalinu og vísa barninu beint í greiningu og mat á þörf fyrir snemmtæka íhlutun

### **Childhood Autism Rating Scale, Second Edition (CARS2-ST)**

CARS2-ST er matslisti um hegðun á einhverfurófi. Listinn er fylltur út af fagaðilum eftir að barn hefur komið til athugunar og foreldrar hafa gefið upplýsingar. Með listanum er metið hvort hegðun barna líkist að einhverju leyti hegðun barna á einhverfurófi. Metin eru m.a. samskipti barnsins, viðbrögð við ýmsu í umhverfinu og sérkenni í hreyfingum og háttalagi. Listinn er notaður til að meta einstaklinga sem eru yngri en 6 ára eða mælast með 79 eða lægra í heildartölu greindar og hafa skerta mállega færni. Kvarðinn nær frá 15–60, þar sem hegðun sem samrýmist einhverfu mælist um og yfir 30 stig.

### **Childhood Autism Rating Scale, Second Edition, High Functioning Version (CARS2-HF)**

CARS2-HF er matslisti um hegðun á einhverfurófi, fyrir börn með greind innan meðallags. Matslistinn er fylltur út af fagaðilum eftir að barn hefur komið til athugunar og foreldrar og aðrir sem þekkja barnið hafa gefið upplýsingar. Með listanum er metið hvort hegðun barns líkist að einhverju leyti hegðun barna á einhverfurófi. Metin eru m.a. samskipti barnsins, viðbrögð við ýmsu í umhverfinu og sérkenni í hreyfingum eða háttalagi. Listinn er notaður til að meta einstaklinga sem eru eldri en 6 ára, eru með 80 eða hærra í heildartölu greindar og ágæta mállega færni. Kvarðinn nær frá 15–60, þar sem hegðun sem samrýmist hegðun einhverfra barna mælist um og yfir 28 stig.

### **Skimunarlisti um einkenni á einhverfurófi (ASSQ: Autism Spectrum Screening Questionnaire)**

ASSQ listinn er notaður til þess að meta einkenni sem líkjast einkennum barna með Asperger heilkenni eða annan vanda á einhverfurófi. Atriðin á listanum eru 27. Svarandi tekur afstöðu til þess hvort atriðin eigi við barnið eða ekki og hversu vel þau eigi við á kvarðanum 0, 1 og 2. Gjarnan eru fengin svör foreldra og kennara. Fari stigafjöldi hvers svaranda um og yfir 20 er mögulega um vanda á einhverfurófi að ræða og ef til vill ástæða til að meta nánar. Listinn er ætlaður við mat á börnum frá 6 ára aldri.

---

<sup>6</sup> Byggt á yfirliti frá Greiningar- og ráðgjafarstöð ríkisins yfir skimunar- og greiningartæki fyrir einhverfu, ásamt samantekt frá Þroska- og hegðunarstöð.



### **Matslisti um einhverfueinkenni hjá börnum (CAST: Childhood Autism Syndrome Test)**

CAST listinn er notaður til að skoða félagsfærni og samskipti, einkum með tilliti til einhverfu, hjá börnum á aldrinum 4-11 ára. Á listanum eru 39 atriði sem foreldrar fylla út og meta hvort lýsingin í hverju atriði á við barnið eða ekki. Fari stigafjöldi um og yfir 15 er mögulega um röskun á einhverfurófi að ræða og ástæða til að meta einkenni nánar.

### **Spurningalisti um félagsleg tjáskipti (æviskeiðs-útgáfa) (SCQ: Social Communication Questionnaire (Lifetime))**

SCQ er skimunarlisti sem lagður er fyrir forelda eða forráðamenn barna sem eru 4 ára eða eldri. Hann samanstendur af 40 spurningum sem snúa að einkennum einhverfu og eru svarmöguleikar já og nei. Mikilvægt er að sá sem þekkir best til þroskasögu barnsins og núverandi hegðunar fylli út listann. Niðurstöður skimunarlistans eru túlkaðar út frá stigafjölda, þar sem 15 stig eða fleiri gefa vísbendingu um mögulega röskun á einhverfurófi. Listinn skal lagður fyrir og túlkaður af fagaðila sem hefur góða þekkingu á einhverfu.

### **Spurningalisti um félagslega svörunarhæfni (SRS: Social Responsiveness Scale)**

SRS er 65 atriða skimunarlisti sem er ætlað að meta alvarleika skerðingar í félagsfærni hjá börnum á aldrinum 4-18 ára. Listinn er lagður fyrir foreldra og/eða kennara barnsins. Á SRS gefa stig á bilinu 60-75 til kynna væg til miðlungs einkenni einhverfu. Þegar stigafjöldi fer yfir 76 bendir það til mikilla einkenna.

### **Autism Diagnostic Observation Schedule, 2. Edition (ADOS-2)**

ADOS-2 er staðlað matstæki sem byggist á beinni athugun á hegðun. Því er ætlað að meta boðskipti, gagnkvæm félagsleg samskipti, áhugamál og hegðun þegar grunur er um röskun á einhverfurófi. ADOS-2 felur í sér verkefni sem gera prófanda kleift að athuga hegðun sem hefur verið skilgreind sem mikilvæg í tengslum við greiningu raskana á einhverfurófinu. Áherslan er m.a. á leik, samræður, spurningar sem snúa að félagsþroska og tilfinningum og atriði sem lúta að daglegu lífi auk tiltekinna verkefna eins og t.d. að endursegja stutta sögu og að búa til sögu úr hlutum. ADOS-2 matstækið er í fimm einingum (e. *modules*) sem hver tekur um 40-60 mínútur í fyrirlögn. Einungis ein eining er lögð fyrir hvern skjólstæðing og val á einingu til fyrirlagnar fer eftir málfærni og aldri skjólstæðings hverju sinni. Réttmæt notkun ADOS-2 krefst sértækrar þjálfunar.

### **Greiningarviðtal fyrir einhverfu (ADI-R: Autism Diagnostic Interview-Revised)**

ADI-R er spyrjendamiðað viðtal þar sem foreldrar eða nánustu aðstandendur svara spurningum um þroskasögu og ýmis hegðunareinkenni sem tengjast einhverfu. Upplýsinga er aflað um núverandi hegðun og einnig um liðin tímabil, með áherslu á fimmta aldursár þegar einhverfueinkenni koma gjarnan hvað skýrast fram. Einkennin sem spurt er um tilheyra flest einhverjum af einkennasviðunum þremur sem skilgreina einhverfu samkvæmt alþjóðlegum flokkunarkerfum (félagslegt samspil, mál og tjáskipti og sérkennileg og áráttukennd hegðun). Viðtalið hefur verið íslenskað og staðfært en samiburður byggir á bandarískum rannsóknum. Réttmæt notkun ADI-R krefst sértækrar þjálfunar.