



# Screening og befolkningsundersøgelse

## vedrørende autismespektrum forstyrrelser i forskning og praksis

◆ Af: Dr. Tony Charman, Institute of Child Health, University College London

Korrespondance adresseres til:  
Dr. Tony Charman  
Behavioural & Brain Sciences  
Unit  
Institute of Child Health  
University College London  
30 Guilford Street  
London, WC1N 1EH, UK.  
Email: t.charman@ich.ucl.ac.uk

### Resume:

Flere forskningsstudier har inddraget screeningsinstrumenter som støtte til en bedre identifikation af børn med autismspektrum forstyrrelser. På trods af, at det herved har været muligt at finde uopdagede tilfælde af autisme, er der ingen tests som indtil nu har vist sig tilstrækkelig sikre til, at man kan anbefale dem som universelle screeningsinstrumenter. Autiscreening kan imidlertid spille en vigtig rolle for forbedret overvågning af såvel autismspektrum forstyrrelser som af andre udviklingsforstyrrelser. Screening for en udviklingsforstyrrelse stiller en række kliniske spørgsmål til forældre og professionelle, vedrørende begreber som: "risikostatus", diagnosers sikkerhed, råd om behandling samt tilstedeværelse af relevante behandlingstilbud. En fremtidig udvikling på området bør indbefatte overvejelser vedrørende en bredere tilgang, så børn med udviklings- og sprogforstyrrelser identificeres sideløbende med børn med autismspektrum forstyrrelser, samt overvejelser vedrørende et passende forskningsdesign til vur-

dering af udbyttet af en tidlig intervention.

### Baggrund for screeningen

Gennem en række år har den alder, ved hvilken diagnosen autismspektrum forstyrrelse (ASF) blev stillet, været uacceptabelt høj. I Storbritannien er det ikke længe siden, at børn først blev diagnosticeret, når de var fire eller fem år gamle eller endog ældre (Howlin & Ashgarian, 1999). Dette på trods af at autisme sædvanligvis opstår i spædbarnsalderen og er resultatet af genetiske samt andre organiske ætiologiske faktorer, som påvirker hjerneudviklingen tidligt i livet (Folstein & Rosen-Sheidley, 2001). Der er imidlertid i den seneste tid gjort fremskridt med en tidligere identificering af børn med ASF (Baird et al., 2001; Filipek et al., 1999; Rogers, 2001) og mange børn bliver nu opdaget allerede i førskolealderen (Charman & Baird, 2002).

Vigtigheden af en tidlig identifikation underbygges af et stigende antal vidnesbyrd om, at en relevant og målrettet indsats fremmer udviklingen blandt børn med ASF (Dawson & Osterling, 1997; National Research Council, 2001; Rogers, 1998). Der foreligger endnu ikke direkte empiriske beviser for, at den tidlige indsats har en større specifik positiv effekt end en senere indsats, men vores generelle viden om udvikling understøtter tanken om tidlig intervention. Desuden er der almindelig enighed om, at børn med ASF allerede i førskolealderen har særlige behov, som afviger fra de behov, som børn med generel udviklingsforsinkelse har. Dette

gælder på områder som struktur og organisering af miljø og aktiviteter. Tidlig identifikation er også en vigtig forudsætning for at kunne hjælpe forældrene til at identificere og forstå deres barns problemer og behov. Når tidlig identifikation bliver fulgt op med rådgivning og en passende støtte er det sandsynligt, at forældrene vil tilpasse sig bedre til de udfordringer, det giver at opfostre et barn med ASF.

### Problemstillinger knyttet til screening og løbende befolkningsundersøgelser

Screening og løbende befolkningsundersøgelser er forskellige, men beslægtede aktiviteter, som går ud på at opdage forstyrrelser for derved at forhindre eller mildne medfølgende funktionsnedsættelser og handicaps. Screening refererer til en fremadrettet afdækning af uopdagede forstyrrelser ved brug af specifikke tests eller undersøgelser. Befolkningsundersøgelser refererer til en løbende og systematisk indsamling af data, som kan være relevant for at et samlet sundhedsvæsen kan kortlægge en forstyrrelse over et længere tidsrum.

Når man skal vurdere screeningsinstrumenternes effektivitet og brugbarhed, er det vigtigt at tage stilling til flere parametre:

1. Sensitiviteten refererer til antallet af børn med en forstyrrelse, som bliver fundet ved screeningen
2. Specificiteten refererer til antallet af børn uden en forstyrrelse, som screeningen identificerer som normale



### 3. Positiv forudsigelsesværdi refererer til antallet af børn med en positiv screening, som har forstyrrelsen

Der findes præcise kriterier for screeninger, som er udformet til at opdage diskrete medicinske tilstande (Cochrane & Holland, 1969; Wilson & Jungner, 1968). Sensitiviteten skal være høj, så screeningen kun overser få tilfælde af forstyrrelsen (så den ikke giver forældrene en falsk tryghed). Specificiteten skal være høj, så kun få tilfælde uden forstyrrelsen bliver screenet positive (så man undgår at opskræmme forældrene unødigt - at give en forhastet og ukorrekt diagnose - og at henvise til en måske forkert behandling, rådgivning eller viderehenvielse). Lav sensitivitet og specificitet har også konsekvenser for sundhedsøkonomien, fordi introduktion og brug af nye screeninger har indvirkning på udgifterne og effektiviteten af de eksisterende befolkningsundersøgelser. Hall (1996) kom til den slutning, at de færreste screenings tests, som forsøgte at identificere neurologiske udviklingsforstyrrelser, opfyldte disse stringente kriterier. Glascoe (1996) har vurderet, at den acceptable sensitivitet og specificitet for screenings tests af udviklingsforstyrrelser ligger mellem 70 og 80 %, hvilket afspejler kompleksiteten i at måle på den fortløbende proces, som børns udvikling danner (American Academy of Pediatrics, 2001).

Befolkningsundersøgelser handler om et samarbejde mellem forældre og professionelle, som beskæftiger sig med et bredere overblik over udviklingsmæssige og adfærdsmæs-

sige færdigheder og fremskridt over en tidsperiode. De kombinerer forældrenes observationer med de professionelle kendskab til udvikling og anvendelsen af specifikke tests. Der er beviser for at brugen af screeningsværktøjer, kombineret med spørgsmål til forældrene vedrørende deres bekymringer, forbedrer et værktøjs effektivitet (Glascoe, 1997, 1999). Der ligger et vigtigt klinisk argument i, at en tidlig opdagelse af forsinkelser i udviklingen kræver et omfattende kendskab til forstadierne (f.eks. at kunne se fælles opmærksomhed som et forstadium til talesprog) samt erfaring med klinisk bedømmelse. I tilfælde, hvor der er usikkerhed hos forældre eller professionelle, kan brugen af specifikke screeninger være et nyttigt hjælpemiddel for den kliniske vurdering. Trods de udfordringer, der er ved screening for neurologiske forstyrrelser, er der professionel og offentlig enighed om, at tidlig udredning af børns sundhedstilstand og problemer er ønskværdig. Dette inkluderer i særdeleshed identifikation af udviklingsforstyrrelser og medicinske sygdomme (American Academy of Pediatrics, 1994, 1999; Robinson, 1998). Der er inden for det sidste tiår sket en forskydning af vægten fra en screening i førskolealderen til en screening som foretages fra fødslen og frem til to års alderen (American Academy of Pediatrics, 1994, 1999).

#### Udvikling af CHAT screeningen

I begyndelsen af 1990'erne gik Simon Baron-Cohen og hans kolleger i gang med at udvikle et specifikt screeningsredskab til

autisme. Det nye screeningsinstrument byggede på sikre vidnesbyrd om, at forstyrrelser i forhold til social afkodning (herunder fælles og delt opmærksomhed) og forestillingsleg, adskilte førskolebørn med ASF fra børn med generel udviklingsforsinkelse (Charman, 1997). CHAT (CHECKLIST for Autism in Toddlers) blev udviklet til at identificere mulige tilfælde af autisme i 18 måneders alderen. Denne alder blev valgt som en passende indgangsvinkel til screening (Aylward, 1997) fordi fælles og delt opmærksomhed og forestillingsleg typisk viser sig på dette tidspunkt i den normale udvikling. CHAT screener simpel forestillingsleg (relevant brug af te-stel, dukkeleg samt repræsentation af genstande) og fælles og delt opmærksomhed: pegning på noget interessant (kombineret med øjenkontakt) samt følgen af en andens blik. CHAT skemaet udfyldes ud fra forældrenes oplysninger samt ud fra en praktiserende læges observationer gennem direkte testning.

Den første undersøgelse testede effekten af CHAT som screeningsinstrument i relation til en genetisk risikogruppe på enogfyrre 18 måneder gamle søskende til børn, som allerede var diagnosticeret med autisme / ASF (Baron-Cohen et al., 1992). Mens ingen af 50 tilfældigt udvalgte 18 måneders børn fejlede på alle fem nøgleområder var der fire børn i risikogruppen, som gjorde det. Et år senere, da børnene var 30 måneder gamle, blev der foretaget en opfølgende undersøgelse. Ingen børn uden for risikogruppen havde fået diagnosen ASF. De fire børn i risikogruppen, som havde fejlet på





# Screening og befolkningsundersøgelse

## vedrørende autisme-spektrum forstyrrelser i forskning og praksis

de fem nøgleområder opfyldte nu kriterierne for diagnosen autisme.

For at teste effektiviteten af CHAT'en på en stor tilfældigt udvalgt befolkningsgruppe brugte sundhedsplejere og praktiserende læger i South Thames regionen i Storbritannien CHAT spørgeskemaet på 18 måneders børn som et led i deres rutinemæssige småbørnsundersøgelse (Baird et al., 2000; Baron-Cohen et al., 2000). Ud af den samlede population på 40,818 18 måneder gamle børn som havde alderen til testen blev 16,235 (39.8%) screenet med CHAT. Dette udsnit afspejlede den kendsgerning, at kun børn som lå inden for en grænse på +/- 2 måneder på hver side af 18 måneders alderen blev inkluderet i undersøgelsen, og at anvendelsen af helseundersøgelsens 18 måneders tjek ikke var 100%. Derudover var der nogle børn med svære udviklingsforstyrrelser, heriblandt dem med alvorlige sansemæssige og motoriske forstyrrelser, som blev udelukket, fordi den praktiserende læge besluttede sig for ikke at pålægge forældre til børn, som allerede havde en diagnose for alvorlige udviklingsproblemer, en ny test. Vi forudsagde, at de børn, som i 18 måneders alderen fejlede på alle fem nøglepunkter, ville have størst risiko for ASF. Vi benævnte denne gruppe *Autisme-højrisiko-gruppen*. Børn som fejlede ved begge de punkter, som målte pegning for at vise interesse (protodeklarativ pegning) men som ikke hørte til højrisiko-gruppen, blev forudsagt at tilhøre *Autisme-mellemrisiko-gruppen*. Børn, som ikke tilhørte en af disse to profiler, blev forudsagt

at tilhøre *Autisme-lavrisiko-gruppen*. For at minimere antallet af falske positive resultater anvendte man en to-trins screening procedure. Børn som i første omgang blev testet positive (på høj- eller mellemrisikotærsklen) fik testen gentaget en måned senere via en telefonisk opfølgning.

Brugt på denne måde var den positive forudsigelsesværdi for screeningsværktøjet høj (83% for ASF for højrisikogruppen). Der var imidlertid en ringe sensitivitet (18%), hvilket giver en indikation af, at fire femtedele af de børn, som efterfølgende blev identificeret som havende en autismeudviklingsprofil, blev overset ved screeningen. Hvis en et trins screening var blevet anvendt, ville antallet af identificerede børn med autisme vokse til 38%, hvilket dog i en klinisk anvendelse ville have ført til langt flere falske positive udslag. CHAT'ens sensitivitet og positive forudsigelsesværdi varierede i forhold til risikoniveau, engangsscreening versus genscreening samt efter diagnose (autisme versus atypisk autisme/PDD). CHAT populationsundersøgelsen demonstrerede, at det at fejle i forhold til en kombination af fælles og delt opmærksomhed samt forestillingsleg (både efter forældrenes og den praktiserende læges udsagn og i begge testninger med CHAT) pegede på en signifikant risiko for at udvikle autisme. Skønt CHAT screeningen havde en høj positiv forudsigelsesværdi var dens sensitivitet imidlertid i bedste fald beskeden og udfaldet understøttede ikke en anbefaling af testen til store befolkningsundersøgelser på noget

tidspunkt (Baird et al., 2000).

Der er imidlertid forskel mellem anvendelsen af en screening som del af et forskningsprojekt (hvor kriterier for risiko, henvisning og viderebehandling opstilles uden at der foretages konkrete kliniske afgørelser) og brugen af screening i rutinemæssige helbredsundersøgelser (hvor en klinisk vurdering af mulige udviklingsmæssige problemer anvendes i tilknytning til andre risikokriterier som grundlag for en henvisning til behandling). Heldigvis er der mange beviser for, at en vurdering fra en erfaren fagperson øger chancen for at autisme opdages. Sådanne kliniske vurderinger er væsentlige ved befolkningsundersøgelser, men de opfylder ikke kriterierne for en screening.

Efter de indledende forsøg med at screene et befolkningsudsnit, har vi brugt CHAT til at identificere børn med autisme i 20 måneders alderen, som led i et tidligt interventionsprojekt (Drew et al., in press). Kun de nøglepunkter (både hvad angår forældrenes udsagn og den praktiserende læges observationer) som målte fælles opmærksomhed og legeadfærd blev inkluderet i en forkortet version af screeningen, som igen blev foretaget i 18 måneders alderen. For at minimere screeningens falske positive blev de praktiserende læger bedt om at henvise de børn, som ikke fejlede på samtlige nøglepunkter, men som de alligevel selv var bekymret for, med hensyn til mulig ASF.

De børn som ud fra forældrenes udsagn rapporteredes at fejle ved alle pege- og forestillingsopgaver og som fik disse problemer





# Screening og befolkningsundersøgelse

## vedrørende autisme-spektrum forstyrrelser i forskning og praksis

bekræftet ved den professionelle observation, fik en CHAT rescreening per telefon inden for to uger. Af 51 børn som blev henvist til forsøget, bestod 5 ved gentestning per telefon (sammenlignet med 26 af 38 som bestod ved gentestning i den oprindelige befolkningsundersøgelse; (Baird et al., 2000)). Af de resterende 46, havde 31 autisme, 5 PDD, 6 impressiv-ekspressiv sprogforstyrrelse, 2 generel udviklingsforsinkelse, og 1 barn havde ADHD. Kun et barn fik ikke påvist noget udviklingsproblem ved den efterfølgende vurdering. Dette peger på, at den positive forudsigelsesværdi af CHAT kan øges ved en et trins anvendelse, når den kombineres med en professionel klinisk vurdering af bekymringen for barnets udvikling. En anden forskel på dette forsøg og projektet med CHAT befolkningsundersøgelsen var, at både forskningsholdet og de praktiserende læger vidste, at et barn som fejlede ved nøglespørgsmålene i to på hinanden følgende testninger med stor sandsynlighed ville have autisme. Sensitiviteten kan imidlertid ikke bedømmes ud fra dette forsøg, eftersom screeningen ikke blev anvendt på en total population og heller ikke blev fulgt op med en undersøgelse for falske negative.

### Andre forsøg med screening

En række andre grupper har ligeledes udviklet og begyndt afprøvning af screeningsmateriale for ASF både på hele befolkningsgrupper og på grupper som er henvist klinisk. Robins et al. (2001) udviklede en modificeret version af CHAT (M-CHAT) som

inkluderede alle forælderreportens 9 items (begge nøglespørgsmål samt de supplerende spørgsmål) fra det oprindelige værktøj (Baron-Cohen et al., 1992) og yderligere tilføjede spørgsmål, som omhandlede andre aspekter af nedsat tidlig social kommunikationsevne, som er karakteristisk for autisme (f.eks. reaktion på eget navn, og evne til imitation) så vel som repetitiv adfærd (f.eks. usædvanlige fingerbevægelser). M-CHAT er udelukkende et forældre-rapporteringsværktøj. Den praktiserende læge foretager ingen direkte testning. I deres første rapport havde Robins et al. (2001) screenet 1,122 tilfældigt udvalgte børn (i første omgang i 18 måneders alderen men efterfølgende tillige i 24 måneders alderen) og 171 børn henvist med henblik på tidlig intervention (anset for at tilhøre høj-risiko-gruppen for ASF eller anden udviklingsforstyrrelse). Screeningen (indledningsvis med 30 punkter, efterfølgende reduceret til 23 punkter) blev foretaget af børnelæger, hvad angik den tilfældigt udvalgte gruppe, og af tidligt interventionspersonale, hvad angik den henviste gruppe. Efter analyse af de første 600 resultater blev der sat en nedre grænse ved fejl på 2 ud af 8 kritiske nøglespørgsmål samt ved hvilke som helst 3 ud af totalen på 23 spørgsmål (Robins et al., 2001). Så snart et barn fejlede ved M-Chat'en gentog forskningsholdet screeningen per telefon, og hvis barnet stadig scorede højere end den fastsatte grænse (dvs. fejlede) blev familien inviteret til en vurdering.

Af de 58 børn som fejlede ved begge screeninger med M-CHAT

fik 39 efterfølgende en ASF diagnose og hos de resterende 19 konstaterede man sproglige eller generelle forsinkelser. Bemærk at kun 3 af de 39 børn med ASF var fra den tilfældigt valgte population, mens hovedparten af de identificerede tilhørte gruppen af børn, der var blevet henvist med henblik på tidlig intervention. Robins et al. (2001) fandt, at de punkter, som bedst afgrænsede børn med ASF og børn med andre udviklingsproblematikker, var de, som målte fælles og delt opmærksomhed (pegning og følge en udpegning, bringe ting for at vise dem) sociale relationer (interesse for andre børn, imitation) samt kommunikation (reaktion på eget navn). Opfølgingsstudier vil gøre det muligt for os at vurdere værktøjets enkelte bestanddele, når det anvendes på en tilfældigt udvalgt population, i særdeleshed dets sensitivitet, når det gælder om at opdage ASF hos børn, hvor der ikke tidligere har været udtalt bekymring omkring udviklingen.

Buitelaar og kollegaer har udviklet et screeningsinstrument (Early Screening of Autistic Traits; ESAT) til identifikation af ASF hos 14 måneder gamle børn. Lægerne ved en spædbørnsklinik anvendte en 4 punkts screening ved de indledende konsultationer. Hvis børn fejlede en eller flere af de fire punkter (som målte varieret leg med legetøj, aflæsning af følelsesmæssige udtryk samt sensoriske afvigelses), blev familien tilbudt et opfølgende hjemmebesøg. En udvidet version af ESAT (14 punkter som inkluderede en del punkter vedrørende social kommunikation så som øjenkontakt,



reaktion på eget navn etc.) blev anvendt sammen med andre udviklingsmæssige vurderinger. Børn, som blev testet positivt på screeningen, blev henvist til en fuld diagnostisk vurdering. Utrecht gruppen (Willemsen-Swinkels et al., 2002) har udført screening af 30,000 børn i 14 måneders alderen. ESAT har været i stand til at identificere børn med ASF og andre udviklingsforstyrrelser, skønt det også her vil kræve opfølgning over en længere periode i forhold til et samlet befolkningsudsnit, for at kunne identificere de uopdagede tilfælde af ASF og at kunne fastslå sensitiviteten af screeningen. Under konsultationer på spædbørns-klinikken for aldersgruppen 18 til 36 måneder anvender lægerne ESAT, når de er betænkelige ved et spædbarns udvikling, og yderligere tilfælde af ASF er fundet ved denne løbende anvendelse af værktøjet i undersøgelsesøjemed (Willemsen-Swinkels et al., 2002).

En gruppe fra Yokohama, Japan, har ligeledes anvendt et nyt screeningsværktøj (YACHT; Young Autism and other developmental disorders CHECKUP Tool; Honda & Shimizu, 2002) kombineret med et check integreret i en systematisk befolkningsundersøgelse for alderen 18 og 36 måneder med henblik på at identificere børn med ASF. YACHT har to versioner til brug for check ved 18 måneder (YACHT-18) og 36 måneder (YACHT-36). YACHT består af sociale, sproglige, motoriske og auditive items (opgaver). På trods af, at der i den første rapport ikke blev angivet nogen nedre grænse for YACHT-18, har forfatterne beregnet, at YACHT i kom-

bination med den kliniske vurdering havde en første sensitivitet på 74%, hvilket ligger betydeligt over CHAT'en. Det er dog ligeledes her nødvendigt med en længerevarende opfølgning i forhold til et samlet befolkningsudsnit, for at kunne fastslå værktøjets endelige anvendelighed (Honda & Shimizu, 2002).

Andre grupper har brugt screeningsinstrumenter til at skelne børn med ASF fra børn med andre former for udviklingsmæssige forsinkelser. Scambler et al. (2001) brugte CHAT med fire og fyre to- og treårige børn, som var henvist til en diagnosticeringsenhed for børn med ASF eller lignende udviklingsforstyrrelser. Ved at anvende Baird et al.'s (2000) høj- og mellemrisiko kriterier, blev 65% af 26 tilfælde af ASF korrekt identificeret. Denne procentdel øgedes til 85 %, efter at der var foretaget en let modifikation af kriterierne. Ingen falske positive blev fundet ved anvendelse af hverken den første eller anden version af kriterierne. Det skal dog bemærkes, at højt kvalificerede eksperter anvendte i alt tre timer på at vurdere hvert barn, sammenlignet med den 10-minutters screening, som blev varetaget af ikke specialtrænede fagfolk fra den primære sundhedstjeneste i CHAT undersøgelsen. De børn, som ikke blev fundet ved screeningen (falske negative) i denne undersøgelse, havde alle en mentalalder over 24 måneder, hvilket igen tyder på at 18 til 24 måneder kan være et "sensitivt vindue", hvor fraværet af fælles og delt opmærksomhed samt forestillingsleg kan anvendes til at identificere børn med ASF. Scambler et al.

(2001) konkluderede, at CHAT kan være et godt supplement i forhold til assessment af børn med ASF og andre udviklingsbetingede forsinkelser. I et efterfølgende forsøg har de samme forfattere påvist at CHAT (med modificerede kriterier) giver en god skelnen mellem to- og treårige børn med Fragilt X syndrom med og uden autisme (Scambler & Rogers, 2002). Andre screeninger, som har været anvendt på en lignende måde, inkluderer Pervasive Developmental Disorders Screening Testen (PDDST; Siegel, 1999) og Screening Tool for Autism in Two-year-olds (STAT; Stone et al., 2000).

Alt i alt er der en del vidnesbyrd om, at det at screene henviste børn for ASF, i de tilfælde, hvor en bekymring vedrørende barnets udvikling allerede er til stede, kan resultere i en bedre sensitivitet, end det er tilfældet for en screening for ASF i en tilfældigt udvalgt total population (Drew et al., in press; Robins et al., 2001; Scambler et al., 2001; Siegel, 1999; Stone et al., 2000). Dette er relevant for spørgsmålet om hvilke kriterier, der skal sættes for acceptabel sensitivitet, specificitet og positiv forudsigelsesværdi for en screening for ASF. Det er meget sandsynligt, at sensitiviteten altid vil være lavere for tilfældige udvalgte sammenlignet med henviste grupper. Et vigtigt spørgsmål er, om det ultimative mål for forskningen er at udvikle et universelt screeningsværktøj til at identificere uopdagede tilfælde af ASF i brede befolkningsundersøgelser eller at udvikle værktøjer, der kan bruges i kombination med forældres og professionelles bekymring for barnets





# Screening og befolkningsundersøgelse

## vedrørende autisme-spektrum forstyrrelser i forskning og praksis

udvikling. Det bør endvidere overvejes om screeninger skal rettes mod ASF specifikt, eller om de tillige bør forsøge at identificere børn med sproglige og generelle udviklingsforsinkelser eller andre neurologiske udviklingsproblemer. Når radaren søger bredere efter 'case-relevans' bliver nogle af de falske positive (f.eks. børn med signifikant sprogforsinkelse som bliver identificeret i en ASF screening) "sande positive". En udvikelse af rammerne for forstyrrelser, således at disse tillige kommer til at omfatte f.eks. børn med sproglige forsinkelser i tilknytning til ASF, vil imidlertid ikke nødvendigvis gøre det lettere at udvikle screeningsinstrumenter med acceptable rammer. To nyere systematiske artikler om screening for tale- og sprogforsinkelse konkluderede, at begrænsninger i sensitiviteten og specificiteten i eksisterende screeningsværktøjer, så vel som problemer med at identificere grænserne for 'case-relevans' i forhold til påvist behandlingseffektivitet og behov, gjorde, at en generel befolkningscreening ikke kunne anbefales (Law et al., 2000; Pickstone et al., 2002). Kun yderligere forskning vil kunne afklare, om en screening for ASF (og muligvis andre udviklingsmæssige problematikker) vil have en tilstrækkeligt pålidelig afgrænsning til, at man kan anvende den til universel screening, eller om værktøjerne er bedre egnede til at forbedre beslutningsprocessen som et led i eksisterende helbredsundersøgelser og træningsprogrammer.

### Kliniske problemstillinger i tilknytning til screening og befolkningsundersøgelse

Efterhånden som vi bliver i stand til at henvise og diagnosticere autisme på et stadig tidligere tidspunkt, fremstår en ny udfordring for den kliniske praksis. Hvordan sikrer vi en generel identifikation af børn med autisme, og specielt i tilfælde hvor forældre og professionelle ikke i forvejen nærer bekymring for et barnets udvikling. Dette fordrer brugen af standardiserede assessment værktøjer beregnet til førskolebørn, pålidelige tidlige diagnoser, stillingtagen til hvordan diagnosen skal meddeles til forældrene samt evne til at oplyse forældre om prognosen (Charman & Baird, 2002).

Et antal projekter har undersøgt stabiliteten og præcisionen af diagnosticering, både i udvalgte af børn henvist til udredning i en tidlig alder og fra CHAT screeningsundersøgelsen (Cox et al., 1999; Gillberg et al., 1990; Lord, 1995; Stone et al., 1999). Ud fra disse undersøgelser er der enighed, om at diagnosen infantil autisme er stabil i det tredje og endog i det andet leveår. Det viser sig endvidere, at en erfaren klinisk bedømmelse, som støtter sig på informationer fra flere forskellige kilder, er mere pålidelig end en isoleret brug af standard assessment-værktøjer (Charman & Baird, 2002). Diagnoser i det bredere ASF interval kan være mindre præcise, som det har vist sig ved grupper fra tidligere forsøg. I særdeleshed kan milde tilfælde af ASF blive fejl-diagnosticeret som udviklings- eller sprogforsinkelse hos ganske unge børn. Ydermere kan det særlige mønster, som viser sig

hos en to årig, afvige fra den mere prototypiske fire til fem års alder. I særdeleshed kan direkte repetitiv og stereotyp adfærd være mindre udtalt, selv om denne, når den ses sideløbende med en social og kommunikativ forstyrrelse, er en stærk indikator for ASF (Charman & Baird, 2002; Rogers, 2001; Stone et al., 1999). Hvor sikkert disse forskningsresultater kan overføres til almindelig klinisk praksis afventer yderligere forskning - i særdeleshed når viften af udviklingsproblemer, som forekommer i det konkrete tilfælde, er bred.

Et er at finde et problem, som forældrene ikke på forhånd har næret mistanke om, noget andet er at sikre en hurtig hjælp til at tage sig af forældres efterfølgende bekymring. Forældre vil uundgåeligt lægge mærke til ASF på et eller andet tidspunkt. Men en af konsekvenserne af at screene for uopdagede tilfælde af ASF er, at nogle forældre vil få deres første oplevelse af, at der er noget galt, ved at deres barn "dumper" til en screening for uopdagede tilfælde af ASF, efterfulgt af en samtale om deres barns udvikling med den fagperson, som står for screeningen. Problemerne med forståelse, erkendelse og accept er langt fra små, når fagpersonen giver fuldkommen uventede informationer. At kunne formidle erkendelse af et muligt problem er en af de færdigheder, der kræves ved effektive befolkningsundersøgelser. For at forældre overhovedet kan gøre brug af informationer om deres barn, må disse først give mening for dem, og de må være klar til at acceptere informationen. Det omvendte billede kan ofte ses ved ældre børn,



hvis forældre gennem en tid har haft alvorlige bekymringer og er ivrige efter at få adgang til begrænsede støtteordninger. Her kan der blive lagt et stort pres på fagfolk om at give en definitiv diagnose, som vil "kvalificere" til en bestemt form for støtte, før det kliniske billede og den diagnostiske vished er fuldstændig. Klinisk arbejde drejer sig ofte om de børn, som ikke klart opfylder de fulde kriterier for en tidlig diagnose, men som tilsyneladende har lettere sociale problemer, eller hvor der er forskellige udviklingsproblemer. Kliniske erfaringer tyder også på, at nogle børn, som viser klare autistiske træk tidligt, gør bemærkelsesværdige udviklingsmæssige fremskridt. Derfor bør der manes til forsigtighed, når det gælder de børn som tilhører det bredere autistiske spektrum, og som kan være potentielle modtagere af en PDD diagnose, især hvor barnet er under tre år. Det er forfatterens erfaring, at forældre forstår en vis usikkerhed i relation til fastlæggelse af diagnoser og udviklingsmæssig assessment. De fleste sætter pris på ærlighed fra fagfolks side, når det gælder et meget lille barns prognose, og kan forstå en ærlig diskussion om det mulige udfald, når denne ledsages af passende rådgivning og hjælp til intervention. At forstå hvorfor ens barn opfører sig, som det gør, er en vigtig forudsætning for at kunne gøre noget ved problemerne.

Samtalen med forældrene om problemfelter og "risikostatus" er en yderligere faktor, der skal tages stilling til, og ligeledes hvad det betyder, at et bestemt barn "dumper" ved en screening. Statistikker refererer til hele grup-

per snarere end til det enkelte barn. På denne måde er der videnskabelig set stor forskel på en screenings positive forudsigelsesværdi på 90% (som indikerer at ni ud af ti børn fra et tidligere gruppe, som opfyldte denne risikogrænse endte med at få en diagnose på den forstyrrelse, som de blev screenet for) og den almindelige forestilling om, at et barn har en 90% risiko for at have forstyrrelsen (hvad der er forkert). Selv når screeningsredskaber har en høj positiv forudsigelsesværdi, bør den indledende screening ses som en begyndelse på en løbende proces af henvisning, yderligere assessment og efterfølgende re-assessment. Kort sagt er det at være positiv i en screening ikke ensbetydende med, at man vil ende med at få en diagnose - det er snarere begyndelsen på en dialog mellem forældre og fagfolk omkring barnets udvikling, med yderligere assessments indskudt som hjælp til at sikre, at tingene udvikler sig tilfredsstillende. Denne situation er ikke fri for nervøsitet, hverken for forældrene eller fagfolkene. En ligefrem, ærlig og erfaren tilgang til screeningprocessen og de mulige konsekvenser ved at blive screenet positivt (i form af supplerende tjek snarere end sandsynligheder for at have en bestemt forstyrrelse), er hvad der er brug for.

#### Hvilke konsekvenser tegner der sig for sundhedstjenesten?

Tidligere diagnoser og stigende erkendelse, som bl.a. afspejles i prævalensundersøgelser, har væsentlige konsekvenser for diagnostiske og terapeutiske instanser (Charman, in press). Den

primære sundhedstjeneste omfattende praktiserende læger, sundhedsplejersker, småbørnsgrupper og vuggestuepersonale har brug for træning. De bør være klar over, hvilke indikatorer på en mulig ASF, som kræver yderligere henvisning eller undersøgelse, samt hvordan de selv skal forholde sig. Specialiserede tilbud har brug for at udvikle en procedure for henvisning samt for en flerstrengt tilgang til diagnosticering, der skelner mellem ASF og andre, ofte komplekse, udviklingstilstande. Der er behov for en løbende dialog med forældre om, hvordan man bedst kan forstå deres barns udvikling sideløbende med støtte og rådgivning til fastlæggelse af en passende autismspecifik intervention i førskoleperioden, en social opbakning og en uddannelsesmæssig støtte. Dette kræver samarbejde henover fag- og forvaltningsgrænser så vel som kendskab til og samarbejde med institutioner og brugergrupper. Den nuværende situation i Storbritannien er at organisering og ressourcer er for utilstrækkelige på alle niveauer (og ujævnt fordelt geografisk) til at opfylde de stigende krav om støtte. DISCOVERY modellen for servicesamarbejde i Yokohama skiller sig ud som et positivt eksempel, idet almindelige læger og speciallæger har flere kommunikationsveje og kanaler at henvise igennem på forskellige tidspunkter af barnets udvikling. Dette sikrer, at man kan identificere problemerne, så snart de viser sig. Endvidere illustrerer modellen, at diagnostiske tjenester ikke bør stå alene, men snarere bør være integreret med uddannelse





# Screening og befolkningsundersøgelse

## vedrørende autisme-spektrum forstyrrelser i forskning og praksis

og støtte til forældrene og specialiseret uddannelsesmæssig tilgang til børnene (Honda & Shimizu, 2002). For tiden er der meget stor variation mellem forskellige geografiske områder med hensyn til hvor veludviklede (og ressourcestærke) servicemodellerne for tidlig screening og intervention er for førskolebørn med ASF og deres familier.

Tidlig identifikation bør føre til en tidlig, målrettet og relevant indsats. Den empiriske bevisførelse for fordelene ved tidlig intervention i forhold til børn med ASF er spredt, skønt voksende (National Research Council, 2001). Der er brug for en indsats for at fastslå "hvad der virker for hvem" og "hvilke aspekter af hvilke programmer, som vil gavne bestemte børn - samt på hvilken måde" (Charman et al., in press). Udviklingen hen imod en tidlig identifikation af børn med ASF, støttet af specifikke screeningsredskaber og af en tidlig klinisk opsporing, bør følges op med både kvantitet og kvalitet, hvad angår interventionsundersøgelser. Vi bør sikre en empirisk viden om hvilke behandlingsformer, der kan matche den moderne, vidensbase-rede kultur indenfor sundheds- og uddannelsesområderne.

### Tak til følgende

Jeg ønsker at takke mine forskningssamarbejdspartnere på CHAT projektet for mange diskussioner gennem årene. Følgende har hjulpet til at udvikle og afklare mine synspunkter om dette emne: Gillian Baird, Simon Baron-Cohen, Antony Cox, Auriol Drew, John Swettenham og Sally Wheelwright.

### Referencer:

- American Academy of Pediatrics (Committee on Children with Disabilities). (1994). Screening infants and young children for developmental disabilities. *Pediatrics*, *93*, 863-865.
- American Academy of Pediatrics (Committee on Children with Disabilities). (1999). The pediatrician's role in the developmental and implementation of an Individual Education Plan (IEP) and/or an Individual Family Service Plan (IFSP). *Pediatrics*, *104*, 124-127.
- American Academy of Pediatrics (Committee on Children with Disabilities). (2001). Developmental surveillance and screening of infants and young children. *Pediatrics*, *108*, 192-196.
- Aylward, G. P. (1997). Conceptual issues in developmental screening and assessment. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, *18*, 240-249.
- Baird, G., Charman, T., Baron-Cohen, S., Cox, A., Swettenham, J., Wheelwright, S. & Drew, A. (2000). A screening instrument for autism at 18 month of age: A six-year follow-up study. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, *39*, 694-702.
- Baird, G., Charman, T., Cox, A., Baron-Cohen, S., Swettenham, J., Wheelwright, S. & Drew, A. (2001). Screening and surveillance for autism and pervasive developmental disorders. *Archives of Diseases in Childhood*, *84*, 468-475.
- Baron-Cohen, S., Allen, J. & Gillberg, C. (1992). Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack and the CHAT. *British Journal of Psychiatry*, *138*, 839-843.
- Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Cox, A., Baird, G., Charman, T., Swettenham, J., Drew, A. & Doehring, P. (2000). The early identification of autism: the Checklist for Autism in Toddlers (CHAT). *Journal of the Royal Society of Medicine*, *93*, 521-525.
- Charman, T. (1997) The relationship between the joint attention and pretend play deficit in autism. *Development and Psychopathology*, *9*, 1-16.
- Charman, T. (in press). The prevalence of autism spectrum disorders: recent evidence and future challenges. *European Child and Adolescent Psychiatry*.
- Charman, T., Baron-Cohen, S., Baird, G., Cox, A., Wheelwright, S., Swettenham, J. & Drew, A. (2001). Response to Robins, Fein, Barton & Green "The Modified Checklist for Autism in Toddlers: An initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders". *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *31*, 145-148.
- Charman, T. & Baird, G. (2002). Practitioner Review: Diagnosis of autism spectrum disorder in 2- and 3-year-old children. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *43*, 289-305.
- Charman, T., Howlin, P., Aldred, C., Baird, G., Degli Espinosa, F., Diggle, T., Kovshoff, H., Law, J., Le Couteur, A., MacNiven, J., Magiati, I., Martin, N., McConachie, H., Peacock, S., Pickles, A., Randle, V., Slonims, V., Wolke, D. (in press). Research into early intervention for children with autism and related disorders: Methodological and design issues. *Autism: The International Journal of Research and Practice*.
- Cochrane, A. & Holland, W. (1969). Validation of screening procedures. *British Medical Bulletin*, *27*, 3-8.
- Cox, A., Klein, K., Charman, T., Baird, G., Baron-Cohen, S., Swettenham, J., Wheelwright, S., Drew, A. (1999). Autism spectrum disorders at 20 and 42 months of age: stability of clinical and ADI-R diagnosis. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *40*, 719-732.
- Dawson, G. & Osterling, J. (1997). Early intervention in autism. In Guralnick, M. (Ed.) *The effectiveness of early intervention*. Baltimore: Brookes.
- Drew, A., Baird, G., Baron-Cohen, S., Cox, A., Slonims, V., Wheelwright, S., Swettenham, J., Berry, B. & Charman, T. (in press). A pilot randomised control trial of a parent training intervention for pre-school children with autism. *European Child and Adolescent Psychiatry*.
- Filipek, P. A., Accardo, P. L., Baranek, G. T., Cook, E. H., Dawson, G., Gordon, B., Gravel, J. S., Johnson, C. P., Kallen, R. J., Levy, S. E., Minschew, N. J., Prizant, B. M., Rapin, I., Rogers, S. J., Stone, W. L., Teplin, S., Tuchman, R. F., Volkmar, F. R. (1999). The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *29*, 439-484.
- Folstein, S. E. & Rosen-Sheidley, B. (2001). Genetics of autism: complex aetiology for a heterogeneous disorder. *Nature Reviews Genetics*, *2*, 943-955.
- Gillberg, C., Ehlers, S., Schaumann, H., Jakobsson, G., Dahlgren, S. O., Lindblom, R., Bagenholm, A., Tjuus, T. & Blinder, E. (1990). Autism under age 3 years: a clinical study of 28 cases referred for autistic symptoms in infancy. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, *31*, 921-934.
- Glascoc, F. P. (1996). Developmental screening. In M. Wolraich (Ed.) *Disorders of development and learning: A practical guide to 20*. 2nd Edn. St. Lois, MO: Mosby.
- Glascoc, F. P. (1997). Parents' concerns



- about children's development: prescreening technique or screening test? *Pediatrics*, **99**, 522-528.
- Glascoe, F. P. (1999). The value of parents' concerns to detect and address developmental and behavioural problems. *Journal of Paediatrics and Child Health*, **35**, 1-8.
- Hall, D. M. B. (1996). *Health for all children. The report of the Joint Working party on Child Health Surveillance. 3rd Edition*. Oxford: Oxford University Press.
- Honda, H. & Shimizu, Y. (2002). Early intervention system for preschool children with autism in the community. *Autism: The International Journal of Research and Practice*, **6**, 239-257.
- Howlin, P., Asgharian, A. (1999). The diagnosis of autism and Asperger syndrome: findings from a systematic survey. *Developmental Medicine and Child Neurology*, **41**, 834-9.
- Law, J., Boyle, J., Harris, F., Harkness, A. & Nye, C. (2000). The feasibility of universal screening for primary language delay: findings from a systematic review. *Developmental Medicine and Child Neurology*, **42**, 190-200.
- Lord, C. (1995). Follow-up of two-year-olds referred for possible autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, **36**, 1365-1382.
- National Research Council (2001). *Educating Children with Autism. Committee on Educational Interventions for Children with Autism. Division of Behavioral and Social Sciences and Education*. Washington, DC: National Academy Press.
- Pickstone, C., Hannon, P. & Fox, L. (2002). Surveying and screening preschool language development in community-focused intervention programmes: a review of instruments. *Child, Care, Health and Development*, **28**, 251-264.
- Robins, D. L., Fein, D., Barton, M. L., Green, J. A. (2001). The modified-Checklist for Autism in Toddlers: An initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, **31**, 131-144.
- Robinson, R. (1998). Effective screening in child health. *British Medical Journal*, **316**, 1-2.
- Rogers, S. J. (1998). Empirically supported comprehensive treatments for young children with autism. *Journal of Clinical Child Psychology*, **27**, 167-178.
- Rogers, S. (2001). Diagnosis of autism before the age of 3. *International Review of Mental Retardation*, **23**, 1-31.
- Scambler, D., Rogers, S. J. & Wehner, E. A. (2001). Can the checklist for autism in toddlers differentiate young children with autism from those with developmental delays? *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, **40**, 1457-1463.
- Scambler, D. & Rogers, S. J. (2002). Can the CHAT identify autism in preschoolers with Fragile X? Presentation at the 2nd International Meeting for Autism Research. Orlando, Fl., November 2002.
- Siegel, B. (1999). Detection of autism in the 2nd and 3rd years: the Pervasive Developmental Disorders Screening Test (PDDST). Presentation at the biennial meeting of the Society for Research in Child Development. Albuquerque, NM, April 1999.
- Stone, W. L., Lee, E. B., Ashford, L., Brissie, J., Hepburn, S. L., Coonrod, E. E., Weiss, B. (1999). Can autism be diagnosed accurately in children under three years? *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, **40**, 219-226.
- Stone, W. L., Coonrod, E. E. & Ousley, O. Y. (2000). Brief report: Screening tool for autism in two-year-olds (STAT): Development and preliminary data. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, **30**, 607-612.
- Wilson, J. & Jungner, G. (1968). Principles and practice of screening for disease. *Public Health Papers No.34*. WHO: Geneva.
- Willemsen-Swinkels, S. H. N., Dietz, C., Naber, F., van Daalen, E., van Engeland, H. & Buitelaar, J. K. (2002). Population based study of early detection of autism at age 14 months in the Netherlands. Presentation at the 2nd International Meeting for Autism Research. Orlando, Fl., November 2002. ■