

# Autism Research Review

I N T E R N A T I O N A L

Az Autism Research Institute negyedévente megjelenő kiadványa — [www.Autism.org](http://www.Autism.org)

Orvosbiológiai és oktatási kutatások áttekintése az autizmus és egyéb kapcsolódó zavarok területén

## A mikrobiom terápia az ASD-vel élő gyermekek bélrendszeri egészségének tartós előnyös változásaihoz vezethet

Egy, az Arizonai Állami Egyetemen Khemlal Nirmalkar és mtsai által végzett friss vizsgálat szerint a mikrobiom transzfer terápia (MTT) az autizmus spektrumzavarral (autism spectrum disorder, ASD) élő gyermekek bélrendszeri egészségének hosszútávú javulásához vezethet.

Az érdeklődés az MTT, mint potenciális ASD-kezelés iránt az utóbbi időben növekedett, és ez azoknak a kutatásoknak köszönhető, mely szerint sok ASD-s gyermek szenved olyan gyomor-bélrendszeri (GI) problémáktól, mint krónikus székrekedés, hasmenés és/vagy hasi fájdalom. Emellett, vizsgálatok azt mutatják, hogy az ASD-s egyének bél mikrobiomja jelentősen eltérhet a neurotipikus egyének mikrobiomjától. Nirmalkar és mtsai azt is megjegyzi, hogy a „bél-agy tengely kétirányú; a bél mikrobiom, az anyagcsere-funkció és a metabolitok fontos szerepet játszanak a GI és a központi idegrendszer kapcsolatainak kialakításában.”

A kutatók új MTT vizsgálata két korábbi vizsgálatokra épül, melyeket a csoportjuk 2017-ben és 2019-ben végzett. Az eredeti vizsgálatban 18 ASD-vel és GI problémákkal küzdő résztvevő esett át MTT-n. A kutatók úgy találták, hogy a kezelés kb. 80%-kal csökkentette a GI tünetek súlyosságát és kb. 24%-kal az ASD tüneteit, illetve növelte számos jótékony bélbaktérium (*Bifidobacterium*, *Prevotella* és *Desulfovibrio*) mennyiségét is. A gyermekek kétéves utánkövetéses vizsgálata a GI-tünetek kb. 59%-os és az ASD-tünetek kb. 47%-os csökkenését mutatta a kiindulási ponthoz képest, a *Bifidobacterium*, a *Prevotella* és a *Desulfovibrio* szintjei pedig magasabbak maradtak, mint a kiindulási értékek.

Az új vizsgálatban a kutatók az ún. „shotgun-metagenomika” technológiát alkalmazták, annak érdekében, hogy részletes adatokat nyerjenek több mint 5000, az ASD-vel élő gyermekek beleiben megtalálható baktériumfajról MTT előtt és után. Ezután összehasonlították ezeket a baktérium populációkat a neurotipikus gyerekekével.

A kutatók eredményei szerint az MTT növelte a jótékony baktériumok mennyiségét, és segített normalizálni azoknak a bakteriális géneknek a szintjét is, melyek olyan útvonalakban vesznek részt, melyek szerepet játszanak pl. a folát bioszintézisben, a kén anyagcserében, és az oxidatív stressz elleni védelemben – mindről ismert, hogy autizmusban megváltozott folyamatok. Bár megjegyzi, hogy „idővel (két év) a *Prevotella* és *Bifidobacterium* mennyisége csökkent, ami azt sugallja, hogy hosszabb MTT kezelésre vagy egy bizonyos idő elteltével emlékeztető adásáralehet szükség ezen baktériumok szinten tartásához.”

Nirmalkar hozzáteszi, hogy „Ez a kutatás a fontos baktériumfajok szintjének és a metabolikus géneknek a változásait, valamint az MTT utáni javulást hangsúlyozza autizmussal élő gyerekeknél. A hosszútávú célunk az, hogy megértsük a bél mikrobiom funkcionális szerepét, kitöltsük a bél-agy tengelyről szóló tudásunk autizmust érintő hézagjait, illetve, hogy meghatározzuk az autizmussal élő gyerekek GI egészségének és viselkedésének javítására irányuló terápiás célpontokat.”

—  
“Shotgun metagenomics study suggests alteration in sulfur metabolism and oxidative stress in children with autism and improvement after microbiota transfer therapy,” Khemlal Nirmalkar, Fatir Qureshi, Dae-Wook Kang, Juergen Hahn, James B. Adams, és Rosa Krajmalnik-Brown, *International Journal of Molecular Sciences*, 2022.11.03. (online ingyenes). Cím: Khemlal Nirmalkar, Biodesign Center for Health Through Microbiomes, Arizona State University, Tempe, AZ 85287, khem@asu.edu.

—és—  
“Study finds microbiota transfer therapy provides long term improvement in gut health in children with autism,” hírközlés, Richard Harth, Arizona State University, 2022.12.14.

—és—  
“2-year follow-up study reveals consistent benefits of microbiota transfer therapy in autism and gut

symptoms,” Rosa Krajmalnik-Brown, Dae-Wook Kang, Devon Coleman, Elena L. Polard, Juan Maldonado, Sharon McDonough-Means, J. Gregory Caporaso, és James B. Adams. A kutatókeredményeit a Jótékony Mikróbák Konferencián (Beneficial Microbes Conference) mutatták be 2018.07.10-én.

—és—  
“Microbiota Transfer Therapy alters gut ecosystem and improves gastrointestinal and autism symptoms: an open-label study,” Dae-Wook Kang, James B. Adams, Ann C. Gregory, Thomas Borody, Lauren Chittick, Alessio Fasano, Alexander Khoruts, Elizabeth Geis, Juan Maldonado, Sharon McDonough-Means, Elena L. Pollard, Simon Roux, Michael J. Sadowsky, Karen Schwarzberg Lipson, Matthew B. Sullivan, J. Gregory Caporaso, és Rosa Krajmalnik-Brown, *Microbiome*, 2017. január (online ingyenes). Cím: Matthew B. Sullivan, mbsull@gmail.com.

## Csökkentheti-e az édesanyák periodontális betegségének kezelése az ASD kialakulásának esélyét?

Egy új vizsgálat szerint csökkenhet az autizmus spektrumzavar (ASD) kialakulásának esélye azoknál a gyerekeknél, akiknek az édesanyja a várandósság alatt periodontális kezelésben (foggyökérhártyagyulladás kezelése) részesült.

Carl Bose és mtsai 306 kétéves gyerek adatait gyűjtötték össze, akiknek az édesanyja részt vett a MOTOR (Maternal Oral Therapy to Reduce Obstetric Risk; Anyai orális kezelés szülési kockázat csökkentésére) elnevezésű vizsgálatban. Az anyákat vagy egy periodontális kezelési csoportba jelölték, ami fogköltésváltást és gyökérkezelést jelentett a második trimeszter elején, vagy egy késleltetett kezelési csoportba, melynek tagjai a szülés után részesültek periodontális ellátásban. Kétéves korban a gyerekeket aszerint osztályozták, hogy magas vagy alacsony kockázatnak voltak-e kitéve idegfejlődési zavarok tekintetében (a „magas kockázatúként” besorolt gyerekek koraszülöttek vagy gesztációs korukhoz képest kicsik voltak).

A kutatók minden gyereknél felvették a módosított kisgyermekkori autizmus kérdőívet (M-CHAT), és úgy találták, hogy azoknak a gyerekeknek, akiknek az édesanyja csak a szülés után részesült periodontális ellátásban, nagyobb valószínűséggel volt pozitív M-CHAT pontszámuk (azt mutatva, hogy nagyobb az autizmus valószínűsége), mint azoknak, akiknek az édesanyja a várandósság alatt részesült ellátásban. Ez a hatás nagyobb volt az alacsony kockázatú gyerekekre, mint a magas kockázatúakra. A periodontális betegség súlyossága kulcsfontosságú tényezőnek bizonyult, súlyos periodontális betegségben szenvedő anyák gyerekeinél – de nem enyhe vagy közepes súlyos betegségben szenvedő anyák gyerekeinél – szignifikánsan magasabb volt a pozitív M-CHAT pontszám esélye.

A kutatók a gyulladáskeltő IL-6 citokin szintjeit is elemezték köldökzsinórvér-mintákban, illetve az édesanyáktól vett vérmintákban a kiindulási pont-

ban és szülés után. Eredményeik szerint a pozitív M-CHAT pontszámokat mutató gyerekeknél magasabb IL-6-szintet mértek a köldökzsinórvérben születéskor, és azt, hogy az édesanyák IL-6 szintjei megemelkedtek a kezdő időpont és a szülés között. Ez szorított arra utal, hogy a fokozott gyulladás a terhesség alatt összefüggésben van az ASD-szerű tünetek nagyobb esélyével a kétévesek körében, és azt, hogy a várandósság alatti periodontális kezelés a gyulladás csökkentése révén csökkentheti a gyerekeknél az ASD kialakulásának esélyét.

A kutatók megjegyzi, hogy eredményeik összhangban vannak más kutatásokkal, melyek szerint a terhesség alatti periodontális betegség összefüggésben van számos nem várt eseménnyel, beleértve a koraszülöttséget, visszamaradott magzati növekedést és a preeclampsia is. Állatvizsgálatokat is idéznek, melyek azt mutatják, hogy a szájbán lévő kórokozók valószínűleg fetoplacentaris gyulladást okozhat, ami cserébe az agy fehérállományának károsodását eredményezheti, ami embereknél autizmushoz hasonló idegfejlődési rendellenességekhez vezethet. Noha figyelmeztetnek, hogy a kutatásuknak vannak korlátai. Például, megemlítik, hogy az M-CHAT-re támaszkodtak, amit korábban a korlátozott prediktív értéke miatt bírálták, és nem követték nyomon, hogy mely gyerekeknél alakult ki ténylegesen ASD.

—  
“Antepartum periodontitis treatment and risk of offspring screening positive for autism spectrum disorder,” Carl Bose, Gregory C. Valentine, Kamaira Philips, Kim Boggess, Kevin Moss, Silvana P. Barros, Julie Marchesan, Di Wu, Thomas

M. O’Shea, Myriam Peralta-Carcelen, Ricki Goldstein, Rajam Ramamurthy, és James D. Beck, *Journal of Perinatology*, 2023.01.25. (online). Cím: Gregory Valentine, gvalent@uw.edu.

## Egy kutatás az ASD-vel élő személyek fájdalomra adott válaszait vizsgálja

Egy új vizsgálat betekintést nyújt az autizmus spektrumzavarral (ASD) élő felnőttek fájdalmas ingerekre adott válaszaiba.

Tseela Hoffman és mtsai a fájdalomérzékelést vizsgálták 104 felnőttél, akik közül 52-t ASD-vel diagnosztizáltak. Az ASD-s résztvevőket, akiknek az életkora 18 és 55 év között volt, kor és nem szerint párosították össze neurotipikus kontrollokkal, és mindkét csoport hasonló pontszámokat kapott egy kognitív teszten.

A kutatók eredményei szerint az ASD-s résztvevők nagyobb valószínűséggel használtak pszichiátriai gyógyszereket, mint a kontrollok. Továbbá, önmagukat sokkal szorongóbbnak értékelték, és

*A kutatók szerint:*

*„Ez a bizonyíték a fokozott fájdalomra való érzékenységre szavatolja annak az általános hiedelemnek a megváltoztatását, hogy hogy az autisztikus személyek kevesebb fájdalmat érzékelnek.*

*Ez a félreértelmezés késői diagnózishoz és gyenge kezeléshez vezethet, ezzel szenvedést és az autisztikus tünetek felerősödését okozva, pl. alvászavarok, nyugtalanság és agresszív viselkedés.”*

sokkal érzékenyebbnak a fájdalomra és más környezeti ingerekre.

A szenzoros vizsgálatokon az ASD-s résztvevők és a kontrollok hő- és fájdalomérzékelő küszöbe hasonló volt, mely eredmény a perifériás idegrendszer normális működésére utal ASD-ben. Habár, amikor a résztvevőket különböző, a fájdalomküszöbük feletti ingereknek tették ki, az ASD-s következetesen magasabbnak értékelték fájdalmukat, mint a kontrollok, ami a fájdalomra való túlérzékenység jele. Emellett a kutatók úgy találták, hogy az ASD-s egyének sikeresen tudták gátolni a rövid fájdalomingereteket, de a tartósakat nem.

Összegezve, a kutatók szerint az eredmények arra utalnak, hogy az ASD-s személyeknek „pro-nociceptív” fájdalommodulációs profilja van, ami azt jelenti, hogy az agyuk, aktívabbnak tűnik a fájdalomérzet enyhítésében, és kevésbé

aktívnak a folyamatos fájdalom gátlásában. Ez a profil szerintük növelheti a krónikus fájdalom kialakulásának kockázatát ezen egyéneknél. Azt is megjegyzi, hogy az eredményeik összhangban vannak azzal az elmélettel, hogy az ASD együtt jár az izgalom és a gátlás közti egyensúlyhiányával az agyban.

A kutatók arra következtetnek, hogy „Ez a bizonyíték a fokozott fájdalomra való érzékenységre szavatolja annak az általános hiedelemnek a megváltozását, miszerint az autisztikus személyek kevesebb fájdalmat érzékelnek. Ez a félreértelmezés késői diagnózishoz és gyenge kezeléshez vezethet, ezzel szenvedést és az autisztikus tünetek, pl. alvászavarok, nyugtalanság és agresszív viselkedés felerősödését okozva.”

Szerkesztői megjegyzés: az egyre több bizonyíték azt mutatja, hogy az ASD-s személyek fájdalomérzékelése egyénenként változhat, és ide tartozhat a fájdalomra való túlérzékenység, hiposzenzitivitás vagy a fájdalom helyének beazonosítására való képtelenség.

“Indifference or hypersensitivity? Solving the riddle of the pain profile in individuals with autism,” Tseela Hoffman, Tami Bar-Shalita, Yelena Granovsky, Eynat Gal, Merry Kalingel-Levi, Yael Dori, Chen Buxbaum, Natalya Yarovinsky, és Irit Weissman-Fogel, *PAIN*, 2022. november (online ingyenes). Cím: Irit Weissman-Fogel, Department of Physical Therapy, Faculty of Social Welfare and Health Sciences, University of Haifa, Abba Khoushy Ave 199, Haifa 3498838, Israel, ifogel@univ.haifa.ac.il.

—és—

“New evidence questions the assumptions about pain in autism”, hírközlés, Wolters Kluwer Health, 2022.11.30.

**Segítségére vagy információra van szüksége?**

Az Autism Research Institute díjmentesen hívható hívásközpontja:

**833-281-7165**

## A MYT1L gén mutációi szerepet játszhatnak az autizmus egyes eseteiben

Egy új, Bettina Weigel és mtsai által vezetett vizsgálat szerint az autizmus egyes eseteiben előfordulhatnak a MYT1L nevű gén mutációi.

Weigel és csapata a MYT1L szerepét vizsgálták (amit az „idegi identitás őrzőjének” is neveznek, mivel ez a három gén közül az egyik, melyek ahhoz szükségesek, hogy az őssejtek inkább neuronná alakuljanak más sejtípusok helyett) a MYT1Lhiány hatásainak feltárásával a laboratóriumban programozott őssejtekből származó eger és humán idegsejtekben.

A kutatók úgy találták, hogy a MYT1L-hiányos egerek vékonyabb agykéreggel rendelkeztek. Az egerek emellett számos, autizmusban is észlelhető viselkedési változást is mutattak, beleértve a szociális hiányosságokat (csak hím egereknél észlelt) és a hiperaktivitást.

Továbbá, a MYT1L-hiányos egerek idegsejt-

jei túlzott mennyiségű nátriumcsatornát termeltek, ami elektrofiziológiai hiperaktivációhoz és az idegműködés károsodáshoz vezetett. A lamotriginnel, egy nátrium csatornákat blokkoló antiepileptikummal való kezelés visszaállította a sejtek normális elektrofiziológiai aktivitását, és a gyógyszert kapott MYT1L-hiányos egerek már nem mutattak hiperaktivitást vagy szorongáshoz hasonló viselkedést.

A kutatók felfedezték, hogy a MYT1L-hiányos eger neuronokban, ugyanúgy, mint a MYT1L-hiányosra tervezett humán idegsejtekben, a sejtek izom- vagy szívzöveté váló alakulását elősegítő gének továbbra is aktívak voltak. Ez Mall szerint azt mutatja, hogy „a sejtek nem tudnak olyan hatékonyan kiugrani a progenitor stádiumból egy differenciált idegi stádiumba.”

(folyt. 7. oldal)

## A funkcionális szomatikus problémák gyakoriak fokozott autisztikus vonásokkal rendelkező serdülőknél

Az autisztikus vonásokkal rendelkező tinédzserek gyakran tapasztalnak funkcionális szomatikus tüneteket (FSS), más szóval fizikális tüneteket, melyek orvosilag nem könnyen magyarázhatóak. Egy új vizsgálatban Elske Hogendoorn és mtsai az autisztikus vonások és az FSS közötti időbeli kapcsolatot vizsgálták egy nagy serdülő populációban.

A kutatók 2772, a Serdülő egyének életének követése elnevezésű felmérésben (Tracking Adolescents’ Individuals Lives Survey, TRAILS) résztvevő tinédzser adatait elemezték. A tinnk közül 543-an kaptak beutalt mentális egészségügyi problémák klinikai kezelésére, és 264-et diagnosztizáltak hivatalosan autizmus spektrumzavarral (ASD). A kutatók szerint az autisztikus vonások aránya a klinikai csoportban magasabb volt, mint az általános TRAILS csoportban, ami lehetővé tette számukra ezen vonások széles körének feltárását.

A serdülők adatait négy különböző időszakra vagy „hullámra” osztva vizsgálták, a 11-19 év közötti kort lefedve. A szülők a gyerekek autisztikus vonásairól szóló információkat osztottak meg, míg a gyerekek maguk számoltak be szomatikus panaszokról, mint például fájdalmak, fejfájás, hányinger, gyomorfájdalom, hányás, fáradtság és szédülés.

„A mintánkban”, mondják a kutatók, „a több autisztikus tünetet mutató serdülőkszámos megmagyarázhatatlan szomatikus tünetet is tapasztalnak.” Konzisztens kapcsolat volt az FSS-sel az autisztikus vonások három doménje esetében: szociális és kommunikációs viselkedés, ismétlődő viselkedési formák, és önszabályozó viselkedés. Az FSS és az autisztikus vonások időbeli kapcsolatának elemzése során a kutatók úgy találták, hogy az autisztikus tulajdonságok változása egy hullámban nem járult hozzá az FSS változásaihoz egy későbbi hullámban, és egy hullám FSS változásai nem járultak hozzá az autisztikus vonások változásaihoz egy későbbi hullámokban.

Hozzáadték, hogy „A vizsgálat eredményei figyelmeztetnek a klinikusokat az együttesen előforduló autisztikus vonásokra és FSS-re. Az FSS-re fókuszáló kezelés adaptálható, hogy jobban illeszkedjen az autisztikus vonásokkal élő serdülőkhoz. Cserébe több figyelmet fordíthatunk az FSS-re az autisztikus vonásokra fókuszáló kezelés során.”

“Longitudinal relations between autistic-like features and functional somatic symptoms in adolescence,” Elske Hogendoorn, Catharina, A. Hartman, Sarah M. Burke, Marijn W.G. van Dijk, és Judith G.M. Rosmalen, *Autism*, 2023. január (online ingyenes). Cím: Elske Hogendoorn, Interdisciplinary Center Psychopathology and Emotion Regulation, University of Groningen, University Medical Center Groningen, CC 72,P.O. Box 30001, 9700 RB Groningen, Hollandia, e.hogendoorn@umcg.nl.

VEZÉRCIKK: Stephen M. Edelson, PhD

## – Bemutatkozik a National Autism History Museum –

### I. rész: Kiemelve Bernard Rimland vízióját és hozzájárulását az autizmus területéhez

Az autizmus közel egy évszázados írásos történelmének alkalmából az Autism Research Institute (ARI) nemrég megnyitotta a National Autism History Museum-ot (Nemzeti Autizmus Történelmi Múzeum) – az első, autizmusnak szentelt történelmi múzeumot. A négy teremből álló múzeum a kaliforniai San Diego város Kensington kerületében található, közel az ARI központi irodájához.

A múzeumban található számos anyagot és műtárgyat Dr. Bernard Rimland, a kutatás és szülői érdekvédelem egyik igazi úttörője gyűjtötte. Mindezek mellett a múzeum rengeteg érdekes tényt is bemutat, mint például a terület fontos mérföldköveinek időrendjét is.

A múzeum sok korszakalkotó kérdést ismert, mint például az autizmus szakmai közösség általi elismerését, az autizmus kritériumainak változásait 1961 óta, a jelentett prevalencia rátákat 1966-tól 2022-ig, és a viselkedésterápia (vagy alkalmazott viselkedéselemzés) eredetét.

Az egyik kiállítás Dr. Temple Grandin az autista közösség megsegítésére és az élőállat-életesítményekben az állatok humánus kezelési módjának kialakítására tett erőfeszítéseire fókuszál. Egy másik kiállítást olyan filmeknek szenteltünk, melyekben az autizmushoz valamilyen módon kötődő népszerű színészek és színésznők szerepelnek, min pl. Elvis Presley, Brooke Shields, Leonardo DiCaprio és Dustin Hoffmann.

#### Az ARI hozzájárulása az autizmus területéhez

Az új múzeum megnyitásának tiszteletére ez a vezércikk Bernard Rimland és az Autism Research Institute számos hozzájárulását ismerteti az intézet alapítása óta eltelt közel 50 év alatt. A későbbi kiadások az autista közösség más történelmi csúcspontjait emeli majd ki.

Korábban leírtam, hogy hogyan játszott Dr. Rimland központi szerepet az autizmus területén azzal, hogy feltárta az akkoriban elfogadott hiedelem (miszerint az autizmus oka a rossz nevelés) mellett szóló bizonyítékok teljes hiányát. Nem sokkal azután, hogy a fiát, Markot autizmussal diagnosztizáltak, Rimland elhatározta, hogy mindent megtesz, hogy segítsen a fiának. Minden cikket elolvasott, amit az autizmusról talált, és fordítokat bérrelt fel számos cikk fordítására. Rimland hamar rájött, hogy az egész szakmai közösség őt és a feleségét hibáztatja, mert úgy vélték, érzelmileg semmibe veszik Markot.

Ezek közé a szakemberek közé tartozott kezdetben Dr. Leo Kanner, egy kiváló tudós és tiszteletben álló gyermekpszichiáter, aki először írt cikket az autizmusról egy nagyobb tudományos lapban [1]. (Javára szolgál, hogy Kanner később elhagyta a szülőket okoló elméletet). Bruno Bettelheim kibővítette Kanner kezdeti negatív leírásait a szülőkről, közvetlenül hibáztatva őket az 1959-ben a *Scientific American*-ben megjelent

cikkében [2], illetve az 1967-ben megjelent *The Empty Fortress* [3] c. könyvében. Akkoriban azt mondták a szülőknek, hogy járjanak házassági tanácsadásra, és vigyék el a gyermeket játékerápiára.

Rimland egy tanulmányt kezdett írni, hogy megdöntse a szülői gondatlanság elméletét, és hogy amellel érveljen, hogy a genetika, a neurológia és/vagy a környezet lényeges szerepet játszik az autizmus kialakulásában. 5 év alatt a cikk könyvvé nőtt, amit 1964-ben adtak ki [4]. Rimland elmélete azonnal nemzetközi elismerésben részesült, és elindította a biológiai és viselkedési intervenció kutatására és kezelésére fókuszáló új korszakot.

Egy évvel később Rimland részt vett egy egyéves munkacsoportban a Stanford University-vel. Ez alatt az idő alatt felismerte, hogy egy nemzeti hálózat kialakítására lenne szükség a hatékony kezelési módokról szóló információk megosztásához a családok között országsszerte. Dr. Ruth Sullivannal elindították a National Society for Autistic Children (NSAC) nevű társaságot, mai nevén (Amerikai) Autizmus Társaság. Ekkoriban meglátogatta Dr. Ivar Lovaas-t a UCLA-n, majd hamarosan arra kérte az NSAC-ot, hogy osszanak meg információkat a tagokkal a viselkedésterápiáról.

1967-ben Dr. Rimland megalapította az Institute for Child Behavior Research [Gyermek Viselkedésterápia Kutató Intézet], mai nevén Autism Research Institute [Autizmus Kutató Intézet, ARI] nevű intézetet. A cél az volt, és továbbra is az, hogy bátorítsunk, és megosszuk a tudományos tudásunkat az autisztikus emberek megértéséről és támogatásáról a kutatókkal, illetve az egész autizmus közösséggel.

A késő '60-as és korai '70-es években volt egy erőfeszítés egy, az autizmusnak szentelt tudományos lap elindítására. Akkoriban a *Diagnosztikai és Statisztikai Kézikönyv 2-es verziója* (DSM-2) az „autisztikus, atipikus és zárkózott viselkedés” kifejezések használatát a gyermekkori skizofrénia kritériumaiként [5]. Miután több tudós is megközelítette, a Washington D.C.-ben lévő Scripta Publishing Corporation beleegyezett, hogy megjelenjen egy negyedévente megjelenő lapot *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia* címmel. Kanner (aki akkorra már elhagyta a korábbi, szülőket hibáztató nézeteit) lett az első szerkesztője, és a szerkesztőbizottság magában foglalta a „Kicsoda az autizmus területén”-t is akkoriban. Az első kiadás borítóképe, a szerkesztőbizottság tagjainak listája és a tartalomjegyzék megtekinthető a [www.autism.org/JACS](http://www.autism.org/JACS) oldalon.

Amikor Kanner szerkesztőként 1974-ben lemondott, Rimlandet kérte fel, hogy legyen a lap következő szerkesztője. Mivel Rimlandnek teljes állása volt civileként a haditengerészetnél, visszatartotta. Ezután az az Eric Schopler lett a szerkesztő, aki a következő 24 évben is betöltötte ezt a pozíciót.

Az 1980-as években Rimland nyílt támogatója volt Ivar Lovaas viselkedésterápiáról szóló munkájának, amit ma alkalmazott viselkedéselemzésként ismerünk (Applied Behavior Analysis, ABA). Számos levelet írt, hogy támogassa Lovaas kutatási ösztöndíjait, szerkesztői cikkeket írt az ABA reklámozásához, és világszerte előadásokat tartott a hatékonyságáról. Az évek során az ABA sokkal személyközpontúbb, természetesebb és gyermekközpontúbb lett.

Az 1980-as évek közepén a Hasbro játékvállalat sok kritikát kapott, amiért egy „extrém paranoid skizofrénias”-ként leírt GI Joe akciófigurát készítettek. Nem sokkal később a Hasbro visszahívta a játékot, és pénzt adományozott a mentális egészség kutatásának támogatására. Rimland meglátott egy lehetőséget, és indulási támogatást kért egy negyedévenkénti tudományos hírlevél kiadásához szülők és szakemberek számára, melyben összefoglalják az aktuális és legrelevánsabb autizmusról szóló eredményeket. Az ARI folytatja a negyedévenkénti hírlevél, az *Autism Research Review International* kiadását.

Egy másik fontos pont az 1980-as években az Academy Awards-nyertes film, az *Esőember* volt. Ahogy azt sokan tudják, Rimlandet kérték fel, hogy nézze át a forgatókönyv egy korai változatát, hiszen számos cikket publikált a savant képességekről, beleértve egy népszerű írását 1978-ban a *Psychology Today*-ben [6]. Érdekes módon Raymondot intellektuális kihívás elé akarták állítani. Miközben véleményezte a forgatókönyvet, Rimland azt javasolta, hogy Raymond legyen autista, még ha az autizmus nem is volt annyira jól ismert akkoriban. A producer megfogadta Rimland tanácsát, és történelmet írt.

Az 1990-es években kezdtem szorosan együttműködni Rimlanddel az egyetem elvégzése és néhány év tanítás után. Ez alatt az idő alatt kezdtük vizsgálni a szenzoros feldolgozást, egy olyan kutatási területet, amit Grandin leírásai a szenzoros érzékenysége által kiváltott diszkomfortról, vagy akár fájdalomról nagyban inspiráltak. Több mint egy évtizeden át tanulmányoztuk az érzékszervekkel kapcsolatos kezelési módokat, beleértve a hallási figyelem tréninget (auditive integration training), a vizuális környezeti terápiát (ambient vision therapy), és Grandin ölelőgépet.

Rimland 2006-ban bekövetkezett halála óta az ARI több, általa megkezdett programot is fenntart. A víziója folytatásaként jelenleg még több biológiailag megalapozott kutatást támogatunk. Emellett kiterjesztettük erőfeszítéseinket, hogy megértsük és támogassuk a felnőtt és idős, spektrumon élő embereket is. Számos ingyenes webináriumot is szponzorálunk az autista közösség számára világszerte az egyidejűleg előforduló orvosi problémákról (további információkért látogasson el az [ARI.org](http://ARI.org) oldalra),

(folyt. 7 old.)

# Friss kutatási eredmények

## ASD-s egyéneknél szignifikánsan magasabb a szívanyagcsere-problémák kockázata

Egy új metaanalízis szerint az autizmus spektrumzavaros (ASD) egyéneknél szignifikánsan magasabb a szívanyagcsere-problémák kialakulásának kockázata.

Chathurika Dhanasekara és mtsai 34 darab, több mint 276 000 autista és több, mint 7 733 000 nem autista résztvevőt magába foglaló vizsgálatot tekintettek át. Arról számoltak be, hogy „az autizmussal élőknel magasabb volt a diabetes, a dyslipidaemia és a szívbetegség kialakulásának társult kockázata, de a magas vérnyomás és a stroke-é nem. A diabetes és a magas vérnyomás kialakulásának társult kockázata még magasabb volt autista gyermekek körében.”

A kutatók arra következtetnek, hogy az „eredmények arra utalnak, hogy a szívanyagcsere-betegségek társult magasabb kockázatának arra kellene ösztönöznie a kutatókat, hogy éberem figyeljék az autizmussal élő embereket a szívanyagcsere-betegség potenciális közreműködői és jelei, illetve a szövődésményeik miatt.”

A vizsgálatot kommentálva Elizabeth Weir kutató szerint több kutatásra van szükség az ASD-s egyének megemelkedett halálozási arányával kapcsolatban. Azt mondja, hogy „Különösen az autisztikus emberek öregedése során felmerülő krónikus fizikai egészségügyi problémákról szóló vizsgálatokból van hiány, a 35 évnél idősebbek krónikus egészségügyi terheit csak néhány tanulmány vizsgálja.”

—  
“Association between autism spectrum disorders and cardiometabolic diseases: a systematic review and metaanalysis,” Chathurika S. Dhanasekara, Dominic Ancona, Leticia Cortes, Amy Hu, Afrina H. Rimu, Christina Robohm-Leavitt, Drew Payne, Sarah M. Wakefield, Ann

M. Mastergeorge, és Chanaka N. Kahathuduwa, *JAMA Pediatrics*, 2023.01.30. (online). Cím: Chathurika S. Dhanasekara, Department of Laboratory Science and Primary Care, School of Health Professions, Texas Tech University Health Sciences Center, Lubbock, TX 79430.

—és—

“Autism, physical health conditions, and a need for reform,” Elizabeth M. Weir, *JAMA Pediatrics*, 2023.01.30. (online). Cím: Elizabeth Weir, Autism Research Centre, Department of Psychiatry, University of Cambridge, Douglas House, 18B Trumpington Road, Cambridge, CB2 8AH, UK, sb205@cam.ac.uk.

## A szoptatás nem befolyásolja az ASD súlyosságát

Egy új vizsgálat szerint az autizmus spektrumzavarral (ASD) élő gyerekek tüneteinek súlyosságát nem befolyásolja a szoptatás hossza, illetve, hogy édesanyjuk szoptatott-e egyáltalán.

Marianne Peries és mtsai 243 gyermek adatait gyűjtötte össze, akik részt vettek az ELENA elnevezésű hosszú távú vizsgálatban, mely ASD-s gyerekek fejlődési pályáink alakulását vizsgálja. Megjegyzik, hogy „A szoptatás megkezdésének gyakorisága hasonló volt az általános populációéhoz, és a még hat hónapos korban is szoptatott gyermekek aránya magasabb volt.”

Többszörös értékelés alkalmazásával a kutatók az ASD tüneteinek klinikai súlyosságát mérték minden gyermeknél. Arról számolnak be, hogy „Eredményeink nem mutatnak összefüggést a szoptatás megkezdése vagy hossza és az ASD klinikai súlyosságának megelőzése között.” Továbbá szerintük „A szoptatás hossza és az IQ közötti pozitív összefüggés általános populációban megtalálható bizonyítékait nem találtuk az ASD-s gyermekekből álló mintánkban.”

Arra következtetnek, hogy bár korábbi vizsgálatokból van némi bizonyíték, mely szerint a hosszabb szoptatási időszak és/vagy a predomináns szoptatás jelentős mértékben kötődik ahhoz, hogy egy gyermeknél kisebb eséllyel alakul ki ASD, „eredményeink nem támasztják alá az ASD nagyobb klinikai súlyossága elleni megelőző szerepet.”

Bár a kutatók megjegyzik, hogy vizsgálatuk elég kicsi volt, és hogy az általuk vizsgált gyerekek (akiket a teljes ELENA kohorszból választottak ki, mert szüleik teljes képet nyújtottak a szoptatási előzményeiről), magasabb IQ-val és magasabb szintű adaptáció képességekkel rendelkeztek, mint az ELENA kohorsz más résztvevői, ami korlátozza eredményeik általánosíthatóságát.

—  
“Breastfeeding is not a risk factor for clinical severity in autism spectrum disorder in children from the ELENA cohort,” Marianne Peries, Fanyiny Dühr, Marie-Christine Picot, Barbara Heude, Jonathan Y. Bernard, és Amaria Baghdadli, *Nature Scientific Reports*, 2023. január (free on-line). Cím: Amaria Baghdadli, rech-clinique-autisme@chu-montpellier.fr.

## Az egyetlen hajszállal végezhető teszt segíthet az ASD előrejelzésében

Egy új vizsgálat szerint gyermekek hajmintáinak segítségével 81%-os pontossággal előre lehet jelezni az autizmus spektrumzavart (ASD).

A vizsgálatban Christine Austin és mtsai egy új algoritmus diagnosztikai pontosságát tesztelték, amely egyetlen hajszállal vizsgálja a fémanycsere időbeli mintázatait. A kutatók azt állítják, hogy azután hozták létre az algoritmust, miután a korábbi kutatásuk azt mutatta, hogy „a létfontosságú és toxikus elemek anyagcsereje háttérben álló dinamika szabályozási zavara az ASD etiológiájának kritikus eleme.” A kutatók géppel párosították az elemzéseiket, hogy növelni tudják az előrejelzéseik pontosságát.

Az algoritmusuk létrehozásához a kutatók 3 különböző populációból származó 486 gyermek hajmintáit elemezték. Ide tartoztak egy japán országos tanulmányban résztvevő gyerekek; egy svéd, ASD tekintetében konkordáns vagy diszkonkordáns ikerpárokat vizsgáló kutatásba bevont gyerekek, illetve neurotipikus és ASD-s gyerekek az Egyesült Államokból.

97 hajmintát elemezve az algoritmus validálása érdekében a kutatók úgy találták, hogy egyhónapos gyerekek esetében 96,4%-os szenzitivitással (ami a pozitív esetek helyes azonosítására utal), 75,4%-os specificitással (ami a negatív esetek helyes kizárására utal), és 81,4%-os pontossággal helyesen jelezte az ASD-t. Azt is megállapították, hogy az eredmények nem különböztek az életkor vagy nem tekintetében.

Austin és mtsai azonban megjegyzik, hogy az eredményeik előzetesek, és más kutatók általi ismétlésre van szükség.

—  
“Elemental dynamics in hair accurately predict future autism spectrum disorder diagnosis: an international multi-center study,” Christine Austin, Paul Curtin, Manish Arora, Abraham Reichenberg, Austen Curtin, Miyuki Iwai-Shimada, Robert O. Wright, Rosalind J. Wright, Karl Lundin Remnelius, Johan Isaksson, Sven Bölte, and Shoji F. Nakayama, *Journal of Clinical Medicine*, 2022.12.01. (free online). Cím: Manish Arora, Environmental Medicine and Public Health, Mount Sinai School of Medicine, New York, NY 10029, manish.arora@mssm.edu.

—lásd még—

“A new test for autism hopes to help doctors diagnose before symptoms show,” Evan Bush, NBC News, 2023.01.05.

## — AUTISM.JOBS —

### Álláskeresők, Gondozók, Coachok és Munkáltatók ingyenes forrása

[www.Autism.Jobs](http://www.Autism.Jobs)

Az oldalon megtalálhatók az autizmussal élők alkalmazásával járó előnyök, gyakorlati információk segítenek az autizmussal élő jelentkezőknek, hogy „munkára készek” legyenek, és megtanulhatja, hogy hogyan alakítható ki autistabarát munkahely.

Költözik?  
Tudassa velünk előre,  
hogy a kiadványunk  
utolérje Önt!

# Friss kutatási eredmények

## Az óvodások eredményei hasonlóak általános és sajátos nevelési igényű csoportokban

Sok autizmus spektrumzavarral (ASD) élő óvodás korú gyermeket helyeznek el általános nevelési csoportokban, míg sokan sajátos nevelési csoportokban kapnak helyet. Egy új izraeli tanulmány szerint a két különböző profilú csoportban nevelkedő gyerekek hasonló változásokat mutatnak a főbb autisztikus tünetek tekintetében egy-két év leforgása alatt.

Michal Ilan és mtsai 121 ASD-s óvodás adatait elemezték, akik általános vagy sajátos nevelési csoportokba jártak, és az ADOS-2 (Autizmus Diagnosztikus Observációs Séma, 2. verzió) segítségével hasonlították össze a főbb ASD-tüneteik változásait. A kutatók figyelembe vették a kiindulási kognitív pontszámokat, az életkort a diagnózis idején, és a szülők beszámolóit az intervenció intenzitásáról. Arról számolnak be, hogy „Az ADOS-2 pontszámok longitudinális változásai nem mutattak szignifikáns eltérést a különböző nevelési csoportok között az 1-2 éves periódus alatt.” Ezzel szemben megjegyzik, hogy az ADOS súlyossági pontszámok változásai erős összefüggést mutattak a diagnózis idején betöltött életkorral, „azt mutatva, hogy a korábban diagnosztizált gyerekek a nevelési környezettől függetlenül jobban fejlődtek”

A kutatók szerint a „speciális és [általános] nevelési környezet drámaian különbözik egymástól szerkezetben és költségekben is. Mégis feltűnően kis különbség van az ASD-s gyerekek eredményei között a két nevelési környezetben az ASD fő tüneteinek és a durva beszélt nyelvi képességeik vonatkozásában.” Arra következtetnek, hogy „Ez hangsúlyozza, hogy specifikus követelményeket kell meghatározni az értelmes elhelyezési javaslatok megfogalmazásához.”

A kutatók azonban figyelmeztetnek, hogy eredményeik korlátozottak. Például úgy nyilatkoztak, hogy ők a fő ASD tünetek változásaira fókuszáltak, és nem vizsgáltak más paramétereket.

Children with autism exhibit similar longitudinal changes in core symptoms when placed in special or mainstream education settings,” Michal Ilan, Michal Faroy, Ditzza Zachor, Liora Manelis, Danel Waissengreen, Analya Michaelovski, Inbar Avni, Idan Menashe, Judah Koller, Ilan Dinstein, and Gal Meiri, *Autism*, 2023.01.11. (free on-line). Cím: Michal Ilan, Psychology Department, Ben-Gurion University of the Negev, Ben-Gurion 1, Beer Sheva 8410501, Israel, mici83@gmail.com.

### Tudta?

Az Autism Research Institute nemrég megszerezte az ötödik éves négycsillagos minősítését – a Charity Navigator legmagasabb kitüntetését

## Az ASD-s gyermekek szülei fokozott stresszről és megbélyegzésről számolnak be

Egy új ausztrál vizsgálat szerint az autizmus spektrumzavaros (ASD) vagy más neurológiai állapottól szenvedő gyerekek gondozói fokozott stresszt, rossz lelki egészséget, és stigmatizációt élnek át.

Emily D'Arcy és mtsai 66 gondozót kérdeztek, akik neurológiai betegségekben szenvedő gyerekeket gondoznak. Majdnem minden gyereket ASD-vel és/vagy figyelemhiány/hiperaktivitás zavarral (ADHD) diagnosztizáltak. A kutatók arra az eredményre jutottak, hogy a válaszadók közel 80%-a tapasztalt rossz közérzetet, fokozott stresszt és gyenge mentális egészségi állapotot. Emellett több mint 22%-uk számolt be arról, hogy megbélyegzést tapasztalnak.

A vizsgálatot vezető szerző, Ben Milbourn hozzátézi, hogy „Az anyagi feszültség is nagyban hozzájárult a gondozók gyenge mentális egészségi állapotához és közérzetéhez, és a vizsgálati eredményeszerint a gondozók jelentős akadályokkal szembesültek a sikeres karrier és előrelépés vonatkozásában, és gyakran személyes áldozatokkal kellett tenniük, ami hatással volt a személyes identitásukra.”

A kutatók arra következtetnek, hogy „Az eredmények azt mutatják, hogy ebben a populációban számos kielégítetlen szükséglet van, beleértve a támogató csoportokat, képzéseket, haladékat és anyagi segítséget.” Milbourn hozzátézi, hogy „A jövőbeli gondozói interakcióknak és támogató szolgálatoknak különösen arra kellene fókuszálniuk, hogy megvédjék a gondozókat a létező bélyegektől, mialatt a nagyközönségnek is megtanítják, hogy mi az a stigma, hogyan élük meg a gondozók, és hogyan járul ehhez hozzá a nagyközönség.”

“The well-being and support needs of Australian caregivers of neurodiverse children,” Emily D'Arcy, Tayah Burnett, Emily Capstick, Catherine Elder, Olivia Slee, Sonya Girdler, Melissa Scott, és Ben Milbourn, *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2023.02.09. (free online). Cím: Ben Milbourn, ben.milbourn@curtin.edu.au.

—és—

“Stress levels skyhigh for families of neurodiverse kids,” új kiadás, Curtin University, 2023.02.13.

### Új az autizmus terén?

Ha igen, az Autism Research Institute értékes információkkal szolgál a megfelelő orvosi ellátás keresésében.

A potenciális egészségügyi szolgáltatóknak feltett fontos kérdésekről szóló listát lásd: <https://www.autism.org/>

## Turner-szindrómás lányok között magasabb az autizmus spektrumzavar aránya

Egy új kutatás szerint a Turner-szindrómás lányok között magas az autizmus spektrumzavar (ASD) aránya.

Turner-szindróma akkor alakul ki, ha nőknél csak egy X kromoszóma van jelen, vagy ha a második X kromoszóma részleges vagy rendellenes. A szindróma jelek és tünetek széles körét okozza, mint pl. alacsony termet, szív- és veseproblémák, látási és hallási problémák, petefészek-elégtelenség, és diszmorf tulajdonságok. Míg az jól ismert, hogy sok Turner-szindrómás nő tapasztal nehézségeket a szocializáció terén, ezt gyakran csupán a fizikai nehézségeiknek tulajdonították.

Az új vizsgálatban Jeanne Wolstencroft és mtsai 127, 5-19 éves kor közötti Turner-szindrómával élő lányt vizsgáltak, több értékelési szempont alapján, beleértve a szülőket, tanárokat és a gyerekek saját beszámolóit is. A kutatók arról számolnak be, hogy a gyerekek 83%-a tapasztalt már jelentős szociális kommunikációs nehézségeket, és 61%-uknak voltak enyhe-közepes autisztikus vonásai, melyek befolyásolták a társas interakciókat; továbbá 23%-uk felelt meg az ASD diagnosztikai kritériumainak. Szerintük „Ez Turner-szindrómában a tipikusan fejlődő lányokhoz képest az ASD kritériumainak való megfelelés 57-szeres relatív kockázatával egyenlő”, hozzátéve, hogy „vitathatatlanul erős a kapcsolat a Turner-szindróma és az ASD kockázata között, annak ellenére, hogy a korábbi állítások az ellenkezőjéről szóltak.

A kutatók hozzátézik, hogy az általuk vizsgált lányok 34%-ának volt legalább egy mentális egészségi vagy idegfejlődési problémája, és hogy azoknál, akiknél ASD is jelen van, magasabb volt a kockázata az együttesen megjelenő emocionális zavarnak és/vagy figyelemhiányos hiperaktivitási zavarnak (ADHD).

Arra következtetnek, hogy a „Turner-szindrómás gyerekek ellátását végző klinikusoknak meg kellene fontolniuk, hogy a gyerekeket ASD-felmérésre is beutalják, annak érdekében, hogy elősegítsék a szociális készségek támogatásának megvalósulását, ahogy ez hatékonyan mutatkozott Turner-szindrómával élő fiatal nők körében is.”

“Mental health and neuro development in children and adolescents with Turner syndrome,” Jeanne Wolstencroft, William Mandy, és David Skuse, *Women's Health*, 2022. december (free online). Cím: Jeanne Wolstencroft, The Great Ormond Street Institute of Child Health, University College London, 30 Guilford Street, London WC1N 1EH, UK, j.wolstencroft@ucl.ac.uk.

—lásd még—

“Turner syndrome tied to autism,” Emmet Fraizer, *Spectrum News*, 2023.01.05.

## Egy új, pocokkal végzett vizsgálat meglepő eredményei az oxitocinról

Mivel az oxitocin nevű hormon részt vesz a szociális kötődésben, számos kutatócsoport vizsgálta már az oxitocin alkalmazásának az autizmus spektrumzavarral (ASD) élő egyének szociális viselkedésére gyakorolt hatásait. Habár, egy meglepő új vizsgálatból az derül ki, hogy az oxitocin nem játszik olyan kritikus szerepet a szociális kötődés kialakításában, mint ahogy azt a tudósok eddig hitték.

A préripocokat gyakran használják az oxitocin szociális hatásainak kutatására, mert más pocokfajokkal ellentétben, melyek elég szabadosan élnek, ezek az állatok monogámok és erős szociális köteleket alkotnak. Emellett nagyobb sűrűségű oxitocin kötődést mutatnak számos agyterületen.

Az új kutatásban Kristen Berendzen és mtsai CRISPR génszerkesztést alkalmaztak, hogy három különböző préripocok vonalat hozzanak létre, melyekben az oxitocin receptor génjének mutációi megzavarták annak működését. A kutatók felfedezték, hogy a mutálódott oxitocin receptor génnel rendelkező pocok ugyanolyan monogám párási, kötődő és nevelő viselkedést mutattak, mint a normál pocok. (Továbbá, szültek és tejet termeltek, habár kisebb mennyiséget, mint a normál nőstény pocok.)

Devanand Manoli, a tanulmány társszerzője hozzát teszi, hogy „A mintázatok megkülönböztethetetlenek voltak. A fő viselkedési vonások, melyeket oxitocin-függőnek véltünk – mint pl. a szexuális partnerek összebújása, más potenciális partnerek elutasítása, illetve az anyák és apák általi szülői tevékenységek –, úgy tűnik, hogy teljesen épek maradnak a receptor hiányában is.” Hozzáteszi, hogy „Míg az oxitocint a „#9. számú szerelmi bájtalnak” hittük, úgy tűnik, hogy az 1-8 bájtal-

lok elegendőek lehetnek. Ez a vizsgálat azt mutatja, hogy az oxitocin valószínűleg csak egy része egy sokkal komplexebb genetikai programnak.”

Az új kutatás betekintést nyújthat olyan vizsgálatok félreérthető eredményeibe, melyek az oxitocin szociális viselkedésre gyakorolt hatásait vizsgálják autizmusban. Manoli szerint „Ezek a viselkedési formák túl fontosak a túléléshez ahhoz, hogy a lehetséges kudarcnak ettől az egy pontjától függenek. Valószínűleg vannak más útvonalak vagy genetikai útvonalak, amelyek lehetővé teszik azt a viselkedést. Az oxitocin receptor jelátvitel egy része lehet a programnak, de nem mindennek az oka.”

“Oxytocin receptor is not required for social attachment in prairie voles,” Kristen M. Berendzen, Ruchira Sharma, Maricruz Alvarado Mandujano, Yichao Wei, Forrest D. Rogers, Trenton C. Simmons, Adele M. H. Seelke, Jessica M. Bond, Rose Larios, Nastacia L. Goodwin, Michael Sherman, Srinivas Parthasarthy, Isidoro Espineda, Joseph R. Knodler, Annaliese Beery, Karen L. Bales, Nirao M. Shah, és Devanand S. Manoli, *Neuron*, 2023.01.27. (free online). Cím: Devanand Manoli, devanand.manoli@ucsf.edu.

—és—

“Fresh questions about oxytocin as the ‘love hormone’ behind pair bonding,” hírközlés, *Kaliforniai Egyetem, San Francisco*, 2023.01.27.

—és—

“‘Mind-blowing’ study upends conventional wisdom on oxytocin,” Angie Voyles Askham, *Spectrum*, 2023.01.27.

## Új kutatás támasztja alá az ASD-s totyogók szokatlan, dajkanyelvre adott reakcióját

Egy új kutatás újabb bizonyítékot nyújt arra, hogy a dajkanyelvre (anyák által gyakran használt játékos, túlzásba vitt beszédforma, amit babáikhoz beszélve használnak) adott szokatlan reakció segíthet az autizmus spektrumzavarral (ASD) élő totyogó korú gyerekek felismerésében.

Karen Pierce és mtsai szemkövető technológiát alkalmaztak 653, 12-48 hónapos kor közötti totyogó gyermek vizsgálatához. A gyerekeknek két rövid videót mutattak egymás mellett: az egyikben egy nő beszélt dajkanyelven, a másikon vagy egy forgalmas autópálya, vagy absztrakt formák voltak elektronikus zenével kísérve. A gyerekek tekinteténél irányta határozta meg, hogy meddig játszottak le egy videót.

A kutatók eredményei szerint a nem ASD-s gyerekek következetesen több érdeklődést mutattak a „dajkanyelvű” videó iránt, az idejük kb. 80%-át töltve ennek nézésével. Az ASD-vel diagnosztizált kisgyerekek sokkal kevésbé voltak következetesek, a „dajkanyelvű” videóra való fókuszálás az idő 0-100%-a között mozgott. Azoknak a gyerekeknek a részhalmozában, akik az idő kevesebb mint 30%-ában fókuszáltak a dajkanyelvű videóra, pontosan azonosítható volt ezzel a méréssel, hogy ASD-jük van.

Azoknak a gyerekeknek, akik ASD-sek, de így is az idő nagy részében a dajkanyelvű videóra figyeltek, magasabb volt a szociális és nyelvi készségeik szintje, mint a kevésbé figyelmes ASD-s társaiké.

Pierce hozzát teszi, hogy „Tudjuk, hogy minél hamarabb el tudjuk kezdeni a kezelést, annál valószínűbb, hogy hatékony lesz, de a legtöbb gyerek csak 3-4 éves korban kap hivatalos diagnózist. (folyt. 7. old.)

## A New Jersey-i autizmus vizsgálat az értelmi fogyatékoság nélküli autizmus eseteinek magas növekedését mutatja

Egy új vizsgálat arról számol be, hogy az autizmus spektrumzavar (ASD) diagnosztizált eseteinek száma meredeken emelkedett 2000 és 2016 között a New York – New Jersey nagyvárosi régióban. Továbbá úgy találták, hogy a legnagyobb emelkedés a nem értelmi fogyatékos gyerekek körében jelentkezett.

„Az egyik ASD-vel kapcsolatos feltételezés, hogy értelmi fogyatékosok körében jelenik meg” - mondja Josephine Shenouda első szerző. „Ezt a feltételezést régebbi vizsgálatok is alátámasztották, melyek szerint az autizmussal élő gyerekek 75%-ának értelmi fogyatékosága is van.” Habár, szerinte, „Amit a mi tanulmányunk mutat, az az, hogy ez a feltételezés nem igaz. Ebben a kutatásban valójában három autizmussal élő gyerekből kettőnek nem volt semmiféle értelmi fogyatékosága.”

A kutatók a folyamatban levő New Jersey Autism Study elnevezésű vizsgálat két évének adatait használták fel ahhoz, hogy a vizsgálati idő alatt New Jersey négy megyéjéből 4661 nyolcéves ASD-s gyermeket azonosítsanak. Közülük csak kb. 32%-uk volt értelmi fogyatékos. A további elemzés azt

mutatta, hogy az értelmi fogyatékosággal együtt megjelenő ASD aránya kétszeresére nőtt 2000 és 2016 között, míg az ASD aránya értelmi fogyatékoság nélkül az ötszörösére emelkedett.

*Shenouda és mtsai szerint az eredményeik megkérdőjelezik azt a feltételezést, hogy az autizmus általában értelmi fogyatékosággal együtt jelentkezik.*

Walter Zahorodny, a vizsgálat társszerzője hozzát teszi, hogy „Az ASD jobb tudatosítása és vizsgálata játszik ebben szerepet. De a tény, hogy az autizmus 500%-os emelkedését láttuk nem értelmi fogyatékos gyerekek körében – az általunk ismert gyerekek kiesnek a réseken – arra utal, hogy valami más is hajtja ezt a dolgot.”

A Rutgers vizsgálat szerint a fehér bőrű gyerekekhez képest 30%-kal kisebb valószínűséggel azonosítottak fekete bőrű ASD-s gyerekeket értelmi fogyatékoság nélkül, illetve a jómódúbb területekről származó gyerekek 80%-kal nagyobb valószínűséggel kerültek azonosításra, mint a szegényebb területekről származók.

Shenouda szerint „Mivel az ASD-s populáció 72%-ánál észlelhető borderline vagy átlagos értelmi képesség, hangsúlyt kellene helyezni a korai szűrésre, a korai azonosításra, és a korai intervencióra. Mivel a szellemi funkcionálásban elért eredmények arányosak a korai életkorban való intenzív beavatkozással, létfontosságú, hogy az univerzális szűrés helyben legyen, különösen a kevésbé kiszolgált közösségekben.”

“Prevalence and disparities in the detection of autism without intellectual disability,” Josephine Shenouda, Emily Barrett, Amy L. Davidow, Kate Sidwell, Cara Lescott, William Halperin, Vincent M. B. Silenzio, és Walter Zahorodny, *Pediatrics*, 2023. november (free online). Cím: Josephine Shenouda, Department of Pediatrics, Rutgers New Jersey Medical School, 185 South Orange-Ave F-511, Newark, New Jersey 07103, shenoujo@njms.rutgers.edu.

—és—

“Study logs five-fold increase in autism in New York-New Jersey region,” news release, Rutgers University - New Brunswick, 2023.01.18.

## A MYT1L gén mutációi szerepet játszhatnak az autizmus egyes eseteiben

(folytatás a 2. oldalról)

Weigelés mtsai megjegyzik, hogy míg a lamotrigin egerekben csökkentette a hiperaktivitást és a szorongáshoz kötődő viselkedési formákat, az még nem ismert, hogy segítséget jelenthet-e MYT1L mutációhoz kötődő ASD-vel rendelkező embereknél. Karin Belsito és mtsai 2001-es tanulmánya szerint a lamotrigin nem javította az ASD-s gyerekek standardizált viselkedési tesztjeinek pontszámait.

“MYT1L haploinsufficiency in human neurons and mice causes autism-associated phenotypes that can be reversed by genetic and pharmacologic intervention,” Bettina Weigel, Jana F. Tegethoff, Sarah D. Grieder, Bryce Lim, Bhuvanewari Nagarajan, Yu-Chao Liu, Jule Truberg, Dimitris Papageorgiou, Juan M. Adrian-Segarra, Laura K. Schmidt, Janina Kaspar, Eric Poisel, Elisa Heinzelmann, Manu Saraswat, Marleen Christ, Christian Arnold, Ignacio L. Ibarra, Joaquin Campos, Jeroen Krijgsveld, Hannah Monyer, Judith B. Zaugg, Claudio Acuna, és Moritz Mall, *Molecular Psychiatry*, 2023.02.14. (online-ingyenes). Cím: Moritz Mall, m.mall@dkfz.de.

—és—

“Autism-linked MYT1L mutations prompt ‘identify crisis’ in budding brain cells,” Laura Dattaro, *Spectrum News*, 2023.02.14.

—lásd még—

“Lamotrigine therapy for autistic disorder: a randomized, double-blind, placebo-controlled trial,” Karin M. Belsito, Paul A. Law, Karen S. Kirk, Rebecca J. Landa, és Andrew W. Zimmerman, *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2001. április (online). Cím: Karin Belsito, belsito@kenedykrieger.org.

## – Bemutatkozik a National Autism History Museum – I. rész: Kiemelve Bernard Rimland vízióját és hozzájárulását az autizmus területéhez

(folytatás a 3. oldalról)

(további információért látogasson el az ARI.org oldalra), és tudományos alapú információkat tervesszünk havonta és kéthavonta megjelenő elektronikus hírleveleinket keresztül.

Ahogy az várható volt, az autizmus területe elég jelentősen fejlődött Rimland közel 60 évvel ezelőtti kezdeti betekintései óta. Például, a DSM-5 egy évtizeddel ezelőtti kiadása az autizmust egy inkluzívabb diagnózissá tette azzal, hogy belevette azokat, akiket Asperger szindrómával és perzavív fejlődészavarral (PDD) diagnosztizáltak [7]. Újabban az autisztikus személyek hallatják a hangjukat, aktív résztvevőkké válnak a kutatás irányításában, valamint társakká is ebben a kutatásban.

### Jöjjön, és látogasson el hozzánk!

Az ARI története csak egy a témák közül, ami felfedezhető a National Autism History Museum dokumentumainak és műtárgyainak gazdag gyűjteményében. Ha üzleti úton vagy nyaraláson van San Diego-ban, remélem, lesz alkalma betérni a múzeumba, ahol a múltól tanulhat – mert a múlt megértése segít a jövő kereteinek formálásában.

### Felhasznált irodalom

1. Kanner, L. Autistic disturbances of affective contact. *Nerv. Child.* 1943, 2, 217-250.
2. Bettelheim, B. Joey: ‘the mechanical boy’. *Scientific American.* 1959, 200(3), 116-130.
3. Bettelheim, B. *The empty fortress: infantile autism and the birth of the self.* Free Press of Glencoe, 1967.
4. Rimland, B. *Infantile autism: The syndrome and its implications for a neural theory of behavior.* Englewood Cliffs: Prentice-Hall, 1964.
5. American Psychiatric Association. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*, 2. kiadás Washington, DC, 1968.
6. Rimland, B. *Inside the mind of the autistic savant.* *Psychology Today.* 1978. augusztus, 68–80. o.
7. American Psychiatric Association. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*, 5. kiadás; Washington, DC, 2013.

## Új kutatás támasztja alá az ASD-s totyogók szokatlan, dajkanyelvre adott reakcióját

(folytatás a 6. oldalról)

Reális igény van könnyű és hatékony diagnosztikai eszközökre, melyeket kisebb gyerekek-nél is tudunk alkalmazni, és a szemkövetés egy egyszerű kezdet.” Továbbá, a kutatók szerint a szemkövető tesztek segítséget nyújthatnak az ASD biológiai altípusainak felfedezésére is.

Az új kutatás a kutatók korábbi vizsgálatának egy kiterjesztése (lásd ARRI 2022, 1. szám). Abban az agyi képalkotó vizsgálatban azok az ASD-s totyogó korú gyerekek, akik a legkevésbé figyeltek a dajkanyelvű beszédre, az idegi funkcionális aktiváció legalacsonyabb szintjét mutatták a beszéd-feldolgozó régiókban, és gyengébb nyelvi képességeket mutattak, mint a dajkanyelvre jobban figyelő társaik. Ezzel szemben, a tipikusan fejlődő kisgyerekek és totyogók mutatták a legerősebb idegi válaszokat és affinitást a dajkanyelvre.

“Level of attention to motherese speech as an early marker of autism spectrum disorder,” Karen Pierce, Teresa H. Wen, Javad Zahiri, Charlene Andreason, Eric Courchesne, Cynthia C. Barnes, Linda Lopez, Steven J. Arias, Ahtziry Esquivel, és Amanda Cheng, *JAMA Pediatrics*, 2023.02.08. (free online). Cím: Karen Pierce, Department of Neurosciences, University of California, San Diego, 8110 La Jolla Shores Dr., La Jolla CA 92037, kpierce@health.ucsd.edu.

“Toddlers’ attention to ‘motherese’ speech may be used to diagnose autism”, hírközlés, University of California San Diego, 2023.02.08.

—és—

“Neural responses to affective speech, including motherese, map on to clinical and social eye tracking profiles in toddlers with ASD,” Yaqiong Xiao, Teresa H. Wen, Lauren Kupis, Lisa T. Eyler, Disha Goel, Keith Vaux, Michael V. Lombardo, Nathan E. Lewis, Karen Pierce, és Eric Courchesne, *Nature Human Behavior*, 2022.01.03. (online). Address: Yaqiong Xiao, AutismCenter of Excellence, Department of Neurosciences, University of California, La Jolla, CA92093, yaq.xiao@gmail.com.

—és—

“When mom talks, are infants with ASD listening?”, hírközlés, University of California San Diego, 2022.01.03.

## Kedves Olvasó!

Szeretettel köszöntjük a Most Élész Egyesület új kiadványával, amely az amerikai Autism Research Institute (ARI) tudományos folyóiratának magyar nyelven megjelent tudományos lapja.



Az ARI a világon a legglobálisabb, legrégebbi múltra visszatekintő, a legnagyobb autizmus kutató adatbázissal rendelkező szervezete, melynek magyarországi partnere a Most Élész Egyesület.

Szeretnénk ezzel a kiadvánnyal segíteni a hazai szülőket és szakembereket, ezért magyar nyelven is elérhetővé tesszük számukra a nemzetközi híreket! Szeretnénk megmutatni, hogy az elmúlt évtizedekben milyen forradalmi kutatások és alkalmazott terápiaiak történtek nemzetközi szinten az autizmus területén.

Munkásságunk célja, hogy mielőbbi változásokat érhessünk el a hazai autistáink gyógyászatában, felzárkózhassunk a nemzetközi trendekhez! Be szeretnénk mutatni az autizmus kutatások nemzetközi felülvizsgálatainak eredményeit. A Most Élész Egyesület az országban egyedülként működő olyan civil szervezet, amelyik az autizmus biomedikális kezeléseinek megismertetésén és azok protokolljainak bevezetéséért küzd hazánkban!

**Támogassa ismeretterjesztő munkánkat adója 1%-ának a felajánlásával valamint egyéni adományaival, melyeket az alábbi számlaszámon fogadjuk: 68800099-11109732**

További információkat, letölthető és megvásárolható kiadványokat a [www.autizmusmagyarország.hu](http://www.autizmusmagyarország.hu) oldalon talál.

Kérem, iratkozzon fel hírlevelünkre, hogy elsőként tájékozódhasson programjainkról és híreinkről!

*Munkánk nem jöhetett volna létre Magyarország Kormánya, azon belül is a Miniszterelnökség és a Bethlen Gábor Alapkezelő, a Nemzeti Együttműködési Alap, valamint az Önök nagylelkű adományai nélkül, melyeket ezúton is hálásan köszönünk.*



MINISZTERELNÖKSÉG



Nemzeti  
Együttműködési  
Alap



BETHLEN GÁBOR  
Alapkezelő Zrt.