



Doctoral Program
Brain & Mind

Emma Saure

Psykologian ja Logopedian osasto, Lääketieteellinen tiedekunta,
Helsingin Yliopisto, Helsinki

Maija Castrén

Lääketieteellinen tiedekunta, Helsingin Yliopisto, Helsinki

Juha Salmi

Psykologian ja Logopedian laitos, Turun Yliopisto, Turku

AUTISMIKIRJO NAISILLA

AUTISMI

Autismi on neuropsykiatrinen oireyhtymä. Sen tärkeimmät oireet ovat vaikeudet sosiaalisessa vuorovaikutuksessa ja kommunikaatiossa sekä toistava käyttäytyminen ja rajoittuneet kiinnostuksenkohteet.

AUTISMI JA SUKUPUOLI

Autismikirjon diagnostiset kriteerit on määritelty sen mukaan, millainen oirekuva tavallisesti on miehillä. Naisilla oirekuva on hieman erilainen. Tämän vuoksi on mahdollista, että kaikkia autismikirjon naisia ei tunnisteta. Tällöin he jäävät ilman tarvitsemaansa tukea.

Autismi on yleisempi miehillä kuin naisilla. Jokaista autismediagnoosin saanutta naista kohtaan on noin 3-5 miestä, joilla on autismediagnoosi. Autismikirjon henkilöiden joukossa on myös tavallista enemmän sukupuoleltaan moninaisia henkilöitä.

Autismia on tutkittu enimmäkseen miehillä. Tämä tutkimus on tehty systemaattisena katsauksena, johon on otettu mukaan kaikki löydetty autismia naisilla käsittelevät tutkimukset. Tässä tutkimuksessa selvitetään, miten autismin oirekuva on naisilla erilainen kuin miehillä. Lisäksi selvitetään, millaisia syitä näiden erojen taustalla voi olla.

AUTISMIN OIREKUVA NAISILLA

Autismin oirekuvassa on havaittu monia sukupuolieroja. Naisilla on vähemmän rajoittunutta ja toistavaa käyttäytymistä kuin miehillä. On myös mahdollista, että naisilla rajoittunut ja toistava käyttäytyminen on laadullisesti erilaista kuin miehillä, ja siksi sitä ei aina tunnisteta. Naisilla on enemmäliitännäisoreita, alhaisempi kognitiivinen taso sekä enemmän aistiärsykkeiden prosessoinnin poikkeavuuksia, kuin miehillä. Kuvassa 1 on esitelty autismikirjon sukupuolieroja.

AUTISMIKIRJON NAISIA VERRATTUNA AUTISMIKIRJON MIEHIIN
vähemmän toistavaa ja rajoittunutta käyttäytymistä
enemmän poikkeavuuksia aistiärsykkeiden prosessoinnissa
matalampi kognitiivinen taso
paremmat kielelliset taidot
enemmän psykiatrisia komorbidioita
enemmän epilepsiaa

Kuva 1. Autismikirjon naiset verrattuina autismikirjon miehiin.

MISTÄ SUKUPUOLIEROT JOHTUVAT?

Autismin sukupuolierojen taustalla on monenlaisia syitä (katso kuva 3).

Aivojen rakenteessa ja toiminnassa on joitain sukupuolieroja. Nämä erot voivat saada aikaan sukupuolieroja myös autismissa. Kuvassa 2 on esitetty aivoalueet, joilla on eroja autismikirjon miesten ja naisten välillä.



Kuva 2. Kuvassa on esitetty aivoalueita, joissa on eroja autismikirjon naisten ja miesten välillä. Eroja löytyy alueilta, jotka liittyvät sosiaaliseen tiedon käsittelyyn.

Alttius autismiin on periytyvä, ja tutkimuksissa on löydetty monia genejä, jotka altistavat autismille. Alttiusgeeneistä on löydetty sukupuolieroja: osa geeneistä lisää alttiutta autismiin vain miehillä ja osa vain naisilla. Monet autismin alttiusgeeneistä sijaitsevat X-kromosomissa. Naisilla on kaksi X-kromosomia, ja jos toisessa näissä on alttiusgeeni, niin toisen X-kromosomin geeni, joka ei altista autismille, voi korvata toisen geenin toimintaa. Miehillä on vain yksi X-kromosomi, joten heillä näin ei voi tapahtua. Naisilla kaksi X-kromosomia voi siis suojata autismita.

Hormonitoiminnassa on sukupuolieroja. Testosteroni vaikuttaa aivojen kehittymiseen sikiönkehityksen aikana. Suuri määrä testosteronia sikiönkehityksen aikana voi lisätä alttiutta autismille. Poikasikiö altistuu

tavallisesti suuremmille testosteronimäärille kuin tyttösi, joten on mahdollista, että tämä on yksi syy siihen, että autismi on yleisempi pojilla/miehillä kuin tytöillä/naisilla.

AUTISMIKIRJON SUKUPUOLIEROJEN TAUSTASYITÄ		
NEUROBIOLOGIA	GEENIT	HORMONIT
naisilla ja miehillä on havaittu eri aivoalueiden poikkeavuuksia autismissa	autismikirjon naisilla on enemmän uusia mutaatioita kuin miehillä	testosteronilla on todennäköisesti merkitystä autismikirjon häiriöiden kehittämisessä, ja koska miehillä on luonnollisesti enemmän testosteronia, he ovat alttiimpia
miehillä on hypokonnektiivisuutta aivoalueiden välillä, naisilla ei ole vastaavasta selkeää näyttöä	naisilla ja miehillä on osittain eri alttiusgeenit autismita	sukupuolierot oksitosiinissa ja vasopressiinissa voivat vaikuttaa autismikirjon sukupuolieroihin
eri aivoalueet aktivoituvat autismikirjon naisilla ja miehillä tehtäviä tehdessä	kaksi X-kromosomia voi suojata naisia autismita	

Kuva 3. Taustasyitä autismin sukupuolieroille.

SUKUPUOLIEROT ON TÄRKEÄÄ HUOMIOIDA

Tulevaisuudessa sukupuolierot on tärkeää huomioida autismin diagnosoinnissa ja tutkimusta tehdessä. Diagnosoinnissa on tärkeää ottaa huomioon, että autismin oirekuva on hieman erilainen naisilla verrattuna miehiin. Tutkimusta tehdessä on tärkeää tutkia myös naisia, ja muistaa, että miehillä saadut tulokset välttämättä ole suoraan sovellettavissa autismikirjon naisiin.

Kirjallisuutta:

Baio J., Wiggins L., Christensen D. L., 2018. Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2014. *MMWR Surveill. Summ.* 67, 1–23.

Bolton, P.F., Carcani-Rathwell, I., Hutton, J., Goode, S., Howlin, P., Rutter, M., 2011. Epilepsy in autism: Features and correlates. *Br. J. Psychiatry* 198, 289–294.

Carayol, J., Schellenberg, G.D., Dombroski, B., Genin, E., Rousseau, F., Dawson, G., 2011. Autism risk assessment in siblings of affected children using sex-specific genetic scores. *Mol. Autism*, 2.

Frazier, T.W., Georgiades, S., Bishop, S.L., Hardan, A.Y., 2014. Behavioral and cognitive characteristics of females and males with autism in the Simons Simplex Collection. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry* 53, 329–340.

Kirkovski, M., Enticott, P.G., Fitzgerald, P.B., 2013. A review of the role of female gender in autism spectrum disorders. *J. Autism Dev. Disord.* 43, 2584–2603

Lai, M.-C., Lombardo, M.V., Pasco, G., Ruigrok, A.N.V., Wheelwright, S.J., Sadek, S.A., Chakrabarti, B., Baron-Cohen, S., MRC AIMS Consortium, 2011. A behavioral comparison of male and female adults with high functioning autism spectrum conditions. *PLoS ONE* 6, 10.

Lehnhardt, F., Falter, C.M., Gawronski, A., Pfeiffer, K., Tepest, R., Franklin, J., Vogeley, K., 2016. Sex-related cognitive profile in autism spectrum disorders diagnosed late in life: Implications for the female autistic phenotype. *J. Autism Dev. Disord.* 46, 139–154.

Retico, A., Giuliano, A., Tancredi, R., Cosenza, A., Apicella, F., Narzisi, A., Biagi, L., Tosetti, M., Muratori, F., Calderoni, S., 2016. The effect of gender on the neuroanatomy of children with autism spectrum disorders: a support vector machine case-control study. *Mol. Autism* 7, 5.