

TADEUSZ GAŁKOWSKI^{1,2} i EWA PISULA¹

¹*Wydział Psychologii*

Uniwersytet Warszawski

Stawki 5/7, 00-183 Warszawa

²*Wydział Rehabilitacji*

Akademia Wychowania Fizycznego

Józefa Piłsudskiego w Warszawie

RÓŻNICE MIĘDZYPLCIOWE W CZĘSTOŚCI I EKSPRESJI AUTYZMU¹

Zaburzenia autystyczne (wg terminologii American Psychiatric Association – APA 1994) lub autyzm dziecięcy (wg World Health Organization – WHO 1992), należą do rozległych zaburzeń rozwoju. Czynniki i mechanizmy prowadzące do ich powstawania nie zostały dotąd jednoznacznie określone, w związku z czym autyzm jest najczęściej definiowany i charakteryzowany poprzez wskazanie jego behawioralnych symptomów. Tworzą one triadę zaburzeń, dotyczących funkcjonowania społecznego (głównie zdolności uczestniczenia w naprzemiennych interakcjach społecznych), zdolności komunikowania się oraz sztywnych (niezmiennych) wzorcach zachowania, aktywności i zainteresowań².

Problem różnic międzypłciowych w częstości występowania oraz ekspresji autyzmu stanowi interesujące zagadnienie. Dobrze udokumentowane i zgodne z powszechnymi obserwacjami jest stwierdzenie, że dziewczęta i kobiety przejawiają większe zdolności oraz umiejętności społeczne niż chłopcy i mężczyźni. W autyzmie na plan pierwszy wysuwają się deficyty związane z funkcjonowaniem społecznym. Można zatem przyjąć, że stanowi on unikalną okazję do analizy zależności między płcią

a zaburzeniami w przebiegu rozwoju społecznego człowieka.

W kontekście powyższych informacji nie budzi zdziwienia fakt, że zaburzenie to znacznie częściej występuje u chłopców niż u dziewcząt. W badaniach epidemiologicznych powtarza się rezultat wskazujący na różnice w częstości występowania autyzmu związane z płcią (BRYSON i współaut. 1988, HONDA i współaut. 1996). Potwierdzają to także obserwacje kliniczne. W populacji osób z autyzmem wyraźnie zaznacza się przewaga płci męskiej. Zazwyczaj podaje się, że na czterech chłopców z autyzmem przypada jedna dziewczynka (np. 3,8:1 wg GILLBERG i współaut. 1991), choć w niektórych pracach wykazano, że przewaga liczebna chłopców jest jeszcze większa (5,7:1, wg STEFFENBURG i GILLBERG 1986). Jest ona szczególnie widoczna w grupie osób najlepiej funkcjonujących, tj. o rozwoju intelektualnym mieszczącym się w granicach normy. W grupie osób z głębokim stopniem upośledzenia umysłowego proporcja płci zbliża się do 1:1. Pogląd ten potwierdzają wyniki badań przeprowadzonych wśród dzieci z trudnościami w uczeniu się (DEB i PRASAD 1994). Wykazano w nich, że u 18,7% chłopców z tej grupy stwier-

¹Praca była dofinansowana z grantu Komitetu Badań Naukowych realizowanego w Akademii Wychowania Fizycznego J. Piłsudskiego w Warszawie, nr 6PO5D 018 20

²Obszerniejszy tekst na temat autyzmu zostanie opublikowany w kolejnym numerze KOSMOSU

dzono jednocześnie autyzm. Wśród dziewcząt procent ten był znacznie niższy i wynosił 8,3. Oznacza to więc, że proporcja płci wynosiła 2,25:1.

Natężenie symptomów autyzmu także pozostaje w związku z płcią. Jedną z najbardziej popularnych typologii osób dotkniętych tym zaburzeniem opracowały WING i GOULD (1979). Wyodrębniły one trzy grupy osób: unikających kontaktu, pasywnych oraz aktywnych, uczestniczących w kontaktach społecznych w specyficzny sposób. Najgłębsze zaburzenia występują u osób z pierwszej grupy, nie dopuszczających często do żadnych kontaktów społecznych i aktywnie unikających wszelkich interakcji. Stosunkowo najmniej zaburzone jest funkcjonowanie osób z grupy trzeciej, nie umiejących uczestniczyć w interakcjach na zasadzie dialogu i wymiany, ale dążących do kontaktów z innymi ludźmi. W pracy BORDENA i OLLENDICKA (1994), mającej na celu weryfikację trafności tego podziału, większość badanych dziewczynek została zaliczona do grupy pierwszej, podczas gdy wśród chłopców było podobnie dużo osób unikających kontaktu, jak i aktywnie go poszukujących. Mała liczebność próby, a zwłaszcza dziewcząt (zaledwie dieście), nie pozwala na wyciąganie na podstawie tych wyników daleko idących wniosków. Skłaniają one jednak do refleksji, że być może w przypadku chłopców mamy do czynienia z częstszym występowaniem skrajności w zakresie natężenia cech autyzmu. Mogą też stanowić argument na rzecz tezy, że u dziewcząt autyzm przybiera cięższą postać.

Rozpoznano już też zespoły wad genetycznych związanych z zaburzeniami w zachowaniu typowymi dla autyzmu, występujące tylko u chłopców (zespół kruchego X – ang. fragile X syndrom) lub tylko u dziewczynek (zespół Retta jest zaburzeniem rozwojowym, cechującym się normalnym rozwojem przez pierwsze sześć miesięcy, po czym następuje stopniowa stereotypizacja ruchów, ataksja, wyraźne osłabienie i opóźnienie rozwoju języka). Zespół kruchego X jest zaburzeniem genetycznym, odznaczającym się słabym ramieniem chromosomu X. Mężczyźni dotknięci tym zespołem mają kłopoty z mową, bywają też upośledzeni umysłowo. W pierwszej pracy dotyczącej współwystępowania tych zaburzeń (GILLBERG i WAHLSTROM 1985), zespół ten stwierdzono u około 16% osób dotkniętych autyzmem. Późniejsze doniesienia wskazywały jednak, że częstość ta jest niższa i nie przekracza 5% (BAILEY i

współaut. 1993, PIVEN i współaut. 1991). Rozbieżność danych wynikać może z niewielkiej liczebności i braku reprezentatywności badanych grup. Poza tym początkowo, stwierdzając autyzm u osób z zespołem kruchego chromosomu X, opierano się głównie na klinicznym wrażeniu i nie stosowano wystandaryzowanych narzędzi pomiaru. Dzisiaj wiadomo, że chociaż u osób z tym zespołem może występować typowy autyzm, większość z nich charakteryzują przede wszystkim znaczne natężenie lęku w sytuacjach społecznych, unikanie kontaktu wzrokowego oraz ambiwalencja w kontaktach z innymi osobami (COHEN i współaut. 1989). Nie wiadomo, czy między autyzmem i zespołem kruchego chromosomu X istnieją związki przyczynowe. Nie należy jednak z pewnością lekceważyć faktu obecności tego zespołu u co najmniej 2,5–5% osób z autyzmem, co znacznie przekracza częstość jego występowania w całej ludzkiej populacji. Nie wyjaśnia to oczywiście związku między częstością autyzmu a płcią, ale niewątpliwie może mieć swój udział w zjawisku wyraźnej przewagi liczebnej chłopców.

W maju 2001 r., podczas Międzynarodowego Kongresu Genetyki Człowieka w Wiedniu, przedstawione zostały wyniki badań prowadzonych w Duke University Medical Center. Badaniami objęto 69 dziewczynek z rozpoznanym autyzmem, lecz bez objawów zespołu Retta (Dwie spośród nich wykazywały mutacje w genie *MeCP2*, zlokalizowanym w chromosomie X (Pericak-Vanse i współaut. 2001, patrz: GAGE 2002). Odkrycie zmian w tym genie w przypadku niektórych osób może mieć poważne implikacje dla postępowania diagnostycznego, terapii oraz długoterminowej prognozy.

Na podstawie badań prowadzonych niezależnie w Wielkiej Brytanii i USA na myszach, które poddano eksperymentom pozwalającym na utajenie aktywności genu *mecp2*, okazało się, że u zdrowo urodzonych osobników w wieku około 5. i 6. tygodnia życia można było zaobserwować dysfunkcje neurologiczne. Wyniki tych badań wskazują na istotne znaczenie, jakie gen *mecp2* ma dla podtrzymywania prawidłowych funkcji neuronalnych (GAGE 2002).

Podczas dorocznej konferencji Amerykańskiej Akademii Psychiatrii Dzieci i Młodzieży w 2002 r. J. Constantino z Uniwersytetu w Waszyngtonie przedstawił referat, w którym zawarł wyniki epidemiologicznych badań porównawczych. Badania te objęły 1584 zdro-

wych bliźniąt, u których starano się określić występowanie „podprogowych” objawów autyzmu, posługując się Skalą Społecznej Wzajemności (ang. social reciprocal scale, SRS). Wyniki wskazały na 4,7 razy większy odsetek badanych przejawiających deficyty społeczne wśród osób płci męskiej (1,4%); wśród osób płci żeńskiej odsetek ten wynosił 0,3%. Zróżnicowanie to wynikać może z faktu, że dziewczynki są bardziej wrażliwe w swych reakcjach na bodźce z otoczenia, a przez to w mniejszym stopniu izolujące się w autystyczny sposób od środowiska społecznego (CONSTANTINO 2002).

Interesujących danych dostarczyło dwuetapowe studium przeprowadzone przez zespół badaczy z Centrum Genetyki Człowieka na Uniwersytecie Duke w Durham (Północna Karolina, USA). Shao wraz ze swymi współpracownikami objął badaniami najpierw 52 rodziny posiadające dwoje lub więcej dzieci z autyzmem. Do powtórnych badań kontrolnych włączonych zostało dodatkowo 47 rodzin. Analiza materiału genetycznego wykazała związek z autyzmem chromosomów 2, 7, 15, 19, i X, wcześniej już wymienianych przez innych autorów. Po raz pierwszy jednak udało się wykazać związek z autyzmem chromosomu 3 (SHAO i współaut. 2002).

Warto też wspomnieć o interesującym zjawisku związanym ze słuchem. KIMURA (1999), analizując neurofizjologiczne podłoże percepcji słuchowej w zależności od płci, podkreśla, że u kobiet występuje większa wrażliwość słuchowa na tony o częstotliwości wyższej niż 4000 Hz. Z praktyki wychowawczej można przytoczyć także wiele przykładów świadczących o częstszych niż u chłopców osiągnięciach muzycznych i śpiewaczych dziewcząt dotkniętych autyzmem. U wielu z nich od dzieciństwa obserwować można ponadprzeciętną wrażliwość muzyczną.

Mimo danych wskazujących na związek między płcią a częstością autyzmu, rzadko badano różnice w ekspresji tego zaburzenia u kobiet i mężczyzn. Jedną z takich prób podjęli Konstantareas z zespołem (KONSTANTEAREAS i współaut. 1989). Objęli oni badaniami 89 dzieci z autyzmem w wieku od 2 do 18 lat (67 chłopców i 22 dziewczynki), starając się określić, czy występują między nimi różnice w zakresie funkcjonowania poznawczego, społecznego oraz zdolności językowych. Już wcześniej prowadzono także badania, wykorzystując podobne metody i próbując uchwycić tego typu

zależności (TSAI i współaut. 1981, LOLRD i współaut. 1982). Jak można było się tego spodziewać, nie uzyskano rozstrzygających rezultatów. Pojawiły się natomiast sugestie dotyczące różnic związanych z płcią, takich jak zaobserwowane u dziewcząt słabsze zlateralizowanie (mniej wyraźnie zaznaczająca się dominacja mózgowa) oraz silniejsze połączenia międzypółkulowe w spoidle wielkim. Dane te mogły mieć wpływ na wyniki uzyskiwane w testach wymagających dobrej koordynacji wzrokowo-ruchowej, orientacji przestrzennej oraz efektywnego wykorzystywania w zadaniach testowych schematu ciała.

McLennan ze współpracownikami badali wpływ płci na ekspresję symptomów autyzmu u osób o ilorazach inteligencji powyżej 60 punktów (MCLENNAN i współaut. 1993). Podstawę dla analizy stanowiły wypowiedzi rodziców na temat rozwoju ich dzieci. Stwierdzono, że dziewczęta z autyzmem przejawiały w porównaniu z chłopcami znacznie mniejsze zaburzenia wczesnego rozwoju społecznego, w tym zdolności komunikowania się, inicjowania zabaw społecznych, a także poszukiwania komfortu w kontakcie z inną osobą. We wczesnym okresie rozwoju innych różnic między grupami nie stwierdzono.

Rezultat ten można interpretować jako wynikający z ogólnych prawidłowości dotyczących wpływu płci na przebieg rozwoju. Jak jednak wynikało z tego badania, w okresie późniejszym (starszego dzieciństwa, dorastania i dorosłości) wspomniana prawidłowość ulegała odwróceniu – kobiety przejawiały większe problemy w funkcjonowaniu społecznym, zwłaszcza w relacjach z rówieśnikami, niż mężczyźni. Owo odwrócenie zależności między poziomem rozwoju społecznego a płcią następujące w toku rozwoju trudno jednoznacznie wyjaśnić. Nie jest wykluczone, że wymagania stawiane w tym zakresie dziewczętom są większe: regulacja ich stosunków z rówieśnikami opiera się w dużym stopniu na werbalnym komunikowaniu się, podczas gdy w przypadku chłopców istnieją inne możliwości, w mniejszym stopniu wymagające intensywnych naprzemiennych interakcji (np. sport). Można też sądzić, że rodzice oceniający funkcjonowanie małych dziewczynek z autyzmem przypisują im więcej społecznych zachowań i wyżej oceniają ich możliwości w zakresie komunikacji, niż to w rzeczywistości ma miejsce. Kierując się przy tym społecznie uwarunkowanymi oczekiwaniami, jakie pod tym względem for-

muje się wobec dziewcząt. W miarę rozwoju dzieci coraz bardziej oczywiste stają się deficyty w ich funkcjonowaniu społecznym. W przypadku dziewczynek rozdzźwięk między oczekiwaniami a rzeczywistymi możliwościami jest szczególnie duży. Może to owocować spostrzeganiem ich rozwoju społecznego jako gorszego niż chłopców.

Przyjęcie tej interpretacji oznaczałoby, że stwierdzone w tym badaniu różnice wynikały nie tyle z obiektywnego zróżnicowania funkcjonowania dziewcząt i chłopców z autyzmem, co z tego, że ocena dokonywana była przez rodziców, podlegających prawidłowościom spostrzegania społecznego. Znacznie bardziej miarodajne byłyby dane umożliwiające porównanie obiektywnych wskaźników zachowania, pochodzących z bezpośredniej obserwacji. Nie można też wykluczyć, że stwierdzone różnice międzypłciowe miały związek z małą liczebnością i brakiem reprezentatywności badanych grup (po 21 osób w grupach kobiet i mężczyzn, przy rozpiętości wieku 6–36 lat).

Problem ten występuje w większości badań dotyczących autyzmu. Liczba osób dotkniętych zaburzeniami autystycznymi jest relatywnie mała, a dostęp do nich często bardzo utrudniony. Niezależnie od tych ograniczeń, na podkreślenie zasługuje fakt, że McLennan z zespołem (MCLENNAN i współaut. 1993) stwierdzili niewiele różnic między dziewczętami i chłopcami w zakresie ekspresji symptomów autyzmu.

Rozważając problem różnic międzypłciowych w ekspresji autyzmu, nie można pominąć informacji na temat zespołu Aspergera. Zaburzenie to, opisane przez H. Aspergera w 1944 r., ma wiele cech wspólnych z autyzmem. Można spotkać wręcz pogląd, że zespół ten stanowi jeden z krańców autystycznego kontinuum, będąc najlżejszą postacią autyzmu (np. SCHOPLER, 1996). Asperger (patrz: KLIN i VOLKMAR 1997, WING 1981) nazwał ten zespół „autystyczną psychopatią”, zwracając przy tym uwagę na to, że stanowi on mozaikę skrajnie

męskich cech inteligencji i braku typowej dla kobiet intuicji emocjonalnej. Jedną z charakterystyczną cech zespołu jest stosunkowo dobry rozwój intelektualny. Jak zauważają EHLERS i GILLBERG (1993), kryteria diagnostyczne zespołu Aspergera są bliższe sposobowi, w jaki manifestuje się on u osób płci męskiej. U dziewcząt stwierdza się go znacznie rzadziej, przy czym zaburzenia występujące u nich w zakresie funkcjonowania społecznego są zazwyczaj bardziej subtelne. Nie ulega jednak wątpliwości, że różnice międzypłciowe w ekspresji składających się na ten zespół zaburzeń wymagają dalszych badań.

Podsumowując przedstawione w niniejszym artykule informacje dotyczące związków między autyzmem a płcią, warto zwrócić uwagę na kilka zagadnień. Mimo potencjalnie dużego znaczenia poruszanego problemu dla zrozumienia istoty autyzmu (choćby w związku ze znaczną przewagą osób płci męskiej w tej populacji), bardzo mało badań go dotyczyło. Ich wyniki są trudne do jednoznacznego podsumowania, gdyż uczestniczyły w nich zazwyczaj małe i niereprezentatywne grupy osób. Z pewnością warto jednak podkreślić, że w zakresie klinicznych cech autyzmu między dziewczętami i chłopcami stwierdza się znacznie więcej podobieństw niż różnic. Różnice dotyczą głównie natężenia niektórych deficytów związanych z funkcjonowaniem społecznym, przy czym nie jest do końca jasne, jaki wpływ ma na nie płeć. Jak można sądzić, zależność między płcią a ekspresją autyzmu może być modyfikowana przez inne czynniki, m. in. wiek i poziom rozwoju umysłowego. Prowadzone aktualnie badania genetyczne przyniosą być może rozwiązanie wielu zagadek, jakie w tym obszarze istnieją. Nie jest też wykluczone, że tradycyjne wiązanie autyzmu z płcią męską owocuje w praktyce znacznie częstszym rozpoznawaniem tych zaburzeń u chłopców i unikaniem formułowania takiej diagnozy w przypadku dziewcząt.

SEX DIFFERENCES IN THE INCIDENCE AND EXPRESSION OF AUTISM

S u m m a r y

Autism is a pervasive developmental disorder that occurs more frequently in boys than in girls. Though this phenomenon is widely known, very few studies focused on the relationship between sex and autism. It may be supposed that there are genetic factors related to sex differences in the incidence of autism. Some genetic pathologies specific for males and related to au-

tism, such as fragile chromosome X, have been identified. Little is also known about the relationship of sex and the expression and the severity of traits associated with autism. It was found that during the early stages of life, girls were rated to be less severely autistic than boys on several measures of social development: communication, initiating social play, and seeking comfort

in relations with an other person. Later on these relations were reversed. Complete interpretation of the

observed differences is not possible before more data are collected.

LITERATURA

- AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION, 1994. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*. Washington, DC.
- BAILEY A. J., BOLTON P., BUTLER L., LECOUEUR A., MURPHY M., SCOTT S., WEBB T., RUTTER M., 1993. *Prevalence of the fragile X anomaly amongst autistic twins and singletons*. J. Child Psychol. Psychiatry 34, 673–688.
- BORDEN M. C., OLLEDICK T. H., 1994. *An examination of the validity of social subtypes in autism*. J. Autism Dev. Disord. 24, 23–37.
- BRYSON S. E., CLARK B. S., SMITH I. M., 1988. *First report of a Canadian epidemiological study of autistic syndromes*. J. Child Psychol. Psychiat. 29, 433–446.
- COHEN I. L., VIETZE P. M., SUDHALTER V., JENKINS E. C., BROWN W. T., 1989. *Parent-child dyadic gaze patterns in fragile X males with autistic disorder*. J. Child Psychol. Psychiat. 30, 845–856.
- CONSTANTINO J. N., 2002. *Genetic structure of gender differences in susceptibility to autistic traits*. Streszczenie doniesienia przedstawionego podczas Annual Meeting of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 2002.
- DEB S., PRASAD K. B. G., 1994. *The prevalence of autistic disorder among children with a learning disability*. Br. J. Psychiatry 165, 395–399.
- EHLERS S., GILLBERG C. H., 1993. *The epidemiology of Asperger syndrome. A total population study*. J. Child Psychol. Psychiatry 34, 1327–1350.
- GAGE F. G., 2002. *The stem cell debate: opportunity for a dialogue*. [W:] *Vision of the brain: a progress report on brain research*. The Dana Alliance for Brain Initiatives 5–40.
- GILLBERG C., WAHLSTROM J., 1985. *Chromosome abnormalities in infantile autism and other childhood psychoses: a population study of 66 cases*. Dev. Med. Child Neurol. 27, 293–304.
- GILLBERG C., STEFFENBURG S., SCHAUMANN H., 1991. *Is autism more common now than ten years ago?* Br. J. Psychiatry 158, 403–409.
- HONDA H., SHIMIZU Y., MISUMI K., NIMI M., OHASHI Y., 1996. *Cumulative incidence and prevalence of childhood autism in children in Japan*. Br. J. Psychiatry 169, 228–235.
- KIMURA D., 1999. *Sex and cognition*. Cambridge, Massachusetts, A Bradford Book, The MIT Press.
- KLIN A., VOLKMAR F. R., 1997. *Asperger's syndrome*. [W:] *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*. COHEN D. J., VOLKMAR F. R. (red.). New York: John Wiley & Sons, 94–122.
- LORD C., SCHOPLER E., REVICKI D., 1982. *Sex differences in autism*. J. Autism Dev. Disord. 12, 317–330.
- KONSTANTEAREAS M. M., HOMATIDIS S., BUSCH J., 1989. *Cognitive, communication, and social differences between autistic boys and girls*. J. Appl. Dev. Psychol. 10, 411–424.
- MCLENNAN J. D., LORD C., SCHOPLER E., 1993. *Sex differences in higher functioning people with autism*. J. Autism Dev. Disord., 23, 217–227.
- PIVEN J., GAYLE J., LANDA R., WZOREK M., FOLSTEIN S., 1991. *The prevalence of the fragile X in a sample of autistic individuals diagnosed using a standardized interview*. J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry. 30, 825–830.
- SHAO J., WOLPERT C. M., RAIFORD K. L., MENOLD M. M., DONNELLY S. L., RAVAN S. A., BASS M. P., MCCLAIN C., VON WENDT L., VANCE J. M., ABRAMSON R. H., WRIGHT H. H., ASHLEY-KOCH GILBERT J. R., DELONG R. G., CUCCARO M. L., PERICAK-VANCE M. A., 2002. *Genomic screen and follow-up analysis for autistic disorder*. Am. J. Med. Genet. 114, 99–105.
- SCHOPLER E., 1996. *Are autism and Asperger syndrome (AS) different labels or different disabilities?* J. Autism Dev. Disord. 26, 109–110.
- STEFFENBURG S., GILLBERG C., 1986. *Autism and autistic-like conditions in Swedish rural and urban areas: a population study*. Br. J. Psychiatry 149, 81–87.
- TSAL L., STEWART M. A., AUGUST G., 1981. *Implication of sex differences in the familial transmission of infantile autism*. J. Autism Dev. Disord. 11, 165–173.
- WING L., 1981. *Asperger's syndrome: a clinical account*. Psychol. Med. 11, 115–129.
- WING L., GOULD J., 1979. *Severe impairment of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification*. J. Autism Dev. Disord. 9, 11–29.
- WORLD HEALTH ORGANIZATION, 1992. *Manual of the international statistical classification of the diseases and related health problems*. Geneva.