

**EROAVAISUUDET AUTISTISTEN JA KEHITYSVIIVEISTEN LASTEN  
LÄÄKETIETEELLISISSÄ TAUSTATIEDOISSA**

Mira Lehto  
Syventävien opintojen kirjallinen työ  
Tampereen yliopisto Lääketieteen yksikkö  
Lastenneurologia  
Joulukuu 2015

---

Tampereen yliopisto  
Lääketieteen yksikkö  
Lastenneurologian tutkimusryhmä

LEHTO MIRA: EROAVAISUUDET AUTISTISTEN JA KEHITYSVIIVEISTEN LASTEN LÄÄKETIETEELLISISSÄ  
TAUSTATIEDOISSA

Kirjallinen työ, 26 s.  
Ohjaaja: dosentti Kai Eriksson, PsT Anneli Kylliäinen

Joulukuu 2015

Avainsanat: lastenneurologia, vastasyntynyt, kehityksen poikkeavuus, autismikirjon häiriö

---

Autismikirjon häiriöt ovat Suomessa väestötasolla yleistyneet viime vuosien aikana. Koko autismikirjon häiriöiden esiintyvyydeksi väestötasolla Suomessa on arvioitu 0.4-0.7 % tai yksittäisten arvioiden mukaan jopa 1 %. Autismikirjon häiriöiden diagnoosi on haasteellista ja vaatii pitkää seurantaa sekä moniammatillista yhteistyötä. Suomessa autismikirjon häiriön diagnoosin saa yleensä n. 3-4 vuoden iässä. Varhaiset merkit ovat kuitenkin havaittavissa usein jo 1-2 vuoden iässä. Varhainen tunnistus on tärkeää, sillä autismikirjon häiriön hoito perustuu kuntoutukseen, joka tulisi aloittaa mahdollisimman varhain. Oikeanlaisen kuntoutuksen aloittamiseksi tulisi autismikirjon häiriö erottaa muun tyyppisistä kehityshäiriöistä.

Tässä retrospektiivisessä tutkimuksessa on läpikäyty Autismi ja katse -tutkimukseen osallistuneiden 2-5 -vuotiaiden lasten synnytys- ja sairaskertomusten tietoja. Tutkimusryhmässä lapsia oli 20 ja vertailuryhmässä 18. Kaikki tutkittavat asuvat Pirkanmaalla. Tietoja on kerätty lähinnä synnytys- ja vastasyntyneisyysajanjaksoilta. Näiden kerättyjen tietojen suhteen ryhmiä on vertailtu keskenään lähinnä aineiston tunnuslukuja vertailemalla ja käyttämällä havainnollistavia kuvaajia.

Ryhmien väliltä löydettiin mahdollisia eroavaisuuksia äitien iän, tupakoinnin, synnytystarjonnan ja -tavan, Apgar-pisteiden, päänympäryksen ja seerumin bilirubiinin suhteen. Ryhmät olivat kuitenkin pienet, eikä aineistoa käsitelty tilastollisesti merkitsevien erojen varmentamiseksi. Löydökset ovat kuitenkin linjassa aiempien tutkimusten kanssa. Uutena löydöksenä esiin tuli bilirubiiniarvojen eroavaisuus ryhmien välillä, jota voisi jatkossa tutkia tarkemmin.

# SISÄLLYS

1.	JOHDANTO .....	1
1.1	Autismi .....	1
1.2	Kehitysviive.....	3
1.3	Tutkimuksen tarkoitus.....	4
2.	TUTKIMUSMETODI .....	6
2.1	Aineisto.....	6
2.2	Menetelmät.....	7
3.	TULOKSET .....	8
3.1	Taustatiedot .....	8
3.1.1	Äidin ikä.....	8
3.1.2	Äidin synnyttäneisyys .....	8
3.1.3	Raskauden aikaiset lääkitykset .....	9
3.1.4	Äidin tupakointi .....	9
3.2	Synnytystiedot ja syntymän jälkeiset fysiologiset mittaukset.....	10
3.2.1	Raskauden kesto.....	10
3.2.2	Aika lapsiveden menosta syntymään tunteina .....	10
3.2.3	Tarjonta .....	10
3.2.4	Synnytystapa .....	11
3.2.5	Apgar-pisteet.....	11
3.2.6	Napanuoraveren pH ja asfyksian arviointi synnytyksessä.....	12
3.2.7	Happisaturaatio .....	13
3.2.8	Istukan suhteellinen paino.....	13
3.2.9	Seerumin bilirubiini .....	13
3.2.10	Napaveren TSH .....	14
3.2.11	Syntymäkoko .....	15
3.2.12	Näkö- ja kuuloaisti .....	18
3.2.13	Vastasyntyneisyyskauden diagnoosit ja poikkeavuudet .....	18
3.3	Diagnostiikka .....	19
3.3.1	Diagnoosi-ikä .....	19
3.3.2	Kehitysikä ja älykkyydosamäärä .....	20
3.4	Kuntoutus .....	20
4.	POHDINTA .....	21
	LÄHTEET .....	25

# 1. JOHDANTO

## 1.1 Autismi

Autismikirjon häiriöt ovat väestötasolla melko yleisiä, nykyisten arvioiden mukaan esiintyvyyks on Suomessa n. 0.4-0.7 %. Pojilla häiriö on moninkertaisesti yleisempää kuin tytöillä (n. 4:1). Autismikirjon häiriöt ovat yleistyneet, mutta selittävä syytä tälle ei ole löydetty. ICD-10 diagnooseista autismi, epätyypillinen autismi, Rettin oireyhtymä, disintegratiivinen häiriö, Aspergerin oireyhtymä ja tarkemmin määrittämätön laaja-alainen kehityshäiriö luokitellaan autismikirjon häiriöiksi. (1) Tässä tutkimuksessa autismikirjon häiriöistä keskitytään vielä Suomessa käytössä olevaan ICD-10 tautiluokituksen lapsuusiän autismi (F84.0) -diagnoosiin ja sen epäilyyn.

American Psychiatric Association (APA) julkaisi vuonna 2013 uuden DSM-5 tautiluokituksen, jossa autismikirjon häiriö on enää yksi yhtenäinen diagnoosi, joka luokitellaan kolmeen eri vaikeusasteeseen ja erilliset autismikirjon häiriöt kuuluvat kaikki saman diagnoosin alle. Autismikirjon häiriön pääkriteerit uuden DSM-5 luokituksen mukaan ovat: pysyvät sosiaalisen vuorovaikutuksen puutteellisuudet sekä kaavamaiset ja toistavat käyttäytymismallit, kiinnostuksen kohteet tai aktiviteetit. Lisäksi oireiden tulee olla havaittavissa jo varhaisissa kehitysvaiheissa ja oireet aiheuttavat kliinisesti merkittävää haittaa sosiaalisessa, ammatillisessa tai muussa tärkeässä elämän osa-alueessa. Edellä mainitut poikkeavuudet eivät saa olla paremmin selitettävissä älyllisellä kehitysvammaisuudella tai kehitysviiveellä. Autismikirjon häiriö ja älyllinen kehitysvammaisuus esiintyvät kuitenkin usein komorbideina häiriöinä, jolloin diagnoosin asettamiseksi sosiaalisen kommunikaation tulisi olla heikommalla tasolla kuin kehitystason mukaan olisi odotettavissa. (2) Suomessa pääasiassa käytössä oleva ICD-tautiluokitus muuttanee autismikirjon häiriöiden diagnostiset kriteerit DSM-5 tautiluokituksen mukaisiksi seuraavassa uudistuksessa.

Autismia pidetään neurobiologisenä häiriönä, jossa autistisen henkilön aivotoiminta ei ole kehittynyt tavanomaisesti. Synapsisten yhteyksien rakentuminen ja kypsymisen epäillään olevan poikkeavaa ja tästä seuraa autismikirjolle tyypilliset oireet, joita ovat mm. sosiaalisen vuorovaikutuksen ja kommunikaatiokyvyn poikkeavuudet sekä käyttäytymisen toistavuus ja kaavamaisuus. (3) Geneettiset häiriöt ovat tärkeä autismia selittävä tekijä ja lääketieteessä tunnetaan jo muutamia autistista käyttäytymistä aiheuttava geenipoikkeavuus, kuten Fragiili X -oireyhtymä ja tuberoosiskleroosi etenkin

silloin kun siihen liittyy epilepsia. Autismin on myös todettu olevan vahvasti periytyvää (4). Geenivirheet voivat olla myös de novo -tyyppisiä, jolloin ne eivät ole periytyneet vanhemmilta, vaan ulkopuoliset tekijät ovat vaikuttaneet niiden syntymiseen (5). Tällaiset geenimutaatiot voisivat selittyä esim. sikiönkehityksen aikaisilla tekijöillä.

Autismi ei kuitenkaan aina ole selitettävissä vain yhden geenin virheellä, vaan se voi olla monimuotoisempi geneettinen sairaus, josta on vastuussa useat geenivirheet multippeleissa geenilokuksissa. Samojen geenien virheet voivat aiheuttaa mm. autismia, kehitysviivettä ja skitsofreniaa, joka entisestään hankaloittaa autismin diagnostiikkaa. (5) Tämä myös johtaa siihen, ettei autismia voida poissulkea vain geenitestausten avulla, vaan diagnostiikka pohjautuu pääosin kliinisiin tutkimuksiin ja moniammatillisiin arviointeihin sekä haastatteluihin.

Vastasyntyneisyyskaudella ei vielä varmuudella pystytä tunnistamaan eikä etenkään erottamaan toisistaan autismia tai kehitysviivettä, vaikka niitä epäiltäisiinkin. Yleensä autismikirjon häiriötä aletaan epäillä vasta, kun vanhemmat alkavat kiinnittää huomiota lapsen poikkeaviin käytöspiirteisiin, jopa ennen yhden vuoden ikää. Suomen neuvoloissa on käytössä kyselykaavakkeita, joita käytetään kehityspoikkeavuuksien seulontamenetelminä. Nämä kyselyt haarukoivat osaltaan myös autismikirjon häiriötä. Autismikirjon häiriön diagnoosi on kuitenkin kliininen ja sen tekemiseen tarvitaan laajoja moniammatillisia tutkimuksia. Diagnoosi asetetaan erikoissairaanhoidon tutkimusten perusteella ja diagnoosiin päästään Suomessa usein vasta noin 3-4 vuoden iässä. (6)

Autismiin ei ole parantavaa hoitoa ja mahdollisesti käytettävässä lääkityksessäkin keskitytään ainoastaan oireenmukaiseen hoitoon. Pääpaino on yksilöidyssä moniammatillisessa kuntoutuksessa, joka on sitä tehokkaampaa, mitä aikaisemmin se on päästään aloittamaan. Syndroomaspesifisestä kuntoutuksesta on nähty hyötyä jo 18 kuukauden iästä lähtien, joten diagnoosin aikainen tarkentuminen joko autismikirjon häiriöksi tai kehitysviiveeksi olisi myös tärkeää. Kuntoutuksen tulee joka tapauksessa olla pitkäkestoista, jotta siitä on suurin hyöty. Tärkeää on myös ottaa vanhemmat tiiviisti mukaan kuntoutukseen. Juuri näistä syistä johtuen autismikirjon häiriön tunnistaminen ja kuntoutuksen aloittaminen mahdollisimman varhaisella iällä on tärkeää. (7,8)

## 1.2 Kehitysviive

Kehitysviive tarkoittaa kehityksen tai älyllisten toimintojen viivästymistä lapsella. Kehitysviive ei itsessään ole spesifi diagnoosi, vaan voi liittyä useaan eri kehitykselliseen sairauteen. Lapsen kehitystä seurataan tarkasti terveydenhoitajan ja lääkärin toimesta varhaisen kehityksen aikana. Paljon seurannasta tapahtuu myös kotona vanhempien toimesta. Jos lapsen kehitys alkaa jäädä jälkeen tavanomaisesta, puhutaan kehitysviiveestä. Näitä lapsia seurataan tarkasti ja erityistä huomiota kiinnitetään siihen, onko viivettä vain yksittäisellä vai useammalla osa-alueella. Pidemmässä seurannassa arvioidaan, saavuttaako lapsi normaalin kehitystason hitaammalla aikataululla vai jäävätkö viiveet pysyviksi. Jos viive ei korjaudu, on laaja-alainen ja lapsen kehitys ei seuraa odotettua kehitysmallia, voidaan myöhemmin asettaa älyllisen kehitysvammaisuuden diagnoosi. Poikkeuksena ovat lapset, joilla on tunnettu kromosomipoikkeavuus, jonka voi tyyppi- ja geenitestauksen perusteella diagnosoida välittömästi syntymän jälkeen. Heille voidaan jo varhaisessa vaiheessa asettaa kehitysvammadiagnoosi ilman edeltävää kehitysviivediagnoosia. Suomessa yleisimpänä kehitysviivettä aiheuttavana kromosomipoikkeavuutena on kromosomin 21 trisomia eli Downin oireyhtymä. Downin oireyhtymää sairastavia lapsia syntyy Suomessa keksimäärin 70 vuodessa. (9) Suomessa ICD-10 diagnosijärjestelmässä kehitysviiveeseen viittaavina diagnooseina ovat määrittämättömät kehityshäiriöt, tyyppisimmillään joko monimuotoiset (F83) tai puheen ja kielen kehityshäiriöt (F80).

Uuden DSM-5 diagnosiluokituksen kriteerien mukaan älyllisen kehitysvammaisuuden diagnoosi edellyttää yleisten älyllisten kykyjen häiriötä adaptiiviseen toimintaan kolmella eri elämän osa-alueella. Osa-alueet määrittelevät, kuinka hyvin yksilö suoriutuu päivittäisistä tehtävistä. Poikkeavuutta tulee olla käsitteellisellä, sosiaalisella ja käytännön osa-alueilla. Käsitteellisen osa-alueen piiriin kuuluvat kielelliset-, matemaattiset- ja päättelytaidot, sekä tietoisuus ja muisti. Sosiaaliseen osa-alueeseen kuuluvat esimerkiksi empatia, sosiaaliset ratkaisukyvyt, yksilöiden väliset kommunikaatiokyvyt, ystävyyssuhteiden luonti- ja ylläpitotaidot. Käytännön osa-alueessa keskeisiä ovat toiminnanohjaukselliset ulottuvuudet itsestään huolenpidon, työvelvollisuuksien, rahankäytön ja vapaa-ajan suhteen sekä organisatoriset taidot koulu- ja työtehtävissä. Diagnoosi jakautuu alaluokkiin oireiden vaikeusasteen mukaan. (2)

Kehitysviiveeseen viittaavien oireiden tulisi alkaa yksilön kehityskauden aikana. Diagnostisesti tämä tarkoittaa lapsuutta ja nuoruutta eli alle 18-vuoden ikää. Älyllisen kehitysvammaisuuden taustalla on lukuisia eri syitä, kuten jo edellä mainitut kromosomipoikkeavuudet, sikiökautiset kehityshäiriöt, raskauden

ja synnytyksen aikaiset haitat, lapsuuden infektiot ja vammat sekä muut psykiatriset sairaudet ja ympäristötekijät. Taustalla oleva syy voi kuitenkin jäädä myös tuntemattomaksi. Kehitysviive on krooninen häiriö ja siihen voi liittyä muita psykiatrisia sairauksia. Mm. autismikirjon häiriöt esiintyvät usein yhdessä kehitysviiveen kanssa. Suomen väestössä eriaistaisen älyllisen kehitysvammaisuuden esiintyvyydeksi on arvioitu n. 1 %.

### **1.3 Tutkimuksen tarkoitus**

Tämän tutkimuksen tarkoituksena on kartoittaa onko tutkimukseen osallistuvien autismikirjon häiriö- tai kehitysviivediagnoosin saaneiden lasten lääketieteellisissä taustatiedoissa merkittäviä eroja. Jos varhaisvaiheiden lääketieteellisissä taustatiedoissa löytyy tekijöitä, jotka viittaavat autismikirjon häiriön tai kehityshäiriön riskiin, voitaisiin lasta seurata tarkemmin, jotta spesifiset tukitoimet voidaan aloittaa mahdollisimman aikaisin. Voidaan olettaa, että lapsilla, joilla on joko autismikirjon häiriö tai kehitysviive, on tavallista väestöä enemmän poikkeavuuksia synnytystiedoissa ja vastasyntyneisyyskaudella, vaikkakin etenkin autismiin liittyviä riskitekijöitä on tunnistettu vielä melko vähän.

Geneettisten tekijöiden lisäksi autismin riskitekijöitä on tunnistettu muiltakin osa-alueilta. Ympäristötekijät ovat yksi aktiivisesti tutkituista muuttujista. Ainakin yksi yhdysvaltalainen tutkimus on osoittanut autismin riskin olevan kohonnut talviaikaan siitetyillä lapsilla, jolloin vuodenajasta riippuvilla ympäristötekijöillä voisi olla vaikutusta autismin syntyyn (10). Lisäksi on osoitettu autismin riskin olevan suurempi tiettyinä vuodenaikana syntyneillä lapsilla (11). Myös äidin korkea ikä on yhdistetty autismiin (12).

Autismille mahdollisesti altistavia raskauden ja synnytyksen aikaisia riskitekijöitä on tunnistettu hyvin heterogeeninen joukko, joista yksittäisillä tekijöillä ei ole voitu todistaa olevan suoraa vaikutusta autismikirjon häiriön kehittymiseen. Kyseiset riskitekijät eivät myöskään ole ainoastaan autismikirjon häiriölle spesifisiä, vaan ennemminkin liittyvät kokonaiskehityksen viiveeseen. Raskauden aikaisia tunnistettuja tekijöitä ovat mm. äidin lääkitykset (tunnetuimpana epilepsialääke valproaatti), korionamniotiitti, monisikiöisyys ja mekoniumaspiraatio. Synnytykseen liittyviä tekijöitä ovat poikkeava tarjonta, napanuoran komplikaatiot, sikiön ahdinko, synnytysvamma tai -trauma, synnytyksen aikainen verenvuoto, matalat 5 minuutin Apgar-pisteet. Vastasyntyneisyyskaudella tunnistettuja tekijöitä ovat mm. pieni syntymäpaino, pienikokoisuus raskauden keston nähden, enneaikaisuus, synnynnäiset

epämuodostumat, anemia, veriryhmän yhteensopimattomuus ja hyperbilirubinemia, jotka liitetään autismin kehittymisen riskiin. Anestesian, avustetun alatiesynnytyksen, yliaikaisuuden, korkean syntymäpainon ja päänympäryksen ei ole todettu olevan yhteydessä autismiin. (13)

Tässä tutkimuksessa on kerätty kattavasti tietoja sairaskertomuksista autismikirjon häiriö- tai kehitysviivediagnoosin saaneilta lapsilta, jotka osallistuivat Tampereen yliopiston psykologian oppiaineen Tampereen yliopistollisen sairaalan lastenneurologian yksikön yhteiseen Autismi ja katse -tutkimukseen. Tietojen keruussa on pääosin keskitytty synnytys- ja vastasyntyneisyysajanjaksoon. Kerättyjä tietoja ovat: sukupuoli, kotikunta, äidin ikä synnytyshetkellä, raskauden aikaiset lääkitykset, äidin tupakointi, äidin synnyttäneisyys, raskauden kesto, aika lapsiveden menosta syntymään, synnytystarjonta, synnytystapa, Apgar-pisteet, napanuoraveren pH, istukan suhteellinen paino, vastasyntyneen paino, pituus ja päänympäryys, syntymän jälkeinen happisaturaatio, bilirubiini, napaveren TSH, näkö- ja kuuloaisti, vastasyntyneisyyskaudella sairaskertomusmerkintöihin kirjatut diagnoosit, autismin tai kehitysviiveen diagnosointi-ikä ja lapsuusiän kuntoutusmuodot. Lisäksi on kerätty tiedot lasten arvioidusta kehitysiästä ja älykkyydosamäärästä, joiden mukaan on pyritty luomaan mahdollisimman vertailukelpoiset ryhmät.

Tämä tutkimus on osa suurempaa Autismi ja katse -tutkimuskokonaisuutta, jossa perehdytään pienten autismikirjon häiriötä sairastavien lasten katsekontaktin vaikeuksiin ja kokeillaan sekä kehitetään kuntoutusmenetelmää, jossa lasta motivoidaan oma-aloitteiseen katsekontaktiin. Tutkimus luo pohjaa uusille autistisille lapsille suunnatuille kuntoutusmenetelmille, jotka helpottavat heidän kanssakäymistään sosiaalisessa ympäristössä. Autismiin varhainen tunnistaminen onkin siis keskeisessä asemassa parhaan mahdollisen kuntoutuksen toteuttamiseksi. Tässä tutkimuksessa kerättyjen taustatietojen kautta voitaisiin mahdollisesti saada lisää tietoa autististen ja kehitysviiveisten lasten eroista sekä yhtäläisyyksistä, jotka ovat tunnistettavissa vastasyntyneisyyskaudelta lähtien.



## 2. TUTKIMUSMETODI

### 2.1 Aineisto

Aineistona toimii Autismi ja katse -tutkimukseen osallistuvat lapset, jotka on rekrytoitu Tampereen yliopistollisen sairaalan lastenneurologian yksiköstä ja kehitysvammanneuvolasta. Otoksen tutkimusryhmässä on mukana 20 lasta, joilla on vastikään diagnosoitu autismi tai on syytä vahvasti epäillä autismia käyttäytymisen perusteella. Tutkimuksen vertailuryhmään kuuluu 18 lasta, joilla on kehitysvamma- tai kehitysviivediagnoosi tai vahva epäily siitä. Yksi vertailuryhmän lapsista on adoptoitu ulkomailta, joten kyseiseltä tutkittavalta ei ole saatavissa lainkaan tietoja vastasyntyneisyyskaudelta. Lisäksi 2 vertailuryhmän lasta asuvat sijaisperheessä. Autismi ja katse -tutkimuksessa on mukana myös tavanomaisesti kehittyneistä lapsista koostuva vertailuryhmä (N = 20), joka ei kuitenkaan ole mukana tässä taustamuuttujavertailussa.

Tutkimusryhmässä on 18 poikaa (90 %) ja 2 tyttöä. Vertailuryhmässä sukupuolijakauma on hyvin yhteneväinen ja mukana on 15 poikaa (83 %) sekä 3 tyttöä (17 %). Tutkimukseen on rekrytoitu lapsia, jotka ovat iältään 2,5-5 -vuotiaita.

Tutkimusryhmän rekrytoitujen lasten valinnassa poissulkukriteerinä on pidetty joko todettua tai epäiltyä epilepsiaa, etenevää neurologista sairautta tai tunnettua perintötekijöihin liittyvää oireyhtymää. Vertailuryhmään on pyydetty osallistumaan lapsia, joilla on autistisesti käyttäytyvien lasten ryhmän kanssa samanasteinen kehitysviive eikä todettua tai epäiltyä epilepsiaa, etenevää neurologista sairautta tai tunnettua perintötekijöihin liittyvää oireyhtymää, joka on selkeästi yhdistetty autistiseen käyttäytymiseen. Vertailuryhmän tärkeänä poissulkukriteerinä on myös lapsen autistinen käyttäytyminen.

Tutkittavat lapset asuvat Pirkanmaan alueella. Tutkimusryhmässä suurin osa lapsista on kotoisin Tampereelta. Yhteensä tutkimusryhmän lapsia tulee 8 eri kunnan alueelta. Vertailuryhmän lapset ovat maantieteellisesti laajemmalta alueelta kotoisin. Yhteensä vertailuryhmän lapset ovat kotoisin 9 eri kunnan alueelta. Alla taulukko, jossa lasten asuinpaikat ovat koodattuina koon mukaan. 1 = suuri kaupunki, keskusta tai keskustan tuntuma (>100 000 asukasta), 2 = suuren kaupungin lähiö tai lähiseutu, 3 = pieni tai

keskikokoinen kaupunki tai kunta (20 000-100 000 asukasta), 4 = pienempi taajama tai kunta (<20 000 asukasta), 5 = maaseutu/haja-asutusalue. (Taulukko 1)

	Sukupuoli		Kehitysikä			IQ			Asuinpaikka- luokka, N=				
	poika (N)	tyttö (N)	ka	hajonta	range	ka	hajonta	range	1	2	3	4	5
<b>Autismi</b>	18	2	2,5	0,7	1,2-4,2	60	14,5	42-88	4	11	3	2	0
<b>Kehitysviive</b>	15	3	2,8	0,7	2,0-4,8	58	10,9	42-79	1	8	2	4	3

Taulukko 1: Tutkittavien taustatiedot.

## 2.2 Menetelmät

Pääasiallisena tiedonkeräyslähteenä on käytetty Tampereen yliopistollisen sairaalan sähköistä potilastietojärjestelmää Mirandaa ja yksittäisissä tapauksissa myös paperisia potilaskertomuksia. Potilaskertomuksista on tarkasteltu vastasyntyneen synnytyskertomuksen tietoja sekä lasten sairaskertomuksia. Kertomuksista on kerätty talteen lääketieteellisesti merkittäviä tietoja, jotka ovat potentiaalisesti yhteydessä lapsilla myöhemmin ilmentyviin kehityksellisiin oireisiin tarkkaavaisuudessa ja kanssakäymisessä. Arvio älykkyydosamäärästä on tehty psykologin testipöytäkirjojen perusteella. Lisäksi taustatietoja on kerätty pyytämällä lasten vanhempia vastaamaan kyselyyn tutkimuksen alussa.

Pirkanmaan sairaanhoitopiirin eettinen toimikunta on antanut tutkimuksesta puoltavan lausunnon ja Tampereen yliopistollisen sairaalan lastenklinikan johtoryhmä on hyväksynyt tutkimuksen suorittamisen. Tutkimukseen osallistuvien lasten vanhemmilta on pyydetty lupa sairaskertomustietojen tarkastelemiseen.

Sairaskertomuksista kerätty aineisto on taulukoitu jatkokäsittelyä varten. Ryhmiä on verrattu toisiinsa lähinnä aineiston tunnuslukuja vertailemalla ja käyttämällä havainnollistavia kuvaajia. Ryhmien väliltä on etsitty mm. prosentuaalisia eroja taustamuuttujissa vertailua varten. Taulukkolaskentaohjelmana on käytetty Microsoft Exceliä.

## 3. TULOKSET

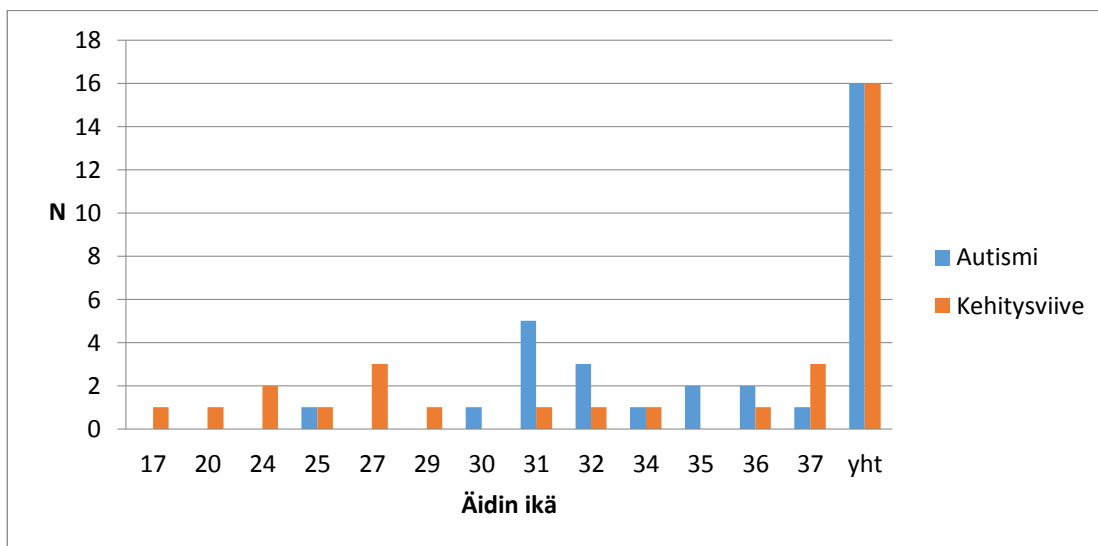
### 3.1 Taustatiedot

#### 3.1.1 Äidin ikä

Sairaskertomusteksteistä on pyritty selvittämään tutkittavien lasten äitien ikä synnytyshetkellä.

Kummassakin tutkimusryhmässä äidin ikä saatiin selville 16 tutkittavalta. Tutkimusryhmässä äidin iän keskiarvo ja mediaani ovat molemmat 32 vuotta. Vertailuryhmässä äidin iän keskiarvo on 3 vuotta pienempi ollen 29 vuotta. Mediaani vertailuryhmässä puolestaan on 27 eli 4 vuotta pienempi.

Tutkimusryhmässä äitien ikä vaihtelee välillä 25–37 vuotta. Vertailuryhmässä äitien ikä vaihtelee välillä 17–37 vuotta. Vertailuryhmässä äitien ikäjakauma on siis 8 vuotta suurempi kuin tutkimusryhmässä.



Kuva 1: Tutkittavien lasten äitien ikä synnytyshetkellä.

#### 3.1.2 Äidin synnyttäneisyys

Sairaskertomuksista on selvitetty kuinka monensia biologisen äitinsä lapsia tutkittavat ovat.

Tutkimusryhmässä 50 % tutkittavista ovat äitinsä ensimmäisiä lapsia. 30 % on äitinsä toinen ja 20 % äitinsä kolmas lapsi. Tutkimusryhmässä tämä tieto oli saatavilla kaikilta tutkittavilta. Vertailuryhmässä tieto puuttui yhdeltä tutkittavalta. Tässä vertailussa kehitysviiveisten lasten ryhmän kokona käytetään 17:ää. Täten

vertailuryhmässä 47 % tutkittavista ovat äitinsä ensimmäisiä lapsia. 29 % ovat äitinsä toisia ja 24 % kolmansia lapsia. Ryhmien väliset erot ovat enimmillään 4 %:a, joten ryhmät ovat tämän suhteen hyvin samankaltaisia.

### **3.1.3 Raskauden aikaiset lääkitykset**

Tutkittavien lasten sairaskertomusten synnytyskertomuksista on selvitetty tutkittavien biologisten äitien raskauden aikaista lääkkeiden käyttöä. Jos sairaskertomuksessa ei ole merkintää lääkityksistä, on oletuksena, ettei äidillä ole ollut raskauden aikaisia lääkityksiä. Todennäköistä on, että osalla tutkittavista lapsista synnytyskertomusten tiedot ovat puutteelliset ja useammalla äidillä on ainakin satunnaista raskauden aikaista lääkkeiden käyttöä.

Tutkimusryhmässä lääkkeitä on ollut käytössä 35 %:lla äideistä ja vertailuryhmässä 39 %:lla äideistä. Molemmista ryhmistä lääkkeitä käyttäviä äitejä oli 7. Suurta eroa ryhmien välillä ei siis ole. (Taulukko 2)

Tutkimusryhmässä käytössä olleita lääkeryhmiä on 11: antiviraalilääkitys (n=1), protonipumpun estäjät (n=2), kortisoni (n=1), hyytymisenestolääkkeet (n=2), rauta (n=1), tyroksiini (n=2), verenpainelääke (n=1), influenssarokote (n=3), antihistamiini (n=1), insuliini (n=2) ja masennuslääkitys (n=1). Vertailuryhmässä käytettyjä lääkeryhmiä on myös 11: H2-reseptorin salpaaja (n=2), kortisoni (n=1), verenpainelääke (n=1), influenssarokote (n=2), insuliini (n=2), masennuslääkitys (n=2), synnytyksen käynnistävät lääkkeet (n=1), kipulääkkeet (n=2), rauhoittavat lääkkeet (n=2), antibiootit (n=2).

### **3.1.4 Äidin tupakointi**

Tutkimusryhmässä tieto oli saatavilla viideltä tutkittavalta ja vertailuryhmässä seitsemältä. 3 tutkimusryhmän ja 5 vertailuryhmän äitiä oli tupakoinut raskauden aikana. (Taulukko 2) Tupakointi on kuitenkin tieto, joka yleensä merkitään synnytyskertomukseen, jos sitä esiintyy raskauden aikana. Täten analyysissa voidaan ajatella puuttuvien tietojen olevan negatiivisia tupakoinnin suhteen.

	<b>Lääkkeet raskauden aikana</b>	<b>Masennuslääkitys</b>	<b>Tupakointi</b>
<b>Autismi</b>	35 % (n=7)	5 % (n=1)	15 % (n=3)
<b>Kehitysviive</b>	39 % (n=7)	11 % (n=2)	28 % (n=5)

Taulukko 2: Lääkkeiden käyttö ja tupakointi raskauden aikana.

## **3.2 Synnytystiedot ja syntymän jälkeiset fysiologiset mittaukset**

### **3.2.1 Raskauden kesto**

Tutkimusryhmässä täysiaikaisena syntyneitä (raskausviikolla 37+0-42+0) on 85 % lapsista. Yliaikaisena syntyneitä on 5 % lapsista ja keskosina syntyneitä 10 %. Raskauden kesto vaihteli välillä 32+0 - 42+1 viikkoa. Tieto oli saatavilla kaikilta tutkimusryhmän tutkittavilta. Vertailuryhmässä täysiaikaisena syntyneitä on 88 % lapsista ja keskosina syntyneitä 12 %. Yksikään vertailuryhmän lapsista ei ole syntynyt yliaikaisena. Raskauden kesto vertailuryhmässä vaihteli välillä 31+4 - 42+0 viikkoa. Tieto puuttui yhdeltä vertailuryhmän lapselta. Raskauden keston suhteen ryhmät ovat täten hyvin samankaltaiset.

### **3.2.2 Aika lapsiveden menosta syntymään tunteina**

Tutkimusryhmässä tieto on saatavilla 70 %:lla tutkittavista. Keskiarvo on 3,5 tuntia ja lapsiveden meno aika vaihtelee välillä 0-11,5 tuntia. 0-arvo tulee, jos lapsi on leikattu sektioilla. Vertailuryhmässä tieto oli saatavilla 78 %:lla lapsista. Tässä ryhmässä keskiarvo on 5,3 tuntia eli 1,8 tuntia pidempi. Vertailuryhmän vaihteluväli on myös suurempi ollen 0-28,9 tuntia.

### **3.2.3 Tarjonta**

Tutkimusryhmässä tieto oli saatavilla 18:lta ja vertailuryhmässä 17:lta tutkittavalta. Saatavilla olleiden tietojen mukaan tutkimusryhmän lapsista 11 % on ollut perätilassa ja 11 % avosuisessa tarjonnassa, jotka

molemmat usein johtavat sektioon. 100 % vertailuryhmän lapsista on ollut ns. normaalissa eli takaraivotarjonnassa. (Taulukko 3)

	Pää, takaraivo	Pää, avosuinen	Perätila	Yht.
Autismi	14	2	2	18
Kehitysviive	17	0	0	17

Taulukko 3: Tarjonta.

### 3.2.4 Synnytystapa

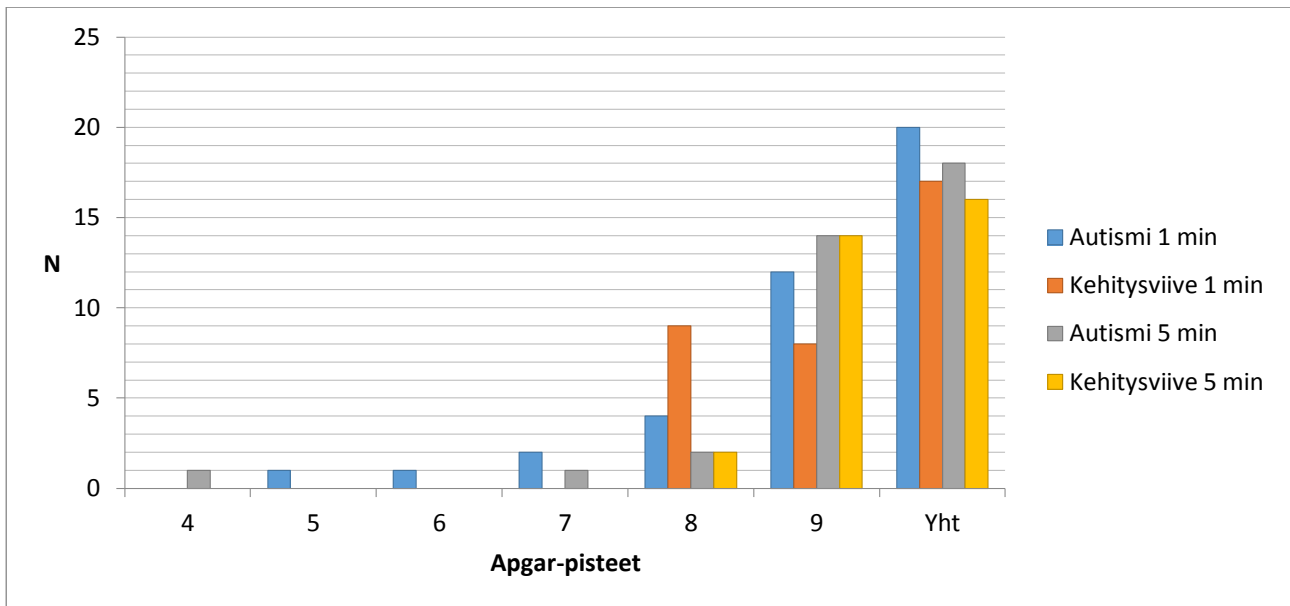
Tutkimusryhmässä tieto oli saatavilla kaikilta tutkittavilta. Vertailuryhmässä tieto puuttui yhdeltä. Jopa 50 % tutkimusryhmän lapsista on syntynyt sektiolla. Vertailuryhmässä sektiolla on syntynyt 29 % lapsista. Yksikään tutkittavista ei ole syntynyt avustetulla alatiesynnytyksellä, jolla tarkoitetaan esim. imukuppisynnytystä. Luonnollisella tavalla eli alateitse syntyneitä on tutkimusryhmässä 50 % ja vertailuryhmässä 71 %. (Taulukko 4)

	Alatiesynnytys	Avustettu alatiesynnytys	Sektio	Yhteensä
Autismi	10	0	10	20
Kehitysviive	12	0	5	17

Taulukko 4: Synnytystapa.

### 3.2.5 Apgar-pisteet

Ensimmäiset Apgar-pisteet, jotka annetaan n. minuutti syntymän jälkeen, löytyi tutkimusryhmästä kaikilta, vertailuryhmältä tieto puuttui yhdeltä tutkittavalta. Viiden minuutin kohdalla annettavista pisteistä tieto puuttui sekä tutkimus- että vertailuryhmässä kahdelta. Kolmannet Apgar-pisteet eli 10–15 minuutin kohdalla arvioidut pisteet oli merkitty vain yhdelle vertailuryhmässä olevalle lapselle, joten niitä ei pystytty vertaamaan keskenään. (Kuva 2)



Kuva 2: -pisteet 1 ja 5 minuutin kohdalla diagnosiryhmittäin.

Tutkimusryhmässä oli alhaisia pisteitä sekä 1 että 5 minuutin kohdalla. Tutkimusryhmässä oli kuitenkin enemmän 9 pistettä saaneita lapsia kuin vertailuryhmässä. Vertailuryhmässä kaikki pisteet olivat 8 tai enemmän.

### 3.2.6 Napanuoraveren pH ja asfyksian arviointi synnytyksessä

Napanuoraveren pH-arvo puuttui tutkimusryhmässä neljältä ja vertailuryhmässä viideltä. Tutkimusryhmän pH-arvojen keskiarvo on 7,27 ja vertailuryhmän 7,30.

Napanuoraveren pH-arvoa voidaan käyttää yhdessä Apgarin pisteiden kanssa synnytysasfyksian eli hapenpuutteen arvioinnissa. Lievän/keskivaikean synnytysasfyksian kriteerit täyttyvät, jos pH on <7,16 ja Apgar-pisteet 1 minuutin kohdalla ovat 4-6 tai pH on 7,00 ja Apgarin pisteet yhden minuutin kohdalla ovat >6. (14)

Tutkimusryhmässä yksi tutkittava sai asfyksiadiagnoosin pH:n ollessa 7.16 ja 1 minuutin Apgar-pisteiden ollessa 5. Vertailuryhmässä ei raportoitu alhaisia pH-arvoja. Kuitenkin yhdellä lapsella vertailuryhmässä on myös syntymäasfyksian diagnoosi, vaikka Apgar-pisteet ja pH synnytyksen jälkeen mitattuina ovat normaalit. Tässä tapauksessa diagnoosi perustuu lisähapen tarpeeseen syntymän jälkeen.

### 3.2.7 Happisaturaatio

Hyväkuntoisella vastasyntyneellä veren happisaturaatioarvot ovat aluksi tyypillisesti pienet, mutta ne suurenevat 10 minuutin ikään mennessä yli 90 %:iin (15). Molemmista ryhmistä puuttui runsaasti tietoja, tutkimusryhmässä yhdeksältä ja vertailuryhmässä seitsemältä. Tutkimusryhmässä kaikki raportoidut arvot olivat normaaleja eli >90 %. Vertailuryhmässä poikkeavia arvoja oli neljällä vastasyntyneellä (55 %, 78 %, 89 % ja 90 %). Kaikki lapset, joilla todettiin alhainen happisaturaatio, saivat ainakin alkuvaiheessa asianmukaisesti lisähappea tilanteen korjaamiseksi.

### 3.2.8 Istukan suhteellinen paino

Poikkeavana pidetään istukkaa, jonka istukka-sikiöpainosuhte eli ISP on < 10 % tai > 30 %. (Patologia, Duodecim) Kummassakaan tutkimusryhmässä ei todettu poikkeavan kokoisia istukoita. Tutkimusryhmässä keskiarvo oli 17 % ja vaihteluväli 13-22 %. Puuttuvia tietoja tässä ryhmässä oli neljä. Vertailuryhmässä keskiarvo oli 18 % ja vaihteluväli 14-26 %. Tietoja puuttui viideltä.

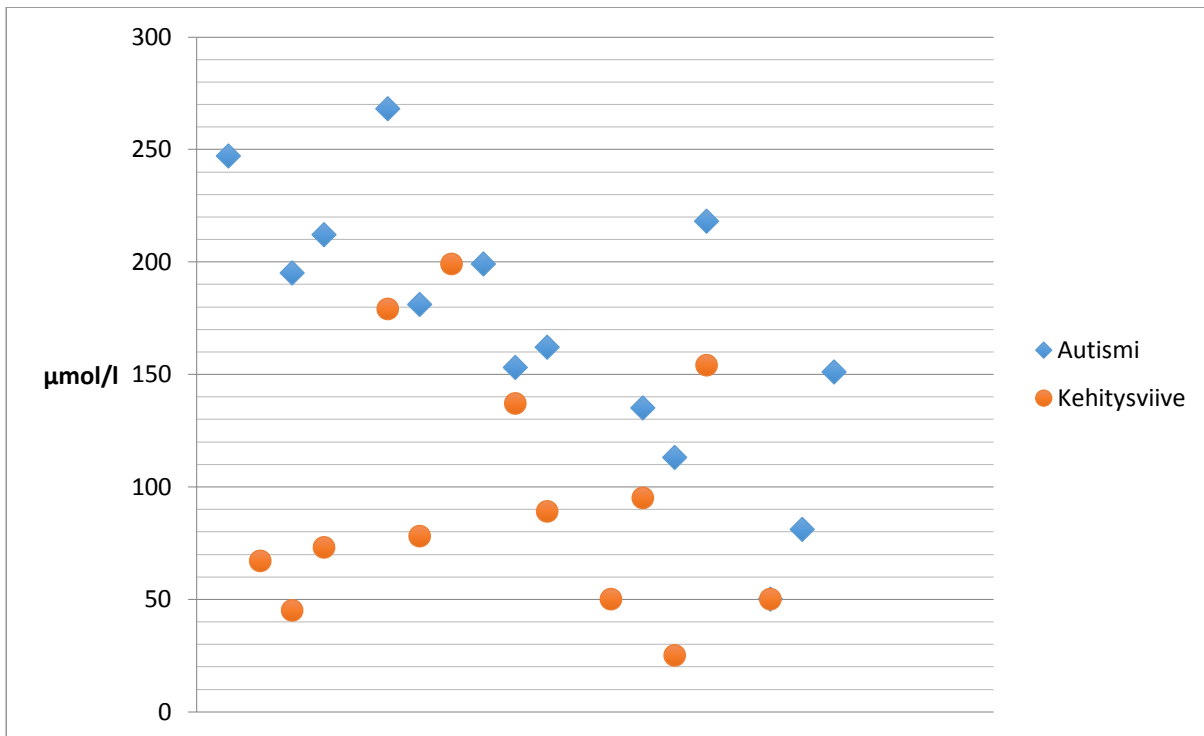
### 3.2.9 Seerumin bilirubiini

Täysiaikaisena syntyneellä lapsella poikkeavana seerumin bilirubiiniarvona pidetään >250 µmol/l (Terveysportti, vastasyntyneen keltaisuus). Tieto oli saatavilla tutkimusryhmässä 14:ltä ja vertailuryhmässä 13:lta. Laskennassa on käytetty arvoa 50, jos arvo merkitty <50. Tutkimusryhmän arvot ovat korkeampia kuin vertailuryhmän. (Kuva 3 ja taulukko 5)

	Keskiarvo	Mediaani	Min	Maks	Puuttuu
<b>Autismi</b>	169	172	50	268	6
<b>Kehitysviive</b>	95	78	25	199	5

Taulukko 5: Seerumin bilirubiini.





Kuva 3: Seerumin bilirubiinipitoisuus diagnosiryhmittäin.

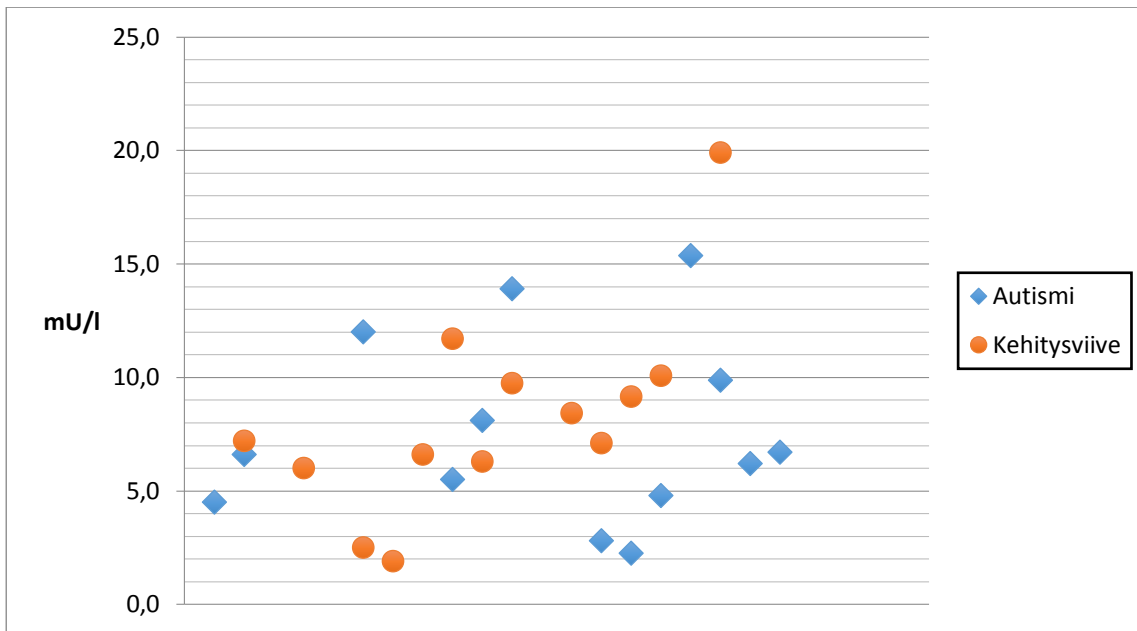
### 3.2.10 Napaveren TSH

Jos napaveren uS-TSH-määrityksen tulos on 30 mU/l tai suurempi, pidetään sitä poikkeavana (16).

Poikkeavia arvoja ei todettu kummassakaan ryhmässä ja ryhmien arvot ovat melko lähellä toisiaan. (Kuva 4 ja taulukko 6)

	Keskiarvo	Mediaani	Min	Maks	Puuttuvat (N)
<b>Autismi</b>	7,6	6,6	2,3	19,9	7
<b>Kehitysviive</b>	8,2	7,2	1,9	15,4	5

Taulukko 6: Napaveren TSH-pitoisuus.



Kuva 4: Napaveren TSH-pitoisuus.

### 3.2.11 Syntymäkoko

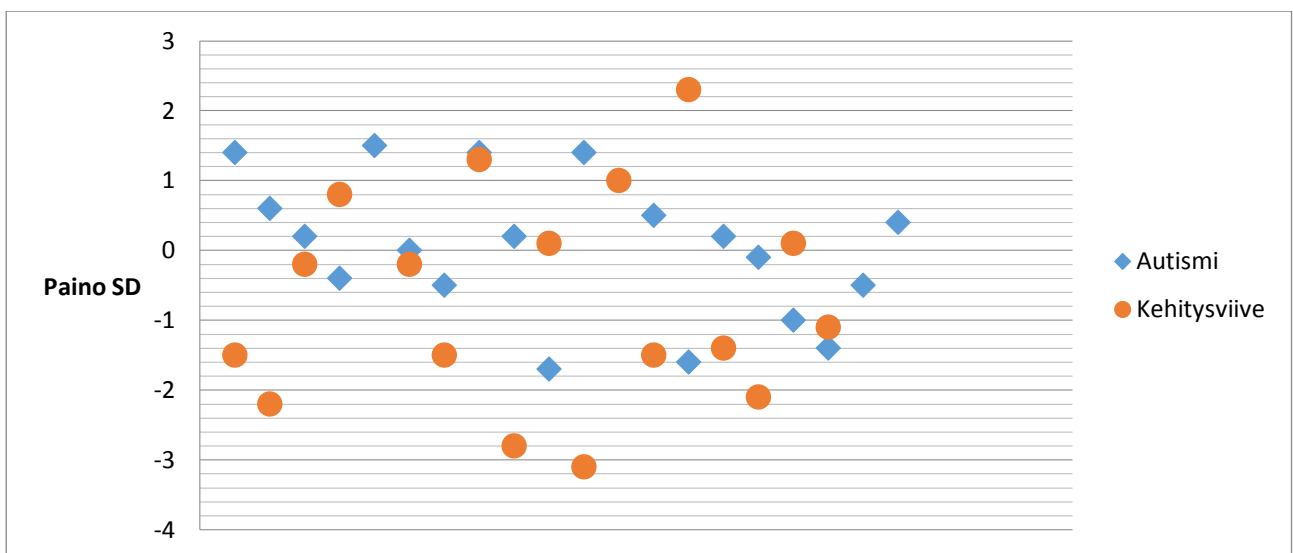
Syntymäkoko on loogisinta arvioida vertailemalla vastasyntyneiden painon, pituuden ja päänympärysten keskihajonta-arvoja, sillä lapset ovat syntyneet eriaikaisina. Kaikilta lapsilta ei kuitenkaan ollut käytössä keskihajonta-arvoja, joten tietojen yhdenmukaistamiseksi on käytetty kasvukäyrät.fi -sivustoa, jonka sähköisen laskurin avulla on laskettu erikseen jokaiselle tutkittavalle kyseiset arvot. Laskuri käyttää pohjanaan uusia Itä-Suomen työryhmän tuottamia syntymäkoon käyriä, jotka perustuvat THL:n valtakunnallisen Syntymärekisterin aineistoon vuosilta 1996-2008. Standardikäyrät on laadittu raskauden keston ja sukupuolen mukaan erikseen yksisikiöisille, kaksosille ja ensi- tai monisyntyneiden lapsille.

Tutkimusryhmässä syntymäpaino puuttuu yhdeltä ja päänympäryys sekä paino kahdelta tutkittavalta. Vertailuryhmässä yhdeltä tutkittavalta puuttuvat kaikki syntymäkotiedot. Lisäksi yhdellä vertailuryhmän tutkittavalla raskauden keston on ilmoitettu olevan normaali, jolloin laskurissa on käytetty arvoa 40+0 viikkoa.

Kokotiedot on kerätty sillä tarkkuudella, kuin ne olivat synnytyskertomuksista tai myöhemmistä sairaskertomusmerkinnöistä saatavilla. Laskennassa on käytetty yhden desimaalin tarkkuutta. Tulokset ovat esitettyinä taulukossa 7 ja kuvaajissa 5-7.

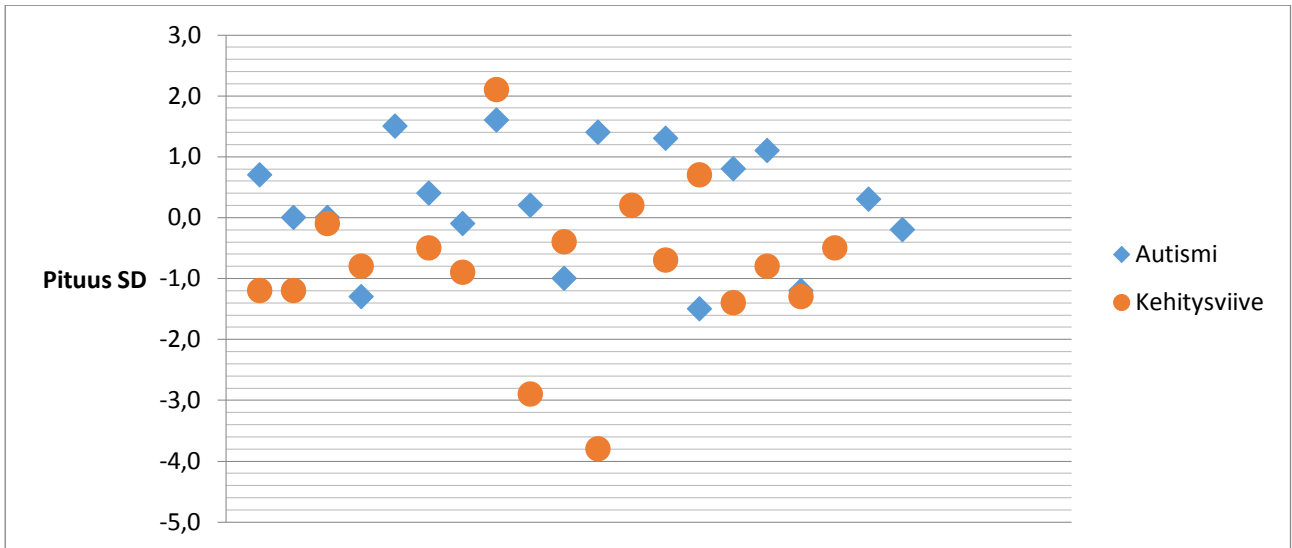
	Pituus				Paino				Pään ympäryys			
	ka	med	min	maks	ka	med	min	maks	ka	med	min	maks
<b>Autismi</b>	+0,2	+0,3	-1,5	+1,6	0,0	+0,2	-1,7	+1,5	+1,0	+0,8	-0,8	+5,5
<b>Kehitysviive</b>	-0,8	-0,8	-3,8	+2,1	-0,7	-1,1	-3,1	+2,3	-0,6	-0,8	-3,7	+3,2

Taulukko 7: Syntymämitat keskihajonta-arvoina (SD) esitettyinä.



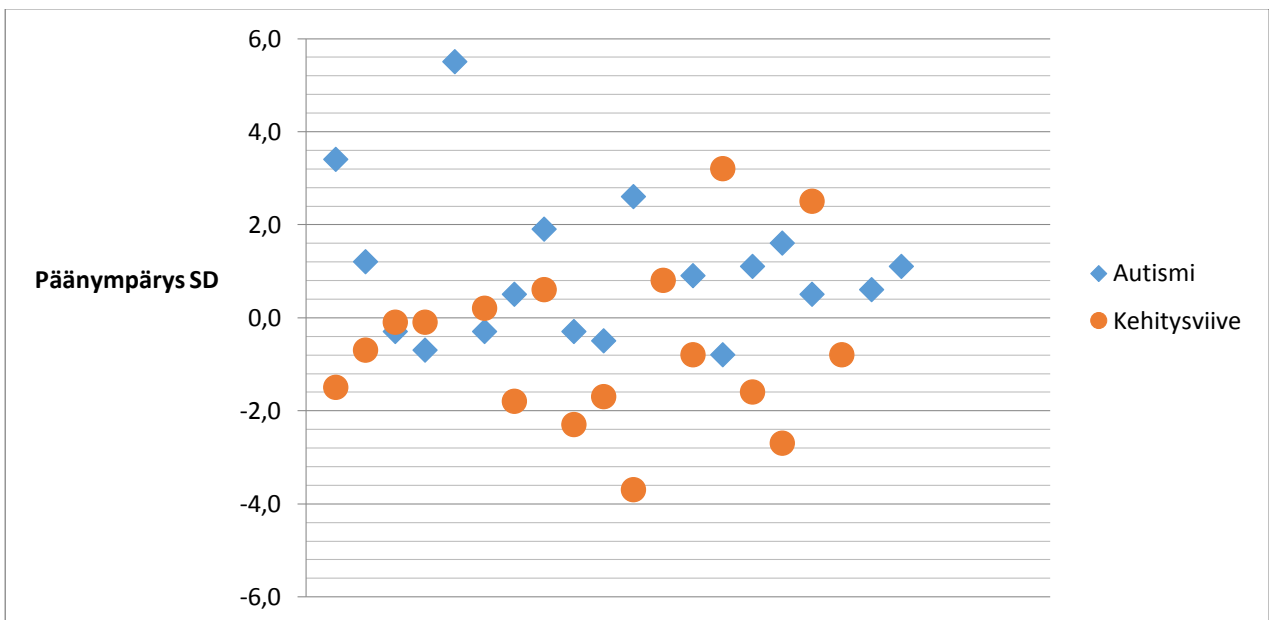
Kuva 5: Painon SD-arvot.

Tutkimusryhmässä syntymäpaino vaihteli -1,7 ja +1,5 keskihajonnan välillä. Vertailuryhmässä oli enemmän variaatiota ja paino vaihteli -3,1 ja +2,3 SD:n välillä.



Kuva 6: Pituuden SD-arvot.

Tutkimusryhmässä pituus vaihteli -1,5 ja +1,6 keskihajonnan välillä. Vertailuryhmässä variaatio oli suurempaa ja pituus vaihteli -3,8 ja +4,1 keskihajonnan välillä.



Kuva 7: Päänympäryksen SD-arvot.

Tutkimusryhmässä päänympäryys vaihteli -0,8 ja +5,5 keskihajonnan välillä. Vertailuryhmässä ei yhtä suuria arvoja havaittu, mutta pieniä arvoja oli enemmän. Päänympäryys vaihteli -3,7 ja + 3,2 SD:n välillä. Keskiarvoissakin oli suurin ero (+1,0 ja -0,6 SD).

### **3.2.12 Näkö- ja kuuloaisti**

Lastenlääkäri tutkii vastasyntyneiden näköaistin synnytyssairaalassa tutkimalla punaheijasteen. Tällä tutkimuksella voidaan todeta synnyttynäinen kaihi, silmien rakennepoikkeamat ja mustuaisen poikkeava valoreaktio, jotka ovat jatkotutkimusten aiheita. Tutkimusryhmässä ja vertailuryhmässä tieto näköaistista puuttuu kolmelta. Molemmissa ryhmissä kaikilla, joilta tieto oli saatavilla, on todettu heti syntymän jälkeen normaali näköaisti.

Vastasyntyneen kuulo tutkitaan normaalien käytäntöjen mukaan otoakustisella emissiolla myös jo synnytyssairaalassa. Kuuloaistista tiedot puuttuivat tutkimusryhmässä neljältä ja vertailuryhmässä kahdeksalta. Tutkimusryhmässä yhdellä kuuloaisti oli synnytyssairaalassa poikkeava, mutta myöhemmissä tutkimuksissa foniatrian poliklinikalla todettu normaaliksi. Vertailuryhmässä kuulo todettiin normaaliksi kaikilta, joilla tieto oli saatavilla.

### **3.2.13 Vastasyntyneisyyskauden diagnoosit ja poikkeavuudet**

Tarkasteluun on otettu mukaan ICD-10 tautiluokituksen mukaiset diagnoosit, jotka löytyvät tutkittavien sairaskertomusteksteistä. Diagnoosi Z38.0 (sairaalassa syntynyt lapsi) on jätetty huomiotta. Tutkimusryhmässä ICD-10 diagnooseja oli 45 %:lla ja vertailuryhmässä 61 %:lla lapsista. Puutteellisia diagnostisia tietoja oli tutkimusryhmässä seitsemällä (35 %) tutkittavalla. Kyseisillä tutkittavilla vastasyntyneisyysvaiheessa on ollut poikkeavia synnytyskertomustietoja, joiden perusteella olisi syytä olettaa lapsella olevan diagnooseja, mutta varsinaisia diagnoosikoodeja ei ole saatavilla. Mainintoja oli mm. vihreästä lapsivedestä, joka viittaisi mekoniumaspiraatioon, ja napanuoran komplikaatioista. Vain 20 %:lla tutkimusryhmästä ei siis varmuudella ollut mitään diagnostista poikkeavuutta vastasyntyneisyyskaudella. Neljällä (22 %) vertailuryhmän tutkittavalla oli poikkeavia varhaisvaiheita, mutta ei selviä diagnooseja. Vertailuryhmässä kolmella tutkittavalla (17 %) ei varmuudella ollut diagnosoitavia poikkeavuuksia sairaskertomuksessa vastasyntyneisyyskaudelta.

Tutkimusryhmässä raportoitiin 18 eri ICD-10 diagnoosia, joten diagnooseja saattoi olla useita yhtä vastasyntyntä tutkittavaa kohden. Todetut diagnoosit: synnytystapaan liittyvät (kts. luku 3.2.4), raskausdiabetes (n=3), raskauden kestoon liittyvät (kts. luku 3.2.1), syntymässä aiheutunut solisluun murtuma (n=1), hengitysvaikeus (n=2), synnytysasfyksia (n=1), vastasyntyneen hypoglykemia (n=1), äidin kilpirauhasen vajaatoiminta (n=1), siittimen epämuodostuma (n=1), perinataalivaiheen verenkiertohäiriö (n=1), pieni syntymäpaino (n=1), keltaisuus (n=1), sydämen sivuääni (n=1).

Vertailuryhmässä todettiin 41 eri ICD-10 diagnoosia. Yhdellä lapsella saattoi siis tässäkin ryhmässä olla useampia diagnooseja. Todetut diagnoosit: raskauden kestoon liittyvät (kts. luku 3.2.1), neste-, elektrolyytti- ja happo-emästasapainon häiriöt (n=1), infektiot (n=6), synnynnäiset sydänviat (n=8), pieni syntymäpaino (n=1), äidin kohonnut verenpaine (n=1), sikiön hidas kasvu (n=3), siittimen kehityshäiriöt (n=2), hengitysvaikeus (n=2), bronkopulmonaalinen dysplasia (n=1), keltaisuus (n=3), melanosyyttiluomi (n=1), vastasyntyneen hypoglykemia (n=2), ihomuutos (n=2), pallean eventraatio (n=1), nivustyrä (n=1), kiveksen laskeutumattomuus (n=1), supraventrikulaarinen tiheälyöntisyys (n=1), sairaalan ulkopuolella syntynyt lapsi (n=1), verenvuotosairaus (n=1), sisäänpäin kääntynyt jalkapöytä (n=1), korioamnioniitin vaikutus (n=1), kouristelu (n=1), äidin diabetes (n=1), synnytysasfyksia (n=1), Downin oireyhtymä (n=1).

### **3.3 Diagnostiikka**

#### **3.3.1 Diagnoosi-ikä**

Tutkittavilta on kerätty tieto iästä, jolloin erikoissairaanhoidossa on asetettu kehitysviiveeseen tai autismikirjon häiriöön viittaava diagnoosi. Analyysissa on käytetty ensimmäistä kehityshäiriöön viittaavaa diagnoosia, jolloin kehityksellinen ongelma on tunnistettu niin vakavaksi, että tutkittava on saanut diagnoosin. Tämä tarkoittaa, että suurimmalla osalla tutkittavista on diagnoosina tarkemmin määrittämätön kehityshäiriö, jonka vaikeusastetta ei ole vielä varmuudella voitu arvioida. Tyypillisimpiä ICD-10 diagnooseja ovat F83 monimuotoiset kehityshäiriöt, F79 määrittämätön älyllinen kehitysvammaisuus ja F84.9 määrittämätön lapsuuden laaja-alainen kehityshäiriö.

Tutkimusryhmässä autismikirjon häiriöön viittaava diagnoosi on saatu keskimäärin 3,4 vuoden iässä, mediaanin ollessa 3,3 vuotta. Diagnoosi-ikä vaihteluväli on 2,2–5,4 vuotta. Viidellä tutkimusryhmän lapsella

(25 %) on lapsuusiän autismin (F84.0) diagnoosi. Vertailuryhmässä kehitysviiveeseen viittaava diagnoosi on saatu keskimäärin 2,8 vuoden iässä, mediaanin ollessa 3,2 vuotta. Diagnoosi-ikä vaihtelee välillä 0,0-4,8 vuotta. Yhdellä tutkittavalla on todettu Downin syndrooma heti syntymän jälkeen, muilla diagnoosit ovat lähinnä edellä mainittuja tarkemmin määrittämättömiä kehityshäiriöön viittaavia diagnooseja.

### 3.3.2 Kehitysikä ja älykkyydosamäärä

Kaikille tutkimukseen osallistuvilla lapsilla on tehty kehitysikä- ja älykkyydosamääräarviot psykologin toimesta. Tutkimusryhmän lasten arvioiden avulla on pyritty etsimään vertailuryhmään kehitystasoltaan mahdollisimman samankaltaisia lapsia. Tutkimusryhmässä kehitysikä on keskimäärin 2,3 vuotta ja vertailuryhmässä 2,8 vuotta. Eroa ryhmien keskiarvoissa on siis 0,5 vuotta. Tutkimusryhmässä kehitysikä vaihtelee välillä 1,2 – 4,2 vuotta. Vertailuryhmässä kehitysikä on välillä 2,0 – 4,8 vuotta.

Älykkyydosamäärä on tutkimusryhmässä keskimäärin 60 ja vertailuryhmässä 58, joten ryhmät ovat tämän suhteen hyvin samankaltaisia. Tutkimusryhmässä älykkyydosamäärä vaihtelee välillä 42-88 ja vertailuryhmässä välillä 42-79.

### 3.4 Kuntoutus

	Fysioterapia	Toimintaterapia	Puheterapia	Musiikkiterapia
<b>Tutkimusryhmä</b>	0 %	80 % (n=16)	100 % (N=20)	15 % (n=3)
<b>Vertailuryhmä</b>	22 % (n=4)	39 % (n=7)	72 % (n=13)	0 %

Taulukko 8: Tutkittavien saamat terapiamuodot.

Tutkimusryhmässä kaikki tutkittavat ovat saaneet vähintään yhden tyyppistä terapiaa. Vertailuryhmässä kolmella tutkittavalla ei ole lainkaan mainintaa kyseisiin terapeioihin osallistumisesta eli terapiaa saaneita lapsia on 83 %. 100 % tutkimusryhmätutkimusryhmän lapsista on saanut puheterapiaa ja huomattava osa myös toimintaterapiaa. Myös kehitysviiveryhmissä puhe- ja toimintaterapia ovat yleisimmät terapiamuodot. Eroja tulee musiikki- ja fysioterapian kohdalla, joista ensimmäistä on saanut vain tutkimusryhmään kuuluvat lapset ja jälkimmäistä vain vertailuryhmään kuuluvat lapset. Tutkimusryhmästä kaikki lapset olivat päivähoitossa erityisen tuen suunnitelmalla. Vertailuryhmästä yksi lapsi odotti pääsyä

päivähoidon kuntouttavaan toimintaan ja kaikki muut jo olivat tällaisessa. Erimuotoiset terapiat tukevat kuntouttavaa päivähoitoa, joka päivittäisenä toimintana on tärkein tukimuoto.

## 4. POHDINTA

Tässä tutkimuksessa on kerätty kattavasti tietoja tutkimukseen osallistuneiden lasten synnytys- ja sairaskertomuksista. Näitä tietoja on verrattu keskenään ja etsitty mahdollisia eroavaisuuksia autismi- ja kehitysviiveryhmien väliltä. Ryhmät ovat hyvin samankaltaisia, molemmat tavanomaisesta väestöstä poikkeavia, sillä kaikilla lapsilla on kehityspoikkeamaan viittaava diagnoosi. Autismikirjon häiriötä ja kehitysviivettä sairastavien lasten varhainen tunnistaminen olisi tärkeää mahdollisimman varhain, joten tutkimuksessa on yritetty löytää ryhmien väliltä eroavaisuuksia, jotka olisivat löydettävissä jo raskausaikana tai viimeistään ensimmäisten elinpäivien aikana. Jos tällaisia varhaisvaiheessa havaittavia riskimerkkejä löydettäisiin, voisi lasten seuranta ensimmäisten elinvuosien aikana olla entistä tarkempaa mahdollisten kehityksen poikkeavien merkkien havaitsemiseksi. Kuten aiemmin tutkimuksessa on todettu, on varhainen tunnistus tärkeintä varhaisen kuntoutuksen aloittamiseksi.

Sairaskertomusteksteistä on pyritty selvittämään tutkittavien lasten äitien ikä synnytyshetkellä. Kummassakin tutkimusryhmässä äidin ikä saatiin selville 16 tutkittavalta. Tutkimusryhmässä äidin iän keskiarvo ja mediaani ovat molemmat 32 vuotta. Vertailuryhmässä äidin iän keskiarvo on 3 vuotta pienempi ollen 29 vuotta. Mediaani vertailuryhmässä puolestaan on 27 eli 4 vuotta pienempi. Tutkimusryhmässä äitien ikä vaihtelee välillä 25-37 vuotta. Vertailuryhmässä äitien ikä vaihtelee välillä 17–37 vuotta. Vertailuryhmässä äitien ikäjakauma on siis 8 vuotta suurempi kuin tutkimusryhmässä. 10 kansainvälistä tutkimusta kattavassa meta-analyysissä on verrattu äidin ikää suhteessa lapsen autisimirskiin. Tämän tutkimuksen ja Sandin ym. (2012) meta-analyysin tulokset ovat samansuuntaiset, sillä meta-analyysissä äidin korkeamman iän todettiin korreloivan lapsen autismin riskin kohoamisen kanssa. Meta-analyysi näytti tilastollisesti merkitsevän eron erityisesti 25-29 -vuotiaiden ja 35-vuotiaiden tai vanhempien äitien lasten autisimirskin välillä. (12)

Tutkimusryhmässä 4:llä on ollut poikkeava synnytystarjonta. 2 on ollut perätilassa ja 2 avosuisessa tarjonnassa. Nämä tarjonnat johtavat usein sektioon. Toinen tärkeä sektioon johtava syy on sikiön stressitila, joka voi johtua useista syistä, mm. napanuoran kiertymisestä kaulan ympärille tai istukan verenvuodosta. Joskus sektioon päädytään myös elektiivisesti. Tutkimusryhmässä onkin huomattavan



paljon sektiolla syntyneitä lapsia, sillä jopa puolet on syntynyt sektiolla. Vertailuryhmässä 5 lasta on syntynyt sektiolla (29 %), mutta tarjonta on ollut normaali. Glasson ym. (2004) löysi elektiivisen ja hätäsektion liittyvän kohonneeseen autismin riskiin (17). Tutkimuksessa käsiteltiin kuitenkin useita synnytyksen aikaisia muuttujia ja useamman muuttujan kohdalla löydettiin kohonnut riski. Tämä tukee oletusta, että autismi on monen tekijän summa, eikä yksittäisellä synnytyksen aikaisella tekijällä ole suurta merkitystä. Synnytyskomplikaatiot voivat myös liittyä taustalla mahdollisesti oleviin geneettisiin syihin.

Tupakoinnin suhteen ryhmien väliltä näyttäisi löytyvän pientä eroa. Tutkimusryhmässä raportoitiin 3 äidin tupakoineen raskauden aikana. Kooltaan hieman pienemmässä vertailuryhmässä taas raskauden aikana tupakoivia äitejä oli 5. Ryhmien koot ja saatavilla olevat tiedot ovat kuitenkin pieniä, joten tilastollisesti merkittäviä eroavaisuuksia ei todennäköisesti tulisi. Raskauden aikaisen tupakoinnin yhteyttä lapsen kehitykseen on jonkin verran tutkittu, mutta kehityshäiriöiden ja tupakoinnin väliltä ei ole löytynyt merkittävää korrelaatiota (18).

Alhaisten Apgar-pisteiden ja autismin välillä on aikaisemmissa tutkimuksissa löydetty positiivinen korrelaatio. Näyttöä on etenkin Apgar-pisteistä, jotka ovat 6 tai alle. (13) Tässä aineistossa kahdella tutkimusryhmän lapsella Apgar-pisteet olivat 1 minuutin kohdalla 6 tai alle ja 5 minuutin kohdalla yhden tutkittavan pisteet olivat edelleen alhaiset. Muiden tutkittavien ensimmäiset ja toiset pisteet olivat 7 tai korkeammat. Vertailuryhmässä kaikkien lasten pisteet olivat 8 tai enemmän, jolloin ne lasketaan normaaleiksi.

Vastasyntyneillä on suuri punasolujen määrä ja syntymän jälkeen ylimäärä punasoluja alkaa hajota, jolloin hajoamistuotteena syntyy bilirubiinia. Bilirubiinin kertyminen ja kellastuminen johtuvat vastasyntyneen maksan toiminnasta, joka on elämän ensimmäisinä päivinä vielä heikkoa. Maksa alkaa toimia hiljalleen syntymän jälkeen. Ennenaikaisesti syntyneillä lapsilla bilirubiinin kertyminen on tämän vuoksi tyypillisempää. Myös vastasyntyneen kyky konjugoida bilirubiinia on heikompaa kuin myöhemmin elämässä. Konjugoimaton bilirubiini pääsee kulkeutumaan aivoihin veri-aivoesteen lävitse ja voi potentiaalisesti vahingoittaa kehittyviä aivoja. (19) Tutkimuksessa seerumista mitattujen ensimmäisten bilirubiiniarvojen suhteen tutkimusryhmässä trendi näyttäisi olevan kokonaisuutena korkeammalla kuin vertailuryhmässä. Tästä huolimatta vain yhdellä tutkittavalla arvo ylittää viitearvorajan. Vertailuryhmässä kaikki arvot ovat viiterajojen sisällä, mutta siis kokonaisuutena matalammalla tasolla kuin tutkimusryhmässä. Vastaavaa ei ole aikaisemmin kirjallisuudessa kuvattu. Tutkimusotos on kuitenkin niin pieni, että mahdollisten merkitsevien erojen löytämiseksi arvoja tulisi verrata suuremmalta tutkittavien

joukolta. Tämän löydöksen tieteellistä arvoa ei siis voi vielä arvioida. Jatkossa olisi mielenkiintoista vertailla laajemman tutkittavien joukon bilirubiiniarvoja. Lisäinformaatiota voisi tulla myös, jos tutkittavilta kerättäisiin useampia arvoja kuin vain ensimmäinen raportoitu arvo. Tällöin olisi mahdollista selvittää, nousevatko tutkimusryhmässä raportoidut, vielä viiterajojen sisällä olevat arvot poikkeavalle tasolle vai pysyttelevätkö ne viiterajojen sisällä, mutta ylärajan lähetyillä. Bilirubiiniarvo kuitenkin fluktuoi ensimmäisten vuorokausien aikana ja etenkin, jos vastasyntyneellä alkaa esiintyä keltaisuutta, mitataan arvoa useasti. Useampia bilirubiiniarvoja olisi mahdollisesti siis saatavilla ainakin yksittäisten lasten kohdalla. Herää myös kysymys, voisiko viiterajan ylärajan alle jäävä arvo jo aiheuttaa vastasyntyneen kehittyvissä aivoissa autismille altistavia muutoksia.

Päännympäryksen nopeaa kasvua varhaislapsuudessa on pitkään pidetty autismitieteen häiriön varhaisena biologisena tunnistusmerkkinä (20). Päännympäryksen nopeaa kasvua ja normaalia suurempaa mittaa pidettiin merkkinä aivojen varhaisesta poikkeavan suuresta kasvusta. Tuoreessa Raznahanin ym. (2013) kattavassa katsausartikkelissa on verrattu useiden kymmenien tutkimusten tuloksia autismitieteen häiriön ja päännympäryksen suhteen. Yllättäen tulokset viittasivat siihen, että nykyisten uudistuneiden maakohtaisten päännympäryksen mittaus- ja arviointikriteerien mukaisesti päännympäryksessä ei olisikaan suurta eroa tavanomaisesti kehittyvien lasten ja autismitieteen häiriötä sairastavien lasten päännympäryksissä syntymän jälkeen ja varhaislapsuudessa. Joissain tutkimuksissa on saatu luotettavaa näyttöä siitä, että noin kahden vuoden iässä autismitieteen häiriötä sairastavien lasten päännympäryksessä kasvaa hieman tavanomaista enemmän. Tätä nuoremmilla lapsilla ei eroa ole todistettu. (20) Tässä tutkimuksessa autismitieteen häiriötä sairastavien lasten ja kehitysviiveisten lasten päännympäryksissä voi nähdä pientä eroavaisuutta. Tutkimusryhmässä on raportoitu suurempia syntymän jälkeisiä päännympärysmittoja kuin vertailuryhmässä, joka siis koostuu kehitysviiveisistä lapsista. Keskiarvot ovat +1.0 ja -0.6 keskihajontaa (SD). Tutkimusryhmässä päännympärysmittat ovat kokonaisuudessaan siis hieman suurempia, suurimman ollessa +5.5 SD. Pienin päännympäryksensä puolestaan jää viiterajojen sisälle ollen -0.8 SD. Vertailuryhmässäkin suurin päännympäryksensä on viiterajojen ulkopuolella ollen +3.2 SD. Myös pienin raportoitu päännympäryksensä on viiterajojen ulkopuolella ollen -3.7 SD. Vertailuryhmässä on siis suurempi variaatio kuin tutkimusryhmässä. Vertailuryhmä kuitenkin koostuu lapsista, joilla on kehitysviive, mutta ei tarkkaa, todennettua geenivirhettä sen taustalla. Täten voidaan olettaa ryhmän lasten olevan hyvin heterogeeninen joukko.

Ryhmien väliltä näyttäisi löytyvän eroavaisuuksia muutamien taustamuuttujien suhteen. Tilastollisen merkitsevyyden osoittamiseksi tulosten jatkokäsittely olisi kuitenkin tarpeen. Löydetyt tulokset autismin riskin osalta näyttäisivät olevan linjassa aiempien löydösten kanssa. Vastasyntyneiden lasten kehityspoikkeamien seulonnassa on kuitenkin huomattavan paljon muuttujia, eikä yksittäisten poikkeavien

löydösten pohjalta ole vielä syytä ryhtyä jatkotoimenpiteisiin. Riskissä olevien lasten tarkka seulonta onkin suurimmassa roolissa autismikirjon häiriöiden ja kehitysviiveen löytämisessä ja varhaisen kuntoutuksen aloittamisessa.

Tämän tutkimuksen suurimpana heikkoutena on tutkittavien pieni määrä. Näin pienten ryhmien tietojen vertailu ei anna tarkkaa kuvaa ryhmien välisistä eroista ja huomattavia eroja ei juuri löydy. Tämän lisäksi tilastoanalyysi olisi voinut olla kattavampaa ja aineistosta olisi voitu etsiä tilastollisia merkitsevyyksiä. Aineiston ollessa näin pieni, siitä kuitenkin pidättäydyttiin, sillä oletuksena oli, ettei ryhmien väliltä mahdollisesti löytyviä tilastollisesti merkitseviä eroja saada varmistettua. Puuttuvia tietoja oli myös usean muuttujan kohdalla. Näitä tietoja olisi mahdollisesti löytynyt tarkemmin lasten äitien synnytyskertomuksista. Äitien sairaskertomuksien tarkastelun mahdollisuutta ei kuitenkaan selvitetty, eikä sitä täten toteutettu. Jatkossa tarkempi aineiston käsittely on edelleen mahdollista, sillä tietoja on kattavasti valmiiksi kerättyinä.

Tutkimuksen suurimpana vahvuutena on tutkimuksessa kerättyjen tietojen monipuolisuus. Täten ryhmiä on voitu vertailla keskenään hyvinkin kattavasti. Toisena huomattavana vahvuutena on tutkimuksen väestöpohjaisuus. Kerättyihin tietoihin ei ole täten tullut tutkimusinterventiosta aiheutuvia virhelähteitä. Tietoja kerätessä käytettiin standardoituja menetelmiä ja tutkittavat on rekrytoitu tarkkojen kriteerien mukaan. Vertailtavat ryhmät vastaavat hyvin toisiaan tiukkojen kriteerien ansiosta.

# LÄHTEET

1. Vanhala R. Autismikirjon häiriöt. Lääkärin käsikirja. Helsinki: Kustannus Oy Duodecim 2013. (Luettu 21.11.2015). Saatavilla Internetissä (sisältyy Lääkärin tietokantoihin, vaatii käyttäjätunnuksen): <<http://www.terveysportti.fi>>
2. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders (5. painos). Washington, DC: American Psychiatric Association 2013.
3. Levy S, Mandell D, Schulz R. Autism. Lancet 2009;374:1627-38.
4. Bailey A, Le Couteur A, Gottesman I, ym. Autism as a strongly genetic disorder: Evidence from a British twin study. Psychological Medicine 1995;25,63–77.
5. Mefford H, Batshaw M, Hoffman E. Genomics, Intellectual Disability and Autism. N Engl J Med 2012;366:733-43.
6. Moilanen I, Mattila M-L, Loukusa S, Kielinen M. Autismikirjon häiriöt lapsilla ja nuorilla. Duodecim 2012;128:1453-62.
7. Corsello CM. Early intervention in autism. Infants & Young Children 2005;18(2),74–85.
8. Zwaigenbaum L. Advances in the early detection of autism. Current Opinion in Neurology 2010;23(2):97-102.
9. Downin oireyhtymä (online). Käypä hoito -suositus. Suomalaisen Lääkäriseuran Duodecimin ja Suomen Kehitysvammalääkärit - Finlands läkare för utvecklingsstörda ry:n asettama työryhmä 2010. (Luettu 21.11.2015). Saatavilla Internetissä: <<http://www.kaypahoito.fi>>
10. Zerbo O, Iosif AM, Delwiche L, ym. Month of conception and risk of autism. Epidemiology 2011;22(4):469-75.
11. Lee L, Newschaffer CJ, Lessler JT, ym. Variation in season of birth in singleton and multiple births concordant for autism spectrum disorders. Paediatr Perinat Epidemiol 2008;22:172-9.
12. Sandin S, Hultman C, Kolevzon A, ym. Advancing maternal age is associated with increasing risk for autism: a review and meta-analysis. JAACAP 2012;51:477-86.
13. Gardener H, Spiegelman D, Buka SL. Perinatal and neonatal risk factors for autism: a comprehensive meta-analysis. Pediatrics 2011;128:344-55.
14. Fellman V, Luukkainen P. Asfyksia. Lastentaudit, sähköinen oppikirja. Kustannus Oy Duodecim 2010. (Luettu 20.10.2015). Saatavilla Internetissä (vaatii käyttäjätunnuksen): <<http://www.oppiportti.fi>>
15. Elvytys (vastasyntynyt) (online). Käypä hoito -suositus. Suomalaisen Lääkäriseuran Duodecimin ja Suomen Perinatologisen seuran Suomen Neonatologit -alajaoksen asettama työryhmä 2014. (Luettu 20.10.2015). Saatavilla Internetissä: <<http://www.kaypahoito.fi>>
16. Huslab tutkimusohjekirja 2013. (Luettu 21.11.2015) Saatavilla Internetissä: <<http://huslab.fi/ohjekirja/3669.html>>

17. Glasson EJ, Bower C, Petterson B, ym. Perinatal factors and the development of autism: a population study. *Archives of General Psychiatry* 2004;61(6):618-27.
18. Yang S, Decker A, Kramer MS. Exposure to parental smoking and child growth and development: a cohort study. *BMC Pediatrics* 2013;13:104.
19. Luukkainen P, Fellman V. Kellastuminen. Lastentaudit, sähköinen oppikirja. Kustannus Oy Duodecim 2010. (Luettu 9.12.2015). Saatavilla Internetissä (vaatii käyttäjätunnuksen): <<http://www.oppiportti.fi>>
20. Raznahan A, Wallace GL, Antezana L, ym. Compared to what? Early brain overgrowth in autism and the perils of population norms. *BIOL PSYCHIATRY* 2013;74:563–57.