

Kvartalets forskningsartikel - Oktober/November 2025 - Region Hovedstaden

Sonja LaBianca MD PhD

Kvartalets forskningsartikel "*Polygenic and developmental profiles of autism differ by age at diagnosis*"

handler om alder for første autismediagnose og betydningen af adfærdsmønstre og genetiske faktorer herfor. Forskningsartiklen er skrevet af Xinhe Zhang et al., University of Cambridge, UK

<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC12571882/>

Flere individer får en autismediagnose i højere alder som teenagere eller voksen, men er disse patienter anderledes end dem som får diagnosen tidligt i barndommen og på hvilken måde?

Dette spørgsmål undersøger studiet her ved at analysere adfærdsdata fra Storbritannien og Australien samt genetiske data fra over 45.000 autistiske personer på tværs af flere store kohorter i Europa og USA, heriblandt iPSYCH studiet fra Danmark.

Ved analyse af adfærdsdata fandt forskerne, at børn diagnosticeret med autisme tidligere i livet (typisk før seks års alderen) var mere tilbøjelige til at vise adfærdsmæssige vanskeligheder fra tidlig barndom, såsom problemer med social interaktion. Disse vanskeligheder forblev nogenlunde stabile gennem barndommen. Derimod var personer diagnosticeret med autisme senere i livet (i sen barndom eller senere) mere tilbøjelige til at opleve sociale og adfærdsmæssige vanskeligheder i løbet af ungdomsårene. De havde også en øget sandsynlighed for psykiske lidelser som depression.

Forskerne kobled derefter genetiske data til diagnose alderen blandt autistiske personer. De fandt, at de underliggende genetiske profiler - *mønstre af mange små genetiske effekter* - adskilte sig mellem dem, der blev diagnosticeret med autisme tidligere og senere i livet, med kun et beskedent overlap. Faktisk viste de at den gennemsnitlige genetiske profil for sent diagnosticeret autisme er tættere på ADHD samt psykiske lidelser som depression og PTSD, end den er på autisme diagnosticeret i den tidlige barndom. Forskerne identificerede to forskellige polygene profiler forbundet med tidligt og sent diagnosticeret autisme:

1. Den tidligt diagnosticerede profil var forbundet med sociale og kommunikationsvanskeligheder i barndommen og viste kun svage forbindelser til tilstande som ADHD eller depression.
2. Den sent diagnosticerede profil var forbundet med vanskeligheder, der opstår i ungdomsårene, og havde stærk overlap med ADHD, depression, PTSD og selvskade.

De to polygene profiler havde kun en beskedent korrelation ($r_g = 0,38$), hvilket indikerer, at de repræsenterer delvist forskellige biologiske veje.

Samlet set fandt studiet, at personer diagnosticeret med autisme tidligere og senere i livet i gennemsnit følger forskellige udviklingsmæssige forløb og har forskellige underliggende genetiske profiler. Det er første gang, at nogen har vist, at tidligere og senere diagnosticeret autisme har forskellige underliggende biologiske og udviklingsmæssige profiler.

Et vigtigt næste skridt vil være at forstå den komplekse interaktion mellem genetik og sociale faktorer, der fører til psykiske manifestationer, som ADHD, depression, PTSD og selvskade blandt senere diagnosticerede autistiske personer. At forstå, hvordan autisms kendetegn opstår ikke kun i den tidlige barndom, men

senere i barndommen og ungdomsårene, kan hjælpe os med at genkende, diagnosticere og støtte autistiske mennesker i alle aldre.

Zhang X, Grove J, Gu Y, Buus CK, Nielsen LK, Neufeld SAS, Koko M, Malawsky DS, Wade EM, Verhoef E, Gui A, Hegemann L; APEX Consortium; iPSYCH Autism Consortium; PGC-PTSD Consortium; Geschwind DH, Wray NR, Havdahl A, Ronald A, St Pourcain B, Robinson EB, Bourgeron T, Baron-Cohen S, Børglum AD, Martin HC, Warrier V. Polygenic and developmental profiles of autism differ by age at diagnosis. Nature. 2025 Oct;646(8087):1146-1155. doi: 10.1038/s41586-025-09542-6. Epub 2025 Oct 1. PMID: 41034588; PMCID: PMC12571882.