



Medfødt ansigtsblindhed - en karakteristik af et underdiagnosticeret syndrom

Gerlach, Christian; Starrfelt, Randi

Published in:
Best Practice - (Psykiatri og Neurologi)

Publication date:
2016

Document version
Peer-review version

Citation for published version (APA):
Gerlach, C., & Starrfelt, R. (2016). Medfødt ansigtsblindhed - en karakteristik af et underdiagnosticeret syndrom. *Best Practice - (Psykiatri og Neurologi)*, 9(33).

Medfødt ansigtsblindhed

– en karakteristisk af et underdiagnosticeret syndrom



Af Christian Gerlach,
professor, ph.d., dr.psyk.,
Institut for Psykologi,
Syddansk Universitet



Randi Starrfelt,
lektor, ph.d.,
Institut for Psykologi,
Københavns Universitet

Kongenital prosopagnosi er en selektiv forstyrrelse, hvor evnen til at genkende ansigter ikke udvikles normalt. Forstyrrelsen er selektiv derved, at ansigtsgenkendelse er uforholdsmæssigt berørt sammenlignet med genkendelsen af andre kategorier af genstande, der ofte er upåfaldende.

Det er uvist, om forstyrrelsen er genuin medfødt (kongenital), eller om der er tale om en udviklingsbetinget forstyrrelse. Kongenital prosopagnosi er stadig en relativt ukendt udviklingsforstyrrelse, hvilket blandt andet kan medføre, at personer, der har lidelsen, møder manglende forståelse i sundheds- og skolesektoren, og i værste fald får andre og mere alvorlige diagnoser.

Historie og prævalens

Selektiv forstyrrelse i evnen til at genkende ansigter som følge af hjerneskade (erhvervet prosopagnosi), populært betegnet ansigtsblindhed, har været velkendt siden Bodamer som den første beskrev forstyrrelsen systematisk i 1947.¹ Det var dog først i 1976, at McConachie² rapporterede om en udviklingsbetinget variant af forstyrrelsen hos en person uden tilsyneladende hjerneskade eller andre tegn på en neurologisk forstyrrelse.

Frem til slutningen af 1990'erne blev der kun rapporteret om en håndfuld nye tilfælde af kongenital prosopagnosi, hvilket tydede på, at det var en sjælden lidelse. Dette billede ændrede sig markant omkring årtusindskiftet, hvor adskillige gruppestudier dukkede op. Prævalensen estimeres således i dag til 2-3%,^{3,4} hvilket er ganske markant for en medfødt/udviklingsbetinget forstyrrelse. Enkelte undersøgel-

ser,⁴ men ikke alle,⁵ peger endvidere på, at lidelsen er forbundet med en autosomal dominant arvegang, hvilket vil sige, at forstyrrelsen er lige udbredt hos mænd og kvinder, og at der er 50% risiko for at udvikle den, hvis én af forældrene har den. Dette er foreneligt med undersøgelser, der viser, at evnen til ansigtsgenkendelse også er kraftigt genetisk betinget i den normale befolkning.⁶

Karakteristika

De vanskeligheder med ansigtsgenkendelse, der forekommer ved kongenital prosopagnosi, er så abnorme, at de falder uden for den normale variation i evnen til ansigtsgenkendelse. I svære tilfælde er forstyrrelsen så voldsom, at end ikke nære familie-medlemmer kan genkendes ud fra deres udseende. I mildere udgave kan forstyrrelsen vise sig ved, at man har mere end almindeligt svært ved at indprente sig eller huske ansigter, således at man skal se personer uforholdsmæssigt mange gange, førend man kan genkende dem. En hyppig klage hos personer med prosopagnosi er følgelig, at de ikke ser fjernsynsprogrammer, da de ikke kan følge med i persongalleriet.

Givet vanskelighederne med at afkode identitet ud fra ansigtstræk genkender personer med prosopagnosi hovedsagelig andre personer på baggrund af stemmer eller bevægelsesmønstre, eller særlige kendetegn som ar, modermærker, briller eller frisure. Ændrer en person frisure, eller tager vedkommende sine briller af, vil det ofte være tilstrækkeligt til, at en person med prosopagnosi ikke længere kan genkende vedkommende. Da evnen til at genkende ansigter er en væsentlig forudsætning for social interaktion, kan prosopagnosi udgøre et anseeligt so-

cialt handicap. Mange med kongenital prosopagnosi rapporterer således, at de lever et socialt tilbagetrukket liv, da sociale situationer opleves som voldsomt stressende eller endog direkte angstprovokerende.⁷

Diagnostiske kriterier

Selv om der ikke findes formelle diagnostiske kriterier for kongenital prosopagnosi, skal de hyppigst anvendte kriterier nævnes her:

- Markant forringet evne til at genkende ansigter.
- At disse vanskeligheder har været til stede hele livet eller siden barndommen.
- At vanskelighederne ikke kan tilskrives kendte neurologiske forhold som erhvervet hjerneskade eller generel intellektuel reduktion.

Da evnen til ansigtsgenkendelse varierer betydeligt i den normale befolkning, bør diagnosen stilles på baggrund af standardiserede test, der både omfatter genkendelse af alment kendte ansigter og indlæring/genkendelse af ukendte ansigter.⁸

Det er veletableret, at prosopagnosi forekommer hos personer uden autistiske træk, ligesom personer med autisme-spektrum forstyrrelser kan have intakt ansigtsgenkendelse. Grundet den sociale tilbagetrukkethed, der kan være en konsekvens af prosopagnosi, og det forhold, at personer med autisme-spektrum forstyrrelser kan have vanskeligt ved at genkende personer, er det især vigtigt at skelne kongenital prosopagnosi fra autisme-spektrum forstyrrelser.⁹

Ætiologi

Det er velkendt, at voksne er bedre til at genkende ansigter end børn, og at evnen til ansigtsgenkendelse først når et voksent niveau i slutningen af teenageårene eller endnu senere.¹¹ Dette kan sikkert

tilskrives, at de områder af hjernen, der understøtter ansigtsgenkendelse, først er færdigudviklet i teenageårene.¹² Udvikling af ansigtsgenkendelse er således en langstrakt proces, der også er erfaringsbettinget. Dette ses for eksempel ved, at personer med kongenital katarakt aldrig udvikler normal ansigtsgenkendelse, med mindre at katarakten afhjælpes tidligt i livet.¹³

Der er efterhånden en del billeddannende studier, der peger på, at personer med kongenital prosopagnosi udviser ringere forbindelser (konnektivitet) mellem de områder i hjernen, der samlet udgør ansigtsgenkendesnetværket,¹² om end fund på tværs af undersøgelser langt fra er entydige. Dette antyder, at forstyrrelsen kan skyldes abnormaliteter i cellemigration, synaptogenese og/eller myelinisering; processer der er såvel genetisk som erfaringsbetingede. Nogen entydig ætiologi er der dog ikke tale om, og det er endvidere overvejende sandsynligt, at kongenital prosopagnosi kan komme til udtryk på forskellige måder og måske endda kan opdeles i subtyper.¹⁰ ■

KONKLUSION

Kongenital prosopagnosi er en medfødt/udviklingsbettinget forstyrrelse kendetegnet ved selektive vanskeligheder i ansigtsgenkendelse. Ætiologien er ukendt, men studier tyder på, at vanskelighederne skyldes afvigelser i forbindelserne mellem de områder af hjernen, der understøtter ansigtsgenkendelse. Forstyrrelsen synes at være stærkt genetisk betinget med en prævalens på 2-3%, hvilket er markant for en medfødt/udviklingsbettinget forstyrrelse. Forstyrrelsen kan medføre alvorlige sociale handicap, herunder social tilbagetrækning.

Referencer

1. Bodamer J. Die Prosopagnosie. *Archiv für Psychiatrie und Nervenkrankheiten* 1947;179:6-53.
2. McConachie HR. Developmental prosopagnosia. A single case report. *Cortex* 1976;12:76-82.
3. Bowles DC, McKone E, Dawel A, Duchaine B, Palermo R, Schmalzl L, Rivolta D, Wilson CE, Yovel G. Diagnosing prosopagnosia: Effects of ageing, sex, and participant-stimulus ethnic match on the Cambridge Face Memory Test and Cambridge Face Perception Test. *Cognitive Neuropsychology* 2009;26:423-455.
4. Kennerknecht I, Greuter T, Welling B, Wentzek S, Horst J, Edwards S, Grueter M. First report of prevalence of non-syndromic hereditary prosopagnosia (HPA). *American Journal of Medical Genetics* 2006;146:2863-2870.
5. Johnen A, Schmukle SC, Hüttenbrink J, Kischka C, Kennerknecht I, Döbel C. A family at risk: Congenital prosopagnosia, poor face recognition and visuoperceptual deficits within one family. *Neuropsychologia* 2014;58:52-63.
6. Wilmer JB, Germine L, Chabris CF, Chatterjee G, Williams M, Loken E, Nakayama K, Duchaine B. Human face recognition ability is specific and highly heritable. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America* 2010;107:5238-5241.
7. Yardley L, McDermott L, Pisarski S, Duchaine B, Nakayama B. Psychosocial consequences of developmental prosopagnosia: A problem of recognition. *Journal of Psychosomatic Research* 2008;65:445-451.
8. Susilo T, Duchaine B. Advances in developmental prosopagnosia research. *Current Opinion in Neurobiology* 2013;23:423-429.
9. Dalrymple KA, Fletcher K, Corrow S, Nair RD, Barton JJS, Yonas A, Duchaine B. A room full of strangers every day: The psychosocial impact of developmental prosopagnosia on children and their families. *Journal of Psychosomatic Research* 2014;77:144-150.
10. Dalrymple KA, Palermo R. Guidelines for studying developmental prosopagnosia in adults and children. *Wiley Interdisciplinary Reviews: Cognitive Science* 2015;7:73-87.
11. Germine LT, Duchaine B, Nakayama K. Where cognitive development and aging meet: Face learning ability peaks after age 30. *Cognition* 2011;118:201-210.
12. Song Y, Zhu Q, Li J, Wang X, Liu J. Typical and Atypical Development of Functional Connectivity in the Face Network. *The Journal of Neuroscience* 2015;35:14624-14635.
13. Le Grand R, Mondloch CJ, Maurer D, Brent HP. Expert face processing requires visual input to the right hemisphere during infancy. *Nature Neuroscience* 2003;6:1108-1112.