



ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ

ΣΧΟΛΗ:ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ: ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

ΑΥΤΙΣΜΟΣ ΚΑΙ ΕΠΙΛΗΨΙΑ: ΤΙ ΠΡΕΠΕΙ ΝΑ ΓΝΩΡΙΖΕΤΕ ΕΑΝ
ΕΜΦΑΝΙΖΟΝΤΑΙ ΜΑΖΙ

Νάνου Ραφαηλία, ΑΜ1018

Επιβλέπουσα Καθηγήτρια: Τσούτη Λαμπρινή

Ιωάννινα, 2023

Να ζεις , να αγαπάς και να μαθαίνεις

-Χόρχε Μπουκάι



ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ

ΣΧΟΛΗ: ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ

ΤΜΗΜΑ: ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

Ραφαηλία Νάνου, ΑΜ1018

Επιβλέπουσα Καθηγήτρια: Τσούτη Λαμπρινή

Ιωάννινα , 2023

AUTISM AND EPILEPSY: WHAT YOU NEED TO KNOW IF THEY OCCUR TOGETHER

Εγκρίθηκε από τριμελή εξεταστική επιτροπή

Τόπος, Ημερομηνία

ΕΠΙΤΡΟΠΗ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

1. Επιβλέπουσα καθηγήτρια

Τσούτη Λαμπρινή ,

Υποψήφια Διδάκτωρ του Τμήματος Ιατρικής, Σχολής Επιστημών Υγείας Πανεπιστημίου
Ιωαννίνων .

2. Μέλος επιτροπής

Νάσιος Γρηγόριος ,

Αναπληρωτής Καθηγητής Νευροανατομίας Νευροφυσιολογίας και Κλινικής Νευρολογίας των
διαταραχών του λόγου, της ομιλίας και της επικοινωνίας του Τμήματος Λογοθεραπείας, Σχολή
Επιστημών Υγείας Πανεπιστημίου Ιωαννίνων

3. Μέλος επιτροπής

Σιαφάκα Βασιλική ,

Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Κλινικής Ψυχολογίας της Υγείας του Τμήματος Λογοθεραπείας, Σχολή
Επιστημών Υγείας Πανεπιστημίου Ιωαννίνων.

Ο/Η Προϊστάμενος/η του Τμήματος

Όνομα Επίθετο,

τίτλος, βαθμίδα

Υπογραφή

© Νάνου, Ραφαηλία, 2023.

Με επιφύλαξη παντός δικαιώματος. All rights reserved.

Δήλωση μη λογοκλοπής

Δηλώνω υπεύθυνα και γνωρίζοντας τις κυρώσεις του Ν. 2121/1993 περί Πνευματικής Ιδιοκτησίας, ότι η παρούσα πτυχιακή εργασία είναι εξ ολοκλήρου αποτέλεσμα δικής μου ερευνητικής εργασίας, δεν αποτελεί προϊόν αντιγραφής ούτε προέρχεται από ανάθεση σε τρίτους. Όλες οι πηγές που χρησιμοποιήθηκαν (κάθε είδους, μορφής και προέλευσης) για τη συγγραφή της περιλαμβάνονται στη βιβλιογραφία.

Νάνου, Ραφαηλία

Υπογραφή

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Με την ολοκλήρωση της πτυχιακής μου εργασίας, ολοκληρώνεται ένας ευχάριστος κύκλος σπουδών. Θα ήθελα να εκφράσω τις ευχαριστίες μου σε όσους συνέβαλαν στην υλοποίηση της.

Αρχικά, θα ήθελα να ευχαριστήσω την επιβλέπουσα καθηγήτρια μου Κ. Τσούτη Λαμπρινή, για την πολύτιμη υποστήριξη, εμπιστοσύνη και καθοδήγηση που μου έδειξε στα πλαίσια εκπόνησης της πτυχιακής εργασίας.

Τέλος, θα ήθελα να ευχαριστήσω την οικογένεια μου για την αμέριστη υποστήριξη που μου παρείχαν σε όλη την διάρκεια των σπουδών μου.

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η παρούσα εργασία με θέμα “ Αυτισμός και Επιληψία: Τι πρέπει να γνωρίζετε εάν εμφανίζονται μαζί” πραγματεύεται όπως προμηνύεται από τον τίτλο την Διαταραχή Αυτιστικού Φάσματος με συννοσηρότητα την επιληψία. Τα κεφάλαια στην συγκεκριμένα εργασία είναι τρία και παρακάτω παρουσιάζεται με λίγα λόγια το περιεχόμενο αυτών.

Στο πρώτο κεφάλαιο παρουσιάζεται ο αυτισμός . Ο Αυτισμός ή σωστότερα η Διαταραχή του Αυτιστικού Φάσματος είναι μια νευροαναπτυξιακή διαταραχή που χαρακτηρίζεται από ελλείμματα στην επικοινωνία και από μια τάση για ενασχόληση με επαναλαμβανόμενα ενδιαφέροντα. Σε αυτό το κεφάλαιο, θα παρουσιαστούν τα βασικά γνωρίσματα του και τα διαγνωστικά κριτήρια για τη Διαταραχή του Αυτιστικού Φάσματος κατά DSM 5 ώστε να γνωρίσουμε και κατανοήσουμε την διαταραχή αυτή.

Το δεύτερο κεφάλαιο αναφέρεται στην επιληψία. Η επιληψία θεωρείται ως μια από τις συχνότερες νευρολογικές διαταραχές, η οποία οφείλεται στην υπερβολική και ανώμαλη διέγερση των νευρώνων των εγκεφαλικών ημισφαιρίων. Η κλινική εικόνα , τα συμπτώματα , τα αίτια και η ταξινόμηση των επιληπτικών συνδρόμων θα παρουσιαστούν αναλυτικά σε αυτό το κεφάλαιο.

Στο τρίτο κεφάλαιο παρουσιάζεται αναλυτικά η συνύπαρξη του αυτισμού και της επιληψίας. Αναγράφονται τα σύνδρομα της επιληψίας που σχετίζονται με τον αυτισμό, η διάγνωση των επιληπτικών κρίσεων στα άτομα με αυτισμό τα κοινά κλινικά συμπτώματα αλλά και η θεραπεία.

Τέλος , αναφέρεται ο ρόλος του λογοθεραπευτή αλλά και τα συμπεράσματα της εργασίας.

Λέξεις-κλειδιά: διαταραχή αυτιστικού φάσματος , αυτισμός , συννοσηρότητα, επιληψία , επιληπτικές κρίσεις .

ABSTRACT

The present work on "Autism and Epilepsy: What you need to know if they appear together ", deals, as the title suggests, with Autism Spectrum Disorder with comorbid epilepsy. There are three chapters in the specific work and their content is disclosed below in a few words.

In the first chapter, autism is presented. Autism, or more correctly Autism Spectrum Disorder, is a neurodevelopmental disorder characterized by deficits in communication and a tendency to engage in repetitive interests. In this chapter, the main features and diagnostic criteria for Autism Spectrum Disorder according to DSM 5 will be presented in order to know and understand this disorder.

The second chapter refers to epilepsy. Epilepsy is considered as one of the most frequent neurological disorders, which is due to the excessive and abnormal stimulation of the neurons of the cerebral hemispheres. The clinical picture, symptoms, causes and classification of epileptic syndromes will be presented in detail in this chapter.

In the third chapter, the coexistence of autism and epilepsy is presented in detail. Epilepsy syndromes related to autism, diagnosis of seizures in people with autism, common clinical symptoms and treatment are listed.

Finally, the role of the speech therapist is mentioned as well as the conclusions of the work.

Keywords: autism spectrum disorder, autism, comorbidity, epilepsy, seizures.

Περιεχόμενα

ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ.....	8
ΠΕΡΙΛΗΨΗ.....	9
ABSTRACT	10
ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	13
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1 : ΕΙΣΑΓΩΓΗ ΣΤΟΝ ΑΥΤΙΣΜΟ.....	14
1.1 Ιστορική Αναδρομή	14
1.2 Ορισμός Διαταραχής Αυτιστικού Φάσματος.....	15
1.3 Επιδημιολογικά Στοιχεία	16
1.4 Συμπτωματολογία.....	17
1.4.1 Βασικές αρχές και πρώιμα συμπτώματα	17
1.4.2 Διαγνωστικά κριτήρια για την Διαταραχή του Αυτιστικού Φάσματος κατά DSM-5	18
1.5 Κλινικά Χαρακτηριστικά.....	20
1.6 Γνωστικές Θεωρίες του Αυτισμού.....	23
1.6.1 Η Θεωρία του Νου	23
1.6.2 Η Αδύναμη Κεντρική Συνοχή	24
1.6.3 Η υπόθεση της Εκτελεστικής Δυσλειτουργίας	25
1.7 Αιτιολογία.....	26
1.8 Συννοσηρότητα	28
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΕΙΣΑΓΩΓΗ ΣΤΗΝ ΕΠΙΛΗΨΙΑ.....	30
2.1 Ορισμός.....	30
2.2 Ιστορική Αναδρομή.....	31

2.3 Επιδημιολογία.....	32
2.4 Ταξινόμηση επιληπτικών κρίσεων.....	33
2.5 Αιτιολογία.....	36
2.6 Κλινικές εκδηλώσεις – συμπτώματα.....	37
2.7 Διάγνωση.....	38
2.8 Θνησιμότητα.....	38
2.9 Θεραπεία.....	41
2.9.1 Φαρμακευτική αγωγή.....	41
2.9.2 Κετογονική Δίαιτα.....	41
2.9.3 Χειρουργική Αντιμετώπιση.....	42
2.10 Συννοσηρότητα.....	43
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΑΥΤΙΣΜΟΣ ΚΑΙ ΕΠΙΛΗΨΙΑ.....	45
3.1 Εισαγωγή.....	45
3.2 Σύνδρομα επιληψίας που σχετίζονται με τον αυτισμό.....	46
3.3 Διάγνωση επιληπτικών κρίσεων στον αυτισμό.....	47
3.4 Υπάρχουν συμπτώματα του αυτισμού παρόμοια με αυτά της επιληψίας;.....	48
3.5 Θεραπεία για την επιληψία σε άτομα με αυτισμό.....	48
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4 : Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΗ.....	50
ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5 : ΕΠΙΛΟΓΟΣ - ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ.....	51
6. Βιβλιογραφία.....	52

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Οι Διαταραχές του Αυτιστικού Φάσματος (ΔΑΦ) περιγράφουν μια διά βίου κατάσταση που χαρακτηρίζεται από δυσκολίες στην κοινωνική αλληλεπίδραση, ελλείμματα στη λεκτική και μη-λεκτική επικοινωνία, περιορισμένο εύρος ενδιαφερόντων / δραστηριοτήτων και διαταραγμένη πρόσληψη και επεξεργασία αισθητηριακών ερεθισμάτων. Η έννοια του φάσματος αποτυπώνει τη μεγάλη ποικιλία στην κλινική έκφραση των συμπτωμάτων στους παραπάνω τομείς. Η βαρύτητα, επίσης, ποικίλει σημαντικά, με τα ολιγότερο επηρεασμένα άτομα να χαρακτηρίζονται από ήπιες συμπεριφορικές δυσκολίες και σχετικά μονήρη φαινοτυπικά χαρακτηριστικά και με μόνο μικρή αδυναμία στο λεκτικό νοητικό τους δυναμικό (broader phenotype – ευρύτερος φαινότυπος). Οι ΔΑΦ είναι μια ομάδα νευροαναπτυξιακών διαταραχών, στο πλαίσιο της οποίας γνωστικές δυσλειτουργίες παίζουν έναν καθοριστικό ρόλο και στην αιτιολογία της οποίας οι γενετικοί παράγοντες φαίνεται να είναι οι πιο σημαντικοί.

Η επιληψία είναι μια από τις σοβαρότερες και συχνότερες νευρολογικές διαταραχές. Παγκοσμίως περίπου 50 εκατομμύρια άνθρωποι νοσούν από κάποια μορφή της ενώ στη χώρα μας οι επιληπτικοί ασθενείς κυμαίνονται σε 100.000 – 120.000. Τα συμπτώματα της επιληψίας είναι οι επιληπτικές κρίσεις. Οι επιληπτικές κρίσεις μπορεί να είναι διαφόρων τύπων (γενικευμένες τονικοκλονικές κρίσεις, εστιακές κρίσεις με ή χωρίς απώλεια συνειδήσεως, αφαιρέσεις, μυοκλονικές, τονικές ή ατονικές κρίσεις, καθώς και επεισόδια επιληπτικής κατάστασης – status epilepticus). Ένα άτομο μπορεί να εκδηλώνει μόνο ένα τύπο κρίσεων είτε πολλαπλούς τύπους κρίσεων. Τα αίτια της διαφέρουν ανάλογα με την ηλικία του ατόμου και μπορεί να είναι γενετικά ή επίκτητα.

Στη παρούσα εργασία θα εστιάσουμε στην εκδήλωση του αυτισμού στην ζωή των παιδιών αλλά και στην συνύπαρξη της

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 1 : ΕΙΣΑΓΩΓΗ ΣΤΟΝ ΑΥΤΙΣΜΟ

1.1 Ιστορική Αναδρομή

Ο όρος αυτισμός προέρχεται ετυμολογικά από την ελληνική λέξη ‘εαυτός’ που σημαίνει ‘εγώ ο ίδιος’ (Συνοδινού,1999) και εισήχθηκε το 1911 από τον Ελβετό ψυχίατρο Eugen Bleuler. Ο Bleuler χρησιμοποίησε τον όρο ‘ αυτισμός ’ για να περιγράψει ασθενείς με σχιζοφρένεια , οι οποίοι είχαν περιορίσει τις σχέσεις τους με τους άλλους και είχαν απομακρυνθεί από την πραγματικότητα. (Evans,2013, Fuentes et al.,2014)

Το 1940, ο Leo Kanner διαφοροποίησε τον αυτισμό από την σχιζοφρένεια και χρησιμοποίησε τον όρο ‘ πρώιμος παιδικός αυτισμός ’ τονίζοντας πως ο αυτισμός δεν ήταν πρόδρομος της σχιζοφρένειας και ότι τα συμπτώματα του ήταν εμφανή και παρόντα κατά τη γέννηση και την πρώιμη ζωή. Το 1943, κατά τη διάρκεια μια έρευνας του με μια ομάδα έντεκα παιδιών παρατήρησε ορισμένα κοινά χαρακτηριστικά στη συμπεριφορά τους. Τα κυριότερα, ήταν η αδυναμία των παιδιών να σχετίζονται με άλλους και η εμμονή τους για ομοιότητα. Επιπλέον , ο Kanner περιέγραψε τις διαταραχές του λόγου του αυτισμού και παρατήρησε ότι πολλά παιδιά είχαν καθυστέρηση λόγου ενώ άλλα ηχολαλούσαν ή επαναλαμβάναν λέξεις ώστε να επικοινωνήσουν. Επίσης , παρατήρησε τις αντιδράσεις σε πρωτόγνωρους ήχους και γεύσεις και τις ισχυρές ικανότητες, όπως την απομνημόνευση αρκετών πληροφοριών. (L. Kanner ,1943). Τέλος, στη μελέτη του αναφέρει ‘ Θα πρέπει να υποθέσουμε πως αυτά τα παιδιά έχουν γεννηθεί με μια εγγενή ανικανότητα να δημιουργήσουν στενές συναισθηματικές σχέσεις με άλλους ανθρώπους, ακριβώς όπως άλλα παιδιά γεννήθηκαν με φυσική ή νοητική αναπηρία (Kita & Hosokawa, 2011).

Το 1944 ο Hans Asperger σε μια μελέτη του που αφορούσε τέσσερις ασθενείς του περιέγραψε με ακρίβεια τα χαρακτηριστικά γνωρίσματα του συνδρόμου και έδωσε την ονομασία ‘αυτιστική ψυχοπάθεια’ και που αργότερα θα ονομαζόταν ‘ Σύνδρομο Asperger ’ και θα αφορούσε την περιγραφή ικανών ατόμων με αυτισμό έως και σήμερα (Volkmar Fr, Klin A, Pauls D.1998).

1.2 Ορισμός Διαταραχής Αυτιστικού Φάσματος

Ο Αυτισμός ή σωστότερα η Διαταραχή του Αυτιστικού Φάσματος (ΔΑΦ) είναι μια νευροαναπτυξιακή διαταραχή που χαρακτηρίζεται από ελλείμματα στην επικοινωνία (λεκτική ή μη λεκτική) , από αδυναμία στη κοινωνική συμπεριφορά και από μια τάση για ενασχόληση από στερεότυπα, επαναλαμβανόμενα και περιορισμένα ενδιαφέροντα (American Psychiatric Association 2013; World Health Organization,2018). Ο αυτισμός εκδηλώνεται κατά την παιδική ηλικία , με την έντονη παρουσία συμπτωμάτων από την ηλικία των 1-3 ετών και ισχυροποιείται στην εφηβεία και στην ενήλικη ζωή και συχνά συνυπάρχει με άλλες γενετικές, νευροαναπτυξιακές ή ακόμα και ψυχικές διαταραχές .

Σύμφωνα με το ICD-10 (Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας,1992), ο αυτισμός ανήκει στις Διάχυτες Αναπτυξιακές Διαταραχές. Ο όρος διάχυτη αναφέρεται σε ελλείμματα σε διάφορους τομείς της ανάπτυξης του, ενώ ο ορός αναπτυξιακή δηλώνει ότι εμφανίζεται κατά την πρώιμη ανάπτυξη του παιδιού (Κάκουρος , Μαναδιάκη,2005). Στις περισσότερες περιπτώσεις η ανάπτυξη είναι διαταραγμένη ήδη από την νηπιακή ηλικία, ενώ η διαταραχή εκδηλώνεται στα πέντε πρώτα χρόνια ζωής του ατόμου. Τα συμπτώματα και ο βαθμός σοβαρότητας ποικίλουν από άτομο σε άτομο και ανάλογα με τις ανάγκες του ακολουθείται ένα εξατομικευμένο πρόγραμμα παρέμβασης.

1.3 Επιδημιολογικά Στοιχεία

Η Διαταραχή Αυτιστικού Φάσματος σύμφωνα με τον Kanner εμφανίζεται με συχνότητα σε 4-5 άτομα στις 10.000 γεννήσεις. Το 1993, ο Wing αναφέρεται σε μια συχνότητα εμφάνισης του αυτισμού 15-20 περιπτώσεων σε 10.000 άτομα. Η αύξηση της συχνότητας εμφάνισης του αυτισμού οφείλεται στη χρήση ευρύτερων διαγνωστικών κριτηρίων , με τα οποία εντοπίζονται και οι πιο ήπιες μορφές του αυτισμού (Bryson, 1996).

Σύμφωνα με τον Volkmar , φαίνεται ότι ο αυτισμός εμφανίζεται 3-4 φορές συχνότερα στα αγόρια από ότι στα κορίτσια. Αυτό οφείλεται στις περιπτώσεις ατόμων με φυσιολογική νοημοσύνη ενώ σε συνύπαρξη με νοητική υστέρηση η αναλογία είναι η ίδια (Κάκουρος , Μανιαδάκη , 2006).

Σήμερα , η διαταραχή αυτιστικού φάσματος αποτελεί την συχνότερη αναπτυξιακή διαταραχή. Ανεξάρτητα από την μεταβλητότητα στις εκτιμήσεις του επιπολασμού μεταξύ των μελετών, η επικράτηση παγκοσμίως υπολογίζεται σε 1:59 παιδιά (έναντι 1:166 το 2004). Σε παγκόσμιο επίπεδο , η επιδημιολογία της ΔΑΦ κυμαίνεται από 1-3% σε παιδιά και εφήβους και αφορά περίπου σε 7,6 ανά 1.000 άτομα (Σερετόπουλος , 2020).

Τέλος, είναι σημαντικό να τονιστεί ότι ο αυτισμός δεν γνωρίζει κοινωνικό-οικονομικά κριτήρια και δεν συνδέεται με το φυλετικό υπόβαθρο του ανθρώπου όπως σημείωσαν τόσο οι Wing και Gould το 1979 όσο και οι σημερινές σχετικές έρευνες (Γενά , 2002).

1.4 Συμπτωματολογία

1.4.1 Βασικές αρχές και πρώιμα συμπτώματα

Η έγκαιρη και η πρώιμη διάγνωση του αυτισμού, συνιστούν μια σημαντική διαδικασία για την εξέλιξη και την ανάπτυξη του ατόμου. Αν και η διάγνωση γίνεται με ακρίβεια στην ηλικία των τριών ετών , έχουν παρατηρηθεί πρώιμα σημάδια που μπορούν να προβλέψουν τον αυτισμό ήδη από τον πρώτο χρόνο ζωής του παιδιού, δηλαδή ως πρώιμα συμπτώματα ή ‘ πρώιμοι δείκτες ’ του αυτισμού (Harpe , 1998) . Ο Cohen το 2003 , ανέφερε τα πρώιμα σημάδια , τα οποία αποτελούν βάση για την παρουσία αυτισμού. Αυτά ήταν τα εξής :

- Απουσία κοινωνικού χαμόγελου
- Έλλειψη βλεμματικής επαφής
- Μη ανταπόκριση στο όνομα του
- Απουσία στο κοινωνικό και συμβολικό παιχνίδι
- Έλλειψη χειρονομιών
- Καθυστέρηση λόγου και ομιλίας
- Δυσκολία στο συντονισμό κινήσεων κατά την βρεφική ηλικία

1.4.2 Διαγνωστικά κριτήρια για την Διαταραχή του Αυτιστικού Φάσματος κατά DSM-5

Σύμφωνα με Διαγνωστικό και Στατιστικό Εγχειρίδιο Ψυχικών Διαταραχών και συγκεκριμένα με την πέμπτη έκδοση (DSM – V) , για να δοθεί διάγνωση του αυτισμού θα πρέπει να πληρούνται έξι κριτήρια τα οποία εντοπίζονται στην κοινωνική αλληλεπίδραση , την επικοινωνία και την συμπεριφορά του παιδιού.

A. Επίμονα ελλείμματα τόσο στην κοινωνική επικοινωνία όσο και στην κοινωνική αλληλεπίδραση σε πολλαπλά πλαίσια, όπως παρατηρείται από επακόλουθα στοιχεία:

1. Διαταραχές στη κοινωνική-συναισθηματική αμοιβαιότητα που περιλαμβάνουν ,για παράδειγμα, ασυνήθη κοινωνική προσέγγιση και την αποτυχία μιας ολοκληρωμένης συνομιλίας μέχρι και μειωμένη εναλλαγή ενδιαφερόντων ή συναισθημάτων, και αδυναμία στην έναρξη ή τη διατήρηση της κοινωνικής αλληλεπίδρασης.
2. Ελλείμματα σε εξωλεκτικές συμπεριφορές που χρησιμοποιούνται για κοινωνική αλληλεπίδραση και εκτείνονται, για παράδειγμα από κακό συντονισμό της λεκτικής και μη λεκτικής επικοινωνίας μέχρι σε ανωμαλίες στη βλεμματική επαφή και τη γλώσσα του σώματος ή ελλείμματα στη κατανόηση και στη χρήση χειρονομιών ή ακόμη πλήρης έλλειψη εκφράσεων του προσώπου και της μη λεκτικής επικοινωνίας.
3. Διαταραχές στην ανάπτυξη, διατήρηση και κατανόηση των σχέσεων, που κυμαίνονται, για παράδειγμα , από αδυναμία προσαρμογής της συμπεριφοράς στα κοινωνικά πλαίσια μέχρι και δυσκολίες συμμετοχής σε ευφάνταστα παιχνίδια ή σε σύναψη φιλίας με συνομηλίκους.

B. Περιορισμένα, επαναλαμβανόμενα πρότυπα συμπεριφοράς, ενδιαφερόντων ή δραστηριοτήτων, όπως παρουσιάζονται από τα επακόλουθα στοιχεία:

1. Στερεότυπες ή επαναλαμβανόμενες μηχανικές κινήσεις, χρήση αντικειμένων ή λόγου (π.χ. απλές μηχανικές κινήσεις, σειροθέτηση παιχνιδιών, ηχολαλία, χρήση ιδιότυπων φράσεων).

2. Επιμονή για διατήρηση της ομοιομορφίας, άκαμπτη προσκόλληση σε ρουτίνες ή σε τελετουργικά μοτίβα λεκτικής/ μη λεκτικής συμπεριφοράς για παράδειγμα δυσφορία σε μικρές αλλαγές, δυσκολία στις μεταβάσεις, άκαμπτος τρόπος σκέψης, τελετουργίες χαιρετισμού, ανάγκη για τήρηση της ίδιας διαδρομής ή κατανάλωσης του ίδιου φαγητού κάθε ημέρα.
3. Ιδιαίτερα περιορισμένα, μόνιμα ενδιαφέροντα που έχουν παθολογική ένταση ή εστίαση ,ισχυρή προσκόλληση με ασυνήθη αντικείμενα, υπερβολικά περιορισμένα ή επίμονα ενδιαφέροντα.
4. Υπερδραστηριότητα ή υποαπαντητικότητα σε αισθητηριακά ερεθίσματα ή μειωμένο ενδιαφέρον για τα αισθητηριακά στοιχεία του περιβάλλοντος (π.χ. εμφανείς αντιδράσεις σε πόνο/ αλλαγές θερμοκρασίας, αρνητικές αντιδράσεις σε συγκεκριμένους ήχους ή υφές, υπερβολική όσφρηση ή άγγιγμα αντικειμένων και τέλος έντονη οπτική προσήλωση σε φώτα ή κίνηση.

Γ. Τα συμπτώματα πρέπει να είναι εμφανή κατά την πρώιμη αναπτυξιακή περίοδο αλλά μπορεί να μην είναι πλήρως ορατά , μέχρι οι κοινωνικές απαιτήσεις ξεπεράσουν τις μειωμένες ικανότητες ή μπορεί να καλύπτονται μέσω διδαγμένων στρατηγικών στη μετέπειτα ζωή.

Δ. Τα συμπτώματα προκαλούν επίσης κλινικά σημαντική αδυναμία στο κοινωνικό , επαγγελματικό ή σε άλλους τομείς της παρούσας λειτουργίας.

Ε. Τα ελλείμματα αυτά δεν εξηγούνται ως νοητική υστέρηση ή ως γενικευμένη αναπτυξιακή καθυστέρηση. Συχνά συνυπάρχουν η νοητική υστέρηση και η διαταραχή αυτιστικού φάσματος. Για να τεθεί όμως η διάγνωση συννοσηρότητας, η κοινωνική επικοινωνία πρέπει να βρίσκεται χαμηλότερα σε σχέση με την αναμενόμενη για το γενικό αναπτυξιακό επίπεδο.

Τέλος σημαντικό είναι να καθοριστεί εάν :

Συνυπάρχει ή όχι μαζί με διανοητικό έλλειμμα

Συνυπάρχει ή όχι μαζί με γλωσσική διαταραχή

Σχετίζεται με γνωστή ιατρική ή γενετική διαταραχή ή με περιβαλλοντικό παράγοντα

Σχετίζεται μαζί με κατατονία

1.5 Κλινικά Χαρακτηριστικά

Η κλινική εικόνα ενός παιδιού που βρίσκεται στο φάσμα του αυτισμού χαρακτηρίζεται από ελλείμματα που εκδηλώνονται σε τρεις κατηγορίες: α) στην ανάπτυξη της κοινωνικής επικοινωνίας β) στην γλωσσική ανάπτυξη γ)στη συμπεριφορά. Κάθε παιδί θα εμφανίσει δυσκολίες σε διαφορετικό βαθμό και ένταση και αναλόγως θα επηρεαστεί και η λειτουργικότητα του. Πιο συγκεκριμένα:

Κοινωνική αλληλεπίδραση – επικοινωνία

Το έλλειμμα στην κοινωνική αλληλεπίδραση θεωρείται το κυριότερο στοιχείο της διαταραχής διότι παρατηρείται η ανικανότητα του παιδιού να συνάψει σχέσεις με τους ανθρώπους και προτιμάει να μείνει απομονωμένο. Αυτό διακρίνεται από την πρώιμη ηλικία καθώς δεν αναπτύσσει δεσμούς ούτε με τους γονείς του αλλά και ούτε με τα άτομα που βρίσκονται καθημερινά κοντά του. Συγκεκριμένα , επιδεικνύει αδιαφορία ως προς την σωματική επαφή μαζί τους, δείχνει απαξίωση κατά την άφιξη τους ή αντιδράει έντονα στον αποχωρισμό τους. Χαρακτηριστικό είναι επίσης η απουσία της βλεμματικής επαφής καθώς δεν εστιάζει σε πρόσωπα αλλά κυρίως σε αντικείμενα ή κοιτάζει αδιάφορα στον χώρο.

Ακόμα, η έλλειψη ανάπτυξης διαπροσωπικών σχέσεων επηρεάζει και το παιχνίδι του παιδιού καθώς αποφεύγει να συμμετέχει σε ομαδικά παιχνίδια και προτιμάει τις μοναχικές δραστηριότητες. Το παιχνίδι του χαρακτηρίζεται ασυνήθιστο και διαφέρει από αυτό των συνομηλίκων του (Breyer – Grammeltoft, 2000). Συνήθως , παρατηρείται συμμετοχή σε δραστηριότητες που είναι άσκοπες και επαναλαμβανόμενες π.χ. άνοιγμα / κλείσιμο πορτών , παράταξη αντικειμένων κ.λπ. καθώς και δυσκολία ή απροθυμία στο να κατανοήσει τους βασικούς του κοινού παιχνιδιού όπως εναλλαγή σειράς ή παιχνίδι ρόλων (Γενά , 2002) .

Γλωσσική ανάπτυξη

Η γλωσσική ανάπτυξη ενός ατόμου με αυτισμό ποικίλει . Πολλά παιδιά επικοινωνούν χωρίς να χρησιμοποιούν τη ομιλία (μη λεκτικά) ενώ κάποια αναπτύσσουν ομιλία είτε με φυσιολογικό τρόπο είτε με την χρήση ηχολαλικών φράσεων (Βαρβογλή , 2007) . Η ανάπτυξη της ομιλίας τους θεωρείται καθυστερημένη και δεν ακολουθεί το αναπτυξιακό πρότυπο.

Συγκεκριμένα τα ελλείμματα στη λεκτική επικοινωνία περιλαμβάνουν :

- Έλλειψη αυθόρμητης ομιλίας
- Ηχολαλία
- Ακατάληπτη άρθρωση
- Δυσκολία χρήσης άρθρων / αντωνυμιών
- Λεκτικές στερεοτυπίες
- Διαταραχές στη προσωδία και τον τονισμό
- Δυσκολίες στην εναλλαγή ρόλων μεταξύ ακροατή – ομιλητή

(Βογινδρούκας , 2005)

Τα ελλείμματα στη μη λεκτική επικοινωνία περιλαμβάνουν :

- Μειωμένη βλεμματική επαφή
- Απουσία κατανόησης και χρήσης χειρονομιών κατά την ομιλία
- Δυσκολία στη χρήση εκφράσεων του προσώπου
- Διαταραγμένη στάση σώματος
- Απόσταση μεταξύ των συνομιλητών

(Frack et. al. 1996)

Συμπεριφορά

Το παιδί που βρίσκεται στο φάσμα του αυτισμού παρουσιάζει ιδιαιτερότητες και στην συμπεριφορά του. Η συμπεριφορά του χαρακτηρίζεται από περιορισμένα , στερεότυπα και επαναλαμβανόμενα ενδιαφέροντα. Ορισμένα χαρακτηριστικά αυτών των συμπεριφορών αποτελούν :

- Η υπέρ- επιλεκτική προσοχή : Το παιδί παραμένει καθηλωμένο σε ένα συγκεκριμένο ερέθισμα (π.χ. να μάθει πως γίνονται τα μπισκότα) και αγνοεί τα υπόλοιπα ερεθίσματα .
- Η ανικανότητα στην ακολουθία σημαντικών ρουτινών (π.χ. σίτιση/ ύπνος) , ως αποτέλεσμα αντιμετώπισης μικρότερων αλλαγών της καθημερινότητας.
- Η υπερβολική επιλεκτικότητα τροφών: Περιορίζεται στη λήψη συγκεκριμένων και απορρίπτει όλες τις άλλες.
- Οι δυσκολίες στη διατήρηση προσοχής.

- Οι παθολογικές κινήσεις: Χαρακτηριστικές κινήσεις αποτελούν οι επαναλαμβανόμενες κινήσεις των χεριών και των δακτύλων, γνωστές και ως πτερυγισμοί (flapping) , οι οποίες μπορεί να συνοδεύονται με σύνθετες κινήσεις του υπόλοιπου σώματος. Επίσης , εμφανής είναι η δυσκολία στο βάδισμα με την πιο κύρια την δαχτυλοβασία (περπάτημα στις άκρες των δακτύλων) και τέλος από κούνημα του σώματος μπρος και πίσω.
- Από αυτοτραυματισμό ως ένδειξη άγχους ή θυμού.

1.6 Γνωστικές Θεωρίες του Αυτισμού

1.6.1 Η Θεωρία του Νου

Ο όρος “θεωρία του νου” χρησιμοποιήθηκε για πρώτη φορά από τους Premack και Woodruff το 1978, έτσι ώστε να περιγράψει η ικανότητα η οποία επιτρέπει στο άτομο να αναγνωρίζει και να αποδίδει νοητικές καταστάσεις (όπως σκέψεις, επιθυμίες, σκέψεις, συναισθήματα) τόσο στον εαυτό του όσο και στους άλλους και ταυτόχρονα να χρησιμοποιεί αυτές τις νοητικές καταστάσεις με στόχο να ερμηνεύσει τη συμπεριφορά. Περιλαμβάνει, δηλαδή, την ικανότητα του ατόμου να κατανοεί ότι οι άνθρωποι μπορεί να έχουν διαφορετικές νοητικές αναπαραστάσεις του κόσμου, με αποτέλεσμα να επηρεάζουν την συμπεριφορά τους (Johnson, 1998. Leslie, 1998. Wellman, 1985). Φαίνεται, λοιπόν, ότι η Θεωρία του Νου είναι μια γνωστική λειτουργία που επιτρέπει στο άτομο να κατανοεί τον άλλον: τι θέλει, τι σκέφτεται, τι νιώθει. Αναγνωρίζοντας τις εσωτερικές καταστάσεις του άλλου, μπορεί να κατανοεί την συμπεριφορά τους και έπειτα να προβλέπει και να ρυθμίζει την δική του συμπεριφορά σε σχέση με κάποιον άλλον ή με μια κατάσταση (Ontai & Thompson, 2008).

Η ερμηνεία του αυτισμού με τη Θεωρία του Νου υποδεικνύει ότι η έλλειψη της Θεωρίας του Νου σε παιδιά με αυτισμό οδηγεί σε κοινωνικές, συμπεριφορικές και επικοινωνιακές ελλείψεις (Shamsi et al., 2017). Τα άτομα με αυτισμό δεν έχουν την ικανότητα να σκέφτονται για ιδέες δικές τους αλλά και άλλων, με αποτέλεσμα να είναι ανεπαρκή σε δεξιότητες που αφορούν την επικοινωνία, την κοινωνικοποίηση και τη δημιουργική φαντασία (Baron – Cohen, Leslie & Frith, 1985). Επιπλέον, τα παιδιά με αυτισμό δεν μπορούν να καταλάβουν τα συναισθήματα και τις ψυχικές καταστάσεις των άλλων, με αποτέλεσμα να μην μπορούν να αναπτύξουν την ενσυναίσθηση και την επαρκή ικανότητα της επικοινωνίας μαζί τους.

Συνοψίζοντας, η Θεωρία του Νου φαίνεται πως αναπτύσσεται στα παιδιά με αυτισμό, όχι ωστόσο στην κρίσιμη περίοδο της τυπικής ανάπτυξης (Harpe, 1994). Στα παιδιά με αυτισμό η Θεωρία του Νου και οι δεξιότητες που απορρέουν από αυτή μπορεί να αποκτηθούν μέσα από μια μαθησιακή διαδικασία. Υπάρχουν όμως και οι έρευνες που υποστηρίζουν ότι η επιτυχής ανάπτυξη της Θεωρίας του Νου δεν σημαίνει απαραίτητα την εφαρμογή της κοινωνικής ικανότητας και το αντίστροφο (Peterson, Slaughter & Paynter, 2007).

1.6.2 Η Αδύναμη Κεντρική Συνοχή

Η υπόθεση της Αδύναμης Κεντρικής Συνοχής είναι μια ιδιαίτερη θεωρητική προσέγγιση του αυτισμού: Αναφέρεται στην ικανότητα του ατόμου να συλλέγει πληροφορίες του περιβάλλοντος για να σχηματίσει τη γενική εντύπωση μιας κατάστασης , δίνοντας όμως προτεραιότητα στις επιμέρους λεπτομέρειες και όχι στο συνολικό νόημα, εξαιτίας μια εγγενούς αδυναμίας στην συλλογή των επιμέρους πληροφοριών (Happe , 1999) .

Την υπόθεση της Αδύναμης Κεντρικής Συνοχής περιέγραψαν οι Frith και Happe. Συγκεκριμένα στο βιβλίο της ‘ Autism: Explaining the Enigma ’ (1989-2003) η Frith αναφέρθηκε στη φυσική τάση του ανθρώπου για συνοχή: ο νους επεξεργάζεται και συνδέει μεταξύ τους μεγάλες ποσότητες πληροφοριών και δημιουργεί ένα κεντρικό νόημα ή μια γενική εντύπωση. Χωρίς αυτή την επεξεργασία , οι πληροφορίες θα παρέμεναν αποσπασματικές. Σύμφωνα με την Frith ο νους κάνει γενικεύσεις με βάση τις πληροφορίες που παίρνει ανάλογα από το γενικό πλαίσιο , ξεχωρίζοντας αυτό που έχει σημασία ή όχι . Ακόμη, οι πληροφορίες που επεξεργάζεται ο τυπικός νους ‘ οργανώνονται ’ γιατί εντάσσονται σε ένα μεγαλύτερο πλαίσιο (Frith , 1999). Αυτή η ‘ ανάγκη ένταξης των πληροφοριών σε όλο και μεγαλύτερα πλαίσια ’ επιτυγχάνεται χάρη στη κεντρική συνοχή.

Σε άτομα με αυτισμό , φαίνεται να υπάρχει ανισορροπία στην ενσωμάτωση πληροφοριών από διάφορα επίπεδα . Φαίνεται , να επεξεργάζονται τις πληροφορίες εμμένοντας στις λεπτομέρειες και τα επιμέρους στοιχεία, σε βάρος της συνολικής επεξεργασίας και του γενικού νοήματος. Είναι καλοί σε δραστηριότητες που απαιτούν προσοχή στη λεπτομέρεια ενώ αδυνατούν να ανταποκριθούν σε δραστηριότητες και να κατακτήσουν το γενικό νόημα. Χαρακτηρίζονται δηλαδή από το προφίλ της αδύναμης κεντρικής συνοχής.

Τέλος , η Happe τόνισε πως αυτό δεν αποτελεί μειονέκτημα, αλλά τη διαφορετική μορφή επεξεργασίας των πληροφοριών στα άτομα με αυτισμό. Αυτό, ίσως να ευθύνεται για το γεγονός πως τα άτομα με αυτισμό στρέφουν το ενδιαφέρον τους στα μαθηματικά ,στη μουσική και στο παζλ .

1.6.3 Η υπόθεση της Εκτελεστικής Δυσλειτουργίας

Ο όρος ‘ εκτελεστικές λειτουργίες ’ χρησιμοποιείται ως όρος ομπρέλα , ο οποίος περιλαμβάνει ένα ευρύ φάσμα γνωστικών διεργασιών και ικανοτήτων συμπεριφοράς. Όπως ο προγραμματισμός , η μνήμη εργασίας , η προσοχή , η αναστολή , ο αυτό-έλεγχος , η αυτορρύθμιση και η έναρξη μιας συμπεριφοράς (Elliott, 2003: Hill, 2004: Chan et al.,2008) .

Τον όρο ‘ εκτελεστικές λειτουργίες ’ εισήγαγε ο Pribram το 1973. Αν και υπάρχουν πολλοί ορισμοί , οι εκτελεστικές λειτουργίες γίνονται κατανοητές ‘ ως ένα πολυδιάστατο κατασκεύασμα , το οποίο περιλαμβάνει τις ανώτερες γνωστικές διεργασίες που ρυθμίζουν και ελέγχουν τις γνωστικές και τις συναισθηματικές λειτουργίες αλλά και την συμπεριφορά ’ (Vriezen & Pigott , 2002 , Goldstein et al., 2014). Οι εκτελεστικές λειτουργίες, έχουν χωριστεί σε ‘ψυχρές ’ και ‘θερμές ’. Όσο αφορά τις ‘ψυχρές ’ είναι εκείνες που δεν περιλαμβάνουν συναισθηματική διέγερση και θεωρούνται ‘μηχανικές’, όπως η ικανότητα διατήρησης της προσοχής. Από την άλλη, οι ‘θερμές’ θεωρούνται εκείνες που περιλαμβάνουν περισσότερο ‘συναίσθημα’, όπως η αυτορρύθμιση της συμπεριφοράς (Chan et al., 2008).

Η πρώτη ένδειξη εκτελεστικής δυσλειτουργίας που αξιολογήθηκε στον αυτισμό αναφέρεται στην δυσκολία που αντιμετωπίζουν τα άτομα με αυτισμό κατά τη διάρκεια μιας εξέτασης σε διάφορες δοκιμασίες της γνωστικής λειτουργίας , καθώς φαίνεται ότι τα παιδιά τείνουν να εμμένουν σε μια απάντηση , χωρίς να μπορούν να δουν εναλλακτικές απαντήσεις (Hermelin et al., 1997). Τέλος, έχουν υπάρξει πολλές έρευνες που εντόπισαν ελλείμματα σε διάφορες εκτελεστικές λειτουργίες σε άτομα με αυτισμό. Τα ελλείμματα αυτά , συνήθως μας εξηγούν κάποια από τα κλινικά χαρακτηριστικά του αυτισμού , όπως άκαμπτη συμπεριφορά και την εμμονή στην ομοιότητα αλλά και την ακατάλληλη συμπεριφορά σε κοινωνικές καταστάσεις.

1.7 Αιτιολογία

Είναι ευρέως γνωστό, ότι τα αίτια τα οποία συμβάλουν στην εκδήλωση του αυτισμού ποικίλουν, καθιστώντας τον ως μια πολυπαραγοντική διαταραχή . Οι σύγχρονες μελέτες για την αιτιολογία του αυτισμού επικεντρώνονται στα γενετικά αίτια υποστηρίζοντας την γονιδιακή βάση της διαταραχής. Σύμφωνα με έρευνες που έγιναν τη δεκαετία του 1940, υπήρχαν αναφορές σε «ψυχρούς» ("regrigeraton ") τύπους γονέων , οι οποίοι παρείχαν αρνητικό περιβάλλον στα παιδιά , μελλοντικά αυτό ανακαλέστηκε καθώς διαπιστώθηκε πως αυτή η συμπεριφορά γονέων δεν μπορούσε να αποτελεί βασικό αίτιο του αυτισμού , αλλά ενδεχόμενος εμφανίζεται ως συμπληρωματικός παράγοντας. Την επόμενη δεκαετία, το 1950, επικράτησε η άποψη της κληρονομικότητας και αντί-γενετική τάση του αυτισμού. Στη συνέχεια , με την ανακάλυψη της δομής του διπλού έλικα του DNA οι γενετικοί παράγοντες ενδυναμώθηκαν. Μετά από 10 χρόνια, πραγματοποιήθηκε η πρώτη επιδημιολογική μελέτη, η οποία έδειξε ελλείμματα συναισθηματικής επαφής και επαναλαμβανόμενης συμπεριφοράς (Σερετόπουλος, 2020).

Σταθμός στην διερεύνηση των γενετικών επιδράσεων αποτέλεσε η μελέτη των Folstein και Rutter το 1997. Οι Folstein και Rutter μελέτησαν 21 ζεύγη δίδυμων. Η έρευνα έδειξε αυτισμό σε μονοωγενείς σε δίδυμους σε ποσοστό 36% ενώ στους δυοωγενείς σε ποσοστό 0% (Κωτσόπουλος, 2014). Επιπλέον μελέτες έδειξαν ότι ο κίνδυνος για μια οικογένεια που έχει παιδί με αυτισμό να αποκτήσει και δεύτερο παιδί με αυτισμό κυμαίνεται στο 18,7 % (Ozonoff et al, 2011). Συνοψίζοντας τις μελέτες για την αιτιολογία του αυτισμού , ο Rutter καταλήγει ότι η γενετική επιβάρυνση υπερβαίνει το 90%. Οι παρατηρήσεις στην γενετική επιβάρυνση οδηγούν στην υπόθεση της εμπλοκής περισσότερων γονιδίων που δρουν συνεργατικά εξαιτίας της ύπαρξης ήπιων συμπτωμάτων αυτιστικού τύπου σε γονείς παιδιών με αυτισμό και αναφέρονται ως «ευρύτερος αυτιστικός φαινότυπος » (Rutter, 2000).

Έκτος των γενετικών παραγόντων , ορισμένοι περιβαλλοντικοί παράγοντες διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο στην προδιάθεση για αυτισμό. Οι περιβαλλοντικές εκθέσεις τείνουν να συμβαίνουν κατά την προγεννητική περίοδο , όπως η κατανάλωση αλκοόλ και η χρήση συγκεκριμένων φαρμακευτικών ουσιών κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης. Μεταξύ αυτών των προγεννητικών παραγόντων συμπεριλαμβάνονται ορισμένες λοιμώξεις από ιούς , όπως η προσβολή της μητέρας από ερυθρά ή κυτταρομεγαλοϊό (CMN), οι οποίες έχουν συνδεθεί με την ανάπτυξη της ΔΑΦ (Κωτσόπουλος, 2007).

Επίσης, έχει αναφερθεί ότι οι γονικοί παράγοντες, συμπεριλαμβανόμενοι της ηλικίας των γονέων, μπορούν είτε να συμβάλουν στην πρόκληση είτε να προκαλέσουν αυτισμό. Όσον αφορά την ηλικία των γονέων, έρευνες έχουν δείξει ότι η προχωρημένη ηλικία του πατέρα και της μητέρας σχετίζονται με αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης της ΔΑΦ. Συγκεκριμένα, οι ηλικιωμένοι πατέρες, μπορεί να παρουσιάσουν μεγαλύτερη συχνότητα σημειακών μεταλλάξεων, όπως γενετικές αλλαγές στα σπερματοζώαρια, de novo CNVs ή επιγενετικές επιδράσεις που μπορεί να αυξήσουν τον κίνδυνο αυτισμού στους απογόνους τους (Sandin et al, 2021; Shelton et al.;2010).

Αναφορικά με τα νευρολογικά και τα γονιδιακά αίτια, η επεξήγηση του αυτισμού αφορά στη σύνδεση του με βλάβες που προκύπτουν στη δομή του εγκεφάλου και στις επιδράσεις αυτών στη συμπεριφορική λειτουργία. Συγκεκριμένα, η «τριάδα των μειονεξιών» αφορά σε λεκτική, μη λεκτική και επινοητική λειτουργία, που αναφέρεται σε νευρολογικές βλάβες, με βέβαιη την εγκεφαλική ανωμαλία και όχι τη φύση της. Σύμφωνα με μια μελέτη που πραγματοποιήθηκε τις δεκαετίες του 1980-1990, έμφαση δόθηκε στο αριστερό ημισφαίριο γιατί τα άτομα με αυτισμό, κατά 50%, παρέμειναν χωρίς δεξιότητες ομιλίας ενώ οι ανωμαλίες του δεξιού ημισφαιρίου εμφάνισαν σοβαρά ελλείμματα στη μη λεκτική επικοινωνία. Μετά από ιστο-ανατομική έρευνα εξέτασης του εγκεφάλου σε νήπια με αυτισμό, παρουσιάστηκαν νευρολογικά προβλήματα και συγκεκριμένα, κύτταρα στον ιππόκαμπο, στο υπόθεμα και στην αμυγδαλή που ήταν στενά τοποθετημένα και μικρά σε μέγεθος (Bauman & Kemper, 1985). Σχετικά με τα γονιδιακά αίτια, στις σύγχρονες μελέτες του γονιδιώματος φανερώθηκαν συγκεκριμένες γονιδιακές βλάβες που συνδέθηκαν με άμεση πρόκληση αυτισμού κατά 1% ή με πιθανή προδιάθεση ή με επίδραση εγκεφαλικών δομών, υπευθύνων για τη γλώσσα. Ως βιοιατρικό αίτιο αναφέρεται το εύθραυστο X-σύνδρομο (Fragile X syndrome, FXS). Μια χρωμοσωμική ανωμαλία που επηρεάζει περισσότερο τα αγόρια από τα κορίτσια. Τα εν λόγω ευρήματα παρέχουν συνδέσεις μεταξύ γονιδίων του εγκεφάλου και συμπεριφοράς με αποτέλεσμα να υπάρχει δυνατότητα διάγνωσης στα πρώτα στάδια ζωής των ατόμων με αυτισμό (Σερετόπουλος, 2020).

Συμπεραίνουμε, πως μέχρι και σήμερα η επιστημονική κοινότητα δεν έχει καταλήξει που ακριβώς οφείλεται ο αυτισμός, γι' αυτό υπάρχουν και τόσες έρευνες που αναφέρουν και κάτι διαφορετικό ως αιτιολογικό παράγοντα για την διαταραχή αυτιστικού φάσματος. Τελικά, οι ερευνητές καταλήγουν στο συμπέρασμα ότι τα έως τώρα ευρήματα αποτελούν ενδείξεις για συνδυασμό γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων.

1.8 Συννοσηρότητα

Τα τελευταία χρόνια όλο και περισσότερο αυξάνεται η συνύπαρξη του αυτισμού μαζί με άλλες διαταραχές. Αυτές είναι πιθανό να είναι ψυχιατρικές, νευρολογικές-γενετικές και αναπτυξιακές. Όσο αφορά την συνύπαρξη του αυτισμού μαζί με ψυχιατρικές διαταραχές, τα άτομα με αυτισμό μπορεί να εμφανίσουν προβλήματα ψυχικής υγείας όπως κατάθλιψη, αγχώδης διαταραχή, ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή, διαταραχές ύπνου και σπάνια σχιζοφρένεια.

Όπως προαναφέραμε ο αυτισμός μπορεί να συνυπάρχει και με νευρολογικές-γενετικές και αναπτυξιακές διαταραχές. Από την συνύπαρξη αυτή, είναι πιθανό να προκληθούν νευρολογικά, νευροαναπτυξιακά και συμπεριφορικά προβλήματα. Όσο αφορά τις γενετικές καταστάσεις, οι διαταραχές που συνυπάρχουν με τον αυτισμό είναι οι εξής: Χρωμοσωμικές ανωμαλίες με την κυριότερη να αποτελεί το εύθραυστο-X (fragile-X), το οποίο κυμαίνεται σε ένα ποσοστό 3%-5% των περιπτώσεων του αυτισμού και παρατηρείται συχνότερα στα αγόρια, χωρίς να αποκλείεται η εμφάνιση του και σε κορίτσια. Φαίνεται μάλιστα ότι η σχέση μεταξύ αυτισμού και εύθραυστου X είναι συνήθως αποτέλεσμα της ύπαρξης νοητικής υστέρησης (Bailey et al., 1996). Ακόμη, παρατηρούνται οζώδης σκλήρυνση, σύνδρομο Down και Νευροϊνομάτωση.

Σχετικά τα συμπεριφορικά προβλήματα, άτομα με αυτισμό μπορεί να εμφανίσουν και διάσπαση ελλειμματικής προσοχής (ΔΕΠ-Υ). Η συνύπαρξη αυτών των δυο διαταραχών είναι ένα αρκετά συχνό φαινόμενο, καθώς πάνω το 50% ατόμων που έχουν διαγνωστεί με αυτισμό, εμφανίζουν συμπτώματα ΔΕΠ-Υ με μεγαλύτερη πιθανότητα εμφάνισης τους σε αγόρια από ότι σε κορίτσια. Ορισμένα από τα κοινά συμπτώματα που μοιράζονται οι παραπάνω διαταραχές είναι: η παρορμητικότητα, η έλλειψη εστίασης, οι μαθησιακές δυσκολίες, η συναισθηματική ανωριμότητα και τα προβλήματα στις εκτελεστικές λειτουργίες.

Παράλληλα, με τις γενετικές διαταραχές εκδηλώνονται και νευρολογικές με την πιο γνωστή την επιληψία. Σύμφωνα με έρευνες, περίπου το 20% με 30% των ατόμων που έχουν αυτισμό, παρουσιάζει και επιληπτικές κρίσεις. Οι επιληπτικές κρίσεις, εμφανίζονται είτε στην πρώιμη παιδική ηλικία είτε στην εφηβεία με μεγαλύτερη πιθανότητα εμφάνισής τους στα κορίτσια. Ο τύπος των επιληπτικών κρίσεων που εμφανίζουν οι άνθρωποι με αυτισμό, ποικίλει και σε κάποιες περιπτώσεις, μπορεί να έχουν περισσότερους του ενός τύπους κρίσεων επιληψίας (Bailey et al., 1996). Μεταξύ των

συννοσηροτήτων του αυτισμού αναφέρονται και προβλήματα στο πεπτικό σύστημα, τα οποία συνδέονται με γαστρεντερικά προβλήματα. Τα πιο συχνά συμπτώματα είναι η δυσκοιλιότητα , η διάρροια , η κοιλιοκάκη και η γαστρο-οισοφαγική παλινδρόμηση. Επίσης , ο αυτισμός μπορεί να συνυπάρχει με αισθητηριακές μειονεξίες: Τυφλά ή κωφά παιδιά καθώς μεγαλώνουν μπορεί πάλι να διαπιστωθεί ότι εμφανίζουν συμπτώματα αυτισμού.

Η κλινική εικόνα αρκετών διαταραχών μπορεί να μοιράζεται κοινά χαρακτηριστικά με τη ΔΑΦ, είναι λοιπόν σημαντικό για τον κλινικό να διακρίνει αν ένα μέρος της κλινικής εικόνας είναι δείγμα συννοσηρής διαταραχής ώστε να κατευθυνθεί σωστά η αντίστοιχη παρέμβαση .

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 2: ΕΙΣΑΓΩΓΗ ΣΤΗΝ ΕΠΙΛΗΨΙΑ

2.1 Ορισμός

Ως επιληψία ορίζεται “η νόσος ή αλλιώς το σύνδρομο που χαρακτηρίζεται από την εγγενή προδιάθεση του εγκεφάλου για γένεση επιληπτικών σπασμών και συνοδεύεται από νευρολογικές , γνωστικές , ψυχολογικές και κοινωνικές συνέπειες αυτής της κατάστασης”. Η επιληψία αποτελεί την πιο συνηθισμένη εγκεφαλική διαταραχή και αυτό που την χαρακτηρίζει είναι οι επαναλαμβανόμενες επιληπτικές κρίσεις. Η συχνότητα και το είδος των κρίσεων διαφέρουν από ασθενή σε ασθενή και εμφανίζονται με πολλές μορφές, ανάλογα με το σημείο του εγκεφάλου που σχετίζεται. Είναι σημαντικό να τονιστεί ότι επιληψία και η επιληπτική κρίση δεν αποτελούν την ίδια έννοια, ενώ κρίνεται σημαντικός ο διαχωρισμός τους.

Η επιληψία είναι μια από τις συχνότερες και σοβαρότερες νευρολογικές διαταραχές και μπορεί να επηρεάσει ανθρώπους όλων των ηλικιών. Το πιο βασικό από τα γνωρίσματα της είναι η προδιάθεση του εγκεφάλου να παράγει επιληπτικές κρίσεις . Τα περισσότερα άτομα με επιληψία έχουν σύντομες κρίσεις που διαρκούν για μικρό χρονικό διάστημα (λιγότερο από πέντε λεπτά) και σταματούν αυθόρμητα. Ωστόσο μερικές φορές μια κρίση διαρκεί περισσότερο από πέντε λεπτά ή μπορεί να συμβούν πολλές κρίσεις χωρίς χρόνο ανάκαμψης μεταξύ τους. Αυτές οι κρίσεις , είναι γνωστές ως ‘ επιληπτική κατάσταση’. Προκαλούνται από ξαφνικές αυξήσεις ηλεκτρικής δραστηριότητας στον εγκέφαλο, οι οποίες διαταράσσουν τη λειτουργία του, με αποτέλεσμα να συγχέονται τα φυσιολογικά μηνύματα που ανταλλάσσονται μεταξύ των νευρώνων (Devinsky et al., 2018).

Όσο αφορά την επιληπτική κρίση , αποτελεί μια προσωρινή διαταραχή στην ηλεκτρική δραστηριότητα του εγκεφάλου (World Health Organization, 2015). Η επιληπτική κρίση αποτελεί σύμπτωμα της επιληψίας και συνιστάται σε ένα παροξυσμικό συμβάν που χαρακτηρίζεται από μια σειρά επαναλαμβανόμενων ηλεκτρικών εκφορτίσεων ενός παθολογικά συγχρονισμένου πληθυσμού νευρώνων του εγκεφαλικού φλοιού. Εκδηλώνεται με αιφνίδια έναρξης διαταραχή της συνείδησης ή νοητικών και σωματικών λειτουργιών.

Πρέπει να γνωρίζουμε ότι, οι μεμονωμένες κρίσεις δεν σημαίνουν ότι το άτομο πάσχει από επιληψία. Η επιληπτική κρίση αποτελεί το σύμπτωμα, ενώ η επιληψία αναφέρεται στη νόσο και συγκεκριμένα

σε ένα σύνδρομο (Fisher et al., 2005). Το επιληπτικό σύνδρομο έχει συγκεκριμένη κλινική εικόνα , η οποία συνδέεται με τον τύπο της επιληπτικής κρίσης, την αιτιολογία, την ηλικία έναρξης των συμπτωμάτων, τους παράγοντες που την προκαλούν καθώς και τη σοβαρότητα και χρονιότητα των κρίσεων (Wolf, 2014).

2.2 Ιστορική Αναδρομή

Η πρώτη επιστημονική εξήγηση της επιληψίας αποδίδεται στον Ιπποκράτη (περίπου το 400 π.Χ.) , ο οποίος πίστευε ότι κάθε ασθένεια οφείλεται σε φυσικό αίτιο. Στο έργο του ‘ Περί Ιερής Νόσου ’ ασχολείται με την επιληψία και αναφέρει ότι δεν έχει θεϊκή προέλευση , αλλά το αίτιό της είναι οργανικό και συγκεκριμένα προσδιορίζει τον εγκέφαλο ως το πάσχον όργανο. Έπειτα από πολλούς αιώνες και περίπου στα τέλη του 19^{ου} αιώνα, ο Άγγλος νευρολόγος John Hughlings διατυπώνει το πρώτο επιστημονικό ορισμό της επιληψίας λέγοντας ότι πρόκειται για μία αιφνίδια, προσωρινή και υπέρμετρη εκφόρτιση ασταθών κυττάρων ενός τμήματος της φαιάς ουσίας του εγκεφάλου. Επίσης, ανέφερε πως η επιληπτική κρίση είχε άμεση σχέση με το σημείο και τη λειτουργία της περιοχής όπου συμβαίνουν οι εκφορτίσεις.

Στις αρχές του 20^{ου} αιώνα χάρη στην εξέλιξη της ιατρικής τεχνολογίας, υπήρξε σημαντική πρόοδος στη γνώση και στην αντιμετώπιση της επιληψίας , όπως η ανακάλυψη ηλεκτροεγκεφαλογραφήματος από τον Hans Berger κατέγραψε , ο οποίος κατέγραψε το πρώτο ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (EEG), δηλαδή την καταγραφή της ηλεκτρικής δραστηριότητας στην επιφάνεια του εγκεφάλου (Scott, 1993). Τέλος, μια ακόμα σημαντική εξέλιξη για την θεραπευτική αντιμετώπιση της επιληψίας ήταν η ανακάλυψη δύο φαρμακευτικών ουσιών με αντιεπιληπτική δράση, όπως της φαινοβαρβιτάλης και της φαινυτοΐνης (Yasiry and Shorvon, 2012; Merritt, 1938) .

2.3 Επιδημιολογία

Η επιληψία είναι μια από τις σοβαρότερες και συχνότερες νευρολογικές διαταραχές. Περίπου το 10% του πληθυσμού μπορεί να εμφανίσει μια ή περισσότερες επιληπτικές κρίσεις, κατά την διάρκεια της ζωής του, χωρίς να σημαίνει πως πάσχει από επιληψία (Shneker et al,2013). Εμφανίζεται σε ανθρώπους όλων των ηλικιών, αλλά εντοπίζεται συχνότερα στα παιδιά κάτω των 20 ετών και στους ηλικιωμένους άνω των 60 ετών και επηρεάζει περισσότερο τους άνδρες από ό,τι τις γυναίκες (Αγγελοπούλου Σακαντάμη, 2014;Sander et al,2003;Habermann et al, 2007)

Σύμφωνα με τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας εμφανίζεται σε ποσοστό 1-3% στον πληθυσμό και επηρεάζει 50 εκατομμύρια ανθρώπους παγκοσμίως (Beghi, 2019). Κάθε χρόνο διαγιγνώσκονται περίπου 200.000 νέα περιστατικά, ενώ η διάγνωση γίνεται συχνότερα σε άτομα κάτω των δυο ετών και άνω των 65 ετών, ενώ οι έφηβοι και τα ενήλικα προσβάλλονται πιο σπάνια. Ακόμη, η επιληψία παρουσιάζει μεγαλύτερη επίπτωση στις αναπτυσσόμενες χώρες, 57 ανά 10.000 άτομα, σε σχέση με τις ανεπτυγμένες, 4-10 ανά 10.000 άτομα. Αυτό οφείλεται στον αυξημένο κίνδυνο προσβολής από νόσους όπως η ελονοσία, στα υψηλά ποσοστά εγκεφαλικών λοιμώξεων και στην ανεπαρκή υγειονομική περίθαλψη στις χώρες με περιορισμένη οικονομική ανάπτυξη και χαμηλό εισόδημα.

Ο επιπολασμός της επιληψίας στην Ευρώπη κυμαίνεται 8,2 ανά 1000 άτομα, που σημαίνει ότι περίπου 6.000.000 άτομα στην Ευρώπη πάσχουν από την ασθένεια και σχεδόν 15.000.000 θα έχουν βιώσει έστω και μία επιληπτική κρίση σε κάποια φάση της ζωής τους (EUCARE, 2003). Τέλος, στην Ελλάδα υπολογίζεται ότι πάσχουν από το σύνδρομο της επιληψίας περίπου 100 με 120 χιλιάδες άτομα (Αιγινήτειο Νοσοκομείο, Επιληψία) .

2.4 Ταξινόμηση επιληπτικών κρίσεων

Σύμφωνα με την Διεθνή Ένωση κατά της Επιληψίας (International league against Epilepsy, ILAE, 1981) η επιληψία ταξινομεί τις επιληπτικές κρίσεις στις ακόλουθες κατηγορίες:

1. Εστιακές κρίσεις: Οι εστιακές επιληπτικές κρίσεις, είναι ένας είδος επιληψίας που εμφανίζεται πιο συχνά σε σχέση με την γενικευμένη ή οποιοδήποτε άλλο τύπο επιληψίας (Miyazaki, Tanaka, Adachi, & Miya, 2020). Η αυξημένη ηλεκτρική δραστηριότητα των νευρικών κυττάρων εντοπίζεται σε κάποια συγκεκριμένη περιοχή του εγκεφάλου και επηρεάζει το ένα ημισφαίριο (Beghi, 2019). Ανάλογα με την εστία της επιληπτικής κρίσης εκδηλώνονται και αντίστοιχα συμπτώματα που σχετίζονται με τις αισθήσεις (όραση, όσφρηση, αφή, γεύση, ακοή), το συναίσθημα και την κίνηση. Ακόμη, Το άτομο μπορεί νιώθει δυσφορία ή αισθήματα ευφορίας, φόβο, θυμό και άλλα αισθήματα. Αυτό ονομάζεται ‘αύρα’ και μπορεί να χρησιμεύσει ως προειδοποιητικό σημάδι πριν από την κρίση και περιγράφεται ως στομαχική διαταραχή, ανησυχία και ζάλη.

A. Απλές εστιακές κρίσεις: Οι εστιακές επιληπτικές κρίσεις χαρακτηρίζονται ως απλές, όταν δεν προκαλούν απώλεια συνείδησης. Συνήθως εκδηλώνονται με κινητικά, αισθητικά και ψυχικά συμπτώματα (όσφρηση, αφή, γεύση ακοή). Ακόμη, μπορεί να εμφανίσουν ακούσιες σπασμωδικές κινήσεις ενός μέρους του σώματος, όπως το ένα χέρι, ή το ένα πόδι και αυθόρμητα αισθητήρια συμπτώματα, όπως ζαλάδα.

B. Σύνθετες εστιακές κρίσεις: Πρόκειται για επιληπτικές κρίσεις που προκαλούν απώλεια όπως συνείδησης. Ξεκινούν με μια επιληπτική κρίση σε μια συγκεκριμένη περιοχή του εγκεφάλου και στη συνέχεια εξαπλώνονται σε ολόκληρο τον εγκέφαλο με αποτέλεσμα την απώλεια της συνείδησης. Τα εστιακά συμπτώματα που αναφέρονται στις σύνθετες εστιακές κρίσεις είναι πολλά, ωστόσο τα αισθητικά και τα αισθητηριακά είναι τα κοινότερα. Χαρακτηριστικά, αναφέρονται στερεότυπες αυτόματες κινήσεις που γίνονται τελείως ασυνείδητα όπως κινήσεις ματιών, χεριών, στόματος, ασυνήθιστη συμπεριφορά ή ομιλία. Λιγότερο συχνά οι κρίσεις μπορεί να περιορίζονται σε συναισθηματική συμπτωματολογία, όπως είναι ο θυμός, ο φόβος, το καταθλιπτικό συναίσθημα χωρίς σαφή αιτιολογικό παράγοντα.

2. Γενικευμένες κρίσεις: Στις γενικευμένες κρίσεις, η δραστηριότητα , είναι από την αρχή διαδεδομένη στα δύο ημισφαίρια και φαίνεται να αφορά ταυτόχρονα το σύνολο του εγκεφαλικού φλοιού (Epileptic Seizures. Encyclopedia of the Neurological Sciences, 2003). Προσβάλλουν κυρίως τα παιδιά και τους εφήβους, μπορούν όμως να εμφανιστούν και σε άλλες ηλικίες. Κατά κανόνα δεν ανευρίσκονται σε αυτές σαφείς αιτιολογικοί παράγοντες και θεωρούνται έκφραση γενετικής προδιάθεσης (Τζέτζη, 2011, σελ. 13). Όταν εμπλέκονται προμετωπιαίες περιοχές χωρίς συμμετοχή του κινητικού φλοιού προκαλείται αφαιρετική κρίση. Όταν εμπλέκεται ο κινητικός ή προκινητικός φλοιός χωρίς συμμετοχή άλλων περιοχών προκαλείται μυοκλονική κρίση και σπάνια τονική ή ατονική. Συγκεκριμένα οι τύποι γενικευμένων επιληπτικών κρίσεων είναι οι ακόλουθοι:

- A. Αφαιρέσεις ή κρίσεις απουσίας (Petit mal): Ένας τύπος γενικευμένων κρίσεων είναι ο τύπος αφαιρετικών κρίσεων, ο οποίος παρατηρείται αποκλειστικά σε παιδιά και διαρκεί έως και 10-15 δευτερόλεπτα (Epileptic Seizures. Encyclopedia of the Neurological Sciences, 2003). Οι αφαιρετικές κρίσεις χαρακτηρίζονται από απότομη και σύντομη διακοπή της συνείδησης και συνοδεύεται με ωχρότητα στο πρόσωπο, γρήγορο ανοιγοκλείσιμο των βλεφάρων και καθήλωση του βλέμματος, λόγω του οποίου ο ασθενής μοιάζει σαν να ονειροπολεί.
- B. Μυοκλονικές κρίσεις: Η μυοκλονία είναι μια ξαφνική , ακούσια μυϊκή σύσπαση που προέρχεται από το κεντρικό νευρικό σύστημα και προκαλεί ένα γενικευμένο ή εστιακό τίναγμα μυός ή μυϊκών ομάδων. Συνήθως είναι αμφοτερόπλευρες , συμμετρικές και αφορούν κυρίως τα άνω άκρα. Αυτές οι κρίσεις είναι πολύ σύντομες, με διάρκεια μόνο ενός κλάσματος του δευτερολέπτου, με αποτέλεσμα να μην υπάρχει απώλεια της συνείδησης αλλά ίσως να επικρατεί μια μικρή ‘ θόλωση’ της. Αυτά τα τινάγματα αλληλοεπιδρούν με την κινητική δραστηριότητα και προκαλούν αδεξιότητα, πτώση αντικειμένων και απότομη πτώση εφόσον επεκτείνονται στα κάτω άκρα (Stephen L. Hauser et al, Neurologia en Medicina Clinica, 2006).
- Γ. Τονικές κρίσεις: Το κύριο χαρακτηριστικό τους είναι η ξαφνική και η έντονη σύσπαση των μυών. Ανάλογα με το μέρος του εγκεφάλου από το οποίο αρχίζει η κρίση, συσφίγγονται οι μύες σε ολόκληρο το σώμα ή σε μια περιοχή του, προκαλώντας δυσκαμψία. Η διάρκεια τους μπορεί να διαρκέσει από μερικά δευτερόλεπτα έως και λίγα λεπτά και μπορεί να προκαλέσει σοβαρά προβλήματα όπως απώλεια ισορροπίας, απώλεια συνείδησης και ακόμα και τραυματισμούς.
- Δ. Ατονικές κρίσεις: Εμφανίζονται ξαφνικά και διαρκούν 1-2 δευτερόλεπτα, αλλά έχουν έντονες επιπτώσεις καθώς προκαλούν αιφνίδια απώλεια μυϊκού τόνου. Αυτό μπορεί να έχει ως

αποτέλεσμα την πτώση στο έδαφος, ή το κρέμασμα του κεφαλιού προς τα εμπρός ή και το λύγισμα των γονάτων.

Ε. Κλονικές κρίσεις : Συνδέονται με τις επαναλαμβανόμενες, ή ρυθμικές, σπασμωδικές κινήσεις των μυών. Αυτές οι κρίσεις επηρεάζουν συνήθως τον λαιμό, το πρόσωπο και τα χέρια.

ΣΤ. Τονικο-κλονικές κρίσεις ή σοβαρής μορφής κρίσεις (Grand Mal) : Είναι οι συχνότερες γενικευμένες κρίσεις και χαρακτηρίζονται από έναν συνδυασμό τονικών (σταθερών) και κλονικών (ρυθμικών) κινήσεων. Η διάρκεια τους μπορεί να διαφέρει ανάλογα με τον ασθενή, αλλά συνήθως διαρκεί μερικά λεπτά. Κατά την διάρκεια μιας τονικοκλονικής κρίσης , υπάρχει αυξημένος μυϊκός τόνος και ακαμψία (τονική φάση) , την οποία ακολουθεί μια σειρά ρυθμικών κλονικών κινήσεων (κλονική φάση). Ακόμα, κατά την διάρκεια της κρίσης ο ασθενής μπορεί να εμφανίσει απώλεια συνείδησης, κυάνωση , ταχύπνοια, εμφανή αφρώδη πτύελα από το στόμα τα οποία πολλές φορές είναι αιματηρά λόγω δαγκώματος της γλώσσας. Η αιτιολογία των γενικευμένων τονικοκλονικών κρίσεων μπορεί να προκληθεί από μια σειρά διάφορων παθήσεων, όπως εγκεφαλικές βλάβες , γενετικές ή νευρολογικές διαταραχές , όγκοι , τραυματισμοί ή και λοιμώξεις.

3. Μη-κατηγοριοποιημένες κρίσεις. Πρόκειται δηλαδή για είδη κρίσεων που δεν είναι δυνατόν να ταξινομηθούν σε κάποια από τις παραπάνω κατηγορίες λόγω ελλιπών στοιχείων ή ασαφούς συμπτωματολογίας.

2.5 Αιτιολογία

Σε περισσότερες από το 50% των περιπτώσεων επιληψίας το αίτιο δεν είναι γνωστό και τότε η νόσος χαρακτηρίζεται ιδιοπαθής ή πρωτοπαθής. Ενώ, όταν η αιτιολογία είναι εντοπισμένη, και συνήθως οφείλεται σε κάποιο τραυματισμό/ή βλάβη του εγκεφάλου τότε αναφερόμαστε στη συμπτωματική ή δευτεροπαθή επιληψία (International league against Epilepsy, ILAE, 1981).

Η αιτιολογία της επιληψίας είναι συνήθως δύσκολη να προσδιοριστεί, ωστόσο μπορεί να αποδοθεί σε διάφορες παθήσεις και παράγοντες. Σε ορισμένες περιπτώσεις η επιληψία μπορεί να έχει γενετική προέλευση με την κληρονομικότητα να αποτελεί έναν από τους σημαντικότερους παράγοντες για την εμφάνιση της. Περίπου ένας στους τρεις ανθρώπους που πάσχει από επιληψία έχει και έναν συγγενή με την ίδια πάθηση, γεγονός που υποδηλώνει ότι η αιτία είναι συχνά κληρονομική. Η πρόκληση της μπορεί να πραγματοποιηθεί από ένα ή και περισσότερα γονίδια ή από τον τρόπο με τον οποίο λειτουργούν τα γονίδια στον εγκέφαλο. Ορισμένες μεταλλάξεις σε γονίδια που ελέγχουν την ηλεκτρική δραστηριότητα των νευρώνων μπορούν να αυξήσουν τον κίνδυνο εμφάνισης της επιληψίας.

Το εγκεφαλικό είναι η πιο συχνή αιτία πρόκλησης επιληψίας στις μεγαλύτερες ηλικίες. Λίγες εβδομάδες μετά από το εγκεφαλικό επεισόδιο, ορισμένοι ασθενείς μπορεί να υποστούν μια επιληπτική κρίση. Συγκεκριμένα, οξείες ή αιφνιδιαστικές κρίσεις επιληψίας συμβαίνουν συνήθως μέσα στο πρώτο 24ωρο μετά το εγκεφαλικό. Είναι πιθανότερο να εμφανίσει κάποιος κρίση, εάν το εγκεφαλικό ήταν σοβαρό, αν ήταν αιμορραγικό ή αν αφορούσε ένα τμήμα του εγκεφάλου που ονομάζεται εγκεφαλικός φλοιός. Ωστόσο, εάν οι χρόνιες και επαναλαμβανόμενες κρίσεις μετά από το εγκεφαλικό παραμένουν, είναι πολύ πιθανό ο ασθενής να διαγνωσθεί με επιληψία.

Άλλη μια αιτία της επιληψίας είναι το εγκεφαλικό τραύμα. Η παρουσία επιληπτικών κρίσεων σε μικρά ή σε μεγάλα εγκεφαλικά τραύματα είναι ένα συχνό κλινικό φαινόμενο και συνήθως είναι αποτέλεσμα τραυματισμών ή εγκεφαλικών κακώσεων. Κατά την διάρκεια ενός εγκεφαλικού τραυματισμού, ο εγκέφαλος μπορεί να υποστεί βλάβη ή αλλοιώσεις στην δομή και τη λειτουργία του με αποτέλεσμα να επηρεαστεί η ηλεκτρική δραστηριότητα του εγκεφάλου και να προκαλέσει διαταραχές στην επικοινωνία μεταξύ των νευρώνων, προκαλώντας έτσι την εμφάνιση των επιληπτικών κρίσεων.

Συμπεραίνουμε, πως οι αιτιολογικοί παράγοντες για την εμφάνιση της επιληψίας είναι γενετικοί, κληρονομικοί, περιβαλλοντικοί και νευρολογικοί. Παρότι οι επιληπτικές κρίσεις μπορεί να εμφανίζονται τυχαία, πολλοί άνθρωποι διαπιστώνουν ότι αυτές μπορούν να προκληθούν από ορισμένους παράγοντες

όπως η έλλειψη ύπνου, το στρες, τα φάρμακα, η χρήση ναρκωτικών ή αλκοόλ, η παράλειψη γευμάτων, το ξύπνημα, η εμμηνόρροια, η σωματική εξάντληση, η εμπύρετη νόσος και τα φώτα που αναβοσβήνουν ή τρεμοπαίζουν. Αυτοί οι παράγοντες δεν προκαλούν επιληψία από μόνοι τους, αλλά αποτελούν παράγοντες που αυξάνουν τις πιθανότητες εμφάνισης των επιληπτικών κρίσεων.

2.6 Κλινικές εκδηλώσεις – συμπτώματα

Όπως προαναφέραμε, η επιληψία, είναι μια από τις συχνότερες νευρολογικές διαταραχές, που εκδηλώνεται στην έξαρσή της με επιληπτικές κρίσεις. Αυτές οι κρίσεις εμφανίζονται σαν επεισόδια ανώμαλης ηλεκτρικής δραστηριότητας σε κάποιο σημείο του εγκεφάλου, προκαλώντας πολλά συμπτώματα. Πολλοί άνθρωποι έχουν μια ‘αύρα’ πριν την εκδήλωση της κρίσης, είναι μια αίσθηση που υποδηλώνει ότι θα ακολουθήσει η κυρίως κρίση. Τέτοια συμπτώματα είναι οι στομαχικές ενοχλήσεις, περιέργη όσφρηση, οπτικές διαταραχές, αίσθημα φόβου, ναυτία και πονοκέφαλος. Μια ‘αύρα’ μπορεί να προειδοποιήσει για την εκδήλωση της κρίσης λίγα δευτερόλεπτα πριν εμφανιστεί ή και να υπάρχει διαφορά μεταξύ μια ώρας πριν την εμφάνιση της.

Κατά την διάρκεια της κρίσης, εμφανίζονται σπασμοί, οι οποίοι μπορεί να είναι κλονικοί όταν εμφανίζεται τρόμος των άνω ή κάτω άκρων, τονικοί όταν τα άνω ή κάτω άκρα μένουν καθηλωμένα σε σύσπαση και μυοκλονικοί με ακούσια τινάγματα. Κατά την διάρκεια της επιληπτικής κρίσης το άτομο παρουσιάζει ακούσιες κινήσεις, απώλεια συνείδησης, γρήγορο ανοιγοκλείσιμο των ματιών ή βολβοστροφή (όταν "γυρίζουν τα μάτια"), μειωμένη ακοή ή όσφρηση καθώς και απώλεια ούρων και κοπράνων. Ακόμη, μπορεί να έχει σιελόρροια και να εμφανίζει μασητικούς ήχους ή και κινήσεις. Παράλληλα μπορεί να εμφανίσει εμέτους ή να τραυματίσει τη γλώσσα του, δαγκώνοντας την. Τέλος, μπορεί να παρουσιάσει διαταραχές στην ομιλία του, όπως δυσκολία στη σωστή εύρεση και χρήση των λέξεων.

2.7 Διάγνωση

Η διάγνωση της επιληψίας περιλαμβάνει μια συγκεκριμένη σειρά από βήματα. Πρώτα, αναγνωρίζονται οι επιληπτικοί σπασμοί, έπειτα ταξινομούνται σε κατηγορίες και τέλος αναγνωρίζεται το σύνδρομο της επιληψίας και η αιτιολογία του (Τσαπαρίδου, κ.α., 2014). Η διάγνωση της βασίζεται κυρίως στην νευρολογική εξέταση και ολοκληρώνεται με τις συμπληρωματικές εργαστηριακές εξετάσεις .

Η διάγνωση της επιληψίας πραγματοποιείται κυρίως με το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (ΗΕΓ) . Το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (EEG) αποτελεί την καταλληλότερη εξέταση για τη διάγνωση της επιληψίας. Πρόκειται για ένα μη επεμβατικό, ανώδυνο τεστ, το οποίο, συνήθως πραγματοποιείται κατά τη διάρκεια του ύπνου. Μέσα από τη συγκεκριμένη εξέταση, γίνεται καταγραφή της ηλεκτρικής δραστηριότητας του εγκεφάλου, ενώ αξιολογούνται οι αλλαγές στα εγκεφαλικά κύματα που δείχνουν την ύπαρξη της επιληψίας .Επιπλέον, οι απεικονιστικές εξετάσεις μπορούν να αποκαλύψουν όγκους και άλλες ανωμαλίες στον εγκέφαλο που πιθανόν οδηγούν στις επιληπτικές κρίσεις. Οι εξετάσεις αυτές περιλαμβάνουν: την νευροαπεικόνιση και τις σπινθηρογραφικές τεχνικές .

2.8 Θνησιμότητα

Ένα από τα ερωτήματα που τίθεται συνήθως τόσο από τα άτομα που πάσχουν από επιληψία όσο και από τους συγγενείς τους, είναι κατά πόσο η συγκεκριμένη διαταραχή θα επιφέρει επιπτώσεις στο προσδόκιμο ζωής.

Σύμφωνα με έρευνες, το ποσοστό θνησιμότητας στα άτομα με επιληψία είναι δύο με τρεις φορές μεγαλύτερο από ότι στο γενικό πληθυσμό. Η αύξηση της θνησιμότητας των επιληπτικών οφείλεται συνήθως σε οξεία επιληπτική κατάσταση – Status Epilepticus , σε ατυχήματα , σε αυτοκτονίες, αλλά και σε αιφνίδιους θανάτους (SUDEP), (Duble, Thomas, 2017).

Ως αιφνίδιος θάνατος στην επιληψία (Sudden Unexpected Death in Epilepsy – SUDEP) ορίζεται ο ξαφνικός θάνατος του ατόμου που πάσχει από επιληψία , χωρίς να οφείλεται σε κάποια ανατομική ή

τοξικολογική αιτία. Τα ποσοστά εμφάνισης του αιφνίδιου θανάτου κυμαίνονται από 0,09 έως 9,3 ανά 1000 άτομα και μέσα από συγκεντρωτικά δεδομένα μπορούμε να διαπιστώσουμε ότι ο αιφνίδιος αυτός θάνατος εμφανίζεται σε υψηλότερα επίπεδα ανθρώπων:

- α) με ανθεκτική επιληψία απέναντι στη θεραπεία
- β) με ανεξέλεγκτους σπασμούς
- γ) με νυχτερινές κρίσεις
- δ) που χρήζουν χειρουργικής αντιμετώπισης
- ε) που αντιμετωπίζουν την επιληψία τους σε ειδικά κέντρα

(Watkins, Shankar, Sander, 2018)

Επίσης πρέπει να προσθέσουμε ότι υπάρχουν κάποιοι παράγοντες που μπορεί να οδηγήσουν τον ασθενή σε ξαφνικό θάνατο και αυτοί είναι:

Ηλικία: Ο ξαφνικός θάνατος μπορεί να εμφανιστεί σε οποιαδήποτε ηλικία, αλλά κάποιες ενδείξεις μας δείχνουν μεγαλύτερο κίνδυνο μεταξύ 20-40 ετών. Ακόμη, είναι 15 φορές υψηλότερος στα άτομα άνω των 50 ετών με γενικευμένες τονικοκλονικές επιληπτικές κρίσεις.

Συνοδά νοσήματα

Νοητική αναπηρία: Η νοητική αναπηρία είναι ένας βασικός κίνδυνος για αιφνίδιο θάνατο, καθώς έχει αναγνωριστεί ως η δεύτερη αιτία θανάτου στα άτομα με νοητική αναπηρία και επιληψία

Ψυχιατρικές ασθένειες: Προβλήματα ψυχικής υγείας όπως κατάθλιψη μπορούν να αυξήσουν τον κίνδυνο θνησιμότητας

Χρήση ουσιών και κατανάλωση αλκοόλ : Το αλκοόλ έχει μεγάλο ρόλο στην αύξηση του κινδύνου θνησιμότητας στην επιληψία, συμπεριλαμβανομένου και του SUDEP.

Αρτηριακή πίεση: Οι επιληπτικές κρίσεις μπορεί να επηρεάσουν την καρδιακή λειτουργία και να προκαλέσουν αρρυθμίες και ανωμαλίες στην αρτηριακή πίεση.

Εμφάνιση τριών ή και περισσότερων σπασμών ανά έτος: Η εμφάνιση τριών ή περισσότερων σπασμών στη διάρκεια ενός έτους αποτελεί κύριο αίτιο θανάτου.

Νυχτερινές κρίσεις: Οι νυχτερινές κρίσεις μπορεί να αυξήσουν τον κίνδυνο 3 φορές περισσότερο, εξαιτίας της έλλειψης φροντίδας .

Ψυχιατρική θεραπευτική αγωγή: Έχει αποδεχτεί ότι η θεραπεία με αγχολυτικά φάρμακα πυροδοτούν μεγάλο ποσοστό αύξησης ξαφνικό θάνατο ,ωστόσο αυτό δεν έχει διερευνηθεί επαρκώς.

(Watkins, Shankar, Sander, 2018), (Duble, Thomas, 2017).

Για να μειωθεί λοιπόν ο κίνδυνος του αιφνίδιου θανάτου, θα πρέπει από την πρώτη στιγμή της διάγνωσης τα άτομα με επιληψία να λαμβάνουν την κατάλληλη ενημέρωση από τον ιατρό τους έτσι ώστε να προφυλάσσονται από τους παράγοντες κινδύνου. Έπειτα, πρέπει να ληφθούν κάποιες αποφάσεις για την αντιμετώπιση και τον έλεγχο των επιληπτικών κρίσεων και συγκεκριμένα των σπασμών. Αυτό μπορεί να επιτευχθεί με ιατρικές και μη φαρμακευτικές επεμβάσεις, συμπεριλαμβανομένης της χειρουργικής επέμβασης και της κετογονικής δίαιτας.

2.9 Θεραπεία

2.9.1 Φαρμακευτική αγωγή

Η χορήγηση της φαρμακευτικής αγωγής και συγκεκριμένα των αντιεπιληπτικών φαρμάκων είναι η αποτελεσματικότερη θεραπεία για την αντιμετώπιση των επιληπτικών κρίσεων. Για την καλύτερη επιτυχία απαιτείται η λήψη του σωστού φαρμάκου και στη σωστή δόση (Ελληνική Εθνική Ένωση κατά της Επιληψίας, 2018). Η επιλογή του αντιεπιληπτικού φαρμάκου εξαρτάται από , την ηλικία του ασθενούς ,τον τύπο της κρίσης, το είδος της επιληψίας, συνύπαρξη και άλλων παθήσεων, η συνοσηρότητα (π.χ. ημικρανία, διπολική διαταραχή, κ.λπ.) , το σωματικό βάρος την λήψη άλλων φαρμάκων που ίσως λαμβάνει ο ασθενής αλλά και από το οικονομικό κόστος της φαρμακευτικής αγωγής. Για να θεωρηθεί αποτελεσματικό ένα αντιεπιληπτικό φάρμακο πρέπει η χορήγησή του να μειώσει τις κρίσεις, ενώ ταυτόχρονα να έχει τις λιγότερες δυνατές ανεπιθύμητες ενέργειες. Κάποια από τα φάρμακα που διατίθενται για την αντιμετώπιση της επιληψίας είναι: Η καρμαβαζεπίνη, η λαμοτριγίνη , το βαλπροϊκό νάτριο , η φαινυτοΐνη , η τοπιραμάτη , διαζεπάμη, η οξκαρβαζεπίνη κ.α. Οι πιθανές ανεπιθύμητες ενέργειες των αντιεπιληπτικών φαρμάκων συνήθως είναι οι εξής: Κεφαλαλγίες, υπνηλία, ζάλη, ασταθές περπάτημα, στομαχικές διαταραχές , θολή ή διπλή όραση , αύξηση/ απώλεια βάρους και εξανθήματα .

2.9.2 Κετογονική Δίαιτα

Τα τελευταία έτη έχουν διεξαχθεί πολλές κλινικές μελέτες προκειμένου να επιβεβαιωθεί η χρησιμότητα της κετογόνου διαίτας ως μια μορφή θεραπείας κατά της επιληψίας (Βλάχος & Κατσιλάμπρος, 2019) .Η έντονη απουσία των υδατανθράκων και η αύξηση των θερμίδων από τα λίπη δημιουργεί κέτωση, με αποτέλεσμα να βελτιώνεται ο έλεγχος της επιληψίας και να μειώνονται οι επιληπτικές κρίσεις.

Η έναρξη της συγκεκριμένης δίαιτας προτείνεται εφόσον έχει γίνει χορήγηση αντιεπιληπτικών φαρμάκων και έχει αποτύχει. Μπαίνοντας σε κέτωση, ο οργανισμός αλλάζει την πηγή καυσίμου του από τη γλυκόζη (υδατάνθρακα) σε λίπος, χρησιμοποιώντας τα δικά του αποθέματα λίπους και αυτό μπορεί να οδηγήσει σε κάποια από τις ακόλουθες ανεπιθύμητες ενέργειες : κόπωση, ζαλάδα , γαστρεντερικά συμπτώματα, ναυτία, εμετό , παλινδρόμησή , κράμπες στα πόδια και τέλος αδυναμία και ευερεθιστότητα. Προκειμένου να μειωθούν οι παρενέργειες της κετογόνου δίαιτας, ο ασθενής λαμβάνει συμπληρωματικά βιταμινών και ιχνοστοιχείων (Pons, 2010) .

2.9.3 Χειρουργική Αντιμετώπιση

Η χειρουργική αντιμετώπιση της επιληψίας ενδείκνυται σε περιπτώσεις που η φαρμακευτική αγωγή είναι αναποτελεσματική. Η συνηθέστερη μορφή χειρουργικής επέμβασης για την αντιμετώπιση της επιληψίας είναι η εγκεφαλοχειρουργική επέμβαση και συγκεκριμένα η αφαίρεση της επιλητογόνου εστίας στον εγκέφαλο που θεωρείται υπεύθυνη για την εκδήλωση των σπασμών . Συγκεκριμένα, υπάρχουν δυο κατηγορίες νευροχειρουργικών επεμβάσεων για την αντιμετώπιση της επιληψίας :

1. Οι επεμβάσεις εκτομής, όπου αφαιρείται εγκεφαλικός ιστός που πυροδοτεί επιληπτικές κρίσεις πχ αμυγδαλο-ιπποκαμπεκτομή.
2. Οι επεμβάσεις αποσύνδεσης, όπου διακόπτεται χειρουργικά η οδός εξάπλωσης της επιληπτικής κρίσης πχ πολλαπλές υποχωριοειδείς εκτομές.

Απαραίτητη προϋπόθεση η επιλητογόνος εστία να είναι τοπογραφικά καθορισμένη, σταθερή, μονήρης και προσπελάσιμη, καθώς και ότι ο ασθενής δεν πάσχει από κάποια εκφυλιστική ασθένεια. Θα πρέπει να διασφαλιστεί ότι η εκτομή της δεν θα προκαλέσει αφασία ή αμνησία (Παπαγιαννοπούλου, 2011). Ωστόσο , τα άτομα , τα οποία δεν θα ωφεληθούν από την χειρουργική επέμβαση συμπεριλαμβάνονται στις ακόλουθες κατηγορίες: πάσχουν από νοητική καθυστέρηση , από κρίσεις πολλαπλών τύπων , από εγκεφαλικές βλάβες και από καταγραφή γενικευμένων επιληπτικών εκφορτίσεων στο ηλεκτροεγκεφαλογράφημα . Τέλος , μετά το χειρουργείο ο ασθενής ακολουθεί τη φαρμακευτική αγωγή, είτε στον ίδιο βαθμό είτε μειωμένη. Ένα μεγάλο ποσοστό ασθενών μετά το χειρουργείο μειώνει τη φαρμακευτική αγωγή και έπειτα τη διακόπτει, (Ρολόγης, 2021).

2.10 Συννοσηρότητα

Έπειτα από πολλές κλινικές μελέτες έχει αναδειχθεί ότι η επιληψία συχνά συνυπάρχει με νευροαναπτυξιακές διαταραχές και οι ασθενείς της εμφανίζουν συμπεριφορικά προβλήματα αλλά και γνωστικά ελλείμματα. Συγκεκριμένα, έχει διερευνηθεί η συνδυαστική συνύπαρξη της επιληψίας με την Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής / Υπερκινητικότητας και έχει παρατηρηθεί ότι ασθενείς με επιληψία έχουν αυξημένο κίνδυνο να εμφανίσουν και συμπτώματα ΔΕΠΥ. Αυτό οφείλεται, στο ότι οι συχνές και οι επαναλαμβανόμενες επιληπτικές κρίσεις μπορεί να επηρεάσουν το νευρικό δίκτυο που εμπλέκεται στην ανάπτυξη των δεξιοτήτων της κοινωνικής αντίληψης (Pastorino et al ., 2021).

Ακόμη , στα άτομα με επιληψία υπάρχει μεγάλο ποσοστό γνωστικών λειτουργιών συμπεριλαμβανομένων και των μαθησιακών δυσκολιών. Συγκεκριμένα , η χρήση αντιεπιληπτικών φαρμάκων είναι δυνατόν να προκαλέσει διαταραχές στο μηχανισμό της μάθησης είτε εξαιτίας πρόκλησης υπνηλίας, διαταραχών προσοχής και διάθεσης είτε με έμμεση επίδραση μέσω ανεπιθύμητων παρενέργειών όπως η διπλωπία και η ευερεθιστότητα που επηρεάζουν την ικανότητα εκτέλεσης γνωστικών λειτουργιών (Ε. Παύλου, Α Γκαμπέτα , 2010) . Τα παιδιά με επιληψία συχνά εμφανίζουν ελλείμματα στις δεξιότητες ανάγνωσης , φωνολογικής επίγνωσης και κατανόησης των λέξεων , ενώ πολλές φορές παρουσιάζουν δυσκολίες διατήρησης της προσοχής καθώς και μειωμένη μνήμη (Brooks - Kaya et al ., 2013). Ακόμη, πολλά παιδιά με επιληψία έχουν αυξημένο κίνδυνο να έχουν αυτισμό , αναφέρεται ότι το 20-30% των αυτιστικών παιδιών εμφανίζει επιληψία, η οποία κάνει συνήθως την εμφάνιση της στο τέλος της εφηβείας (Bailey et al., 1996).

Σε ορισμένες περιπτώσεις , η επιληψία φαίνεται να συνυπάρχει με την νοητική υστέρηση , που συνήθως οφείλεται σε συνδυασμό με υποκείμενες δομικές εγκεφαλικές βλάβες . Υπολογίζεται ότι 47 % των ασθενών με επιληψία εμφανίζει νοητική καθυστέρηση που ποικίλει από ήπια έως βαριά και εντοπίζεται κυρίως στο παιδιατρικό πληθυσμό. Σε παιδιά με νοητική υστέρηση η μέση ηλικία έναρξης της επιληψίας είναι οι 10 μήνες ,ενώ σε παιδιά με φυσιολογική νοημοσύνη οι 28 μήνες, Αντίθετα , σε περιπτώσεις των οποίων η γνωστική ικανότητα είναι εντός του φυσιολογικού εύρους και δεν προκύπτουν υποκείμενες δομικές ανωμαλίες του εγκεφάλου , υπάρχουν ενδείξεις γνωστικών ή συμπεριφορικών προβλημάτων.

Συνοψίζοντας, οι νευροαναπτυξιακές διαταραχές φαίνεται πως εντοπίζονται συχνότερα σε νέους με επιληψία σε σχέση με το γενικό πληθυσμό, ενώ συνυπάρχουν περισσότερο σε παιδιά με πολλές

μορφές επιληψίας. Λιγότερο σοβαρές μορφές επιληψίας ενδέχεται να προκληθούν σε άτομα με φυσιολογικές νευρολογικές εξετάσεις καθώς και με φυσιολογική νοημοσύνη (Berg et al ., 2011) .

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 3: ΑΥΤΙΣΜΟΣ ΚΑΙ ΕΠΙΛΗΨΙΑ

3.1 Εισαγωγή

Τα τελευταία χρόνια η Διαταραχή Αυτιστικού Φάσματος συνυπάρχει ή περιπλέκεται με άλλες διαταραχές, είτε από την αρχή, είτε κατά τη διάρκεια ζωής του ατόμου. Αυτές μπορεί να είναι ψυχιατρικές, νευρολογικές, γενετικές και αναπτυξιακές. Όσο αφορά την συνύπαρξη της με νευρολογικές διαταραχές, είναι γνωστό ότι τα άτομα με αυτισμό κυρίως εμφανίζουν και επιληψία.

Υπάρχουν δύο κορυφές για την εμφάνιση επιληπτικών κρίσεων, μία που εμφανίζεται νωρίς (πριν από την ηλικία των 5 ετών), και μια πιο πρόσφατη που ξεκινά από την εφηβεία και συνεχίζεται μέχρι την ενηλικίωση.

Σύμφωνα με έρευνες, έχει βρεθεί ότι το ποσοστό 20-30% είναι αμφίδρομο. Περίπου το 20-30% των ατόμων που έχουν αυτισμό παρουσιάζει και επιληπτικές κρίσεις αλλά και το αντίστροφο (Roberto Tuchman & Michael Cuccaro, 2011). Ωστόσο ο τύπος των επιληπτικών κρίσεων ποικίλει και σε κάποιες περιπτώσεις μπορεί να έχουν περισσότερους του ενός τύπους κρίσεων επιληψίας συμπεριλαμβανομένων των γενικευμένων κρίσεων, εκείνων που προέρχονται από ένα συγκεκριμένο τμήμα του εγκεφάλου και σοβαρούς σπασμούς στη βρεφική ηλικία (Bailey et al., 1996). Τα περισσότερα παιδιά, παρουσιάζουν σπασμούς 1 φορά την εβδομάδα ή λιγότερο συχνά, και η πλειοψηφία τους ελέγχεται με τουλάχιστον 2 αντιεπιληπτικά φάρμακα. Μεγαλύτερη πιθανότητα να εμφανίσουν επιληψία έχουν τα κορίτσια σε ποσοστό 30% έναντι 18% των αγοριών. Επίσης η επιληψία είναι περισσότερο συχνή σε εκείνα τα παιδιά με αυτισμό που έχουν περιορισμένο λόγο και ομιλία σε ποσοστό 45%. Σε αυτό το κεφάλαιο θα παρουσιαστούν τα κοινά κλινικά χαρακτηριστικά που εκδηλώνονται στα παιδιά με αυτισμό αλλά και τα ελλείμματα που προκύπτουν.

3.2 Σύνδρομο επιληψίας που σχετίζονται με τον αυτισμό

Όλοι οι τύποι των επιληπτικών κρίσεων έχουν ανιχνευθεί στον αυτισμό με το ενδιαφέρον να επικεντρώνεται στο σύνδρομο Landau-Kleffner και στους βρεφικούς σπασμούς (Σύνδρομο West). Όσο αφορά το σύνδρομο Landau-Kleffner (LKS) συνίσταται σε οξεία ή προϊούσα απώλεια του λόγου συνοδευόμενη από ηλεκτροεγκεφαλογραφικές, επιληπτικού τύπου, ανωμαλίες και εκδηλώνεται σε αναπτυσσόμενα παιδιά, συνήθως μεταξύ τριών και επτά ετών, των οποίων η ανάπτυξη προηγουμένως ήταν τυπική. Συχνά συνυπάρχει με την Διαταραχή Αυτιστικού Φάσματος με την οποία μοιράζονται κοινά χαρακτηριστικά. Συγκεκριμένα χαρακτηρίζεται από ελλείμματα στην ομιλία και στην συμπεριφορά καθώς παρουσιάζεται σταδιακή ή ξαφνική απώλεια της εκφοράς και κατανόησης της γλώσσας. Η βλεμματική επαφή είναι μειωμένη και η συμπεριφορά διακρίνεται από επαναλαμβανόμενες κινήσεις/ρουτίνες (Χίτογλου – Αντωνιάδου , 2000).

Οι Βρεφικοί σπασμοί (σύνδρομο West) είναι μία από τις βαρύτερες μορφές επιληψίας αυτής της ηλικίας. Παρουσιάζονται 5 περίπου περιπτώσεις ανά 100.000 βρέφη και η ηλικία έναρξης κυμαίνεται από τον 3ο έως τον 7ο μήνα ζωής. Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου είναι οι σπασμοί «εν κάμψει», το υψαρρυθμικό ηλεκτροεγκεφαλογράφημα και η παλινδρόμηση της ψυχοκινητικής εξέλιξης. Σε ποσοστό 15-20 % το σύνδρομο είναι ιδιοπαθές. Σε ποσοστό όμως 75–80 % είναι δευτεροπαθές και σχετίζεται με υποκείμενη εγκεφαλική διαταραχή. Οι βρεφικοί σπασμοί συνήθως συνυπάρχουν με νευροδερματικά νοσήματα (π.χ. οζώδη σκλήρυνση), χρωμοσωμικές ανωμαλίες (π.χ. σύνδρομο Down), δομικές ανωμαλίες του εγκεφάλου (πχ σύνδρομο Miller-Diecker), υποξική / ισχαιμική εγκεφαλοπάθεια, με διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές (Διαταραχή Αυτιστικού Φάσματος) και με συγγενείς λοιμώξεις (Σωτήριος Γ. Γιουρούκος, 2018).

3.3 Διάγνωση επιληπτικών κρίσεων στον αυτισμό

Οι επιληπτικές κρίσεις συνήθως είναι δύσκολο να διαγνωστούν στον αυτισμό. Αυτό οφείλεται στο γεγονός ότι τα συμπτώματα (π.χ. κινητικά τικ και στερεότυπες κινήσεις) καθιστούν δύσκολη τη διαφοροποίηση μεταξύ των κρίσεων και των χαρακτηριστικών του αυτισμού. Ωστόσο, είναι σημαντικό να προσδιοριστεί εάν αυτά τα συμπτώματα μπορούν να αποδοθούν σε επιληπτικές κρίσεις ή σε άλλη νευρολογική ανωμαλία επειδή αντιμετωπίζονται διαφορετικά.

Όταν δεν είναι σαφές εάν ένα σύμπτωμα προκαλείται ή δεν προκαλείται από μια κρίση, θα πρέπει να πραγματοποιηθεί ένα εκτεταμένο, ολονύκτιο ή 24ωρο ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (HEΓ). Επειδή τα HEΓ παρέχουν μια συνεχή καταγραφή της ηλεκτρικής δραστηριότητας του εγκεφάλου, μας επιτρέπουν να κατανοήσουμε τι συμβαίνει στον εγκέφαλο κατά τη διάρκεια αυτών των συμπεριφορών.

Τα ευρήματα του HEΓ στον αυτισμό μπορεί να θεωρηθούν ως ένα φαινόμενο της υποκείμενης παθοφυσιολογίας της διαταραχής και ως αντανάκλαση μιας διαφοράς σε αυτή τη συνδεσιμότητα. Η χρήση του HEΓ σε ένα άτομο με αυτισμό δικαιολογείται μόνο όταν υπάρχει κλινική υποψία για επιληπτική κρίση, έτσι το HEΓ μπορεί να παρέχει υποστηρικτικά στοιχεία υπέρ ή κατά της διάγνωσης επιληψίας. Αυτό ισχύει ιδιαίτερα για εκείνα τα άτομα που έχουν επιθετικότητα ή αισθητηριακές ευαισθησίες που μπορεί να κάνουν τη διαδικασία HEΓ ιδιαίτερα δύσκολη.

3.4 Υπάρχουν συμπτώματα του αυτισμού παρόμοια με αυτά της επιληψίας;

Ορισμένα κλινικά χαρακτηριστικά του αυτισμού μπορεί να εμφανίζονται ως συμπτώματα των επιληπτικών κρίσεων. Τα ελλείματα με τη συννοσηρότητα της επιληψίας με τον αυτισμό είναι πολλά κυρίως επηρεάζουν την ομιλία, την επικοινωνία και προκαλούν δυσκολίες στη κοινωνική αλληλεπίδραση (Nickels, Zaccariello, Hamiwka, & Wirrell, 2016) .

Το γνωστικό επίπεδο των παιδιών με επιληψία και αυτισμό μειώνεται και εμφανίζονται διαταραχές στις κοινωνικές τους αλληλεπιδράσεις. Η κοινωνικοποίηση των παιδιών διαταράσσεται καθώς υπάρχει καθυστέρηση στην ανάπτυξη της ομιλίας. Επίσης διαταράσσεται και η επικοινωνία , τα παιδιά με αυτισμό έχουν συχνά δυσκολίες στην έκφραση, στην κατανόηση και με την παρουσία των επιληπτικών κρίσεων επηρεάζεται ακόμα περισσότερο η επικοινωνία τους με άλλους , καθώς μπορεί να προκληθεί απώλεια συνείδησης.

3.5 Θεραπεία για την επιληψία σε άτομα με αυτισμό

Η θεραπεία για άτομα με επιληψία και αυτισμό είναι η ίδια όπως και για ένα άτομο που δεν έχει αυτισμό, αλλά θα πρέπει να ληφθούν μέτρα προκειμένου οι απαραίτητες εξετάσεις για την επιβεβαίωση της επιληψίας να γίνουν όσο το δυνατόν λιγότερο στρεσογόνες. Το αντιεπιληπτικό φάρμακο που θα προταθεί θα είναι το ίδιο όπως και για ένα άτομο χωρίς αυτισμό (Liu, X., et al. 2022).

Οι επιληπτικές κρίσεις αντιμετωπίζονται συνήθως με αντιεπιληπτικά φάρμακα (AEDs), αλλά μπορούν να αντιμετωπιστούν και χωρίς αυτές. Εάν ένα συγκεκριμένο γενετικό ή μεταβολικό σύνδρομο σχετίζεται με επιληπτικές κρίσεις σε ένα παιδί με ΔΑΦ, μπορεί να υπάρχει ειδική θεραπεία για αυτήν την πάθηση. Ωστόσο, τα αντιεπιληπτικά φάρμακα είναι απαραίτητα για τον έλεγχο των επιληπτικών κρίσεων ακόμη και σε παιδιά όπου έχει εντοπιστεί μια υποκείμενη γενετική ή μεταβολική διαταραχή. Αν και η χορήγηση των αντιεπιληπτικών φαρμάκων είναι σημαντική κανένα φάρμακο δεν έχει υποβληθεί σε αξιολόγηση για την αποτελεσματικότητα της θεραπείας των επιληπτικών κρίσεων σε άτομα με αυτισμό. Μια προηγούμενη μελέτη πρότεινε ότι τέσσερα παρείχαν τον καλύτερο έλεγχο των κρίσεων και επιδείνωσαν λιγότερο τους άλλους κλινικούς παράγοντες. Αυτά είναι: Το Βαλπροϊκό, η λαμοτριγίνη, η λεβετιρακετάμη και η αιθοσουξιμίδη. Τα άτομα με αυτισμό έχουνε ιδιαίτερες

αντιδράσεις σε φάρμακα. Μια πρόσφατη μελέτη διαπίστωσε ότι η λαμοτριγίνη και το Βαλπροϊκό φαίνεται να έχουνε τη μικρότερη επιβλαβή επίδραση ενώ η λαμοτριγίνη φάνηκε να έχει τις λιγότερες γενικές ανεπιθύμητες ενέργειες (Devon M. Coleman et al. 2019).

Όταν τα αντιεπιληπτικά φάρμακα δεν είναι αποτελεσματικά προτείνονται εναλλακτικοί μέθοδοι για την αντιμετώπιση των επιληπτικών κρίσεων, όπως οι ειδικές δίαιτες. Η πιο γνωστή είναι η δίαιτα χαμηλών υδατανθράκων , η κετογονική (Βλάχος & Κατσυλάμπρος, 2019) .Η έναρξη της συγκεκριμένης δίαιτας προτείνεται εφόσον έχει γίνει χορήγηση αντιεπιληπτικών φαρμάκων και έχει αποτύχει. Η έντονη απουσία των υδατανθράκων και η αύξηση των θερμίδων από τα λίπη δημιουργεί κέτωση, με αποτέλεσμα να βελτιώνεται ο έλεγχος της επιληψίας και να μειώνονται οι επιληπτικές κρίσεις.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 4 : Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΗ

Ο Λογοθεραπευτής μπορεί να προσφέρει πολλά σε ένα παιδί με αυτισμό, αφού στοχεύει στην ανάπτυξη της επικοινωνίας. Δεν επικεντρώνεται μόνο στην ομιλία, αλλά στην ανάπτυξη των κοινωνικών και επικοινωνιακών του δεξιοτήτων. Για μια ολοκληρωμένη λογοθεραπευτική αξιολόγηση, είναι σημαντικό ο λογοθεραπευτής να συγκεντρώσει ακριβείς πληροφορίες για το επίπεδο της επικοινωνίας και της γλώσσας του παιδιού. Έτσι, έχει τη δυνατότητα να οργανώσει το θεραπευτικό πρόγραμμα του παιδιού και να προωθήσει την κοινωνική αλληλεπίδραση και την επικοινωνιακή πρόθεση σε διάφορα περιβάλλοντα (Bromfield, 2010). Για εκείνα τα παιδιά που δεν έχουν αναπτύξει ομιλία, ο λογοθεραπευτής μπορεί να σχεδιάσει επαυξητικά και εναλλακτικά συστήματα επικοινωνίας.

Για τα παιδιά με αυτισμό υπάρχουν διάφορες εκπαιδευτικές προσεγγίσεις. Ο θεραπευτής πρέπει να ενημερώνεται γύρω από εναλλακτικές και επαυξητικές μεθόδους, ώστε να βοηθήσει το παιδί να επικοινωνήσει πιο αποτελεσματικά. Επίσης, οφείλει να εξασφαλίζει ένα εφοδιασμένο περιβάλλον όπου θα περιλαμβάνει οπτικά εικόνες/σύμβολα για να μεγιστοποιούνται οι δυνατότητες του ατόμου για επικοινωνία (The National Autistic Society, 2007).

Η Λογοθεραπεία είναι εξαιρετικά ωφέλιμη για τα παιδιά με αυτισμό και επίσης για όσους εμπλέκονται στη φροντίδα τους και στοχεύει στη ανάπτυξη της επικοινωνίας του ατόμου. Πρέπει να υπάρχει συνεργασία με τους γονείς/φροντιστές τους, τους δασκάλους και άλλους ενδιαφερόμενους φορείς για να εφαρμόσουν στρατηγικές που μπορούν να βοηθήσουν τα άτομα να αναπτύξουν δεξιότητες, υποστηρίζοντας τη λειτουργική επικοινωνία.

Επίσης, η λογοθεραπευτική παρέμβαση είναι σημαντική και σε παιδιά με επιληψία. Η επιληψία μπορεί να προκαλέσει προσωρινή απώλεια της λειτουργίας σε μία ή και περισσότερες περιοχές του εγκεφάλου. Αν αυτές οι περιοχές σχετίζονται με την κατανόηση, την οργάνωση και την επικοινωνία, τότε εμφανίζονται δυσκολίες στη ομιλία. Οι δυσκολίες αυτές μπορεί να προκαλέσουν καθυστέρηση στη ανάπτυξη της ομιλίας ή ακόμα και διαταραχές στις γλωσσικές ικανότητες. Τέλος, κάθε θεραπευτής πρέπει να είναι κατάλληλα ενημερωμένος τόσο για την κύρια διαταραχή που έχει ο θεραπευόμενος όσο και για τη διαταραχή που τυχόν να συνυπάρχει.

ΚΕΦΑΛΑΙΟ 5 : ΕΠΙΛΟΓΟΣ - ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Η συγκεκριμένη πτυχιακή εργασία αποτελεί ένα ολοκληρωμένο πλάνο ενημέρωσης τόσο για την Διαταραχή Αυτιστικού Φάσματος όσο και για την επιληψία . Είναι σημαντικό ο κάθε θεραπευτής να είναι κατάλληλα ενημερωμένος σχετικά με την διαταραχή που επρόκειτο να θεραπεύσει. Στη παρούσα εργασία, ο στόχος ήταν η ενημέρωση του κοινού πρωτίστως για την κάθε μια διαταραχή ξεχωριστά και έπειτα για την συνύπαρξη του αυτισμού και της επιληψίας.

Ο αυτισμός χρειάζεται ιδιαίτερη προσέγγιση και δεν πρέπει να συγχέεται με άλλες διαταραχές, όπως π.χ. η νοητική υστέρηση. Με τη πάροδο των χρόνων αναπτύσσονται καινούργιοι μέθοδοι θεραπείας. Ωστόσο, η ανάπτυξη της επικοινωνίας και της κοινωνικότητας είναι τα βασικότερα στα οποία πρέπει να επικεντρωθεί ο κάθε ειδικός. Ο λογοθεραπευτής οφείλει να αναπτύξει την κοινωνικότητα και την επικοινωνία του παιδιού με αυτισμό , και έπειτα επιδιώκει την ανάπτυξη των γλωσσικών του ικανοτήτων.

Συνοψίζοντας , όπως προαναφέραμε η επιληψία είναι μια σοβαρή νευρολογική διαταραχή που επηρεάζει τον εγκέφαλο και τη λειτουργία του. Ωστόσο , τα τελευταία χρόνια έχει επιτευχθεί μεγάλη πρόοδος στην κατανόηση πολλών παραμέτρων της επιληψίας. Ειδικότερα, ανακαλύψεις σχετικά με τη μοριακή βάση της επιληψίας έχουν συνεισφέρει στην κατανόηση της παθοφυσιολογίας, στην ταξινόμηση, καθώς και στη θεραπεία της επιληψίας στα παιδιά. Παρόλο που η επιληψία μπορεί να προκαλέσει προκλήσεις και περιορισμούς στην καθημερινή ζωή, είναι σημαντικό να αναγνωρίσουμε ότι κάθε άτομο με επιληψία έχει τις δικές του δυνατότητες και ικανότητες. Είναι σημαντικό να προάγουμε την ευαισθητοποίηση , την ενημέρωση και την αποδοχή , προσφέροντας έτσι ένα περιβάλλον όπου τα άτομα με επιληψία μπορούν να συμμετέχουν πλήρως .

Το κάθε παιδί είτε εμφανίσει κάποια διαταραχή είτε όχι έχει δικαίωμα στο σεβασμό, στην ισότητα και στην εκπαίδευση. Ως Λογοθεραπεύτρια θεωρώ πως με τον σεβασμό και την αλληλεγγύη , μπορούμε να δημιουργήσουμε έναν κόσμο που αναγνωρίζει την αξία και τη σημασία του κάθε παιδιού , ανεξάρτητα από την παρουσία της οποιαδήποτε διαταραχής του.

6. Βιβλιογραφία

About Epilepsy: The Basics [Internet]. Epilepsy Foundation. 2017 [cited 17 January 2017]. Available from: <http://www.epilepsy.com/learn/about-epilepsy-basics>

Anagnostopoulos D. Comorbidity of learning disorders. Archives of Hellenic Medicine. 2001;18(5):457-465.

American Psychiatric Association (2013). Diagnostic and statistical manual of mental disorders(5th ed.) American Psychiatric Publishing.

Αντωνίου Α. Σ., & Δαλιανά Ν. (2017). Αιτιολογικοί παράγοντες των διαταραχών αυτιστικού φάσματος(ΔΑΦ). *Πανελλήνιο Συνέδριο Επιστημών Εκπαίδευσης*, 2016(1), 137–151. <https://doi.org/10.12681/edusc.836>.

Baron-Cohen, S. (1992). Out of sight or out of mind: another look at deception in autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 33, 1141-1155.

Baron-Cohen, S., Leslie, A. M., & Frith, U. (1985). Does the autistic child have a autistic child have a “theory of mind”? *Cognition*, 21(1), 37-46.

Bailey,A.,Phillips, W., & Rutter , M. (1996). Autism: Towards as Integration of Clinical, Genetic, Neuropsychological and Neurobiological Perspective.

Beyer, J & Gammeltoft , L.(200). Autism and play. London: Kingsley Publishers.

Berg, A. T., Caplan, R., & Hesdorffer, D. C. (2011). Psychiatric and neurodevelopmental disorders in childhood-onset epilepsy. *Epilepsy & Behavior*, 20(3), 550–555. doi:10.1016/j.yebeh.2010.12.038

Βάρβογλη, Λ., (2007) . Η διάγνωση του αυτισμού . Εκδόσεις Καστανιώτη.

Bolton, P., Carcani-Rathwell, I., Hutton, J., Goode, S., Howlin, P., & Rutter, M. (2011). Epilepsy in autism: Features and correlates. *The British Journal of Psychiatry*, 198(4), 289-294. doi:10.1192/bjp.bp.109.076877.

Βογινδρούκας Ι. (2005). Πραγματολογικές δεξιότητες σε παιδιά με αυτισμό, *περιοδικό Ψυχολογία της ΕΛ.Ψ.Ε.* τόμος 12, τεύχος 2, σελ 276-292.

Βογινδρούκας Ι. & Sherratt . (2005). Οδηγός Εκπαίδευσης Παιδιών με Διάχυτες Αναπτυξιακές Διαταραχές. Θεσσαλονίκη: Ταξιδευτής.

Βογινδρούκας Ι. (2005). Διαταραχές Επικοινωνίας και Λόγου στον Αυτισμό -Εναλλακτικά Συστήματα Επικοινωνίας. Ζωοδόχος Πηγή, Ηράκλειο: Διεπιστημονική Προσέγγιση Αυτισμός.

Bromfield R., (2010). *Doing Therapy with Children and Adolescents with Asperger Syndrome*. USA: John Wiley & Sons Inc

Chan, R. C., Shum, D., Touloupoulou, T., & Chen, E. Y. (2008). Assessment of executive functions: Review of instruments and identification of critical issues. *Archives of Clinical Neuropsychology*, 23(2), 201-216.

Dixon, D.R., Garcia, M.J., Granpeesheh, D., & Tarbox, J. (2022). *Differential Diagnosis of Autism Spectrum Disorder*.

Γενά Α., *Αυτισμός και διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές: αξιολόγηση, διάγνωση, αντιμετώπιση*, Έκδοση της ιδίας, Αθήνα 2002

EUCARE. European white paper on epilepsy-call to action. *Epilepsia*, 2003, 44(Suppl 6): 4-8.

Evans B. How autism became autism: The radical transformation of a central concept of child development in Britain. *History of the Human sciences* 2013; 26: 3-31.

Flack, R.(1996) . *Autism: Curriculum Content and Need – The Development of Pragmatics*. The University of Birmingham: School of Education.

Frith . U. , Happe , F ., & Siddons , F . (1994). Autism and theory of mind in everyday life . *Social Development* , 2, 108- 124.

Frith . Uta. (1999) . Αυτισμός – Εξηγώντας το αίνιγμα. Μετάφραση: Γιώργος Καλομοίρης. Αθήνα : Γ' Έκδοση, Εκδόσεις Ελληνικά Γράμματα.

Frye, R.E.; Nanda, H.; Pleasure, S.J.; Casanova, M.F.; Boles, R.G.; Lewine, J.; Gaitanis, J.; Adams, J.B. Synchrony 2022: Epilepsy and Seizures in Autism Spectrum Disorder Roundtable. *J. Pers. Med.* 2023, 13, 557. <https://doi.org/10.3390/jpm13030557>.

Gaitanis, J.; Nie, D.; Hou, T.; Frye, R. Developmental Regression Followed by Epilepsy and Aggression: A New Syndrome in Autism Spectrum Disorder? *J. Pers. Med.* **2023**, *13*, 1049. <https://doi.org/10.3390/jpm13071049>

Κάκκουρος, Ε. & Μανιαδάκη, Κ., (2006). Ψυχοπαθολογία παιδιών και εφήβων. Αναπτυξιακή Προσέγγιση. Αθήνα: Τυπωθήτω.

Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 2, 217–250.

Kita Y, Hosokawa T. History of Autism Spectrum Disorders: Historical controversy over the diagnosis. *Journal of Japanese Psychiatry* 2011; 59: 147-166.

K.Seretopoulos , D. Lamnisos , K. Giannakou (2020) .The epidemiology of autism spectrum disorder.

Κωτσόπουλος, Ι. Σ. (2007). Η νευροβιολογία του αυτισμού. *Περιοδικό Ψυχιατρική*, 18 (3):225-238 .

Κωτσόπουλος, Ι. Σ. (2014). Οι γονείς του παιδιού με αυτισμό. *Περιοδικό Εγκέφαλος* 51:27-3

Κωτσόπουλος, Ι. Σ. (2015). Αυτισμός: Ανασκόπηση πρόσφατων εξελίξεων και θεραπευτικών παρεμβάσεων, *Περιοδικό Σύναψις*, 36 (2): 12-19.

Liu, X., Sun, X., Sun, C., Zou, M., Chen, Y., Huang, J., Wu, L., & Chen, W.-X. (2022). Prevalence of epilepsy in autism spectrum disorders: A systematic review and meta-analysis. *Autism*, 26(1), 33–50.

Premack, D., & Woodruff, G. (1978). Does the chimpanzee have a theory of mind? *Behavioral and brain sciences*, 1(04), 515-526

Margaret Bauman , Thomas L. Kemper (1985). Histoanatomic observations of the brain in early infantile autism.

Happe, F. (1994). An Advanced Test of Theory of Mind: Understanding of Story Characters' Thoughts and Feelings by Able Autistic, Mentally Handicapped and Normal Children and Adults. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 24, 129-154.

Hermelin , B ., K., O'Connor N. (1967). Remembering of words by psychotic and subnormal children. *British journal of psychology* (London , England:1953) .

Huguet, G.; Ey, E.; Bourgeron, T. The Genetic Landscapes of Autism Spectrum Disorders. *Annu. Rev. Genomics Hum. Genet.* 2013, 14, 191–213, doi:10.1146/annurev-genom-091212-153431.

Ozonoff S, Young GS, Carter A., et al. (2011). Recurrence risk for autism spectrum disorders: A baby Siblings Research Consortium study. *Pediatrics* 128 (3): 488-495

Pardo, C. A., Nabbout, R., & Galanopoulou, A. S. (2014). *Mechanisms of Epileptogenesis in Pediatric Epileptic Syndromes: Rasmussen Encephalitis, Infantile Spasms, and Febrile Infection-related Epilepsy Syndrome (FIRES)*. *Neurotherapeutics*, 11(2), 297–310. doi:10.1007/s13311-014-0265-2

Papandreou, A., Danti, F. R., Spaul, R., Leuzzi, V., Mctague, A., & Kurian, M. A. (2019). *The expanding spectrum of movement disorders in genetic epilepsies*. *Developmental Medicine & Child Neurology*. doi:10.1111/dmcn.14407

Pastorino, G., Operto, F., Padovano, F., Vivenzio, V., Scuoppo, C., Pastorino, N. et al. (2021). Social Cognition in Neurodevelopmental Disorders and Epilepsy.

Παπαγιαννοπούλου, Π. (2011). Αναισθησία και επιληψία. Ελληνικό Περιοδικό Περιεγχειρητικής Ιατρικής, 9, 2-22

Peterson, C.C., Slaughter, V.P., & Paynter, J. (2007). Social maturity and theory of mind in typically developing children and those on the autism spectrum. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 48 (12), 1243- 1250.

Rinaldi, C., Attanasio, M., Valenti, M., Mazza, M., & Keller, R. (2021). Autism spectrum disorder and personality disorders: Comorbidity and differential diagnosis. *World Journal of Psychiatry*, 11, 1366 - 1386.

Πολόγης, Δ. (2021). Χειρουργική επιληψίας. ανακτήθηκε από:
<https://www.drologis.gr/cheirurgiki-epilipsias/>

Rutter M., (2013). Changing concepts and findings on autism. *Journal of Autism Developmental Disorders*, 43:1749-57.

Scheffer, I. E., & Liao, J. (2019). *Deciphering the concepts behind “Epileptic encephalopathy” and “Developmental and Epileptic Encephalopathy.” European Journal of Pediatric Neurology*. doi:10.1016/j.ejpn.2019.12.023

Shulman, C., Rice, C., Morrier, M.J., & Esler, A.N. (2020). The Role of Diagnostic Instruments in Dual and Differential Diagnosis in Autism Spectrum Disorder Across the Lifespan. *Child and adolescent psychiatric clinics of North America*, 29 2, 275-299 .

Thomaidis L, et al. 2020. Autism Spectrum Disorders in Greece: Nationwide Prevalence in 10-11 Year-Old Children and Regional Disparities. *JClinMed*. 2020;9(7):2163. doi:10.3390/jcm9072163

The National Autistic Society (2007). *Approaches to Autism: An Easy-to-Use Guide to Many and Varied Approaches to Autism*. London: The National Autistic Society .

Συνοδινού Κ. Ο παιδικός αυτισμός. Θεραπευτική προσέγγιση. Αθήνα: Καστανιώτης, 1999: 250.

Volkmar F.R., Klin A, Pauls D. (1998). Nosological and genetic aspects of Asperger syndrome. *J Autism Dev Disord*, 28:457–463

Watkins, L., Shankar, R., & Sander, J. W. (2018). Identifying and mitigating Sudden Unexpected Death in Epilepsy (SUDEP) risk factors. *Expert review of neurotherapeutics*, pp. 1-10.

World Health Organization. (2016). mhGAP intervention guide for mental, neurological and substance use disorders in non-specialised health settings. Switzerland: Department of Mental Health and Substance Abuse .

World Health Organization. (2017). Atlas country resources for neurological disorders. Switzerland: Department of Mental Health and Substance Abuse.

World Health Organization. (2019). Epilepsy. A public health imperative. Switzerland: Department of Mental Health and Substance Abuse.