



**ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ  
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ  
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ**

**ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ  
ΑΥΤΙΣΜΟΣ ΚΑΙ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ**

Φοιτήτρια:

Κωνσταντίνα Θανοπούλου

Εισηγήτρια:

Λευκοθέα Ματσούλη

**Ιωάννινα, 2021**

## **ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ**

|                        |        |
|------------------------|--------|
| ΠΕΡΙΛΗΨΗ.....          | σελ. 3 |
| ABSTRACT.....          | σελ. 4 |
| ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....          | σελ. 5 |
| ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ..... | σελ. 6 |
| ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ.....     | σελ. 7 |

## **Α΄ ΜΕΡΟΣ**

|                                             |         |
|---------------------------------------------|---------|
| 1.ΑΥΤΙΣΜΟΣ.....                             | σελ. 12 |
| 1.2 Κλινικά χαρακτηριστικά.....             | σελ. 16 |
| 1.3 Διάγνωση.....                           | σελ. 18 |
| 1.4 Διαφορική Διάγνωση.....                 | σελ. 25 |
| 1.5 Αιτιολογία.....                         | σελ. 26 |
| 1.6 Θεραπεία.....                           | σελ. 31 |
| 1.7 Πρόγνωση.....                           | σελ. 37 |
| 1.8 Σύνδρομο Asperger.....                  | σελ. 39 |
| 2. ΕΛΕΙΜΜΑΤΑ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΣ ΚΑΙ ΕΠΙΘΕΤΙΚΟΤΗΤΑ | σελ.42  |
| 2.1. Αυτισμός και ελλείμματα επικοινωνίας   | σελ. 42 |
| 2.2. Αυτισμός και επιθετικότητα             | σελ.50  |

## **Β΄ ΜΕΡΟΣ**

|                                               |         |
|-----------------------------------------------|---------|
| 3. ΑΥΤΙΣΜΟΣ ΚΑΙ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ..... | σελ. 54 |
|-----------------------------------------------|---------|

## **Γ΄ ΜΕΡΟΣ**

|                   |         |
|-------------------|---------|
| ΝΕΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ..... | σελ. 58 |
| ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ..... | σελ.83  |

## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Ο αυτισμός περιγράφηκε για πρώτη φορά το 1943. Από το 2013 με το DSM-V εγκαταλείφτηκε ο όρος αυτισμός και χρησιμοποιείται πλέον ο όρος «Διαταραχή του Φάσματος του Αυτισμού» (Autistic Spectrum Disorder – ASD). Η ASD είναι μια νευροαναπτυξιακή κατάσταση που ορίζεται από ελλείμματα στην κοινωνική επικοινωνία και αλληλεπίδραση και περιορισμένα και επαναλαμβανόμενα πρότυπα συμπεριφοράς. Στην ASD έχουν υπαχθεί όλες οι μορφές του αυτισμού, όπως το σύνδρομο Asperger, η αυτιστική διαταραχή μη αλλιώς οριζόμενη, ο άτυπος αυτισμός κ.α. Τα τελευταία χρόνια ο επιπολασμός της ASD δείχνει να αυξάνεται συνεχώς σε ολόκληρο τον κόσμο. Οι αιτίες της ASD δεν είναι εντελώς ξεκάθαρες. Φαίνεται, όμως, ότι συνυπάρχουν περιβαλλοντικοί και γενετικοί παράγοντες. Τα συμπτώματα διαφέρουν ανάλογα με το σε ποιο σημείο του φάσματος βρίσκεται το άτομο. Κάποια έχουν υψηλή λειτουργικότητα και μπορούν να εργάζονται και να ζουν αυτόνομα και ανεξάρτητα ενώ άλλα χρειάζονται φροντίδα και υποστήριξη ή νοσηλεία για όλη τους τη ζωή. Θεραπεία με την έννοια που υπάρχει για άλλες νόσους δεν υφίσταται για την ASD. Φαρμακολογικές παρεμβάσεις χρησιμοποιούνται για την αντιμετώπιση των άλλων συμπτωμάτων και ψυχικών καταστάσεων που συνυπάρχουν, όπως άγχος και κατάθλιψη και των συννοσηροτήτων που είναι συχνές. Οι κύριες παρεμβάσεις είναι μη φαρμακολογικές και συνίστανται κατά κύριο λόγο σε συμπεριφορικές και γνωστικές προσεγγίσεις, για την ανακούφιση και, όπου είναι δυνατόν, την εξάλειψη των ελλειμμάτων στην επικοινωνία και την κοινωνική αλληλεπίδραση. Η πρόγνωση εξαρτάται από τη σοβαρότητα της κατάστασης και την ηλικία διάγνωσης. Η νοσηλεύτρια μπορεί να παίξει σημαντικό ρόλο στην διαχείριση των ατόμων με ASD και να βοηθήσει αποτελεσματικά στη διαχείριση της κατάστασης από όλη την οικογένεια.

## **ABSTRACT**

Autism was first described in 1943. Since 2013, the DSM-V has abandoned the term autism and now uses the term "Autistic Spectrum Disorder" (ASD). ASD is a neurodevelopmental condition defined by deficits in social communication and interaction and limited and repetitive patterns of behavior. ASD includes all forms of autism, such as Asperger's syndrome, autism disorder, atypical autism, etc. In recent years, the prevalence of ASD seems to be constantly increasing worldwide. The causes of ASD are not entirely clear. It seems, however, that environmental and genetic factors coexist. The symptoms vary depending on where on the spectrum the person is. Some have high functionality and can work and live autonomously and independently while others need care and support or hospitalization for the rest of their lives. Treatment in the sense that it exists for other diseases does not exist for ASD. Pharmacological interventions are used to treat other coexisting symptoms and mental states, such as anxiety and depression and other comorbidities that are common in ASD. The main interventions are non-pharmacological and consist mainly of behavioral and cognitive approaches, to alleviate and, where possible, eliminate deficits in communication and social interaction. The prognosis depends on the severity of the condition and the age of diagnosis. The nurse can play an important role in managing people with ASD and help effectively manage the situation from the whole family.

## ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Ο αυτισμός περιγράφηκε για πρώτη φορά από τον Leo Kanner που εντόπισε κάποια παιδιά με δυσκολίες στην κοινωνική επικοινωνία και ιδιαίτερη χρήση της γλώσσας. Από τότε χρησιμοποιήθηκαν διάφοροι παρεμφερείς λίγο πολύ όροι, μέχρι και το 2013 που η τελευταία έκδοση του διεθνούς εγχειριδίου ταξινόμησης και διάγνωσης ασθενειών DSM-V, τοποθέτησε τον αυτισμό κάτω από τον ευρύτερο όρο – “ομπρέλα” *διαταραχή του φάσματος του αυτισμού* που περιλαμβάνει διάφορες καταστάσεις παρόμοιες αλλά όχι ίδιες με αυτόν και διαφορετικά επίπεδα λειτουργικότητας.

Η παρούσα εργασία αναλύει το ζήτημα του αυτισμού και των νοσηλευτικών παρεμβάσεων σχετικά με αυτόν και χωρίζεται σε τρία (3) κεφάλαια. Στο πρώτο και μεγαλύτερο παρουσιάζεται ο αυτισμός και η διαταραχή του φάσματος του αυτισμού. Δίνεται ο ορισμός του, αναφέρεται η επιδημιολογία του, η κλινική εικόνα και οι αιτίες του, τα διαγνωστικά κριτήρια, η θεραπευτικές προσεγγίσεις και η πρόγνωση.

Στο δεύτερο κεφάλαιο αναλύονται τα προβλήματα και τα ελλείμματα επικοινωνίας που παρουσιάζουν τα άτομα με διαταραχή του φάσματος του αυτισμού καθώς και η επιθετικότητα που εμφανίζουν στη συμπεριφορά τους.

Στο τρίτο και τελευταίο κεφάλαιο παρουσιάζονται οι παρεμβάσεις που μπορούν να γίνουν από το νοσηλευτικό προσωπικό προκειμένου να βοηθήσουν το αυτιστικό άτομο και την οικογένειά του.

## Ιστορική αναδρομή

Ο βρεφικός αυτισμός περιγράφηκε για πρώτη φορά το 1943 από τον Leo Kanner, ο οποίος αναφέρθηκε σε 11 παιδιά που, ενώ εμφάνισαν αδυναμία να συσχετιστούν με άλλους από πολύ νωρίς στη ζωή, ανησυχούσαν υπερβολικά για την αλλαγή στο μη κοινωνικό περιβάλλον. Πολλά από τα παιδιά αυτά δεν μίλησαν ποτέ. Εκείνα που το έκαναν είχαν ασυνήθιστη γλώσσα με διάφορους τρόπους, όπως ηχολαλία, αντιστροφή αντωνυμίας, ιδιοσυγκρασιακή γλώσσα και δυσκολίες με την κοινωνική γλώσσα (Klin, 2006: Chaste & Leboyer, 2012: McPartland & Volkmar, 2012: Sanchack & Thomas, 2016).

Ο Kanner παρατήρησε επίσης άτυπες συμπεριφορές, συμπεριλαμβανομένων φαινομενικά σκόπιμων επαναλαμβανόμενων κινήσεων όπως το χτύπημα του χεριού ή του σώματος. Ο Kanner ήταν προσεκτικός στην παροχή ενός αναπτυξιακού πλαισίου για τις παρατηρήσεις του. Τόνισε την κεντρική θέση των ελλειμμάτων στην κοινωνική σχέση, καθώς και τις ασυνήθιστες συμπεριφορές στον ορισμό της κατάστασης (Klin, 2006: McPartland & Volkmar, 2012).

Κατά τη διάρκεια της δεκαετίας του 1950 και του 1960, υπήρχε μεγάλη σύγχυση σχετικά με τη φύση του αυτισμού και την αιτιολογία του, με την πιο κοινή πεποίθηση να είναι ότι ο αυτισμός προκαλούνταν από γονείς που δεν ήταν συναισθηματικά ανταποκρινόμενοι στα παιδιά τους (υπόθεση «μητέρες ψυγείο») (Klin, 2006).

Στις αρχές της δεκαετίας του 1960, ένα αυξανόμενο σύνολο στοιχείων άρχισε να συσσωρεύεται υποδηλώνοντας ότι ο αυτισμός ήταν μια εγκεφαλική διαταραχή, που υπήρχε από την παιδική ηλικία, και βρέθηκε σε όλες τις χώρες, κοινωνικές, οικονομικές και εθνοτικές / φυλετικές ομάδες στις οποίες οι ερευνητές τον αναζήτησαν (Klin, 2006: McPartland & Volkmar, 2012).

Δύο από τις επί του παρόντος αναγνωρισμένες Διάχυτες Αναπτυξιακές Διαταραχές (PDDs) σχετίζονται με σημαντική παλινδρόμηση των δεξιοτήτων. Στη διαταραχή του Rett, η γέννηση και η πρώιμη ανάπτυξη είναι φυσιολογικά, αλλά η ανάπτυξη του κεφαλιού επιβραδύνεται και η ανάπτυξη επιδεινώνεται.

Αναπτύσσονται ασυνήθιστοι στερεοτυπικοί τρόποι πλύσης χεριών και οι σκόπιμες κινήσεις των χεριών εξαφανίζονται. Ο Rett αρχικά πίστευε ότι η κατάσταση μπορεί να είναι μια μορφή αυτισμού, αλλά οι κοινωνικές δυσκολίες γίνονται λιγότερο εμφανείς καθώς τα παιδιά, σχεδόν όλα κορίτσια, φτάνουν στη σχολική ηλικία. Η διαταραχή είναι τώρα γνωστό ότι οφείλεται σε ένα ελάττωμα στο γονίδιο MECP-2 (McPartland & Volkmar, 2012).

Στην Παιδική Αποδιοργανωτική Διαταραχή η πρώιμη ανάπτυξη, έως (τουλάχιστον) τους πρώτους 24 μήνες, είναι φυσιολογική. Στη συνέχεια εμφανίζεται μια περίοδος σχετικά οξείας παλινδρόμησης με την εμφάνιση μιας κλινικής εικόνας παρόμοιας με εκείνη που παρατηρείται στον αυτισμό. Η κατάσταση, που περιγράφηκε για πρώτη φορά το 1908, είναι σπάνια και αναφέρεται στο παρελθόν ως αποδιοργανωτική ψύχωση. Εκτεταμένες ιατρικές έρευνες δεν κατάφεραν να αποκαλύψουν μια συγκεκριμένη κοινή αιτιολογία. Σε αντίθεση με τις προοδευτικές νευροπαθολογικές διαδικασίες, το παιδί χάνει δεξιότητες αλλά σταθεροποιείται χωρίς περαιτέρω επιδείνωση ή πρόοδο. Η έβαση θεωρείται χειρότερη από ό, τι για τον αυτισμό (McPartland & Volkmar, 2012).

Η πιο συνηθισμένη μορφή των PDDs είναι η μορφή «κάτω του κατώτατου ορίου» (PDD-NOS ή άτυπος αυτισμός). Σε αυτές τις περιπτώσεις, υπάρχουν ορισμένα χαρακτηριστικά που υποδηλώνουν τον αυτισμό, αλλά δεν πληρούνται τα πλήρη κριτήρια για τον αυτισμό ή άλλη συγκεκριμένη κατάσταση PDD. Το ενδιαφέρον για αυτό το διαγνωστικό κατασκεύασμα αυξήθηκε με την επίγνωση της σημασίας των γενετικών παραγόντων στον αυτισμό και του «ευρύτερου φαινοτύπου αυτισμού» (McPartland & Volkmar, 2012).

## **Επιδημιολογία**

Εκτιμάται ότι σε παγκόσμιο επίπεδο ένα στα 160 παιδιά έχει ASD. Αυτή η εκτίμηση αντιπροσωπεύει έναν μέσο όρο και ο αναφερόμενος επιπολασμός ποικίλλει σημαντικά στις μελέτες. Ορισμένες καλά ελεγχόμενες μελέτες, ωστόσο, ανέφεραν στοιχεία που είναι σημαντικά υψηλότερα. Η επικράτηση

του ASD σε πολλές χώρες χαμηλού και μεσαίου εισοδήματος είναι μέχρι στιγμής άγνωστη (WHO, 2019).

Με βάση επιδημιολογικές μελέτες που διεξήχθησαν τα τελευταία 50 χρόνια, ο επιπολασμός της ASD φαίνεται να αυξάνεται παγκοσμίως. Υπάρχουν πολλές πιθανές εξηγήσεις για αυτήν την φαινομενική αύξηση, όπως βελτιωμένη ευαισθητοποίηση, επέκταση διαγνωστικών κριτηρίων, καλύτερα διαγνωστικά εργαλεία και βελτιωμένη αναφορά (WHO, 2019).

Στις Ηνωμένες Πολιτείες της Αμερικής περίπου ένα στα 54 παιδιά ηλικίας μέχρι 8 ετών έχουν διαγνωστεί με ASD σύμφωνα με εκτιμήσεις από το Σύστημα Καταγραφής Αυτισμού και Αναπτυξιακών Διαταραχών (Autism and Developmental Disabilities Monitoring [ADDM] Network) του Κέντρου Ελέγχου και Πρόληψης Νοσημάτων (Centers for Disease Control and Prevention – CDC). Αυτό σημαίνει τριπλασιασμό από το 2000 όταν ο επιπολασμός ανερχόταν σε 1 στα 150 παιδιά (Maenner et al., 2020).

Η ASD αναφέρεται ότι εμφανίζεται σε όλες τις εθνικές, φυλετικές και κοινωνικοοικονομικές ομάδες και είναι περισσότερο από 4 φορές πιο κοινή στα αγόρια απ' ό,τι στα κορίτσια. Ο επιπολασμός κυμαίνεται από 0,01% έως 2,6%, ενώ το πιο εύλογο εύρος είναι 0,9% έως 1,5%. Δύο έρευνες ενηλίκων απέδωσαν ποσοστά 1%. Το ποσοστό των αυτιστικών ατόμων με σχετική διανοητική αναπηρία κυμαίνεται από 30% έως 40% (Durkin et al., 2017: Skonieczna-Żydecka et al., 2017: Fombonne, 2020).

Γενικά ο επιπολασμός της ASD παγκοσμίως φαίνεται να αυξάνεται δραματικά τις τελευταίες δεκαετίες, σε σημείο που πλέον υποστηρίζεται η άποψη για μία «επιδημία» αυτισμού. Η υψηλότερη επικράτηση (185/10.000) παρατηρείται στα παιδιά Ασιατικών πληθυσμών, ενώ η χαμηλότερη (1,4/10.000) στα παιδιά της Αραβικής χερσονήσου. Στην Ευρώπη η υψηλότερη επικράτηση (115/10.000) παρατηρήθηκε στη Σουηδία και η χαμηλότερη (2-3/10.000) στην Κροατία (Skonieczna-Żydecka et al., 2017: Chiarotti & Venerosi, 2020).

Στη Σουηδία, πραγματοποιήθηκε μια μελέτη επιπολασμού το 2011 με βάση δεδομένα από την Κοόρτη Νεολαίας της Στοκχόλμης (SYC). Η SYC είναι μια μελέτη διασύνδεσης αρχείων που συλλέγει δεδομένα διαχρονικά από το 2001

έως το 2011 για όλα τα παιδιά ηλικίας από 0 έως 17 ετών που κατοικούν στην κομητεία της Στοκχόλμης ανά πάσα στιγμή στην καθορισμένη περίοδο. Παρατηρήθηκε μια γενικά μεγάλη αύξηση του επιπολασμού της ASD μεταξύ 2001 και 2011. Συγκεκριμένα, σε παιδιά ηλικίας 0-17 ετών, ο επιπολασμός μετακινήθηκε από 4,20/1000 το 2001 σε 14,4/1000 το 2011, με αύξηση σχεδόν 250%. Αυτή η αύξηση οφειλόταν κυρίως στην τεράστια αύξηση του επιπολασμού ASD σε παιδιά / εφήβους χωρίς διανοητική αναπηρία (σχεδόν +700%), ενώ η αύξηση του επιπολασμού ASD σε παιδιά / εφήβους με διανοητική αναπηρία ήταν πολύ χαμηλότερη (περίπου + 20%) (Idring et al., 2015).

Στην Πολωνία εκτιμήθηκε ο επιπολασμός ASD το 2010-2014 σε παιδιά ηλικίας 0 έως 16 ετών με βάση δεδομένα που ελήφθησαν από κυβερνητικούς και ιδιωτικούς φορείς σχετικά με τις διαγνώσεις ASD και τα πιστοποιητικά αναπηρίας. Οι εκτιμήσεις επιπολασμού σε παιδιά όλων των ηλικιών ήταν παρόμοιες και στις δύο περιοχές μελέτης (3,24 έναντι 3,76 / 1000 αντίστοιχα). Και στις δύο περιοχές, ο υψηλότερος επιπολασμός παρατηρήθηκε σε παιδιά ηλικίας από 4 έως 7 ετών (5,35 και 5,25 /1000 αντίστοιχα), αποδίδοντας μια συνολική εκτίμηση 5,29 / 1000 σε αυτήν την ηλικιακή ομάδα (Skonieczna-Żydecka et al., 2017).

Στη Γερμανία διεξήχθη μια μελέτη με στόχο την εκτίμηση σε εθνικό επίπεδο του διαχειριστικού επιπολασμού της ASD σε άτομα ηλικίας έως 24 ετών, χρησιμοποιώντας δεδομένα εσωτερικών και εξωτερικών ασθενών της Εθνικής Ασφάλισης Υγείας από το 2006 έως το 2012. Οι εκτιμήσεις του 2012 χρησιμοποιήθηκαν για τον εντοπισμό διαφορών στην επικράτηση μεταξύ ηλικιακών ομάδων. Τα παιδιά από 6 έως 11 ετών έδειξαν τον υψηλότερο επιπολασμό, εκτιμώμενο σε 6,00/1000. Από το 2006 έως το 2012, ο επιπολασμός των διαγνώσεων ASD σε παιδιά ηλικίας 0 έως 24 ετών αυξήθηκε από 0,22% σε 0,38% (Bachmann et al., 2018).

Στην Ευρωπαϊκή Ένωση, 14 χώρες έχουν συμμετάσχει στο ευρωπαϊκό πρόγραμμα «Διαταραχές του φάσματος του αυτισμού στην Ευρώπη (ASDEU)»: Ισπανία (επικεφαλής προγράμματος), Αυστρία, Βέλγιο, Βουλγαρία, Δανία, Φινλανδία, Γαλλία, Ισλανδία, Ιρλανδία, Ιταλία, Πολωνία,

Πορτογαλία, Ρουμανία και Ηνωμένο Βασίλειο. Μεταξύ των στόχων του έργου, υπήρχε η εκτίμηση του επιπολασμού της ASD σε παιδιά ηλικίας 7-9 ετών το 2015. Τέσσερις χώρες υπολόγισαν τον επιπολασμό της ASD σε παιδιά ηλικίας 8 ετών που χρησιμοποιούν δεδομένα μητρώου σε εθνικό επίπεδο (Δανία, Φινλανδία και Ισλανδία) ή περιφερειακές στατιστικές (Γαλλία). Οι εκτιμήσεις επιπολασμού ήταν πολύ διαφορετικές μεταξύ των χωρών, από 4,76/1000 στη Νοτιοανατολική Γαλλία έως 31,3/1000 στην Ισλανδία (Delobel-Ayoub, 2015; Chiarotti & Venerosi, 2020).

Οκτώ χώρες (Αυστρία, Βουλγαρία, Ιρλανδία, Ιταλία, Πολωνία, Πορτογαλία, Ρουμανία και Ισπανία) πραγματοποίησαν ad hoc μελέτες μετά από ένα κοινό πρωτόκολλο που απαιτούσε τη συμμετοχή σχολείων, δασκάλων και γονέων. Οι καθηγητές και οι γονείς υποχρεώθηκαν να συμπληρώσουν ερωτηματολόγια, προκειμένου να εξεταστούν τα παιδιά που κινδύνευαν να πάσχουν από ASD. Τα παιδιά σε κίνδυνο υποβλήθηκαν διαδοχικά σε κλινική αξιολόγηση για να επιβεβαιωθεί (ή όχι) η διάγνωση της ASD. Μέχρι τώρα, έχουν δημοσιευτεί μόνο τα αποτελέσματα της μελέτης ASDEU ad hoc που πραγματοποιήθηκε στην Ιταλία (Narzisi et al, 2018; Chiarotti & Venerosi, 2020).

Αυτή η μελέτη απέδωσε μια εκτίμηση επιπολασμού 7,99/1000 όταν χρησιμοποιούνταν μόνο ο αριθμός των παιδιών που έχουν πιστοποιηθεί με ASD ή με άλλες νευροαναπτυξιακές διαταραχές σε συννοσηρότητα με ASD. Αυτός ο επιπολασμός αυξήθηκε σε 10,4/1000 όταν συμπεριελάμβαναν παιδιά που αναγνωρίστηκαν μέσω της διαδικασίας διαλογής και σε 11,5/1000 με βάση έναν πιθανό υπολογισμό για προσαρμογή για μη αποκρίσεις (Narzisi et al, 2018).

Αυτή η εκτίμηση ήταν πολύ υψηλότερη από εκείνη που βασίστηκε σε περιφερειακές διοικητικές βάσεις δεδομένων που αποθηκεύουν δεδομένα για υπηρεσίες που παρέχονται από Παιδικές και Εφηβικές Μονάδες Ψυχικής Υγείας στην Ιταλία, συγκεκριμένα το SMAIL στο Piemonte και το ELEA στις περιοχές Emilia Romagna. Αυτές οι περιφερειακές βάσεις δεδομένων απέδωσαν το 2016 εκτιμήσεις επικράτησης 4,20 και 4,30/1000 σε παιδιά ηλικίας 6–10 ετών και 6,20/1000 και 5,50/1000 σε παιδιά ηλικίας 3–5 ετών

(περιοχές Piemonte και Emilia-Romagna, αντίστοιχα). Μια πιο πρόσφατη περιφερειακή εκτίμηση το 2018 με βάση διοικητικά δεδομένα από την περιοχή του Abruzzo απέδωσε υψηλότερη εκτίμηση επικράτησης 7,98/1000 στην ηλικιακή ομάδα 6-8 ετών και αρκετά παρόμοια εκτίμηση επιπολασμού 5,74/1000 στην ηλικιακή ομάδα 3-5 ετών (Chiarotti & Venerosi, 2020).

Στην Ισπανία μια συγχρονική μελέτη απέδωσε εκτιμήσεις επικράτησης 15,5/1000 και 10,0/1000 στις ηλικιακές ομάδες 3-5 ετών και 10–12 ετών, αντίστοιχα. Σε μια άλλη μελέτη που χρησιμοποίησε δεδομένα από την Καταλανική Υπηρεσία Δημόσιας Υγείας για παιδιά ηλικίας 2 έως 17 ετών ο εκτιμώμενος επιπολασμός ASD σε παιδιά ηλικίας 6–10 ετών για το 2017 ήταν 11,8/1000, μια μάλλον υψηλή τιμή για μια εκτίμηση βάσει διοικητικών δεδομένων (Morales-Hidalgo et al., 2018: Pérez-Crespo et al., 2019: Chiarotti & Venerosi, 2020).

Οι μελέτες που εκτιμούν τον επιπολασμό ASD οδηγούν σε μεγάλη διακύμανση των ποσοστών επιπολασμού και απαιτούν προσοχή στους πιθανούς λόγους για τις παρατηρούμενες αλλαγές στην επικράτηση και συμβουλές για προσοχή όταν ισχυρίζονται ότι υπάρχει επιδημία αυτισμού. Ωστόσο, δεν υπάρχει τυποποίηση της μεθοδολογίας έρευνας. Κάθε έρευνα έχει μοναδικά χαρακτηριστικά σχεδιασμού που αντικατοπτρίζουν τις ιδιαιτερότητες των τοπικών υπηρεσιών υγείας και εκπαίδευσης, καθώς και τις τοπικές κοινωνικές πολιτικές, την ευαισθητοποίηση και τις αξίες σχετικά με τις αναπηρίες (Chiarotti & Venerosi, 2020: Fombonne, 2020).

Ο αυξημένος επιπολασμός με την πάροδο του χρόνου πυροδότησε ανησυχίες σχετικά με μια επιδημία του αυτισμού που προκαλείται από περιβαλλοντικές αλλαγές. Ωστόσο, υπάρχουν ισχυρές ενδείξεις ότι το μεγαλύτερο μέρος αυτής της αύξησης μπορεί να αποδοθεί στη διεύρυνση της έννοιας του αυτισμού, σε αντίστοιχες αλλαγές στους διαγνωστικούς αλγόριθμους, στη διαγνωστική εναλλαγή (όπου ένα παιδί που είχε προηγουμένως διαγνωστεί με διανοητική αναπηρία ή γλωσσική διαταραχή, επαναδιαγνώστηκε με ASD), και καλύτερη αξιολόγηση των περιπτώσεων (Fombonne, 2020).

Για παράδειγμα, η μείωση  $\approx 18\%$  στον επιπολασμό που προέκυψε από την ίδια έρευνα ανάλογα με το εάν χρησιμοποιείται το DSM-IV ή το DSM-5 (όλα τα

υπόλοιπα είναι ίδια) δείχνει πώς επηρεάζονται τα αποτελέσματα του επιπολασμού από παράγοντες της μεθόδου. Ωστόσο παραμένει πιθανό, αν και δεν έχει ακόμα αποδειχτεί, ότι σημειώθηκε επίσης μια πραγματική αλλαγή στην επίπτωση, που συνεισέφερε σε κάποιο βαθμό στην ανοδική τάση (Fombonne, 2020).

## **1.Αυτισμός**

Ο πρώτος ορισμός του αυτισμού δόθηκε το 1943 από τον Kanner ο οποίος χρησιμοποίησε τους όρους «πρώιμος βρεφικός αυτισμός» ή «βρεφικός αυτισμός». Στον εκμοντερνισμένο ορισμό του αυτισμού που δόθηκε από τον Rutter το 1978 οι όροι «αυτισμός», «βρεφικός αυτισμός» και «παιδικός αυτισμός» χρησιμοποιούνταν κάπως εναλλακτικά μεταξύ τους. Η τρίτη έκδοση του Διαγνωστικού και Στατιστικού Εγχειριδίου Διανοητικών Διαταραχών (DSM – III) χρησιμοποίησε τον όρο «βρεφικός αυτισμός» σαν την βασική περιγραφή αλλά επίσης τοποθέτησε τον αυτισμό στο πλαίσιο των «διάχυτων αναπτυξιακών διαταραχών» (PDDs) για πρώτη φορά. Ο όρος PDD επιλέχθηκε για να αντικατοπτρίζει το γεγονός ότι πολλοί τομείς λειτουργίας επηρεάζονται στον αυτισμό και στις συναφείς καταστάσεις (Blaxill, 2004: Klin, 2006).

Το 1987 μία ανανεωμένη έκδοση (DSM-III-R) εγκατέλειψε τον όρο «βρεφικός αυτισμός» εν μέρει για να μπορεί να αναγνωρίσει περιπτώσεις στις οποίες η έναρξη των συμπτωμάτων δεν γινόταν στην πρώιμη βρεφική ηλικία. Το DSM-III-R έκανε διάκριση μεταξύ της «αυτιστικής διαταραχής» και της «διάχυτης αναπτυξιακής διαταραχής, μη διαφορετικά οριζόμενης» (PDD-NOS). Το 1993 ο Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας δημοσίευσε τους ορισμούς στην 10<sup>η</sup> έκδοση της Διεθνούς Ταξινόμησης των Ασθενειών (ICD-10) στην οποία χρησιμοποιήθηκε ο όρος «παιδικός αυτισμός». Ένα χρόνο αργότερα η 4<sup>η</sup> έκδοση του DSM, που στα περισσότερα σημεία ήταν ίδια με το ICD-10, χρησιμοποίησε τον όρο «αυτιστική διαταραχή» (Blaxill, 2004).

Το DSM – III εισήγαγε με την ευρεία έννοια την ιδέα ενός φάσματος των αυτιστικών διαταραχών μέσω των PDDs και πιο συγκεκριμένα εισήγαγε τον όρο «άτυπη PDD», που θεωρήθηκε χρήσιμος από κάποιους ενώ άλλοι χρησιμοποίησαν τον όρο «κατάσταση παρόμοια με τον αυτισμό». Το DSM-III-

R εισήγαγε τον όρο PDD-NOS, ο οποίος διατηρήθηκε στο DSM-IV. Αντίθετα το ICD-10 επέλεξε να χρησιμοποιήσει τον όρο «άτυπος αυτισμός» (Blaxill, 2004).

Τα επόμενα χρόνια οι ερευνητές άρχισαν να υιοθετούν τη φράση «διαταραχές του φάσματος του αυτισμού» (ASDs) και να τη χρησιμοποιούν εναλλακτικά της PDDs. Οι ASDs περιλαμβάνουν τον αυτισμό και την PDD-NOS καθώς και μία μεγαλύτερη ομάδα σχετιζόμενων διαταραχών συμπεριλαμβανομένου του Συνδρόμου Asperger, της Παιδικής Αποδιοργανωτικής Διαταραχής και του Συνδρόμου Rett (Blaxill, 2004).

Ο αυτισμός, επίσης γνωστός παλιότερα ως αυτιστική διαταραχή, παιδικός αυτισμός, βρεφικός αυτισμός και πρώιμος βρεφικός αυτισμός, είναι ο πιο γνωστός από τις PDD. Σύμφωνα με τον Klin (2006), σε αυτήν την κατάσταση, υπάρχει έντονη και παρατεταμένη εξασθένιση στην κοινωνική αλληλεπίδραση, απόκλιση στην επικοινωνία και περιορισμένα ή στερεότυπα πρότυπα συμπεριφορών και ενδιαφερόντων. Οι ανωμαλίες στη λειτουργία σε κάθε έναν από αυτούς τους τομείς πρέπει να υπάρχουν έως την ηλικία των 3 ετών.

Η μετάβαση από το DSM-3 στο DSM-4 και πιο πρόσφατα το DSM-5 ως διαγνωστικό πρότυπο αντικατοπτρίζει μια βαθμιαία συμπύκνωση ορισμένων κλινικών οντοτήτων που σχετίζονται με τον αυτισμό κάτω από το τμήμα των Διαταραχών του Φάσματος του Αυτισμού (Autism Spectrum Disorder-ASD). Αυτές περιλαμβάνουν τον παιδικό αυτισμό, τον άτυπο αυτισμό, τη διάχυτη αναπτυξιακή διαταραχή που δεν ορίζεται διαφορετικά (PDD-NOs), και πιο πρόσφατα το σύνδρομο Asperger. Ουσιαστικά δηλαδή το DSM-5 εξάλειψε αυτές τις διαγνωστικές υποκατηγορίες και δημιούργησε μία και μοναδική κατηγορία που επισήμως ονομάζεται ASD (Lyll et al., 2017: Duffy & Als, 2019).

Ο όρος «φάσμα» χρησιμοποιείται γιατί τα βασικά διαγνωστικά χαρακτηριστικά είναι εμφανή κατά την αναπτυξιακή περίοδο, αλλά η παρέμβαση, η αντιστάθμιση και οι τρέχουσες υποστηρίξεις μπορεί να καλύψουν δυσκολίες σε τουλάχιστον ορισμένα περιβάλλοντα. Οι εκδηλώσεις της διαταραχής ποικίλλουν επίσης πολύ ανάλογα με τη σοβαρότητα της

αυτιστικής κατάστασης, το επίπεδο ανάπτυξης και τη χρονολογική ηλικία (Pruett & Povinelli, 2016).

Το DSM-5 συνοψίζει ότι τα άτομα στο φάσμα του αυτισμού εμφανίζουν προβλήματα που περιλαμβάνουν αλληλεπίδραση και επικοινωνία με άλλα άτομα, παρουσιάζουν επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές και περιορισμένα ενδιαφέροντα και εμφανή ζητήματα συμπεριφοράς που παρεμβαίνουν στο σχολείο, την εργασία ή / και πολλές άλλες προσπάθειες στη διάρκεια της ζωής. Αυτοί οι χαρακτηρισμοί του «φάσματος» στην ASD συνδυάζονται με αιτιολογική και φαινοτυπική ετερογένεια και νευρολογική, ψυχιατρική και ιατρική συνοσηρότητα (Pruett & Povinelli, 2016: Duffy & Als, 2019).

Η διαταραχή του φάσματος του αυτισμού (ASD) είναι μια νευροαναπτυξιακή κατάσταση που ορίζεται από ελλείμματα στην κοινωνική επικοινωνία και αλληλεπίδραση και περιορισμένα και επαναλαμβανόμενα πρότυπα συμπεριφοράς (Demetriou et al., 2018). Ο ορισμός που δίνεται από τους Sanchack & Thomas (2016) δεν διαφέρει και πολύ καθώς αναφέρουν ότι η διαταραχή του φάσματος του αυτισμού χαρακτηρίζεται από δυσκολία στην κοινωνική επικοινωνία και περιορισμένα, επαναλαμβανόμενα πρότυπα συμπεριφοράς, ενδιαφέροντος ή δραστηριοτήτων.

Οι Lyall et al., (2017) αναφέρουν επίσης ότι η διαταραχή του φάσματος του αυτισμού (ASD) είναι μια νευροαναπτυξιακή κατάσταση που βασίζεται στον εγκέφαλο και χαρακτηρίζεται και διαγιγνώσκεται από διαταραχές στην κοινωνική επικοινωνία και την κοινωνική αλληλεπίδραση παρουσία περιορισμένων, επαναλαμβανόμενων συμπεριφορών ή ενδιαφερόντων.

Σύμφωνα με τον Paval (2017) η ASD περιλαμβάνει μια ετερογενή ομάδα νευροαναπτυξιακών διαταραχών, τα βασικά χαρακτηριστικά των οποίων είναι τα επίμονα ελλείμματα στην κοινωνική αλληλεπίδραση και επικοινωνία και τα περιορισμένα πρότυπα συμπεριφοράς, ενδιαφερόντων και δραστηριοτήτων.

Σύμφωνα με τον Copeland (2018) η ASD είναι μια σύνθετη αναπτυξιακή κατάσταση που περιλαμβάνει επίμονες προκλήσεις στην κοινωνική αλληλεπίδραση, την ομιλία και τη μη λεκτική επικοινωνία και περιορισμένες /

επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές. Τα αποτελέσματα της ASD και η σοβαρότητα των συμπτωμάτων είναι διαφορετικά σε κάθε άτομο.

Ο ορισμός του Παγκόσμιου Οργανισμού Υγείας (World Health Organization – WHO, 2019) δεν διαφέρει σημαντικά καθώς αναφέρει ότι η ASD καλύπτει ένα φάσμα συνθηκών που χαρακτηρίζονται από κάποιο βαθμό εξασθενημένης κοινωνικής συμπεριφοράς, επικοινωνίας και γλώσσας, και ένα στενό φάσμα ενδιαφερόντων και δραστηριοτήτων που είναι και οι δύο μοναδικές για το άτομο και πραγματοποιούνται επαναλαμβανόμενα.

Υπάρχουν όμως και ερευνητές που δίνουν έναν ορισμό για τον αυτισμό και όχι για την ASD. Πιο συγκεκριμένα, σύμφωνα με τον Hens Kristien (2019) ο αυτισμός είναι μια πολύσημη έννοια. Ορίζεται ως μια νευροαναπτυξιακή διαταραχή που διαγιγνώσκεται βάσει μιας αξιολόγησης της συμπεριφοράς και της δυσλειτουργίας. Ο αυτισμός αναφέρεται επίσης σε έναν συγκεκριμένο τρόπο πληροφόρησης ή αισθητηριακής επεξεργασίας.

Η ετερογένεια του αυτισμού είναι καλά τεκμηριωμένη, αλλά προορίζεται ως επί το πλείστον να υποδηλώσει διαφορές στον συμπεριφορικό φαινότυπο, υποδηλώνοντας ότι υπάρχουν πολλοί τρόποι με τους οποίους μια υποκείμενη γνωστική ή βιολογική πραγματικότητα μπορεί να εκφραστεί (Hens, 2019).

Όμως, η έννοια του αυτισμού από μόνη της έχει διαφορετικά στρώματα, και ως εκ τούτου η λέξη «πολύσημος» θα ήταν επίσης ένας κατάλληλος όρος για την περιγραφή του αυτισμού. Μια τέτοια προσέγγιση πολυσημίας στον αυτισμό αναγνωρίζει ότι ο αυτισμός έχει πολλές έννοιες και ότι αυτές οι έννοιες δεν μπορούν απαραίτητα να επικαλυφθούν μεταξύ τους. Άνθρωποι από διαφορετικά επαγγέλματα μπορεί να εννοούν διαφορετικά πράγματα όταν μιλούν για αυτισμό (Hens, 2019).

Οι Arberas & Ruggieri (2019) δίνουν έναν παρόμοιο ορισμό. Πιο συγκεκριμένα αναφέρουν ότι ο αυτισμός είναι μια νευροαναπτυξιακή διαταραχή που χαρακτηρίζεται από δέσμευση για κοινωνική αλληλεπίδραση και επικοινωνία, και σχετίζεται με περιορισμένα ενδιαφέροντα και στερεότυπες συμπεριφορές με υψηλό επιπολασμό πληθυσμού, νευροβιολογικές βάσεις και υψηλή κληρονομικότητα.

## 1.2. Κλινικά Χαρακτηριστικά

Η έναρξη του αυτισμού τοποθετείται πριν από την ηλικία των 3 ετών. Στις περισσότερες περιπτώσεις οι γονείς ανησυχούν κατά το πρώτο έτος της ζωής. Περιστασιακά παρατηρείται μια περίοδος φυσιολογικής ή σχεδόν φυσιολογικής ανάπτυξης, αν και υπάρχουν κάποιες ενδείξεις που υποδηλώνουν ότι η έντονη παλινδρόμηση ελλείπει προηγούμενων ενδείξεων άτυπης ανάπτυξης είναι σχετικά ασυνήθιστη. Τα κοινωνικά προβλήματα των παιδιών με αυτισμό είναι σοβαρά και επίμονα. Μερικά παιδιά με αυτισμό δεν μιλούν ποτέ και εκείνα που μιλούν έχουν συχνά ομιλία αξιοσημείωτη για την ηχώ της γλώσσας (ηχολαλία), για προβλήματα με τις αντωνυμίες και τη χρήση της κοινωνικής γλώσσας, για ιδιοσυγκρασιακή χρήση λέξεων και για έντονα προβλήματα με τη διαμόρφωση της προσωδίας και της ομιλίας. Οι στερεοτυπικές συμπεριφορές και οι ασυνήθιστες αντιδράσεις στο περιβάλλον είναι συχνές και μπορούν να επηρεάσουν την παροχή εκπαιδευτικών προγραμμάτων (McPartland & Volkmar, 2012).

Οι γνωστικές ικανότητες είναι συνήθως πολύ διάσπαρτες με περιοχές δύναμης σε μη λεκτικές δεξιότητες. Περίπου το 10% των ατόμων με αυτισμό εμφανίζουν νησίδες ασυνήθιστης ικανότητας ή λόγιες δεξιότητες. Αυτές οι ικανότητες υπερβαίνουν σημαντικά τη συνολική πνευματική ικανότητα του ατόμου και, γενικότερα, του τυπικού εύρους δεξιοτήτων. Παραδείγματα κοινών τομέων λόγιων δεξιοτήτων περιλαμβάνουν τη μουσικότητα, την ικανότητα σχεδίασης, την εξαιρετική μνήμη ή τον ημερολογιακό υπολογισμό, δηλαδή τη δυνατότητα ονομασίας ημερών της εβδομάδας που αντιστοιχούν σε ημερομηνίες (McPartland & Volkmar, 2012).

Η νευρική βάση αυτών των ειδικών δεξιοτήτων δεν είναι πλήρως κατανοητή, αλλά οι αποκτηθείσες λόγιες δεξιότητες σε μη αυτιστικά άτομα έχουν συσχετιστεί με ζημιά σε αριστερές μετωπικές-χρονικές περιοχές. Όπως και το ευρύτερο σύνδρομο του ASD, οι λόγιες ικανότητες έχουν θεωρητικά συνδεθεί με μειωμένη συνδεσιμότητα μεγάλης εμβέλειας και βελτιωμένη τοπική

συνδεσιμότητα. Πολλά άτομα με αυτισμό εμφανίζουν εξαιρετική δυνατότητα αποκωδικοποίησης γραμμάτων και αριθμών, ή υπερλεξία (McPartland & Volkmar, 2012).

Η έναρξη των συμπτωμάτων ASD συμβαίνει συνήθως έως την ηλικία των 3 ετών, αν και τα συμπτώματα μπορεί να μην εκδηλωθούν πλήρως έως τη σχολική ηλικία ή αργότερα, και ορισμένες έρευνες δείχνουν ότι τα συμπτώματα μπορεί να εμφανιστούν μεταξύ 6 και 18 μηνών. Τα πιο σοβαρά προσβεβλημένα παιδιά είναι πιο πιθανό να εντοπιστούν και να διαγνωστούν αξιόπιστα σε νεότερες ηλικίες από τις πιο ήπιες περιπτώσεις. Το χαρακτηριστικό γνώρισμα της ASD είναι η εξασθενημένη κοινωνική αλληλεπίδραση και η ικανότητα επικοινωνίας, σε συνδυασμό με περιορισμένα και επαναλαμβανόμενα πρότυπα συμπεριφορών ή ενδιαφερόντων (Lyll et al., 2017).

Περίπου 4 άνδρες επηρεάζονται με ASD για κάθε γυναίκα, αν και η αναλογία φύλου φαίνεται να μειώνεται με την αυξανόμενη σοβαρότητα. Αν και αυτή η έντονη ανισότητα φύλου βρίσκεται σε όλους τους πληθυσμούς που μελετήθηκαν και ήταν ιστορικά συνεπής, οι διαφορές στην παρουσίαση των συμπτωμάτων στις γυναίκες και οι πιθανές διαγνωστικές προκαταλήψεις, αν και απίθανο να εξηγήσουν πλήρως τις παρατηρούμενες διαφορές, αξίζουν πρόσθετης έρευνας (Lyll et al., 2017).

Συχνές διαταραχές που σχετίζονται με ASD περιλαμβάνουν νοητική υστέρηση (επί του παρόντος εκτιμάται σε ~ 30% των περιπτώσεων · ιστορικά εκτιμώνταν σε ~ 70%) και ελλείμματα προσοχής (εμφανίζονται σε ~ 30-40% των περιπτώσεων, αν και οι εκτιμήσεις εκτός αυτού του εύρους είναι κοινές), καθώς και αισθητηριακές ευαισθησίες, γαστρεντερικά προβλήματα, ανοσολογικά ελλείμματα, άγχος και κατάθλιψη, διαταραχές του ύπνου και μια σειρά από συνοδές ιατρικές καταστάσεις. Έως και το 15% των περιπτώσεων μπορεί να συνδεθεί με μια γνωστή γενετική αιτία μέσω μονογενών συνδρόμων, όπως το σύνδρομο εύθραυστου X (Fragile X syndrome), η Οζώδης Σκλήρυνση (Tuberous Sclerosis) και το σύνδρομο Timothy (Lyll et al., 2017).

Στη διαταραχή του Rett, η ανάπτυξη της κλινικής εικόνας που περιγράφεται παραπάνω συμβαίνει συνήθως κατά τα πρώτα χρόνια της ζωής. Η ψυχοκινητική καθυστέρηση είναι σοβαρή όπως και τα προβλήματα κίνησης ενώ οι επιληπτικές κρίσεις είναι συχνές. Από τη στιγμή που θα εμφανιστούν τα πρώτα συμπτώματα τα επόμενα κέρδη στην ανάπτυξη τείνουν να είναι ελάχιστα (McPartland & Volkmar, 2012).

Στις PDD-NOS η κλινική εικόνα είναι πολύ μεταβλητή. Δεδομένης της φύσης του ορισμού του «κάτω από το κατώτατο όριο», δεν προκαλεί έκπληξη το γεγονός ότι έχουν γίνει πολλές προσπάθειες για τον εντοπισμό πιθανών υποτύπων και υποομάδων, π.χ. εκείνων στις οποίες είναι εμφανή τα συμπτώματα προσοχής ή τα συναισθηματικά. Η πρόοδος στη γενετική μπορεί να βοηθήσει στην αποσαφήνιση ζητημάτων υποτύπων σε σχέση με συγκεκριμένα γονίδια που συμβάλλουν στον αυτισμό (McPartland & Volkmar, 2012).

### **1.3. Διάγνωση**

Τα πρώτα διαγνωστικά κριτήρια τέθηκαν επίσημα από τους Kanner και Eisenberg το 1956 και εστίαζαν σε δύο διαστάσεις. Σε μια βαθιά έλλειψη συναισθηματικής επαφής και σε μια επαναλαμβανόμενη, τελετουργική συμπεριφορά, η οποία πρέπει να είναι ενός περίτεχνου είδους. Οι κλινικοί ιατροί, όμως, με το πέρασμα των χρόνων ανακάλυψαν ότι αυτά τα κριτήρια ήταν κάπως προβληματικά, κυρίως γιατί δεν συμπεριελάμβαναν τα ασυνήθιστα γλωσσικά και επικοινωνιακά μοτίβα που φαινόταν να είναι βασικό στοιχείο του αυτισμού (Blaxill, 2004).

Ο Rutter εισήγαγε την έννοια των ταυτόχρονων ελλειμμάτων σε τρεις τομείς συμπεριφοράς: ελλειμματικές κοινωνικές σχέσεις, γλωσσικές και επικοινωνιακές ικανότητες, καθώς και την επιμονή στην ομοιότητα. Με τον έναν ή τον άλλον τρόπο αυτοί οι τρεις τομείς έχουν καθορίσει τον λειτουργικό ορισμό του αυτισμού. Το κριτήριο που έχει αλλάξει περισσότερο από τα αρχικά που τέθηκαν το 1965 είναι αυτό του χρόνου έναρξης. Οι Kanner και Eisenberg απλά υπονόησαν την ηλικία έναρξης χρησιμοποιώντας τον όρο

«πρώιμος βρεφικός αυτισμός», ενώ ο Rutter ακολουθούμενος από το DSM-III έθεσε όριο έναρξης πριν τους 30 μήνες. Το DSM-III-R όρισε ότι θα πρέπει να εμφανίζεται κατά την βρεφική ή παιδική ηλικία ενώ το ICD-10 και το DSM-IV έθεσαν σαν όριο τους 36 μήνες (Blaxill, 2004).

Η κλινική διάγνωση της ASD βασίζεται στην κρίση των εμπειρογνομόνων για την ανίχνευση σημαντικής βλάβης στους βασικούς τομείς συμπεριφοράς. Όπως προαναφέρθηκε, το 2013, η πέμπτη αναθεώρηση του Διαγνωστικού και Στατιστικού Εγχειριδίου (DSM-5) άλλαξε τα διαγνωστικά κριτήρια ASD, εξαλείφοντας τους διαγνωστικούς υποτύπους δημιουργώντας μία μόνο κατηγορία που ορίζεται επίσημα ως ASD. Προηγουμένως συνδυάστηκαν διακριτά κριτήρια έλλειψης κοινωνικής δικτύωσης και επικοινωνίας σε έναν τομέα και ενσωματώθηκε βαθμολογία σοβαρότητας. Μια νέα διάγνωση, η Διαταραχή Κοινωνικής Επικοινωνίας (Social Communication Disorder – SCD), προστέθηκε επίσης εκτός της ASD (Lyall et al., 2017).

Έχουν σχεδιαστεί τυποποιημένα εργαλεία αξιολόγησης, ιδίως το Πρόγραμμα Διαγνωστικής Παρατήρησης Αυτισμού (ADOS) και το Διαγνωστικό Αυτισμού Αναθεωρημένης- Συνέντευξης (ADI-R), έχουν σχεδιαστεί σύμφωνα με τα κριτήρια DSM-IV. Ωστόσο, αυτά τα εργαλεία πιθανότατα θα αποδειχθούν ακόμη χρήσιμα στο ερευνητικό πλαίσιο στο πλαίσιο του DSM-V, δεδομένου ότι οι αλλαγές αντιπροσωπεύουν σε μεγάλο βαθμό μια αναδιοργάνωση των ίδιων βασικών κατασκευών. Επίσης αναπτύσσονται πιο εξορθολογισμένες προσεγγίσεις επιβεβαίωσης περιπτώσεων έρευνας (Lyall et al., 2017).

Αν και εξακολουθεί να είναι μια διάγνωση DSM-5, αμφισβητείται όλο και περισσότερο η έννοια του ASD ως διακριτού φαινοτύπου. Η πρωτοβουλία NIMH Research Domain Criteria (RDoC) ενθαρρύνει τους ερευνητές να αποικοδομήσουν διαγνωστικές κατηγορίες και να επικεντρωθούν σε βασικά συμπεριφορικά και νευροβιολογικά χαρακτηριστικά που διασχίζουν τις διαγνωστικές κατηγορίες με την ελπίδα να βελτιώσουν την κατανόηση για τα τυπικά έναντι των παθολογικών χαρακτηριστικών (Lyall et al., 2017).

Τα εργαλεία που έχουν σχεδιαστεί για τη μέτρηση του εύρους των διαστάσεων συμπεριφοράς που είναι θεμελιώδη για την ASD έχουν αναπτυχθεί και χρησιμοποιούνται ευρύτερα στην έρευνα (για παράδειγμα, η

κλίμακα κοινωνικής αμοιβαιότητας και το τεστ παιδικού αυτισμού). Δίδουμε μελέτες που εκτιμούν την κληρονομικότητα της ASD με τη χρήση τέτοιων μέτρων έχουν προτείνει παρόμοια συμπεράσματα, ανεξάρτητα από το εάν τα αυτιστικά χαρακτηριστικά αξιολογήθηκαν διακριτικά ή συνεχώς (Lyll et al., 2017).

Έχουν επίσης αναπτυχθεί προσεγγίσεις για τη δημιουργία συνεχών βαθμολογιών μέτρησης της σοβαρότητας μεταξύ εκείνων που έχουν διαγνωστεί με ASD. Η έννοια της διαστατικότητας του φαινοτύπου που σχετίζεται με την ASD έχει επίσης επιπτώσεις πέραν της επιδημιολογίας. Ένα αυξανόμενο κίνημα υπεράσπισης της νευροποικιλότητας που απορρίπτει την ASD ως διαταραχή εγείρει σημαντικά και προκλητικά ερωτήματα σχετικά με την ευρεία κοινωνική ανταπόκριση στην ASD (Lyll et al., 2017).

Η διάγνωση της διαταραχής του φάσματος του αυτισμού γίνεται με την παρατήρηση της συμπεριφοράς και την αξιολόγηση της δυσλειτουργίας, η οποία βασίζεται στον τρόπο με τον οποίο η διαταραχή του φάσματος του αυτισμού ορίζεται στο DSM-5 ή στη Διεθνή Ταξινόμηση των Νοσημάτων-11η αναθεώρηση. (Είναι ενδιαφέρον ότι άλλες ταξινομήσεις όπως η διαταραχή Tic δεν περιλαμβάνουν το κριτήριο της δυσλειτουργίας, και αυτές οι διαγνώσεις μπορούν κατ' αρχήν να δοθούν μόνο βάσει φαινοτύπου συμπεριφοράς) (Hens, 2019).

Ως εκ τούτου, για τους ψυχιάτρους και τους νευρολόγους παιδιών, η διάγνωση της διαταραχής του φάσματος του αυτισμού δεν είναι ποτέ μόνο η περιγραφή ορισμένων συμπεριφορικών χαρακτηριστικών ενός ατόμου. Συνδέεται πάντα με τις προκλήσεις που βιώνει το άτομο στη ζωή του. Η διάγνωση προσφέρει ορισμένες οδηγίες για το πώς μπορεί να σχεδιαστεί η αντιμετώπιση και η ανακούφιση αυτών των προκλήσεων και δεν γίνεται αποκλειστικά σε συγκεκριμένα χαρακτηριστικά ενός ατόμου, σε ένα συγκεκριμένο είδος κοινωνικής συμπεριφοράς ή σε έναν συγκεκριμένο τύπο επεξεργασίας πληροφοριών (Hens, 2019).

Τα κριτήρια διάγνωσης που θέτει το DSM-V βασίζονται στη συμπεριφορά καθώς δεν υπάρχουν αξιόπιστοι βιοδείκτες. Η διάγνωση γίνεται με βάση δύο τομείς (κοινωνική επικοινωνία και περιορισμένες, επαναλαμβανόμενες ή

ασυνήθιστες αισθητήριες-κινητικές συμπεριφορές). Για να διαγνωστεί με ASD, ένα άτομο πρέπει να εμφανίζει ενδείξεις δυσκολιών, στο παρελθόν ή στο παρόν, σε καθέναν από τους τρεις υποτομείς κοινωνικής επικοινωνίας και πρέπει να έχει ή να είχε δυσκολία σε δύο από τις τέσσερις διαφορετικές περιορισμένες, επαναλαμβανόμενες αισθητήριες-κινητικές συμπεριφορές (Lord et al., 2018; Hodges et al., 2020).

Οι δύο τομείς και οι υποτομείς τους είναι οι ακόλουθοι (Lord et al., 2018; Hodges et al., 2020):

*1. Επίμονα ελλείμματα στην κοινωνική επικοινωνία και την κοινωνική αλληλεπίδραση σε πολλαπλά πλαίσια, όπως εκδηλώνονται από:*

- Ελλείμματα κοινωνικής-συναισθηματικής αμοιβαιότητας (π.χ. ασυνήθιστη κοινωνική προσέγγιση και αποτυχία φυσιολογικής συνομιλίας, ή μειωμένη κατανομή ενδιαφερόντων, συναισθημάτων ή επιπτώσεων).
- Ελλείμματα σε μη λεκτικές επικοινωνιακές συμπεριφορές (π.χ., ανεπαρκώς ενσωματωμένη λεκτική και μη λεκτική επικοινωνία, ανωμαλίες στην επαφή με τα μάτια και τη γλώσσα του σώματος ή ελλείμματα στην κατανόηση και τη χρήση χειρονομιών).
- Ελλείμματα στην ανάπτυξη, τη διατήρηση και την κατανόηση των σχέσεων (π.χ. δυσκολίες προσαρμογής της συμπεριφοράς ώστε να ταιριάζουν σε διάφορα κοινωνικά περιβάλλοντα ή δυσκολίες στην κοινή χρήση ευφάνταστου παιχνιδιού ή στο να κάνουν φίλους).

*2. Περιορισμένα, επαναλαμβανόμενα πρότυπα συμπεριφοράς, ενδιαφερόντων ή δραστηριοτήτων, όπως εκδηλώνονται από:*

- Στερεότυπες ή επαναλαμβανόμενες κινήσεις, χρήση αντικειμένων ή ομιλία (π.χ. απλές κινητικές στερεοτυπίες, παρατάξεις παιχνιδιών ή αντικείμενα ανατροπής).
- Επιμονή στην ομοιότητα, άκαμπτη τήρηση ρουτίνων ή τελετουργικά πρότυπα λεκτικής και μη λεκτικής συμπεριφοράς (π.χ. ακραία δυσφορία σε μικρές αλλαγές, δυσκολίες με μεταβάσεις ή άκαμπτα πρότυπα σκέψης).

- Ιδιαίτερα περιορισμένα, σταθερά ενδιαφέροντα που είναι ανώμαλα σε ένταση ή εστίαση (π.χ., ισχυρή προσκόλληση ή ανησυχία με ασυνήθιστα αντικείμενα).
- Υπερδραστικότητα ή υποαντιδραστικότητα στην αισθητηριακή είσοδο ή ασυνήθιστα ενδιαφέροντα για αισθητηριακές πτυχές του περιβάλλοντος (π.χ. φαινομενική αδιαφορία για πόνο ή θερμοκρασία ή ανεπιθύμητες αντιδράσεις σε συγκεκριμένους ήχους ή υφές).

Στα προαναφερόμενα κρίνεται απαραίτητο να δοθούν οι παρακάτω διευκρινήσεις (Lord et al., 2018):

- Στα άτομα με καλά τεκμηριωμένη διάγνωση DSM-IV αυτιστικής διαταραχής, συνδρόμου Asperger ή διάχυτης αναπτυξιακής διαταραχής που δεν ορίζεται διαφορετικά θα πρέπει να δοθεί η διάγνωση της διαταραχής του φάσματος του αυτισμού.
- Τα συμπτώματα πρέπει να υπάρχουν κατά την πρώιμη αναπτυξιακή περίοδο (αλλά ενδέχεται να μην εκδηλωθούν πλήρως έως ότου οι κοινωνικές απαιτήσεις υπερβούν τις περιορισμένες ικανότητες ή μπορούν να καλυφθούν από τις στρατηγικές που έχουν μάθει αργότερα).
- Το άτομο πρέπει να έχει ελλείμματα κοινωνικής επικοινωνίας (παρελθόν ή παρόν) σε καθεμία από τις τρεις περιοχές που ορίζονται παραπάνω.
- Το άτομο πρέπει να έχει δύο από τα τέσσερα περιορισμένα, επαναλαμβανόμενα μοτίβα (παρελθόν ή παρόν), όπως ορίζεται παραπάνω.
- Τα συμπτώματα πρέπει να προκαλούν κλινικά σημαντική βλάβη σε κοινωνικούς, επαγγελματικούς ή άλλους τομείς της τρέχουσας λειτουργίας.

Η ASD μπορεί να διαγνωστεί από διάφορους επαγγελματίες (παιδιάτροι, ψυχίατροι ή ψυχολόγοι), ιδανικά με τη συμβολή πολλαπλών κλάδων. Διατίθενται τυποποιημένα διαγνωστικά όργανα, όπως το Εργαλείο Διαλογής για τον Αυτισμό σε Νήπια και Μικρά Παιδιά (Screening Tool for Autism in Toddlers and Young Children – STATYC) και το πιο διερευνημένο

Πρόγραμμα Διαγνωστικού Ελέγχου Αυτισμού (Autism Diagnostic Observation Schedule – ADOS). Αυτά τα όργανα επιτρέπουν στον ιατρό, μαζί με τον φροντιστή, να παρατηρεί και να χαρακτηρίζει τις συγκεκριμένες συμπεριφορές του ατόμου που υποψιάζεται ότι έχει ASD (Lord et al., 2018).

Η αξιολόγηση των συμπτωμάτων των παιδιών μπορεί να ληφθεί από μια ποικιλία κλιμάκων, όπως η Κλίμακα Βαθμολογίας Αυτισμού στην Παιδική ηλικία (CARS), η Κλίμακα Κοινωνικής Απόκρισης (SRS) και το Ερωτηματολόγιο Κοινωνικής Επικοινωνίας (SCQ). Οι προσαρμοστικές κλίμακες χρησιμοποιούνται επίσης συχνά ως μέτρα της καθημερινής λειτουργίας. Η απόκτηση πληροφοριών σχετικά με το δεκτικό και εκφραστικό επίπεδο γλώσσας, τις γενικές συμπεριφορικές δυσκολίες και τις κινητικές δεξιότητες, συμπεριλαμβανομένης μιας εκτίμησης της γνωστικής λειτουργίας ή του IQ, θεωρείται τυπική πρακτική (Lord et al., 2018).

Οι διαγνώσεις που βασίζονται σε συνδυασμένες αναφορές κλινικής παρατήρησης και του φροντιστή είναι σταθερά πιο αξιόπιστες από αυτές που βασίζονται είτε σε παρατήρηση είτε σε αναφορές μόνο. Ως εκ τούτου, οι κλινικοί γιατροί δεν πρέπει να βασίζονται αποκλειστικά σε αναφορές γονέων ή σε όργανα όπως το ADOS (Lord et al., 2018).

Για μεγαλύτερα παιδιά (δηλαδή, εκείνα που βρίσκονται στο τέλος του δημοτικού σχολείου), για εφήβους ή ενήλικες των οποίων οι οικογένειες υποπτεύονται ότι μπορεί να έχουν ASD, οι ερωτήσεις σχετικά με τη διάγνωση είναι διαφορετικές επειδή το άτομο συχνά έχει ήδη ιστορικό δυσκολιών. Παρόλο που η πλειονότητα των παιδιών με ASD στη βόρεια Ευρώπη και τη Βόρεια Αμερική διαγιγνώσκονται από την πρώιμη σχολική ηλικία, υπάρχουν πολλά άλλα που δεν είχαν ποτέ διάγνωση. Οι μεταγενέστερες διαγνώσεις συμβαίνουν συχνά στο πλαίσιο συνακόλουθων προβλημάτων όπως άγχος, υπερκινητικότητα ή διαταραχές της διάθεσης που μπορεί να έχουν επιδεινώσει ή καλύψει την ASD, μαζί με τους ίδιους παράγοντες (γυναικείο φύλο, εθνικότητα, πολυγλωσσία, κοινωνικοοικονομικοί παράγοντες και πιο προχωρημένη γλώσσα) που παίζουν ρόλο στις καθυστερημένες διαγνώσεις σε μικρότερα παιδιά (Lord et al., 2018).

Οι αξιολογήσεις αυτών των παιδιών χρειάζονται τις ίδιες εξειδικευμένες κλινικές παρατηρήσεις για την ASD και τις αναφορές των φροντιστών όπως και για τα μικρότερα παιδιά, μαζί με πληροφορίες σχετικά με την ομιλία, τη γλώσσα, τις κινητικές, λεκτικές και μη λεκτικές γνωστικές και προσαρμοστικές δεξιότητες, αλλά απαιτούν επίσης προσοχή σε σχετικές ψυχιατρικές διαταραχές. Υπάρχουν πολλά μέσα αυτοαναφοράς για ASD και άλλες διαταραχές, αλλά η εγκυρότητά τους είναι αμφισβητήσιμη λόγω της χαμηλής τους εξειδίκευσης (Ashwood et al., 2016: Lord et al., 2018).

Οι εκτιμήσεις ποικίλλουν, αλλά το 10-33% των ενηλίκων με ASD δεν χρησιμοποιούν περισσότερες από απλές φράσεις και έχουν λεκτικό και μη λεκτικό IQ στο εύρος της διανοητικής αναπηρίας, απαιτώντας πολύ ουσιαστική υποστήριξη. Οι περισσότεροι ενήλικες με ASD με διανοητική αναπηρία μπορούν να μιλήσουν σε κάποιο επίπεδο, μπορούν να φροντίσουν τις βασικές ανάγκες και να έχουν την ικανότητα να εργάζονται, αλλά χρειάζονται καθημερινή υποστήριξη (Happé et al., 2016: Lord et al., 2018).

Η πρόωρη θνησιμότητα αυξάνεται, κυρίως σε άτομα με χαμηλότερες πνευματικές ικανότητες και σε γυναίκες (κυρίως λόγω συγγενών ανωμαλιών και νευρολογικών διαταραχών), αλλά και σε πιο ικανά άτομα με συννοσηρές διαγνώσεις. Σε κάποιες έρευνες έχει διαπιστωθεί ότι περίπου το ένα τρίτο των ενηλίκων που είχαν διαγνωστεί με ASD ως παιδιά και είχαν μέση ή υψηλότερη νοημοσύνη δεν είχαν πλέον εμφανή χαρακτηριστικά ASD, αν και πολλοί είχαν μικρές ψυχιατρικές καταστάσεις (Anderson et al., 2014: Hirvikoski et al., 2016: Schendel et al., 2016).

Οι ενήλικες που αναζητούν πρώτες διαγνώσεις ASD συνήθως δεν έχουν διανοητική αναπηρία και συχνά έχουν συννοσηρές ψυχιατρικές καταστάσεις. Σημαντικό κρίνεται το γεγονός ότι το ποσοστό των ενηλίκων που διαγνώστηκαν επίσημα με ASD μετά από παρακολούθηση σε κλινική ASD είναι χαμηλότερο από αυτό των παιδιών. Αυτό οφείλεται ίσως στο γεγονός ότι τα άτομα με τα πιο ξεκάθαρα συμπτώματα ASD έχουν ήδη διαγνωστεί σε μικρότερες ηλικίες (Happé et al., 2016).

Τα σύντομα μέτρα αυτοαναφοράς δεν έχουν επαρκή εξειδίκευση, αλλά οι εκδόσεις του ADOS, του 3Di-Adult και του SRS είναι κατάλληλες για λεκτικά

άπταιστους ενήλικες. Άλλα γενικά ψυχιατρικά διαγνωστικά μέτρα και το ιστορικό της ανάπτυξης που μπορεί να δοθεί από συγγενείς, εάν εγκριθεί από τον ασθενή, μπορούν να είναι χρήσιμα. Μια γενική γνωστική αξιολόγηση που περιλαμβάνει λεκτικές και μη λεκτικές βαθμολογίες είναι επίσης σημαντική. Υπάρχει ανησυχία ότι οι γυναίκες υποδιαγιγνώσκονται και διαγιγνώσκονται αργότερα λόγω της πεποίθησης ότι η ASD εμφανίζεται κυρίως σε άνδρες ή επειδή καλύπτεται από κοινωνικές διαφορές που σχετίζονται με το φύλο. 40 Οι συνακόλουθες δυσκολίες (π.χ. κατάθλιψη ή σοβαρό άγχος) προκαλεί τόσο μεγάλη εξασθένηση όσο τα χαρακτηριστικά ASD (Halladay et al., 2015: Brugha, 2018: Lord et al., 2018: Mandy et al., 2018).

#### **1.4. Διαφορική διάγνωση**

Ο αυτισμός και οι σχετικές καταστάσεις πρέπει να διαφοροποιούνται μεταξύ τους καθώς και από άλλες αναπτυξιακές διαταραχές. Τόσο το ιστορικό όσο και η κλινική εξέταση είναι χρήσιμα σε αυτήν τη διαδικασία. Στη διανοητική ανεπάρκεια / διανοητική υστέρηση, που δεν σχετίζεται με τον αυτισμό, τα κοινωνικά προβλήματα και τα προβλήματα επικοινωνίας συνήθως υποβαθμίζονται στο ίδιο επίπεδο με το συνολικό γνωστικό επίπεδο. Αντίθετα, τα παιδιά με ASD εμφανίζουν κοινωνικές δεξιότητες καθυστερημένες από το συνολικό αναπτυξιακό τους επίπεδο. Τα παιδιά με γλωσσικές διαταραχές συνήθως διατηρούν κοινωνικές δεξιότητες και προσπαθούν να επικοινωνήσουν χρησιμοποιώντας αντισταθμιστικές στρατηγικές, παρά το δραματικά μειωμένο χαρακτηριστικό επικοινωνίας του αυτισμού. Τα παιδιά που είναι τυφλά και κωφά μπορεί να παρουσιάσουν κάποιες συμπεριφορές που υποδηλώνουν αυτισμό (π.χ. στερεότυπες κινήσεις) χωρίς τον ευρύτερο αστερισμό των διαταραχών που σχετίζονται με τον αυτισμό (McPartland & Volkmar, 2012).

#### **1.5. Αιτιολογία**

Αν και έχει καταβληθεί σημαντική προσπάθεια ανεύρεσης των αιτιολογικών παραγόντων της ASD, δεν έχει εντοπιστεί ακόμα μία και μοναδική αιτία. Τα

διαθέσιμα δεδομένα υποδηλώνουν ότι αυτή η κατάσταση προκύπτει από διαφορετικά σύνολα αιτιολογικών παραγόντων, συμπεριλαμβανομένων γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων κινδύνου (Pérez-Crespo et al., 2019).

Οι μελέτες για τη γενετική κληρονομικότητα του ASD κυμαίνονται από 40% έως 90%, με τις πιο πρόσφατες εκτιμήσεις να κάνουν λόγο για σχεδόν 50% γενετική ευθύνη. Η γενετική συμβολή στην ASD συμβαίνει μέσω μιας διαφορετικής ομάδας μεταλλακτικών μηχανισμών σε πολλές βιολογικές οδούς. Ο πρόσθετος κίνδυνος σχετίζεται με περιβαλλοντικούς παράγοντες.

Η έρευνα που διενεργείται τα τελευταία χρόνια σχετικά με τους περιβαλλοντικούς κινδύνους επισημαίνει παράγοντες που μπορεί να λειτουργούν, μόνοι τους ή σε συνδυασμό με γονίδια ευαισθησίας, κατά τη διάρκεια της προγεννητικής ζωής, αν και οι περισσότεροι απομένουν να επιβεβαιωθούν και να αναπαραχθούν σε ανεξάρτητες μελέτες (Fombonne, 2020).

Η προχωρημένη πατρική ηλικία και η σπάνια προγεννητική έκθεση στο βαλπροϊκό οξύ, είναι δύο εξαιρέσεις που σχετίζονται με αυξημένο κίνδυνο ASD στους απογόνους. Ωστόσο, σε συνδυασμό, αυτές οι δύο εκθέσεις δεν μπορούν να εξηγήσουν περισσότερο από ένα μικρό (<5%) κλάσμα ASD σε έναν δεδομένο πληθυσμό. Οι γενετικοί παράγοντες διαδραματίζουν ισχυρό ρόλο στην ASD, και τόσο η γενετική όσο και η φαινοτυπική ετερογένεια περιπλέκουν την έρευνα για τις αλληλεπιδράσεις γονιδίου-περιβάλλοντος και για τους υποκείμενους μηχανισμούς (Fombonne, 2020).

Τέλος κρίνεται σκόπιμο να αναφερθεί ότι στα τέλη της δεκαετίας του 1990 δημοσιεύθηκαν ευρέως ισχυρισμοί ότι τα παιδικά εμβόλια τροφοδότησαν μια επιδημία του αυτισμού. Μία «θεωρία» ενοχοποίησε το συστατικό της ιλαράς του τριπλού εμβολίου ιλαράς-παρωτίτιδας-ερυθράς (MMR), ενώ μια δεύτερη εμπλέκει τη θιμεροσάλη (αιθυλυδράργυρος) που λαμβανόταν μέσω άλλων εμβολίων παιδικής ηλικίας. Ωστόσο, οι τάσεις στα ποσοστά ASD αποδείχθηκαν ότι δεν σχετίζονται με τις τάσεις στην πρόσληψη MMR ή εμβολίων που περιέχουν θιμεροσάλη. Οι ελεγχόμενες μελέτες παρατήρησης (μελέτες ελέγχου περιπτώσεων και κοόρτης) απέτυχαν εξίσου να δείξουν

αυξημένο κίνδυνο ASD σε μεμονωμένα παιδιά που εκτέθηκαν σε MMR ή εμβόλια που περιέχουν θιμεροσάλη σε διάφορες δόσεις (Fombonne, 2020).

Η θιμεροσάλη απομακρύνθηκε από την παραγωγή εμβολίων στις αρχές της δεκαετίας του 2000, χωρίς αποτέλεσμα στις τάσεις του αυτισμού. Τα μικρότερα αδέλφια παιδιών με ASD επίσης δεν έχουν αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης ASD μετά από ανοσοποιήσεις. Είναι αξιοσημείωτο ότι καμία μελέτη δεν έχει υποστηρίξει ποτέ τη σχέση κινδύνου του αυτισμού με τα εμβόλια, και όπως φαίνεται σε μετα-αναλύσεις και συστηματικές ανασκοπήσεις, η σύγκλιση αρνητικών ευρημάτων μεταξύ ερευνητών, σχεδίων μελέτης, δειγμάτων και χωρών ήταν εντυπωσιακή (Fombonne, 2020).

Υποβλήθηκαν περαιτέρω ισχυρισμοί ότι ο κίνδυνος θα μπορούσε να περιοριστεί σε μια μικρή, ευάλωτη, υποομάδα που δεν θα μπορούσε να εντοπιστεί από επιδημιολογικές μελέτες. Η συστηματική αναζήτηση αυτής της υποθετικής υποομάδας (οριζόμενη από παλινδρόμηση, έναρξη αμέσως μετά τη λήψη MMR, συνύπαρξη γαστρεντερικών συμπτωμάτων και φλεγμονής και μη φυσιολογική επιμονή του ιού της ιλαράς στο τοίχωμα του εντέρου) απέτυχε να επικυρώσει την ύπαρξή της (Fombonne, 2020).

#### *Περιβαλλοντικοί παράγοντες κινδύνου*

Η προχωρημένη μητρική ηλικία ( $\geq 40$  ετών) και η πατρική ηλικία ( $\geq 50$  ετών) έχουν ανεξάρτητα συσχετιστεί με τον κίνδυνο ASD, όπως και τα σύντομα διαστήματα εγκυμοσύνης ( $< 24$  μήνες). Μη ειδικοί μη βέλτιστοι παράγοντες κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, συμπεριλαμβανομένων των μητρικών μεταβολικών καταστάσεων, της αύξησης του βάρους και της υπέρτασης, καθώς και πιο συγκεκριμένοι παράγοντες (όπως η μητρική εισαγωγή στο νοσοκομείο λόγω βακτηριακών ή ιογενών λοιμώξεων ή οικογενειακό ιστορικό αυτοάνοσης νόσου) έχουν επίσης έχει συσχετιστεί με έναν ελαφρώς αυξημένο κίνδυνο ASD σε συνδυασμό και με αναπτυξιακή καθυστέρηση (Idring et al., 2014: Lyall et al., 2014: Zerbo et al., 2015: Lyall et al., 2017).

Όσον αφορά τη μητρική χρήση φαρμάκων κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, η προγεννητική έκθεση σε βαλπροϊκό οξύ έχει συσχετιστεί με αυξημένο κίνδυνο ASD. Για αντικαταθλιπτικά, συμπεριλαμβανομένων εκλεκτικών

αναστολέων επαναπρόσληψης σεροτονίνης, καλά ελεγχόμενες μελέτες δεν έχουν δείξει σαφή κίνδυνο, παρά τις προηγούμενες ανησυχίες (Christensen et al., 2013: Lyall et al., 2017: Fombonne 2020).

Ο πρόωρος τοκετός (<32 εβδομάδες), το χαμηλό βάρος γέννησης (<1500 g), το μικρό και το μεγάλο (>95ο εκατοστημόριο βάρους γέννησης) μέγεθος για την ηλικία της κύησης έχουν ανεξάρτητα συσχετιστεί με αυξημένο κίνδυνο της ASD, αν και είναι ασαφές εάν αυτοί οι παράγοντες είναι αιτιώδεις ή δείκτες κινδύνου. Ωστόσο, αυτά τα παιδιά θα πρέπει να παρακολουθούνται για ASD κατά τη διάρκεια της μεταγενέστερης βρεφικής και πρώτης παιδικής ηλικίας. Δεν έχουν βρεθεί συνεπείς συσχετίσεις μεταξύ της καισαρικής τομής ή της υποβοηθούμενης σύλληψης και του κινδύνου ASD (Lyall et al., 2017: Lord et al., 2018).

Τα προκαταρκτικά συμπληρώματα φολικού οξέος έχουν συσχετιστεί με μειωμένο κίνδυνο ASD και γενικών αναπτυξιακών αναπηριών, με σημαντική αλληλεπίδραση γονιδίου-περιβάλλοντος. Έχουν βρεθεί ορισμένοι δεσμοί με ατμοσφαιρικούς ρύπους και μητρικούς στρες κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, αλλά ποικίλες μέθοδοι και αποτελέσματα σε διάφορες χώρες κάνουν την ερμηνεία δύσκολη. Έχουν αναζητηθεί συσχετισμοί μεταξύ ASD και εμβολιασμών πολλές φορές και δεν βρέθηκαν (Lyall et al., 2017: Zerbo et al., 2017: Lord et al., 2018).

### *Γενετικοί παράγοντες*

Την τελευταία δεκαετία έχει υπάρξει μεταστροφή από μια γενική ιδέα γενετικού κινδύνου σε πιο συγκεκριμένη εστίαση σε μεγάλο αριθμό ετερογενών, μεμονωμένων γενετικών παραλλαγών που σχετίζονται με τον κίνδυνο ASD. Οι μεταβαλλόμενοι ορισμοί της ASD έχουν οδηγήσει σε μεταβλητά ποσοστά διάγνωσης σε δίδυμες και οικογενειακές μελέτες. Οι Tick et al., (2016) ανέφεραν ότι το 74%-93% του κινδύνου ASD είναι κληρονομικό, αν και οι μη γενετικοί παράγοντες είναι επίσης σημαντικοί.

Μελέτες αμφιθαλών δείχνουν ότι η ASD εμφανίζεται στο 7-20% των επόμενων παιδιών μετά από διάγνωση μεγαλύτερου παιδιού με ASD, και αυτός ο επιπολασμός αυξάνεται σε παιδιά με δύο μεγαλύτερα αδέρφια με ASD.

Μοντέλα γενετικού κινδύνου στην ASD ευνοούν την περίπλοκη κληρονομικότητα, με πρόσθετες συνεισφορές από κοινές παραλλαγές που μεμονωμένα συμβάλλουν λίγο στον κίνδυνο, καθώς και σπάνιες παραλλαγές που έχουν μεγαλύτερο μέγεθος επίδρασης, αλλά εξακολουθούν να μην είναι ντετερμινιστικές αιτίες ASD. Σε σχέση με σπάνιες παραλλαγές, οι κοινές παραλλαγές κινδύνου είναι δύσκολο να εντοπιστούν λόγω αλληλοεπικάλυψης με τον γενικό πληθυσμό (Gaugler et al., 2014: Sandin et al., 2014: Messinger et al., 2015: Weiner et al., 2017: Lord et al., 2018).

Οι πρώτες ενδείξεις για συγκεκριμένους γενετικούς παράγοντες κινδύνου στην ASD προέκυψαν σε σπάνια γενετικά σύνδρομα, όπως το Σύνδρομο Εύθραυστου Χ και η Οζώδης σκλήρυνση, τα οποία περιλαμβάνουν ASD σε ορισμένα παιδιά. Ωστόσο, το πιο κοινό από αυτά τα σύνδρομα, το Σύνδρομο Εύθραυστου Χ, υπάρχει σε λιγότερο από το 2% των παιδιών με ASD (Sundberg & Sahin et al., 2015: Niu et al., 2017: Lord et al., 2018).

Οι παραλλαγές γονιδιωματικού αριθμού αντιγράφων, στις οποίες μια χρωμοσωμική υποπεριοχή αντιγράφεται ή διαγράφεται, μπορεί να κληρονομηθεί ή να συμβεί de novo (δηλαδή, στο παιδί αλλά όχι σε κανέναν γονέα). Στην ASD, οι παραλλαγές αριθμού αντιγράφων θεωρούνται ως παραλλαγές κινδύνου και όχι αιτιώδεις μεταλλάξεις, επειδή οι περισσότερες οδηγούν σε ASD σε μια μειονότητα παιδιών και μπορούν επίσης να βρεθούν σε άτομα με άλλες αναπτυξιακές διαταραχές ή χωρίς καμία διάγνωση. Μερικές παραλλαγές είναι αρκετά κοινές ώστε τα σχετικά χαρακτηριστικά τους να έχουν μελετηθεί μεμονωμένα, όπως οι διαγραφές και οι αντιγραφές χρωμοσωμάτων και οι μητρικές αναπαραγωγές των 15q11 – q13 (Kalsner & Chamberlain 2015: Duyzend et al., 2016).

Τα τελευταία 15 χρόνια, επαναλαμβανόμενες, de-novo, πιθανές γονιδιακές διαταραχές και μονό-νουκλεοτιδικές παραλλαγές έχουν εντοπιστεί σε περισσότερα από 100 γονίδια, μερικά από τα οποία περιέχουν επίσης σπάνιες, κληρονομικές παραλλαγές ενός νουκλεοτιδίου που φαίνεται να συμβάλλουν στον κίνδυνο ASD (Bernier et al., 2014).

Το πιο συνηθισμένο γονίδιο που διαταράσσεται από αυτά τα σπάνια, de-novo συμβάντα είναι το CHD8, αν και τέτοιες παραλλαγές βρίσκονται σε λιγότερο

από 0,5% των παιδιών με ASD. Η συλλογή των εμπλεκόμενων γονιδίων φαίνεται να εμπλουτίζεται για ορισμένες βιολογικές λειτουργίες, συμπεριλαμβανομένης της νευρωνικής λειτουργίας και της ρύθμισης της γονιδιακής έκφρασης, υποδηλώνοντας κοινές οδούς που οδηγούν σε κίνδυνο για ASD (Shea et al., 2014: Krumm et al., 2015: Yuen et al., 2017).

### *Νευροβιολογία*

Στη νευροβιολογία, η ASD δεν θεωρείται πλέον ως εστιακή βλάβη σε μια συγκεκριμένη περιοχή ή σύστημα του εγκεφάλου, αλλά ως κατάσταση που προκύπτει από τη συνολική αναδιοργάνωση του εγκεφάλου που ξεκινά νωρίς στην ανάπτυξη. Μεταξύ των πιο καλά αναπαραχθέντων ευρημάτων είναι ένα μοτίβο υπερανάπτυξης του όγκου του εγκεφάλου κατά τη βρεφική και την πρώιμη παιδική ηλικία, όπως τεκμηριώνεται μέσω διαφορών στον όγκο του εγκεφάλου στη νευροαπεικονιστική απεικόνιση (Ecker et al., 2015: Hazlett et al., 2017).

Σε σχέση με τα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά, εκείνα με ASD έχουν επιταχυμένη ανάπτυξη του εγκεφάλου νωρίς στη ζωή, κάτι που οδηγεί σε αλλοιωμένη συνδεσιμότητα. Η συνδεσιμότητα είναι μια ευρεία έννοια που περιλαμβάνει φυσικές διασυνδέσεις καθώς και συσχετίσεις ή αιτιώδεις αλληλεπιδράσεις στη δραστηριότητα διαφορετικών περιοχών. Τα ευρήματα είναι γενικά συνεπή στην εμφάνιση ενός μοτίβου συνολικής υπό-συνδεσιμότητας του εγκεφάλου, σε συνδυασμό με την τοπική υπέρ-συνδεσιμότητα σε συγκεκριμένες περιοχές, συχνά στις μετωπικές και ινιακές περιοχές (Lewis et al., 2014: Rane et al., 2015: O'Reilly et al., 2017).

Δεδομένου ότι οι βασικοί κυτταρικοί μηχανισμοί για αυτά τα νευρικά μοτίβα στην πρώιμη ανάπτυξη δεν έχουν ακόμη κατανοηθεί, δεν υπάρχουν ισχυρές ενδείξεις για το πώς η αλλοιωμένη συνδεσιμότητα επηρεάζει διαφορετικά συγκεκριμένες περιοχές του εγκεφάλου, μετρήσεις (π.χ. όγκος εγκεφάλου [γκρι έναντι λευκής ύλης], πάχος φλοιού, γυροποίηση) και συνθήκες (π.χ. καταγραφή παραμέτρων ή εργασιών) (Ecker et al., 2015: O'Reilly et al., 2017).

Η έρευνα σχετικά με την αλλοιωμένη ανάπτυξη και λειτουργία του εγκεφάλου έχει διευκρινίσει περαιτέρω τις διαφορές στην ευαισθησία στο περιβάλλον και στα διαφορετικά στυλ μάθησης, τα οποία με τη σειρά τους οδηγούν σε αναδιοργάνωση του εγκεφάλου κατά την ανάπτυξη, με αποτέλεσμα ετερογενή προφίλ σε ενήλικες με ASD. Οι λεπτές αλλαγές σε πολλαπλά εγκεφαλικά συστήματα που υπόκεινται σε κοινωνικούς και προσεκτικούς μηχανισμούς παρατηρούνται πολύ πριν από την εμφάνιση εμφανών συμπτωμάτων συμπεριφοράς (Elsabbagh & Johnson 2016).

Αυτές οι αλλαγές μερικές φορές παραμένουν σταθερές έως την ενηλικίωση, καθώς διαφορετικά άτομα χρησιμοποιούν προσαρμοστικούς και αντισταθμιστικούς μηχανισμούς για να αντιμετωπίσουν τις προκλήσεις τους. Αν και υπήρχε η ελπίδα ότι η περιφέρεια της κεφαλής θα μπορούσε να προσφέρει έναν πληροφοριακό βιοδείκτη για τη μέτρηση της ατομικής διακύμανσης στην ανάπτυξη του εγκεφάλου με την πάροδο του χρόνου, έχει αποδειχθεί ότι έχει μικρή χρησιμότητα ως πρόβλεψη της ASD (Lord et al., 2018).

## **1.6. Θεραπεία**

Είναι σημαντικό να τονιστεί ότι ο αυτισμός και η ASD δεν είναι κάποιας μορφής νόσος που επιδέχεται θεραπείας. Είναι συνθήκη/κατάσταση που διαρκεί μια ολόκληρη ζωή. Το μόνο που μπορεί να γίνει είναι κάποιες παρεμβάσεις ώστε τα παιδιά με ASD να μπορέσουν να αναπτύξουν πλήρως το δυναμικό τους και να ζήσουν ανεξάρτητα και δημιουργικά, όσοι τουλάχιστον βρίσκονται στην πλευρά του φάσματος που είναι πιο λειτουργική. Οι παρεμβάσεις στοχεύουν επίσης στο να αποφορτίσουν το οικογενειακό περιβάλλον και να δώσουν τη δυνατότητα στους γονείς να αλληλεπιδράσουν με τα παιδιά τους όσο περισσότερο γίνεται, ανακουφίζοντας τις δυσμενείς επιπτώσεις της παρουσίας της ASD στην οικογένεια.

### *Πρώιμες παρεμβάσεις που μεσολαβούνται από γονείς*

Φαίνεται ότι οι παρεμβάσεις χαμηλής έντασης που καθοδηγούν τους γονείς στο πώς να αλληλεπιδράσουν με τα μικρά παιδιά τους με ASD μπορούν να

οδηγήσουν σε άμεσες επιπτώσεις στην κοινωνική συμπεριφορά και την επικοινωνία των παιδιών. Αυτές οι παρεμβάσεις δίνουν έμφαση στη διδασκαλία των γονέων και των φροντιστών για την καθιέρωση κοινής δέσμευσης, την αποφυγή του να δίνουν πάρα πολλές οδηγίες και τη δημιουργία ευκαιριών για κοινή προσοχή και ισορροπημένο παιχνίδι, ώστε τα παιδιά να παίρνουν σταδιακά περισσότερη πρωτοβουλία. Οι παρεμβάσεις μπορούν επίσης να βοηθήσουν, και σε κάποιο βαθμό, να ανακουφίσουν την ταλαιπωρία των οικογενειών και να τους δώσουν κάτι θετικό για να επικεντρωθούν (Weitlauf et al., 2014: Sealy & Glovinsky, 2016: Lord et al, 2018).

Αυτές οι θεραπείες τείνουν να είναι μη παρεμβατικές για τις οικογένειες, σχετικά χαμηλού κόστους, προσαρμόσιμες για την κλινική ή το σπίτι και για ομάδες ή άτομα και θα μπορούσαν να είναι χρήσιμες ακόμη και για οικογένειες πολύ μικρών παιδιών με κίνδυνο που, στο τέλος, δεν θα αναπτύξουν ASD αλλά έχουν άλλες καθυστερήσεις. Όλες αυτές οι παρεμβάσεις έχουν δείξει κάποια αποτελεσματικότητα, με διακυμάνσεις στην ένταση και τη διάρκεια (τα μεγέθη των αποτελεσμάτων για τις πρώιμες παρεμβάσεις που μεσολαβούνται από γονείς συνήθως είναι  $d = 0 \cdot 30$ ) (Lord et al., 2018). Σύμφωνα με μια μελέτη των Pickles et al., (2016) τα οφέλη αυτών των παρεμβάσεων διήρκεσαν πέρα από τα πρώτα χρόνια και αργότερα στην παιδική ηλικία (μέγεθος επίδρασης  $0 \cdot 70$ ).

Ωστόσο, άλλες μελέτες με παρόμοιες προσεγγίσεις χαμηλής έντασης, όπως του Rogers S., (2016) και των Carter et al., (2011) δεν έχουν δείξει θετικά αποτελέσματα και μη ειδικοί παράγοντες θα μπορούσαν να επηρεάσουν τα αποτελέσματα. Οι στρατηγικές που λειτουργούν για τα περισσότερα παιδιά μπορεί να μην λειτουργούν για όλους. Για παιδιά με σοβαρές καθυστερήσεις που δεν μπορούν ακόμη να παίξουν ή να χειριστούν καλά τα αντικείμενα, η διδασκαλία των γονιών τους να αποφεύγουν την έναρξη παιχνιδιού ή άλλες αλληλεπιδράσεις μπορεί να μην είναι χρήσιμη. Παρομοίως, αν και τα περισσότερα παιδιά μαθαίνουν λέξεις πρώτα δεκτικά και μετά εκφραστικά, τα παιδιά με σημαντικές καθυστερήσεις μπορεί να μάθουν λέξεις πρώτα λέγοντάς τις και μετά να τις καταλάβουν. Έτσι, δεν θα ωφεληθούν όλα τα παιδιά με ASD από τις ίδιες προσεγγίσεις (Woynaroski et al., 2016).

### *Νατουραλιστικές συμπεριφορικές αναπτυξιακές παρεμβάσεις*

Η θεραπεία που έχει λάβει την περισσότερη προσοχή ιστορικά στη Βόρεια Αμερική ήταν πρώιμη, εντατική συμπεριφορική παρέμβαση. Η πιο γνωστή μορφή αυτής της θεραπείας είναι η Ανάλυση Εφαρμοσμένης Συμπεριφοράς (Applied Behaviour Analysis – ABA), αλλά υπάρχουν πολλές εκδοχές αυτής της προσέγγισης. Οι Schreibman et al., (2015) συνόψισαν την έρευνα σχετικά με αυτές τις προσεγγίσεις και εισήγαγαν τον όρο «Φυσιοκρατικές Αναπτυξιακές Συμπεριφορικές Παρεμβάσεις» (Naturalistic Developmental Behavioural Interventions – NDBI), ο οποίος περιλαμβάνει τις Pivotal Response Treatment (PRT), Early Start Denver Model (ESDM), Joint Attention Symbolic Play and Engagement Regulation (JASPER) και Early Social Interaction (ESI).

Αυτές οι παρεμβάσεις διαφέρουν μεταξύ τους αλλά μοιράζονται ομοιότητες στο ότι ακολουθούν τις τυπικές αναπτυξιακές ακολουθίες πιο στενά σε σύγκριση με τα πρωτότυπα πρωτόκολλα ABA. Τονίζουν το παιχνίδι, την κοινωνική αλληλεπίδραση και την επικοινωνιακή μύηση εκ μέρους του παιδιού και τις φυσικές συνέπειες σε αντίθεση με τις ανταμοιβές όπως το φαγητό. Αυτές οι παρεμβάσεις πραγματοποιούνται γενικά από έναν ενήλικο δάσκαλο ή έναν θεραπευτή που εργάζεται ένας-προς-έναν με ένα παιδί, χρησιμοποιώντας αρχές μάθησης για να διδάξει ένα παιδί αναπτυξιακές δεξιότητες όπως γλώσσα, απομίμηση ή γνωστικές εργασίες όπως ταίριασμα ή ταξινόμηση. Η παρέμβαση προορίζεται συνήθως να χορηγείται εντατικά σε περιόδους 15-20 ωρών ή περισσότερο την εβδομάδα (Lord et al., 2018).

Όταν οι προσεγγίσεις NDBI συγκρίνονται άμεσα με άλλες αναπτυξιακές προσεγγίσεις ίσης έντασης, δεν έχει βρεθεί καμία διαφορά. Μια άλλη κοινώς χρησιμοποιούμενη θεραπεία που χρησιμοποιεί επίσης τροποποιημένες τεχνικές συμπεριφοράς είναι το TEACCH (Treatment and Education of Autistic and Communication Handicapped Children and Adults) είναι ένας τρόπος χρήσης του χρονικού και φυσικού περιβάλλοντος για την αύξηση της ανεξαρτησίας, της επικοινωνίας και της προβλεψιμότητας, συχνά μέσα σε μια σχολική αίθουσα (Lord et al., 2018).

Συνολικά, οι παρεμβάσεις που μεσολαβούν οι γονείς επηρεάζουν κυρίως την αλληλεπίδραση κοινωνικής επικοινωνίας και μερικές φορές τα συμπτώματα ASD με την πάροδο του χρόνου. Οι εντατικές παρεμβάσεις one-to-one (ενήλικας και παιδί) που βασίζονται στο NDBI ή το ABA έχουν αποδειχθεί ότι επηρεάζουν την ανάπτυξη της γλώσσας, τη γνώση και τις προσαρμοστικές δεξιότητες, ίσως επειδή είναι συνήθως πιο έντονες, δομημένες θεραπείες (Hampton & Kaiser, 2016).

Πολλές άλλες παρεμβάσεις είναι διαθέσιμες σε παιδιά με ASD, μερικές συνήθως μέσω σχολείων ή συστημάτων υγείας και μερικές αναζητούνται από τους γονείς. Αν και συγκεκριμένες τεχνικές στη λογοθεραπεία έχουν γενική εμπειρική υποστήριξη, ήταν δύσκολο να αποδειχθεί ότι η λογοθεραπεία και η εργασιακή θεραπεία είναι αποτελεσματικές, εν μέρει επειδή αντιπροσωπεύουν πολλές διαφορετικές θεραπείες. Σε γενικές γραμμές, οι τεχνικές στη λογοθεραπεία έχουν αποδειχθεί ότι αυξάνουν την προφορική απόκτηση μιας λέξης και βελτιώνουν την απλή δομή προτάσεων, αλλά μέχρι στιγμής δεν έχουν επιπτώσεις στην περίπλοκη γλώσσα (Hampton & Kaiser, 2016).

#### *Συμπεριφορικές και κοινωνικές θεραπείες για παιδιά σχολικής ηλικίας, εφήβους και ενήλικες*

Για παιδιά και εφήβους σχολικής ηλικίας, οι πιο συνηθισμένες συμπεριφορικές παρεμβάσεις είναι οι ομάδες κοινωνικών δεξιοτήτων. Πολλά εξαιρετικά προγράμματα στα οποία παιδιά, έφηβοι και γονείς συμμετέχουν ξεχωριστά και μαζί, έχουν αποδειχθεί ότι οδηγούν σε βελτιώσεις στην κοινωνική συμπεριφορά ( $d = 0.98$  για αυτοαναφερόμενες κοινωνικές δεξιότητες ·  $d = 0.58$  για εργασίες · μικρότερα αποτελέσματα για γονείς και αναφορές δασκάλων) (Gates et al., 2017).

Μια ποικιλία άλλων μη αυτόματων προγραμμάτων υπογραμμίζουν διαφορετικά στοιχεία, όπως η εκτελεστική λειτουργία, η θεωρία του νου και πιο ολοκληρωμένες προσεγγίσεις, όπως το SCERTS (Κοινωνική Επικοινωνία / Συναισθηματική Ρύθμιση / Συνδιαλλακτική υποστήριξη), αλλά με λιγότερο ισχυρή εμπειρική υποστήριξη. Κοινωνικές ιστορίες (μια στρατηγική στην οποία ένας φροντιστής απεικονίζει ένα αναμενόμενο ή βιωμένο γεγονός σε κινούμενα σχέδια και το παιδί και ο ενήλικος στη συνέχεια το συζητούν) έχουν

επίσης αποδειχθεί ότι μειώνουν τη διαταραγμένη συμπεριφορά (Lord et al., 2018).

Πολλά από αυτά τα προγράμματα χρησιμοποιούν τη γνωστική συμπεριφορική θεραπεία ως το βασικό θεωρητικό τους πλαίσιο. Ορισμένα προγράμματα ομαδικής θεραπείας έχουν ως στόχο τη μείωση των συμπτωμάτων άγχους σε παιδιά με ASD, συνήθως με παράλληλες ομάδες γονέων και παιδιών. Αυτές οι προσεγγίσεις διαρκούν συνήθως περίπου 3 μήνες και αναφέρουν αρκετά υψηλά μεγέθη επίδρασης ( $d > 0.70$ ), με περίπου τα μισά παιδιά στις ομάδες θεραπείας να ανταποκρίνονται σε σύγκριση με λιγότερο από το 10% αυτών που βρίσκονται σε ομάδες ελέγχου. Οι επιδράσεις των συμπεριφορικών παρεμβάσεων στην κατάθλιψη ήταν πιο δύσκολο να τεκμηριωθούν (Lord et al., 2018).

Οι παρεμβάσεις για την επιθετικότητα και τις διαταραχές αντίθεσης παραμένουν μια ανεπιθύμητη ανάγκη για πολλές οικογένειες παιδιών με ASD και η παραδοσιακή διαχείριση συμπεριφοράς μπορεί να βοηθήσει. Μια συνεχιζόμενη συζήτηση είναι αν οι νέες περιγραφές συμπεριφοράς, όπως η «αποφυγή της παθολογικής ζήτησης» (pathological demand avoidance), είναι χρήσιμες ή επιβλαβείς. Υπάρχουν πολλά άγνωστα σχετικά με το πώς μπορεί να εξεταστεί καλύτερα η πολυπλοκότητα των συσχετίσεων μεταξύ των ελλειμμάτων της ASD, της συναισθηματικής ρύθμισης και των υπάρχουσών διαγνώσεων (όπως η αντίθετη ανθεκτική διαταραχή) και άλλες συμπεριφορικές δυσκολίες (Green et al., 2018; Lord et al., 2018).

Λίγες μελέτες έχουν διερευνήσει συμπεριφορικές θεραπείες σε ενήλικες, εκτός από εκείνες για το άγχος και την κατάθλιψη που αναφέρθηκαν νωρίτερα. Αυτός ο τομέας απαιτεί περισσότερη έρευνα, προχωρώντας πέρα από τη γνωστική συμπεριφορική θεραπεία και τις ομάδες κοινωνικών δεξιοτήτων για να συμπεριλάβει ευρύτερες δεξιότητες ζωής και, για παράδειγμα, τη διαχείριση του θυμού και την αυτο-υπεράσπιση, καθώς και ιατρικά θέματα όπως η παχυσαρκία. Ένας άλλος τομέας εστίασης είναι ο τρόπος αύξησης της απασχολησιμότητας σε ενήλικες με ASD, με έμφαση στην παροχή βοήθειας στους μαθητές της δευτεροβάθμιας εκπαίδευσης και τους νέους

ενήλικες να εισέλθουν σε κοινοτικά προγράμματα το συντομότερο δυνατό, αντί να ασκούν εργασία σε ειδικά εργαστήρια ή σχολεία (Lord et al., 2020).

### *Φαρμακοθεραπεία*

Η φαρμακοθεραπεία που βασίζεται σε στοιχεία στην ASD περιορίζεται επί του παρόντος στη θεραπεία συνυπαρχόντων συμπεριφορών ή διαγνώσεων, όχι στην ίδια την ASD. Η ρισπεριδόνη και η αριπιπραζόλη φαίνεται ότι βελτιώνουν τα συμπτώματα ευερεθιστότητας ή διέγερσης σε παιδιά και εφήβους με ASD. Συνολικά, με τη χρήση αυτών των δύο φαρμάκων, η πλειονότητα των παιδιών (αλλά όχι όλα) εμφανίζει βελτίωση στην ευερεθιστότητα και την ταραχή, η οποία περιλαμβάνει επιθετικότητα, αυτοτραυματισμό και άλλες διαταραχές συμπεριφοράς (Fung et al., 2016).

Τα δύο φάρμακα είναι μικτοί υποδοχείς ντοπαμίνης και ανταγωνιστές υποδοχέα σεροτονίνης ή μερικοί αγωνιστές, και ανήκουν σε μια κατηγορία που συνήθως ονομάζεται άτυπα αντιψυχωσικά. Δεν είναι όμως όλα τα παρόμοια φάρμακα χρήσιμα στο ASD. Και τα δύο μπορούν επίσης να προκαλέσουν ανεπιθύμητες ενέργειες, όπως καταστολή και αύξηση βάρους, αυξάνοντας τον κίνδυνο μεταγενέστερων προβλημάτων υγείας. Η μετορφίνη βοηθά στη βελτίωση της αύξησης βάρους λόγω αυτών των φαρμάκων στην ASD (Politte & McDougale, 2014; Anagnostou et al., 2016).

Μερικά φάρμακα που χρησιμοποιούνται συνήθως για τη θεραπεία της ADHD, συμπεριλαμβανομένης της μεθυλφαινιδάτης, της ατομοξετίνης και της γουανφακίνης, δείχνουν επίσης οφέλη για τα συμπτώματα της διαταραχής ελλειμματικής προσοχής και υπερκινητικότητας (Attention-Deficit Hyperactivity Disorder – ADHD) στην ASD, τα οποία εμφανίζονται σε πάνω από το ένα τέταρτο των παιδιών. Κάθε ένα από αυτά τα φάρμακα αποφέρει λιγότερα οφέλη και περισσότερες ανεπιθύμητες ενέργειες σε άτομα με ASD από ό, τι στον γενικό πληθυσμό ADHD. Οι διαθέσιμες μελέτες δείχνουν ότι αυτά τα τρία φάρμακα πρέπει να περιορίζονται στη χρήση σε παιδιά με ASD που έχουν ταυτόχρονη ADHD, η οποία γίνεται ως ξεχωριστή διάγνωση σύμφωνα με το DSM-5 (Lord et al., 2018).

Τα παιδιά με ASD και συνυπάρχουσα επιληψία ή άλλες νευρολογικές διαταραχές θα πρέπει να αντιμετωπίζονται βάσει στοιχείων σε παιδιά χωρίς ASD. Είναι λογικό να προσαρμοστούν παρόμοια στοιχεία από τον γενικό παιδιατρικό πληθυσμό για τη θεραπεία ψυχικών ασθενειών που συνυπάρχουν με ASD, όπως άγχος και διαταραχές της διάθεσης. Μέχρι σήμερα, παρά τη συχνή συχνότητα εμφάνισης επιληψίας, διαταραχών άγχους και διαταραχών της διάθεσης με ASD, καμία τυχαίοποιημένη ελεγχόμενη δοκιμή δεν έχει αξιολογήσει εάν τα φάρμακα για αυτές τις συνυπάρχουσες διαταραχές εμφανίζουν παρόμοια ποσοστά απόκρισης ή ανεπιθύμητες ενέργειες σε άτομα με ASD. Επομένως, πρέπει να υπάρχει προσοχή και να προτιμώνται οι θεραπείες χαμηλότερου κινδύνου, συμπεριλαμβανομένων των συμπεριφορικών ή ψυχοκοινωνικών παρεμβάσεων (Lord et al., 2018).

Ορισμένοι κλινικοί γιατροί, συμπεριλαμβανομένων εκείνων που περιγράφουν τις πρακτικές τους ως βιοϊατρικές ή ολιστικές, συνταγογραφούν διάφορες θεραπείες που δεν έχουν αποδείξεις και καμία βιολογική λογική στην ASD. Μερικά συμπληρώματα, όπως η σουλφοραφάνη και το φολικό οξύ, έχουν κάποια βιολογική λογική και κάποιες πιλοτικές ενδείξεις, αλλά απαιτείται περαιτέρω μελέτη. Πρέπει να ληφθεί μέριμνα για την αποφυγή βλάβης που σχετίζεται με ορισμένες θεραπείες που δεν βασίζονται σε αποδεικτικά στοιχεία, όπως τοξικότητα λόγω χηλικών παραγόντων ή υπερβαρικού οξυγόνου. Οι γιατροί θα πρέπει να αποτρέψουν αυτές τις θεραπείες από την απόσπαση της προσοχής ή την εκτροπή πόρων από τεκμηριωμένες συμπεριφορές ή εκπαιδευτικές παρεμβάσεις (Lord et al., 2020).

### **1.7. Πρόγνωση**

Οι ASD τείνουν να είναι δια βίου συνθήκες. Τα περισσότερα βέλτιστα αποτελέσματα περιλαμβάνουν ενήλικες που ζουν ευτυχισμένοι, με «γεμάτες» ζωές και διατηρούν κερδοφόρα απασχόληση παρά τις εκκεντρικότητες ή τις κοινωνικές ιδιαιτερότητες. Η πλειονότητα των αυτιστικών ατόμων όμως παραμένει αδύνατο να ζήσει ανεξάρτητα και απαιτείται οικογενειακή και κοινοτική υποστήριξη ή παραμονή σε ίδρυμα. Ωστόσο, τα περισσότερα παιδιά με αυτισμό δείχνουν βελτίωση στην κοινωνική σχέση, στην επικοινωνία και

στις δεξιότητες αυτοβοήθειας με την αύξηση της ηλικίας (Klin, 2006: McPartland & Volkmar, 2012).

Πολλοί παράγοντες πιστεύεται ότι είναι προγνωστικοί παράγοντες των μακροπρόθεσμων αποτελεσμάτων, ιδιαίτερα η παρουσία κάποιου επικοινωνιακού λόγου έως την ηλικία των 5 ή 6 ετών, μη λεκτική γνωστική ικανότητα στο φυσιολογικό εύρος, η σοβαρότητα της κατάστασης, οι προσαρμοστικές δεξιότητες και η απόκριση στην εκπαιδευτική παρέμβαση. Τα μικρότερα παιδιά εμφανίζουν συνήθως τη «διάχυτη» ασυμφωνία που περιλαμβάνεται πιο συχνά σε παλαιότερα διαγνωστικά συστήματα. Αν και κάποια στοιχεία διαφοροποιημένης ανταπόκρισης στους γονείς μπορεί να παρατηρηθούν καθώς το παιδί φτάνει στο δημοτικό σχολείο, τα πρότυπα κοινωνικής αλληλεπίδρασης παραμένουν αρκετά αποκλίνοντα. Παρόλα αυτά, τα οφέλη στην κοινωνική συμμόρφωση και την επικοινωνία προκύπτουν συχνά κατά τη διάρκεια των σχολικών ετών, ιδίως εάν υπάρχουν δομημένες, εξατομικευμένες και εντατικές παρεμβάσεις (Klin, 2006: McPartland & Volkmar, 2012).

Κατά την εφηβεία, ορισμένα αυτιστικά παιδιά μπορεί να παρουσιάσουν επιδείνωση της συμπεριφοράς. Για μια μειονότητα μεταξύ αυτών, η μείωση της γλώσσας και των κοινωνικών δεξιοτήτων μπορεί να σχετίζεται με την εμφάνιση μιας διαταραχής επιληπτικών κρίσεων. Μπορούν να παρατηρηθούν διάφορα αλληλεπιδραστικά στυλ, που κυμαίνονται από το απομακρυσμένο μέχρι το παθητικό και έως το εκκεντρικό (π.χ. παιδιά που προσπαθούν να ξεκινήσουν επαφή με άλλους, αλλά το κάνουν με πολύ περίεργο ή άκαμπτο τρόπο). Αυτά τα στυλ σχετίζονται με το αναπτυξιακό επίπεδο. Τα συμπτώματα κατάθλιψης και άγχους μπορεί να εμφανιστούν σε εφήβους με υψηλότερη λειτουργικότητα, οι οποίοι συνειδητοποιούν οδυνηρά την αδυναμία τους να δημιουργήσουν φιλίες παρά την επιθυμία να το κάνουν, και που αρχίζουν να υποφέρουν το σωρευτικό αποτέλεσμα χρόνων αποτυχημένης επαφής με άλλους και των πειραγμάτων από συμμαθητές (Klin, 2006).

Αρκετές μελέτες μακροπρόθεσμων αποτελεσμάτων δείχνουν ότι περίπου τα δύο τρίτα των αυτιστικών παιδιών έχουν κακή έκβαση (ανίκανα να ζήσουν ανεξάρτητα), με ίσως μόνο το ένα τρίτο να μπορεί να επιτύχει κάποιο βαθμό

προσωπικής ανεξαρτησίας και αυτάρκειας ως ενήλικες. Μεταξύ αυτών, η πλειοψηφία μπορεί να έχει ένα ικανοποιητικό αποτέλεσμα (κοινωνικά, εκπαιδευτικά ή επαγγελματικά οφέλη παρά τις συμπεριφορικές και τις άλλες δυσκολίες), ενώ μια μειονότητα (περίπου το ένα δέκατο όλων των ατόμων με αυτισμό) μπορεί να έχει ένα καλό αποτέλεσμα (να έχει μια επιτυχημένη τοποθέτηση εργασίας και ανεξάρτητη ζωή) (Klin, 2006).

Η πρόγνωση φαίνεται να είναι βελτιωμένη για ASD, με ίσως το 15% ή περισσότερο των περιπτώσεων να είναι πλέον σε θέση να επιτύχουν ανεξαρτησία και αυτάρκεια ως ενήλικες. Η έγκαιρη και εντατική παρέμβαση και η επαγρύπνηση στις σχολικές μονάδες φαίνεται να εμπλέκονται στη βελτιωμένη συνολική πρόγνωση. Ο προγραμματισμός για την ενηλικίωση θα πρέπει να αρχίσει στην εφηβεία λαμβάνοντας υπόψη τις ικανότητες για ανεξάρτητη διαβίωση και τις επαγγελματικές δεξιότητες (McPartland & Volkmar, 2012).

Για το σύνδρομο Asperger και τις PDD-NOS, η πρόγνωση είναι ακόμη καλύτερη από ό, τι για τον αυτισμό αν και υπάρχει αυξημένος κίνδυνος για άλλα προβλήματα ψυχικής υγείας, όπως κατάθλιψη και διαταραχές άγχους. Για το σύνδρομο Rett η έκβαση είναι φτωχή (McPartland & Volkmar, 2012).

### **1.8. Σύνδρομο Asperger**

Το σύνδρομο Asperger (AS) χαρακτηρίζεται από διαταραχές στην κοινωνική αλληλεπίδραση και περιορισμένα ενδιαφέροντα και συμπεριφορές όπως φαίνονται και στον αυτισμό, αλλά η πρόωρη αναπτυξιακή πορεία του ατόμου χαρακτηρίζεται από έλλειψη κλινικά σημαντικής καθυστέρησης στην προφορική ή δεκτική γλώσσα, στη γνωστική ανάπτυξη, στις δεξιότητες αυτοβοήθειας και στην περιέργεια για το περιβάλλον. Όλα τα έντονα περιορισμένα ενδιαφέροντα που απορροφούν πλήρως την προσοχή και η μονόπλευρη ευστροφία, καθώς και η κινητική αδεξιότητα είναι τυπικά της κατάστασης, αλλά δεν απαιτούνται για τη διάγνωση (Klin, 2006).

Το 1944, ο Hans Asperger, ένας Αυστριακός παιδίατρος που ενδιαφερόταν για την ειδική εκπαίδευση, δημοσίευσε μια εργασία στα γερμανικά σχετικά με

μια ομάδα παιδιών με καλές λεκτικές δεξιότητες, αλλά σημαντικά προβλήματα στην κοινωνική αλληλεπίδραση και την κινητική λειτουργία. Χωρίς να γνωρίζει την περιγραφή του Kanner για τον πρώιμο βρεφικό αυτισμό που δημοσιεύτηκε μόλις ένα χρόνο πριν, ο Asperger χαρακτήρισε την κατάσταση που περιέγραψε «αυτιστική ψυχοπάθεια», υποδηλώνοντας μια σταθερή διαταραχή της προσωπικότητας που χαρακτηρίζεται από κοινωνική απομόνωση (Klin, 2006: McPartland & Volkmar, 2012).

Τα παιδιά εκδήλωναν εξαιρετικά αναπτυγμένα αλλά περιορισμένα ενδιαφέροντα που παρεμπόδιζαν την απόκτηση άλλων δεξιοτήτων. Οι πατέρες είχαν συχνά παρόμοια προβλήματα. Παρά τις διατηρημένες πνευματικές δεξιότητες, τα παιδιά έδειξαν έντονη έλλειψη μη λεκτικής επικοινωνίας που περιλαμβάνει τόσο χειρονομίες όσο και συναισθηματικό τόνο φωνής, κακή ενσυναίσθηση και τάση διανοητικής κατανόησης των συναισθημάτων, τάση συμμετοχής σε μακρόχρονη, μονόπλευρη και μερικές φορές ασυνάρτητη ομιλία, μάλλον φορμαλιστική ομιλία (τους χαρακτήρισε «μικρούς καθηγητές»), όλα τα ενδιαφέροντα που απορροφούν πλήρως την προσοχή και αφορούσαν ασυνήθιστα θέματα τα οποία κυριαρχούσαν στη συνομιλία τους, και κινητική αδεξιότητα (Klin, 2006: McPartland & Volkmar, 2012).

Σε αντίθεση με τους ασθενείς του Kanner, αυτά τα παιδιά δεν αποσύρονταν ούτε απομακρύνονταν. Επίσης, ανέπτυξαν, μερικές φορές πρόωρα, υψηλή γραμματική ομιλία και δεν μπορούσαν στην πραγματικότητα να διαγνωστούν στα πρώτα χρόνια της ζωής. Απορρίπτοντας την πιθανότητα ψυχογενούς προέλευσης, ο Asperger τόνισε την οικογενειακή φύση της κατάστασης και μάλιστα υπέθεσε ότι τα χαρακτηριστικά της προσωπικότητας μεταδίδονταν κυρίως από άνδρες (Klin, 2006).

Το έργο του Asperger έγινε ευρέως γνωστό στον αγγλόφωνο κόσμο μόνο το 1981, όταν η Lorna Wing δημοσίευσε μια σειρά περιπτώσεων με παρόμοια συμπτώματα. Η κωδικοποίησή της για το σύνδρομο, ωστόσο, θόλωσε κάπως τις διαφορές μεταξύ των περιγραφών του Kanner και του Asperger, καθώς περιελάμβανε έναν μικρό αριθμό κοριτσιών και παιδιών με ελαφρά διανοητική

υστέρηση, καθώς και ορισμένα παιδιά που είχαν παρουσιάσει κάποιες καθυστερήσεις στη γλώσσα στα πρώτα χρόνια της ζωής τους (Klin, 2006).

Το AS δεν έλαβε επίσημη αναγνώριση πριν από τη δημοσίευση των ICD-10 και DSM-IV, αν και αναφέρθηκε για πρώτη φορά στη γερμανική βιβλιογραφία το 1944. Το έργο του Asperger ήταν γνωστό κυρίως σε γερμανόφωνες χώρες, και μόνο τη δεκαετία του 1970 πραγματοποιήθηκαν για πρώτη φορά συγκρίσεις με το έργο του Kanner, κυρίως από Ολλανδούς ερευνητές όπως ο Van Krevelen, που ήταν εξοικειωμένοι με την αγγλική και τη γερμανική λογοτεχνία (Klin, 2006).

Οι αρχικές προσπάθειες σύγκρισης των δύο καταστάσεων ήταν δύσκολες λόγω των σημαντικών διαφορών στους ασθενείς που περιγράφηκαν: οι ασθενείς του Kanner ήταν και νεότεροι και με περισσότερα γνωστικά ελλείμματα. Επίσης, η σύλληψη του Asperger επηρεάστηκε από εκθέσεις σχιζοφρένειας και διαταραχών προσωπικότητας, ενώ ο Kanner είχε επηρεαστεί από το έργο του Arnold Gesell και την αναπτυξιακή του προσέγγιση. Προσπάθειες κωδικοποίησης του λόγου του Asperger σε έναν κατηγορηματικό ορισμό έγιναν από αρκετούς ερευνητές στην Ευρώπη και τη Βόρεια Αμερική αλλά δεν προέκυψε συναινετικός ορισμός μέχρι την έλευση του ICD-10 (Klin, 2006).

Στο σύνδρομο Asperger, διατηρούνται εμφανείς λεκτικές δεξιότητες, αν και η επικοινωνία, ειδικά οι κοινωνικές πτυχές, επηρεάζεται συχνά. Ο Asperger αναφέρθηκε σε αυτά τα παιδιά ως «μικρούς καθηγητές», σημειώνοντας ένα χαρακτηριστικό παιδικό στυλ και την τάση να επικεντρώνονται σε θέματα ιδιαίτερου ενδιαφέροντος. Συχνά παρατηρούνται καθυστερήσεις στις αδρές και λεπτές κινητικές δεξιότητες. Σε αντίθεση με τον αυτισμό, οι λεκτικές γνωστικές δεξιότητες είναι συχνά ένας τομέας δύναμης και το άτομο μπορεί να εμφανίσει το προφίλ της μη λεκτικής μαθησιακής αναπηρίας. Σύμφωνα και με την αρχική εντύπωση του Asperger, ορισμένες μελέτες έχουν παρατηρήσει ότι ο κίνδυνος υποτροπής στα μέλη της οικογένειας είναι υψηλότερος από αυτόν στον αυτισμό (McPartland & Volkmar, 2012).

## **2. ΑΥΤΙΣΜΟΣ, ΕΛΛΕΙΜΜΑΤΑ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΣ ΚΑΙ ΕΠΙΘΕΤΙΚΟΤΗΤΑ**

### **2.1. Αυτισμός και ελλείμματα επικοινωνίας**

Τα προβλήματα επικοινωνίας θεωρούνταν πάντα βασικό χαρακτηριστικό του αυτισμού. Ωστόσο, υπάρχουν σημαντικές και ευρείες διαφορές στο πώς επικοινωνούν τα άτομα με αυτισμό. Αυτό αντικατοπτρίζει όχι μόνο την εγγενή μεταβλητότητα της κατάστασης, αλλά και την πολυπλοκότητα της ίδιας της επικοινωνίας - που περιλαμβάνει τις λέξεις που χρησιμοποιούνται, τη σειρά με την οποία χρησιμοποιούνται, την επαφή με τα μάτια, τις εκφράσεις του προσώπου, τις χειρονομίες και άλλα μη λεκτικά στοιχεία. Οι προκλήσεις σε οποιονδήποτε από αυτούς τους τομείς μπορούν να συμβάλουν στις κοινωνικές δυσκολίες των ατόμων με ASD (Denworth, 2018).

Ο όρος «κοινωνική επικοινωνία» μπορεί να φαίνεται περιττός. Η επικοινωνία άλλωστε είναι εγγενώς κοινωνική: Απαιτεί να έχει το άτομο την ικανότητα να μοιράζεται - με τον κατάλληλο τρόπο - αυτό που αισθάνεται ή θέλει να πει και επίσης να κατανοεί και να ανταποκρίνεται σε αυτό που αισθάνονται ή λένε οι άλλοι. Σε νευροτυπικούς ανθρώπους, οι διαταραχές επικοινωνίας μπορεί να περιλαμβάνουν προβλήματα με τη γλώσσα, αλλά όχι με την κοινωνική αλληλεπίδραση. Τα άτομα με αυτισμό, ωστόσο, βιώνουν ιδιαίτερες προκλήσεις από την επικοινωνία σε κοινωνικά πλαίσια. Οι ειδικοί χρησιμοποιούν τη φράση «κοινωνική επικοινωνία» για να τονίσουν αυτό το γεγονός (Denworth, 2018).

Τα παιδιά με ASD είναι συχνά αυτό-απορροφητικά και φαίνεται να υπάρχουν σε έναν ιδιωτικό κόσμο στον οποίο έχουν περιορισμένη ικανότητα να επικοινωνούν με επιτυχία και να αλληλεπιδρούν με άλλους. Ακόμη, μπορεί να έχουν δυσκολία στην ανάπτυξη γλωσσικών δεξιοτήτων και στην κατανόηση του τι λένε οι άλλοι σε αυτά. Επίσης, συχνά δυσκολεύονται να επικοινωνούν μη λεκτικά, όπως μέσω χειρονομιών, επαφής με τα μάτια και εκφράσεων του προσώπου (Denworth, 2018: National Institute on Deafness and Other Communication Disorders – NIDCD, 2020).

Η ικανότητα των παιδιών με ASD να επικοινωνούν και να χρησιμοποιούν τη γλώσσα εξαρτάται από την πνευματική και κοινωνική τους ανάπτυξη. Μερικά

παιδιά με ASD μπορεί να μην είναι σε θέση να επικοινωνούν χρησιμοποιώντας ομιλία ή γλώσσα και μερικά μπορεί να έχουν πολύ περιορισμένες δεξιότητες ομιλίας. Άλλα μπορεί να έχουν πλούσιο λεξιλόγιο και να μπορούν να μιλούν για συγκεκριμένα θέματα με μεγάλη λεπτομέρεια. Πολλά έχουν προβλήματα με το νόημα και το ρυθμό των λέξεων και των προτάσεων. Μπορεί επίσης να μην καταλαβαίνουν τη γλώσσα του σώματος και τις έννοιες των διαφορετικών φωνητικών τόνων. Συνολικά, αυτές οι δυσκολίες επηρεάζουν την ικανότητα των παιδιών με ASD να αλληλεπιδρούν με άλλους, ειδικά με τα άτομα της ηλικίας τους (Denworth, 2018: NIDCD, 2020).

Άτομα με ASD που είναι άπταιστα λεκτικά δεν είναι απαλλαγμένα από γλωσσικές και επικοινωνιακές προκλήσεις. Εμφανίζονται λεπτά και όχι τόσο λεπτά προβλήματα. Η παρουσία ή η ένταση των παρακάτω κοινωνικών επικοινωνιών και γλωσσικών χαρακτηριστικών ατόμων με υψηλή λειτουργικότητα με ASD μπορεί να ποικίλλουν ανάλογα με την ηλικία και ανά άτομο. Μερικά από αυτά τα χαρακτηριστικά βρίσκονται σε άλλα που δεν έχουν διαταραχή του φάσματος του αυτισμού, για παράδειγμα, σε άτομα με γλωσσικές ή μαθησιακές δυσκολίες. Με την αύξηση της ηλικίας και την αυξανόμενη ικανότητα επικοινωνίας, τα περισσότερα από αυτά τα χαρακτηριστικά μειώνονται ή εξαφανίζονται για όσους δεν έχουν ASD. Είναι η συχνότητα και η επιμονή ορισμένων από αυτά τα χαρακτηριστικά από την παιδική ηλικία έως την ενηλικίωση που αποτελεί παράδειγμα του ASD (Vicker, 2020).

Αν και η ικανότητα ανταλλαγής σημαντικών μηνυμάτων είναι η καρδιά της επικοινωνίας, είναι σημαντικό να εξεταστούν τα χαρακτηριστικά της γλώσσας που χρησιμοποιείται για τη μετάδοση των μηνυμάτων. Ένα άτομο με ASD μπορεί να (Vicker, 2020):

- Έχει ένα καλό λεξιλόγιο και μια εκλεπτυσμένη γνώση του γλωσσικού συστήματος βάσει των προφορικών λόγων του.
- Έχει εξελιγμένη γλώσσα που μπορεί να αντικατοπτρίζει επανάληψη κομματιών διαλόγου που ακούγονται στην τηλεόραση ή στη συνομιλία

άλλων. Αυτή η μετριασμένη ηχολαλία μπορεί ή δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε κατάλληλα περιβάλλοντα.

- Για την πλειονότητα, το βάθος του νοήματος για συγκεκριμένες λέξεις που χρησιμοποιούνται μπορεί να είναι περιορισμένο και/ή η ανάσα του λεξιλογίου μπορεί να μην είναι τόσο επεκτατική όσο προτείνουν οι εκφράσεις. Φυσικά, ορισμένα άτομα μπορεί να έχουν ένα εξαιρετικό λεκτικό ρεπερτόριο.
- Έχει δυσκολία με την εικονιστική γλώσσα, όπως ιδιωτισμούς, μεταφορές, παραστάσεις και ειρωνεία.
- Δυσκολία αναγνώρισης σε καταστάσεις (συνομιλία) ή κειμένου (εκτύπωση) ότι ορισμένες λέξεις λεξιλογίου μπορεί να έχουν εναλλακτικές σημασίες.
- Ανταποκρίνεται σε προτάσεις, οδηγίες ή πληροφορίες με πολύ κυριολεκτικό τρόπο.
- Έχει κάποια δυσκολία να κατανοήσει την κύρια ιδέα, να εξαγάγει συμπεράσματα και να κάνει άλλα συμπεράσματα από συνομιλία, κείμενο, τηλεοπτικά προγράμματα και ταινίες.
- Έχει δυσκολία στην κατανόηση του χιούμορ σε τηλεοπτικά προγράμματα, ταινίες, σχέδια (κινούμενα και στατικά) και καθημερινές αλληλεπιδράσεις.
- Αντιμετωπίζει δυσκολίες με τις ερωτήσεις Ποιος, Τι, Πού, Πότε, Γιατί, Πώς κ.α.
- Φαίνεται ότι κατανοεί τη βασική δομή των προτάσεων, αλλά μπορεί να έχει μεγαλύτερη δυσκολία με πιο περίπλοκες προτάσεις που περιέχουν ενσωματωμένες και δευτερεύουσες προτάσεις.
- Να ανταποκρίνεται κυρίως σε λέξεις κλειδιά και όχι στο μήνυμα που μεταδίδεται από τη γραμματική. Μπορεί επίσης να έχει δυσκολία στην κατανόηση της γραμματικής και κατά συνέπεια να καταφεύγει στη στρατηγική λέξεων-κλειδιών.
- Αντιμετωπίζει δυσκολίες στην κατανόηση ανάγνωσης εάν η κατανόηση της προφορικής γλώσσας είναι κακή.
- Μπορεί να μην συνδέει ιδέα με ιδέα από συνομιλία ή κείμενο, π.χ. δεν συνδέει το περιεχόμενο μιας φράσης με την επόμενη.

Η επικοινωνία είναι μια κοινωνική πράξη και εκτός αν κάποιος κάνει ένα μονόλογο με τον εαυτό του, περιλαμβάνει τουλάχιστον ένα άλλο άτομο. Η επικοινωνία μέσα σε μια κοινωνική κατάσταση μπορεί να είναι πιο δύσκολη από την απλή κατανόηση των λέξεων των άλλων. Υπάρχουν άγραφοι κανόνες που διέπουν τις αλληλεπιδράσεις και αυτοί μπορεί να αλλάξουν ανάλογα με τις περιστάσεις και με το σε ποιον μιλάει κάποιος. Το άτομο με ASD μπορεί να (Vicker, 2020):

- Έχει δυσκολία να δει την προοπτική ενός άλλου ατόμου και μια τάση για ερμηνεία από τη δική του άποψη. Αυτό επηρεάζει την κοινωνική αλληλεπίδραση και την κατανόηση της προοπτικής στις αφηγήσεις είτε σε μορφή κειμένου και ταινίας είτε σε τηλεοπτική μορφή.
- Έχει δυσκολία να καταλάβει ότι οι άλλοι άνθρωποι έχουν μοναδικές σκέψεις, ιδέες και προσωπικό κίνητρο.
- Δίνει καθόλου ή ελάχιστη επαφή με τα μάτια κατά τη διάρκεια μιας αλληλεπίδρασης. Η επαφή με τα μάτια μπορεί να αποσπά την προσοχή ή να παρέχει περισσότερες αισθητηριακές πληροφορίες από όσες μπορεί να είναι χρήσιμες ή μπορούν να επεξεργαστούν από το άτομο με ASD.
- Μιλάει πολύ δυνατά ή πολύ γρήγορα, εκτός εάν διδαχθεί για τις ανάγκες του συνεργάτη επικοινωνίας του.
- Έχει δυσκολία να παραμείνει στο θέμα καθώς μπορεί να αποσπάται από τις σχέσεις που προκαλούνται από τα δικά του λόγια ή από τον διάλογο άλλων.
- Παραδίδει μονολόγους, διαλέξεις ή μαθήματα για ένα αγαπημένο θέμα αντί να επιτρέψει/συμμετάσχει σε αμοιβαία συμμετοχή με έναν συνεργάτη επικοινωνίας.
- Μιλάει δυνατά στον εαυτό του σε δημόσιες καταστάσεις και αγνοεί ότι οι άλλοι μπορούν να ακούσουν το περιεχόμενο της αυτο-ομιλίας και θα το κριτικάρουν με βάση αυτά που ακούστηκαν.
- Δυσκολεύεται να παρακολουθήσει ένα ακουστικό μήνυμα εάν έχει άγχος, αναταραχή ή έντονη διέγερση.

- Κάνει δηλώσεις πραγματικά αληθινές αλλά κοινωνικά ακατάλληλες λόγω έλλειψης συνειδητοποίησης του αντίκτυπου της δήλωσής του σε άλλους.
- Αγνοεί στρατηγικές για την έναρξη, τον τερματισμό ή τη διευκόλυνση μιας συνομιλίας.
- Δυσκολεύεται να κατανοήσει τη σημασία του ρόλου ενός άλλου και την ανάγκη προσαρμογής του θέματος, του λεξιλογίου, της γραμματικής και του τόνου της συνομιλίας ανάλογα. Μπορεί να απευθυνθεί σε έναν εκπρόσωπο των αρχών με τον ίδιο τρόπο όπως ένας φίλος ή ένας χαρακτήρας τηλεόρασης / βίντεο.
- Αντιμετωπίζει δυσκολίες γνωρίζοντας ότι έχει την ευθύνη να δώσει στον συνεργάτη επικοινωνίας επαρκείς πληροφορίες για να κατανοήσει το μήνυμα. Επιπλέον, μπορεί να δυσκολευτεί να υποθέσει ποιες πληροφορίες έχει ήδη ο συνεργάτης και ποιες νέες πληροφορίες χρειάζονται.
- Μην παρακολουθεί τη δική του κατανόηση των εισερχόμενων μηνυμάτων και επομένως δεν ζητά διευκρινίσεις, όταν χρειάζεται.
- Προσπαθεί να προωθήσει μια διογκωμένη ή θετική εικόνα του εαυτού του χρησιμοποιώντας ψευδο-εκλεπτυσμένη γλώσσα. Μερικές φορές αυτή η στρατηγική χρησιμοποιείται για να καλύψει τον βαθμό των υποκείμενων προβλημάτων κατανόησης που βιώνει πραγματικά το άτομο κατά τη διάρκεια καθημερινών καταστάσεων ή σε σχολικές δραστηριότητες.
- Λέει ψέματα με πρόθεση να κάνει τους ανθρώπους να τον αφήσουν μόνο τους και όχι με πρόθεση να εξαπατήσουν ή να χειραγωγηθούν. Σε γενικές γραμμές, δεν είναι αποτελεσματικό στην εξαπάτηση.
- Επιδεικνύει καλή ανάκληση ονομάτων, γεγονότων ή/και ασήμαντων πληροφοριών. Συχνά το βάθος της γνώσης για ένα θέμα μπορεί να είναι επιφανειακό.
- Χρησιμοποιεί, περιστασιακά, παλιά μοτίβα συμπεριφοράς ή επικοινωνίας για πιο κατάλληλη λεκτική κοινωνική επικοινωνία. Αυτό μπορεί να περιλαμβάνει μη λεκτικά μέσα επικοινωνίας, όπως επιθετικότητα, παθητικότητα, βηματισμό μπρος-πίσω, αυτοδιέγερση, αυτοκαταστροφική συμπεριφορά ή ηχολαλία.

- Μιλάει για ασυνήθιστα θέματα, όπως το δελτίο καιρού, επειδή θεωρεί το θέμα συναρπαστικό. Η προβολή της γνώσης μπορεί να πραγματοποιηθεί ανεξάρτητα από το ενδιαφέρον του συνεργάτη επικοινωνίας για το θέμα.
- Δεν είναι επιλεκτικό σχετικά με την καταλληλότητα του χρόνου, του τόπου και του ατόμου με το οποίο θα συζητήσει συγκεκριμένα θέματα.
- Είναι επίμονο ή ενοχλητικό σε περιορισμένα θέματα. Μπορεί να υποβάλει επαναλαμβανόμενες ερωτήσεις.
- Επιθυμεί κοινωνική αλληλεπίδραση, αλλά δυσκολεύεται να μάθει πώς να ξεκινήσει και να διατηρήσει μια φιλία.
- Αντιμετωπίζει δυσκολία στην αναγνώριση των ψεμάτων, των εξαπατήσεων και της κακοποίησης από τους άλλους.
- Λείπουν μη λεκτικά στοιχεία των άλλων και οι αποχρώσεις σε κοινωνικές καταστάσεις. Μπορεί να διδαχθεί να αναγνωρίζει κάποιες περιπτώσεις.
- Έλλειψη ρεπερτορίου ή δυσκολία στην επιλογή / εφαρμογή κατάλληλων στρατηγικών κοινωνικής επικοινωνίας σε καθημερινές καταστάσεις.
- Γνωρίζει και αναγνωρίζει τα βασικά συναισθήματα των άλλων και του εαυτού του (τρελός, χαρούμενος, λυπημένος) αλλά έχει μεγαλύτερη δυσκολία να αναγνωρίσει πιο λεπτές εκφράσεις αυτών των αισθημάτων ή συναισθημάτων.
- Έχει δυσκολία να αναγνωρίσει, να προσδιορίσει και να κατανοήσει διάφορες άλλες καταστάσεις συναισθημάτων που εκφράζονται από άλλους και στο να ξέρει τι να πει σε αυτήν την περίπτωση.
- Έχει δυσκολία να κάνει προβλέψεις σχετικά με τις συνέπειες μιας κατάστασης και να κατανοήσει τα κίνητρα των άλλων. Θα είναι συνήθως πολύ συγκεκριμένο και κοινωνικά αφέλές.
- Αντιμετωπίζει δυσκολίες στην εκτέλεση πολλαπλών εργασιών, δηλαδή να μιλάει ή να ακούει ενώ κάνει κάτι άλλο ταυτόχρονα. Μπορεί να χρειαστεί να κάνει ένα πράγμα τη φορά.

Χαρακτηριστικά εκτός από τις γλωσσικές δυσκολίες μπορεί επίσης να είναι εμφανή κατά τη διάρκεια ευκαιριών αλληλεπίδρασης και να επηρεάσουν

την επικοινωνιακή ανταλλαγή με έμμεσο τρόπο. Το άτομο με ASD μπορεί να (Vicker, 2020):

- Φαίνεται πολύ εγωκεντρικό όσον αφορά την ανησυχία για τους άλλους, τα συναισθήματά, τις ανάγκες και τις ιδέες τους.
- Προτιμάει οι εμπειρίες ή τα γεγονότα να ερμηνεύονται με ασπρόμαυρους ή πολύ συγκεκριμένους όρους. Αυτή η προσδοκία έρχεται σε αντίθεση με την πολυπλοκότητα των περισσότερων καταστάσεων.
- Δυσκολεύεται να συλλάβει το σχήμα ή τη γενική εικόνα μιας κατάστασης.
- Συμμετέχει σε επαναλαμβανόμενες δραστηριότητες ή / και τελετές.
- Μπορεί να επιμένει εμμονικά να σκέφτεται παρελθόντα, παρόντα ή μελλοντικά γεγονότα ή ιδέες.
- Αντέχει σε διάφορους βαθμούς αλλαγές στη ρουτίνα ή στο περιβάλλον.
- Έχει αποσπασματικές δεξιότητες (π.χ. ασυνήθιστες ικανότητες στη μουσική).
- Εμφανίζει κλινικό άγχος, ποικίλους βαθμούς κατάθλιψης ή άλλες διαταραχές της διάθεσης.
- Εμφανίζει κλινική ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή.
- Δρα σαν τελειομανής - δεν του αρέσει να κάνει λάθη.
- Έχει αισθητήρια προβλήματα, και να κατακλυστεί από αισθητηριακή υπερφόρτωση.
- Να είναι σωματικά και κοινωνικά αδέξια.
- Δεν λειτουργεί καλά όταν βρίσκεται υπό πίεση ή άγχος.
- Μπορεί να έχει εξαιρετική μνήμη για τη λεπτομέρεια, αλλά όχι μνήμη εργασίας

Όπως έχει προαναφερθεί, η μειωμένη κοινωνική αλληλεπίδραση και επικοινωνία είναι ένα από τα βασικά συμπτώματα της ASD. Μία εξήγηση για αυτές τις διαταραχές στη συναισθηματική αντίληψη και κατανόηση σε άτομα με ASD σχετίζεται με την έλλειψη κοινωνικών κινήτρων. Η αναγνώριση συναισθημάτων προσώπου (Facial Emotion Recognition – FER) είναι η διαδικασία αναγνώρισης των εκφράσεων του προσώπου και είναι ένα από τα σημαντικά στοιχεία της κοινωνικής αλληλεπίδρασης (Liu et al., 2019).

Τα έξι βασικά συναισθήματα του προσώπου είναι: ευτυχία, θλίψη, αηδία, φόβος, θυμός και έκπληξη. Τα περισσότερα παιδιά αναπτύσσουν την ικανότητα της κοινωνικής αναγνώρισης συναισθημάτων πριν από την ηλικία των 2 ετών, η οποία σταδιακά ωριμάζει με την ηλικία. Σχεδόν 5 ετών, τα περισσότερα παιδιά μπορούν να αναγνωρίσουν τα συναισθήματα του προσώπου της ευτυχίας και της θλίψης. Οι άνθρωποι γίνονται πιο ικανοί να διαβάζουν ενδείξεις από τις εκφράσεις του προσώπου και να κατανοούν σύνθετες εκφράσεις του προσώπου καθώς μεγαλώνουν. Τα παιδιά που αντιμετωπίζουν δυσκολίες στην ακριβή αναγνώριση των εκφράσεων του προσώπου μπορούν να αντιμετωπίσουν προβλήματα στις κοινωνικές αλληλεπιδράσεις (Liu et al., 2019).

Τα κοινωνικά ελλείμματα της ASD θα μπορούσαν να προκύψουν από δυσκολίες στη FER. Απ' ότι φαίνεται τα άτομα με ASD θα μπορούσαν να έχουν ελλείμματα FER, όπως (1) δυσκολίες στην αναγνώριση των αρνητικών εκφράσεων του προσώπου, δηλαδή θλίψης και φόβου, (2) δυσκολίες στην αναγνώριση σύνθετων εκφράσεων του προσώπου, δηλαδή πλήξης, ανησυχίας, ντροπής και απογοήτευσης, (3) ασυμφωνία μεταξύ συναισθημάτων και εκφράσεων του προσώπου, (4) σύντομη διάρκεια των εκφράσεων του προσώπου και (5) τεχνητές εκφράσεις του προσώπου (Liu et al., 2019).

Άτομα με ASD υψηλής λειτουργικότητας αναγνωρίζουν τις εκφράσεις του προσώπου εστιάζοντας στο κάτω μισό του προσώπου παρά στα μάτια. Συχνά παρερμηνεύουν τα χαρούμενα πρόσωπα ως ουδέτερα και υπερεκτιμούν τα αρνητικά συναισθήματα σε ουδέτερες εκφράσεις. Όλα αυτά υποστηρίζουν την ιδέα ότι οι δυσκολίες στις κοινωνικές αλληλεπιδράσεις για άτομα με ASD υψηλής λειτουργικότητας μπορούν να εξηγηθούν, εν μέρει τουλάχιστον, από μια γενική βλάβη στην αναγνώριση και το συντονισμό μεταξύ των εκφράσεων του προσώπου και των συμφραζόμενων συναισθημάτων (Liu et al., 2019).

## 2.2. Αυτισμός και επιθετικότητα

Η επιθετικότητα γενικά χαρακτηρίζεται ως συμπεριφορά που απειλεί ή ενδέχεται να προκαλέσει βλάβη και μπορεί να είναι λεκτική (π.χ. απειλή ή κατάρα σε άλλο άτομο) ή σωματική (π.χ. χτύπημα, δάγκωμα ή ρίψη αντικειμένων σε άλλο άτομο). Ένα άτομο μπορεί να επιδείξει μια μορφή επιθετικής συμπεριφοράς ή πολλών, με μεταβλητή συχνότητα, ένταση και διάρκεια. Λόγω της μεταβλητής φύσης της επιθετικής συμπεριφοράς, οι ερευνητές έχουν ορίσει την επιθετικότητα με πολλούς διαφορετικούς τρόπους (Fitzpatrick et al., 2016).

Τα παιδιά με ASD μπορεί να παρουσιάσουν, πέρα από τα προβλήματα επικοινωνίας, και κακή προσαρμοστική συμπεριφορά, όπως επιθετικότητα, αυτοτραυματισμό και σοβαρά ξεσπάσματα οργής (αναφέρονται επίσης ως ευερεθιστότητα), τα οποία μπορούν να προκαλέσουν στις οικογένειες μεγαλύτερο άγχος από τα βασικά χαρακτηριστικά του ASD (Fitzpatrick et al., 2016).

Τα ποσοστά επιθετικής συμπεριφοράς μπορεί να είναι υψηλότερα σε άτομα με ASD σε σύγκριση με τυπικά αναπτυσσόμενους συνομηλίκους και σε άτομα με άλλες αναπτυξιακές αναπηρίες, αν και αυτό δεν αναφέρεται με συνέπεια στη βιβλιογραφία. Σε ορισμένες μελέτες, άτομα που έχουν διαγνωστεί με διανοητική αναπηρία και συννοσηρό ASD αναφέρονται ότι επιδεικνύουν συχνότερα επιθετικότητα από τα άτομα με διανοητική αναπηρία μόνο (Fitzpatrick et al., 2016).

Επιπλέον, η ειδική ASD έρευνα έχει αποδώσει μεταβλητά ποσοστά επικράτησης επιθετικότητας. Πιο συγκεκριμένα, αναφέρεται ότι το 56% των ατόμων με ASD κατευθύνουν την επιθετικότητα προς τους φροντιστές και το 32% προς τους μη φροντιστές, ενώ το 68% αυτών των ατόμων είχε ιστορικό κατεύθυνσης επιθετικότητας σε φροντιστές και το 49% είχε ιστορικό κατεύθυνσης επιθετικότητας σε μη φροντιστές. Ο επιπολασμός όμως δεν φαίνεται σταθερός σε όλες τις μελέτες καθώς έχουν αναφερθεί και χαμηλότερα ποσοστά (Fitzpatrick et al., 2016).

Μελέτες σε πληθυσμό ενηλίκων με διανοητική υστέρηση και συννοσηρό ASD, έδειξαν ότι το 15% –18% βρέθηκε να εμπλέκεται σε επιθετικότητα απέναντι σε άλλους. Βαθμολογίες στο κλινικά σημαντικό εύρος επιθετικότητας σε ένα ευρύ μέτρο συμπεριφοράς βρέθηκαν στο 22% των μικρών παιδιών που είχαν διαγνωστεί με ASD. Τέλος, σε έναν πληθυσμό παιδιών με εκπαιδευτική διάγνωση διάχυτης αναπτυξιακής διαταραχής, αναφέρθηκε ότι εμφανίζει επιθετικότητα το 9% έως και 14% (Fitzpatrick et al., 2016).

Ορισμένοι παράγοντες, όπως η νεαρή ηλικία, τείνουν να προβλέπουν τα επίπεδα επιθετικότητας για τα παιδιά στο γενικό πληθυσμό. Στην ASD, ωστόσο, οι παράγοντες κινδύνου μπορεί να είναι διαφορετικοί από εκείνους που εντοπίζονται σε παιδιά τυπικά αναπτυσσόμενα ή παιδιά με αναπτυξιακές δυσκολίες. Για παράδειγμα, στα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά, τα αγόρια τείνουν να παρουσιάζουν επιθετικότητα συχνότερα από τα κορίτσια. Ωστόσο, το φύλο δεν έχει βρεθεί να προβλέπει τη συχνότητα της επιθετικότητας στην ASD. Ομοίως, οι κοινωνικοί παράγοντες (δηλαδή, το επίπεδο της γονικής εκπαίδευσης και η οικογενειακή κατάσταση) που προβλέπουν επιθετικότητα στα τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά δεν ήταν σταθερά προβλέψιμοι για επιθετικότητα σε παιδιά με ASD (Fitzpatrick et al., 2016: Sullivan et al., 2019).

Συγκεκριμένα χαρακτηριστικά του ASD μπορεί να οδηγήσουν σε επιθετική συμπεριφορά. Φαίνεται ότι τα παιδιά με ASD συχνά εκδηλώνουν επιθετικότητα για να αποκτήσουν πρόσβαση σε τελετουργικές ή επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές. Η γλωσσική ικανότητα, το πνευματικό πηλίκο και η προσαρμοστική λειτουργία έχουν επίσης εμπλακεί ως προγνωστικά της επιθετικής συμπεριφοράς σε παιδιά με ASD (Fitzpatrick et al., 2016: Sullivan et al., 2019).

Έχει ακόμα αναφερθεί συσχέτιση μεταξύ χαμηλότερου IQ / προσαρμοστικής συμπεριφοράς και αυξημένης σωματικής επιθετικότητας σε σύγκριση με αυξημένη λεκτική επιθετικότητα σε άτομα με υψηλότερη IQ / προσαρμοστική συμπεριφορά. Φαίνεται ότι το κοινωνικό άγχος προβλέπει την επιθετική συμπεριφορά, ότι οι τριμερείς αλληλεπιδράσεις μεταξύ IQ, επιθετικότητας και κοινωνικής κατανόησης προβλέπουν το άγχος και ότι το υψηλότερο άγχος

έχει συσχετιστεί με αυξημένη επιθετικότητα (Niditch et al., 2012: Gotham et al., 2013: Pugliese et al., 2013: Farmer et al., 2015: Panju et al., 2015).

Τα ελλείμματα της εκτελεστικής λειτουργίας (π.χ. ζητήματα αναστολής, μνήμης εργασίας, προγραμματισμού και ευελιξίας) φαίνεται ότι σχετίζονται με άγχος και επιθετικότητα στην ASD και μπορεί να χρησιμεύσουν ως οδός για την συννοσηρή ψυχοπαθολογία (Visser et al., 2014: Lawson et al., 2015). Συγκεκριμένα, οι Lawson et al., (2015) σημείωσαν τις διαφορές μεταξύ των οδών προς την επιθετικότητα σε παιδιά με ASD και παιδιά με Διαταραχή Ελλειμματικής προσοχής και Υπερκινητικότητας (Attention Deficit Hyperactivity Disorder – ADHD), δηλώνοντας ότι τα παιδιά με ASD μπορεί να είναι επιθετικά λόγω ζητημάτων ευελιξίας, ενώ ζητήματα σχετικά με αναστολή συμπεριφοράς μπορεί να προκαλέσουν επιθετικότητα στην ADHD.

Επιπλέον, η επιθετικότητα που επιδεικνύεται από παιδιά και νέους με αυτισμό, με ή χωρίς διανοητική αναπηρία, αυξάνεται στα παιδιατρικά νοσοκομεία οξείας φροντίδας και τα παιδιά αυτά έχουν αυξημένο κίνδυνο νοσηλείας. Η έκθεση στο νοσοκομειακό περιβάλλον μπορεί να προκαλέσει αισθητηριακή υπερφόρτωση σε παιδιά με ASD, καθώς είναι συχνά θορυβώδες και έντονα φωτισμένο, με άτομα που κινούνται γρήγορα, πολλούς άγνωστους και μεγάλους χρόνους αναμονής. Το περιβάλλον είναι άγνωστο και οι συνήθειες ρουτίνες του σπιτιού δεν μπορούν να διατηρηθούν (Mitchell et al., 2020).

Το νοσοκομειακό περιβάλλον απαιτεί τα παιδιά να επικοινωνούν με πολύ περισσότερα άτομα, κυρίως άγνωστα, από το συνηθισμένο. Αυτό είναι ιδιαίτερα δύσκολο και αγχωτικό για τα παιδιά με ASD, καθώς προτιμούν λιγότερη κοινωνική αλληλεπίδραση και έχουν μεγαλύτερη δυσκολία στον εντοπισμό κοινωνικών ενδείξεων και στην κατανόηση των εκφρασμένων συναισθημάτων των άλλων. Οι εξωτερικές συμπεριφορές, όπως η επιθετικότητα, είναι συχνές σε παιδιά με ASD όταν εκτίθενται σε αυτούς τους στρεσογόνους παράγοντες και μπορούν να οδηγήσουν σε δύσκολη ή καθυστερημένη θεραπεία, αυξημένο άγχος για τον γονέα και το παιδί, παρατεταμένους χρόνους, αυξημένο κόστος υγειονομικής περίθαλψης και φτωχότερα αποτελέσματα υγείας (Mitchell et al., 2020).

Η επιθετικότητα συνδέεται σαφώς με αρνητικά αποτελέσματα για τα παιδιά με ASD, συμπεριλαμβανομένων των μειωμένων κοινωνικών σχέσεων, της τοποθέτησης σε περιοριστικά σχολικά ή οικιστικά περιβάλλοντα, τη χρήση σωματικής παρέμβασης και τον αυξημένο κίνδυνο θυματοποίησης. Οι επιθετικές συμπεριφορές μπορούν να συμβάλουν στην εξουθένωση του παρόχου εκπαίδευσης, οδηγώντας σε πιθανό αντίκτυπο στην ποιότητα της εκπαίδευσης (Kanne & Mazurek, 2011: Fitzpatrick et al., 2016).

Η επιθετικότητα συμβάλλει επίσης στα αρνητικά αποτελέσματα για τους φροντιστές των νέων με ASD, συμπεριλαμβανομένων των αυξημένων επιπέδων άγχους, των οικονομικών προβλημάτων, της έλλειψης υπηρεσιών υποστήριξης και του αρνητικού αντίκτυπου στην καθημερινή οικογενειακή ζωή και ευεξία. Τέλος, οι προκλήσεις συμπεριφοράς συχνά θέτουν τα άτομα με ASD και τους φροντιστές τους σε κίνδυνο σωματικού τραυματισμού και περιορίζουν την αποτελεσματικότητα θεραπευτικών, εκπαιδευτικών και επαγγελματικών παρεμβάσεων (Kanne & Mazurek, 2011: Fitzpatrick et al., 2016).

Οι φαρμακολογικές θεραπείες, ιδιαίτερα η χρήση δεύτερης γενιάς αντιψυχωτικών (Second-Generation Antipsychotics – SGA, μπορεί να μειώσουν τις επιθετικές συμπεριφορές σε ορισμένα άτομα με ASD. Μετά από πολλές μεγάλες τυχαιοποιημένες, ελεγχόμενες με εικονικό φάρμακο δοκιμές που έδειξαν ισχυρή μείωση της επιθετικής συμπεριφοράς με τη θεραπεία σε νέους με ASD, η ρισπεριδόνη και η αριπιπραζόλη εγκρίθηκαν από την Αμερικανική Υπηρεσία Τροφίμων και Φαρμάκων (FDA) για τη θεραπεία της ευερεθιστότητας σε αυτόν τον πληθυσμό. Τα αντιψυχωσικά πρώτης γενιάς, τα αντιεπιληπτικά φάρμακα (AEDs), οι σταθεροποιητές της διάθεσης και διάφοροι γλουταματεργικοί ρυθμιστές χρησιμοποιούνται επίσης συχνά για τη θεραπεία της ευερεθιστότητας που σχετίζεται με ASD, αν και με λιγότερο ισχυρά στοιχεία που υποστηρίζουν τη χρήση τους (Fitzpatrick et al., 2016).

Στο σημείο αυτό κρίνεται σκόπιμο να αναφερθεί ότι παρά την κοινή χρήση της φαρμακοθεραπείας για τη στόχευση αυτών των συμπεριφορών, οι νευροβιολογικοί τους παράγοντες στο πλαίσιο της ASD παραμένουν ελάχιστα κατανοητοί. Μέχρι σήμερα, οι φαρμακευτικές προσεγγίσεις θεραπείας για την

ASD έχουν δανειστεί από την επιτυχία σε άλλους τομείς της νευροψυχιατρικής και δεν στοχεύουν στους νευροβιολογικούς μηχανισμούς που οδηγούν στις παρεμβατικές συμπεριφορές (Fitzpatrick et al., 2016).

Πέρα από τη φαρμακολογική θεραπεία, η θεωρία της μάθησης και οι αρχές της λειτουργικής συμπεριφοράς αποτελούν τη βάση για τις τρέχουσες συμπεριφορικές θεραπείες επιθετικότητας στην ASD. Αυτές οι αρχές βασίζονται στην προσεκτική παρατήρηση και τον ορισμό της συμπεριφοράς, καθώς και στην αναγνώριση ότι η συμπεριφορά εξυπηρετεί έναν σκοπό (ή λειτουργία). Υπήρξε τεράστια εξέλιξη της συμπεριφορικής τεχνολογίας που περιλαμβάνει διάφορες στρατηγικές που μπορούν να χρησιμοποιηθούν με εφαρμοσμένο τρόπο για την αύξηση της χρήσιμης συμπεριφοράς και τη μείωση επιβλαβών συμπεριφορών (Fitzpatrick et al., 2016).

Οι θεραπευτικές στρατηγικές συμπεριφοράς που περιλαμβάνουν λειτουργική αξιολόγηση συμπεριφοράς, στρατηγικές ενίσχυσης και λειτουργική εκπαίδευση επικοινωνίας (Functional Communication Training – FCT) αποδεικνύεται ότι έχουν σημαντικό αντίκτυπο στη μείωση της συχνότητας και της έντασης της επιθετικής συμπεριφοράς σε άτομα με ASD (Fitzpatrick et al., 2016).

## **B΄ ΜΕΡΟΣ**

### **3. ΑΥΤΙΣΜΟΣ ΚΑΙ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ**

Η βοήθεια της νοσηλεύτριας στο άτομο με ADS επισημαίνεται ως κρίσιμη για την εκτέλεση της εργασιακής διαδικασίας της νοσηλευτικής. Αποκαλύπτει την ανάγκη για προσεκτική ματιά, χωρίς προκαταλήψεις, προσοχή στις ανάγκες των άλλων και στον πόνο τους, καθώς τις περισσότερες φορές υπάρχει η δυσκολία της προφορικής έκφρασης εκ μέρους του παιδιού με ADS οπότε εναπόκειται στη νοσηλεύτρια να ακούσει και να παράσχει ολιστική φροντίδα (Magalhaes et al., 2020).

Σε αυτό το πλαίσιο, η νοσηλευτική φροντίδα στο παιδί με ADS βασίζεται στην ειδική ακρόαση, αφού οι νοσηλευτές είναι τα μάτια και τα αυτιά της ομάδας υγείας και η φωνή για τους γονείς. Η νοσηλεύτρια γίνεται σύνδεσμος μεταξύ της διεπιστημονικής ομάδας και των φροντιστών του παιδιού με ADS. Υπό αυτήν την έννοια, είναι απαραίτητο να «διαβάζει ανάμεσα στις γραμμές», να βλέπει πέρα από αυτό που είναι ορατό μόνο στα μάτια, γιατί το να γνωρίζει πώς να φροντίζει συνεπάγεται ανησυχία και κοίταγμα του άλλου, κάτι που είναι η ουσία της ανθρώπινης ζωής (Magalhaes et al., 2020).

Με αυτόν τον τρόπο, η φροντίδα που παρέχεται από μια διεπιστημονική ομάδα θα πρέπει να έχει το στόχο μιας εξειδικευμένης φροντίδας, μέσω οδηγιών προς τις οικογένειες σχετικά με τον αυτισμό και τη δημιουργία θεραπευτικών σχεδίων που στοχεύουν στη μοναδικότητα κάθε παιδιού ή ασθενούς. Αυτή η βοήθεια μπορεί να προσφέρει μια καλύτερη ποιότητα ζωής για όλους τους εμπλεκόμενους (Magalhaes et al., 2020).

Αξίζει να σημειωθεί ότι η βοήθεια της νοσηλευτικής ομάδας στην ακρόαση των γονέων απαιτεί μια προσέγγιση των ανησυχιών που τους περιβάλλουν με σκοπό να προετοιμαστεί η διαδικασία εκπαίδευσης των οικογενειών των παιδιών με ASD, ώστε να μπορούν να αντιμετωπίσουν τις προκλήσεις και να επιδιώξουν την ευημερία για όλους, με τον καλύτερο δυνατό τρόπο (Magalhaes et al., 2020).

Η εκπαίδευση του νοσηλευτικού προσωπικού σχετικά με τον τρόπο καλύτερης περίθαλψης για ασθενείς με ASD παρέχει έναν δρόμο για συνεχή

υποστήριξη σε ολόκληρη την ομάδα υγειονομικής περίθαλψης. Κάθε άτομο με ASD είναι μοναδικό και περίπλοκο, και κάθε άτομο πρέπει να προσαρμοστεί στον κόσμο με βάση τις δυνάμεις, τις αδυναμίες και τους περιορισμούς του (Owen et al., 2020).

Οι βασικές παρεμβάσεις για φροντίδα σε οποιοδήποτε περιβάλλον συνίστανται σε καθορισμένες μεθόδους επικοινωνίας χρησιμοποιώντας μια κάρτα, ένα σύστημα χρωματικού κώδικα (πράσινο, κίτρινο, κόκκινο που σχετίζεται με πόνο, ανάγκη και επείγον), ένα πίνακα εικόνων και απλή νοηματική γλώσσα (πόνος, νερό, πεινασμένος, και ιατρική) και τη διατήρηση ενός σύντομου σχεδίου φροντίδας για τον ασθενή με ASD, συμπεριλαμβανομένων των καλύτερων τρόπων άνεσης και επικοινωνίας (Owen et al., 2020).

Η γνώση των επίσημων οδηγιών για απαγόρευση των διακρίσεων με βάση αναπηρίες που συνήθως περιέχουν κι ένα γενικό σχέδιο (όπως το American with Disabilities Act – ADA) μπορεί να καθοδηγήσει τη νοσηλεύτρια να παρέχει φροντίδα που να ταιριάζει με το εκπαιδευτικό επίπεδο του ασθενούς. Για τους νοσηλευτές του σχολείου, αυτές οι παρεμβάσεις μπορούν να επαναληφθούν νωρίς σε κάθε σχολικό έτος για να καθιερωθεί η επικοινωνία και μια αρμονική σχέση με το παιδί με ASD (Owen et al., 2020).

Οι νοσηλεύτριες μπορούν να συνεργαστούν με την οικογένεια και να κάνουν πρόβες προγραμματισμένων ενεργειών με αναμενόμενες συμπεριφορές πριν από ραντεβού ή διαδικασίες, και οι συχνές υπενθυμίσεις κατά τη διάρκεια της μετεπεμβατικής φροντίδας μπορούν να μειώσουν τον φόβο και τις εκρήξεις ενώ κερδίζουν τη συνεργασία των ασθενών. Προσαρμογή της φροντίδας που βασίζεται στην αισθητηριακή ευαισθησία και την ικανότητα του ασθενούς να επικοινωνεί είναι η κύρια εστίαση. Παρεμβάσεις, όπως η μείωση των φώτων, η χρήση κουβέρτας ή γιλέκου και η επαναλαμβανόμενη κίνηση που δεν εμποδίζει τη φροντίδα, μπορούν να καταπραΰνουν το άτομο με ASD (Owen et al., 2020).

Στις περισσότερες κοινωνικές καταστάσεις, τα άτομα με ASD μπορεί να ερμηνεύουν τη γλώσσα κυριολεκτικά. Ένα παράδειγμα είναι όταν η νοσηλεύτρια λέει σε έναν ασθενή «ανοίξτε το στόμα σας και κάντε "ααα"». Οι

ασθενείς με ASD μπορεί να ανοίξουν το στόμα τους, να πουν "ααα" και να το κλείσουν. Αυτοί οι ασθενείς χρειάζονται άμεση διδασκαλία, κατά προτίμηση με μια επίδειξη, που περιγράφει πώς η νοσηλεύτρια θέλει να κοιτάξει το λαιμό τους, οπότε θα πρέπει να κρατήσουν το στόμα ανοιχτό και να λένε "ααα" ενώ κοιτάζει (Owen et al., 2020).

Οι οδηγίες κλινικής πρακτικής ενθαρρύνουν άμεσες, σαφείς δηλώσεις που ξεκινούν με το όνομα του ασθενούς για τη βελτίωση της επεξεργασίας πληροφοριών. Αντί να ολοκληρώσουν ολόκληρη την αξιολόγηση από το κεφάλι μέχρι τα δάχτυλα, οι νοσηλεύτριες μπορούν να προβλέψουν την ανάγκη αξιολόγησης ενός ή δύο συστημάτων σώματος ταυτόχρονα για την αξιολόγηση της αισθητηριακής ανοχής (Owen et al., 2020).

Συνιστάται οι νοσηλεύτριες και οι φροντιστές να παρέχουν σαφείς οδηγίες για να κερδίσουν την ένταξη και τη συμμετοχή του ατόμου με ASD στις ενέργειες που απαιτούνται κατά την παροχή φροντίδας. Ένα παράδειγμα είναι η φράση «Γιάννη σηκώστε το πουκάμισό σας, ώστε να μπορώ να ακούσω το στήθος σας». Η δημιουργία σαφών στόχων για θετικές αλληλεπιδράσεις, αποφεύγοντας παράλληλα την υπερβολική επικοινωνία και την υπερβολική σωματική διέγερση μπορεί να αποτρέψει τις δυσκολίες στην πραγματοποίηση μιας αξιολόγησης (Owen et al., 2020).

Η νοσηλευτική φροντίδα καθοδηγείται μεταφράζοντας τη γνώση της ASD σε δράση και ακούγοντας το άτομο με ASD και τα μέλη της οικογένειάς του. Αυτό περιλαμβάνει την προσθήκη συγκεκριμένων βασικών πληροφοριών στο σχέδιο φροντίδας, όπως καλύτερους τρόπους επικοινωνίας ή αισθητηριακή διέγερση που πρέπει να αποφευχθεί, για να υπάρχει συνέχεια της φροντίδας. Η έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία, οι συνεπείς μη φαρμακολογικές προσεγγίσεις, η χρήση φαρμάκων όταν ενδείκνυται, η τακτική χρήση θεραπειών και η συνεχής συμβουλευτική συνεπάγονται καλύτερα αποτελέσματα και ποιότητα ζωής (Owen et al., 2020).

Είναι επίσης σημαντικό η νοσηλεύτρια να μπορεί να χρησιμοποιήσει διαφορετικές στρατηγικές που εφαρμόζονται στη διαχείριση του παιδιού με ASD με σκοπό την προώθηση επιτυχημένων αποτελεσμάτων στη βοήθεια. Ένα παράδειγμα είναι η μουσική παρέμβαση που χρησιμοποιείται από

επαγγελματίες νοσηλευτές και μπορεί να προσφέρει μια στιγμή δημιουργικής αλληλεπίδρασης, να διεγείρει την επικοινωνία και την αλλαγή συμπεριφοράς αυτών των παιδιών (Franzoi et al., 2016).

Η χρήση της μουσικής ως νοσηλευτικής τεχνολογίας στη φροντίδα για αυτιστικά παιδιά φαίνεται ότι είναι θετική, καθώς ευνοεί νέους τρόπους να κάνει/παίζει, να αναπτύσσει δεξιότητες και να συσχετίζεται με τους άλλους. Δηλαδή, αυτή η νοσηλευτική παρέμβαση επιτρέπει την αλληλεπίδραση, τις νέες συμπεριφορές και την τόνωση της γλώσσας. Ως εκ τούτου, συμβάλει στη βελτίωση της λεκτικής και μη λεκτικής επικοινωνίας, στη διακοπή των προτύπων απομόνωσης, στη μείωση των στερεοτυπικών συμπεριφορών, στην τόνωση της αυτο-έκφρασης και στην εκδήλωση της υποκειμενικότητας (Franzoi et al., 2016).

## NEA ΔΕΔΟΜΕΝΑ

### 1. Autism and Mind–Body Therapies: A Systematic Review (Hourston & Atchley, 2017)

#### Abstract

**Background:** Mind–body therapies are often used by people with autism spectrum disorders (ASD). However, there has been little examination into which types of mind–body therapies have been investigated for people with ASD and for what purposes. A systematic review was conducted to evaluate the existing evidence for mind–body therapies for people with ASD, particularly to determine the types of mind–body therapies used and the outcomes that are targeted.

**Methods:** PubMed, PsychInfo, and Scopus were searched using terms for ASD and mind-body therapies. Sixteen studies were selected for review; these studies tested interventions using mindfulness, meditation, yoga, Nei Yang Gong, and acceptance commitment therapy. Most study outcomes targeted behavior, psychological symptoms, and quality of life for children and adults with ASD as well as their parents.

**Results:** There was little overlap between studies on the types of mind–body therapies used and associated outcomes, and only three of the studies were randomized controlled trials. Most studies were small and uncontrolled. Some studies modified the mind–body therapies to increase accessibility for people with ASD.

**Conclusion:** The evidence for mind–body therapies for people with ASD is limited and would benefit from larger randomized controlled trials.

### Αυτισμός και οι θεραπείες μυαλού-σώματος: Μια συστηματική ανασκόπηση

#### Περίληψη

**Ιστορικό:** Οι θεραπείες μυαλού-σώματος χρησιμοποιούνται συχνά από άτομα με διαταραχές του φάσματος του αυτισμού (ASD). Ωστόσο, υπήρξε λίγη έρευνα για το ποιοι τύποι θεραπείας μυαλού-σώματος έχουν διερευνηθεί για άτομα με ASD και για ποιους σκοπούς. Πραγματοποιήθηκε μια συστηματική

ανασκόπηση για την αξιολόγηση των υπάρχοντων στοιχείων για θεραπείες νου-σώματος για άτομα με ASD, ιδίως για τον προσδιορισμό των τύπων θεραπείας νου-σώματος που χρησιμοποιήθηκαν και των αποτελεσμάτων που στοχεύουν.

**Μέθοδοι:** Οι PubMed, PsychInfo και Scopus ερευνήθηκαν χρησιμοποιώντας όρους για ASD και θεραπείες μυαλού-σώματος. Δεκαέξι μελέτες επιλέχθηκαν για αναθεώρηση. Αυτές οι μελέτες έλεγξαν παρεμβάσεις χρησιμοποιώντας ενσυνειδητότητα, διαλογισμό, γιόγκα, Nei Yang Gong και θεραπεία δέσμευσης αποδοχής. Τα περισσότερα αποτελέσματα της μελέτης στοχεύουν συμπεριφορά, ψυχολογικά συμπτώματα και ποιότητα ζωής για παιδιά και ενήλικες με ASD, καθώς και τους γονείς τους.

**Αποτελέσματα:** Υπήρχε μικρή επικάλυψη μεταξύ των μελετών σχετικά με τους τύπους θεραπείας μυαλού-σώματος που χρησιμοποιήθηκαν και των συναφών αποτελεσμάτων και μόνο τρεις από τις μελέτες ήταν τυχαιοποιημένες ελεγχόμενες δοκιμές. Οι περισσότερες μελέτες ήταν μικρές και ανεξέλεγκτες. Ορισμένες μελέτες τροποποίησαν τις θεραπείες νου-σώματος για να αυξήσουν την προσβασιμότητα για άτομα με ASD.

**Συμπέρασμα:** Τα στοιχεία για θεραπείες μυαλού-σώματος για άτομα με ASD είναι περιορισμένα και θα ωφεληθούν από μεγαλύτερες τυχαιοποιημένες ελεγχόμενες δοκιμές.

## **2. Autism spectrum disorders: a meta-analysis of executive function (Demetriou et al., 2018)**

### **Περίληψη**

Evidence of executive dysfunction in autism spectrum disorders (ASD) across development remains mixed and establishing its role is critical for guiding diagnosis and intervention. The primary objectives of this meta-analysis is to analyse executive function (EF) performance in ASD, the fractionation across EF subdomains, the clinical utility of EF measures and the influence of multiple moderators (for example, age, gender, diagnosis, measure characteristics). The Embase, Medline and PsychINFO databases were searched to identify peer-reviewed studies published since the inclusion of

Autism in DSM-III (1980) up to end of June 2016 that compared EF in ASD with neurotypical controls. A random-effects model was used and moderators were tested using subgroup analysis. The primary outcome measure was Hedges' g effect size for EF and moderator factors. Clinical sensitivity was determined by the overlap percentage statistic (OL%). Results were reported according to the PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses) guidelines. A total of 235 studies comprising 14 081 participants were included (N, ASD=6816, Control=7265). A moderate overall effect size for reduced EF (Hedges' g=0.48, 95% confidence interval (CI) 0.43-0.53) was found with similar effect sizes across each domain. The majority of moderator comparisons were not significant although the overall effect of executive dysfunction has gradually reduced since the introduction of ASD. Only a small number of EF measures achieved clinical sensitivity. This study confirms a broad executive dysfunction in ASD that is relatively stable across development. The fractionation of executive dysfunction into individual subdomains was not supported, nor was diagnostic sensitivity. Development of feasible EF measures focussing on clinical sensitivity for diagnosis and treatment studies should be a priority.

### **Διαταραχές του φάσματος του αυτισμού: μια μετα-ανάλυση της εκτελεστικής λειτουργίας**

Τα στοιχεία της εκτελεστικής δυσλειτουργίας στις διαταραχές του φάσματος του αυτισμού σε όλη την ανάπτυξη παραμένουν συγκεχυμένα και ο καθορισμός του ρόλου της είναι κρίσιμος για την καθοδήγηση της διάγνωσης και της παρέμβασης. Οι πρωταρχικοί στόχοι αυτής της μετα-ανάλυσης είναι η ανάλυση της απόδοσης της εκτελεστικής λειτουργίας (EF) στην ASD, η κλασμάτωση σε υποτομείς EF, η κλινική χρησιμότητα των μετρήσεων EF και η επίδραση πολλαπλών παραμέτρων (για παράδειγμα, ηλικία, φύλο, διάγνωση, χαρακτηριστικά μέτρησης). Οι βάσεις δεδομένων Embase, Medline και PsychINFO ερευνήθηκαν για να εντοπιστούν μελέτες που έχουν αξιολογηθεί από ομοτίμους που έχουν δημοσιευτεί από την ένταξη του Αυτισμού στο DSM-III (1980) έως τα τέλη Ιουνίου 2016 που συνέκρινε το EF στο ASD με νευροτυπικούς ελέγχους. Χρησιμοποιήθηκε ένα μοντέλο τυχαίων

αποτελεσμάτων και οι μεταβλητές δοκιμάστηκαν χρησιμοποιώντας ανάλυση υποομάδας. Το πρωταρχικό αποτέλεσμα μέτρησης ήταν το μέγεθος επίδρασης του Hedges για τους παράγοντες EF και την μεταβλητή. Η κλινική ευαισθησία προσδιορίστηκε από το ποσοστό στατιστικής αλληλεπικάλυψης (OL%). Τα αποτελέσματα αναφέρθηκαν σύμφωνα με τις οδηγίες PRISMA (Προτιμώμενα στοιχεία αναφοράς για συστηματικές αναθεωρήσεις και μετα-αναλύσεις). Συμπεριλήφθηκαν συνολικά 235 μελέτες που περιλάμβαναν 14.081 συμμετέχοντες (N, ASD = 6816, Control = 7265). Ένα μέτριο συνολικό μέγεθος επίπτωσης για μειωμένο EF (Hedges 'g = 0,48, διάστημα εμπιστοσύνης 95% (CI) 0,43-0,53) βρέθηκε με παρόμοια μεγέθη επίπτωσης σε κάθε τομέα. Η πλειονότητα των συγκρίσεων των μεταβλητών δεν ήταν σημαντική αν και η συνολική επίδραση της δυσλειτουργίας των στελεχών μειώθηκε σταδιακά από την εισαγωγή της ASD. Μόνο ένας μικρός αριθμός μέτρων EF επέτυχε κλινική ευαισθησία. Αυτή η μελέτη επιβεβαιώνει μια ευρεία εκτελεστική δυσλειτουργία στην ASD που είναι σχετικά σταθερή σε όλη την ανάπτυξη. Δεν υποστηρίχθηκε η κλασμάτωση της εκτελεστικής δυσλειτουργίας σε μεμονωμένους υποτομείς ούτε η διαγνωστική ευαισθησία. Η ανάπτυξη εφικτών μέτρων EF που εστιάζουν στην κλινική ευαισθησία για μελέτες διάγνωσης και θεραπείας πρέπει να αποτελεί προτεραιότητα.

### **3. Metformin for Treatment of Overweight Induced by Atypical Antipsychotic Medication in Young People With Autism Spectrum Disorder: A Randomized Clinical Trial (Anagnostou et al., 2016)**

#### **Abstract**

**Importance:** Atypical antipsychotic medications are indicated for the treatment of irritability and agitation symptoms in children with autism spectrum disorder (ASD). Unfortunately, these medications are associated with weight gain and metabolic complications that are especially troubling in children and with long-term use.

**Objective:** To evaluate the efficacy of metformin for weight gain associated with atypical antipsychotic medications in children and adolescents with ASD (defined in the protocol as DSM-IV diagnosis of autistic disorder, Asperger disorder, or pervasive developmental disorder not otherwise specified), aged 6 to 17 years.

**Design, setting, and participants:** A 16-week, double-blind, placebo-controlled, randomized clinical trial was conducted at 4 centers in Toronto, Ontario, Canada; Columbus, Ohio; Pittsburgh, Pennsylvania; and Nashville, Tennessee. In all, 209 potential participants were screened by telephone, 69 individuals provided consent, and 61 participants were randomized to receive metformin or placebo between April 26, 2013, and June 24, 2015.

**Interventions:** Metformin or matching placebo titrated up to 500 mg twice daily for children aged 6 to 9 years and 850 mg twice daily for those 10 to 17 years.

**Main outcomes and measures:** The primary outcome measure was change in body mass index (BMI) z score during 16 weeks of treatment. Secondary outcomes included changes in additional body composition and metabolic variables. Safety, tolerability, and efficacy analyses all used a modified intent-to-treat sample comprising all participants who received at least 1 dose of medication.

**Results:** Of the 61 randomized participants, 60 participants initiated treatment (45 [75%] male; mean [SD] age, 12.8 [2.7] years). Metformin reduced BMI z scores from baseline to week 16 significantly more than placebo (difference in 16-week change scores vs placebo, -0.10 [95% CI, -0.16 to -0.04];  $P = .003$ ). Statistically significant improvements were also noted in secondary body composition measures (raw BMI, -0.95 [95% CI, -1.46 to -0.45] and raw weight, -2.73 [95% CI, -4.04 to -1.43]) but not in metabolic variables. Overall, metformin was well tolerated. Five participants in the metformin group discontinued treatment owing to adverse events (agitation, 4; sedation, 1). Participants receiving metformin vs placebo experienced gastrointestinal

adverse events during a significantly higher percentage of treatment days (25.1% vs 6.8%;  $P = .005$ ).

**Conclusions and relevance:** Metformin may be effective in decreasing weight gain associated with atypical antipsychotic use and is well tolerated by children and adolescents with ASD.

**Μετορμίνη για τη θεραπεία του υπερβολικού βάρους που προκαλείται από άτυπο αντιψυχωσικό φάρμακο σε νέους με διαταραχή του φάσματος του αυτισμού: Μια τυχαιοποιημένη κλινική δοκιμή**

### **Περίληψη**

**Σημασία:** Τα άτυπα αντιψυχωσικά φάρμακα ενδείκνυνται για τη θεραπεία των ευερεθιστότητας και των συμπτωμάτων διέγερσης σε παιδιά με διαταραχή του φάσματος του αυτισμού (ASD). Δυστυχώς, αυτά τα φάρμακα σχετίζονται με αύξηση βάρους και μεταβολικές επιπλοκές που είναι ιδιαίτερα ενοχλητικά στα παιδιά με μακροχρόνια χρήση.

**Στόχος:** Αξιολόγηση της αποτελεσματικότητας της μετορμίνης για αύξηση βάρους που σχετίζεται με άτυπα αντιψυχωσικά φάρμακα σε παιδιά και εφήβους με ASD (ορίζεται στο πρωτόκολλο ως διάγνωση DSM-IV αυτιστικής διαταραχής, διαταραχή Asperger ή διεισδυτική αναπτυξιακή διαταραχή που δεν ορίζεται διαφορετικά), ηλικίας 6 ετών έως 17 χρόνια.

**Σχεδιασμός, ρύθμιση και συμμετέχοντες:** Μια τυχαιοποιημένη κλινική δοκιμή 16 εβδομάδων, διπλή-τυφλή, ελεγχόμενη με εικονικό φάρμακο, πραγματοποιήθηκε σε 4 κέντρα στο Τορόντο, Οντάριο, Καναδάς, Κολόμπους, Οχάιο, Πίτσμπουργκ, Πενσυλβάνια και Νάσβιλ, Τενεσί. Συνολικά, 209 πιθανοί συμμετέχοντες εξετάστηκαν μέσω τηλεφώνου, 69 άτομα παρείχαν συγκατάθεση και 61 συμμετέχοντες τυχαιοποιήθηκαν για να λάβουν μετορμίνη ή εικονικό φάρμακο μεταξύ 26 Απριλίου 2013 και 24 Ιουνίου 2015.

**Παρεμβάσεις:** Μετφορμίνη ή αντίστοιχο εικονικό φάρμακο τιτλοδοτημένο έως 500 mg δύο φορές την ημέρα για παιδιά ηλικίας 6 έως 9 ετών και 850 mg δύο φορές ημερησίως για αυτά που ήταν 10 έως 17 ετών.

**Κύρια αποτελέσματα και μετρήσεις:** Το κύριο μέτρο έκβασης ήταν η μεταβολή του z score του δείκτη μάζας σώματος (ΔΜΣ) κατά τη διάρκεια 16 εβδομάδων θεραπείας. Τα δευτερεύοντα αποτελέσματα περιελάμβαναν αλλαγές στην επιπρόσθετη σύνθεση του σώματος και στις μεταβολικές μεταβλητές. Όλες οι αναλύσεις ασφάλειας, ανεκτικότητας και αποτελεσματικότητας χρησιμοποίησαν ένα τροποποιημένο δείγμα πρόθεσης για θεραπεία που περιλαμβάνει όλους τους συμμετέχοντες που έλαβαν τουλάχιστον 1 δόση φαρμάκου.

**Αποτελέσματα:** Από τους 61 τυχαιοποιημένους συμμετέχοντες, 60 συμμετέχοντες ξεκίνησαν θεραπεία (45 [75%] άνδρες, μέση ηλικία [SD], 12,8 [2,7] έτη). Η μετφορμίνη μείωσε τις βαθμολογίες z του BMI από την έναρξη έως την 16η εβδομάδα σημαντικά περισσότερο από το εικονικό φάρμακο (διαφορά στις βαθμολογίες αλλαγής 16 εβδομάδων έναντι του εικονικού φαρμάκου, -0,10 [95% CI, -0,16 έως -0,04],  $P = 0,003$ ). Στατιστικά σημαντικές βελτιώσεις σημειώθηκαν επίσης σε μέτρα δευτερογενούς σύνθεσης σώματος (ακατέργαστος ΔΜΣ, -0,95 [95% CI, -1,46 έως -0,45] και ακατέργαστο βάρος, -2,73 [95% CI, -4,04 έως -1,43]) αλλά όχι στις μεταβολικές μεταβλητές. Συνολικά, η μετφορμίνη ήταν καλά ανεκτή. Πέντε συμμετέχοντες στην ομάδα μετφορμίνης διέκοψαν τη θεραπεία λόγω ανεπιθύμητων ενεργειών (διέγερση, 4 · καταστολή, 1). Οι συμμετέχοντες που έλαβαν μετφορμίνη έναντι εικονικού φαρμάκου εμφάνισαν γαστρεντερικές ανεπιθύμητες ενέργειες κατά τη διάρκεια ενός σημαντικά υψηλότερου ποσοστού ημερών θεραπείας (25,1% έναντι 6,8%,  $P = 0,005$ ).

**Συμπεράσματα και συνάφεια:** Η μετφορμίνη μπορεί να είναι αποτελεσματική στη μείωση της αύξησης βάρους που σχετίζεται με άτυπη αντιψυχωσική χρήση και είναι καλά ανεκτή από παιδιά και εφήβους με ASD.

#### **4. Predicting the diagnosis of autism in adults using the Autism-Spectrum Quotient (AQ) questionnaire (Ashwood et al., 2016)**

##### **Abstract**

**Background:** Many adults with autism spectrum disorder (ASD) remain undiagnosed. Specialist assessment clinics enable the detection of these cases, but such services are often overstretched. It has been proposed that unnecessary referrals to these services could be reduced by prioritizing individuals who score highly on the Autism-Spectrum Quotient (AQ), a self-report questionnaire measure of autistic traits. However, the ability of the AQ to predict who will go on to receive a diagnosis of ASD in adults is unclear.

**Method:** We studied 476 adults, seen consecutively at a national ASD diagnostic referral service for suspected ASD. We tested AQ scores as predictors of ASD diagnosis made by expert clinicians according to International Classification of Diseases (ICD)-10 criteria, informed by the Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic (ADOS-G) and Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) assessments.

**Results:** Of the participants, 73% received a clinical diagnosis of ASD. Self-report AQ scores did not significantly predict receipt of a diagnosis. While AQ scores provided high sensitivity of 0.77 [95% confidence interval (CI) 0.72-0.82] and positive predictive value of 0.76 (95% CI 0.70-0.80), the specificity of 0.29 (95% CI 0.20-0.38) and negative predictive value of 0.36 (95% CI 0.22-0.40) were low. Thus, 64% of those who scored below the AQ cut-off were 'false negatives' who did in fact have ASD. Co-morbidity data revealed that generalized anxiety disorder may 'mimic' ASD and inflate AQ scores, leading to false positives.

**Conclusions:** The AQ's utility for screening referrals was limited in this sample. Recommendations supporting the AQ's role in the assessment of adult ASD, e.g. UK NICE guidelines, may need to be reconsidered.

**Keywords:** Autism; autism spectrum disorders; neurodevelopmental disorders; screening; self-report.

## **Προβλέποντας τη διάγνωση του αυτισμού σε ενήλικες χρησιμοποιώντας το ερωτηματολόγιο Autism-Spectrum Quotient (AQ)**

### **Περίληψη**

**Ιστορικό:** Πολλοί ενήλικες με διαταραχή φάσματος αυτισμού (ASD) παραμένουν αδιάγνωστοι. Οι ειδικές κλινικές αξιολόγησης επιτρέπουν τον εντοπισμό αυτών των περιπτώσεων, αλλά τέτοιες υπηρεσίες συχνά υπερβάλλονται. Έχει προταθεί ότι οι περιττές παραπομπές σε αυτές τις υπηρεσίες θα μπορούσαν να μειωθούν με την ιεράρχηση ατόμων που έχουν υψηλή βαθμολογία στο Autism-Spectrum Quotient (AQ), ένα αυτο-αναλυτικό μέτρο ερωτηματολογίου για αυτιστικά χαρακτηριστικά. Ωστόσο, η ικανότητα του AQ να προβλέπει ποιος θα συνεχίσει να λαμβάνει διάγνωση ASD σε ενήλικες δεν είναι σαφής.

**Μέθοδος:** Μελετήσαμε 476 ενήλικες, που παρατηρήθηκαν διαδοχικά σε μια εθνική υπηρεσία παραπομπής ASD για ύποπτους ASD. Δοκιμάσαμε τις βαθμολογίες AQ ως προγνωστικούς παράγοντες της διάγνωσης ASD που έγιναν από ειδικούς γιατρούς σύμφωνα με τα κριτήρια Διεθνούς Ταξινόμησης Ασθενειών (ICD) -10, τα οποία ενημερώθηκαν από τις αξιολογήσεις του Προγράμματος Διαγνωστικής Παρατήρησης Αυτισμού-Γενικό (ADOS-G) και του Αυτοδιαγνωστική Συνέντευξη-Αναθεωρημένη (ADI-R ).

**Αποτελέσματα:** Από τους συμμετέχοντες, το 73% έλαβε κλινική διάγνωση ASD. Οι βαθμολογίες AQ για την αυτοαναφορά δεν προέβλεπαν σημαντικά τη λήψη διάγνωσης. Ενώ οι βαθμολογίες AQ παρείχαν υψηλή ευαισθησία 0,77 [95% διάστημα εμπιστοσύνης (CI) 0,72-0,82] και θετική προγνωστική τιμή 0,76 (95% CI 0,70-0,80), η ειδικότητα 0,29 (95% CI 0,20-0,38) και η αρνητική προγνωστική τιμή των 0,36 (95% CI 0,22-0,40) ήταν χαμηλή. Έτσι, το 64% εκείνων που σκόραραν κάτω από το όριο AQ ήταν «ψεύτικα αρνητικά» που στην πραγματικότητα είχαν ASD. Τα στοιχεία συννοσηρότητας αποκάλυψαν ότι η γενικευμένη διαταραχή άγχους μπορεί να «μιμείται» ASD και να διογκώσει τις βαθμολογίες AQ, οδηγώντας σε ψευδώς θετικά.

**Συμπεράσματα:** Το βοηθητικό πρόγραμμα του AQ για έλεγχο παραπομπών ήταν περιορισμένο σε αυτό το δείγμα. Συστάσεις που υποστηρίζουν το ρόλο του AQ στην αξιολόγηση της ASD ενηλίκων, π.χ. Οι οδηγίες του NICE στο Ηνωμένο Βασίλειο, ενδέχεται να χρειαστεί να επανεξεταστούν.

**Λέξεις-κλειδιά:** Αυτισμός, διαταραχές του φάσματος του αυτισμού, νευροαναπτυξιακές διαταραχές, έλεγχος, αυτοαναφορά

## **5. Epidemiology of Autism Spectrum Disorders: A Review of Worldwide Prevalence Estimates Since 2014 (Chiarotti & Venerosi, 2020)**

### **Abstract**

The prevalence of Autism Spectrum Disorder (ASD) has increased dramatically in recent decades, supporting the claim of an autism epidemic. Systematic monitoring of ASD allows estimating prevalence and identifying potential sources of variation over time and geographical areas. At present, ASD prevalence estimates are available worldwide, coming either from surveillance systems using existing health and educational databases or from population studies specifically performed. In the present article, we present a review of the ASD prevalence estimates published since 2014. Data confirm a high variability in prevalence across the world, likely due to methodological differences in case detection, and the consistent increase of prevalence estimates within each geographical area.

**Keywords:** prevalence estimate, autism, predictors, surveillance review

## **Επιδημιολογία διαταραχών του φάσματος του αυτισμού: Μια ανασκόπηση των εκτιμήσεων επιπολασμού παγκοσμίως από το 2014**

### **Περίληψη**

Ο επιπολασμός της Διαταραχής του Φάσματος του Αυτισμού (ASD) έχει αυξηθεί δραματικά τις τελευταίες δεκαετίες, υποστηρίζοντας τον ισχυρισμό μιας επιδημίας αυτισμού. Η συστηματική παρακολούθηση της ASD επιτρέπει

την εκτίμηση του επιπολασμού και τον εντοπισμό πιθανών πηγών διακύμανσης με την πάροδο του χρόνου και των γεωγραφικών περιοχών. Προς το παρόν, οι εκτιμήσεις επιπολασμού ASD που είναι διαθέσιμες παγκοσμίως, προέρχονται είτε από συστήματα παρακολούθησης που χρησιμοποιούν υπάρχουσες βάσεις δεδομένων υγείας και εκπαίδευσης είτε από ειδικές μελέτες πληθυσμού που έχουν πραγματοποιηθεί. Στο παρόν άρθρο, παρουσιάζουμε μια ανασκόπηση των εκτιμήσεων επιπολασμού ASD που δημοσιεύθηκαν από το 2014. Τα δεδομένα επιβεβαιώνουν υψηλή διακύμανση του επιπολασμού σε ολόκληρο τον κόσμο, πιθανώς λόγω μεθοδολογικών διαφορών στην ανίχνευση περιπτώσεων και τη συνεπή αύξηση των εκτιμήσεων επιπολασμού σε κάθε γεωγραφική περιοχή.

**Λέξεις-κλειδιά:** εκτίμηση επιπολασμού, αυτισμός, προβλέψεις, επισκόπηση παρακολούθησης

## **6. A Complementary Sensory Tool for Children with Autism Spectrum Disorders (Barrios-Fernández et al., 2020)**

### **Abstract**

**Background:** Sensory integration (SI) issues are widely described in people with autism spectrum disorder (ASD), impacting in their daily life and occupations. To improve their quality of life and occupational performance, we need to improve clinical and educational evaluation and intervention processes. We aim to develop a tool for measuring SI issues for Spanish children and adolescents with ASD diagnosis, to be used as a complementary tool to complete the Rivière's Autism Spectrum Inventory, a widely used instrument in Spanish speaking places to describe the severity of ASD symptoms, recently updated with a new sensory scale with three dimensions.

**Methods:** 458 Spanish participants complemented the new questionnaire, initially formed by 73 items with a 1-5 Likert scale.

**Results:** The instrument finally was composed of 41 items grouped in three factors: modulation disorders (13 items), discrimination disorders (13 items), and sensory-based motor disorders (15 items). The goodness-of-fit indices from factor analyses, reliability, and the analysis of the questionnaire's classification capability offered good values.

**Conclusions:** The new questionnaire shows good psychometric properties and seems to be a good complementary tool to complete new the sensory scale in the Rivière's Autism Spectrum Inventory.

**Keywords:** assessment; autism spectrum disorders; emotional regulation; sensory processing.

## **Ένα συμπληρωματικό αισθητήριο εργαλείο για παιδιά με διαταραχές του φάσματος του αυτισμού**

### **Περίληψη**

**Ιστορικό:** Τα θέματα της αισθητηριακής ολοκλήρωσης (SI) περιγράφονται ευρέως σε άτομα με διαταραχή του φάσματος του αυτισμού (ASD), και επηρεάζουν την καθημερινή ζωή και τα επαγγέλματά τους. Για να βελτιώσουμε την ποιότητα ζωής και την επαγγελματική τους απόδοση, πρέπει να βελτιώσουμε την κλινική και εκπαιδευτική αξιολόγηση και τις διαδικασίες παρέμβασης. Στόχος μας είναι να αναπτύξουμε ένα εργαλείο για τη μέτρηση ζητημάτων SI για παιδιά και εφήβους Ισπανούς με διάγνωση ASD, το οποίο θα χρησιμοποιηθεί ως συμπληρωματικό εργαλείο για την ολοκλήρωση του Riviere's Autism Spectrum Inventory, ενός ευρέως χρησιμοποιούμενου μέσου σε ισπανόφωνα μέρη για να περιγράψει τη σοβαρότητα των συμπτωμάτων ASD, που πρόσφατα ενημερώθηκε με μια νέα αισθητηριακή κλίμακα με τρεις διαστάσεις.

**Μέθοδοι:** 458 Ισπανοί συμμετέχοντες συμπλήρωσαν το νέο ερωτηματολόγιο, το οποίο σχηματίστηκε αρχικά από 73 αντικείμενα με κλίμακα 1-5 Likert.

**Αποτελέσματα:** Το όργανο τελικά αποτελούταν από 41 αντικείμενα ομαδοποιημένα σε τρεις παράγοντες: διαταραχές διαμόρφωσης (13 στοιχεία), διαταραχές διακρίσεων (13 στοιχεία) κινητικές διαταραχές που βασίζονται σε αισθητήρια (15 στοιχεία) Οι δείκτες ευεξίας από αναλύσεις παραγόντων, η αξιοπιστία και η ανάλυση της ικανότητας ταξινόμησης του ερωτηματολογίου προσέφεραν καλές τιμές.

**Συμπεράσματα:** Το νέο ερωτηματολόγιο δείχνει καλές ψυχομετρικές ιδιότητες και φαίνεται να είναι ένα καλό συμπληρωματικό εργαλείο για την ολοκλήρωση της νέας κλίμακας αισθητηρίων στο Riviere's Autism Spectrum Inventory.

**Λέξεις-κλειδιά:** αξιολόγηση, διαταραχές του φάσματος του αυτισμού, συναισθηματική ρύθμιση, αισθητηριακή επεξεργασία.

## **7. A Developmental Profile of Children With Autism Spectrum Disorder in China Using the Griffiths Mental Development Scales (Li et al., 2020)**

### **Abstract**

The purpose of this study was to profile the mental development of children aged 18 to 96 months with autism spectrum disorder (ASD) using the Chinese version of the Griffiths Mental Development Scales (GMDS), and to explore the relationships between developmental levels and ASD severity, the sex of the child and the age of ASD diagnosis. Children with ASD ( $n = 398$ ; 337 boys, 61 girls) were recruited and ASD severity evaluated using the Autism Behavior Checklist and the Childhood Autism Rating Scale, while the GMDS was used to evaluate the children's mental development. Study participants were divided into groups according to GMDS general and subscale quotients, ASD severity, sex, and age. The majority of groups divided according to the GMDS quotients exhibited an unbalanced distribution in respect of the six domains of the GMDS and there were significant differences within the six subscale quotients. Autism severity, sex and age had significant effects on the overall level of development of autistic children. The quotients recorded for

the children with more severe ASD were significantly lower than those for the children with less severe ASD. A markedly higher proportion of developmental delay was recorded for girls than boys in relation to the performance subscale. The locomotor quotient decreased in line with age at diagnosis, while autism severity and age had significant effects on the general and subscale quotients and sex had a significant effect on performance quotient. Children with ASD exhibit an uneven cognitive development profile, and their overall developmental levels are affected by autism severity, sex and age. Specific cognitive domains differ according to sex in children with ASD. Locomotor skills tend to decrease according to the age at diagnosis for autistic children aged 18 to 84 months. Autism severity and age are also associated with the level of functioning in different cognitive areas. These findings contribute to define the cognitive developmental profiles of children with ASD.

**Keywords:** autism spectrum disorder; children; developmental assessment; Griffiths mental development scales; mental development.

## **Ένα αναπτυξιακό προφίλ παιδιών με διαταραχή φάσματος αυτισμού στην Κίνα που χρησιμοποιεί τις κλίμακες ψυχικής ανάπτυξης του Griffiths**

### **Περίληψη**

Ο σκοπός αυτής της μελέτης ήταν να περιγράψει την ψυχική ανάπτυξη παιδιών ηλικίας 18 έως 96 μηνών με διαταραχή φάσματος αυτισμού (ASD) χρησιμοποιώντας την κινεζική έκδοση των Griffiths Mental Development Scales (GMDS) και να διερευνήσει τις σχέσεις μεταξύ των επιπέδων ανάπτυξης και της σοβαρότητας της ASD, του φύλου του παιδιού και την ηλικία της διάγνωσης ASD. Παιδιά με ASD (n = 398, 337 αγόρια, 61 κορίτσια) στρατολογήθηκαν και η σοβαρότητα ASD αξιολογήθηκε χρησιμοποιώντας τη Λίστα Ελέγχου Συμπεριφοράς Αυτισμού και την Κλίμακα Βαθμολογίας Αυτισμού Παιδικής ηλικίας, ενώ το GMDS χρησιμοποιήθηκε για την

αξιολόγηση της ψυχικής ανάπτυξης των παιδιών. Οι συμμετέχοντες στη μελέτη χωρίστηκαν σε ομάδες σύμφωνα με τα γενικά πηλικά και τις υποδιαιρέσεις του GMDS, ανάλογα με την σοβαρότητα του ASD, το φύλο και την ηλικία. Η πλειονότητα των ομάδων που διαιρέθηκαν σύμφωνα με τα πηλικά GMDS εμφάνισαν μια μη ισορροπημένη κατανομή σε σχέση με τους έξι τομείς του GMDS και υπήρχαν σημαντικές διαφορές εντός των έξι υποδιαιρέσεων. Η σοβαρότητα του αυτισμού, το φύλο και η ηλικία είχαν σημαντικές επιπτώσεις στο συνολικό επίπεδο ανάπτυξης των αυτιστικών παιδιών. Τα πηλικά που καταγράφηκαν για τα παιδιά με πιο σοβαρή ASD ήταν σημαντικά χαμηλότερα από εκείνα για τα παιδιά με λιγότερο σοβαρή ASD. Ένα σημαντικά υψηλότερο ποσοστό αναπτυξιακής καθυστέρησης καταγράφηκε για τα κορίτσια απ' ό,τι για τα αγόρια σε σχέση με την υποκλίμακα απόδοσης. Το πηλίκο των κινητικών δεξιοτήτων μειώθηκε σε συνάρτηση με την ηλικία κατά τη διάγνωση, ενώ η σοβαρότητα και η ηλικία του αυτισμού είχαν σημαντικές επιπτώσεις στα γενικά και στις υποδιαιρέσεις και το φύλο είχε σημαντική επίδραση στο πηλίκο απόδοσης. Τα παιδιά με ASD εμφανίζουν ανομοιογενές προφίλ γνωστικής ανάπτυξης και τα συνολικά αναπτυξιακά τους επίπεδα επηρεάζονται από τη σοβαρότητα του αυτισμού, το φύλο και την ηλικία. Οι συγκεκριμένοι γνωστικοί τομείς διαφέρουν ανάλογα με το φύλο σε παιδιά με ASD. Οι κινητικές δεξιότητες τείνουν να μειώνονται ανάλογα με την ηλικία διάγνωσης για αυτιστικά παιδιά ηλικίας 18 έως 84 μηνών. Η σοβαρότητα του αυτισμού και η ηλικία σχετίζονται επίσης με το επίπεδο λειτουργίας σε διαφορετικές γνωστικές περιοχές. Αυτά τα ευρήματα συμβάλλουν στον καθορισμό των γνωστικών αναπτυξιακών προφίλ των παιδιών με ASD.

**Λέξεις-κλειδιά:** διαταραχή φάσματος αυτισμού, παιδιά, αναπτυξιακή αξιολόγηση, κλίμακες ψυχικής ανάπτυξης Griffiths, ψυχική ανάπτυξη.

## 8. Studying Autism Using Untargeted Metabolomics in Newborn Screening Samples (Courraud et al., 2021)

### Abstract

Main risk factors of autism spectrum disorder (ASD) include both genetic and non-genetic factors, especially prenatal and perinatal events. Newborn screening dried blood spot (DBS) samples have great potential for the study of early biochemical markers of disease. To study DBS strengths and limitations in the context of ASD research, we analyzed the metabolomic profiles of newborns later diagnosed with ASD. We performed LC-MS/MS-based untargeted metabolomics on DBS from 37 case-control pairs randomly selected from the iPSYCH sample. After preprocessing using MZmine 2.41, metabolites were putatively annotated using mzCloud, GNPS feature-based molecular networking, and MolNetEnhancer. A total of 4360 mass spectral features were detected, of which 150 (113 unique) could be putatively annotated at a high confidence level. Chemical structure information at a broad level could be retrieved for 1009 metabolites, covering 31 chemical classes. Although no clear distinction between cases and controls was revealed, our method covered many metabolites previously associated with ASD, suggesting that biochemical markers of ASD are present at birth and may be monitored during newborn screening. Additionally, we observed that gestational age, age at sampling, and month of birth influence the metabolomic profiles of newborn DBS, which informs us on the important confounders to address in future studies.

**Keywords:** Autism spectrum disorder; Biomarkers; Dried blood spots; Newborn screening; Untargeted metabolomics.

## **Μελέτη του αυτισμού χρησιμοποιώντας μη στοχευμένη μεταβολισμική σε δείγματα εξεταζόμενων νεογέννητων**

### **Περίληψη**

Οι κύριοι παράγοντες κινδύνου της διαταραχής του φάσματος του αυτισμού (ASD) περιλαμβάνουν τόσο γενετικούς όσο και μη γενετικούς παράγοντες, ειδικά προγεννητικά και περιγεννητικά συμβάντα. Τα δείγματα από αποξηραμένο σημείο αίματος (DBS) νεογέννητου έχουν μεγάλες δυνατότητες για τη μελέτη πρώιμων βιοχημικών δεικτών της νόσου. Για να μελετήσουμε τις δυνατότητες και τους περιορισμούς του DBS στο πλαίσιο της έρευνας ASD, αναλύσαμε τα μεταβολισμικά προφίλ των νεογέννητων που αργότερα διαγνώστηκαν με ASD. Πραγματοποιήσαμε LC-MS / MS μη στοχευμένους μεταβολισμούς στο DBS από 37 ζεύγη ελέγχου περιπτώσεων που επιλέχθηκαν τυχαία από το δείγμα iPSYCH. Μετά την προεπεξεργασία χρησιμοποιώντας το MZmine 2.41, οι μεταβολίτες σχολιάστηκαν υποθετικά χρησιμοποιώντας το mzCloud, το μοριακό δίκτυο βασισμένο σε χαρακτηριστικά GNPS και το MolNetEnhancer. Εντοπίστηκαν συνολικά 4360 φασματικά χαρακτηριστικά μάζας, εκ των οποίων 150 (113 μοναδικά) θα μπορούσαν πιθανώς να επισημανθούν σε υψηλό επίπεδο εμπιστοσύνης. Πληροφορίες χημικής δομής σε ευρεία κλίμακα θα μπορούσαν να ανακτηθούν για 1009 μεταβολίτες, καλύπτοντας 31 κατηγορίες χημικών. Αν και δεν αποκαλύφθηκε σαφής διάκριση μεταξύ περιπτώσεων και μαρτύρων, η μέθοδος μας κάλυψε πολλούς μεταβολίτες που είχαν προηγουμένως συσχετιστεί με ASD, υποδηλώνοντας ότι οι βιοχημικοί δείκτες ASD είναι παρόντες κατά τη γέννηση και μπορεί να παρακολουθούνται κατά τη διάρκεια του νεογέννητου διαλογής. Επιπρόσθετα, παρατηρήσαμε ότι η ηλικία κύησης, η ηλικία κατά τη δειγματοληψία και ο μήνας γέννησης επηρεάζουν το μεταβολικό προφίλ του νεογέννητου DBS, το οποίο μας ενημερώνει σχετικά με τους σημαντικούς συντελεστές που πρέπει να αντιμετωπίσουμε σε μελλοντικές μελέτες.

**Λέξεις κλειδιά:** Διαταραχή φάσματος αυτισμού, Βιοδείκτες, Αποξηραμένα σημεία αίματος, Διαγνωστικός έλεγχος, Μη στοχευμένη μεταβολισμική.

## **9. Risk for ASD in Preterm Infants: A Three-Year Follow-Up Study (Harel-Gadassi et al., 2018)**

### **Abstract**

**Background:** The aim of this study was to examine the long-term risk for autism spectrum disorders (ASD) in individuals who are born preterm and full-term using both observational instruments and parental reports. Neonatal risk factors and developmental characteristics associated with ASD risk were also examined.

**Method:** Participants included 110 preterm children (born at a gestational age of  $\leq 34$  weeks) and 39 full-term children assessed at ages 18, 24, and 36 months. The Autism Diagnostic Observation Schedule, the Modified Checklist for Autism in Toddlers, the Autism Diagnostic Interview-Revised, the Social Communication Questionnaire, and the Mullen Scales of Early Learning were administered.

**Results and conclusions:** The long-term risk for ASD was higher when parental reports were employed compared to observational instruments. At 18 and 24 months, a higher long-term risk for ASD was found for preterm children compared to full-term children. At 36 months, only one preterm child and one full-term child met the cutoff for ASD based on the ADOS, yet clinical judgment and parental reports supported an ASD diagnosis for the preterm child only. Earlier gestational age and lower general developmental abilities were associated with elevated ASD risk among preterm children.

**Κίνδυνος για ASD σε πρόωρα βρέφη: Μια τριετής μελέτη παρακολούθησης**

### **Περίληψη**

**Ιστορικό:** Ο στόχος αυτής της μελέτης ήταν να εξεταστεί ο μακροπρόθεσμος κίνδυνος για διαταραχές του φάσματος του αυτισμού (ASD) σε άτομα που γεννιούνται πρόωρα και τελειόμηνια χρησιμοποιώντας τόσο όργανα

παρατήρησης όσο και γονικές αναφορές. Εξετάστηκαν επίσης παράγοντες νεογνικού κινδύνου και χαρακτηριστικά ανάπτυξης που σχετίζονται με τον κίνδυνο ASD.

**Μέθοδος:** Οι συμμετέχοντες περιελάμβαναν 110 πρόωρα παιδιά (γεννημένα σε ηλικία κύησης  $\leq 34$  εβδομάδων) και 39 παιδιά πλήρους διάρκειας που αξιολογήθηκαν σε ηλικίες 18, 24 και 36 μηνών. Χρησιμοποιήθηκαν το πρόγραμμα διαγνωστικής παρατήρησης του αυτισμού, η τροποποιημένη λίστα ελέγχου για τον αυτισμό στα μικρά παιδιά, η αναθεωρημένη αυτοδιαγνωστική συνέντευξης για τον αυτισμό, το ερωτηματολόγιο κοινωνικής επικοινωνίας και οι κλίμακες Mullen της πρώιμης μάθησης.

**Αποτελέσματα και συμπεράσματα:** Ο μακροπρόθεσμος κίνδυνος για ASD ήταν υψηλότερος όταν χρησιμοποιήθηκαν οι γονικές αναφορές σε σύγκριση με τα μέσα παρατήρησης. Σε 18 και 24 μήνες, διαπιστώθηκε υψηλότερος μακροπρόθεσμος κίνδυνος για ASD για πρόωρα παιδιά σε σύγκριση με παιδιά πλήρους διάρκειας. Σε 36 μήνες, μόνο ένα πρόωρο παιδί και ένα πλήρες παιδί πληρούσαν το όριο για ASD με βάση το ADOS, αλλά η κλινική κρίση και οι γονικές αναφορές υποστήριξαν μια διάγνωση ASD μόνο για το πρόωρο παιδί. Η παλαιότερη ηλικία κύησης και οι χαμηλότερες γενικές αναπτυξιακές ικανότητες συσχετίστηκαν με αυξημένο κίνδυνο ASD στα πρόωρα παιδιά.

## 10. Utility of the Autism Observation Scale for Infants in Early Identification of Autism in Tuberous Sclerosis Complex (Capal et al., 2017)

### Abstract

**Background:** Tuberous sclerosis complex (TSC) is a genetic disorder with high prevalence of associated autism spectrum disorder (ASD). Our primary objectives were to determine early predictors of autism risk to identify children with TSC in most need of early interventions. The Autism Observation Scale for Infants (AOSI) was evaluated as a measure of ASD-associated behaviors

in infants with TSC at age 12 months and its ability to predict ASD at 24 months.

**Methods:** Children ages 0 to 36 months with TSC were enrolled in the TSC Autism Center of Excellence Research Network (TACERN), a multicenter, prospective observational study to identify biomarkers of ASD. The AOSI was administered at age 12 months and the Autism Diagnostic Observation Schedule-2 (ADOS-2) and Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) at 24 months. Developmental functioning was assessed using the Mullen Scales of Early Learning. Children were classified as ASD or non-ASD according to the ADOS-2.

**Results:** Analysis included 79 children who had been administered the AOSI at 12 months and ADOS-2 and ADI-R at 24 months. The ASD group had a mean AOSI total score at 12 months significantly higher than the non-ASD group ( $11.8 \pm 7.4$  vs  $6.3 \pm 4.7$ ;  $P < 0.001$ ). An AOSI total score cutoff of 13 provided a specificity of 0.89 to detect ASD with the ADOS-2. AOSI total score at 12 months was similarly associated with exceeding cutoff scores on the ADI-R.

**Conclusions:** The AOSI is a useful clinical tool in determining which infants with TSC are at increased risk for developing ASD.

**Keywords:** Autism Diagnostic Observation Schedule; autism observational scale for infants; autism spectrum disorder; infants; toddlers; tuberous sclerosis complex.

**Χρησιμότητα της κλίμακας παρατήρησης του αυτισμού για βρέφη στην έγκαιρη αναγνώριση του αυτισμού στο σύνδρομο της οζώδους σκλήρυνσης**

**Περίληψη**

**Ιστορικό:** Το σύνδρομο της οζώδους σκλήρυνσης (TSC) είναι μια γενετική διαταραχή με υψηλό επιπολασμό της σχετικής διαταραχής του φάσματος του

αυτισμού (ASD). Οι πρωταρχικοί μας στόχοι ήταν να προσδιορίσουμε τους πρώιμους προγνώστες του κινδύνου αυτισμού για να εντοπίσουμε τα παιδιά με TSC που χρειάζονται τις πρώιμες παρεμβάσεις. Η Κλίμακα Παρατήρησης Αυτισμού για Βρέφη (AOSI) αξιολογήθηκε ως μέτρο συμπεριφορών που σχετίζονται με ASD σε βρέφη με TSC σε ηλικία 12 μηνών και η ικανότητά της να προβλέπει ASD σε 24 μήνες.

**Μέθοδοι:** Παιδιά ηλικίας 0 έως 36 μηνών με TSC εγγράφηκαν στο TSC Autism Center of Excellence Research Network (TACERN), μια πολυκεντρική, προοπτική μελέτη παρατήρησης για τον εντοπισμό βιοδεικτών του ASD. Το AOSI χορηγήθηκε σε ηλικία 12 μηνών και το Πρόγραμμα Διαγνωστικής Παρατήρησης Αυτισμού-2 (ADOS-2) και το Autism Diagnostic Interview-Revision (ADI-R) στους 24 μήνες. Η αναπτυξιακή λειτουργία αξιολογήθηκε χρησιμοποιώντας τις κλίμακες Mullen της πρώιμης μάθησης. Τα παιδιά ταξινομήθηκαν ως ASD ή μη ASD σύμφωνα με το ADOS-2.

**Αποτελέσματα:** Η ανάλυση περιελάμβανε 79 παιδιά στα οποία χορηγήθηκε το AOSI στους 12 μήνες και το ADOS-2 και το ADI-R στους 24 μήνες. Η ομάδα ASD είχε μέση συνολική βαθμολογία AOSI στους 12 μήνες σημαντικά υψηλότερη από την ομάδα εκτός ASD ( $11,8 \pm 7,4$  έναντι  $6,3 \pm 4,7$ ,  $P < 0,001$ ). Η συνολική βαθμολογία AOSI των 13 παρείχε ειδικότητα 0,89 για την ανίχνευση ASD με το ADOS-2. Το συνολικό σκορ AOSI στους 12 μήνες συσχετίστηκε επίσης με την υπέρβαση των σκορ στο ADI-R

**Συμπεράσματα:** Το AOSI είναι ένα χρήσιμο κλινικό εργαλείο για τον προσδιορισμό των βρεφών με TSC που διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο ανάπτυξης ASD.

**Λέξεις-κλειδιά:** Πρόγραμμα διαγνωστικής παρατήρησης αυτισμού, κλίμακα παρατήρησης αυτισμού για βρέφη, Διαταραχές στο φάσμα του αυτισμού, βρέφη, νήπια, σύνδρομο οζώδους σκλήρυνσης.

## **11. Sleep in autism: A biomolecular approach to aetiology and treatment (Ballester et al., 2020)**

### **Abstract**

People with autism spectrum disorder (ASD) commonly experience other comorbidities. Studies indicate that between 50% and 83% of individuals with ASD have sleep problems or disorders. The most commonly reported sleep problems are: (a) insomnia symptoms including the inability to get to sleep or stay asleep; and (b) circadian rhythm sleep-wake disorders, defined as a misalignment between the timing of endogenous circadian rhythms and the external environment. The circadian system provides timing information for the sleep-wake cycle that is regulated by the interaction of an endogenous processes (circadian - Process C, and homeostatic - Process S) and synchronizing agents (neurohormones and neurotransmitters), which produce somnogenic activity. A clinical priority in ASD is understanding the cause of these sleep problems in order to improve treatment outcomes. This review approaches sleep in autism from several perspectives: Sleep-wake mechanisms and problems, and brain areas and molecules controlling sleep (e.g., GABA and melatonin) and wake maintenance (e.g., serotonin, acetylcholine and glutamate). Specifically, this review examines how altered sleep structure could be related to neurobiological alterations or genetic mutations and the implications this may have for potential pharmacological treatments in individuals with ASD.

**Keywords:** Autism spectrum disorder; Circadian rhythm sleep-wake disorders; Insomnia; Neurotransmitters; Pharmacological treatment; Sleep problems.

## **Ύπνος στον αυτισμό: Μια βιομοριακή προσέγγιση στην αιτιολογία και τη θεραπεία**

### **Περίληψη**

Τα άτομα με διαταραχή φάσματος αυτισμού (ASD) συνήθως βιώνουν άλλες συννοσηρότητες. Μελέτες δείχνουν ότι μεταξύ 50% και 83% των ατόμων με ASD έχουν προβλήματα ή διαταραχές ύπνου. Τα πιο συχνά αναφερόμενα προβλήματα ύπνου είναι: (α) συμπτώματα αϋπνίας, συμπεριλαμβανομένης της αδυναμίας να κοιμηθεί ή να παραμείνει κοιμισμένο το άτομο, και (β) διαταραχές ύπνου-αφύπνισης του κιρκαδικού ρυθμού, που ορίζονται ως μη ευθυγράμμιση μεταξύ του χρονισμού των ενδογενών κιρκαδικών ρυθμών και του εξωτερικού περιβάλλοντος. Το κιρκαδικό σύστημα παρέχει πληροφορίες χρονισμού για τον κύκλο ύπνου-αφύπνισης που ρυθμίζεται από την αλληλεπίδραση ενδογενών διεργασιών (κιρκάδια - Διαδικασία C, και ομοιοστατική - Διαδικασία S) και παράγοντες συγχρονισμού (νευρο-ορμόνες και νευροδιαβιβαστές), οι οποίοι παράγουν υπνογονική δραστηριότητα. Μια κλινική προτεραιότητα στην ASD είναι η κατανόηση της αιτίας αυτών των προβλημάτων ύπνου προκειμένου να βελτιωθούν τα αποτελέσματα της θεραπείας. Αυτή η ανασκόπηση προσεγγίζει τον ύπνο στον αυτισμό από διάφορες οπτικές γωνίες: μηχανισμούς και προβλήματα ύπνου και εγκεφαλικές περιοχές και μόρια που ελέγχουν τον ύπνο (π.χ. GABA και μελατονίνη) και συντήρηση αφύπνισης (π.χ. σεροτονίνη, ακετυλοχολίνη και γλουταμικό). Συγκεκριμένα, αυτή η ανασκόπηση εξετάζει πώς η αλλοιωμένη δομή ύπνου μπορεί να σχετίζεται με νευροβιολογικές αλλοιώσεις ή γενετικές μεταλλάξεις και τις επιπτώσεις που μπορεί να έχει για πιθανές φαρμακολογικές θεραπείες σε άτομα με ASD.

**Λέξεις κλειδιά:** Διαταραχή φάσματος αυτισμού, Διαταραχές ύπνου-αφύπνισης του κιρκαδικού ρυθμού, Αϋπνία, Νευροδιαβιβαστές, Φαρμακολογική θεραπεία, Προβλήματα ύπνου.

## **12. Neonatal irritable sleep-wake rhythm as a predictor of autism spectrum disorders (Miike et al., 2020)**

### **Abstract**

Recently, it has been suggested that sleep problems in autism spectrum disorder (ASD) not only are associated symptoms, but may be deeply related to ASD pathogenesis. Common clinical practice relating to developmental disorders, has shown that parents of children with ASD have often stated that it is more difficult to raise children in the neonatal period because these children exhibit sleep problems. This study investigated the possibility that abnormal neonatal sleep-wake rhythms are related to future ASD development. We administered questionnaires to assess parent(s) of children with ASD and controls. A retrospective analysis was conducted among 121 children with ASD (94 male and 27 female children) recruited from the K-Development Support Center for Children (K-ASD), 56 children with ASD (40 male and 16 female children) recruited from the H-Children's Sleep and Development Medical Research Center (H-ASD) and 203 children (104 male and 99 female children) recruited from four nursery schools in T-city (control). Irritable/over-reactive types of sleep-wake rhythms that cause difficulty in raising children, such as 1) frequently waking up, 2) difficulty falling asleep, 3) short sleep hours, and 4) continuous crying and grumpiness, were observed more often in ASD groups than in the control group. Additionally, the number of the mothers who went to bed after midnight during pregnancy was higher in the ASD groups than in the control group. Sleep-wake rhythm abnormalities in neonates may be considerable precursors to future development of ASD. Formation of ultradian and postnatal circadian rhythms should be given more attention when considering ASD development. Although this is a retrospective study, the results suggest that a prospective study regarding this issue may be important in understanding and discovering intervention areas that may contribute to preventing and/or properly treating ASD.

**Keywords:** Autism spectrum disorder; Neonate; Predictor; Prevention; Sleep-wake rhythm; Ultradian rhythm.

## **Ο νεογνικός ευερέθιστος ρυθμός ύπνου-αφύπνισης ως προγνωστικός παράγοντας για διαταραχές του φάσματος του αυτισμού**

### **Περίληψη**

Πρόσφατα, έχει προταθεί ότι τα προβλήματα ύπνου στη διαταραχή του φάσματος του αυτισμού (ASD) όχι μόνο σχετίζονται με συμπτώματα, αλλά μπορεί να σχετίζονται βαθιά με την παθογένεση του ASD. Κοινή κλινική πρακτική που σχετίζεται με αναπτυξιακές διαταραχές, έδειξε ότι οι γονείς παιδιών με ASD έχουν συχνά δηλώσει ότι είναι πιο δύσκολο να μεγαλώσουν παιδιά κατά τη νεογνική περίοδο επειδή αυτά τα παιδιά παρουσιάζουν προβλήματα ύπνου. Αυτή η μελέτη διερεύνησε την πιθανότητα ότι οι μη φυσιολογικοί ρυθμοί ύπνου-αφύπνισης νεογνών σχετίζονται με μελλοντική ανάπτυξη ASD. Χορηγήσαμε ερωτηματολόγια για να αξιολογήσουμε τους γονείς των παιδιών με ASD και ομάδες έλεγχου. Πραγματοποιήθηκε αναδρομική ανάλυση μεταξύ 121 παιδιών με ASD (94 άνδρες και 27 γυναίκες) που στρατολογήθηκαν από το K-Development Support Center for Children (K-ASD), 56 παιδιά με ASD (40 αρσενικά και 16 θηλυκά παιδιά) στρατολογήθηκαν από το H - Κέντρο ιατρικής έρευνας ύπνου και ανάπτυξης παιδιών (H-ASD) και 203 παιδιά (104 άνδρες και 99 γυναίκες) που στρατολογήθηκαν από τέσσερα νηπιαγωγεία στην πόλη T (ομάδα ελέγχου). Ευερέθιστοι / υπερβολικά αντιδραστικοί τύποι ρυθμών ύπνου-αφύπνισης που προκαλούν δυσκολία στην ανατροφή των παιδιών, όπως 1) συχνές αφυπνίσεις, 2) δυσκολία στον ύπνο, 3) σύντομες ώρες ύπνου και 4) συνεχές κλάμα και γκρίνια, παρατηρήθηκαν πιο συχνά σε ομάδες ASD παρά στην ομάδα ελέγχου. Επιπλέον, ο αριθμός των μητέρων που πήγαν για ύπνο μετά τα μεσάνυχτα κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης ήταν υψηλότερος στις ομάδες ASD από ό, τι στην ομάδα ελέγχου. Οι ανωμαλίες του ρυθμού ύπνου-αφύπνισης στα νεογνά μπορεί να είναι σημαντικοί πρόδρομοι για τη μελλοντική ανάπτυξη της ASD. Ο σχηματισμός των υπερηδικών και των μεταγεννητικών κιρκαδικών ρυθμών θα πρέπει να λάβει μεγαλύτερη προσοχή κατά την εξέταση της ανάπτυξης ASD. Αν και αυτή είναι μια αναδρομική μελέτη, τα αποτελέσματα υποδηλώνουν ότι μια προοπτική μελέτη σχετικά με αυτό το ζήτημα μπορεί να είναι σημαντική για την κατανόηση και την

ανακάλυψη περιοχών παρέμβασης που μπορεί να συμβάλλουν στην πρόληψη και / ή τη σωστή θεραπεία της ASD

**Λέξεις κλειδιά:** Διαταραχή φάσματος αυτισμού, Νεογνό, προγνωστικός δείκτης, Πρόληψη, Ρυθμός αφύπνισης, υπερηδικός ρυθμός.

## ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Anagnostou, E., Aman, M.G., Handen, B.L., Sanders, K.B., et al., 2016. Metformin for Treatment of Overweight Induced by Atypical Antipsychotic Medication in Young People With Autism Spectrum Disorder: A Randomized Clinical Trial. *JAMA Psychiatry*, 73 (9), 928-937
- Anderson, D.K., Liang, J.W., Lord, C., 2014. Predicting young adult outcome among more and less cognitively able individuals with autism spectrum disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 55 (5), 485-494
- Arberas, C. & Ruggieri, V., 2019. Autism. Genetic and biological aspects. *Medicina (Buenos Aires)*, 79 (Suppl. 1), 16-21
- Ashwood, K.L., Gillan, N., Horder, J., Hayward, H., et al., 2016. Predicting the diagnosis of autism in adults using the Autism-Spectrum Quotient (AQ) questionnaire. *Psychological Medicine*, 46 (12), 2595-2604
- Bachmann, C.J., Gerste, B. & Hoffmann, F., 2018. Diagnoses of autism spectrum disorders in Germany: Time trends in administrative prevalence and diagnostic stability. *Autism*, 22 (3), 283–290
- Ballester, P., Richdale, A.L., Baker, E.K. & Peiró, A.M., 2020. Sleep in autism: A biomolecular approach to aetiology and treatment. *Sleep Medicine Reviews*, 54, 101357. doi: 10.1016/j.smrv.2020.101357
- Barrios-Fernández, S., Gozalo, M., Diaz-Gonzalez, B. & Garcia-Gomez, A., 2020. A Complementary Sensory Tool for Children with Autism Spectrum Disorders. *Children (Basel.)*, 7 (11), 244. doi: 10.3390/children7110244
- Bernier, R., Golzio, C., Xiong, B., Stessman, H.A., et al., 2014. Disruptive CHD8 mutations define a subtype of autism early in development. *Cell*, 158 (2), 263-276
- Blaxill, M.F., 2004. What's going on? The question of time trends in Autism. *Public Health Reports*, 119, 536-551
- Brugha, T.S., 2018. *The psychiatry of adult autism and Asperger syndrome: a practical guide*. Oxford: Oxford University Press

- Capal, J.K., Horn, P.S., Murray, D.S., Byars, A.W., et al., 2017. Utility of the Autism Observation Scale for Infants in Early Identification of Autism in Tuberous Sclerosis Complex. *Pediatric Neurology*, 75, 80-86
- Carter, A.S., Messinger, D.S., Stone, W.L., Celimli, S., et al., 2011. A randomized controlled trial of Hanen's 'More Than Words' in toddlers with early autism symptoms. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 52 (7), 741-752
- Chaste, P. & Leboyer, M., 2012. Autism risk factors: genes, environment, and gene-environment interactions. *Dialogues in Clinical Neuroscience*, 14 (3), 281-292
- Chiarotti, F. & Venerosi, A., 2020. Epidemiology of Autism Spectrum Disorders: A review of worldwide prevalence estimates since 2014. *Brain Sciences*, 10 (5), 274. doi: 10.3390/brainsci10050274.
- Christensen, J., Grønborg, T.K., Sørensen, M.J., Schendel, D., et al., 2013. Prenatal valproate exposure and risk of autism spectrum disorders and childhood autism. *JAMA*, 309 (16), 1696-1703
- Copeland, J.N., 2018. *Autism*. American Psychiatric Association. Available in: <https://www.psychiatry.org/patients-families/autism/what-is-autism-spectrum-disorder> Accessed: 15/02/21
- Courraud, J., Ernst, M., Laursen, S., Hougaard, D.M., et al., 2021. Studying Autism Using Untargeted Metabolomics in Newborn Screening Samples. *Journal of Molecular Neuroscience*, Jan 30.doi: 10.1007/s12031-020-01787-2. Online ahead of print.
- Delobel-Ayoub, M., Ehlinger, V., Klapouszczak, D., Maffre, T. et al., 2015. Socioeconomic disparities and prevalence of autism spectrum disorders and intellectual disability. *PLoS ONE*, 10 (11), e0141964.10. doi: 10.1371/ journal.pone.0141964
- Demetriou, E.A., Lampit, A., Quintana, D.S., Naismith, S.L. et al., 2018. Autism spectrum disorders: a meta analysis of executive function. *Molecular Psychiatry*, 23 (5), 1198-1204
- Denworth, L., 2018. *Social communication in autism, explained*. Available in: <https://www.spectrumnews.org/news/social-communication-autism-explained> Accessed: 15/02/21

- Duffy, F.H. & Als, H., 2019. Autism, spectrum or clusters? An EEG coherence study. *BMC Neurology*, 19, 27  
<https://doi.org/10.1186/s12883-019-1254-1>.
- Durkin, M.S., Maenner, M.J., Baio, J., Christensen, D., et al., 2017. Autism Spectrum Disorder among US children (2002-2010): Socioeconomic, Racial, and Ethnic Disparities. *American Journal of Public Health*, 107 (11), 1818-1826
- Duyzend, M.H., Nutter, X., Coe, B.P., Baker, C., et al., 2016. Maternal Modifiers and Parent-of-Origin Bias of the Autism-Associated 16p11.2 CNV. *American Journal of Human Genetics*, 98 (1), 45-57
- Ecker, C., Bookheimer, S.Y. & Murphy, D.G., 2015. Neuroimaging in autism spectrum disorder: brain structure and function across the lifespan. *Lancet Neurology*, 14 (11), 1121-1134
- Elsabbagh, M. & Johnson, M.H., 2016. Autism and the Social Brain: The First-Year Puzzle. *Biological Psychiatry*, 80 (2), 94-99
- Fitzpatrick, S.E., Srivorakiat, L., Wink, L.K., Pedapati, E.V., et al., 2016. Aggression in autism spectrum disorder: presentation and treatment options. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*, 12, 1525-1538
- Farmer, C., Butter, E., Mazurek, M.O., Cowan, C., et al., 2015. Aggression in children with autism spectrum disorders and a clinic-referred comparison group. *Autism*, 19 (3), 281–291
- Fombonne, E., 2020. Epidemiological controversies in autism. *Swiss Archives of Neurology, Psychiatry and Psychotherapy*, 171, w03084  
doi: 10.4414/sanp.2020.03084
- Franzoi, M.A.H., Guedes do Santos, J.L., Shubert Backes, V.M. & Souza Ramos, F.R., 2016. Music intervention as a nursing care strategy for children with autism spectrum disorder at a psychosocial care center. *Texto Contexto – Enfermagem*, 25 (1), e1020015.
- Fung, L.K., Mahajan, R., Nozzolillo, A., Bernal, P., et al., 2016. Pharmacologic Treatment of Severe Irritability and Problem Behaviors in Autism: A Systematic Review and Meta-analysis. *Pediatrics*, 137 Suppl 2, S124-135

- Gates, J.A., Kang, E. & Lerner, M.D., et al., 2017. Efficacy of group social skills interventions for youth with autism spectrum disorder: A systematic review and meta-analysis. *Clinical Psychology Review*, 52, 164-181
- Gaugler, T., Klei, L., Sanders, S.J., Bodea, C.A., et al., 2014. Most genetic risk for autism resides with common variation. *Nature Genetics*, 46 (8), 881-5
- Gotham, K., Bishop, S.L., Hus, V., Huerta, M., et al., 2013. Exploring the relationship between anxiety and insistence on sameness in autism spectrum disorders. *Autism Research*, 6 (1), 33–41
- Green, J., Absoud, M., Grahame, V., Malik, O., et al., 2018. Pathological Demand Avoidance: symptoms but not a syndrome. *Lancet Child and Adolescent Health*, 2 (6), 455-464
- Halladay, A.K., Bishop, S., Constantino, J.N., Daniels, A.M., et al., 2015. Sex and gender differences in autism spectrum disorder: summarizing evidence gaps and identifying emerging areas of priority. *Molecular Autism*, 6, 36. doi: 10.1186/s13229-015-0019-y. eCollection 2015
- Hampton, L.H., Kaiser, A.P., 2016. Intervention effects on spoken-language outcomes for children with autism: a systematic review and meta-analysis. *Journal of Intellectual Disability Research*, 60 (5), 444-463
- Happé, F.G., Mansour, H., Barrett, P., Brown, T., et al., 2016. Demographic and Cognitive Profile of Individuals Seeking a Diagnosis of Autism Spectrum Disorder in Adulthood. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 46 (11), 3469-3480
- Harel-Gadassi, A., Friedlander, E., Yaari, M., Bar-Oz, B., et al., 2018. Risk for ASD in Preterm Infants: A Three-Year Follow-Up Study. *Autism Research and Treatment*, 2018, 8316212. doi: 10.1155/2018/8316212.
- Hazlett, H.C., Gu, H., Munsell, B.C., Kim, S.H., et al., 2017. Early brain development in infants at high risk for autism spectrum disorder. *Nature*, 542 (7641), 348-351

- Hens, K., 2019. The many meanings of autism: conceptual and ethical reflections. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 61 (9), 1025-1029
- Hirvikoski, T., Mittendorfer-Rutz, E., Boman, M., Larsson, H., et al., 2016. Premature mortality in autism spectrum disorder. *British Journal of Psychiatry*, 208 (3), 232-238
- Hodges, H., Fealko, C. & Soares, N., 2020. Autism spectrum disorder: definition, epidemiology, causes, and clinical evaluation. *Translational Pediatrics*, 9 (Suppl 1), S55-S65
- Hourston, S. & Atchley, R., 2017. Autism and mind-body therapies: A systematic review. *Journal of Alternative and Complementary Medicine*, 23 (95), 331-339
- Idring, S., Magnusson, C., Lundberg, M., Ek, M., et al., 2014. Parental age and the risk of autism spectrum disorders: findings from a Swedish population-based cohort. *International Journal of Epidemiology*, 43 (1), 107-115
- Idring, S., Lundberg, M., Sturm, H., Dalman, C., et al., 2015. Changes in prevalence of autism spectrum disorders in 2001–2011: Findings from the Stockholm youth cohort. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45 (6), 1766–1773
- Kalsner, L., & Chamberlain, S.J., 2015. Prader-Willi, Angelman, and 15q11-q13 Duplication Syndromes. *Pediatric Clinics of North America*, 62 (3), 587-606
- Kanne, S.M. & Mazurek, M.O., 2011. Aggression in children and adolescents with ASD: Prevalence and risk factors. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 41 (7), 926-937
- Klin, A., 2006. Autism and Asperger syndrome: an overview. *Revista Brasileira de Psiquiatria*, 28 (Supl. I), S3-S11
- Krumm, N., Turner, T.N., Baker, C., Vives, L., 2015. Excess of rare, inherited truncating mutations in autism. *Nature Genetics*, 47 (6), 582-588
- Lawson, R.A., Papadakis, A.A., Higginson, C.I., Barnett, J.E., et al. (2015). Everyday executive function impairments predict comorbid

psychopathology in autism spectrum and attention deficit hyperactivity disorders. *Neuropsychology*, 29 (3), 445-453

- Lewis, J.D., Evans, A.C., Pruett, J.R., Botteron, K., et al., 2014. Network inefficiencies in autism spectrum disorder at 24 months. *Translational Psychiatry*, 4 (5), e388. doi: 10.1038/tp.2014.24.
- Li, H.H., Wang, C.X., Feng, J.Y., Wang, B., et al., 2020. A Developmental Profile of Children With Autism Spectrum Disorder in China Using the Griffiths Mental Development Scales. *Frontiers in Psychology*, 11, 570923. doi: 10.3389/fpsyg.2020.570923.
- Liu, T.L., Wang, P.W., Yang, Y.C., Hsiao, R.C., et al., 2019.. Deficits in facial emotion recognition and implicit attitudes toward emotion among adolescents with high functioning autism spectrum disorder. *Comprehensive Psychiatry*, 90, 7-13
- Lord, C., Elsabbagh, M., Baird, G. & Veenstra-Vanderweele, J., 2018. Autism Spectrum Disorder. *Lancet*, 392 (10146), 508-520
- Lyall, K., Ashwood, P., Van de Water, J., Hertz-Picciotto, I., 2014. Maternal immune-mediated conditions, autism spectrum disorders, and developmental delay. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 44 (7), 1546-1555
- Lyall, K., Croen, L., Daniels, J., Fallin, M.D. et al., 2017. The changing epidemiology of Autistic Spectrum Disorders. *Annual Review of Public Health*, 38, 81-102
- Maenner, M.J., Shaw, K.A., Baio, J., Washington, A., et al., 2020. Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2016. *MMWR Surveillance Summary*, 69 (No. SS-4), 1–12. doi: <http://dx.doi.org/10.15585/mmwr.ss6904a1external> icon
- Magalhaes, J.M., Lima, F.S.V., de Oliveira Silva, F.R. & Mendes Rodrigues, A.B., 2020. Nursing care to the autistic child: an integrative review. *Enfermeria Global*, 19 (58), 531-559
- Mandy, W., Clarke, K., McKenney, M., Strydom, A., et al., 2018. Assessing Autism in Adults: An Evaluation of the Developmental,

- Dimensional and Diagnostic Interview-Adult Version (3Di-Adult). *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 48 (2), 549-560
- McPartland, J. & Volkmar, F.R., 2012. Autism and related disorders. *Handbook of Clinical Neurology*, 106, 407-418
  - Messinger, D.S., Young, G.S., Webb, S.J., Ozonoff, S., et al., 2015. Early sex differences are not autism-specific: A Baby Siblings Research Consortium (BSRC) study. *Molecular Autism*, 6, 32. doi: 10.1186/s13229-015-0027-y. eCollection 2015.
  - Miike, T., Toyoura, M., Tonooka, S., Konishi, Y., et al., 2020. Neonatal irritable sleep-wake rhythm as a predictor of autism spectrum disorders. *Neurobiology of Sleep and Circadian Rhythms*, 9, 100053. doi: 10.1016/j.nbscr.2020.100053.
  - Mitchell, M.J., Newall, A.H., Sokol, J. & Williams, K.J., 2020. Simulation-Based Education for Staff Managing Aggression and Externalizing Behaviors in Children With Autism Spectrum Disorder in the Hospital Setting: Pilot and Feasibility Study Protocol for a Cluster Randomized Controlled Trial. *JMIR Research Protocols*, 9 (6), e18105. doi: 10.2196/18105
  - Morales-Hidalgo, P., Ferrando, P.J. & Canals, J., 2018. Assessing the heterogeneity of autism spectrum symptoms in a school population. *Autism Research* 11 (7), 979–988
  - Narzisi, A., Posada, M., Barbieri, F., Chericoni, N., et al., 2018. Prevalence of Autism Spectrum Disorder in a large Italian catchment area: A school-based population study within the ASDEU project. *Epidemiology and Psychiatric Sciences*, 29, e5. doi: 10.1017/S2045796018000483
  - National Institute on Deafness and Other Communication Disorders – NIDCD, 2020. *Autism Spectrum Disorder: Communication problems in children*. Fact Sheet: Voice, Speech, and Language. NIH Pub. No. 97-4315. Bethesda: NIDCD
  - Niditch, L.A., Varela, R.E., Kamps, J.L., & Hill, T., 2012. Exploring the association between cognitive functioning and anxiety in children with autism spectrum disorders: The role of social understanding and

- aggression. *Journal of Clinical Child & Adolescent Psychology*, 41 (2), 127–137
- Niu, M., Han, Y., Dy, A.B.C., Du, J. et al., 2017. Autism Symptoms in Fragile X Syndrome. *Journal of Child Neurology*, 32 (10), 903-909
  - O'Reilly C, Lewis JD, Elsabbagh M., 2017. Is functional brain connectivity atypical in autism? A systematic review of EEG and MEG studies. *PLoS One*, 12 (5), e0175870. doi: 10.1371/journal.pone.0175870. eCollection 2017.
  - Owen, A.M., Gary, A. & Schnetter, V., 2020. Nursing care of patients with autism spectrum disorder. *Nursing Made Incredibly Easy*, 18 (2), 28-36
  - Panju, S., Brian, J., Dupuis, A., Anagnostou, E., & Kushki, A., 2015. Atypical sympathetic arousal in children with autism spectrum disorder and its association with anxiety symptomatology. *Molecular Autism*, 6 (1), 1–10
  - Paval, D., 2017. A dopamine hypothesis of Autism Spectrum Disorder. *Developmental Neuroscience*, 39 (5), 355-360
  - Pérez-Crespo, L., Prats-Urbe, A., Tobias, A., Duran-Tauleria, E., et al., 2019. Temporal and Geographical Variability of Prevalence and Incidence of Autism Spectrum Disorder Diagnoses in Children in Catalonia, Spain. *Autism Research*, 12 (11), 1693–1705
  - Pickles, A., Le Couteur, A., Leadbitter, K., Salomone, E., et al., 2016. Parent-mediated social communication therapy for young children with autism (PACT): long-term follow-up of a randomized controlled trial. *Lancet*, 388 (10059), 2501-2509
  - Politte, L.C. 7 McDougale, C.J., 2014. Atypical antipsychotics in the treatment of children and adolescents with pervasive developmental disorders. *Psychopharmacology (Berl)*, 231 (6), 1023-1036
  - Pruett, J.R. & Povinelli, D.J., 2016. Commentary – Autism Spectrum Disorder: Spectrum or cluster? *Autism Research*, 9 (12), 1237-1240
  - Pugliese, C.E., White, B.A., White, S.W., & Ollendick, T.H., 2013. Social anxiety predicts aggression in children with ASD: Clinical

- comparisons with socially anxious and oppositional youth. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43 (5), 1205–1213
- Rane, P., Cochran, D., Hodge, S.M., Haselgrove, C., et al., 2015. Connectivity in Autism: A Review of MRI Connectivity Studies. *Harvard Review of Psychiatry*, 23 (4), 223-244
  - Rogers, S., 2016. Early Start Denver Model. In: Romanczyk, R.G. & McEachin, J. (eds). *Comprehensive models of autism spectrum disorder treatment*. Cham: Springer International Publishing, pp. 45–62
  - Sanchack, K.E. & Thomas, C.A., 2016. Autism Spectrum Disorder: Primary care principles. *American Family Physician*, 94 (12), 972-979
  - Sandin, S., Lichtenstein, P., Kuja-Halkola, R., Larsson, H., et al., 2014. The familial risk of autism. *JAMA*, 311 (17), 1770-1777
  - Schendel, D.E., Overgaard, M., Christensen, J., Hjort, L., et al., 2016. Association of Psychiatric and Neurologic Comorbidity With Mortality Among Persons With Autism Spectrum Disorder in a Danish Population. *JAMA Pediatrics*, 170 (3), 243-250
  - Schreibman, L., Dawson, G., Stahmer, A.C., Landa, R., et al., 2015. Ingersoll Naturalistic Developmental Behavioral Interventions: Empirically Validated Treatments for Autism Spectrum Disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45,(8), 2411-2428
  - Sealy, J. & Glovinsky, I.P., 2016. Strengthening the reflective functioning capacities of parents who have a child with a neurodevelopmental disability through a brief, relationship-focused intervention. *Infant Mental Health Journal*, 37 (2), 115-124
  - Shea, L., Newschaffer, C.J., Xie, M., Myers, S.M., et al., 2014. Genetic testing and genetic counseling among Medicaid-enrolled children with autism spectrum disorder in 2001 and 2007. *Human Genetics* 133 (1), 111-116
  - Skonieczna-Żydecka, K., Gorzkowska, I., Pierzak-Sominka, J. & Adler G., 2017. The Prevalence of Autism Spectrum Disorders in West Pomeranian and Pomeranian Regions of Poland. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities*, 30 (2), 283–289

- Sullivan, M.O., Gallagher, L. & Heron, E.A., 2019. Gaining Insights into aggressive behaviour in Autism Spectrum Disorder using latent profile analysis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 49, 4209-4218
- Sundberg, M. & Sahin, M., 2015. Cerebellar Development and Autism Spectrum Disorder in Tuberous Sclerosis Complex. *Journal of Child Neurology*, 30 (14), 1954-1962
- Tick B, Bolton P, Happé F, Rutter M, et al., 2016. Heritability of autism spectrum disorders: a meta-analysis of twin studies. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 57 (5), 585-595
- Weiner, D.J., Wigdor, E.M., Ripke, S., Walters, R.K., et al., 2017. Polygenic transmission disequilibrium confirms that common and rare variation act additively to create risk for autism spectrum disorders. *Nature Genetics*, 49 (7), 978-985
- Vicker, B., 2020. *Social communication and language characteristics associated with high functioning, verbal children and adults with ASD*. Indiana University Bloomington. Indiana Resource Center for Autism. Available in: <https://www.iidc.indiana.edu/irca/articles/social-communication-and-language-characteristics.html> Accessed: 16/02/21
- Visser, E.M., Berger, H.J.C., Prins, J.B., Van Schrojenstein Lantman-De Valk, H.M.J., & Teunisse, J.P., 2014. Shifting impairment and aggression in intellectual disability and autism spectrum disorder. *Research in Developmental Disabilities*, 35 (9), 2137–2147
- Weitlauf, A.S., McPheeters, M.L., Peters, B., Sathe, N., et al., 2014. *Therapies for children with autism spectrum disorder: behavioral interventions update. Comparative Effectiveness Review No. 137*. Rockville, MD: Agency for Healthcare Research and Quality
- World Health Organization – WHO, 2019. *Autism Spectrum Disorders*. Available in: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/autism-spectrum-disorders> Accessed: 15/02/21
- Woynaroski, T., Yoder, P. & Watson, L.R., 2016. A typical Cross-Modal Profiles and Longitudinal Associations Between Vocabulary

Scores in Initially Minimally Verbal Children With ASD. *Autism Research*, 9 (2), 301-310

- Yuen, C.R.K., Merico, D., Bookman, M., Howe, L. J., et al., 2017. Whole genome sequencing resource identifies 18 new candidate genes for autism spectrum disorder. *Nature Neuroscience*, 20 (4), 602-611
- Zerbo, O., Yoshida, C., Gunderson, E.P., Dorward, K., et al., 2015. Inter pregnancy Interval and Risk of Autism Spectrum Disorders. *Pediatrics*, 136 (4), 651-657