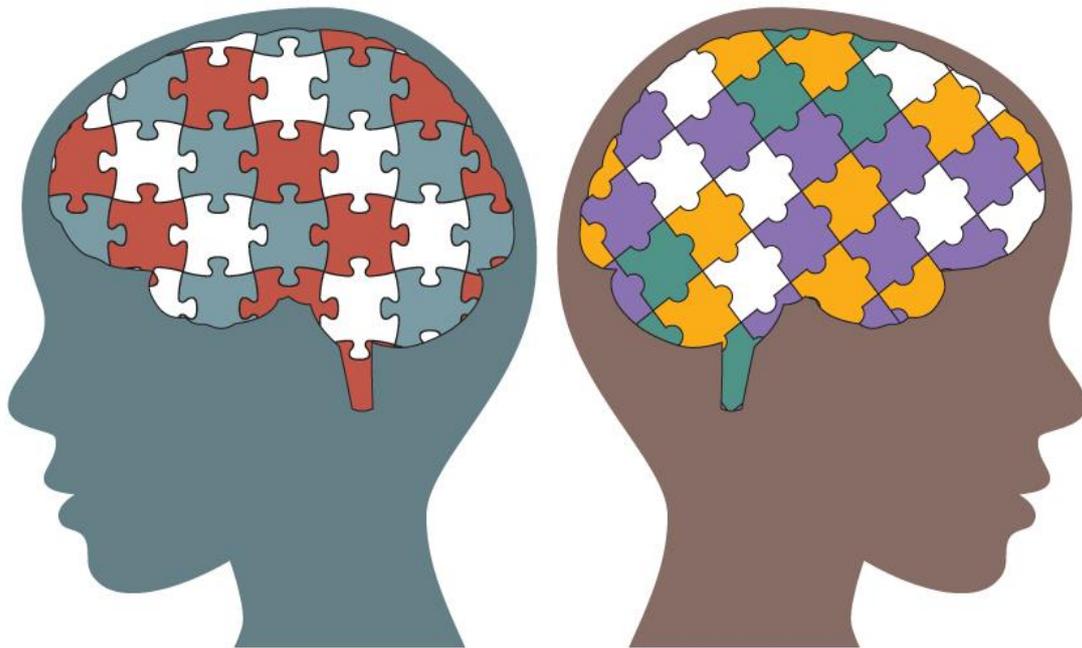


ΤΕΙ ΗΠΕΙΡΟΥ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΩΝ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΠΡΟΝΟΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ: ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑ

**ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ: ΠΟΛΥΠΑΡΑΓΟΝΤΙΚΗ ΠΡΟΣΕΓΓΙΣΗ ΤΩΝ
ΑΝΑΠΤΥΞΙΑΚΩΝ ΔΙΑΤΑΡΑΧΩΝ ΣΕ ΕΠΙΠΕΔΟ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ: ΜΕΛΕΤΗ
ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΠΑΙΔΙΩΝ ΗΛΙΚΙΑΣ 3-7 ΕΤΩΝ ΜΕ ΔΙΑΤΑΡΑΧΗ
ΑΥΤΙΣΜΟΥ**



Φοιτήτριες: Μπακαγιάννη Αγγελική, ΑΜ: 15964
Σατραζέμη Μαρία, ΑΜ: 15962
Υπεύθυνη καθηγήτρια: κ. Ζακοπούλου Βικτωρία

Πρόλογος

Στη σύγχρονη εποχή πολλά παιδιά αντιμετωπίζουν ένα πρόβλημα το οποίο αποκαλείται αυτισμός. Ο αυτισμός είναι μια διάχυτη αναπτυξιακή διαταραχή και επηρεάζει όλους τους τομείς αλληλεπίδρασης ενός ατόμου με το περιβάλλον του. Με τον τρόπο αυτό, το άτομο απομονώνεται και αποτυγχάνει στη διαδικασία της κοινωνικοποίησης.

Το θέμα αυτής της εργασίας είναι η πολυπαραγοντική προσέγγιση του αυτισμού σε επίπεδο διάγνωσης. Αρχικά, στο πρώτο μέρος της εργασίας γίνεται μια προσπάθεια ανάπτυξης του ζητήματος του αυτισμού το οποίο είναι ένα αμφιλεγόμενο θέμα για πολλούς ειδικούς. Προσπαθούμε μέσω βασικών αρχών, ορισμών και θεωριών να καταστήσουμε δυνατή την πλήρη κατανόηση του αντικειμένου.

Επιπλέον, στην παρούσα εργασία δίνεται ιδιαίτερη έμφαση τόσο στα εργαλεία αξιολόγησης όσο και στις μεθόδους διάγνωσης που απαιτούνται να γίνονται προκειμένου να γίνει η ασφαλής διάγνωση του αυτισμού. Ακόμη παρουσιάζονται κάποιοι ευρέως διαδεδομένοι μέθοδοι παρέμβασης για τον αυτισμό.

Το δεύτερο μέρος της εργασίας περιλαμβάνει δύο μελέτες περιπτώσεων περιστατικών δύο αυτιστικών παιδιών με απώτερο σκοπό τη μελέτη της κατανόησης και της σημασίας της πολυπαραγοντικής διάγνωσης του αυτισμού.

Στην προσπάθειά μας να προχωρήσουμε σε μια βαθύτερη μελέτη και αναζήτηση που αφορά την πολυπαραγοντική διαγνωστική διαδικασία του αυτισμού, μας βοήθησε και μας καθοδήγησε βήμα προς βήμα η κ. Ζακοπούλου, την οποία ευχαριστούμε θερμά για την άψογη συνεργασία καθώς και την πολύτιμη συμβολή της που μας προσέφερε.

Ακόμη, οφείλουμε να ευχαριστήσουμε το Ειδικό Κέντρο Θεραπειών Παπαγεωργίου Μαρία και την μητέρα του Κ. για την πολύτιμη βοήθεια που μας προσέφεραν στην εύρεση μελέτης περίπτωσης του ενός περιστατικού το οποίο αποτέλεσε για εμάς <<τροφή για σκέψη>> και μας έκανε να ερευνήσουμε αρκετά πάνω στο θέμα του αυτισμού.

Τέλος, θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε τις οικογένειές μας οι οποίοι μας στήριξαν και μας βοήθησαν να σπουδάσουμε και να εξελιχθούμε περαιτέρω ως άνθρωποι.

Περίληψη

Η συγκεκριμένη εργασία χωρίζεται σε δύο μέρη, το βιβλιογραφικό και τις μελέτες περίπτωσης. Στο πρώτο μέρος παρουσιάζονται τα διαγνωστικά κριτήρια του αυτισμού και τα αίτια που επηρεάζουν την εμφάνιση και την εκδήλωση του αυτισμού. Επιπλέον, αναφέρονται τα συμπτώματα του αυτισμού αν και το κύριο θέμα που παρουσιάζεται στην παρούσα εργασία είναι η πολυπαραγοντική διάγνωση του αυτισμού. Επίσης, η εργασία περιλαμβάνει τις μεθόδους παρέμβασης οι οποίες χρησιμοποιούνται σε ανθρώπους που πάσχουν από αυτισμό. Στο δεύτερο μέρος, παρουσιάζεται η πολυπαραγοντική διάγνωση ενός παιδιού καθώς και η ελλιπής διάγνωση ενός άλλου παιδιού. Τέλος, δίνονται αναλυτικά όλες οι εξετάσεις των δύο παιδιών και τα αποτελέσματά τους καθώς και τα ερωτηματολόγια του μοντέλου ESSENCE.

Abstract

This specific study is separated in two parts, bibliography and case studies. In the first part are represented the diagnostic criteria and the causes which affect the presence and the development of autism. Furthermore, are referred the symptoms of autism, although the main subject which is presented in this specific study is the multifactorial diagnosis of autism. Also, the study includes the intervention methods which are used in people who suffer from autism. In the second part, is presented the multifactorial diagnosis of a child as well as the short diagnosis of another child. Finally, are given analytically all the examinations of the two children and their results as well as the questionnaires of ESSENCE.

Περιεχόμενα

Πρόλογος.....	2
Περίληψη.....	3
Εισαγωγή.....	7

Α΄ Μέρος

Κεφάλαιο 1^ο

1.1 Ιστορική αναδρομή	9
1.2 Ορισμός.....	11
1.3 . Ηλικία εκδήλωσης.....	12
1.4 Επιδημιολογικά στοιχεία.....	13
1.5 Διαγνωστικά κριτήρια-Κλινικό προφίλ.....	14
1.5.1 Διαγνωστικά κριτήρια για τον αυτισμό κατά DSM-IV.....	16
1.5.1 Διαγνωστικά κριτήρια για τον αυτισμό κατά ICD-10.....	17
1.5.2 Διαφορές ICD-10 και DSM-IV.....	19
1.6 Γενικά χαρακτηριστικά αυτισμού.....	21
1.6.1 Βασικά χαρακτηριστικά που αφορούν την επικοινωνία, την ανάπτυξη και τον τρόπο ομιλίας	21
1.6.2 Χαρακτηριστικά της κοινωνικοποίησης.....	23
1.6.3 Χαρακτηριστικά της αντίληψης.....	24
1.6.4 Επιπρόσθετα χαρακτηριστικά στην αντίληψη, στην προσοχή, στην σκέψη, στην μίμηση και στη μνήμη.....	25
1.6.5 Χαρακτηριστικά της κινητικότητας.....	27
1.6.6 Χαρακτηριστικά της αισθητικότητας	28
1.6.7 Χαρακτηριστικά της δημιουργικής φαντασίας – Συμβολικό παιχνίδι.....	29
1.7 Σύνδρομα με χαρακτηριστικά αυτισμού – Μορφές αυτισμού.....	29

Κεφάλαιο 2^ο

2.1 Αίτια αυτισμού.....	36
2.2 Ψυχολογικοί παράγοντες.....	36
2.3 Γενετικοί παράγοντες.....	37

2.4 Χρωμοσωμικοί παράγοντες.....	39
2.5 Νευρολογικοί παράγοντες.....	40
2.6 Βιοχημικοί παράγοντες.....	42
2.7 Οργανικοί – Βιολογικοί παράγοντες.....	43

3^ο ΚΕΦΑΛΑΙΟ

3.1 Διάγνωση του αυτισμού	45
3.2 Διαγνωστική ομάδα.....	46
3.3 Η σημασία της έγκαιρης διάγνωσης.....	47
3.4 Διαγνωστική διαδικασία.....	48
3.4.1 CHAT.....	48
3.4.2 M-CHAT.....	49
3.4.3 Childhood Autism Rating Scale (C.A.R.S.).....	49
3.4.4 Autistic Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)	50
3.4.5 Διαγνωστική Συνέντευξη για Διαταραχές Κοινωνικότητας και Επικοινωνίας (DISCO)	51
3.4.6 Vineland Adaptive Behavior Scales	52
3.4.7 Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS)	52
3.4.8 Psychoeducational Profile – Revised (PEP-R)	53
3.4.9 Adult- Adolescent Psycho Educational Profile (AAPEP)	53
3.4.10 Denver II	53
3.4.11 Revised Denver Pre – Screening Developmental Questionnaire	55
3.4.12 BRIGANCE Screens	55
3.4.13 LENA	55
3.4.14 Ages and Stages Questionnaire (ASQ)	56
3.4.15 Autism Screening Questionnaire (ASQ)	57
3.4.16 Child Developmental Inventories (CDIs)	57
3.4.17 WISC- III	58
3.4.18 WPPSI-R.....	59
3.4.19 Κλίμακα Bayley scales II	59
3.4.20 Τεστ Συμβολικού παιχνιδιού (STP) - (Symbolic Play Test)	59
3.4.21 Pervasive Developmental Disorder Screening Test-Stage 1 (PDDST).....	60
3.4.22 Autism Treatment Evaluation Checklist (ATEC).....	60
3.4.23 Sensory Profile Test	60

3.4.24 Childhood Autism Rating Scale	61
3.4.25 Parent Interview for Autism	61
3.4.26 Asperger Syndrome Diagnostic Scale (ASDS)	62
3.4.27 Childhood Asperger Syndrome Test (CAST)	62
3.4.28 Social Communication Questionnaire (SCQ)	62
3.4.29 Εργαλείο Λογοθεραπευτικής Αξιολόγησης στο Γνωστικό Τομέα.....	63
3.4.30 Screening Tool for Autism in Two-years-old	63
3.4.31Πρότυπη Αναπτυξιακή Δοκιμασία Ανίχνευσης Διαταραχών Επικοινωνίας «παῖς»	64
3.4.32ΕΔΑΛΦΑ (Εργαλείο Διεπιστημονικής ομάδας για την Αξιολόγηση του Επιπέδου Λειτουργικότητας παιδιού στο Φάσμα του Αυτισμού).....	64
3.4.33Parents' Evaluation of Developmental Status PEDS	65
3.4.34Austalian Scale for Asperger's Syndrome	65
3.4.35Κλίμακα Αξιολόγησης Αυτισμού Gilliam (GARS).....	65
3.4.36 Διαγνωστικό Τεστ για Παιδιά με Διαταραγμένη Συμπεριφορά, Τύπου E-2.....	67
3.4.37Ερωτηματολόγιο Ανάπτυξης Παιδιού για Γονείς.....	68
3.4.38Πραγματολογικό προφίλ των πρώιμων επικοινωνιακών δεξιοτήτων (PragmaticProfile.....	68
3.5Πρόσθετοι έλεγχοι-Εξετάσεις.....	70
3.5.1 Ηλεκτροφυσιολογικοί μέθοδοι.....	70
3.5.1.1 Ηλεκτροεγκεφαλογράφημα.....	71
3.5.1.2 MEG (Μαγνητοεγκεφαλογράφημα).....	73
3.5.2 Αιμοδυναμικές μέθοδοι.....	75
3.5.2.1 fMRI (Λειτουργική Μαγνητική Τομογραφία).....	75
3.5.2.2 PET(τομογραφία εκπομπής ποζιτρονίων).....	76
3.5.3 Μαγνητική τομογραφία.....	79
3.5.4 Ηλεκτρονική Αξονική Τομογραφία Εγκεφάλου.....	83
3.5.5 Ακοολογική αξιολόγηση.....	83
3.5.6 Έλεγχος μολύβδου.....	85
3.5.7 Έλεγχος οζώδους σκλήρυνσης.....	86
3.5.8 Μεταβολικές εξετάσεις.....	86
3.5.9 Γενετικός έλεγχος.....	87

3.5.10 Μοριακός Καρυότυπος ή Μικροσυστοιχίες συγκριτικού γενομικού υβριδισμού (array CGH).....	88
--	----

4^ο Κεφάλαιο

4.1 Εισαγωγή στην αποκατάσταση του αυτισμού	91
4.2 Μορφές παρέμβασης στον αυτισμό.....	93
4.2.1 Μέθοδος Τοματίς.....	93
4.2.2 Σύστημα Επικοινωνίας Μέσω Ανταλλαγής Εικόνων (Picture Exchange Communication System – PECS)	94
4.2.3 Μέθοδος TEACCH (Treatment & Education of Autistic and related Communication Handicapped Children)	95
4.2.4 MAKATON	96
4.2.5 Εφαρμοσμένη Ανάλυση Συμπεριφοράς (Applied Behaviour Analysis – ABA).....	97
4.2.6 Πρόγραμμα Lovaas	98
4.2.7 Αισθητηριακή ολοκλήρωση	98
4.2.8 Denver Health Sciences Program.....	101
4.2.9 Μέθοδος GREENSPAN.....	101
4.2.10 Προγράμματα LEAP (Learning Experiences: An Alternative Program for Preschoolers and Parents - Μαθησιακές Εμπειρίες: ένα Εναλλακτικό πρόγραμμα για Παιδιά Προσχολική Ηλικίας και Γονείς).....	102
4.2.11 Μουσικοθεραπεία	102
4.2.12 Εικαστική θεραπεία	103
4.2.13 Μέθοδος MILLER	105
4.2.14 Κοινωνικές Ιστορίες	106
4.2.15 Νοηματική Γλώσσα	108
4.2.16 Θεραπεία με σφιχταγκάλιασμα	109
4.2.17 Η θεραπεία της καθημερινής ζωής (Higashi).....	109
4.2.18 Ψυχοθεραπεία	109
4.2.19 Φαρμακοθεραπεία.....	111
4.2.20 Λογοθεραπεία	113
4.2.21 Θεραπευτική ιππασία	114
4.2.22 Θεραπεία μέσω παιχνιδιού.....	115

4.3	Πολυπαραγοντική διάγνωση- ESSENCE.....	116
-----	--	-----

Β΄ Μέρος

5^ο Κεφάλαιο

5.1	Μορφές αξιολόγησης.....	126
5.1.1	Περιστατικό 1.....	126
5.1.2	Περιστατικό 2.....	135
5.2	Διαμόρφωση διαγνωστικού Profile.....	136
5.2.1	Διαγνωστικό Profile περιστατικού 1.....	136
5.2.2	Διαγνωστικό Profile περιστατικού 2.....	149
	Συμπέρασμα.....	155
	Βιβλιογραφία.....	156
	Παράρτημα.....	171

Εισαγωγή

Το θέμα το οποίο πραγματεύεται η παρούσα εργασία είναι η πολυπαραγοντική διάγνωση του αυτισμού. Ο αυτισμός είναι μια αναπτυξιακή διαταραχή που επηρεάζει ολόκληρη τη νοητική ανάπτυξη. Πρόκειται για μια εκ γενετής διαταραχή του εγκεφάλου, που επηρεάζει τον τρόπο που ο εγκέφαλος χρησιμοποιεί τις πληροφορίες. Περιγράφηκε για πρώτη φορά το 1943 από τον Leo Kanner. Επιπλέον, στις αρχές του 1980, η Lorna Wing ανέφερε τα διαγνωστικά κριτήρια τα οποία αφορούν τα προβλήματα που παρουσιάζουν τα αυτιστικά άτομα στους τομείς της κοινωνικοποίησης, της επικοινωνίας καθώς και της φαντασίας. Ωστόσο, στο διάστημα που μεσολάβησε πολλοί επιστήμονες άρχισαν να ενδιαφέρονται όλο και πιο πολύ για τη διερεύνηση του αυτισμού.

Τα άτομα με αυτισμό εμφανίζουν τα συμπτώματα ήδη από τη βρεφική ηλικία όπου δεν προσκολλώνται σε σημαντικά πρόσωπα και γενικότερα παρουσιάζουν καθυστέρηση ή υστέρηση στην ανάπτυξη του λόγου.

Η παρούσα εργασία εστιάζεται στην αξιολόγηση του αυτισμού και στόχος της είναι να ενημερώσει την ανάγκη ύπαρξης πολυπαραγοντικής διάγνωσης σε αναπτυξιακές διαταραχές όπως είναι ο αυτισμός. Ύστερα από προσωπική έρευνα, συλλέχθηκαν πληροφορίες σχετικές με το θέμα, οι οποίες παρουσιάζονται στη συνέχεια δομημένες σε κεφάλαια, τα οποία περιλαμβάνουν και αναλύουν στοιχεία σχετικά με την ιστορική αναδρομή, τον ορισμό, τη συμπτωματολογία, τα χαρακτηριστικά, τα πιθανά αίτια, τα επιδημιολογικά στοιχεία, τη διάγνωση, την πολυπαραγοντική διάγνωση σύμφωνα με το μοντέλο ESSENCE, την αξιολόγηση καθώς και τις θεραπευτικές προσεγγίσεις. Ακόμη, παρουσιάζονται δύο περιστατικά. Στο ένα έχει πραγματοποιηθεί πολυπαραγοντική διάγνωση ενώ στο άλλο οι εξετάσεις του παιδιού είναι ελλιπείς. Με τον τρόπο αυτό γίνεται μια προσπάθεια τονισμού της σημασίας ύπαρξης πολλών διαγνωστικών εξετάσεων προκειμένου να εξέλθει μια ασφαλής διάγνωση. Τέλος, στο παράρτημα παρατίθενται όλες οι εξετάσεις των περιστατικών μας.

Α' ΜΕΡΟΣ

1.7 Ιστορική αναδρομή

Ο όρος αυτισμός αποτελεί ρίζα της ελληνικής λέξης «αυτός» που σημαίνει «εγώ ο ίδιος» δηλαδή η απομόνωση ενός ατόμου στον εαυτό του (Συνοδινού, 1996; Γενά, 2002).

Ο Ελβετός ψυχίατρος Bleuler το 1911 ήταν αυτός που χρησιμοποίησε πρώτος τον όρο «αυτισμό». Ο λόγος που ο Bleuler εισήγαγε τον όρο αυτισμό στην ψυχιατρική γλώσσα ήταν για να χαρακτηρίσει τα συμπτώματα της σχιζοφρένειας. Σύμφωνα με τον Ελβετό ψυχίατρο αυτισμό ονομάζουμε τη διαταραχή στην οποία το άτομο απομονώνεται στον εαυτό του, δεν έχει κοινωνικές επαφές και απέχει από την πραγματικότητα χωρίς όμως αυτό να σημαίνει ότι δεν έχει εσωτερική σκέψη (Συνοδινού, 1996). Όπως είχε πει και ο ίδιος στο *Annalectes* (Paris 1926) «Η αυτιστική ευαισθησία και η αυτιστική σκέψη έχουν τους δικούς τους νόμους» (Συνοδινού, 1996).

Όμως παρ' όλα αυτά ο Leo Kanner (1943) και ο Hans Asperger (1944) ήταν οι πρώτοι που ανέφεραν τον όρο αυτισμό σε μελέτες τους όπου περιέγραφαν περιπτώσεις παιδιών που είχαν ελλείμματα στις κοινωνικές επαφές, στερεότυπες συμπεριφορές και ιδιόμορφη γλωσσική ανάπτυξη (Κάκουρος et al, 2005).

Ο Leo Kanner στην μελέτη του με τίτλο «Αυτιστικές διαταραχές της συναισθηματικής επαφής» περιγράφει μια σειρά από χαρακτηριστικά που εντόπισε σε μια ομάδα 11 παιδιών. Τα χαρακτηριστικά που εντόπισε στα παιδιά αυτά είναι τα εξής:

- Καθυστερημένη ομιλία και ηχολαλία
- Καλή γνωστική αντίληψη
- Έντονη αντίδραση σε εξωτερικά ερεθίσματα
- Στερεότυπες συμπεριφορές
- Φυσιολογική μνήμη και φυσική κατάσταση
- Έντονα ξεσπάσματα στην εναλλαγή της καθημερινής ρουτίνας.
- Πολύ καλή οπτική ικανότητα (Lennardetal, 2004; Κάκουροsetal, 2005; Happe, 2003).

Όπως είχε πει και ο ίδιος συμπερασματικά σε μετέπειτα εργασίες του: «Θα πρέπει λοιπόν να εκλάβουμε ως δεδομένο ότι τα παιδιά αυτά έρχονται στη ζωή με εγγενή ανικανότητα να σχηματίσουν τη συνηθισμένη, βιολογικά καθορισμένη, συναισθηματική επαφή με τους ανθρώπους, όπως ακριβώς άλλα παιδιά έρχονται στη ζωή με εγγενής σωματικές ή διανοητικές μειονεξίες» (Frith, 1994).

Η βασική διαφορά που προκύπτει ανάμεσα στον Kanner και στον Bleuler είναι ότι ο πρώτος θεωρεί τον αυτισμό εγγενή ανικανότητα, η οποία χωρίζεται από την σχιζοφρένεια και ο δεύτερος θεωρεί τον αυτισμό δευτερογενή συμπτώματα της σχιζοφρένειας. (Σταμάτης, 1987).

Στη συνέχεια ο Hans Asperger το 1944 δημοσίευσε την εργασία του χωρίς όμως να γνωρίζει για την εργασία του Leo Kanner . Στην μελέτη του με τίτλο «Αυτιστική ψυχοπάθεια» ο Asperger χρησιμοποίησε τον όρο αυτισμό για περιγράψει τα χαρακτηριστικά που είχε εντοπίσει σε μια ομάδα τεσσάρων παιδιών. Αυτό που παρατήρησε ήταν ότι τα παιδιά αυτά είχαν καλή γνωστική αντίληψη, ελλειπείς κοινωνικές επαφές , περιορισμούς στα ενδιαφέροντα και δραστηριότητες χωρίς όμως να υπάρχει κλινικά σημαντική καθυστέρηση στη γλώσσα. (Mash etal, 2003).

Τέλος, στις αρχές της δεκαετίας του 1980, η ψυχολόγος Lorna Wing προχώρησε την εργασία του Hans Asperger περιγράφοντας κάθε ένα από τα χαρακτηριστικά που εντοπίστηκαν από τον τελευταίο, ως διαγνωστικά κριτήρια για τον αυτισμό (Κάκουρος,etal, 2005).

Ασφαλώς, πρέπει να αναφέρουμε πως υπήρχαν αυτιστικά παιδιά πριν ο Bleurel, ο Kanner και ο Asperger αναφερθούν στον όρο αυτισμό. Το 1921 ένα αυτιστικό παιδί τεσσάρων ετών, υπήρξε αντικείμενο μελέτης στο νοσοκομείο Johns Hopkins ενώ ο Haslam καταγράφει μια περίπτωση ενός αυτιστικού αγοριού που είχε εισαχθεί στο Bethlehem Asylum το 1794 (Κολλάτος, 1984).

1.8 Ορισμός

Είναι δύσκολο να οριστεί ο αυτισμός διότι παρουσιάζει διαφορές τόσο από το πλήθος των ατόμων που πάσχουν, όσο και από το πλήθος των ατόμων με αυτισμό αλλά και από τους διάφορους ειδικούς επαγγελματίες που εμπλέκονται με αυτόν (Γκονέλα, 2006).

Παρ' όλα αυτά ο αυτισμός εντάσσεται στο φάσμα των σύνθετων νευροαναπτυξιακών διαταραχών οι οποίες ονομάζονται Διάχυτες Αναπτυξιακές Διαταραχές (ΔΑΔ) (Βάρβογλη, 2006). Η αυτιστική διαταραχή χαρακτηρίζεται από σοβαρά αναπτυξιακά προβλήματα σε πολλούς τομείς όπως στην επικοινωνία, στις κοινωνικές σχέσεις και στην συμπεριφορά (Χίτογλου-Αντωνιάδου et al, 2000).

Ο αυτισμός συνδέεται με μια νευρολογική διαταραχή και επηρεάζει την λειτουργία του εγκεφάλου (Χίτογλου et al, 2000). Σύμφωνα με την Διεθνή Επιτροπή Αυτισμού υπάρχει μια περίπλοκη βλάβη που προσβάλλει το γνωστικό και αισθητηριακό επίπεδο (Γκονέλα, 2006).

Η αυτιστική διαταραχή θεωρείται ότι είναι μια εκ γενετής αναπτυξιακή διαταραχή, δηλαδή το άτομο από την ημέρα που γεννιέται πάσχει από αυτισμό όμως τα συμπτώματα εμφανίζονται πριν την ηλικία των τριών ετών. Συχνά συνυπάρχει με άλλα σύνδρομα όπως το Angelman, Prader- willi, την φαινυλκετονουρία κτλ. (Wing, 2000).

Στις Δ.Α.Δ. περιλαμβάνονται οι εξής διαταραχές:

Σύνδρομο Asperger, Παιδική Αποδιοργανωτική Διαταραχή, Αυτισμός, Διάχυτη Αναπτυξιακή Διαταραχή μη Προσδιορισμένη Αλλιώς και η Διαταραχή Rett (Γενά, 2002).

Άτομα που έχουν προσβληθεί από τον αυτισμό έδωσαν τους δικούς τους ορισμούς.

Κάποιοι από αυτούς είναι:

- «Ο αυτισμός είναι μια αναπτυξιακή διαταραχή. Ένα ελάττωμα στα συστήματα που επεξεργάζονται τις αισθητηριακές πληροφορίες» (Temple Grandin, άτομο με αυτισμό).
- «Ο αυτισμός δεν είναι ένα κέλυφος του ατόμου. Είναι διεισδυτικός σε κάθε πτυχή του ατόμου. Είναι ένας τρόπος ύπαρξης» (Jim Sinclair, άτομο με αυτισμό).

- «Ο αυτισμός είναι απόσπαση από την εξωτερική πραγματικότητα που συνοδεύεται από μια έντονη εσωτερική ζωή» (Petit Robert, άτομο με αυτισμό).
- «Ο αυτισμός δεν είναι ετικέτα- αναγνωρίζοντας τις δυσκολίες που μπορεί να γεννά μια ετικέτα- όσο ταμπέλα. Αυτός είναι ένας θετικός τρόπος να το σκέπτεται κανείς» (Exley, άτομο με αυτισμό, Γκονέλα, 2006,σ.25).

1.9 Ηλικία εκδήλωσης

Ο αυτισμός είναι μια εκ γενετής διαταραχή. Για το λόγο αυτό θα ήταν αναμενόμενο από κάποιον ότι μία ή περισσότερες αποκλίσεις θα γίνονταν αντιληπτές από τις πρώτες μέρες ζωής του παιδιού. Εάν στην πραγματικότητα αυτό δεν συμβεί, τότε δεν πρόκειται για αυτισμό. Όταν η ηλικία του παιδιού είναι πολύ μικρή, η πιθανότητα αναπτυξιακής καθυστέρησης καθώς επίσης η πιθανότητα κάλυψης της καθυστέρησης αυτής στο μέλλον πρέπει πάντοτε να διερευνάται λεπτομερώς. Σε περίπτωση που υπάρχει εκτεταμένη εγκεφαλική ανωμαλία με σοβαρή νοητική υστέρηση υπάρχουν κάποια πρώιμα διαγνωστικά σημεία τα οποία μπορούν να διακριθούν. Ωστόσο, για τον αυτισμό ο εντοπισμός των διαγνωστικών σημείων σε πολύ μικρή ηλικία είναι κάτι το διαφορετικό (Frith, 1999).

Αν και ο αυτισμός είναι μια εκ γενετής διαταραχή, τα συμπτώματα μπορεί να μην εμφανιστούν από πολύ νωρίς στη ζωή του παιδιού. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελεί η ασθένεια του Hantington, όπου αν και πρόκειται για μια γενετική ανεπάρκεια, από τη στιγμή της σύλληψης, εκδηλώνεται κάποια χρόνια αφού το άτομο ενηλικιωθεί (Frith, 1999).

Η εκδήλωση του αυτισμού συνήθως γίνεται μετά τα δύο πρώτα χρόνια ζωής του παιδιού. Το γεγονός ότι το παιδί κλείνεται στον εαυτό του και ό,τι χρειάζεται να αλλάξει το περιβάλλον από το οποίο ζει, αποτελούν βασικές πρωτογενείς διαταραχές μέσω των οποίων εκδηλώνεται ο αυτισμός (Σταμάτης, 1987).

1.10 Επιδημιολογικά στοιχεία

Οι διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές δεν εμφανίζονται σπάνια, όπως εθεωρείτο στα πιο παλαιά χρόνια. Ιστορικά, ο αυτισμός αναφέρεται ότι εκδηλωνόταν σε 4-5 περιπτώσεις στα 10.000 άτομα (Lotter, 1966; Wing et al, 1979).

Οι Gillberg & Wing (1999), από το 1966 μέχρι το 1997, σε μετα-ανάλυση 20 μελετών διαπίστωσαν ότι στα παιδιά που είχαν γεννηθεί πριν το 1970, ο αυτισμός αφορούσε 4.7 περιπτώσεις στα 10.000 άτομα, ενώ στα παιδιά που είχαν γεννηθεί από το 1970 και πιο μετά υπήρχαν 11.2 περιπτώσεις ατόμων με αυτισμό στα 10.000 άτομα. Μια πιο πρόσφατη έρευνα σε 15.500 παιδιά ηλικίας από 2.5-6.5 ετών στο Staffordshire στην Αγγλία ανέφεραν τόσο υψηλά ποσοστά όπως 16.8 περιπτώσεις στα 10.000 άτομα (Chakrabarti et al, 2001).

Σε άλλες μελέτες, οι οποίες συμπεριλάμβαναν όλες τις διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές, βρέθηκε ότι τα ποσοστά επικράτησης της διαταραχής του αυτισμού ποικίλουν από 16 έως 62.6 περιπτώσεις στα 10.000 (Forbonne et al, 1997).

Σύμφωνα με δημοσιοποιημένες εκτιμήσεις σε δυτικές κοινωνίες όπως είναι οι Η.Π.Α., η Αγγλία κτλ., ο αυτισμός ανέρχεται περίπου σε 1 ανά 700 γεννήσεις (Γκονέλα, 2006). Ωστόσο, δεν είναι ξεκάθαρο αν υπάρχει πραγματικά αύξηση του αυτισμού ή αν αυτή η αύξηση απεικονίζει τη διεύρυνση και τη βελτίωση των διαγνωστικών μέσων που να οδηγεί σε εγκυρότερες διαγνώσεις, για τις διαταραχές αυτές (Mash et al, 2003).

Ο αυτισμός εμφανίζεται 4-5 φορές πιο συχνά στα αγόρια απ' ότι στα κορίτσια, στα οποία, ωστόσο, η παρουσιάζεται πιο σοβαρή διανοητική καθυστέρηση (Μάνος, 1997; Volkmar, 1993). Οι Lord, Schopler και Reivicki πραγματοποίησαν μια έρευνα για να παρατηρήσουν αν ο αυτισμός εμφανίζεται πιο συχνά στα αγόρια ή στα κορίτσια. Μελέτησαν λεπτομερώς 384 αγόρια και 91 κορίτσια, ηλικίας από 3-8 ετών και βρήκαν ότι η αναλογία αγοριών-κοριτσιών στο υψηλότερο σκέλος της κλίμακας ικανοτήτων ήταν στο 5:1 και μόνο 3:1 στο χαμηλότερο σκέλος (Frith, 1999).

Από διάφορες έρευνες που πραγματοποιήθηκαν σε χώρες του εξωτερικού, σημειώνεται ότι στα 2200 παιδιά που γεννιούνται, το ένα είναι αυτιστικό (περίπου 4-5 στα 10000). Όσον αφορά την αναλογία αγοριών-κοριτσιών η σχέση που υπάρχει είναι 4:1 ή 3:1. Στην Ελλάδα, όπου οι γεννήσεις ανά χρόνο υπολογίζονται

στις 140000, τα 60-70 από αυτά τα παιδιά που γεννιούνται θα εμφανίσουν συμπτώματα αυτισμού (Σταμάτης, 1987).

Υπάρχουν, ωστόσο, διάφορες απόψεις καθώς επίσης και συγκρούσεις ως προς το αν τα αγόρια παρουσιάζουν διαφορές από τα κορίτσια στη σοβαρότητα των αυτιστικών συμπτωμάτων. Σε μία πρόσφατη έρευνα όπου συγκρίνεται η συμπτωματολογία στο ADI-R και στο CARS διαπιστώθηκε πως τα συμπτώματα του αυτισμού δύο φύλα δεν διαφέρουν, όταν τα άτομα βρίσκονται στην ίδια χρονολογική και νοητική ηλικία (Pilowsky et al, 1998).

Αξίζει ακόμη να σημειωθεί ότι υπάρχει πιθανότητα να γεννηθεί σε μια οικογένεια ένα δεύτερο παιδί με αυτισμό 50 φορές αυξημένη στο 10-20%. Ακόμη, σε έναν ομοζυγωτή δίδυμο μπορεί να εκδηλωθεί ο αυτισμός πιο συχνά σε σχέση με έναν ετεροζυγώτη ή έναν άλλον αμφιθαλή αδερφό, το οποίο επιβεβαιώνει το γενετικό υπόβαθρο της διαταραχής (MEA, 2002).

Επιπλέον, περίπου το 75% των παιδιών με αυτισμό έχουν χαμηλό νοητικό επίπεδο, ενώ ένα 10% μπορεί να έχει υψηλότερη νοημοσύνη σε ορισμένους τομείς όπως για παράδειγμα τα μαθηματικά (NIH, 1998).

Με την πάροδο του χρόνου, κάποια άτομα με αυτισμό μπορεί να βελτιωθούν και άλλα να επιδεινωθούν (π.χ. στην κοινωνική λειτουργικότητα). Σημαντικά και καλά προγνωστικά σημεία αποτελούν η παρουσία γλωσσικής επικοινωνίας καθώς επίσης και το καλό διανοητικό επίπεδο (Μάνος, 1997).

1.11 Διαγνωστικά κριτήρια-Κλινικό προφίλ

Η διάγνωση των διαταραχών στο φάσμα του αυτισμού ακόμη και σήμερα γίνεται με βάση τα χαρακτηριστικά της συμπεριφοράς του παιδιού και όχι με βάση τις ιατρικές εξετάσεις, αν και είναι ευρέως γνωστό και αποδεκτό ότι τα αίτια του αυτισμού οφείλονται σε οργανικούς και όχι σε περιβαλλοντικούς παράγοντες (Γενά, 2002). Ωστόσο, δεν υπάρχει κάποια συγκεκριμένη ιατρική εξέταση που να μπορεί να επιβεβαιώσει ή να απορρίψει την παρουσία του αυτισμού (Παπαγεωργίου, 2008).

Από το 1980 και μετά, χρησιμοποιούνται δύο βασικά, διεθνώς αποδεκτά, διαγνωστικά εργαλεία προκειμένου να γίνει η διάγνωση του αυτισμού (Stone et al, 1995). Το ένα το οποίο δημιουργήθηκε από την Αμερικάνικη Ψυχιατρική Εταιρία (American Psychiatric Association) ονομάζεται Διαγνωστικό και Στατιστικό Εγχειρίδιο Ψυχιατρικών Διαταραχών (DSM-IV) και χρησιμοποιείται κυρίως στις

ΗΠΑ. Το άλλο που δημιουργήθηκε από την Παγκόσμια Οργάνωση Υγείας (World Health Organization) φέρει την ονομασία Διεθνής Ταξινόμηση Νόσων (ICD-10) και χρησιμοποιείται κυρίως στην Ευρώπη. Το ICD-10 χρησιμοποιείται περισσότερο για ερευνητικούς σκοπούς, ενώ το DSM-IV χρησιμοποιείται και για έρευνα αλλά και για κλινική πράξη (Χίτογλου, Αντωνιάδου, 2000). Ωστόσο, πρέπει να σημειωθεί πως και τα δύο διαγνωστικά συστήματα αναθεωρούνται κάθε λίγα χρόνια (Aarons & Gittens, 1999).

Βέβαια, τα παραπάνω διαγνωστικά συστήματα αποτελούν μόνο ένα κομμάτι της διάγνωσης του αυτισμού. Για να υπάρχει μια πιο ολοκληρωμένη διαγνωστική εκτίμηση θα πρέπει να συμβάλλουν τόσο οι επιστήμονες όσο και η οικογένεια. Επομένως, θα ήταν καλό οι πληροφορίες να συλλέγονται και να εξασφαλίζονται μέσα από δομημένες συμπεριφορικές παρατηρήσεις καθώς επίσης από συνεντεύξεις γονέων ή άλλων κηδεμόνων από τους οποίους συλλέγεται λεπτομερές ιστορικό και πολλά άλλα σημαντικά στοιχεία, τα οποία είναι ικανά να βοηθήσουν ώστε να υπάρξει ακριβής διάγνωση (APA, 2000).

Ωστόσο, από επιστημονική άποψη, προκειμένου να υπάρξει μια ακριβής διάγνωση θα ήταν ιδανικό κάθε παιδί να αξιολογείται από μια αυστηρώς προσδιορισμένη ομάδα, η οποία θα περιλαμβάνει νευρολόγο, αναπτυξιακό παιδίατρο, ψυχολόγο, θεραπευτή λόγου/γλώσσας, μαθησιακό σύμβουλο ή άλλον ειδικό, ο οποίος να είναι σαφώς γνώστης του αυτισμού (APA, 2000).

Η διαταραχή του αυτισμού μπορεί να μετρηθεί ως προς τη σοβαρότητα (ήπια, μέτρια, σοβαρή) με τη χρήση ειδικών κλιμάκων και διαφοροποιείται ποιοτικά, ανάλογα με τον τύπο της διαταραχής στην κοινωνική αλληλεπίδραση (αδιάφορος, παθητικός, ενεργητικός αλλά παράξενος, υπερ-τυπικός)» (Παπαγεωργίου, 2008).

1.11.1 Διαγνωστικά κριτήρια για τον αυτισμό κατά DSM-IV

Για να γίνει η διάγνωση αυτισμού σε ένα παιδί θα πρέπει να επιδεικνύει τουλάχιστον 6 κριτήρια από τα παρακάτω σύμφωνα με το Διαγνωστικό και Στατιστικό Εγχειρίδιο Νοητικών Διαταραχών (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, DSM-IV), από τα οποία δύο τουλάχιστον πρέπει να σχετίζονται με Διαταραγμένη Κοινωνική Συμπεριφορά, ένα τουλάχιστον πρέπει να σχετίζεται με διαταραγμένη επικοινωνία και ένα τουλάχιστον πρέπει να σχετίζεται με Περιορισμένα Ενδιαφέροντα και Επαναληπτική Στερεότυπη Συμπεριφορά (Γενά, 2002).

Διαγνωστικά κριτήρια κατά DSM-IV για την αυτιστική διαταραχή (1994)

A. Ποιοτική παρέκκλιση στην κοινωνική αλληλεπίδραση που εκδηλώνεται με τουλάχιστον δύο από τις ακόλουθες συμπεριφορές:

- Αξιοσημείωτη ανεπάρκεια στη χρήση πολλαπλών μη λεκτικών συμπεριφορών όπως βλεμματική επαφή, στάση του σώματος, έκφραση του προσώπου και χειρονομίες για τη ρύθμιση της κοινωνικής αλληλεπίδρασης.
- Αποτυχία ανάπτυξης ισότιμων σχέσεων που να ανταποκρίνονται στο αναπτυξιακό του επίπεδο.
- Έλλειψη αυθόρμητης προσπάθειας να μοιραστεί απόλαυση, ενδιαφέροντα ή επιτεύξεις με άλλους ανθρώπους (π.χ. αδυναμία να υποδεικνύει, να θέτει ή να τονίζει θέματα ενδιαφέροντος).
- Έλλειψη κοινωνικής ή συναισθηματικής αμοιβαιότητας.

B. Ποιοτική παρέκκλιση στην επικοινωνία που εκδηλώνεται με τουλάχιστον μία από τις ακόλουθες συμπεριφορές:

- Καθυστέρηση ή πλήρης έλλειψη προφορικού λόγου (που δεν συνοδεύεται από προσπάθεια αναπλήρωσης μέσα από εναλλακτικούς τρόπους επικοινωνίας, όπως οι χειρονομίες ή η μίμηση).
- Σε άτομα με επαρκή λόγο, αδυναμία να ξεκινήσει ή να συνεχίσει μια συζήτηση με άλλα άτομα.
- Στερεότυπη και επαναληπτική χρήση της γλώσσας ή χρήση ιδιοσυγκρασιακής γλώσσας, και
- Έλλειψη ποικίλου, αυθόρμητου παιχνιδιού με παίξιμο ρόλων ή κοινωνικού μιμητικού παιχνιδιού, που να ανταποκρίνεται στο αναπτυξιακό του επίπεδο.

Γ. Περιορισμένα, επαναληπτικά και στερεότυπα μοτίβα συμπεριφοράς, ενδιαφέροντα και δραστηριότητες που εκδηλώνονται με τουλάχιστον μία από τις ακόλουθες συμπεριφορές:

- Έντονη ενασχόληση με ένα ή περισσότερα στερεοτυπικά και περιορισμένα μοτίβα ενδιαφέροντος η οποία είναι μη-φυσιολογική είτε σε ένταση είτε σε εστίαση.
- Εμφανώς άκαμπτη εμμονή σε ιδιαίτερες, μη-λειτουργικές πράξεις ρουτίνας ή τελετουργίες.
- Στερεότυποι και επαναληπτικοί κινητικοί μαννερισμοί (π.χ. χτύπημα ή στράβωμα χεριού ή δακτύλου ή πολύπλοκες κινήσεις ολόκληρου του σώματος).
- Επίμονη ενασχόληση με μέρη αντικειμένων.

Τέλος, καθυστέρηση ή μη φυσιολογική λειτουργία σε σε τουλάχιστον μία από τις ακόλουθες περιοχές (με έναρξη πριν από το 3ο έτος της ηλικίας).

- Κοινωνική αλληλεπίδραση.
- Γλώσσα, όπως χρησιμοποιείται στην κοινωνική επικοινωνία.
- Συμβολικό παιχνίδι. (ΥΠΕΠΘ, 2004; Cumineetal, 2000)

1.11.2 Διαγνωστικά κριτήρια για τον αυτισμό κατά ICD-10

A. Ανωμαλία ή καθυστέρηση στην ανάπτυξη σε τουλάχιστον έναν από τους παρακάτω τομείς πριν την ηλικία των 3 χρόνων (συνήθως δεν προηγείται περίοδος σαφούς φυσιολογικής ανάπτυξης, αλλά αν υπάρξει, δεν επεκτείνεται πέρα από την ηλικία των 3 ετών):

- Στην κατανόηση ή στην έκφραση της γλώσσας, όπως αυτή χρησιμοποιείται στην επικοινωνία.
- Στην ανάπτυξη εκλεκτικών κοινωνικών επαφών και/ή αμοιβαίας αλληλεπίδρασης.
- Στο λειτουργικό και/ή στο συμβολικό παιχνίδι.

B. Ποιοτική εξασθένηση στην αμοιβαία κοινωνική αλληλεπίδραση:

- Έλλειψη βλεμματικής επαφής, εκφράσεων προσώπου, στάσεων του σώματος και χειρονομιών για τη ρύθμιση της κοινωνικής συναλλαγής .

- Αποτυχία στην ανάπτυξη των σχέσεων με άλλους συνομηλίκους τους, συμπεριλαμβάνοντας το «μοίρασμα» των αμοιβαίων ενδιαφερόντων, δραστηριοτήτων και συναισθημάτων.
- Συνήθως δεν υπάρχει προσέγγιση σε άλλους ανθρώπους προκειμένου να τους ανακουφίσουν ή να τους δώσουν στοργή σε περιόδους άγχους ή θλίψης και/ή έλλειψη παροχής παρηγοριάς και ένδειξης αγάπης στους άλλους όταν είναι αγχωμένοι ή λυπημένοι.
- Δεν συναισθάνονται τη χαρά των άλλων ανθρώπων και δεν υπάρχει αναζήτηση της συμμετοχής των άλλων ανθρώπων στη δική τους χαρά.
- Έλλειψη κοινωνικής-συναισθηματικής ανταπόκρισης όπως φαίνεται από την εξασθενημένη ή παρεκκλίνουσα αντίδραση στα αισθήματα των άλλων ανθρώπων και/ή αδυναμία ρύθμισης της συμπεριφοράς ανάλογα με το κοινωνικό πλαίσιο, και/ή έλλειψη ενεργοποίησης των κοινωνικών, συναισθηματικών και επικοινωνιακών συμπεριφορών.

Γ. Ποιοτική εξασθένιση στην επικοινωνία:

- Καθυστέρηση ή πλήρης έλλειψη της ομιλούμενης γλώσσας, η οποία δεν συνοδεύεται από προσπάθεια αντιστάθμισης με τη χρήση χειρονομιών ή της μίμησης ως εναλλακτικό μοντέλο επικοινωνίας.
- Αδυναμία έναρξης και διατήρησης διαλόγου (ανεξάρτητα από το επίπεδο γλωσσικών ικανοτήτων που υπάρχει), στον οποίο δεν είναι υπαρκτή η από και προς ανταπόκριση στην επικοινωνία με το άλλο άτομο.
- Στερεοτυπική και επαναλαμβανόμενη χρήση της γλώσσας και/ή ιδιοσυγκρασιακή χρήση των λέξεων ή των φράσεων.
- Ανωμαλίες στην ένταση, στην έμφαση, στην ταχύτητα, στο ρυθμό και στην τονικότητα του λόγου.
- Έλλειμμα στην ποικιλία και στο αυθόρμητο συμβολικό παιχνίδι ή (όταν πρόκειται για μικρές ηλικίες) στο παιχνίδι κοινωνικής αντίληψης.

Δ. Περιορισμένα, επαναλαμβανόμενα και στερεότυπα μοντέλα συμπεριφοράς, ενδιαφέροντα και δραστηριότητες:

- Απασχόληση που συνοδεύεται από στερεοτυπίες και περιορισμένα ενδιαφέροντα.

- Προσκόλληση σε ασυνήθιστα αντικείμενα.
- Παθολογική εμμονή σε συγκεκριμένες μη λειτουργικές ρουτίνες και τελετουργίες.
- Στερεοτυπικοί και επαναλαμβανόμενοι κινητικοί μαννερισμοί, οι οποίοι περιλαμβάνουν «πέταγμα» ή συστροφή των χεριών ή των δακτύλων ή σύμπλοκες κινήσεις όλου του σώματος.
- Απασχόληση με μέρη αντικειμένων ή με το μη λειτουργικό μέρος ενός υλικού των παιχνιδιών (όπως για παράδειγμα με την οσμή, την αίσθηση της επιφάνειας ή το θόρυβο/δονήσεις, που προκαλεί ένα παιχνίδι).
- Πρόκληση άγχους από μη λειτουργικές λεπτομέρειες που υπάρχουν στο περιβάλλον.

Ε. Η κλινική εικόνα δεν αποδίδεται σε άλλες διάχυτες διαταραχές της ανάπτυξης (σύνδρομο Asperger, σύνδρομο Rett, Αποδιοργανωτική Διαταραχή της Παιδικής Ηλικίας), ούτε σε κάποια συγκεκριμένη διαταραχή της ανάπτυξης της γλώσσας με ιδιαίτερα κοινωνικοσυναισθηματικά προβλήματα, σε αντιδραστική διαταραχή της επαφής, σε νοητική υστέρηση με μερικώς εμπλεκόμενη διαταραχή του συναισθήματος/συμπεριφοράς, ούτε σε ασυνήθιστα πρώιμη έναρξη σχιζοφρένειας (Παγκόσμια Οργάνωση Υγείας, 1994).

1.11.3 Διαφορές ICD-10 και DSM-IV

Τα δύο επικρατέστερα σύγχρονα διαγνωστικά συστήματα, το International Classification of Diseases 10, από την Παγκόσμια Οργάνωση Υγείας και το Diagnostic and Statistical Manual of Disorders IV, από την Αμερικάνικη Ψυχιατρική Εταιρία παρουσιάζουν κάποιες διαφορές κυρίως στα παρακάτω σημεία:

- Το ICD-10 χρησιμοποιείται κυρίως για έρευνα, ενώ το DSM-IV χρησιμοποιείται τόσο για ερευνητικούς σκοπούς όσο και για κλινική πράξη.
- Το ICD-10 περιλαμβάνει περισσότερες κατηγορίες στις αναπτυξιακές διαταραχές και κατά συνέπεια τα κριτήριά του γίνονται πιο αυστηρά και υπάρχει μεγαλύτερη σαφήνεια όσον αφορά τη διάγνωση. Αυτό είναι αναμενόμενο αφού ο κύριος σκοπός του αφορά την έρευνα. Επίσης, τίθεται το ζήτημα τι είναι πιο θεμιτό (αν και το ιδανικό είναι συνδυασμός): να μην αφήσουμε κάποιες περιπτώσεις αυτισμού

αδιάγνωστες (ευαισθησία) ή να μην τοποθετήσουμε την ταμπέλα του αυτισμού χωρίς πραγματικά να υπάρχει (σαφήνεια).

- Ενώ τα κριτήρια για τον αυτισμό παρουσιάζουν ομοιότητες στο περιεχόμενο (μη φυσιολογική διαταραχή ταυτόχρονα στις 3 περιοχές): α) κοινωνική αλληλεπίδραση, β) επικοινωνία, γ) περιορισμένη – επαναλαμβανόμενη συμπεριφορά, υπάρχει διαφορά στη μορφή: στο DSM-IV η κλινική διάγνωση βασίζεται σε ακριβή διαγνωστικά κριτήρια, όπως και με κριτήρια αποκλεισμού γεγονός που καθιστά τη διάγνωση πιο έγκυρη και το σχήμα πρόσφορο για την έρευνα.
- Τέλος, το ICD-10 όσον αφορά τη διάγνωση του αυτισμού δίνει μεγαλύτερη βαρύτητα στις πληροφορίες για το ιστορικό του ατόμου, (Χίτογλου, Αντωνιάδου, 2000).

Το Μάιο του 2013 δημοσιεύτηκε η αναθεωρημένη έκδοση 5 του DSM (DSM-V). Η έκδοση αυτή περιλαμβάνει σημαντικές αλλαγές στα διαγνωστικά κριτήρια οι οποίες φαίνονται στον παρακάτω πίνακα:

Πίνακας 1: Οι διαφορές ανάμεσα στα συστήματα διάγνωσης με μια ματιά

	ICD-10	DSM-IV	DSM-5
Γενικός όρος	Διαχυτές αναπτυξιακές διαταραχές (ΔΑΔ)	Διαχυτές αναπτυξιακές διαταραχές (ΔΑΔ)	Διαταραχή αυτιστικού φάσματος (ΔΑΦ)
Διάγνωση	Παιδικός αυτισμός, Σύνδρομο Άσπεργκερ, ΔΑΔ-μη άλλως προσδιοριζόμενη	Αυτισμός, Σύνδρομο Άσπεργκερ, ΔΑΔ-μη άλλως προσδιοριζόμενη	Διαταραχή αυτιστικού φάσματος (ΔΑΦ)
Συμπτώματα	Δυσκολίες στην επικοινωνία, Δυσκολίες στην κοινωνική επαφή, Επαναλαμβανόμενες στερεοτυπικές συμπεριφορές	Δυσκολίες στην επικοινωνία, Δυσκολίες στην κοινωνική επαφή, Επαναλαμβανόμενες στερεοτυπικές συμπεριφορές	Δυσκολίες στην κοινωνική επικοινωνία, επαναλαμβανόμενες στερεοτυπικές συμπεριφορές και ενδιαφέροντα
Ηλικία εμφάνισης των συμπτωμάτων	Μέχρι 3 ετών (όχι για το σύνδρομο Άσπεργκερ)	Μέχρι 3 ετών (όχι για το σύνδρομο Άσπεργκερ)	Πρώιμη παιδική ηλικία αν και τα λειτουργικά προβλήματα μπορεί να εμφανιστούν αργότερα
Αισθητηριακά προβλήματα	Δεν υπάρχουν στα διαγνωστικά κριτήρια	Δεν υπάρχουν στα διαγνωστικά κριτήρια	Περιλαμβάνονται στα διαγνωστικά κριτήρια (υπερευαισθησία/υποευαισθησία στην ομάδα των

			επαναλαμβανόμενων στερεοτυπικών συμπεριφορών)
Τι συμβαίνει όταν ένα άτομο εμφανίζει κάποια αλλά όχι όλα τα συμπτώματα	Λαμβάνει διάγνωση ΔΑΔ-μη αλλιώς καθοριζόμενης	Λαμβάνει διάγνωση ΔΑΔ-μη αλλιώς καθοριζόμενης	Όσοι εμφανίζουν συμπτώματα κοινωνικής επικοινωνίας αλλά όχι επαναλαμβανόμενες, στερεοτυπικές συμπεριφορές λαμβάνουν διάγνωση Διαταραχής Κοινωνικής Επικοινωνίας
Πως φαίνονται οι διαφορές στη σοβαρότητα των συμπτωμάτων	Μέσω των διαγνωστικών υποκατηγοριών	Μέσω των διαγνωστικών υποκατηγοριών	Μέσω εκτίμησης της βαρύτητας των συμπτωμάτων (επίπεδο 1,2,3)

(DSM – official site / NAS / Autism Speaks / Piona Roth (Understanding Autism in the 21st century)

1.12 Γενικά χαρακτηριστικά αυτισμού

Γενικά, υπάρχουν κάποια βασικά χαρακτηριστικά που διαθέτουν τα άτομα με αυτισμό.

1.12.1 Βασικά χαρακτηριστικά που αφορούν την επικοινωνία, την ανάπτυξη και τον τρόπο ομιλίας

- Ιδιόρρυθμη μορφή της ομιλίας καθώς και δυσκολίες στην κατανόηση: Τα παιδιά με αυτισμό μπορεί να μιλούν λίγο ή να μην μιλούν καθόλου. Τα παιδιά αυτά δεν αντιλαμβάνονται τις εκφράσεις του προσώπου, την βλεμματική επαφή, τον τόνο της φωνής κ.α. Όταν αναφέρονται στον εαυτό τους κάνουν χρήση δεύτερου και τρίτου προσώπου. Γενικότερα, επαναλαμβάνουν λέξεις ή φράσεις ή το τελευταίο μέρος μιας φράσης γι' αυτό και ο λόγος τους αποκαλείται ηχολαλικός. Είναι σύνηθες το γεγονός στα παιδιά με αυτισμό η ομιλία να υποχωρεί μετά τις πρώτες λέξεις στη νηπιακή ηλικία. Επιπλέον, τα παιδιά αυτά παρουσιάζουν καθυστέρηση στη γλωσσική εξέλιξη, δυσκολίες στην άρθρωση, ιδιαίτερα σιγανή ή δυνατή ομιλία, συντακτικά και

γραμματικά λάθη, πιο συχνή χρήση του «όχι» απ' ότι του «ναι» και αλλαγμένη προφορά. Επιπρόσθετα, προσπαθούν συχνά να επικοινωνήσουν με χειρονομίες και πολλές φορές επικοινωνούν με επιθετικότητα, οργή και πειράγματα. Ακόμη, ο διάλογος με ένα παιδί που έχει αυτισμό καθίσταται αδύνατος (Νιτσοπούλου, 1982).

- Μη αναγνώριση της ειρωνείας: Είναι σημαντικό το γεγονός πως κάθε άνθρωπος κατανοεί πως οι ίδιες οι λέξεις αλλάζουν στη σημασία τους όταν αυτές προφέρονται με διαφορετική επικοινωνιακή πρόθεση. Ωστόσο, για τα άτομα με αυτισμό μέσα σε ένα ειρωνικό πλαίσιο η κυριολεκτική σημασία των λέξεων δεν μεταβάλλεται. Στο πλαίσιο αυτό οι πραγματικές λέξεις παραμένουν οι ίδιες (Γκονέλα, 2006).
- Δυσκολίες στη χρήση αντωνυμιών, προθέσεων και συνδέσμων: Τα παιδιά με αυτισμό κάνουν συνήθως λάθος το γένος και την πτώση. Αρκετά συχνή είναι η σύγχυση πρώτου και δεύτερου ενικού προσώπου. Συχνά, τα παιδιά με αυτισμό χρησιμοποιούν το «εσύ» όταν αναφέρονται στον εαυτό τους ή το «εγώ» ή «εμένα» όταν αναφέρονται σε τρίτο πρόσωπο (Frith, 1999).
- Ιδιάζων λόγος και νεολογισμοί: Τα παιδιά με αυτισμό παρουσιάζουν κάποιες παράξενες λεκτικές συμπεριφορές. Οι συμπεριφορές αυτές είναι γνωστές ως ιδιάζων λόγος. Κάθε παιδί χρησιμοποιεί συγκεκριμένες λέξεις ή φράσεις σε ορισμένα πλαίσια. Τα παιδιά με αυτισμό δυσκολεύονται στη γενίκευση χρήσης μιας λέξης. Επιπλέον, συχνά χρησιμοποιούν νεολογισμούς, δηλαδή νέες λέξεις, οι οποίοι αποτελούν μια άλλη μορφή ιδιάζοντος λόγου. Ωστόσο, οι νεολογισμοί αποτελούν κυρίως λανθασμένους συνδυασμούς μορφημάτων και δεν παρουσιάζονται αρκετά συχνά. Η μορφή καθώς επίσης και η συχνότητα του ιδιάζοντος λόγου είναι διαφορετική σε κάθε αυτιστικό παιδί (Reed, 1994).
- Ελλείμματα στην ομιλία: Στα αυτιστικά παιδιά κυριαρχεί μια ανεπάρκεια στο ρυθμό της ομιλίας, στη ροή του λόγου, στην ένταση της φωνής καθώς και στον τονισμό ολόκληρης της φράσης ή των λέξεων. Για παράδειγμα, η φωνή τους μπορεί να γίνει από ψιθυριστή πολύ δυνατή ή να ανέβει από την χαμηλή συχνότητα στην υψηλή. Είναι σαν να μην μπορούν να καταλάβουν ποια ένταση πρέπει να χρησιμοποιήσουν ώστε να γίνουν αντιληπτοί από τον ακροατή τους. Όσον αφορά το ρυθμό της ομιλίας, μπορεί να παρουσιάζουν μια προσποιητή ή μονότονη ομιλία. Ακόμη, παρατηρείται δυσκολία στη

χρήση του τόνου (Frith, 1999). Σύμφωνα με τον Reed (1994), τα αυτιστικά παιδιά δεν ακούνε τις διαφορές στο ρυθμό, στην ταχύτητα και στον τονισμό που χρησιμοποιούνται κατά την φυσιολογική ομιλία.

- Δυσκολίες στην επεξεργασία προβλημάτων: Πολλά αυτιστικά άτομα δυσκολεύονται στο να θυμούνται την σειρά με την οποία δίνονται κάποιες οδηγίες. Παρουσιάζουν καλύτερη επίδοση σε καταγεγραμμένες οδηγίες παρά σε προφορικές οδηγίες ή στην πραγμάτωση μιας δραστηριότητας στην οποία απαιτείται να θυμούνται διαδοχικά βήματα (Quill, 2000).

1.12.2 Χαρακτηριστικά της κοινωνικοποίησης

- Έλλειψη κοινωνικοποίησης: Βασικό γνώρισμα των αυτιστικών ατόμων είναι το γεγονός ότι δεν αναπτύσσουν τις αναμενόμενες κοινωνικές σχέσεις με άτομα της ίδιας ηλικίας (Rapin & Wing, 1996).
- Προσαρμοσμένη συμπεριφορά: Ο αυτισμός είναι συνδεδεμένος με νοητικά ελλείμματα. Επομένως είναι προφανές τα άτομα με αυτισμό δυσκολεύονται με τις αλλαγές που συμβαίνουν στην καθημερινή ζωή. Για παράδειγμα, η αυτοεξυπηρέτηση και οι δεξιότητες της καθημερινότητας συμβαδίζουν με τις νοητικές ικανότητες των ατόμων. Τόσο οι κοινωνικές δεξιότητες όσο και οι επικοινωνιακές είναι κατώτερες από αυτές που αναμένονται (Wicks-Nelson & Israel, 2003).
- Έκφραση συναισθημάτων: Τα αυτιστικά παιδιά συχνά γελούν χαρούμενα ή εμφανίζουν εκρήξεις οργής. Έτσι είναι φανερό ότι μπορούν να εκφράσουν συναισθήματα. Ωστόσο αυτό δεν συμβαίνει στο αναμενόμενο κοινωνικό πλαίσιο. Εκφράζουν την ικανοποίησή τους στα παιχνίδια που απαιτούν έντονη σωματική επαφή, στο χοροπήδημα και στην κίνηση στον ρυθμό της μουσικής. Τα παιδιά αυτά δείχνουν πολύ χαρούμενα αν αφεθούν μόνα τους για να εκτελέσουν κάποιες δραστηριότητες. Γενικά, κάποια παιδιά με αυτισμό δεν θα αναζητούσαν ποτέ την κοινωνική επαφή. Επιπλέον, βασικό σημείο των παιδιών αυτών είναι η έλλειψη ενδιαφέροντος για αμοιβαίες συναλλαγές (Frith, 1999).

Όταν τα αυτιστικά παιδιά δυσαρεστούνται το δείχνουν με κραυγές, χτυπήματα και άσκοπες κινήσεις. Δυσaréσκεια μπορεί να τους προκληθεί όταν απομακρύνονται από αγαπημένα τους πρόσωπα, όταν αλλάζουν περιβάλλον, όταν τους απομακρύνουν αγαπημένα τους αντικείμενα, όταν απαιτείται να κάνουν κάτι το οποίο δεν μπορούν καθώς και όταν ασκείται πίεση για επικοινωνία μαζί τους. Επιπλέον, χαρακτηρίζονται από συχνές μεταβολές από την ηρεμία στις έντονες εκδηλώσεις και η διάθεσή τους μπορεί να μεταβληθεί από ασήμαντες αιτίες. Γενικότερα, δεν εκφράζουν συναισθήματα όπως χαρά ή λύπη στην συναισθηματική κατάσταση των άλλων, ακόμα και αν πρόκειται για τους ίδιους τους γονείς (Σταμάτης, 1987).

- Ακραίες ψυχικές καταστάσεις χαράς, ανησυχίας, ματαίωσης, πανικού ή έξαψης: στα αυτιστικά άτομα παρουσιάζεται μια ένταση στα βασικά συναισθήματα κάτι το οποίο αποτελεί χαρακτηριστικό ανωριμότητας. Έχουν κάποιες λιγοστές εκφράσεις προσώπου, δύσκαμπτη σωματική στάση και κάποιες φορές η φωνή τους είναι μονότονη. Πιθανώς υπάρχει κάποια δυσλειτουργία ή έλλειψη ρύθμισης που εμποδίζει τα άτομα με αυτισμό να εκφραστούν συναισθηματικά. Ωστόσο, το γεγονός ότι τα άτομα με αυτισμό δεν μπορούν να εκφραστούν δεν οφείλεται στην απουσία συναισθήματος ή στοργής (Frith, 1999). Τα παιδιά με αυτισμό ακόμη, παρουσιάζουν μια ακραία συναισθηματική αντίδραση, την αυτό-επιθετικότητα. Σε περιόδους κρίσης μπορεί να αυτοτραυματιστούν, καθώς χτυπούν το κεφάλι τους στον τοίχο ή σε έπιπλα ή τραβούν τα μαλλιά τους. Η αιτία της συμπεριφοράς αυτής παραμένει άγνωστη, ωστόσο μπορεί να προκαλείται λόγω κάποιας ενόχλησης όπως για παράδειγμα από αισθητηριακές ενοχλήσεις (φώτα, ήχοι, ρούχα) ή από δυσάρεστα συναισθήματα (Durand, 2001).

1.12.3 Χαρακτηριστικά της αντίληψης

- Αντίληψη: Τα παιδιά με αυτισμό προσλαμβάνουν και επεξεργάζονται τα ερεθίσματα με διαφορετικό τρόπο απ' ότι τα φυσιολογικά άτομα, συνέπεια της κεντρικής γνωστικής δυσλειτουργίας (Peeters, 2000). Παρατηρούν πολλές λεπτομέρειες στο περιβάλλον. Ωστόσο αυτές τις λεπτομέρειες δεν τις συνδέουν σε ένα σύνολο με νόημα. Όλες οι πληροφορίες για τα αυτιστικά

άτομα έχουν την ίδια σημασία και δυσκολεύονται στη διάκριση του σημαντικού από το ασήμαντο (Peeters, 2000).

- Προσοχή: Σύμφωνα με τους Jordan & Powell (2001) χαρακτηριστικό της ποιότητας σκέψης στον αυτισμό είναι η εστίαση σε ορισμένα ερεθίσματα με προσοχή τύπου «τούνελ». Τα άτομα με αυτισμό μπορούν να αντιληφθούν μόνο ορισμένα ερεθίσματα ταυτόχρονα, ενώ τα ερεθίσματα που βρίσκονται εκτός του «τούνελ» αγνοούνται. Ακόμη, για πολλά αυτιστικά άτομα είναι δύσκολο να εστιάσουν την προσοχή τους σε χώρο όπου υπάρχουν πολλά ερεθίσματα (Grandin, 1995).
- Μίμηση: Τα παιδιά με αυτισμό δυσκολεύονται στη μίμηση και παρά την προσπάθειά τους να αντιγράψουν ορισμένες συμπεριφορές δεν τις προσαρμόζουν στο πλαίσιο των αναγκών τους. Η μίμηση του παιδιού κατ' αυτόν τον τρόπο αποκτά μια «παρασιτική» ποιότητα και για το λόγο αυτό είναι δύσκολο να χρησιμοποιηθεί ως μια μέθοδος διδασκαλίας (Jordan et al, 2000).
- Σκέψη-απόκτηση εννοιών: Τα παιδιά με αυτισμό αντιλαμβάνονται τον προφορικό λόγο κυριολεκτικά. Επίσης σκέφτονται πολύ συγκεκριμένα (Collia-Faherty, 1999). Δεν συσχετίζουν και δεν συνδέουν τις πληροφορίες προκειμένου να οδηγηθούν σε κάποιο συμπέρασμα. Ακόμη, δυσκολεύονται να μεταφέρουν γνώσεις και δεξιότητες σε νέες συνθήκες (Jordan et al, 2000).
- Μνήμη: Είναι χαρακτηριστικό των ατόμων με αυτισμό η ιδιαίτερα καλή τους μνήμη καθώς και η εκπληκτική τους ικανότητα να ανακαλούν λεπτομέρειες. Διαθέτουν φτωχή αυτοβιογραφική μνήμη, που δηλώνει γνωστικό πρόβλημα. Η σημασιολογική τους μνήμη είναι καλή και η επαναληπτική τους μνήμη είναι εξαιρετική. Διαθέτουν πάρα πολύ καλή οπτική μνήμη καθώς διαθέτουν εξαιρετικές οπτικές ικανότητες ενώ η ακουστική τους μνήμη λειτουργεί βοηθητικά (Peeters, 2000; Wing, 2000).

1.12.4 Επιπρόσθετα χαρακτηριστικά στην αντίληψη, στην προσοχή, στην σκέψη, στην μίμηση και στη μνήμη.

- Αποφυγή βλεμματικής επαφής: Χαρακτηριστικό γνώρισμα των αυτιστικών παιδιών είναι η αποφυγή της βλεμματικής επαφής. Συνήθως τα παιδιά αυτά δεν κοιτάζουν τους ανθρώπους αλλά κοιτάζουν δίπλα απ' αυτούς. Κοιτάζουν τους ανθρώπους και τα πράγματα βιαστικά και γρήγορα ή μπορεί να κοιτάζουν τους ανθρώπους απευθείας για πολύ ώρα (Grandin et al, 1995).
- Ειλικρίνεια, ευθύτητα, αθωότητα: Γενικά, τα αυτιστικά άτομα δεν διαθέτουν ικανότητα εξαπάτησης των άλλων. Δεν μπορούν να χειριστούν καταστάσεις, δεν είναι ζηλόφθονοι και μοιράζονται εύκολα όλα τους τα υπάρχοντα. Δεν μπορούν να «συμπάσχουν», ούτε χαίρονται με τις ατυχίες που συμβαίνουν σε άλλα άτομα. Στην πραγματικότητα μπορεί να στεναχωριούνται έντονα από την δυστυχία που βλέπουν να επικρατεί γύρω τους (Καλύβα, 2005).
- Προβλήματα στην Θεωρία του Νου (ΘτΝ): Η θεωρία του νου αναφέρεται στην ικανότητα αντίληψης ότι και οι άλλοι διαθέτουν νοητικές λειτουργίες (π.χ. προθέσεις, ανάγκες, επιθυμίες κ.α.), οι οποίες μπορεί να είναι διαφορετικές για κάθε άτομο. Ακόμη, αναφέρεται στην ικανότητα του ατόμου να αποδίδει ανεξάρτητες νοητικές καταστάσεις στον εαυτό του και στους άλλους, για να μπορεί να ερμηνεύει συμπεριφορές. Οι Baron-Cohen, Lesli and Frith (1985) εξέτασαν 20 παιδιά με αυτισμό με νοητική ηλικία άνω των 4 ετών (με το Sally-Ann test) και έδειξαν ότι η τριάδα των μειονεκτημάτων, που εισήγαγαν και περιέγραψαν οι Wing & Gould το 1979 οφείλεται σε ανεπάρκεια της ικανότητας του ανθρώπου που αφορά την «ανάγνωση του νου», ικανότητα που δεν διαθέτουν τα άτομα με αυτισμό (Happe, 1998). Η θεωρία αυτή υποδεικνύει ότι τα άτομα με αυτισμό παρουσιάζουν ανεπάρκεια σε δεξιότητες που αφορούν στην κοινωνικότητα, στην επικοινωνία και στην δημιουργική φαντασία.

Σύμφωνα, λοιπόν, με αυτή τη θεωρία τα αυτιστικά παιδιά παρουσιάζουν:

- Γνωσιακό έλλειμμα και πολλές διαταραχές
- Άμεση εκτέλεση ιστοριών που υπαινίσσονται κάτι μηχανικό, αλλά αδυναμία εκτέλεσης ιστοριών με νοητική κατάσταση
- Αδυναμία ανάπτυξης συμπεριφορών που υπάρχουν στα φυσιολογικά παιδιά (Γκονέλα, 2006).

1.12.5 Χαρακτηριστικά της κινητικότητας

Στερεότυπες κινήσεις: Οι στερεότυπες κινήσεις οι οποίες είναι σταθερές και επαναλαμβάνονται ακούραστα είναι χαρακτηριστικό των αυτιστικών παιδιών. Οι κινήσεις αυτές ενισχύονται συχνά και συγχρονίζονται από κάποια μελωδία, αλλά όταν αλλάξει η μελωδία συνεχίζονται οι ίδιες (Σταμάτης, 1987; Συνοδινού, 1966).

Επιπλέον, οι κινήσεις αυτές μπορούν να εμφανιστούν με τις εξής μορφές:

- Αμφιταλαντεύσεις: Τα περισσότερα αυτιστικά παιδιά χαρακτηρίζονται από αμφιταλαντεύσεις. Καθισμένα, κινούν το σώμα τους δεξιά-αριστερά και κυρίως μπρος-πίσω ενώ όρθια γέρνουν δεξιά-αριστερά (Κυπριωτάκης, 1995).
- Κινήσεις χεριών: Το αυτιστικό παιδί συνήθως κρατάει τα χέρια του προτεταμένα και τα κινεί πάνω-κάτω σαν να φτεροκοπούν. Επίσης του αρέσει να στριφογυρίζει κυκλικά με επιδεξιότητα διάφορα αντικείμενα (Σταμάτη, 1987; Κωνστανταρέα, 1988).
- Κινήσεις κεφαλιού: Πολλά παιδιά με αυτισμό κινούν το κεφάλι τους μπρος-πίσω, με τεντωμένο το σώμα και τα χέρια τους. Συχνά αυτοτραυματίζονται χτυπώντας το κεφάλι τους στον τοίχο ή σε διάφορα έπιπλα. (Σταμάτη, 1987; Κωνστανταρέα, 1988).
- Χαρακτηριστικό βάδισμα: Τα περισσότερα αυτιστικά παιδιά περπατούν στις μύτες των ποδιών καθώς το σώμα τους γέρνει ελαφρά προς τα εμπρός. Το βάδισμά τους είναι υποτονικό. Επιπλέον, κάποια παιδιά βαδίζουν με πηδήματα (Σταμάτη, 1987; Κωνστανταρέα, 1988).

1.12.6 Χαρακτηριστικά της αισθητικότητας

- **Ακοή:** Τα παιδιά με αυτισμό αν και μπορούν να ακούσουν ήχους, πολλές φορές δίνουν την εντύπωση ότι δεν ακούνε. Μπορεί να μην έχουν κάποια αντίδραση σε διάφορους κανονικούς θορύβους και στην ομιλία. Επίσης, μπορεί να κλείνουν τα μάτια ή τα αυτιά τους σε έντονους ήχους ή φωτισμούς, όπως για παράδειγμα στον ψίθυρο. Τα παιδιά αυτά λοιπόν, παρουσιάζουν υπερευαισθησία ή υπαισθησία στους ήχους που προέρχονται από το περιβάλλον. Στην υπερευαισθησία το παιδί μπορεί να ενοχληθεί για παράδειγμα από τον ήχο που κάνει κάποιο μαγειρικό σκεύος ή από κάποιο ύφασμα το οποίο έρχεται σε επαφή με το δέρμα του, γεγονός που κάνει το παιδί να θέλει να το αποφύγει. Η υπαισθησία είναι πιθανό να εμφανίζεται πιο συχνά, με αποτυχία κατά την ανταπόκρισή τους σε ήχους ή στην λεκτική επικοινωνία. Για παράδειγμα, ένα παιδί με αυτισμό μπορεί να δείχνει πως δεν ακούει έναν δυνατό ήχο, δίνοντας στους γονείς την εντύπωση ότι είναι κωφό. Επομένως, το γεγονός ότι ένα παιδί αποτυγχάνει να αντιδράσει κατάλληλα σε διάφορα περιβαλλοντικά ερεθίσματα συνδέεται συχνά με την διαδικασία της μάθησης (Wicks-Nelson et al, 2003).
- **Αφή:** Τα αυτιστικά παιδιά προτιμούν τα αντικείμενα που είναι μαλακά. Κάποια δέχονται να τα αγγίξεις ενώ ορισμένα δεν δέχονται να τα αγγίξεις κανείς, ακόμη κι αν πρόκειται για οικεία τους πρόσωπα. Επιπλέον, δεν αισθάνονται τον πόνο και γι' αυτό όταν αυτοτραυματίζονται δεν δείχνουν ευαισθησία. Ακόμη, τα αυτιστικά παιδιά δεν παρουσιάζουν μεγάλη ευαισθησία στην θερμοκρασία, γι' αυτό δεν δείχνουν δυσαρέσκεια όταν έχει κρύο ή ζέστη (Σταμάτης, 1987).
- **Όσφρηση, γεύση:** Στα παιδιά με αυτισμό αρέσουν οι ωραίες γεύσεις. Ωστόσο, δεν δυσφορούν σε δυσοσμίες και κάποια από αυτά μπορούν να ανεχτούν κακές γεύσεις (Σταμάτης, 1987).
- **Όραση:** Το βλέμμα των αυτιστικών παιδιών μπορεί να χαρακτηριστεί ως ανέκφραστο και κενό, σαν να αποφεύγουν να επικοινωνήσουν με κάποιον κατά πρόσωπο. Επίσης, τα παιδιά αυτά παρουσιάζουν ασυνήθιστη συμπεριφορά όταν βρίσκονται μπροστά σε καθρέφτη. Κάποια παρατηρούν τον εαυτό τους στον καθρέφτη επί ώρες, ενώ κάποια άλλα δεν αντέχουν να βλέπουν τον εαυτό τους, γι' αυτό και ορισμένα χτυπούν τον καθρέφτη επειδή

δεν αντέχουν το βλέμμα του ειδώλου τους να είναι καρφωμένο πάνω τους (Σταμάτης, 1987).

1.12.7 Χαρακτηριστικά της δημιουργικής φαντασίας – Συμβολικό παιχνίδι

Η φαντασία των αυτιστικών παιδιών διαφέρει απ' αυτή των άλλων παιδιών (Γκονέλα, 2006). Επιπλέον, τα παιδιά με αυτισμό δεν μπορούν να παίξουν ένα φανταστικό παιχνίδι με αντικείμενα ή με άλλα παιδιά. Συνήθως, προσέχουν μικρές ή ασήμαντες πλευρές των πραγμάτων, ενώ διαθέτουν περιορισμένο εύρος δραστηριοτήτων της φαντασίας. Τέλος, παρουσιάζουν δυσκολία στην αντίληψη του σκοπού των ασχολιών που αφορούν στην κατανόηση των λέξεων και των περίπλοκων συσχετίσεών τους (Wing, 1993).

1.13 Σύνδρομο με χαρακτηριστικά αυτισμού – Μορφές αυτισμού

Σύνδρομο Asperger-Αιτιολογία του συνδρόμου

Ο Hans Asperger ήταν Αυστριακός παιδίατρος όπου το 1944 δημοσίευσε το άρθρο του : «Αυτιστικές ψυχοπάθειες της παιδικής ηλικίας». Για πρώτη φορά η L.Wing (1981) χρησιμοποίησε τον όρο “ Σύνδρομο Asperger” όταν προσπάθησε να αναγνωρίσει κατά τη διάγνωση πολύ ικανά άτομα με αυτισμό. Η L.Wing ενδιαφερόταν να υπάρξει μια χρήσιμη διάγνωση για τα άτομα που δεν πληρούσαν τα αυστηρά κριτήρια του αυτισμού, όπως έχουν οριστεί από το Διαγνωστικό και Στατιστικό Εγχειρίδιο Ψυχικών Διαταραχών της Αμερικανικής Ψυχιατρικής Εταιρίας, 3η έκδοση, (Happé, 1994). Μέχρι τη δεκαετία του '90, δεν υπήρχε διαχωρισμός ανάμεσα στο σύνδρομο Asperger και στον αυτισμό. Ορίστηκε επισήμως ως μια ξεχωριστή διαταραχή μέσα στο φάσμα του αυτισμού στην δέκατη έκδοση της Διεθνούς Ταξινόμησης των Νόσων (ICD-10) του Παγκόσμιου Οργανισμού Υγείας (WHO) το 1992 (World Health Organization, 1992) και συμπεριλήφθηκε στην τέταρτη έκδοση του Διαγνωστικού και Στατιστικού Εγχειριδίου των Ψυχικών διαταραχών (DSM-IV) της Αμερικανικής Ψυχιατρικής Εταιρίας το 1994 (American Psychiatric Association, 1994; Βαλαμουτοπούλου, 2009).

Ο Szatmari και οι συνεργάτες του (1989) καθώς και ο Gillberg (1989) πρότειναν διαγνωστικά κριτήρια για το σύνδρομο Asperger. Η αιτιολογία του

συνδρόμου Asperger παραμένει άγνωστη μέχρι σήμερα. Δεν υπάρχει μία και μοναδική αιτία αλλά πιθανών ένα πλήθος παραγόντων που συμβάλλουν στο σύνδρομο αυτό. Ο Asperger θεώρησε «ότι η διαταραχή μπορεί να μεταδίδεται γενετικά» και την περιέγραψε «ως κληρονομούμενη διαταραχή προσωπικότητας». Στις μέρες μας, θεωρείται ότι η διαταραχή δεν μεταβιβάζεται άμεσα κληρονομικά. Ωστόσο, έρευνες ελέγχουν αν υπάρχει κάποιο γενετικό υπόβαθρο. Ακόμη, το σύνδρομο αυτό σήμερα περιγράφεται ως εγκεφαλική δυσλειτουργία και οι ερευνητές προσπαθούν να επισημάνουν την περιοχή ή τις περιοχές του εγκεφάλου που δυσλειτουργούν, οι οποίες ίσως εντοπισθούν με ακρίβεια με την εξέλιξη της τεχνολογίας (Cumine et al, 2000; Ελπίδα, 2000). Επιπρόσθετα, τα άτομα με σύνδρομο Asperger δυσκολεύονται να δημιουργήσουν φίλους καθώς και άλλους κοινωνικούς δεσμούς. Παρουσιάζουν, ακόμη, διαταραχή στη χρήση πολλαπλών μη λεκτικών συμπεριφορών όπως είναι η βλεματική επαφή και οι χειρονομίες. Επίσης, δεν μπορούν να συζητήσουν εύκολα και αυθόρμητα και δεν δείχνουν κοινωνική και συναισθηματική αμοιβαιότητα. Χαρακτηριστικό επίσης των ατόμων με σύνδρομο Asperger είναι ότι προσκολλώνται σε μη λειτουργικές ρουτίνες (www.autism.org/dsm.html). Ωστόσο, γενικότερα δείχνουν ενδιαφέρον για άλλα άτομα, παρουσιάζουν ιδιαίτερα επιθετική συμπεριφορά και κινητικές δυσκολίες και διακατέχονται από κοινωνική αμηχανία και αναισθησία (Wicks-Nelson et al, 2003).

Επιπλέον, πολλά παιδιά με σύνδρομο Asperger εμφανίζουν στην εφηβεία σχιζοφρένεια καθώς επίσης παρουσιάζουν μεγάλη διαφορά μεταξύ λεκτικού και πρακτικού πηλίκου νοημοσύνης. Αξίζει να σημειωθεί, ακόμη, ότι παιδιά διαγνωσμένα με το σύνδρομο αυτό έχουν από κανονικό έως ιδιαίτερα υψηλό δείκτη IQ. Επομένως, θεωρείται από πολλούς πως είναι ίδιο με τον αυτισμό υψηλής λειτουργικότητας, δηλαδή ως ένα είδος αυτισμού όπου το παιδί έχει δείκτη $IQ > 70$. Ωστόσο, οι επιστήμονες δεν έχουν καταλήξει αν ο αυτισμός υψηλής λειτουργικότητας ταυτίζεται ή όχι με το σύνδρομο Asperger (Howlin, 2003).

Ακόμη, πολλά παιδιά από αυτά αντιλαμβάνονται το πρόβλημά τους και κατανοούν πως κάτι τους συμβαίνει. Αυτό όμως είναι κάτι που οδηγεί σε πολλές αυτοκτονίες. Επίσης, είναι εφικτό για τα άτομα με σύνδρομο Asperger να διαπρέψουν στη δουλειά τους. Τέλος, πολλοί μπορούν να επιλύσουν διάφορα προβλήματα και καταστάσεις. Ωστόσο, η επίλυση αυτή επέρχεται από δρόμους δύσκολους (Ελπίδα, 2000).

Τέλος, αξίζει να σημειωθεί ότι πολλοί διάσημοι συγγραφείς, επιστήμονες και νομπελίστες είχαν το σύνδρομο Asperger. Μερικοί από αυτούς είναι ο Νεύτων, ο Albert Einstein, ο Bill Gates και ο Steven Spielberg (Fattig, 2007).

Σύνδρομο Rett

Το σύνδρομο Rett πήρε το όνομα του από τον γιατρό Rett το 1966. Το σύνδρομο αυτό εμφανίζεται μόνο στα κορίτσια (Reed, 1994). Είναι μία περίπλοκη γενετική νευρολογική διαταραχή και επηρεάζει την επικοινωνία και τις κινήσεις του σώματος ενός ατόμου. Το 1999 υπεύθυνο για το σύνδρομο Rett θεωρήθηκε ένα γονίδιο στο χρωμόσωμα X (Wicks-Nelson et al., 2003). Ο επιπολασμός του συνδρόμου είναι 1:10.000 έως 1:15.000. Αρχικά, τα άτομα με αυτό το σύνδρομο έχουν ομαλή προ- και μεταγεννητική ανάπτυξη κατά τους 5 πρώτους μήνες της ζωής τους. Μετά από κάποιο χρονικό διάστημα της ζωής τους τα άτομα με σύνδρομο Rett εμφανίζουν επιβράδυνση της αύξησης της κεφαλής, απώλεια δεξιοτήτων των χεριών που ήδη έχουν αποκτηθεί και εμφάνιση κακού συντονισμού του βαδίσματος ή των κινήσεων του κορμού (Μάνος, 1997; www.autism.org/dsm.html)

Σύνδρομο Εύθραστο X

Το σύνδρομο Εύθραστο X αποτελεί τον συνηθέστερο κληρονομικό τύπο νοητικής υστέρησης. Ονομάστηκε έτσι διότι ένα μέρος από το χρωμόσωμα X έχει ένα ελαττωματικό κομμάτι το οποίο στο μικροσκόπιο φαίνεται εύθραστο. Περίπου 2-5% των ανθρώπων με αυτισμό εμφανίζει αυτό το σύνδρομο (Βάρβογλη, 2006). Τα άτομα με Εύθραστο X διαθέτουν υψηλή αγίδα ουρανίσκου, στραβισμό, μεγάλα αυτιά και μακρύ πρόσωπο, ήπιο τόνο μυών, μεγάλους όρχεις στα αρσενικά, πλατυποδία και λιγότερο συχνά ήπιες ανωμαλίες των καρδιακών βαλβίδων. Επιπλέον έχουν κακή βλεμματική επαφή, φτερουγίζουν τα χέρια τους, τα δαγκώνουν ή κάνουν περιέργες χειρονομίες (The Fragile X Foundation (USA)- <https://fragilex.org/>).

Σύνδρομο Landau-Kleffner

Το σύνδρομο αυτό είναι σπάνιο και εμφανίζεται σε παιδιά προηγουμένως είχαν φυσιολογική ανάπτυξη. Το σύνδρομο εμφανίζεται μεταξύ 3 και 7 ετών. Μερικά παιδιά παρουσιάζουν γλωσσική καθυστέρηση. Ακόμα, πολλά έχουν φτωχή βλεμματική επαφή, επαναλαμβανόμενες ρουτίνες και αντίσταση στην αλλαγή. Μπορεί στα άτομα με αυτό το σύνδρομο να υπάρξουν επιληπτικές κρίσεις. Στεροειδή φάρμακα μπορούν να βελτιώσουν την συμπεριφορά των ατόμων με σύνδρομο Landau-Kleffner καθώς χρησιμοποιούνται επίσης και αντιεπιληπτικά φάρμακα. Για να αντιμετωπιστεί αυτή η κατάσταση έχει αναπτυχθεί ένας τύπος χειρουργικής επέμβασης στον εγκέφαλο, ο οποίος σε μερικά παιδιά έχει αναφερθεί ότι έχει καλά αποτελέσματα (Wing, 2000).

Σύνδρομο Williams

Το σύνδρομο αυτό είναι γνωστό ως νηπιακή υπερασβεστιαμία. Σήμερα, ο επιπολασμός του στον γενικό πληθυσμό υπολογίζεται περίπου σε 1 προς 25.000 ανθρώπους. Τα άτομα με σύνδρομο Williams έχουν τα εξής χαρακτηριστικά: μύτη κλείνουσα προς τα πάνω, μάτια σε απόσταση μεταξύ τους, πλατιά στοματική κοιλότητα και σαρκώδη χείλη, μικρό πηγούνι καθώς έχουν επίσης σε απόσταση μεταξύ τους δόντια. Συχνά, ενδέχεται τα βρέφη με το σύνδρομο αυτό να είναι ελλιποβαρή. Με την πάροδο της ηλικίας, εμφανίζεται αναπτυξιακή καθυστέρηση η οποία γίνεται ιδίως αντιληπτή πριν από τα 3 έτη, όπου αρχίζει ο λόγος στα βρέφη με το σύνδρομο Williams. Τα άτομα αυτά επίσης μπορεί να έχουν νοητική υστέρηση καθώς επίσης και προβλήματα με το συγχρονισμό και την ισορροπία. Επιπλέον, μιλούν υπερβολικά σε διάρκεια χρόνου, συχνά με μη αποδεκτούς τρόπους για ενηλίκους και είναι υπερδραστήρια. Ακόμη, δεν φοβούνται τους ξένους και δείχνουν ενδιαφέρον για κοινωνικές επαφές με ενηλίκους απ' ότι με συνομηλίκους τους (Wing, 2000; www.williams-syndrome.org.uk).

Σύνδρομο Cornelia de Lange

Το σύνδρομο Cornelia de Lange μπορεί να προκαλέσει αναπτυξιακή διαταραχή, ανωμαλίες του εντέρου καθώς και ελλιπή ανάπτυξη ή και παντελή απουσία των άνω άκρων ή των δακτύλων των χεριών. Επίσης, παρουσιάζουν αναπτυξιακή καθυστέρηση. Ακόμη τα εμφανή χαρακτηριστικά των ατόμων με σύνδρομο Cornelia de Lange είναι πολύ μικρή μύτη, βλεφαρίδες που δίνουν την εντύπωση ότι έχουν σχηματιστεί με μολύβι πάνω στο δέρμα και σμίγουν στο κέντρο πάνω από τη μύτη καθώς και ασυνήθιστα μακριές βλεφαρίδες που γυρνούν προς τα πάνω στις άκρες. Ο επιπολασμός του συνδρόμου είναι 1 ανά 10.000 παιδιά (BBC Medical Disorders Database).

Σύνδρομο Tourette

Το σύνδρομο Tourette είναι μια νευροαναπτυξιακή διαταραχή. Τα συμπτώματα του συνδρόμου αυτού είναι τα εξής: βογκητά, απότομα τινάγματα, αισχρολογίες, έμμονες ιδέες, έλλειψη συγκέντρωσης προσοχής και υπερδραστηριότητα. Χαρακτηρίζεται επίσης από πολλαπλά κινητικά και φωνητικά τικ. Σήμερα, το σύνδρομο αυτό εμφανίζεται σε 4-6/1000 γεννήσεις και είναι 3-4 φορές πιο συχνό στα αγόρια (Wing, 2000, <http://tsgenesee.mbg.duth.gr/tsgr.html>).

Σύνδρομο DAMP

Το σύνδρομο DAMP αποτελεί συνδυασμό των διαταραχών της προσοχής, του κινητικού συντονισμού και της πρόσληψης (Wing, 2000).

Σύνδρομο Angelman

Το σύνδρομο Angelman ουσιαστικά έχει μόνο επιφανειακή ομοιότητα με τον αυτισμό, καθώς παιδιά με το σύνδρομο αυτό έχουν βαριά καθυστέρηση και κάποιες φορές δεν επιδεικνύουν την έλλειψη ενσυναίσθησης, οπτικής επαφής κ.τ.λ., το οποίο είναι χαρακτηριστικό του αυτισμού. Η αιτιολογία του συνδρόμου οφείλεται σε ένα συγκεκριμένο ελάττωμα στο χρωμόσωμα 15. Τα παιδιά με αυτό το σύνδρομο έχουν

συνήθως μια χαμογελαστή έκφραση και άκαμπτα άκρα, γι' αυτό αποκαλείται αλλιώς και ως σύνδρομο της χαρούμενης μαριονέτας. Επίσης, εμφανίζουν χαμηλό μυϊκό τόνο, επαναλαμβανόμενες κρίσεις, διαταραχές ύπνου, γαστρεντερικά προβλήματα και αργή ανάπτυξη (Βάρβογλη, 2006).

Σύνδρομο Prader-Willi

Το σύνδρομο Prader-Willi μεταβιβάζεται κυρίως από τον πατέρα στο παιδί. Στις περισσότερες περιπτώσεις το σύνδρομο σχετίζεται με ελαφρά νοητική υστέρηση και συχνά συνδέεται με τον αυτισμό. Ανιχνεύεται σε έλλειψη καταγραφής γενετικού κώδικα στο χρωμόσωμα 15. Το σύνδρομο αυτό επηρεάζει περίπου 1 ανά 10.000 ανθρώπους στο γενικό πληθυσμό. Τα άτομα με σύνδρομο Prader-Willi εμφανίζουν καθυστέρηση στην ανάπτυξη του λόγου και στις κινητικές δεξιότητες. Επίσης, το σώμα τους δεν έχει καμπύλες. Εμφανίζουν επίσης προβλήματα στην πρόσληψη τροφής στη βρεφική ηλικία, διαταραχές ύπνου, μαθησιακές δυσκολίες, συναισθηματικές εξάρσεις, υπερβολική αντοχή στον πόνο με αποτέλεσμα και πολλούς αυτοτραυματισμούς, υποπλασία γεννητικών οργάνων καθώς επίσης και χαμηλό μυϊκό τόνο (www.pwsausa.org, <https://www.autism.com/prader.html>).

Οζώδης Σκλήρυνση

Η οζώδης σκλήρυνση είναι μια σπάνια γενετική διαταραχή η οποία προκαλεί τόσο στον εγκέφαλο όσο και σε άλλα ζωτικά όργανα καλοήθεις όγκους. Η σύνδεση της διαταραχής με τον αυτισμό είναι σταθερή. Περίπου το 1-4% των ατόμων που έχουν αυτισμό έχουν και οζώδη σκλήρυνση (Βάρβογλη, 2006).

Adenylosuccinate Lipase Deficiency

Πρόκειται για μια διαταραχή του μεταβολισμού του νουκλεϊκού οξέος και η οποία συμπίπτει με τον αυτισμό (Βάρβογλη, 2006).

Διάχυτη Αναπτυξιακή Διαταραχή Μη Προσδιοριζόμενη Αλλιώς

Τα άτομα με αυτή τη διαταραχή παρουσιάζουν απώλεια στις αμοιβαίες κοινωνικές συναλλαγές, ή στις λεκτικές και μη λεκτικές επικοινωνιακές δεξιότητες ή στερεότυπα πρότυπα, στερεότυπες δραστηριότητες. Ωστόσο, δεν πληρούν τα διαγνωστικά κριτήρια για κάποια από τις συγκεκριμένες Διάχυτες Αναπτυξιακές Διαταραχές (Γενά, 2002). Στις περισσότερες περιπτώσεις είναι αγνώστου αιτιολογίας αν και μετά από πολλές έρευνες θεωρήθηκε επικρατέστερη η άποψη που ενοχοποιεί βιολογικά αίτια (Evans- Jones etal, 1978).

2^ο ΚΕΦΑΛΑΙΟ

2.1 Αίτια αυτισμού

Τα τελευταία χρόνια παρατηρείται ραγδαία αύξηση των φαινομένων του αυτισμού, όμως ακόμα τα πραγματικά της αίτια παραμένουν άγνωστα. Η αύξηση των φαινομένων με αυτισμό ίσως οφείλονται είτε στην καλύτερη διακρίβωση είτε στο ότι τα ποσοστά αύξησης ανταποκρίνονται στην πραγματικότητα (Ornoga etal, 2015).

Κατά καιρούς πάρα πολλοί επιστήμονες έχουν διεξάγει έρευνες για την εξήγηση του φαινομένου και το μόνο που απόδειξαν είναι ότι η πιθανή αιτία του αυτισμού σίγουρα δεν είναι μόνο μία και ότι μάλλον βρίσκονται πολύ κοντά στην εύρεση της απάντησης, τι προκαλεί τον αυτισμό. Αναμφισβήτητα τα αίτια του αυτισμού είναι ποικίλα μόνο και μόνο εάν αναλογιστεί κανείς την ποικιλομορφία των ανθρώπων με χαρακτηριστικά αυτισμού που επηρεάζουν βέβαια κοινούς νευρο-ψυχολογικούς και παθοφυσιολογικούς τομείς που θεωρούνται απαραίτητοι για την διάγνωση του αυτισμού. Σίγουρα εκεί που συμφωνούν πολλοί επιστήμονες είναι ότι ο αυτισμός είναι μια πολυπαραγοντική διαταραχή, όμως ως κύρια αιτία οι περισσότεροι θεωρούν ότι οφείλεται σε οργανικούς και νευρο-αναπτυξιακούς παράγοντες (Βογινδρούκας 2002; Μπεζεβέγκης 1989).

Τέλος πρέπει να τονιστεί ότι ο αυτισμός δεν είναι μία ετικέτα που περιλαμβάνει ένα σύνολο συμπτωμάτων αλλά βοηθάει στο να γίνουν καλύτερα κατανοητά τα χαρακτηριστικά, τα οποία έχουν μια κοινή αιτία και είναι παθολογικά ή αποκλίνουν από την φυσιολογική ανάπτυξη (Jordan etal, 2000).

Παρακάτω θα αναλύσουμε μερικούς από τους πιθανούς παράγοντες που συμβάλουν στην εκδήλωση του αυτισμού.

2.2 Ψυχολογικοί παράγοντες

Οι πρώτες έρευνες γύρω από τον αυτισμό απέδιδαν τα αίτια σε περιβαλλοντικούς και ψυχολογικούς παράγοντες. Οι έρευνες αυτές συμπίπτουν χρονικά με την εξέλιξη της ψυχοδυναμικής θεωρίας όπου θερμός υποστηρικτής της ήταν ο Bruno Bettelheim. Σύμφωνα με την θεωρία αυτή κύριοι παράγοντες του αυτισμού θεωρούνται οι γονείς, οι οποίοι είναι μεν υψηλού νοητικού επιπέδου αλλά είναι συναισθηματικά ψυχροί και εχθρικοί.

Συγκεκριμένα, ο Bettelheim (1967) θεώρησε ως κύριες υπαίτιες τις μητέρες γιατί δεν παρείχαν την κατάλληλη μητρική φροντίδα και στοργή κατά την βρεφική

ηλικία στα παιδιά τους και θεραπεύεται με την επίλυση της πρωταρχικής σύγκρουσης (Frith, 1999; Aaronsetal, 1999; Βογινδρούκαςetal, 2007; Γενά, 2002).

Έτσι λοιπόν, ο αυτισμός θεωρήθηκε ότι οφείλεται σε ελλιπή αλληλεπίδραση γονέα παιδιού, ανεπιθύμητη κύηση, τραυματικές εμπειρίες, ακρότητα συμπεριφοράς των γονέων, κατάθλιψη μητέρας, διαζύγιο ή θάνατος ενός από τους δύο γονείς, ιδρυματισμός κτλ. (Συνοδινού, 2001; Κυπριωτάκης, 2003).

Με βάση την θεωρία αυτή η συμπεριφορά των παιδιών με αυτισμό ερμηνεύτηκε ως αντίδραση του παιδιού απέναντι στο εχθρικό και αγχωτικό περιβάλλον που δημιουργούν οι γονείς και οδήγησε στην δημιουργία θεραπευτικών προγραμμάτων, ειδικά για τις μητέρες των παιδιών αυτών όπου τις βοηθούσε να είναι περισσότερο στοργικές με τα παιδιά τους (Κάκουροςetal, 2005; Βογινδρούκας etal, 2007).

Σήμερα, η άποψη αυτή ότι η συμπεριφορά των γονέων και ιδιαίτερα της μητέρας οφείλεται για τον αυτισμό έχει αμφισβητηθεί καθώς έχει αποδειχθεί πως και άλλα παιδιά που έχουν ζήσει σε παρόμοιες ή χειρότερες συνθήκες έχουν εντελώς διαφορετικά συμπτώματα με τον αυτισμό. Επομένως, δεν θεωρείται πια ότι οι πρώιμες σχέσεις μπορούν να οδηγήσουν σε μια τέτοια ιδιάζουσα διαταραχή όπως είναι ο αυτισμός (Αναδόμηση, 2000; Satkiewicz etal, 2001).

2.3 Γενετικοί παράγοντες

Μέχρι σήμερα έχουν γίνει πάρα πολλές έρευνες προκειμένου να αποδειχθεί εάν ο αυτισμός οφείλεται σε γενετικά αίτια. Αρχικά, θεωρήθηκε απίθανο να οφείλεται σε κληρονομικούς παράγοντες διότι μέχρι τότε ήταν πολύ σπάνιο να βρεθούν μέσα στην ίδια οικογένεια πάνω από δύο μέλη που να έχουν διαγνωστεί με αυτισμό (Κάκουρος, Μανιαδάκη, 2005). Ως και σήμερα δεν έχει αποδειχθεί ο τρόπος της γενετικής μεταβίβασης στον αυτισμό και οι ερευνητές τονίζουν ότι πρέπει να συγκεντρώσουν πάρα πολλά δεδομένα για την κληρονομικότητα του αυτισμού καθώς τα μέχρι τώρα δεδομένα δεν οδηγούν σε ασφαλή συμπεράσματα (Καραντάνοςetal, 2003-2004; Wicks - Nelson etal 2003).

Σύμφωνα, όμως με 24 έρευνες που έγιναν σε δίδυμα προκειμένου να εξετάσουν τον ρόλο της κληρονομικότητας στον αυτισμό, απέδειξαν ότι στο 77,1% των μονοζυγωτικών παρουσίαζαν και τα δύο μέλη αυτισμό, ενώ στο 22,9% παρουσίαζε μόνο το ένα άτομο. Όμως το μη αυτιστικό μέλος παρουσίαζε από την

άλλη είτε γλωσσικές διαταραχές είτε νοητική υστέρηση, ενώ το ποσοστό σε ετεροζυγωτές ήταν μηδαμινό (Μάνος, 1997).

Το γεγονός ότι μάλλον οι γενετικοί παράγοντες είναι υπεύθυνοι για τον αυτισμό το επιβεβαιώνουν και άλλες έρευνες που έχουν γίνει μέχρι και σήμερα, καθώς τα γονίδια σε μονοζυγωτικούς διδύμους ήταν ίδια σε σχέση με τους διζυγωτικούς. Σύμφωνα με αυτές τις έρευνες η πιθανότητα εμφάνισης του αυτισμού ανέρχεται της τάξεως του 60% - 70% για τους μονοζυγωτές ενώ στους ετεροζυγωτές είναι μηδαμινό (Πρακτικά συμπόσιο «Το πάζλ του αυτισμού 2003). Επιπλέον σε άλλες έρευνες έχει βρεθεί ότι γονιδιακοί και χρωμοσωμικοί παράγοντες μπορεί να οφείλονται για την εμφάνιση του αυτισμού (Cohen, 2004).

Εκτός από τις έρευνες που έχουν γίνει σε δίδυμα, έχουν πραγματοποιηθεί ίδιες έρευνες και σε αδέρφια αυτιστικών παιδιών που δεν προέρχονται από δίδυμη κύηση. Οι έρευνες αυτές έδειξαν ότι σε μια οικογένεια που έχει ήδη ένα άλλο παιδί με αυτισμό η πιθανότητα να εμφανίσει και ένα άλλο παιδί αυτισμό ανέρχεται από 5 ως 10 %. Μπορεί το ποσοστό να φαίνεται μικρό, όμως σε σχέση του γενικού πληθυσμού είναι ένα σημαντικό ποσοστό (Νότας, 2004; Κάκουροsetal 2005).

Επιπλέον, υπάρχει πιθανότητα της τάξεως του 2% ο αδερφός του παιδιού με αυτισμό να κάνει παιδί με αυτισμό κάτι που αποδεικνύει τον ρόλο που παίζουν οι γενετικοί παράγοντες στην εκδήλωση του αυτισμού. Όπως ανέφερε και ο P.Bolton και οι συνεργάτες του (1994) σε δημοσίευση τόνισαν ότι: «Ενώ τα αδέρφια των παιδιών με σύνδρομο Down είναι ιδιαίτερα απίθανο να έχουν βλάβες αυτιστικού τύπου, τα αδέρφια των παιδιών με τυπικό αυτισμό είναι πολύ πιθανότερο να έχουν αυτισμό ή αυτιστικού τύπου χαρακτηριστικά από ότι ο γενικός πληθυσμός» (Fahenty, 2003).

Τέλος, ο Brown (2004) επισημαίνει ότι το ποσοστό κληρονομικότητας του αυτισμού ανέρχεται ως και 93% ενώ σύμφωνα με τον Rutter (1997) η κληρονομικότητα, παίζει βασικό ρόλο στην εμφάνιση του αυτιστικού καθώς κληρονομείται μια ευρύτερη προδιάθεση για διαταραχές στο γνωστικό αλλά και γλωσσικό τομέα και μας είναι άγνωστοι οι γενετικοί μηχανισμοί που συμμετέχουν (Καραντάνοsetal, 2003-2004).

Η Folstein μελέτησε 21 ζεύγη διδύμων, προκειμένου να ανακαλύψει τη σημασία των γενετικών παραγόντων στην εμφάνιση του αυτισμού. Τα μονοζυγωτικά ζεύγη έδωσαν ένα ποσοστό συμφωνίας 36% ως προς τον αυτισμό (ενώ το ποσοστό

στους ετεροζυγώτες ήταν 0%) και ένα ποσοστό 82% συμφωνίας ως προς τις γνωσιακού τύπου δυσκολίες (το αντίστοιχο για τους ετεροζυγώτες ήταν 10%) (Folstein et al, 1977).

Σύμφωνα με τον Rutter(1997), η κληρονομικότητα, ασκεί βασικό ρόλο στην εμφάνιση του αυτιστικού συνδρόμου. Κληρονομείται μια ευρύτερη προδιάθεση για διαταραχές στο γνωστικό αλλά και γλωσσικό τομέα και μας είναι άγνωστοι οι γενετικοί μηχανισμοί που συμμετέχουν (Γενά, 2002).

Βέβαια, δεδομένα από μελέτη ολόκληρου του γονιδιώματος σε οικογένειες με περισσότερα από ένα πάσχοντα μέλη δείχνουν ότι υπάρχουν αλληλεπιδράσεις σε τουλάχιστον 10 γονίδια, τα οποία είναι υπεύνα για την εμφάνιση του αυτισμού (Muhle, 2004).

2.4 Χρωμοσωμικοί παράγοντες

Όπως είχαν αναφέρει ο Coleman και ο Gillberg (1985) οι οποίοι είχαν εξετάσει 10 αγόρια με αυτισμό που είχαν εντοπιστεί με ανωμαλία στο χρωμόσωμα του εύθραυστου -X κατέληξαν στο εξής συμπέρασμα: «Πίσω από την ανώμαλη ανάπτυξη του εγκεφαλικού στελέχους μπορεί να βρίσκεται μια χρωμοσωμική ανεπάρκεια, η οποία συνήθως προκαλεί αποδιοργάνωση των νευρώνων του συστήματος ντοπαμίνης και μερικές φορές επιληψία. Ο οργανισμός ίσως είναι ένα αποτέλεσμα αυτών των αλυσιδωτών γεγονότων» (Frith, 1999).

Σύμφωνα με έρευνες που είχαν γίνει είχαν ανιχνεύσει χρωμοσωμικές ανωμαλίες σε παιδιά με αυτισμό. Συγκεκριμένα είχε συσχετιστεί ο αυτισμός με το σύνδρομο του εύθραυστου X με το ποσοστό να ανέρχεται στο 10 -20% (Κυπριωτάκης 2003; Το πάζλ του αυτισμού 2003). Όμως, μεταγενέστερες έρευνες απέδειξαν ότι το ποσοστό συνύπαρξης του αυτισμού με το εύθραυστο-X ανέρχεται στο 2,5% (Βογινδρούκας 2002).

Το εύθραυστο X είναι μια χρωμοσωμική ανωμαλία και παρατηρείται πιο συχνά στα αγόρια απ' ότι στα κορίτσια. Συγκεκριμένα τα άτομα τα οποία έχουν διαγνωστεί με σύνδρομο του εύθραυστου X παρουσιάζουν όμοια χαρακτηριστικά με αυτά του αυτισμού όπως, ηχολαλία, ελλιπής βλεμματικής επαφής, ελλιπής κοινωνική επαφή, συναισθηματική απάθεια και μη τήρηση των πραγματολογικών κανόνων αλλά πιο συγκεκριμένα τα άτομα με εύθραυστο-X παρουσιάζουν νοητική υστέρηση,

σωματικές παραμορφώσεις και γλωσσικές διαταραχές (Κυπριωτάκης, 2003; Frith 1999).

Επιπλέον έχει βρεθεί ότι και η οζώδης σκλήρυνση συνδέεται με τον αυτισμό με το ποσοστό να ανέρχεται στο 50%. Όμως σε μια άλλη μελέτη το ποσοστό των παιδιών με οζώδη σκλήρυνση και με αυτισμό ανέρχονταν στο 24% σύμφωνα με το DSM-II. Οι πιο πρόσφατες έρευνες που έγιναν πάνω στον αυτισμό με το σύνδρομο του εύθραυστου – X και της οζώδους σκλήρυνσης αναφέρουν ότι δεν μπορούμε να θεωρήσουμε ως αιτία του αυτισμού τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες (Βογινδρούκας, 2002).

Από την άλλη, σημαντικές πληροφορίες μας δίνουν έρευνες που έγιναν πάνω στην χρωμοσωμία του χρωμοσώματος 15. Οι έρευνες αυτές συσχετίζουν τον αυτισμό με το χρωμόσωμα 15. Η έρευνα αυτή γίνεται περισσότερο δεκτή από την άποψη ότι τι χρωμόσωμα 15 ευθύνεται και για άλλα σύνδρομα αλλά και ότι η ενδροχρωμική πολυγράφηση των χρωμοσωμάτων 15q11q13 σχετίζεται με τον αυτισμό και την μεταβολή των χρωμοσωμάτων (Βογινδρούκας, 2002).

Έχουν γίνει αρκετές μελέτες προκειμένου να χαρτογραφηθούν όλα τα γονίδια στα ανθρώπινα χρωμοσώματα. Θεωρείται, λοιπόν, ότι ο αυτισμός οφείλεται σε σύνθετες αλληλεπιδράσεις 3 έως 15 ή και περισσότερων γονιδίων. Οι ερευνητές το 2001 εντόπισαν ένα από τα γονίδια, το ονομαζόμενο W NT2, που μάλλον εμπλέκεται στον αυτισμό. Παρ' όλα αυτά, υπάρχει ελπίδα ότι τα επόμενα χρόνια θα είμαστε σε θέση να αναγνωρίζουμε όλα τα γονίδια που εμπλέκονται στον αυτισμό (www.autismhellas.gr).

2.5 Νευρολογικοί παράγοντες

Όπως έχουμε αναφέρει και παραπάνω, η ακριβής αιτία του αυτισμού δεν έχει εντοπιστεί, αλλά γενικά είναι αποδεκτό ότι προκαλείται από ανωμαλίες στην εγκεφαλική δομή και λειτουργία. Συγκεκριμένα, οι νέες τεχνολογικές απεικονίσεις μας δείχνουν μια διαφορά του σχήματος και της δομής του εγκεφάλου των αυτιστικών ατόμων σε σχέση με τα φυσιολογικά άτομα.

Μικτές ανωμαλίες έχουν εντοπίσει μελέτες που έγιναν με αξονική τομογραφία, με κυριότερο ίσως εύρημα μια διερεύνηση του κοιλιακού συστήματος (Rosenbloom, 1984; Rumsey, 1988). Όπως είχε ανακαλύψει η Rumsey στο Εθνικό Ινστιτούτο Ψυχικής υγείας (1988) ο μεταβολισμός της γλυκόζης στον εγκέφαλο είναι

αρκετά αυξημένος στους αυτιστικούς ενήλικες άντρες. Επιπλέον, σε μια μελέτη του ο Hammrsmith διαπίστωσε ότι η κατανάλωση οξυγόνου ήταν χαμηλότερη κυρίως στην πρόσθια κροταφική περιοχή και στην δεξιά περιοχή των γαγγλίων στα αυτιστικά άτομα σε σχέση με τα φυσιολογικά.

Από την άλλη, μια μελέτη παιδιών με αυτισμό υψηλής λειτουργικότητας απέδειξε ότι ο αμυγδαλοειδής πυρήνας ήταν διαταραγμένος αλλά όχι ο ιππόκαμπος. Όμως, άλλες έρευνες διαπίστωσαν ότι τα νευρικά κύτταρα του ιππόκαμπου και του αμυγδαλοειδή των αυτιστικών ατόμων ήταν ανώριμα. Οι βλάβες και στις δύο περιοχές συμβαίνουν κατά την διάρκεια της προγεννητικής ζωής. Τόσο το αμυγδαλοειδή σώμα όσο και ο ιππόκαμπος ανήκουν στην περιοχή του μεταχιακού συστήματος όπου είναι υπεύθυνες για την κίνηση, ενεργητικότητα και την προσοχή. Επομένως, μπορούμε εύκολα να κατανοήσουμε γιατί τα αυτιστικά άτομα διαφέρουν σε αυτούς τους τομείς σε σχέση με τους υπόλοιπους (Lennard- Brown, 2004).

Επιπλέον, βλάβη κατά την γέννηση στην περιοχή της παρεγκεφαλίδας που είναι υπεύθυνη για την προσοχή, την ενεργητικότητα, τη μάθηση, και τα συναισθήματα μπορεί να προκαλέσει εγκεφαλική παράλυση. Οι ερευνητές εντόπισαν μια μικρή δυσπλασία της παρεγκεφαλίδας των αυτιστικών ατόμων κάποιοι από τους οποίους είχαν και νοητική υστέρηση, κάτι που οδηγεί ορισμένους ερευνητές στην άποψη ότι η ανωμαλία αυτή δεν χαρακτηρίζει ειδικά τον αυτισμό. Συγκεκριμένα, οι έρευνες αυτές έδειξαν ότι τα λοβία VI και VII στην περιοχή της παρεγκεφαλίδας ήταν πολύ μικρότερα στα αυτιστικά άτομα σε σχέση με τα φυσιολογικά. Αυτή η μικρή δυσπλασία μάλλον οφείλεται στην έλλειψη οξυγόνου, μόλυνση ή έκθεση της μητέρας σε τοξικά περιβάλλοντα (Κάκουροςetal, 2005; Frith, 1994).

Επίσης, έρευνες εντόπισαν μια δραματική μείωση στα κύτταρα Purkinjia της παρεγκεφαλίδας, επομένως ο συντονισμός της κίνησης του σώματος και η κατανόηση της θέσης του σώματος σε σχέση με το περιβάλλον είναι περιορισμένες (Κωνστανταρέα, 2001).

Τέλος διαπιστώθηκε αυξημένο βάρος και αυξημένος όγκος του εγκεφάλου των αυτιστικών ατόμων (Κάκουρος, Μανιαδάκη, 2005). Μια μελέτη που κατέληξε σε αυτή την υπόθεση (Coleman & Gillberg 1985), το 1978 προκάλεσε αρκετό ενδιαφέρον. Η αύξηση ήταν περισσότερο αισθητή στο αριστερό ημισφαίριο. Η συσχέτιση αυτή ταίριαζε πολύ καλά με τις νευροψυχολογικές έννοιες οι οποίες συνέδεαν τη βλάβη του αριστερού ημισφαιρίου με την γλωσσική δυσλειτουργία που

εδώ και καιρό θεωρείται χαρακτηριστικό γνώρισμα του αυτισμού (www.encephalos.gr).

Τέλος, σημειώνεται ακόμα ότι σύμφωνα με μια νέα έρευνα, στο περιοδικό Cognitive Brain research, ηλεκτροεγκεφαλογραφήματα (EEG) 10 ατόμων με αυτισμό έδειξαν ένα διαταραγμένο σύστημα νευρώνων καθρεφτών. Με βάση αυτά τα αποτελέσματα οι νευρώνες – καθρέφτες ανταποκρίνονται μόνο σε αυτά που κάνουν οι ίδιοι και όχι στις πράξεις των άλλων. Οι νευρώνες – καθρέφτες είναι εγκεφαλικά κύτταρα στον προκινητικό φλοιό και το ανθρώπινο σύστημα νευρώνων – καθρεφτών είναι υπεύθυνο για την εκτέλεση και την παρατήρηση, αλλά και για άλλες γνωστικές λειτουργίες, όπως η γλώσσα, η μίμηση και μάθηση μέσα από τις πράξεις των άλλων.

Η ομάδα του Πανεπιστημίου της Καλιφόρνιας, συνέλεξε δεδομένα EEG, από δέκα άντρες που βρίσκονται στο φάσμα του αυτισμού οι οποίοι όμως θεωρούνταν υψηλά λειτουργικοί. Τα EEG δεδομένα αναλύθηκαν για την καταστολή ρυθμού mud. Στους φυσιολογικούς ανθρώπους το mud κύμα καταστέλλεται και σε απάντηση της δικής τους κίνησης αλλά και κατά την παρατήρηση της κίνησης των άλλων.

Στο πείραμα τα άτομα εξετάστηκαν ενώ κινούσαν τα χέρια τους ή καθώς παρακολουθούσαν βίντεο με λευκό ήχο ή ένα κινούμενο χέρι ή μπάλες που να αναπηδούσαν. Τα αποτελέσματα του πειράματος έδειξαν ότι οι νευρώνες- καθρέφτες των ατόμων με αυτιστικές διαταραχές ανταποκρίθηκαν ανώμαλα μόνο στη δική τους κίνηση (Βάργουλη, 2005).

2.6 Βιοχημικοί παράγοντες

Έχει αποδειχθεί ότι οι νευροδιαβιβαστές παίζουν σημαντικό ρόλο στην εκδήλωση του αυτισμού. Πιθανόν ανωμαλίες στους νευροδιαβιβαστές μπορεί να επηρεάσουν τον ύπνο, την θερμοκρασία, την επιθετικότητα, τον φόβο, την ευφορία, τη συμπεριφορά, την ενέργεια, τη μνήμη και άλλα σωματικά και ψυχολογικά αίτια.

Στο περισσότερο από όλους τους νευροδιαβιβαστές έχει μελετηθεί η σεροτονίνη, όπου ανήκει στην οικογένεια των μονοαμινών. Επίσης αναφέρει ότι η σεροτονίνη είναι μια χημική ουσία όπου έχει συγκεκριμένες λειτουργίες στο ΚΝΣ και στην περιφέρεια και ρυθμίζει αρκετές φυσιολογικές δραστηριότητες και ότι η έλλειψη της προκαλεί κατάθλιψη, ιδεοψυχαναγκασμούς και διαταραχές ύπνου (Yang et al, 2014).

Αναφέρεται ακόμη, ότι πρώτοι ο Schaim και ο Freednon συσχέτισαν τον αυτισμό με την σεροτονίνη. Όμως και μεταγενέστερες έρευνες που έγιναν απέδειξαν ακριβώς το ίδιο, ότι ο αυτισμός συσχετίζεται με την σεροτονίνη (Yang etal, 2014).

Συγκεκριμένα, στα παιδιά με αυτισμό βρέθηκε αυξημένη σεροτονίνη στο αίμα την στιγμή που τα επίπεδα της σεροτονίνης στο νωτιαίο μυελό και σε άλλα όργανα βρίσκεται σε φυσιολογικά επίπεδα (Γενά, 2002).

Από την άλλη, έρευνες που έγιναν συσχέτισαν τον αυτισμό με την αύξηση των επιπέδων της ενδορφίνης, τα αποτελέσματα των οποίων είναι ίδια με αυτά της μορφίνης. Η αύξηση των ενδορφινών μάλλον σχετίζονται με το μειωμένο αίσθημα πόνου, τον ύπνο, την ελλιπή κοινωνικοποίηση, τις επιληπτικές κρίσεις και την ασυνήθιστη συμπεριφορά που έχουν συνήθως τα άτομα με αυτισμό (Βογινδρούκας 2002; Panksepp etal, 1987).

Τέλος, ένας άλλος νευροδιαβιβαστής που φαίνεται να εμπλέκεται με τον αυτισμό είναι η ντοπαμίνη. Σύμφωνα με έρευνες βρέθηκε ότι το 50% των αυτιστικών παιδιών έχουν αυξημένα επίπεδα ντοπαμίνης (Κυπριωτάκης 2003). Η ντοπαμίνη συμμετέχει σε πολλές λειτουργίες του εγκεφάλου όπως στην συμπεριφορά, στις γνωστικές λειτουργίες, στην κίνηση, στον ύπνο, στην διάθεση, στην προσοχή, στη συγκέντρωση και στη μάθηση. Η αύξηση της ντοπαμίνης προκαλεί συμπεριφορές στο άτομο όμοιες με αυτές του αυτισμού όπως, ανέκφραστο πρόσωπο, στερεότυπες κίνησης, περίεργο βάδισμα και εμμονή σε ένα θέμα (Mask etal, 2003).

2.7 Οργανικοί – Βιολογικοί παράγοντες

Κατά καιρούς έχουν γίνει πολλές έρευνες προκειμένου να αποδειχτεί η οργανική αιτιολογία του αυτισμού. Έχει αποδειχθεί ότι ο αυτισμός συνδέεται συχνά με ασθένειες ή επιπλοκές που παρουσιάζονται κατά την προγεννητική, περιγεννητική και μεταγεννητική περίοδο της ζωής του παιδιού που οδηγούν σε διαταραχές του αυτισμού (Κυπριωτάκης, 2003).

Πολλές έρευνες έχουν καταλήξει ότι η συχνότητα εμφάνισης του αυτισμού κατά των περιγεννητικών επιπλοκών είναι πολύ υψηλή. Συχνά ο αυτισμός σε παιδιά κατά την περιγεννητική περίοδο συνδέεται με τις μολυσματικές ασθένειες, όπου απροσδόκητα μπορούν να μολύνουν το νευρικό σύστημα του εγκεφάλου. Τέτοιες πιθανές μολύνσεις είναι η ερυθρά, η ανεμοβλογιά, η σύφιλη, το τοξόπλασμα και ο

μεγαλοκυτταροϊός. Σήμερα, η πιθανότητα ερυθράς κατά την περιγεννητική περίοδο έχει περιοριστεί αισθητά λόγω των διαφορετικών μέτρων που εφαρμόζονται. Ακόμη, ο χρόνος εμφάνισης του αυτισμού λόγω των μολύνσεων ποικίλει, καθώς σε περιπτώσεις οξύτατης μόλυνσης του ΚΝΣ (π.χ εγκεφαλίτιδες) τα συμπτώματα μπορεί να εμφανιστούν σε μεγαλύτερη ηλικία από τα 3 έτη (Βογινδρούκας, 2002; Κυπριωτάκης, 2003).

Επιπρόσθετα, στα παιδιά με αυτισμό παρατηρήθηκαν ότι κατά την ενδομήτρια ζωή υπήρχαν περισσότερες αιμορραγίες στη μητέρα, στον ομφάλιο λώρο και άλλες περιπτώσεις που χρειαζόνταν η χορήγηση φαρμάκων. Σύμφωνα όμως με έρευνες που πραγματοποίησε το πρακτορείο τοξικών ουσιών το 2002 δεν βρήκαν κάποια σημαντική συσχέτιση μεταξύ της εκδήλωσης του αυτισμού και των φαρμάκων κατά την περιγεννητική περίοδο (Wicks-Nelson et al, 2003; Αναδόμηση, 2000).

Αναφέρεται, ακόμη, ότι η δυσκολία σύλληψης, οι περιπτώσεις προηγούμενων αποβολών καθώς και η προχωρημένη ηλικία της μητέρας άνω των 35 ετών αποτελούν πιθανή αιτία εκδήλωσης του αυτισμού. Με βάση έρευνες που είχαν γίνει, είχαν οδηγηθεί σε θετική συσχέτιση του αυτισμού με την ηλικία της μητέρας (Links, 1980), ενώ άλλες έρευνες (Quinnetal, 1974) έδειξαν πως η ηλικία της μητέρας δεν σχετίζεται σε καμία περίπτωση με τον αυτισμό (Κυπριωτάκης, 1995).

Από την άλλη μεριά, έχει βρεθεί από έρευνες πως η έκθεση των γονέων και ιδιαίτερα της μητέρας σε χημικές ουσίες συμβάλει στην εκδήλωση του αυτισμού (Wing, 1996). Συγκεκριμένα, με βάση έρευνες που είχαν πραγματοποιηθεί από τους Hultman και τους Larssons βρέθηκε μια θετική συσχέτιση του αυτισμού με το κάπνισμα της μητέρας κατά την περιγεννητική περίοδο. Ωστόσο, οι περισσότεροι ερευνητές δεν βρίσκουν καμία συσχέτιση του αυτισμού με το κάπνισμα (Ornoga et al, 2015).

Επίσης, πολλές έρευνες έχουν δείξει έναν αυξανόμενο κίνδυνο ανάμεσα στο εμβρυικό αλκοολικό σύνδρομο και στον αυτισμό λόγω των υψηλών επιπέδων κατανάλωσης αλκοόλ από την μητέρα κατά την διάρκεια της εγκυμοσύνης. Επιπρόσθετα, άλλες ουσίες που μπορεί να συνδέονται με τον αυτισμό είναι η έκθεση σε κοκαΐνη, βαλπροϊκό οξύ (VPA), θαλιδομίδη, μισοπροστόλη, στην ατμοσφαιρική ρύπανση, βαρέα μέταλλα και φυτοφάρμακα και εντομοκτόνα (Ornoga et al, 2015).

Τέλος, η πιθανότητα ενός πρόωρου τοκετού ή μια ασφυξίας μπορεί να συμβάλει στην εκδήλωση του αυτιστικού συνδρόμου (Κυπριωτάκης, 2003).

3^ο ΚΕΦΑΛΑΙΟ

3.1 Διάγνωση του αυτισμού

Ο αυτισμός αποτελεί μια σύνθετη νευροεξελικτική διαταραχή. Η διάγνωση του αυτισμού είναι επίσης σύνθετη καθώς δεν υπάρχει κάποια αιματολογική εξέταση ή τιμή που ορίζεται από ιατρική εξέταση η οποία μπορεί να γίνει και να δείξει αν ένα παιδί πάσχει από αυτισμό (Βάρβογλη, 2006). Η διάγνωση, επικεντρώνεται, κυρίως, στη συγκέντρωση και αξιολόγηση πληροφοριών οι οποίες είναι σχετικές με τη συναισθηματική, νοητική και σωματική ανάπτυξη του παιδιού. Αυτό γίνεται προκειμένου να είναι εφικτό να ετοιμαστεί και να εφαρμοστεί κατάλληλο πρόγραμμα θεραπείας, εκπαίδευσης και αποκατάστασης για κάθε περίπτωση. Σημαντικό είναι να σημειωθεί ότι η θεραπεία θα είναι πιο έγκαιρη και αποτελεσματική όταν η διάγνωση γίνεται όσο πιο νωρίς είναι δυνατό (Σταμάτης, 1987). Η διάγνωση του αυτισμού δεν μπορεί να γίνει πριν την ηλικία των 30 μηνών. Πριν την ηλικία των 30 μηνών, μιλάμε για αυτιστικούς κινδύνους όταν παρατηρούνται κάποιες ιδιαίτερες συμπεριφορές τις οποίες προσπαθούμε να εξηγήσουμε (Delion, 2000). Ωστόσο, για να τεθεί μια σίγουρη διάγνωση μπορεί να γίνει μετά τα 3,5-4 έτη και αυτό διότι σε αυτή την ηλικία συνήθως εκδηλώνονται τα περισσότερα συμπτώματα σε ένα αυτιστικό παιδί (Σταμάτης, 1987).

Λόγω του ότι ο αυτισμός πολλές φορές συνυπάρχει και με άλλες ιατρικές διαταραχές, η διάγνωση του καθιστάται ακόμη πιο δύσκολη. Σε κάποιες άλλες περιπτώσεις, το παιδί έχει μόνο αυτιστικά στοιχεία στη συμπεριφορά του, αλλά δεν πληρούνται όλα τα κριτήρια για τη διάγνωση του αυτισμού. Επιπλέον, σε περίπτωση συνύπαρξης του αυτισμού με μαθησιακές διαταραχές και καταστάσεις η διαγνωστική διαδικασία περιπλέκεται περισσότερο. Περίπλοκη είναι επίσης η διάγνωση του αυτισμού σε ηλικία κάτω των 3 ετών. Αξίζει, ωστόσο, να σημειωθεί ότι δεν υπάρχει κάποιο ψυχομετρικό εργαλείο το οποίο μπορεί να διαγνώσει αποκλειστικά τον αυτισμό. Έτσι, είναι σημαντικό να χρησιμοποιούνται πολλαπλές πηγές πληροφοριών προκειμένου να γίνεται η διάγνωση του αυτισμού (Βάρβογλη, 2006).

3.2 Διαγνωστική ομάδα

Ο αυτισμός ως διαταραχή παρουσιάζει μεγάλη πολυπλοκότητα. Για το λόγο αυτό, στη διαγνωστική ομάδα απαιτείται η συμμετοχή πολλών ειδικοτήτων. Η διεπιστημονική ομάδα που μπορεί να ασχοληθεί με τη διάγνωση του αυτισμού αποτελείται από παιδοψυχίατρο, ψυχολόγο, ειδικό παιδαγωγό και κοινωνικό λειτουργό (Σταμάτης, 1987).

Ο παιδοψυχίατρος συλλέγει και αξιολογεί πληροφορίες σχετικά με την εγκυμοσύνη και τον τοκετό, τις ασθένειες και τη συμπεριφορά του παιδιού και γενικότερα για όλη την εξέλιξή του. Εξετάζει και αξιολογεί την κίνηση, τις αισθήσεις και δίνει σημασία κυρίως στις νευρολογικές διαταραχές και τη συμπεριφορά. Σε περίπτωση που ο παιδοψυχίατρος το θεωρήσει σκόπιμο, δίνει εντολή να πραγματοποιηθούν εργαστηριακές εξετάσεις. Τέλος, αφού πρώτα ακούσει τις απόψεις άλλων μελών της διαγνωστικής ομάδας, κάνει την τελική διάγνωση και καθορίζει τη θεραπευτική αγωγή, εάν αυτό χρειαστεί.

Από τον ψυχολόγο αξιολογούνται οι νοητικές ικανότητες, η συναισθηματική κατάσταση καθώς και η κοινωνική προσαρμογή του παιδιού. Αν και συνήθως ο ψυχολόγος χρησιμοποιεί ψυχομετρικές κλίμακες, στον αυτισμό είναι δύσκολο διότι δεν υπάρχει επικοινωνία. Τα πορίσματά του τα ανακοινώνει στην υπόλοιπη διαγνωστική ομάδα. Τα πορίσματα της διαγνωστικής ομάδας είναι καλό να τα ανακοινώνει στους γονείς ο ψυχολόγος, διότι είναι ο πιο κατάλληλος για να συζητήσει το πρόβλημα του παιδιού τους, ιδίως όταν οι γονείς δεν παραδέχονται το πρόβλημα του παιδιού τους.

Ο ειδικός παιδαγωγός αξιολογεί τις σχολικές γνώσεις. Αξιολογεί αν το παιδί είναι σχολικής ηλικίας. Προτείνει την κατάλληλη εκπαιδευτική μονάδα και μεταφέρει τα πορίσματα και τις οδηγίες της ομάδας προς τους εκπαιδευτές του παιδιού.

Ο κοινωνικός λειτουργός καταγράφει το ιστορικό του παιδιού. Εξετάζει ακόμη, την οικογενειακή κατάσταση καθώς και το συναισθηματικό κλίμα που επικρατεί στην οικογένεια. Βοηθά τους γονείς να αποδεχτούν το παιδί τους αφού κατανοήσουν το πρόβλημα και να το αντιμετωπίσουν σωστά. Συντονίζει και μεσολαβεί ανάμεσα στην οικογένεια του παιδιού και τη διαγνωστική και θεραπευτική ομάδα. Τέλος, επιβλέπει την εκτέλεση της θεραπείας και την εφαρμογή του εκπαιδευτικού προγράμματος.

Η ανακοίνωση των ευρημάτων της διαγνωστικής ομάδας οφείλει να είναι πολύ προσεκτική και αυτό διότι οι γονείς μπορεί να έχουν ποικίλες αντιδράσεις. Οι γονείς μπορεί να έχουν ελπίδα ότι έχει γίνει λάθος διάγνωση, άρνηση να παραδεχτούν το πρόβλημα, απελπισία, μίσος απέναντι στη διαγνωστική ομάδα κλπ. Τέλος, δεν πρέπει να ενοχοποιούνται οι γονείς για την κατάσταση στην οποία βρίσκεται το παιδί.

3.3 Η σημασία της έγκαιρης διάγνωσης

Η έγκαιρη διάγνωση του αυτισμού είναι μέγιστης σημασίας προκειμένου να υπάξει έγκαιρη παρέμβαση και να προσφερθούν στα άτομα με αυτισμό οι κατάλληλες θεραπείες.

- Αν δεν γίνει η σωστή διάγνωση, τα παιδιά με αυτισμό ή κάποια άλλη εξελικτική διαταραχή εντός του αυτιστικού φάσματος δεν θα λάβουν την απαραίτητη φροντίδα και παρέμβαση που χρειάζονται και η ποιότητα ζωής τους θα είναι χαμηλή.
- Σύμφωνα με έρευνες, όσο πιο νωρίς γίνει η διάγνωση τόσο πιο έγκαιρη είναι και η εκπαιδευτική παρέμβαση στο παιδί, το οποίο συντελεί στην ανάπτυξη και εμφάνιση γλωσσικών ικανοτήτων στο 75% των παιδιών και γενικότερα στην καλύτερη ψυχο-κοινωνική ανάπτυξη του παιδιού.
- Η έγκαιρη και σωστή διάγνωση δίνει στους γονείς τη δυνατότητα να μειώσει το στρες και να αποφασίσουν σωστά για τις παρεμβάσεις και θεραπείες που πρέπει να προσφερθούν στο παιδί.
- Μέσω της σωστής και έγκαιρης διάγνωσης τα συμπεριφορικά προβλήματα του παιδιού μειώνονται.
- Οι γονείς και οι δάσκαλοι μαθαίνουν να χειρίζονται και να επικοινωνούν κατάλληλα με το παιδί. Με αυτόν τον τρόπο η μάθηση μεγιστοποιείται και τα προβλήματα συμπεριφοράς ελαχιστοποιούνται.
- Η διάγνωση, τέλος, ανοίγει ένα νέο δρόμο ιατρικών υπηρεσιών: επιτρέπει τη γενετική συμβουλευτικά στους γονείς, οι οποίοι πληροφορούνται ποιες είναι οι πιθανότητες, σε περίπτωση που κάνουν κι άλλα παιδιά, να έχουν και αυτά παρόμοια προβλήματα (Βάρβογλη, 2006).

3.4 Διαγνωστική διαδικασία

Κύριο σκοπό της διάγνωσης αποτελεί η ολοκληρωμένη καταγραφή των δυνατοτήτων καθώς και των δυσκολιών του παιδιού και ακόμη η εξασφάλιση εξατομικευμένης στοχοθέτησης με τέτοιο τρόπο που να καλύπτει πλήρως τις ανάγκες του αξιολογούμενου. Συνήθως η διάγνωση πραγματοποιείται στα εξής διαδοχικά στάδια: λήψη ιστορικού, γενική εξέταση και άμεση παρατήρηση, διεξοδική εξέταση του παιδιού με χρήση Σταθμισμένων Κλιμάκων (Γενά, 2002) και χρήση Διαγνωστικών Κριτηρίων (Βάρβογλη, 2006).

Εργαλεία διάγνωσης αυτισμού

3.4.1 CHAT

Η Checklist for Autism in Toddlers (CHAT) των Baron-Cohen και Allen και Gillberg (1992) είναι μια κλίμακα με την οποία είναι εφικτό από την ηλικία των 18 μηνών να εντοπιστούν βρέφη υψηλής επικινδυνότητας.

Οι Baron-Cohen, Allen και Gillberg αφού εξέτασαν και σύγκριναν 41 βρέφη υψηλής επικινδυνότητας σε ηλικία 18 μηνών, με μια ομάδα ελέγχου παιδιών με τυπική ανάπτυξη, συμπέραναν ότι υπάρχουν τρία στοιχεία τα οποία μπορούν να διαφοροποιήσουν τις δύο ομάδες παιδιών. Το πρώτο στοιχείο από αυτά ήταν το «πρωτοδηλωτικό δείξιμο» ή «δακτυλοδείξιμο» (protodeclarative pointing), μια δεξιότητα η οποία φυσιολογικά αναπτύσσεται από τον 9ο έως τον 14ο μήνα ζωής του παιδιού. Πρόκειται για την ικανότητα του παιδιού να δείχνει το ενδιαφέρον του σε διάφορα αντικείμενα, χρησιμοποιώντας τον δείκτη του χεριού του (Burac et al, 2001).

Σύμφωνα με τον Baron-Cohen και τους συνεργάτες του, το δεύτερο στοιχείο που αποτελεί δείκτη επικινδυνότητας στα βρέφη είναι η «βλεμματική παρακολούθηση ενήλικου» (gaze monitoring), δηλαδή η επισταμένη εκδήλωση προσοχής σε αντικείμενα τα οποία επιδεικνύουν οι ενήλικοι στο παιδί. Η ικανότητα αυτή στα φυσιολογικά παιδιά αναπτύσσεται από τον 9ο έως τον 14ο μήνα (Wong, 2004).

Το τρίτο στοιχείο επικινδυνότητας ήταν η αναπαράσταση από το παιδί καθημερινών δραστηριοτήτων όπως είναι το μαγείρεμα, το νανούρισμα κ.ά., χρησιμοποιώντας αντικείμενα. Αυτό ονομάζεται συμβολικό παιχνίδι (pretend play)

και στα τυπικής ανάπτυξης παιδιά αναπτύσσεται περίπου σε ηλικία 14 μηνών (Jarrod et al, 1996).

Πράγματι. Η θεωρία αυτή επιβεβαιώθηκε και από έρευνες που πραγματοποιήθηκαν μεταγενέστερα και οι οποίες κατέληξαν σε παρόμοια συμπεράσματα. Άλλες έρευνες, με αντικείμενο μελέτης τις κινητικές διαφορές βρεφών ανακάλυψαν διαφορές σε αυτιστικά βρέφη 4-6 μηνών σε σύγκριση με τα παιδιά τυπικής ανάπτυξης. Για παράδειγμα, τα φυσιολογικά βρέφη γυρίζουν από την ύπτια σε πρηνή στάση με συμμετρικές κινήσεις όλου του σώματος σε αντίθεση με τα βρέφη με αυτισμό τα οποία γύριζαν σηκώνοντας την λεκάνη και το κεφάλι τους. Επιπρόσθετα, έπεφταν εύκολα στην προσπάθειά τους να καθίσουν, ενώ το μπουσούλημα και το περπάτημά τους ήταν ασύμμετρο (Teitelbaum et al, 1998).

3.4.2 M-CHAT

Η Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) αποτελεί μια λίστα ελέγχου προκειμένου να γίνει η πρώτη ανίχνευση του αυτισμού σε παιδιά ηλικίας 18-24 μηνών. Η λίστα συντελείται από δύο μέρη. Το ένα μέρος διαθέτει ένα ερωτηματολόγιο 23 ερωτήσεων σχετικά με συμπεριφορές τις οποίες το παιδί επιδεικνύει επίμονα και όχι σπάνια. Το ερωτηματολόγιο αυτό αφορά τους γονείς. Οι ερωτήσεις απαντώνται με ΝΑΙ ή ΟΧΙ. Το άλλο μέρος περιλαμβάνει 9 ερωτήσεις καθώς επίσης και οδηγίες για τον παιδίατρο τις οποίες συμπληρώνει κατά την επίσκεψη του παιδιού στο ιατρείο. Και αυτές οι ερωτήσεις απαντώνται με ΝΑΙ ή ΟΧΙ. Τέλος, για τη διάγνωση του αυτισμού λαμβάνεται επίσης υπόψιν το αναπτυξιακό επίπεδο του παιδιού (Robins et al, 2001).

3.4.3 Childhood Autism Rating Scale (C.A.R.S.)

Η κλίμακα Childhood Autism Rating Scale (CARS) αναπτύχθηκε μέσα από το πρόγραμμα Treatment and Education of Autistic and Related Communication Handicapped Children (TEACCH) στη Β. Καρολίνα και αφορά την παρατήρηση της συμπεριφοράς παιδιών από 0-12 ετών (Harpe, 2003). Είναι ίσως η πιο διαδεδομένη κλίμακα για τον αυτισμό και η χρήση της αφορά τον καθορισμό της σοβαρότητας της συμπτωματολογίας του αυτισμού.

Μέσω της βαθμολογίας της κλίμακας αυτής η διαταραχή του αυτισμού ταξινομείται σε ήπια, μέτρια και σοβαρή (Χίτογλου-Αντωνιάδου et al., 2000). Η κλίμακα C.A.R.S. ομαδοποιεί τα συσχετιζόμενα με τον αυτισμό συμπτώματα σε 15 κατηγορίες και κάθε σύμπτωμα κατατάσσεται με βάση 7 διαβαθμίσεις (1, 1.5, 2, 2.5, 3, 3.5, 4). Ο βαθμός 1 αντιπροσωπεύει εκδήλωση της συμπεριφοράς σε φυσιολογικό επίπεδο με τη χρονολογική ηλικία του παιδιού, ενώ ο βαθμός 4 σημαίνει εκδήλωση του συμπτώματος σε επίπεδο που δηλώνει σοβαρή διαταραχή (Lees et al, 2005; Schopler et al, 1998).

Οι 15 παράμετροι που εξετάζονται είναι οι εξής: διαπροσωπικές σχέσεις, μίμηση, συναισθηματική ανταπόκριση, χρήση σώματος, χρήση των αντικειμένων, προσαρμογή στην αλλαγή, οπτική αντίδραση, ακουστική αντίδραση, γευστική, οσφρητική και απτική αντίδραση, φόβος ή νευρικότητα, λεκτική επικοινωνία, μη λεκτική επικοινωνία, επίπεδο δραστηριότητας, επίπεδο και συνοχή διανοητικής ανταπόκρισης και γενικές διατυπώσεις.

Μέσω των αποτελεσμάτων της κλίμακας C.A.R.S. είναι εφικτό να διακριθούν τα αυτιστικά παιδιά από τα άλλα καθώς και να καταταγούν τα αυτιστικά παιδιά ανάλογα με τον βαθμό σοβαρότητας. Ο αυτισμός συχνά μοιάζει με άλλες διαταραχές. Στο παιδί πάντα οι παρατηρήσεις έχουν ως σημείο αναφοράς την αντίστοιχη συμπεριφορά των παιδιών που βρίσκονται στην ίδια ηλικία. Ωστόσο, δεν μπορεί να παρατεθεί κανένα συμπέρασμα για τον καθορισμό της αιτιολογίας δηλαδή πνευματικής καθυστέρησης, εγκεφαλικής αιτίας ή αυτισμού (Χίτογλου-Αντωνιάδου et al, 2000).

3.4.4 Autistic Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)

Η Αναθεωρημένη Διαγνωστική Συνέντευξη για τον Αυτισμό (ADI-R: Autism Diagnostic Interview – Revised – Lord et al. 1994) των Lord, Rutter και Le Couteur (1994) είναι μια ημιδομημένη συνέντευξη ειδικά σχεδιασμένη για τη διερεύνηση του αυτισμού και τη διαφορική διάγνωση άλλων αναπτυξιακών διαταραχών. Πραγματοποιείται με το πρόσωπο που κυρίως φροντίζει το άτομο κατά την ηλικία 4-5 χρονών και στόχος του εργαλείου είναι να καταγράψει τις περιγραφές των συμπεριφορών που είναι αναγκαίες για τη διαφορική διάγνωση των Διάχυτων Αναπτυξιακών Διαταραχών της Ανάπτυξης και κυρίως τη διάγνωση του αυτισμού. Η

συνέντευξη αυτή εστιάζεται στα κύρια διαγνωστικά χαρακτηριστικά όπως αυτά καθορίζονται από τα διαγνωστικά κριτήρια DSM – IV και ICD – 10 δηλαδή σε αυτά που σχετίζονται με αναπτυξιακή καθυστέρηση και αποκλίσεις στην αμοιβαία κοινωνική αλληλεπίδραση, τη γλώσσα, την επικοινωνία και το παιχνίδι και τις περιορισμένες, επαναληπτικές και στερεότυπες συμπεριφορές και ενδιαφέροντα (de Bildt et al, 2004; Lord et al, 1994).

3.4.5 Διαγνωστική Συνέντευξη για Διαταραχές Κοινωνικότητας και Επικοινωνίας (DISCO)

Η Διαγνωστική Συνέντευξη για Διαταραχές Κοινωνικότητας και Επικοινωνίας (DISCO)(Wing 1999) μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε όλες τις ηλικίες. Επικεντρώνεται στη συλλογή πληροφοριών σχετικά με την πρόωμη ανάπτυξη σε διάφορους τομείς, στη συμπεριφορά και τη λειτουργικότητα. Οι ερωτήσεις που τίθενται είναι απλές. Η δοκιμασία αυτή δεν εξετάζει αποκλειστικά και μόνο τον αυτισμό, αλλά καθιστά ευκολότερη τη διαφορική διάγνωση από άλλες αναπτυξιακές και ψυχικές διαταραχές. Ένα τμήμα της συνέντευξης εστιάζεται στη βρεφική περίοδο. Στη συνέχεια, διευρύνονται όλες οι δεξιότητες ανάπτυξης, οι δεξιότητες αδρής κινητικότητας, οι βασικές δεξιότητες για φροντίδα στο σπίτι και η αυτονομία. Έπειτα, ακολουθούν θέματα λεκτικής και μη λεκτικής επικοινωνίας, κοινωνικής αλληλεπίδρασης καθώς και όσοι τομείς επικεντρώνονται στην επαφή με ενήλικες και συνομηλίκους. Παρατηρούνται ακόμη, η φαντασία, το κοινωνικό παιχνίδι, οι οπτικές δεξιότητες, οι δεξιότητες των χεριών, η κατανόηση καθώς και η περιγραφή εικόνων, η γραφή και οι γνωστικές δεξιότητες. Επομένως, η DISCO δίνει τη δυνατότητα να γνωρίζουμε σε τι επίπεδο βρίσκεται κάποιος στον τομέα των σχολικών δεξιοτήτων (Πανελλήνιος Σύλλογος Λογοπεδικών, 2007).

3.4.6 Vineland Adaptive Behavior Scales

Η χρήση της Vineland Adaptive Behavior Scales (Sparrow, 1984) αφορά την αξιολόγηση της προσαρμοστικής συμπεριφοράς. Περιλαμβάνει 117 θέματα τα οποία διαχωρίζονται σε δύο τομείς: α) προσαρμοστική συμπεριφορά (επικοινωνία, αυτοεξυπηρέτηση, κοινωνικοποίηση, κινητικές δεξιότητες) και β) δυσπροσάρμοστη

συμπεριφορά (ψυχοπαθολογικά συμπτώματα, προβλήματα γενικής συμπεριφοράς). Μέσω των ατομικών συνεντεύξεων του παιδιού και των γονέων/κηδεμόνων συλλέγονται όλες οι απαραίτητες πληροφορίες. Τα θέματα αφορούν καθημερινές δραστηριότητες του παιδιού και διαχωρίζονται στις παρακάτω κατηγορίες: γενική αυτοεξυπηρέτηση στο φαγητό, αυτοεξυπηρέτηση στο ντύσιμο, βοήθεια προς τον εαυτό του σε καταστάσεις που αντιμετωπίζει, απασχόληση, επικοινωνία, κίνηση και κοινωνικοποίηση.

3.4.7 Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS)

Το πρόγραμμα ADOS είναι μια αξιολόγηση που γίνεται μέσω παρατήρησης. Κάποιες δραστηριότητες επιλέγονται έτσι ώστε να διερευνηθεί η επικοινωνία, οι δεξιότητες του ατόμου στο παιχνίδι, η κοινωνική αλληλεπίδραση, η στερεοτυπική συμπεριφορά και τα περιορισμένα ενδιαφέροντα. Υπάρχουν ελάχιστα βαθμολογικές βάσεις οι οποίες καθορίζουν τη διάγνωση του αυτισμού με βάση τα διαγνωστικά κριτήρια των DSM-IV και ICD-10. Το πρόγραμμα ADOS αφορά μόνο παιδιά που έχουν πνευματική ηλικία άνω των τριών ετών, τα οποία ωστόσο έχουν αναπτύξει αποστροφή για τα μικρότερα ή για τα λιγότερο ικανά παιδιά. Υπάρχει ακόμη το Προ-γλωσσικό Πρόγραμμα Διαγνωστικής Παρατήρησης Αυτισμού (Lord & Rutter, 1995) το οποίο επιτρέπει πιο ελεύθερο παιχνίδι και έχουν γίνει προσπάθειες να εκμειευτούν συμπεριφορές όπως η μίμηση, η συγκέντρωση προσοχής και οι κοινωνικές ρουτίνες (Lees & Urwin, 2005). Σήμερα, το πρόγραμμα ADOS χρησιμοποιείται σε μια πιο γενική μορφή την ADOS – G (Lord et al, 2000), όπου μέσα από δομημένες δραστηριότητες προσπαθεί να αξιολογήσει την κοινωνική και επικοινωνιακή λειτουργικότητα του παιδιού. Το ADOS – G απαιτεί περίπου 20-40 λεπτά για να συμπληρωθεί και χρησιμοποιείται ακόμη ευρέως στα πρωτόκολλα παρατήρησης του αυτισμού (de Bildt et al, 2004; Bolte et al, 2004).

3.4.8 Psychoeducational Profile – Revised (PEP-R)

Ένα εργαλείο το οποίο χρησιμοποιείται για την εκτίμηση των γενικών ψυχο-εκπαιδευτικών αναγκών του αυτιστικού παιδιού είναι το Psychoeducational Profile – Revised (PEP-R) (Γενά, 2002). Είναι ένα test το οποίο δημιουργήθηκε για την αξιολόγηση των αυτιστικών παιδιών και το οποίο δίνει πληροφορίες σε τρία επίπεδα:

1. Στο προφίλ των ικανοτήτων του παιδιού με αυτισμό σε 7 λειτουργικούς τομείς:

Μίμησης

Αισθητηριακής αντίληψης

Λεπτής κινητικότητας

Αδρής κινητικότητας

Οπτικοκινητικού συντονισμού

Γνωστικών λειτουργιών

Γνωστικής Λεκτικής Λειτουργίας

2. Στην αξιολόγηση του βαθμού σοβαρότητας της παθολογικής συμπεριφοράς

3. Με βάση τα αποτελέσματα δίνει τη δυνατότητα σε παιδαγωγούς, γονείς και ενδιαφερόμενους για αυτή την κατηγορία παιδιών να δημιουργήσουν ένα εξατομικευμένο πρόγραμμα για το παιδί.

Οι απαντήσεις που δίνουν τα παιδιά αξιολογούνται ως α) σωστή, β) λανθασμένη, γ) εν μέρει σωστή. Ο εξεταστής έχει τη δυνατότητα να αλλάζει τη σειρά των τομέων καθώς και τους τρόπους εξέτασης, σε περίπτωση που το παιδί δυσκολεύεται. Για παράδειγμα, αν το παιδί δεν κατανοεί το ζητούμενο, του δίνει περισσότερο χρόνο, του κάνει μια χειρονομία, αν όχι μια επίδειξη ή και στο τέλος του πιάνει το χέρι και το βοηθάει στην εκτέλεση. Μέσω της παρακολούθησης δειγμάτων αξιολόγησης διαφόρων ικανοτήτων του παιδιού γίνεται αντιληπτό πως γίνεται το προφίλ του με βάση τα θετικά ή τα αρνητικά στοιχεία. Από τη συνολική βαθμολογία του του κάθε τομέα δίνεται η ηλικία που αντιστοιχεί στην κάθε λειτουργία.

Στη συνέχεια, υπάρχουν 44 τομείς οι οποίοι αξιολογούν το βαθμό παθολογίας στη συμπεριφορά του αυτιστικού παιδιού. Απαντούμε και αξιολογούμε με βάση το αν:

- η συμπεριφορά είναι ανάλογη με την ηλικία
- η συμπεριφορά είναι δυσανάλογη με την ηλικία του (ελαφρά)
- η συμπεριφορά είναι έντονα άτυπη (σοβαρή)

Εξετάζονται η σχέση, η συνεργασία, το παιχνίδι, το ενδιαφέρον για τους άλλους καθώς και για το υλικό, ο αισθητικός τομέας, ο λόγος. Καταγράφουμε την αντίδρασή του στο υλικό, τη συμπεριφορά του καθ'όλη τη διάρκεια του τεστ καθώς και με τι συχνότητα εμφανίζεται η παθολογική συμπεριφορά. Μέσω της παρατήρησης του παιδιού σε παιχνίδι, επιδεικνύονται το ενδιαφέρον του, οι ικανότητες που διαθέτει όσον αφορά την οργάνωση, η χρήση του υλικού, η

διερεύνηση του περιβάλλοντος, η χρήση του προφορικού λόγου και η αντίδραση στη φωνή του εξεταστή.

Ο εξεταστής βρίσκεται με το παιδί. Ωστόσο δεν το κατευθύνει. Χρησιμοποιεί το βιβλίο ως οπτικό ή απτικό ερεθισμό. Αφού ληφθούν τα δείγματα αξιολόγησης του PEP-R σε λειτουργικούς τομείς και παθολογικές συμπεριφορές, το ειδικό φυλλάδιο βαθμολόγησης επεξηγείται και τονίζεται η σημασία του PEP-R για τα εξής:

1. αξιολόγηση των ικανοτήτων του παιδιού
2. διάγνωση του βαθμού παθολογικής συμπεριφοράς
3. δημιουργία πλάνου της στρατηγικής μιας εξατομικευμένης διδασκαλίας.

Τέλος, αξίζει να σημειωθεί ότι το PEP-R test καθορίζει τις παιδαγωγικές ανάγκες του παιδιού (Χίτογλου- Αντωνιάδουetal, 2000).

3.4.9 Adult- Adolescent Psycho Educational Profile (AAPEP)

Η δοκιμασία Adult- Adolescent Psycho Educational Profile (AAPEP) σχεδιάστηκε για τους εφήβους και τους ενήλικες με αυτισμό, διαφορετικής σοβαρότητας. Ο τομέας που αξιολογεί είναι το επίπεδο των προεπαγγελματικών δεξιοτήτων. Τα αποτελέσματα χρησιμεύουν στη δημιουργία εκπαιδευτικού προγράμματος το οποίο θα είναι ανάλογο και θα συμβαδίζει με την ηλικία, τις δεξιότητες και τις ανάγκες του ατόμου (Mesibov,1989).

3.4.10 Denver II

Η χρήση του Denver II αφορά την αναπτυξιακή εξέταση παιδιών μέχρι την ηλικία των 6 ετών (Frankenburg, Dodds, Archer, Shapiro, & Bresnick, 1992). Ωστόσο, αν και η χορήγησή του καθώς και η βαθμολόγηση είναι εύκολες, δεν έχει μελετηθεί αν και κατά πόσο είναι έγκυρο (Glascoe, 1992).

3.4.11 Revised Denver Pre – Screening Developmental Questionnaire

Το Revised Denver Pre – Screening Developmental Questionnaire (R – DPDQ: Frankenburg,1998) σχεδιάστηκε για τον εντοπισμό παιδιών τα οποία πρέπει να υποβληθούν σε περαιτέρω εξέταση. Ωστόσο, λόγω του ότι στηρίζεται στην αρχική

μορφή του Denver Developmental Screening Test, στερείται και αυτό από <<ευαισθησία>> (Cadman, 1984; Campetal, 1977; Diamond, 1987; Grant & Gittelsohn, 1972; Harper & Wacker, 1983; Lindquist, 1982; Sciarillo et al., 1986, Sturmer et al., 1985).

3.4.12 BRIGANCE Screens

Το BRIGANCE Screens (Brigance, 1986; Glascoe, 1996) περιλαμβάνει επτά διαφορετικές φόρμες ανάλογα με την ηλικία του παιδιού, με εύρος ηλικίας από 21 έως 90 μηνών. Περιλαμβάνει αναπτυξιακές και πρώιμες ακαδημαϊκές δεξιότητες όπως η ομιλία-γλώσσα, η λεπτή και αδρή κινητικότητα, η γραφοκινητική ανάπτυξη και οι γενικές γνώσεις σε νεότερες ηλικίες και ακόμη ανάγνωση και μαθηματικά σε μεγαλύτερες ηλικίες. Η διάρκεια χορήγησής του είναι 10 λεπτά και είναι διαθέσιμο στα αγγλικά και τα ισπανικά. Είναι ένα έγκυρο εργαλείο και έχει χρησιμοποιηθεί για πάνω από 10 χρόνια.

3.4.13 LENA

Αμερικανοί ερευνητές δημιούργησαν ένα πρωτοποριακό σύστημα το οποίο ανιχνεύει έγκαιρα τον αυτισμό στα μικρά παιδιά. Η συσκευή ονομάζεται LENA ((Language Environment Analysis) και αποτελεί ένα αυτόματο σύστημα φωνητικής ανάλυσης, το οποίο μπορεί να διαγνώσει όλο το φάσμα των αναπτυξιακών διαταραχών του αυτισμού. Ο λόγος του παιδιού καταγράφεται κατά τη διάρκεια όλης της ημέρας από τη συσκευή. Στη συνέχεια τα στοιχεία επεξεργάζονται από τη συσκευή με τη βοήθεια ενός λογισμικού, το οποίο συγκρίνει τα δεδομένα της φωνής με φωνές άλλων παιδιών τα οποία έχουν διαγνωστεί με αυτισμό. Σύμφωνα με τους ερευνητές, τα αυτιστικά νήπια έχουν ένα δικό τους τρόπο με τον οποίο προφέρουν συλλαβές και ο οποίος διαφέρει από τον τρόπο των παιδιών που αναπτύσσονται φυσιολογικά. Το σύστημα κοστίζει περίπου 150 ευρώ και σύμφωνα με την ερευνητική ομάδα Κιμ Όλερ του πανεπιστημίου του Μέμφις-Τενεσί, που παρουσίασε τη σχετική έρευνα στην επιθεώρηση PNAS της Εθνικής Ακαδημίας Επιστημών των ΗΠΑ, σύμφωνα με το «Nature» και τη βρετανική «Τέλεγραφ», έχει μέχρι στιγμής στις διαγνώσεις του 86% ακρίβεια. Η νέα τεχνολογία θα επιτρέψει στους παιδίατρος να ανιχνεύουν νωρίς την ασθένεια ώστε το παιδί να παραπέμπεται σε ειδικό ιατρό. Ο Γκόρντον

Ράμσει του Πανεπιστημίου Γιέηλ των ΗΠΑ δήλωσε ότι η νέα μέθοδος για πρώτη φορά παρέχει μια τέτοια δυνατότητα με βάση τον λόγο των παιδιών. Ωστόσο, προς το παρόν, η συσκευή LENA χρησιμοποιείται περισσότερο στη θεωρητική έρευνα του αυτισμού παρά στις κλινικές εφαρμογές. Πρέπει να βελτιωθεί περαιτέρω, ώστε να μπορεί με μεγαλύτερη ασφάλεια να διακρίνει τα μικρά παιδιά τα οποία παρουσιάζουν αυξημένο κίνδυνο για εμφάνιση αυτισμού (<http://www.babyspace.gr/grc/el/%CF%83%CF%85%CF%83%CE%BA%CE%B5%CF%85%CE%B7-%CE%B1%CE%BD%CE%B9%CF%87%CE%BD%CE%B5%CF%85%CE%B5%CE%B9-%CF%84%CE%BF%CE%BD-%CE%B1%CF%85%CF%84%CE%B9%CF%83%CE%BC%CE%BF> , <http://www.tovima.gr/science/article/?aid=344192>).

3.4.14 Ages and Stages Questionnaire (ASQ)

Το ερωτηματολόγιο ASQ, δεύτερη έκδοση (Bricker & Squires, 1999) χρησιμοποιείται για αναφορές των γονέων για παιδιά ηλικίας ως 3 ετών. Είναι σημαντικό να αναγνωρίσουμε ότι οι ανησυχίες των γονέων σχετικά με την ανάπτυξη του παιδιού τους είναι συνήθως σωστές (Glascoe, 1994; 1997; 1998; Glascoe et al, 1995). Υπάρχουν διαθέσιμες τροποποιήσεις για τον έλεγχο των παιδιών σε άλλες συγκεκριμένες ηλικίες. Είναι ένα εργαλείο καλά σταθμισμένο και έγκυρο. Ωστόσο, είναι σύντομο και γι' αυτό μπορεί να χρησιμοποιείται περισσότερο ως προ-διαγνωστικό εργαλείο (Bondy, Frost, 2001).

3.4.15 Autism Screening Questionnaire (ASQ)

Το Autism Screening Questionnaire (ASQ) είναι μια προσπάθεια να αναπτυχθεί ένα έγκυρο και αξιόπιστο διαγνωστικό εργαλείο σύμφωνα με τα τελευταία διαγνωστικά κριτήρια για τον αυτισμό. Είναι βασισμένο στην αναθεωρημένη έκδοση του ADI algorithm (Lord, 1994) που χρησιμοποιείται από το ICD-10 (Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας, 1994) και το DSM-IV (Αμερικανική Ψυχιατρική Εταιρεία, 1994). Σχεδιάστηκε από τους Rutter και Lord (Berument et al, 1999), χρησιμοποιείται για όλες τις ηλικίες και συμπληρώνεται από αυτούς που φροντίζουν το παιδί το οποίο μπορεί να έχει αυτισμό. Το ASQ αποτελείται από 40 ερωτήσεις οι οποίες μεν

βασίζονται στο ADI-R, αλλά έχουν τροποποιηθεί ώστε να είναι κατανοητές από τους γονείς και να μην χρειάζονται περαιτέρω επεξηγήσεις. Υπάρχουν δύο εκδόσεις. Η μία αφορά παιδιά κάτω των 6 ετών και η άλλη αφορά παιδιά άνω των 6 ετών. Έχει αποδειχθεί ότι το ASQ είναι ένα αποτελεσματικό διαγνωστικό εργαλείο για παιδιά ηλικίας 4 ετών και άνω. Ωστόσο, όπως και κάθε ερωτηματολόγιο, δεν μπορεί να παρέχει μόνο του τη διάγνωση (Volkmar et al, 2005).

3.4.16 Child Developmental Inventories (CDIs)

Το εργαλείο Child Developmental Inventories (CDIs) περιλαμβάνει τρεις διαφορετικές μετρήσεις που καλύπτουν την ηλικία από τη γέννηση έως τον 72ο μήνα (η καταγραφή της ανάπτυξης νηπίων από τη γέννηση έως 21 μηνών, η καταγραφή της ανάπτυξης πρόωρων παιδιών, 15-36 μηνών και η καταγραφή της προσχολικής ανάπτυξης 36-72 μηνών). Η συμπλήρωσή τους γίνεται από τους γονείς σε περίπου 5-10 λεπτά. Το CDIs εξετάζει για τυχόν προβλήματα λόγου, κίνησης, γνωστικά, προσχολικά, κοινωνικά, αυτοελέγχου, συμπεριφοράς, υγείας. Έχει άψογη ευαισθησία. Οι δοκιμασίες μπορούν να γίνουν απευθείας στα παιδιά αν οι γονείς δεν γνωρίζουν καλά αγγλικά (Ireton, 1992; Ireton et al., 1995; Lord, 2000).

3.4.17 WISC- III

Το WISC- III είναι η μόνη κλίμακα νοημοσύνης της οποίας η στάθμιση ολοκληρώθηκε ολοκληρώθηκε στην Ελλάδα και είναι το πρώτο τεστ που εξασφαλίζει την έγκυρη αξιολόγηση της νοημοσύνης σε παιδιά 6-16 ετών. Το ελληνικό WISC- III αποτελεί την ελληνική έκδοση της γνωστής κλίμακας νοημοσύνης για παιδιά, Wechsler Intelligence Scale for Children. Αποτελείται από 13 υποκλίμακες, εκ των οποίων η κάθε μία αξιολογεί συγκεκριμένες δεξιότητες του παιδιού. Οι 6 υποκλίμακες αξιολογούν τη λεκτική νοημοσύνη (π.χ. αφαιρετική σκέψη, αριθμητικές ικανότητες, μνήμη κ.ά.), ενώ οι υπόλοιπες 7 υποκλίμακες αξιολογούν την πρακτική νοημοσύνη (π.χ. οπτικοκινητικό συντονισμό, γραφοκινητική ικανότητα, αντίληψη του χώρου). Αναλυτικότερα, οι 13 κλίμακες περιλαμβάνουν τις εξής δραστηριότητες: συμπλήρωση εικόνων, πληροφορίες, κωδικοποίηση, ομοιότητες, σειροθέτηση

εικόνων, αριθμητική, σχέδια με κύβους, λεξιλόγιο, συναρμολόγηση αντικειμένων, κατανόηση, σύμβολα, μνήμη αριθμών και λαβύρινθοι.

Το WISC- III είναι κατάλληλο για παιδιά ηλικίας 6-16 ετών. Για παιδιά 2-6 ετών υπάρχει το τεστ WPPSI, ενώ για εφήβους άνω των 16 ετών και ενήλικες υπάρχει το τεστ WAIS.

Από την αθροιστική-στατιστική επεξεργασία των αποτελεσμάτων των μετρήσεων από τις 13 υποκλίμακες, εξάγεται ένας ψυχομετρικός δείκτης, το Πηλίοκο Γενικής Νοημοσύνης το οποίο εκφράζει τη νοημοσύνη του παιδιού σφαιρικά και ολικά.

Το ελληνικό WISC- III μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε περιπτώσεις όπως: στην ψυχολογική αξιολόγηση ατομικών περιπτώσεων, στον σχεδιασμό εκπαιδευτικών προγραμμάτων, στην πρόβλεψη της πορείας εξέλιξης του νοητικού δυναμικού και της μελλοντικής σχολικής και επαγγελματικής επίδοσης, για την τοποθέτηση του παιδιού σε ειδική μονάδα ενισχυτικής διδασκαλίας, για τη λήψη διοικητικών αποφάσεων ειδικής πρόνοιας. Ακόμη, μπορεί να χρησιμοποιηθεί για την επισήμανση παιδιών με ασυνήθιστο προφίλ νοητικών ικανοτήτων, για την κλινική και νευρολογική αξιολόγηση, καθώς και για τη συλλογή δεδομένων στην έρευνα (Volkmar et al, 2005).

3.4. 18 WPPSI-R

Η αναθεωρημένη κλίμακα νοημοσύνης Wechsler pre-school and primary scale (WPPSI-R) είναι μια κλίμακα που αξιολογεί τις ικανότητες παιδιών ηλικίας 3 έως 7 ετών. Είναι προσαρμοσμένη και σταθμισμένη στον αγγλικό πληθυσμό. Η διάρκεια χορήγησης της κλίμακας είναι περίπου 60 λεπτά (Wechsler, 1990).

3.4.19 Κλίμακα Bayley scales II

Η κλίμακα Bayley scales II είναι μια επανέκδοση της κλασσικής κλίμακας Bayley scales για τη βρεφική ανάπτυξη παιδιών ηλικίας από 1- 42 μηνών. Η χρήση της κλίμακας αφορά την αναγνώριση παιδιών με αναπτυξιακή καθυστέρηση ή παιδιά υψηλού κινδύνου. Η χορήγησή του μπορεί να γίνει σε μία ή δύο ενότητες και απαιτούνται 45 με 60 λεπτά για να συμπληρωθεί. Οι τρεις κλίμακες που χρησιμοποιεί είναι οι εξής:

- Γνωστική: περιλαμβάνει εκτίμηση αισθητηριακών και αντιληπτικών ικανοτήτων, μνήμης, επίλυσης προβλημάτων, εκφοράς λόγου και επικοινωνιακών δεξιοτήτων.
- Κίνησης: περιλαμβάνει εκτίμηση του βαθμού ελέγχου του σώματος και της λεπτής κινητικότητας.
- Συμπεριφοράς: περιλαμβάνει μέτρηση της προσοχής και της διέγερσης, προσανατολισμού και συναισθηματικού ελέγχου (Bayley, 1993).

3.4.20 Τεστ Συμβολικού παιχνιδιού (STP) - (Symbolic Play Test)

Το STP είναι μία σύντομη αξιολόγηση. Μέσω του λεπτομερή και τυποποιημένου καταλόγου συμπεριφορών, συνδεδεμένου με μια ποικιλία καταστάσεων παιχνιδιού με μικρά αντικείμενα, μπορεί να δοθεί μια χρήσιμη εικόνα της γλωσσικής ετοιμότητας του παιδιού. Κατά τη διάρκεια του τεστ υπάρχει είτε ελάχιστη είτε καθόλου λεκτική καθοδήγηση. Ωστόσο, για κάποια παιδιά αυτό είναι αποθαρρυντικό αν και μπορεί να λειτουργήσει προς όφελος κάποιου παιδιού με χαμηλή προσοχή. Σε αυτό το τεστ απαιτείται περιορισμένη λεκτική αλληλεπίδραση, κάτι το οποίο μπορεί να είναι χρήσιμο για ένα ντροπαλό παιδί (Lees et al, 2005).

3.4.21 Pervasive Developmental Disorder Screening Test-Stage 1 (PDDST)

Το PDDST κατατάσσει θετικά και αρνητικά συμπτώματα και συμπεριλαμβάνει ερωτήσεις οι οποίες αφορούν την παλινδρόμηση. Είναι ένα ερωτηματολόγιο για τους γονείς και χωρίζεται σε τρία μέρη. Οι ερωτήσεις του αφορούν πληροφορίες από τη γέννηση ως το 3ο έτος ηλικίας. Οι αναφορές των γονέων σχετικά με τις στερεοτυπικές συμπεριφορές των παιδιών είναι πιο έγκυρες σε σχέση με την παρατήρηση και μόνο. Και αυτό διότι οι γονείς γενικότερα έχουν παρατηρήσει το παιδί για μεγαλύτερο χρονικό διάστημα σε περισσότερα διαφορετικά πλαίσια (Siegel, 1996).

3.4.22 Autism Treatment Evaluation Checklist (ATEC)

Το ATEC μπορεί να συμπληρωθεί από τους γονείς, τους ερευνητές, τους δασκάλους ή τα άτομα τα οποία φροντίζουν το παιδί. Μπορεί οποιοσδήποτε να το βρει εύκολα στο διαδίκτυο και οι απαντήσεις αξιολογούνται και βαθμολογούνται από τους ειδικούς αυτού του ινστιτούτου.

Συχνά, το ATEC χρησιμοποιείται σαν διαγνωστικό μέσο το οποίο διαφοροποιεί τα αυτιστικά παιδιά από άλλα τυπικώς αναπτυσσόμενα παιδιά της ίδιας ηλικίας ή από παιδιά με άλλου είδους διαταραχές (www.autism.com/ari/contents.html).

3.4.23 Sensory Profile Test

Το Sensory Profile Test είναι ένα σταθμισμένο εργαλείο το οποίο αξιολογεί την ικανότητα αισθητηριακής επεξεργασίας και αφορά παιδιά ηλικίας 5-10 ετών. Το τεστ αυτό σκιαγραφεί τις επιδράσεις της αισθητηριακής επεξεργασίας στις καθημερινές δραστηριότητες των παιδιών. Το Sensory Profile Test είναι ένα ερωτηματολόγιο, σχεδιασμένο που αξιολογεί την αισθητηριακή συμπεριφορά των παιδιών όταν συνδυάζεται με την τακτική παρατήρηση. Εστιάζεται σε αισθητηριακές αντιδράσεις σε ερεθίσματα. Οι αντιδράσεις αυτές καταγράφονται από τους γονείς σε ένα ερωτηματολόγιο ειδικά σταθμισμένο. Στο Sensory Profile Test περιλαμβάνονται 125 θέματα τα οποία είναι ομαδοποιημένα σε τρεις βασικούς τομείς: α) αισθητηριακή διαδικασία (ακουστική, οπτική, κινητική, απτική, πολυαισθητηριακή, γευστική), β) διαμόρφωση (αισθητηριακή διαδικασία ισορροπίας, ικανότητα αποτελεσματικής κίνησης, επίδειξη δραστηριότητας, διέγερση των αισθήσεων και έλεγχος των συναισθηματικών αντιδράσεων, έλεγχος συναισθηματικών αντιδράσεων και δραστηριότητας μετά από οπτικά ερεθίσματα), γ) συμπεριφορικές και συναισθηματικές αντιδράσεις (συναισθηματικές-κοινωνικές αντιδράσεις, συμπεριφορά και αισθητηριακή διαδικασία, κινητοποίηση για αντίδραση (Παιδιατρική Βορείου Ελλάδος).

3.4.24 Childhood Autism Rating Scale

Το Childhood Autism Rating Scale είναι μια δομημένη συνέντευξη και παρατήρηση 15 τομέων ανάπτυξης. Αφορά παιδιά ηλικίας άνω των 15 μηνών. Μια επταβάθμια κλίμακα χρησιμοποιείται για κάθε τομέα. Με τον τρόπο αυτό κρίνεται κατά πόσο διαφέρει η συμπεριφορά του παιδιού από την κατάλληλη για την ηλικία συμπεριφορά. Προκειμένου να ολοκληρωθεί απαιτούνται περίπου 30-45 λεπτά. Θεωρείται ευρέως ότι είναι ένα αξιόπιστο διαγνωστικό εργαλείο (Schopler et al, 1998).

3.4.25 Parent Interview for Autism

Το Parent Interview for Autism είναι μια δομημένη συνέντευξη η οποία περιλαμβάνει 118 ερωτήσεις. Οι ερωτήσεις αυτές χωρίζονται σε 11 θέματα που αξιολογούν τις κοινωνικές συμπεριφορές, τις επικοινωνιακές λειτουργίες, τις επαναλαμβανόμενες δραστηριότητες καθώς και τις αισθητηριακές συμπεριφορές. Το εργαλείο αυτό συλλέγει από τους γονείς των παιδιών που μπορεί να έχουν αυτισμό διαγνωστικές πληροφορίες. Αποτελεί ένα έγκυρο και αξιόπιστο εργαλείο, ενώ ο χρόνος που απαιτείται για να συμπληρωθεί είναι περίπου 45 λεπτά (Stone et al, 1993).

3.4.26 Asperger Syndrome Diagnostic Scale (ASDS)

Το ASDS είναι ένα εργαλείο αξιολόγησης το οποίο εξετάζει εύκολα και γρήγορα εάν ένα παιδί παρουσιάζει σύνδρομο Asperger. Χορηγείται από άτομα τα οποία γνωρίζουν καλά τον εξεταζόμενο όπως είναι οι γονείς, τα αδέρφια, οι εκπαιδευτικοί, οι παρα-εκπαιδευτικοί, οι λογοπαθολόγοι, οι ψυχίατροι και οι ψυχολόγοι. Οι ηλικίες στις οποίες απευθύνεται το τεστ είναι από 5 έως 18 ετών. Περιλαμβάνει 50 ερωτήσεις του τύπου <<Ναι>> και <<Όχι>>. Η διάρκεια χορήγησής του είναι περίπου 10-15 λεπτά. Τα 50 στοιχεία που συνιστούν το ASDS προήλθαν από 5 τομείς της συμπεριφοράς όπως η γνωστική, η προσαρμοστική, η γλώσσα, η κοινωνική και η αισθητικοκινητική (Myles et al, 2001).

3.4.27 Childhood Asperger Syndrome Test (CAST)

Το τεστ CAST αξιολογεί το σύνδρομο Asperger. Είναι ένα ερωτηματολόγιο για τους γονείς μέσω του οποίου γίνεται έλεγχος των χαρακτηριστικών τα οποία ανήκουν στο φάσμα του αυτισμού. Διεξάγεται εύκολα και είναι καλά οργανωμένο. Βοηθά τις οικογένειες με παιδιά με υψηλές λειτουργικές ικανότητες να λαμβάνουν τον έλεγχο που χρειάζονται. Απευθύνεται σε παιδιά ηλικίας από 5 έως 11 ετών. Το τεστ αυτό αποτελείται από 39 σημεία, συμπεριλαμβάνοντας ερωτήσεις που απαντώνται από τους γονείς με Ναι/Όχι (Scott etal, 2002).

3.4.28 Social Communication Questionnaire (SCQ)

Το SCQ είναι ένα ερωτηματολόγιο κοινωνικότητας και επικοινωνίας. Ελέγχει γρήγορα, εύκολα και ανέξοδα τις διαταραχές του φάσματος του αυτισμού. Δίνεται στους γονείς ή τους φροντιστές των παιδιών για να συμπληρωθεί και οι ερωτήσεις του απαντώνται με Ναι/Όχι. Μπορεί να χορηγηθεί σε λιγότερο από 10 λεπτά σε παιδιά πάνω από 4 χρονών και με διανοητικό επίπεδο άνω των 2 ετών. Βοηθά στην εκτίμηση των δεξιοτήτων της επικοινωνίας και της κοινωνικής λειτουργίας παιδιών τα οποία μπορεί να έχουν αυτισμό ή άλλες διαταραχές εντός του αυτιστικού φάσματος. Το SCQ, τέλος, είναι ένας οικονομικά αποδοτικός για να καθοριστεί αν ένα άτομο πρέπει να παραπέμπεται για μια πλήρη διαγνωστική αξιολόγηση (Baron etal, 2001).

3.4.29 Εργαλείο Λογοθεραπευτικής Αξιολόγησης στο Γνωστικό Τομέα

Το εργαλείο αυτό έχει προσαρμοστεί για την αξιολόγηση των λογοθεραπευτών στον αυτισμό. Η αξιολόγηση αυτή ελέγχει τους εξής τομείς:

- Οπτική αντίληψη
- Ακουστική αντίληψη
- Γνωστικός- Εκτελεστικός τομέας
- Γνωστικός- Εκφραστικός τομέας

- Μίμηση
- Οπτική μνήμη
- Λειτουργική μνήμη
- Ακουστική μνήμη
- Λεπτή κινητικότητα
- Οπτικο-κινητικός συντονισμός

Ο κάθε τομέας αξιολογείται ξεχωριστά, ανάλογα με τις ανάγκες που κρίνει ο λογοθεραπευτής (Brown, 2004).

3.4.30 Screening Tool for Autism in Two-years-old

Το Screening Tool for Autism in Two-years-old είναι ένα εργαλείο που χορηγείται από διάφορους ειδικούς σε παιδιά ηλικίας 24-35 μηνών. Χρησιμεύει για τη διαφορική διάγνωση του αυτισμού από άλλες αναπτυξιακές διαταραχές. Μπορεί να χορηγηθεί σε 20 λεπτά και περιλαμβάνει δραστηριότητες όπως το παιχνίδι (φανταστικό και κοινωνικό), η κινητική μίμηση και η μη λεκτική επικοινωνιακή ανάπτυξη (Stone, 1998).

3.4.31 Πρότυπη Αναπτυξιακή Δοκιμασία Ανίχνευσης Διαταραχών Επικοινωνίας «παῖς»

Η δοκιμασία παῖς ανιχνεύει τις διαταραχές επικοινωνίας αυτιστικού φάσματος πρώιμα και έγκαιρα, με ασφάλεια και αντικειμενικό τρόπο. Απευθύνεται στο παιδί με ευχάριστο και φιλικό τρόπο. Μπορεί να χορηγηθεί από παιδιάτρους, ειδικούς θεραπευτές και επαγγελματίες υγείας. Απευθύνεται σε παιδιά ηλικίας από 18 μηνών έως 4 ετών. Η δοκιμασία αποτελείται από τρία τμήματα:

- A) Ειδικό ερωτηματολόγιο που απευθύνεται αποκλειστικά στους γονείς και συμπληρώνεται από τους ίδιους.
- B) Ειδικές ερωτήσεις που θέτει στους γονείς ο εξεταστής με συγκεκριμένο τρόπο.
- Γ) Δοκιμασία την οποία χορηγεί ο εξεταστής στο ίδιο το παιδί.

<http://developunit.gr/%CE%BD%CE%AD%CE%B1-%CE%B4%CE%BF%CE%BA%CE%B9%CE%BC%CE%B1%CF%83%CE%AF%CE%B1>).

3.4.32 ΕΔΑΛΦΑ (Εργαλείο Διεπιστημονικής ομάδας για την Αξιολόγηση του Επιπέδου Λειτουργικότητας παιδιού στο Φάσμα του Αυτισμού)

Το τεστ ΕΔΑΛΦΑ είναι ένα εργαλείο σταθμισμένο στον ελληνικό πληθυσμό. Δημιουργήθηκε στο κέντρο ημέρας για παιδιά με αναπτυξιακές διαταραχές και αξιολογεί το επίπεδο λειτουργικότητας των αυτιστικών παιδιών μέχρι την ηλικία των 6 ετών. Ελέγχει τους παρακάτω τομείς:

- 1) Αδρή και λεπτή κινητικότητα
- 2) Γλωσσική ανάπτυξη (αντίληψη και έκφραση λόγου)
- 3) Γνωστική ανάπτυξη
- 4) Ψυχοκοινωνική ανάπτυξη
- 5) Δ.Κ.Ζ (σίτιση, ένδυση, έλεγχος σφικτήρων)
- 6) Παιχνίδι
- 7) Μίμηση, στερεοτυπίες, από κοινού παρατήρηση

Μέσω αυτού του τεστ ένας εξειδικευμένος θεραπευτής είναι εφικτό να εντοπίσει τις δυσκολίες ενός αυτιστικού παιδιού έγκαιρα και να οργανώσει ένα πρόγραμμα πρόιμης παρέμβασης στοχευμένο στις δυσκολίες αυτές

<http://www.panorios.gr/index.php/el/2014-10-03-12-53-47/2014-10-03-12-50-17>).

3.4.33 Parents' Evaluation of Developmental Status PEDS

Το Parents' Evaluation of Developmental Status PEDS αποτελεί ένα έγκυρο και σταθμισμένο εργαλείο που μπορεί κατά προσέγγιση να ανιχνεύσει τυχόν καθυστερήσεις και δυσκολίες. Το συγκεκριμένο εργαλείο βοηθάει τους ειδικούς να ανιχνεύσουν τις ανησυχίες των γονέων αλλά και να πάρουν αποφάσεις και να συμβουλευτούν τους γονείς. Αρχικά, οι γονείς θα πρέπει να απαντήσουν στα αγγλικά ή στα ισπανικά σε 10 ερωτήσεις, ενώ ο ειδικός μπορεί να το ερμηνεύσει και να το βαθμολογήσει μέσα σε 2 λεπτά. Τέλος, όπως έχει αποδειχθεί σε έρευνες οι γονείς

συνήθως είναι αληθείς και ακριβείς σε όσα λένε.
(<http://www.autismhellas.gr/fasma/docs/1.htm>)

3.4.34 Australian Scale for Asperger's Syndrome

Το Australian Scale for Asperger's Syndrome (ASAS) είναι μια κλίμακα για παιδιά που έχουν διαγνωστεί σε μεγάλη ηλικία κι όχι στα πρώτα σχολικά χρόνια με υψηλή λειτουργικότητα . Το συγκεκριμένο εργαλείο απευθύνεται σε παιδιά και δασκάλους και περιλαμβάνει 24 ερωτήσεις που βαθμολογούνται από το 2 έως το 6 και είναι ερωτηματολόγιο των 10 ερωτήσεων που αξιολογούνται με Ναι Ή Όχι. Επιπλέον προτείνεται κάποιο άλλο εργαλείο σε περίπτωση που η πλειοψηφία των απαντήσεων είναι μεταξύ του 2 και του 6 και του ναι.

Επιπρόσθετα, τα τελευταία χρόνια γίνονται συνεχείς προσπάθειες προκειμένου να μπορούμε να διαγνώσουμε τον αυτισμό σε μικρή ηλικία. Σύμφωνα με μελέτη των Mars, Mauk και Dowick (1998) συγκεκριμένες συμπεριφορές κάνουν να διαφέρουν τα βρέφη με αυτισμό από τα κανονικά. Οι συμπεριφορές αυτές έχουν να κάνουν με την βλεμματική επαφή, τον προσανατολισμό στο όνομα και το δείξιμο. Ίσως με αυτά τα ευρήματα να μπορούμε στο μέλλον να διαγιγνώσκουμε τον αυτισμό στους 12 μήνες ή και νωρίτερα (Shapiro, Accard, 2008).

3.4. 35 Κλίμακα Αξιολόγησης Αυτισμού Gilliam (GARS)

Η Κλίμακα Αξιολόγησης Αυτισμού Gilliam (GARS) αποτελεί ένα σταθμισμένο τεστ που έχει ως στόχο να ανιχνεύσει την πιθανότητα του αυτισμού ή άλλων σοβαρών συναισθηματικών διαταραχών σε παιδιά άνω των 24 μηνών. Το GARS αποτελεί ένα δομημένο τεστ που περιέχει ένα κατάλογο ερωτήσεων που βασίζεται στους ορισμούς του αυτισμού έτσι όπως έχουν υιοθετηθεί από τα Autism Society of America και American Psychiatric Association.

Επιπρόσθετα, στο GARS χρησιμοποιούνται οι τεχνικές άλφα του Cronbach. Συγκεκριμένα, οι τεχνικές άλφα αποκαλύφθηκαν για τις στερεότυπες συμπεριφορές, την επικοινωνία, την κοινωνική αλληλεγγύη, τις αναπτυξιακές διαταραχές και τον αυτισμό στο πηλίκο. Όσα αναφέρθηκαν παραπάνω αποτελούν τις υποκλίμακες που αξιολογούνται στο συγκεκριμένο τεστ. Οι συντελεστές αυτοί είναι σταθεροί και

αξιόπιστοι και περιλαμβάνουν ερωτήσεις προκειμένου να μετρήσουν τις αυτιστικές συμπεριφορές.

Επιπλέον, το συγκεκριμένο τεστ βαθμολογεί το κάθε αντικείμενο με βάση το πόσο συχνά εμφανίζεται μια συμπεριφορά. Συγκεκριμένα, βαθμολογείται με 0 σε περίπτωση που δεν έχει παρατηρηθεί ποτέ, με 1 όταν μια συμπεριφορά παρατηρείται σπάνια, με 2 όταν παρατηρείται μερικές φορές και με 3 όταν μια συμπεριφορά παρατηρείται πολύ συχνά.

Επιπρόσθετα, στο συγκεκριμένο τεστ περιλαμβάνεται ένα ακόμη τμήμα που πρέπει να το συμπληρώσουν οι γονείς και όσοι έχουν άμεση επαφή με το παιδί κατά τους πρώτους 36 μήνες. Η απάντηση κάθε ερωτήσεων συμπληρώνεται με ένα Ναι ή Όχι.

Τέλος, δεν υπάρχει καμία αμφισβήτηση γύρω από την εγκυρότητα του GARS καθώς έχει αποδειχθεί κατά καιρούς από ερευνητικές μελέτες. Οι ερωτήσεις των υποκεφαλαίων έχουν αποδειχθεί ότι είναι ιδιαίτερα συνεπείς και διακριτικές. Η εγκυρότητα του GARS έχει επαληθευτεί συγκρίνοντας τα αποτελέσματα του με τα αποτελέσματα από την λίστα Αυτιστικών Συμπεριφορών (Janzen, 1999).

3.4.36 Διαγνωστικό Τεστ για Παιδιά με Διαταραγμένη Συμπεριφορά, Τύπου E-2

Το διαγνωστικό τεστ για παιδιά με διαταραγμένη συμπεριφορά τύπου E-2 δημιουργήθηκε προκειμένου να διαφοροποιήσει τις περιπτώσεις του πρόωρου βρεφικού αυτισμού από τα παιδιά που χαρακτηρίζονται ως αυτιστικά, αυτιστικού τύπου ή που πάσχουν από παιδική σχιζοφρένεια. Διότι μόνο το 10% των παιδιών που χαρακτηρίζονται ως αυτιστικά ή αυτιστικού τύπου αντιστοιχούν στο σύνδρομο του πρόωρου βρεφικού αυτισμού όπως αυτό περιγράφηκε από τον Kanner το 1943.

Ο τύπος E-2 αποτελείται από 109 ερωτήσεις τις οποίες πρέπει να συμπληρώσουν οι γονείς των παιδιών. Οι ερωτήσεις του τύπου E-2 σχετίζονται με το ιατρικό ιστορικό, την συμπεριφορά και την εμφάνιση του παιδιού από την γέννηση μέχρι τα 6 έτη. Μετά τα 6 έτη η συμπεριφορά του παιδιού είναι λιγότερη διαγιγνώσιμη.

Το συγκεκριμένο τεστ βαθμολογείται με ένα βαθμό (+) για κάθε ερώτηση που σχετίζεται με τον πρόωρο βρεφικό αυτισμό και με ένα βαθμό (-) για κάθε ερώτηση όπου η απάντησή της δεν σχετίζεται με τον πρόωρο βρεφικό αυτισμό. Η τελική

βαθμολογία του τεστ προκύπτει από τη διαφορά της συνολικής βαθμολογίας του πρόωρου βρεφικού αυτισμού και του μη πρόωρου βρεφικού αυτισμού.

Οι βαθμολογίες που μπορούν να προκύψουν είναι τρεις:

- **Βαθμολογία Αυτιστικής Συμπεριφοράς**
Δείχνει το βαθμό που η συμπεριφορά του παιδιού έχει ομοιότητες με εκείνη του παιδιού με κλασσικό αυτισμό. Οι βαθμολογίες συμπεριφοράς κυμαίνονται από -35 έως +40.
- **Βαθμολογία Ομιλίας**
Δείχνει το βαθμό που η μορφή ομιλίας του παιδιού έχει ομοιότητες με εκείνη του παιδιού με κλασσικό αυτισμό. Οι βαθμολογίες ομιλίας κυμαίνονται από -10 έως +14.
- **Τελική Βαθμολογία**
Το άθροισμα των βαθμολογιών ομιλίας και συμπεριφοράς. Οποιαδήποτε βαθμολογία υψηλότερη του +20 δείχνει ότι το παιδί πολύ πιθανόν αποτελεί περίπτωση κλασσικού αυτισμού. Οι τελικές βαθμολογίες κυμαίνονται από -40 έως +45 (Grandinetal, 1995).

3.4.37 Ερωτηματολόγιο Ανάπτυξης Παιδιού για Γονείς

Το Ερωτηματολόγιο Ανάπτυξης Παιδιού για Γονείς απευθύνεται σε γονείς, φροντιστές και σε ειδικούς προκειμένου να τους βοηθήσει να παρατηρήσουν την συμπεριφορά του παιδιού τους. Τα αποτελέσματα του ερωτηματολογίου δεν χρησιμοποιούνται για την διάγνωση αλλά για παραπομπή, επιπλέον εξετάσεις και για παρέμβαση. Οι γονείς πρέπει να συμπληρώσουν το ερωτηματολόγιο το οποίο περιέχει ερωτήσεις σχετικά με το πόσο συχνά βλέπουν το παιδί τους να συμπεριφέρεται με τους τρόπους που αναγράφονται στο κατάλογο συμπεριφορών.

Αρχικά, οι γονείς πρέπει να διαβάσουν όλο τον κατάλογο για να ξέρουν ποιες συμπεριφορές ψάχνουν να βρουν το παιδί τους. Στην συνέχεια παρατηρούν το παιδί τους 6 ώρες ημερησίως. Μετέπειτα πρέπει να συμπληρώσουν στην κλίμακα συμπεριφοράς τον αριθμό που αντιπροσωπεύει το πόσο συχνά το παιδί τους παρουσιάζει μια συγκεκριμένη συμπεριφορά.

Η κλίμακα βαθμολογείται με τον εξής τρόπο:

1. [0] Ποτέ: δεν έχετε δει ποτέ το παιδί σας να συμπεριφέρεται με

αυτό τον τρόπο.

2. [1] Σπάνια: είδατε το παιδί σας να συμπεριφέρεται με αυτό τον τρόπο 1-2 φορές σε 6 ώρες.
3. [2] Μερικές Φορές: είδατε το παιδί σας να συμπεριφέρεται με αυτό τον τρόπο 3-4 φορές σε 6 ώρες.
4. [3] Συχνά: είδατε το παιδί σας να συμπεριφέρεται με αυτόν τον τρόπο 5 ή περισσότερες φορές σε 6 ώρες.

Τέλος, ανάλογα με το αποτέλεσμα που βγαίνει από το άθροισμα των απαντήσεων ερμηνεύεται και με διαφορετικό τρόπο. Αν ένα αποτέλεσμα είναι από 0-10 αυτό δε δείχνει καμία ανάγκη για παραπομπή ή περαιτέρω εξέταση. Εάν όμως ένα αποτέλεσμα κυμαίνεται από 11-25 τότε δείχνει μια ήπια αλλά υπάρχουσα κατάσταση, η οποία πρέπει να συζητηθεί με έναν παθολόγο για την πιθανή παραπομπή. Τέλος, το αποτέλεσμα πάνω από 25 δείχνει ισχυρή ανάγκη για παραπομπή και πιθανή παρέμβαση (Βάρβογλη, 2006).

3.4.38 Πραγματολογικό προφίλ των πρώιμων επικοινωνιακών δεξιοτήτων (Pragmatic Profile)

Στη συγκεκριμένη κλίμακα μέσω της συνέντευξης των γονέων αλλά και των φροντιστών του παιδιού αποκτώνται πληροφορίες σχετικά με την χρήση της γλώσσας και της επικοινωνίας από πλευράς παιδιού.

Οι επικοινωνιακές λειτουργίες που αξιολογούνται έχουν να κάνουν με τον τρόπο ανταπόκρισης των παιδιών στις επικοινωνιακές προσεγγίσεις των άλλων πχ χειρονομίες, κατανόηση των προθέσεων του ομιλητή. Επίσης αξιολογούνται οι αντιδράσεις των παιδιών σε διαλογικές καταστάσεις όπως την ικανότητα έναρξης και διατήρησης μιας συζήτησης. Τέλος αξιολογείται το πώς το παιδί επικοινωνεί σε διαφορετικά επικοινωνιακά περιβάλλοντα.

Στην κλίμακα οι δεξιότητες που αξιολογούνται ερμηνεύονται με όρους επικοινωνιακών λειτουργιών, προκειμένου το πλήρες προφίλ να επισημάνει τις περιοχές που πρέπει να παρέμβουν.

Τυποποιημένες αξιολογήσεις μπορούν να χρησιμοποιήσουν οι λογοθεραπευτές (Leesetal, 2005).

3.5 Πρόσθετοι έλεγχοι-Εξετάσεις

Ο Filipek και οι συνεργάτες του (1999) υποστήριξαν ότι τα παιδιά τα οποία είτε βρίσκονται στο φάσμα του αυτισμού είτε έχουν αναπτυξιακές διαταραχές θα πρέπει να έχουν κάνει ακοολογικές εξετάσεις, να έχουν υποβληθεί σε αισθητικοκινητική και νευρολογική αξιολόγηση, εξέταση για δηλητηρίαση από μόλυβδο και για προσαρμοστική συμπεριφορά. Σκοπός της διάγνωσης είναι να έχουν οι ειδικοί μια ολοκληρωμένη εικόνα των δυνατοτήτων και των αδυναμιών του παιδιού, προκειμένου να σχεδιαστεί το εξατομικευμένο θεραπευτικό πρόγραμμα που να καλύπτει τις ανάγκες του παιδιού αλλά και για να γίνει μια σωστή και σαφής καθοδήγηση και συμβουλευτική προς τους γονείς. Οι πληροφορίες που μας προσφέρει η διάγνωση έχουν να κάνουν με την νοητική ανάπτυξη και το ψυχολογικό προφίλ του παιδιού. Η αξιολόγηση γίνεται με βάση κάποιες μεθόδους, εργαλεία, κλίμακες και δοκιμασίες μόνο από έμπειρους ειδικούς διαφόρων ειδικοτήτων.

Στο συγκεκριμένο κεφάλαιο θα αναφερθούμε στις νευροαπεικονιστικές μεθόδους που χρησιμοποιούν οι ειδικοί προκειμένου να λάβουν μια πιο ολοκληρωμένη διάγνωση για τον ασθενή. Οι μέθοδοι αυτοί χωρίζονται σε δύο μεγάλες κατηγορίες τις αιμοδυναμικές και τις ηλεκτροφυσιολογικές μετρήσεις. Παρακάτω θα γίνει αναφορά στα πλεονεκτήματα και στα μειονεκτήματα αυτών των μεθόδων όπου σε μεγάλο βαθμό είναι συμπληρωματική.

Επιπλέον, θα γίνει αναφορά και σε κάποιες άλλες εξετάσεις, όπως είναι η ηλεκτρονική αξονική τομογραφία εγκεφάλου, οι ακοολογικές εξετάσεις, η εξέταση μολύβδου και η εξέταση της οζώδους σκλήρυνσης, ο μεταβολικός έλεγχος και ο γενετικός έλεγχος που συνήθως προτείνουν οι ειδικοί προκειμένου να έχουν μια πιο πλήρη εικόνα για τον ασθενή του.

3.5.1 Ηλεκτροφυσιολογικοί μέθοδοι

Οι ηλεκτροφυσιολογικοί μέθοδοι έχουν την ιδιότητα να μετρούν άμεσα τη νευρική δραστηριότητα. Αυτοί οι μέθοδοι έχουν την δυνατότητα να εκμεταλλεύονται από απόσταση κάποιες ομάδες νευρώνων που ενεργούν ως ηλεκτρικά δίπολα. Ωστόσο, είναι αδύνατον να ανιχνευτούν μη επεμβατικά τα ρεύματα που συνδέονται με την αλλαγή της πολικότητας ενός μόνο νευρώνα. Κάτι τέτοιο όμως δεν συμβαίνει σε μια ομάδα νευρώνων. Επιπλέον, όταν οι ομάδες νευρώνων προσανατολίζονται προς την ίδια κατεύθυνση και πολώνονται ή αποπολώνονται ταυτόχρονα, τότε οι μεμονωμένες

διπολικές οπές τους θα διπλασιάζονται και θα δημιουργούν ένα ηλεκτρομαγνητικό πεδίο που δεν θα μπορεί να εντοπιστεί έξω από το κεφάλι. Στους ηλεκτροφυσιολογικούς μεθόδους ανήκουν το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα και το μαγνητοεγκεφαλογράφημα.

3.5.1.1 Ηλεκτροεγκεφαλογράφημα

Το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα καταγράφει την ηλεκτρική δραστηριότητα του εγκεφάλου. Η εξέταση αυτή αποτελεί το κύριο διαγνωστικό εργαλείο για την επιληψία αλλά και για την διάγνωση εστιακών και διάχυτων δυσλειτουργιών του εγκεφάλου που επηρεάζουν την ηλεκτρική του λειτουργία. Το ΗΕΓ είναι μια μέθοδος που χρησιμοποιείται πάρα πολύ συχνά, καθώς αποτελεί μια ανώδυνη, ακίνδυνη, απλή και οικονομική εξέταση.

Ο εγκέφαλος παράγει τρισεκατομμύρια κύτταρα, όπου το καθένα από αυτά παράγει και εκπέμπει ελάχιστα ηλεκτρικά κύματα, τα οποία μαζί με άλλα νευρικά κύτταρα του εγκεφάλου δίνουν μεγαλύτερα σήματα τα οποία μπορούν να καταγραφούν. Η μεμβράνη του κυττάρου είναι διαφορετική στην εξωτερική και εσωτερική του επιφάνεια, αλλά όταν ενεργοποιείται ένα κύτταρο αλλάζει από δυναμικό ηρεμίας σε δυναμικό ενέργειας.

Όταν αλλάζει το δυναμικό, τότε σημαίνει ότι κινήθηκε ένα ηλεκτρικό ρεύμα. Δηλαδή κινήθηκαν φορτία καθώς η διαφορά δυναμικού οφείλεται στο διαφορετικό αριθμό και είδος φορτίων. Τα φορτία (ιόντα) μπορούν να κινηθούν είτε από το εσωτερικό του κυττάρου προς το εξωτερικό χώρο είτε από το εξωκυττάριο προς τον ενδοκυττάριο χώρο. Όταν δηλαδή είναι ενεργά τα νευρικά κύτταρα του φλοιού τότε κινούνται φορτία προς τον εξωκυττάριο χώρο, άρα αλλάζει ο αριθμός των φορτίων στον εξωκυττάριο χώρο επομένως και το δυναμικό.

Στην ουσία το ΗΕΓ καταγράφει τις μεταβολές που συμβαίνουν στον εξωκυττάριο χώρο του φλοιού του εγκεφάλου. Οι μεταβολές αυτές ανιχνεύονται από το ΗΕΓ με τη βοήθεια των ηλεκτροδίων που τοποθετούνται στην επιφάνεια του εγκεφάλου. Η σύνδεση των ηλεκτροδίων κατά ζεύγη, καταγράφεται ως διπολική. Τα ηλεκτρόδια συνδέονται με ένα κοινό ηλεκτρόδιο στην επιφάνεια του κρανίου τα οποία δεν επηρεάζονται από εγκεφαλική ή καρδιακή βιοηλεκτρική δραστηριότητα.

Υπάρχουν τέσσερα είδη ηλεκτροδίων που χρησιμοποιούνται ανάλογα με την περίπτωση στο ΗΕΓ. Πρώτον, υπάρχουν τα ηλεκτρόδια τα οποία αποτελούνται από

ένα στέλεχος από χλωριωμένο ασήμι όπου η άκρη τους είναι τυλιγμένη με γάζα. Στη μέθοδο αυτή τοποθετούνται σε όλα τα άτομα άνω των 5 ετών 21 ηλεκτρόδια.

Δεύτερον, υπάρχουν τα δισκοειδή ηλεκτρόδια τα οποία χρησιμοποιούνται σε ΗΕΓ για μικρά παιδιά, σε διεργετικούς ασθενείς και κατά την διάρκεια του ύπνου. Επιπρόσθετα, υπάρχουν και τα λεγόμενα σφηνοειδή ηλεκτρόδια όπου μέσω της διχάλας της κάτω γνάθου προωθούνται από τον κροταφικό λοβό στην περιοχή του ωοειδούς τρήματος. Συνήθως τα συγκεκριμένα ηλεκτρόδια χρησιμοποιούνται για τον εντοπισμό της επιληπτικής εκφόρτισης από την κάτω και έσω επιφάνεια του κροταφικού λοβού. Τα ρινοφαρυγγικά και τα τυμπανικά ηλεκτρόδια είναι ένα άλλο είδος ηλεκτροδίων που σήμερα χρησιμοποιούνται ελάχιστα (Λογοθέτη,1996).

Συνήθως, πριν από την διαδικασία απαγορεύεται η λήψη ηρεμιστικών για 24-48 ώρες καθώς και η κατανάλωση καφεΐνης για αρκετές ώρες. Ο εξεταζόμενος πριν από το ΗΕΓ πρέπει να έχει φάει ελαφρώς. Η δοκιμασία γίνεται σε ένα απομονωμένο από ηλεκτρική δραστηριότητα δωμάτιο. Τοποθετούνται συνήθως στο κρανίο 16 ή και περισσότερα ηλεκτρόδια με την βοήθεια ενός ειδικού ζελέ. Κάποιες φορές εισχωρούντα μέσα στον εγκέφαλο ανώδυνες μικροσκοπικές βελόνες. Μόλις τοποθετηθούν τα ηλεκτρόδια γίνονται οι καταγραφές όπου ο εξεταζόμενος έχει ανοιχτά ή κλειστά τα μάτια χωρίς να μιλάει και να κινείται καθώς επηρεάζεται το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα.

Το ΗΕΓ μπορεί να χρησιμοποιηθεί για να διαγνώσει την φύση των παροξυντικών επεισοδίων, καθώς και να κατευθύνει τους ειδικούς για το είδος της φαρμακευτικής αγωγής, την παρακολούθηση της πορείας και την πρόγνωση σε άτομα με επιληψία. Επίσης, δίνει χρήσιμες πληροφορίες για την πορεία των λοιμώξεων και των μεταβολικών παθήσεων του ΚΝΣ, καθώς και την πορεία της εξέλιξης μιας κωματώδους κατάστασης που μπορεί να μας πληροφορήσει για ένα φαρμακευτικό κώμα, ηπατικό κώμα ή άκωμα. Το ΗΕΓ αποτελεί ένα χρήσιμο εργαλείο διότι μας κατευθύνει σε οργανικές βλάβες όπως είναι το έμφραγμα, οι κρανιοεγκεφαλικές κακώσεις κτλ. Τέλος, το ΗΕΓ χρησιμοποιείται για να διαγνώσει τον εγκεφαλικό θάνατο(Λογοθέτη,1996).

Ηλεκτροεγκεφαλικοί ρυθμοί:

Οι ηλεκτροεγκεφαλικοί ρυθμοί ενός ανθρώπου κατά την διάρκεια της ημέρας μεταβάλλονται στο ύπνο, ή όταν είναι ξύπνιοι ή κατά την διάρκεια ενός επιληπτικού επεισοδίου.

Αξίζει να σημειωθεί ότι οι εγκεφαλικοί ρυθμοί του εγκεφάλου ωριμάζουν καθ'όλη την διάρκεια της παιδικής ηλικίας.

Αρχικά, το ΗΕΓ ενός νεογνού μέχρι των 36 εβδομάδων της κύησης είναι ασυνεχές και συνοδεύεται από βραδύτερες συχνότητες (2-4) Hz. Κατά την διάρκεια του ύπνου τους το ΗΕΓ χαρακτηρίζεται από εναλλασσόμενο διάφραγμα.

Δεύτερον, στην μετέπειτα παιδική ηλικία στο ινιακό τμήμα του ΗΕΓ εντοπίζεται δραστηριότητα 8-12 Hz (κύματα α), ενώ στο πρόσθιο τμήμα εντοπίζονται ταχύτεροι ρυθμοί 13-30 Hz (κύματα β). Η σταθερή παρουσία εστιών βραδέων κυμάτων 1-3 Hz (κύματα δ) είναι ενδεικτική ανατομικής ανωμαλίας. Η ύπαρξη διάχυτης δραστηριότητας δ δημιουργεί υποψίες για ενδοκρανιακή υπέρταση ή εγκεφαλοπάθεια. Οι ανωμαλίες τύπου αιχμής, πολυαιχμής και αιχμής-κύματος είναι ενδείξεις υποκείμενης επιληψίας (Λογοθέτη,1996).

3.5.1.2 MEG (Μαγνητοεγκεφαλογράφημα)

Το MEG είναι μια τεχνική που εντοπίζει στον εγκέφαλο με μη επεμβατικό τρόπο, μαγνητικά πεδία όπου παράγονται από ηλεκτρικά ρεύματα του εγκεφάλου, χρησιμοποιώντας ευαίσθητους αισθητήρες που ονομάζονται SQUIDS. Οι αισθητήρες αυτοί εντοπίζουν μόνο τα εφαπτόμενα δίπολα και όχι τα ακτινικά. Με αυτό τον τρόπο γίνεται η μελέτη των γνωστικών και αντιληπτικών λειτουργιών του εγκεφάλου.

Τα σήματα του MEG παράγονται από ιόντα ρεύματα που ρέουν από δενδρίτες των νευρών. Τα ρεύματα μπορούν να θεωρούνται ως ηλεκτρικά δίπολα. Ένα δίπολο ρεύματος προκαλεί μαγνητικό πεδίο με κατεύθυνση σύμφωνα με το δεξί χέρι.

Επιπλέον, χρειάζονται 50.000 νευρώνες προκειμένου να παραχθεί ένα σήμα. Επίσης τα δίπολα πρέπει να έχουν την ίδια κατεύθυνση προκειμένου να παράγουν συγχρονισμένα μαγνητικά πεδία. Οι νευρώνες αυτοί είναι προσανατολισμένοι στην επιφάνεια του δέρματος της κεφαλής και προκαλούν μαγνητικά πεδία στο εξωτερικό του εγκεφάλου.

Είναι σημαντικό να αναφέρουμε ότι τα δυναμικά ενέργειας δεν παράγουν ανιχνεύσιμο πεδίο καθώς τα ρεύματα που συνδέονται με τα δυναμικά ενέργειας ρέουν

προς αντίθετες κατευθύνσεις και τα μαγνητικά πεδία καταστρέφονται. Επιπρόσθετα, τα περιφερικά νεύρα ανιχνεύουν τα δυναμικά ενέργειας.

Το μειονέκτημα του MEG είναι ο εντοπισμός της ηλεκτρικής δραστηριότητας στο εσωτερικό του εγκεφάλου από τα μαγνητικά πεδία που προκαλούνται στο εξωτερικό του εγκεφάλου. Ένα τέτοιο πρόβλημα όπου οι παράμετροι του μοντέλου πρέπει να υπολογισθούν από τα δεδομένα που έχουμε αποτελούν το αντίστροφο πρόβλημα.

Επίσης, ο μαγνητικός θόρυβος είναι μεγαλύτερος από το μαγνητικό πεδίο. Επομένως το μικρό μέγεθος του σήματος σε σύγκριση με την ευαισθησία των ανιχνευτών και του θορύβου αποτελεί το σημαντικότερο μειονέκτημα του MEG (Πήταetal,2004).

Τέλος, η MEG είναι μία μέθοδος που χρησιμοποιείται για την διάγνωση της επιληψίας, τον εντοπισμό των όγκων του εγκεφάλου και για την κατανόηση της διάσπασης της προσοχής. Αξίζει, επίσης να σημειωθεί ότι σύμφωνα με Αμερικανούς ερευνητές, η μαγνητοεγκεφαλογραφία μπορεί να βοηθήσει στη διάγνωση του αυτισμού σε παιδιά από την προσχολική ηλικία. Επιπλέον σύμφωνα με μελέτη, που δημοσιεύθηκε στο περιοδικό Autism Research, δείχνει ότι η μέτρηση της καθυστέρησης αντίδρασης του εγκεφάλου σε ήχους θα μπορούσε να καταστεί στο μέλλον μια τυποποιημένη μέθοδος για τη διάγνωση του αυτισμού σε παιδιά προσχολικής ηλικίας (<http://www.inewsgr.com/116/ellinas-apokalyptei-ta-mystika-tou-egkefalou.htm>, <https://speciallifeautism.wordpress.com/2010/01/21/%CE%B7-%CE%BC%CE%B1%CE%B3%CE%BD%CE%B7%CF%84%CE%BF%CE%B5%CE%B3%CE%BA%CE%B5%CF%86%CE%B1%CE%BB%CE%BF%CE%B3%CF%81%CE%B1%CF%86%CE%AF%CE%B1-%CF%87%CF%81%CE%AE%CF%83%CE%B9%CE%BC%CE%B7-%CF%83%CF%84%CE%B7/>).

3.5.2 Αιμοδυναμικές μέθοδοι

Οι αιμοδυναμικές μέθοδοι σχετίζονται με τα επίπεδα δραστηριότητας μιας νευρωνικής συστάδας και την παροχή αίματος μέσα στον υγιή εγκέφαλο. Με αυτόν τον τρόπο συνδέεται η αύξηση της δραστηριότητας του δικτύου με την αύξηση της αιμάτωσης και το αντίστροφο (Raichle,1987). Παρ' όλο αυτά ακόμα δεν έχει γίνει

σαφής ούτε η λειτουργική της σημασία αλλά ούτε οι φυσιολογικοί μηχανισμοί που βρίσκονται πίσω από την σύνδεση της νευρωνικής δραστηριότητας και της αιμάτωσης (Barinaga, 1997).

Αξίζει να σημειωθεί ότι τα τοπικά αιμοδυναμικά φαινόμενα γίνονται αντιληπτά μόνον όταν οι μεταβολές στη δραστηριότητα μιας νευρικής συστάδας οδηγήσουν στην πλήρη αλλαγή της συστάδας. Επομένως, η μεταβολή στο χρονισμό της δραστηριότητας μιας ομάδας νευρώνων θα έχει ελάχιστο αιμοδυναμικό αντίστοιχο, παρά το γεγονός της προφανούς μεταβολής.

Μέχρι σήμερα υπάρχουν δύο μέθοδοι μέτρησης των αιμοδυναμικών συσχετισμών της νευρικής δραστηριότητας, η λειτουργική μαγνητική τομογραφία (fMRI) και η τομογραφία εκπομπής ποζιτρονίων (PET) (Πήτα, Κιοσέογλου, 2004).

3.5.2.1 fMRI (Λειτουργική Μαγνητική Τομογραφία)

Η fMRI είναι μια ακτινολογική μέθοδος απεικόνισης της λειτουργίας του εγκεφάλου, πέρα από την δομή. Αρχικά ο εξεταζόμενος τοποθετείται μέσα στον τομογράφο όπου είναι φορτισμένος με μαγνητικό πεδίο. Με αυτό τον τρόπο το υδρογόνο του σώματος προσανατολίζεται προς τις γραμμικές γραμμές του πεδίου και εκτελούν γύρω από τον άξονα με συγκεκριμένη συχνότητα περιστροφής μεταπρωτική κίνηση.

Κατά την διάρκεια της εξέτασης τα πηνία ραδιοσυχνότητας του μαγνητικού τομογράφου εκπέμπουν ίση συχνότητα με την περιστροφή των πυρήνων. Μετά την διέγερση με παλμούς RF οι τροχιές εκπέμπουν ένα αδύναμο σήμα ραδιοσυχνότητας στη συχνότητα Larmor. Το μαγνητικό σήμα συντονισμού που λαμβάνουμε προέρχεται από το αδύναμο εκπεμπόμενο σήμα RF. Το σήμα αυτό εξασθενεί με την πάροδο του χρόνου και ονομάζεται σήμα ελεύθερης επαγωγικής απόσβεσης.

Κατά την εκτέλεση εξετάσεων fMRI ο χωρικός προσδιορισμός των λαμβανόμενων σημάτων γίνεται με την υπέρθεση βαθμιδωτών μαγνητικών πεδίων τα οποία αλλάζουν τοπικά την ισχύ του κύριου πεδίου με αποτέλεσμα την μικρή αλλαγή στην συχνότητα συντονισμού των πυρήνων υδρογόνου. Με αυτό τον τρόπο και την εκπομπή RF παλμών με συγκεκριμένο εύρος συχνοτήτων διεγείρονται συγκεκριμένες περιοχές (και μπορεί να προσδιορισθεί η θέση τους με βάση τις διαφορές στην συχνότητα και στον ρυθμό περιστροφής των πρωτονίων).

Τα πλεονεκτήματα αυτής της εξέτασης είναι η λήψη πληροφοριών σχετικά με την βιοχημική κατάσταση των ιστών με την μορφή εικόνων και φασμάτων. Η fMRI έχει την δυνατότητα της έγκαιρης διάγνωσης των βιοχημικών αλλαγών οι οποίες

συμβαίνουν πριν το σχηματισμό παθογένειας. Επιπλέον σε σχέση με άλλες απεικονιστικές μεθόδους, προσφέρει μεγαλύτερη ευαισθησία, καλύτερη διακριτική ικανότητα και μεγαλύτερη ευελιξία στην εφαρμογή. Η μαγνητική τομογραφία έχει πλήρη εργαλεία για την εύρεση και την παρακολούθηση της πορείας των παθογόνων καταστάσεων καθώς επίσης προσφέρει την δυνατότητα πολλών επαναλήψεων διότι οι ασθενείς δεν επιβαρύνονται με ιοντίζουσες ακτινοβολίες ή άλλες χημικές ουσίες. Με την χρήση της μαγνητικής τομογραφίας είναι δυνατή ο εντοπισμός, η εκτίμηση της πορείας της παθογένειας και η ανταπόκριση των ιστών στην θεραπεία. Σήμερα, η ραγδαία εξέλιξη της τεχνολογίας δίνει την δυνατότητα στην συγκεκριμένη εφαρμογή να γίνεται καλύτερη και πιο έγκαιρη διάγνωση σε σχέση με άλλες μεθόδους.

Συνοψίζοντας, τα πλεονεκτήματα της fMRI είναι τα εξής:

- Η εκμετάλλευση πολλαπλών φυσικών παραμέτρων για τη λήψη φασμάτων και μεταβολικών χαρτών υψηλής διαγνωστικής αξίας και στα τρία χωρικά επίπεδα.
- Η αποφυγή επιβάρυνσης του εξεταζόμενου με ιοντίζουσες ακτινοβολίες (ακτινοβολίες X, γ , β - δυνατότητα επανάληψης χωρίς σημαντικές επιπτώσεις).
- Ο προσδιορισμός της βιοχημικής σύστασης του οργανισμού με διαδικασίες ανώδυνες, με μη επεμβατικό χαρακτήρα.

Από την άλλη τα μειονεκτήματα της μαγνητικής τομογραφίας είναι ότι χρειάζονται σύνθετες γνώσης φυσικών παραμέτρων, μαθηματικών, φυσιολογίας και ανατομίας. Αυτό καθιστά την εφαρμογή της συγκεκριμένης διαγνωστικής μεθόδου δύσκολη. Επιπλέον, απαιτείται μεγάλη χρονική διάρκεια προκειμένου να εκτελεστούν ορισμένες ακολουθίες. Από την άλλη είναι δύσκολο να ερμηνευτούν και να επεξεργαστούν οι εικόνες και οι ποσότητες των δεδομένων. Επίσης, δυσκολία αποτελεί η αναγνώριση των ψευδενδείξεων. Τέλος, η εξέταση αυτή έχει πάρα πολύ μεγάλο κόστος (Καρατόπησetal, 2007).

3.5.2.2PET(τομογραφία εκπομπής ποζιτρονίων)

Η τομογραφία εκπομπής ποζιτρονίων είναι μια μέθοδος που μας δίνει σημαντικές πληροφορίες για την ανατομία και την λειτουργία του οργανισμού. Η μέθοδος αυτή είναι χρήσιμη τόσο για την έγκυρη διάγνωση όσο και για τον σχεδιασμό και την καθοδήγηση μιας θεραπείας. Η εξέταση παρέχει τη δυνατότητα να εντοπιστούν τυχόν

παθολογικές καταστάσεις σε πιο πρώιμο στάδιο, αφού οι βιοχημικές αλλοιώσεις που απεικονίζει, εκδηλώνονται συνήθως πριν τις ανατομικές αλλοιώσεις που απεικονίζουν οι συμβατικές μέθοδοι απεικόνισης. Η τομογραφία εκπομπής ποζιτρονίων βασίζεται σε πομπούς ποζιτρονίων τα οποία, δημιουργούνται στον οργανισμό με την εγχύλιση ραδιοφάρμακου. Δηλαδή, χορηγείται στον ασθενή ένα ραδιοφάρμακο στην περιοχή που θέλουμε να εξετάσουμε. Το ραδιοφάρμακο διασπάται και τότε εκπέμπονται ποζιτρόνια. Τα ποζιτρόνια αλληλεπιδρούν με τα ηλεκτρόνια μέσω της εξαϋλώσης. Αυτό σημαίνει ότι όταν ένα ποζιτρόνιο συναντήσει ένα ηλεκτρόνιο τα δυο σωματίδια εξαφανίζονται ταυτόχρονα και με βάση την αρχή ισοδυναμίας μάζας –ενέργειας παράγονται δυο φωτόνια. Η ανίχνευση των φωτονίων από τον τομογράφο δείχνει την θέση του ατόμου που εξέπεμψε το ποζιτρόνιο, με αποτέλεσμα να είναι δυνατόν να απεικονιστούν οι ανατομικές δομές στις οποίες έχει καθηλωθεί το χορηγηθέν ραδιοφάρμακο.

Το κυριότερο ραδιοφάρμακο που χρησιμοποιείται είναι το 18F-FDG (ραδιενεργή γλυκόζη) και χορηγείται ενδοφλέβια. Πέραν της 18F-FDG έχουν εισέλθει στην κλινική πράξη και άλλα ραδιοφάρμακα διευρύνοντας τις κλινικές εφαρμογές της PET όπως η F-18 χολίνη (18 F-choline). Ενδείξεις της F-18 χολίνης αποτελούν ο καρκίνος του προστάτη και το ηπατοκυτταρικό Ca. Επίσης και η 18F-FLT, που αποτελεί το φθοριωμένο ανάλογο της θυμιδίνης αντανακλά την αυξημένη σύνθεση DNA. Τέλος το 18F –Fluoride χρησιμοποιείται στην ποζιτρονική τομογραφία για την ανίχνευση οστικών αλλοιώσεων και την δύο φορές υψηλότερη απορρόφηση στα οστά.

Η εξέταση αυτή επιτρέπει την δημιουργία τρισδιάστατων εικόνων. Έτσι με αυτόν τον τρόπο χαρτογραφούνται οι περιοχές του εγκεφάλου που σχετίζονται με την κίνηση και τον λόγο.

Τα μειονεκτήματα της εξέτασης αυτής είναι το γεγονός ότι η χρονική διάρκεια που απαιτείται για την συλλογή των δεδομένων PET είναι πάνω από 30 δευτερόλεπτα. Αυτό σημαίνει ότι περιορίζεται ουσιαστικά ο αριθμός των πειραματικών σχεδίων που μπορούν να χρησιμοποιηθούν. Είναι δηλαδή απίθανο να χρησιμοποιηθεί άλλο πειραματικό σχέδιο από την σειριακή διαδοχή δοκιμασιών όπου η κάθε καταγραφή γίνεται με μια μέτρηση έπειτα από αλληλουχία δοκιμών.

Ένα άλλο μειονέκτημα του PET είναι ο περιορισμένος αριθμός σαρώσεων που μπορούν να ληφθούν από ένα άτομο. Αυτός ο περιορισμός μειώνει τον αριθμό των πειραμάτων συνθηκών που μπορούν να χρησιμοποιηθούν ανά άτομο και επίσης

σημαίνει ότι είναι αδύνατον να ομαδοποιούνται δεδομένα από πολλά άτομα για να αποκτηθεί επαρκής στατιστική ισχύ, για να μπορέσουν να ανιχνευθούν τα αμυδρά φαινόμενα που συνήθως συνοδεύουν τους γνωστικούς χειρισμούς.

Τέλος, το άτομο που υποβάλλεται σε αυτή την εξέταση παίρνει μία μικρή δόση ακτινοβολίας από το ραδιοφάρμακο που χορηγείται ενδοφλέβια για τη διεξαγωγή της εξέτασης, η οποία όμως γρήγορα αποβάλλεται. Όμως, η ακτινοβολία αυτή είναι ίση με μία αξονική. Επίσης δεν έχουν όλοι οι ασθενείς που το χρειάζονται δυνατότητα πρόσβασης σε αυτό, γιατί δεν υπάρχει ούτε στο δημόσιο ούτε στον ιδιωτικό τομέα.

Επιπλέον, αποτελεί μια πάρα πολύ ακριβή εξέταση αφού έχει δεκαπλάσιο κόστος από την αξονική (Πήτα, Κιοσέογλου, 2004).

Πλεονεκτήματα και Μειονεκτήματα Αιμοδυναμικών και Ηλεκτροφυσιολογικών Μεθόδων.

Παρακάτω θα συνοψίσουμε τα πλεονεκτήματα και τα μειονεκτήματα των αιμοδυναμικών και ηλεκτροφυσιολογικών μεθόδων, όπως έχουν αναφερθεί και παραπάνω.

Ηλεκτροφυσιολογικοί μέθοδοι

Πλεονεκτήματα

- Άμεση μέτρηση νευρικής δραστηριότητας
- Εύκολη απόκτηση δεδομένων που σχετίζονται με την επίδοση
- Υψηλή χρονική ανάλυση.

Μειονεκτήματα

- Τα δείγματα δίνουν μερική εικόνα και δεν περιγράφουν τμήματα της δραστηριότητας
- Φτωχή χωρική ανάλυση

Αιμοδυναμικοί μεθόδοι

Πλεονεκτήματα

- Ομοιογενής (PET) ή σχεδόν ομοιογενής (fMRI) δειγματοληψία ενεργοποίησης περιοχών στη βάση δοκιμασιών. Υψηλή χωρική ανάλυση.

Μειονεκτήματα

- Έμμεση μέτρηση νευρικής δραστηριότητας
- Φτωχή χρονική ανάλυση. Δυσκολία (μέχρι πρόσφατα) λήψης δεδομένων που εξαρτώνται από την επίδοση. Δυσκολία (μέχρι πρόσφατα) διάκρισης μεταξύ αποτελεσμάτων που σχετίζονται με κατάσταση και με ερέθισμα

Ανάμεσα στις πιο σοβαρές διαφορές μεταξύ των δύο μεθόδων είναι η έλλειψη ευαισθησίας των ηλεκτροφυσιολογικών μεθόδων στη δραστηριότητα νευρικών πληθυσμών που δε δημιουργούν ανοικτό ηλεκτρομαγνητικό πεδίο, καθώς και η έλλειψη ευαισθησίας των αιμοδυναμικών μετρήσεων στις μεταβολές νευρικής δραστηριότητας (Πήταetal, 2004).

Η προϋπόθεση ενεργοποίησης των ηλεκτροφυσιολογικών σημάτων έγκειται στο ότι η ενεργοποίηση ενός νευρικού πληθυσμού θα πρέπει να είναι σύγχρονη. Επιπλέον, τα στοιχεία πρέπει να είναι γεωμετρικά οργανωμένα ώστε να παράγουν ένα «ανοικτό πεδίο»

Επίσης, η δραστηριότητα πρέπει να είναι χρονικά συνδεδεμένη με κάποιο γεγονός αναφοράς ενώ το σήμα πρέπει να είναι ευαίσθητο σε μεταβολές στο σχετικό της μέγεθος και στο σχετικό χρονισμό της δραστηριότητας. Τέλος, η κρίσιμη νευρική δραστηριότητα δεν είναι απαραίτητο να είναι χρονικά εκτεταμένη.

Από την άλλη, για την ενεργοποίηση των αιμοδυναμικών σημάτων δεν είναι απαραίτητο η νευρική δραστηριότητα να είναι σύγχρονη. Επιπλέον, δεν έχει καμία σημασία ο γεωμετρικός προσανατολισμός του ενεργοποιημένου νευρικού πληθυσμού, ενώ το πλάτος του σήματος επηρεάζεται από τη διάρκεια καθώς και από το μέγεθος της μεταβολής της νευρικής δραστηριότητας. Τέλος, οι μεταβολές της νευρικής δραστηριότητας μπορούν να ανιχνευθούν εφόσον μεταβάλλουν την καθαρή μεταβολική τους απαίτηση (Πήτα, Κιοσέογλου,2004).

3.5.3 Μαγνητική τομογραφία

Η μαγνητική τομογραφία (MRI) αποτελεί μία μέθοδο απεικόνισης του εσωτερικού ενός οργανισμού και θεωρείται τεράστια ιατρική πρόοδος. Προκειμένου να γίνει η μαγνητική τομογραφία ο εξεταζόμενος τοποθετείται μέσα σε ένα ισχυρό μαγνητικό πεδίο (τουλάχιστον 1,5 Tesla-15.000 φορές ισχυρότερο από το μαγνητικό πεδίο της γης). Σε αυτές τις συνθήκες οι πυρήνες υδρογόνου του σώματος μετακινούνται παράλληλα στις μαγνητικές γραμμές του πεδίου και εκτελούν μεταπτωτική κίνηση γύρω από τον άξονα των μαγνητικών γραμμών με μια συγκεκριμένη συχνότητα περιστροφής που ονομάζεται συχνότητα Larmor. Αυτή η συχνότητα είναι χαρακτηριστική για κάθε άνθρωπο.

Όσο διαρκεί η εξέταση, τα πηνία ραδιοσυχνότητας του μαγνητικού τομογράφου εκπέμπουν ραδιοκύματα (RF) με ίση συχνότητα με αυτή της περιστροφής των πυρήνων (συχνότητα Larmor).

Χορηγείται στους ασθενείς ειδικό σκιαγραφικό φάρμακο ενδοφλέβια. Αυτή η ουσία δίνει τη δυνατότητα για καλύτερη απεικόνιση ορισμένων δομών που του σώματος που φαίνονται στις εικόνες που δημιουργούνται με την εξέταση. Στην MRI μέσω της χρήσης μαγνητικών πεδίων δημιουργούνται εικόνες από διάφορα μέρη του σώματος. Από τις εικόνες αυτές μπορούν να διαγνωστούν σε παιδιά και ενήλικες διάφορες παθήσεις. Οι εικόνες αυτές μπορούν να ερμηνευτούν από ακτινολόγους, οι οποίοι είναι ειδικά εκπαιδευμένοι στον μαγνητικό τομογράφο.

Επιπλέον, στην μαγνητική τομογραφία δεν χρησιμοποιείται ιονίζουσα ακτινοβολία όπως είναι οι ακτίνες X των οποίων η χρήση γίνεται στην αξονική τομογραφία, στις ακτινογραφίες και στις αγγειογραφίες. Έτσι ο οργανισμός δεν επιβαρύνεται με ενέργεια από ιονίζουσα ακτινοβολία η οποία μπορεί να προκαλέσει βλάβες στο DNA των κυττάρων και κυρίως όταν στους ασθενείς χορηγούνται υψηλές δόσεις ακτινοβολίας.

Κατά τη διάρκεια της εξέτασης ο ασθενής δεν πονάει. Ωστόσο, πρέπει να μην κινείται καθόλου. Σε περίπτωση κίνησης του ασθενούς μπορεί η ποιότητα των αποτελεσμάτων να επηρεαστεί αρνητικά.

Επιπρόσθετα, υπάρχουν ασθενείς με άγχος, φόβο, πόνο ή τρέμουλο λόγω της ηλικίας ή της ασθένειάς τους οι οποίοι δεν μπορούν να παραμείνουν να παραμείνουν ακίνητοι και αυτό αποτελεί ένα μειονέκτημα της MRI. Ακόμη, μερικοί άνθρωποι

έχουν κλειστοφοβία. Το γεγονός, λοιπόν, ότι στην εξέταση πρέπει το άτομο να παραμένει ακίνητο για μεγάλη χρονική διάρκεια μέσα σε ένα μηχάνημα προκαλεί σε κάποιους κλειστοφοβία. Σε όσους έχουν κλειστοφοβία ή δεν μπορούν να παραμείνουν ακίνητοι μπορούν να χορηγούνται ηρεμιστικά φάρμακα τόσο σε παιδιά όσο και σε ενήλικες. Ωστόσο, σε περίπτωση που ο ασθενής δεν συνεργάζεται, γίνεται γενική αναισθησία.

Λόγω της χρήσης ισχυρότατων μαγνητών στην μαγνητική τομογραφία, πρέπει να αφαιρούνται από τους ασθενείς όλα τα μεταλλικά αντικείμενα ή αντικείμενα που περιέχουν μέταλλο πριν μπουν στο χώρο του μηχανήματος. Τέτοια αντικείμενα είναι δαχτυλίδια, σκουλαρίκια, διάφορα κοσμήματα, στολίδια που τοποθετούνται σε διάφορα μέρη του σώματος, βοηθήματα ακοής, οδοντικές προθέσεις ή στοιχεία ορθοδοντικής θεραπείας. Ακόμη απαγορεύονται στον χώρο του μαγνητικού τομογράφου πιστωτικές κάρτες, κινητά τηλέφωνα, άλλες προσωπικές ηλεκτρονικές συσκευές και ρολόγια.

Σε περίπτωση χορήγησης σκιαγραφικού φαρμάκου για την εξέταση υπάρχουν λίγες πιθανότητες αναφυλακτικής αντίδρασης, δηλαδή σοβαρής αλλεργικής αντίδρασης.

Υπάρχει ένας μικρός κίνδυνος από την ενδοφλέβια χορήγηση σκιαγραφικού φαρμάκου σε άτομα με πρόβλημα της νεφρικής λειτουργίας.

Σε ασθενείς που χορηγήθηκαν ηρεμιστικά φάρμακα για τη λήψη μαγνητικής τομογραφίας δεν πρέπει να οδηγήσουν μετά την εξέταση. Από τον ιατρό θα ενημερωθούν για το πότε μπορούν να φάνε ή να πιουν ανάλογα με το ηρεμιστικό φάρμακο που τους χορηγήθηκε.

Τέλος, εγκυμονούσες γυναίκες, ασθενείς με βηματοδότη, απινιδωτή, κοχλιακά εμφυτεύματα, ασθενείς με ορισμένους τύπους ναρθήκων για ανευρύσματα αρτηριών του εγκεφάλου και τεχνητή άρθρωση ισχίου που τοποθετήθηκε πρόσφατα δεν πρέπει να υποβάλλονται για μαγνητική τομογραφία (<https://www.medlook.net/%CE%9D%CE%AD%CE%B5%CF%82-%CF%84%CE%B5%CF%87%CE%BD%CE%BF%CE%BB%CE%BF%CE%B3%CE%AF%CE%B5%CF%82/2978.html>, https://el.wikipedia.org/wiki/%CE%9C%CE%B1%CE%B3%CE%BD%CE%B7%CF%84%CE%B9%CE%BA%CE%AE_%CF%84%CE%BF%CE%BC%CE%BF%CE%B3%CF%81%CE%B1%CF%86%CE%AF%CE%B1).

3.5.4 Ηλεκτρονική Αξονική Τομογραφία Εγκεφάλου

Η αξονική τομογραφία έχει την δυνατότητα να απεικονίσει τις πτυχές της σκληρής μήνιγγας, τη φαιά και τη λευκή ουσία, τα χοριοειδή πλέγματα και τις κοιλίες. Η αξονική τομογραφία αποτελεί μια ταχύτατη, άμεση και ανώδυνη διάγνωση μιας νευρολογικής πάθησης π.χ. ΑΕΕ, εγκεφαλική αιμορραγία κτλ. Για την πραγματοποίηση της μεθόδου απαιτείται η λήψη ενδοφλέβιου ιωδιούχου σκιαστικού για την απεικόνιση των παθολογικών αγγείων, της παράπλευρης κυκλοφορίας καθώς και οι περιοχές που δεν λειτουργεί ο εγκεφαλικός φραγμός.

Τα μειονεκτήματα της αξονικής τομογραφίας είναι ότι έχει ακτινοβολία Χ. Επομένως δεν πρέπει να εξετάζονται εγκυμονούσες. Επιπλέον δεν έχει την ίδια ακρίβεια της μαγνητικής τομογραφίας για ορισμένες παθήσεις όπως είναι οι όγκοι της σπονδυλικής στήλης, η πολλαπλή σκλήρυνση και οι δισκοκοιλίες (Πήτα etal, 2004).

Επιπρόσθετα, από την αξονική τομογραφία μπορούν να προέλθουν κάποιες επιπλοκές από την ακτινοβολία Χ. Αν κάποιος υποβληθεί μια φορά στη ζωή του σε αξονική τομογραφία, τότε δεν υπάρχει κίνδυνος από την ακτινοβολία αλλά αν γίνουν πολλαπλές εξετάσεις η ακτινοβολία μεγαλοποιείται και αυξάνεται ο κίνδυνος καρκίνου. Η αξονική τομογραφία πραγματοποιείται έπειτα από απαίτηση ειδικών ιατρών κυρίως για παιδιά και νέους και όχι για καθησύχαση των ασθενών.

Τέλος, υπάρχουν κάποιοι παράγοντες που παίζουν ρόλο για την καλή απεικόνιση και την σωστή διάγνωση. Πρώτον μπορεί το μηχάνημα να μην είναι παλιό, έτσι ώστε η εικόνα να είναι καλή και να μην είναι χρονοβόρα η εξέταση. Δεύτερον, το καλό ιστορικό για την σωστή διεκπεραίωση της εξέτασης, το πάχος της τομής και η ανάλογη χρήση των σκιαγραφικών υλικών. Τρίτον, η σωστή φωτογράφιση με τα σωστά παράθυρα για κάθε ανατομική περιοχή. Τέλος, σημαντικό ρόλο παίζει η εμπειρία του ακτινοδιαγνώστη (Πήταetal,2004).

3.5.5 Ακοολογική αξιολόγηση

Σε ακοολογική αξιολόγηση θα πρέπει να υποβάλλονται όλα τα παιδιά με αναπτυξιακές διαταραχές και ιδιαίτερα εκείνα που αντιμετωπίζουν καθυστέρηση στην κοινωνική και γλωσσική ανάπτυξη. Θα πρέπει το παιδί να παραπέμπεται σε

ακοολογική εξέταση την ίδια μέρα που εκδηλώνεται η ανησυχία για τυχόν γλωσσική καθυστέρηση ή αυτισμό. Συγκεκριμένα ο ίδιος ο γονέας ή ο επαγγελματίας θα πρέπει να παραπέμψει το παιδί για ακοολογική εξέταση από την στιγμή που θα ανησυχήσει για ένα πρόβλημα ομιλίας, γλώσσας ή ακοής του.

Η παραπομπή θα πρέπει να γίνεται ανεξάρτητα από το εάν ένα παιδί έχει περάσει από μεταγεννητικό έλεγχο ακοής. Η ακοολογική αξιολόγηση πρέπει να γίνεται να γίνεται σε κατάλληλα κέντρα που παρέχουν έμπειρο προσωπικό (παιδιατρικό ακοολόγο) και διαθέτουν σύγχρονες μεθόδους εξέτασης και τεχνολογίες. Ο ωτορινολαρυγγολόγος που θα εξετάσει το παιδί θα πρέπει να είναι έμπειρος στην εξέταση παιδιών που είναι δύσκολο να εξεταστούν και θα πρέπει να χορηγεί ένα ολοκληρωμένο τεστ ακοής καθώς δεν γίνεται να προοριστεί η ακεραιότητα της ακοής από τις συμπεριφοριστικές αντιδράσεις του παιδιού στους περιβαλλοντικούς ήχους.

Ο αυτισμός μπορεί να συνυπάρχει με την απώλεια της ακοής και είναι λάθος να πιστεύεται ότι τα παιδιά με αυτισμό έχουν περιφερική απώλεια ακοής (Paulineetal, 1999).

Η εκλογική αξιολόγηση θα πρέπει να περιλαμβάνει μια σειρά δοκιμασιών, συμπεριλαμβανομένων των συμπεριφορικών ακοομετρικών μέτρων, της αξιολόγησης της λειτουργίας του μέσου ωτός και των ηλεκτροφυσιολογικών διαδικασιών (American Speech-Language-Hearing Association, 1991). Ο στόχος της ακοολογικής εξέτασης είναι να καθοριστεί ο βαθμός, το είδος, η διαμόρφωση, και η συμμετρία της απώλειας ακοής ή να επιβεβαιωθεί η παρουσία της κανονικής της περιφερικής ευαισθησίας ακοής.

Υπάρχουν δύο κατηγορίες μεθόδων αξιολόγησης της ακοής, οι συμπεριφορικές και ηλεκτροφυσιολογικές. Η συμπεριφορική ακοολογική αξιολόγηση πρέπει να περιλαμβάνει μέτρα της ακοής που είναι ανάλογη του αναπτυξιακού επιπέδου του παιδιού. Οι άνευ όρων διαδικασίες συμπεριφορικής απάντησης (συμπεριφορική παρατήρηση ακουομετρίας ή BOA) είναι περιορισμένης χρήσης στον χαρακτηρισμό της ευαισθησίας της ακοής ως συνάρτηση της συχνότητας. Τα παιδιά ηλικίας 6 μηνών θα πρέπει να υποβάλλονται σε ακοολογική εξέταση όπως είναι η οπτική ακουομετρική ενίσχυση ή ακουομετρία στο παιχνίδι υπό όρους/συνθήκες). Από αυτή την απλή, οικονομική και ευχάριστη μέθοδο μπορούν να ληφθούν αξιόπιστες και αποτελεσματικές πληροφορίες. Η ακοολογική αξιολόγηση των παιδιών με αυτισμό μπορεί να τροποποιηθεί από τις κλασσικές τεχνικές

εξετάσεων και περιβαλλοντικών δοκιμασιών αλλά και σύμφωνα με αναφορές λόγω της ελλιπής κλινικής εμπειρίας μπορούν τα παιδιά με αυτισμό να εκτιμηθούν με την δοκιμασία τηλεφωνητών.

Οι ηλεκτροφυσιολογικές διαδικασίες χρησιμοποιούνται προκειμένου να εκτιμήσουν την ευαισθησία της ακοής και για την εξέταση του μέσου ωτός, του κοχλία, και την ακεραιότητα του στατικοακουστικού νεύρου (VIII) ή της ακουστικής οδού του εγκεφαλικού στελέχους. Οι ακουστικές διαδικασίες σύνθετης αντίστασης, ειδικά στην τυμπανομετρία, μπορεί να γίνει έλεγχος της ακεραιότητας της τυμπανικής μεμβράνης, να διαγνωστεί αν δυσλειτουργεί η ευσταχιανή σάλπιγγα και αν υπάρχει υγρό στο αυτί, να ελεγχούν τα ακουστικά αντανακλαστικά και να εκτιμηθεί αν υπάρχουν ουλές στην τυμπανική μεμβράνη από παλιές φλεγμονές (ωτίτιδες). Η συγκεκριμένη εξέταση γίνεται με τη βοήθεια ενός βύσματος που τοποθετείται στην είσοδο του έξω ακουστικού πόρου (στο αυτί), είναι ανώδυνη και πολύ εύκολη και διαρκεί λίγα δευτερόλεπτα για το κάθε αυτί (<http://vardouniotis.gr/index.php?id=27>).

Πρόκειται για μία σύντομη, ανώδυνη και ασφαλή εξέταση. Προς το αυτί εκπέμπονται ειδικά διαμορφωμένοι ήχοι με τους οποίους εξετάζονται τα κύτταρα του εσωτερικού αυτιού. Τα κύτταρα εκπέμπουν μία ηχητική απάντηση την οποία καταγράφουμε με ειδικό μικρόφωνο. Η επιτυχής καταγραφή της σημαίνει ότι το σύστημα ακοής του παιδιού εκπληρώνει τις βασικές προϋποθέσεις για φυσιολογική εξέλιξη.

Οι προκλητές ωτοακουστικές εκπομπές χρησιμοποιούνται για να εξετάσουν την κοχλιακή (αισθητήρια) λειτουργία. Πρόκειται για μια ανώδυνη, σύντομη και ασφαλή εξέταση. Ειδικοί διαμορφωμένοι ήχοι εκπέμπονται προς το αυτί με τους οποίους εξετάζονται τα κύτταρα του εσωτερικού αυτιού. Στην συνέχεια τα κύτταρα του αυτιού εκπέμπουν μια ηχητική απάντηση, η οποία καταγράφεται με μικρόφωνο. Οι προκλητές ωτοακουστικές εκπομπές απουσιάζουν με απώλειες ακοής μεγαλύτερες από 30 έως 40 dB.

Η ειδική συχνότητα Ακουστικής Αντίδρασης Εγκεφαλικού Στελέχους (ABR) είναι η πιο χρήσιμη ηλεκτροφυσιολογική διαδικασία για χρήση της εκτίμησης των κατώτερων ορίων ακοής και έχει αποδειχθεί ότι σχετίζεται ισχυρά με συμπεριφορικά κατώτατα όρια ακοής στα παιδιά που ακούνε κανονικά και σε παιδιά που έχουν νευροαισθητήρια απώλεια ακοής .

Η παρακολούθηση του ωτορινολαρυγγολόγου, του λογοπαθολόγου και των ιατρών πρέπει να περιλαμβάνει επιτήρηση για τους δείκτες του αυτισμού. Όταν

κρίνεται σκόπιμο, πρέπει να συνιστάται αξιολόγηση σε βάθος (ψυχολογική, αισθητικοκινητική) για την αντιμετώπιση της συνύπαρξης του αυτισμού και της απώλειας της ακοής.

Παροδικά, η κυμαινόμενη βαρηκοΐα αγωγιμότητας που συνδέεται με μέση ωτίτιδα με συλλογή υγρού μπορεί να συνυπάρχει σε παιδιά με αυτισμό. Η ακοολογική και η ιατρική παρακολούθηση για αγωγή απώλεια ακοής που σχετίζεται με υποτροπιάζουσα μέση ωτίτιδα είναι σημαντική για τη μακροπρόθεσμη διαχείριση των παιδιών με αυτισμό (Filipeketal, 1999).

3.5.6 Έλεγχος μολύβδου

Τα παιδιά με αναπτυξιακές καθυστερήσεις, βρίσκονται σε αυξημένο κίνδυνο για τοξικότητα του μολύβδου ειδικά σε ορισμένα περιβάλλοντα όταν περνούν ένα μεγάλο χρονικό διάστημα στο στάδιο του στόματο-κινητικού παιχνιδιού. Ο επιπολασμός της Pica στην ομάδα αυτή μπορεί να οδηγήσει σε υψηλά ποσοστά σημαντικής και συχνής επαναλαμβανόμενης έκθεσης σε μόλυβδο και πολύ πιθανόν σε άλλα μέταλλα .

Αρκετές μελέτες έχουν ερμηνεύσει τα αποτελέσματα της νευροσυμπεριφορικής και της τοξικότητας του μολύβδου σε ασθενείς με αυτισμό. Η μέση συγκέντρωση μολύβδου στο αίμα ήταν σημαντικά υψηλότερη σε 18 παιδιά με αυτισμό σε σχέση με 16 μη αυτιστικά παιδιά ή σε 10 φυσιολογικά αδέρφια. 44% των αυτιστικών και ψυχωσικών παιδιών είχαν επίπεδα μολύβδου στο αίμα μεγαλύτερα από 2 τυπικές αποκλίσεις πάνω από τη μέση τιμή για φυσιολογικούς ελέγχους. Σε τρεις από τις έξι αναφερόμενες περιπτώσεις δηλητηρίασης από μόλυβδο σε παιδιά με αυτισμό, η αναπτυξιακή αποκλίνουσα συμπεριφορά φάνηκε να ήταν παρούσα πριν από την πιθανή επίδραση της τοξικότητας του μολύβδου, ενώ σε δύο, η δηλητηρίαση από μόλυβδο μπορεί να έχει συμβάλει στην έναρξη της αναπτυξιακής συμπτωματολογίας .

Μια πιο πρόσφατη έρευνα αναφέρει ότι 17 παιδιά με αυτισμό υποβλήθηκαν σε θεραπεία για δηλητηρίαση από μόλυβδο (plumbism) για μια περίοδο 6 ετών από το 1987-1992. Σε σύγκριση με μια τυχαία επιλεγμένη ομάδα 30 παιδιών χωρίς αυτισμό που έλαβαν θεραπεία κατά το ίδιο διάστημα, τα παιδιά με αυτισμό ήταν σημαντικά μεγαλύτερα κατά τη διάγνωση, είχαν ένα μεγαλύτερο χρονικό διάστημα από αυξημένα επίπεδα μολύβδου στο αίμα κατά τη διάρκεια της θεραπείας, και το

75% εκτίθονταν εκ νέου, παρά τη στενή παρακολούθηση, την περιβαλλοντική επιθεώρηση και είτε της μείωσης του κινδύνου του μολύβδου ή της εναλλακτικής στέγασης . Ως εκ τούτου, όλα τα παιδιά με καθυστερήσεις ή που βρίσκονται σε κίνδυνο για αυτισμό θα πρέπει να έχουν έναν περιοδικό έλεγχο μολύβδου (Filipek etal, 1999).

3.5.7 Έλεγχος οζώδους σκλήρυνσης

Δεδομένου του υψηλού επιπολασμού του αυτισμού σε TSC (Σύνπλεγμα Οζώδους Σκλήρυνσης) μια εξέταση που χρησιμοποιεί υπεριώδες φως (λάμπα Wood) θα πρέπει να γίνεται σε κάθε παιδί που παρουσιάζει πιθανό αυτισμό ως έναν αρχικό έλεγχο για την οζώδη σκλήρυνση. Επίσης, τα ασυνήθιστα ή τα δυσμορφικά χαρακτηριστικά (του προσώπου, των άκρων ή του αναστήματος) πρέπει να σημειώνονται, έτσι ώστε αν υπάρχουν υποδεικνύουν την ανάγκη για διαβούλευση με ένα γενετιστή (Filipek etal, 1999).

3.5.8 Μεταβολικές εξετάσεις

Ένα ευρύ φάσμα βιοχημικών προσδιορισμών έχουν πραγματοποιηθεί στα ούρα, το αίμα και το εγκεφαλονωτιαίο υγρό, σε μια προσπάθεια προκειμένου να συσχετιστεί η μεταβολική ανωμαλία με τον αυτισμό. Συγκεκριμένες μελέτες αναφέρουν εγγενή σφάλματα στο αμινοξύ, στην πουρίνη, στους υδατάνθρακες και τον μιτοχονδριακό μεταβολισμό καθώς και στις τοξικολογικές μελέτες. Η συνύπαρξη των συμπτωμάτων του αυτισμού σε άτομα με εκ γενετής σφάλματα του μεταβολισμού έχει οδηγήσει στην εξέταση των δοκιμασιών προσυμπτωματικού ελέγχου, με σκοπό την αξιολόγηση ασθενών με σοβαρή αναπτυξιακή δυσλειτουργία

Παρ' όλα αυτά, το ποσοστό των παιδιών με αυτισμό στο οποίο αποδεικνύεται η συσχέτισή του με την μεταβολική διαταραχή είναι πιθανώς λιγότερο από 5%.

Οι μεταβολικές δοκιμές αναδεικνύονται από ένα ιστορικό λήθαργου, εμετό, πρώιμες επιληπτικές κρίσεις, δυσμορφικά ή χονδροειδή χαρακτηριστικά, νοητική υστέρηση. Όπως αναφέρει το Αμερικανικό Κολέγιο της Ιατρικής Γενετικής, η μεταβολική δοκιμή θα πρέπει να γίνει μόνο με την παρουσία κλινικών και ιατρικών ευρημάτων (Filipeketal, 1999).

3.5.9 Γενετικός έλεγχος

Κατά καιρούς έχει αποδειχθεί ότι ο αυτισμός συσχετίζεται με τις χρωμοσωμικές διαταραχές. Από πρόσφατες μελέτες η πιο κοινή ανωμαλία περιλαμβάνει το χρωμόσωμα 15 (15q11-q13), καθώς το 1-4% των περιπτώσεων πληρούν τα κριτήρια των αυτιστικών διαταραχών. Οι ασθενείς με 15q συνήθως έχουν μέτρια έως βαριά νοητική υστέρηση. Σε δείγματα ασθενών με αυτιστική διαταραχή όπου το IQ ήταν μεγαλύτερο από 35, η διάμεση επικάλυψη των 15q11-13 έχει βρεθεί σε περισσότερο από 1% των ασθενών και με μεγαλύτερη συχνότητα από ό,τι εύθραυστου X ή σε άλλες σημερινές αναγνωρίσιμα χρωμοσωμικές διαταραχές.

Το σύνδρομο Angelman, συνήθως λόγω της απουσίας (διαγραφής) του κληρονομούμενου από τη μητέρα υλικού 15q11-q13, έχει βρεθεί σε ασθενείς με αυτισμό και βαριά νοητική υστέρηση. Ο αυτισμός έχει επίσης βρεθεί σε ασθενείς με σύνδρομο Prader-Willi, αν και με μειωμένο ποσοστό σε σχέση με τη συχνότητα του αυτισμού στο σύνδρομο Angelman ή τις επαναλήψεις των 15q11-13. Η επιβεβαίωση από ανιχνευτές FISH για την PWS / AS περιοχή είναι απαραίτητη για την επιβεβαίωση κυτταρογενετικών αποδείξεων 15q11-13 ανωμαλιών.

Ο φθορίζων εντοπισμένος/επιτόπιος υβριδισμός (Fluorescence In Situ Hybridization, FISH) εφαρμόστηκε για πρώτη φορά το 1969 και αποτελεί πολύτιμη μέθοδο μοριακής βιολογίας για τον παθολογοανατόμο καθώς επιτρέπει τη μορφολογική εντόπιση της γενετικής πληροφορίας. Χρησιμοποιεί DNA ή RNA ιχνηθέτες/ανιχνευτές επισημασμένους με μόρια αναφοράς, τα οποία με τη σειρά τους φθορίζουν. Μέσω της χρήσης της FISH μπορεί να γίνει ο προσδιορισμός του αριθμού και της τοποθεσίας συγκεκριμένων ακολουθιών DNA σε κύτταρα.

Πιο συγκεκριμένα, με τη DNA-FISH, μπορεί να γίνει η παρατήρηση μεμονωμένων γονιδίων, τμημάτων ή ολόκληρων χρωμοσωμάτων, η αποσαφήνιση ισορροπημένων ή όχι μεταθέσεων, η αναγνώριση χρωματοσωματικών διπλοποιήσεων και ανασυνδυασμών.

Η ευαισθησία της τεχνικής FISH είναι ανώτερη της συγκριτικής υβριδοποίησης γενώματος (Comparative Genome Hybridization, CGH).

Οι τύποι ιχνηθετών αποτελούν το βασικότερο στοιχείο της μεθοδολογίας FISH και διακρίνονται σε:

- ιχνηθέτες DNA επαναλαμβανόμενων ακολουθιών (repetitive DNA probes)
- σύνθετους ιχνηθέτες DNA (complex DNA probes)

- ήξειδικευμένουςγονιδιακούςιχνηθέτες [gene specific probes, locus specific probes (LSI)]
- και ιχνηθέτες ολόκληρων χρωμοσωμάτων (whole chromosome probes).

Στην ιατρική η FISH χρησιμοποιείται ως εργαλείο για να διαγνώσει ποικίλες νεοπλασίες, να εκτιμήσει την πρόγνωση ασθενών με όγκους καθώς και τις υποτροπές της νόσου. Θεωρείται ότι αποτελεί την καταλληλότερη μέθοδο για την εξακρίβωση της ενίσχυσης του ογκογονιδίου HER2 στον καρκίνο του μαστού, τη διερεύνηση χρωμοσωμικών μεταθέσεων σε νοσήματα του αιμολεμφικού ιστού, σαρκώματα και προγεννητικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Οι ιχνηθέτες δίνουν κάποια σήματα τα οποία γίνονται ορατά με μικροσκόπιο φθορισμού. Αυτό γίνεται με τη χρήση ειδικών φίλτρων για τον ακριβή διαχωρισμό των φθοριοχρωμάτων και πρόσφατα με τη χρήση ειδικών μηχανών λήψης (CCD), η οποία προσέδωσε στην τεχνική FISH μεγάλη ευαισθησία, αλλά και δυνατότητες ποσοτικής μέτρησης των εικόνων φθορισμού και ανίχνευσης σημάτων σε μήκη κύματος πέραν του ορατού για το ανθρώπινο μάτι φάσματος. Τέλος, η FISH μπορεί να εφαρμοστεί σε κυτταρολογικό και βιοπτικό υλικό μετά από ειδική επεξεργασία (Filipeketal, 1999, <http://www.microdiagnostics.gr/index.php/moriakies/fish.html>, <http://www.iatrikionline.gr/biotexnologia/2.htm>).

3.5.10 Μοριακός Καρυότυπος ή Μικροσυστοιχίες συγκριτικού γενομικού υβριδισμού (array CGH)

Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες είναι υπεύθυνες για ένα ευρύ φάσμα σύνθετων φαινοτύπων που συμπεριλαμβάνει τη νοητική υστέρηση και τις συγγενείς ανωμαλίες και εντοπίζονται σε περίπου 1/200 νεογέννητα. Η μικροσκοπική χρωμοσωμική ανάλυση (καρυότυπος) θεωρείται για περισσότερο από 30 χρόνια ο χρυσός κανόνας για να διαγνωστούν σε χρωμοσωμικές ανωμαλίες σε άτομα με νοητική ή αναπτυξιακή υστέρηση διαφόρου βαθμού και/ή χωρίς πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες (ΠΣΑ). Ωστόσο, η κλασική ανάλυση του καρυότυπου δεν μπορεί να εντοπίσει αξιόπιστα ανακατατάξεις γενομικών τμημάτων μικρότερων των 5 έως 10 μεγαβάσεων (Mb). Επιπλέον, η μικροσκοπική εξέταση των χρωμοσωμάτων, ενδέχεται να μην αποκαλύπτει τη χρωμοσωμική προέλευση των υπεράριθμων χρωμοσωμάτων – δεικτών (markers), ούτε να εξακριβώνει τις μικρές ανακατατάξεις και επίσης δεν μπορεί να εντοπίσει με ακρίβεια τη θέση θραύσης των χρωμοσωμικών

αναδιατάξεων. Μεγαλύτερη ανάλυση των χρωμοσωμάτων με χρήση άλλων ειδικών μεθόδων (high resolution karyotype) μπορεί να επιτρέψει τη διάγνωση μικρότερων ανωμαλιών (έως 5 Mb). Ωστόσο, η εργαστηριακή αυτή διαδικασία λόγω του αυξημένου κόστους αλλά και του πρόσθετου φορτίου εργασίας δεν χρησιμοποιείται στην καθημερινή πρακτική.

Η εισαγωγή των μικροσυστοιχιών συγκριτικού γενομικού υβριδισμού (array CGH) έχει ως στόχο στην κλινική πρακτική τη βελτίωση του ποσοστού διάγνωσης γενετικών ανωμαλιών οι οποίες συμβάλουν σε φυσική και λειτουργική ανωμαλία. Για παράδειγμα, στις σοβαρές (μείζονες) ανωμαλίες, που είναι υπαρκτές σε περίπου 2-3% των νεογέννητων και αποτελούν την κύρια αιτία βρεφικής και/ή απώτερης νοσηρότητας, αποκαλύπτονται χρωμοσωμικές ανωμαλίες μόνο στο 0.5% με τον κλασικό καρυότυπο. Ακόμη, από τα άτομα με ιδιοπαθή μεμονωμένη νοητική υστέρηση το 75% των ατόμων και άνω παραμένουν ακαθόριστοι ως προς την αιτία μετά τον γενετικό έλεγχο. Έτσι, για τα πιο πολλά παιδιά με λειτουργικές και φυσικές αναπηρίες, η αιτιολογία παραμένει ανεξήγητη μετά την ολοκλήρωση της κλινικής εκτίμησης και του γενετικού ελέγχου. Πάνω από το 25% των ασθενών με δυσμορφολογίες και νοητική υστέρηση συνολικά παραμένουν αδιάγνωστοι (Flint, Knight, 2003).

Τα τελευταία χρόνια έχει αναπτυχθεί η τεχνολογία των μικροσυστοιχιών συγκριτικού γενομικού υβριδισμού (array CGH) η οποία βασίζεται στις μικροσυστοιχίες DNA. Χρησιμεύει στην αποκάλυψη και χαρτογράφηση αλλαγών των αντιγράφων του DNA (Copy Number Variations, CNV). Τα μικροελλείμματα και οι μικροδιπλασιασμοί που προκύπτουν μπορεί να έχουν παθολογικό αποτέλεσμα ή απλά να είναι φυσιολογικές πολυμορφικές αλλαγές που αποτελούν μια νέα πηγή ποικιλομορφίας του ανθρώπινου γονιδιώματος (Iafrate et. al 2004, Sebat et. al 2004, Redon et al, 2006). Τα CNVs μπορεί να προέλθουν από προσθήκη, ή έλλειμμα, ή διπλασιασμό χρωμοσωμικών περιοχών, με μέγεθος από μερικές κιλοβάσεις (Kb) έως πολλές μεγαβάσεις (Mb). Έχουν σχέση με περίπου 6.500 περιοχές που βρίσκονται διάσπαρτες σε ολόκληρο το ανθρώπινο γονιδίωμα, το οποίο κατέχει τον χαρακτηρισμό ως χρωμοσωμικά πολυμορφικό σε ποσοστό 20%. Οι πολυμορφικές χρωμοσωμικές αναδιατάξεις (προσθήκες, ελλείμματα, διπλασιασμοί γενετικού υλικού) μπορεί να εμφανίσουν τις εξής συνέπειες α) πιθανή επίπτωση στον αριθμό αντιγράφων ενός γονιδίου με συνέπεια τη μεταβολή της σύνθεσης της πρωτεΐνης (gene dosage), β) κατάργηση της λειτουργίας γονιδίων, γ) αλλαγή στη δομή των

γονιδίων, δ) απορρύθμιση της έκφρασης των γονιδίων. Όλα έχουν ως αποτέλεσμα παθολογικούς φαινοτύπους (Redon, 2006).

Μέσω της χρήσης της τεχνικής array CGH γίνεται σύγκριση του αριθμού αντιγράφων DNA (CNVs) ενός γονιδιώματος δείγματος αναφοράς (control) με εκείνο ενός ασθενούς, μέσω διαφορετικής σήμανσης του γενομικού DNA με διαφορετικά φθοριοχρώματα. Η τεχνική array CGH είναι καθαρά μοριακή με κυτταρογενετικές εφαρμογές και αντιπροσωπεύει μέθοδο υβριδική.

Η δυνατότητα ανίχνευσης οποιασδήποτε ποιοτικής αλλαγής στο DNA, όπως ανευπλοειδίες, ελλείμματα και διπλασιασμοί με πολύ ισχυρότερη ευχέρεια (10-10.000 φορές) από τον κλασικό καρυότυπο αποτελεί το κυριότερο πλεονέκτημα των a-CGH. Επιπροσθέτως, η ικανότητα των array CGH να «ανακρίνουν» εκατοντάδες ή χιλιάδες διαφορετικούς γενετικούς τόπους συγχρόνως με μία μόνο εξέταση είναι ένα ακόμη πλεονέκτημα. Τα τελευταία χρόνια έχει αποδειχθεί σε μια σειρά άρθρων η προοπτική αποτελεσματικότητας των array CGH στη βελτίωση των χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Σε 20-25% των αρχικών μελετών σε άτομα με πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες και ΝΥ που είχαν φυσιολογικό κλασικό καρυότυπο, εντοπίστηκαν με array CGH κλινικά σημαντικές ανωμαλίες (Menten et al, 2006). Η συνολική διαγνωστική εντόπιση των κλινικώς συσχετιζόμενων διαταραχών απεδείχθη υπερτριπλάσια εκείνης με την συμβατική χρωμοσωμική ανάλυση. Συνολικά οι μέχρι σήμερα μελέτες αν και είναι περιορισμένες καταδεικνύουν τη δυνατότητα των array CGH να αντικαταστήσουν τη συμβατική κυτταρογενετική στη μεγάλη πλειονότητα διαγνωστικών περιπτώσεων.

Τέλος, αξίζει να σημειωθεί ότι με την είσοδο της νέας τεχνολογίας των array CGH στην κλινική πράξη θα γίνει εφικτή η ταχύτερη κλινική διάγνωση ασθενών με νοητική υστέρηση και ΠΣΑ καθώς και η διαλεύκανση μηχανισμών που παίζουν ρόλο στην προδιάθεση νοσημάτων όπως τα καρδιαγγειακά, η σχιζοφρένεια και ο αυτισμός (<http://iatriki-genetiki.med.uoa.gr/%CE%B5%CF%81%CE%B3%CE%B1%CF%83%CF%84%CE%B7%CF%81%CE%B9%CE%B1%CE%BA%CE%AD%CF%82-%CE%B5%CE%BE%CE%B5%CF%84%CE%AC%CF%83%CE%B5%CE%B9%CF%82/%CE%BC%CE%BF%CF%81%CE%B9%CE%B1%CE%BA%CE%AE-%CE%BA%CF%85%CF%84%CF%84%CE%B1%CF%81%CE%BF%CE%B3%CE%B5%CE%BD%CE%B5%CF%84%CE%B9%CE%BA%CE%AE/>).

4 Κεφάλαιο

4.1 Εισαγωγή στην αποκατάσταση του αυτισμού

Μεγάλη πρόκληση και αντικείμενο σημαντικού επιστημονικού ενδιαφέροντος για πολλά έτη αποτελεί η θεραπεία του αυτισμού καθώς και των δυναφών αναπτυξιακών διαταραχών. Η τακτική έρευνα γύρω από την αιτιολογία του αυτισμού και επηρέασε καθοριστικά την θεραπευτική πρακτική (Κρουσταλάκης, 1998).

Ο αυτισμός δεν θεραπεύεται. Ωστόσο, υπάρχουν κάποιοι συγκεκριμένοι μέθοδοι οι οποίοι μπορούν να βοηθήσουν τα παιδιά να επικοινωνήσουν. Η εφαρμογή αυτών των μεθόδων πρέπει να γίνεται σε μικρή ηλικία καθώς τα προγράμματα πρώιμης παρέμβασης είναι αναγκαία για την εξέλιξη των αυτιστικών παιδιών.

Η θεραπεία πρέπει να σχεδιάζεται με βάση την παραδοχή του γεγονότος ότι ο αυτισμός δεν θεραπεύεται πλήρως. Όλα τα παιδιά με αυτισμό παρουσιάζουν δυσκολίες στην επικοινωνία, γεγονός που τα δυσκολεύει να κατανοήσουν γύρω τους τον κόσμο και ακόμη λόγω της δυσκολίας αυτής περιορίζεται η συμμετοχή τους στην κοινωνική ζωή. Όσον αφορά, λοιπόν, τις δυσκολίες αυτές των αυτιστικών ατόμων απαιτούνται εξειδικευμένες παρεμβάσεις και προσαρμογές στον τομέα της εκπαίδευσης (Φρανσίς, 2007).

Μέσω της θεραπείας του αυτισμού διευκολύνεται η προσαρμογή του ατόμου στο άμεσο και έμμεσο περιβάλλον του, προκειμένου με αυτόν τον τρόπο να γίνει ευκολότερη η ζωή του καθώς και της οικογένειάς του. Έτσι, η θεραπεία πρέπει να επικεντρώνεται τόσο στη γλωσσική όσο και στην κοινωνική ανάπτυξη καθώς και στην μείωση των στερεότυπων κινήσεων.

Σύμφωνα με έρευνες, σε κάθε παιδί με αναπτυξιακή διαταραχή στο φάσμα του αυτισμού μπορεί να βελτιωθεί η ποιότητα ζωής του με την κατάλληλη εκπαιδευτική παρέμβαση, καθώς και με τη στήριξη και συμμετοχή τόσο της οικογένειας όσο και διάφορων επαγγελματιών. Η θεραπεία έχει σαν στόχο τη βελτίωση των συμπτωμάτων του αυτισμού και των δυσκολιών μάθησης (Φρανσίς, 2007).

Αξίζει να σημειωθεί ακόμη ότι συνιστάται συνδυασμός των πιο αποτελεσματικών θεραπειών καθώς και η προσαρμογή αυτών στις ανάγκες του κάθε παιδιού (Hewetson, 2002). Επιπλέον, τα πιο αποτελεσματικά προγράμματα φροντίδας περιλαμβάνουν: πρώιμη παρέμβαση, εξατομικευμένα προγράμματα που αφορούν την ανάπτυξη και τη συμπεριφορά του παιδιού, συστηματική δομημένη διδασκαλία και

ενταντικά εκπαιδευτικά προγράμματα με την εμπλοκή των γονέων και των συγγενών (Bondy & Frost, 1995).

4.2 Μορφές παρέμβασης στον αυτισμό

Παρακάτω αναλύονται οι πιο διαδεδομένοι μέθοδοι παρέμβασης στον αυτισμό:

4.2.1 Μέθοδος Τοματίς

Η μέθοδος Τοματίς πήρε το όνομά της από τον καθηγητή Alfred Tomatis, ο οποίος ήταν ειδικευμένος ιατρός στην ωτορινολαρυγγολογία και ειδικότερα στη φωνιατρική. Ο Alfred Tomatis από το 1974 έδειξε πως υπάρχει μια σχέση μεταξύ αυτιού και φωνής, καθώς μετά από έρευνα πολλών ετών συμπέρανε πως το αυτί συνεργαζόμενο με το κεντρικό νευρικό σύστημα ελέγχει την παραγωγή της φωνής (Πρίνουetal, 1989).

Κατά τη μέθοδο Τοματίς, πρωταρχικός ρόλος του αυτιού είναι η τροφοδότηση του εγκεφάλου με ενέργεια. Αν ο εγκέφαλος στερηθεί ηχητικά ερεθίσματα τότε επέρχονται κάποιες βλάβες στον εγκέφαλο. Αυτό φάνηκε και από πειράματα που έκανε ο Rene Spitz. Στα πειράματα αυτά κάποιιοι εθελοντές είχαν κλειστεί σε έναν χώρο με πλήρη ηχομόνωση. Το νευρικό σύστημα των εθελοντών, λοιπόν, εμφάνισε σημεία αποδιοργάνωσης, καθώς δεν μπορούσαν να στέκονται όρθιοι και εμφάνισαν παραισθήσεις. Τέλος, οι εθελοντές έχασαν την αίσθηση της ταυτότητας (Ευδοκίμουetal, 1999).

Η μέθοδος Τοματίς αποτελεί διαγνωστική και ηχοθεραπευτική μέθοδο που βοηθά το άτομο να ακούει, να κατανοεί και να επικοινωνεί. Με την ηχοθεραπευτική διέγερση, μέσω της μεθόδου ο ψυχισμός του ατόμου επηρεάζεται και αυτό είναι σημαντικό διότι ο ψυχισμός κατέχει σημαντικό ρόλο στην πρόσληψη και αποκωδικοποίηση των ηχητικών μηνυμάτων. Ο Τοματίς δημιούργησε μια ηλεκτρονική συσκευή η οποία διοχέτευε συχνότητες ανάλογες κάθε φορά με την περίπτωση. Η δημιουργία του αυτή αφορούσε τους τραγουδιστές όπερας που ήθελαν να βρουν ξανά τις σωστές αρμονικές της φωνής τους. Η ηλεκτρονική συσκευή αυτή έγινε γνωστή ως <<ηλεκτρονικό αυτί>> και σταδιακά βελτιώθηκε. Οι διαδοχικές βελτιώσεις του <<ηλεκτρονικού αυτιού>> αντιπροσωπεύουν τα στάδια από τα οποία πέρασε ο Τοματίς στην προσπάθειά του κατανόησης της λειτουργίας του αυτιού

καθώς και της εκγύμνασης της << συνειδητοποιημένης ακοής >> του ατόμου (Καρτασίδου, 2006).

Σήμερα, το ηλεκτρονικό αυτί αποτελεί εργαλείο εκπαίδευσης του αυτιού και της ηχοθεραπευτικής αγωγής. Διαθέτει τις ιδιότητες που διαθέτει και ένα ιδανικό ανθρώπινο αυτί και μπορεί μέσω νευρολογικού εθισμού να επανεκπαιδεύει οστεομυϊκά το αυτί του ατόμου στοχεύοντας την αποκατάσταση της επιθυμητής ανάλυσης των ήχων σε όλο το ακουστικό διάγραμμα της φώνησης και του λόγου (Καρτασίδου, 2006).

Η μέθοδος Τοματίς μπορεί να είναι χρήσιμη για διαταραχές όπως είναι οι μαθησιακές δυσκολίες, το σύνδρομο υπερκινητικότητας και διάσπασης προσοχής, η δυσκολία κατανόησης-αντίληψης μαθηματικών εννοιών, η δυσκολία στην έκφραση γραπτού και προφορικού λόγου, η δυσκολία συγκέντρωσης, οι ψυχοκινητικές δυσκολίες, οι διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές, η παθολογία φώνησης, λόγου και γλωσσικής έκφρασης (τραυλισμός, δυσαρθρία, δυσλαλία κ.ά), οι διαταραχές ψυχισμού και συμπεριφοράς όλων των ηλικιών και των εφήβων με κρίση ταυτότητας (<http://www.tomatis.com/>).

4.2.2 Σύστημα Επικοινωνίας Μέσω Ανταλλαγής Εικόνων (Picture Exchange Communication System – PECS)

Το σύστημα επικοινωνίας μέσω ανταλλαγής εικόνων (PECS) αναπτύχθηκε από το 1985, από τους A. Bondy και L. Frost. Αρχικά, το σύστημα αυτό αναφερόταν σε παιδιά προσχολικής ηλικίας που έπασχαν από αυτισμό. Ωστόσο, αργότερα, το σύστημα επεκτάθηκε και σήμερα μπορεί να χρησιμοποιηθεί και σε ενήλικες με επικοινωνιακές διαταραχές (Βογινδρούκας etal, 2005).

Στόχος του PECS είναι η διδασκαλία των βασικών αρχών αλληλεπίδρασης και επικοινωνίας πριν την ανάπτυξη της γλώσσας (Βογινδρούκας & Sherratt, 2008). Συγκεκριμένα, η εφαρμογή του PECS μπορεί να είναι χρήσιμη για άτομα που δεν χρησιμοποιούν το λόγο ή για άτομα που δεν χειρίζονται το λόγο αποτελεσματικά. Μέσω του PECS, λοιπόν, το άτομο μαθαίνει να ανταλλάσσει μια εικόνα με το επιθυμητό αντικείμενο με έναν δάσκαλο, ο οποίος ανταποκρίνεται στο αίτημα του ατόμου άμεσα. Έπειτα, το άτομο μαθαίνει να κάνει διάκριση ανάμεσα σε διάφορα σύμβολα και να τα τοποθετεί όλα μαζί έτσι ώστε να δημιουργήσει μια απλή πρόταση. Το άτομο διδάσκεται να κάνει κάποια σχόλια ή να ρωτάει αυτό που θέλει άμεσα. Η

εκμάθηση του ατόμου να κάνει σχόλια καθώς και να απαντά ευθέως σε ερωτήσεις αποτελεί απώτερο σκοπό (Καλύβα, 2005).

Το σύστημα PECS αποτελείται από έξι στάδια. Για να μπορέσουμε να εφαρμόσουμε το PECS πρέπει αρχικά να εντοπίσουμε τους ενισχυτές. Οι ενισχυτές πρέπει να είναι πολύ ισχυροί ώστε να δίνουν κίνητρο στο παιδί για να επικοινωνήσει (Καλύβα, 2005). Μόλις εντοπιστεί ένας ισχυρός ενισχυτής, τότε το PECS μπορεί να εισαχθεί διδάσκοντας στο άτομο να επιλέγει και να ανταλλάσσει την εικόνα με το αντικείμενο που επιθυμεί (Bondyetal, 2002).

4.2.3 Μέθοδος TEACCH (Treatment & Education of Autistic and related Communication Handicapped Children)

Το πρόγραμμα TEACCH αποτελεί μια δομημένη διδασκαλία που δημιουργήθηκε στο Πανεπιστήμιο της Βόρειας Καρολίνας και χρησιμοποιείται σε πολλές χώρες. Η προσέγγιση αυτού του προγράμματος έχει αποδείξει εμπειρικά ότι ταιριάζει με την κουλτούρα του αυτισμού (Schopler etal, 1971; Schopler etal, 2000).

Οι εμπνευστές του TEACCH (Schopler, Mesibon, Hearsey) αναφέρουν ότι το πρόγραμμα στηρίζεται σε μια αυστηρά δομημένη διδασκαλία που χρησιμοποιείται συστηματικά προκειμένου το περιβάλλον να γίνει προβλέψιμο, ώστε το παιδί να το κατανοήσει και να λειτουργήσει με περισσότερη ασφάλεια, αξιοποιώντας και εξασκώντας τις ικανότητές του. Το TEACCH αφορά τη διάγνωση, την αντιμετώπιση, την επαγγελματική κατάρτιση και τη διαβίωση ατόμων με αυτισμό και μπορεί να υποστηρίξει ένα αυτιστικό άτομο από τη νηπιακή ως την ενήλικη ζωή του.

Στόχος την μεθόδου είναι τα άτομα να αποκτήσουν αυτονομία και σκοπός του να προετοιμαστούν τα παιδιά με αυτισμό για την ένταξή τους στο σχολείο, η οποία στη συνέχεια θα βοηθήσει την κοινωνική τους ένταξη.

Το TEACCH χαρακτηρίζεται από κάποιες αρχές:

1. Όλα τα αυτιστικά άτομα πρέπει να διδαχθούν να λειτουργούν αποτελεσματικά με τους λιγότερους δυνατούς περιορισμούς.
2. Σε κανένα αυτιστικό παιδί δεν πρέπει να αποκλείεται η δυνατότητα να φοιτά στο κατάλληλο περιβάλλον εκπαίδευσης.
3. Οι δραστηριότητες πρέπει να είναι βασισμένες σε ατομική αξιολόγηση των δεξιοτήτων και ικανοτήτων των παιδιών.
4. Η πλήρης ένταξη είναι επιθυμητή για τους μαθητές που είναι πιθανό να ανταποκριθούν επαρκώς στις απαιτήσεις της. Κάποιοι άλλοι μαθητές προορίζονται για μερική ένταξη. Για τους μαθητές και μόνο οι οποίοι δεν μπορούν να ωφεληθούν από τη γενική εκπαίδευση, πρέπει να επιλέγονται οι ειδικές τάξεις και τα ειδικά σχολεία (Marcus, 2004).

Αξίζει ακόμη να σημειωθεί ότι κάθε παιδί πρέπει να εκπαιδευτεί στο πως λειτουργεί το πρόγραμμα καθώς και στη σειρά με την οποία εκτελούνται οι δραστηριότητες. Έτσι, το παιδί αποκτά μεγαλύτερη ευελιξία και η συμπεριφορά του βελτιώνεται, αφού ξέρει τι το περιμένει (Collia-Faherty, 1999).

Το πρόγραμμα του TEACCH αφορά μια λίστα με δραστηριότητες, που αρχίζει με την ημερομηνία και στη συνέχεια ακολουθούν με τη σειρά οι δραστηριότητες αποτυπωμένες πάνω σε κάρτες με λεκτικά ή οπτικά βοηθήματα.

Πάντα υπάρχει η κάρτα με ένα ερωτηματικό, η οποία σημαίνει πως το παιδί μπορεί να επιλέξει μόνο του τη δραστηριότητα που θέλει. Υπάρχει ακόμη η κάρτα με τη λέξη <<ηρέμησε>> η οποία χρησιμοποιείται κυρίως σε παιδιά με προβλήματα συμπεριφοράς. Όταν, λοιπόν, το παιδί βλέπει αυτή την κάρτα πρέπει να καθίσει στη θέση του.

Το πρόγραμμα τοποθετείται σε εμφανές σημείο κάθε φορά ώστε το παιδί να το βλέπει και να γνωρίζει τι πρόκειται να κάνει. Στο επάνω μέρος από το πρόγραμμα βρίσκεται το όνομα καθώς και μια φωτογραφία του παιδιού (Γκονέλα, 2006).

Τέλος, σημειώνεται ότι το TEACCH προσδίδει ιδιαίτερη σημασία στη συνεργασία γονέων και εκπαιδευτικού προσωπικού καθώς οι γονείς προτρέπονται να δημιουργούν στο σπίτι ρουτίνες παρόμοιες με αυτές του σχολικού περιβάλλοντος (Gresham et al, 1999).

4.2.4 MAKATON

Το MAKATON είναι ένα εναλλακτικό σύστημα επικοινωνίας το οποίο χρησιμοποιεί σύμβολα, εικόνες και αντικείμενα και το οποίο αναπτύχθηκε το 1970 από τη λογοπεδικό Margaret Walker. Λειτουργεί ως μέσο επικοινωνίας και ενθαρρύνει τα άτομα που εμφανίζουν επικοινωνιακές διαταραχές να αναπτύξουν τις γλωσσικές τους δεξιότητες. Το σύστημα αυτό μπορεί επίσης να χρησιμεύσει για την εισαγωγή στην εκμάθηση της γραφής και της ανάγνωσης. Μπορεί να εφαρμοστεί σε άτομα με μαθησιακές δυσκολίες, αυτισμό, σωματικές καθώς και αισθητηριακές αναπηρίες, ειδική γλωσσική διαταραχή, αναπτυξιακές και επίκτητες διαταραχές (π.χ. αφασίες, δυσαρθρίες). Το MAKATON διαθέτει ένα λεξιλόγιο με 450 έννοιες, είναι χωρισμένο σε οχτώ αναπτυξιακά στάδια τα οποία έχουν διαχωριστεί σύμφωνα με την εμφάνιση των εννοιών στο λεξιλόγιο των τυπικά αναπτυσσόμενων παιδιών. Αποτελεί έναν συνδυασμό της χρήσης της προφορικής ομιλίας, των νοημάτων και των γραπτών συμβόλων. Τα νοήματα που χρησιμοποιούνται προέρχονται από την Ελληνική Νοηματική γλώσσα. (Βογινδρούκας etal, 2005 ; <https://www.makaton.org>).

4.2.5 Εφαρμοσμένη Ανάλυση Συμπεριφοράς (Applied Behaviour Analysis – ABA)

Η Εφαρμοσμένη Ανάλυση Συμπεριφοράς (ABA) αποτελεί μια συμπεριφορική προσέγγιση η οποία εδώ και 40 χρόνια εφαρμόζεται με μεγάλη επιτυχία. Είναι βασισμένη στις αρχές της συντελεστικής μάθησης, στη χρήση ανταμοιβών ή ενισχύσεων για την ενθάρρυνση επιθυμητών συμπεριφορών, στη μείωση των ανεπιθύνητων συμπεριφορών με την αφαίρεση των θετικών τους συνεπειών στα πλαίσια λεπτομερούς, εξατομικευμένου σχεδίου παρέμβασης (Κανέννου, 2010). Αξίζει να σημειωθεί ότι τα αποτελέσματα της ABA είναι πολύ καλά σε άτομα με αυτισμό αν και δεν αφορά μόνο τον αυτισμό (Νότας & Μαυροπούλου, 2004). Η μέθοδος ABA επικεντρώνεται στη συστηματική διδασκαλία μικρών και μετρήσιμων μονάδων συμπεριφοράς και είναι βασισμένη στην αξιόπιστη μέτρηση και την αντικειμενική αξιολόγηση της συμπεριφοράς που παρατηρούμε και επιθυμούμε να αλλάξουμε. Αυτό γίνεται με προσεκτική παρατήρηση προκειμένου να βρεθούν οι αιτίες και αφορμές της προβληματικής συμπεριφοράς, αλλά και τα γεγονότα που ενισχύουν θετικές ή αρνητικές συμπεριφορές (Κανέννου, 2010). Μέχρι να κατακτηθούν πλήρως οι μαθημένες απαντήσεις επαναλαμβάνονται. Ο κύριος σκοπός

τους είναι να διδαχθούν τα παιδιά πως να μαθαίνουν. Η διδασκαλία έχει προσωπικό χαρακτήρα και πραγματοποιείται από μια ομάδα διδασκόντων επιβλεπόμενοι από ειδικούς (Wallen, 2009).

4.2.6 Πρόγραμμα Lovaas

Η έναρξη του δημοφιλέστερου προγράμματος εφαρμοσμένης ανάλυσης της συμπεριφοράς έγινε το 1970 από τον Ivar Lovaas. Το πρόγραμμα Lovaas εξελίχθηκε στο Λος Άντζελες στο πανεπιστήμιο UCLA και αποτελεί κλάδο της Εφαρμοσμένης Ανάλυσης Συμπεριφοράς, αφορά τον αυτισμό και δίνει έμφαση στις διαδικασίες που ενισχύουν θετικά την συμπεριφορά. Στις περιπτώσεις παιδιών με αυτισμό, πρέπει να ελέγχεται κατά πόσο οι επιβραβεύσεις είναι κατάλληλες καθώς το χειροκρότημα και το <<μπράβο>> μπορεί να εκλαμβάνονται και να βιώνονται ως τιμωρία (Bondyetal, 2002). Στη θεραπεία του Lovaas κάθε συνεδρία διαρκεί περίπου μισή με μία ώρα για τα πολύ μικρά σε ηλικία άτομα και δύο με τρεις ώρες για τα μεγαλύτερα. Σε κάθε συνεδρία υπάρχει μια ισορροπία για το χρόνο που διατίθεται για εργασίες και για παιχνίδι (<http://www.lovaas.com/about.php>).

4.2.7 Αισθητηριακή ολοκλήρωση

Τα άτομα με αυτισμό αντιμετωπίζουν κάποιες αισθητηριακές δυσκολίες. Προκειμένου να ξεπεράσουν τα αυτιστικά άτομα αυτές τις δυσκολίες τους έχει εφαρμοστεί η αισθητηριακή ολοκλήρωση (Watling, 1999).

Επιπλέον, στοιχεία που αφορούν την αυτοτραυματική συμπεριφορά, τη δυνατότητα εκμάθησης νέων πληροφοριών, τη βλεμματική επαφή και τις κινητικές δεξιότητες πριν και μετά την εφαρμογή της αισθητηριακής ολοκλήρωσης συλλέγονται προκειμένου να γίνει κατανοητή η βελτίωση που παρατηρείται ως προς ορισμένα συμπτώματα του αυτισμού (Smith, 1996).

Μάλιστα ο King (1987) υποστήριξε ότι για να επιτευχθούν οι θεραπευτικοί στόχοι οι δραστηριότητες που επιλέγονται για το παιδί με αυτισμό είναι ευχάριστες καθώς εμπεριέχουν το κινητικό στοιχείο, οπτικά, ακουστικά ή απτικά ερεθίσματα.

Τα παιδιά με αυτισμό διαφέρουν ως προς τις ικανότητές τους. Για παράδειγμα, κάποια παιδιά έχουν προβλήματα που αφορούν τις λεπτές και αδρές

κινητικές τους δεξιότητες, ενώ άλλα μπορούν ήδη από την ηλικία 2 ετών να χειρίζονται εύκολα έναν ηλεκτρονικό υπολογιστή. Τα παιδιά με αυτισμό, μπορεί επίσης να επιδείξουν υπερβολική ή ανεπαρκή ευαισθησία στο απτικό τους σύστημα, ενώ κάποια δεν αντέχουν ούτε το πιο ελαφρύ άγγιγμα. Παρόμοια διακύμανση στην ευαισθησία παρουσιάζουν επίσης στο οπτικό τους σύστημα. Επιπρόσθετα, είναι πιθανό να έχουν πολύ καλά ανεπτυγμένη οπτική μνήμη καθώς ακόμη μπορούν να απομνημονεύουν και να φτιάχνουν ένα πολύπλοκο παζλ το οποίο έχουν δει μόνο μια φορά. Αρκετά αυτιστικά παιδιά παρουσιάζουν δυσκολίες στο ακουστικό τους σύστημα και υπάρχουν συγκεκριμένοι θόρυβοι που τους προκαλούν δυσφορία.

Σε περίπτωση που κάποιο παιδί με αναπτυξιακές δυσκολίες δεν αντιδρά στο φως και στον ήχο, προκειμένου οι θεραπευτές να τραβήξουν την προσοχή του παιδιού χρησιμοποιούν διασκεδαστική φωνη συνοδευμένη με αστείες εκφράσεις. Όσον αφορά τον κινητικό σχεδιασμό, μπορεί τα παιδιά αυτά να μην αντιμετωπίζονται επαρκώς καθώς οι δυσκολίες τους μπορεί να μην γίνονται αντιληπτές από τους ειδικούς (Καλύβα, 2005).

Σύμφωνα με τον Cook (1991) τα παιδιά στα οποία εφαρμόζεται η αισθητηριακή ολοκλήρωση αντιδρούν διαφορετικά αναλόγως με τον βαθμό ευαισθησίας τους στα αισθητηριακά ερεθίσματα. Το παιδί που είναι πολύ ευαίσθητο γίνεται πιο ήσυχο, ενώ αυξάνεται η εγρήγορση σε ένα παιδί που δεν έχει. Τα παιδιά, λοιπόν, γίνονται πιο στοργικά, η οπτική τους επαφή βελτιώνεται, το ενδιαφέρον τους για το πρόσωπο των γονέων τους αυξάνεται, μιμούνται πιο εύκολα ήχους και κινήσεις και αρχίζουν να παρατηρούν πράγματα στο περιβάλλον τα οποία δεν παρατηρούσαν πριν. Ακόμη, μπορεί να αρχίσουν να ονομάζουν αντικείμενα χωρίς λόγο, να έχουν πιο καθαρή άρθρωση και προφορά και δείχνουν μεγαλύτερο ενδιαφέρον για αλληλεπίδραση και επικοινωνία με άλλους ανθρώπους.

Ένα παράδειγμα θεραπείας αισθητηριακής ολοκλήρωσης αποτελεί το πρόγραμμα το οποίο αναπτύχθηκε από τους Glen Boman & Carl Delacato (1974) και σχεδιάστηκε αρχικά για παιδιά με εγκεφαλική βλάβη, αλλά έχει χρησιμοποιηθεί και για παιδιά με άλλες διαταραχές. Ο Carl Delacato στο βιβλίο του υποστήριζε ότι τα άτομα με αυτισμό βιώνουν παραποιήσεις των αισθήσεων όπως η υπερευαισθησία (όταν εισέρχονται πολλά ερεθίσματα στο νευρικό σύστημα) ή η υποευαισθησία (όπου εισέρχονται ανεπαρκή ερεθίσματα στο νευρικό σύστημα) ή ο λευκός ήχος (εσωτερική στασιμότητα που διακόπτει την εισροή εξωτερικών ερεθισμάτων). Η μέθοδος Delacato περιλαμβάνει δραστηριότητες που διεγείρουν τον εγκέφαλο για

παιδιά με εγκεφαλική βλάβη. Μετά από αξιολόγηση από τους ειδικούς δημιουργείται για κάθε παιδί το δικό του πρόγραμμα ανάλογα με τις ανάγκες που έχει. Επίκεντρο των προγραμμάτων είναι να γίνουν οι αισθήσεις φυσιολογικές. Τα προγράμματα είναι σχεδιασμένα έτσι ώστε να μπορούν να εφαρμόζονται από τους γονείς στο σπίτι και περιλαμβάνουν εγκαταστάσεις για μασάζ, ακουστική και οπτική εξάσκηση καθώς και δοκιμασίες για την οσμή και τη γεύση, την κίνηση και την ανάπτυξη. Η διάρκεια όλων των δοκιμασιών είναι 2 έως 5 λεπτά έτσι ώστε το παιδί να μην βαριέται και να μπορεί να τις επαναλάβει αν αυτό χρειαστεί. Ωστόσο, δεν είναι γνωστό εάν και σε τι βαθμό μπορεί αυτή η μέθοδος να βοηθήσει τα παιδιά με αυτισμό.

Ο Cummins (1998) μετά από αξιολόγηση του προγράμματος συμπέρανε οι περισσότερες μελέτες (Goldstein, 2000) που έχουν γίνει είχαν σοβαρά μεθοδολογικά προβλήματα (π.χ. έλλειψη ομάδας ελέγχου, μη- τυχαία επιλογή συμμετεχόντων) τα οποία εμποδίζουν την εξαγωγή συμπερασμάτων για την αποτελεσματικότητα της προσέγγισης.

Στις πιο πολλές μελέτες (Brown 1999, Case & Bryan 1999, Larrington 1987, Ray, King & Grandin 1998, Dawson & Watling 2000), η χρονική διάρκεια της θεραπείας είναι μικρή, αν και είναι γνωστό ότι για να τροποποιηθεί η συμπεριφορά ενός αυτιστικού παιδιού πρέπει το παιδί να δουλευτεί για μεγάλο χρονικό διάστημα. Εν κατακλείδι, η αποτελεσματικότητα της αισθητηριακής ολοκλήρωσης είναι βασισμένη κυρίως σε υποκειμενικές αναφορές και μη συστηματικές παρατηρήσεις. Οι περισσότερες επιστημονικά αποδεκτές μελέτες (Grandin, 1995; Hoehn & Baumeister, 1994; Kaplan et al, 1993; Shore, 1994) συμπεραίνουν ότι οι θεραπείες αισθητηριακής ολοκλήρωσης είτε δεν έχουν αποτελέσματα είτε έχουν εξίσου καλά αποτελέσματα με άλλες εναλλακτικές μεθόδους θεραπείας καθώς επίσης μπορούν να εφαρμοστούν συμπληρωματικά με μια αποδεδειγμένα χρήσιμη εκπαιδευτικά παρέμβαση.

4.2.8 Denver Health Sciences Program

Η έναρξη του Denver Health Sciences Program (πρόγραμμα επιστημών υγείας του Denver) έγινε από τον Rogers στο πανεπιστήμιο του Κολοράντο το 1981. Συγκεκριμένα, το πρόγραμμα αυτό δίνει ιδιαίτερη σημασία στη χρήση παιχνιδιού, στις διαδικασίες ανάπτυξης του λόγου, στις διαπροσωπικές σχέσεις, σε τεχνικές διευκόλυνσης της συμβολικής σκέψης, στη δομή και τη ρουτίνα στην τάξη και μπορεί να εφαρμοστεί σε άτομα με αυτισμό (Καλύβα, 2005). Το ημερήσιο πρόγραμμα για κάθε παιδί διαρκεί 22 ώρες την εβδομάδα για 12 μήνες και το παιδί μαθαίνει να εκτελεί λειτουργίες νομίζοντας ότι παίζει.

4.2.9 Μέθοδος GREENSPAN

Η μέθοδος GREENSPAN είναι βασισμένη σε έξι λειτουργικά ορόσημα τα οποία αποτελούν προϋπόθεση για να πετύχει το παιδί στη μάθηση και την ανάπτυξη.

Συγκεκριμένα:

1. Η διττή ικανότητα του παιδιού να ενδιαφέρεται για ήχους, θεάματα, αισθήσεις του κόσμου και να ηρεμεί τον εαυτό του.
2. Η ικανότητα να εμπλέκεται με άλλους ανθρώπους.
3. Η ικανότητα να συμμετέχει με χειρονομίες σε επικοινωνία των δύο.
4. Η ικανότητα να δημιουργεί περίπλοκες χειρονομίες και η ικανότητα να συνδυάζει μια σειρά από πράξεις σε μια σκόπιμη εμπειρία επίλυσης προβλημάτων.
5. Η ικανότητα να δημιουργεί νέες ιδέες.
6. Η ικανότητα να δομεί μια γέφυρα μεταξύ ιδεών που τις καθιστά πραγματικές και λογικές (Καλύβα, 2005).

Η μέθοδος περιλαμβάνει εμπειρίες αλληλεπίδρασης κατευθυνόμενες προς το παιδί και ο χώρος που εφαρμόζεται έχει χαμηλά ερεθίσματα για διάστημα από δύο έως πέντε ώρες την ημέρα, καθώς εμπλέκονται και συνομήλικοι στα πλαίσια του προσχολικού προγράμματος. Ο Greenspan (1998) υποστηρίζει ότι μέσω του παιχνιδιού αλληλεπίδρασης, στο οποίο ο ενήλικας ακολουθεί το παράδειγμα του παιδιού, το παιδί θα ενθαρρυνθεί να «θελήσει» να σχετιστεί με τον έξω κόσμο. Ωστόσο, σημαντικό ρόλο κατέχει η ηλικία του παιδιού καθώς όσο πιο μικρό σε ηλικία βρίσκεται το παιδί τόσο πιο αποτελεσματική θα είναι και η μέθοδος.

4.2.10 Προγράμματα LEAP (Learning Experiences: An Alternative Program for Preschoolers and Parents-Μαθησιακές Εμπειρίες: ένα Εναλλακτικό πρόγραμμα για Παιδιά Προσχολική Ηλικίας και Γονείς)

Τέσσερα βασικά στοιχεία αποτελούν το πρόγραμμα LEAP και είναι τα εξής:

1. Ένα ενσωματωμένο προσχολικό πλαίσιο με τρεις αίθουσες οι οποίες φιλοξενούν 13 παιδιά η κάθε μία (10 τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά και 3 αυτιστικά παιδιά).
2. Ένα πρόγραμμα απευθυνόμενο σε γονείς το οποίο περιλαμβάνει τεχνικές διαχείρισης της συμπεριφοράς. Οι τεχνικές αφορούν τη διδασκαλία μικρών παιδιών με αυτισμό και είναι αποτελεσματικές.
3. Πρωτοβουλίες εκπαίδευσης σε βασικούς τομείς της ανάπτυξης σε διεθνές επίπεδο (πχ. δημιουργία εξατομικευμένων προγραμμάτων διδασκαλίας, διαχείριση της συμπεριφοράς, εκπαίδευση σε κοινωνικές δεξιότητες)
4. Συνεχείς έρευνες σε πρακτικές διδασκαλίας.

Ο στόχος του προγράμματος είναι να βοηθά τα παιδιά να αντιλαμβάνονται και να κατανοούν τα πράγματα καλύτερα. Το παιδί με αυτισμό προσπαθεί να μιμηθεί τη συμπεριφορά των ατόμων που έχει απέναντί του. Ωστόσο, για το συγκεκριμένο πρόγραμμα δεν έχουν πραγματοποιηθεί ελεγχόμενες έρευνες οι οποίες να μπορούν να τεκμηριώσουν την αποτελεσματικότητά του (Καλύβα, 2005).

4.2.11 Μουσικοθεραπεία

Η μουσικοθεραπεία είναι μια ολιστική προσέγγιση με σκοπό την ισορροπία ανάμεσα στην συναισθηματική σωματική, νοητική και κοινωνική ανάπτυξη του παιδιού. Μέσω της μουσικοθεραπείας κάποιος δεν μαθαίνει ένα μουσικό όργανο αλλά μειώνεται η ευαισθησία του ατόμου στον ήχο και μαθαίνει να επικοινωνεί και να εκφράζεται (Dempsey/ Foreman, 2001). Με την μουσικοθεραπεία ο αυτισμός δεν θεραπεύεται αλλά βοηθάται το παιδί να βελτιωθεί (Howlin, 1998). Σε αυτή τη μέθοδο θεραπείας χρησιμοποιείται ένα μουσικό όργανο προκειμένου να αναπτυχθεί μια σχέση μεταξύ παιδιού και θεραπευτή.

Συνήθως, τα παιδιά δουλεύουν ατομικά (Lennard-Brown, 2004). Ο θεραπευτής ενθαρρύνει το παιδί να κατασκευάσει τη δική του μουσική γλώσσα χρησιμοποιώντας έγχορδα, κρουστά ή ακόμη και τη φωνή του.

Η μουσικοθεραπεία μπορεί να έχει θετικές επιδράσεις σε συμπεριφορές όπως:

1. Βελτίωση στις αδρές και λεπτές κινητικές δεξιότητες.
2. Βελτίωση στον συντονισμό ματιού- χεριού.
3. Βελτίωση της ικανότητας της ακουστικής διάκρισης.
4. Αύξηση της χρονικής διάρκειας της προσοχής.
5. Βελτίωση στις λεκτικές και μη λεκτικές επικοινωνιακές δεξιότητες.
6. Αξιολόγηση και διάγνωση του αυτισμού.

Η μουσικοθεραπεία αποτελεί μη λεκτικό μέσο το οποίο δεν απειλεί το παιδί (Dempsey, Foreman, 2001). Αποτελεί ακόμη μία από τις πιο γόνιμες παρεμβάσεις αν και στη Ελλάδα η χρήση της είναι πιο περιορισμένη σε σχέση με την Αμερική και την υπόλοιπη Ευρώπη.

Στο Αναλυτικό Πρόγραμμα Σπουδών αναφέρεται ο βασικό σκοπός της διδασκαλίας της Μουσικής είναι η ανάπτυξη της αισθητικής απόλαυσης κατά την ακρόαση, εκτέλεση και δημιουργία της μουσικής. Επιπλέον, μέσω της μουσικής τα παιδιά μπορούν να αυξήσουν την προσοχή και τη συγκέντρωσή τους, να αναπτύξουν τις ικανότητές τους που αφορούν τη μίμηση, να δοκιμάσουν νέες ιδέες και να μάθουν την ανοχή και τη συνεργασία.

Όσον αφορά τα αυτιστικά παιδιά μπορούν να ανταποκριθούν πολύ καλά στην επανάληψη ενός ρυθμού και σε οικείους τόνους, ενθαρρύνοντας με αυτόν τον τρόπο και το λόγο τους. Για όσα παιδιά οι στερεοτυπίες τους αποτελούν εμπόδιο στην ισότιμη συμμετοχή τους στην καθημερινότητα του σχολείου, ένα κατάλληλα επιλεγμένο μουσικό θέμα μπορεί να βοηθήσει κατά πολύ στην ελάττωση των στερεοτυπιών.

Για κάποια παιδιά με αυτισμό η μουσική μπορεί να αποτελεί <<νησίδα δεξιοτήτων>>, δηλαδή χωρίς να διαθέτουν γνώσεις μουσικής, έχουν ιδιαίτερες δεξιότητες στη μουσική σύνθεση ή στο να παίζουν μουσικά όργανα. Ωστόσο, λόγω της ακαμψίας της σκέψης των παιδιών με αυτισμό, η κύρια σχέση των παιδιών αυτών με τη μουσική είναι η εκτέλεση μουσικών θεμάτων και όχι η δημιουργική παραγωγή μουσικών ιδεών. Τέλος, υπάρχουν ακόμη και παιδιά με αυτισμό τα οποία δεν αντέχουν κανέναν ήχο και η ένταση για αυτά είναι ένα μαρτύριο (ΥΠΕΠΘ,2004).

4.2.12 Εικαστική θεραπεία

Η Εικαστική θεραπεία (Art Therapy) αποτελεί μια νέα μορφή ψυχοθεραπείας και πήρε το όνομά της από τον καλλιτέχνη Andrian Hill, ο οποίος το 1945 κατά τη διάρκεια νοσηλείας του σε σανατόριο οργάνωσε εργαστήρια ζωγραφικής και άρχισε να ζωγραφίζει με άλλους νοσηλευόμενους, παρατηρώντας τη βελτίωση στην υγεία τους. Η Εικαστική θεραπεία γεννήθηκε στα μέσα του 19ου αιώνα από το ενδιαφέρον για τη λεγόμενη «τέχνη των τρελών» και της επακόλουθης έννοιας της «τέχνης ως θεραπείας» που εμφανίστηκε στην Αγγλία λίγο πριν το δεύτερο παγκόσμιο πόλεμο (Waller,1992). Εκείνον τον καιρό δόθηκε έμφαση στη χρήση των εικαστικών ως έμφυτα θεραπευτικής διεργασίας ή ως απασχόλησης, ιδίως σε «ανοιχτές συνεδρίες» στις οποίες οι ασθενείς δημιουργούσαν εικόνες σε έναν χώρο ο οποίος ήταν διαμορφωμένος σαν στούντιο (Adamson,1984).

Στην Αμερική η Εικαστική θεραπεία έχει αναγνωρισθεί ως επάγγελμα από το 1960 ενώ στην Αγγλία από το 1982. Ωστόσο, στην Ελλάδα η Εικαστική θεραπεία έχει αρχίσει να εφαρμόζεται με ιδιωτική πρωτοβουλία από το 1980. Η ιστορική και η κοινωνιολογική έρευνα σχετικά με την καθιέρωση και την ανάπτυξη της εικαστικής θεραπείας ως επαγγέλματος στην Ευρώπη καθώς και στη Βρετανία, διεξήχθη από τη Waller (1992).

Οι μελέτες του επαγγέλματος ασχολήθηκαν με τη χρήση θεμάτων από τους θεραπευτές στη δουλειά σε ομάδες, με ζητήματα που πλαισιώνουν την εικαστική θεραπεία στην ιδιωτική πρακτική, με τις συνθήκες εργασίας των εικαστικών θεραπευτών και την πρακτική εξάσκηση των θεραπευτών στις εικαστικές τέχνες. Πιο πρόσφατες έρευνες (Greenwood & Layton 1987;Schaverien 1993), βασισμένες στη μελέτη περιστατικών, επικεντρώθηκαν σε φαινομενικές μεθόδους και συνέβαλαν στην ανάπτυξη θεωρητικών βάσεων της Εικαστικής θεραπείας (Greenwood & Layton, 1987, Schaverien, 1993).

Επιπλέον, μόνο στην Εικαστική θεραπεία τα πραγματικά αντικείμενα τα οποία δημιουργήθηκαν στα πλαίσια ενός ορισμένου περιβάλλοντος, υπάρχουν σε μια συγκεκριμένη μορφή. Η διάρκειά τους μετά τη συνεδρία είναι μεγάλη και μπορεί να διαρκέσουν ακόμη και μετά τη θεραπεία. Στη θεραπεία, λοιπόν, μέσω εικαστικών

τεχνών, η μέθοδος της μελέτης μεμονωμένων περιπτώσεων καθιστάται σαφέστερη μέσα από τα έργα των ασθενών (Gilroy & Lee, 2000).

Τα υλικά που χρησιμοποιούνται για την Εικαστική θεραπεία είναι πολλών και διαφορετικών ειδών με τα οποία κάποιος μπορεί να ζωγραφίσει, να πλάσει, να χρωματίσει ή να κατασκευάσει κάτι (Rubin, 1997). Μπορούν να διακριθούν σε προεικαστικά (π.χ. ζάχαρη, νερό, αλεύρι, άμμος, όσπρια κτλ) και σε εικαστικά υλικά (π.χ. μπογιές σε σκόνη ή υγρές τέμπρες ή ακριλικά και τα εργαλεία χρήσης τους, ξύλινα μολύβια, μαρκαδόροι, παστέλ ξερά και λαδιού, χαρτί, πηλός, υλικά για κολάζ: περιοδικά, υφάσματα, εφημερίδες). Όλα τα υλικά αυτά είναι απαραίτητα καθώς επίσης πρέπει να είναι αρκετά και όχι περιορισμένα. Ωστόσο πιο σημαντική είναι η ποιότητα της θεραπευτικής σχέσης και όχι η ποιότητα των υλικών (Wadson, 1987; Gilroy & Lee, 2000). Ακόμη, τα υλικά πρέπει να έχουν επιλεχθεί κατάλληλα ανάλογα με το στάδιο ανάπτυξης του κάθε ατόμου. Για παράδειγμα, άτομα με ειδικές ανάγκες, αυτισμό ή κάποιοι ηλικιωμένοι χρειάζονται υλικά τα οποία να μπορούν να χειριστούν εύκολα (Rubin, 1997).

Αξίζει να σημειωθεί ότι σε έρευνα που αφορούσε την Εικαστική θεραπεία (Rubin, 1997), έλαβαν μέρος άτομα με με ποικίλες ιατρικές διαγνώσεις όπως από το σύνδρομο Down και τον αυτισμό, μέχρι και γενετικά τραύματα και άγνωστες αιτίες. Τα αποτελέσματα της έρευνας έδειξαν πως η Εικαστική θεραπεία δίνει την ευκαιρία στα άτομα να λειτουργήσουν με ένα τρόπο που τους είναι οικείος και τους δίνει σιγουριά. Ακόμη, μπορεί να λειτουργήσει σαν γέφυρα μεταξύ της ολοκληρωτικής στήριξης στη σχεδίαση του χώρου και της περιοχής, σαν μέσο για την απόκτηση συνοχής και στην ανάπτυξη μιας συμβολικής λειτουργίας μέσα από την εμπειρία μιας περιοριστικής θεραπευτικής σχέσης (Gilroy et al, 2000).

4.2.13 Μέθοδος MILLER

Η μέθοδος Miller συνδέει το έργο των Piaget (1948), Von Bertalanffy (1968), Vygotsky (1962), Werner και Kaplan (1963) και είναι βασισμένη σε μια γνωστική-αναπτυξιακή προσέγγιση των συστημάτων τους. Έχει προσαρμοστεί στις ανάγκες που έχουν τα παιδιά με σοβαρές αναπτυξιακές δυσκολίες (Καλύβα, 2005). Γενικότερα, η μέθοδος ασχολείται με τον τρόπο που τα παιδιά οργανώνουν τη συμπεριφορά τους, αναπτύσσουν τις έννοιες του χώρου και του χρόνου, επιλύουν προβλήματα και δημιουργούν σχέσεις με άλλους ανθρώπους. Για το λόγο αυτό η

μέθοδος αποτελεί μια γνωστική προσέγγιση. Ωστόσο, αποτελεί και αναπτυξιακή προσέγγιση καθώς ασχολείται με την ικανότητα των παιδιών να μεταβαίνουν από τη λειτουργικότητα στην επικοινωνία και την αναπαράσταση της πραγματικότητας μέσω μορφών οι οποίες είναι συμβολικές. Στόχοι της μεθόδου Miller αποτελούν τα παρακάτω:

- Η αξιολόγηση της ικανότητας που έχει το παιδί να βρίσκεται σε μια αλληλεπίδραση με ανθρώπους και αντικείμενα, να μαθαίνει μέσω της εμπειρίας και να προσαρμόζεται στις αλλαγές.
- Να προωθείται η εμπειρία του παιδιού για το σώμα του σε σχέση με αντικείμενα και ανθρώπους.
- Να καθοδηγείται το παιδί σε συναλλαγές οι οποίες είναι λειτουργικές, κοινωνικές και επικοινωνιακές.
- Η προσφορά των απαραίτητων μεταβάσεων από τη συγκεκριμένη στην πιο αφηρημένη συμβολική λειτουργικότητα (Καλύβα, 2005).

4.2.14 Κοινωνικές Ιστορίες

Η Carol Gray (1994) ανέπτυξε την προσέγγιση <<κοινωνικές ιστορίες>> την οποία εφάρμοσε προκειμένου να αντιμετωπίσει τα κοινωνικά και επικοινωνιακά προβλήματα τα οποία εμφανίζουν παιδιά με αυτισμό. Σε μια κοινωνική ιστορία περιγράφεται μια κοινωνική κατάσταση η οποία για ένα παιδί με αυτισμό είναι προβληματική, ενώ συγχρόνως παρέχει σαφείς ενδείξεις και οδηγίες για να εκδηλωθούν οι κατάλληλες κοινωνικές αντιδράσεις (Καλύβα, 2005).

Κάθε κοινωνική ιστορία συνήθως αποτελείται από δύο μέχρι και πέντε προτάσεις οι οποίες συμπεριλαμβάνουν (Simpson et al, 1988):

- Πληροφορίες περιγραφής σχετικά με το πλαίσιο, τα υποκείμενα και τους δράστες της ιστορίας.
- Πληροφορίες οι οποίες κατευθύνουν προς την κατάλληλη αντίδραση της συμπεριφοράς. Οι οδηγίες πρέπει να είναι πολύ σαφείς δίχως ανακρίβειες.
- Προτάσεις οι οποίες περιγράφουν τα συναισθήματα και τις αντιδράσεις των άλλων ανθρώπων οι οποίοι βρίσκονται σε μια συγκεκριμένη κατάσταση. Στόχος αυτών των προτάσεων είναι τα παιδιά με αυτισμό να αναπτύξουν ενσυναίσθηση.
- Προτάσεις ελέγχου- περιγραφή παρόμοιων πράξεων και αντιδράσεων που δεν χρησιμοποιούν ανθρώπους. Για παράδειγμα μια χελώνα πάει από ένα μέρος σε

κάποιο άλλο. Γενικότερα, οι ιστορίες στις οποίες πρωταγωνιστούν ζώα μπορεί να είναι πιο οικείες για τα παιδιά αφού τα ζώα τα συναντούν και στα παραμύθια.

Η δημιουργία μιας κοινωνικής ιστορίας η οποία τροποποιεί ουσιαστικά τη συμπεριφορά ενός παιδιού με αυτισμό είναι πολύ δύσκολη υπόθεση (Καλύβα, 2005).

Οι Gray (1994) και Gray και Grand (1993) σημειώνουν ότι οι κοινωνικές ιστορίες καθίστανται κυρίως κατάλληλες για άτομα με αυτισμό υψηλής λειτουργικότητας καθώς και με σύνδρομο Asperger, αν και στο TEACCH εφαρμόζεται μέσω της εξατομίκευσης και σε άτομα με χαμηλή λειτουργικότητα. Οι συγγραφείς πρότειναν να παρουσιάζεται όλη η ιστορία σε ένα χαρτί χωρίς την ύπαρξη οπτικών ερεθισμάτων (Καλύβα, 2005). Ωστόσο, η χρήση εικόνων βοηθά τα αυτιστικά παιδιά τα οποία αντιδρούν θετικά στις οπτικές αναπαραστάσεις (MacDuff et al, 1993).

Η Gray (1994) πρότεινε ότι οι κοινωνικές ιστορίες μπορούν να γίνουν χρήσιμες για να πραγματοποιηθούν οι παρακάτω στόχοι:

- Περιγραφή μιας κατάστασης με ταυτόχρονη παροχή σαφών ενδείξεων για τη συμπεριφορά και την αντίδραση που πρέπει το παιδί να εκδηλώσει με έναν τρόπο ο οποίος δεν είναι απειλητικός.
- Η προσωποποίηση και η εξατομίκευση της διδασκαλίας των κοινωνικών δεξιοτήτων.
- Να διδαχθεί το παιδί προσαρμοστικές ρουτίνες και να το υποστηρίξουν έτσι ώστε να καταφέρει να τροποποιήσει ορισμένες συμπεριφορές.
- Να διδαχθούν τα παιδιά τις κατάλληλες συμπεριφορές σε ένα ρεαλιστικό κοινωνικό πλαίσιο έτσι ώστε τα παιδιά να μπορέσουν πιο εύκολα να γενικεύσουν τις συμπεριφορές.
- Να αντιμετωπίσουν προβληματικές συμπεριφορές όπως είναι η επιθετικότητα, η εμμονή σε κάποιες ρουτίνες, ο φόβος και το άγχος.

Οι κοινωνικές ιστορίες βοηθούν ιδιαίτερα το παιδί με αυτισμό να καταλάβει ποια αντίδραση πρέπει να έχει σε συγκεκριμένες καταστάσεις και να εντοπίσει ποιες είναι οι πράξεις που πρέπει να αποφύγει (Attwood, 1998).

Ακόμη, οι κοινωνικές ιστορίες βοηθούν τα άτομα με αυτισμό να αντιληφθούν αποτελεσματικότερα τις κοινωνικές καταστάσεις και να ανιχνεύσουν τις κατάλληλες κοινωνικές αντιδράσεις (Simpson, 2001).

Όσον αφορά τις περισσότερες μελέτες που έχουν διεξαχθεί για να εντοπίσουν την αποτελεσματικότητα των κοινωνικών ιστοριών, κατέγραψαν γενικά θετικές

αλλαγές στη συμπεριφορά (Rowe, 1999). Ο Cullain (2002) ανέφερε ότι οι κοινωνικές ιστορίες βοηθούσαν στη μείωση των πολλαπλών εκρήξεων θυμού καθώς και του άγχους που είχαν τα παιδιά με αυτισμό τα οποία συμμετείχαν στην έρευνά τους. Ο Feinberg (2002) υποστήριξε ότι μέσω των κοινωνικών ιστοριών αυξάνονταν τέσσερις κοινωνικές δεξιότητες: συμπεριφορές χαιρετισμού, αίτηση για συμμετοχή σε παιχνίδι, ερώτηση σε κάποιο άλλο παιδί τι θέλει να παίξει και την επιλογή ενός άλλου παιδιού για ένα παιχνίδι.

Ωστόσο, σύμφωνα με τη μελέτη των Scattone, Wilczynski και Edwards (2002), η πλειοψηφία των ερευνών για την αποτελεσματικότητα των κοινωνικών ιστοριών χαρακτηρίζονται από μεθοδολογικούς περιορισμούς ή από δομές ιστοριών οι οποίες δεν είναι κατάλληλες. Τέλος, σημειώνεται ότι σύμφωνα με τις δηλώσεις των Lorimer, Simpson, Myles και Granz (2002) οι συμπεριφορές που προκαλούσαν εκρήξεις θυμού μειώθηκαν με τις κοινωνικές ιστορίες, αλλά με το τέλος της εφαρμογής τους οι συμπεριφορές αυτές αυξήθηκαν πάλι. Αυτό μπορεί ίσως να εξηγηθεί από την επισήμανση του Staley (2002) ότι πιθανόν οι κοινωνικές ιστορίες δεν είναι αποτελεσματικές αλλά είναι αποτελεσματικοί οι ενισχυτές με τους οποίους συνδέονται οι θετικές συμπεριφορές.

4.2.15 Νοηματική Γλώσσα

Η νοηματική γλώσσα αποτελεί ένα αρκετά διαδομένο εναλλακτικό σύστημα επικοινωνίας και η χρήση της γίνεται κυρίως σε άτομα τα οποία δεν έχουν λόγο. Υπάρχουν πολλές νοηματικές γλώσσες, γι' αυτό και η αποτελεσματικότητά τους καθίσταται δύσκολη. Επιπροσθέτως, τα άτομα που κατανοούν να χειρίζονται τη νοηματική γλώσσα περιορίζονται κυρίως στις οικογένειες και στους εκπαιδευτικούς ατόμων που έχουν προβλήματα λόγου (Καλύβα, 2005). Έτσι, τα άτομα που μπορούν να επικοινωνούν μέσω της νοηματικής γλώσσας είναι πολύ λίγα σε σχέση με εκείνα που μπορούν να χρησιμοποιήσουν και να κατανοήσουν φωτογραφίες ή εικόνες. «Πολλές φορές οι γονείς, οι επαγγελματίες και οι εκπαιδευτικοί καλούνται να αποφασίσουν ποια τεχνική θα είναι πιο αποτελεσματική ως επικοινωνιακό μέσο για τα παιδιά τους που αντιμετωπίζουν προβλήματα λόγου» (Anderson, 2002).

Παλαιότερες έρευνες έχουν δείξει ότι αρκετά παιδιά με αυτισμό μπορούν να αντιληφθούν και να παράγουν νοήματα, τα οποία ποικίλουν από 5 έως 400 νοήματα (Kiernan, 1983). Ακόμη, υπάρχουν ενδείξεις πως τα παιδιά με αυτισμό που έχουν

ταυτόχρονα και νοητική υστέρηση και είναι χαμηλής λειτουργικότητας μπορούν να μάθουν να επικοινωνούν τις βασικές τους ανάγκες κάνοντας χρήση νοημάτων. Ωστόσο, αυτό δεν αποδεικνύει ότι έχουν μάθει να επικοινωνούν (Καλύβα, 2005).

4.2.16 Θεραπεία με σφιχταγκάλιασμα

Η μέθοδος θεραπείας με σφιχταγκάλιασμα για παιδιά με αυτισμό ξεκινά νωρίς από την ενδομήτρια ζωή που αναπτύχθηκε, αφού όμως πέρασε κάποια στάδια εξέλιξης και είναι γνωστή και ως <<μέθοδος ελάττωσης θυμού>>. Σήμερα, η μέθοδος αυτή θεωρείται από πολλούς ότι αποτελεί την πιο κατάλληλη μέθοδο για τη θεραπεία του αυτισμού. Οι μητέρες, ενστικτωδώς παίρνουν και πιέζουν στην αγκαλιά τους το φοβισμένο και θυμωμένο παιδί τους, το κοιτούν στα μάτια, του μιλούν και του γελούν μέχρι να έρθει η στιγμή που θα ηρεμήσει. Ο Πεσταλότσι (1746- 1827) για την ηρεμία των παιδιών παρότρυνε τους γονείς καθώς και τους παιδαγωγούς να τα παίρνουν στα χέρια τους.

Σύμφωνα με τη Welch με την θεραπεία μέσω σφιχταγκαλιάσματος:

- Ενθαρρύνεται η μητέρα να φέρει και να κρατήσει πολύ κοντά στο σώμα της το παιδί της.
- Τα παιδιά με αυτισμό αντιστέκονται στο σφιχταγκάλιασμα.
- Η μητέρα δεν πρέπει να τα παρατήρει. Οφείλει να φέρει με δύναμη το παιδί κοντά στο σώμα της και να προσπαθήσει να έχει βλεμματική επαφή με αυτό.
- Λόγω της κατάστασης αυτής το παιδί συχνά θα φωνάζει από φόβο και θυμό, θα δαγκώνει και θα χτυπά.
- Η μητέρα δεν πρέπει να παραιτηθεί μέχρι το παιδί να ηρεμήσει. Προσαρμόζει το σώμα του παιδιού της στο δικό της κοιτώντας το στα μάτια, το χαϊδεύει στο πρόσωπο καθώς που και που του μιλάει.
- Αυτό πρέπει να γίνεται τουλάχιστον μια φορά την ημέρα και στο σπίτι καθώς και κάθε φορά που το παιδί μοιάζει δυστυχισμένο. Η διάρκεια της μεθόδου με σφιχταγκάλιασμα πρέπει να είναι τουλάχιστον μια ώρα.

Η μέθοδος αυτή συχνά είναι αποτελεσματική καθώς το παιδί ηρεμεί, η επιθετικότητά του μειώνεται και δείχνει μια αυθόρμητη διάθεση να εκφραστεί γλωσσικά. Τα συμπτώματα του αυτισμού σταδιακά μειώνονται και αναπτύσσεται η κοινωνική επικοινωνία. Αρκετές μητέρες πιστεύουν πως τα παιδιά τους γίνονται

περισσότερο δημιουργικά. Ωστόσο, για να είναι αποτελεσματική η μέθοδος χρειάζεται μεγάλη υπομονή και επιμονή.

Μια ενήλικη (υγιής), αυτιστική κατά το παρελθόν, η οποία έτυχε διδακτορικού διπλώματος και είναι κάτοχος μιας επιχείρησης, αναφέρει τις εμπειρίες που έχει από τη μέθοδο με σφιχταγκάλιασμα: εξωτερική πίεση στο σώμα της προκαλούσε ένα αίσθημα ευεξίας. Μετά την αγκαλιά της μητέρας απέκτησε μια υπαρξιακή ανάγκη και η ανάγκη αυτή παρουσιάστηκε πολύ σύντομα στην αρχή. Ωστόσο, δεν δεχόταν το άγγιγμα άλλων (Τσιαντής, Μανωλόπουλος, 1998).

Σύμφωνα με τους εκπροσώπους της μεθόδου θεραπείας με σφιχταγκάλιασμα (Zaslow, R., Allan, J., Breger, L., Tinbergen, N., Tinbergen, E.A., Welch M., Zappella, M., Prekop, J.) ο πρώιμος παιδικός αυτισμός αποτελεί συνέπεια μιας πρώιμης συναισθηματικής διαταραχής και μιας αποτυχημένης πρώιμης κοινωνικοποίησης, ενώ οι διαταραχές στην αντίληψη και στην επεξεργασία πληροφοριών είναι ένα δευτερογενές επακόλουθο.

4.2.17 Η θεραπεία της καθημερινής ζωής (Higashi)

Η θεραπεία της καθημερινής ζωής (Higashi) είναι μια ολιστική προσέγγιση η οποία αναπτύχθηκε από τον Kiyo Kitahara στην Ιαπωνία. Επιπλέον, δεν επικεντρώνεται στις δυσκολίες του παιδιού αποκλειστικά. Το πρόγραμμα συμπεριλαμβάνει δεξιότητες της καθημερινότητας, κοινωνικές δεξιότητες, ασκήσεις ενδυνάμωσης, ακαδημαϊκές δραστηριότητες και ακόμη θεραπεία μέσω τέχνης. Ωστόσο, δεν υπάρχουν διαπιστευμένες αποδείξεις παρά μόνο κάποιες αναφορές γονέων ότι η θεραπεία αυτή είναι αποτελεσματική (Dempsey, Foreman, 2001; Howlin, 1998).

4.2.18 Ψυχοθεραπεία

Τα παιδιά με αυτισμό κινδυνεύουν να παρουσιάσουν ψυχιατρικά συμπτώματα καθώς και διαταραχές συμπεριφοράς οι οποίες σχετίζονται με τον αυτισμό. Στις πιο κοινές διαταραχές στα παιδιά με αυτισμό συμπεριλαμβάνονται οι διαταραχές της διάθεσης, το άγχος, η διαταραχή υπερκινητικότητας και ελλειμματικής προσοχής καθώς και η ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή. Ακόμη, στα παιδιά με αυτισμό παρατηρούνται περιστασιακές διαταραχές ύπνου, επιθετικότητα και αυτοτραυματισμοί. Για να

αντιμετωπιστούν θεραπευτικά οι διαταραχές αυτές πρέπει να γίνει ψυχοθεραπεία με τις τρεις πιο γνωστές μορφές της που είναι η ψυχαναλυτική, η θεραπεία κρατήματος και η θεραπεία επιλογών (πρόγραμμα Son-Rise).

Παλιότερα, η ψυχοδυναμική θεωρία θεωρούνταν στον αυτισμό ως θεραπεία εκλογής, ενώ σήμερα δεν προτιμάται διότι βασίζεται στην ανακριβή θεωρία ότι ο αυτισμός είναι συνέπεια της προβληματικής σχέσης που έχει η μητέρα με το παιδί. Ωστόσο, η ψυχοθεραπεία είτε είναι ατομική, ομαδική ή οικογενειακή μπορεί να βοηθήσουν τα αυτιστικά άτομα υψηλής λειτουργικότητας ιδίως όταν συνυπάρχουν άλλες ψυχιατρικές καταστάσεις ή συμπτώματα όπως είναι το άγχος, η κατάθλιψη και η έντονη ψυχαναγκαστική-καταναγκαστική συμπτωματολογία. Τέλος, αξίζει να σημειωθεί ότι για να εφαρμοστεί η ψυχοθεραπεία πρέπει πρώτα να γίνει προσεκτική αξιολόγηση (Brock et al, 2006).

4.2.19 Φαρμακοθεραπεία

Αν και γίνεται αποδεκτό ότι ο αυτισμός αναπτύσσεται λόγω εγκεφαλικής δυσλειτουργίας, δεν υπάρχει ακόμη βιολογική θεραπεία η οποία να μπορεί να βοηθήσει και λύσει την κατάσταση αυτή. Η θεραπεία με φάρμακα έχει ως στόχο να αντιμετωπίσει τα συμπτώματα του αυτισμού, έτσι ώστε το παιδί να μπορεί να εκπαιδευτεί. Το γεγονός ότι πολλά άτομα με αυτισμό μπορεί παρουσιάζουν συνοσηρές καταστάσεις ή συμπεριφορές όπως επιθετικότητα, άγχος, κατάθλιψη και τικς μπορούν να περιπλέξουν την εικόνα για την αποτελεσματική εκπαίδευση και την κοινωνική προσαρμογή τους (Schreibman, 2005). Αυτές οι δυσκολίες πρέπει αφού εντοπιστούν να αντιμετωπίζονται. Σε περίπτωση όμως που οι συμπεριφορικές και εκπαιδευτικές παρεμβάσεις αποτύχουν στην αντιμετώπιση, κρίνεται ίσως αναγκαία η χρήση φαρμάκων. Ουσιαστικά, τα φάρμακα δεν θεραπεύουν τον αυτισμό αλλά βοηθούν το παιδί να ωφεληθεί από μια συνολική εκπαιδευτική παρέμβαση και όχι για να την αντικαταστήσουν (Φρανσίς, 2007).

Οι Langworthy-Lam, Aman και Van Bourgondien (2002) μελέτησαν τη συχνότητα της φαρμακοθεραπείας και τα είδη των φαρμάκων τα οποία χορηγούνται σε άτομα με αυτισμό και συμπέραναν ότι τα παιδιά με αυτισμό λαμβάνουν αρκετά φάρμακα.

Στη σύγχρονη εποχή, τα ψυχοφάρμακα τα οποία μπορούν να χρησιμοποιηθούν είναι πολλά, αναλόγως βέβαια με τα συμπτώματα. Η ψυχο-

φαρμακευτική αγωγή μπορεί να φανεί χρήσιμη σε καταστάσεις και συμπεριφορές όπως είναι η έντονη υπερ-κινητικότητα και η διάσπαση προσοχής, οι εμμονές, οι διαταραχές ύπνου και διατροφής, η επιθετικότητα και οι αυτο-τραυματικές συμπεριφορές. Επιπλέον, πάντα πρέπει να παρακολουθείται η κατάσταση για να ελέγχεται αν βοηθάει η φαρμακευτική αγωγή αλλά και αν υπάρχουν παρενέργειες. Ακόμη, η χρήση φαρμάκων μπορεί να βοηθήσει όταν υπάρχουν επιληπτικές κρίσεις, όπου συνήθως το άτομο ανταποκρίνεται καλά και η φαρμακευτική αγωγή ονομάζεται αντι-επιληπτική.

Τα τυπικά αντιψυχωσικά όπως η αλοπεριδόλη που χρησιμοποιείται για τις στερεοτυπίες, την υπερκινητικότητα, τις εκρήξεις οργής και άλλες διασπαστικές συμπεριφορές καθώς και τα άτυπα αντιψυχωσικά όπως η ρισπεριδόνη της οποίας η χρήση γίνεται για την αντιμετώπιση της διεγερτικότητας, της υπερκινητικότητας, των εκρήξεων οργής, της επιθετικότητας και των αυτοτραυματισμών αποτελούν τα φάρμακα των οποίων η χρήση είναι πιο συχνή. Επιπρόσθετα, υπάρχουν οι αναστολείς επαναπρόσληψης της σεροτονίνης (Φλουοξετίνη, Φλουβοξαμίνη, Σιταλοπράμη, Σετραλίνη) των οποίων η χρήση αφορά την αντιμετώπιση των επαναληπτικών συμπεριφορών, των στερεοτυπιών και του άγχους στις αλλαγές. Ακόμη, διεγερτικά όπως η μεθυλφενιδάτη (Ritalin) χρησιμοποιείται για διαταραχές της προσοχής και της υπερκινητικότητας καθώς υπάρχουν και τα σταθεροποιητικά της διάθεσης όπως είναι τα αντιεπιληπτικά και το λίθιο (Mesibon etal, 1997; Broc etal, 2006).

Αξίζει να αναφερθεί το γεγονός ότι κανένα φάρμακο δεν συμβάλλει αποτελεσματικά στη θεραπεία των κοινωνικών και των επικοινωνιακών αποκλίσεων στα αυτιστικά παιδιά. Για το λόγο αυτό απαιτείται μεγάλη προσοχή για τις παρενέργειες των φαρμάκων (Καλύβα, 2005). Έτσι, η χρήση των φαρμάκων αυτών πρέπει να αφορά αποκλειστικά την αντιμετώπιση της συμπεριφοράς (Χίτογλου-Αντωνιάδου, 2000).

Όσον αφορά το ειδικό διατροφικό πρόγραμμα είναι μια αμφιλεγόμενη μέθοδος θεραπείας. Κάποιοι γιατροί πιστεύουν ότι η μέθοδος αυτή μπορεί ίσως να βοηθήσει κάποια άτομα τα οποία δεν έχουν εμφανίσει συμπτώματα αυτισμού μέχρι την ηλικία των 2 ετών. Κατά το 1960, ερευνήθηκε στις ΗΠΑ η θεραπεία με τη χρήση βιταμινών και φαίνεται ότι οι βιταμίνες Β6 (pyridoxine) και C βοηθούν τα αυτιστικά παιδιά. Ωστόσο, η αποτελεσματικότητά τους βασίζεται κυρίως σε αναφορές γονέων καθώς η βιβλιογραφική υποστήριξη είναι πολύ μικρή (Lennardetal, 2004).

Επιπλέον, σε πειραματικό στάδιο βρίσκεται η εφαρμογή μιας διαιτητικής αγωγής. Σε αυτή την αγωγή, το παιδί δεν πρέπει να τρώει τροφές οι οποίες είναι πλούσιες σε γλουτένη (πρωτεΐνη δημητριακών) και καζεΐνη (πρωτεΐνη από το γάλα αγελάδας). Η δοκιμασία αυτή γίνεται διότι υπάρχουν ενδείξεις ότι ο αυτισμός μπορεί να συνδέεται με μια ελαττωματική αποδόμηση των πεπτιδίων που προέρχονται από τροφές οι οποίες περιλαμβάνουν γλουτένη και καζεΐνη. Τα πεπτίδια αυτά έχουν οπιοειδή δραστηριότητα και η υπερβολική απορρόφησή τους μπορεί να οδηγεί σε μια ενισχυμένη τέτοια δραστηριότητα και στο κεντρικό νευρικό σύστημα με συνέπεια την απορύθμιση διαφόρων μεταβιαστικών συστημάτων (Whiteley, 1999).

4.2.20 Λογοθεραπεία

Η λογοθεραπεία κρίνεται απαραίτητη για την εκμάθηση κάποιων πτυχών του λόγου στα αυτιστικά άτομα (Γκονέλα, 2006).

Είναι σύνηθες το γεγονός ότι τα αυτιστικά παιδιά παρουσιάζουν προβλήματα στην ομιλία καθώς επίσης δεν καταλαβαίνουν τι λέει κάποιος. Επομένως, είναι λογικό τα παιδιά αυτά να δυσκολεύονται τόσο στη λεκτική όσο και στη μη λεκτική επικοινωνία. Οι λογοθεραπευτές μπορούν να βοηθήσουν τα αυτιστικά παιδιά να καταλάβουν τις λεκτικές και τις μη λεκτικές πληροφορίες που προέρχονται από το περιβάλλον, μπορούν να τα βοηθήσουν να μιλάνε και να επικοινωνούν με άλλους ανθρώπους, είτε με τη χρήση λόγου είτε με άλλους εναλλακτικούς τρόπους επικοινωνίας όπως είναι το σύστημα PECS το οποίο προαναφέρθηκε.

Οι μέθοδοι που χρησιμοποιούν οι λογοθεραπευτές για να βγούνε τα αυτιστικά άτομα από την απομόνωση στην οποία βρίσκονται και να μάθουν να επικοινωνούν ποικίλουν. Μπορεί να κάνουν είτε ατομική είτε ομαδική θεραπεία καθώς επίσης μπορούν να συμβουλευούν άλλους ειδικούς. Επιπλέον, δίνουν κυρίως συμβουλές σε άτομα που δεν καταλαβαίνουν τι τους λένε οι άλλοι και προτείνουν τεχνικές και παιχνίδια που μπορούν να βελτιώσουν τις ακουστικές ικανότητες και την κατανόηση της γλώσσας του σώματος.

Η οπτική επαφή αποτελεί στον αυτισμό ένα κύριο και ιδιαίτερο πρόβλημα, αφού όσοι πάσχουν από τον αυτισμό δεν κατανοούν πως η επικοινωνία σε μεγάλο βαθμό εξαρτάται από την παρατήρηση των εκφράσεων του προσώπου και της γλώσσας του σώματος που χρησιμοποιεί ο συνομιλητής. Έτσι, οι λογοθεραπευτές μπορούν να συμβάλουν στη βελτίωση της οπτικής επαφής, στην κατανόηση

αλλαγής του τόνου της φωνής καθώς και στην έκφραση του προσώπου, που μεταβάλουν το νόημα μιας πρότασης.

Οι λογοθεραπευτές, λοιπόν, με τη χρήση παιχνιδιών μπορούν να βελτιώσουν την οπτική επαφή. Ένα τέτοιο παιχνίδι είναι το «διαβάζω τη σκέψη» το οποίο βοηθά τα παιδιά να μαντέψουν τι σκέφτεται το άλλο άτομο από τις κινήσεις που κάνει με τα μάτια του. Για παράδειγμα, αν από κάποιον ζητηθεί να σκεφτεί ένα αντικείμενο που υπάρχει στο χώρο, τα μάτια του θα σταματήσουν για πολύ μικρό χρονικό διάστημα στο αντικείμενο που επέλεξε. Έτσι, κοιτώντας με προσοχή τις κινήσεις που κάνει με τα μάτια του μπορεί κάποιος να καταλάβει τι σκέφτεται (Brown, 2004).

4.2.21 Θεραπευτική ιππασία

Σύμφωνα με τη βιβλιογραφία που υπήρχε τον 17ο αιώνα η θεραπευτική ιππασία χρησιμοποιούνταν για τη θεραπεία ασθενειών όπως η αρθρίτιδα και διάφορα νευρολογικά περιστατικά. Το 1952, ωστόσο, όταν η Liz Hartel η οποία ήταν θύμα πολιομυελίτιδας με τα δυο της άκρα παράλυτα, κέρδισε στους αγώνες του Ελσίνκι το ασημένιο μετάλλιο, αναπτύχθηκε ενδιαφέρον για την ιππασία σαν σπορ για τους ανάπηρους. Με αφορμή, λοιπόν, το γεγονός αυτό ιδρύθηκε στην Αγγλία η οργάνωση Riding for the disabled. Στα τέλη του 1960 ιδρύθηκαν κέντρα αποκατάστασης τόσο στον Καναδά όσο και στην Αμερική και από το 1970 και μετά και στη Γερμανία. Τα τελευταία χρόνια οι θεραπευτές έδειξαν ενδιαφέρον για την αξία της κίνησης του αλόγου ως μέσο θεραπείας (Ζωοδόχος Πηγή, 2008).

Η θεραπευτική ιππασία έχει τα εξής αποτελέσματα:

1. Νορμαλοποίηση του μυϊκού τόνου
2. Μυϊκή ενδυνάμωση
3. Αύξηση του εύρους κίνησης των αρθρώσεων
4. Συντονισμός των κινήσεων
5. Βελτίωση στην ισορροπία
6. Ανάπτυξη δεσμού φιλίας μεταξύ αλόγου και αναβάτη
7. Σεβασμός και αγάπη για τα ζώα
8. Αυτοπεποίθηση και αυτάρκεια
9. Αυτοέλεγχος, επιμονή και υπομονή

Από τη θεραπευτική ιππασία έχουν επωφεληθεί άνθρωποι όλων των ηλικιών με διαφόρων ειδών αναπηρίες. Επισημαίνεται ακόμη ότι η δυσκολία των αυτιστικών ατόμων να επικοινωνήσουν με το περιβάλλον τους επηρεάζεται θετικά με τη βοήθεια του αλόγου. Επίσης, η θεραπεία με άλογα έχει επίδραση στις στερεοτυπίες, στην επικοινωνία, στην κινητοποίηση, στην αλληλεπίδραση και στην αντιληπτικότητα (Seyfried, 1984).

Κατά τη διάρκεια της θεραπείας, γίνονται στο παιδί απλές ασκήσεις θεραπείας προσαρμοσμένες στις ανάγκες του παιδιού, με σκοπό τη θετική συμβολή στην ανάπτυξή του, στην καλή ψυχική του κατάσταση και στην επιθυμητή συμπεριφορά. Ακόμη, παιδιά, έφηβοι και ενήλικες μπορούν να αναπτύξουν μέσω της θεραπευτικής ιππασίας κοινωνικές δεξιότητες. Ακόμη, μπορούν να εκπληρωθούν ορισμένες προϋποθέσεις μάθησης, όπως είναι η ύπαρξη κινήτρου, η αποδοχή μιας αποτυχίας, η αυξημένη προσοχή, η συγκέντρωση και γενικότερα η οργάνωση και ο σχεδιασμός των ενεργειών. Έτσι, μόλις το παιδί κατακτήσει τέτοιους στόχους στο πρόγραμμα θεραπευτικής ιππασίας τότε μπορεί να μεταφέρει τις εμπειρίες αυτές και σε άλλες καθημερινές δραστηριότητες (Βογινδρούκας et al, 2007).

Η θεραπευτική ιππασία πρέπει να ενσωματώνεται σε δομημένα εκπαιδευτικά πλαίσια, συμπληρώνοντας και ενισχύοντας τα αποτελέσματα και τα οφέλη του σχολείου και του προγράμματος (Βογινδρούκας et al, 2007).

Προτιμώνται οι ομάδες 2-3 παιδιών με τους γονείς τους ή τους δασκάλους τους, σε μια όσο το δυνατόν μόνιμη συντροφιά, η οποία όμως συντονίζεται με τις διάφορες εκπαιδευτικές δομές. Μόνο με αυτόν τον τρόπο θα δομηθεί η θεραπευτική αυτή παρέμβαση, που προσαρμόζεται στις διαφορετικές ανάγκες, στον χαρακτήρα και στις δυνατότητες κάθε παιδιού, εξασφαλίζοντας το όσο δυνατόν καλύτερο αποτέλεσμα (Βογινδρούκας et al, 2007).

4.2.22 Θεραπεία μέσω παιχνιδιού

Το παιχνίδι μπορεί να ενισχύσει θετικά την επικοινωνία των αυτιστικών παιδιών καθώς το παιχνίδι τους με άλλα συνομήλικα φυσιολογικά παιδιά μπορεί να τα βοηθήσει στην ανάπτυξη κοινωνικών δεξιοτήτων (Quill, 2000).

Τα συνομήλικα άτομα λοιπόν μπορούν να βοηθήσουν με τους εξής τρόπους:

- 1) Με ενίσχυση της επιθυμητής συμπεριφοράς

Όταν οι συνομηλικοί ενός αυτιστικού παιδιού εκπαιδεύονται να δίνουν προσοχή μόνο σε θετικές συμπεριφορές και να αγνοούν τις αρνητικές, τότε η συμπεριφορά των συμμαθητών μέσω αυτού του προγράμματος ενίσχυσης μπορεί να αλλάξει σημαντικά.

2) Λειτουργώντας ως πρότυπα θετικής και προσαρμοστικής συμπεριφοράς

Τα αυτιστικά παιδιά μέσω της μίμησης μαθαίνουν νέες κοινωνικές δεξιότητες, η οποία οδηγεί και στα κοινωνικά παιχνίδια.

3) Συμβάλλοντας στην ανάπτυξη της έννοιας του εαυτού

Μέσω των συνομηλίκων τα αυτιστικά παιδιά βοηθώνται να αναπτύξουν την εικόνα του εαυτού τους και την αυτοεκτίμησή τους. Σε θέματα προσδιορισμού του εαυτού, η προσφορά της ομάδας των συνομηλίκων είναι ανεκτίμητη (Καλύβα, 2005).

Επιπλέον, σημειώνεται ότι υπάρχει το μη-κατευθυνόμενο παιχνίδι μέσω του οποίου ενισχύεται η αλληλεπίδραση και καθώς και η κατανόηση και η χρήση του προφορικού λόγου. Μπορεί να χρησιμοποιηθεί σε παιδιά με αυτισμό ή με επικοινωνιακές δυσκολίες και μπορεί να εφαρμοστεί είτε ατομικά είτε ομαδικά σε οποιονδήποτε χώρο (Καλύβα, 2005).

4.3 Πολυπαραγοντική διάγνωση- ESSENCE

Το μοντέλο ESSENCE το οποίο εισήγαγε ο Christopher Gillberg (2010) είναι ένα ακρωνύμιο το οποίο αναφέρεται στα Πρόωρα Συμπτωματικά Σύνδρομα που εξάγονται από Νευροαναπτυξιακές κλινικές εξετάσεις. Η προσοχή σε αυτό το μοντέλο έχει διαδοθεί σε όλο τον κόσμο. Το ESSENCE αφορά ολόκληρη την ομάδα των νευροαναπτυξιακών/ νευροψυχιατρικών διαταραχών που παρουσιάζονται με βλαβερά συμπτώματα στην πρώιμη παιδική ηλικία και περιλαμβάνει διαταραχή ελλειμματικής προσοχής και υπερκινητικότητας (ΔΕΠΥ), διαταραχές του φάσματος του αυτισμού (ΔΑΦ), αναπτυξιακές διαταραχές συντονισμού, νοητική υστέρηση, ειδική γλωσσική διαταραχή, σύνδρομο Tourette, πρώιμη έναρξη διπολικής διαταραχής, και μια ποικιλία νευρολογικών διαταραχών οι οποίες παρουσιάζονται με σημαντικά συμπεριφορικά/γνωστικά προβλήματα σε νεαρή ηλικία. Όλες οι παραπάνω διαταραχές μπορεί συνήθως να συνυπάρχουν και επομένως είναι δύσκολο να διαχωριστεί η μία από την άλλη κατά τη διάρκεια της πρώιμης διαγνωστικής

αξιολόγησης (Bourgeron, 2016; <http://gillbergcentre.gu.se/english/research/essence--early-symptomatic-syndromes-eliciting-neurodevelopmental-clinical-examinations->)

Τα συμπτώματα ή δείκτες της αναπτυξιακής διαταραχής/ESSENCE αφορούν προβλήματα με τη γενική ανάπτυξη, τον συντονισμό των κινήσεων, την αντίληψη, την επικοινωνία, τη γλώσσα, την παρορμητικότητα, την προσοχή, την κοινωνική αλληλεπίδραση/αμοιβαιότητα, τη συμπεριφορά συμπεριλαμβανομένων της επιμονής στην ομοιότητα, των τικ και της ιδεοψυχαναγκαστικής διαταραχής, των εναλλαγών της διάθεσης/συναισθηματικής δυσλειτουργίας και των προβλημάτων που σχετίζονται με τον ύπνο ή / και τη σίτιση (Gillberg et al, 2013; Bourgeron, 2016).

Τουλάχιστον 10% των παιδιών ηλικίας κάτω των 18 ετών είναι ή έχουν επηρεαστεί από το «νευροψυχιατρικές / νευροαναπτυξιακές διαταραχές», συμπεριλαμβανομένων της ΔΕΠΥ, του αυτισμού, της διαταραχής της συμπεριφοράς, της νοητικής αναπηρίας και της αναπτυξιακής διαταραχής συντονισμού (<http://gillbergcentre.gu.se/english/research/researcher-s-corner/2013/the-concept-of-essence-may-2013>).

Το ESSENCE δεν είναι μια διάγνωση από μόνο του, και το εννοιολογικό πλαίσιο γύρω από αυτό δεν είναι πραγματικά νέο, αλλά αντιπροσωπεύει ένα βήμα ως προς το να προειδοποιήσει τους κλινικούς ιατρούς και τους ερευνητές να είναι συνεχώς ενήμεροι για την τεράστια ποικιλία των προβλημάτων που εκδηλώνονται σε παιδιά, εφήβους και ενήλικες με κάθε είδους πρώιμης έναρξης νευροαναπτυξιακού προβλήματος. Επιπλέον, η υιοθέτηση μιας προσέγγισης του ESSENCE θα συμβάλει στην έγκαιρη διάγνωση και σε έγκαιρες εξατομικευμένες παρεμβάσεις. Έτσι, για να γίνει αυτό, πολλά από αυτά τα παιδιά θα πρέπει να παραπέμπονται και να παρακολουθούνται από επισκέπτες υγείας, νοσηλευτές, κοινωνικούς λειτουργούς, ειδικούς της εκπαίδευσης, παιδίατρος, παθολόγους, λογοθεραπευτές, παιδονευρολόγους, παιδοψυχιάτρους, ψυχολόγους, νευροφυσιολόγους, οδοντίατρους, κλινικούς γενετιστές, εργοθεραπευτές και φυσιοθεραπευτές (Gillbergetal, 2013).

Η θεραπεία των προαναφερθέντων διαταραχών συχνά περιλαμβάνει ένα συνδυασμό επαγγελματικής θεραπείας, φαρμακευτικών προγραμμάτων στο σπίτι και προγραμμάτων βασισμένα στο σχολείο.

Όσον αφορά τις αιτίες του μοντέλου ESSENCE κυμαίνονται από σοβαρή κοινωνική στέρηση, γενετικούς παράγοντες κινδύνου, μεταβολικές ασθένειες, διαταραχές του ανοσοποιητικού, μολυσματικές ασθένειες, θρεπτικούς παράγοντες, φυσικό τραύμα, και τοξικούς και περιβαλλοντικούς παράγοντες. Με την πρόοδο της

γενετικής και της νευροβιολογίας, οι αιτίες της πρόωρης έναρξης νευροαναπτυξιακών διαταραχών (ή ESSENCE) είναι καλύτερα κατανοητές (Bourgeron, 2016).

Η ακριβής διάγνωση είναι ακόμη πιο σημαντική στην <<εποχή του ESSENCE>>, αλλά η διάγνωση μόνο ενός είδους προβλήματος είναι πιθανό να είναι ανακριβής και στην πλειονότητα των περιπτώσεων θα χρειαστεί διαγνωστική επαναξιολόγηση με την πάροδο του χρόνου. Οι αιτίες του μοντέλου ESSENCE μπορεί να κυμαίνονται από σοβαρή κοινωνική στέρηση, γενετικούς παράγοντες κινδύνου, μεταβολικές ασθένειες, διαταραχές του ανοσοποιητικού, μολυσματικές ασθένειες, θρεπτικούς παράγοντες, φυσικό τραύμα καθώς και τοξικούς και περιβαλλοντικούς παράγοντες. Μεταξύ όλων αυτών των παραγόντων, έχουμε αποκτήσει πρόσφατα την καλύτερη γνώση σχετικά με τους γενετικούς παράγοντες κινδύνου, η οποία, παρέχει κίνητρα για νέα νευροβιολογική έρευνα.

Η γενετική του ESSENCE

Η αυξανόμενη λίστα των γονιδίων που συμβάλλουν στην πρόωμη έναρξη αναπτυξιακών διαταραχών περιλαμβάνει εκατοντάδες γονίδια. Ωστόσο, η πολυπλοκότητα πολλαπλασιάζεται με την παρατήρηση ότι κάθε ασθενής μπορεί να μεταφέρει έναν συγκεκριμένο συνδυασμό των αλληλομόρφων μεγάλων και μικρών επιδράσεων που συμβαίνουν de novo ή κληρονομούνται (Bourgeron, 2016).

De novo μεταλλάξεις στο ESSENCE

Στις μεταλλάξεις de novo περιλαμβάνονται μεταλλάξεις ενιαίας βάσης, ενίσχυση των επαναλήψεων τρινουκλεοτιδίου, παραλλαγές αριθμού αντιγράφων (CNVs), μεγάλες χρωμοσωμικές αναδιατάξεις και χρωμοσωμική ανευλοειδία. Η χρωμοσωμική ανευλοειδία (ένας μη φυσιολογικός αριθμός χρωμοσωμάτων) παρατηρείται σε μορφές συνδρόμων των νευροαναπτυξιακών διαταραχών. Τέτοιες μορφές είναι τα σύνδρομα Down, Klinefelter ή Turner. Μεγάλες χρωμοσωμικές αναδιατάξεις και παραλλαγές αριθμού αντιγράφων (CNVs) μπορεί να είναι επαναλαμβανόμενες σε ορισμένες περιοχές του γονιδιώματος, όπως στο χρωμόσωμα 22q11, στο χρωμόσωμα 15 (σύνδρομο Angelman και Prader-Willi), ή 17p (σύνδρομο Smith-Magenis). Ωστόσο, στις περισσότερες περιπτώσεις, οι CNVs είναι μοναδικές για κάθε ασθενή, που επηρεάζουν από ένα έως εκατοντάδες γονίδια (Bourgeron, 2016).

Οι de novo μεταλλάξεις είναι πιθανό να ευθύνονται για ένα σημαντικό ποσοστό (15-50%) της σοβαρής πρώιμης έναρξης αναπτυξιακών διαταραχών, κάτι το οποίο έχει αποδειχθεί για τη νοητική αναπηρία και τις ΔΑΦ. Οι περιοχές του ανθρώπινου γονιδιώματος που πλαισιώνεται από μεγάλες τμηματικές επαναλήψεις (όπως στο χρωμόσωμα 15, 16p) είναι πιο επιρρεπείς να διαγραφούν / αναπαραχθούν μέσω ανασυνδυασμού. Η αυξημένη ηλικία του πατέρα αποδείχθηκε ότι ήταν επίσης ένας παράγοντας στην αλλαγή του μονού ζεύγους βάσεων de novo (Bourgeron, 2016).

Συμπεράσματα για το μοντέλο ESSENCE:

1. Το ESSENCE είναι ένα ακρωνύμιο αλλά δεν είναι ένας νέος τρόπος σκέψης σχετικά με την πρόωρη έναρξη των προβλημάτων της παιδικής ηλικίας που εξακολουθούν να επηρεάζουν την ανάπτυξη των παιδιών για καιρό μετά την προσχολική περίοδο.
2. Το ESSENCE εισάγεται έτσι ώστε να μειωθεί η τρέχουσα τάση του διαχωρισμού των συνδρόμων στην παιδική και εφηβική ψυχιατρική και στην αναπτυξιακή ιατρική στο βαθμό που ο αυτισμός και η ΔΕΠΥ θεωρούνται “κουτιά” τα οποία είναι αποκλειστικά και διαχωρίσιμα από κάθε άλλα.
3. Το ESSENCE είναι ένας όρος που επιστρά την προσοχή στο γεγονός ότι δεν υπάρχει εύκολη διέξοδος στη διάγνωση σε παιδιά προσχολικής ηλικίας που παρουσιάζονται με συμπτώματα του ESSENCE. Όλα τα παιδιά τα οποία παρουσιάζονται με ένα πρόβλημα του ESSENCE πρέπει να εξετάζονται από την άποψη των πολλών προβλημάτων και της διεπιστημονικής αξιολόγησης.
4. Τα παιδιά με ESSENCE χρειάζεται να έχουν μια ολιστική προσέγγιση, από τη διάγνωση έως τη θεραπεία. Αν το παιδί πάσχει από αυτισμό, είναι πιθανό ότι πάσχει και από ΔΕΠΥ, γλωσσική καθυστέρηση κλπ. η προσέγγιση για τη διάγνωση μπορεί να μην βοηθήσει εάν ο σκοπός είναι να αποκλειστικά η διάγνωση μιας μόνο διαταραχής.
5. Η επικάλυψη των προβλημάτων που αντιμετωπίζονται στο ESSENCE υποδηλώνει ότι δεν έχουμε να κάνουμε με διακριτές διαταραχές ή σύνδρομα, αλλά με δυσλειτουργίες του εγκεφάλου/νευροαναπτυξιακά προβλήματα τα οποία αντανakλούν κατάρρευση ή δυσλειτουργίες του δικτύου του εγκεφάλου, μειωμένη/ανώμαλη/αυξημένη συνδεσιμότητα ή, μάλιστα, σε αρκετές περιπτώσεις φυσιολογική λειτουργία των παραλλαγών του

εγκεφάλου. Συνεπώς, δεν θα ήταν σκόπιμο να γίνει διάγνωση ενός προβλήματος και να μην εξεταστεί η επίπτωση των άλλων προβλημάτων.

6. Σύμφωνα με όλα τα παραπάνω, προκύπτει το συμπέρασμα ότι είναι αναγκαίο να οργανωθούν για όλα τα παιδιά προσχολικής ηλικίας κέντρα ESSENCE που θα παρέχουν διαγνωστικό και θεραπευτικό σχεδιασμό καθώς και παρακολούθηση των ζητημάτων που είναι σαφώς εγγυημένα για όλα τα παιδιά προσχολικής ηλικίας που παρουσιάζουν ένα σημαντικό σύμπτωμα του ESSENCE. Υπάρχουν άφθονες ενδείξεις ότι σημαντικά προβλήματα σε τουλάχιστον ένα τομέα του ESSENCE πριν από την ηλικία των 5 ετών σηματοδοτεί σημαντικά προβλήματα στις ίδιες ή επικαλυπτόμενες περιοχές αρκετά χρόνια αργότερα. Δεν υπάρχει χρόνος για αναμονή. Πρέπει να γίνεται κάτι και αυτό το “κάτι” αποκλείεται να βρίσκεται μόνο στον τομέα της ομιλίας και της γλώσσας, μόνο στους τομείς του αυτισμού ή της ΔΕΠΥ ή μόνο στην ειδική εκπαίδευση (Gillberg, 2010).

Σύμφωνα με το Gillberg Neuropsychiatry Centre Sahlgrenska Academy παρακάτω αναφέρονται κάποια εργαλεία των οποίων η χρήση αφορά την πολυπαραγοντική διάγνωση των διαταραχών που συμπεριλαμβάνονται στο μοντέλο ESSENCE.

- Κλίμακα 2-5

Η κλίμακα 2-5 είναι μια εκδοχή του ερωτηματολογίου 5-15 που σχεδιάστηκε για μικρά παιδιά και προορίζεται για τη χαρτογράφηση των δυσκολιών σε παιδιά ηλικίας ηλικίας μεταξύ 2-5 ετών. Το ερωτηματολόγιο χαρτογραφεί τις ικανότητες του παιδιού, όπως ο κινητικός έλεγχος, η προσοχή, η αντίληψη, η γλώσσα, η μάθηση, καθώς και η συμπεριφορά και οι κοινωνικές δεξιότητες. Το ερωτηματολόγιο είναι ακόμα σε δοκιμαστική φάση και από ακόμα δεν υπάρχουν συγκριτικά ή κανονιστικά δεδομένα. Αυτό είναι κάτι που πρέπει να έχουμε κατά νου όταν το χρησιμοποιούμε. Η ομάδα πίσω από την ανάπτυξη του ερωτηματολογίου είναι πρόθυμη να το δει να χρησιμοποιείται και θα ήθελε την ίδια στιγμή να μάθει για οποιαδήποτε εμπειρία της χρήσης του σε ένα κλινικό περιβάλλον (<http://gillbergcentre.gu.se/english/research/screening-questionnaires/2-5>).

- Κλίμακα 5-15

Η κλίμακα 5-15 είναι ένα ερωτηματολόγιο το οποίο αναπτύχθηκε στις Σκανδιναβικές χώρες με σκοπό τη χαρτογράφηση δυσκολιών σε παιδιά και εφήβους ηλικίας 5-15 ετών. Οι τομείς που καλύπτονται περιλαμβάνουν τη λειτουργία της κίνησης, την προσοχή / εκτελεστική λειτουργία, τη γλώσσα, τη μνήμη, τη μάθηση, τις κοινωνικές δεξιότητες, την εσωτερίκευση και εξωτερίκευση προβλημάτων συμπεριφοράς. Οι νόρμες/κανόνες βασίζονται στις αξιολογήσεις από τους γονείς. Συμπληρωματικές προδιαγραφές/νόρμες για τους γονείς όσο και για τους εκπαιδευτικούς μπορεί να γίνει διαθέσιμες από τη δανική ομάδα το 2013. Τα αποτελέσματα από το ερωτηματολόγιο 5-15 πρέπει να εξεταστεί στο πλαίσιο της άλλων πληροφοριών από συνεντεύξεις, το ιστορικό, την ιατρική και ψυχολογική εκτίμηση και την άμεση παρατήρηση.

Για να εγκριθεί κάποιος ως επαγγελματίας χρήστης του 5-15 πρέπει να καθορίσει την επαγγελματική επάρκεια και χρήση του εργαλείου. Επιπλέον, οι γενικές ηθικές και οι επαγγελματικές κατευθυντήριες γραμμές πρέπει να αποδεχθούν και να τηρούνται (<http://gillbergcentre.gu.se/english/research/screening-questionnaires/5-15--ftf->).

- Κλίμακα ASDASQ

Η κλίμακα ASDASQ έχει σχεδιαστεί για χρήση σε μια μελέτη του επιπολασμού των διαταραχών του φάσματος του αυτισμού (ΔΑΦ) σε ενήλικες ασθενείς ψυχιατρικής, δεδομένου ότι δεν υπήρχε εργαλείο ελέγχου για την ΔΑΦ σε αυτόν τον πληθυσμό.

Παράγοντες που θεωρήθηκαν σημαντικοί για ένα ερωτηματολόγιο ελέγχου που μπορεί να χρησιμοποιηθεί ήταν οι εξής:

- 1) θα πρέπει να είναι σύντομο και απλό, επιτρέποντας υψηλά ποσοστά συμμόρφωσης και ανταπόκρισης,
- 2) πρέπει να είναι κατάλληλο για τα μέλη του ψυχιατρικού προσωπικού διαφορετικών επαγγελματικών υπόβαθρων,
- 3) το περιεχόμενο πρέπει να αφορά την παρατήρηση της συμπεριφοράς ενός ασθενή, όχι τις σκέψεις ή τα συναισθήματα,
- 4) τα στοιχεία πρέπει να βασίζονται σε διαγνωστικά κριτήρια που χρησιμοποιούνται για το σύνδρομο Asperger και τον αυτισμό (και των συμπτωμάτων που σχετίζονται με αυτά),

5) πρέπει να είναι αποδεκτό μεταξύ των αξιολογητών και να έχει αξιοπιστία στις επαναληπτικές μετρήσεις.

Το ASDASQ αποτελείται από 9 προσανατολισμένες ερωτήσεις για τα συμπτώματα σχετικά με τα διαγνωστικά προβλήματα, συν ένα στοιχείο σχετικά με την προηγούμενη επαφή με το παιδί και τις ψυχιατρικές παροχές/υπηρεσίες του εφήβου. Όλες οι ερωτήσεις απαντώνται με 'ναι/όχι' εκτός από τη μία που σχετίζεται με την επαφή του παιδιού και την εφηβική ψυχιατρική. Οι πρώτες 9 ερωτήσεις/στοιχεία βαθμολογούνται με 0 ('όχι') ή με 1 ('ναι').

Το ASDASQ μπορεί να συμπληρωθεί από επαγγελματίες διαφορετικών ειδικοτήτων. Δεδομένου ότι η διάγνωση ΔΑΦ βασίζεται σε συμπεριφορές και όχι σε εσωτερικές εμπειρίες του ασθενούς, μπορεί να είναι χρήσιμο για τη διαλογή παρατηρήσιμων αποκλίσεων της συμπεριφοράς. Οι ασθενείς με υψηλές βαθμολογίες θα πρέπει να εξετάζονται για ΔΑΦ, έχοντας κατά νου ότι όλοι οι υψηλοί σκόρερ δεν πληρούν τα κριτήρια για ΔΑΦ, και ότι μερικοί ενήλικες με ΔΑΦ και IQ εντός των φυσιολογικών ορίων μπορεί να βαθμολογηθούν χαμηλά στο ASDASQ.

Το ASDASQ μπορεί να είναι χρήσιμο όχι για διάγνωση, αλλά ως ένα εργαλείο ελέγχου για τη ΔΑΦ σε ψυχιατρικούς πληθυσμούς (<http://gillbergcentre.gu.se/english/research/screening-questionnaires/asdasq>).

- Κλίμακα ESSENCE-Q

Η κλίμακα ESSENCE-Q είναι ένα ερωτηματολόγιο με σκοπό τη χρήση του στην κλινική πρακτική και την έρευνα με στόχο να βοηθήσει τους κλινικούς ιατρούς και ερευνητές να εντοπίσουν περιπτώσεις παιδιών (σε οποιαδήποτε ηλικία, αλλά ιδίως μικρά παιδιά) που θα μπορούσαν να έχουν μια διαταραχή υπό τον όρο ESSENCE (συμπεριλαμβανομένων, μεταξύ άλλων, ΔΑΦ, ΔΕΠΥ, Νοητική αναπηρία, διαταραχή κινητικού συντονισμού, ΕΓΔ και το σύνδρομο Tourette). Προτείνεται να είναι χρήσιμο ως μια σύντομη συνέντευξη (από ιατρό ή μέλος ψυχολόγο / νοσηλεύτρια μιας νευροαναπτυξιακής ομάδας αξιολόγησης) ή ως ένα ερωτηματολόγιο που θα συμπληρωθεί από τις μητέρες (δεν έχει ακόμα δοκιμαστεί σε πατέρες). Είναι σήμερα ψυχομετρικές μελέτες σε πολλές διαφορετικές ρυθμίσεις, συμπεριλαμβανομένων των εξειδικευμένων και μη-εξειδικευμένων κλινικών και στον γενικό πληθυσμό. Δεν είναι ένα διαγνωστικό εργαλείο ή κάτι που μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως υποκατάστατο για διάγνωση. Πιστεύεται σήμερα ότι όλα τα παιδιά πετυχαίνοντας ένα (ή περισσότερα)

σαφή ΝΑΙ ή τρία (ή περισσότερα) ΙΣΩΣ / ΛΙΓΟ θα πρέπει να αξιολογούνται από έναν ειδικό αναπτυξιολόγο ή να ελέγχονται για πιθανά περαιτέρω προβλήματα από έναν επισκέπτη υγείας/ νοσηλεύτη (<http://gillbergcentre.gu.se/english/research/essence--early-symptomatic-syndromes-eliciting-neurodevelopmental-clinical-examinations-/essence-q--questionnaire->)

- Κλίμακα ASDI

Η κλίμακα ASDI (Διαγνωστική Συνέντευξη Αυτιστικού Φάσματος) είναι μια ερευνητικά βασισμένη συνέντευξη που αναπτύχθηκε από τον Gillberg και και προορίζεται για χρήση από τους ψυχιάτρους που θέλουν να καθορίσουν σε 15-20 λεπτά εάν ή όχι ένας συγκεκριμένος ασθενής είναι πιθανό να πληρεί τα κριτήρια για τη διάγνωση του συνδρόμου Asperger ή Αυτισμό. Ερμηνεύτηκε γύρω από τα κριτήρια του Gillberg (1989) για το σύνδρομο Asperger (<http://gillbergcentre.gu.se/english/research/screening-questionnaires/asdi>)

- Κλίμακα ASSERT

Η κλίμακα ASSERT (αυτοαναφορά των συμπτωμάτων του αυτισμού για εφήβους και ενήλικες) είναι ένα μικρο αυτο-χορηγούμενο ερωτηματολόγιο για ανθρώπους οι οποίοι πιθανά έχουν μια διαταραχή στο φάσμα του αυτισμού. Αρχικά αναπτύχθηκε από την ομάδα του Gillberg στο Πανεπιστήμιο του Γκέτεμποργκ για χρήση σε μελέτες πληθυσμού της ψυχικής υγείας μεταξύ των εφήβων. Μπορεί να χρησιμοποιηθεί ως βοήθημα για να καθοριστεί εάν οποιαδήποτε διαταραχή του φάσματος του αυτισμού μπορεί να κυριαρχεί ή όχι, και μπορεί να είναι ιδιαίτερα χρήσιμο εάν το άτομο που επηρεάστηκε δεν έχει τη δυνατότητα να ρωτήσει κάποιον που είναι κοντά του για το πρόβλημα. Ωστόσο, αρκετοί άνθρωποι με διαταραχή στο φάσμα του αυτισμού βρίσκουν δύσκολο να δούνε τα προβλήματά τους. Το ερωτηματολόγιο ASSERT λαμβάνει υπόψη το γεγονός αυτό, σε κάποιο βαθμό, αλλά δεν πρέπει ποτέ να χρησιμοποιείται ως το μοναδικό κριτήριο για την αντίκρουση ή την επιβεβαίωση προβλημάτων αυτισμού (<http://gillbergcentre.gu.se/english/research/screening-questionnaires/assert>).

- Κλίμακα ASSQ

Η κλίμακα ASSQ (ερωτηματολόγιο για έλεγχο αυτιστικού φάσματος) αναπτύχθηκε από τους Ehlers και Gillberg και αναπτύχθηκε περαιτέρω σε συνεργασία με την Lorna Wing, με σκοπό τη μελέτη επικράτησης του συνδρόμου Asperger. Έχει γίνει ένα από τα πιο ευρέως χρησιμοποιούμενα εργαλεία εκτίμησης του αυτισμού στον κόσμο. Μια εκτεταμένη έκδοση (ASSQ-REV) έχει αναπτυχθεί με στόχο την πιο έγκαιρο εντοπισμό των κοριτσιών με αυτισμό. Οι πιο σχετικές δημοσιεύσεις είναι Ehlers και Gillberg 1993, Ehlers et al 1999, Posserud et al 2006, Hepburn et al 2008, Posserud et al 2009, Kopp και Gillberg 2010, Guo et al 2011, και Mattilla et al 2012 (<http://gillbergcentre.gu.se/english/research/screening-questionnaires/assq>).

- Κλίμακα A-TAC

Η κλίμακα A-TAC (Αυτισμός- τικ, ΔΕΠΥ και άλλα συνοδά νοσήματα) είναι μια τηλεφωνική συνέντευξη που αναπτύχθηκε από τον Christopher Gillberg και την ομάδα του στο Πανεπιστήμιο του Γκέτεμποργκ για χρήση στην CATSS (παιδική και εφηβική μελέτη διδύμων στη Σουηδία). Μπορεί να χρησιμοποιηθεί από μη-παιδο-ψυχιάτρους. Παρέχει καλές προσεγγίσεις για αρκετές διαγνωστικές κατηγορίες του ESSENCE (συμπεριλαμβανομένων του αυτισμού, της ΔΕΠΥ, DCD, και των μαθησιακών δυσκολιών), αλλά δεν μπορεί να χρησιμοποιηθεί μόνο του ως διαγνωστικό εργαλείο. Έχουν υπάρξει πολλές μελέτες που δημοσιεύτηκαν αναφέροντας τα αποτελέσματα από την CATSS με τη χρήση του A-TAC και, επίσης, μια σειρά από κλινικές μελέτες επικύρωσης, συμπεριλαμβανομένης της αρχικής δημοσίευσης στο British Journal of Psychiatry (Hansson et al, 2006, <http://gillbergcentre.gu.se/english/research/screening-questionnaires/a-tac>).

- Κλίμακα SAB 0-2

Η κλίμακα SAB 0-2 (συμτώματα του αυτισμού πριν από την ηλικία των 2 ετών) είναι ένα ερωτηματολόγιο για τον γονέα/παρόχου φροντίδας που αναπτύχθηκε από τους Dahlgren και Gillberg με σκοπό την μελέτη των αρχικών συμπτωμάτων και τα σημάδια του αυτισμού και την έρεση δεικτών που θα μπορούσαν να διαχωρίσουν τον αυτισμό από τη νοητική αναπηρία πριν από την ηλικία 2 χρόνων. Χρειάζονται περίπου είκοσι λεπτά για να ολοκληρωθεί από έναν γονέα ή πάροχο φροντίδας που

ξέρει το παιδί καλά, περισσότερο, αν το παιδί έχει πληγεί σοβαρά από μια ποικιλία από πρώιμα νευροαναπτυξιακά συμπτώματα / προβλήματα. Η πιο σχετική δημοσίευση είναι από τους Dahlgren και Gillberg 1989, αλλά το ερωτηματολόγιο έχει επίσης χρησιμοποιηθεί σε άλλες μελέτες, συμπεριλαμβανομένου του Gillberg 1987 για το σύνδρομο Rett (<http://gillbergcentre.gu.se/english/research/screening-questionnaires/sab+0-2>).

Β΄ ΜΕΡΟΣ

5^ο Κεφάλαιο

5.1 Μορφές αξιολόγησης

Στο συγκεκριμένο κεφάλαιο γίνεται παρουσίαση και μελέτη περιστατικού νηπίου 4 ετών και παιδιού 7 ετών. Συγκεκριμένα παρακάτω θα αναφερθούν οι εξετάσεις που πραγματοποιήθηκαν σε κάθε παιδί καθώς και τα αποτελέσματα που προέκυψαν από αυτές.

5.1.1 Περιστατικό 1

Στην παρούσα εργασία γίνεται παρουσίαση της μελέτης περίπτωσης του Κ...., νηπίου (αγόρι) 4 ετών με παραπομπή για σοβαρή ψυχοκινητική καθυστέρηση. Για την ακριβή διάγνωση της διαταραχής του Κ. πραγματοποιήθηκε ένα πλήθος εξετάσεων βασισμένη στην πολυπαραγοντική και διεπιστημονική διαγνωστική και θεραπευτική διαδικασία.

Οι διαγνωστικές εξετάσεις οι οποίες πραγματοποιήθηκαν στο παιδί αναφέρονται και αναλύονται παρακάτω:

- Μαγνητική Τομογραφία Εγκεφάλου

Σύμφωνα με την μαγνητική τομογραφία του εγκεφάλου, εντοπίστηκε κυστικός σχηματισμός στην έσω επιφάνεια του αριστερού κροταφικού λοβού συνολικών διαστάσεων: ύψος 13,4mm, πλάτος 16,6mm και προσθιοπίσθια διάμετρος 25mm. Ο σχηματισμός παρουσιάζει παρόμοια έντασης σήμα με αυτό του εγκεφαλονωτιαίου υγρού σε όλες τις ακολουθίες που πραγματοποιήθηκαν και έχει απεικονιστικά χαρακτηριστικά αραχνοειδούς κύστης.

Η κύστη έρχεται σε επαφή και προκαλεί ήπια πιεστικά φαινόμενα στην αριστερή παραιπποκάμπεια έλικα.

Ο έλεγχος των εγκεφαλικών ημισφαιρίων δεν ανέδειξε παρουσία άλλου είδους χωροκατακτητική εξεργασία. Παρατηρείται μικρής έκτασης περιοχή αυξημένης εντάσεως σήματος στις ακολουθίες προσανατολισμού T2, συμμετρικής κατανομής, στην περικοιλιακή λευκή ουσία παρά τω ινιακό κέρας αμφοτερόπλευρα.

Επιπρόσθετα το εγκεφαλικό στέλεχος και η παρεγκεφαλίδα αναδείχθηκαν φυσιολογικά. Δεν διαπιστώνεται μετατόπιση της μέσης γραμμής ή διάταση του κοιλιακού συστήματος. Απουσία αιμορραγικών στοιχείων στην ακολουθία T2*.

Η ενδοκράνιος μοίρα των οπτικών νεύρων, το οπτικό χίασμα και η περιοχή του τουρκικού εφιπίου απεικονίστηκαν χωρίς παθολογικά ευρήματα.

Φυσιολογικής μορφολογίας και συμμετρικού μεγέθους ελέγχονται οι οφθαλμικοί βολβοί και οι οφθαλμοκινητικοί μύς.

Τέλος, για τηνακριβέστερη διάγνωση συνιστάται συνεκτίμηση των ευρημάτων και απεικονιστικός επανέλεγχος.

- Υπερηχογράφημα άνω-κάτω κοιλίας και οπισθοπεριτοναϊκού χώρου

Τα ευρήματα που προέκυψαν από το υπερηχογράφημα άνω –κάτω κοιλίας και οπισθοπεριτοναϊκού χώρου είναι ότι οι διαστάσεις και η ηχομορφολογία του ήπαρ είναι εντός των φυσιολογικών ορίων. Η χοληδόχος κύστη βρέθηκε συνεσπασμένη, λόγω λήψης τροφής, χωρίς ωστόσο να εντοπιστεί παθολογία σε αυτήν.

Τα ενδοηπατικά και εξωηπατικά χολαγγεία σημειούνται με φυσιολογική μορφολογία και εύρος. Οι νεφροί έχουν φυσιολογικό μέγεθος, για την ηλικία του εξεταζομένου, σχήμα και ηχοδομή. Δεν αναγνωρίζεται διάταση του πυελοκαλυκτικού συστήματος.

Ο σπλήνας ελέγχεται σε φυσιολογική θέση με διαστάσεις φυσιολογικές για την ηλικία του εξεταζομένου και ανάδειξη εντός του παρεγχύματός του άνηχης υποστρόγγυλης δομής μεγίστης διαμέτρου 5,4 mm, ως επί παρουσίας κυστικής υφής δομής αυτού.

Μέτρια πλήρωση της ουροδόχου κύστεως δεν αναδεικνύει σαφή ύπαρξη παθολογίας σε αυτή.

- Υπερηχογράφημα νεφρών-ουροδόχου κύστεως

Σύμφωνα με το υπερηχογράφημα των νεφρών – ουροδόχου κύστεως, οι νεφροί ελέγχονται σε φυσιολογική θέση, με διαστάσεις εντός φυσιολογικών ορίων για την ηλικία του εξεταζομένου και ομαλή παρυφή του περιγράμματός τους.

Επιπλέον δεν αναγνωρίζεται διάταση του πυελοκαλυκτικού συστήματος αμφοτεροπλευρά. Σημειώνεται μέγιστη εγκάρσια διάμετρος της πυέλου του αριστερού νεφρού 4mm (στα ανώτερα φυσιολογικά όρια). Για τον λόγο αυτό συνιστάται επανέλεγχος μετά πάροδο τριμήνου.

Επίσης η μέτρια πλήρωση της ουροδόχου κύστεως δεν αναδεικνύει σαφή ύπαρξη παθολογίας σε αυτή. Παρεμπιπτόντως ο σπλήνας ελέγχεται σε φυσιολογική θέση με φυσιολογικές διαστάσεις και ανάδειξη μικρού μεγέθους (4mm) άνηχης υποστρόγγυλης δομής, με ομαλά και σαφή όρια και συνοδό οπίσθια ακουστική ενίσχυση, απεικονιστικά ευρήματα ως επί καλοήθους κύστεως του σπληνός.

- Έλεγχος για ύπαρξη θυρεοειδούς

Η μέτρηση της θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (TSH), που έγινε στο παιδί, ήταν φυσιολογική.

- Υπερηχοκαρδιογραφική Μελέτη

Σύμφωνα με την υπερηχοκαρδιακή μελέτη εντοπίστηκε φυσιολογική θέση σπλάχνων και καρδιακών κοιλοτήτων. Επιπρόσθετα εντοπίστηκαν και τα παρακάτω ευρήματα:

- Αορτική ρίζα, δεξιές κοιλότητες, αριστερός κόλπος εντός φυσιολογικών ορίων.
- Η αριστερή κοιλία είναι φυσιολογικού μεγέθους και πάχους τοιχωμάτων με καλή συνολική συστολική λειτουργία (EF=70%). Δεν παρατηρούνται περιοχικές τοιχωματικές διαταραχές κινητικότητας. Η δεξιά και αριστερή στεφανιαία αρτηρία απεικονίζονται ως φυσιολογικές.
- Καρδιακές βαλβίδες: Τρίπτυχη αορτική βαλβίδα χωρίς στένωση ή ανεπάρκεια. Μιτροειδής χωρίς πρόπτωση. Πνευμονική βαλβίδα φυσιολογική με ήπια αυξημένη ταχύτητα δια μέσου αυτής.
- Απουσία περικαρδιακού υγρού.
- Η ανιούσα και κατιούσα Αορτή απεικονίζεται χωρίς στενώσεις.
- Ακέραιο μεσοκοιλιακό διάφραγμα.
- Παρουσία μικρής μεσοκολπικής επικοινωνίας στο επίπεδο του ωοειδούς τρήματος χωρίς αιμοδυναμική επιβάρυνση.

Μελέτη DOPLER (PW-CW-έγχρωμο)

Τα ευρήματα που προέκυψαν από την μελέτη Dopler είναι ότι από την διαφυγή της τριγλώχινας υπολογίζεται η μέγιστη στιγμιαία συστολική πίεση της δεξιάς κοιλίας (RVSP=25 mmHg). Υπολογιζόμενο QP:QS=1,15 Επίσης η διαστολική λειτουργία της αριστερής κοιλίας είναι εντός των φυσιολογικών ορίων.

- Ψυχολογική, Εργοθεραπευτική και Λογοθεραπευτική αξιολόγηση (2014)

Σύμφωνα με την ψυχολογική, εργοθεραπευτική και λογοθεραπευτική αξιολόγηση, που πραγματοποιήθηκε στον Κ., διαπιστώθηκε ότι παρουσιάζει ψυχοκινητική καθυστέρηση σε όλους τους τομείς και πιθανή διάχυτη αναπτυξιακή διαταραχή.

Ως προς τον γλωσσικό τομέα παρουσιάζει καθυστέρηση στο λόγο του. Εμφανίζει αδυναμία στο να μιλήσει και στο να επικοινωνήσει ακόμη και με νοήματα. Παρατηρείται εξώθηση της γλώσσας του, ανοιχτό στόμα και υποτονία με αποτέλεσμα την εμφάνιση της σιελόρροιας.

Με την παρέμβαση μέσω στοματοπροσωπικών ασκήσεων έχει μειωθεί αρκετά η σιελόρροια και η υποτονία του στόματός του.

Επίσης, παρατηρείται αδυναμία στην μάσηση. Δεν μασάει καλά, απουσιάζει η πλευρική κίνηση της γλώσσας. Τρώει όλα τα φαγητά πολτοποιημένα.

Ως προς το γνωστικό τομέα, έχει αναπτύξει το κοινωνικό χαμόγελο και έχει βλεμματική επαφή, χαίρεται και γελάει συνήθως, όταν κάποιος του μιλάει, ενώ δεν δείχνει να έχει προσκόλληση στη μητέρα, καθώς εύκολα πάει και στις αγκαλιές άλλων προσώπων. Ακόμη, έχει αναπτύξει μονιμότητα του αντικειμένου, καθώς ψάχνει να βρει το αντικείμενο που του έκρυψες, ωστόσο, δεν επιμένει πολύ ώρα αν δεν το βρει. Σιγά σιγά αρχίζει και μιμείται κινήσεις, όπως τα παλαμάκια ή συμμετέχει διασκεδάζοντας σε παιχνίδι <<κου κου – τσα>>.

Ωστόσο, ο Κ... δεν μπορεί να συμμετάσχει σε παιχνίδι προσποίησης, ούτε να μιμηθεί άλλες κινήσεις ενηλίκων (να βγάζει τη γλώσσα του, να δείχνει τα μάτια του, τη μύτη του κτλ). Ακόμη, δεν μπορεί να βάλει ένα στρογγυλό αντικείμενο σε μια στρογγυλή υποδοχή χωρίς βοήθεια. Συνήθως, ό,τι αντικείμενο έπιανε το πετούσε μετά από λίγα δευτερόλεπτα, ενώ τώρα έχει καταφέρει να κρατά το αντικείμενο λίγη ώρα παραπάνω, να προσπαθεί περισσότερο να το βάλει μέσα σε μια υποδοχή και έχει καταφέρει να βάζει πλαστικά ποτηράκια-αυξανόμενου μεγέθους- το ένα μέσα στο άλλο, χωρίς να τα πετάει. Επίσης, μπορεί να συμμετάσχει λίγο σε παιχνίδι

αλληλεπίδρασης, σπρώχνοντας ένα αυτοκινητάκι ή πετώντας μια μπάλα. Επίσης, του αρέσει πολύ να γυρνά σελίδες από σκληρά μουσικά παιδικά βιβλία και να πατά τυχαία-κουμπιά από παιχνίδια με ήχους.

Ως προς την ακουστική αντίληψη, παρατηρεί γύρω του όταν ένας ήχος παράγεται στο περιβάλλον του, προσανατολίζεται σωστά προς την κατεύθυνση πηγής του ήχου, ενώ δεν αντιδρά άμεσα στο άκουσμα του ονόματός του και δεν αντιλαμβάνεται λεκτικές οδηγίες.

Επιπλέον ως προς την οπτική του αντίληψη, ακολουθεί με το βλέμμα του την κίνηση ενός αντικειμένου.

Ως προς τον Κινητικό συντονισμό και τη λεπτή κινητικότητα, περπατάει με μικρή αστάθεια, το κεφάλι του έχει μια ελαφριά κλίση προς την αριστερή πλευρά, δεν μπορεί να πιάσει γραφική ύλη, παρουσιάζει μεγάλη ευαισθησία σε απτικά ερεθίσματα και πολλές φορές κάνει επαναληπτικές κινήσεις με τα χέρια του- πεταρίσματα.

Τέλος, ο Κ... δεν έχει αποκτήσει ακόμη έλεγχο σφικτήρων.

- Ψυχολογική, Εργοθεραπευτική και Λογοθεραπευτική αξιολόγηση (2015)

Στον Κ... πραγματοποιήθηκε, ψυχολογική, εργοθεραπευτική και λογοθεραπευτική επαναξιολόγηση το 2015, όπου πάλι διαπιστώθηκε ότι παρουσιάζει ψυχοκινητική καθυστέρηση σε όλους τους τομείς και πιθανή διάχυτη αναπτυξιακή διαταραχή.

Ο Κ... συνεχίζει να παρουσιάζει αρκετές δυσκολίες σε όλους τους τομείς της ανάπτυξής του. Ωστόσο, παρουσίασε βελτίωση στην κινητικότητα της γλώσσας και στο μηχανισμό μάθησης. Μειώθηκε η σιελόρροια, ενώ έχει μεγαλώσει και ο χρόνος που κάθεται στο καρεκλάκι. Επίσης, βγάζει 2-3 διαφορετικούς ήχους. Τέλος, όταν θέλει να δείξει ότι δεν του αρέσει κάτι, αρχίζει και τσιμπάει, στην προσπάθειά του να επικοινωνήσει με κάποιο τρόπο.

- Κυτταρογενετικός έλεγχος

Για την κυτταρογενετική μελέτη του παιδιού χρησιμοποιήθηκε δείγμα περιφερικού αίματος, όπου μελετήθηκαν συνολικά 28 μεταφάσεις από δυο καλλιέργειες λεμφοκυττάρων περιφερικού αίματος διεγερμένων με φυτοαιματογλουτινίνη.

Από την ανάλυση προέκυψε καρυότυπος με 47 χρωμοσώματα και σύνθεση χρωμοσωμάτων φύλου XY. Επιπλέον, σε όλες τις μεταφάσεις εντοπίστηκε ένα

υπεράριθμο χρωμόσωμα ESAC (Extra Structurally Abnormal Chromosome-ESAC-marker). Το συμπέρασμα που προέκυψε είναι ότι ο καριότυπος του είναι 47,XY,+mar

- Ανάλυση Μοριακού Καρυότυπου (Συγκριτικός Γενομικός Υβριδισμός array-CGH)

Σύμφωνα με την ανάλυση του μοριακού καρυότυπου προκύπτουν ενδείξεις ψυχοκινητικής καθυστέρησης.

Ο έλεγχος αυτός, έγινε ως συνέχεια προηγούμενου κλασικού κυτταρογενετικού ελέγχου, όπου εντοπίστηκε υπεράριθμο χρωμόσωμα άγνωστης προέλευσης (ESAC : extra structurall abnormal chromosome- mar). Προκειμένου να ταυτοποιηθεί πλήρως και να εκτιμηθεί το γονιδιακό περιεχόμενο του ESAC σε υπομικροσκοπικό επίπεδο διενεργήθηκε η τεχνική του συγκριτικού γενομικού υβριδισμού με μικροσυστοιχίες ολιγονουκλεοτιδίων Aligent 4X180K arrays.

Για την ανάλυση χρησιμοποιήθηκε εκχύλιση DNA από ολικό αίμα. Η ανάλυση για μικρο-διπλασιασμούς ή μικρο-ελλείματα βασίστηκε στην μεθοδολογία του συγκριτικού γενομικού υβριδισμού με μικροσυστοιχίες ολιγονουκλεοτιδίων Aligent 4X180K CGH arrays.

Μάρτυρας Υβριδισμού Promega male ref. G147A (Vermeesch et al, 2007; Friedman et al, 2006).

Τα συμπεράσματα που προέκυψαν από τον μοριακό καρυότυπο είναι τα παρακάτω:

α. Στην γενομική περιοχή 15q11.1q13.2 παρατηρείται διπλασιασμός (μεγέθους 10.3 Mb) οπότε το υπεράριθμο χρωμόσωμα marker που είχε εντοπισθεί με τον κλασικό κυτταρογενετικό έλεγχο φαίνεται να προέρχεται από το χρωμόσωμα 15.

Ο διπλασιασμός στην γενομική περιοχή 15q11.1q13.2 έχει συσχετισθεί με φαινοτύπους ψυχοκινητικής καθυστέρησης καθώς και διαταραχών νευροαναπτυξιακών / αυτιστικού φάσματος (Marini et al, 2013, Kitsiou –Tzeli et al, 2012).

β. Οι υπόλοιπες περιοχές μικρο-ελλειμμάτων και μικρο-διπλασιασμών που εντοπίστηκαν με την τεχνική array CGH (AGILENT 4X180K) και αναφέρονται στον παραπάνω πίνακα, περιλαμβάνουν CNPs (πολυμορφικές αλληλουχίες αριθμού αντιγράφων) που παρατηρούνται στον φυσιολογικό πληθυσμό ή/και δεν έχουν συσχετισθεί μέχρι στιγμής διεθνώς με παθολογικό φαινότυπο.

γ. Η γενομική περιοχή 5q13.2 (μεγέθους 1.7 Mb), περιέχει το γονίδιο SMN1 που σε ετεροζυγία (έλλειμμα) θεωρείται υπεύθυνο για φορεία Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας (SMA). Συνιστάται έλεγχος για φορεία SMA με άλλη μεθοδολογία.

- Μοριακός έλεγχος με ανάλυση DNA

Για τον μοριακό έλεγχο χρησιμοποιήθηκε DNA από περιφερικό αίμα, προκειμένου να διερευνηθεί πιθανότητα φορείας Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας (SMA: Spinal muscular atrophy)

Τα αποτελέσματα που προέκυψαν από το μοριακό έλεγχο είναι ότι δεν ανιχνεύθηκε ομόζυγη ή ετερόζυγη έλλειψη στα εξώνια 7 και 8 του γονιδίου SMN1. Επομένως, δεν εμφανίζεται πιθανότητα φορείας για SMA με ασφάλεια αποτελέσματος περίπου 92%.

Αξίζει να σημειωθεί ότι η ασφάλεια του αποτελέσματος για την πιθανότητα μη φορείας είναι περίπου 92% καθώς σύμφωνα με τη βιβλιογραφία: α) περίπου 6% των ατόμων του γενικού πληθυσμού φέρουν δύο αντίγραφα γονιδίων SMN1 στο ίδιο χρωμόσωμα (ψευδώς αρνητικά άτομα για φορεία), β) μικρό ποσοστό των φορέων φέρει σημειακές μεταλλάξεις στο γονίδιο SMN1 και όχι ελλείψεις στα εξώνια 7 και 8 του γονιδίου SMN1 που δεν ανιχνεύονται με την παραπάνω τεχνική, και γ) 2% των μεταλλάξεων των ασθενών εκτιμάται ότι είναι νέες (de novo) στα γαμετικά κύτταρα που δεν μπορούν να ελεγχθούν. Σημειώνεται ότι η πιθανότητα απόκτησης παθολογικού παιδιού μειώνεται όταν ελέγχεται το ζευγάρι των υποψήφιων γονέων και δεν βρίσκονται φορείς με την παρακάτω τεχνική (\sim 1: 880000).

- Παροδικά Προκλητές Ωτοακουστικές εκπομπές

Οι παροδικά προκλητές ωτοακουστικές εκπομπές εκλύονται αμφοτερόπλευρα. Για το λόγο αυτό ζητήθηκε επανέλεγχος σε 6 μήνες.

- Τυμπανόγραμμα

Από το τυμπανόγραμμα δεν προέκυψε κάποιο συμπέρασμα λόγω ύπαρξης υγρού στο ένα εκ των δύο αυτιών.

- Αιματολογικές εξετάσεις και εξετάσεις ούρων
Σύμφωνα με τις αιματολογικές εξετάσεις φαίνεται ότι το παιδί δεν αντιμετωπίζει κάποιο μεταβολικό νόσημα.

5.1.2 Περιστατικό 2

Παρακάτω γίνεται παρουσίαση των εξετάσεων που πραγματοποιήθηκαν στον Γ..., Α΄ δημοτικού (7 ετών). Το συγκεκριμένο παιδί υποβλήθηκε μόνο σε παιδοψυχιατρική, φυσιοθεραπευτική, λογοπεδική, εκπαιδευτική και ακοολογική εξέταση. Παρακάτω θα αναφέρουμε τα αποτελέσματα της ψυχολογικής, εργοθεραπευτικής και λογοθεραπευτικής και ακοολογικής εξέτασης.

- Ψυχολογική, Εργοθεραπευτική και Λογοθεραπευτική αξιολόγηση (2012)

Σύμφωνα με τα μέλη της διεπιστημονικής ομάδας και με βάση τα στοιχεία της διάγνωσης – αξιολόγησης καταλήγουν ότι ο Γ... παρουσιάζει:

- Προβλήματα λόγου και ομιλίας
- Σοβαρά προβλήματα προσαρμογής και συμπεριφοράς στο σχολείο

Συγκεκριμένα η διεπιστημονική ομάδα διαπίστωσε ότι διαβιεί σε υγιές και υποστηρικτικό περιβάλλον.

Από την παιδοψυχιατρική αξιολόγηση και την παρατήρηση της συμπεριφοράς του στο χώρο του σχολείου, ο Γ... παρουσιάζει σοβαρές δυσκολίες και αποκλίσεις στην επικοινωνία και τις σχέσεις με εκπαιδευτικούς και συνομηλίκους. Είναι μοναχικός, δεν πλησιάζει και δεν παίζει με συμμαθητές, δεν ανταποκρίνεται όταν τον πλησιάζουν και η δραστηριότητα του είναι συχνά άσκοπη, μονότονη και επαναληπτική. Δεν συμμετέχει στην οργανωμένη ομάδα και όταν γίνεται μετά από προτροπή ή πίεση δεν προσέχει και δεν δείχνει κάποιο ενδιαφέρον. Δεν φαίνεται να υπάρχει σχέση αυθεντίας με την δασκάλα και δεν ανταποκρίνεται στα καλέσματα και τις οδηγίες της. Τα αποτελέσματα των εργασιών του δεν είναι ποιοτικά ανάλογα της ηλικίας του. Δεν παρουσιάζει υπερκινητικότητα, δεν διαταράσσει τη λειτουργία της

τάξης και δεν ενοχλεί. Η εκτίμηση είναι ότι σε Τ.Ε θα μπορούσε να ενταχθεί και να βοηθηθεί περισσότερο.

Από τη λογοπεδική αξιολόγηση διαπιστώθηκε ότι παρουσιάζει διαταραχή λόγου ομιλίας σε επίπεδο προφορικής λεκτικής επικοινωνίας (αναπτυξιακή διαταραχή 4 βαθμού), η οποία εκδηλώνεται με στερεοτυπία στην έκφραση.

Από την εκπαιδευτική αξιολόγηση διαπιστώθηκε ότι ο Γ... είναι χαμογελαστός και συνεργάσιμος. Δεν παρουσιάζει αυτή τη φορά κανένα πρόβλημα προσκόλλησης με τον γονιό που τον συνόδευε. Συνεχίζει όμως να διατηρεί την αποσπασματική βλεμματική επαφή όταν αφορά σε πρόσωπα και να επικεντρώνεται πολύ καλύτερα, σε δραστηριότητες με αντικείμενα και εικόνες. Συναισθηματικά επιδεικνύει ανωριμότητα και μη ικανότητα περιγραφής και έκφρασης συναισθηματικών καταστάσεων όταν του ζητείται, π.χ μέσω εικόνων ή άλλου εποπτικού μέσου. Αναγνωρίζει τα βασικά μέρη του σώματος. Οι δεξιότητες της λεπτής κινητικότητας είναι λειτουργικές.

Κατέχει τα απαραίτητες προγραφικές και προαναγνωστικές δεξιότητες. Αναγνωρίζει όλα τα γράμματα του αλφάβητου, αντιγράφει γραμμές ευθείες, λοξές, σταυρό, κύκλο, τετράγωνο, καθώς και συνθέσεις σχημάτων. Διηγείται με δυσκολία επιγραμματικά μια ημέρα του, όταν ο ίδιος το θέλει, κατόπιν ερωτήσεων και προτροπής.

Γνωρίζει τα χρώματα και σχήματα. Αναγνωρίζει τα περισσότερα από τα ζώα και φρούτα. Κατέχει τις προμαθηματικές δεξιότητες και του χώρου. Κάνει ομαδοποιήσεις, ταξινομήσεις και αντιστοιχίσεις αντικειμένων. Μετράει, αναγνωρίζει τους αριθμούς ως σύμβολα καθώς κατέχει και την πληθικότητα, μέχρι το είκοσι.

Από την φυσιοθεραπευτική αξιολόγηση διαπιστώθηκε ότι, κινείται ανεξάρτητος στο χώρο (βάδιση, τρέξιμο, σκάλα). Σε δραστηριότητες που απαιτούν έντονα δυναμική διατήρηση ή εναλλαγή της στάσης του δυσκολεύτηκε στην εκτέλεση τους, εξαιτίας του σχετικά χαμηλού μυϊκού του τόνου. Οι δεξιότητες της λεπτής του κινητικότητας παρουσιάζουν ελλείμματα στη δυναμική διαχείριση της άρας χείρας (μαρκαδόρος, ψαλίδι, μανταλάκια). Είναι ανεξάρτητος στην αυτοεξυπηρέτησή του.

- Παροδικά Προκλητές Ωτοακουστικές εκπομπές

Οι παροδικά προκλητές ωτοακουστικές εκπομπές εκλύονται αμφοτερόπλευρα.

5.2 Διαμόρφωση διαγνωστικού Profile

Παραπάνω αναφέρθηκαν τα αποτελέσματα των εξετάσεων που πραγματοποιήθηκαν στο νήπιο 4 ετών και στο παιδί 7 ετών. Ως συνέχεια των αποτελεσμάτων αυτών των εξετάσεων θα γίνει ανάλυση των δεδομένων, προκειμένου να διαπιστωθεί εάν οι διαγνώσεις που προέκυψαν είναι έγκυρες ή χρειάζεται να πραγματοποιηθούν περαιτέρω εξετάσεις προκειμένου να έχουμε μια πιο έγκυρη και ακριβή διάγνωση.

5.2.1 Διαγνωστικό Profile περιστατικού 1

Στον Κ..., ο οποίος γεννήθηκε στις 24/03/12 πραγματοποιήθηκαν κάποιες εξετάσεις προκειμένου να εξακριβωθεί η ακριβής αιτία των διαφόρων παθολογικών του συμπτωμάτων. Συγκεκριμένα από τις εξετάσεις που έγιναν βρέθηκαν κάποια ευρήματα που σχετίζονται με τον αυτισμό.

Αρχικά, από τον κυτταρογενετικό έλεγχο προέκυψε καρυότυπος με 47 χρωμοσώματα και σύνθεση χρωμοσωμάτων φύλου XY. Το γεγονός ότι ο καρυότυπος του παιδιού συντίθεται από χρωμοσώματα φύλου XY δείχνει ότι το παιδί είναι αγόρι και όπως έχει προαναφερθεί, τα αγόρια παρουσιάζουν μεγαλύτερη πιθανότητα σε σχέση με τα κορίτσια να εμφανίσουν αυτισμό (Volkmar, 1993, Μάνος, 1997). Ακόμη, σύμφωνα με τον κυτταρογενετικό έλεγχο σε όλες τις μεταφάσεις εντοπίστηκε ένα υπεράριθμο χρωμόσωμα ESAC (Extra Structurally Abnormal Chromosome-ESAC-marker). Υποδεικνύεται, λοιπόν, ότι υπάρχει μια ανωμαλία στο γενετικό υλικό καθώς ο καρυότυπος περιλαμβάνει 47 χρωμοσώματα και όχι 46 που είναι το φυσιολογικό

(<https://el.wikipedia.org/wiki/%CE%9A%CE%B1%CF%81%CF%85%CF%8C%CF%84%CF%85%CF%80%CE%BF%CF%82>).

Επιπλέον από την ανάλυση του μοριακού καρυότυπου προέκυψε ότι το υπεράριθμο χρωμόσωμα το οποίο είχε εντοπιστεί με τον κλασικό κυτταρογενετικό έλεγχο φαίνεται ότι προέρχεται από το χρωμόσωμα 15 καθώς παρατηρείται διπλασιασμός στην γενομική περιοχή 15q11.1q13.2 . Ο διπλασιασμός στη γενομική περιοχή 15q11.1q13.2 έχει συσχετισθεί με φαινοτύπους ψυχοκινητικής καθυστέρησης καθώς και διαταραχών νευροαναπτυξιακών / αυτιστικού φάσματος (Marini, Kitsiou-Tzeli, 2012).

Συγκεκριμένα, το Coriell Institute for Medical Research αναφέρει ένα Καυκάσιο κορίτσι ηλικίας 18 ετών το οποίο υποβλήθηκε σε ανάλυση καρυότυπου. Στο κορίτσι αυτό βρέθηκε καρυότυπος 47 XX καθώς επίσης βρέθηκε διπλασιασμός στις γενομικές περιοχές 15q11.1q13.2 και 15q13.2q13.3. Τα φαινοτυπικά στοιχεία του κοριτσιού αναφέρονται ότι είναι μέτρια γνωστική βλάβη, επιληπτικές κρίσεις, αυτισμός και ο διπλασιασμός έχει μητρική προέλευση (Tang, 2013; Wang, 2004).

Επιπλέον, το Coriell Institute for Medical Research αναφέρει ένα κορίτσι 2 ετών με καταγωγή από τις ΗΠΑ και εθνότητα από την Ιαπωνία, τη Γερμανία και την Ιρλανδία. Στο κορίτσι αυτό πραγματοποιήθηκε ανάλυση μοριακού καρυότυπου και βρέθηκε καρυότυπος 45XX καθώς επίσης βρέθηκε παθολογία στις γενομικές περιοχές 15q11.1q13.2 και 15q14. Το κορίτσι είναι επηρεασμένο κλινικά από το σύνδρομο Prader-Willi το οποίο σχετίζεται με τον αυτισμό, λόγω μιας μη-ισοζυγισμένης μετάθεσης συμπεριλαμβανομένων των χρωμοσωμικών περιοχών 10p και 15q. Διαγνώστηκε σε ηλικία μιας εβδομάδας και τα συμπτώματα ξεκίνησαν κατά τη γέννηση. Αντιμετώπισε δυσκολίες σίτισης και σιτιζόταν με τη βοήθεια γαστρονομικού σωλήνα. Παρουσιάστηκαν ακόμη πρόωμη έναρξη κυφωσκολίωσης, υποτονία του κορμού, ήπια παχύ σάλιο, δεξιά ινιακή πλαγιοκεφαλία, επιληπτικές κρίσεις καθώς και αναπτυξιακή καθυστέρηση. Κάθισε στους 12 μήνες, μπουσούλησε στους 15 μήνες, περπάτησε με στήριγμα στους 19 μήνες και είπε τις πρώτες λέξεις στους 15 μήνες. Είχε επίσης μερικά ξεσπάσματα (https://catalog.coriell.org/0/Sections/Search/Sample_Detail.aspx?Ref=GM23943).

Ωστόσο, η βιβλιογραφία που να αναφέρει ότι ο διπλασιασμός στη γενομική περιοχή 15q11.1q13.2 του χρωμοσώματος 15 σχετίζεται με τον αυτισμό είναι σχεδόν μηδαμινή αν και κοντινές γενομικές περιοχές έχουν συσχετισθεί με τον αυτισμό.

Αναφέρεται ότι υπάρχει ένα σύνδρομο συνεχόμενου διπλασιασμού γονιδίου εντός του χρωμοσώματος περιοχής 15q11-q13. Η περιοχή 15q11- q13 εμπλέκεται επίσης στο σύνδρομο Angelman και στο σύνδρομο Prader-Willi. Τα χαρακτηριστικά του χρωμοσωμικού συνδρόμου διπλασιασμού στην περιοχή 15q11-q13 περιλαμβάνουν αυτισμό, νοητική υστέρηση, αταξία, σπασμούς, αναπτυξιακές καθυστερήσεις και προβλήματα συμπεριφοράς (Bundey et al, 1994; Burnside et al, 2011).

Επίσης, οι Baker et al. (1994) ανέφεραν 2 ασθενείς με αυτιστική διαταραχή η οποία σχετίζεται με διπλασιασμό στην περιοχή 15q11-q13. Οι Wolpert et al. (2000) κατά την επανεξέταση προηγούμενων εκθέσεων των ατόμων με αυτισμό και

ανωμαλίες της περιοχής 15q, ανέφεραν ότι μπορεί να υπάρχουν πρόσθετα ευρήματα σε αυτούς τους ασθενείς, συμπεριλαμβανομένων υποτονία, σπασμούς, καθυστέρηση στα κινητικά ορόσημα και νοητική υστέρηση.

Ακόμη, οι Filipek et al. (2003) ανέφεραν 2 αυτιστικά παιδιά που είχαν ανεστραμμένο διπλασιασμό στην γενομική περιοχή 15q11-q13. Και τα δύο παιδιά είχαν ομαλή περιγεννητική πορεία, φυσιολογικό ηλεκτροεγκεφαλογράφημα και μαγνητικές τομογραφίες, μέτρια κινητική καθυστέρηση, σοβαρή υποτονία και μέτρια γαλακτική οξέωση. Μετά από αξιολογήσεις και δοκιμασίες και στα δύο παιδιά βρέθηκε ότι ο υποψήφιος γονιδιακός τόπος για τον αυτισμό μέσα στην κρίσιμη περιοχή επί του χρωμοσώματος 15 μπορεί να επηρεάσει οδούς που επηρεάζουν τη μιτοχονδριακή λειτουργία.

Επιπλέον, οι Thomas et al. (2003) ανέφεραν τρεις οικογένειες με έναν ενδιάμεσο διπλασιασμό (15q11-q13), δύο από τις οποίες απέδειξαν μητρική κληρονομικότητα. Τα προσβεβλημένα άτομα είχαν ελάσσονες ανωμαλίες και αναπτυξιακή καθυστέρηση, και 4 από τα 5 παιδιά που εξετάστηκαν είτε πληρούσαν τα κριτήρια για τη διάγνωση του αυτισμού ή βρίσκονταν στο «αυτιστικό φάσμα».

Από την άλλη οι Miller et al. (2009) εντόπισαν πέντε ασθενείς, μεταξύ των οποίων δύο αδέρφια, με μικροδιπλασιασμό στο χρωμόσωμα 15q13.2-q13.3 εντοπίστηκαν από σειρά συγκριτικού γονιδιωματικού υβριδισμού (CGH). Τέσσερις από τους πέντε ασθενείς είχαν διαγνωστεί με αυτισμό. Ο πέμπτος έδειξε κάποιες επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές και εκφραστική γλωσσική καθυστέρηση. Δύο άλλοι ασθενείς είχαν επίσης σοβαρή καθυστέρηση στην εκφραστική γλώσσα. Τρεις ασθενείς, συμπεριλαμβανομένων και των δύο αδερφιών, κληρονόμησαν ένα αντίγραφο από μια φαινομενικά ανεπηρέαστη μητέρα. Οι επαναλήψεις κυμαίνονταν σε μέγεθος από 0,50 έως 1,98 Mb.

Επιπρόσθετα, οι Orrico et al. (2009) ανέφεραν μια 33-χρονη γυναίκα με βαριά νοητική υστέρηση και υποτονία, κακές κινητικές δεξιότητες, στερεότυπες κινήσεις, ακανόνιστη αναπνοή, απουσία ομιλίας και σοβαρές επιληπτικές κρίσεις που σχετίζονται με μικροδιπλασιασμό στην γενομική περιοχή 15q11-q13. Αν και η πρόωμη ανάπτυξη και η ανάπτυξη γενικότερα ήταν φυσιολογικές, σε ηλικία 2,5 χρόνων παρουσίασε αναπτυξιακή καθυστέρηση, με προοδευτική γνωσιακή και συμπεριφορική έκπτωση. Οι δυσκολίες μάθησης και επικοινωνίας προχώρησαν σε αφασία, ανεπαρκή κινητικό συντονισμό, μείωση στην κοινωνική αλληλεπίδραση και επαναλαμβανόμενες στερεότυπες κινήσεις των χεριών. Διαγνώστηκε με διάχυτη

αναπτυξιακή διαταραχή, αν και μια παραλλαγμένη μορφή του συνδρόμου Rett ήταν ύποπτη. Συχνά είχε περιόδους ασφυξίας ακολουθούμενη από άπνοια. Σε ηλικία 13 ετών, η ασθενής δεν μπορούσε πλέον να μιλήσει και οι κινητικές και επικοινωνιακές δεξιότητες μειώθηκαν περαιτέρω. Είχε ήπια χαρακτηριστικά δυσμορφίας, όπως μεσοβλεφάριες σχισμές, ευρεία ρινική γέφυρα, μογγολικές πτυχές βλεφάρου και ευρύ στόμα με πλήρη χείλη. Η μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου έδειξε υποπλασία του μεσολοβίου και μέτρια φλοιική ατροφία. Η τεχνική του συγκριτικού γενομικού υβριδισμού με array-CGH ανίχνευσε έναν διπλασιασμό 4-Mb της περιοχής 15q11.2-q13.1 .

Επίσης, οι Bonati et al. (2005) ανέφεραν διπλασιασμό στο χρωμόσωμα 15q11-q13 και παρουσίασαν ακόμη, αποδείξεις που δείχνουν προς μια περισσότερο περιφερική περιοχή του 15q να έχει ένα ρόλο στον αυτισμό. Ανέφεραν την περίπτωση ενός άνδρα παιδί με αυτιστική διαταραχή, μεταγεννητική υπερανάπτυξη και μια μικρή δυσπλασία του εγκεφάλου. Η ανάλυση του καρυότυπου και της εξέτασης FISH έδειξαν την παρουσία ενός επιπλέον αντιγράφου του περιφερικού τμήματος του 15q.

Τέλος, οι υπόλοιπες περιοχές μικρό-ελλειμμάτων και μικρό-διπλασιασμών που εντοπίστηκαν περιλαμβάνουν πολυμορφικές αλληλουχίες αριθμού αντιγράφων (CNPs) που παρατηρούνται στον φυσιολογικό πληθυσμό ή/ και δεν έχουν συσχετισθεί μέχρι στιγμής διεθνώς με παθολογικό φαινότυπο.

Δεύτερον, με βάση την απεικονιστική τομογραφία εγκεφάλου (MRI) που έγινε εντοπίστηκε στην έσω επιφάνεια του αριστερού κροταφικού λοβού μια κύστη, ίδιας έντασης με αυτή του εγκεφαλονωτιαίου υγρού και με χαρακτηριστικά αραχνοειδούς κύστης. Ίσως αυτά τα ευρήματα να εξηγούν τα αυτιστικά χαρακτηριστικά του παιδιού.

Αυτός ο κυστικός σχηματισμός που βρέθηκε, μάλλον πρόκειται για αραχνοειδή κύστη. Η αραχνοειδής κύστη είναι μια λεπτή μεμβράνη γύρω από τον εγκέφαλο και κάποιες φορές αυτή η μεμβράνη αναδιπλώνεται και σχηματίζει μια κύστη που περιέχει εγκεφαλονωτιαίο υγρό (<http://www.neurocenter.gr/araxnoeidhs-kysth.html>). Όπως αναφέρεται στη M/T ο κυστικός σχηματισμός που βρέθηκε έχει ίδια ένταση με το εγκεφαλονωτιαίο υγρό κάτι που δικαιολογείται από την ύπαρξη εγκεφαλονωτιαίου υγρού εντός της αραχνοειδούς κύστης και όμοια χαρακτηριστικά με την αραχνοειδή κύστη. Επίσης η αραχνοειδής κύστη εμφανίζεται κυρίως στον κροταφικό λοβό, όπως ακριβώς συμβαίνει και στην περίπτωσή μας.

Σε κάποιες περιπτώσεις η μεγάλη αραχνοειδής κύστη προκαλεί πονοκέφαλο, ζάλη, επιληπτικά επεισόδια και άλλα νευρολογικά προβλήματα όπως η αδυναμία στο χέρι ή στο πόδι και δυσκολία στην ομιλία. Ίσως, τα αυτιστικά χαρακτηριστικά που εντοπίστηκαν κατά τη λογοθεραπευτική αξιολόγηση του παιδιού σύμφωνα με τα διαγνωστικά κριτήρια του DSM-IV οφείλονται στην αραχνοειδή κύστη. Συγκεκριμένα, εντοπίστηκε στο παιδί μικρή αστάθεια στη βάδιση, ελαφριά κλίση της κεφαλής προς την αριστερή πλευρά, αδυναμία να πιάσει γραφική ύλη και αδυναμία να επικοινωνήσει κάτι το οποίο ίσως οφείλεται στην ύπαρξη της αραχνοειδούς κύστης που προκαλεί νευρολογικά προβλήματα όπως αδυναμία στο χέρι ή στο πόδι και δυσκολία στην ομιλία. Επίσης, προβλήματα στην κίνηση προκαλεί και η νωτιαία μυική ατροφία. Ωστόσο, στη συγκεκριμένη περίπτωση τα κινητικά προβλήματα δεν αντανακλούνται από την νωτιαία μυική ατροφία καθώς από εξέταση που πραγματοποιήθηκε προέκυψε ότι δεν εμφανίζεται πιθανότητα φορέας για SMA με ασφάλεια αποτελέσματος περίπου 92% (http://neurotalk.blogspot.gr/2010/01/blog-post_8732.html).

Επιπλέον, η αραχνοειδής κύστη εντοπίστηκε στο αριστερό ημισφαίριο. Σύμφωνα με το Tunguary στα αυτιστικά παιδιά εντοπίζεται συνήθως βλάβη στο αριστερό ημισφαίριο του εγκεφάλου κάτι το οποίο εξηγεί την γλωσσική διαταραχή και την καθυστέρηση του λόγου τους. Όπως είναι ευρέως γνωστό, το αριστερό ημισφαίριο είναι υπεύθυνο για τη γλωσσική ανάπτυξη. Οι απόψεις του Tunguary έρχονται σε ομοφωνία με τα αποτελέσματα άλλων ερευνών, στις οποίες έχει εντοπιστεί ότι τα περισσότερα αυτιστικά παιδιά είχαν διαταραχές στο αριστερό ημισφαίριο (Μπεζεβέγκης, 1987).

Όπως διατυπώνεται και στην λογοθεραπευτική αξιολόγηση ο Κ... παρουσιάζει καθυστέρηση του λόγου του, αδυναμία στο να μιλήσει αλλά και να επικοινωνήσει με νοήματα. Η καθυστέρηση του λόγου και γενικότερα ή αδυναμία να επικοινωνήσει ανήκουν σύμφωνα με το DSM –IV στα διαγνωστικά κριτήρια του αυτισμού κάτι το οποίο επιβεβαιώνεται και παραπάνω από τον Tunguary που αναφέρει ότι στα αυτιστικά παιδιά εντοπίζονται βλάβες στο αριστερό ημισφαίριο, το οποίο είναι υπεύθυνο για την καθυστέρηση του λόγου(βλ. πίνακ. 2).

Επίσης, όπως αναφέρθηκε και παραπάνω η κύστη εντοπίστηκε στον αριστερό κροταφικό λοβό. Ο κροταφικός λοβός είναι υπεύθυνος για την ακοή, την σημασιολογία, την όραση και την μνήμη. Πιο συγκεκριμένα ο αριστερός κροταφικός λοβός είναι υπεύθυνος για την ακοή, την σύνθεση εικόνων και την κατανόηση της

ομιλίας. Η κατανόηση του λόγου σχετίζεται με την περιοχή Wernicke , η οποία βρίσκεται στην άνω κροταφική περιοχή. Η περιοχή των κροταφικών λοβών που εμπλέκονται με την αιτιολογία του αυτισμού είναι η περιοχή Wernicke, η άνω κροταφική έλικα και ο ιππόκαμπος κάτι το οποίο επιβεβαιώνει και ο Bachevalier που αναφέρει ότι εντοπίζονται δομικές ανωμαλίες στο κροταφικό λοβό σε άτομα με αυτισμό (Bachevalier, 1994; Bauman & Kemper, 2004; Koyama, 2005; Jamamtsu, 2006).

Σύμφωνα με την λογοθεραπευτική αξιολόγηση βρέθηκε ότι ο Κ. δεν αντιλαμβάνεται ακουστικές οδηγίες και δεν ανταποκρίνεται στο άκουσμα του ονόματος του. Όπως αναφέρει το DSM-IV, η αδυναμία αντίληψης ακουστικών οδηγιών ανήκουν στα διαγνωστικά κριτήρια του αυτισμού και με βάση τα όσα αναφέρθηκαν παραπάνω η βλάβη στον αριστερό κροταφικό λοβό σχετίζεται με τέτοιες αδυναμίες στα αυτιστικά παιδιά (βλ. πίνακ. 2) (APA, 2000).

Ακόμη, σύμφωνα με τους θεραπευτές το παιδί παρουσιάζει στερεοτυπικές κινήσεις όπως είναι τα πεταρίσματα. Οι στερεοτυπίες είναι κύριο χαρακτηριστικό γνώρισμα της κλινικής εικόνας της αυτιστικής διαταραχής (Μάνος 1997; Harpe, 1998).

Τονίζεται ακόμη στην λογοθεραπευτική, εργοθεραπευτική και ψυχολογική εκτίμηση, στις οποίες χρησιμοποιήθηκαν άτυπα εργαλεία αξιολόγησης το γεγονός ότι ο Κ...., δεν μπορεί να συμμετάσχει σε παιχνίδι προσποίησης, ούτε να μιμηθεί άλλες κινήσεις ενηλίκων (να βγάξει τη γλώσσα του, να δείχνει τα μάτια του, τη μύτη του κτλ.), όπου σύμφωνα με τα διαγνωστικά κριτήρια του DSM-IV τα ελλείμματα στην ποικιλία και στο αυθόρμητο συμβολικό παιχνίδι ή στο παιχνίδι κοινωνικής αντίληψης συμβαδίζουν με τον αυτισμό. Επιπλέον, παρατηρείται αδυναμία στην μάσηση και σιελόρροια. Δεν μασάει καλά, απουσιάζει η πλευρική κίνηση της γλώσσας. Τρώει όλα τα φαγητά πολτοποιημένα (βλ. πίνακ. 3).

Επιπρόσθετα, στην Μ/Τ βρέθηκε ότι η κύστη προκαλεί ελαφριά πίεση στην παραιπποκάμπια έλικα. Το μεταιχμιακό σύστημα αποτελείται από ένα σύνολο φλοιικών και παραφλοιικών εγκεφαλικών δομών με κύριες λειτουργίες τα συναισθήματα, τις αυτονομικές αντιδράσεις και την μακρόχρονη μνήμη. Μεταξύ των δομών βρίσκονται η αμυγδαλή, ο ιππόκαμπος, η παραιπποκάμπια έλικα, η έλικα προσαγωγίου, ο θάλαμος, ο υποθάλαμος και ο επικλινής πυρήνας. Οι δομές του μεταιχμιακού συστήματος που σχετίζονται με τον αυτισμό είναι η αμυγδαλή και ο

ιπόκαμπος. Επομένως η πίεση που ασκεί η κύστη στην παραιπποκάμπια έλικα δεν σχετίζεται με τον αυτισμό.

Μελέτες που πραγματοποιήθηκαν από τους Courschense et al (1994) με την μέθοδο της μαγνητικής τομογραφίας εντόπισαν, σε άτομα με αυτισμό, δομικές ανωμαλίες στην παρεγκεφαλίδα. Συγκεκριμένα, έχει διαπιστωθεί ότι ορισμένες περιοχές της παρεγκεφαλίδας είναι μικρότερες από το φυσιολογικό (Courschense et al, 1994). Παρόλα αυτά, η ύπαρξη της συγκεκριμένης δομικής ανωμαλίας και σε άτομα χωρίς αυτισμό, οδηγεί ορισμένους ερευνητές στο συμπέρασμα ότι αυτή η ανωμαλία δεν χαρακτηρίζει μόνο τον αυτισμό (Bailey, 1996).

Σύμφωνα με την M/T του παιδιού η παρεγκεφαλίδα του είναι εντός των φυσιολογικών ορίων, κάτι το οποίο επιβεβαιώνει ότι η βλάβη στην παρεγκεφαλίδα δεν σχετίζεται πάντα με τον αυτισμό, όπως προαναφέρθηκε.

Επιπλέον, βρέθηκε ότι το εγκεφαλικό στέλεχος είναι φυσιολογικό. Κάτι το οποίο επιβεβαιώνεται από όλες τις εξετάσεις καθώς δεν βρέθηκαν προβλήματα που προκαλεί συνήθως η ανωμαλία στο εγκεφαλικό στέλεχος. Το εγκεφαλικό στέλεχος είναι τμήμα του ΚΝΣ που συνδέει το εγκεφαλικό ημισφαίριο με το νωτιαίο μυελό. Βλάβη στο νωτιαίο μυελό προκαλεί προβλήματα στην αναπνοή, στην πίεση αίματος, των παλμών καρδιάς, στο ύπνο και στην αφύπνιση (βλ. πίνακ. 2).

Σύμφωνα με πολλές έρευνες που έχουν γίνει οι ανωμαλίες στο εγκεφαλικό στέλεχος σχετίζονται με τα άτομα με αυτισμό. Συγκεκριμένα, σε μια νεκροτομική μελέτη μιας γυναίκας με αυτισμό είχαν βρεθεί αποκλείσεις προς δυο δομές του εγκεφαλικού στελέχους τον πυρήνα που ελέγχει τις εκφράσεις του προσώπου και την άνω κοιλία. Η Rodier επίσης, μέτρησε τις δομές του εγκεφαλικού στελέχους και βρήκε ότι το εγκεφαλικό στέλεχος του υπό μελέτη ήταν πιο κοντό σε σχέση με ένα τυπικό εγκεφαλικό στέλεχος (Rodier, 1996; Bauman & Kemper, 2005).

Στη δική μας περίπτωση κάτι ανάλογο δεν επιβεβαιώνεται, εύρημα το οποίο ίσως να μας οδηγεί στο συμπέρασμα ότι δεν υπάρχουν πάντα στα άτομα με αυτισμό ανωμαλίες στο εγκεφαλικό στέλεχος (βλ. πίνακ. 2).

Επιπρόσθετα, στον Κ..., πραγματοποιήθηκε ένα σύνολο ελέγχων και εξετάσεων, ως ακολούθως:

- υπερηχογράφημα άνω-κάτω κοιλίας και οπισθοπεριτοναϊκού χώρου. Σύμφωνα με την εξέταση αυτή προκύπτει ότι η χοληδόχος κύστη αναδεικνύεται φυσιολογική. Επιπλέον, η μορφολογία και το εύρος των ενδοηπατικών και εξωηπατικών χολαγγείων εμφανίζονται φυσιολογικά. Οι νεφροί του παιδιού

εμφανίζονται σε φυσιολογικό μέγεθος, σχήμα και ηχοδομή που συμβαδίζουν με την ηλικία του. Ο σπλήνας ελέγχεται σε φυσιολογική θέση με διαστάσεις φυσιολογικές για την ηλικία του εξεταζομένου και ανάδειξη εντός του παρεγχύματός του άνηχης υποστρόγγυλης δομής μεγίστης διαμέτρου 5,4 mm, ως επί παρουσίας κυστικής υφής δομής αυτού(βλ. πίνακ. 2).

- υπερηχογράφημα νεφρών-ουροδόχου κύστεως. Στην εξέταση αυτή βρέθηκε μέγιστη εγκάρσια διάμετρος της πυέλου του αριστερού νεφρού 4mm (στα ανώτερα φυσιολογικά όρια). Για το λόγο αυτό συνιστάται επανέλεγχος μετά πάροδο τριμήνου (βλ. πίνακ. 2).
- ο σπλήνας ελέγχθηκε σε φυσιολογική θέση με φυσιολογικές διαστάσεις και ανάδειξη μικρού μεγέθους (4mm) άνηχης υποστρόγγυλης δομής, με ομαλά και σαφή όρια και συνοδό οπίσθια ακουστική ενίσχυση, απεικονιστικά ευρήματα ως επί καλοήθους κύστεως του σπληνός (βλ. πίνακ. 2).
- η μέτρηση της θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (TSH), που έγινε για τη διάγνωση του συγγενούς υποθυρεοειδισμού στο παιδί, ήταν φυσιολογική (βλ. πίνακ. 2).
- τα ευρήματα από την υπερηχοκαρδιογραφική μελέτη αναδुकνεύονται φυσιολογικά (βλ. πίνακ. 2).
- οι παροδικά προκλητές ωτοακουστικές εκπομπές εκλύονται αμφοτερόπλευρα. Ωστόσο, για την ασφαλέστερη διάγνωση συνιστάται το παιδί να υποβληθεί σε επανέλεγχο καθώς στα παιδιά με αυτισμό μπορούν πολύ συχνά να εμφανιστούν προβλήματα ακοής(βλ. πίνακ. 2).
- ύπαρξης υγρού στο ένα εκ των δύο αυτιών. Για το λόγο αυτό καλό θα ήταν να γίνει επανέλεγχος καθώς στα παιδιά με αυτισμό μπορούν πολύ συχνά να εμφανιστούν προβλήματα ακοής (βλ. πίνακ. 2) (<http://www.boro.gr/13574/autismos-sta-paidia-poia-einai-ta-sumptomata>).
- οι αιματολογικές εξετάσεις καθώς και οι εξετάσεις ούρων πραγματοποιήθηκαν για τον έλεγχο ύπαρξης μεταβολικών νοσημάτων. Οι εξετάσεις έδειξαν ότι το παιδί δεν εμφανίζει κάποιο μεταβολικό νόσημα (βλ. πίνακ. 2).

Σύμφωνα με τα αποτελέσματα των προαναφερθέντων ελέγχων, προκύπτει ότι το παιδί δεν πάσχει από κάποια οργανική ή χρόνια νόσο.

Πίνακας 2: Συγκεντρωτικός πίνακας των αιτιωδών παραγόντων και των συνοδών χαρακτηριστικών του Κ...

Εξετάσεις	Αιτιώδεις παράγοντες	Ευρήματα
Κυταρογενετικός έλεγχος	Διπλασιασμός στη γενομική περιοχή 15q11.1q13.2	Αυτισμός (αδυναμία ή καθυστέρηση στην ανάπτυξη, αμοιβαία εξασθένηση στην αμοιβαία κοινωνική αλληλεπίδραση, ποιοτική εξασθένηση στην επικοινωνία)
MRI	Αραχνοειδής κύστη	Αδυναμία στη κίνηση στα χέρια και πόδια. Αδυναμία στην επικοινωνία
MRI	Βλάβη αριστερού ημισφαιρίου	Καθυστέρηση του λόγου. Αδυναμία να μιλήσει. Αδυναμία να μιλήσει με νοήματα.
MRI	Βλάβη κροταφικού λοβού	Δεν αντιλαμβάνεται ακουστικές οδηγίες.
Λογοθεραπευτική, εργοθεραπευτική και ψυχολογική αξιολόγηση	_____	Στερεοτυπικές κινήσεις όπως είναι τα πεταρίσματα Αδυναμία συμμετοχής σε παιχνίδι προσποίησης Αδυναμία μίμησις άλλων κινήσεων ενηλίκων Καθυστέρηση του λόγου

		<p>Αδυναμία να μιλήσει με νοήματα</p> <p>Αδύναμη μάσηση, τρώει όλα τα φαγητά πολτοποιημένα</p> <p>Δεν αντιλαμβάνεται ακουστικές οδηγίες</p> <p>Μικρή αστάθεια στη βάδιση, ελαφριά κλίση της κεφαλής προς την αριστερή πλευρά</p> <p>Αδυναμεί να πιάσει γραφική ύλη</p> <p>Σιελόρροια</p>
Υπερηχογράφημα νεφρών – ουροδόχου κύστεως	_____	Συνιστάται επανέλεγχος λόγω, μέγιστης εγκάρσιας διαμέτρου της πυέλου του αριστερού νεφρού 4mm (στα ανώτερα φυσιολογικά όρια).
Μοριακός έλεγχος	_____	Δεν εμφανίζει πιθανότητα φορείας SMA
Μετρήσεις θυροειδοτρόπου ορμόνης	_____	Φυσιολογική
Υπερηχοκαρδιογράφημα	_____	Φυσιολογική
Ωτοακουστικές εκπομπές	_____	Φυσιολογική

Τυμπανόγραμμα	_____	Συνιστάται επανέλεγχος λόγω ύπαρξης υγρού στο ένα αυτί
Αιματολογικές εξετάσεις	_____	Δεν εμφανίζει κάποιο μεταβολικό νόσημα
fMRI	_____	Δεν πραγματοποιήθηκε
Ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (EEG)	_____	Δεν πραγματοποιήθηκε
Διαγνωστικές δοκιμασίες νοητικού επιπέδου	_____	Δεν πραγματοποιήθηκε

Συμπερασματικά, στον Κ... παρατηρούνται κάποια χαρακτηριστικά του αυτισμού. Ωστόσο, σύμφωνα με το DSM-IV για να γίνει η διάγνωση του αυτισμού στο παιδί, πρέπει να πληρούνται 6 από τα 15 κριτήρια του DSM-IV. Στη συγκεκριμένη περίπτωση ο Κ..., πληρεί 4 από τα 15 κριτήρια του DSM-IV (βλ.πινακ.3). Επομένως, θα πρέπει να διερευνηθεί η πιθανότητα συνύπαρξης του αυτισμού με κάποια άλλη διαταραχή καθώς σύμφωνα με το μοντέλο ESSENCEαν το παιδί πάσχει από αυτισμό, μπορεί να πάσχει και από άλλη ασθένεια (Gillberg, 2010). Σύμφωνα με το DSM-IV, ο αυτισμός μπορεί να σχετίζεται με την Ειδική γλωσσική διαταραχή (ΕΓΔ), τη νοητική υστέρηση, την απραξία ή την δυσαρθρία.

Ειδικότερα, τα πιο κοινά χαρακτηριστικά της ΕΓΔ (Bishop, 2006), τα οποία υπάρχουν και στον Κ..., είναι η καθυστέρηση λόγου μέχρι τα 2 έτη, φτωχό συμβολικό παιχνίδι και κοινωνική μίμηση (Βογινδρούκας, 2005), διαταραχή στην ακουστική αντίληψη (Henry et al, 2011), καθώς και άλλου είδους μη γλωσσικά προβλήματα όπως κινητικές διαταραχές (Ullman et al, 2005). Επισημαίνεται, ωστόσο, ότι η ΕΓΔ δεν συνοδεύεται από άλλες διαταραχές, όπως η νοητική υστέρηση, η βαρηκοΐα, ο αυτισμός, οι κινητικές δυσλειτουργίες και οι νευρολογικές ή ψυχολογικές διαταραχές (Βογινδρούκας, 2005). Συνεπώς, είναι πιθανό ο Κ..., να εμφανίζει ΕΓΔ εν απουσία αυτισμού, αλλά μπορεί και να μην εμφανίζει ΕΓΔ στην περίπτωση ύπαρξης αυτισμού.

Επιπλέον, συμπτώματα γλωσσικής καθυστέρησης και καθυστέρηση στον εκφραστικό λόγο (Stackhouse,1992), αδυναμία στην κίνηση των ποδιών και των χεριών και σιελόρροια αποτελούν συμπτώματα της απραξίας. Σύμφωνα με τα ευρήματα του Κ..., είναι πιθανό να πάσχει και από απραξία.

Επιπρόσθετα, ο αυτισμός μπορεί αρκετά συχνά να συνυπάρχει με τη νοητική υστέρηση. Ορισμένα γνωρίσματα των αυτιστικών ατόμων, όπως η καθυστέρηση στην ομιλία, η απομόνωση και η ανικανότητα πρακτικών προβλημάτων, τα οποία έχουν βρεθεί και στον Κ..., υπάρχουν και στα νοητικά καθυστερημένα άτομα (Frith,1999). Ακόμη, η νοητική υστέρηση μπορεί να συνυπάρχει με την επιληψία, την διαταραχή διαγωγής, και τις σωματικές αναπηρίες. Επομένως, δεν μπορούμε να αποκλείσουμε την πιθανότητα της συνύπαρξης του αυτισμού με την νοητική υστέρηση στον Κ....

Τέλος, σύμφωνα με όλα τα παραπάνω στοιχεία αλλά και με βάση το DSM-IV τα χαρακτηριστικά που εντοπίζονται στον Κ..., δεν παρατηρούνται μόνο στην περίπτωση του αυτισμού αλλά και σε άλλες διαταραχές. Επίσης, παρατηρούμε ότι στον Κ... πληρούνται κάποια από τα κριτήρια του ESSENCE όπως είναι προβλήματα που σχετίζονται με τη σίτιση καθώς και διαταραχή στον συντονισμό των κινήσεων τα οποία, ωστόσο, δεν εντάσσονται στον αυτισμό κατά DSM-IV(βλ.πινακ.3).Επομένως, είτε υπάρχει η περίπτωση ο Κ..., να παρουσιάζει αυτισμό μαζί με κάποια άλλη διαταραχή είτε μόνο μια άλλη διαταραχή όπως είναι η ΕΓΔ η οποία δεν συνυπάρχει με τον αυτισμό.

Εν κατακλείδι, προκειμένου να γίνει η έγκυρη και ακριβής διάγνωση του Κ... και σύμφωνα με τα κριτήρια του ESSENCE το παιδί θα πρέπει να παραπεφθεί και να παρακολουθηθεί από επισκέπτες υγείας, νοσηλευτές, κοινωνικούς λειτουργούς, ειδικούς της εκπαίδευσης, παιδίατρος, παθολόγους, λογοθεραπευτές, παιδονευρολόγους, παιδοψυχιάτρους, ψυχολόγους, νευροφυσιολόγους, οδοντίατρος, κλινικούς γενετιστές, εργοθεραπευτές και φυσιοθεραπευτές (Gillberg, 2010) προκειμένου να υπάρξει μια ολιστική προσέγγιση από τη διάγνωση έως τη θεραπεία με σκοπό να αποκλειστεί η διάγνωση μιας μόνο διαταραχής (Gillberg et al, 2013).

Πίνακας 3: Κριτήρια διάγνωσης αυτισμού κατά DSM-IV, ESSENCE και ανάλογες συμπεριφορές παιδιού (Κ...)

Κριτήρια DSM-IV	Κριτήρια ESSENCE	Ευρήματα
Ανεπάρκεια στη χρήση πολλαπλών μη λεκτικών συμπεριφορών όπως βλεμματική επαφή, στάση του σώματος, έκφραση του προσώπου και	Προβλήματα στην επικοινωνία	Αδυναμία να μιλήσει με νοήματα.

χειρονομίες για τη ρύθμιση της κοινωνικής αλληλεπίδρασης		
Αποτυχία ανάπτυξης ισότιμων σχέσεων που να ανταποκρίνονται στο αναπτυξιακό του επίπεδο	Διαταραχές στην κοινωνική αλληλεπίδραση	_____
Στερεότυποι και επαναληπτικοί κινητικοί μαννερισμοί (π.χ. χτύπημα ή στράβωμα χεριού ή δακτύλου ή πολύπλοκες κινήσεις ολόκληρου του σώματος).	_____	Πεταρίσματα
Έλλειψη αυθόρμητης προσπάθειας να μοιραστεί απόλαυση, ενδιαφέροντα ή επιτεύξεις με άλλους ανθρώπους (π.χ. αδυναμία να υποδεικνύει, να θέτει ή να τονίζει θέματα ενδιαφέροντος).	_____	_____
Έλλειψη ποικίλου, αυθόρμητου παιχνιδιού με παίξιμο ρόλων ή κοινωνικού μιμητικού παιχνιδιού, που να ανταποκρίνεται στο αναπτυξιακό του επίπεδο	_____	Αδυναμία να συμμετέχει σε παιχνίδι προσποίησης και να μιμηθεί άλλες κινήσεις ενηλίκων
Καθυστέρηση ή πλήρης έλλειψη προφορικού λόγου (που δεν συνοδεύεται από προσπάθεια αναπλήρωσης μέσα από εναλλακτικούς τρόπους επικοινωνίας, όπως οι χειρονομίες ή η μίμηση).	Προβλήματα στη γλώσσα	Αδυναμία να μιλήσει, καθυστέρηση του λόγου
Αδυναμία να ξεκινήσει ή να συνεχίσει μια συζήτηση με άλλα άτομα (σε άτομα με λόγο)	_____	_____
Στερεότυπη και επαναληπτική χρήση της γλώσσας ή χρήση ιδιοσυγκρασιακής γλώσσας	_____	_____

Έλλειψη κοινωνικής ή συναισθηματικής αμοιβαιότητας	Συναισθηματική δυσλειτουργία	_____
Έντονη ενασχόληση με ένα ή περισσότερα στερεοτυπικά και περιορισμένα μοτίβα ενδιαφέροντος η οποία είναι μη-φυσιολογική είτε σε ένταση είτε σε εστίαση	Προβλήματα συμπεριφοράς συμπεριλαμβανομένων της επιμονής στην ομοιότητα	_____
Εμφανώς άκαμπτη εμμονή σε ιδιαίτερες, μη-λειτουργικές πράξεις ρουτίνας ή τελετουργίες	Ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή	_____
Επίμονη ενασχόληση με μέρη αντικειμένων	Προβλήματα συμπεριφοράς συμπεριλαμβανομένων της επιμονής στην ομοιότητα	_____
_____	Συντονισμός των κινήσεων	_____
_____	Αντίληψη	Αδυναμία αντίληψης στο άκουσμα του ονόματός του, αδυναμία αντίληψης λεκτικών οδηγιών
_____	Προβλήματα που σχετίζονται με τον ύπνο ή / και τη σίτιση	Αδύναμη μάσηση, τρώει όλα τα φαγητά πολτοποιημένα
_____	Παρορμητικότητα	_____
_____	Προβλήματα προσοχής	_____
_____	Διαταραχή στον συντονισμό των κινήσεων	Μικρή αστάθεια στη βάδιση, ελαφριά κλίση της κεφαλής προς την αριστερή πλευρά Αδυναμεί να πιάσει γραφική ύλη

5.2.2 Διαγνωστικό Profile περιστατικού 2

Στον Γ.....,γεννημένος 02/04/09 πραγματοποιήθηκε παιδοψυχιατρική, λογοπεδική, εκπαιδευτική, φυσιοθεραπευτική αξιολόγηση και ωτοακουστικές εκπομπές. Ανάμεσα στις διαταραχές που εντοπίστηκαν ήταν και η διαταραχή αυτιστικού φάσματος. Η διάγνωση αυτή προήλθε έπειτα μόνο από τις προαναφερθείσες αξιολογήσεις.

Συγκεκριμένα, η παιδοψυχιατρική, εκπαιδευτική και λογοπεδική αξιολόγηση αναφέρουν ότι ο Γ... παρουσιάζει σοβαρές αποκλίσεις και δυσκολίες στην επικοινωνία και τις σχέσεις του με τους συνομηλικούς και τους εκπαιδευτικούς του. Επιπλέον, αναφέρεται ότι είναι μοναχικός και δεν πλησιάζει τους συμμαθητές του και δεν ανταποκρίνεται όταν τον πλησιάζουν τα υπόλοιπα παιδιά. Επίσης δεν ανταποκρίνεται στο κάλεσμα και τις οδηγίες της δασκάλας του (βλ.πινακ.4).

Επιπρόσθετα, έχει αποσπασματική βλεμματική επαφή, γλωσσική διαταραχή 4ο βαθμού με στερεότυπη έκφραση και ανικανότητα περιγραφής και έκφρασης συναισθηματικών καταστάσεων(βλ.πινακ.4).

Τα όσα αναφέραμε παραπάνω εντάσσονται στα διαγνωστικά κριτήρια του DSM-IV για την αυτιστική διαταραχή.

Συγκεκριμένα το DSM-IV αναφέρει ότι τα άτομα αυτά παρουσιάζουν ποιοτική παρέκκλιση στην κοινωνική αλληλεπίδραση κάτι το οποίο είναι ολοφάνερο και στον Γ...Σύμφωνα με το DSM-IV και τα όσα αναφέραμε έχει αξιοσημείωτη ανεπάρκεια στη χρήση πολλαπλών μη λεκτικών συμπεριφορών όπως βλεμματική επαφή, στάση του σώματος, αδυναμία ανάπτυξης ισότιμων σχέσεων που να ανταποκρίνονται στο αναπτυξιακό του επίπεδο (π.χ δυσκολεύεται να επικοινωνήσει και να συνάψει σχέσεις με συνομηλικούς και εκπαιδευτικούς. Επιπλέον, έχει ελλιπή αυθόρμητη προσπάθεια να μοιραστεί ενδιαφέροντα ή επιτεύξεις με άλλους ανθρώπους (π.χ. είναι μοναχικός και δεν ανταποκρίνεται το κάλεσμα των συνομηλικών του) (βλ.πινακ.5).

Οι παροδικά προκλητές ωτοακουστικές εκπομπές εκλύονται αμφοτερόπλευρα. Ωστόσο, για την ασφαλέστερη διάγνωση συνιστάται το παιδί να υποβληθεί σε επανέλεγχο καθώς στα παιδιά με αυτισμό μπορούν πολύ συχνά να εμφανιστούν προβλήματα ακοής (βλ.πινακ.4).

Πίνακας 4: Ανάλυση των ευρημάτων σε σύγκριση με τους διαγνωστικούς ελέγχους

Διαγνωστικοί έλεγχοι	Ευρήματα
Λογοθεραπευτική, εργοθεραπευτική και ψυχολογική αξιολόγηση	Αποσπασματική βλεμματική επαφή Δυσκολία να συνάψει σχέσεις με συνομηλίκους Μοναχικός Δεν ανταποκρίνεται στο κάλεσμα συνομηλίκων Ανικανότητα περιγραφής και έκφρασης συναισθηματικών καταστάσεων Καθυστέρηση στη γλωσσική ανάπτυξη Στερεότυπη επαναληπτική χρήση της γλώσσας
Ωτοακουστικές εκπομπές	Φυσιολογική
MRI	Δεν πραγματοποιήθηκε
Ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (EEG)	Δεν πραγματοποιήθηκε
Διαγνωστικές δοκιμασίες νοητικού επιπέδου	Δεν πραγματοποιήθηκε
fMRI	Δεν πραγματοποιήθηκε
Κυταρρογενετικός έλεγχος	Δεν πραγματοποιήθηκε
Τυμπανόγραμμα	Δεν πραγματοποιήθηκε

Σύμφωνα με το DSM-IV για να διαγνωστεί κάποιος με αυτισμό θα πρέπει να πληρεί 6 από τα 15 κριτήριά του. Στη συγκεκριμένη περίπτωση ο Γ., πληρεί 6 από τα 15 κριτήρια. Επομένως θα μπορούσαμε να πούμε πως η διάγνωση που είχε προκύψει για τον Γ..., είναι και η σωστή (βλ.πινακ. 5).

Ωστόσο, με βάση τις συγκεκριμένες αξιολογήσεις που έγιναν στον Γ..., δεν μπορούμε να είμαστε σίγουροι ότι η διάγνωση αυτή είναι και η σωστή. Διότι για να λάβει κάποιος μια τέτοια διάγνωση έκτος από ήδη αξιολογήσεις που έχουν γίνει και

στον Γ..., θα πρέπει να έχει υποβληθεί και σε κάποιες άλλες ιατρικές εξετάσεις όπως γονιδιακές μετρήσεις, νευροαποικονιστικοί μέθοδοι, αιματολογικές εξετάσεις, έλεγχος μολύβδου κτλ.

Πίνακας 5: Κριτήρια διάγνωσης αυτισμού κατά DSM-IV, ESSENCE και ανάλογες συμπεριφορές παιδιού (Γ..)

Κριτήρια DSM-IV	Κριτήρια ESSENCE	Συμπεριφορές παιδιού
Ανεπάρκεια στη χρήση πολλαπλών μη λεκτικών συμπεριφορών όπως βλεμματική επαφή, στάση του σώματος, έκφραση του προσώπου και χειρονομίες για τη ρύθμιση της κοινωνικής αλληλεπίδρασης	Προβλήματα στην επικοινωνία	Αποσπασματική βλεμματική επαφή.
Αποτυχία ανάπτυξης ισότιμων σχέσεων που να ανταποκρίνονται στο αναπτυξιακό του επίπεδο	Διαταραχές στην κοινωνική αλληλεπίδραση	Δυσκολία να συνάψει σχέσεις με συνομηλίκους. Μοναχικός
Έλλειψη αυθόρμητης προσπάθειας να μοιραστεί απόλαυση, ενδιαφέροντα ή επιτεύξεις με άλλους ανθρώπους (π.χ. αδυναμία να υποδεικνύει, να θέτει ή να τονίζει θέματα ενδιαφέροντος).	_____	Δεν ανταποκρίνεται στο κάλεσμα συνομηλίκων.
Έλλειψη ποικίλου, αυθόρμητου παιχνιδιού με παίξιμο ρόλων ή κοινωνικού μιμητικού παιχνιδιού, που να ανταποκρίνεται στο αναπτυξιακό του επίπεδο	_____	_____
Καθυστέρηση ή πλήρης έλλειψη προφορικού λόγου (που δεν συνοδεύεται από προσπάθεια αναπλήρωσης μέσα από	Προβλήματα στη γλώσσα	Καθυστέρηση στη γλωσσική ανάπτυξη.

εναλλακτικούς τρόπους επικοινωνίας, όπως οι χειρονομίες ή η μίμηση).		
Στερεότυποι και επαναληπτικοί κινητικοί μαννερισμοί (π.χ. χτύπημα ή στράβωμα χεριού ή δακτύλου ή πολύπλοκες κινήσεις ολόκληρου του σώματος).	_____	_____
Στερεότυπη και επαναληπτική χρήση της γλώσσας ή χρήση ιδιοσυγκρασιακής γλώσσας	Προβλήματα στη γλώσσα	Στερεότυπη επαναληπτική χρήση της γλώσσας
Αδυναμία να ξεκινήσει ή να συνεχίσει μια συζήτηση με άλλα άτομα (σε άτομα με λόγο)	Προβλήματα στη γλώσσα	_____
Έλλειψη κοινωνικής ή συναισθηματικής αμοιβαιότητας	Συναισθηματική δυσλειτουργία	Ανικανότητα έκφρασης συναισθηματικών καταστάσεων
Έντονη ενασχόληση με ένα ή περισσότερα στερεοτυπικά και περιορισμένα μοτίβα ενδιαφέροντος η οποία είναι μη-φυσιολογική είτε σε ένταση είτε σε εστίαση	Προβλήματα συμπεριφοράς συμπεριλαμβανομένων της επιμονής στην ομοιότητα	_____
Εμφανώς άκαμπτη εμμονή σε σε ιδιαίτερες, μη-λειτουργικές πράξεις ρουτίνας ή τελετουργίες.	Ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή	_____
Επίμονη ενασχόληση με μέρη αντικειμένων	Προβλήματα συμπεριφοράς συμπεριλαμβανομένων της επιμονής στην ομοιότητα	_____
_____	Προβλήματα που σχετίζονται με τον ύπνο ή / και τη σίτιση	_____
_____	Παρορμητικότητα	_____

_____	Προβλήματα προσοχής	_____
_____	Διαταραχή στον συντονισμό των κινήσεων	_____

Επιπλέον, σύμφωνα με το DSM-IV τα χαρακτηριστικά που εντοπίζονται στον Γ., εκτός από τον αυτισμό εντοπίζονται και σε άλλες διαταραχές. Επομένως, λόγω των ελλιπών εξετάσεων που πραγματοποιήθηκαν στο Γ..., δεν μπορούμε να προβούμε σε ακριβή διάγνωση και να αποκλείσουμε την περίπτωση συνύπαρξης του αυτισμού με άλλη διαταραχή ή την ύπαρξη κάποιας άλλης διαταραχής.

Σύμφωνα με το μοντέλο ESSENCE, ο αυτισμός μπορεί να συνυπάρχει με άλλες διαταραχές και πιο συγκεκριμένα σύμφωνα με το DSM-IV, ο αυτισμός μπορεί να σχετίζεται με την Ειδική γλωσσική διαταραχή, την νοητική υστέρηση και την απραξία. Κάποια από τα χαρακτηριστικά που παρατηρούνται στον Γ....., εντοπίζονται και στην ΕΓΔ, όπως είναι η ανικανότητα περιγραφής και έκφρασης συναισθηματικών καταστάσεων κτλ. Ωστόσο, η ΕΓΔ δεν συνοδεύεται από άλλες διαταραχές, όπως η νοητική υστέρηση, η βαρηκοΐα, ο αυτισμός, οι κινητικές δυσλειτουργίες και οι νευρολογικές ή ψυχολογικές διαταραχές (Βογινδρούκας, 2005). Επομένως, αποκλείουμε τη συνύπαρξη της ΕΓΔ με τον αυτισμό.

Επιπλέον, χαρακτηριστικά που εντοπίζονται στον Γ.. και στον αυτισμό παρατηρούνται και στην απραξία όπως είναι η καθυστέρηση ανάπτυξης λόγου. Επομένως δεν αποκλείουμε την περίπτωση της συνύπαρξης του αυτισμού με την απραξία.

Επιπρόσθετα, υπάρχει συχνή συνύπαρξη του αυτισμού με τη νοητική υστέρηση. Καθώς ορισμένα γνωρίσματα των αυτιστικών ατόμων, όπως η καθυστέρηση στην ομιλία, η απομόνωση και η ανικανότητα πρακτικών προβλημάτων υπάρχουν και στα νοητικά καθυστερημένα άτομα (Frith, 1999). Επιπλέον, η νοητική υστέρηση μπορεί να συνυπάρχει με την επιληψία, την διαταραχή διαγωγής, και τις σωματικές αναπηρίες. Επομένως κάτι ανάλογο μπορεί να συμβαίνει και στην περίπτωση του Γ....

Τέλος, όπως είχε αναφέρει και ο Filipek και οι συνεργάτες του, τα παιδιά τα οποία βρίσκονται στο φάσμα του αυτισμού θα πρέπει να έχουν υποβληθεί σε εκλογικές

εξετάσεις, να έχουν υποβληθεί σε αισθητικοκινητική και νευρολογική αξιολόγηση, εξέταση για δηλητηρίαση από μόλυβδο και για προσαρμοστική συμπεριφορά.

Εν κατακλείδι, για να γίνει μια έγκυρη και ακριβής διάγνωση του Κ.... και σύμφωνα με τα κριτήρια του ESSENCE το παιδί θα πρέπει να παραπεφθεί και να παρακολουθεί από επισκέπτες υγείας, νοσηλευτές, κοινωνικούς λειτουργούς, ειδικούς της εκπαίδευσης, παιδιάτρους, παθολόγους, λογοθεραπευτές, παιδονευρολόγους, παιδοψυχιάτρους, ψυχολόγους, νευροφυσιολόγους, οδοντίατρους, κλινικούς γενετιστές, εργοθεραπευτές και φυσιοθεραπευτές (Gillberg, 2010) προκειμένου να υπάρξει μια ολιστική προσέγγιση από τη διάγνωση έως τη θεραπεία με σκοπό να αποκλειστεί η διάγνωση μιας μόνο διαταραχής (Gillberg et al, 2013).

Συμπεράσματα

Ο αυτισμός είναι μια διαταραχή που ανήκει στις διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές. Το φάσμα των διάχυτων αναπτυξιακών διαταραχών είναι πολύ μεγάλο με αποτέλεσμα παιδιά με την ίδια διαταραχή να εμφανίζουν διαφορετικά συμπτώματα, επομένως και διαφορετική κλινική εικόνα. Συνεπώς, τα παιδιά με αυτισμό δεν παρουσιάζουν τις ίδιες δυσκολίες σε όλους τους τομείς. Επιπλέον, σημειώνεται ότι τόσο η αιτιολογία όσο και η συμπτωματολογία του αυτισμού ποικίλλει. Γενικά, υπάρχουν πολλές θεωρίες και διαφορετικές προσεγγίσεις γύρω από τη φύση του αυτισμού, ωστόσο ακόμη δεν έχει διευκρινιστεί έγκυρα και απόλυτα τι είναι αυτό το οποίο προκαλεί τον αυτισμό.

Για το λόγο αυτό, θα πρέπει να υπάρχουν ειδικές διαγνωστικές ομάδες έτσι ώστε να γίνεται η έγκαιρη και πολυπαραγοντική διάγνωση του αυτισμού. Η πολυπαραγοντική διάγνωση μπορεί να επιτευχθεί με τη χρήση ειδικών διαγνωστικών εργαλείων, όπως και με τη χρήση ειδικών διαγνωστικών μεθόδων. Μέσω, λοιπόν, της σωστής και έγκαιρης διάγνωσης γίνεται εφικτό να υπάρχει και έγκαιρη θεραπεία καθώς επίσης κατάλληλη ενημέρωση και στήριξη της οικογένειας των αυτιστικών ατόμων.

Όσον αφορά τη θεραπευτική προσέγγιση του αυτισμού, δεν υπάρχει ακόμη αποτελεσματική θεραπεία που να στοχεύει στην πλήρη αποκατάσταση. Ωστόσο, κατά καιρούς έχουν γίνει διαφορετικές προσεγγίσεις για τη θεραπεία του αυτισμού.

Τέλος, αξίζει να σημειωθεί ότι για τα άτομα με αυτισμό είναι υψίστης σημασίας η πρόωμη και έγκαιρη διάγνωση καθώς και η πρόωμη παρέμβαση.

Συμπερασματικά, μπορούμε να αναφέρουμε ότι τα ευρήματα που προέκυψαν από τις προαναφερθείσες αξιολογήσεις σχετίζονται με τον αυτισμό. Ωστόσο δεν μπορούμε να είμαστε σίγουροι πως πρόκειται για διαταραχή αυτιστικού φάσματος ή συνύπαρξης του αυτισμού με κάποια άλλη διαταραχή.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

ΕΛΛΗΝΟΓΛΩΣΣΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Βαλαμουτοπούλου, Χρ. & Κουτελέκος, Ι. (2009). Το σύνδρομο Asperger στα παιδιά. Το βήμα του Ασκληπιού.
- Βάρβογλη, Λ. (2005). Τι συμβαίνει στο Παιδί. Νευροεξελικτικές Διαταραχές της παιδικής και της Εφηβικής Ηλικίας. Αθήνα: Καστανιώτη.
- Βάρβογλη, Λ. (2006). Η διάγνωση του Αυτισμού. Αθήνα: Καστανιώτη
- Βογινδρούκας, Ι. (2002) .Η ανάπτυξη του λόγου σε παιδιά με αυτισμό και βαριές διαταραχές στην επικοινωνία. Ιωάννινα .
- Βογινδρούκας, Ι. & Sherratt, D. (2005). Οδηγός εκπαίδευσης παιδιών με διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές. 3η έκδοση. Αθήνα: Ταξιδευτής.
- Βογινδρούκας, Ι. (2005). Σημειώσεις για το μάθημα της Ειδικής Γλωσσικής Ανεπάρκειας, Πρόγραμμα Εξειδίκευσης, Πανεπιστήμιο Μακεδονίας.
- Βογινδρούκας ,Ι. Καλομοίρης, Γ. Παπαγεωργίου, Β. (2007). Αυτισμός: Θέσεις και προσεγγίσεις. Αθήνα: Ταξιδευτής.
- Γενά, Α.(2002). Αυτισμός και διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές: Αξιολόγηση –Διάγνωση –Αντιμετώπιση. Αθήνα: Leaderbooks.
- Γκονέλα, Ε . (2006). Αυτισμός-Εκπαιδευτικές και θεραπευτικές προσεγγίσεις. Αθήνα: Παπαζήση.
- Γκονέλα, Ε. Χ. (2006). Αυτισμός, αίνιγμα και πραγματικότητα .Από την θεωρητική προσέγγιση στην Εκπαίδευση για γονείς και εκπαιδευτικούς. Γενικής και Ειδικής αγωγής και Νηπιαγωγούς. Αθήνα: Οδυσσεάς.
- Διεθνές Επιστημονικό Συμπόσιο .(2003) << Το πάζλ του αυτισμού>>. Λάρισα.. Σύλλογος γονέων κηδεμόνων και φίλων αυτιστικών ατόμων Ν.Λάρισας.
- Δοκίμια Επιμόρφωσης Αναδόμηση. (2000) με θέμα: << Τι ξέρουμε για τον αυτισμό>> Αθήνα.
- Ευδοκίμου-Παπαγεωργίου,Ρ.(1999). Δραματοθεραπεία, μουσικοθεραπεία. Η επέμβαση της τέχνης στη ψυχοθεραπεία. Θεωρία – Ασκήσεις – Εφαρμογές. Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα (γ' έκδοση).
- Ζωοδόχος Πηγή, Αυτισμός (2008). Ηράκλειο – Κρήτης: Γ. Δετοράκης Α.Ε.Β.Ε.
- Κάκουρος, Ε. Μανιαδάκη, Κ. (2005). Ψυχοπαθολογία παιδιών και εφήβων. Αναπτυξιακή προσέγγιση. Αθήνα: Τυπωθήτω .
- Καλύβα, Ε. (2005) .Αυτισμός : Εκπαιδευτικές και θεραπευτικές προσεγγίσεις. Αθήνα: Παπαζήση.
- Κανέννου Κ.,(2010), Συμβουλευτική και θεραπεία οικογένειας, Αθήνα, εκδόσεις Παπαζήση.
- Καραντάνος, Γ. & Φρανσίς, Κ. (2003). Αυτισμός-Διάχυτες Αναπτυξιακές Διαταραχές. Ίδρυμα παιδί «Η Παμμακάριστος».
- Καρατόπης Α. , Κανδαράκης Ι., (2007). Απεικόνιση Μαγνητικού Συντονισμού. Πανεπιστημιακές εκδόσεις Αράκυνθος.

- Καρτασίδου, Λ. (2006). Μουσική παιδαγωγική, Μουσική εκπαίδευση στην Ειδική αγωγή, μουσικοθεραπεία. Σύγχρονες τάσεις και προοπτικές. (Πρακτικά Ημερίδας), Πανεπιστήμιο Μακεδονίας.
- Κολλάτος, Δ.(1984). Αυτό το παιδί είναι μόνο του. Ανθολόγηση των προβλημάτων του αυτιστικού παιδιού. Αθήνα: Δανιάς .
- Κρουσταλάκης, Γ. (1998). Παιδιά με ιδιαίτερες ανάγκες στην οικογένεια και το σχολείο –Ψυχοπαιδαγωγική παρέμβαση. Αθήνα: αυτοέκδοση.
- Κυπριωτάκης, Α. (1995). Τα αυτιστικά παιδιά και η αγωγή τους. Ηράκλειο: Γρηγόρης.
- Κυπριωτάκης, Η. (2003). Τα αυτιστικά παιδιά και η αγωγή τους. Ηράκλειο: Παπαγεωργίου.
- Κωνστανταρέα ,Μ.(2001). Παιδικός αυτισμός. Στο Τσιαντής, Γ ., Μανολόπουλος ,Σ. (2001) .Σύγχρονα θέματα παιδοψυχιατρικής. Αθήνα: Καστανιώτη.
- Κωνστανταρέα ,Μ.(1988).Παιδικός αυτισμός. Στο Τσιαντής, Γ ., Μανολόπουλος ,Σ. (1988) .Σύγχρονα θέματα παιδοψυχιατρικής. Αθήνα: Καστανιώτη.
- Λογοθέτη, Ι & Μυλωνά, Ι. (1996). Νευρολογία. Θεσσαλονίκη: UniversityStudioPress.
- Μάνος, Ν. (1997).Βασικά στοιχεία κλινικής ψυχιατρικής. Θεσσαλονίκη: Studiopress.
- Μπεζεβέγκης, Η. (1987). Εξελικτική Ψυχολογία. Αθήνα: Πανεπιστημίου Αθηνών.
- Μπεζεβέγκης, Η. (1989). Εξελεγκτική ψυχολογία. Αθήνα: Εκδόσεις Πανεπιστημίου Αθηνών.
- Νότας, Σ., & Μαυροπούλου, Σ. (2004). Το παζλ του αυτισμού. Πρακτικά διεθνούς επιστημονικού συμποσίου. Τον τίτλο. Λάρισα: ‘Έλλα’.
- Παιδιατρική Βορείου Ελλάδος
- Πανελλήνιος Σύλλογος Λογοπεδικών (2007). ΑΥΤΙΣΜΟΣ: θέσεις και προσεγγίσεις. Αθήνα: Ταξιδευτής.
- Πήτα, Ρ& Κιοσέογλου, Σ.(2004). Νευροεπιστήμη της γλώσσας. Θεσσαλονίκη : UniversityStudioPress.
- Πρίνου-Πολυχρονιάδου, Λ. (1989). Μουσική και ψυχολογία. Εισαγωγή στη μουσικοθεραπεία. Ανθρώπινες σχέσεις – αγωγή – συμπεριφορά. Αθήνα: Θυμάρι.
- Σταμάτης ,Σ. (1987). Οχυρωμένη σιωπή. Αθήνα : Γλάρος.
- Συνοδινού, Κ. (1996). Ο παιδικός αυτισμός. Αθήνα : Καστανιώτη.
- Συνοδινού, Κ. (2001) .Παιδικός αυτισμός: Θεραπευτική προσέγγιση. Αθήνα: Καστανιώτη.
- Τσιαντής, Γ., Μανολόπουλος, Σ. (1998). Σύγχρονα Θέματα Παιδοψυχιατρικής, Αθήνα: Καστανιώτης.
- Υ.Π.Ε.Π.Θ. (2004). Διαθεματικό Ενιαίο Πλαίσιο Προγράμματος Σπουδών και Αναλυτικά Προγράμματα Σπουδών Υποχρεωτικής Εκπαίδευσης για Αυτισμό. Αθήνα. ΟΕΔΒ
- Υ.Π.Ε.Π.Θ. Παιδαγωγικό Ινστιτούτο. (2004). Αναλυτικά Προγράμματα Σπουδών. Οδηγός για Μαθητές με ιδιαίτερες Νοητικές Ικανότητες & Ταλέντα. Αθήνα. Τμήμα Ειδικής Αγωγής. Ανακτημένο στις 16/7/2012 από τον δικτυακό τόπο: (www.pi-schools.gr)

- Υ.Π.Ε.Π.Θ. Παιδαγωγικό Ινστιτούτο. (2004). Αναλυτικά Προγράμματα Σπουδών για παιδιά με αυτισμό. Αθήνα. Ανακτημένο στις 30/7/2012 από τον δικτυακό τόπο: www.pi-schools.gr
- Φρανσίζ, Κ. (2007). Διάχυτες Αναπτυξιακές Διαταραχές ή Διαταραχές του Αυτιστικού Φάσματος. Διαναπηρικός Οδηγός Εξειδίκευσης (ΕΠΕΑΕΚ). Αθήνα: Πάντειο Πανεπιστήμιο Κοινωνικών και Πολιτικών Επιστημών.
- Χίτογλου-Αντωνιάδου, Μ. Κεκές, Γ. Χίτογλου-Χατζή, Γ. (2000). Αυτισμός- Ελπίδα. Θεσσαλονίκη: UniversityStudiopress.

ΞΕΝΟΓΛΩΣΣΗ ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Aarons, M& Gittens, T. (1999). The handbook of autism .A guide for parents and professionals. London: Routledge.
- Adamson, E., (1984). Art as Healing. London: Coventure.
- American Psychiatric Association (APA). (1994). Diagnostic and statistical manual of mental disorders, 4th edn (DSM-IV). Washington, DC: APA.
- American Psychiatric Association (APA). (2000). Diagnostic and statistical manual of mental disorders, 4th edn (DSM-IV-TR). Washington, DC: APA
- American Speech-Language-Hearing Association, (1991).
- Anderson, E. (2002). Augmentative communication and autism. A comparison of sign language and the picture exchange communication system. The sciences and engineering.
- Attwood, A., Frith, U. & Hermelin, B. (1988). The understanding and use of interpersonal gestures by autistic and Down's children. Journal of autism and developmental disorders, part: 18.
- Bachevalier, J., (1994). Medial temporal lobe structures and autism: a review of clinical and experimental findings. Neuropsychologia 32, 627-648.
- Baker, P., Piven, J., Schwartz, S., Patil, S. (1994). Duplication of chromosome 15q11-13 in two individuals with autistic disorder. J. Autism Dev. Disord. 24: 529-535.
- Barinaga, M . (1997). What makes brain neurons run. Science.
- Baron-Cohen, S. et al (2000). Early identification of autism: the Checklist for Autism in Toddlers (CHAT). Journal of the Royal Society of Medicine 93 , 521-525.
- Baron-Cohen, S., Wheelwright S., Skinner R., Martin J., and Clubley E.. (2001). The Autism-Spectrum Quotient (AQ): Evidence from Asperger Syndrome/High-Functioning Autism, Males and Females, Scientists and Mathematicians.
- Bauman, M.L., & Kemper, T.L. (2004) Neuroanatomic observations of the brain in autism: a review and future directions. International Journal of Developmental Neuroscience. 23 (2-3), 183-187.

- Bayley, A., Philips, W., Rutter, M. (1996). Autism: Towards and Integration of clinical, genetic, neuropsychological and neurobiological perspectives. Children Psychological Psychiatry of London.
- BBC Medical Disorders Database.
- Berument S. K., Rutter M., Lord C., Pickles A., Bailey A., (1999). Autism Screening Questionnaire: Diagnostic validity British Journal of Psychiatry 175: 444–451.
- Bishop, D.V.M. (2006). What causes specific language impairment in children ? Current Directions in Psychological Science.
- Bolte, S., & Poustka, F. (2004). Comparing the intelligence profiles of savant and nonsavant individuals with the autistic disorder. *Intelligence*, 32 (2),121-131.
- Bonati, M. T., Finelli, P., Giardino, D., Gottardi, G., Roberts, W., Larizza, L. (2005). Trisomy 15q25.2-qter in an autistic child: genotype-phenotype correlations. *Am. J. Med. Genet.* 133A: 184-188.
- Bondy, A. & Frost, L. (2002). A picture's Worth: PECS and other visual Communication Strategies in Autism. United States of America: Woodbine House
- Boucher, J. (1999). Editorial: interventions with children with autism methods based on play. *Child Language Teaching and Therapy*
- Bourgeron T. (2016). The genetics and neurobiology of ESSENCE: The third Birgit Olsson lecture, *Nordic Journal of Psychiatry*, 1-3.
- Bricker, D., & Squires, J. (1999). *The Ages and Stages Questionnaires* (2nd ed.). Baltimore, MD, Paul H. Brookes.
- Brigance, A. (1986). *The BRIGANCE® Screens*. North Billerica, MA: Curriculum Associates.
- Brock,R., Stephen E., Jimerson, Shane R., Hansen, Robin L., (2006). *Identifying, Assessing, and Treating Autism at School*. USA: Springer.
- Brown, S. L. (2004). (Μτφρ. Νικολακάκη, Μ.). *Αυτισμός* . Αθήνα: Εκδόσεις Σαββάλας.
- Bunday, S., Hardy, C., Vickers, S., Kilpatrick, M. W., Corbett, J. A. (1994). Duplication of the 15q11-13 region in a patient with autism, epilepsy and ataxia. *Dev. Med. Child Neurol.* 36: 736-742.
- Burnside, R. D., Pasion, R., Mikhail, F. M., Carroll, A. J., Robin, N. H., Youngs, E. L., Gadi, I. K., Keitges, E., Jaswaney, V. L., Papenhausen, P. R., Potluri, V. R., Risheg, H., Rush, B., Smith, J. L., Schwartz, S., Tepperberg, J. H., Butler, M. G. (2011). Microdeletion/microduplication of proximal 15q11.2 between BP1 and BP2: a susceptibility region for neurological dysfunction including developmental and language delay. *Hum. Genet.* 130: 517-528.
- By Brenda S. Myles, Stacey J. Bock, and Richard L. Simpson *Ages: 5 to 18 year.* (2001), *ASDS: Asperger's Syndrome Diagnostic Scale*
- Cadman, D., Chambers, L. W., Walter, S. D., Feldman, W., Smith, K., & Ferguson, R. (1984). The usefulness of the Denver Developmental Screening Test to predict kindergarten problems in a general community population. *American Journal of Public Health*, 74, 1093–1097.
- Camp, B. W., van Doorninck, W., Frankenburg, W., & Lampe, J. (1977). Preschool developmental testing in prediction of school problems. *Clinical Pediatrics*, 16, 257–263.

- Case-Smith, J. & Bryan, T. (1999) The effects of occupational therapy with a sensory integration emphasis on preschool-age children with autism. *American Journal of Occupational Therapy*, 53 (5), 489-497.
- Chakrabarti, S&Forbonne, E.(2001) . Pervasive Developmental Disorder in preschool children. *Journal of the American*, 285, 3093-3099.
- Charman T., Baron-Cohen S., Sweetenham J., Baird G., Cox A., Drew A.(2001). Testing joint attention, imitation, and play as infancy precursors to language and theory of mind. *Cognitive Development*, 15, 481-498.
- Charman, T., Yirmiya N., Zelazo P.,Burac J., (2001). *Development of Autism: Perspectives from Theory and Research*. Trade Cloth, Erlbaum.
- Coleman, M& Gillberg, C. (1985) . *The biology of Autistic Syndrome*. New York : Pruger.
- Collia – Faherty , C. (1999). Κατανόηση του αυτισμού. Στο αυτισμός . Ένας ύμνος για την επικοινωνία. Κατανόηση του αυτισμού και των εκπαιδευτικών στρατηγικών. Πρακτικά ημερίδας, Θεσσαλονίκη- Αθήνα, 1999. (Μτφρ), Χατζηδημητρίου, Χ., Παπαγεωργίου, Β. Αθήνα : ΕΕΠΙΑΑ.
- Collia -Faherthy, C.(2003) . Τι σημαίνει για μένα. (Μτφρ: Παπαγεωργίου, Β) Αθήνα : Ελληνικά Γράμματα.
- Cullain, E. (2002). The effects of social stories on anxiety levels and excessive behavioral expressions of elementary school-aged children with autism. *Dissertation Abstracts International*. Humanities and social sciences
- Cumine, V., Leach, J & Stevenson ,G. (2000). *Autism in the Early years. A Practical Guide* David Fulton Rublishers . London.
- Delion, P. (2000). Τα βρέφη σε αυτιστικό κίνδυνο. Θεσσαλονίκη: University Studio Press.
- de Bildt, A., Systema, S., Ketelaars, C., Kraijer, D. et al. (2004). Interrelationship between Autism Diagnostic Observation Schedule – Genetic (ADOS – G), Autism Diagnostic Interview – Revised (ADI – R), and the Diagnostic and Statistic Manual of Mental Disorder (DSM – IV – TR). *Classification in Children and Adolescents with Mental Retardation*. *Journal of Autism and Developmental disorder*.
- Dempsey, I. & Foreman, P. (2001). A review of educational approaches for individuals with autism. *International Journal of Disability, Development and Education*.
- Diamond, K. E. (1987). Predicting school problems from preschool developmental screening: A four-year followup of the Revised Denver Developmental Screening test and the role of parent report. *Journal of the Division of Early Childhood*, 11, 247–253.
- DSM - IV - TR εγχειρίδιο διαφορικής διάγνωσης (2006). Αθήνα: Πασχαλίδης
- DSM-IV: *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (4th Edition), (1994). Washington, DC: American Psychiatric Association. Μετάφραση στα Ελληνικά (1996): Ιατρικές Εκδόσεις ΛΙΤΣΑΣ.
- DSM – official site / NAS / Autism Speaks / Ilona Roth (Understanding Autism in the 21st century
- Durand, B. (μετάφρ. Μπαρμπάτση Μ.) (2001). *Ψυχολογία και Παθολογική Συμπεριφορά: Μια Συνθετική Βιοψυχοκοινωνική Προσέγγιση Β΄ Τόμος*. Αθήνα : Έλλην.

- Evans Jones, L.G. & Rosenbloom, L. (1978). Disintegrative psychosis in childhood. *Developmental Medicine and Child Neurology*.
- Fattig, M., (2007). Famous People with Asperger's Syndrome. *Disabled world*.
- Farbonne, E., du Mazaubrum., C, Cans, C & Gandjean, C. (1997). Autism and associated medical disorders in a french epidemiological survey. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*
- Feinberg, J. (2002). Using social stories to teach specific social skills to individuals diagnosed with autism. *The sciences and engineering*.
- Filipek P., Accardo P., Baranek G., Cook E., Dawson G., Gordon B., Gravel J., Johnson C., Kallen R., Levy S., Minshew N., Prizant B., Rapin., I., Rogers S., Stone W., Teplin S., Tuchman R. and Volkmar F., (1999). The Screening and Diagnosis of Autistic Spectrum Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29, 439-484.
- Filipek, P. A., Juranek, J., Smith, M., Mays, L. Z., Ramos, E. R., Bocian, M., Masser-Frye, D., Laulhere, T. M., Modahl, C., Spence, M. A., Gargus, J. J. (2003). Mitochondrial dysfunction in autistic patients with 15q inverted duplication. *Ann. Neurol.* 53: 801-804.
- Flint, J., Knight, S. (2003). The use of telomere probes to investigate submicroscopic rearrangements associated with mental retardation. *Current Opinion in Genetics and Development.* 13, 310-316.
- Forbonne,E., du Mazaubrum., C,Cans, C & Gandjean,C. (1997). Autism and associated medical disorders in a frech epidemiological survey. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 36, 1561-1569.
- Frankenburg, WK, Dodds, J., Archer, P., Shapiro, H., Bresnick, B. (1992). The Denver II: a major revision and restandardization of the Denver Developmental Screening Test. *Pediatrics*, 90 (3), 477- 479.
- Frith, U. (1999) . Αυτισμός: εξηγώντας το αίνιγμα.(Μτφρ: Καλομοίρης, Γ). Αθήνα : Ελληνικά Γράμματα.
- Friedman, J. M., Baross, Á., Delaney, A.D., Ally, A., Arbour, L., Asano, J., Bailey, D.K., Barber, S., Birch, P., Brown-John, M., Cao, M., Chan, S., Charest, D. L., Farnoud, N., Fernandes, N., Flibotte, S., Go, A., Gibson, W.T., Holt, R.A., Jones, J. M., Kennedy, G.C., Krzywinski, M., Langlois, S., Li,H.I., McGillivray, B.C., Nayar, T., Pugh, T. J., Rajcan-Separovic, E., Schein, J.E., Schnerch, A., Siddiqui, A., Van Allen, M. I., Wilson, G., Yong, S.L., Zahir, F., Eydoux, P., and Marco Marra, A. (2006). Oligonucleotide Microarray Analysis of Genomic Imbalance in Children with Mental Retardation. *Am J Hum Genet.* 79(3): 500–513.
- Gillberg, C., Steffenburg S.(1987). Outcome and prognostic factors in infantile autism and sililar conditions: A population-based study of 46 cases followed through puberty. *Journal of Autism and Developmental Disorders*.
- Gillberg, C. (1996). The psychopharmacology of autism and related disorder. *Journal of Psychopharmacology*.
- Gillberg C., 2010. The ESSENCE in child psychiatry: Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations.Institute of Neuroscience and Physiology, Child and Adolescent Psychiatry, University of Goteborg, Sweden. Elsevier.

- Gillberg C., Fernell E., Minnis H. (2013). Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations. *ScientificWorld Journal*.
- Gilroy A. & C. Lee. (2000), *Εικαστικές Τέχνες & Μουσική. Θεραπεία και Έρευνα*, (Μτφρ :Αντωνοπούλου, Μ. και Μαυροϊδόγκονα, Σ.). Περιστέρι: Έλλην.
- Glascoe, F. P. (1994). It's not what it seems. The relationship between parents' concerns and children with global delays. *Clinical Pediatrics*.
- Glascoe, F. P., & Dworkin, P. H. (1995). The role of parents in the detection of developmental and behavioral problems. *Pediatrics*.
- Glascoe, F. P. (1997). Parents' concerns about children's development: prescreening technique or screening test? *Pediatrics*.
- Glascoe, F. P. (1998) Collaborating with parents: Using parents' evaluation of developmental status to detect and address developmental and behavioral problems. Nashville, TN: Ellsworth & Vandermeer.
- Grandin, T.(1995) . The learning style of people with autism : AN autobiography. Arlington: Future Horizons.
- Grandin, T., Scariano, M. (1995). *Διάγνωση: Αυτισμός*. Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα.
- Grant, J., Gittelsohn, A.M. (1972). The Denver Developmental Screening Test compared with the Stanford-Binet test. *Health Service Reports*, 87, 473–476.
- Greenspan, S.I. (1992). Reconsidering the Diagnosis and Treatment of Very Young Children with Autistic Spectrum or Pervasive Developmental Disorder, Zero to Three/National Center for Clinical Infant Programs. Arlington. VA. Volume 13. No. 2.
- Greenwood, H., Layton, G., (1987). 'An Out-patient Art Therapy Group'. *Inscape Journal of Art Therapy*.
- Gresham, M., Beebe-Frankenberger, E. & MacMillan, D. (1999). A selective review of treatments for children with autism: description and methodological considerations. *School psychology review*
- Happe,F. (1994). *Autism: an introduction in psychological theory*. London: UL Press.
- Happe, F. (2003). *Αυτισμός – Σύγχρονη Ψυχολογική Θεώρηση*. (Μτφρ: Στασινός, Αθήνα: Gutenbergy.
- Harper, D. C., & Wacker, D. P. (1983). The efficiency of the Denver Developmental Screening Test for rural disadvantaged pre-school children. *Journal of Pediatric Psychology*, 8, 273–283.
- Hewetson A. (2002). *The Stolen Child: Aspects of Autism and Asperger Syndrome*. Westport CT: Greenwood Publishing Group.
- Howlin, P. (1998). *Children with autism and asperger syndrome. A guide for practitioners and carers*. England: John Wiley and Sons.
- ICD-10: *International Classification of Diseases: Diagnostic Criteria for Research (10th Edition)*, (1992). Geneva, Switzerland: World Health Organization. *Μετάφραση στα Ελληνικά* (1992): Εκδόσεις ΒΗΤΑ.
- Ireton, H. (1992). *Child Development Inventories*. Minneapolis, MN: Behavior Science Systems.

- Ireton, H., & Glascoe, F. P. (1995). Assessing children's development using parents' reports. The Child Development Inventory. Clinical Pediatrics.
- Janzen, J. (1999). Autism: Facts and Strategies for Parents. Therapy Skill Builders.
- Jarrold, C., Boucher, J., and Smith, P. (1996). Generativity deficits in pretend play in autism. *British Journal of Developmental Psychology*, 14 , pp. 275-300.
- Jordan, R., & Powell, S. (2000) .Κατανόηση και διδασκαλία των παιδιών με Αυτισμό. (Μτφρ: Καλύβα, Ε) .Αθήνα : ΕλληνικήΕταιρίαΑυτιστικώνΠαιδιών.
- Kaplan, B.J., Polatajko, H.J., Wilson, B.N., Faris, P.D. (1993). Reexamination of sensory integration treatment: a combination of two efficacy studies. *Journal of Calgary, Alberta, Canada*, 26(5): 342-347.
- Katherine Killick & Joy Schaverien. (1997), *Art, Psychotherapy and Psychosis*, First published by Routledge 27 Church Road, Hove, East Sussex, BN3 2FA
- Kiernan, C. (1983). The use of nonvocal communication techniques with autistic individuals. *Journal of child psychology and psychiatry*
- Koyama.A. (2005). A review on the neuroscience of autism unpublished.
- Langworthy-Lam, M., Aman, G. & VanBourgondien, E. (2002). Prevalence and patterns of use of psychoactive medicines in individuals with autism in the autism society of North Carolina. *Journal of child and adolescent psychopharmacology*.
- Lees & Urwin (2005), *Children with Language disorders (2nd ed.)*, London, Whurr Publishers
- Lennard-Brown, S. (2004). *Αυτισμός*. Αθήνα: Σαββάλας.
- Lindquist, G. T. (1982). Preschool screening as a means of predicting later reading achievement. *Journal of Learning Disabilities*, 15, 331–332.
- Lord C., Rutter M., Le Couteur A.(1994).Autism Diagnostic interview :A revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*.
- Lord, C. & Rutter, M. (1995). Autism Diagnostic Observation Schedule.
- Lord, C. et al. (2000). The Autism Diagnostic Observation Schedule Genetic: A standard measure of social and communication deficits associated with spectrum of autism. *Journal of Occupation Therapy*.
- Lotter V. (1966). Epidemiology of autistic conditions in young children. *Social Psychiatry*
- MacDuff, S., Krantz, J. & McClannahan, E. (1993). Teaching children with autism to use photographic activity sheets: Maintenance and generalization of complex response chains. *Journal of applied behavior analysis*.
- Marcus, L. (2004). Structed teaching in www.teacch.com
- Menten, B., Maas, N., Thienpont, B. et al (2006). Emerging patterns of cryptic chromosomal imbalance in patients with idiopathic mental retardation and multiple congenital anomalies: a new series of 140 patients and review of of published reports. *J Med Genet*.

- Mesibov, G., Schopler, E., & Caison, W. (1989). The Adolescent and Adult Psychoeducational Profile: assessment of adolescents and adults with severe developmental handicaps. *J Autism Psychiatry*
- Mesibov, G.B., Shea, V., & Adams, L.W., (2001). *Understanding Asperger syndrome and high-functioning autism*. New York: Kluwer Academic/ Plenum Press.
- Miller, D. T., Shen, Y., Weiss, L. A., Korn, J., Anselm, I., Bridgemohan, C., Cox, G. F., Dickinson, H., Gentile, J., Harris, D. J., Hegde, V., Hundley, R., and 20 others (2009). Microdeletion/duplication at 15q13.2q13.3 among individuals with features of autism and other neuropsychiatric disorders. *J. 46: 242-248*.
- Muhle, R., (2004). The genetics of autism. *Pediatrics*.
- National Institute of Health (1998). *Autism and communication*.
- Ornoya, L., Weinstein-Fudima, Z., Ergaz, Z. (2015). Prenatal factors associated with autism spectrum disorder (ASD). *Reproductive Toxicology*.
- Orrico, A., Zollino, M., Galli, L., Bouni, S., Marangi, G., Sorrentino, V. (2009). Late-onset Lennox-Gastaut syndrome in a patient with 15q11.2-q13.1 duplication. *Am. J. Med. Genet. 149A: 1033-1035*.
- Panksheep, J. & Sahley, L. (1987). Possible brain opioid involvement in disrupted social intent and language developmental of autism . Neurobiological issues in autism. Pauline A. Filipek, Pasquale J. Accardo, Grace T. Baranek, Edwin H. Cook, Jr., Geraldine Dawson, Barry Gordon, Judith S. Gravel, Chris P. Johnson, Ronald J. Kallen, Susan E. Levy, Nancy J. Minshew, Barry M. Prizant, Isabelle Rapin, Sally J. Rogers, Wendy L. Stone, Stuart Teplin, Roberto F. Tuchman, and Fred R. Volkmar , (1999). *The Screening and Diagnosis of Autistic Spectrum Disorders. Journal of Autism and Developmental Disorder*.
- Peeters, T. (2000). *Αυτισμός : Από την θεωρητική κατανόησης στην εκπαιδευτική παρέμβαση . (Μτφ: Καλομοίρης, Γ) Αθήνα : Ελληνική Εταιρία Προστασία Αυτιστικών Ατόμων*.
- Pilowsky, T., Yirmiya, N., Shulman , G. & Dover, R. (1998) . *The autism Diagnostic schedule . Journal of Autism and Developmental Disorder*.
- Quill, k.a. (2000). *Διδάσκοντας αυτιστικά παιδιά: τρόποι για να αναπτύξετε την επικοινωνία και την κοινωνικότητα..(Μτφ: Ρούντη, π. επιστ. Επιμέλεια: Μεσσήνης, Λ, Αντωνιάδης, γ. Αθήνα: Έλλην*.
- Quinn, P. , & Rapport, J., (1974) .*Minor physical anomalies and neurologic status in hyperactive boys. Pediatrics*.
- Rapin & Wing. (1996). *Preschool children with anadequate communication: Developmental language disorder ,autism, low IQ*. London: Mac Keith Press.
- Redon, R., Ishikawa S., Fitch, KR, Feuk, L., Perry, GH, Andrews, TD, Fiegler, H., Shapero, MH, Carson, AR, Chen, W., and others (2006). Global variation in copy number in the human genome. *23; 444 (7118): 444-454*.
- Reed, V. (1994). *An introduction to children with Language Disorder . New York :Macmillan College Publishing*.
- Robins, D., Fein, D., Barton, M., Green, J. (2001). *The Modified Checklist for Autism in Toddlers: An Initial Study Investigating the Early Detection*

of Autism and Pervasive Developmental Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Vol. 31, No. 2, 131-142.

- Rodier, P.M., J., L., Tisdale, B., Nelson, S. & Romano, J. (1996). Embryological origin for autism: developmental anomalies of the cranial nerve motor nuclei. *The Journal of Comparative Neurology*, 370, 247-261.
- Rosenbloom, S., Campbell, M., George, A., Kricheff, I., Taleporos, E., Anderson, L., Reuben, R., & Korein, J. (1984). High resolution CT scanning in infantile autism: A quantitative approach. *Journal of the American Academy of Child Psychiatry*.
- Rowe, C. (1999). Do social stories benefit children with autism in mainstream primary schools? *British Journal of special education*.
- Ruhl, D., Bolte, S., Feineis-Matthews, S., Poustka, F. (2004). ADOS: Diagnostische Beobachtungsskala für Autistische Störungen. Huber, Bern.
- Rumsey, J. M., & Hamburger, S. D. (1988). Neuropsychological findings in high-functioning men with infantile autism, residual state. *Journal of Clinical Experimental Neuropsychology*. (2): 201-221.
- Satkiewicz-Gayhardt, V., Peerenboom, B., Campbell, R. (2000). Διασχίζοντας τις γέφυρες: Η γονεϊκή προοπτική στην αντιμετώπιση ενός παιδιού αφού αυτό έχει διαγνωστεί με αυτισμό ΔΑΔ. Αθήνα. Ελληνική Εταιρία Προστασίας Αυτιστικών Ατόμων.
- Scattone, D., Wilczynski, M. & Edwards P. (2002). Decreasing disruptive behaviors of children with autism using social stories. *Journal of autism and developmental disorders*.
- Sciarillo, W.G., Brown, M.M., Robinson, N.M., Benett, F.C., & Sells, C.J. (1986). Effectiveness of the Denver Developmental Screening Test with biologically vulnerable infants. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 17, 77-83.
- Schaverien, J. (1993). The Retrospective Review of Pictures: Data for Research in Art Therapy, in H. Payne (ed). *Handbook of Inquiry in the Arts Therapies. One River, Many Currents*. London: Jessica Kingsley: 91-103
- Schopler, E., & Reichler, R.J.(1971). Parents as co therapists in the treatment of psychotic children. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*
- Schopler E., Mesibov C. B., & Hersey K. (1995). Structured teaching in the TEACCH system. In E. Schopler and C. B. Mesibov (Eds.), *Learning and cognition in autism*, New York: Plenum Press.
- Schopler, E., Reichelt, K, Renner, (1998). Childhood Autism Rating Scale.
- Schopler, E., & Mesibov, G.B. (2000). Cross – cultural priorities in developing autism services. *International Journal of Mental Health*.
- Schreibman, L., & Ingersoll, B. (2005). Behavioral interventions to promote learning in individuals with autism. F. Volkmar, R. Paul, A. Klin, R. and D. Cohen (Eds.). *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (3rd Edition).
- Sciarillo, W. G., Brown, M. M., Robinson, N. M., Bennett, F. C., & Sells, C. J. (1986). Effectiveness of the Denver Developmental Screening Test with biologically vulnerable infants. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 17, 77–83.

- Scott F., Baron-Cohen S., Bolton P. and Brayne C. (2002), The CAST (Childhood Asperger Syndrome Test): Preliminary development of UK screen for mainstream primary-school children.
- Shapiro, B. Accard, P. (2008). Autism Frontiers. Brookes Publishing.
- Siegel, B. (1996). Pervasive Developmental Disorders Screening Test (PDDST). Unpublished manuscript.
- Siegel, D. J., Minshew, N. J., & Goldstein, G. (1996). Wechsler IQ profiles in diagnosis of high-functioning autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*
- Simpson, R.L., Regan, M., (1988). Management of autistic behavior. Austin, TX: PRO-ED.
- Simpson, L. (2001). ABA and students with autism spectrum disorders: Issues and considerations for effective practice. Focus on autism & other developmental disabilities.
- Smith, T. (1996). Are other treatments effective? Austin, TX: PRO-ED.
- Sparrow, S., Balla, D. & Cicchetti, D. (1984). Vineland Adaptive Behaviour Scales. American Guidance Service, Circle Pines, MN.
- Stackhouse, J. (1992). Developmental Verbal Dyspraxia I: A review and critique. *European Journal of Disorders of Communication*, 28, 331-348.
- Staley, J. (2002). An investigation of social story effectiveness using reversal and multiple baseline designs. Dissertation Abstracts international section. The sciences and engineering.
- Stone, W.L. & Hogan, K.L. J. (1993), *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Springer US.
- Stone, L., MacLean, J.& Hogan,K. (1995) .Autism and mental retardation. New York : Guilford Press.
- Stone, W. L. (1998a). Descriptive information about the Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds (STAT). Paper presented at the NIH State of the Science in Autism: Screening and Diagnosis Working Conference, Bethesda, MD, June.
- Stone, W. L. (1998b). STAT manual: Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds. Paper presented at the NIH State of the Science in Autism: Screening and Diagnosis Working Conference, Bethesda, MD, June.
- Sturner, R. A., Green, J. A., & Funk, S. G. (1985). Preschool Denver Developmental Screening Test as a predictor of later school problems. *Journal of Pediatrics*, 107, 615–621.
- Sugarman, E., Nagan, N., Zhu, H., Akmaev, V., Zhou, Z., Rohlf, E., Flynn, K., Hendrickson, B., Scholl, T., Sirko Osadsa, D. & Allitto, B. (2012). Pan-ethnic carrier screening and prenatal diagnosis for spinal muscular atrophy: clinical laboratory analysis of >72,400 specimens. *Eur J Hum Genet* 20, 27–32.
- Tang Z, Berlin D.S., Toji L, Toruner G.A., Beiswanger C, Kulkarni S, Martin C.L., Emanuel B.S., Christman M, Gerry, N.P. (2013). A dynamic database of microarray-characterized cell lines with various cytogenetic and genomic backgrounds G3 (Bethesda, Md) 3:1143-9
- Teitelbaum, P., Teitelbaum, O., Nye, J., Fryman, J., Maurer, R., (1998). Movement analysis in infancy may be useful for early diagnosis of autism. USA: Proceedings of the National Academy of Sciences.95, 13982-13987.

- Thomas, J. A., Johnson, J., Peterson Kraai, T. L., Wilson, R., Tartaglia, N., LeRoux, J., Beischel, L., McGavran, L., Hagerman, R. J. (2003). Genetic and clinical characterization of patients with an interstitial duplication 15q11-q13, emphasizing behavioral phenotype and response to treatment. *Am. J. Med. Genet.* 119A: 111-120.
- Ullman, M. T., Pancheva, R., Love, T., E., Swinney, D., & Hickok, G. (2005). Neural correlates of lexicon and grammar: Evidence from the production, reading, and judgement of inflection in aphasia. *Brain and language*.
- Vermeesch, J.R., Fiegler, H., de Leeuw, N., Szuhai, K., Schoumans, J., Ciccone, R., Speleman, F., Rauch, A., Clayton-Smith, J., Van Ravenswaaij, C., Sanlaville, D., Patsalis, P.C., Firth, H., Devriendt, K., Zuffardi, O. (2007). Guidelines for molecular karyotyping in constitutional genetic diagnosis. *Eur J Hum Genet.* Nov;15(11):1105-14
- Volkmar, F. Paul, R. Klin, A. Cohen, D. (2005). *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders*. Copyright Wiley.
- Wadson, H., (1987). *The dynamics of art psychotherapy*. New York: Wiley.
- Wallen C. (2009), *Real Life, Real Progress for children with autism spectrum disorders*, Coln, Paul H. Brooks Publishing.
- Waller, D. & Gilroy, A. (1992) *Art Therapy: A Handbook*, Open University Press, UK .
- Wang, N.J., Liu, D., Parokony, A.S, Schanen, N.C. High-Resolution Molecular Characterization of 15q11-q13 Rearrangements by Array Comparative Genomic Hybridization (Array CGH) with Detection of Gene Dosage. (2004). *Am J Hum Genet*75:267-281
- Wechsler, D. (1989). *Wechsler Preschool and Primary Scale for Children-Manual*, 3rd edition. Psychological Corporation, San Antonio, TX.
- Wicks- Nelson ,R& Israel, A.(2003) .*Behaniour Disorder of childhood*. United states of America: practice Hall.
- Wing,L .(1996) .*The autistic Spectrum. A Guide for Parents and Professionals*. London: Constable.
- Wing, L. (1999). *Diagnostic Interview for Social and Communication Disorders (DISCO)*, 10th edition. Autistic Society, London
- Wing, L. (2000) . *Το αυτιστικό φάσμα (Μτφρ: Πρώτος ,Π) .Αθήνα :* Ελληνική Εταιρία Προστασίας Αυτιστικών Ατόμων.
- Wing, L & Gould, J. (1979).*Severe impairments of interaction and associated abnormalities in children : Epidemiology and classification . Journal of Autism and Developmental Disorder.*
- Wolpert, C. M., Menold, M. M., Bass, M. P., Qumsiyeh, M. B., Donnelly, S. L., Ravan, S. A., Vance, J. M., Gilbert, J. R., Abramson, R. K., Wright, H. H., Cuccaro, M. L., Pericak-Vance, M. A. (2000). Three probands with autistic disorder and isodicentric chromosome 15. *Am. J. Med. Genet. (Neuropsychiat. Genet.)* 96B: 365-372.
- Wong V. (2004). A modified screening tool for Autism (CHAT) for Chinese children. *Pediatrics*.
- Yang C.-J., Tan H.-P. and Du. Y.-J. (2014). The developmental disruptions of serotonin signaling may involved in autism during early brain development. *Neuroscience*, 267.

ΠΗΓΕΣ ΑΠΟ INTERNET

- <http://www.lovaas.com/about.php>
- <http://www.tomatis.com/>
- <https://www.makaton.org>
- <http://www.babyspace.gr/grc/el/%CE%83%CF%85%CF%83%CE%B7-%CE%B1%CE%BD%CE%B9%CF%87%CE%BD%CE%B5%CF%85%CE%B9-%CF%84%CE%BF%CE%BD-%CE%B1%CF%85%CF%84%CE%B9%CF%83%CE%BC%CE%BF>,
<http://www.tovima.gr/science/article/?aid=344192>
- www.autism.com/ari/contents.html
- <http://developunit.gr/%CE%BD%CE%AD%CE%B1-%CE%B4%CE%BF%CE%BA%CE%B9%CE%BC%CE%B1%CF%83%CE%AF%CE%B1>
- <http://www.panorios.gr/index.php/el/2014-10-03-12-53-47/2014-10-03-12-50-17>
- <http://www.autismhellas.gr/fasma/docs/1.htm>
- https://catalog.coriell.org/0/Sections/Search/Sample_Detail.aspx?Ref=GM20562&PgId=166
- https://catalog.coriell.org/0/Sections/Search/Sample_Detail.aspx?Ref=GM23943
- https://catalog.coriell.org/0/Sections/Search/Sample_Detail.aspx?Ref=GM20550
- <http://www.inewsgr.com/116/ellinas-apokalyptei-ta-mystika-tou-egkefalou.htm>
<https://speciallifeautism.wordpress.com/2010/01/21/%CE%B7-%CE%BC%CE%B1%CE%B3%CE%BD%CE%B7%CF%84%CE%BF%CE%B5%CE%B3%CE%BA%CE%B5%CF%86%CE%B1%CE%BB%CE%BF%CE%B3%CF%81%CE%B1%CF%86%CE%AF%CE%B1-%CF%87%CF%81%CE%AE%CF%83%CE%B9%CE%BC%CE%B7-%CF%83%CF%84%CE%B7/>
- <http://iatriki-genetiki.med.uoa.gr>

- <http://vardouniotis.gr/index.php?id=27>
- www.autism.org/dsm.html
- <https://fragilex.org/>
- www.williams-syndrome.org.uk
- <http://tsgenesee.mbg.duth.gr/tsgr.html>
- www.pwsausa.org
- <https://www.autism.com/prader.html>
- www.autismhellas.gr
- www.encephalos.gr
- <http://www.microdiagnostics.gr/index.php/moriakies/fish.html>
- <http://www.iatrikionline.gr/biotexnologia/2.htm>
- <https://www.medlook.net/%CE%9D%CE%AD%CE%B5%CF%82-%CF%84%CE%B5%CF%87%CE%BD%CE%BF%CE%BB%CE%BF%CE%B3%CE%AF%CE%B5%CF%82/2978.html>
- <https://el.wikipedia.org/wiki/%CE%9C%CE%B1%CE%B3%CE%BD%CE%B7%CF%84%CE%B9%CE%BA%CE%AE%CF%84%CE%BF%CE%BC%CE%BF%CE%B3%CF%81%CE%B1%CF%86%CE%AF%CE%B1>
- <http://iatrikigenetiki.med.uoa.gr/%CE%B5%CF%81%CE%B3%CE%B1%CF%83%CF%84%CE%B7%CF%81%CE%B9%CE%B1%CE%BA%CE%AD%CF%82%CE%B5%CE%BE%CE%B5%CF%84%CE%AC%CF%83%CE%B5%CE%B9%CF%82/%CE%BC%CE%BF%CF%81%CE%B9%CE%B1%CE%BA%CE%AE%CE%BA%CF%85%CF%84%CF%84%CE%B1%CF%81%CE%BF%CE%B3%CE%B5%CE%BD%CE%B5%CF%84%CE%B9%CE%BA%CE%AE/>
- <https://el.wikipedia.org/wiki/%CE%9A%CE%B1%CF%81%CF%85%CF%8C%CF%84%CF%85%CF%80%CE%BF%CF%82>
- <http://www.omim.org/entry/608636>
- https://catalog.coriell.org/0/Sections/Search/Sample_Detail.aspx?Ref=GM20562&PgId=166
- https://catalog.coriell.org/0/Sections/Search/Sample_Detail.aspx?Ref=GM23943
- <http://www.omim.org/entry/608636>

- <http://www.neurocenter.gr/araxnoeidhs-kysth.html>
- http://neurotalk.blogspot.gr/2010/01/blog-post_8732.html
- <http://gillbergcentre.gu.se/english/research/essence--early-symptomatic-syndromes-eliciting-neurodevelopmental-clinical-examinations->
- <http://gillbergcentre.gu.se/english/research/screening-questionnaires/2-5>
- <http://gillbergcentre.gu.se/english/research/screening-questionnaires/5-15--ftf->
- <http://gillbergcentre.gu.se/english/research/screening-questionnaires/asdasq>
- <http://gillbergcentre.gu.se/english/research/essence--early-symptomatic-syndromes-eliciting-neurodevelopmental-clinical-examinations-/essence-q--questionnaire->
- <http://gillbergcentre.gu.se/english/research/screening-questionnaires/asdi>
- <http://gillbergcentre.gu.se/english/research/screening-questionnaires/assert>
- <http://gillbergcentre.gu.se/english/research/screening-questionnaires/assq>
- <http://gillbergcentre.gu.se/english/research/screening-questionnaires/a-tac>
- <http://gillbergcentre.gu.se/english/research/screening-questionnaires/sab+0-2>
- <http://gillbergcentre.gu.se/english/research/researcher-s-corner/2013/the-concept-of-essence-may-2013>

ΠΑΡΑΡΤΗΜΑ

ΠΑΠΑΓΕΩΡΓΙΟΥ

Κέντρο Ειδικών Θεραπειών Παιδιού

Εργοθεραπεία Λογοθεραπεία Ειδική Αγωγή Παιδιατρική Κινησιοθεραπεία (Bobath) Σχολική μελέτη / οργάνωση
Σχολική ετοιμότητα νηπίων Συμβουλευτική γονέων Ατομική / Ομαδική ψυχοθεραπεία Ψυχολογική υποστήριξη παιδιών
Ομάδες παιδιών Πρώιμη παρέμβαση νεογνών Παιγνιοθεραπεία Παιδική δυσφαγία

Καρδίτσα 02-09-14

ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ

Ο Η γεννημένος στις 24/03/2012 κάτοικος Καρδίτσα μετά από ψυχολογική, εργοθεραπευτική και λογοθεραπευτική αξιολόγηση, όπου έγινε εκτίμηση της ποιότητας των γνωστικών, γλωσσικών, αντιληπτικών και κινητικών του λειτουργιών, καθώς και της γενικότερης συμπεριφοράς του, διαπιστώθηκε ότι παρουσιάζει **ψυχοκινητική καθυστέρηση σε όλους τους τομείς και πιθανή διάχυτη αναπτυξιακή διαταραχή.**

Ως προς το Γλωσσικό Τομέα: παρουσιάζει καθυστέρηση στο λόγο του. Εμφανίζει αδυναμία στο να μιλήσει και στο να επικοινωνήσει ακόμη και με νοήματα. Παρατηρείτε εξώθηση της γλώσσας του, ανοιχτό στόμα και υποτονία με αποτέλεσμα την εμφάνιση της σιελόρροιας.

Με την παρέμβασή μας μέσω στοματοπροσωπικών ασκήσεων έχουμε μειώσει αρκετά την σιελόρροια και την υποτονία του στόματός του.

Επίσης, παρατηρείτε αδυναμία στην μάσηση. Δεν μασάει καλά, απουσιάζει η πλευρική κίνηση της γλώσσας. Τρώει όλα τα φαγητά πολτοποιημένα.

Στόχος μας είναι να απευαισθητοποιηθεί η στοματική κοιλότητα και να ενισχυθούν οι μύες του στόματος. Να βελτιωθεί η κινητικότητα της γλώσσας και ο μηχανισμός μάσησης. Επίσης να αυξηθεί η αποδοχή διαφορετικών τροφών, είτε υγρών είτε στερεών και να αυξηθεί η ανεκτικότητα στις εναλλαγές αυτές.

Ως προς το Γνωστικό τομέα: έχει αναπτύξει το κοινωνικό χαμόγελο και έχει βλεμματική επαφή, χαίρεται και γελάει συνήθως, όταν κάποιος του μιλάει, ενώ δεν δείχνει να έχει προσκόλληση στη μητέρα, καθώς εύκολα πάει και στις αγκαλιές άλλων προσώπων. Ακόμη, έχει αναπτύξει μονιμότητα του αντικειμένου, καθώς ψάχνει να βρει το αντικείμενο που του έκρυψες, ωστόσο, δεν επιμένει πολύ ώρα αν δε το βρει. Σιγά σιγά αρχίζει και μιμείται κινήσεις, όπως τα παλαμάκια, η να συμμετέχει διασκεδάζοντας σε παιχνίδι «κου κου- τσα».

Ωστόσο, δεν μπορεί να συμμετάσχει σε παιχνίδι προσποίησης, ούτε να μιμηθεί άλλες κινήσεις ενηλίκων (να βγάξει τη γλώσσα του, να δείχνει τα μάτια του, τη μύτη του κτλ). Ακόμη, δεν μπορεί να βάλει ένα στρογγυλό αντικείμενο σε μια στρογγυλή υποδοχή χωρίς βοήθεια. Συνήθως, ότι αντικείμενο έπιανε το πετούσε μετά από λίγα δευτερόλεπτα, ενώ τώρα έχει καταφέρει να κρατά το αντικείμενο λίγη παραπάνω ώρα, να προσπαθεί περισσότερο να το βάλει μέσα σε μια υποδοχή και έχει καταφέρει να βάζει πλαστικά ποτηράκια- αυξανόμενου μεγέθους- το ένα μέσα στο άλλο, χωρίς να τα πετάει. Επίσης, μπορεί να συμμετάσχει λίγο σε παιχνίδι αλληλεπίδρασης, σπρώχνοντας ένα αυτοκινητάκι ή πετώντας μια μπάλα. Επίσης, του αρέσει πολύ να γυρνά σελίδες από σκληρά μουσικά παιδικά βιβλία και να πατά –τυχαία- κουμπιά από παιχνίδια με ήχους.

Ακουστική αντίληψη: Παρατηρεί γύρω του όταν ένας ήχος παράγεται στο περιβάλλον του, προσανατολίζεται σωστά προς την κατεύθυνση πηγής του ήχου, ενώ δεν αντιδρά άμεσα στο άκουσμα του ονόματός του και δεν αντιλαμβάνεται λεκτικές οδηγίες.

Οπτική αντίληψη: ακολουθεί με το βλέμμα του την κίνηση ενός αντικειμένου.

ΠΑΠΑΓΕΩΡΓΙΟΥ

Κέντρο Ειδικών Θεραπειών Παιδιού

Εργοθεραπεία Λογοθεραπεία Ειδική Αγωγή Παιδιατρική Κινησιοθεραπεία (Bobath) Σχολική μελέτη / οργάνωση
Σχολική ετοιμότητα νηπίων Συμβουλευτική γονέων Ατομική / Ομαδική ψυχοθεραπεία Ψυχολογική υποστήριξη παιδιών
Ομάδες παιδιών Πρώιμη παρέμβαση νεογνών Παιγνιοθεραπεία Παιδική δυσφαγία

Ως προς τον Κινητικό συντονισμό και τη λεπτή κινητικότητα: περπατάει με μικρή αστάθεια, το κεφάλι του έχει μια ελαφριά κλίση προς την αριστερή πλευρά, δεν μπορεί να πιάσει γραφική ύλη, παρουσιάζει μεγάλη ευαισθησία σε απτικά ερεθίσματα και πολλές φορές κάνει επαναληπτικές κινήσεις με τα χέρια του- πεταρίσματα, Τέλος, δεν έχει αποκτήσει ακόμη, έλεγχο σφικτήρων.

Για την-εκπαίδευση του χρησιμοποιείται το δομημένο και το ελεύθερο παιχνίδι, το παιχνίδι με αντικείμενα και διάφορα μουσικά ακούσματα, σε μια προσπάθεια να εμπλουτιστούν τα ερεθίσματα του περιβάλλοντος του, και να αναπτύξει όσο το δυνατόν περισσότερες δεξιότητες και γνωστικές ικανότητες.

Προτείνεται η συνέχιση του προγράμματος συνεδριών λογοθεραπείας, εργοθεραπείας, ειδικής διαπαιδαγώγησης και ένα έτος.

Η παρούσα δίνεται μετά από αίτημα των γονέων του για κάθε νόμιμη χρήση.

Στοιχεία ασφαλισμένου:

Επώνυμο:

Όνομα:

Όν.πατρός:

Ημ.γέννησης: 21/09/2007

Ασφαλιστικός φορέας:

ΑΜ:

ΑΜΚΑ:

Δ/ση:

Τηλ:

ΝΑΚΟΠΟΥΔΟΥ ΕΥΣΤΑΘΙΑ
ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΡΙΑ
ΕΙΔΙΚΗ ΠΑΙΔΑΓΩΓΟΣ

Καραστεργίου Αγορή
Msc Ψυχολόγος

ΠΑΠΑΓΕΩΡΓΙΟΥ ΜΑΡΙΑ
ΕΡΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΡΙΑ Ν.Δ.Τ. - Σ.Ι.
ΜΣC ΕΙΔΙΚΗΣ ΑΓΩΓΗΣ

Όνοματεπώνυμο: 1993904	
Ημ/νία Γένν: 24/03/2012	Φύλο: Άρρεν
Διεύθυνση:	Πόλη:

Ημ. Εκτέλεσης: 26/02/2013

Μ/Τ ΕΓΚΕΦΑΛΟΥ

ΤΕΧΝΙΚΗ:

Ελέγχονται ακολουθίες T1, T2, flair, Inversion Recovery – IR και T2* σε εγκάρσιο στεφανιαίο και οβελιαίο επίπεδο, καθώς και ακολουθία DWI σε εγκάρσιο επίπεδο. Εξέταση τεχνικά δύσκολη λόγω της ανησυχίας του παιδιού.

ΕΥΡΗΜΑΤΑ :

Ο έλεγχος των εγκεφαλικών ημισφαιρίων ανέδειξε παρουσία κυστικού σχηματισμού στην έσω επιφάνεια του αριστερού κροταφικού λοβού συνολικών διαστάσεων: ύψος 13,4mm, πλάτος 16,6mm και προσθιοπίσθια διάμετρος 25mm. Ο σχηματισμός παρουσιάζει παρόμοια έντασης σήμα με αυτό του εγκεφαλονωτιαίου υγρού σε όλες τις ακολουθίες που πραγματοποιήθηκαν και έχει απεικονιστικά χαρακτηριστικά αραχνοειδούς κύστης.

Η κύστη έρχεται σε επαφή και προκαλεί ήπια πιεστικά φαινόμενα στην αριστερή παραιποκάμπεια έλικα.

Ο έλεγχος των εγκεφαλικών ημισφαιρίων δεν ανέδειξε παρουσία άλλου είδους χωροκατακτητική εξεργασία. Παρατηρείται μικρής έκτασης περιοχή αυξημένης εντάσεως σήματος στις ακολουθίες προσανατολισμού T2, συμμετρικής κατανομής, στην περικοιλιακή λευκή ουσία παρά τω ινιακό κέρας αμφοτερόπλευρα.

Φυσιολογική η ανάδειξη του στελέχους και της παρεγκεφαλίδας.

Δεν διαπιστώνεται μετατόπιση της μέσης γραμμής ή διάταση του κοιλιακού συστήματος.

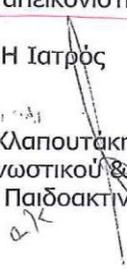
Απουσία αιμορραγικών στοιχείων στην ακολουθία T2*.

Η ενδοκράνιος μοίρα των οπτικών νεύρων, το οπτικό χίασμα και η περιοχή του τουρκικού επιπέδου απεικονίστηκαν χωρίς παθολογικά ευρήματα:

Φυσιολογικής μορφολογίας και συμμετρικού μεγέθους ελέγχονται οι οφθαλμικοί βολβοί και οι οφθαλμοκινητικοί μύς.

Συνιστάται κλινική συνεκτίμηση των ευρημάτων και απεικονιστικός επανέλεγχος

Η Ιατρός


X. Χλαπούτακη,
Υπεύθυνη Διαγνωστικού & Επεμβατικού
τμήματος Παιδοακτινολογίας



ΕΘΝΙΚΟ & ΚΑΠΟΔΙΣΤΡΙΑΚΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΑΘΗΝΩΝ
ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΧΟΛΗ
ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ
ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΠΑΙΔΩΝ «ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ»

ΔΙΕΥΘΥΝΤΗΣ: Ε. ΚΑΝΑΒΑΚΗΣ, Καθηγητής Γενετικής
Αθήνα,

ΜΟΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΜΕ ΑΝΑΛΥΣΗ DNA

ΟΝΟΜΑΤΕΠΩΝΥΜΟ: ΚΩΔ. ΕΡΓ.: 14S-72

ΗΛΙΚΙΑ: Ενήλικας ΗΜ. ΜΕΛΕΤΗΣ: 6/2014 ΥΛΙΚΟ ΜΕΛΕΤΗΣ: DNA από περιφερικό αίμα

ΕΛΕΓΧΟΣ: Διερεύνηση φορέας για Νωτιαία Μυϊκή Ατροφία (SMA: Spinal muscular atrophy)

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ

Εφαρμογή της τεχνικής MLPA (Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification) για ανίχνευση ελλείψεων των εξονίων 7 και 8 του γονιδίου SMN1 (MRC Holland MLPA kit, P021) στη χρωμοσωμική περιοχή 5q13.

Περίπου 95% των ασθενών με SMA φέρουν ομόζυγη έλλειψη των εξονίων 7 και 8 του SMN, ένα μικρό ποσοστό <3% φέρουν σημειακές μεταλλάξεις στο γονίδιο SMN και δεν ανιχνεύονται με την παραπάνω τεχνική. (Sugarman και συν, Eur J Hum Gen, 2012).

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Δεν ανιχνεύτηκε ομόζυγη ή ετερόζυγη έλλειψη στα εξόνια 7 και 8 του γονιδίου SMN1.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ: Δεν εμφανίζεται πιθανότητα φορέας για SMA με ασφάλεια αποτελέσματος περίπου 92%*.

Κυριακή Κέκου, Δρ
Μοριακή Βιολόγος

Εμμανουήλ Καναβάκης
Καθηγητής-Διευθυντής
Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής
Πανεπιστήμιο Αθηνών

ΣΗΜΕΙΩΣΕΙΣ

Η ασφάλεια του αποτελέσματος για την πιθανότητα μη φορέας είναι περίπου 92% καθώς σύμφωνα με τη βιβλιογραφία α) περίπου 6% των ατόμων του γενικού πληθυσμού φέρουν δύο αντίγραφα γονιδίων SMN1 στο ίδιο χρωμόσωμα (ψευδώς αρνητικά άτομα για φορέας), β) μικρό ποσοστό των φορέων φέρει σημειακές μεταλλάξεις στο γονίδιο SMN1 και όχι ελλείψεις στα εξόνια 7 και 8 του γονιδίου SMN1 που δεν ανιχνεύονται με την παραπάνω τεχνική, και γ) 2% των μεταλλάξεων των ασθενών εκτιμάται ότι είναι νέες (de novo) στα γαμετικά κύτταρα που δεν μπορούν να ελεγχθούν. Σημειώνεται ότι η πιθανότητα απόκτησης παθολογικού παιδιού μειώνεται όταν ελέγχεται το ζευγάρι των υποψήφιων γονέων και δεν βρίσκονται φορείς με την παραπάνω τεχνική (~1: 880000).

Χωρέμειο Ερευνητικό Εργαστήριο, Θηβών & Λεβαδείας, 11527, Αθήνα,
Τηλ.: 2132013469, FAX: 210-7795553

Γ₁ S₁ → normal
 - S₂ → split with normal P₂
 - Δευρ. βαλβίδα ζήτη & ελατ/ση
 - Μερικώς εστρωμένη φλέβα α/ε



ΘΩΜΑΣ Κ. ΚΑΛΤΣΑΣ ΕΙΔΙΚΟΣ ΚΑΡΔΙΟΛΟΓΟΣ

Εξειδικευθείς στις συγγενείς καρδιοπάθειες
 στα Νοσοκομεία ROYAL BROMPTON και HARIEFIELD του Λονδίνου.

ΥΠΕΡΗΧΟΚΑΡΔΙΟΓΡΑΦΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ

ΟΝΟΜΑΤΕΠΩΝΥΜΟ:
 ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ: 11/6/2012 ΗΛΙΚΙΑ: 26 ΕΤΩΝ
 ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ:

ΜΕΤΡΗΣΕΙΣ (M-mode, 2D)

	Αριστερή κοιλία
Τελοδιαστολή	20 mm
Τελοσυστολή	mm
Μεσοκοιλιακό διάφραγμα	4.5 mm
Οπίσθιο τοίχωμα	4.5 mm
Κλάσμα εξωθήσεως (φ.τ.:50-75%)	70%

Δεξιά κοιλία	mm
Αριστερός κόλπος	18 mm
Αορτική ρίζα	mm

- Φυσιολογική θέση σπλάχνων και καρδιακών κοιλοτήτων
- Αορτική ρίζα, δεξιές κοιλότητες, αριστερός κόλπος εντός φυσιολογικών ορίων.
 - Η Αριστερή κοιλία είναι φυσιολογικού μεγέθους και πάχους τοιχωμάτων με καλή συνολική συστολική λειτουργία (EF=70%). Δεν παρατηρούνται περιοχικές τοιχωματικές διαταραχές κινητικότητας. Η δεξιά και αριστερή στεφανιαία αρτηρία απεικονίζονται ως φυσιολογικές
 - Καρδιακές βαλβίδες: Τριπτυχη αορτική βαλβίδα χωρίς στένωση ή ανεπάρκεια. Μιτροειδής χωρίς πρόπτωση. Πνευμονική βαλβίδα φυσιολογική με ήπια αυξημένη ταχυτητα δια μεσου αυτής
 - Απουσία περικαρδιακού υγρού.
 - Η ανιούσα και κατιούσα Αορτή απεικονίζεται χωρίς στενώσεις.
 - Ακέραιο μεσοκοιλιακό διάφραγμα
 - Παρουσία μικρης μεσοκοιλιακής επικοινωνίας στο επίπεδο του ωοειδούς τρηματος χωρίς αιμοδυναμική επιβαρυνση

ΜΕΛΕΤΗ DOPLER(PW-CW-έγχρωμο)

- Από την διαφυγή της τριγλώχινας υπολογίζεται η μέγιστη στιγμιαία συστολική πίεση της δεξιάς κοιλίας (RVSP= 25 mmHg). Υπολογιζόμενο QP:QS=1,15
- Διαστολική λειτουργία της αριστερής κοιλίας εντός φυσιολογικών ορίων

Patient Name Patient ID 3820212053172670

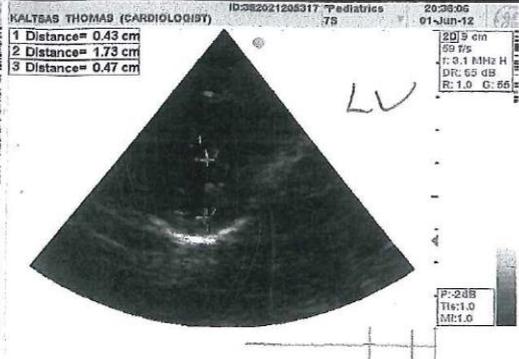
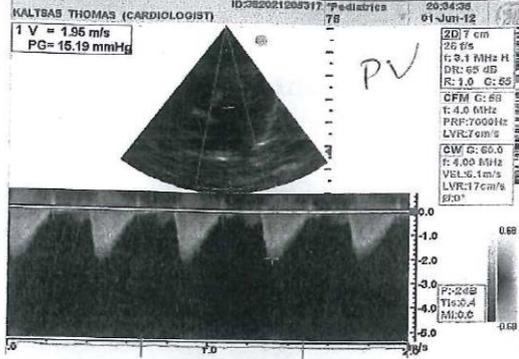


Image 1

Image 2

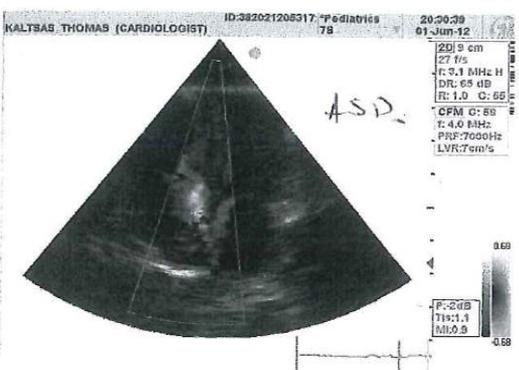
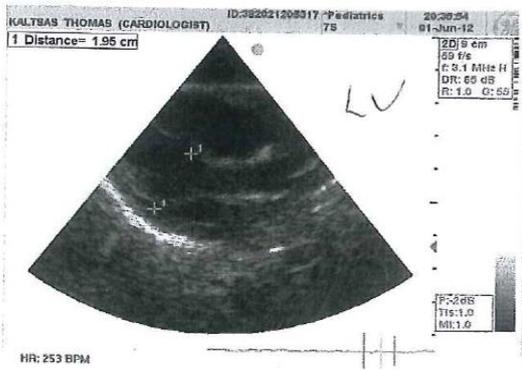


Image 3

Image 4

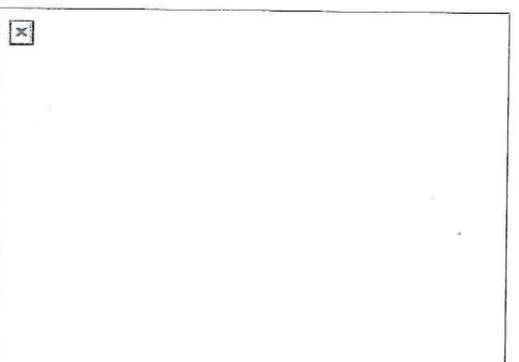
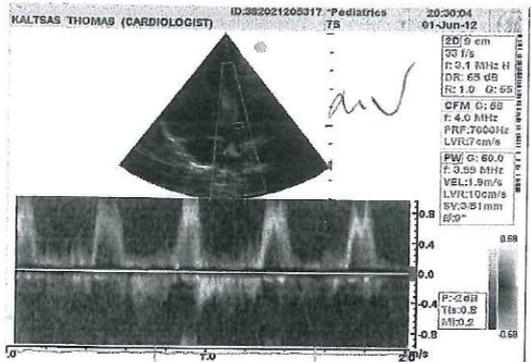


Image 5

Image 6

όπως αυτό προκύπτει από την διαμετρειδική ροή , το TDI και το Doppler των πνευμονικών φλεβων.

Καρδίτσα **27-04-12**

Κωδικός:

Όνοματεπώνυμο

Ετών: **0**

ΥΠΕΡΗΧΟΓΡΑΦΗΜΑ ΝΕΦΡΩΝ - ΟΥΡΟΔΟΧΟΥ ΚΥΣΤΕΩΣ

Αμφότεροι οι νεφροί ελέγχονται σε φυσιολογική θέση, με διαστάσεις εντός φυσιολογικών ορίων για την ηλικία του εξεταζομένου και ομαλή παραυφή του περιγράμματός τους.

Δεν αναγνωρίζεται διάταση του πυελοκαλυκτικού συστήματος αμφοτεροπλεύρως.

Σημειούται μέγιστη εγκάρσια διάμετρος της πυέλου του αριστερού νεφρού 4mm (στα ανώτερα φυσιολογικά όρια). Συνιστάται επανέλεγχος μετά πάροδο τριμήνου.

Μέτρια πλήρωση της ουροδόχου κύστεως δεν αναδεικνύει σαφή ύπαρξη παθολογίας εξ' αυτής.

Παρεμπιπτόντως ο σπλήνας ελέγχεται σε φυσιολογική θέση με φυσιολογικές διαστάσεις και ανάδειξη μικρού μεγέθους (4mm) άνηχης υποστρόγγυλης δομής, με ομαλά και σαφή όρια και συνοδό οπίσθια ακουστική ενίσχυση, απεικονιστικά ευρήματα ως επί καλοήθους κύστεως του σπληνός.

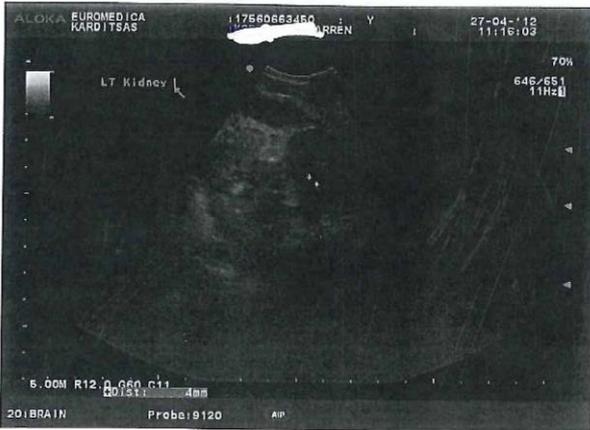
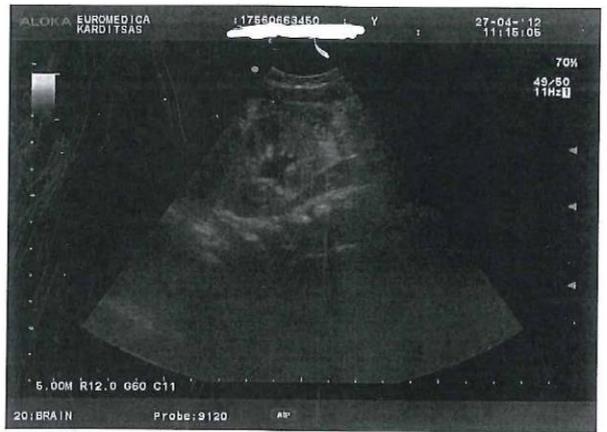
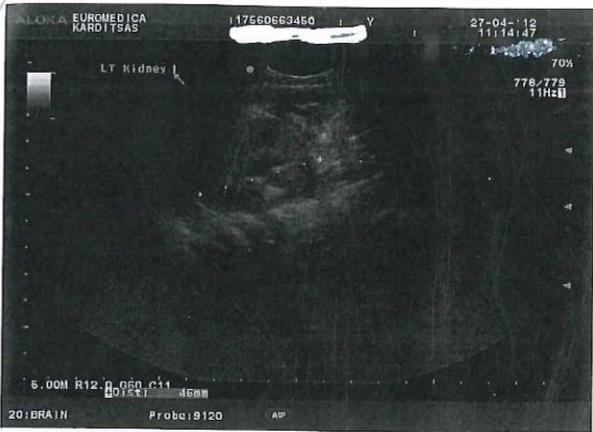
Η Ιατρός



ΤΖΙΑΦΑΛΙΑ ΧΡΙΣΤΙΝΑ

Ειδική Ακτινοδιαγνώστης
Διδάκτωρ Παν/μίου Θεσσαλίας

ΜΑ





Καρδίτσα 28-09-2012

Κωδικός:

Όνοματεπώνυμο: **APPEN**

Ετών: **6 ΜΗΝΩΝ**

ΥΠΕΡΗΧΟΓΡΑΦΗΜΑ ΑΝΩ - ΚΑΤΩ ΚΟΙΛΙΑΣ ΚΑΙ
ΟΠΙΣΘΟΠΕΡΙΤΟΝΑΪΚΟΥ ΧΩΡΟΥ

Το ήπαρ ελέγχεται με διαστάσεις και ηχομορφολογία εντός των φυσιολογικών ορίων.

Η χοληδόχος κύστη ελέγχεται συνεσπασμένη, λόγω προηγηθείσας λήψης τροφής, χωρίς ωστόσο ανάδειξη παθολογίας εξ αυτής.

Τα ενδοηπατικά και εξωηπατικά χολαγγεία σημειούνται με φυσιολογική μορφολογία και εύρος.

Οι νεφροί έχουν φυσιολογικό μέγεθος, για την ηλικία του εξεταζομένου, σχήμα και ηχοδομή. Δεν αναγνωρίζεται διάταση του πυελοκαλυκτικού συστήματος.

Ο σπλήνας ελέγχεται σε φυσιολογική θέση με διαστάσεις φυσιολογικές για την ηλικία του εξεταζομένου και ανάδειξη εντός του παρεγχύματός του άνηχης υποστρόγγυλης δομής μεγίστης διαμέτρου 5,4mm, ως επί παρουσίας κυστικής υφής δομής αυτού.

Μέτρια πλήρωση της ουροδόχου κύστεως δεν αναδεικνύει σαφή ύπαρξη παθολογίας εξ αυτής.

ΜΓ

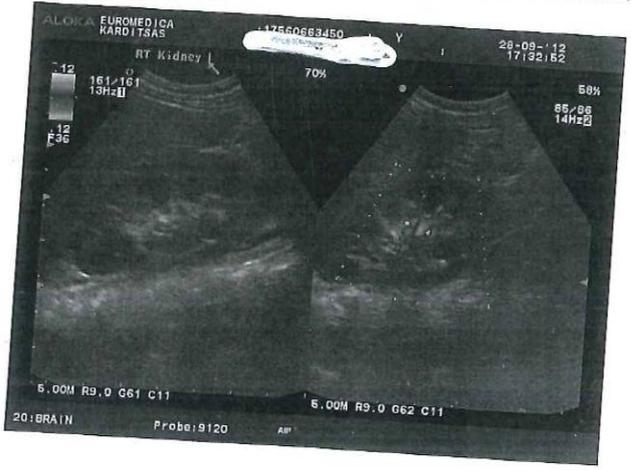
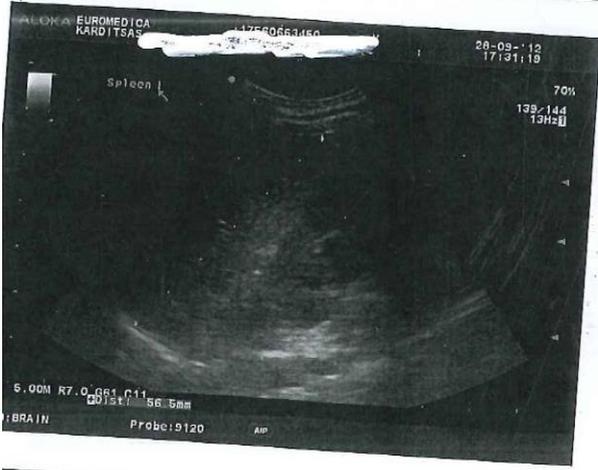
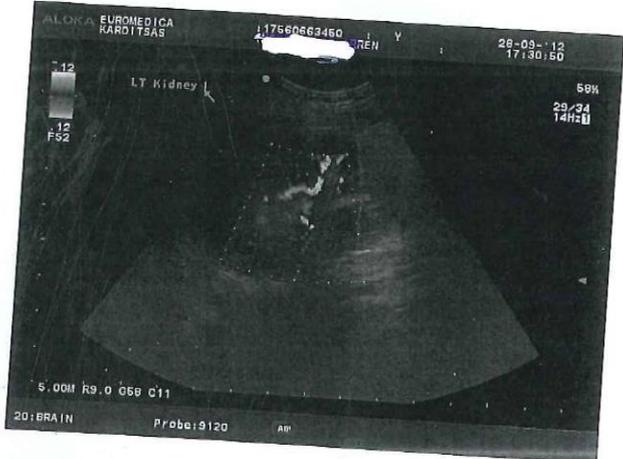
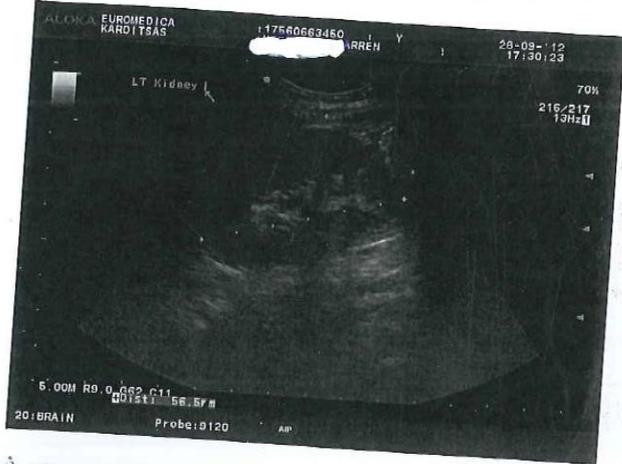
Η Ιατρός

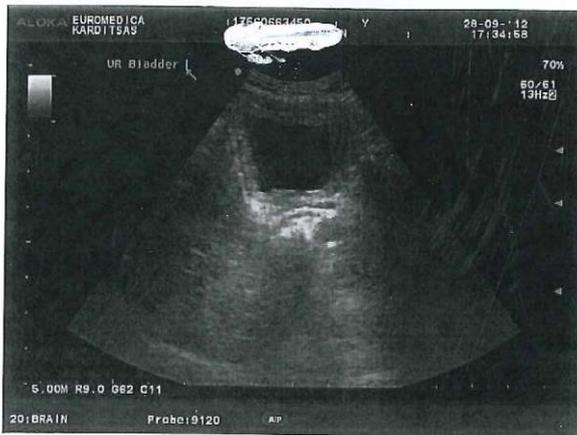
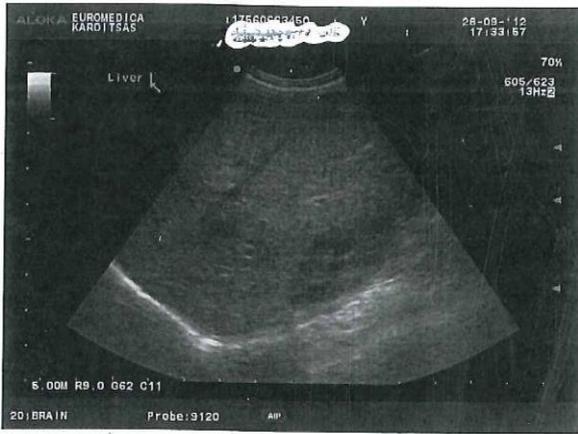
ΤΖΙΑΦΑΛΙΑ ΧΡΙΣΤΙΝΑ

Ειδική Ακτινοδιαγνώστης
Διδάκτωρ Παν/μίου Θεσσαλίας

ΙΑΤΡΙΚΟ ΠΟΛΥΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΟ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΚΑΡΔΙΤΣΑΣ Α.Ε.

ΚΑΡΔΙΤΣΑ: Θεσσαλών-Υψηλάντου-Λ. Δημοκρατίας, Τηλ.: 24410.29000, Fax: 24410.29002





ΕΘΝΙΚΟ & ΚΑΠΟΔΙΣΤΡΙΑΚΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΑΘΗΝΩΝ
ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΧΟΛΗ
ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Διευθυντής: Ε. Καναβάκης, Αν. Καθηγητής Γενετικής

Αθήνα 1-8-2013

ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗ ΕΚΘΕΣΗ

Όνομα: *[Handwritten Name]*

Είδος Δείγματος : Περιφερικό αίμα

Για την κυτταρογενετική μελέτη του προς εξέταση δείγματος περιφερικού αίματος, μελετήθηκαν συνολικά 28 μεταφάσεις από δυο καλλιέργειες λεμφοκυττάρων περιφερικού αίματος διεγερμένων με φυτοαιματογλουτινίνη.

Από την ανάλυση προέκυψε καρυότυπος με 47 χρωμοσώματα και σύνθεση χρωμοσωμάτων φύλου XY. Επιπλέον, σε όλες τις μεταφάσεις εντοπίστηκε ένα υπεράριθμο χρωμόσωμα ESAC (Extra Structurally Abnormal Chromosome-ESAC-marker).

Συμπέρασμα: Καρυότυπος 47,XY,+mar

Σύσταση: Συνιστάται προγεννητικός έλεγχος σε κάθε επόμενη κύηση της μητέρας.

Σοφία Κίτσιου-Τζέλη

Καθηγήτρια Γενετικής
Πανεπιστημίου Αθηνών

- ❖ Με την τεχνική που εφαρμόστηκε δεν είναι δυνατό να ανιχνευθούν χρωμοσωμικές αναμαλίες μεγέθους μικρότερου των 10Mb
- ❖ Σύμφωνα με τα διεθνή βιβλιογραφικά δεδομένα η ασφάλεια του αποτελέσματος είναι 99,4-99,8%.

Χωρέμιο Ερευνητικό Εργαστήριο, Θηβών & Λεβαδείας, 11527, Αθήνα Τηλ.: 210-7467462-3, FAX: 210-7795553



**ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ ΥΓΕΙΑΣ
ΤΟΥ ΠΑΙΔΙΟΥ**

ΔΙΕΥΘΥΝΣΗ: ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΠΑΙΔΩΝ «Η ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ» 115 27 ΑΘΗΝΑ - ΤΗΛ.: 213 20 37 341

ΔΙΕΥΘΥΝΣΗ ΒΙΟΧΗΜΙΚΩΝ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΩΝ
Διευθύντρια: Δρ. Χρυσάνθη Μεγγρέλη

ΕΘΝΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΠΡΟΛΗΠΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ ΝΕΟΓΝΩΝ
ΑΝΙΧΝΕΥΤΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ ΣΥΓΓΕΝΟΥΣ ΥΠΟΘΥΡΕΟΕΙΔΙΣΜΟΥ ΣΤΑ ΝΕΟΓΕΝΝΗΤΑ

Αθήνα,

Αγαπητοί γονείς,

Η μέτρηση της θυρεοειδοτρόπου ορμόνης (TSH), που έγινε για τη διάγνωση του συγγενούς υποθυρεοειδισμού στο παιδί σας, ήταν φυσιολογική.

Ο έλεγχος αυτός γίνεται μέσα στα πλαίσια του προληπτικού ελέγχου των νεογνών, όπως αναφέρεται και στο βιβλιάριο Υγείας του Παιδιού σας.

Η Διευθύντρια του Προγράμματος

Μεγγρέλη Χρυσάνθη
Δρ. Χρ. Μεγγρέλη



ΕΘΝΙΚΟ & ΚΑΠΟΔΙΣΤΡΙΑΚΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΑΘΗΝΩΝ
ΙΑΤΡΙΚΗ ΣΧΟΛΗ

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟΥ ΑΘΗΝΩΝ

ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΑΚΟ
ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟ ΜΕΛΕΤΗΣ ΚΑΙ ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΣΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ
ΚΑΙ ΚΑΚΟΗΘΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΗΣ ΠΑΙΔΙΚΗΣ ΗΛΙΚΙΑΣ

ΔΙΕΥΘΥΝΤΗΣ: ΕΜΜΑΝΟΥΗΛ ΚΑΝΑΒΑΚΗΣ, ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ

Αθήνα 27/7/2013

ΑΠΑΝΤΗΣΗ ΑΝΑΛΥΣΗΣ ΜΟΡΙΑΚΟΥ ΚΑΡΥΟΤΥΠΟΥ (Συγκριτικός Γενωμικός Υβριδισμός
array-CGH)

Ασθενής:

Ημ. Γέννησης: 24-3-2012

Ενδείξεις: Ψυχοκινητική Καθυστέρηση

Ο έλεγχος έγινε στην συνέχεια προηγούμενου κλασικού κυτταρογενετικού ελέγχου, όπου εντοπίστηκε υπεράριθμο χρωμόσωμα άγνωστης προέλευσης (ESAC: extra structural abnormal chromosome-mat). Προκειμένου να ταυτοποιηθεί πλήρως και να εκτιμηθεί το γονιδιακό περιεχόμενο του ESAC σε υπομικροσκοπικό επίπεδο διενεργήθηκε η τεχνική του συγκριτικού γενωμικού υβριδισμού με μικροσυστοιχίες ολιγονουκλεοτιδίων Agilent 4X180K arrays.

Ανάλυση

Για την ανάλυση έγινε εκχύλιση DNA από ολικό αίμα.

Η ανάλυση για μικρό-διπλασιασμούς ή μικρό-ελλείμματα βασίστηκε στην μεθοδολογία του συγκριτικού γενωμικού υβριδισμού με μικροσυστοιχίες ολιγονουκλεοτιδίων Agilent 4X180K CGH arrays.

Μάρτυρας Υβριδισμού Promega male ref. G147A.

Βιβλιογραφία: 1. Guidelines for molecular karyotyping in constitutional genetic diagnosis. *Eur J Hum Genet.* 15 (2007):1105-1114. 2. Oligonucleotide microarray analysis of genomic imbalance in children with mental retardation. *Am J Hum Genet* 79 (2006):500-513.

ΑΡΙΘΜΟΣ ΑΝΙΧΝΕΥΤΩΝ/log2	ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΗ ΤΑΙΝΙΑ/ ΜΕΓΕΘΟΣ	ΘΕΣΗ	ΘΕΣΗ	ΓΟΝΙΔΙΑ	ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΜΟΣ
4 0.917698 3.75E-23	DUP 2p11.2; 73.5Kb	89,185,302	89,258,800	ΑΠΟΥΣΙΑ ΓΝΩΣΤΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ	CNP
4 -2.598246 NA	DEL 4q13.2; 90.7Kb	69,392,576	69,483,277	UGT2B17, UGT2B15	CNP
55 -0.734142 NA	DEL 5q13.2; 1.7Mb	68,935,931	70,636,824	GUSBP3, SERF1A, SERF1B, SMN1, SMN2, LOC100170939, GTF2H2B, SMA5, LOC100049076, NAIP, GTF2H2, LOC647859	ΦΟΡΕΙΑ SMA (ΝΩΤΙΑΙΑΣ ΜΥΙΚΗΣ ΑΤΡΟΦΙΑΣ)
55 -0.734142 NA	DEL 6p25.3; 224.7Kb	259,318	484,051	DUSP22, IRF4	CNP
20 -0.569520 9.14E-43	DEL 8p23.1; 566.74Kb	7,239,491	7,806,229	DEFB4B, DEFB103B, DEFB103A, SPAG11B, DEFB104B, DEFB104A, DEFB106B, DEFB106A, DEFB105B, DEFB105A, DEFB107A, DEFB107B, FAM90A7, FAM90A14, FAM90A13, FAM90A19, FAM90A18, FAM90A8, FAM90A9, FAM90A10,	CNP

Χωρέμειο Ερευνητικό Εργαστήριο, Θηβών & Λεβαδείας, 11527, Αθήνα
Τηλ.: 210-7795553, FAX: 210-7795553, e-mail: ekanavak@med.uoa.gr

1/2

SPAG11A, DEFB4A,
LOC100132396

5-0.848509 1.31E-24	DEL 8p11.22; 122.6Kb	39,258,894	39,381,514	ADAM5P, ADAM3A	CNP
7-0.547236 4.19E-15	DEL 9p12 - p11.2; 335.8Kb	43,505,843	43,841,603	FAM75A6, CNTNAP3B	CNP
36-0.387509 5.64E-36	DEL 10q11.22; 1.16Mb	46,699,464	47,776,346	BMS1P5, BMS1P1, FAM35B, SYT15, GPRIN2, PPYR1, LOC643650, LOC728643, ANXA8, ANXA8L1, FAM25C, FAM25G, FAM25B, AGAP9, LOC642826, FAM35B2, ANTXRL, ANXA8L2	CNP
16-0.425452 3.61E-20	DEL 14q11.2; 441.1Kb	22,511,180	22,952,279	ΑΠΟΥΣΙΑ ΓΝΩΣΤΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ	CNP
13 2.743364 NA	DUP 14q32.33; 431.6Kb	106,371,690	106,803,307	KIAA0125, ADAM6, NCRNA00226	CNP
31 0.799524 NA	DUP 14q32.33; 362.8Kb	106,852,114	107,214,893	NCRNA00221	CNP
841 0.874918 NA	DUP 15q11.1 - q13.2; 10.3Mb	20,055,137	30,366,124	HERC2P3, GOLGA6L6, GOLGA8C, BCL8, POTEB, NF1P1, LOC646214, CXADRP2, LOC727924, OR4M2, OR4N4, OR4N3P, REREP3, GOLGA8DP, GOLGA6L1, TUBGCP5, CYFIP1, NIPA2, NIPA1, WHAMML1, GOLGA8IP, HERC2P2, HERC2P7, GOLGA8E, MKRN3, MAGEL2, NDN, PWRN2, PWRN1, C15orf2, SNRPN, SNURF, SNORD107, PAR-SN, PAR5, SNORD64, SNORD108, SNORD109B, SNORD109A, SNORD116-1, SNORD116-2, SNORD116-3, SNORD116-9, SNORD116-4, SNORD116-5, SNORD116-7, SNORD116-6, SNORD116-8, SNORD116-10, SNORD116-11, SNORD116-12, SNORD116-13, SNORD116-14, SNORD116-15, SNORD116-16, SNORD116-19, SNORD116-17, SNORD116-18, SNORD116-20, SNORD116-21, SNORD116-22,	ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΟ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑ

Χωρέμιο Ερευνητικό Εργαστήριο, Θηβών & Λεβαδείας, 11527, Αθήνα
Τηλ.: 210-7795553, FAX: 210-7795553, e-mail: ekanavak@med.uoa.gr 2/2

SNORD116-23,
 SNORD116-24,
 SNORD116-25,
 SNORD116-26,
 SNORD116-27,
 SNORD116-28,
 SNORD116-29, IPW,
 PAR1, SNORD115-1,
 SNORD115-2,
 SNORD115-3,
 SNORD115-4,
 SNORD115-5,
 SNORD115-9,
 SNORD115-10,
 SNORD115-12,
 SNORD115-6,
 SNORD115-7,
 SNORD115-8,
 SNORD115-11,
 SNORD115-29,
 SNORD115-36,
 SNORD115-43,
 SNORD115-13,
 SNORD115-14,
 SNORD115-16,
 SNORD115-17,
 SNORD115-18,
 SNORD115-19,
 SNORD115-20,
 SNORD115-15,
 SNORD115-21,
 SNORD115-22, PAR4,
 SNORD115-23,
 SNORD115-24,
 SNORD115-25,
 SNORD115-26, HBII-
 52-27, HBII-52-28,
 SNORD115-30,
 SNORD115-31,
 SNORD115-32,
 SNORD115-33,
 SNORD115-34,
 SNORD115-35,
 SNORD115-37,
 SNORD115-38,
 SNORD115-39,
 SNORD115-40,
 SNORD115-41,
 SNORD115-42,
 SNORD115-44, HBII-
 52-45, HBII-52-46,
 SNORD115-48,
 UBE3A, ATP10A,
 GABRB3, GABRA5,
 GABRG3, OCA2,
 HERC2, GOLGA8F,
 GOLGA8G, HERC2P9,
 WHAMML2,
 LOC100289656,
 LOC646278, APBA2,
 FAM189A1, NDNL2,
 TJP1

15 0.584967 2.94E-34	DUP 16p11.2 - p11.1; 375.2Kb	34,452,586	34,827,826	LOC283914, LOC146481, LOC100130700	CNP
5 -0.656834 1.72E-15	DEL Xp22.33; 9.01Kb	155,49	164,5	ΑΠΟΥΣΙΑ ΓΝΩΣΤΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ	CNP

(UCSC Genome Browser, human genome build 19)
 CNP: πολυμορφική ποικιλομορφία αριθμού αντιγράφων

Χωρέμειο Ερευνητικό Εργαστήριο, Θηβών & Λεβαδείας, 11527, Αθήνα
 Τηλ.: 210-7795553, FAX: 210-7795553, e-mail: ekanavak@med.uoa.gr 3/2

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ

α. Στην γενομική περιοχή 15q11.1q13.2 παρατηρείται διπλασιασμός (μεγέθους 10.3 Mb) οπότε το υπεράριθμο χρωμόσωμα marker που είχε εντοπισθεί με τον κλασικό κυτταρογενετικό έλεγχο φαίνεται να προέρχεται από το χρωμόσωμα 15. Ο διπλασιασμός στην γενομική περιοχή 15q11.1q13.2 έχει συσχετισθεί με φαινοτύπους ψυχοκινητικής καθυστέρησης καθώς και διαταραχών νευροαναπτυξιακών /αυτιστικού φάσματος (Marini et al., 2013, Kitsiou-Tzeli et al., 2012)

β. Οι υπόλοιπες περιοχές μικρό-ελλειμμάτων και μικρό-διπλασιασμών που εντοπίστηκαν με την τεχνική array CGH (AGILENT 4X180K) και αναφέρονται στον παραπάνω πίνακα, περιλαμβάνουν CNPs (πολυμορφικές αλληλουχίες αριθμού αντιγράφων) που παρατηρούνται στον φυσιολογικό πληθυσμό ή/ και δεν έχουν συσχετισθεί μέχρι στιγμής διεθνώς με παθολογικό φαινότυπο.

γ. Η γενομική περιοχή 5q13.2 (μεγέθους 1.7 Mb), περιέχει το γονίδιο *SMN1* που σε ετεροζυγωτία (έλλειμμα) θεωρείται υπεύθυνο για φορεία Νωτιαίας Μυϊκής ατροφίας (SMA). Συνιστάται έλεγχος για φορεία για SMA με άλλη μεθοδολογία.

Γενετική συμβουλή μπορεί να δοθεί από το Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής.

ΣΥΝΙΣΤΑΤΑΙ ΕΛΕΓΧΟΣ ΓΟΝΕΩΝ ΜΕ ΤΗΝ ΙΔΙΑ ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ

ΣΥΝΙΣΤΑΤΑΙ ΕΛΕΓΧΟΣ ΕΠΙΒΕΒΑΙΩΣΗΣ ΤΗΣ ΦΟΡΕΙΑΣ ΝΟΤΙΑΙΑΣ ΜΥΙΚΗΣ ΑΤΡΟΦΙΑΣ (SMA) στον εξετασθέντα/γονείς

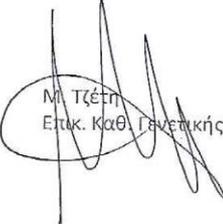
Σημείωση:

1) Η τεχνική array CGH δεν έχει δυνατότητα εντοπισμού ισοζυγισμένων μεταθέσεων ή μωσαϊκισμού. Η ευαισθησία της μεθόδου ως προς τον εντοπισμό μικρό-ελλειμμάτων και μικρό-διπλασιασμών χρωμοσωμικών περιοχών είναι $\geq 8.0Kb$.

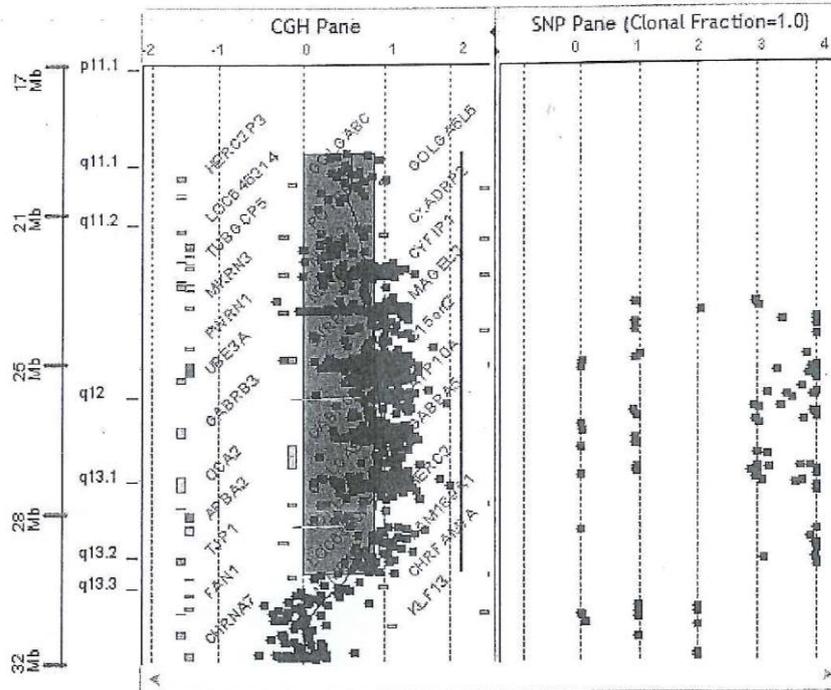
2) Οι κλασικές κυτταρογενετικές τεχνικές που χρησιμοποιούνται και στον προγεννητικό έλεγχο δεν έχουν την δυνατότητα εντοπισμού μικρό-ελλειμμάτων και μικρό-διπλασιασμών.


Σ. Κίτσιου-Τζέλη
Καθ. Ιατρικής Γενετικής

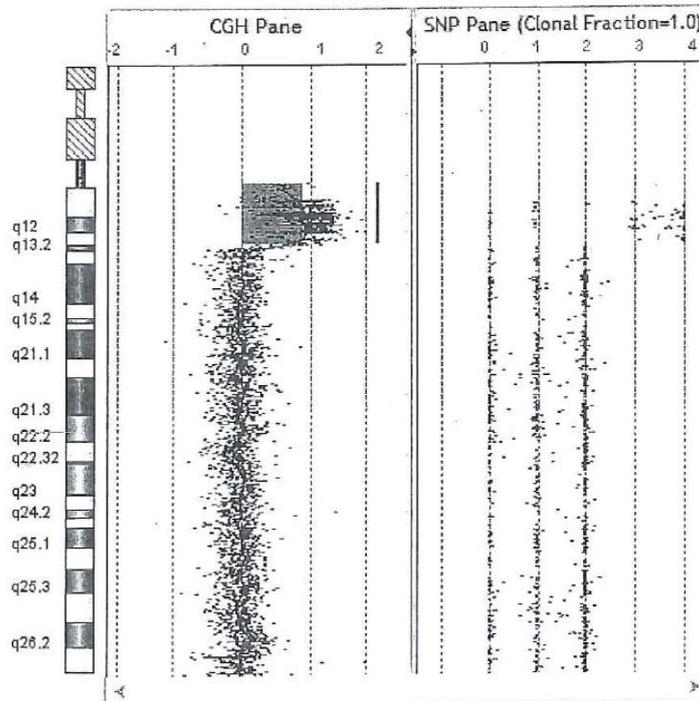

Α. Ξαϊδάρα
Αναπλ. Διευθ. Παν/κής
Κλινικής Νοσ. Παιδών
«Αγία Σοφία»


Μ. Τζέλη
Επικ. Καθ. Γενετικής

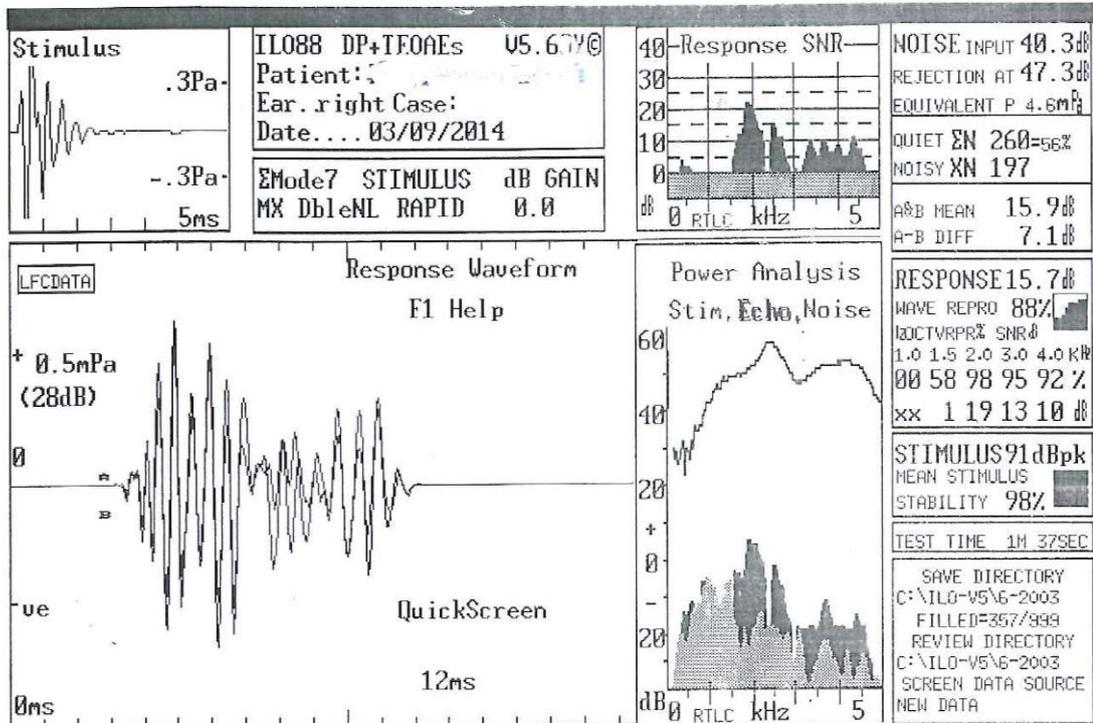
Chr 15: 17845639-32575621, 14.7 Mb



Chr 15

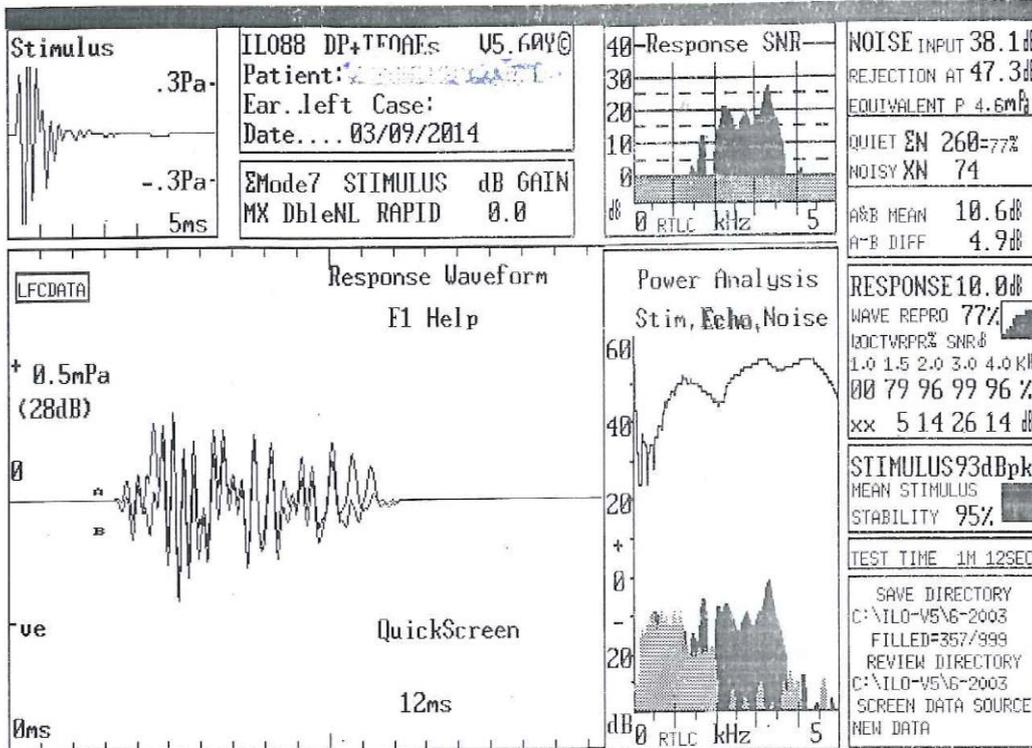


Χωρέμειο Ερευνητικό Εργαστήριο, Θηβών & Λεβαδείας, 11527, Αθήνα
 Τηλ.: 210-7795553, FAX: 210-7795553, e-mail: eknavak@med.uoa.gr 5/2



- Οι παροδικά προκύπτει ως αυθόρμητη εισοχη
- Ευλυβισμοι οφθοσπρησρα
- Επινελεργει δτ 6 φινες

<< ΕΝ ΠΙΣΤΩΝ >> Η ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ >>
ΜΑΡΙΟΛΗΣ ΛΑΜΠΡΟΣ
 ΕΙΔΙΚΟΣ ΙΑΤΡΟΣ ΠΡΑ



GENIKO NOSOKOMEIO PAIDON - H AGIA SOFIA

Address: _____

Tel: _____ Fax: _____ No 1

E-Mail: _____

PATIENT DATA

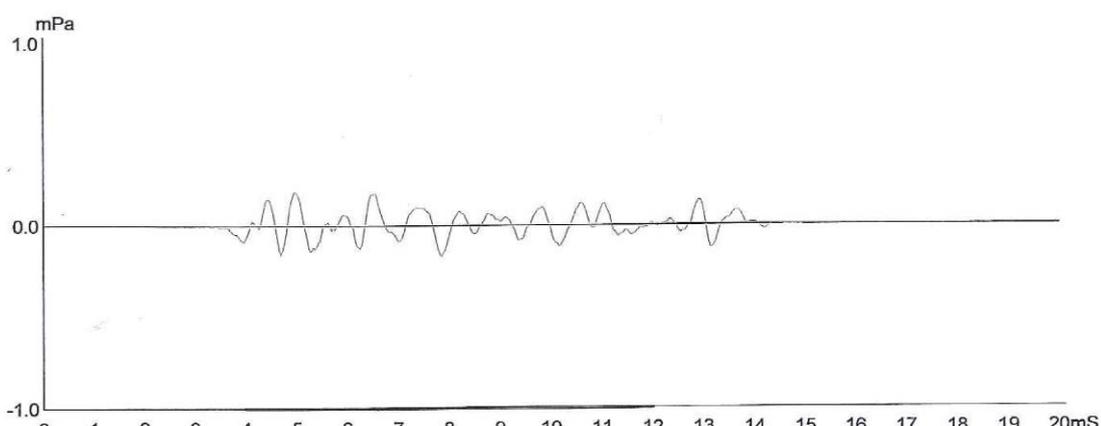
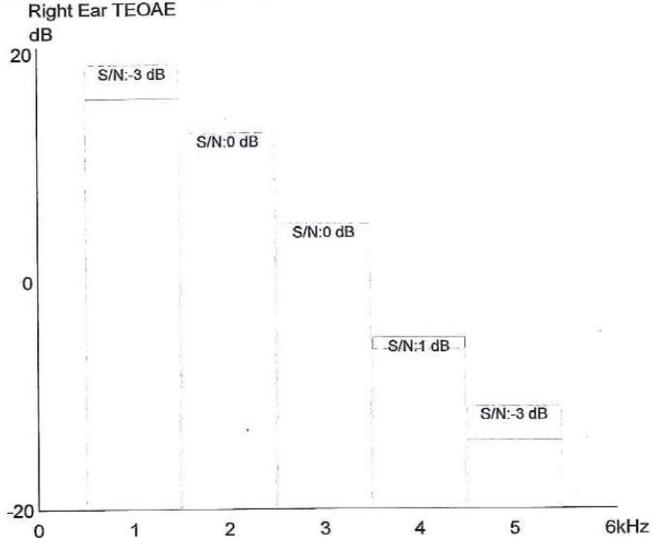
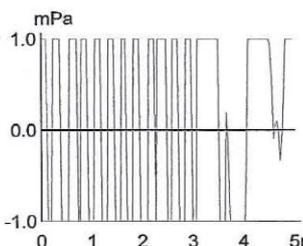
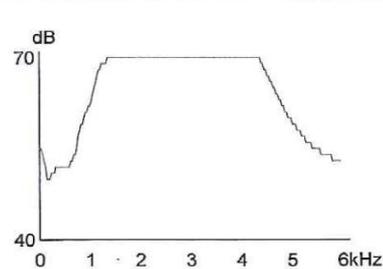
Family Name: _____ Sex: M ID no: _____

First Name(s): _____ Age (years): 3 Date (YMD): 2015-06-24

Address: _____ Day of birth: 2012-03-24

Title: _____ Tel: _____

Examiner: ADM E-Mail: _____



Intensity	Measured	Rejected	Auto. Level	Adj. Wave repro	Mode	0.5 - 1.5 KHz	1.5 - 2.5 KHz	2.5 - 3.5 KHz	3.5 - 4.5 KHz	4.5 - 5.5 KHz
83 dB	1000	15%	Off	46 %	Non. Lin.	-3 dB	0 dB	0 dB	1 dB	-3 dB

Printed at : 24/6/2015 12:52:17

GENIKO NOSOKOMEIO PAIDON - H AGIA SOFIA

Address: ,

Tel:

Fax:

No 1

E-Mail:

PATIENT DATA

Family Name: [REDACTED]

Sex: M

ID no:

First Name(s): [REDACTED]

Age (years): 3

Date (YMD): 2015-06-24

Address: ,

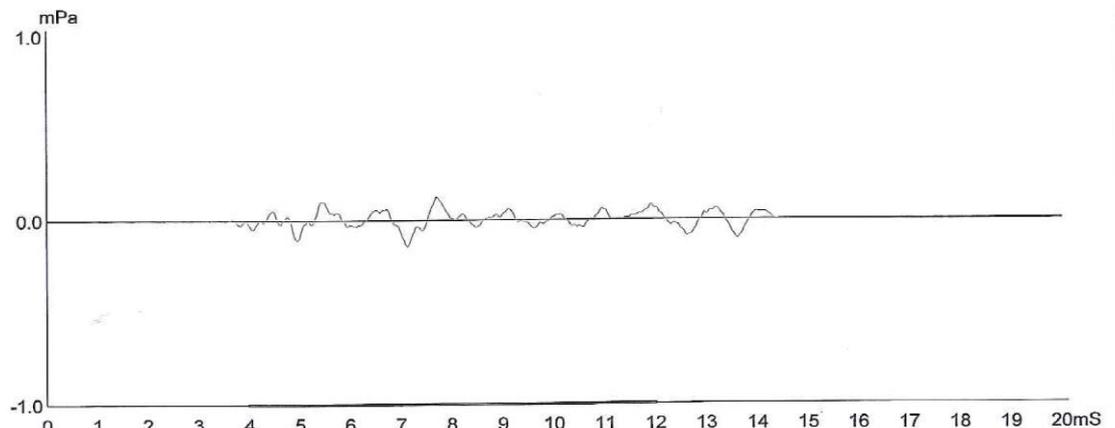
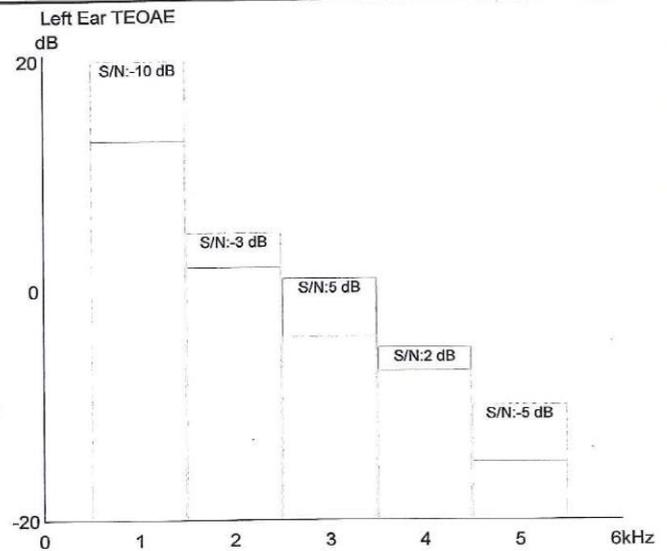
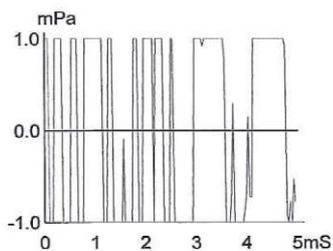
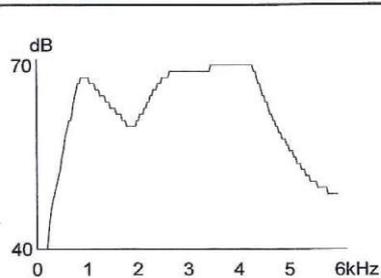
Day of birth: 2012-03-24

Title:

Tel:

Examiner: ADM

E-Mail:



Intensity	Measured	Rejected	Auto. Level	Adj	Wave repro	Mode	0.5 - 1.5 KHz	1.5 - 2.5 KHz	2.5 - 3.5 KHz	3.5 - 4.5 KHz	4.5 - 5.5 KHz
83 dB	1000	28%	Off	0 %	Non. Lin.	-10 dB	-3 dB	5 dB	2 dB	-5 dB	

Printed at : 24/6/2015 12:52:17



ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΑΛΛΗΛΕΓΥΗΣ
4η Υ. ΠΕ. ΜΑΚΕΔΟΝΙΑΣ & ΘΡΑΚΗΣ
ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ
«ΙΠΠΟΚΡΑΤΕΙΟ»

Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης
ΙΠΠΟΚΡΑΤΕΙΟ
Κωνσταντινουπόλεως 49 - Τ.Κ. 54642
3η Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ.
Μονάδα Αναπτυξιακής και Κοινωνικής
Παιδιατρικής
Τηλ. 2310 992988 - Fax: 2310 992981

14
472

ΚΛΙΝΙΚΗ/ΤΜΗΜΑ: **ΤΟΜ. ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΟΣ**
Γ' ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΗ ΚΛΙΝΙΚΗ
ΙΑΤΡΕΙΟ ΑΝΑΠΤΥΞΙΑΚΗΣ ΠΑΙΔ/ΚΗΣ

Ημ/νία: **11/9/2014**
Αρ. Πρωτ.: **41536**

ΙΑΤΡΙΚΗ ΒΕΒΑΙΩΣΗ - ΓΝΩΜΑΤΕΥΣΗ

ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΑΣΘΕΝΟΥΣ

Επώνυμο: _____ Όνομα: _____ Πατρώνυμο: _____
Διεύθυνση: _____ Τ.Κ. - Πόλη: **Καρδίτσα** Τηλέφωνο: _____
Ηλικία: **25 ετών** Ασφαλ. Φορέας: _____ Αρ. Μητρ. Ασφ.: _____

ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΙΑΤΡΟΥ

Ο/Η υπογεγραμμένος ιατρός **ΠΑΝΑΓΙΩΤΗΣ Ν. ΚΑΡΔΑΡΑΣ** βεβαιώνω ότι ο/η υπό τα
ανωτέρω στοιχεία ασθενής **ΠΑΙΔΙΑΤΡΟΣ ΑΝΑΠΤΥΞΙΟΛΟΓΟΣ**
ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΣΧΟΛΗΣ Α.Π.Θ.
 Εξετάσθηκε στα Ε.Ι. ή Τ.Ε.Π. την **20/9/2014** (ΑΒ 145)
 Νοσηλεύθηκε στο νοσοκομείο μας,
• στην κλινική _____ από _____ έως _____
• στην κλινική _____ από _____ έως _____

ΒΕΒΑΙΩΝΕΤΑΙ ΟΤΙ:

Ο ανωτέρω ασθενής πάσχει από **σοβαρή ψυχοκινητική καθυστέρηση**

Υπεβλήθη σε **αναπτυξιολογική εξέταση 16 Σεπ. 2014**

Αγωγή - Οδηγίες **Χρήση θηλασμού παρέχεται με 1) 15ων χοροθεραπείας 2) 15ων ερχοθεραπείας 3) 15ων Αδριακή ειοπαθεχωρησιμ 4) 10ων φυσιοθεραπείας / κιναιω για 12 μήνες**

Η παρούσα χορηγείται σε απάντηση της από _____ αίτησής του, για να χρησιμοποιηθεί:

Θεωρήθηκε για το γνήσιο της υπογραφής
Ο/Η Διοικητικός Διευθυντής

για το **ΠΣΜΕΔΕ** **Παιδιατρικής** **Κλινικής** **Νικ Καρδαράς**
Αναπλ. Καθηγητής
Αναπτυξιακής και Κοινωνικής
Παιδιατρικής
Κλινικής Σχολής Α.Π.Θ.
Κωνσταντινουπόλεως 49
54642 Θεσσαλονίκη
ΑΦΜ: 017793168 - Αρ. Α.Τ. Χ 253970
ΤΣΑΥ: 38543 - ΑΜΚΑ: 30054800815
ΙΑΤΡΙΚΟΣ ΣΥΛΛΟΓΟΣ ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ



ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΥΓΕΙΑΣ ΚΑΙ ΚΟΙΝΩΝΙΚΗΣ ΑΛΛΗΛΕΓΥΗΣ
4η Υ. ΠΕ. ΜΑΚΕΔΟΝΙΑΣ & ΘΡΑΚΗΣ

ΓΕΝΙΚΟ ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΟ ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ

«ΙΠΠΟΚΡΑΤΕΙΟ» Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης

ΚΛΙΝΙΚΗ/ΤΜΗΜΑ: Κωνσταντινουπόλεως 49 - Τ.Κ. 54642
3η Παιδιατρική Κλινική Α.Π.Θ.
Μονάδα Αναπτυξιακής και Κοινωνικής
Παιδιατρικής

Τηλ. 2310 992988 - Fax: 2310 992987

14
473

Ημ/νια: 05/09/2013

Αρ. Πρωτ.: 38543

ΙΑΤΡΙΚΗ ΒΕΒΑΙΩΣΗ ΓΙΑ ΑΣΦΑΛΙΣΤΙΚΟ ΤΑΜΕΙΟ / ΥΓΕΙΟΝΟΜΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ

ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΑΣΘΕΝΟΥΣ

Επώνυμο: [] Όνομα: [] Πατρώνυμο: []
 Διεύθυνση: [] Τ.Κ. - Πόλη: Καρδίτσα 43100 Τηλέφωνο: []
 Ηλικία: 15 Ασφαλ. Φορέας: [] ρ. Μητρ. Ασφ.: []

ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΙΑΤΡΟΥ

Ο/Η υπογεγραμμένος ιατρός ΠΑΝΑΓΙΩΤΗΣ Ν. ΚΑΡΔΑΡΑΣ
 ΠΑΙΔΙΑΤΡΟΣ ΑΝΑΠΤΥΣΙΟΛΟΓΟΣ βεβαιώνω ότι ο/η ανωτέρω ασθενής
 ΑΝ. ΚΑΘΗΓΗΤΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΣΧΟΛΗΣ Α.Π.Θ.
 Εξετάσθηκε στα Ε.Ι. ή Τ.Ε.Π. την 05/09/2013
 Νοσηλεύθηκε στην [] κλινική, από [] έως []

ΒΕΒΑΙΩΝΕΤΑΙ ΟΤΙ:

ο ανωτέρω ασθενής πάσχει από Σοβαρή ψυχοκινητική καθυστέρηση

οι εξετάσεις έδειξαν Νοσηπιδολογία έτερου

ΧΕΙ ΑΝΑΓΚΗ ΑΠΟ:

(κωδικός) Χρησι. ενταξιακή πορεία με τα παροικιακά προφάρμ. μινισίου
1) 15 ετών εργοθεραπευτική αγωγή 2) 10 ετών
δυσμορφολογία (μεγ. κεντροδερμοπάθεια με χειροκίνητη και μηχανοδερμοπάθεια
με δοχονα) για 1^η ετα
 (κωδικός)
 (κωδικός)

παρούσα χορηγείται σε απάντηση της από [] αίτησης του, για να χρησιμοποιηθεί

Για έγκριση από τον Ασφαλιστικό του Φορέα
 Για έγκριση από Υγειονομική Επιτροπή

εωρήθηκε για το γνήσιο της υπογραφής
 Ο/Η Διοικητικός Διευθυντής



ΒΑΣΙΛΕΙΟΣ ΑΓΓΕΛΗΣ
 ΑΜΚΑ: 15065582059
 Π.Δ. ΕΛ. ΤΣΑΥ: 60308
 ΕΣΠΥ: 979
 945113



Ο/Η Ιατρός
 Παναγιώτης Νικ. Καρδαράς
 Αναπλ. Καθηγητής
 Αναπτυξιακής και Κοινωνικής
 Παιδιατρικής
 Ιατρική Σχολή Α.Π.Θ.
 ΑΦΜ: 017733186 Αρ.Α.Τ. Χ 258070
 ΤΣΑΥ: 38543 ΑΜΚΑ: 90054800815
 ΙΑΤΡΙΚΟΣ ΣΥΛΛΟΓΟΣ ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗΣ

ΚΩΝΣΤΑΝΤΙΝΟΥΠΟΛΕΩΣ 49, 546 42 ΘΕΣΣΑΛΟΝΙΚΗ, ΤΗΛ.: 231 331 2000, Fax. 2310 818254



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ
ΥΠΟΥΡΓΕΙΟ ΠΑΙΔΕΙΑΣ & ΘΡΗΣΚΕΥΜΑΤΩΝ
ΠΕΡΙΦΕΡΕΙΑΚΗ Δ/ΝΣΗ Π/ΘΜΙΑΣ & Δ/ΘΜΙΑΣ
ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ ΘΕΣΣΑΛΙΑΣ
ΚΕΝΤΡΟ ΔΙΑΦΟΡΟΔΙΑΓΝΩΣΗΣ - ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΚΑΙ
ΥΠΟΣΤΗΡΙΞΗΣ ΛΑΡΙΣΑΣ (ΚΕ.Δ.Δ.Υ.)
Ταχ. Δ/ση : Καστοριάς 2^α
Τ.Κ. : 413 35
Τηλ: 2410 555222-223
FAX: 2410 555222
E-mail: mail@kday.lar.sch.gr

Λάρισα
Α.Π.:
Α.Α.: 355/2012-13

ΓΝΩΜΑΤΕΥΣΗ

Α. ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΜΑΘΗΤΗ

Επώνυμο : ██████████
Όνομα : ██████████
Όνομα πατέρα : ██████████
Όνομα μητέρας : ██████████
Δ/ση : ██████████
Ημ. Γέννησης: 02/04/2009
Τηλέφωνο : ██████████

Σχολείο: ██████████
Τάξη : Νηπια
Δ/ση Σχολ: ██████████
Τηλ. Σχολ. : ██████████

Ημερομηνία συνεδρίασης για την έκδοση γνωμάτευσης: 18/10/2013

Β. ΣΥΜΜΕΤΕΧΟΝΤΕΣ ΣΤΗ ΔΙΑΔΙΚΑΣΙΑ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ - ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗΣ

Όνοματεπώνυμο	Ειδικότητα	Υπογραφή
Ζαγοριανός Κων/νος	Παιδοψυχίατρος	
Χαραμούστου Μαρία	Εκπ/κός Ειδικής Αγωγής	
Κοκκάρης Παναγιώτης	Φυσιοθεραπευτής	
Γκάργκα Άννα	Λογοπεδικός	
Στεργιάκα Ζωή	Κοινωνική Λειτουργός	

Γ. ΠΡΟΣΔΙΟΡΙΣΜΟΣ ΤΩΝ ΕΙΔΙΚΩΝ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΩΝ ΑΝΑΓΚΩΝ ΤΟΥ ΜΑΘΗΤΗ

Τα μέλη της διεπιστημονικής ομάδας με βάση τα στοιχεία της διάγνωσης - αξιολόγησης καταλήγουν ότι ο μαθητής [redacted] του [redacted] παρουσιάζει:

- Νοητική ανωριμότητα
- Ιδιαίτερα σοβαρά προβλήματα όρασης (τυφλός, αμβλύωψ)
- Ιδιαίτερα σοβαρά προβλήματα ακοής (κωφός, βαρήκοος)
- Σοβαρά νευρολογικά ή ορθοπεδικά ελαττώματα
- Σοβαρά προβλήματα υγείας
- Προβλήματα λόγου και ομιλίας**
- Ειδικές δυσκολίες στη μάθηση, (προσδιορίστε)
- Σοβαρά προβλήματα προσαρμογής και συμπεριφοράς στο σχολείο**
- Αυτισμό κι άλλες διαταραχές ανάπτυξης
- Πόλλαπλες αναπηρίες, (προσδιορίστε)
- Άλλες δυσκολίες, (προσδιορίστε)

Δ. ΣΥΝΟΛΙΚΗ ΕΚΤΙΜΗΣΗ - ΠΡΟΤΑΣΗ

Ο [redacted] του [redacted] νήπιο του [redacted] προσήλθε στο ΚΕ.Δ.Δ.Υ. Λάρισας συνοδευόμενος από το πατέρα του με αίτημα την επαναξιολόγηση.

Από την αξιολόγηση της διεπιστημονικής ομάδας διαπιστώθηκε ότι διαβιεί σε υγιές και υποστηρικτικό οικογενειακό περιβάλλον.

Από την παιδοψυχιατρική αξιολόγηση και την παρατήρηση της συμπεριφοράς του στο χώρο του σχολείου, ο [redacted] παρουσιάζει σοβαρές δυσκολίες και αποκλίσεις στην επικοινωνία και τις σχέσεις με εκπαιδευτικούς και συνομηλίκους. Είναι μοναχικός, δεν πλησιάζει και δεν παίζει με συμμαθητές, δεν ανταποκρίνεται όταν τον πλησιάζουν, η δραστηριότητά του είναι συχνά άσκοπη, μονότονη και επαναληπτική. Δεν συμμετέχει στην οργανωμένη ομάδα και όταν γίνεται μετά από προτροπή ή πίεση δεν προσέχει και δεν δείχνει κάποιο ενδιαφέρον. Δεν φαίνεται να υπάρχει σχέση αυθεντίας με τη δασκάλα και δεν ανταποκρίνεται στα καλέσματα και τις οδηγίες της. Τα αποτελέσματά των εργασιών του δεν είναι ποιοτικά ανάλογα της ηλικίας του. Δεν παρουσιάζει υπερκινητικότητα, δεν διαταράσσει τη λειτουργία της τάξης και δεν παρενοχλεί. Η εκτίμηση είναι ότι σε Τ.Ε. θα μπορούσε να ενταχθεί και να βοηθηθεί περισσότερο.

Από τη λογοπεδική αξιολόγηση διαπιστώθηκε ότι παρουσιάζει διαταραχή λόγου ομιλίας σε επίπεδο προφορικής λεκτικής επικοινωνίας (αναπτυξιακή διαταραχή 4^{ου} βαθμού), η οποία εκδηλώνεται με αρθρωτικά - φωνολογικά προβλήματα, μορφοσυντακτικές ελλείψεις, μειωμένο εκφραστικό λεξιλόγιο, στερεοτυπία στην έκφραση.

Από την εκπαιδευτική επαναξιολόγηση διαπιστώθηκε ότι, ο [redacted] είναι χαμογελαστός και συνεργάσιμος. Δεν παρουσίασε αυτή τη φορά κανένα πρόβλημα προσκόλλησης με τον γονιό που τον συνοδεύει. Συνεχίζει όμως να διατηρεί την αποσπασματική βλεμματική επαφή όταν αφορά σε πρόσωπα και να επικεντρώνεται πολύ καλύτερα σε δραστηριότητες με αντικείμενα και εικόνες. Συναισθηματικά επιδεικνύει ανωριμότητα και μη ικανότητα περιγραφής και έκφρασης συναισθηματικών καταστάσεων όταν του ζητείται, π.χ. μέσω εικόνων ή άλλου εποπτικού μέσου. Αναγνωρίζει τα βασικά μέρη του σώματος. Οι δεξιότητες της λεπτής κινητικότητας είναι λειτουργικές.

Κατέχει τις απαραίτητες προγραφικές και προαναγνωστικές δεξιότητες. Αναγνωρίζει όλα τα γράμματα του αλφαβήτου, αντιγράφει γραμμές ευθείες, λοξές, σταυρό, κύκλο, τετράγωνο, καθώς και συνθέσεις σχημάτων. Δηλώνει με δυσκολία επιγραμματικά μια ημέρα του, όταν ο ίδιος το θέλει, κατόπιν ερωτήσεων και προτροπής.

Γνωρίζει τα χρώματα και σχήματα. Αναγνωρίζει τα περισσότερα από τα ζώα και φρούτα. Κατέχει τις προμαθηματικές δεξιότητες καθώς και του χώρου. Κάνει ομαδοποιήσεις, ταξινομήσεις και αντιστοιχίσεις αντικειμένων. Μετράει, αναγνωρίζει τους αριθμούς ως σύμβολα καθώς κατέχει και την πληθικότητα, μέχρι το είκοσι.

Από τη φυσικοθεραπευτική αξιολόγηση διαπιστώθηκε ότι, κινείται ανεξάρτητος στο χώρο (βάδισι, τρέξιμο, σκάλα). Σε δραστηριότητες που απαιτούν έντονα δυναμική διατήρηση ή εναλλαγή της στάσης του (κουτσό, μονοποδική στήριξη, κατέβασμα σκάλας, λήψη μπάλας πάνω από το κεφάλι) παρουσιάζει δυσκολίες στην εκτέλεσή τους κυρίως εξαιτίας του σχετικά χαμηλού μυϊκού του τόνου. Οι δεξιότητες της λεπτής του κινητικότητας παρουσιάζουν ελλείμματα στη δυναμική διαχείριση της άκρας χείρας (μαρκαδόρος, ψαλίδι, μανταλάκια). Είναι ανεξάρτητος στην αυτοεξυπηρέτησή του.

ΟΤΕΙΝΕΤΑΙ:



- ✓ Η φοίτησή του στο Νηπιαγωγείο, σε Τμήμα Ένταξης,
- ✓ η συνέχισή του προγράμματος λογοπεδικής ασκήσιοθεραπείας,
- ✓ η ένταξή του σε πρόγραμμα εργοθεραπευτικής παρέμβασης,
- ✓ επιβράβευση των προσπαθειών του τόσο από το οικογενειακό όσο και από το σχολικό του περιβάλλον για την τόνωση της αυτοπεποίθησής του.
- ✓ Επαναξιολόγηση το Μάιο του 2014.

Παρελήφθη
Ο Γονέας/Κηδεμόνας



ΘΕΩΡΗΘΗΚΕ
Ακριβές φωτοαντίγραφο
23/6/2014



ΕΛΕΝΗ ΜΑΓΓΟΥ

Nylander and Gillberg

Appendix 1

ASDASQ

Date:

Pat. name:

Soc. security number:

Contact person:

Treatment unit:

	Yes	No	Don't know
1. Does the patient have any problems regarding contacts with others? (e.g. cannot get or keep friends of the same age, or cannot get reciprocally satisfying contacts with sex partners).	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
2. Is the patient odd, eccentric, "one of a kind"?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
3. Do you find the patient compulsive or rigid, occupied by rituals, routines or rules?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
4. Has the patient trouble with clothing, grooming and personal care? (e.g. conspicuously old-fashioned or ill-fitting clothing).	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
5. Has the patient or has he/she earlier had, special interests, i.e. an intense interest that keeps the patient from engaging in other activities, or an interest that the patient wants to talk about all the time? The subject of the special interest is not important, but the intense engagement or repetitive talking about it.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
6. Has the patient a bizarre language or a strange/unusual voice? Does he/she speak in a very grammatical or old-fashioned way, or use standard phrases or clichés, or talk in an unnecessarily loud or low voice? Does he/she talk in a monotonous, or shrill or whining voice?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
7. Has the patient an unusual non-verbal communication, e.g. abnormalities in gaze, gestures or facial, expression, unusual posture, stiff gait, etc.?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
8. Does the patient seem to have a lack of common sense, or lack the ability to understand and foresee the consequences of his/her doings or sayings? This might cause the patient to repeatedly getting into difficult or embarrassing situations, or get others into these situations.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
9. Is the patient uneven in his/her abilities, i.e. very skilful in some areas while lacking elementary knowledge or skills in others?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
10. Has the patient had any contacts with child and adolescent psychiatry?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

The high-functioning Autism Spectrum Screening Questionnaire (ASSQ)

Name of child Date of birth

Name of rater Date of rating

This child stands out as different from other children of his/her age in the following way:

	<u>No</u>	<u>Somewhat</u>	<u>Yes</u>
1. is old-fashioned or precocious	[]	[]	[]
2. is regarded as an "eccentric professor" by the other children	[]	[]	[]
3. lives somewhat in a world of his/her own with restricted idiosyncratic intellectual interests	[]	[]	[]
4. accumulates facts on certain subjects (good rote memory) but does not really understand the meaning	[]	[]	[]
5. has a literal understanding of ambiguous and metaphorical language	[]	[]	[]
6. has a deviant style of communication with a formal, fussy, old-fashioned or "robotlike" language	[]	[]	[]
7. invents idiosyncratic words and expres- sions	[]	[]	[]
8. has a different voice or speech	[]	[]	[]
9. expresses sounds involuntarily; clears throat, grunts, smacks, cries or screams	[]	[]	[]

	<u>No</u>	<u>Somewhat</u>	<u>Yes</u>
10. is surprisingly good at some things and surprisingly poor at others	[]	[]	[]
11. uses language freely but fails to make adjustment to fit social contexts or the needs of different listeners	[]	[]	[]
12. lacks empathy	[]	[]	[]
13. makes naive and embarrassing remarks	[]	[]	[]
14. has a deviant style of gaze	[]	[]	[]
15. wishes to be sociable but fails to make relationships with peers	[]	[]	[]
16. can be with other children but only on his/her terms	[]	[]	[]
17. lacks best friend	[]	[]	[]
18. lacks common sense	[]	[]	[]
19. is poor at games: no idea of cooperating in a team, scores "own goals"	[]	[]	[]
20. has clumsy, ill coordinated, ungainly, awkward movements or gestures	[]	[]	[]
21. has involuntary face or body movements	[]	[]	[]
22. has difficulties in completing simple daily activities because of compulsory repetition of certain actions or thoughts	[]	[]	[]
23. has special routines: insists on no change	[]	[]	[]
24. shows idiosyncratic attachment to objects	[]	[]	[]
25. is bullied by other children	[]	[]	[]
26. has markedly unusual facial expression	[]	[]	[]
27. has markedly unusual posture	[]	[]	[]

Specify reasons other than above:



ASSERT



Autism Symptom SELF-Report for adolescents and adults

1. Does he/she exhibit considerable difficulties interacting with peers? If so, in what way?
2. Does he/she exhibit a low degree of concern or a seeming lack of interest in making friends or interacting with peers? If so, please specify.
3. Does he/she have problems appreciating social cues, i.e. does he/she fail to note changes in the social conversation/interaction or to take account of such changes in his/her ongoing interaction with other people? If so, please describe?
4. Does he/she exhibit socially or emotionally inappropriate behaviours? If so, in what way(s)?
5. Is there a pattern of interest or a specific interest which takes up so much of his/her time that time for other activities is clearly restricted? If there is, please comment.
6. Does he/she try to introduce and impose routines, rituals or interests on himself/herself in such a way as to produce problems for himself/herself? If so, in what way?
7. Does he/she try to introduce and impose routines, rituals or interests on himself/herself in such a way as to produce problems for others? If so, please describe.



ESSENCE-Q-REV (Gillberg C 2012)



Name of child:	
-----------------------	--

Age:		Completed by:	
Sex:		Date:	

Please take a few minutes to read and check the following items.

- ❖ Y= Yes
- ❖ M/AL = Maybe/A little
- ❖ N= No

Have you (or anybody else, who? _____) been concerned for more than a few months regarding child's

1. General development
2. Motor development/ milestones
3. Sensory reactions (e.g. touch, sound, light, smell, taste, heat, cold, pain)
4. Communication/language/ babble
5. Activity (overactivity/passivity) or impulsivity
6. Attention/concentration/ "listening"
7. Social interaction/interest in other children
8. Behaviour (e.g. repetitive, routine insistence)
9. Mood (depressed, elated/manic, extreme irritability, crying spells)
10. Sleep
11. Feeding
12. "Funny spells"/ absences

If Y or M/AL to any of the above, please elaborate briefly here:
