



**ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΙΔΡΥΜΑ  
ΗΠΕΙΡΟΥ ΤΜΗΜΑ ΛΟΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑΣ**

## **ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ**

**Θέμα:**

***Πολυπαραγοντική προσέγγιση αναπτυξιακών  
διαταραχών σε επίπεδο διάγνωσης:***

***Μελέτη περίπτωσης παιδιού ηλικίας 3-7 ετών  
με διαταραχή αυτιστικού φάσματος (ASE)***

***Φοιτήτριες: Φλυτζιάνη Βικτώρια - Μαρία (Α.Μ. 15821)***

***Τουλούμη Παναγιώτα (Α.Μ. 15834)***

***Επιβλέπουσα καθηγήτρια: Ζακοπούλου Βικτωρία***

***- Ιωάννινα 2016 -***



## Ευχαριστίες

Η παρούσα πτυχιακή εργασία δεν θα ήταν δυνατόν να έρθει εις πέρας χωρίς την αμέριστη βοήθεια της καθηγήτριας μας Κυρίας Ζακοπούλου Βικτωρίας η οποία μας πρόσφερε τις γνώσεις και την κριτική ικανότητα που οδήγησαν στην επιτυχή εκπόνηση της.

Τα μέλη του Κέντρου Λόγου "Ευ λέγειν" χωρίς την βοήθεια των οποίων η ολοκλήρωση αυτής της μελέτης θα ήταν αδύνατη.

Η ανιδιοτελής αγάπη και η συνεχής υποστήριξη της οικογένειάς μας, των γονέων μας, μας οδήγησαν στην επιτυχημένη ακαδημαϊκή μας πορεία.

Σε αυτούς, λοιπόν, που μας στήριξαν στις δυσκολίες της διαδρομής που έχουμε διανύσει και μας βοήθησαν στην πρόοδό μας, οφείλουμε και προσφέρουμε ένα μεγάλο "ευχαριστώ" και τους αφιερώνουμε αυτήν την εργασία.

## A. Περίληψη

Ο όρος “διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές είναι ο όρος που χρησιμοποιείται για να καλύψει όλο το αυτιστικό φάσμα και περιλαμβάνει και σύνδρομα που δεν ανήκουν σ’ αυτό. Στην μια άκρη του φάσματος βρίσκεται η τυπική μορφή του αυτισμού ενώ στην άλλη τα υψηλής λειτουργικότητας σύνδρομα.

Στην παρούσα πτυχιακή εργασία αναλύσαμε, αρχικά, τα βιβλιογραφικά στοιχεία ως προς αυτή την ομάδα διαταραχών η οποία κατά βάση χαρακτηρίζεται από ποιοτικές ανωμαλίες στις κοινωνικές συναλλαγές και στους τρόπους επικοινωνίας καθώς και από περιορισμένο, στερεότυπο, επαναλαμβανόμενο ρεπερτόριο ενδιαφερόντων και δραστηριοτήτων. Οι ποιοτικές αυτές ανωμαλίες αποτελούν διάχυτο χαρακτηριστικό της λειτουργικότητας του ατόμου, υπό οποιανδήποτε συνθήκη, αν και είναι δυνατό να ποικίλουν σε βαρύτητα. Σε δεύτερο επίπεδο αναλύσαμε δύο περιστατικά αυτιστικών παιδιών ηλικίας τριών έως επτά ετών ως προς τις διαγνωστικές μεθόδους που οδήγησαν στη διάγνωσή τους.

Δεδομένου ότι ο άνθρωπος είναι ένα κοινωνικό ον, κάθε διαταραχή που επηρεάζει την επικοινωνία με τους γύρω μας επηρεάζει και την ποιότητα ζωής μας. Ως εκ τούτου, οι διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές γενικά αλλά και ο αυτισμός ειδικότερα δρουν ως ανασταλτικός παράγοντας στις διαπροσωπικές, επαγγελματικές μα και κάθε άλλου είδους σχέσεις με τους ανθρώπους που περιβάλλουν το αυτιστικό άτομο. Η επίδραση αυτή, όμως, δεν είναι μονόδρομη. Οι άνθρωποι που έχουν κάποια σχέση με αυτιστικό ενήλικα ή παιδί μπορούν να το επιβεβαιώσουν. Ο αυτισμός δημιουργεί ένα τείχος στην επικοινωνία το οποίο είναι δύσκολο και σε πολλές περιπτώσεις ακατόρθωτο, να γκρεμιστεί.

Αν και η εργοθεραπεία και η λογοθεραπεία έχουν πολλά να προσφέρουν, το κοινωνικό στίγμα που υπάρχει ακόμα και σήμερα είναι αυτό που θα πρέπει να ξεπεραστεί πρωτίστως. Η άρνηση ύπαρξης του αυτισμού και η απόρριψη των αυτιστικών ατόμων από το κοινωνικό σύνολο δεν ενισχύει αλλά αδρανοποιεί κάθε διάθεση για πρόοδο. Οι δομές που υφίστανται οφείλουν να παρέχουν στήριξη στην οικογένεια του αυτιστικού, όχι μόνο στα κέντρα ημέρας αλλά ακόμα και κατά τις θερινές οικογενειακές διακοπές, κάτι που τέθηκε σε ισχύ από την κοινωνική επιχείρηση “A million senses” με την υποστήριξη της Ελληνικής Εταιρίας Προστασίας Αυτιστικών Ατόμων (Ε.Ε.Π.Α.Α.) μόλις το καλοκαίρι του 2016.

Λέξεις κλειδιά: Αυτισμός, αίτια, χαρακτηριστικά, διαγνωστικά εργαλεία, πολυπαραγοντική προσέγγιση

## Διάρθρωση της εργασίας

Η εργασία αυτή έχει χωριστεί σε πέντε τμήματα.

- Στο πρώτο τμήμα (κεφάλαιο Α) βρίσκεται η περίληψη και η διάρθρωση της εργασίας.
- Στο δεύτερο τμήμα (κεφάλαιο Β) αναλύονται ο όρος “διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές”, ο αυτισμός ιστορικά, η βασική συμπτωματολογία, τα επιδημιολογικά στοιχεία, τα αίτια που έχουν προταθεί ότι οδηγούν στον αυτισμό (περιβαλλοντικοί και γενετικοί παράγοντες), η εξέλιξη και πρόγνωση των αυτιστικών καθώς και η διαφοροδιάγνωση που θα πρέπει να γίνεται και οι εργαστηριακές μέθοδοι που χρησιμοποιούνται.
- Στο τρίτο τμήμα (κεφάλαιο Γ) εξετάζονται τα περιστατικά βάσει των ελέγχων που έγιναν και οδήγησαν στην διάγνωση του αυτισμού.
- Στο τέταρτο τμήμα αναγράφεται αλφαβητικά η βιβλιογραφία πάνω στην οποία στηρίχθηκε η παρούσα εργασία.
- Στο πέμπτο τμήμα (κεφάλαιο Ε) βρίσκονται τα παραρτήματα που αναφέρουν επιγραμματικά τις θεραπευτικές και εκπαιδευτικές προσεγγίσεις προς τους αυτιστικούς (παράρτημα 1) καθώς και οι δομές υποστήριξης και εκπαίδευσης αυτιστικών παιδιών και ενηλίκων στην Ελλάδα (παράρτημα 2)

## *Περιεχόμενα*

Κεφάλαιο - Θέμα	Σελίδα
	Ευχαριστίες 3
A	Περίληψη – Διάρθρωση της εργασίας 4
B	Εισαγωγή: Διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές – Αυτιστικό φάσμα 8
B.1	Αυτιστική διαταραχή 9
B.2	Αυτισμός κατά τον Kanner 10
B.3	Αυτισμός κατά Asperger και Rutter 11
B.4	Συμπτωματολογία 13
B.4.A	Διαταραχή της κοινωνικής αλληλεπίδρασης – Κοινωνικότητα – Κοινωνική ανάπτυξη 13
B.4.B	Διαταραχή της επικοινωνίας 15
B.4.Γ	Επαναλαμβανόμενη στερεοτυπική συμπεριφορά 16
B.4.Δ	Διαταραχή της φαντασίας 17
B.4.E	Άλλα χαρακτηριστικά που συναντώνται στον αυτισμό χωρίς να είναι απαραίτητα για τη διάγνωση 17
B.5	Επιδημιολογικά στοιχεία 21
B.6	Αίτια 22
B.6.A	Περιβαλλοντικοί παράγοντες 23
B.6.A.i	Εμβολιασμοί 23
B.6.A.ii	Επίδραση βαρέων μετάλλων 24

B.6.A.iii	Μητρική διατροφή	25
B.6.A.iv	Πυρετός κατά την κύηση	26
B.6.A.v	Μόλυνση του αέρα	26
B.6.B	Γενετικοί παράγοντες	26
B.7	Εξέλιξη και πρόγνωση	29
B.8	Διαφορική διάγνωση	30
B.9	Διαγνωστικά μέσα	33
Γ	Διαγνωστικά κριτήρια αυτισμού και ανάλυση περιστατικών	44
Γ.1	Θεωρία E.S.S.E.N.C.E.	48
Δ	Βιβλιογραφία	56
Ε	Παραρτήματα	65
Ε.1	Θεραπευτικές – Εκπαιδευτικές προσεγγίσεις	66
Ε.2	Δομές υποστήριξης αυτιστικού παιδιού	67
Ε.3	Αυτισμός και σχολείο – Η ώρα των επιλογών	69

## **B. Εισαγωγή: Διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές – Αυτιστικό φάσμα**

Ο όρος “διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές” υπάρχει και στα δύο έγκυρα ταξινομικά εγχειρίδια (ICD-10 του Παγκόσμιου Οργανισμού Υγείας και DSM-IV διαγνωστικό και στατιστικό εγχειρίδιο της Αμερικανικής Ψυχιατρικής Ένωσης). Είναι ο όρος που χρησιμοποιείται ταυτόσημα, καλύπτει όλο το Φάσμα του Αυτισμού, όμως περιλαμβάνει και σύνδρομα που δεν ανήκουν σ’ αυτό. Στην μια άκρη του φάσματος βρίσκεται η τυπική μορφή του αυτισμού γνωστή ως σύνδρομο Kanner, στην άλλη τα υψηλής λειτουργικότητας, το σύνδρομο Asperger και ενδιάμεσα οι άλλες μορφές του αυτισμού.

Αυτή η ομάδα διαταραχών χαρακτηρίζεται από ποιοτικές ανωμαλίες στις κοινωνικές συναλλαγές και στους τρόπους επικοινωνίας καθώς και από περιορισμένο, στερεότυπο, επαναλαμβανόμενο ρεπερτόριο ενδιαφερόντων και δραστηριοτήτων. Οι ποιοτικές αυτές ανωμαλίες αποτελούν διάχυτο χαρακτηριστικό της λειτουργικότητας του ατόμου, υπό οποιανδήποτε συνθήκη, αν και είναι δυνατό να ποικίλουν σε βαρύτητα.

Στις διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές περιλαμβάνονται τα σύνδρομα που αναφέρονται παρακάτω ενώ δίπλα τους υπάρχουν και οι ονομασίες που κατά καιρούς χρησιμοποιήθηκαν για να υποδηλώσουν αυτά.

Αυτισμός της παιδικής ηλικίας:

αυτιστική διαταραχή, βρεφικός αυτισμός, βρεφική ψύχωση, σύνδρομο Kanner.

Άτυπος αυτισμός:

άτυπη ψύχωση της παιδικής ηλικίας, νοητική καθυστέρηση με αυτιστικά χαρακτηριστικά.

Σύνδρομο Rett

Άλλη αποργανωτική διαταραχή της παιδικής ηλικίας:

βρεφική άνοια, αποδιοργανωτική- αποαπαρτιωτική ψύχωση, σύνδρομο Heller.

Διαταραχή υπερδραστηριότητας σχετιζόμενη με νοητική καθυστέρηση και στερεότυπες κινήσεις

Σύνδρομο Asperger:

αυτιστική ψυχοπαθητική διαταραχή, σχιζοειδής διαταραχή της παιδικής ηλικίας.



- Άλλες διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές
- Διάχυτη αναπτυξιακή διαταραχή, μη καθοριζόμενη

Ο αυτισμός είναι μια εξαιρετικά μεταβλητή νευροαναπτυξιακή διαταραχή, που εμφανίζεται για πρώτη φορά κατά τη βρεφική ηλικία ή την παιδική ηλικία, και σε γενικές γραμμές ακολουθεί μια σταθερή πορεία χωρίς επιστροφή. Ο όρος ετυμολογικά προέρχεται από την ελληνική λέξη «αυτός» που αποδίδεται «εγώ ο ίδιος», διακρίνοντας από τον άλλο «ίδιος». Τα συμπτώματα εμφανίζονται σταδιακά μετά την ηλικία των έξι μηνών, εγκαθίστανται στην ηλικία των δύο ή τριών ετών, και τείνουν να συνεχίζονται και μετά την ενηλικίωση, αν και συχνά βρίσκονται περισσότερο σε ανενεργή μορφή.

Ο αυτισμός ξεχωρίζει από τα υπόλοιπα όχι από ένα μόνο σύμπτωμα, αλλά από μια χαρακτηριστική τριάδα συμπτωμάτων: έκπτωση στην κοινωνική αλληλεπίδραση - έκπτωση στην επικοινωνία - περιορισμένα ενδιαφέροντα και επαναλαμβανόμενη συμπεριφορά. Άλλοι τομείς, όπως η άτυπη σίτιση, είναι συχνόι αλλά δεν είναι απαραίτητοι για τη διάγνωση. Μεμονωμένα συμπτώματα αυτισμού εμφανίζονται και στο γενικό πληθυσμό, χωρίς να φαίνεται ότι έχουν ισχυρή σύνδεση με τον αυτισμό. Ωστόσο δεν υπάρχει μια ξεκάθαρη γραμμή που να διαχωρίζει τα σοβαρά παθολογικά χαρακτηριστικά από τα τυπικά χαρακτηριστικά.

## **B. 1 Η αυτιστική διαταραχή**

Ο αυτισμός ως έννοια στο πεδίο της ψυχιατρικής γλώσσας χρησιμοποιείται εδώ και τουλάχιστον έναν αιώνα και εισήχθη από τον Ελβετό ψυχίατρο Bleuler (1912). Το άτομο που παρουσιάζει αυτισμό νοήθηκε ως πλήρως απομονωμένο - κλεισμένο στη ψυχική του ζωή, χωρίς όμως αυτό να σημαίνει ότι στερείται εσωτερικής ζωής. Η λέξη χρησιμοποιήθηκε από τον Bleuler για να καταδείξει ένα σύμπτωμα στη σχιζοφρένεια του ενήλικα και περιγράφει τη δυσκολία και την αδυναμία της επικοινωνίας με τους άλλους, την απομάκρυνση από την πραγματικότητα. Ο αυτισμός σήμανε ένα φαινόμενο κατά το οποίο η ενέργεια του ατόμου επιστρέφει στον εαυτό του, οδηγώντας έτσι σε δυσλειτουργικές διατομικές επαφές.

Η σκέψη του Bleuler είχε τις ρίζες τις στις παρατηρήσεις του Freud ο οποίος αναφέρθηκε στον όρο «αυτοερωτισμός» προσπαθώντας να ομαδοποιήσει και να περιγράψει κάποια από τα αυτιστικά συμπτώματα και αξιοποιήθηκε με τη σειρά της από τον Jean Piaget, ο οποίος επιβεβαίωσε τις παρατηρήσεις περί μιας περίεργου τύπου σχέσης με τους ανθρώπους και τα αντικείμενα μέσα από μια άρνηση προσαρμογής στη συνήθη αναπτυξιακή διαδικασία (Evans, 2013).

Μετά από μια περίοδο έντονων επιστημονικών διαλόγων μεταξύ των ανωτέρω και εν συνεχεία της Melanie Klein, της Susan Isaacs, του Mildred Creak και άλλων επιστημόνων του

χώρου αυτισμός μελετήθηκε συστηματικά μέσα από τη δημιουργία ακαδημαϊκών τμημάτων, ερευνητικών ιδρυμάτων και προγραμμάτων σπουδών που επικεντρώθηκαν στην ανάλυση του φαινομένου. Σαν αποτέλεσμα αυτής της εντατικής εξέτασης του φαινομένου που συστηματικοποιήθηκε μετά το τέλος του Δευτέρου Παγκοσμίου Πολέμου δομήθηκε το επιστημονικό οικοδόμημα της διάγνωσης, αιτιακής απόδοσης και παρέμβασης στο αντικείμενο του αυτισμού (Evans, 2013).

Από το 1980 και ύστερα επικράτησε στη βιβλιογραφία ο ορισμός της Αμερικάνικης Ψυχιατρικής Εταιρείας, κατά την οποία ο αυτισμός αποτελεί μια απόκλιση από την συνήθη κοινωνική αλληλεπίδραση, τη λεκτική και την μη λεκτική επικοινωνία και έχει ηλικία έναρξης μικρότερη των τριών ετών (American Psychiatric Association, 1980). Σε μεταγενέστερη έκδοση του ίδιου εγχειριδίου υπήρξε ενοποίηση του αυτισμού και άλλων διαταραχών όπως το σύνδρομο Rett και Asperger υπό την επιστημονική ομπρέλα των διαταραχών του αυτιστικού φάσματος. Πραγματοποιήθηκε επίσης διχοτόμηση των συμπτωμάτων του αυτισμού σε δύο κατηγορίες: στα συμπτώματα με έναρξη νωρίς στη ζωή που σχετίζονται με τη κοινωνική αλληλεπίδραση και την επικοινωνία και σε επαναλαμβανόμενες περιοριστικές συνήθειες ως προς τα ενδιαφέροντα, τις συμπεριφορές και τις ενέργειες (American Psychiatric Publishing, 2013).

Σήμερα ο αυτισμός μελετάται παγκοσμίως από επιστήμονες διαφόρων ειδικοτήτων όχι μόνο λόγω της κάλυψης της ανάγκης για περαιτέρω επιστημονική γνώση στην αιτιοπαθογένεια της αναπτυξιακής αυτής διαταραχής, αλλά κυρίως λόγω των σοβαρών περιορισμών που επιφέρει σε επίπεδο σωματικής, ψυχολογικής υγείας και λόγω των περιορισμών του στις διατομικές αλληλεπιδράσεις του ατόμου (Lin, 2014).

## **B. 2 Αυτισμός κατά τον Kanner**

Το 1943 ο Kanner χρησιμοποίησε την ορολογία «αυτιστικές διαταραχές της συναισθηματικής επαφής» και το επόμενο έτος αναφέρθηκε στον «πρώιμο παιδικό αυτιστικό σύνδρομο» για να μιλήσει για τη σοβαρή παθολογική κατάσταση παιδιών που αποκόπτονται από τον εξωτερικό κόσμο. Πιο συγκεκριμένα, γράφει: Το εξαιρετικό, το παθογνομικό, η βασική σύγχυση είναι η ανικανότητα των παιδιών να αποκαταστήσουν φυσιολογικές σχέσεις με τα πρόσωπα και να αντιδράσουν φυσιολογικά στις καταστάσεις από την αρχή της ζωής τους. Αυτισμός σημαίνει κατά λέξη, σύμφωνα με τον Perit Robert, απόσταση από την εξωτερική πραγματικότητα που συνοδεύεται από μια έντονη εσωτερική ζωή. Το υποκείμενο ζει σύμφωνα με τον ίδιο του τον εαυτό αναδιπλωμένο στον εαυτό του» (Kanner 1937).

Ο Kanner διεύθυνε το πρώτο τμήμα παιδιατρικής ψυχιατρικής στο νοσοκομείο του πανεπιστημίου John Hopkins και το 1935 δημοσίευσε το πρώτο του εγχειρίδιο για τη

παιδιατρική ψυχιατρική. Στα γραπτά του εντοπίζονται αναφορές τόσο για μια γενετική, όσο και για μια περιβαλλοντική απόδοση της αυτιστικής διαταραχής (Sanua et al. , 1990).

Πρόσφατα, εκτενής έρευνες επί της επιστημονικής έρευνας του Kanner έχουν καταλήξει στο ότι υπάρχει μια μεγάλη πιθανότητα οι διαπιστώσεις αυτές να μην ήταν πράγματι δικές του, με τις θεωρίες να θέλουν τον Kanner να έχει κάνει λογοκλοπή προγενέστερα κείμενα και ιδέες του Asperger και του Despert (Chown & Hughes, 2016; Fellowes, 2015).

Σε κάθε περίπτωση, η συνεισφορά της θεώρησης του αυτισμού ως ένα φάσμα διαταραχών συναισθηματικής επαφής είναι ανυπολόγιστη, πρώτον ακριβώς λόγω της περιγραφής ενός γενικότερου φαινομένου με διαφορετικές υποκατηγορίες υπό την ευρύτερη επιστημονική ομπρέλα μιας οικογένειας διαταραχών και δεύτερον λόγω της ανάδειξης του αυτισμού ως μια «ανωμαλία» της συναισθηματικής επαφής. Η συνεισφορά της σκέψης αυτής είχε μια τεράστια επίδραση στην ιστορική εξέλιξη της έρευνας και της διάγνωσης πάνω στις αυτιστικές διαταραχές (Blacher & Christensen, 2011; Verhoeff, 2013).

### **B. 3 Αυτισμός κατά Asperger και Rutter**

Ο αυτισμός τύπου Asperger περιγράφηκε πρώτη φορά τη δεκαετία του 1940 από τον Αυστριακό παιδίατρο Hans Asperger, που κατέγραψε αυτιστικού τύπου συμπτώματα σε αγόρια που είχαν μια ομαλή γλωσσική ανάπτυξη και νοημοσύνη. Από τότε και ύστερα ο αυτισμός τύπου Asperger βρέθηκε στην επιστημονική αφάνεια για περίπου μισό αιώνα, όταν στο DSM-IV εντάχθηκε ως μια αυτόνομη αναπτυξιακή διαταραχή. Παρ' όλα αυτά, στην επόμενη έκδοση του DSM κατηγοριοποιήθηκε στην ευρύτερη επιστημονική ομπρέλα των διαταραχών του αυτιστικού φάσματος (Barahona-Corrêa & Filipe, 2016).

Κατά τον Asperger, η χρήση αυστηρών διαγνωστικών κριτηρίων για την οριοθέτηση της διαταραχής ήταν μη αναγκαία και βασίστηκε περισσότερο σε μια ευρύτερη αντιμετώπιση των ατόμων αυτών μέσα από τη περιγραφή των ψυχωτικού τύπου συμπτωμάτων τους, που διακρίνονταν από την υψηλού επιπέδου νοημοσύνη και γλωσσική ανάπτυξή τους (Barahona-Corrêa & Filipe, 2016).

Είναι ιδιαίτερα σημαντικό να αναφερθεί το ότι ο Asperger δεν θεωρούσε τα άτομα που έλαβαν το χαρακτηρισμό αυτού του συνδρόμου ως έχοντα αυτισμό, καθώς παρ' ότι γνώριζε τις θεωρίες και διαπιστώσεις του Kanner που αναπτύχθηκαν σχεδόν ταυτόχρονα, αντιλήφθηκε πως τα άτομα του συνδρόμου που περιέγραφε διαχωρίζονταν από αυτά του Kanner. Μια ειδοποιός διαφορά που διέκρινε ο Asperger ήταν πως τα άτομα του συνδρόμου του μπορούσαν να αναπτύξουν το προφορικό λόγο πριν βαδίσουν, κάτι που δεν παρατηρούταν στις περιγραφές του Kanner (Barahona-Corrêa & Filipe, 2016).

Στα χρόνια που ακολούθησαν το σύνδρομο Asperger έχασε εν μέρει την αρχική του ταυτότητα λόγω μιας σειράς διαγνωστικών οριοθετήσεων που βρίσκονταν σε ευθεία αντιπαράθεση με την αντίθεση τον ίδιο τον Asperger ως προς τη χρήση αυστηρών διαγνωστικών ορίων. Μάλιστα, στο DSM-IV υπήρξε διαφοροδιάγνωση στην οποία το σύνδρομο Asperger και ο αυτισμός θεωρήθηκαν ως αμοιβαία αποκλειόμενες διαταραχές (Barahona-Corrêa & Filipe, 2016).

Άλλοι ερευνητές αντιτέθηκαν στα κριτήρια του DSM και αντιπρότειναν μια διαφορετική οριοθέτηση. Η Carina και ο Christopher Gillberg (2002) πρότειναν έξι κριτήρια βασισμένα στις εμπειρικές καταγραφές του ίδιου του Asperger: τον κοινωνικά απορρυθμιστικό εγωκεντρισμό, το περιορισμό των ενδιαφερόντων, τη συμμόρφωση σε μια στερεοτυπική ρουτίνα, τις ιδιαιτερότητες του λόγου, την έκπτωση σε επίπεδο εξωλεκτικής επικοινωνίας και την αδεξιότητα σε επίπεδο κινήσεων. Η εν λόγω διάγνωση απαιτούσε τη παρουσία όλων αυτών των συμπτωμάτων και δεν υπήρξε μια ελάχιστη ηλικία ή περίοδος ομαλής ανάπτυξης.

Κατά μία άλλη σειρά διαγνωστικών χαρακτηριστικών (Szatmari et al. , 1989), η παρουσία του συνδρόμου Asperger επιβεβαιώνεται από 22 συμπτώματα σε επίπεδο κοινωνικής απομόνωσης, περιορισμένης κοινωνικής λειτουργικότητας, έκπτωσης εξωλεκτικής επικοινωνίας, έκπτωσης των κοινωνικών δεξιοτήτων και εκκεντρικότητα του λόγου.

Σε κάθε περίπτωση, τα ανωτέρω αντανακλούν κυρίως απόψεις ερευνητών οι οποίες ωστόσο δεν έχουν κάποια ιδιαίτερη εφαρμογή στη κλινική πρακτική. Καθώς πλέον το σύνδρομο Asperger δεν περιλαμβάνεται στα διαγνωστικά κριτήρια του DSM, η συζήτηση σχετικά με το σύνδρομο αυτό μπορεί να θεωρηθεί περισσότερο ιστορικού παρά κλινικού περιεχομένου. Άλλωστε, καθώς δεδομένα νευροβιολογικών αναλύσεων της φαιάς ουσίας ατόμων και με τα δύο σύνδρομα έχουν δείξει πως δεν υπάρχουν ουσιαστικές διαφορές, η ενσωμάτωση και των δύο διαταραχών υπό ένα ευρύτερο κοινό πλαίσιο φαντάζει δικαιολογημένη (Via et al. , 2011).

Ίσως η ιδανικότερη «τομή» στο ζήτημα αυτό να έχει προταθεί από το καθηγητή Frith του University College of London (2004) ο οποίος πράγματι συμφωνεί πως οι παρατηρήσεις του Asperger μπορεί σε ορισμένα επίπεδα να περιγράφουν ένα φαινόμενο διαφορετικό σε επίπεδο βιολογικό και γενετικό από τον αυτισμό, όμως η ενσωμάτωση του υπό μια κοινή επιστημονική ομπρέλα να ωφελεί τη διαδικασία της ταξινόμησης της διάγνωσης και της θεραπείας. Συνεπώς, η σκέψη αυτή έρχεται ως εναλλακτική απέναντι στο δίπολο του διαχωρισμού του από τον αυτισμό σε περίπτωση μιας διαφορετικής οντότητας και την ενσωμάτωσή του στον αυτισμό σε περίπτωση μη αναγνώρισής του ως ένα ξεχωριστό φαινόμενο.

Στον αντίποδα των μεθόδων του Asperger μπορεί να θεωρηθεί πως βρίσκεται ο Rutter,

όχι απαραίτητα λόγω διαφορών ως προς τον ορισμό των διαταραχών, αλλά λόγω διαφοροποίησης ως προς τις μεθόδους οριοθέτησης των διαταραχών. Ο Rutter εισήγαγε την ανάλυση DNA και τις νευροαπεικονιστικές μεθόδους στη διάγνωση και στον έλεγχο της πορείας του αυτισμού. Με τα εργαλεία αυτά επιχείρησε να συνδέσει την έρευνα με τη κλινική πράξη, να επεξηγήσει την επίδραση της οικογένειας και του σχολείου, να εντοπίσει προστατευτικούς και επιβαρυντικούς παράγοντες στην έναρξη, τη πορεία και την εξέλιξη του αυτισμού, να διερευνήσει το ρόλο του στρες και να εξετάσει συνέχειες και ασυνέχειες της διαταραχής κατά τη πορεία της ζωής του ατόμου (Kolvin, 1999).

Επί του παρόντος, ο Rutter έχει αντιτεθεί στα νέα διαγνωστικά κριτήρια του DSM για διάφορους λόγους. Αρχικά, κατά την αντίληψή του παρά τη μείωσή τους οι διαταραχές είναι και πάλι υπεράριθμες, κάτι που δημιουργεί πρόβλημα στη κλινική πρακτική λόγω της αδυναμίας απομνημόνευσής τους από τον οποιονδήποτε επαγγελματία υγείας. Αφετέρου, θεωρεί πως το DSM όφειλε, ως είχε προγραμματιστεί, να εναρμονίζεται με τα διαγνωστικά κριτήρια του ICD-10, κάτι που εν τέλει δεν έγινε. Επιπλέον, παρά τη συμφωνία του ως προς την ανάγκη ενοποίησης των κριτηρίων διαφωνεί σχετικά με τη κατάργηση της αποδιοργανωτικής διαταραχής και του συνδρόμου Rett ως ξεχωριστών διαταραχών, κάτι που δεν παρατηρείται στα διαγνωστικά κριτήρια του ICD-11. Τάσσεται επίσης γενικότερα κατά της ενοποίησης των διαγνωστικών κριτηρίων υπό την ευρύτερη κατηγορία των διαταραχών του αυτιστικού φάσματος λόγω του ότι η διαφοροποίηση της εκάστοτε διαταραχής είναι κάτι που επιβεβαιώνεται από τις επιστήμες της γενετικής και της βιολογίας (Nemeroff et al. , 2013).

Ο ίδιος ο Rutter αποτέλεσε για πάνω από μισό αιώνα μέλος των επιστημονικών επιτροπών οι οποίες πρότειναν και καθόριζαν τα διαγνωστικά κριτήρια των εγχειριδίων της Αμερικάνικης Ψυχιατρικής Εταιρείας και του Παγκόσμιου Οργανισμού Υγείας. Συνεπώς, η πρόβλεψή του πως στο πεδίο των διαταραχών του αυτιστικού φάσματος τα διαγνωστικά κριτήρια θα υποδιαιρεθούν σύντομα εκ νέου μέσα από κάποια αναθεωρημένη έκδοση του DSM μπορεί να θεωρηθεί ως μια πρόβλεψη που αναμένεται να επιβεβαιωθεί στα επόμενα χρόνια (Nemeroff et al. , 2013).

#### **B. 4 Συμπτωματολογία**

Αρχικώς, οφείλει να τονιστεί το ότι η συμπτωματολογία των παιδιών με διαταραχές του αυτιστικού φάσματος δεν έχει ως αυτοσκοπό μόνο τη κάλυψη της ανάγκης για περαιτέρω γνώση επί του θέματος του αυτισμού, αλλά και τον εντοπισμό πρώιμων συμπτωμάτων που έχουν ως αποτέλεσμα την εγκυρότερη διάγνωση (Dover & Le Couteur, 2007). Ο διαχωρισμός των συμπτωμάτων μπορεί να γίνει σε τρεις επιμέρους «οικογένειες»

- στην έκπτωση των κοινωνικών συναναστροφών
- στην έκπτωση της ικανότητας επικοινωνίας
- στην επαναλαμβανόμενη και στερεοτυπική συμπεριφορά (Amihäesei & Stefanachi, 2013)

#### **B. 4. A Διαταραγή της κοινωνικής αλληλεπίδρασης – Κοινωνικότητα – Κοινωνική ανάπτυξη**

Τα ελλείμματα στον κοινωνικό τομέα ξεχωρίζουν τον αυτισμό και τις συναφείς διαταραχές του φάσματος του αυτισμού (ASD) από τις άλλες αναπτυξιακές διαταραχές. Τα άτομα με αυτισμό παρουσιάζουν κοινωνική έκπτωση και συχνά δεν αντιλαμβάνονται από μόνοι τους πράγματα, που πολλοί άνθρωποι (στην κοινωνία των νευροτυπικών, δηλαδή μη αυτιστικών) παίρνουν σαν δεδομένα.

Η ασυνήθιστη κοινωνική ανάπτυξη εκδηλώνεται νωρίς στην παιδική ηλικία. Τα αυτιστικά βρέφη δείχνουν λιγότερη προσοχή στα κοινωνικά ερεθίσματα, χαμογελούν και κοιτάζουν τους άλλους λιγότερο συχνά, και ανταποκρίνονται λιγότερο στο όνομά τους. Τα αυτιστικά νήπια διαφέρουν εμφανέστερα στα κοινωνικά πρότυπα, για παράδειγμα, έχουν λιγότερη βλεμματική επαφή και δεν περιμένουν τη σειρά τους, και είναι πιο πιθανό να επικοινωνούν πιάνοντας το χέρι κάποιου άλλου (συνήθως του γονέα) και να οδηγούν το χέρι σε αυτό που θέλουν. Τα αυτιστικά παιδιά τριών ως πέντε ετών είναι λιγότερο πιθανό να εμφανίζουν κοινωνική κατανόηση, να προσεγγίζουν τους άλλους αυθόρμητα, να μιμούνται και να ανταποκρίνονται σε συναισθήματα, να επικοινωνούν εξωλεκτικά, καθώς και να περιμένουν τη σειρά τους όταν παίζουν με άλλους. Ωστόσο, κάνουν σχέσεις ασφαλούς προσκόλλησης με τους γονείς τους. Τα περισσότερα αυτιστικά παιδιά εμφανίζουν λιγότερη ασφαλή προσκόλληση από τα μη-αυτιστικά παιδιά, αν και η διαφορά αυτή εξαφανίζεται στα παιδιά με υψηλή διανοητική ανάπτυξη ή ελαφρύ αυτισμό. Τα μεγαλύτερα παιδιά και οι ενήλικες με διαταραχές του φάσματος αυτισμού σκοράρουν χαμηλότερα στα τεστ αναγνώρισης προσώπου και συναισθημάτων.

Στις πλέον τυπικές μορφές είναι έντονη η απόσυρση και η αδιαφορία για τους άλλους ανθρώπους κυρίως για τα άλλα παιδιά. Ένα παιδί με αυτισμό δείχνει μεγαλύτερη προσοχή στα αντικείμενα παρά στους ανθρώπους. Υπάρχουν περιπτώσεις που αποζητά τον ενήλικα όμως απλώς για να έχει φυσική επαφή και εργαλείο ικανοποίησης άλλων αναγκών. Ορισμένα παιδιά δέχονται παθητικά την κοινωνική επαφή και δείχνουν και κάποιου βαθμού ευχαρίστηση, όμως δεν προσεγγίζουν τους άλλους αυθόρμητα και η κοινωνική αλληλεπίδραση είναι φτωχή. Μερικά παιδιά προσεγγίζουν τους άλλους αυθόρμητα, αλλά με έναν τρόπο παράξενο, ακατάλληλο, τελετουργικά επαναλαμβανόμενο. Στα υψηλής λειτουργικότητας άτομα η διαταραχή

εκδηλώνεται με ορισμένες συμπεριφορές και κυρίως με τον τυπικό και άλλοτε ακατάλληλο τρόπο αλληλεπίδρασης.

Αντίθετα προς μια κοινή πεποίθηση, τα αυτιστικά παιδιά δεν προτιμούν να είναι μοναχικά. Η δημιουργία και η διατήρηση φιλίας συχνά αποδεικνύεται ότι είναι κάτι δύσκολο για τους αυτιστικούς. Για αυτούς, η ποιότητα της φιλίας, και όχι ο αριθμός των φίλων, δείχνει αν αισθάνονται μοναξιά. Οι λειτουργικές φιλίες, όπως αυτές που καταλήγουν σε προσκλήσεις στα πάρτυ, μπορεί να επηρεάσει πολύ έντονα την ποιότητα της ζωής τους.

#### **B. 4. B. Διαταραχή της επικοινωνίας**

Περίπου το ένα τρίτο έως το ήμισυ των αυτιστικών ατόμων δεν αναπτύσσουν αρκετά φυσική ομιλία ώστε να ανταποκριθούν στις καθημερινές τους επικοινωνιακές ανάγκες. Οι διαφορές στην επικοινωνία μπορεί να υπάρχουν από το πρώτο έτος της ζωής, και μπορεί να περιλαμβάνουν καθυστερημένη έναρξη του βαβίσματος, ασυνήθιστες κινήσεις, μειωμένη ικανότητα ανταπόκρισης, και φωνητικά πρότυπα που δεν είναι συγχρονισμένα με το γονέα. Στο δεύτερο και το τρίτο έτος, τα αυτιστικά παιδιά έχουν λιγότερο συχνό και λιγότερο διαφοροποιημένο βάβισμα, λιγότερα σύμφωνα, λέξεις, και συνδυασμούς λέξεων. Οι χειρονομίες τους σπανιότερα συνδυάζονται με λέξεις. Τα αυτιστικά παιδιά είναι λιγότερο πιθανό να ζητήσουν ή να μοιραστούν εμπειρίες, και είναι πιο πιθανό να επαναλαμβάνουν απλώς λόγια άλλων (ηχολαλία) ή να χρησιμοποιούν τις αντωνυμίες αντίστροφα. Η μοιρασμένη προσοχή φαίνεται να είναι αναγκαία για τη λειτουργική ομιλία, και τα ελλείμματα στη μοιρασμένη προσοχή φαίνεται να κάνουν τα βρέφη με διαταραχές του φάσματος αυτισμού να ξεχωρίζουν. Για παράδειγμα, μπορεί να βλέπουν το χέρι που δείχνει αντί για το αντικείμενο που τους δείχνει αυτό το χέρι και συνεπώς αποτυγχάνουν στο να δείχνουν αντικείμενα με σκοπό το σχολιασμό ή για να μοιραστούν μια εμπειρία. Τα αυτιστικά παιδιά μπορεί να έχουν δυσκολία με το συμβολικό παιχνίδι και με τα σύμβολα στη γλώσσα.

Σε δύο μελέτες, υψηλής λειτουργικότητας αυτιστικά παιδιά ηλικίας 8-15 σκόραραν εξίσου καλά, και οι ενήλικες καλύτερα, σε σχέση με τα άτομα ελέγχου σε βασικές γλωσσικές δεξιότητες που αφορούσαν το λεξιλόγιο και την ορθογραφία. Και οι δύο ομάδες αυτιστικών σκόραραν χειρότερα από ό, τι η ομάδα ελέγχου στα πολύπλοκες γλωσσικές δεξιότητες όπως η εικονική γλώσσα, η κατανόηση και η επαγωγή. Καθώς συχνά "μετράμε" τους ανθρώπους αρχικά από τις βασικές γλωσσικές τους δεξιότητες, αυτές οι μελέτες δείχνουν ότι οι άνθρωποι που μιλούν σε αυτιστικά άτομα έχουν περισσότερες πιθανότητες να υπερεκτιμούν τους αυτιστικούς ακροατές τους, ως προς το βαθμό κατανόησής τους.

Παρουσιάζουν προβλήματα στην κατανόηση και στην χρήση κάθε μορφής επικοινωνίας, μη-λεκτικής και λεκτικής, δηλαδή χαρακτηρίζονται από ελλειμματική κατανόηση των πληροφοριών που μεταδίδονται με χειρονομίες, την έκφραση του προσώπου, την στάση του σώματος, τον τόνο της φωνής. Η επικοινωνία για το αυτιστικό παιδί είναι μία τυπική και αδιάφορη διαδικασία. Η κατανόηση τους τείνει να περιορίζεται στα πράγματα που τους ενδιαφέρουν και είναι κυριολεκτική και συγκεκριμένη.

Τα παιδιά με αυτισμό δυσκολεύονται στην γενίκευση των εννοιών και αυτά που αναπτύσσουν προφορική ομιλία δυσκολεύονται στον τομέα της πραγματολογίας του λόγου παρά το γεγονός ότι τα άτομα με υψηλό δείκτη νοημοσύνης και καλό λεξιλόγιο μπορεί να έχουν μια σχολαστική χρήση των λέξεων, επιμελημένη και πομπώδη επιλογή φράσεων. Ακόμη, για αυτά τα παιδιά που έχουν γενικά καλό γνωστικό επίπεδο πρέπει να δίνεται ιδιαίτερη προσοχή στην κατανόηση των κειμένων και ιστοριών καθώς και στον χειρισμό της συζήτησης.

#### **B. 4. Γ. Επαναλαμβανόμενη στερεοτυπική συμπεριφορά**

Τα αυτιστικά άτομα παρουσιάζουν πολλές μορφές επαναλαμβανόμενης ή στερεότυπης συμπεριφοράς, την οποία η Αναθεωρημένη Κλίμακα για την Επαναληπτική Συμπεριφορά (Repetitive Behavior Scale-Revised ή RBS-R), κατηγοριοποιεί ως εξής:

- Η στερεοτυπία είναι η επαναλαμβανόμενη κίνηση, όπως το φτερούγισμα των χεριών, η παραγωγή ήχων, το στριφογύρισμα του κεφαλιού ή το λίκνισμα (μπροστά - πίσω) του σώματος.
- Η καταναγκαστική συμπεριφορά που έχει πρόθεση και φαίνεται να ακολουθεί κανόνες, όπως η σειροθέτηση αντικειμένων σε στοίβες ή γραμμές.
- Η ομοιόσταση είναι η αντίσταση στην αλλαγή. Για παράδειγμα, επιμένουν ότι τα έπιπλα δεν πρέπει να μετακινούνται ή αρνούνται να τους διακόψεις.
- Η τελετουργική συμπεριφορά περιλαμβάνει ένα αμετάβλητο πρότυπο καθημερινών δραστηριοτήτων, όπως ένα μενού που δεν αλλάζει ή μια ιεροτελεστία για το ντύσιμο.
- Η περιορισμένη συμπεριφορά είναι περιορισμένη σε εστίαση, ενδιαφέρον ή δραστηριότητα, όπως ενασχόληση με ένα μόνο τηλεοπτικό πρόγραμμα, αντικείμενο, ή ένα παιχνίδι.
- Ο αυτοτραυματισμός περιλαμβάνει κινήσεις που τραυματίζουν ή μπορεί να βλάψουν το ίδιο το άτομο, όπως να ζουλάει τα μάτια του, να τσιμπάει το δέρμα του, να δαγκώνει το χέρι του, και να χτυπά το κεφάλι του. Ο αυτοτραυματισμός κάποια στιγμή πλήττει περίπου το 30% των παιδιών με διαταραχές του φάσματος του αυτισμού (Lam & Aman



2007). Δεν υπάρχει μία συγκεκριμένη επαναλαμβανόμενη συμπεριφορά που να είναι ειδικά για τον αυτισμό, αλλά μόνο στον αυτισμό φαίνεται να εμφανίζονται τόσο συχνά και με τέτοια ένταση αυτές οι συμπεριφορές.

#### **B. 4. Δ. Διαταραχή της φαντασίας**

Όταν λέμε διαταραχή της φαντασίας εννοούμε ότι τα αυτιστικά παιδιά, άλλα λιγότερο και άλλα περισσότερο, χαρακτηρίζονται από την απουσία ή την ελλειμματική ευελιξία στη σκέψη και από «τελετουργικές» συμπεριφορές. Τα αυτιστικά παιδιά έχουν φαντασία που όμως διαφοροποιείται ποιοτικά και ποσοτικά από αυτή των άλλων παιδιών. Η ανάγκη για οργάνωση, διατήρηση της σταθερότητας, της συνέχειας και συχνά το φτωχό ρεπερτόριο ενεργειών, που διασφαλίζουν τα προηγούμενα και λειτουργούν αγχολυτικά, οδηγούν στις τελετουργίες και στην εμμονική ενασχόληση με αντικείμενα και πράξεις. Αναπτύσσουν συχνά καθημερινές συνήθειες, τις οποίες κατόπιν έχουν ανάγκη, σε τέτοιο βαθμό που μια αλλαγή αυτών των συνηθειών τους, τους δημιουργεί άγχος και τα κάνει να αντιδρούν ακατάλληλα. Επίσης χαρακτηριστικό της απουσίας ευελιξίας στη σκέψη είναι το ότι συχνά δεν μπορούν να μεταφέρουν ότι έχουν μάθει σε μια δεδομένη περίπτωση σε μια άλλη περίπτωση.

#### **B. 4. E. Άλλα χαρακτηριστικά που συναντώνται στον αυτισμό χωρίς να είναι απαραίτητα για τη διάγνωση**

Διαταραχές του οπτικού ελέγχου και της βλεμματικής επαφής

Κοιτάει δίπλα από τους ανθρώπους παρά τους ανθρώπους - Πιο συχνά βλέπει πράγματα «με την άκρη του ματιού» παρά άμεσα - Κοιτάζει τους ανθρώπους και τα πράγματα με βιαστικές, γρήγορες ματιές - Κοιτάζει τους ανθρώπους απευθείας, πολύ σταθερά και για πολύ ώρα.

Προβλήματα μίμησης της κίνησης

Μπορεί να μην μπορεί να μιμηθεί αυτό που του / της κάνει ο άλλος και να μαθαίνει καλύτερα όταν κάποιος τον/ την οδηγεί με φυσική καθοδήγηση και κάνει τις κινήσεις στα μέρη του σώματός του / της - Μπερδεύει το αριστερά-δεξιά, μπρος-πίσω, πάνω-κάτω

Προβλήματα στον έλεγχο της κίνησης

Βάδισμα στις μύτες των ποδιών - Αυθόρμητες μεγάλες κινήσεις ή λεπτές επιδέξιες κινήσεις - Παράξενη στάση του σώματος - Πηδήματα, παλινδρομικές κινήσεις, γκριμάτσες κυρίως όταν είναι σε έξαρση. Υπολογίζεται ότι το 60% -80% των αυτιστικών ατόμων έχουν κάποιες ενδείξεις ως προς την κίνηση που περιλαμβάνουν τον κακό μυϊκό τόνο, το φτωχό κινητικό σχεδιασμό, και το περπάτημα στις μύτες των ποδιών.

Ασυνήθιστες, παράξενες, και ενίοτε έντονες αντιδράσεις σε αισθητηριακές εμπειρίες

Αδιαφορία, δυσφορία, πανικός ή ενθουσιασμός μπορεί να παρατηρηθούν σαν αντίδραση σε ακουστικά, οπτικά ερεθίσματα, στις γεύσεις, στις μυρωδιές, στο άγγιγμα, αντοχή στον πόνο, τη ζέστη, το κρύο. Οι ειδικοί πιστεύουν ότι πολλές από τις συμπεριφορές των παιδιών με αυτισμό – διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές είναι απόρροια διαταραχών αισθητηριακής ολοκλήρωσης. Οι αισθητηριακές δυσκολίες υπάρχουν στο 90% των ατόμων με αυτισμό, και από ορισμένους θεωρούνται τα στοιχεία του πυρήνα του αυτισμού, αν και δεν υπάρχουν επαρκή στοιχεία ότι τα αισθητηριακά συμπτώματα διαφοροποιούν τον αυτισμό από τις άλλες αναπτυξιακές διαταραχές.

#### Τα συναισθήματα των παιδιών με αυτισμό

Όταν μιλάμε για βασική διαταραχή στο συναίσθημα δεν εννοούμε την έλλειψη συναισθημάτων, ούτε απλώς τη δυσκολία των παιδιών με αυτισμό να διαβάζουν τα συναισθήματα των άλλων και ν' αναλογίζονται τα δικά τους. Πρόκειται για μια διαταραχή της σύνδεσης του συναισθήματος με την αντίληψη και τη σκέψη. Για τον λόγο αυτό τα άτομα με αυτισμό – διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές έχουν δυσκολίες κατανόησης και διαχείρισης των συναισθημάτων και απόδοσης προσωπικού νοήματος σε αυτό που γίνεται αντιληπτό.

Τα αυτιστικά παιδιά, άλλα λιγότερο και άλλα περισσότερο, δεν καταφέρνουν να αντιληφθούν ή να ανταποκριθούν επαρκώς στα συναισθήματα που εκφράζουν οι άλλοι, ενώ όταν το κάνουν, η ανταπόκριση τους μπορεί, ενίοτε ή συχνά, να είναι παράξενη, ασυνήθης και να στερείται ενσυναίσθησης (empathy), π. χ. η κραυγή πόνου κάποιου μπορεί να φανεί παράξενο, εντυπωσιακό γεγονός στο παιδί και να το εντυπωσιάσει ή να το κάνει να γελάσει. Αυτό φυσικά δεν σημαίνει ότι τα παιδιά με αυτισμό δεν έχουν ενσυναίσθηση.

Μια λιγότερο εμφανής δυσκολία με τα συναισθήματα, που έχουν τα παιδιά με διάχυτη αναπτυξιακή διαταραχή υψηλής λειτουργικότητας, αφορά την εκτίμηση της προσωπικής σημασίας των γεγονότων. Τα παιδιά με αυτισμό έχουν δυσκολία στο να βλέπουν το κοινωνικό και πολιτισμικό νόημα που βλέπουν οι άλλοι. Η πιο εμφανής διαταραχή στα λιγότερο ικανά, με σοβαρά προβλήματα παιδιά, είναι η δυσκολία στην διαχείριση των συναισθημάτων και ο έλεγχος του χωρίς αναστολές και απρόσφορου τρόπου έκφρασης.

Η απώλεια και το πένθος είναι άμεσα συνδεδεμένα με την προσκόλληση των παιδιών όχι μόνο σε πράγματα αλλά και σε ορισμένους ανθρώπους. Συμβαίνει πολλές φορές, ιδίως τα παιδιά με σοβαρό αυτισμό, να μην αντιληφθούν την απώλεια διότι υπάρχουν και άλλα αντικείμενα και πρόσωπα στα οποία είναι προσκολλημένα. Όταν την αντιληφθούν, κυρίως τα παιδιά υψηλής λειτουργικότητας, τα αισθήματα της απώλειας μπορεί να είναι πολύ έντονα λόγω της μη κατανόησης του θανάτου και της επικρατούσας συναισθηματικής κατάστασης.

#### Ακατάλληλες συναισθηματικές αντιδράσεις

Έλλειψη φόβου μπροστά σε πραγματικό κίνδυνο - Υπερβολικό φόβο για ορισμένες ανώδυνες καταστάσεις και πράγματα από τα οποία δεν κινδυνεύουμε - Κλάματα, ξεφωνητά χωρίς προφανή λόγο - Γέλιο όταν κάποιος άλλος πληγώνεται ή όταν μαλώνουν άλλο παιδί, πιθανόν και όταν φοβάται ή είναι ανήσυχος. Αδόκιμα συναισθήματα (δεν ταιριάζουν με τις καταστάσεις) έχουμε και στα παιδιά με υψηλή λειτουργικότητα και σύνδρομο Asperger λόγω έλλειψης κατανόησης του νοήματος των καταστάσεων.

#### Διαταραχές στις φυσικές λειτουργίες και στη σωματική ανάπτυξη

Ακανόνιστα πρότυπα φαγητού και ποτού - Ακανόνιστος ύπνος. Έλλειψη ύπνου - Έλλειψη ναυτίας όταν στριφογυρίζει - Ελλιπής σωματική ανάπτυξη σε ορισμένες περιπτώσεις - Ενίοτε ασυνήθιστη συμμετρία στο πρόσωπο. Ασυνήθιστη διατροφική συμπεριφορά παρουσιάζεται σε περίπου τρία τέταρτα των παιδιών με διαταραχές στο φάσμα του αυτισμού, σε βαθμό που αποτελούσε προηγουμένως ένα διαγνωστικό δείκτη. Η επιλεκτικότητα στο φαγητό είναι το πιο κοινό πρόβλημα, αν και οι τελετουργίες κατά τη διάρκεια του φαγητού ή και η άρνηση πρόσληψης τροφής επίσης μπορεί παρουσιαστεί. Αυτό ωστόσο δεν φαίνεται να φτάνει σε υποσιτισμό. Παρά το γεγονός ότι ορισμένα αυτιστικά παιδιά έχουν γαστρεντερικά συμπτώματα, υπάρχει έλλειψη δημοσιευμένων ερευνών με σαφή στοιχεία για την υποστήριξη της θεωρίας ότι τα αυτιστικά παιδιά έχουν περισσότερα ή διαφορετικά συμπτώματα από τα άλλα παιδιά.

#### Αυτισμός και βία

Υπάρχουν πολλές ανέκδοτες εκθέσεις, αλλά λίγες συστηματικές μελέτες, της επιθετικότητας και της βίας στα άτομα με διαταραχές του φάσματος αυτισμού. Τα περιορισμένα στοιχεία υποδηλώνουν ότι, σε παιδιά με νοητική υστέρηση, ο αυτισμός συσχετίζεται με την επιθετικότητα, την καταστροφή της περιουσίας, και τα ξεσπάσματα. Περίπου τα δύο τρίτα των παιδιών είχαν περιόδους σοβαρών ξεσπασμάτων και περίπου το ένα τρίτο είχε ιστορικό επιθετικότητας, με τα ξεσπάσματα σημαντικά περισσότερο συχνά από ότι στα μη αυτιστικά παιδιά με γλωσσικές διαταραχές. Από τα άτομα ηλικίας 15 ετών ή μεγαλύτερα που πήραν εξιτήριο από νοσοκομείο με τη διάγνωση του φάσματος αυτισμού, εκείνοι που διέπραξαν βίαια εγκλήματα ήταν σημαντικά πιο πιθανό να έχουν και άλλες ψυχοπαθολογικές καταστάσεις όπως ψύχωση (Långström et al. , 2008)

#### Ιδιαίτερες ικανότητες

Ιδιαίτερες ικανότητες μουσικές, αριθμητικές, αποσυναρμολόγησης και συναρμολόγησης μηχανών, ταίριασμα κομματιών πάζλ ή κατασκευαστικών παιχνιδιών και λοιπά - Μια ασυνήθιστη μορφή μνήμης που επιτρέπει την μακρόχρονη αποθήκευση εμπειριών με την ακριβή μορφή με την οποία έγιναν αντιληπτές - Τα στοιχεία που επιλέγονται για αποθήκευση δε

φαίνονται να έχουν ιδιαίτερη σημασία, τουλάχιστον για τους περισσότερους άλλους ανθρώπους, και αποθηκεύονται χωρίς να αλλάζουν. Υπολογίζεται ότι 0, 5% έως 10% των ατόμων με διαταραχές στο φάσμα του αυτισμού παρουσιάζουν ασυνήθιστες ικανότητες, από τις μεμονωμένες ικανότητες όπως η απομνημόνευση των απαντήσεων σε τηλεπαιχνίδια μέχρι τα εξαιρετικά σπάνια χαρίσματα των καταπληκτικών "σοφών" αυτιστικών. Πολλά άτομα με διαταραχές στο φάσμα του αυτισμού παρουσιάζουν ανώτερες ικανότητες στην αντίληψη και την προσοχή, σε σχέση με το γενικό πληθυσμό.

### **Χαρακτηριστικά στη βρεφική ηλικία**

Σε όλα τα παιδιά η τριάδα των βασικών χαρακτηριστικών διαταραχών, ή μέρους αυτών, εμφανίζεται στα πρώτα 2 έως 3 χρόνια της ζωής. Οι γονείς, σε αρκετές περιπτώσεις, αναφέρουν ότι το παιδί αναπτυσσόταν φυσιολογικά στον πρώτο ή στα δύο πρώτα χρόνια, σπανίως πέρα από την ηλικία αυτή, και από εκεί και πέρα εντοπίστηκαν τα προβλήματα. Πολλοί γονείς θυμούνται τις πρώτες ενδείξεις κατά τη διάρκεια των συναντήσεων με τους ειδικούς διότι προηγουμένως δεν είχαν δώσει καμιά σημασία σε αυτές.

- Φτωχός θηλασμός τις πρώτες εβδομάδες
- Ασυνήθιστα καλή και ήρεμη συμπεριφορά ή συνεχές κλάμα και ουρλιαχτό που δε σταματά
- Αδιαφορία ή έντονη δυσφορία στο χάιδεμα
- Αδιαφορία στη μητέρα ή σε αυτόν που ασχολείται συνεχώς μαζί του
- Προσκόλληση σε ένα μόνο άτομο και αυτό σε ασυνήθιστο βαθμό
- Δεν απλώνει τα χέρια να το πάρουν αγκαλιά και όταν είναι στην αγκαλιά το νιώθει ο άλλος σαν «άδειο σακί»
- Έλλειψη αμοιβαιότητας στη μίμηση, την έκφραση ή τις κινήσεις του ατόμου που το φροντίζει. Δε συμμετέχει σε «προγλωσσική» συζήτηση.
- Δεν δείχνει ή δείχνει περιορισμένα
- Δεν τραβά την προσοχή του ατόμου σε αντικείμενα που το ενδιαφέρουν με σκοπό το μοίρασμα της ευχαρίστησης
- Δε χαιρετά αυθόρμητα, δεν κάνει «γεια» σε γνωστά άτομα
- Υπερβολική ενασχόληση και ενθουσιασμός με ορισμένα αντικείμενα όπως φώτα, σχέδια, λεπτομέρειες και αδιαφορία σε πράγματα που κινούν το ενδιαφέρον των άλλων βρεφών.

- Ένα γενικότερο αίσθημα που έχουν οι γονείς ή οι συγγενείς ή άλλα πρόσωπα του περιβάλλοντος ότι το βρέφος συμπεριφέρεται παράξενα

Τα ανωτέρω επιβεβαιώνονται και μέσα από μια σύγκριση παιδιών με αυτισμό με υγιείς μάρτυρες, όπου οι τιμές ήταν στατιστικά σημαντικά υψηλότερες για την ομάδα παιδιών με διαταραχές του αυτιστικού φάσματος (Mutluer et al. , 2015). Παρόλα αυτά, δεν πρέπει να θεωρηθούν ως τα μόνα συμπτώματα καθώς υπάρχουν και άλλα τα οποία είτε δεν συναντώνται τόσο συχνά, είτε δεν προκαλούν τόσο μεγάλο περιορισμό της λειτουργικότητας συγκριτικά με τα ανωτέρω, όπως για παράδειγμα η αδυναμία σταθερής συγκέντρωσης της προσοχής σε ένα συγκεκριμένο σημείο (Gau et al. , 2010).

Τα συμπτώματα των ατόμων με διαταραχές του αυτιστικού φάσματος πρέπει να θεωρηθεί πως βρίσκονται σε αλληλεπίδραση μεταξύ τους ή και με άλλα συμπτώματα που προκύπτουν ακριβώς λόγω της διαταραχής. Για παράδειγμα, μη αποδεκτές κοινωνικές συμπεριφορές των ατόμων αυτών, όπως η επιθετικότητα, σχετίζονταν σε σημαντικό βαθμό με τις υψηλής συχνότητας διαταραχές ύπνου του εξεταζόμενου δείγματος (Mutluer et al. , 2015).

Σε κάθε περίπτωση πρέπει να τονιστεί πως η συμπτωματολογία λόγω της αδυναμίας χορήγησης ερωτηματολογίων αυτοαναφοράς είναι μια μεθοδολογικά επισφαλής μέτρηση. Παράλληλα, παρατηρείται μια ευρύτατη χρήση διαφορετικών εργαλείων τα οποία δεν επιτρέπουν μια κοινή βάση αναφοράς επί των συμπτωμάτων στο σύνολο της επιστημονικής κοινότητας. Για παράδειγμα, ως προς την επιθετικότητα των ατόμων με διαταραχές του αυτιστικού φάσματος χρησιμοποιούνται ευρέως 25 διαφορετικά εργαλεία μέτρησης και καταγραφής της, κάτι που παρεμποδίζει την επικοινωνία μεταξύ της επιστημονικής κοινότητας, τη ποσοτικοποίηση των συμπτωμάτων και κατά συνέπεια τη καλύτερη διαχείριση της πορείας του ατόμου (Matson & Cervantes, 2014).

## **B. 5                   Επιδημιολογικά στοιχεία**

Σχετικά με την αναλογία αγοριών-κοριτσιών, τα δεδομένα μαρτυρούν πως υπάρχει μια σημαντικά μεγαλύτερη πιθανότητα για ένα αγόρι να διαγνωσθεί με τη νόσο παρά για ένα κορίτσι. Οι Bryson & Smith (1998) έχουν καταγράψει μια αναλογία 3-4 αγοριών προς ένα κορίτσι, ενώ μεταγενέστερη έρευνα με σχετικά μεγάλο δείγμα (N=1. 891) είναι σε απόλυτη σύμπλευση με τα ευρήματα αυτά (Baker & Milivojevich, 2013).

Μια μεγάλη αύξηση της επίπτωσης του αυτισμού έχει πρόσφατα παρατηρηθεί στις Η. Π. Α. Σύμφωνα με το Κέντρο Ελέγχου και Πρόληψης Νοσημάτων, ένα στα 68 παιδιά διαγιγνώσκεται με αυτισμό (Centers for Disease Control and Prevention, 2013). Η συχνότητα αυτή είναι αυξημένη σε σχέση με το 2008 όπου ένα στα 88 παιδιά πληρούσε τα κριτήρια της

νόσου, ποσοστό που ήταν ήδη αυξημένο κατά 78% σε σχέση με τα δεδομένα του 2004 (CDC Surveillance Summaries, 2008). Η μεγαλύτερη ίσως διαφορά παρατηρείται στην επαρχία Όλμστεντ της Μιννεσότα όπου μεταξύ του 1995 και του 1997 παρατηρείται μια συχνότητα κατά 8. 2 φορές μεγαλύτερη σε σχέση με αυτή της περιόδου 1980- 1983 (Barbaresi et al. , 2005).

Μια παρόμοια συχνότητα με αυτή των Η. Π. Α. παρατηρείται και στον Καναδά όπου υπολογίζεται πως ένα στα 100 παιδιά πληρεί τα κριτήρια της διαταραχής (Lazoff et al. , 2010). Σε χώρες όπως η Νότια Κορέα η συχνότητα παρουσιάζεται ιδιαίτερα αυξημένη με 2. 6% των παιδιών να πληρούν τα κριτήρια (Kim et al. , 2011).

Συνολικά, σε παγκόσμιο επίπεδο, μια συγκεντρωτική ανάλυση 61 ερευνών δημοσιευμένων μεταξύ του 1966 και του 2008 σε 18 χώρες του κόσμου κατέληξε στο ότι η συχνότητα του αυτισμού ήταν 0. 7% ή αλλιώς ένα παιδί ανά 143. Μεταξύ των ερευνών αυτών υπάρχουν αξιοσημείωτες διαφορές, αφού για τη μετά το 2000 περίοδο η συχνότητα ήταν ως και 6 φορές μεγαλύτερη σε σχέση με αυτή των προγενέστερων ερευνών (Fombonne et al. , 2011). Η πιο πρόσφατη χρονολογικά παγκόσμια μελέτη που δημοσιεύτηκε το 2012 αναφέρει τη συχνότητα της διαταραχής στο 0. 62% (Elsabbagh et al. , 2012).

Αρκετές αποδόσεις έχουν προταθεί στη προσπάθεια επεξήγησης της διαφοράς της επίπτωσης. Αρχικώς, οι διαφορές ως προς τα διαγνωστικά κριτήρια μεταξύ των ερευνών και η διάγνωση φαινομένων όπως η αναπτυξιακή ή γλωσσική καθυστέρηση ως αυτιστική διαταραχή ενδεχομένως να οδηγούν σε αύξηση της συχνότητας λόγω υπερδιάγνωσης (Bishop et al. , 2008; Jick & Kayne, 2003). Επιπλέον, η διαγνωστική αντικατάσταση περιπτώσεων της νοητικής υστέρησης με τον αυτισμό οφείλεται για μια αύξηση κατά περίπου 25% στη διάγνωση του αυτισμού (King & Bearman, 2009).

Άλλες επεξηγήσεις των διαφορών συμπεριλαμβάνουν τη καλύτερη γνώση του αυτισμού από τη κοινή γνώμη με αποτέλεσμα τα περιστατικά να αναφέρονται και να καταγράφονται (Posserud et al. , 2010), τη μικρότερη ηλικία διάγνωσης (Fombonne et al. , 2011) και μεθοδολογικές διαφορές μεταξύ των παλαιότερων και των πιο σύγχρονων ερευνών (Wazana et al. , 2007). Συνεπώς, η αύξηση των περιστατικών δεν αποτελεί τη μοναδική απόδοση της αύξησης στη καταγραφή της συχνότητας της νόσου. Παρόλα αυτά, σύμφωνα με τα αποτελέσματα μιας έρευνας στη Καλιφόρνια που απομόνωσε την επίδραση των ανωτέρω παραγόντων, η συχνότητα του αυτισμού ήταν και πάλι αυξημένη σε σχέση με προηγούμενα δεδομένα (Hertz-Picciotto & Delwiche, 2009).

## **B. 6**                      **Αίτια**

Λόγω της μεγάλης επίπτωσης και του τεράστιου φορτίου για τον πάσχοντα και την

οικογένειά του, ένα μεγάλο κομμάτι της έρευνας έχει επικεντρωθεί στον εντοπισμό των αιτιών του αυτισμού. Ωστόσο, σύμφωνα με μια θεωρητική ανασκόπηση του 1994 τα αίτια του αυτισμού ήταν σε μεγάλο βαθμό άγνωστα μέχρι εκείνη την εποχή (Tonge et al. , 1994). Πράγματι, η μελέτη στο πεδίο του αυτισμού με στόχο τη κατανόηση των αιτιών του εντατικοποιήθηκε τα τελευταία χρόνια λόγω της ταχύτατης ανάπτυξης των επιστημών της επιδημιολογίας και της γενετικής. Η έρευνα στο πεδίο αυτό διαφοροποιείται ανάλογα με την επιστημονική σκοπιά εξέτασης του ζητήματος.

Οι τομείς της έρευνας για το τι προκαλεί τον αυτισμό περιλαμβάνουν χωρίς να περιορίζονται στα παρακάτω:

- γενετική προδιάθεση και γενετικούς παράγοντες
- διαφοροποιήσεις στη δομή του εγκεφάλου
- ανοσοποιήσεις, εμβόλια
- αντιβιώσεις
- ουσίες που προκαλούν μολύνσεις
- αφρώδεις μολύνσεις
- μολύνσεις από ιούς
- μολύνσεις του αυτιού
- περιβαλλοντικούς παράγοντες
- τροφικές αλλεργίες
- ελλείψεις σε βιταμίνες και / ή μέταλλα
- ελλείψεις σε ένζυμα

#### B. 6. A. Περιβαλλοντικοί παράγοντες

##### ***B. 6. A. i. Εμβολιασμοί***

Σύμφωνα με τις αντιλήψεις του γενικού πληθυσμού, οι εμβολιασμοί ενοχοποιούνται για τη πρόκληση μιας σειράς νοσημάτων, συμπεριλαμβανομένου και του αυτισμού (Goertzel, 2010). Κατά πόσο όμως αυτή η θεωρία συνομωσίας έχει ένα πραγματικό επιστημονικό έρεισμα?

Αναμφισβήτητα, το εμβόλιο που έχει περισσότερο από οποιοδήποτε άλλο είναι το Thimerosal, το οποίο χρησιμοποιείται για να σκοτώνει τα βακτήρια και να προλαμβάνει τις μολύνσεις. Σύμφωνα με το Τμήμα Αναπτυξιακών Υπηρεσιών της πολιτείας της Καλιφόρνια, τη συχνότητα του αυτισμού μεταξύ παιδιών που το χρησιμοποίησαν δεν διαφοροποιήθηκε μεταξύ

του 1995 και του 2007, παρά την απομόνωση του Thimerosal σχεδόν από όλα τα παιδικά εμβόλια μετά το 2002 (Schechter & Grether, 2008).

Ένα άλλο εμβόλιο που έχει ενοχοποιηθεί για τη πρόκληση του αυτισμού είναι το measles, mumps, rubella vaccine (MMR II). Το συγκεκριμένο εμβόλιο που δεν συμπεριλαμβάνει το Thimerosal εισήχθη στην αγορά το 1979. Η δεύτερη έκδοσή του άρχισε να χρησιμοποιείται τέσσερα χρόνια αργότερα και συμπίπτει χρονικά με τη δραματική εκτίναξη της συχνότητας του αυτισμού σε χώρες όπως οι Η. Π. Α. , το Ηνωμένο Βασίλειο, η Δανία, ο Καναδάς και η Ιαπωνία (Merck and Co. , Inc. , 2010).

Πέραν των επιδημιολογικών δεδομένων που στοχεύουν στην αποτύπωση αιτιακών σχέσεων μεταξύ συγκεκριμένων εμβολίων και του αυτισμού, η χρονική σειρά και η δοσολογία διαφορετικών εμβολίων έχουν επίσης ενοχοποιηθεί για τη πρόκλησή του. Η τρέχουσα συνιστώμενη ανοσοποίηση για παιδιά ηλικίας 0-6 ετών στις Ηνωμένες Πολιτείες περιλαμβάνει έξι εμβόλια σε 2 μήνες και εννέα εμβόλια κατά τους 12-15 πρώτους μήνες της ζωής (Advisory Committee on Immunization Practices, 2004). Πρόκειται για μια αύξηση σε σχέση με τις ανάλογες συστάσεις που δίδονταν μερικά χρόνια νωρίτερα, με πέντε εμβόλια σε 2 μήνες και 8 σε 12-15 μήνες (Advisory Committee on Immunization Practices, 2004). Το ανοσοποιητικό σύστημα του ανθρώπου είναι ιδιαίτερα ευαίσθητο σε ηλικία 2 μηνών. Αν και ειδικές λειτουργίες του ανοσοποιητικού, που διέπεται από B- και T-λεμφοκύτταρα, είναι επαρκείς για έναν νεογέννητο οργανισμό (Solomon, 1971), τα πολυμορφοπύρρηνα κύτταρα είναι λιγότερα αριθμητικά από τα λεμφοκύτταρα στο περιφερικό αίμα (Diem, 1962). Επίσης, τα φαγοκύτταρα και το συμπληρωματικό σύστημα ανοσοποίησης ενός νεογέννητου είναι μειωμένης λειτουργικότητας (Madden et al, 1989; Xanthou et al. , 1975). Έτσι, το ανοσοποιητικό σύστημα του βρέφους εκτίθεται σε κίνδυνο στους 2 μήνες της ζωής. Κατά συνέπεια, μια επιβάρυνση του ήδη κατεσταλμένου ανοσοποιητικού συστήματος με ένα τόσο μεγάλο αριθμό εμβολίων θα μπορούσε να οδηγήσει σε περαιτέρω απορρύθμισή του και σε συμβολή στην εκδήλωση του αυτισμού.

Ωστόσο, τα εμβόλια ενοχοποιούνται για τη πρόκληση του αυτισμού σε παιδιά τα οποία ενδεχομένως να βρίσκονταν σε ρίσκο ανεξαρτήτως της χρήσης των εμβολίων. Για παράδειγμα, μια υπόθεση αποτελεί το ότι η τοξίνη του κοκκίτη που βρίσκεται σε ορισμένα εμβόλια κάνει ένα διαχωρισμό των G-alpha πρωτεϊνών από τους ρετινοειδείς υποδοχείς σε παιδιά που έχουν για γενετικούς λόγους ρίσκο ανάπτυξης αυτισμού (Farfel et al. , 1999; Megson, 2000).

#### ***B. 6. A. ii. Επίδραση βαρέων μετάλλων***

Η υπόθεση για τη συμβολή των βαρέων μετάλλων στη πρόκληση του αυτισμού



γεννήθηκε μετά τις διαπιστώσεις της συγκέντρωσης βαρέων μετάλλων στο αίμα και τα ούρα ατόμων με αυτισμό (Bernard et al. , 2001; Walsh et al. , 2001). Η έλλειψη μεταλλοθιονίνης που έχει κεντρικό ρόλο στην ανάπτυξη και λειτουργικότητα του ανοσοποιητικού συστήματος μέσα από την αποτοξίνωση των βαρέων μετάλλων ενδεχομένως να έχει κάποια επίδραση, καθώς παρουσιάζεται σε υψηλότερα ποσοστά σε παιδιά με αυτισμό σε σχέση με υγιείς μάρτυρες (Desoto & Hitlan, 2007; Geier et al. , 2010). Συνεπώς, φαίνεται πως τα βαρέα μέταλλα συσσωρεύονται στον οργανισμό των ατόμων αυτών και εμπλέκονται πιθανώς στην ανάπτυξη του αυτισμού.

Η επεξήγηση της πρόκλησης του αυτισμού λόγω του υδράργυρου είναι μια εξίσου δημοφιλής ερευνητική θεωρία. Ο υδράργυρος έχει πράγματι μια απορρυθμιστική επίδραση στο ανοσοποιητικό σύστημα, εμπλέκεται στη φλεγμονή και στη πρόκληση αλλεργικών αντιδράσεων, κυρίως διαμέσου των μαστοκυττάρων (Moszczyński, 1997). Σχετική σύγκριση ως προς τα επίπεδα υδράργυρου φανέρωσε πως τα άτομα με αυτισμό είχαν 10 φορές μεγαλύτερο αριθμό υπερενεργοποιημένων μαστοκυττάρων στους περισσότερους ιστούς του οργανισμού τους σε σύγκριση με υγιείς μάρτυρες. Πιθανώς μια πρόκληση φλεγμονώδους αντίδρασης στον εγκέφαλο να είναι ο διαμεσολαβητής της σχέσης αυτής μεταξύ του υδράργυρου και του αυτισμού (Kempuraj et al. , 2010).

Ο υδράργυρος εντοπίζεται σε διάφορα φαγητά, όπως τα θαλασσινά, και ενοχοποιείται για τη πρόκληση του αυτισμού με τη λήψη του μέσω της τροφής (Dufault et al. , 2009). Εξίσου σημαντική είναι και η επίδραση του υδράργυρου του αέρα, καθώς για κάθε 1. 000 λίμπρες υδράργυρου στην ατμόσφαιρα, παρατηρείται μια αύξηση της επίπτωσης του αυτισμού κατά 61% (Loveland & Tunali-Kotoski, 2005). Η μέγιστη επίδραση παρατηρείται όταν η μητέρα εκτίθεται κατά τη περίοδο της εγκυμοσύνης (Lyll et al. , 2014). Συνεπώς, τόσο μέσω της τροφής, όσο και μέσω της ατμόσφαιρας φαίνεται πως υπάρχει μια άμεση σχέση μεταξύ της ανάπτυξης του αυτισμού και του υδράργυρου.

### ***B. 6. A. iii Μητρική διατροφή***

Πέραν του πολλαπλασιασμού του ρίσκου στη περίοδο της εγκυμοσύνης μέσα από τη διατροφή, υπάρχουν μερικοί ακόμη παράγοντες οι οποίοι έχουν ενοχοποιηθεί για την αύξηση της πιθανότητας εκδήλωσης αυτιστικής διαταραχής. Σύμφωνα με μια πρόσφατη βιβλιογραφική ανασκόπηση η χρήση αλκοόλ κατά την εγκυμοσύνη αυξάνει το ρίσκο εκδήλωσης, αν και το ερευνητικό αυτό συμπέρασμα δεν έχει ακόμα μια επαρκή τεκμηρίωση. Τα διατροφικά συμπληρώματα, ιδιαίτερα αυτά που περιλαμβάνουν φολικό οξύ, έχουν επίσης ενοχοποιηθεί για το πολλαπλασιασμό του ρίσκου (Lyll et al. , 2014). Επιπλέον, όπως παρουσιάζεται μέσα από

μια σύγκριση με μητέρες παιδιών χωρίς αυτισμό, ένας αυξημένος σχετικός κίνδυνος παρατηρείται για αυτές που καταναλώνουν κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης ένα πολύ χαμηλό αριθμό ω-3 λιπαρών οξέων (Lyll et al. , 2013).

#### ***B. 6. A. iv. Πυρετός κατά την κύηση***

Μητέρες που θυμούνται να έχουν πυρετό κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης έχουν διπλάσιες πιθανότητες να αποκτήσουν αυτιστικό παιδί. Παρόλα αυτά, εκείνες που έλαβαν φαρμακευτική αγωγή για τη θεραπεία αυτού του πυρετού δεν παρουσίασαν τον εν λόγω αυξημένο κίνδυνο (Zerbo et al. , 2013). Κατά συνέπεια, συστήνεται η λήψη αντιπυρετικής αγωγής στις εγκυμονούσες που παρουσιάζουν πυρετό και αναζήτηση ιατρικής συμβουλής εάν επιμένει.

#### ***B. 6. A. v. Μόλυνση του αέρα***

Οι γυναίκες που ζούσαν σε περιοχές με υψηλά επίπεδα σωματιδιακής μόλυνσης αέρα είχαν τις διπλάσιες πιθανότητες να αποκτήσουν παιδί με αυτισμό σε σχέση με αυτές που ζούσαν σε περιοχές με πιο καθαρό αέρα (Roberts et al. , 2013). Οι περισσότεροι μολυσματικοί παράγοντες σχετίζονται πιο έντονα με τον αυτισμό στα αγόρια σε σχέση με τα κορίτσια.

#### **B. 6. B. Γενετικοί παράγοντες**

Αναφορικά με τους γενετικούς παράγοντες που εμπλέκονται, αρχικώς πρέπει να τονιστεί το ότι μια σειρά γενετικών διαταραχών εντάσσονται υπό την ευρύτερη ομπρέλα των αυτιστικών διαταραχών λόγω των συμπεριφορικών συμπτωμάτων των ασθενών. Κοινές γενετικές ασθένειες όπως η οξώδης σκλήρυνση (Wong et al. , 2015), το σύνδρομο εύθραυστου X (Reiss et al. , 2007), η νευροϊνομάτωση (Mouridsen & Sorensen, 1995) και το σύνδρομο Prader-Willi (Jauregi et al. , 2007) καταδεικνύουν τη γενετική βάση του αυτισμού. Η επιληψία, μια ασθένεια με ισχυρή γενετική βάση, επίσης εμπλέκεται στο φάσμα των αυτιστικών διαταραχών (Buckley & Holmes, 2016). Περίπου το ένα τρίτο των ατόμων με αυτισμό πληρεί τα διαγνωστικά κριτήρια της επιληψίας (Chakrabarti & Fombonne, 2001). Εκτός των κοινών αυτών γενετικών ασθενειών, σπανιότερες γενετικές ασθένειες όπως το σύνδρομο Sotos (Morrow et al. , 1990), το σύνδρομο Williams (Reiss et al. , 1985) και η υπομελάνωση του Ίτο (Zappella, 1993) επίσης μαρτυρούν το γενετικό υπόβαθρο της αυτιστικής διαταραχής.

Έρευνες σε συγγενείς ατόμων με αυτισμό πράγματι επιβεβαιώνουν το γενετικό υπόβαθρο της διαταραχής. Η συχνότητα του αυτισμού σε αδέρφια αυτιστικών παιδιών εντοπίζεται μεταξύ του 2-8%, ποσοστό σε κάθε περίπτωση μεγαλύτερο από αυτό του γενικού πληθυσμού

(Chakrabarti & Fombonne, 2001; Chudley et al. , 1998; Gilberg & Coleman 2000). Επιπλέον, μελέτες σε πληθυσμούς διδύμων στο Ηνωμένο Βασίλειο, στην Ισλανδία και στη Σκανδιναβία φανερώνουν πως για ένα μονοζυγωτικό δίδυμο με αυτισμό, η πιθανότητα να έχει και ο άλλος αυτισμό εντοπίζεται περίπου στο 60% (Bailey et al. , 1995; Steffenburg et al. , 1989). Ακόμα και σε περιπτώσεις όπου ο δίδυμος δεν πληρεί τα κριτήρια της αυτιστικής διαταραχής, έχει μια σημαντική πιθανότητα για διαταραχές της επικοινωνίας και της συμπεριφοράς. Με βάση τα ανωτέρω δεδομένα, είναι ξεκάθαρο το ότι οι αυτιστικές διαταραχές έχουν ένα ισχυρό γενετικό υπόβαθρο.

Ιδιαίτερη αξία στη προσπάθεια κατανόησης της γενετικής βάσης του αυτισμού έχουν οι κυτταρογενετικές ανωμαλίες. Ανωμαλίες όπως η διαγραφή, η διπλοεγγραφή και η αναστροφή στα γονίδια 15q11-q13 παρατηρούνται συχνότερα σε άτομα με αυτισμό σε σχέση με το γενικό πληθυσμό (Borgatti et al. , 2001; Schroer et al. , 1998). Οι χρωμοσομικές ανωμαλίες έχουν επίσης εντοπιστεί στη περιοχή q22-q33 του χρωμοσώματος 7 (Scherer et al. , 2003).

Σε γενικές γραμμές, τα ανωτέρω αποτελούν τις παραδοσιακές επεξηγήσεις της γενετικής βάσης του αυτισμού. Ωστόσο, μια εναλλακτική υπόθεση από τον Markram και τους συνεργάτες του (2007) θέλει τον αυτισμό να προκύπτει όχι λόγω της υπο-δραστηριότητας, αλλά ακριβώς λόγω της υπερ-προσοχής, υπερ-αντιληπτικότητας, υπερ-μνήμης του ατόμου που εντοπίζονται σε αυτιστικά συμπτώματα και πιθανώς να σχετίζονται με την υπερ-δραστικότητα και υπερ-πλαστικότητα συγκεκριμένων τοπικών νευρωνικών κυκλωμάτων. Ασχέτως του αν ο αυτισμός αποτελεί ένα σύνδρομο υπερ-δραστηριότητας ή υπο-δραστηριότητας σε επίπεδο βιολογίας και νευρολογίας, η γενετική του υπόσταση είναι αδύνατον να αγνοηθεί.

### **Η εξωσωματική με σπερματέγχυση αυξάνει, ελαφρά, τον κίνδυνο αυτισμού και νοητικής καθυστέρησης των παιδιών**

Μία από τις δύο συχνότερες τεχνικές εξωσωματικής γονιμοποίησης, η μικρογονιμοποίηση, γνωστή επίσης ως ενδοωαριακή έγχυση σπερματοζωαρίου ή ενδοκυτοπλασμική σπερματέγχυση (ICSI), η οποία χρησιμοποιείται όταν ο άνδρας έχει σοβαρό πρόβλημα υπογονιμότητας, αυξάνει ελαφρά τον κίνδυνο γέννησης παιδιού με αυτισμό ή με νοητική καθυστέρηση, σύμφωνα με τη μεγαλύτερη, έως τώρα, διεθνή έρευνα, που συνέκρινε όλες τις μεθόδους εξωσωματικής για τον κίνδυνο εμφάνισης νευροαναπτυξιακών διαταραχών στα παιδιά.

Η έρευνα διαπίστωσε ότι η παραδοσιακή τεχνική εξωσωματικής γονιμοποίησης (IVF) είναι ασφαλής και δεν αυξάνει τον κίνδυνο ούτε για αυτισμό, ούτε για νοητική καθυστέρηση. Συνολικά, τα παιδιά που γεννιούνται μετά από εξωσωματική (με οποιαδήποτε τεχνική), δεν

κινδυνεύουν περισσότερο από αυτισμό, σε σχέση με τα παιδιά που συλλαμβάνονται φυσιολογικά, αλλά ο κίνδυνος είναι κάπως μεγαλύτερος, κατά 18%, για εμφάνιση νοητικής καθυστέρησης (όταν ο δείκτης νοημοσύνης είναι κάτω από 70 και υπάρχουν επίσης προβλήματα συμπεριφοράς). Γενικά, πάντως, όπως τόνισαν οι επιστήμονες, ο κίνδυνος παραμένει μικρός και τα περισσότερα μωρά της εξωσωματικής γεννιούνται υγιέστατα.

Οι ερευνητές (μεταξύ των οποίων η επιδημιολόγος Αναστασία Ηλιάδου) από τρία κορυφαία ιδρύματα, το King's College του Λονδίνου, το Ιατρικό Ινστιτούτο Καρολίνσκα της Στοκχόλμης και την Ιατρική Σχολή του Όρους Σινά της Νέας Υόρκης, με επικεφαλής τους Άβι Ράιχενμπεργκ και Σβεν Σάντιν, που έκαναν τη σχετική δημοσίευση στο περιοδικό του Αμερικανικού Ιατρικού Συλλόγου (JAMA), ανέλυσαν στοιχεία για πάνω από 2, 5 εκατ. γεννήσεις και έψαξαν να βρουν με ποιο τρόπο είχαν συλληφθεί τα παιδιά, τα οποία στη συνέχεια εμφάνισαν αυτισμό ή νοητική καθυστέρηση.

Από τα 2, 5 εκατ. παιδιά, περίπου τα 31. 000 (ποσοστό 1, 2%) είχαν γεννηθεί με κάποια μορφή εξωσωματική τεχνική. Περίπου 7. 000 είχαν αυτισμό και τα 15. 800 νοητική καθυστέρηση. Τα παιδιά που συνελήφθησαν με τη μέθοδο της μικρογονιμοποίησης, είχαν αυξημένο κατά 51% τον κίνδυνο για νοητική καθυστέρηση (93 περιστατικά καθυστέρησης ανά 100. 000 γεννήσεις), έναντι των γεννήσεων με φυσικό τρόπο (62 περιπτώσεις νοητικής καθυστέρησης ανά 100. 000 γεννήσεις), Όμως, είναι φανερό ότι σε απόλυτους αριθμούς τα περιστατικά καθυστέρησης είναι πολύ λίγα.

Η τεχνική μικρογονιμοποίησης αναπτύχθηκε το 1992 και σήμερα χρησιμοποιείται συχνά σε περιπτώσεις πατρικής υπογονιμότητας. Με αυτήν τη μέθοδο, ένα μόνο σπερματοζωάριο (που έχει ληφθεί μέσω εκσπερμάτωσης ή χειρουργικής επέμβασης) εισάγεται απευθείας σε ένα ωάριο, αντί η γονιμοποίηση να αφηθεί να λάβει χώρα μόνη της στο «σωλήνα», όπως στην κλασική τεχνική.

Οι ερευνητές ανέφεραν ότι δεν είναι σαφής ο μηχανισμός που αυξάνει τον κίνδυνο αυτισμού ή νοητικής καθυστέρησης με τη μέθοδο ICSI. Ο κίνδυνος είναι αυξημένος όταν το μωρό γεννηθεί πρόωρα ή όταν γεννηθούν δίδυμα ή τρίδυμα. Μία πιθανή αιτία είναι οι γενετικές βλάβες που περιέχει το χρησιμοποιούμενο σπερματοζωάριο ή η τυχόν βλάβη που προκαλείται στο ωάριο κατά τη σπερματέγχυση.

Σήμερα, υπολογίζεται ότι σχεδόν ένα στα 50 παιδιά, διεθνώς, γεννιούνται μέσω της υποβοηθούμενης (εξωσωματικής) αναπαραγωγής και υπολογίζεται ότι γύρω στα πέντε εκατομμύρια «παιδιά του σωλήνα» έχουν γεννηθεί παγκοσμίως μετά το 1978, όταν άρχισε να εφαρμόζεται η τεχνική. Περίπου το 4% των παιδιών που γεννιούνται μετά από εξωσωματική

εμφανίζουν κάποιο σωματικό ή νοητικό πρόβλημα μετά τη γέννα, έναντι ποσοστού 3% για όσα παιδιά έχουν συλληφθεί φυσιολογικά.

## **B. 7 Εξέλιξη και πρόγνωση**

Ως προς τη πορεία της νόσου κατά τη διάρκεια της ζωής του ατόμου πρέπει να θεωρηθεί συνεχής, αφού δεν παρατηρούνται διακοπές και υποτροπές όπως σε άλλα νοσήματα (Amihäesei & Stefanachi, 2013). Λόγω αυτού δεν πρέπει να θεωρηθεί πως σε βάθος χρόνου δεν αλλάζουν κάποια επιμέρους χαρακτηριστικά. Για παράδειγμα, σε αντίθεση άλλες ομάδες ατόμων με διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές, τα άτομα με αυτισμό έχουν μια καλύτερη νοητική και γλωσσική ικανότητα κατά τη πορεία της ζωής του (Sigman et al. , 1999). Επιπλέον, τα άτομα με διαταραχές του αυτιστικού φάσματος τα οποία είναι υψηλής λειτουργικότητας όπως είναι αναμενόμενο έχουν μια καλύτερη ποιότητα ζωής στο σύνολο της ζωής τους σε σχέση με τα άτομα χαμηλής λειτουργικότητας (Egilson et al. , 2016). Η ποιότητα ζωής παρουσιάζεται συνεχής στο σύνολο της ζωής του ατόμου και δεν μεταβάλλεται ανάλογα με την ηλικία του ατόμου (van Heijst & Geurts, 2015).

Η εξέλιξη και η πρόγνωση του αυτισμού εξαρτάται από την έγκαιρη διάγνωσή του που συνήθως πραγματοποιείται μετά από παραπομπή σε παιδίατρο κατόπιν απαίτησης των γονέων. Η εγκαίρως διάγνωση υπόσχεται μια καλύτερη πρόγνωση λόγω της δυνατότητας για πρωιμότερη παρέμβαση μέσω εκπαιδευτικών και υποστηρικτικών προγραμμάτων. Παρέχει επίσης τη δυνατότητα για ταχύτερη διάγνωση, αλλά και πρόληψη της εκδήλωσης μιας σειράς συννοσηροτήτων, κυρίως ψυχιατρικής φύσεως. Ιδιαίτερα σημαντικό θεωρείται το να εντάσσεται ένα παιδί σε τέτοια προγράμματα παρέμβασης ακόμα και με την αβεβαιότητα της διάγνωσης του αυτισμού που μπορεί να υπάρχει πριν τη συμπλήρωση των τριών ετών λόγω κάποιων πρωιμότερων συμπτωμάτων (Dover & Le Couteur, 2007).

Ωστόσο, σύμφωνα με μια πρόσφατη ανασκόπηση του Fernell και των συνεργατών του (2013), το πεδίο των παρεμβατικών τεχνικών σε άτομα με αυτισμό δεν έχει αναπτυχθεί στο βαθμό που θα μπορούσε να υποστηριχθεί μια σημαντική μεταβολή στη πρόγνωση της νόσου λόγω των προγραμμάτων αυτών.

Παρ' όλα αυτά, ιδιαίτερα βασική προϋπόθεση για μια καλή πρόγνωση σε θέμα κοινωνικών δεξιοτήτων θεωρείται η ανάπτυξη του λόγου πριν την ηλικία των 5. Σε άτομα με αργότερη έναρξη του λόγου παρατηρείται μια μεγάλη έκπτωση των κοινωνικών δεξιοτήτων. Η ανάπτυξη του λόγου οφείλει να ενισχύεται μέσα από παρεμβάσεις αμέσως μετά τη διάγνωση της νόσου. Γενικότερα, η ανάπτυξη του λόγου συμβαίνει το αργότερο μέχρι την ηλικία των 13 ετών

και άτομα που σε αυτή την ηλικία δεν έχουν αναπτύξει την ομιλία θεωρείται πως έχουν ολοκληρωτική ανικανότητα λόγου για το υπόλοιπο της ζωής τους (Pickett et al. , 2009).

Σημαντικό ρόλο φαίνεται να διαδραματίζει και το φαινόμενο τύπου setback, γνωστό και ως “autistic regression”. Κατά το φαινόμενο αυτό το άτομο παρουσιάζει μια φυσιολογική αναπτυξιακή πορεία και μεταξύ των 15 και 30 πρώτων μηνών της ζωής αρχίζει και παρουσιάζει συμπτώματα του αυτιστικού φάσματος, λαμβάνοντας τη διάγνωση της διαταραχής. Τα άτομα αυτά έχουν μια χειρότερη πρόγνωση αφού αντιμετωπίζουν σημαντικότερη πιθανότητα για επιληψία και φτωχότερη ικανότητα χρήσης του λόγου (Kobayashi & Murata, 1998).

Ως προς τη θνησιμότητα των ατόμων με αυτιστική διαταραχή, μέσα από αντίστοιχες μελέτες ο σχετικός κίνδυνος θνησιμότητας των διαγνωσθέντων με τη νόσο είναι τουλάχιστον διπλάσιος από αυτόν του γενικού πληθυσμού (Isager et al. , 1999; Mouridsen et al. , 2008; Shavelle et al. , 2001). Πέραν της θνησιμότητας, τα επιδημιολογικά δεδομένα του αυτισμού διαφέρουν μεταξύ διαφορετικών περιοχών του κόσμου ως προς τη πληρότητα των καταγεγραμμένων στοιχείων και την επίπτωση του.

Άλλες μελέτες επιχειρούν να αναδείξουν πιθανές σωματικές συννοσηρότητες των ατόμων με διαταραχές του αυτιστικού φάσματος. Μια ανάλυση δεδομένων από το Κέντρο για τον Έλεγχο και τη Πρόληψη Νοσημάτων και το Τμήμα Εκπαίδευσης Ατόμων με Αναπηρίες φανερώνει πως ο αυτισμός παρουσιάζει μια υψηλή συσχέτιση με το γυναικείο καρκίνο του μαστού, ενώ δεν προκύπτει κάποιο συμπέρασμα για τη σχέση μεταξύ του αυτισμού και άλλες μορφές νεοπλασιών, τόσο για τους άντρες, όσο και για τις γυναίκες (Kao et al. , 2010).

Εκτός της νοσηρότητας και της θνησιμότητας, σημαντικό ρόλο ως προς τη πρόγνωση έχουν οι παράγοντες που επηρεάζουν τη ποιότητα ζωής του ατόμου, χωρίς απαραίτητα να επηρεάζουν τη θνησιμότητά του. Σε αυτή τη κατηγορία εντάσσονται κυρίως οι διαταραχές του ύπνου οι οποίες συναντώνται πολύ συχνά σε άτομα με διαταραχές του αυτιστικού φάσματος και επηρεάζουν αρνητικά τη ποιότητα της ζωής τους. Έχει προταθεί πως οι ανωμαλίες των τιμών της μελατονίνης των ατόμων αυτών είναι υπεύθυνες για τη διαταραχή αυτή και πως μια στόχευση των τιμών αυτών μέσα από φαρμακοθεραπευτικές παρεμβάσεις μπορεί να οδηγήσει στην υποχώρηση των διαταραχών του ύπνου και μια καλύτερη πρόγνωση σε επίπεδο ποιότητας ζωής του ατόμου (Maski et al. , 2011).

## **B. 8 Διαφορική διάγνωση**

Αρχικά, πρέπει να τονιστεί το ότι η διαφοροδιάγνωση του αυτισμού μεταβάλλεται καθώς τα κριτήρια των διαγνωστικών εγχειριδίων αλλάζουν. Για παράδειγμα, η διαταραχή ελλειμματικής προσοχής/υπερκινητικότητας θεωρούταν αμοιβαία αποκλειόμενη με τις διαταραχές του

αυτιστικού φάσματος ως το DSM-IV TR, κάτι που έπαψε να υφίσταται στην συνέχεια και πλέον η διάγνωση των διαταραχών του αυτιστικού φάσματος δεν αποκλείει τη διάγνωση αυτής της διαταραχής (Taurines et al. , 2012).

Ίσως η διαταραχή με τη μεγαλύτερη αναγκαιότητα μιας ακριβούς διαφοροδιάγνωσης να πρόκειται για την ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή. Και στις δύο περιπτώσεις υπάρχει μια στερεοτυπική ρουτίνα, τελετουργικές λεκτικές και εξωλεκτικές συμπεριφορές, εμμονές και ψυχαναγκασμοί. Μάλιστα, η συννοσηρότητα και των δύο διαταραχών μπορεί να παρεμποδίσει περαιτέρω την καλύτερη διαχείριση του αυτισμού (Paula-Pérez, 2013).

Η σχιζοφρένεια αποτελεί επίσης μια διαταραχή για την οποία συχνά απαιτείται διαφοροδιάγνωση. Σε σπάνιες μάλιστα περιπτώσεις τα όρια είναι μη ξεκάθαρα δυσκολεύοντας τη διάγνωση της εκάστοτε διαταραχής. Σε τέτοιες περιπτώσεις πέραν της ψυχιατρικής εξέτασης, η νευροψυχιατρική αξιολόγηση μπορεί να παράσχει περισσότερα στοιχεία προς όφελος μιας ακριβέστερης διάγνωσης (Crivelli & Rocca, 2013).

Ως προς τη διαφοροδιάγνωση με άλλες αναπτυξιακές διαταραχές, πολύ συχνά απαιτείται η διαφοροδιάγνωση μεταξύ του αυτισμού και του συνδρόμου Down. Έχει προταθεί το ότι οι στερεοτυπικές συμπεριφορές, οι οποίες εντοπίζονται αρκετά συχνά στα άτομα με αυτισμό δεν εντοπίζονται τόσο συχνά στα άτομα με σύνδρομο Down και συνεπώς αυτό το κριτήριο αποτελεί ένα βασικό βήμα της διαφοροδιάγνωσης μεταξύ των δύο διαταραχών (Carter et al. , 2007). Το ακριβώς αντίστροφο ισχύει στη περίπτωση του συνδρόμου Lesch-Nyhan, το οποίο επίσης αποτελεί χρωμοσωμική ανωμαλία, αλλά οι πάσχοντες έχουν ως βασικό χαρακτηριστικό τους τη στερεοτυπία. Πιθανώς λόγω της σπανιότητας του νοσήματος δεν εντοπίζονται συγκεκριμένες οδηγίες ως προς τη διαφοροδιάγνωση. Βοηθητική θα μπορούσε ίσως να θεωρηθεί η διάκριση μεταξύ των δύο συνδρόμων με βάση τη σπαστική εγκεφαλική παράλυση, που αποτελεί χαρακτηριστικό του συνδρόμου Less-Nyhan (Nyhan, 1976).

Διαφοροδιάγνωση απαιτείται επίσης μεταξύ των διαταραχών του αυτιστικού φάσματος και του συνδρόμου Williams. Έχει προταθεί πως τα άτομα με σύνδρομο Williams έχουν μεγαλύτερη θέληση για κοινωνικότητα και εμπλοκή με άλλους και πως επομένως η διαφορά αυτή ως προς τις κοινωνικές συναναστροφές οφείλει να λαμβάνεται υπόψιν κατά τη διαδικασία της διαφοροδιάγνωσης (Asada & Itakura, 2012).

Σπανιότερα, απαιτείται μια διαφοροδιάγνωση μεταξύ του αυτισμού και του συνδρόμου Congenital rubella, το οποίο έχει μια διαφορετική αιτοπαθολογία και οφείλεται σε μολυσματικούς ιούς που έχουν προσβάλλει τους γονείς του ατόμου (Martínez-Quintana et al. , 2015). Ακόμα πιο δύσκολη μπορεί να θεωρηθεί η διαφοροδιάγνωση μεταξύ του αυτισμού και

του συνδρόμου Cornelia de Lange, το οποίο επίσης συνοδεύεται από αναπτυξιακή καθυστέρηση με τη γενετική ανάλυση να αποτελεί τη πιο ασφαλή μέθοδο διαφοροδιάγνωσης σε αυτή τη περίπτωση (Cheung & Urton, 2015). Και στη περίπτωση του συνδρόμου του εύθραυστου X (εργαστηριακά μέσα διάγνωσης), μιας νευρογενετικής διαταραχής αγνώστου αιτίας, τα δεδομένα καταδεικνύουν πως βάση της συμπεριφοράς είναι δύσκολη η διαφοροδιάγνωση και ότι για την ακριβέστερη διαφοροδιάγνωση απαιτούνται ηλεκτροεγκεφαλογραφικές αναλύσεις (Devitt et al. , 2015). Η ίδια μέθοδος οφείλει να ακολουθείται και για τη διαφοροδιάγνωση από το σύνδρομο Landau-Kleffner, το οποίο έχει κοινά συμπεριφορικά γνωρίσματα με τις διαταραχές του αυτιστικού φάσματος (Stefanatos, 2011).

Ευκολότερη είναι η διαφοροδιάγνωση μεταξύ του αυτισμού και του συνδρόμου Rett. Σύμφωνα με μια μελέτη των Goldman & Temudo (2012), τα άτομα με αυτισμό αρέσκονται σε στερεοτυπίες απλές, διαλείπουσες και περιλαμβάνουσες αντικείμενα, ενώ τα άτομα με σύνδρομο Rett σε στερεοτυπίες οι οποίες είναι σύνθετες, συνεχείς και περιορίζονται στο μέσον του σώματός τους. Συνεπώς, η παρατήρηση των στερεοτυπιών κατά τη διαφοροδιάγνωση παρέχει αρκετά ικανά στοιχεία για το διαχωρισμό μεταξύ των δύο διαταραχών.

Μια ακόμα σπάνια διαταραχή αποτελεί το σύνδρομο Klüver-Bucy, του οποίου τα συμπτώματα μοιάζουν με αυτά των διαταραχών του αυτιστικού φάσματος, όμως η αιτιοπαθογένεια και η χρονική έναρξη της νόσου διαφέρουν χρονικά από αυτές, παρέχοντας έτσι ένα ικανό πλαίσιο για τη διαφοροδιάγνωση μεταξύ των δύο (Lippe et al. , 2013). Σύγχυση παρατηρείται επίσης μεταξύ του αυτισμού και της φενυλκετονουρίας. Σε ορισμένες σπάνιες βέβαια περιπτώσεις παρατηρείται συννοσηρότητα και των δύο διαταραχών, είναι ασαφές όμως ακόμα το πως μπορεί να πραγματοποιηθεί μια αποτελεσματική και αξιόπιστη διαφοροδιάγνωση μεταξύ των δύο (Baieli et al. , 2003).

Μια παρόμοια περίπτωση είναι το σύνδρομο Prader-Willi, το οποίο παρουσιάζει κοινά συμπτώματα με τον αυτισμό. Στη διαφοροδιάγνωση μπορούν να χρησιμεύσουν η ένταση των συμπτωμάτων, καθώς τα άτομα με σύνδρομο Prader-Willi έχουν ως μιας μέτριας έντασης «αυτιστικού» τύπου συμπτώματα, αλλά και το σωματικό βάρος του εξεταζόμενου, αφού στο σύνδρομο Prader-Willi η μεγάλη πλειονότητα των πασχόντων είναι υπέρβαροι ή παχύσαρκοι (Dykens et al. , 2011).

Ως προς τη διαφοροδιάγνωση με τη χρήση συγκεκριμένων τεστ, μια περίπτωσης την οποία αυτό ενδείκνυται είναι το σύνδρομο Tourette. Μια σύγκριση μεταξύ ατόμων με τα δύο αυτά διαφορετικά νοσήματα (αυτισμό και σύνδρομο Tourette) φανέρωσε πως ο περιορισμός της γνωστικής ευελιξίας των ατόμων με αυτισμό ήταν σημαντικό μεγαλύτερος (Ozonoff et al. ,



1994).

Ωστόσο, ο κίνδυνος λάθους από μια ανεπαρκής διαφοροδιάγνωση περιορίζεται όχι λόγω της επάρκειας της διαφοροδιάγνωσης, αλλά λόγω της υψηλής συχνότητας των διαταραχών του αυτιστικού φάσματος και των άλλων διαταραχών για τις οποίες απαιτείται η διαφοροδιάγνωση. Για παράδειγμα, όπως προαναφέρθηκε η συχνότητα των διαταραχών του αυτιστικού φάσματος είναι περίπου 1 στα 68 παιδιά (Centers for Disease Control and Prevention, 2013), ενώ του συνδρόμου Less-Nyhan 0. 8 ανά 100. 000 γεννήσεις (McCarthy et al. , 2011). Συνεπώς, είναι εξαιρετικά μεγάλη η πιθανότητα μιας πραγματικής διάγνωσης του αυτισμού, όχι όμως απαραίτητα λόγω της επάρκειας της διαφοροδιάγνωσης του εξεταστή.

Γενικότερα, πρέπει να θεωρηθεί πως η διαφοροδιάγνωση είναι μια διαδικασία στην οποία οφείλει να γίνεται χρήση και αξιοποίηση μιας σειράς στοιχείων όπως το ατομικό ιστορικό, αξιόπιστα εργαλεία μέτρησης, ειδικές εξετάσεις, εμπειρικές παρατηρήσεις, ιατρικές συνοσυρότητες κτλ. Μόνο μια λεπτομερής κλινική συνέντευξη με τη συμπερίληψη μερικών ή όλων εκ των ανωτέρω μπορεί να αποτελέσει μια αποτελεσματική διαφοροδιάγνωση του αυτισμού από άλλες διαταραχές με παρεμφερή συμπτώματα.

## **B. 9 Διαγνωστικά μέσα**

Οι γιατροί κατά τις τακτικές ιατρικές επισκέψεις θα πρέπει να είναι ενήμεροι για τα διαγνωστικά στοιχεία που βοηθούν στη διάκριση του αυτισμού ώστε η διάγνωση να γίνεται κατά το δυνατόν νωρίτερα στη ζωή του παιδιού ώστε να αντιμετωπιστεί κατάλληλα και να μπορέσει να φτάσει στο μέγιστο των δυνατοτήτων του.

Εάν ο γιατρός ανακαλύψει κάποιο από τα παρακάτω σημάδια αναπτυξιακών καθυστερήσεων, το παιδί θα πρέπει να παραπεμφθεί για άμεση αξιολόγηση:

- Απουσία βαβισμού, επίδειξης με το χέρι / δάχτυλο ή άλλων χειρονομιών έως την ηλικία των δώδεκα μηνών.
- Απουσία χρήσης μονών λέξεων έως τους δεκαέξι μήνες.
- Απουσία χρήσης συνηθισμένων φράσεων των δύο λέξεων έως τους είκοσι τέσσερις μήνες με εξαίρεση των επαναλαμβανόμενων φράσεων (ηχολαλία).
- Οποιαδήποτε απώλεια λεκτικών ή κοινωνικών ικανοτήτων σε οποιαδήποτε ηλικία.

Τα παιδιά, βέβαια, που έχουν κάποιο αδελφάκι με αυτισμό θα πρέπει να παρακολουθούνται ακόμα πιο στενά επειδή βρίσκονται σε αυξημένο κίνδυνο παρουσίασης αυτισμού και άλλων αναπτυξιακών διαταραχών. Οποτεδήποτε ο οποιοσδήποτε σε οποιαδήποτε

ηλικία εμφανίσει κάποιο πρόβλημα κοινωνικής συμπεριφοράς, μάθησης ή συμπεριφοράς, θα πρέπει να εκτιμηθεί και αυτός επίσης ως προς το φάσμα των αυτιστικών διαταραχών.

**Εκτίμηση συμπεριφοράς:** Χρησιμοποιείται ποικιλία οδηγιών και ερωτηματολογίων ώστε ο εκάστοτε ιατρός να διαχωρίσει τον συγκεκριμένο τύπο αναπτυξιακής καθυστέρησης που έχει κάθε παιδί. Αυτές περιλαμβάνουν:

□ Ιατρικό ιστορικό: Κατά τη διάρκεια λήψης ιατρικού ιστορικού ο γιατρός κάνει διάφορες γενικές ερωτήσεις για την ανάπτυξη του παιδιού, όπως αν το παιδί δείχνει με το δάχτυλο διάφορα αντικείμενα στους γονείς του. Τα μικρά παιδιά που έχουν αυτισμό συχνά δείχνουν το αντικείμενο που θέλουν αλλά δεν δείχνουν για να επιδείξουν στους γονείς τους κάποιο αντικείμενο και μετά να δουν κατά πόσον οι γονείς βλέπουν το αντικείμενο που δείχνεται.

□ Διαγνωστικές οδηγίες για τον αυτισμό: Έχουν σχεδιαστεί διαγνωστικά κριτήρια ώστε ο γιατρός να συγκρίνει το εκάστοτε παιδί με τα βασικά χαρακτηριστικά της διαταραχής ολόκληρου του αυτιστικού φάσματος.

□ Παρατήρηση της συμπεριφοράς του παιδιού, εκτίμηση του λόγου και των λεκτικών ικανοτήτων του, έλεγχος ικανότητας αντίληψης.

□ Κλινικές παρατηρήσεις: Ο γιατρός χρειάζεται να παρατηρήσει την πρόοδο στην ανάπτυξη του κάθε παιδιού και υπό συγκεκριμένες συνθήκες. Έτσι, ζητείται από τους γονείς να χαρακτηρίσουν το κατά πόσο είναι συνηθισμένη συγκεκριμένη συμπεριφορά του παιδιού σε εκείνες τις καταστάσεις (π.χ. αν σε καταστάσεις άγχους ή ενθουσιασμού, δαγκώνεται).

□ Τεστ ανάπτυξης και ευφυΐας: Συνιστάται να γίνονται τέτοιου είδους έλεγχοι ώστε να διαπιστωθεί κατά πόσο η αναπτυξιακή διαταραχή ή καθυστέρηση επηρεάζει την ικανότητα του παιδιού να σκέφτεται και να αποφασίζει.

**Φυσική εξέταση και εργαστηριακοί έλεγχοι:** Χρησιμοποιούνται επίσης διάφοροι έλεγχοι ώστε να διαπιστωθεί εάν υπάρχει κάποιο σωματικό πρόβλημα υγείας που μπορεί να προκαλέσει αυτά τα συμπτώματα. Αυτοί οι έλεγχοι συμπεριλαμβάνουν πλήρη ιατρική και νευρολογική εξέταση καθώς και:

□ Φυσική εξέταση (περιλαμβάνει την περίμετρο κεφαλής), μετρήσεις βάρους και ύψους ώστε να διαπιστωθεί εάν το παιδί έχει φυσιολογική σωματική ανάπτυξη.

□ Έλεγχος ακοής, ώστε να ερευνηθεί εάν ένα πρόβλημα σύλληψης ή μετάδοσης ήχων προκαλεί την αναπτυξιακή καθυστέρηση, ειδικά ως προς τις ικανότητες χρήσης του λόγου και κοινωνικότητας.

□ Έλεγχος οπτικής ικανότητας – όρασης ώστε να διερευνηθεί εάν το παιδί δεν βλέπει ή δε μπορεί να εστιάσει κατάλληλα στα αντικείμενα και αυτό παρουσιάζεται ως αδιαφορία προς αυτά.

□ Έλεγχος με λυχνία του Woods (σύστημα φωτισμού υπεριώδων ακτινών, που βοηθάει τον κλινικό να εντοπίσει δερματικές παθήσεις οι οποίες είναι μη ορατές με το κανονικό φως. Η αρχή λειτουργίας της λυχνίας WOODS βασίζεται στη δυνατότητα μετατροπής της υπεριώδους ακτινοβολίας σε ορατή ακτινοβολία μέσω του φαινομένου που ονομάζεται φθορισμός) για διαφοροδιάγνωση από την οζώδη σκλήρυνση.

□ Έλεγχοι μεταβολισμού (διαταραχές κύκλου ουρίας, αμινοξέων, πυριμιδίνης, πουρίνης, γ-αμινοβουτυρικού οξέος, συμπαραγόντων – βιταμινών, χοληστερόλης και βασικού ενεργειακού μεταβολισμού) που σχετίζονται με διαταραχές αυτιστικού φάσματος και επιληψίας (Frye, 2015)

□ Έλεγχος για δηλητηρίαση από μόλυβδο, ειδικά αν συνυπάρχει μία κατάσταση που ονομάζεται Pica (ασθένεια που χαρακτηρίζεται από ασυνήθιστες και αδιάκριτες διατροφικές συνήθειες, κυρίως λόγω περιέργειας). Κατά τη διαταραχή PICA παρατηρείται μια συνεχής κατανάλωση μη θρεπτικών και βρώσιμων ουσιών, για μια περίοδο τουλάχιστον ενός μήνα και σε μια ηλικία όπου η συμπεριφορά του ατόμου βρίσκεται σε ανάπτυξη και συνεπώς κρίνεται ανίκανη να αντιμετωπίσει, να κατανοήσει και να ανταποκριθεί σε τέτοιου είδους καταστάσεις. Οι συνήθειες μη θρεπτικές και εδώδιμες ουσίες που καταναλώνονται κατά τη διάρκεια αυτής της διαταραχής είναι: άργιλος, πηλός, άμμος, τρίχες, πέτρες, χαλίκια, νύχια, ρινικά εκκρίματα, μόλυβδος, κόλλες αμύλου, βολβοί, άνθη, απομεινάρια τσιγάρων κ.α.). Τα παιδιά με αναπτυξιακή καθυστέρηση συνήθως συνεχίζουν να βάζουν αντικείμενα στο στόμα τους και μετά την πάροδο αυτού του αναπτυξιακού σταδίου (μετά την ηλικία των δύο ετών). Αυτή η πράξη μπορεί να οδηγήσει σε δηλητηρίαση από μόλυβδο, πράγμα το οποίο θα πρέπει να διαγνωστεί και να θεραπευτεί άμεσα.

□ Έλεγχος επιπέδων υδραργύρου στο αίμα και στα μαλλιά από το πρώτο κούρεμα των παιδιών. Ως προς τον υδράργυρο έχουν γίνει πολλές μελέτες που ερευνούν κατά πόσο η έκθεση της μητέρας κατά την κύηση και του πατέρα πριν τη σύλληψη επηρεάζει την αύξηση συχνότητας εμφάνισης αυτισμού χωρίς να έχουν φτάσει σε ακριβές συμπέρασμα. Είναι καλό, όμως, να υπάρχει και αυτού του είδους η εξέταση στα παιδιά που εμφανίζουν πρώιμα σημάδια διαταραχής αυτιστικού φάσματος ώστε στο μέλλον να μπορέσει η επιστημονική κοινότητα να καταλήξει εάν ο υδράργυρος αυξάνει ή όχι τον επιπολασμό του αυτισμού.

### **Άλλες εργαστηριακές εξετάσεις**

Έλεγχος για σύνδρομο εύθραυστου X

Κάθε κύτταρο του ανθρώπου σε κάθε σημείο του σώματός του έχει 46 χρωμοσώματα κατανεμημένα σε ζεύγη. Το ένα χρωμόσωμα κάθε ζεύγους κληρονομείται από τον πατέρα και το άλλο από τη μητέρα. Για την καλύτερη κατανόηση των χρωμοσωμάτων, οι επιστήμονες τα τοποθετούν σε ζεύγη. Στα 44 (22 ζεύγη) δίνουν ένα αριθμό ανάλογα με το μέγεθος τους και όλα μαζί τα ονομάζουν αυτοσωμικά χρωμοσώματα. Τα δύο υπόλοιπα ονομάζονται φυλετικά και είναι το X και το Y. Κάθε γυναίκα έχει δύο X χρωμοσώματα, από τα οποία το ένα κληρονομείται από το πατέρα και το άλλο από τη μητέρα. Κάθε άντρας έχει ένα X χρωμόσωμα, που κληρονομείται από τη μητέρα, και ένα Y χρωμόσωμα, που κληρονομείται από τον πατέρα.

Τα χρωμοσώματα περιέχουν τα γονίδια τα οποία δίνουν τις πληροφορίες για τη σωστή λειτουργία του οργανισμού καθώς και για τα χαρακτηριστικά του ανθρώπου, όπως είναι το χρώμα των ματιών και η ομάδα αίματος. Τα γονίδια περιέχουν τις πληροφορίες σε μορφή ενός γενετικού κώδικα που αποτελείται από τέσσερα γράμματα: A, T, G και C. Αν ένα από τα γονίδια υποστεί κάποια αλλαγή σε σχέση με το φυσιολογικό (μετάλλαξη), τότε μπορεί να προκληθεί ένα σύνδρομο.

Τι είναι το σύνδρομο εύθραυστου X;

Το σύνδρομο εύθραυστου X είναι η δεύτερη πιο συχνή κληρονομική μορφή νοητικής υστέρησης μετά το σύνδρομο Down. Εμφανίζεται σε 1 στα 4000 αγόρια και ανάμεσα σε 1 στα 5000 με 8000 κορίτσια, δηλαδή στις 4000 γεννήσεις αγοριών και στις 5000-8000 γεννήσεις κοριτσιών το 1 θα πάσχει από σύνδρομο εύθραυστου X. Προκαλεί προβλήματα μάθησης και συμπεριφοράς, τα οποία εκτείνονται από ελαφριά έως βαριά μορφή, και συνήθως τα αγόρια πάσχουν από την πιο βαριά μορφή του συνδρόμου. Το σύνδρομο του εύθραυστου X προκαλείται από μια αλλαγή στο γονίδιο FMR1 που βρίσκεται στο χρωμόσωμα X. Στην αρχή του συγκεκριμένου γονιδίου ο γενετικός κώδικας αποτελείται από τρία γράμματα (CGG), που ονομάζονται τριπλέτα, και επαναλαμβάνονται πολλές φορές.

Κάθε άνθρωπος έχει έναν συγκεκριμένο αριθμό αυτών των επαναλήψεων αλλά αυτό που έχει σημασία είναι ακριβώς αυτός ο αριθμός. Στους πάσχοντες από το σύνδρομο του εύθραυστου X ο αριθμός των επαναλήψεων είναι πολύ μεγαλύτερος από τα φυσιολογικά όρια και αυτό ονομάζεται επέκταση των επαναλήψεων. Το μέγεθος της επέκτασης αυτής ποικίλλει: εάν το γονίδιο FMR1 έχει μέχρι 60 επαναλήψεις, τότε ο συγκεκριμένος άνθρωπος θεωρείται φυσιολογικός. Εάν το γονίδιο FMR1 έχει από 60 έως 200 επαναλήψεις, τότε ο συγκεκριμένος άνθρωπος ονομάζεται φορέας προμετάλλαξης, αλλά δεν έχει συμπτώματα του συνδρόμου. Έχει όμως αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης νευρολογικών παθήσεων μετά την ηλικία των 50 ετών και οι γυναίκες έχουν 20% (1/5) πιθανότητα πρόωμης εμμηνόπαυσης, δηλαδή εμμηνόπαυση πριν την

ηλικία των 40 ετών. Εάν το γονίδιο FMR1 έχει πάνω από 200 επαναλήψεις, τότε ο συγκεκριμένος άνθρωπος έχει τη μετάλλαξη και πάσχει από το σύνδρομο.

Το σύνδρομο του εύθραυστου X προκαλεί διάφορα προβλήματα συμπεριφοράς και συναισθημάτων. Επιπλέον, τα άτομα με σύνδρομο εύθραυστου X εμφανίζουν συγκεκριμένα αναπτυξιακά και φυσικά χαρακτηριστικά από τα οποία μπορεί να γίνει η αρχική διάγνωση.

#### Συμπεριφορά & συναίσθημα

- Δυσκολία οπτικής επαφής
- Επιθετικότητα
- Επαναληπτική ομιλία
- Συστολή
- Άγχος
- Υπερκινητικότητα
- Ελλειμματική προσοχή
- Φτερούγισμα του χεριού
- Περίεργες χειρονομίες.
- Δάγκωμα χεριών.

#### Αναπτυξιακά χαρακτηριστικά

- Νοητική υστέρηση
- Δυσκολία ομιλίας,
- Δυσκολία επικοινωνίας
- Μειωμένες κινητικές δεξιότητες
- Φτωχές αισθητηριακές δεξιότητες

#### Φυσικά χαρακτηριστικά

- Μακρύ και στενό πρόσωπο
- Μακροορχιδισμός (αυξημένο μέγεθος όρχεων)
- Υποτονία μυών
- Καρδιακό εμφύσημα

Ο τρόπος με τον οποίο κληρονομείται το σύνδρομο του εύθραυστου X εξαρτάται από το

αν ο γονιός φέρει την προμετάλλαξη ή τη μετάλλαξη και από το αν ο φορέας είναι ο πατέρας ή η μητέρα.

□ Αν φέρει ο πατέρας την προμετάλλαξη, τότε όλοι οι γιοί του θα είναι φυσιολογικοί, γιατί θα πάρουν το Y χρωμόσωμα του πατέρα και το φυσιολογικό X χρωμόσωμα της μητέρας. Όλες οι κόρες του θα πάρουν το X χρωμόσωμα του πατέρα και έτσι θα φέρουν όλες την προμετάλλαξη.

□ Αν φέρει η μητέρα την προμετάλλαξη, τότε έχει ένα φυσιολογικό χρωμόσωμα X και ένα με την προμετάλλαξη. Κατά τη μεταφορά του προμεταλλαγμένου X από τη μητέρα στο παιδί μπορεί ο αριθμός των επαναλήψεων να αυξηθεί και να μετατραπεί η προμετάλλαξη σε μετάλλαξη, μπορεί όμως να παραμείνει και ίδιος. Στην περίπτωση μετατροπής της προμετάλλαξης σε μετάλλαξη, οι γιοί της θα πάσχουν από το σύνδρομο του εύθραυστου X. Εφόσον όμως παραμείνει προμετάλλαξη, τα παιδιά της θα φέρουν και αυτά την προμετάλλαξη, αλλά θα εμφανίζουν ήπια ή καθόλου συμπτώματα.

□ Αν φέρει η μητέρα τη μετάλλαξη, τότε κάθε γιος της έχει 50% πιθανότητα να πάρει το χρωμόσωμα X της μητέρας που έχει τη μετάλλαξη και το Y του πατέρα. Σε αυτήν την περίπτωση θα πάσχει από το σύνδρομο του εύθραυστου X. Επίσης, υπάρχει 50% πιθανότητα να πάρει το φυσιολογικό X χρωμόσωμα της μητέρας και να μην πάσχει. Κάθε κόρη της έχει 50% πιθανότητα να πάρει το φυσιολογικό χρωμόσωμα X του πατέρα και το X της μητέρας που έχει τη μετάλλαξη και να είναι φορέας της μετάλλαξης, όπως η μητέρα της, εμφανίζοντας ήπια ή καθόλου συμπτώματα. Επίσης, υπάρχει 50% πιθανότητα να πάρει το φυσιολογικό X χρωμόσωμα και των δύο γονιών. Σε αυτήν την περίπτωση ούτε θα πάσχει ούτε θα είναι φορέας.

Επιβεβαίωση της κλινικής διάγνωσης μπορεί να γίνει με ανάλυση του DNA από δείγμα αίματος. Σε περίπτωση οικογενειακού ιστορικού είναι εφικτός και ο προγεννητικός έλεγχος, για να βρεθεί, αν ένα έμβρυο μπορεί να πάσχει από το σύνδρομο του εύθραυστου X. Πολλά νοσοκομεία και εργαστήρια εκτελούν εξετάσεις αίματος για να εντοπίσουν το Σύνδρομο Fragile X. Διάφορες θεραπείες συστήνονται για τα άτομα με αυτήν την διαταραχή, συμπεριλαμβανομένων των ήπιων φαρμάκων για τα προβλήματα και τη θεραπεία συμπεριφοράς, για την ομιλία και τη γλώσσα καθώς και τη βελτίωση των αισθητηριακών λειτουργιών. Επίσης, οι οικογένειες ενθαρρύνονται για να επιδιώξουν τη γενετική παροχή συμβουλών για να καταλάβουν την κληρονομική φύση του συνδρόμου και για να συζητήσουν ανάμεσα στα μέλη της οικογένειας την πιθανότητα άλλα άτομα ή ο μελλοντικούς απόγονους ή άλλα άτομα που μπορεί να φέρουν αυτήν την διαταραχή.

#### CMA (Chromosomal microarray – χρωμοσωμική μικροσυστοιχία)

Η χρωμοσωμική μικροσυστοιχία (CMA) αναζητά επιπλέον ή λιγότερα τμήματα

χρωμοσωμάτων (αριθμός παραλλαγών αντιγράφων). Αυτά περιλαμβάνουν:

- Μικροδιαγραφές ή μικροδιπλοποιήσεις
- Τις περισσότερες ανωμαλίες του αριθμού των χρωμοσωμάτων (τρισωμία, μονοσωμία κτλ)
- Τις περισσότερες λανθασμένες αναδιατάξεις της δομής των χρωμοσωμάτων.

Επίσης μπορεί να ανιχνεύσει υπερβολική ομοζυγωτία ή και τριπλοϊδία και άλλες επαναλήψεις σε όλο το σύνολο των χρωμοσωμάτων. Έτσι καθίσταται σαφώς χρήσιμη για άτομα που δεν ταιριάζουν σε ένα συγκεκριμένο γνωστό σύνδρομο (όπως το σύνδρομο Down), αλλά μπορεί να αποδείξει οποιοδήποτε από τα ακόλουθα:

- Αναπτυξιακή καθυστέρηση / διανοητική ανεπάρκεια
- διαταραχές του φάσματος του αυτισμού
- Πολλαπλές συγγενείς ανωμαλίες, συμπεριλαμβανομένης της δυσμορφίας στα χαρακτηριστικά του προσώπου.

Η CMA (χρωμοσωμική μικροσυστοιχία) μπορεί επίσης να είναι η πιο οικονομικά αποδοτική δοκιμή όταν διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει περισσότερες από μία κατάσταση που θα μπορούσε να ανιχνευθεί από την τεχνολογία. Είναι δυνατόν για τους ασθενείς να έχουν περισσότερες από μία γενετική πάθηση και αυτό θα πρέπει να ληφθεί υπόψιν αν ένας ασθενής εμφανίζει χαρακτηριστικά που δεν σχετίζονται κατά κανόνα με μια καθιερωμένη διάγνωση.

Η CMA (χρωμοσωμική μικροσυστοιχία) διερευνάται για χρήση σε άλλους πληθυσμούς ασθενών, και οι χρήσεις του θα επεκτείνονται την πάροδο του χρόνου. Σε αυτές τις περιπτώσεις μπορεί να είναι ιδιαίτερα χρήσιμη όταν άλλες εξετάσεις έχουν αποτύχει να δώσουν μια διάγνωση:

- Ανεξήγητη επιληπτική διαταραχή
- Καθυστέρηση ανάπτυξης
- Ψυχιατρική νόσο
- Νευρομυϊκές παθολογικές καταστάσεις.

### Ηλεκτροεγκεφαλογράφημα

Το αποτύπωμα του αυτισμού, μπορεί πλέον να βρεθεί στον εγκέφαλο ακόμη και ενός παιδιού 2 ετών με ένα απλό εγκεφαλογράφημα, αλλά και με τη βοήθεια της τεχνολογίας. Πρόκειται για ένα νέο τρόπο πρόωρης διάγνωσης που θα συμβάλει στην καλύτερη αντιμετώπιση

της πολύπλοκης αναπτυξιακής διαταραχής του αυτισμού. Όμως πρώτα πρέπει να επιβεβαιωθεί και από άλλες παρεμφερείς έρευνες.

Το EEG, ή ηλεκτροεγκεφαλογράφημα, καταγράφει την ηλεκτρική δραστηριότητα στον εγκέφαλο, χρησιμοποιώντας μια σειρά από ηλεκτρόδια συνδέονται με το δέρμα της κεφαλής. Τάση η οποία παρουσιάζει διακυμάνσεις που προκύπτουν από ιοντικό ρεύμα ρέει εντός των νευρώνων του εγκεφάλου και μπορεί να ανιχνευθεί, δίνοντας στο γιατρό εικόνα για κάθε μη φυσιολογική ή κατώτερης έντασης δραστηριότητα. Το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα συνήθως διαρκεί περίπου 30-40 λεπτά και έχει χρησιμοποιηθεί για τον εντοπισμό της επιληψίας. Χρησιμοποιείται επίσης ως ένα πρώτο διαγνωστικό μέσο για εγκεφαλική βλάβη μετά από εγκεφαλικό επεισόδιο ή όγκο στον εγκέφαλο (Duffy and Heidelise, 2012).

Οι ερευνητές στο Harvard Medical School, συνέκριναν μετρήσεις EEG από σχεδόν 1.000 παιδιά δύο έως δώδεκα ετών. Τα παιδιά που έλαβαν μέρος στο πείραμά τους ήταν με και χωρίς προηγούμενο ιστορικό αυτισμού. Χρησιμοποίησαν μια σειρά από 24 ηλεκτρόδια στο τριχωτό της κεφαλής, ενώ τα παιδιά ήταν ξύπνιος και σε εγρήγορση. Στη συνέχεια, προσάρμοσαν τα αποτελέσματα ως προς κάθε δραστηριότητα, όπως το ανοιγόκλεισμα των ματιών, η κίνηση του κεφαλιού τους ή ακόμα και αν τα παιδιά εμφάνισαν υπνηλία (Duffy and Heidelise, 2012).

Τα αυτιστικά παιδιά έχουν γενικά μειωμένη ικανότητα της επικοινωνίας, συμπεριλαμβανομένης της γλώσσας και των κοινωνικών δεξιοτήτων. Αυτό τείνει να τους οδηγεί να εμφανίζουν αυτό που θα μπορούσε να χαρακτηριστεί ως αντικοινωνική ή μη φυσιολογική συμπεριφορά ή στάση, συμπεριλαμβανομένων περιορισμένων ενδιαφερόντων ή επαναλαμβανόμενες τελετουργικές συμπεριφορές. Οι ερευνητές έχουν δοκιμάσει τη χρήση του σαρωτή MRI για να μελετήσουν τον εγκέφαλο των ασθενών που πάσχουν από αυτισμό, αλλά δεν είχαν στέρεα αποτελέσματα.

Σε γενικές γραμμές, τα αυτιστικά παιδιά φαίνεται να δείχνουν κακή συνδεσιμότητα μικρής εμβέλειας στο αριστερό ημισφαίριο του εγκεφάλου, το οποίο είναι υπεύθυνο για τη γλώσσα, ενώ την ίδια στιγμή έχουν αυξημένη συνδεσιμότητα σε περιοχές που απέχουν περισσότερο μεταξύ τους, υποδεικνύοντας πως προκύπτει κάποια δράση αναπλήρωσης ή ανισορροπίας. Τα εγκεφαλογραφήματα έχουν αποδειχθεί πιο ακριβή - παρέχοντας μια σαφέστερη εικόνα και είναι σε θέση να προσδιορίσουν αυτά τα πρότυπα.

Οι Dr Frank Duffy και Dr Heidelise Als που πραγματοποίησαν αυτή την έρευνα στο Νοσοκομείο Παιδών της Βοστώνης εξήγησαν πως η συνοχή του εγκεφαλογραφήματος χρησιμοποιείται για την αξιολόγηση της λειτουργικής διασύνδεσης μέσα στον εγκέφαλο. Σε όλες τις ηλικιακές ομάδες που εξετάστηκαν, σε σύνολο 40 μετρήσεων συνοχής, τα αυτιστικά παιδιά



ξεχώρισαν με αξιοπιστία και συνέπεια σε σχέση με τα παιδιά – ελέγχους (Duffy and Heidelise, 2012).

Διαφορές στην συνδεσιμότητα του εγκεφάλου παρατηρήθηκαν σε παιδιά με αυτισμό, με πολύ μικρότερες αποστάσεις να απαιτούνται μεταξύ των ηλεκτροδίων και αυτή η ανωμαλία ήταν ιδιαίτερα εμφανής στην αριστερή περιοχή του εγκεφάλου. Σε μεγάλες αποστάσεις, η συνοχή αυξάνεται επιβεβαιώνοντας το αντισταθμιστικό μηχανισμό που οι επιστήμονες πίστευαν εδώ και αρκετό καιρό ότι υπήρχε (Duffy and Heidelise, 2012).

Πέρα από απλά να μας παρέχει μια επιβεβαίωση στη θεωρία, αυτό το τεστ μπορεί να χρησιμοποιηθεί στο μέλλον για καλύτερη διάγνωση παιδιά με αυτισμό, ή ακόμη και να χρησιμοποιηθεί για τον έλεγχο βρεφών που δεν είναι εφικτό να έχουν κάποια εμφανή συμπτώματα. Αυτό μπορεί να βοηθήσει τους γονείς να προσαρμοστούν για το μέλλον και παρέχει στο παιδί περισσότερες στρατηγικές αντιμετώπισης. Στο μέλλον, αν τα φάρμακα είναι διαθέσιμα, μπορεί επίσης να βοηθήσει στην εφαρμογή της θεραπείας νωρίτερα στην ανάπτυξη του παιδιού (Duffy and Heidelise, 2012).

Το ποσοστό επιτυχίας της διάγνωσης κυμάνθηκε στο 90%. Το αυτιστικό «αποτύπωμα» αφορά πρωτίστως μειωμένες συνδέσεις ανάμεσα ορισμένες περιοχές του εγκεφάλου, ιδίως στο αριστερό ημισφαίριο που ρυθμίζει και την ανάπτυξη της γλώσσας.

Ο αυτισμός δεν θεωρείται πλέον μία μεμονωμένη πάθηση, αλλά ένα ευρύ φάσμα διαταραχών με μια ποικιλία συμπτωμάτων και βαθμού σοβαρότητας. Συνήθως, τ' αυτιστικά παιδιά δυσκολεύονται να βγουν από τον κόσμο τους και να επικοινωνήσουν με τους γύρω τους. Η διάγνωση συχνά αργεί κι ένας ασθενής μπορεί επί χρόνια να μην έχει διαγνωστεί κατάλληλα. Η έως τώρα διάγνωση κατά κύριο λόγο βασίζεται στην υποκειμενική κρίση των γιατρών, καθώς δεν υπάρχουν αντικειμενικοί βιοδείκτες ή ακριβείς απεικονιστικές τεχνικές.

Οι ερευνητές σκοπεύουν να επαναλάβουν τα πειράματά τους με μία δεύτερη ομάδα παιδιών που πάσχουν από το σύνδρομο Άσπεργκερ, που θεωρείται μία πιο ήπια μορφή αυτισμού. Συνήθως, οι άνθρωποι με Άσπεργκερ έχουν νοημοσύνη υψηλότερη του μέσου όρου και δυσκολεύονται λιγότερο να μιλήσουν σε σχέση με τους υπόλοιπους αυτιστικούς. Όπως είπε ο Φρανκ Ντάφι, η νέα μελέτη θα βοηθήσει να δοθεί και μία οριστική απάντηση, αν το σύνδρομο Άσπεργκερ τελικά, θα έπρεπε να θεωρηθεί μία διαταραχή ξεχωριστή από τον αυτισμό.

Η τεχνική υπολογιστικής ανάλυσης του εγκεφαλογραφήματος μπορεί επίσης, κατά τους Αμερικανούς ερευνητές, να κάνει έγκαιρη διάγνωση κατά πόσο τα μικρότερα αδέλφια ενός παιδιού με αυτισμό κινδυνεύουν κι αυτά να εμφανίσουν ανάλογη διαταραχή (ένα τυπικό άγχος σε μία οικογένεια που έχει ήδη ένα αυτιστικό παιδί). Ακόμα η νέα μέθοδος μπορεί, σε επόμενο

στάδιο, να βοηθήσει στην αξιολόγηση της αποτελεσματικότητας που έχουν οι διάφορες θεραπευτικές τεχνικές για τον αυτισμό.

Το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα, λοιπόν, μπορεί να εντοπίσει κρίσεις σπασμών ή επιληψίας που θα μπορούσαν να εξηγήσουν αναπτυξιακή καθυστέρηση ή υποστροφή λόγου ή επικοινωνίας.

### Μαγνητική Τομογραφία

Η διάγνωση του αυτισμού στο μέλλον θα μπορεί να γίνεται σε μόλις 15 λεπτά χάρη σε ένα νέο τεστ ανάλυσης του εγκεφάλου μέσω μαγνητικής τομογραφίας, που για πρώτη φορά ανέπτυξαν Βρετανοί επιστήμονες. Η μέθοδος -που θα αντικαταστήσει τα ψυχολογικά κυρίως διαγνωστικά τεστ της προσωπικότητας με ένα πιο αντικειμενικό βιολογικό τεστ- είναι πιθανό να είναι έτοιμη για γενική χρήση σε δύο χρόνια, από τομογράφους που θα χρησιμοποιούν ειδικό λογισμικό.

Το τεστ μπορεί να γλυτώσει τους ασθενείς και τους οικογένειές τους από πολλά χρόνια ταλαιπωρίας, καθώς η συγκεκριμένη διαταραχή συχνά δεν διαγιγνώσκεται ακόμα και μετά από δεκαετίες. Οι ερευνητές του Ινστιτούτου Ψυχιατρικής του Βασιλικού Κολεγίου του Λονδίνου, με επικεφαλής την Δρ Κριστίν Έκερ του Τμήματος Νευροαναπτυξιακών Επιστημών, όπως αναφέρουν σε σχετική έρευνα που παρουσίασαν στο Journal of Neuroscience, χρησιμοποίησαν ειδικό λογισμικό αναγνώρισης ανεπαίσθητων δομικών μεταβολών στην φαιά ουσία του εγκεφάλου των αυτιστικών (κυρίως στις περιοχές εκείνες που συνδέονται με τη γλώσσα και την κοινωνική συμπεριφορά), πετυχαίνοντας έτσι να εντοπίσουν έγκαιρα τα άτομα με αυτισμό σε ποσοστό 90%. Η τεχνική αυτή μπορεί να οδηγήσει στην υιοθέτησή της για τον πρόωρο έλεγχο των παιδιών (Deoni, Zinkstok, Daly, Ecker et al. , 2015)

Ο αυτισμός, που περιλαμβάνει ένα ευρύ φάσμα διαταραχών, πλήττει περίπου έξι έως επτά άτομα στα χίλια και προκαλείται από ανωμαλίες στην ανάπτυξη του εγκεφάλου, οι οποίες σε ένα βαθμό έχουν γενετική αιτιολογία. Μεταξύ άλλων, οδηγεί σε δυσκολία ανάγνωσης, αδυναμία έκφρασης συναισθημάτων, κοινωνικής και σωματικής επαφής, προβλήματα προσαρμογής κ. α. , με συνέπεια την απομόνωση του πάσχοντος.

Τα συμπτώματα μπορεί να είναι από ήπια έως σοβαρά, όμως εκτιμάται ότι περίπου οι μισοί άνθρωποι που έχουν αυτισμό, δεν έχουν την κατάλληλη διάγνωση. Αν και η πάθηση θεωρείται ότι δεν θεραπεύεται, μια έγκαιρη διάγνωση της επιτρέπει την πρόωρη έναρξη θεραπείας και μπορεί να βοηθήσει αρκετά στη βελτίωση της ποιότητας ζωής του πάσχοντα.

Οι Βρετανοί επιστήμονες επί τρία χρόνια σύγκριναν τους εγκεφάλους 20 ασθενών με αυτισμό και ισάριθμα υγιή άτομα, ηλικίας 20 - 68 ετών. Με τον τρόπο αυτό, προγραμμάτισαν το

λογισμικό του υπολογιστή να διακρίνει τρισδιάστατα εγκεφαλικά μοτίβα που εμφανίζονται μόνο στους ασθενείς με αυτισμό, χρησιμοποιώντας παρόμοιες τεχνικές με αυτές που αξιοποιούνται για τη δημιουργία λογισμικού αναγνώρισης προσώπων και γραφικών χαρακτήρων.

Οι διαφορές του αυτιστικού από τον φυσιολογικό εγκέφαλο είναι πολύ μικρές για να γίνουν ορατές από το ανθρώπινο μάτι, ακόμα κι ενός ειδικού, όμως το λογισμικό μπορεί να τις εντοπίσει. Το πρόγραμμα δίνει απάντηση αν όντως υπάρχει αυτισμός σε εξέλιξη και πόσο σοβαρή είναι η κατάσταση.

Η έρευνα, προς το παρόν, ανέλυσε εγκεφάλους μόνο ανδρών (επειδή διεθνώς οι άρρενες με αυτισμό υπερτερούν των γυναικών σε αναλογία τέσσερις προς μια), όμως νεότερες μελέτες ήδη προγραμματίζονται από την ίδια ερευνητική ομάδα, τόσο σε γυναίκες όσο και παιδιά με τη διαταραχή.

Η νέα τεχνική, που θεωρείται χαμηλού κόστους και δεν απαιτεί την αγορά νέου ειδικού εξοπλισμού, παρά μόνο την ανανέωση του λογισμικού στους μαγνητικούς τομογράφους, είναι δυνατό να εισαχθεί στο βρετανικό σύστημα υγείας μετά από περίπου δύο χρόνια ενώ η τρέχουσα μέθοδος διάγνωσης του αυτισμού είναι ακριβή, χρονοβόρα, αγχώνει τον ασθενή και την οικογένειά του και είναι εφικτή σε λίγα μόνο διαγνωστικά κέντρα που έχουν την αναγκαία εμπειρία, με τελική συνέπεια σήμερα να υπάρχουν άνθρωποι 50 και 60 ετών με αυτισμό, οι οποίοι όμως δεν έχουν διαγνωστεί ότι πάσχουν (Deoni, Zinkstok, Daly, Ecker et al. , 2015).

Γίνεται, λοιπόν, κατανοητό ότι στη διάγνωση του αυτισμού συμβάλουν παιδονευρολόγοι, αναπτυξιολόγοι, παιδίατροι, λογοθεραπευτές, παιδοψυχολόγοι, παθολόγοι, παιδοψυχίατροι, νοσηλευτές, εργοθεραπευτές καθώς και παιδαγωγοί ειδικής αγωγής.

## Γ. Διαγνωστικά κριτήρια αυτισμού και ανάλυση περιστατικών

Διαγνωστικά κριτήρια για τις Διαταραχές του Φάσματος του Αυτισμού

Ο αυτισμός διαγιγνώσκεται συγκρίνοντας τις συμπεριφορές του ατόμου με τα συμπτώματα που περιγράφονται σε καταλόγους επίσημων διαγνωστικών κριτηρίων. Τα διαγνωστικά κριτήρια ορίζουν κι εξηγούν ποια συμπτώματα θα πρέπει να υπάρχουν για να δοθεί κάποια συγκεκριμένη διάγνωση. Αυτή τη στιγμή για το Φάσμα του Αυτισμού χρησιμοποιούνται 2 διαγνωστικά συστήματα: το DSM (Diagnostic and Statistical Manual) της Αμερικανικής Ψυχιατρικής Ένωσης (APA) και το ICD (International Classification of Diseases) του Διεθνούς Οργανισμού Υγείας (WTO). Το πρώτο χρησιμοποιείται κυρίως στις ΗΠΑ ενώ το δεύτερο είναι διαδεδομένο στην Ευρώπη, όμως και τα δύο συστήματα μπορούν να χρησιμοποιηθούν εναλλάξ.

Η τρέχουσα έκδοση για το ICD είναι η 10η (ICD-10). Μέχρι πρόσφατα η τρέχουσα έκδοση του DSM ήταν η 4η (DSM-IV). Παρόλο που οι 2 λίστες διαγνωστικών κριτηρίων είχαν κάποιες διαφορές η συνολική διαγνωστική προσέγγιση τους ήταν παρόμοια. Και τα 2 διαγνωστικά συστήματα ορίζουν την ίδια τριάδα διαγνωστικών συμπτωμάτων για τα άτομα που βρίσκονται στο Φάσμα του Αυτισμού:

Δυσκολίες στην κοινωνική αλληλεπίδραση

Δυσκολίες στην επικοινωνία

Στερεοτυπικές, επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές, δραστηριότητες και ενδιαφέροντα.

Το Μάιο του 2013 δημοσιεύτηκε η αναθεωρημένη έκδοση 5 του DSM (DSM-V) η οποία περιλαμβάνει σημαντικές αλλαγές στα διαγνωστικά κριτήρια. Οι αλλαγές αυτές είναι οι εξής:

-Ο γενικός όρος «Διάχυτες Αναπτυξιακές Διαταραχές» (ΔΑΔ) αντικαταστάθηκε από τον όρο «Διαταραχή Αυτιστικού Φάσματος» (ΔΑΦ).

-Η ΔΑΦ θεωρείται τώρα ως μία διαγνωστική κατηγορία με μία ομάδα συμπτωμάτων. Οι διαγνωστικές υποκατηγορίες (Αυτισμός, Σύνδρομο Άσπεργκερ και ΔΑΔ-μη άλλως προσδιοριζόμενη) απαλείφθηκαν.

Η βαρύτητα εκδήλωσης των συμπτωμάτων χωρίζεται σε τρεις υποκατηγορίες (μετρούμενες με σχετικούς δείκτες) στο:

Επίπεδο 3 – «Ανάγκη ιδιαίτερης ενισχυμένης υποστήριξης» (σοβαρές δυσκολίες στην κοινωνικοποίηση και την ευελιξία),

Επίπεδο 2 – «Ανάγκη ενισχυμένης υποστήριξης» (αξιοσημείωτες δυσκολίες) και

Επίπεδο 1 – «Ανάγκη υποστήριξης» (δυσκολίες στα παραπάνω).

Όσον αφορά στη τριάδα συμπτωμάτων, οι δυσκολίες στην κοινωνική επαφή και στην επικοινωνία ενοποιήθηκαν σε μία ομάδα που τώρα ονομάζεται προβλήματα στην κοινωνική επικοινωνία. Έτσι η τριάδα των συμπτωμάτων που αναφέραμε παραπάνω έχει αντικατασταθεί από 2 ομάδες: κοινωνική επικοινωνία και στερεοτυπικές, επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές, δραστηριότητες και ενδιαφέροντα. Άλλες αλλαγές που περιέχονται στο DSM-5 είναι οι εξής:

Η υπερευαισθησία και υποευαισθησία σε αισθητηριακά ερεθίσματα αποτελούν τώρα μέρος της ομάδας των επαναλαμβανόμενων και στερεοτυπικών συμπεριφορών.

Όταν ένα άτομο παρουσιάζει δυσκολίες στην κοινωνική επικοινωνία αλλά δεν εμφανίζει στερεοτυπικές και επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές, δραστηριότητες και ενδιαφέροντα θα λαμβάνει πλέον διάγνωση «Διαταραχή Κοινωνικής Επικοινωνίας» .

Το DSM-5 πλέον ορίζει ότι τα συμπτώματα θα πρέπει να έχουν εμφανιστεί μέχρι την ηλικία των 3 ετών. Επιπλέον ορίζεται ότι τα συμπτώματα πρέπει να είναι φανερά κατά την πρώιμη παιδική ηλικία αλλά οι σχετιζόμενες με αυτά λειτουργικές διαταραχές μπορεί να εμφανιστούν αργότερα.

Κάθε διάγνωση συνοδεύεται από «επιμέρους δείκτες» για να παρέχεται μια πιο πλήρης εικόνα για τις δυσκολίες και τις ικανότητες του κάθε ατόμου. Τέτοιοι δείκτες για παράδειγμα είναι: εάν το άτομο με αυτισμό έχει και νοητική υστέρηση, επιληψία ή κάποια άλλη ιατρική κατάσταση. Άλλοι δείκτες δηλώνουν πότε εμφανίστηκαν τα αυτιστικά συμπτώματα ή εάν το παιδί φαινόταν να αναπτύσσεται κανονικά και μετά οπισθοχώρησε.

Απαραίτητα για τη διάγνωση είναι ένα σύνολο από έξι η ακόμα και περισσότερα στοιχεία από τις ομάδες Α , Β και Γ με προϋπόθεση να έχουμε δυο από το Α και ένα από το Β και ένα από το Γ. (Οι πίνακες που ακολουθούν βασίζονται στο σύστημα DSM V)

### **Ομάδα Α. Ποιοτικό έλλειμμα σε σχέση με την κοινωνική αλληλεπίδραση**

Είναι πολύ συνηθισμένο για τα άτομα με αυτισμό να προτιμούν να είναι μόνα τους, να μην επιδιώκουν επαφή με τρίτους ή φαινομενικά να αγνοούν όσους λεκτικά απευθύνονται σε αυτούς. Σε περιπτώσεις που υπάρχει διάθεση για αλληλεπίδραση και επικοινωνία, εκεί φαίνεται να απαντώνται διαφορετικού τύπου δυσκολίες. Παρακάτω βλέπουμε αναλυτικά κριτήρια που δυο από αυτά είναι απαραίτητα όπως προείπαμε για τη διάγνωση καθώς και εάν αυτό το κριτήριο εμφανίζεται στα περιστατικά που εξετάζουμε (Ναι, Όχι, Δεν Αναφέρεται):

Κριτήριο	Μικρός Ν.	Μικρή Μ.
Εμφανές έλλειμμα στη χρήση πολλαπλών προφορικών συμπεριφορών. Προφορικές συμπεριφορές χαρακτηρίζονται οι εκφράσεις του προσώπου , η στάση του σώματος , οι χειρονομίες για τη ρύθμιση κοινωνικής αλληλεπίδρασης καθώς και το κοίταγμα κατά πρόσωπο.	Ναι	Ναι
Αδυναμία ανάπτυξης σχέσεων με συνομηλικούς , ανάλογες του επίπεδου ανάπτυξης της έκαστων ηλικίας.	Ναι	Ναι
Έλλειψη αυθόρμητης ανάγκης να μοιραστεί στιγμές όπως η απόλαυση ενός παιχνιδιού, το ενδιαφέρον για ένα αντικείμενο αλλά και η επίτευξη ενός μικρού στόχου. Αυτό κυρίως συμβαίνει διότι τα άτομα με αυτισμό δεν παρουσιάζουν την ανάγκη της επίδειξης καθώς και την επισήμανση αντικειμένων ενδιαφέροντος.	Δ/Α	Ναι
Έλλειψη κοινωνικής ή συναισθηματικής αμοιβαιότητας. Αυτό μπορεί να σημαίνει πως το παιδί δεν συμμετέχει σε απλά κοινωνικά παιχνίδια, δείχνει μοναχικό κ προτίμα τέτοιου είδους δραστηριότητες καθώς και προτίμα να μην εμπλέκει αλλά άτομα στα παιχνίδια του (χρησιμοποιεί ‘εργαλεία’ η ‘μηχανικά βοηθήματα’).	Δ/Α	Δ/Α

## **B. Ποιοτικό έλλειμμα στην επικοινωνία**

Οι δυσκολίες στο λόγο είναι αυτές που χαρακτηρίζουν τα περισσότερα άτομα που είναι στο φάσμα του αυτισμού. Σε κάποιες περιπτώσεις υπάρχει μία σημαντική καθυστέρηση λόγου, σε κάποιες άλλες αρχικά παρατηρείται φυσιολογική ανάπτυξη που ακολουθείται απώλεια κεκτημένων γλωσσικών δεξιοτήτων, ή καθήλωση σε ένα στάδιο άλλοτε πάλι η ανάπτυξη του λόγου γίνεται αλλά με πολύ αργούς ρυθμούς και βέβαια υπάρχει και ένα μεγάλο ποσοστό ανθρώπων με αυτισμό (περίπου 40%) που δεν εμφανίζουν καθόλου λόγο. Παρακάτω βλέπουμε

τα κριτήρια αναλυτικότερα και πάλι με αναφορά στα δύο προς εξέταση περιστατικά:

Κριτήριο	Μικρός Ν.	Μικρή Μ.
Καθυστέρηση ή παντελής έλλειψη ανάπτυξης του προφορικού λόγου. Για κάποια από τα παιδιά με αυτισμό μοιάζει αδύνατο να μιμηθούν ή να παράγουν ήχους και επομένως και να μιλήσουν. Η χρήση μη λεκτικών τρόπων όπως η μίμηση σε τέτοιες περιπτώσεις εξυπηρετούν ως επικοινωνιακό εργαλείο για τη δήλωση αναγκών και επιθυμιών . Σε πολλές περιπτώσεις όμως δεν συνοδεύεται από προσπάθεια του παιδιού για ανάπτυξη άλλων τρόπων επικοινωνίας , όπως κινήσεις η μίμηση.	Ναι	Ναι
Έλλειψη ικανότητας του ατόμου να ξεκινήσει η να συνεχίσει μια συζήτηση με άλλους ανθρώπους (εφόσον είναι ανεπτυγμένο το κομμάτι της προφορικής επικοινωνίας). Κυρίως παραβιάζονται βασικές αρχές για μια τέτοια συνθήκη (δεν περιμένουν τη σειρά τους, μιλάνε χωρίς να προσέχουν τι λέει ο άλλος, σπανίως παίρνουν μια πρωτοβουλία για να απευθύνουν ερωτήσεις).	Δ/Α	Δ/Α
Στερεοτύπη και επαναληπτική χρήση της γλώσσας.	Ναι	Δ/Α
Έλλειψη ανάγκης για παιχνίδια που στηρίζονται στη φαντασία , τη μίμηση και τον αυθορμητισμό.	Ναι	Ναι

Γ. Περιορισμένα, επαναληπτικά και στερεότυπα μοτίβα συμπεριφοράς, ενδιαφέροντα και δραστηριότητες, όπως αυτά εκδηλώνονται από δύο τουλάχιστον από τα ακόλουθα:

Κριτήριο	Μικρός Ν.	Μικρή Μ.
Έντονη απασχόληση με ένα ή περισσότερα στερεότυπα και	Δ/Α	Δ/Α

περιορισμένα μοτίβα ενδιαφέροντος που είναι μη φυσιολογικά είτε σε ένταση είτε σε συγκέντρωση.		
Προφανώς άκαμπτη εμμονή σε συγκεκριμένες, μη λειτουργικές ρουτίνες ή τυπικές συμπεριφορές.	Ναι	Ναι
Στερεότυπες και επαναληπτικές κινητικές ιδιομορφίες (π.χ. κτύπημα η στράβωμα χεριού ή δακτύλου, ή περίπλοκες κινήσεις ολόκληρου του σώματος).	Δ/Α	Όχι
Έμμονη απασχόληση με μέρη αντικειμένων.	Δ/Α	Δ/Α

Και στα δύο παιδιά έγιναν εξετάσεις για σύνδρομο εύθραυστου Χ (αρνητικό) και κυτταρολογικός έλεγχος (αρνητικό). Στον μικρό Ν. έχει γίνει επιπλέον έλεγχος καρυότυπου για σύνδρομο ΧΨΨ (αρνητικός). Έχουν διαγνωστεί με διάχυτη αναπτυξιακή διαταραχή (αυτιστική διαταραχή) ο μικρός Ν. σε ηλικία 2,5 ετών και η μικρή Μ. σε ηλικία 3 ετών.

Μικρός Ν.: φυσιολογικός τοκετός (29/06/2010) σε 9 μήνες κύησης έπειτα από εξωσωματική γονιμοποίηση. Ακοολογικός έλεγχος χωρίς ευρήματα. Βάδιση στους 12 μήνες. Λόγος: Μαμά / Μπαμπά 8 μηνών, έκτοτε στάσιμος. Αναπτυξιολογική εκτίμηση, λογοθεραπεία, αποκατάσταση επικοινωνίας. Αδρά κινητικότητα, μη λειτουργικό παιχνίδι, ανώριμη λεπτή κινητικότητα, φτωχή βλεμματική επαφή.

Μικρή Μ.: τοκετός με καισαρική τομή (12/02/2012) σε 9 μήνες κύησης (λόγω ορθοπεδικού προβλήματος της μητέρας) μετά από φυσική σύλληψη. Δεύτερο τέκνο οικογένειας. Ακοολογικός έλεγχος χωρίς ευρήματα. Βάδιση στους 14 μήνες. Λόγος: Μαμά / Μπαμπά 10 μηνών απουσία βαβισμού. Αναπτυξιολογική εκτίμηση, αποκατάσταση – ενίσχυση επικοινωνίας. Μη λειτουργικό παιχνίδι. Ανώριμη λεπτή κινητικότητα. Φτωχή βλεμματική επαφή ελάχιστης διάρκειας.

### **Γ.1 Θεωρία E.S.S.E.N.C.E**

Η θεωρία E.S.S.E.N.C.E (Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations) είναι ένα ακρώνυμο για τα πρώιμα συμπτωματικά σύνδρομα που εκμαιεύουν νευροαναπτυξιακές κλινικές εξετάσεις η οποία επινοήθηκε από τον Christopher Gillberg το 2010. Έχει λάβει ευρεία προσοχή παγκοσμίως και πολλές μελέτες έχουν ήδη δρομολογηθεί στο πλαίσιο του παρόντος γενικού όρου. Η θεωρία essence αναφέρεται σε ολόκληρη την ομάδα των νευροαναπτυξιακών / νευροψυχιατρικών διαταραχών που



παρουσιάζονται με ποικιλία συμπτωμάτων στην πρώιμη παιδική ηλικία και περιλαμβάνουν τα ADHD (Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής / Υπερκινητικότητα) , το ASD (Διαταραχές Αυτιστικού Φάσματος) , το DCD (Αναπτυξιακή Διαταραχή Λόγου), το IDD (Διανοητικές και Αναπτυξιακές Αναπηρίες) , το SLI (Ειδική Διαταραχή Λόγου) , το σύνδρομο Tourette, την διπολική διαταραχή πρώιμης έναρξης, σύνδρομο φαινοτυπικής συμπεριφοράς, καθώς και μια ποικιλία νευρολογικών διαταραχών που παρουσιάζουν μεγάλα προβλήματα συμπεριφοράς ή γνωσιολογικού περιεχομένου σε νεαρή ηλικία. Αυτές οι διαταραχές συνήθως αναφέρονται ως “συννοσηρές” (αλληλοεπικαλύπτονται μεταξύ τους) και μπορεί να είναι δύσκολο να διαχωριστούν κατά τη στιγμή της πρόωρης διαγνωστικής αξιολόγησης. Μοιράζονται γονίδια, κινδύνους από περιβαλλοντικούς παράγοντες και κλινικά συμπτώματα. Τα συμπτώματα της κάθε διαταραχής μπορεί να επικαλύπτονται με εκείνα μιας άλλης διαταραχής της ομάδας και τα διαγνωστικά κριτήρια μπορεί να καλύπτουν ένα ή δύο από αυτά σε μία ηλικία και τρίτο ή τέταρτο από αυτά σε μια άλλη ηλικία (Gillberg et al., 2013).

Η θεωρία essence δεν είναι μια διάγνωση από μόνη της, και το εννοιολογικό πλαίσιο γύρω από αυτή δεν είναι πραγματικά νέο, αλλά αντιπροσωπεύει ένα βήμα προς την ευαισθησία αντίληψης των κλινικών ιατρών και των ερευνητών ως προς την ανάγκη τους για συνεχή ενημέρωση επί της τεράστιας ποικιλίας των προβλημάτων που εκδηλώνονται σε παιδιά, εφήβους και ενήλικες με κάθε είδους πρώιμη έναρξη νευροαναπτυξιακών προβλημάτων. Η ακριβής διάγνωση είναι ακόμη πιο σημαντική στην " εποχή της θεωρίας essence», αλλά η διάγνωσή μόνο ενός είδους προβλήματος είναι πιθανό να είναι ανακριβής και η επαναξιολόγηση είναι αναγκαία στην πλειονότητα των περιπτώσεων. Η essence επηρεάζει περίπου ένα στα δέκα άτομα και είναι ένα πρόβλημα δημόσιας υγείας με μεγάλο επιπολασμό. Υπάρχουν εξαιρετικές ευκαιρίες παρέμβασης στις περισσότερες από αυτές τις καταστάσεις που περιλαμβάνονται στην ομάδα και το αποτέλεσμα μπορεί να επηρεαστεί θετικά από αυτά (Gillberg et al., 2013).

Η έγκαιρη αναγνώριση είναι ουσιώδης , αλλά δεν είναι ποτέ πολύ αργά, ακόμα και εάν η διάγνωση καθυστερήσει, ώστε να επιτευχθούν θετικά αποτελέσματα. Νευροαναπτυξιακά κέντρα που βασίζονται στη θεωρία ESSENCE για παιδιά, εφήβους και ενήλικες χρειάζεται να αντικαταστήσουν τις απόλυτα εξειδικευμένες υπηρεσίες που υπάρχουν σήμερα (Gillberg et al., 2013).

### ***Κλινική πραγματικότητα των παιδιών (και των γονιών τους)***

Παρουσιάζουμε την πρώτη, δεύτερη και τρίτη κλινική βαθμίδα που συνήθως εμφανίζει αλλοιώσεις ως προς τα αναπτυξιακά συμπτώματα ήδη στην πρώιμη παιδική ηλικία.

Τα παιδιά ανέφεραν ότι έχουν προβλήματα στους τομείς:

- (α) γενικής ανάπτυξης
- (β) επικοινωνίας και γλώσσας
- (γ) κοινωνικής αλληλεπίδρασης
- (δ) συντονισμού των κινήσεων
- (ε) προσοχής στο να "ακούν"
- (στ) δραστηριοτήτων
- (ζ) συμπεριφοράς
- (η) διάθεσης
- (θ) ύπνου.

Τα παιδιά με σοβαρές δυσκολίες σε ένα ή περισσότερα (πιο συχνά παρουσιάζονται περισσότερα από ένα) από αυτά τα θέματα βρίσκονται υπό την επίβλεψη νοσηλευτών, κοινωνικών λειτουργών, ειδικών παιδαγωγών (συμπεριλαμβανομένων των ειδικών παιδαγωγών προσχολικής ηλικίας), παιδιάτρων, παθολόγων, λογοθεραπευτών, παιδονευρολόγων, παιδοψυχιάτρων, ψυχολόγων, νευροφυσιολόγων, κλινικών γενετιστών, εργοθεραπευτών και φυσιοθεραπευτών, αλλά, στη συντριπτική πλειονότητα των περιπτώσεων, θα δουν μόνο έναν από αυτούς τους ειδικούς, όταν, στην πραγματικότητα, θα χρειαζόταν την παρέμβαση των δύο ή περισσότερων (περιστασιακά ακόμη και το σύνολο) των «ειδικών» που αναφέρονται.

Η κατηγοριοποίηση της διάγνωσης αποτελεί αναπόσπαστο μέρος της καθημερινής κλινικής και ερευνητικής πρακτικής. Επιμένουμε τόσο ως προς τη διάκριση μεταξύ διαταραχής και μη διαταραχής (ομαλότητας) που οι κλινικοί γιατροί εξειδικεύονται περαιτέρω για να καλύψουν τις ανάγκες των παιδιών που βρίσκονται σε “Αυτιστικό Φάσμα / ASD μόνο”, “Ελλειμματική Προσοχή / Υπερκινητικότητα / ADHD μόνο” κ.ο.κ. Αυτό έχει οδηγήσει σε μια κατάσταση στην οποία υποτιμάται η τυπική κλινική εξέταση της διαταραχής. Παράλληλα, υπάρχει αυξανόμενη αποδοχή ως προς τη συνύπαρξη των διαταραχών και την κατανομή των συμπτωμάτων πέραν των διαταραχών (τη λεγόμενη συννοσηρότητα που προαναφέραμε, εντελώς ξεχωριστές διαταραχές που συνυπάρχουν) και πως αυτό είναι ο κανόνας και όχι η εξαίρεση (Kadesjö & Gillberg 2001).

Αυτό επισημάνθηκε περισσότερο από τον Gillberg το 1983, αλλά, στην κλινική πράξη, αυτή η εικόνα δεν έχει οδηγήσει σε νέες προσεγγίσεις, όταν προσπαθεί να αντιμετωπίσει τις ανάγκες των παιδιών και των οικογενειών με “σύνθετες ανάγκες”. Αντ' αυτού έχει αναπτυχθεί σε μεγάλο βαθμό η ποικιλία της διαφοροποίησης ανά κατάσταση.

Υπάρχουν νομοθετικές, επιστημονικές και κλινικές προσπάθειες να διαχωριστούν τα παιδιά με ορισμένες διαταραχές / διαγνώσεις. Για παράδειγμα, το ASD (Αυτιστικό Φάσμα) από εκείνους που δεν πληρούν τα κριτήρια για τη διαταραχή / διάγνωση. Ο στόχος είναι συνήθως να τους παρέχουμε καλύτερες κοινωνικές κατευθύνσεις, πιο εστιασμένη προσπάθεια για την εξεύρεση των αιτιών που οδηγούν στις καταστάσεις αυτές, και σε πιο συγκεκριμένες υπηρεσίες.

Το ASD (Αυτιστικό Φάσμα) ADHD (Ελλειμματική Προσοχή / Υπερκινητικότητα), αντιμετωπίζονται επί μακρόν και πιστεύεται ότι είναι εντελώς ξεχωριστές και αναγνωρίσιμες «διαταραχές», που τώρα, όμως, όλο και πιο συχνά διαγιγνώσκονται μαζί στο ίδιο άτομο, και συνειδητοποιούμε ότι μερικές φορές επικαλύπτονται και σε μερικές οικογένειες αντιπροσωπεύουν διαφορετικές όψεις της ίδιας υποκείμενης διαταραχής (Rejersen et al., 2007).

***Τα προς εξέταση περιστατικά κρινόμενα βάσει θεωρίας E.S.S.E.N.C.E.***

Κριτήριο	Μικρός Ν.	Μικρή Μ.
γενική ανάπτυξη	Φυσιολογική	Φυσιολογική
επικοινωνία και γλώσσα	Υπολείπεται	Υπολείπεται
κοινωνική αλληλεπίδραση	Υπολείπεται	Υπολείπεται
συντονισμός των κινήσεων	Υπολείπεται	Φυσιολογικός
προσοχή κατά την ακρόαση	Υπολείπεται	Υπολείπεται
Δραστηριότητες	Υπολείπεται	Υπολείπεται
συμπεριφορά	Υπολείπεται	Υπολείπεται
Διάθεση	Δεν αναφέρεται	Υπολείπεται
Ύπνος	Δεν αναφέρεται	Φυσιολογικός

### ***Κριτική των περιστατικών ως προς τους ελέγχους που έχουν γίνει***

Παρά το γεγονός ότι ο αυτισμός είναι δύσκολο να διαγνωστεί πριν από την ηλικία των 2 ετών, τα συμπτώματα συχνά εμφανίζονται όταν το παιδί είναι 12-18 μηνών. Εάν αυτά τα συμπτώματα εντοπιστούν μέχρι τότε, η εντατική θεραπεία μπορεί να βοηθήσει στην πλήρη αποκατάσταση της εγκεφαλικής λειτουργίας και να τα αντιστρέψει.

Τα πρώτα σημάδια του αυτισμού περιλαμβάνουν την απουσία φυσιολογικής συμπεριφοράς (όχι την παρουσία μη-φυσιολογικής συμπεριφοράς) και γι' αυτό είναι δύσκολο να εντοπιστούν εγκαίρως. Σε ορισμένες περιπτώσεις, τα πρώτα συμπτώματα του αυτισμού μπορεί να παρερμηνευθούν ως σημάδια ενός “καλού / καλόβολου μωρού”, δεδομένου ότι το βρέφος μπορεί να φαίνεται ήσυχο, ανεξάρτητο και χωρίς ιδιαίτερες “απαιτήσεις”. Ωστόσο, τα πρώτα προειδοποιητικά σημάδια μπορούν να εντοπιστούν εγκαίρως, αν γνωρίζουμε τι να αναζητήσουμε στην συμπεριφορά του παιδιού.

### ***Αυτισμός: Πρώιμα συμπτώματα σε βρέφη και νήπια***

Το παιδί:

- δεν κάνει επαφή με τα μάτια (π.χ. δεν κοιτάει την μητέρα όταν εκείνη το θηλάζει)
- δεν χαμογελά όταν του χαμογελούν
- δεν ανταποκρίνεται στο όνομά του, ή στον ήχο μιας γνώριμης φωνής
- δεν ακολουθεί, οπτικά, αντικείμενα
- δεν δείχνει, ή δεν χαιρετάει, ή δεν χρησιμοποιεί άλλες χειρονομίες για να

επικοινωνεί

- δεν ακολουθεί αυτό που του δείχνετε με το χέρι σας
- δεν κάνει θορύβους για να κερδίσει την προσοχή σας
- δεν σας “προκαλεί” για χάδια, ή δεν ανταποκρίνεται στα χάδια
- δεν μιμείται τις κινήσεις σας και τις εκφράσεις του προσώπου σας
- δεν σηκώνει τα χέρια του προς εσάς για να το πάρετε στην αγκαλιά σας

- δεν παίζει με άλλα άτομα
- δεν ζητάει βοήθεια για κάτι που δεν μπορεί να κάνει μόνο του

Οι παρακάτω καθυστερήσεις στην ανάπτυξη σημαίνουν την ανάγκη για άμεση αξιολόγηση από τον παιδίατρο:

- Μέχρι τους 6 μήνες: Δεν χαμογελάει “με την καρδιά του”, ή δεν κάνει άλλες θερμές, χαρούμενες εκφράσεις
- Μέχρι τους 9 μήνες: Δεν ανταλλάσσει ήχους, χαμόγελα, ή άλλες εκφράσεις του προσώπου
- Μέχρι 1 έτους: Έλλειψη ανταπόκρισης στο όνομά του. Επίσης δεν “φλυαρεί” δεν κάνει χειρονομίες, όπως το να δείχνει, να προσπαθεί να φτάσει πράγματα, ή να χαιρετάει τους άλλους
- Μέχρι τους 16 μήνες: Δεν λέει λέξεις
- Μέχρι 2 ετών: Δεν μπορεί να εκφράσει φράσεις τουλάχιστον δύο λέξεων, που δεν περιλαμβάνουν μίμηση ή επανάληψη.

### ***Τα πρώιμα συμπτώματα του αυτισμού σε μεγαλύτερα παιδιά***

Καθώς τα παιδιά μεγαλώνουν, τα σημάδια για τον αυτισμό γίνονται πιο ποικιλόμορφα. Υπάρχουν πολλά προειδοποιητικά συμπτώματα, αλλά αυτά συνήθως περιστρέφονται γύρω από τις μειωμένες κοινωνικές δεξιότητες, τις δυσκολίες λόγου και ομιλίας, τις δυσκολίες στην μη-λεκτική επικοινωνία και την άκαμπτη συμπεριφορά.

### ***Συμπτώματα κοινωνικών δυσκολιών στο παιδί***

Το παιδί:

- μοιάζει να είναι ανιδιοτελής, ή να αγνοεί άλλα άτομα, ή το τι συμβαίνει γύρω του
- δεν ξέρει πώς να συνδεθεί με άλλους, να παίζει, ή να κάνει νέους φίλους
- προτιμά να μην το αγγίζει κανείς, να μην το κρατάνε, ή να μην το αγκαλιάζουν
- δεν παίζει παιχνίδια με φανταστικό σενάριο, δεν του αρέσουν τα ομαδικά παιχνίδια, δεν μιμείται τους άλλους, ή δεν χρησιμοποιεί τα παιχνίδια του με δημιουργικούς τρόπους
- έχει πρόβλημα κατανόησης των συναισθημάτων
- δεν φαίνεται να ακούσει, όταν οι άλλοι του μιλούν

- δεν μοιράζεται τα ενδιαφέροντά του με άλλους (ζωγραφιές, παιχνίδια)

Η βασική κοινωνική αλληλεπίδραση είναι κάτι δύσκολο για τα παιδιά με διαταραχές του φάσματος του αυτισμού. Πολλά παιδιά με αυτισμό φαίνεται να προτιμούν να “ζουν στο δικό τους κόσμο”, σε απόσταση και αποκομμένα από τους άλλους.

### ***Τα συμπτώματα στον λόγο και γλωσσικές δυσκολίες***

Το παιδί:

- μιλάει με έναν ανώμαλο τόνο φωνής, ή με έναν περίεργο ρυθμό ή ένταση (π.χ. τελειώνει κάθε φράση σαν ερώτηση)
- επαναλαμβάνει τις ίδιες λέξεις, ή φράσεις ξανά και ξανά
- ανταποκρίνεται σε ερώτηση με το να την επαναλαμβάνει, αντί να την απαντήσει
- αναφέρεται στον εαυτό του στο τρίτο πρόσωπο
- χρησιμοποιεί σωστά τη γλώσσα λανθασμένα (γραμματικά λάθη, λάθος λέξεις)
- έχει δυσκολία να επικοινωνήσει τις ανάγκες, ή τις επιθυμίες του
- δεν κατανοεί απλές οδηγίες, ή ερωτήσεις
- παίρνει ό,τι λέγεται πολύ κυριολεκτικά (δεν αντιλαμβάνεται τις αποχρώσεις του χιούμορ, την ειρωνεία και τον σαρκασμό)

Τα παιδιά με διαταραχές του φάσματος του αυτισμού έχουν δυσκολία στην ομιλία και τη γλώσσα. Συχνά, αρχίζουν να μιλάνε σε μεγαλύτερη ηλικία από τα άλλα παιδιά.

### ***Τα συμπτώματα και οι δυσκολίες της μη-λεκτικής επικοινωνίας***

Το παιδί:

- αποφεύγει την άμεση επαφή με τα μάτια
- χρησιμοποιεί εκφράσεις του προσώπου που δεν ταιριάζουν με αυτό που λέει
- δεν αντιλαμβάνεται τις εκφράσεις του προσώπου στους άλλους ανθρώπους, καθώς και τον τόνο της φωνής και τις χειρονομίες τους
- κάνει πολύ λίγες χειρονομίες (όπως το να δείχνει κάπου)
- αντιδρά ασυνήθιστα σε νέα αξιοθέατα, μυρωδιές, υφές και ήχους. Μπορεί να είναι ιδιαίτερα ευαίσθητο στους δυνατούς θορύβους
- έχει ανώμαλη στάση του σώματος, επιδεικνύει αδεξιότητα, ή έχει εκκεντρικό τρόπο να κινείται (π.χ. περπατάει αποκλειστικά στις μύτες των ποδιών)

Τα παιδιά με διαταραχές του φάσματος του αυτισμού έχουν πρόβλημα να αντιληφθούν λεπτά λεκτικά συνθήματα και να χρησιμοποιούν τη γλώσσα του σώματος. Αυτό κάνει το “δούναι και λαβείν” της κοινωνικής αλληλεπίδρασης πολύ δύσκολο για εκείνα

### ***Άλλα συμπτώματα***

Το παιδί:

ακολουθεί μια αυστηρή ρουτίνα (π.χ. επιμένει στο να ακολουθεί μια συγκεκριμένη διαδρομή προς το σχολείο)

έχει δυσκολία προσαρμογής σε οποιοσδήποτε αλλαγές στο πρόγραμμα ή στο περιβάλλον (π.χ. ξεσπάει αν τα έπιπλα αλλάξουν θέση στο σπίτι ή αν πάει για ύπνο σε μη-προκαθορισμένη/διαφορετική ώρα από το συνηθισμένο)

επιδεικνύει μια ασυνήθιστη σύνδεση/εξάρτηση σε παιχνίδια, ή παράξενα αντικείμενα, όπως κλειδιά, διακόπτες φωτός, ή λαστιχάκια

μανιωδώς βάζει στην σειρά τα πράγματα, ή τα τακτοποιεί με έναν συγκεκριμένο τρόπο

μοιάζει να ασχολείται υπερβολικά με ένα στενό θέμα ενδιαφέροντος, που συχνά σχετίζεται με αριθμούς, ή σύμβολα (π.χ. απομνημονεύει και απαγγέλλει γεγονότα σχετικά με χάρτες, δρομολόγια τρένων, ή στατιστικά στα σπορ)

ξοδεύει μεγάλα χρονικά διαστήματα τακτοποιώντας τα παιχνίδια του με συγκεκριμένους τρόπους, ή βλέποντας κινούμενα αντικείμενα (όπως ένας ανεμιστήρας οροφής), ή εστιάζοντας σε ένα συγκεκριμένο μέρος ενός αντικειμένου (όπως τις ρόδες ενός παιχνιδιού αυτοκινήτου)

Τα παιδιά με διαταραχές του φάσματος του αυτισμού έχουν συχνά περιορισμένη, άκαμπτη συμπεριφορά, δραστηριότητες και ενδιαφέροντα

Τα παιδιά που εξετάστηκαν στην παρούσα πτυχιακή εργασία έχουν μπροστά τους μεγάλη πορεία όχι μόνον ως προς τη διάγνωση αλλά και ως προς τη θεραπευτική προσέγγιση στους τομείς που υπολείπονται, κυρίως ως προς την επικοινωνία και την προσοχή, ώστε να μπορέσουν να αντιμετωπίσουν αποτελεσματικότερα την καθημερινή ζωή τους.

Λόγω του νεαρού της ηλικίας των παιδιών, η διάγνωση δεν μπορεί να οριστικοποιηθεί, καθώς η πάροδος του χρόνου σε συνδυασμό με τις θεραπευτικές – υποστηρικτικές δομές θα διαφοροποιήσει την παρούσα κατάστασή τους.

Οι κλινικές – παρακλινικές εξετάσεις οφείλουν να ολοκληρωθούν (ηλεκτροεγκεφαλογράφημα, μαγνητική τομογραφία, αιματολογικές εξετάσεις), καθώς τα

συμπτώματα διαταραχών αυτιστικού φάσματος αλληλοεπικαλύπτονται και οι ειδικοί που τα παρακολουθούν θα πρέπει να ενημερώσουν τους γονείς για παράλληλες “καταστάσεις” που εμφανίζουν ομοιότητες ώστε να γίνει επαρκής διαφοροδιάγνωση.

Σε συνδυασμό με την υποστήριξη των γονέων, τα παιδιά θα μπορέσουν να εξελίξουν τις ικανότητές τους και να ενταχθούν ομαλά στον κοινωνικό περίγυρο με σκοπό την ομαλοποίηση στο πλαίσιο της κοινωνικής αλληλεπίδρασης.

#### **Δ. Βιβλιογραφία**

1. Advisory Committee on Immunization Practices. 2004. <http://www.cdc.gov/nip/acip>
2. American Psychiatric Association (1980) Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 3rd ed. American Psychiatric Association, Arlington, VA.
3. American Psychiatric Publishing (2013) Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-5. 5th ed. American Psychiatric Publishing, Arlington, VA.
4. Amihăesei I.C., Stefanachi E. (2013). Autism, an overwhelming condition: history, etiopathogenesis, types, diagnosis, therapy and prognosis. *Rev Med Chir Soc Med Nat Iasi*, 117(3):654-61.
5. Asada K., Itakura S. (2012). Social phenotypes of autism spectrum disorders and williams syndrome: similarities and differences. *Front Psychol*, 3:247.
6. Barahona-Corrêa J.B., Filipe C.N. (2016). A Concise History of Asperger Syndrome: The Short Reign of a Troublesome Diagnosis. *Front Psychol*, 6:2024.
7. Bailey A., Le Couteur A., Gottesman I., et al. (1995). Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study. *Psychol Med*, 25(1):63-77.
8. Baieli S., Pavone L., Meli C., Fiumara A., Coleman M. (2003). Autism and phenylketonuria. *J Autism Dev Disord*, 33(2):201-4.
9. Baker S.M., Milivojevich A. (2013). Gender differences among children with autism spectrum disorder: differential symptom patterns. *Glob Adv Health Med*, 2(6):8-18.
10. Barbaresi W.J., Katusic S.K., Colligan R.C., Weaver A.L., Jacobsen S.J. (2005). The incidence of autism in Olmsted County, Minnesota, 1976-1997: results from a population-based study. *Arch Pediatr Adolesc Med*, 159(1):37-44.
11. Bernard S., Enayati A., Redwood L., Roger H., Binstock T. (2001). Autism: a novel form of mercury poisoning. *Med Hypotheses*, 56(4):462-71.
12. Bishop D.V., Whitehouse A.J., Watt H.J., Line E.A. (2008). Autism and diagnostic



- substitution: evidence from a study of adults with a history of developmental language disorder. *Dev Med Child Neurol*, 50(5):341-5.
13. Blacher J., Christensen L. (2011). Sowing the seeds of the autism field: Leo Kanner (1943). *Intellect Dev Disabil*, 49(3):172-91.
  14. Bleuler E. (1912). The theory of schizophrenic negativism. The Journal of Nervous and Mental Disease Publishing Company, New York, NY.
  15. Borgatti R., Piccinelli P., Passoni D., et al. (2001). Relationship between clinical and genetic features in "inverted duplicated chromosome 15" patients. *Pediatr Neurol*, 24(2):111-6.
  16. Buckley A.W., Holmes G.L. (2016). Epilepsy and Autism. *Cold Spring Harb Perspect Med*, 6(4). pii: a022749.
  17. Carter J.C., Capone G.T., Gray R.M., Cox C.S., Kaufmann W.E. (2007). Autistic-spectrum disorders in Down syndrome: further delineation and distinction from other behavioral abnormalities. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet*, 144B(1):87-94.
  18. CDC Surveillance Summaries. (2012). Prevalence of autism spectrum disorders-Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 14 sites, United States, 2008, MMWR, 61:3;1-19.  
[http://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/ss6103a1.htm?s\\_id=ss6103a1](http://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/ss6103a1.htm?s_id=ss6103a1)
  19. Centers for Disease Control and Prevention. (2013). Autism spectrum disorder (ASD): Data and statistics. Retrieved from <http://www.cdc.gov/ncbddd/autism/data.html>
  20. Chakrabarti S., Fombonne E. (2001). Pervasive developmental disorders in preschool children. *JAMA*, 285(24):3093-9.
  21. Cheung K., Upton J. (2015). Cornelia de Lange Syndrome. *J Hand Surg Am*, 40(12):2501-3.
  22. Chown N., Hughes L. (2016). History and First Descriptions of Autism: Asperger Versus Kanner Revisited. *J Autism Dev Disord*, 2016 Feb 17. [Epub ahead of print]
  23. Chudley A.E., Gutierrez E., Jocelyn L.J., Chodirker B.N. (1998). Outcomes of genetic evaluation in children with pervasive developmental disorder. *J Dev Behav Pediatr*, 19(5):321-5.
  24. Crivelli B., Rocca P. (2013). Differential diagnosis between schizophrenia and autism in adulthood: a case report. *Neurocase*, 19(6):604-12.

25. Deoni SC, Zinkstok JR, Daly E, Ecker C, MRC AIMS Consortium, Williams SC, Murphy DG et al., “White-matter relaxation time and myelin water fraction differences in young adults with autism” 2015 PMID: 25111948
26. Desoto M.C., Hitlan R.T. (2007). Blood levels of mercury are related to diagnosis of autism: a reanalysis of an important data set. *J Child Neurol*, 22(11):1308-11.
27. Devitt N.M., Gallagher L., Reilly R.B. (2015). Autism Spectrum Disorder (ASD) and Fragile X Syndrome (FXS): Two Overlapping Disorders Reviewed through Electroencephalography-What Can be Interpreted from the Available Information? *Brain Sci*, 5(2):92-117.
28. Diem K. (1962). *Documenta Geigy Scientific Tables*. Edition 6., Ardsley, NY: Geigy Pharmaceuticals.
29. Dover C.J., Le Couteur A. (2007). How to diagnose autism. *Arch Dis Child*, 92(6):540-5.
30. Dufault R., Schnoll R., Lukiw W.J., et al. (2009). Mercury exposure, nutritional deficiencies and metabolic disruptions may affect learning in children. *Behav Brain Funct*, 5:44.
31. Duffy F.H. and Heidelise Als “A stable pattern of EEG spectral coherence distinguishes children with autism from neuro-typical controls - a large case control study”, 2012
32. Dykens E.M., Lee E., Roof E. (2011). Prader-Willi syndrome and autism spectrum disorders: an evolving story. *J Neurodev Disord*, 3(3):225-37.
33. Egilson S.T., Ólafsdóttir L.B., Leósdóttir T., Saemundsen E. (2016). Quality of life of high-functioning children and youth with autism spectrum disorder and typically developing peers: Self- and proxy-reports. *Autism*, 2016 Apr 5. pii: 1362361316630881. [Epub ahead of print]
34. Elsabbagh M., Divan G., Koh Y.J., et al. (2012). Global prevalence of autism and other pervasive developmental disorders. *Autism Res*, 5(3):160-79.
35. Evans B. (2013). How autism became autism: The radical transformation of a central concept of child development in Britain. *Hist Human Sci*, 26(3):3-31.
36. Farfel Z., Bourne H.R., Iiri T. (1999). The expanding spectrum of G protein diseases. *N Engl J Med*, 340(13):1012-20.
37. Fellowes S. (2015). Did Kanner Actually Describe the First Account of Autism? The Mystery of 1938. *J Autism Dev Disord*, 45(7):2274-6.

38. Fernell E., Eriksson M.A., Gillberg C. (2013). Early diagnosis of autism and impact on prognosis: a narrative review. *Clin Epidemiol*, 5:33-43.
39. Frith U. (2004). Emanuel Miller lecture: confusions and controversies about Asperger syndrome. *J Child Psychol Psychiatry*, 45(4):672-86.
40. Frye R.E. (2015). Metabolic and mitochondrial disorders associated with epilepsy in children with autism spectrum disorder
41. Gau S.S., Chou M.C., Lee J.C., et al. (2010). Behavioral problems and parenting style among Taiwanese children with autism and their siblings. *Psychiatry Clin Neurosci*, 64(1):70-8.
42. Gillberg C., Coleman M. (2000). *The Biology of the Autistic Syndromes*. 3<sup>rd</sup> ed. London, UK: Mac Keith Press, Distributed by Cambridge University Press.
43. Gillberg C. (2002). *A Guide to Asperger Syndrome*, 1st Edn Cambridge: Cambridge University Press.
44. Goertzel T. (2010). Conspiracy theories in science. *EMBO Rep*, 11(7):493-9.
45. Goldman S., Temudo T. (2012). Hand stereotypies distinguish Rett syndrome from autism disorder. *Mov Disord*, 27(8):1060-2.
46. Hertz-Picciotto I, Delwiche L. (2009). The rise in autism and the role of age at diagnosis. *Epidemiology*, 20(1):84-90.
47. Isager T., Mouridsen S.E., Rich B. (1999). Mortality and Causes of Death in Pervasive Developmental Disorders. *Autism*, 3 (1): 7-16.
48. Jauregi J., Arias C., Vegas O., et al. (2007). A neuropsychological assessment of frontal cognitive functions in Prader-Willi syndrome. *J Intellect Disabil Res*, 51 (Pt 5): 350-365.
49. Jick H., Kaye J.A. (2003). Epidemiology and possible causes of autism. *Pharmacotherapy*, 23(12): 1524-1530.
50. Kanner L. (1937). *Childhood Psychosis: initial studies and new insights*. Washington.
51. Kao H.T., Buka S.L., Kelsey K.T., Gruber D.F., Porton B. (2010). The correlation between rates of cancer and autism: an exploratory ecological investigation. *PLoS One*, 5(2):e9372.
52. Kempuraj D., Asadi S., Zhang B., et al. (2010). Mercury induces inflammatory mediator release from human mast cells. *J Neuroinflammation*, 7:20.

53. Kim Y.S., Leventhal B.L., Koh Y.J., et al. (2011). Prevalence of autism spectrum disorders in a total population sample. *Am J Psychiatry*, 168(9):904-12.
54. King M., Bearman P. (2009). Diagnostic change and the increased prevalence of autism. *Int J Epidemiol*, 38(5):1224-34.
55. Kobayashi R., Murata T. (1998). Setback phenomenon in autism and long-term prognosis. *Acta Psychiatr Scand*, 98(4):296-303.
56. Kolvin I. (1999). The contribution of Michael Rutter. *The British Journal of Psychiatry : The Journal of Mental Science*, 174: 471–5.
57. Lazoff T., Zhong L., Piperni T., Fombonne E. (2010). Prevalence of pervasive developmental disorders among children at the English Montreal School Board. *Can J Psychiatry*, 55(11):715-20.
58. Lam, K.S.L. & Aman, M.G. J (2007)The Repetitive Behavior Scale-Revised: Independent Validation in Individuals with Autism Spectrum Disorders, *Autism Dev Disord* 37: 855. doi:10.1007/s10803-006-0213-z
59. Långström, N., Grann, M., Ruchkin, V., Sjöstedt, G., & Fazel, S. (2008). Risk factors for violent offending in autism spectrum disorder: a national study of hospitalized individuals. *Journal of interpersonal violence*.
60. Lin L.Y. (2014). Quality of life of Taiwanese adults with autism spectrum disorder. *PLoS One*, 9(10):e109567.
61. Lippe S., Gonin-Flambois C., Jambaqué I. (2013). The neuropsychology of the Klüver-Bucy syndrome in children. *Handb Clin Neurol*, 112:1285-8.
62. Loveland K., Tunali-Kutoski B. (2005). *The school aged child with an autism spectrum disorder. In: The Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders*. Nj: John Wiley & Sons, Inc., pp 247-287.
63. Lyall K., Munger K.L., O'Reilly É.J., Santangelo S.L., Ascherio A. (2013). Maternal dietary fat intake in association with autism spectrum disorders. *Am J Epidemiol*, 178(2):209-20.
64. Lyall K., Schmidt R.J., Hertz-Picciotto I. (2014). Maternal lifestyle and environmental risk factors for autism spectrum disorders. *Int J Epidemiol*, 43(2):443-64.
65. Madden N.P., Levinsky R.J., Bayston R., Harvey B., Turner M.W., Spitz L. (1989). Surgery, sepsis, and nonspecific immune function in neonates. *J Pediatr Surg*, 24:562–

566.

66. Markram H., Rinaldi T., Markram K. (2007). The intense world syndrome--an alternative hypothesis for autism. *Front Neurosci*, 1(1):77-96.
67. Martínez-Quintana E., Castillo-Solórzano C., Torner N., Rodríguez-González F. (2015). Congenital rubella syndrome: a matter of concern. *Rev Panam Salud Publica*, 37(3):179-86.
68. Maski K.P., Jeste S.S., Spence S.J. (2011). Common neurological co-morbidities in autism spectrum disorders. *Curr Opin Pediatr*, 23(6):609-15.
69. Matson J.L., Cervantes P.E. (2014). Assessing aggression in persons with autism spectrum disorders: an overview. *Res Dev Disabil*, 35(12):3269-75.
70. McCarthy G.T., Green E.M., Ogunbona O., et al. (2011). A population study of Lesch-Nyhan disease in the UK. *Dev Med Child Neurol*, 53(1):34-9.
71. Megson M.N. (2000). Is autism a G-alpha protein defect reversible with natural vitamin A? *Med Hypotheses*, 54(6):979-83.
72. Merck & Co., Inc. 2010. M-M-R® II (Measles, Mumps, and Rubella Virus Vaccine Live). 9912201.
73. Morrow J.D., Whitman B.Y., Accardo P.J. (1990). Autistic disorder in Sotos syndrome: a case report. *Eur J Pediatr*, 149(8):567-9.
74. Moszczyński P. (1997). Mercury compounds and the immune system: a review. *Int J Occup Med Environ Health*, 10(3):247-58.
75. Mouridsen S.E., Brønnum-Hansen H., Rich B., Isager T. (2008). Mortality and causes of death in autism spectrum disorders: an update. *Autism*, 12(4):403-14.
76. Mouridsen S.E., Sorensen S.A. (1995). Psychological aspects of von Recklinghausen neurofibromatosis (NF1). *J Med Genet*, 32 (12): 921-924.
77. Mutluer T., Karakoc Demirkaya S., Abali O. (2015). Assessment of sleep problems and related risk factors observed in Turkish children with Autism spectrum disorders. *Autism Res*, 2015 Oct 13. doi: 10.1002/aur.1542. [Epub ahead of print]
78. Nemeroff C.B., Weinberger D., Rutter M., et al. (2013). DSM-5: a collection of psychiatrist views on the changes, controversies, and future directions. *BMC Med*, 11:202.
79. Nyhan W.L. (1976). Behavior in the Lesch--Nyhan syndrome. *J Autism Child Schizophr*,

- 6(3):235-52.
80. Ozonoff S., Strayer D.L., McMahon W.M., Filloux F. (1994). Executive function abilities in autism and Tourette syndrome: an information processing approach. *J Child Psychol Psychiatry*, 35(6):1015-32.
  81. Paula-Pérez P. (2013). Differential diagnosis between obsessive compulsive disorder and restrictive and repetitive behavioural patterns, activities and interests in autism spectrum disorders. *Rev Psiquiatr Salud Ment*, 6(4):178-86.
  82. Pickett E., Pullara O., O'Grady J., Gordon B. (2009). Speech acquisition in older nonverbal individuals with autism: a review of features, methods, and prognosis. *Cogn Behav Neurol*, 22(1):1-21.
  83. Posserud M., Lundervold A.J., Lie S.A., Gillberg C. (2010). The prevalence of autism spectrum disorders: impact of diagnostic instrument and non-response bias. *Soc Psychiatry Psychiatr Epidemiol* 45(3):319-27.
  84. Reiss A.L., Feinstein C., Rosenbaum K.N., Borengasser-Caruso M.A., Goldsmith B.M. (1985). Autism associated with Williams syndrome. *J Pediatr*, 106(2):247-9.
  85. Reiss A.L., Hall S.S. (2007). Fragile X syndrome: assessment and treatment implications. *Child Adolesc Psychiatr Clin N Am*, 16 (3): 663-675.
  86. Roberts AL, Lyall K, Hart JE, Laden F, Just AC, Bobb JF, Koenen KC, Ascherio A, Weisskopf MG. 2013. Perinatal Air Pollutant Exposures and Autism Spectrum Disorder in the Children of Nurses' Health Study II Participants. *Environ Health Perspect*; DOI:10.1289/ehp.1206187
  87. Sanua V. (1990). Leo Kanner (1894-1981): the man and the scientist. *Child Psychiatry Hum Dev*, 21(1):3-23.
  88. Schechter R., Grether J.K. (2008). Continuing increases in autism reported to California's developmental services system: mercury in retrograde. *Arch Gen Psychiatry*, 65:19–24.
  89. Scherer S.W., Cheung J., MacDonald J.R., et al. (2003). Human chromosome 7: DNA sequence and biology. *Science*, 300(5620):767-72.
  90. Schroer R.J., Phelan M.C., Michaelis R.C., et al. (1998). Autism and maternally derived aberrations of chromosome 15q. *Am J Med Genet*, 76(4):327-36.
  91. Shavelle R.M., Strauss D.J., Pickett J. (2001). Causes of death in autism. *J Autism Dev Disord*, 31(6):569-76.

92. Singh N.N, Lancioni G.E., Winton A.S.W., Fisher B.C., Wahler R.G., Mcaleavey K., Singh J., Sabaawi M. (Fall, 2006) Mindful Parenting Decreases Aggression, Noncompliance, and Self-Injury in Children With Autism *Journal of Emotional and Behavioral Disorders* 14:169-177
93. Sigman M., Ruskin E., Arbeile S., et al. (1999). Continuity and change in the social competence of children with autism, Down syndrome, and developmental delays. *Monogr Soc Res Child Dev*, 64(1):1-114.
94. Solomon J.B. (1971). *Foetal and Neonatal Immunology*. Amsterdam: Elsevier Publishing Co.
95. Stefanatos G. (2011). Changing perspectives on Landau-Kleffner syndrome. *Clin Neuropsychol*, 25(6):963-88.
96. Steffenburg S., Gillberg C., Hellgren L., et al. (1989). A twin study of autism in Denmark, Finland, Iceland, Norway and Sweden. *J Child Psychol Psychiatry*, 30(3):405-16.
97. Szatmari P., Bartolucci G., Brenner R., Bond S., Rich S. (1989). A follow-up study of high-functioning autistic children. *J Autism Dev Disord*, 19: 213–225.
98. Taurines R., Schwenck C., Westerwald E., Sachse M., Siniatchkin M., Freitag C. (2012). ADHD and autism: differential diagnosis or overlapping traits? A selective review. *Atten Defic Hyperact Disord*, 4(3):115-39.
99. Tonge B.J., Dissanayake C., Brereton A.V. (1994). Autism: fifty years on from Kanner. *J Paediatr Child Health*, 30(2):102-7.
100. van Heijst B.F., Geurts H.M. (2015). Quality of life in autism across the lifespan: a meta-analysis. *Autism*, 19(2):158-67.
101. Verhoeff B. (2013). Autism in flux: a history of the concept from Leo Kanner to DSM-5. *Hist Psychiatry*, 24(4):442-58.
102. Via E., Radua J., Cardoner N., Happé F., Mataix-Cols D. (2011). Meta-analysis of gray matter abnormalities in autism spectrum disorder: should Asperger disorder be subsumed under a broader umbrella of autistic spectrum disorder? *Arch Gen Psychiatry*, 68(4):409-18.
103. Walsh W.J., Usman A., Tarpey J. (2001). Disordered metal metabolism in a large autism population. *Am Psychiatric Association Meeting* May, New Orleans.

104. Wazana A., Bresnahan M., Kline J. (2007). The autism epidemic: Fact or artifact? *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 46(6):721-30.
105. Wiznitzer M. (2004). Autism and Tuberous Sclerosis. *J Child Neurol*, 19(9):675-679
106. Wong H.T., McCartney D.L., Lewis J.C., et al. (2015). Intellectual ability in tuberous sclerosis complex correlates with predicted effects of mutations on TSC1 and TSC2 proteins. *J Med Genet*, 52 (12): 815-22.
107. Xanthou M., Valassi-Adam E., Kintsonidou E., Matsaniotis N. (1975). Phagocytosis and killing ability of *Candida albicans* by blood leucocytes of healthy term and preterm babies. *Arch Dis Child*, 50:72–75.
108. Zappella M. (1993). Autism and hypomelanosis of Ito in twins. *Dev Med Child Neurol*, 35(9):826-32.
109. Zerbo, O., Iosif, A., Walker, C. et al. *J Autism Dev Disord* (2013) Is Maternal Influenza or Fever During Pregnancy Associated with Autism or Developmental Delays? Results from the CHARGE (Childhood Autism Risks from Genetics and Environment) Study 43: 25. doi:10.1007/s10803-012-1540-x
110. Yell, M. L., Katsiyannis, A., Dragsow, E., & Herbst, M. Developing legally correct and educationally appropriate programs for students with autism spectrum disorders. *Focus on autism & other developmental disabilities*, 18(3), 182-192. 2003.
111. Gilbert S., Burgess P. Executive function, Institute of Cognitive Neuroscience and Department of Psychology, Volume 18, Issue 3, pR110–R114, 12 February 2008
112. Gillberg C. The ESSENCE in child psychiatry: early symptomatic syndromes eliciting neurodevelopmental clinical examinations. *Research in Developmental Disabilities*. 2010;31(6):1543–1551. [PubMed]
113. Kadesjö B, Gillberg C. The comorbidity of ADHD in the general population of Swedish school-age children. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*. 2001;42(4):487–492. [PubMed]
114. Gillberg C. Perceptual, motor and attentional deficits in Swedish primary school children. Some child psychiatric aspects. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*. 1983;24(3):377–403. [PubMed]
115. Reiersen AM, Constantino JN, Volk HE, Todd RD. Autistic traits in a population-



based ADHD twin sample. Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines. 2007;48(5):464–472. [PubMed]

116. Gillberg C, Fernell E, Minnis H. Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations. The Scientific World Journal. 2013;2013:710570. doi:10.1155/2013/710570.

## **E. Παράρτημα 1**

### **Οι επικρατέστερες θεραπευτικές – εκπαιδευτικές προσεγγίσεις αναφορικά με τον αυτισμό – διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές**

1. Προσέγγιση TEACCH- DIVISION TEACCH
2. Συμπεριφοριστικές προσεγγίσεις – BEHAVIOURAL APPROACHES, APPLIED BEHAVIOUR ANALYSIS (A.B.A.)
3. Προσεγγίσεις ενσωμάτωσης –ολοκλήρωσης - INTEGRATION APPROACHES
4. Θεραπεία καθημερινής ζωής – σχολείο HIGASHI- DAILY LIFE THERAPY AT THE BOSTON HIGASHI SCHOOL
5. Αλληλεπιδραστικές προσεγγίσεις –INTERACTIVE APPROACHES, OPTION APPROACH , THE PLAYSCHOOL CURRICULUM , INFANT DEVELOPMENT PROGRAME
6. Ψυχοδυναμικές προσεγγίσεις ψυχαναλυτικού τύπου.
7. <<Θετικές Προσεγγίσεις>> – POSITIVE APPROACHES

### **Τα σημεία σύγκλισης των προσεγγίσεων**

1. Η έμφαση που δίνεται στην επικοινωνία
2. Η έμφαση στην κοινωνική αλληλεπίδραση
3. Η διδασκαλία αποδεκτών εναλλακτικών προτύπων
4. Η χρήση οπτικών μέσων
5. Η προβλεψιμότητα των καταστάσεων
6. Το παιχνίδι
7. Η εξατομικευμένη και ομαδική εκπαίδευση
8. Η σημασία της γενίκευσης των κερτημένων δεξιοτήτων
9. Η δυνατότητα προσαρμογής και μετάβασης από το ένα πλαίσιο στο άλλο
10. Η συμμετοχή των γονέων

## **Ειδικές θεραπευτικές και εκπαιδευτικές παρεμβάσεις**

1. Αισθητηριακή ολοκλήρωση και Αισθητηριακή χαλάρωση
2. Αρωματοθεραπεία
3. Δραματοθεραπεία – Χοροθεραπεία
4. Εργοθεραπεία
5. Εκπαίδευση και υποβοήθηση της επικοινωνίας – PECS , MAKATON
6. Θεραπεία συμπεριφοράς
7. Θεραπεία μουσικής αλληλεπίδρασης -μουσικοθεραπεία, θεραπεία με τη βοήθεια της τέχνης
8. Λογοθεραπεία , αγωγή του λόγου
9. Μάθηση υποβοηθούμενη από τη χρήση υπολογιστών
10. Ψυχοκινητική
11. Ψυχοθεραπευτικές παρεμβάσεις αλληλεπιδραστικού χαρακτήρα

## **Κριτήρια επιλογής κατάλληλης προσέγγισης στο σχεδιασμό της θεραπευτικής – εκπαιδευτικής παρέμβασης**

1. τα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά του παιδιού για το οποίο σχεδιάζουμε την παρέμβαση ,
2. σε ποιο βαθμό εμφανίζονται οι διαταραχές και πως σε κάθε προσέγγιση αντιμετωπίζεται το συγκεκριμένο παιδί,
3. το επίπεδο των ικανοτήτων του,
4. πόσο διαταρακτική είναι η συμπεριφορά του,
5. ποιοι είναι οι στόχοι που θέτει η προσέγγιση για την πρόοδο του παιδιού,
6. ποια επιστημονικά δεδομένα τεκμηριώνουν την επίτευξη των στόχων,
7. κατά πόσο ταιριάζει η προσέγγιση με το προσωπικό στυλ, τις ιδέες, τη φιλοσοφία των γονέων και των θεραπειών- εκπαιδευτών,
8. και το κόστος.

## **Ε. Παράρτημα 2**

Ανάλογα με το επίπεδο των δυσκολιών τους, τα άτομα με αυτισμό μπορούν να παρακολουθήσουν ειδικά σχολεία, τμήματα ένταξης, κέντρα δημιουργικής απασχόλησης, ειδικά κέντρα επαγγελματικής κατάρτισης, προστατευμένα εργαστήρια, τεχνικά λύκεια ειδικής αγωγής ή να φοιτήσουν κανονικά σε όλες τις βαθμίδες της εκπαίδευσης.

Παραθέτουμε τις δομές εκπαίδευσης αυτιστικών (από ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΙΑ ΠΡΟΣΤΑΣΙΑΣ ΑΥΤΙΣΤΙΚΩΝ ΑΤΟΜΩΝ – Ε.Ε.Π.Α.Α.)

### Κέντρο Ημέρας Ενήλικων με Αυτισμό «ΣΕΙΡΙΟΣ» στο Γέρακα Αττικής

Στο πλαίσιο του Προγράμματος “Υγεία - Πρόνοια 2000-2006” η ΕΕΠΑΑ ίδρυσε και λειτουργεί το Κέντρο Ημέρας Ενηλίκων με Αυτισμό «ΣΕΙΡΙΟΣ» στον Γέρακα Αττικής.

Μέσα στο άνετο και ευχάριστο περιβάλλον εκπαιδεύονται και ψυχαγωγούνται καθημερινά στο Κέντρο Ημέρας ενήλικα άτομα με Αυτισμό μέσα από μια πληθώρα δραστηριοτήτων που διεξάγονται σύμφωνα με παγκοσμίως διαδεδομένες και αποδεκτές εκπαιδευτικές-θεραπευτικές παρεμβάσεις (TEACCH, PECS, ΜΑΚΑΤΟΝ). Έμπειρο και εξειδικευμένο προσωπικό ενισχύει τόσο τις κοινωνικές όσο και τις άλλες δεξιότητες των επωφελουμένων.

Στόχος του Κέντρου Ημέρας «ΣΕΙΡΙΟΣ» είναι τα ενήλικα Άτομα με Αυτισμό, κατά βάση άτομα με πολλαπλές δυσκολίες, να εκπαιδεύονται σ’ ένα περιβάλλον που τα αποδέχεται, τα στηρίζει και τα βοηθά στην αντιμετώπιση και εκπλήρωση των αναγκών τους.

### Κέντρο Ημέρας Θεσσαλονίκης

Το Κέντρο Ημέρας του Παραρτήματος Θεσσαλονίκης της Ε.Ε.Π.Α.Α. δημιουργήθηκε το Νοέμβριο του 2008 και είναι αυτοχρηματοδοτούμενο. Λειτουργεί σε καθημερινή απογευματινή βάση.

Το Κέντρο Ημέρας λειτουργεί σαν μονάδα εκπαιδευτικής-θεραπευτικής φροντίδας ατόμων που παρουσιάζουν σοβαρές διαταραχές του φάσματος του Αυτισμού.

Βασικός σκοπός είναι η εφαρμογή ενός όσο το δυνατόν αποτελεσματικότερου και εξατομικευμένου εκπαιδευτικού προγράμματος για άτομα με Διαταραχές του φάσματος του Αυτισμού με παράλληλη εκπαίδευση της οικογένειας.

### Στέγη Αυτιστικών Ατόμων "ΕΛΕΝΗ ΓΥΡΑ"

Το Πρώτο Κέντρο Εκπαίδευσης και Διαβίωσης Ενηλίκων Ατόμων με Αυτισμό στην Ελλάδα, 1χλμ πριν το χωριό Ζίτσα και 27χλμ από την πόλη των Ιωαννίνων.

Κατάλληλα διαμορφωμένο και προσαρμοσμένο για να προσφέρει την αγάπη και την ζεστασιά του σπιτικού περιβάλλοντος στα 12 ενήλικα άτομα με Αυτισμό, καταγόμενα από την Ήπειρο, τα οποία ζουν, εκπαιδεύονται και ψυχαγωγούνται σε αυτόν.

Δημιουργήθηκε με την αξιοποίηση δωρεών του καταγόμενου εκ Ζίτσας αιμνήστου ιατρού Γεωργίου Γύρα εις μνήμην της πρώτης του συζύγου, Ελένης Γύρα, της Χριστιανικής Αδελφότητας “Η μάνα του Πωγωνίου” και της Γαλλικής Φιλανθρωπική Οργάνωσης του “Τάγματος των Ιπποτών της Μάλτας”.

Στόχος της Στέγης πλην της φροντίδας, είναι να προσφέρει παράλληλα, ευχάριστη, ποιοτική, αξιοπρεπή διαβίωση, φροντίδα και ψυχαγωγία. Στόχος επίσης είναι η κατάλληλη και δια βίου εκπαίδευση στους 12 ενοίκους της προκειμένου να αξιοποιηθούν οι ικανότητές τους και να βελτιωθούν οι δυνατότητές τους κυρίως σε θέματα αυτοδιαχείρισης, επικοινωνίας και κοινωνικοποίησης.

## **Ε. Παράρτημα 3**

### Αυτισμός και σχολείο – Η ώρα των επιλογών

Όταν ένα παιδί με Αυτισμό ή Διάχυτη Αναπτυξιακή Διαταραχή φτάσει τα 5 ή 6 είναι ώρα για την οικογένεια να αντιμετωπίσει το θέμα Αυτισμός και σχολική ζωή.

Οι περισσότεροι γονείς απλά διαλέγουν σχολική δομή, από αυτές που το εκπαιδευτικό σύστημα τους παρέχει, και συνοδεύουν το παιδί τους μέχρι εκεί όταν αρχίσει η σχολική χρονιά. Οι γονείς των παιδιών με Αυτισμό όμως πρέπει να αναλάβουν ενεργό ρόλο για να πετύχουν την αποτελεσματικότερη ένταξη στο σχολικό πλαίσιο των παιδιών τους. Αυτό τις περισσότερες φορές συνεπάγεται μια σειρά από αξιολογήσεις του παιδιού και διαβουλεύσεις της οικογένειας με ειδικούς και δημόσιες υπηρεσίες αλλά και έρευνα σχετικά με τις διαθέσιμες δομές, ειδικά όταν αυτές σπανίζουν όπως στην Ελλάδα. Συχνά οι γονείς καλούνται να παίξουν το ρόλο του θεού, παίρνοντας αποφάσεις που θα επηρεάσουν καίρια το μέλλον και την εξέλιξη του παιδιού τους.

Επιφανειακά η άριστη επιλογή φαίνεται προφανής. Τι καλύτερο από το να ενταχθεί ένα αυτιστικό παιδί σε μια τυπική σχολική δομή με συνομήλικα παιδιά; Μακάρι να ήταν όλα τόσο απλά. Η ένταξη δεν είναι αυτόματη πολύ δε περισσότερο δεδομένη! Στην πραγματικότητα υπάρχουν αρκετές εναλλακτικές μορφές σχολικής ένταξης που ποικίλουν από απόλυτα εξειδικευμένες εκπαιδευτικές δομές (specialized schooling) μέχρι αντίστοιχες συμβατικές (mainstream schooling). Αυτές είναι:

- Ένταξη σε συμβατικές τάξεις
- Ένταξη σε συμβατικές τάξεις με υποστήριξη
- Ένταξη σε συμβατικές τάξεις με παράλληλη ενισχυτική διδασκαλία
- Ένταξη στο κυρίως πρόγραμμα συμβατικών τάξεων με παράλληλη παρακολούθηση επιλεγμένων δραστηριοτήτων με τα άλλα παιδιά

Ποια είναι λοιπόν η καλύτερη επιλογή;

Η απάντηση, όπως συνήθως όταν μιλάμε για Αυτισμό, είναι ότι αυτό εξαρτάται. Είναι πολύ σημαντικό να διευκρινιστεί σε αυτό το σημείο ότι η επιλογή σχολικού / εκπαιδευτικού περιβάλλοντος δεν εξαρτάται αποκλειστικά από την γνωστική ικανότητα του ίδιου του παιδιού: η ένταξη σε μια συμβατική σχολική δομή μπορεί να αποδειχθεί πολύ δύσκολη ή και ακατόρθωτη υπόθεση ακόμα και για ένα υψηλά λειτουργικό παιδί με κανονική νοημοσύνη και από την άλλη μεριά μια εξειδικευμένη δομή μπορεί να έχει περιορισμούς όσον αφορά την επάρκεια του προσωπικού, τις εγκαταστάσεις και τη δυνατότητα εξυπηρέτησης.

Το «σχέδιο δράσης» που θα καταρτίσει η οικογένεια προκειμένου να αντιμετωπίσει το θέμα, είναι εξ ορισμού πολυπαραγοντικό και επομένως πρέπει να προβλέπει εναλλακτικές διαδρομές και τροποποιητικές κινήσεις.

Μερικά από τα ζητήματα που πρέπει να ληφθούν υπόψη είναι τα παρακάτω;

□ Το επίπεδο λειτουργικότητας του παιδιού και η γλωσσική του εξέλιξη. Αν μιλάει έχει περισσότερες πιθανότητες να αντεπεξέλθει σε ένα τυπικό σχολικό πλαίσιο (λαμβανομένης όμως υπόψη της κοινωνικής, συναισθηματικής και αισθητηριακής του εξέλιξης).

□ Ποιο είναι (ή δείχνει να είναι) το γνωστικό του προφίλ; Μερικά αυτιστικά παιδιά είναι γνωστικά πιο προχωρημένα από τους συνομηλίκους τους ενώ άλλα πολύ πιο πίσω. Εάν το παιδί σας διαβάξει και κάνει βασικές αριθμητικές πράξεις με ευκολία τότε ίσως πρέπει να αναζητήσετε ένα σχολικό πλαίσιο που μπορεί να καλλιεργήσει αυτές τις δυνατότητες λαμβάνοντας ταυτόχρονα υπόψη και τις ιδιαιτερότητές του.

□ Μπορεί να συμμετέχει σε πολυπρόσωπες ομάδες; Εάν οι θόρυβοι και η έλλειψη απόλυτης οργάνωσης που μπορεί να παρατηρηθούν σε μια μεγάλη ομάδα παιδιών μπορεί να οδηγήσει το παιδί σας σε ένα ανεξέλεγκτο ξέσπασμα, τότε πιθανόν η συμμετοχή του σε μια τέτοια ομάδα θα μπορούσε να αποβεί οδυνηρή εμπειρία γι αυτό με καταστροφικά αποτελέσματα – ακόμα κι αν είναι μαθησιακά επαρκές.

□ Μπορεί να διαχειριστεί μια ποικιλία αισθητηριακών δεδομένων; Τα δυνατά φώτα, ο θόρυβος, μια στιγμιαία κατάσταση αταξίας και άλλοι παράγοντες μπορεί να σαμποτάρουν την ομαλή ένταξη ενός αυτιστικού παιδιού στο σχολικό περιβάλλον. Αν το παιδί σας είναι ιδιαίτερα ευαίσθητο εξετάστε την πιθανότητα (ή δυνατότητα) επιλογής ενός ολιγομελούς και σχετικά ελεγχόμενου αισθητηριακά περιβάλλοντος.

□ Μήπως έχει πρόβλημα διάσπασης προσοχής; Συνήθως μια τυπική σχολική αίθουσα προσφέρει άφθονες ευκαιρίες διάσπασης της προσοχής ενός αυτιστικού παιδιού: πολύχρωμες αφίσες, γεωμετρικά όργανα, εικονογραφημένα βιβλία, σχολικά αντικείμενα, αντικείμενα που φέρνουν μαζί οι συμμαθητές ελλοχεύουν παντού.

□ Έχει ιστορικό δυσκολιών προσαρμογής; Εάν το παιδί σας τα κατάφερε σχετικά καλά στο νηπιαγωγείο έχει αυξημένες πιθανότητες να τα καταφέρει εξίσου καλά και στο Δημοτικό. Εάν όχι ίσως θα έπρεπε να το λάβετε υπόψη σας ως μια προειδοποίηση. Μετριάστε το ρυθμό ένταξης του στο σχολικό περιβάλλον.

□ Τι είδους προγράμματα προσφέρονται; Μελετήστε καλά τις πραγματικές και εφαρμόσιμες επιλογές σας. Μπορεί να υπάρχει κάπου η θεωρητικά τέλεια δομή αλλά αν για να

έχει πρόσβαση σε αυτή το παιδί σας σημαίνει ότι θα ανατραπεί ο οικογενειακός προγραμματισμός και θα καταστραφείτε οικονομικά, εξετάστε άλλες επιλογές.

□ Πόσο καλά ταιριάζουν στο παιδί σας τα υπάρχοντα ειδικά προγράμματα; Η συντριπτική πλειοψηφία των παιδιών με μαθησιακή δυσκολία μπορεί να παρουσιάζουν ακαδημαϊκά προβλήματα αλλά έχουν τυπική κοινωνική συμπεριφορά. Τα αυτιστικά παιδιά μπορεί να παρουσιάζουν ακριβώς το αντίθετο σε συνδυασμό με αισθητηριακά προβλήματα. Επομένως ένα συμβατικό πρόγραμμα για παιδιά με μαθησιακή δυσκολία (στο οποίο ο δάσκαλος επικεντρώνεται στην ακαδημαϊκή ενίσχυση των μαθητών και προϋποθέτει ότι όλα θα είναι εντάξει και συμπεριφορικά) μπορεί να μην είναι κατάλληλο για ένα αυτιστικό παιδί.

□ Τι εμπειρίες έχουν άλλοι γονείς αυτιστικών παιδιών; Μιλήστε με όσο περισσότερους μπορείτε. Θυμηθείτε όμως ότι δεν υπάρχουν έτοιμες «συνταγές» καθολικής χρήσεως και απόλυτης αποτελεσματικότητας. Το παιδί σας (και κάθε αυτιστικό παιδί) είναι μια μοναδική περίπτωση.

□ Ενημερωθήκατε για τη σχετική με την ειδική αγωγή νομοθεσία; Είναι λογικό να γνωρίζετε τα δικαιώματά σας καθώς και αυτά του παιδιού σας προτού έλθετε σε επαφή με κάποια σχολική δομή.