

2016



ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΚΟ  
ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ  
ΙΔΡΥΜΑ  
ΤΕΙ ΗΠΕΙΡΟΥ

## ***Τμήμα Λογοθεραπείας***

### ***Πτυχιακή εργασία***

***Θέμα: Πολυπαραγοντική προσέγγιση αναπτυξιακών δ/χων σε επίπεδο διάγνωσης: Μελέτη περίπτωσης παιδιού ηλικίας 4 ετών με διαταραχή αυτιστικού φάσματος.***

***Ανδρέας Λίκαϊ ( Αριθμός μητρώου:14801)***

***Επιβλέπουσα καθηγήτρια: Ζακοπούλου Βικτώρια***

### **Ευχαριστίες**

*Αρχικά θα ήθελα να ευχαριστήσω την τριμελή επιτροπή για την υπομονή και τον χρόνο που θα διαθέσει για την πτυχιακή μου εργασία. Έπειτα θα ήθελα να ευχαριστήσω την καθηγήτριά μου Ζακοπούλου Βικτώρια για την βοήθεια την υπομονή και την επιμονή που έδειξε. Κλείνοντας θα ήθελα να πω ένα μεγάλο ευχαριστώ στους γονείς μου και τα φιλικά μου πρόσωπα για την υπομονή και την πολύτιμη βοήθεια που δέχτηκα κατά την ακαδημαϊκή μου εκπαίδευση.*

### ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Περιεχόμενα.....	3
------------------	---

Περίληψη.....	4
Κεφάλαιο 1	
1.1 Εισαγωγή.....	5
1.2 Ιστορική αναδρομή.....	6
1.3 Ορισμός.....	7
1.4 Επιδημιολογία και παράγοντες κινδύνου .....	9
Κεφάλαιο 2	
2.1 Κλινικές πτυχές.....	12-15
2.2 Διάγνωση.....	19
2.3 Θεραπείες.....	24
2.4 Όργανα για τον αυτισμό.....	28
2.5 Πρόσθετοι έλεγχοι εξετάσεις .....	36
Κεφάλαιο 3	
3.1 Μελέτη περίπτωσης.....	42
3.2 M-CHAT.....	42
3.3 Ιστορικό.....	43
3.4 Κλινική παρατήρηση.....	43
3.5 Ακουόγραμμα.....	44
3.6 EEG.....	44
3.7 MRI.....	45
3.8 Γενετικές εξετάσεις αίματος-χρωμοσωμάτων.....	46
Συμπεράσματα-επίλογος.....	49
Παραρτήματα .....	50
Βιβλιογραφία.....	77

## **Abstract**

This paper describes Autism Spectrum Disorder (ASD) including history, diagnostic criteria, analytic way of evaluating ASD ,diagnostic tools suspected causes, prevalence and influences on client factors. A hypothetical case study is presented to give readers an illustration of what someone with ASD might look like and how can a speech pathologist evaluate him. This paper is not all inclusive of the role of speech therapy in the treatment of Autism Spectrum Disorder, but gives an illustrative example.

**Keywords: Autism, epidemiology ,risk factors, neuroscience, eeg, mri, DSM -5, neuroanatomy, differential diagnosis, multifactorial diagnosis, treatment, speech pathology.**

## **Περίληψη**

Η παρούσα εργασία πραγματεύεται την διαταραχή αυτιστικού φάσματος και περιλαμβάνει την ιστορική αναδρομή, τα διαγνωστικά κριτήρια, αναλυτική μέθοδο διάγνωσης του αυτισμού, διαγνωστικά εργαλεία , πιθανά αίτια, επικρατέστερες ιδέες και την επιρροή του αυτισμού στην σχέση θεραπευτή-πελάτη. Παρουσιάζεται ένα υποθετικό περιστατικό ώστε να δοθεί μια εικόνα για το πώς ένα παιδί με διαταραχή αυτιστικού φάσματος μοιάζει και το πώς μπορεί ένας λογοθεραπευτής να το αξιολογήσει. Η έρευνα αυτή δεν παρουσιάζει όλα τα διαγνωστικά και θεραπευτικά εργαλεία που υπάρχουν σχετικά με την διαταραχή αυτιστικού φάσματος, δίνει όμως μια αναλυτική και πολύπλευρη εικόνα.

**Λέξεις-κλειδιά :Αυτισμός, επιδημιολογία, επικίνδυνοι παράγοντες, νευρολογία, ηλεκτροεγκεφαλογράφημα, μαγνητική τομογραφία, DSM-5, νευροανατομία, διαφοροδιάγνωση, πολυπαραγοντική διάγνωση, θεραπεία, λογοθεραπεία.**

## **1.1 Εισαγωγή**

Οι αναπτυξιακές διαταραχές είναι μια ομάδα ψυχιατρικών καταστάσεων που ξεκινούν κατά την παιδική ηλικία και οι οποίες περιλαμβάνουν σοβαρές βλάβες σε

διάφορους τομείς. Υπάρχουν πολλοί τρόποι χρήσης του όρου αυτού. Η πιο περιορισμένη έννοια χρησιμοποιείται στην κατηγορία “Ειδικές Διαταραχές Ψυχολογικής Ανάπτυξης” στην ICD-10. Οι διαταραχές αυτές περιλαμβάνουν γλωσσικές, μαθησιακές, κινητικές δυσκολίες και διαταραχές του φάσματος του αυτισμού. Σε ευρύτερους ορισμούς συμπεριλαμβάνεται και η Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής - Υπερκινητικότητας (ΔΕΠ-Υ) και ο όρος που χρησιμοποιείται είναι νευροαναπτυξιακές διαταραχές. Άλλοι, εν τούτοις, συγκαταλέγουν επίσης την αντικοινωνική συμπεριφορά και την σχιζοφρένεια που ξεκινά στην παιδική ηλικία και συνεχίζεται δια βίου. Οι δυο τελευταίες παθήσεις ωστόσο, δεν είναι τόσο σταθερές όσο οι υπόλοιπες αναπτυξιακές διαταραχές και δεν υπάρχει η ίδια ένδειξη κοινής γενετικής ευθύνης. (Βικιπαίδεια)

Ο όρος - ομπρέλα “διαταραχές του φάσματος του αυτισμού” (ΔΑΦ) καλύπτει παθήσεις όπως ο αυτισμός, η παιδική αποδιοργανωτική διαταραχή και το σύνδρομο Asperger. Στα βασικά συμπτώματα περιλαμβάνεται ένα ποικίλο μείγμα μειωμένης ικανότητας για αμοιβαία κοινωνικο-επικοινωνιακή αλληλεπίδραση και ένα αυστηρό, στερεοτυπικό, επαναλαμβανόμενο ρεπερτόριο ενδιαφερόντων και δραστηριοτήτων. Τα άτομα με διαταραχές του φάσματος του αυτισμού, μπορεί να έχουν μειωμένη γενική διανοητική ικανότητα. Επί του παρόντος, σύμφωνα με τη Διεθνή Στατιστική Ταξινόμηση Νοσημάτων και Συναφών Προβλημάτων Υγείας (Δέκατη αναθεώρηση), οι καταστάσεις αυτές ανήκουν στην κατηγορία των διάχυτων αναπτυξιακών διαταραχών, μέσα στην ευρύτερη κατηγορία των ψυχικών διαταραχών και διαταραχών συμπεριφοράς.

Οι νευροαναπτυξιακές δυσκολίες στην επικοινωνία, στην κοινωνική αλληλεπίδραση και οι ασυνήθιστοι τρόποι αντίληψης και επεξεργασίας πληροφοριών, ενδέχεται να εμποδίσουν σημαντικά την καθημερινή λειτουργία των ανθρώπων με ΔΑΦ και να παρακωλύσουν τα εκπαιδευτικά και κοινωνικά τους επιτεύγματα. Ενώ κάποια άτομα με ΔΑΦ και άλλες αναπτυξιακές διαταραχές έχουν υψηλό βαθμό ικανοτήτων, οι οποίες θα μπορούσαν δυνητικά να οδηγήσουν σε έναν ανεξάρτητο και παραγωγικό τρόπο ζωής, με υποστήριξη σε ορισμένα επίπεδα, άλλοι επηρεάζονται σε πολύ μεγάλο βαθμό από αυτές τις καταστάσεις και χρειάζονται ισόβια φροντίδα και υποστήριξη. Γενά, Α. (2002).

Η παρούσα εργασία πραγματεύεται την ταξινόμηση, την επιδημιολογία, την αιτιολογία, την κλινική εικόνα, την εκτίμηση, την πρόγνωση και τη θεραπεία της διαταραχής αυτιστικού φάσματος.

## 1.2 ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ

Ο Eugen Bleuler (1857 - 1939), Ελβετός ψυχίατρος, επινόησε τους όρους σχιζοφρένεια και αυτισμός. Εξήγη το δεύτερο όρο από την Ελληνική λέξη “αυτός” (που σημαίνει “εαυτός), για να περιγράψει την “αποχώρηση” των ασθενών με σχιζοφρένεια από την πραγματικότητα, σε ένα δικό τους, φανταστικό κόσμο, στην προσπάθειά τους να αντιμετωπίσουν ανυπόφορες γι’ αυτούς αντιλήψεις και εμπειρίες, προερχόμενες από το εξωτερικό περιβάλλον τους (Kuhn, 2004). Η χρήση του όρου αυτισμός με την τρέχουσα σημασία του, ξεκίνησε 30 χρόνια αργότερα, όταν ο Αυστριακός παιδίατρος Hans Asperger υιοθέτησε την ορολογία του Bleuler σχετικά με τους αυτιστικούς ψυχοπαθείς στο λόγο που εκφώνησε στο Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο της Βιέννης (Asperger, 1938). Παράλληλα, το 1944 ο Asperger δημοσίευσε τη δεύτερη διαδκτορική διατριβή του (πρώτη μετεγγραφή το 1943) (Asperger, 1944). Σε αυτήν περιέγραψε μια ομάδα παιδιών και εφήβων που παρουσίαζαν ελλειμματική επικοινωνιακή ικανότητα και κοινωνικές δεξιότητες, καθώς και μια αυστηρή, επαναλαμβανόμενη ακολουθία συμπεριφορών.

Την ίδια περίοδο, το 1943, αν και μίλια μακριά λόγω του Δευτέρου Παγκοσμίου Πολέμου, και προφανώς αγνοώντας ο ένας τη δουλειά του άλλου, ο Leo Kanner περιέγραψε στο Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Hopkins στις Η.Π.Α., 11 παιδιά με συμπεριφορά που έμοιαζε καταπληκτικά με αυτή των παιδιών που είχαν περιγραφεί από τον Asperger στην κλασσική του πραγματεία “Αυτιστικές διαταραχές της συναισθηματικής επαφής” (Kanner, 1943). Τα περισσότερα από τα χαρακτηριστικά που περιγράφει ο Kanner, όπως “αυτιστική επιφυλακτικότητα” και “επιμονή στην ομοιότητα” αποτελούν ακόμη μέρος των κριτηρίων για τη διάγνωση του αυτισμού σε σύγχρονες ταξινομήσεις. Τα παιδιά που περιέγραψε ο Asperger διέφεραν από αυτά του Kanner στο ότι δεν παρουσίαζαν σημαντικές δυσκολίες στην αντιληπτική και γλωσσική ανάπτυξη.

Η πραγματεία του Asperger, που εκδόθηκε στη Γερμανία, ήταν ευρέως άγνωστη έως ότου η Uta Frith τη μετέφρασε στα Αγγλικά (Asperger, 1944), πράγμα το οποίο

την έκανε διαθέσιμη στο ευρύ κοινό. Οι ιδέες αυτές διαδόθηκαν περαιτέρω από τη Lorna Wing (Wing, 1997) στο Ηνωμένο Βασίλειο. Ως εκ τούτου, υπήρξε μια σταδιακή αναγνώριση του γεγονότος ότι ο αυτισμός αποτελεί ένα φάσμα που απαρτίζεται από ήπια μέχρι πολύ σοβαρά συμπτώματα και ότι η διαταραχή του Asperger είναι μέρος αυτού του φάσματος.

Ήταν ατυχές το γεγονός ότι η αρχική σημασία του όρου του Bleuler και η θεωρητική του σχέση με τη σχιζοφρένεια, συνδυαστικά με τις ψυχαναλυτικές θεωρίες που κυριαρχούσαν στα μέσα του 20ού αιώνα, συγχώνευαν τις ΔΑΦ με τις ψυχωτικές διαταραχές, κατατάσσοντάς τις στην κατηγορία της παιδικής σχιζοφρένειας. Η φαινομενική “αποχώρηση” των ασθενών με ΔΑΦ παρερμηνευόταν ως ο ίδιος μηχανισμός που εμφανίζεται στη σχιζοφρένεια. Μια αμυντική υποχώρηση απέναντι σε ανυπόφορες εξωτερικές καταστάσεις, σαν αποτέλεσμα μιας παθογενούς οικογένειας (όπως ήταν τότε ευρέως αντιληπτό). Δυστυχώς, κάποιες από αυτές τις απαξιωμένες ιδέες διατηρούνται από κάποιους ακόμη και σήμερα. Η αναφορική σημασία των ΔΑΦ σχέση με άλλες παθήσεις συνεχίζει να είναι υποτιμημένη από κυβερνήσεις και διεθνείς οργανισμούς. Στην Αφρική, για παράδειγμα, κλινικές εργασίες πάνω στις ΔΑΦ ξεκίνησαν τρεις δεκαετίες μετά τη δημοσίευση των εργασιών του Kanner και του Asperger (Lotter, 1978, Bakare & Munir, 2011).

### 1.3 ΟΡΙΣΜΟΣ

Η ICD-10 (Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας, 1990) κατατάσσει τον αυτισμό στις διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές. Πρόκειται για μια ομάδα παθήσεων που χαρακτηρίζονται από ποιοτικές ανωμαλίες στην αμοιβαία κοινωνική αλληλεπίδραση, ιδιοσυγκρασιακά μοτίβα επικοινωνίας και ένα αυστηρό, στερεοτυπικό, επαναλαμβανόμενο ρεπερτόριο ενδιαφερόντων και δραστηριοτήτων. Οι ποιοτικές αυτές ανωμαλίες είναι χαρακτηριστικό της λειτουργίας του παθόντος σε όλες τις περιστάσεις. Το DSM IV (Διαγνωστικό και Στατιστικό Εγχειρίδιο των Ψυχικών Διαταραχών, 4η έκδοση) (Αμερικανική Ψυχιατρική Ένωση, 2000), χρησιμοποιεί επίσης τον όρο διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές, παρόλο που η υποπαράγραφός του είναι διαφορετική στις δυο ταξινομήσεις. Και οι δυο χρησιμοποιούν μια λίστα συμπεριφορών και ορίζουν κάποια κριτήρια, τα οποία εγγυώνται τη διάγνωση και αναθεωρούνται τακτικά έτσι ώστε να ενσωματώνουν πληροφορίες που προκύπτουν

από νέες έρευνες. Στην ουσία και οι δυο υπόκεινται σε λεπτομερή αναθεώρηση στην παρούσα φάση. Το DSM-5 αναμένεται να δημοσιευθεί το 2013 και η ICD-11 το 2015. Σημαντικές αλλαγές αναμένονται στο DSM-5, ενώ για την ICD-11 δε φαίνεται να σχεδιάζονται μεγάλες τροποποιήσεις.

Οι αλλαγές που έχουν προταθεί για το DSM-5 έχουν δημιουργήσει διαφωνίες στον επιστημονικό κόσμο αλλά και στην κοινή γνώμη. Το DSM-5 προτείνει να εξαλειφθεί ο διαχωρισμός που υπάρχει στο DSM-IV μεταξύ του αυτισμού, τη διαταραχή του Rett, τη διαταραχή του Asperger, της παιδικής αποδιοργανωτικής διαταραχής και των διάχυτων αναπτυξιακών διαταραχών που δεν προσδιορίζονται με κάποιον άλλο τρόπο. Σύμφωνα με την πρόταση του DSM-5, θα υπάρχει μια μεμονωμένη κατηγορία ΔΑΦ με τα ακόλουθα χαρακτηριστικά:

- Επίμονη έλλειψη στην κοινωνική επικοινωνία και αλληλεπίδραση, μέσα σε περιβάλλοντα που δεν συνυπολογίζονται στις γενικές αναπτυξιακές καθυστερήσεις
- Αυστηρά, επαναλαμβανόμενα μοτίβα συμπεριφοράς, ενδιαφερόντων ή δραστηριοτήτων
- Παρουσία της διαταραχής από την πρώιμη παιδική ηλικία (αλλά πιθανότητα να μην εκδηλωθεί έντονα μέχρι τη στιγμή που οι κοινωνικές απαιτήσεις υπερβούν τις περιορισμένες ικανότητες του παιδιού) και
- Περιορισμός και δυσκολίες στις καθημερινές λειτουργίες

Με αυτόν τον τρόπο, το DSM-5 θα εξαλείψει τη διάγνωση του συνδρόμου του Asperger, ενώ παράλληλα θα διαμορφώσει την έννοια του “φάσματος” που υιοθετήθηκε από τη Lorna Wing, η οποία έχοντας υπόψη το σύνδρομο Asperger, προήγαγε μια υποκατηγορία ενός ενοποιημένου οικοδομήματος για τις Διαταραχές του Φάσματος του Αυτισμού (Wing κ.α., 2011).

Οι κλινικοί ιατροί θα βρουν τα κλασσικά συμπτώματα ομαδοποιημένα σε αυτές τις δυο κατηγορίες (ελλείψεις στην κοινωνική επικοινωνία και αυστηρά, επαναλαμβανόμενα μοτίβα συμπεριφοράς), στα οποία προστίθεται η υπερ- ή υπο-αντιδραστικότητα σε αισθητήριες εισερχόμενες πληροφορίες ή το ασυνήθιστο ενδιαφέρον σε αισθητήριες πτυχές του περιβάλλοντος. Θα υπάρχει επίσης μια συμπληρωματική ταξινόμηση της σοβαρότητας που θα κατηγοριοποιείται σαν “χρήζει υποστήριξης”, “χρήζει ουσιαστικής υποστήριξης” και “χρήζει πολύ σημαντικής υποστήριξης”.

Μια πρόσφατη μελέτη του Frazier κ.α. (2012) υποστηρίζει την εγκυρότητα των προτεινόμενων κριτηρίων. Αναφέρεται αυξημένη εξειδίκευση σε αντιπαράθεση με το DSM-IV και προτείνεται η χρήση ενός μη αυστηρού αλγόριθμου για τη βελτίωση της ταυτοποίησης και τη μείωση του κόστους, έτσι ώστε να μεγιστοποιούνται οι πόροι για τη διαδικασία της παρέμβασης. Ο William κ.α. (2012) εξέτασε την εγκυρότητα του οικοδομήματος και ανέφερε ότι το μοντέλο DSM-5 ήταν ανώτερο του DSM-IV, και η εφαρμογή του στο δείγμα ήταν καλή, σταθερή σε όλες τις ηλικίες και τα γένη.

#### 1.4 ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

Κάποτε υπήρχε η θεωρία ότι ο αυτισμός είναι μια σχετικά σπάνια πάθηση. Πρόσφατες επιδημιολογικά δεδομένα έχουν αλλάξει ριζικά αυτή την αντίληψη. Σύμφωνα με μεγάλες έρευνες στις Ηνωμένες Πολιτείες, το Κέντρο Ελέγχου και Πρόληψης Νοσημάτων (ΚΕΕΛΠΝΟ), εκτιμά την επικράτηση των ΔΑΦ σε 1 στα 88 παιδιά, σε ένα σύνολο φυλετικών, εθνικών και κοινωνικοοικονομικών ομάδων, αν και είναι πέντε φορές πιο συνηθισμένο στα αγόρια (1 στα 54) απ' ό,τι στα κορίτσια (1 στα 252). Στην ιστοσελίδα του ΚΕΕΛΠΝΟ μπορεί κανείς επίσης να βρει στοιχεία από πολλές μελέτες στην Ασία, στην Ευρώπη και στη Βόρεια Αμερική, τα οποία δείχνουν μια μέση επικράτηση των ΔΑΦ της τάξεως του 1% περίπου. Μια πρόσφατη έρευνα στη Νότια Κορέα, κατά την οποία προβλήθηκαν επί της οθόνης παιδιά σε σχολεία, ανέφερε μια επικράτηση της τάξεως του 2,6% (3,7% στα αγόρια και 1,5% στα κορίτσια) (Kim κ.α., 2011). Μια άλλη μελέτη στην Αγγλία εκτίμησε την επικράτηση των ΔΑΦ σε ποσοστό περίπου 1% στους ενήλικες (Brugha κ.α., 2011).

Μολαταύτα, οι επιδημιολογικές μελέτες είναι δύσκολο να συγκριθούν μεταξύ τους. Ποικίλουν όσον αφορά τη σύνθεση των πληθυσμών προς μελέτη, τους μηχανισμούς στρατολόγησης, το μέγεθος του δείγματος, το σχεδιασμό, την ενημέρωση, τα ποσοστά συμμετοχής, τα διαγνωστικά κριτήρια, τα όργανα που χρησιμοποιούνται καθώς και το αν συμπεριλαμβάνουν **κριτήρια δυσκολίας** (Fombonne, 2009). Παρ' όλ' αυτά, με τη χρήση της ίδιας μεθοδολογίας σε περίοδο οκτώ χρόνων, το Δίκτυο Παρακολούθησης Αυτισμού και Αναπτυξιακών Δυσκολιών του ΚΕΕΛΠΝΟ έχει ανακαλύψει ότι υπάρχει αύξηση του ποσοστού των ΔΑΦ στις Ηνωμένες Πολιτείες.

Παρόλο που οι μελέτες δεν αποκλείουν χρονικούς ή εξωτερικούς δημογραφικούς παράγοντες (όπως οι πιθανότητες όταν οι γονείς είναι μεγαλύτεροι σε ηλικία: πρόωρη

γέννηση ή κίνδυνος γέννησης μωρών χαμηλού βάρους, έγκαιρη διάγνωση παιδιών με υψηλότερο δείκτη νοημοσύνης που αυθόρμητα προοδεύουν συν τω χρόνω, κάτι το οποίο πριν από χρόνια δε θα είχε διαγνωστεί έγκαιρα ή η καταμέτρηση των μεγαλύτερων παιδιών που λαμβάνουν ειδική υποστήριξη), οι ειδικοί στον τομέα αυτό εξηγούν αυτή την άνοδο της επικράτησης με καλύτερη ενημέρωση και βελτίωση στην αναγνώριση και στον εντοπισμό της διαταραχής. Αυτό μπορεί να εξηγήσει γιατί η επικράτηση των ΔΑΦ αναφέρεται να είναι χαμηλότερη στην Κίνα (6,4 στους 10.000) (Li κ.α., 2011). Αν και έχουν γίνει πολλές έρευνες πάνω στις ΔΑΦ στην Ευρώπη και στη Βόρεια Αμερική, δεν υπάρχει ούτε μια σχετική επιδημιολογική μελέτη στην Υποσαχάρια Αφρική (Bakare & Munir, 2011), ενώ έχει αναφερθεί μια αξιοσημείωτη αύξηση της παρουσίας ΔΑΦ σε παιδιά στην Ουγκάντα (Gillberg κ.α., 1995) και σε παιδιά Σομαλών γυναικών που ζουστη Σουηδία (Barnevick-Olsson κ.α., 2008).

## **ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ ΚΑΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΚΙΝΔΥΝΟΥ**

Στις Η.Π.Α., τη δεκαετία του '50 και στις αρχές της δεκαετίας του '60, ο κόσμος θεωρούσε ότι ο αυτισμός οφειλόταν στην ελαττωματική ανατροφή παιδιών που βιώνουν την απόρριψη από ψυχρούς γονείς, ώστε το παιδί δεν έχει άλλη εναλλακτική από το να αναζητήσει παρηγοριά στην απομόνωση, όπως ισχυρίστηκε κάποτε ο Bruno Bettelheim. Στο βιβλίο του “Το Κενό Φρούριο: Βρεφικός αυτισμός και η Γέννηση του Εαυτού” συνέκρινε τον αυτισμό με την κατάσταση του να είναι κάποιος φυλακισμένος σε ένα στρατόπεδο συγκέντρωσης (κάτι που είχε βιώσει και ο ίδιος στη Γερμανία κατά τη διάρκεια του Δευτέρου Παγκοσμίου Πολέμου) (Finn, 1997). Το 1964, ο Bernard Rimland άνοιξε το δρόμο για την έννοια του αυτισμού όπως νοείται σήμερα, εισάγοντας την αντίληψη ότι επρόκειτο για μια διαταραχή της ανάπτυξης του εγκεφάλου, με το σπερματικό του βιβλίο “Βρεφικός Αυτισμός: Το Σύνδρομο και οι Συνέπειές του για τη Νευρωνική Θεωρία της Συμπεριφοράς” (Rimland, 1964).

## **Γενετικοί παράγοντες**

Ενδείξεις για τη σημασία των γενετικών παραγόντων στην αιτιολογία του

αυτισμού προέρχονται από πολυάριθμες πηγές, συμπεριλαμβανομένων και μελετών σε δίδυμα και οικογένειες (Muhle κ.α., 2004). Για παράδειγμα ο αυτισμός, 50 στις 200 των περιπτώσεων εμφανίζεται συχνότερα σε αδέρφια με αυτιστικούς προγόνους απ' όσο στο γενικότερο πληθυσμό. Ανάμεσα στους συγγενείς αυτιστικών προγόνων που δεν έχουν αυτισμό, υπάρχει επίσης μια αυξημένη παρουσία ηπιότερων μορφών αναπτυξιακών δυσκολιών σχετικών με την επικοινωνία και τις κοινωνικές δεξιότητες. Τα ποσοστά αντιστοιχίας για τον αυτισμό κυμαίνονται από 36% έως 96% σε μονοζυγωτικούς διδύμους, αλλά μόνο από 0% έως 27% σε διζυγωτικούς διδύμους (Shaddock & Shaddock, 2008).

Αν και η κληρονομικότητα του αυτισμού έχει εκτιμηθεί ότι φτάνει το 90% (Freitag, 2007), οι γενετικοί παράγοντες είναι ετερογενείς, περίπλοκοι και ως επί το πλείστον αμυδρά κατανοητοί. Οι ακριβείς μηχανισμοί ερευνώνται μέσω διαλογής ολόκληρου γονιδιώματος, κυτταρογενετικής και αξιολόγησης των υποψηφίων γονιδίων (Muhle κ.α., 2004). Σε μελέτες υποψηφίων γονιδίων, υπάρχουν αναπαρηγμένα ευρήματα αυξημένου κινδύνου για αυτισμό που συσχετίζονται με παραλλαγές σε μονά γονίδια στα χρωμοσώματα 2, 3, 4, 6, 7, 10, 15, 17 και 22 (Freitag κ.α., 2010). Κυτταρογενετικές μελέτες έχουν ενοχοποιήσει ανωμαλίες στη χρωμοσωματική περιοχή 15q 11-q 13 σε άτομα με αυτισμό (Muhle κ.α., 2004, Smalley, 1991). Μελέτες σύνδεσης ολόκληρου γονιδιώματος έχουν υποδείξει ελαφρές επιδράσεις στον κίνδυνο αυτισμού με γενετικές παραλλαγές στις περιοχές 5p14.1 και 5p15 (Ma κ.α., 2009, Weiss κ.α., 2009). Ακόμη, αναπαρηγμένες παραλλαγές αντιγεγραμμένων αριθμών που έχουν βρεθεί σε μελέτες σύνδεσης ολόκληρου γονιδιώματος να είναι πιο κοινοί σε άτομα με αυτισμό απ' ό,τι σε **ελέγχους**, τοποθετούνται στις χρωμοσωματικές περιοχές 1q21, 2p16.3, 3p25-26, 7q36.2, 15q11-13, 16p11.2 και 22q11.2 (Freitag κ.α., 2010). Οι μελλοντικές κατευθύνσεις για τη γενετική έρευνα του αυτισμού βρίσκονται στην ταυτοποίηση συγκεκριμένων αλληλεπιδράσεων σε γονιδιακά περιβάλλοντα.

## **Ευρήματα Νευροανατομίας και Νευροαπεικόνισης**

Τα ευρήματα στη Νευροανατομία και στη Νευροαπεικόνιση, αν και δεν είναι διαγνωστικά, έχουν αποκαλύψει με σταθερό ρυθμό αυξημένη εγκεφαλική ένταση η

οποία επηρεάζει τόσο τη φαιά όσο και τη λευκή ουσία καθώς και διογκωμένες κοιλίες. Τα ευρήματα της Νευροαπεικόνισης περιλαμβάνουν επίσης ανωμαλίες στη χημεία του εγκεφάλου, στη σύνθεση της σεροτονίνης και στην ηλεκτροφυσιολογία του εγκεφάλου (Courchesne κ.α., 2004, Hazlet κ.α., 2005, Lainhart, 2006).

Το “φάσμα” του αυτισμού είναι πλέον κατανοητό ως νευροαναπτυξιακό, πράγμα που σημαίνει ότι υπάρχουν διαφορές στο πρότυπο της ανάπτυξης του εγκεφάλου. Για παράδειγμα, πρόωρη υπερανάπτυξη του εγκεφάλου έχει καταγραφεί στα δυο πρώτα χρόνια της ζωής (Courchesne κ.α., 2001) και στη μετέπειτα ανάπτυξη, υπάρχουν ξεκάθαρες διαφορές στη λειτουργία και τη δομή του “κυκλώματος ενσυναίσθησης” του εγκεφάλου (αμυγδαλή, μεσοκοιλιακός προμετωπιαίος φλοιός, κροταφοβρεγματική διασταύρωση, **εγκεφαλικός φλοιός**, πρόσθιο προσαγωγίου και άλλες συγγενείς περιοχές του εγκεφάλου) (Lombardo κ.α., 2011). Υπάρχουν επίσης διαφορές στη συνδεσιμότητα ανάμεσα στη λειτουργία του μετωπιαίου και του βρεγματικού λοβού που θεωρείται ότι σχετίζονται με το γνωστικό στυλ. Συγκεκριμένα μια υπερβολική προσκόλληση στην επεξεργασία λεπτομερειών και μια σχετική μειωμένη αφοσίωση στην επεξεργασία της ουσίας ή της ολιστικής πληροφορίας (Belmonte κ.α., 2004).

### **Περιβαλλοντικοί παράγοντες**

Ένας αριθμός περιβαλλοντικών παραγόντων θεωρείται, ιδιαίτερα στο διαδίκτυο, ότι παίζει ρόλο στην αιτιολογία των ΔΑΦ. Στους παράγοντες αυτούς περιλαμβάνεται ο υδράργυρος, το κάδμιο, το νικέλιο, η τριχλωροαιθυλένιο και το βινυλοχλωρίδιο (Kinney κ.α., 2010). Πρέπει να σημειωθεί ότι η προηγουμένως προταθείσα σύνδεση μεταξύ των εμβολίων MMR (ιλαράς, ερυθράς, παρωτίτιδας) και των διαταραχών του φάσματος αυτισμού (Wakefield κ.α., 1998) έχει απομυθοποιηθεί από διεθνείς οργανώσεις που συμπεριελάμβαναν το ΚΕΕΛΠΝΟ, το Ινστιτούτο Ιατρικής της Εθνικής Ακαδημίας Επιστημών των Η.Π.Α., την Εθνική Υπηρεσία Υγείας του Ηνωμένου Βασιλείου και τη Βιβλιοθήκη **Cohrane**. Το άρθρο του Wakefield κ.α. (1988) που δημοσιεύθηκε στο Λανσσετ και πρότεινε τη σύνδεση μεταξύ των εμβολίων MMR και του αυτισμού έχει διακηρυχθεί από τότε ως μη έγκυρο και έχει επισήμως αποσυρθεί (Goodlee κ.α., 2011).

Συσχετίσεις μεταξύ διαφόρων περιβαλλοντικών παραγόντων που συμβάλλουν

στην έλλειψη βιταμίνης D και στον κίνδυνο αυτισμού έχουν επίσης προταθεί (Grant & Soles, 2009). Για το παραπάνω απαιτείται περαιτέρω μελέτη.

### **Παράγοντες κινδύνου**

Η κατευθυντήρια γραμμή της NICE (2011) “Αυτισμός: Αναγνώριση, Παραπομπή και Διάγνωση του Αυτιστικού Φάσματος σε Παιδιά και Νέους”, ενώ τονίζει τις χαμηλής ποιότητας ενδείξεις που έχουν βρεθεί, καταγράφει τους παράγοντες κινδύνου για ΔΑΦ που είναι κλινικά και στατιστικά σημαντικοί, όπως:

- Αδελφός με αυτισμό
- Αδελφός με κάποια άλλη ΔΑΦ
- Οικογενειακό ιστορικό ψυχώσεων τύπου σχιζοφρένειας
- Οικογενειακό ιστορικό συναισθηματικής διαταραχής
- Οικογενειακό ιστορικό άλλης ψυχικής διαταραχής ή διαταραχής συμπεριφοράς
- Ηλικία μητέρας μεγαλύτερη των 40 ετών
- Ηλικία πατέρα μεταξύ 40 και 49 ετών (ΔΑΦ)
- Ηλικία πατέρα μεγαλύτερη των 40 ετών (αυτισμός)
- Βάρος κατά τη γέννηση μικρότερο των 2.500γραμ.
- Πρόωρη γέννηση (κάτω των 35 εβδομάδων)
- Εισαγωγή σε μονάδα εντατικής θεραπείας νεογνών
- Παρουσία γενετικών ανωμαλιών
- Ανδρικό φύλο
- Επαπειλούμενη αποβολή στο διάστημα πριν τις 20 εβδομάδες
- Κατοικία σε μεγάλη πόλη - πρωτεύουσα
- Κατοικία σε προάστιο μεγάλης πόλης – πρωτεύουσας

Σε σχέση με τις ιατρικές παθήσεις που συνδέονται με τις ΔΑΦ, έχοντας την ίδια επιφύλαξη χαμηλής ποιότητας των αποδείξεων, η κατευθυντήρια γραμμή της NICE καταγράφει την επικράτηση των ΔΑΦ σε αρκετές ιατρικές παθήσεις (επικράτηση ΔΑΦ μέσα στην παρένθεση):

- Διανοητική αναπηρία (8%-27,9%)
- Εύθραυστο σύνδρομο X (24%-60%)

- Οξώδης σκλήρυνση (36%-79%)
- Νεογνική εγκεφαλοπάθεια/ επιληπτική εγκεφαλοπάθεια/ βρεφικοί σπασμοί (4%-14%)
  - Εγκεφαλική παράλυση (15%)
  - Σύνδρομο Down (6%-15%)
  - Μυική δυστροφία (3%-37%)
  - Νευροϊνωμάτωση (4%-8%)

Νεογνικές σωματικές ασθένειες, όπως λοιμώξεις και σηψαιμία μετά από εγκεφαλίτιδα, έχει τεκμηριωθεί ότι προηγούνται της επίθεσης των συμπτωμάτων ΔΑΦ, ειδικά στην Υποσαχάρια Αφρική. Αυτοάνοσοι παράγοντες έχουν επίσης υποδειχθεί ως πιθανοί αιτιολογικοί παράγοντες στις ΔΑΦ. Αυτό το αποτέλεσμα, αποδείχθηκε εν τέλει, από αντιδράσεις μεταξύ μητρικών αντισωμάτων και εμβρύου (Bakare & Munir, 2011). Συνοψίζοντας, αν και η κληρονομικότητα του αυτισμού έχει εκτιμηθεί ως εξαιρετικά υψηλή, οι προκλήσεις που αντιμετωπίστηκαν κατά την κατανόηση της αιτιολογίας του αυτισμού βρίσκονται στην παρατήρηση ότι οι γενετικοί παράγοντες είναι ετερογενείς, περίπλοκοι και η αλληλεπίδραση μεταξύ γονιδίων και περιβάλλοντος είναι αμυδρά κατανοητή. Σε εξέλιξη βρίσκονται φιλόδοξες ατομικές και οικογενείς μελέτες γεωγραφικού μήκους που υπόσχονται να μας δώσουν χρήσιμες πληροφορίες σχετικά με το θέμα.

Οι μελλοντικές κατευθύνσεις για γενετική έρευνα πάνω στον αυτισμό βρίσκονται στην ταυτοποίηση συγκεκριμένων αλληλεπιδράσεων σε γονιδιακά περιβάλλοντα. Η έρευνα πρέπει να ξεπεράσει την πρόκληση της διευκρίνησης των ρόλων της γενετικής ετερογένειας, των επιγενετικών μηχανισμών και των περιβαλλοντικών τροποποιητών. Υπάρχει η ελπίδα ότι η τεχνολογικές εξελίξεις σε συνδυασμό με τις μελέτες γεωγραφικού μήκους, θα βοηθήσει στο άμεσο μέλλον στην κατανόηση των αιτιολογικών περιπλοκών αυτών των διαταραχών και θα προωθήσει συγκεκριμένους τρόπους για την θεραπεία και πρόληψή τους.

Καμπανάρου Μ. (2007)

## **2.1 ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΠΤΥΧΕΣ**

### **Ποιοτικές ανεπάρκειες στην κοινωνική αλληλεπίδραση**

Από τις τρεις κύριες κατηγορίες συμπτωμάτων που καθορίζουν την αυτιστική διαταραχή, η ανεπάρκεια στην κοινωνική αλληλεπίδραση είναι το βασικότερο.

Περιλαμβάνει δυσκολίες σε μη λεκτικές συμπεριφορές που χρησιμοποιούνται για να ρυθμίσουν τις κοινωνικές αλληλεπιδράσεις, αποτυχία στην ανάπτυξη ισότιμων σχέσεων, κατάλληλων για την εξέλιξη της ανάπτυξης του παιδιού και έλλειψη αυθόρμητης αναζήτησης για κοινές απολαύσεις, κοινά ενδιαφέροντα ή επιτεύγματα με άλλους ανθρώπους (π.χ. έλλειψη του να εμφανίζει, να μεταφέρει ή να δείχνει αντικείμενα για να τραβήξει την προσοχή). Τα παιδιά με ανεπάρκειες σε αυτούς τους τομείς, έχουν έλλειψη κοινωνικής ή συναισθηματικής αλληλοπάθειας. Το να ανταποκρίνεται κάποιος στην κοινή προσοχή και να προκαλεί την κοινή προσοχή είναι πολύ σημαντικό στην κοινωνική εκμάθηση και συσχετίζεται με τη γλώσσα και τη γνωστική ανάπτυξη. Η ανεπάρκεια στην κοινή προσοχή είναι ένα πολύ σημαντικό πρώιμο σύμπτωμα που μπορεί να παρουσιαστεί ακόμη και σε πολύ νεαρά παιδιά με αυτισμό. Έρευνα πάνω στη θεωρία του νου έχει δείξει ότι η ικανότητα των παιδιών να μιμούνται τους γύρω τους πηγάζει από την κατανόηση της οπτικής των άλλων. Η θεωρία του νου επιτρέπει στον καθένα να πάρει μια ιδέα της ψυχικής κατάστασης των άλλων και, σε κάποιο βαθμό να προβλέψει τις πράξεις τους. Αυτό σχετίζεται επίσης με την ικανότητα να κατανοήσει κανείς την εξαπάτηση και τα συναισθήματα των άλλων ανθρώπων (ενσυναίσθηση). Κατά τη θεωρία του νου, οι ανεπάρκειες επηρεάζουν αρνητικά το παιχνίδι της προσποίησης, την ενσυναίσθηση, το να μοιράζεται κανείς, την κοινωνική και συναισθηματική αλληλοπάθεια και τη δημιουργία ισότιμων σχέσεων. Οι ανεπάρκειες αυτές απαντώνται σε όλα τα άτομα με ΔΑΦ ανεξαρτήτως ηλικίας και νοημοσύνης, όταν χρησιμοποιούνται τεστ κατάλληλα για τη νοητική ηλικία (Baron-Cohen, 2009). Παρ'όλ'αυτά οι ελλείψεις αυτές της θεωρίας του νου δεν εμφανίζονται αποκλειστικά στις ΔΑΦ, αλλά μπορεί να απαντηθούν στη σχιζοφρένεια και σε κάποιες διαταραχές προσωπικότητας. Μια ακόμη περίπτωση είναι η παρακινητική υπερεκλεκτικότητα: παιδιά με ΔΑΦ παρουσιάζουν υπερβολικά επιλεκτική προσοχή. Αυτό επίσης δεν συναντάται μόνο στις ΔΑΦ αλλά μπορεί να παρουσιαστεί σε παιδιά με νοητικές αναπηρίες.

Η παρακινητική υπερεκλεκτικότητα μπορεί να οφείλεται σε περιορισμένη προσοχή ή σε προτίμηση στη μη σφαιρική, τοπική πληροφορία. Η δεύτερη περίπτωση έχει περιγραφεί ως “θεωρία αδύναμης κεντρικής συνοχής” (Harpe & Frith, 2006). Η αιτιολογία της προτίμησης επιτρέπει στα άτομα με ΔΑΦ να έχουν ανώτερες δυνατότητες στην επεξεργασία τοπικών πληροφοριών. Η θεωρία της ενισχυμένης αντιληπτικής λειτουργίας (Motttron κ.α., 2006), υποθέτει ότι τα άτομα με

ΔΑΦ έχουν προκατειλημμένη αντίληψη, που είναι περισσότερο τοπικά προσανατολισμένη. Η λεπτομερής αντίληψη ενισχύεται και η αντίληψη της κίνησης ελαττώνεται. Οι Baron-Cohen και συνεργάτες (2009) διαφωνούν για το αν η αισθητήρια υπερευαισθησία οδηγεί σε έντονη προσοχή στη λεπτομέρεια και η “υπερσυστηματοποίηση” οδηγεί σε μια αναγνώριση με βάση το πρότυπο του νόμου, η οποία μπορεί να παράγει ταλέντο. Τα παιδιά με ΔΑΦ χρησιμοποιούν μη λεκτικές συμπεριφορές, όπως οπτική επαφή, χειρονομίες, στάση του σώματος και εκφράσεις προσώπου λιγότερο συχνά απ’ ό,τι τα φυσιολογικά αναπτυσσόμενα παιδιά. Μια από τις σημαντικότερες ανακαλύψεις των πρόσφατων ετών ήταν η παρατήρηση ότι τα δίχρονα με αυτισμό αποτυγχάνουν να προσανατολιστούν προς τη βιολογική κίνηση - ανθρώπινα σώματα σε κίνηση (Klin κ.α., 2009) - και προτιμούν να μην κοιτούν στα μάτια τους ενήλικες όταν τα πλησιάζουν (Jones κ.α., 2008). Τα παιδιά με ΔΑΦ εμφανίζουν πολλές άτυπες συμπεριφορές, πιθανώς εξαιτίας της αισθητήριας υπερευαισθησίας, που μπορεί να γίνει ορατή σε λεπτομέρειες που έχουν να κάνουν με την όραση, την ακοή, την αφή και μπορεί να είναι συγκεκριμένη σε ορισμένα ερεθίσματα (Baron-Cohen κ.α., 2009). Η οπτική υπερευαισθησία μπορεί να οδηγήσει σε πλευρική όραση - έντονο κοίταγμα σε αντικείμενα με τις κόρες στην άκρη των ματιών (Motttron κ.α., 2006). Η πλευρική όραση έχει ερμηνευτεί ως μια προσπάθεια περιορισμού της υπέρμετρης πληροφορίας ή συγκέντρωσης στην άριστη πληροφορία. Υπερευαισθησίες που αφορούν την ακοή και την αφή μπορεί να είναι πολύ αγχωτικές. Από την άλλη, η αισθητήρια υπερευαισθησία μπορεί να οδηγήσει σε εξαιρετική παρατήρηση στη λεπτομέρεια.

Ακόμη και άτομα με υψηλή λειτουργικότητα που πάσχουν από ΔΑΦ μπορεί να έχουν προβλήματα σε ισότιμες σχέσεις. Ενώ κάποιοι ασθενείς δεν παρουσιάζουν κανένα ενδιαφέρον ως προς το να δημιουργήσουν ισάξιες σχέσεις, άλλοι ενδέχεται να έχουν δυσκολίες στο να παίξουν σε διαφορετικές πλευρές ενός παιχνιδιού (π.χ. στο κρυφτό). Κάποια παιδιά με ΔΑΦ μπορεί να αναζητούν ισότιμες σχέσεις, αλλά να έχουν πρόβλημα στο να ερμηνεύσουν τις πράξεις των άλλων και να δράσουν κατάλληλα. Πολλοί ασθενείς με ΔΑΦ δεν έχουν επίγνωση της φύσης των κοινωνικών σχέσεων, ιδιαίτερα σε ό,τι έχει να κάνει με το ρόλο που εκείνοι καλούνται να παίξουν σε αυτές. Πολλά άτομα με ΔΑΦ μπορεί να μην καταφέρουν να αναπτύξουν την ενσυναίσθηση. Όλες αυτές οι δυσκολίες οδηγούν σε ανεπάρκειες στις κοινωνικές σχέσεις. Καμπανάρου Μ. (2007)

## Ποιοτικές ανεπάρκειες στην επικοινωνία

Αυτός ο βασικός τομέας συμπτωμάτων περιλαμβάνει καθυστέρηση ή παντελή έλλειψη ανάπτυξης στην ομιλία, κάτι το οποίο δε συνοδεύεται από **προσπάθειες αποζημίωσης**: Σημαντική δυσκολία στην ικανότητα έναρξης ή διατήρησης μιας συζήτησης, στερεοτυπική, επαναλαμβανόμενη ή ιδιοσυγκρασιακή γλώσσα και έλλειψη διαφόρων αυθόρμητων μιμητικών παιχνιδιών ή παιχνιδιών προσποίησης. Καθυστερήσεις στη γλώσσα, έλλειψη γλώσσας και ιδιορρυθμίες στην ομιλία, είναι κοινά συμπτώματα στις ΔΑΦ και συχνά αποτελούν την κύρια ανησυχία των γονέων.

Η σημαντική διάκριση έγκειται στις **προσπάθειες αποζημίωσης**: Τα παιδιά με άλλες αναπτυξιακές και αισθητήριες αναπηρίες συνήθως χρησιμοποιούν μη λεκτικά μέσα - όπως χειρονομίες - για την επικοινωνία. Στα παιδιά με ομιλία, η λειτουργική και κοινωνική αμεσότητα του λόγου είναι πολύ σημαντική. Η επανάληψη των λέξεων κάποιου άλλου προσώπου, η ηχολαλία, είναι συχνή στις ΔΑΦ. Το εύρος, η ένταση και ο τονισμός του λόγου μπορεί να είναι αφύσικα υψηλά, χαμηλά, γρήγορα, αργά, σπασμωδικά, μονότονα κλπ. Τα άτομα με ΔΑΦ ενδέχεται να επινοήσουν δικές τους λέξεις ή φράσεις και η γλώσσα μπορεί να είναι επαναλαμβανόμενη, μπορεί να επαναλαμβάνουν την ίδια φράση ακόμη και όταν είναι αταίριαστη στην περίπτωση. Ακόμη και τα άτομα με ΔΑΦ που έχουν υψηλή λειτουργική ικανότητα μπορεί να έχουν πρόβλημα στο να ξεκινήσουν ή να διατηρήσουν μια συζήτηση. Αυτό περιλαμβάνει έλλειψη ψιλοκουβέντας, μη παροχή αρκετών πληροφοριών, μη αναζήτηση για πληροφορίες και μη στήριξη στα σχόλια των άλλων για την πορεία της συζήτησης. Όταν συνδυάζεται με αυστηρή γκάμα ενδιαφερόντων, η συζήτηση με άτομα με ΔΑΦ μπορεί να είναι πολύ δύσκολο να διατηρηθεί.

Το παιχνίδι μπορεί να είναι λειτουργικό ή εφευρετικό. Το λειτουργικό παιχνίδι συμβαίνει όταν τα παιχνίδια χρησιμοποιούνται με τον τρόπο για τον οποίο είναι προορισμένα να χρησιμοποιούνται. Για παράδειγμα η χρήση ενός παιχνιδιού-πιρουνιού ως πιρούνι ή η πίεση κουμπιών ενός παιχνιδιού αιτίας-αποτελέσματος. Προβλήματα στα προσποιητά και μιμητικά παιχνίδια εμφανίζονται σε πολλά παιδιά με ΔΑΦ. Τα παιδιά που αναπτύσσονται φυσιολογικά παίζουν με πολλά υλικά με ευέλικτο και δημιουργικό τρόπο. Για παράδειγμα, σε ένα τυπικό παιχνίδι προσποίησης τα παιδιά χρησιμοποιούν μια μαριονέτα ως στρατηγό και ένα ξύλινο αντικείμενο ως το όχημα του εχθρού (εφευρετικό παιχνίδι). Όλα μπορούν να

χρησιμοποιηθούν με εφευρετικό τρόπο.

Επαναλαμβανόμενα, αυστηρά, στερεοτυπικά μοτίβα συμπεριφοράς, δραστηριοτήτων και ενδιαφερόντων

Σύμφωνα με το DSM-IV, αυτή η τρίτη κατηγορία συμπτωμάτων περιλαμβάνει απασχόληση με στερεοτυπικά και αυστηρά μοτίβα, άκαμπτη προσκόλληση σε τακτικές ρουτίνες, στερεοτυπικές και επαναλαμβανόμενες κινητικές ιδιορρυθμίες και επίμονη ενασχόληση με τμήματα αντικειμένων. Θεωρείται ότι αυτή η κατηγορία είναι πολύ ευρεία και περιέχει τουλάχιστον δυο στερεότυπα συμπεριφοράς: α) επαναλαμβανόμενες αισθητήριες κινητικές συμπεριφορές (χαμηλότερης τάξης) και επιμονή στην ομοιότητα - και πιθανώς περιορισμένα ενδιαφέροντα - (υψηλότερη τάξη). Οι επαναλαμβανόμενες αισθητήριες κινητικές συμπεριφορές συναντώνται πιο συχνά σε μικρότερα παιδιά και συνδέονται με χαμηλότερου επιπέδου μη λεκτική νοημοσύνη. Πολλά άτομα δείχνουν έντονο ενδιαφέρον σε κάποια θέματα: διαβάζουν εκτενώς για γι' αυτά, συλλέγουν αντικείμενα που σχετίζονται με αυτά, μπορεί να μιλούν για αυτά για ώρες και μπορεί να εξελιχθούν ως νέοι ενήλικες συμμετέχοντας σε ομάδες ή συλλόγους αφιερωμένους σε αυτά τα ενδιαφέροντα. Η διαφορά ανάμεσα σε αυτές τις φυσιολογικές συμπεριφορές και αυτές των ατόμων με ΔΑΦ μπορεί να εξηγηθεί με όρους στενότητας συγκέντρωσης, ανελαστικότητας, εμμονής και έλλειψης κοινωνικής ποιότητας. Τα άτομα με ΔΑΦ μπορεί να συγκεντρωθούν σε ένα συγκεκριμένο μέρος ενός αντικειμένου του ενδιαφέροντός τους: για παράδειγμα, μόνο τον αριθμό των δοντιών των δεινοσαύρων. Μπορεί να έχουν πρόβλημα στην αλλαγή θέματος ακόμη κι όταν οι άλλοι ξεκάθαρα δεν ενδιαφέρονται για το θέμα συζήτησης. Συνεχίζουν να επικεντρώνονται στο θέμα όταν υποτίθεται ότι πρέπει να επιτελέσουν κάποια καθήκοντα και αισθάνονται θλίψη ή ακόμη και ταραχή όταν τους διακόπτουν. Μπορεί να δείχνουν μειωμένο ενδιαφέρον στο να μοιραστούν το χόμπυ τους με κοινωνικούς τρόπους, όπως το να συμμετέχουν σε κάποιο σύλλογο.

Η άκαμπτη προσκόλληση σε συγκεκριμένες, μη λειτουργικές ρουτίνες ή τελετουργίες είναι επίσης ένα τυπικό σύμπτωμα ΔΑΦ. Δυσκολίες με μικρές αλλαγές στην προσωπική ρουτίνα και αντίσταση ακόμη και σε μικρές αλλαγές στο περιβάλλον μπορεί να προκαλέσουν σημαντικά προβλήματα στην καθημερινή ζωή των ασθενών και της οικογένειάς τους.

Οι στερεοτυπικές και επαναλαμβανόμενες κινητικές ιδιορρυθμίες και η επίμονη

ενασχόληση με τμήματα αντικειμένων μπορεί να είναι περισσότερο έντονη σε μικρότερα παιδιά και άτομα με νοητική αναπηρία. Αυτές περιλαμβάνουν τινάγματα των χεριών και των δακτύλων, ιδιομορφίες, λίκνισμα, περπάτημα με τα δάκτυλα, όσφρηση και γλείψιμο μη φαγώσιμων αντικειμένων, στρηφογύρισμα και ασυνήθιστο ατενές βλέμμα κ.α. Η επίμονη ενασχόληση με μέρη των αντικειμένων μπορεί να περιλαμβάνει για παράδειγμα το γύρισμα τροχών, το τρεμόπαιγμα των ματιών μιας κούκλας κ.α. Οι στερεοτυπικές συμπεριφορές μπορεί να παρατηρηθούν σε πολλές άλλες παθήσεις όπως η διαταραχή του Tourette, το σύνδρομο του εύθραυστου X, η διαταραχή του Rett, η ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή, η κώφωση, η τύφλωση, η σχιζοφρένεια και πολλές άλλες νοητικές αναπηρίες πέραν του ΔΑΦ. Είναι φανερό ότι αυτό που διακρίνει τις ΔΑΦ είναι η συχνότητα και όχι το μοτίβο - το οποίο σχετίζεται με το αναπτυξιακό επίπεδο (Bodfish κ.α., 2000).

## 2.2 ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Συνομολογείται ευρέως ότι από τη στιγμή που θα υπάρξει η υποψία παρουσίας ΔΑΦ, το παιδί πρέπει να παραπεμφθεί για διεπιστημονική αξιολόγηση στην οποία όλα τα μέλη της ομάδας θα πρέπει να είναι εκπαιδευμένα ως προς τις ΔΑΦ και ένα μέλος τουλάχιστον να είναι εκπαιδευμένο στην αξιολόγηση και διάγνωση ΔΑΦ με τη χρήση τυποποιημένων εργαλείων. Συνιστάται επίσης, σε ιδανική περίπτωση, το παιδί να εξεταστεί σε πολλά διαφορετικά περιβάλλοντα, δομημένα και μη. Πρέπει να αναγνωριστεί εν τούτοις, ότι παγκοσμίως, η μεγάλη πλειοψηφία των υπηρεσιών ψυχικής υγείας δε διαθέτουν τα σύγχρονα όργανα που χρησιμοποιούνται σε εξειδικευμένες κλινικές στις εύρωστες οικονομικά χώρες, όπως το Πρόγραμμα Παρατήρησης της Διάγνωσης Αυτισμού, τη Διαγνωστική Συνέντευξη για Αυτισμό, τη Διαγνωστική Συνέντευξη για Κοινωνικές και Επικοινωνιακές Διαταραχές ή την Αναπτυξιακή, Διαστατική και Διαγνωστική Συνέντευξη. Τονίζεται λοιπόν η ανάγκη για πληροφόρηση, εκπαίδευση και ανάπτυξη πολυ-πολιτισμικών, πολυ-γλωσσικών, οικονομικών, ρεαλιστικών, εύχρηστων οργάνων.

Η κατευθυντήρια γραμμή της NICE είναι πλήρως διαθέσιμη και λαμβάνει υπ' όψη όλες τις πτυχές της ιδιαίτερης διαγνωστικής εκτίμησης των ΔΑΦ, παρέχει συστάσεις σχετικά με τα βασικά στοιχεία τους, τα ειδικά διαγνωστικά εργαλεία για τον αυτισμό και τον καλύτερο τρόπο για να γνωστοποιηθεί στους γονείς μια διάγνωση αυτισμού

για το παιδί τους. Με λίγα λόγια, η κατευθυντήρια γραμμή της NICE επαναλαμβάνει ό,τι έχει τεκμηριωθεί σε άλλες κατευθυντήριες γραμμές συμπεριλαμβανομένης και μιας λεπτομερούς έρευνας πάνω σε συγκεκριμένες ανησυχίες της οικογένειας και των δασκάλων των ασθενών: ιατρικό ιστορικό, ζωή στο σπίτι, εκπαίδευση και κοινωνική φροντίδα και ιστορία και παρατήρηση με επίκεντρο τα στοιχεία ανάπτυξης και συμπεριφοράς που προσδιορίζονται στην ICD-10 και το DSM-IV. Αυτές οι βασικές πληροφορίες είναι συνήθως αρκετές για να προσδιορίσουν μια διάγνωση αυτισμού όταν η διάγνωση είναι ευθεία. Πέρα από τη διάγνωση ΔΑΦ, μια διαγνωστική εκτίμηση θα έπρεπε επίσης να περιλαμβάνει ένα προφίλ δύναμης, αναγκών, προσόντων και δυσκολιών. Τα εργαλεία που χρειάζονται για αυτό το σκοπό εξαρτώνται από την ηλικία του ασθενούς και το αναπτυξιακό του επίπεδο, αλλά θα πρέπει να συντελούν στην ταυτοποίηση των παρακάτω:

- Νοητική ικανότητα και τρόπος μάθησης
- Ακαδημαϊκά προσόντα
- Ομιλική γλωσσική και επικοινωνιακή ικανότητα
- Κομψές και μη κινητικές ικανότητες
- Ικανότητα προσαρμοστικότητας (συμπεριλαμβανομένης και της αυτοβοήθειας)
- Προσόντα κοινωνικοποίησης
- Ψυχική και συναισθηματική υγεία, αυτοεκτίμηση, φυσική υγεία και διατροφή
- Αισθητήριες υπερ- και υποευαισθησίες
- Συμπεριφορά ικανή να επηρεάσει τη συμμετοχή σε εμεπιρίες της ζωής, μελλοντική υποστήριξη και διαχείριση.

## **Σωματική εξέταση**

Μια περιεκτική σωματική εξέταση είναι επίσης απαραίτητο να γίνει. Τα ευρήματα από τη σωματική εξέταση μπορούν να φανούν χρήσιμα στον εντοπισμό συνυπαρχουσών παθήσεων ή συμπτωμάτων διαταραχών που ίσως να παίζουν ένα αιτιολογικό ρόλο ή να εντείνουν την υποψία μιας ΔΑΦ. Μεγάλη προσοχή πρέπει να

δωθεί στην αναγνώριση στιγμάτων του δέρματος οφειλόμενων σε νευροϊνωμάτωση και οζώδη σκλήρυνση, καθώς επίσης και εκ γενετής ανωμαλίες και δυσμορφικά χαρακτηριστικά όπως μικρο- και μακροκεφαλία. Η εξέταση πρέπει επίσης να αναζητήσει σημάδια σωματικών τραυμάτων, όπως αυτοτραυματισμού και κακοποίησης.

Κάκουρος Ε. , Μανιαδάκη Κ

### **Διαφορική διάγνωση**

Η διαταραχή του αυτισμού, όταν εμφανίζεται στην πλήρη τυπική μορφή της, δεν είναι δύσκολο να αναγνωριστεί από έναν πεπειραμένο επαγγελματία. Παρ' όλ' αυτά, οι κλινικοί ιατροί θα πρέπει να αποκλείσουν ιατρικές, γενετικές, νευρολογικές ή αισθητήριες δυσλειτουργίες ή διαταραχές. Η κατάσταση διαφέρει για κλινικές εικόνες που δεν αντιστοιχούν στην παραδοσιακή περιγραφή της διαταραχής, οι οποίες συναντώνται όλο και πιο συχνά εξαιτίας της διεύρυνσης του οικοδομήματος σχετικά με το αυτιστικό φάσμα και αυτό μπορεί να οδηγήσει σε διαγνωστικές διαφωνίες.

Κάκουρος Ε. , Μανιαδάκη Κ

### **Βρέφη και νήπια**

Η διαφορική διάγνωση σε αυτές τις ηλικίες θα πρέπει να αποκλείει διαταραχές που παρεμβαίνουν στη φυσιολογική ανάπτυξη της γλωσσικής και κοινωνικής ικανότητας:

- Το παιδί μπορεί να έχει χάσει την ακοή του αν φαίνεται να σταματά τη βρεφική φλυαρία, αν εμφανίζει ελλιπή χρήση της φωνής του ή αδιαφορεί για τα ακουστικά ερεθίσματα. Μια εξέταση ρουτίνας σε πολύ μικρά παιδιά που δεν αναμένεται να συνεργαστούν, περιλαμβάνει ακουστικές εκπομπές και ακοομετρία αντίστασης. Αν τα αποτελέσματα είναι φυσιολογικά, δεν υπάρχει λόγος για περαιτέρω εξετάσεις. Αν είναι μη φυσιολογικά, το εξωτερικό αυτί πρέπει να εξεταστεί και πρέπει να επαναληφθούν και τα δυο τεστ μέσα σε δυο με τρεις μήνες. Αν τα αποτελέσματα είναι ακόμη μη φυσιολογικά, πρέπει να μελετηθούν τα ακουστικά προκλητά δυναμικά. Κάκουρος Ε. , Μανιαδάκη Κ

### **Σοβαρή ψυχοκοινωνική στέρηση**

Είναι ευρέως γνωστό ότι μια σοβαρή συναισθηματική στέρηση κατά την παιδική ηλικία οδηγεί σε σοβαρά ψυχολογικά προβλήματα όπως ψευδοακουστικές κλινικές εικόνες (Rutter κ.α., 1999). Τα τύπου-αυτισμού συμπτώματα σε αυτές τις περιπτώσεις συνίστανται συνήθως σε συγγενή αδιαφορία προς το περιβάλλον, καθυστέρηση στην επικοινωνία, αυστηρά καθορισμένα ενδιαφέροντα και επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές. Σε αντίθεση με τον αυτισμό, η κοινωνική αλληλοπάθεια δεν είναι πλήρως αφύσικη - αν και η δημιουργία δεσμών μπορεί να επηρεαστεί - και οι ελλείψεις μπορούν να αντιστραφούν ταχέως στην πλειονότητα των περιπτώσεων αν βελτιωθεί το περιβάλλον.

- Διανοητική αναπηρία (προηγουμένως γνωστή ως νοητική υστέρηση. Συνήθως πρόκειται για μια διάγνωση που είναι δύσκολο να εξαιρεθεί στα πρώτα χρόνια της ζωής επειδή η εκτίμηση της αντιληπτικής λειτουργίας είναι πιο δύσκολη. (βλ. Κεφάλαιο Γ.1). Κάποια συμπτώματα (π.χ. δυσμορφία προσώπου, μικροκεφαλία) μπορεί να υποδηλώνουν την ύπαρξη γενετικών και νευρολογικών προβλημάτων που είναι γνωστά για την πρόκληση διανοητικής αναπηρίας. Έχει επίσης καταγραφεί ότι η σοβαρότητα της διανοητικής αναπηρίας συσχετίζεται θετικά με ελλείψεις στην κοινωνική αλληλεπίδραση (Wing & Gould, 1979). Επομένως, η απόδοση των ελαττωμάτων στην κοινωνικοποίηση και την επικοινωνία, των αυτοτραυματισμών ή των στερεοτυπικών συμπεριφορών στον αυτισμό ή στην διανοητική αναπηρία μπορεί να αποτελέσει πρόκληση. Αυτό μπορεί να λυθεί προσωρινά αν υπάρχει ένδειξη μη φυσιολογικής ανάπτυξης σε επίπεδο κοινωνικών, επικοινωνιακών δεξιοτήτων και ικανοτήτων εφευρετικότητας, ασύμφωνων με το γενικότερο επίπεδο νοημοσύνης (πολύ δύσκολο να διευκρινιστεί όταν η νοητική ηλικία είναι κάτω των 18 μηνών). Εδώ αξίζει να σημειώσουμε ότι η σύνδεση αυτισμού και διανοητικής αναπηρίας είναι πολύ κοινή και ότι πολλές αιτίες διανοητικής αναπηρίας, όπως χρωμοσωματικές ανωμαλίες, εμφανίζονται επίσης με αυτιστικά συμπτώματα (π.χ. σύνδρομο εύθραυστου Χ, σύνδρομο Prader-Willi).

### **Μεγαλύτερα παιδιά**

Η διαφορική διάγνωση σε τυπικές αυτιστικές εικόνες είναι ευκολότερη σε

μεγαλύτερα σε ηλικία παιδιά, αλλά μπορεί να είναι δύσκολη σε περιπτώσεις μέσα στον ευρύτερο φαινότυπο: περιπτώσεις στην “περιφέρεια” του φάσματος, ιδιαίτερα σε έντονα λειτουργικά παιδιά ή περιπτώσεις με μερική διαταραχή. Ένα ακριβές ιατρικό ιστορικό, που καθορίζει την εμφάνιση των συμπτωμάτων πριν και μετά την ηλικία των τριών ετών, αποτελεί συχνά ένα σημαντικό δείκτη. Οι κλινικοί ιατροί θα πρέπει να λάβουν υπ’οψη και την παιδική σχιζοφρένεια (βλ. κεφάλαιο Η.5). Η πιθανή σύγχυση μεταξύ αυτής της σπάνιας νόσου και των ΔΑΦ μπορεί να προκύψει από την παρουσία φτωχής έκφρασης συναισθημάτων και αρνητισμού. Εν τούτοις, οι παραισθήσεις και αυταπάτες είναι ιδιαίτερες στη σχιζοφρένεια. Επιπλέον, τα περισσότερα παιδιά με πρώιμη εμφάνιση σχιζοφρένειας δεν παρουσιάζουν γλωσσικές καθυστερήσεις ή ανωμαλίες, ούτε τις κοινωνικές ελλείψεις που παρουσιάζονται σταθερά στις ΔΑΦ.

Άλλες ψυχιατρικές καταστάσεις που πρέπει να εξαιρεθούν είναι η διαταραχή έλλειψης προσοχής και υπερκινητικότητας, κυρίως επειδή μπορεί να συνυπάρχει με τις ΔΑΦ και η ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή, εξαιτίας των τελετουργιών και των συγκεκριμένων ενδιαφερόντων, αλλά η διαφορική διάγνωση μπορεί να γίνει με βάση το ιστορικό και τη σφαιρική κλινική εικόνα. Έχει ενδιαφέρον να παρατηρήσουμε ότι κάποιοι συγγραφείς αναφέρονται σε μια διαταραχή που δεν περιλαμβάνεται στις τρέχουσες ταξινομήσεις: την πολλαπλή συμπλεγματική αναπτυξιακή διαταραχή (Towbin κ.α., 1993), η οποία συνίσταται σε δυσκολία καθορισμού συναισθηματικής κατάστασης, πρωτόγονες ανησυχίες, ελλειμματική κοινωνική αλληλοπάθεια και διαταραχές της σκέψης, αλλά δεν ανταποκρίνεται στα κριτήρια της ύπαρξης ΔΑΦ.

[www.autismhellas.gr](http://www.autismhellas.gr)

### **2.3 ΘΕΡΑΠΕΙΕΣ**

Η θεραπεία των ΔΑΦ εξαρτάται από παράγοντες που καθιστούν την περιγραφή της “θεραπείας” ανεπαρκή. Διαφορές στην ηλικία, βαθμός αναπηρίας, συννοσηρές διαταραχές, οικογενειακή και κοινωνική κατάσταση, επίπεδο πόρων και ανάπτυξης της κοινότητας, πρόνοια της εκπαίδευσης (ή έλλειψη αυτής), βοήθεια στην υγεία και

την ευημερία, ευκαιρίες για προστατευμένη απασχόληση και αποδοχή του ατόμου στη ζωή της κοινότητας κατά την ενήλικη ζωή του, είναι πολύ σημαντικοί παράγοντες που κάνουν τη διαφορά. Αν υπάρχουν δυο λέξεις που θα υπογράμμιζαν το τι θα μπορούσε να γίνει για τις ΔΑΦ, αυτές οι δυο περιπτώσεις θα ήταν “το να προσοποποιείται” και “το να μελετάται σε συγκεκριμένο πλαίσιο”.

[www.autismhellas.gr](http://www.autismhellas.gr)

Αν και αυτές οι ιδέες της κοινής γνώμης γίνονται αποδεκτές, υπάρχει μια τάση να αναζητάται “θεραπεία” για ΔΑΦ, σαν να υπήρχε μια μοναδική αιτία, ένας μοναδικός μηχανισμός και μια και μόνη κατάσταση που σηματοδοτεί το σύνδρομο, η οποία αν μπορούσε να ταυτοποιηθεί θα οδηγούσε σε θεραπεία για όλες τις ΔΑΦ. Το διαδίκτυο επιτρέπει σε οικογένειες και επαγγελματίες να μάθουν για πολλές “θεραπείες” - κάποιες βασιζόμενες στην τωρινή πληροφόρηση ενώ άλλες στηριζόμενες καθαρά σε προλήψεις ή λανθασμένες πεποιθήσεις - ώστε πολλοί άνθρωποι αισθάνονται μπερδεμένοι ως προς το τι να κάνουν. Το χειρότερο στοιχείο είναι ότι οι οικογένειες (και οι επαγγελματίες) νιώθουν ότι υπάρχει κάτι άλλο που θα έπρεπε να κάνουν και μην κάνοντάς το, δεν παρέχουν την καλύτερη θεραπεία για το άτομο με ΔΑΦ. Με το ίδιο σκεπτικό, υπάρχει πολύ συχνά αμέλεια για τοπικούς περιορισμούς και δυνατότητες. Έτσι, τα προγράμματα που έχουν αναπτυχθεί με τα χρόνια σε εύρωστες χώρες, αντιγράφονται και εφαρμόζονται σε εντελώς διαφορετικές περιοχές του κόσμου, χωρίς να λαμβάνονται υπ’ όψη οι τοπικές περιστάσεις, ευκαιρίες και η σκοπιμότητα της μελλοντικής συντήρησης.

[www.autismhellas.gr](http://www.autismhellas.gr)

Ενώ δεν υπάρχει θεραπεία για τις ΔΑΦ, υπάρχουν ισχυρές ενδείξεις ότι κατάλληλες, μακροχρόνιες εκπαιδευτικές προσεγγίσεις, υποστήριξη για οικογένειες και επαγγελματίες και πρόνοια για υψηλής ποιότητας κοινοτικές υπηρεσίες μπορούν να βελτιώσουν σημαντικά τις ζωές των ατόμων με ΔΑΦ και των οικογενειών τους. Υπάρχουν σύγχρονες κατευθυντήριες γραμμές πρακτικής σε πολλές χώρες όπως η Ισπανία και το Ηνωμένο Βασίλειο, που έχουν αξιολογήσει τις διαθέσιμες αποδείξεις μιας μεγάλης ποικιλίας θεραπειών κατάλληλων για ΔΑΦ. Η Αγγλικές υπηρεσίες Εκπαίδευσης, Δεξιοτήτων και Υγείας παρέχουν επίσης κατευθυντήριες γραμμές για την εκπαίδευση μαθητών με ΔΑΦ. Πολλά έχουν γίνει γνωστά σχετικά με τις πρακτικές που στηρίζονται σε αποδείξεις και αυτές που δεν αποδεικνύονται και

σχετικά με το ποια προγράμματα κάνουν πραγματικά τη διαφορά στις ζωές ατόμων με ΔΑΦ. Δυστυχώς, αυτές οι γνώσεις δεν έχουν ακόμη ενσωματωθεί στις κλινικές πρακτικές ανά τον κόσμο, ούτε σε πιο ανεπτυγμένες κοινωνίες. Υπάρχει λοιπόν ένα κενό ανάμεσα στη γνώση και την ευκαιρία. Είναι φανερό ότι πολύ λίγοι άνθρωποι με ΔΑΦ λαμβάνουν σύγχρονης μορφής υποστήριξη.

Πρόσφατες κριτικές των αποδείξεων καταλήγουν στο συμπέρασμα ότι σχετικά λίγες θεραπείες ανταποκρίνονται στα απαραίτητα κριτήρια όταν εκτιμάται η αξία των παρεμβάσεων. Παρ' όλ' αυτά, οι αποδείξεις βελτιώνονται με αυξανόμενο αριθμό καλώς διεξαγόμενων μελετών. Οι τυχαιοποιημένες ελεγχόμενες μελέτες επίσης αυξάνονται. Ακόμη όμως κι όταν η έκβαση είναι θετική, το μεγαλύτερο μέρος της έρευνας επικεντρώνεται ακόμα σε ιδιαίτερα βραχυπρόθεσμους στόχους και σε περιορισμένο αριθμό μετρήσεις της έκβασης. Γίνεται κάποια προσπάθεια να απαντηθούν ερωτήσεις όπως το αν η θεραπεία επιτυγχάνει τη μεγιστοποίηση των μακροπρόθεσμων δυνατοτήτων των ατόμων που εμπλέκονται ή αν στ' αλήθεια βελτιώνει την ποιότητα ζωής τους. Τέτοια θέματα μπορεί να απαιτούν διαφόρων τύπων στρατηγικές έρευνας όπως ελέγχους και κριτικές, συστηματική ανάλυση των προβλημάτων και μετρήσεις ικανοποίησης. Είναι επίσης αποφασιστικής σημασίας η συλλογή των απόψεων ατόμων που τα ίδια βιώνουν ΔΑΦ.

Μέχρι σήμερα, τα προγράμματα που περιλαμβάνουν παρεμβάσεις που βασίζονται στη συμπεριφορά, αυτά που είναι σχεδιασμένα να βελτιώνουν την αλληλεπίδραση γονέα-παιδιού και εκείνα που δίνουν έμφαση στην ανάπτυξη κοινωνικών και επικοινωνιακών δεξιοτήτων, φαίνονται να έχουν ισχυρότερες υποστηρικτικές αποδείξεις, τουλάχιστον βραχυπρόθεσμα. Όπως ισχυρίζεται ο όμιλος Αυτισμός Ευρώπη, υπάρχουν πολλά ακόμα στοιχεία που είναι ουσιαστικά όσον αφορά τη βελτίωση των μακροπρόθεσμων συμπερασμάτων:

- Εκπαίδευση, όσο το δυνατόν νωρίτερα, με ιδιαίτερη προσοχή στην κοινωνική, επικοινωνιακή, ακαδημαϊκή και συμπεριφορική ανάπτυξη, που παρέχεται στο λιγότερο δυνατό περιοριστικό περιβάλλον, από προσωπικό που γνωρίζει και κατανοεί τόσο τον αυτισμό όσο και τον ίδιο το μαθητή.
- Προσβάσιμη κοινοτική υποστήριξη με την έννοια των κατάλληλων, καλώς πληροφορημένων πολυ-υπηρεσιών που θα βοηθήσουν κάθε άτομο να αναγνωρίσει τις δυνατότητές του και τους μακροχρόνιους στόχους του (είτε έχουν επιλεγεί από τα ίδια τα άτομα είτε από τους ανθρώπους που τους ξέρουν, τους αγαπούν και τους

εκπροσωούν νομικά).

- Πρόσβαση σε όλο το εύρος των ψυχολογικών και κλινικών θεραπειών (κατάλληλα προσαρμοσμένων έτσι ώστε να ανταποκρίνονται στις ανάγκες των ατόμων με ΔΑΦ) που είναι διαθέσιμες σε όλο τον πληθυσμό.

Σύμφωνα με τον όμιλο Αυτισμός Ευρώπη, οι παρεμβάσεις που υποστηρίζονται περισσότερο από αποδείξεις ως παραδείγματα καλής πρακτικής περιλαμβάνουν τέσσερις αρχές:

- Εξατομίκευση. Δεν υπάρχει ούτε μια θεραπεία που να είναι το ίδιο αποτελεσματική για όλα τα άτομα με ΔΑΦ. Η διαφοροποίηση των εκδηλώσεων αυτού του φάσματος όπως και οι ατομικές δεξιότητες, τα ενδιαφέροντα, το όραμα ζωής και οι περιστάσεις απαιτούν εξατομίκευση.

- Δομή. Αυτό σημαίνει προσαρμογή στο περιβάλλον ώστε να επιτυγχάνεται η συμμετοχή κάθε ατόμου προσφέροντας διαφόρους βαθμούς προβλεψιμότητας και σταθερότητας, αποτελεσματικότερα μέσα επικοινωνίας, καθορισμός σαφών και μακροπρόθεσμων στόχων, ορισμός των τρόπων με τους οποίους αυτοί οι στόχοι μπορούν να επιτευχθούν και έλεγχος των εκβάσεων.

- Ένταση και γενίκευση. Οι παρεμβάσεις που χρησιμοποιούνται δεν πρέπει να είναι σποραδικές ή βραχυπρόθεσμες, αλλά να εφαρμόζονται με συστηματικό τρόπο σε καθημερινή βάση, μέσα σε διάφορα περιβάλλοντα και από όλους όσους ζουν και εργάζονται με το άτομο που πάσχει από αυτισμό. Αυτό θα εξασφαλίσει ότι οι δεξιότητες που απαιτούνται σε πιο δομημένα περιβάλλοντα μπορούν να διατηρηθούν και σε ρεαλιστικές καταστάσεις της ζωής. Οι υπεύθυνοι της εκτέλεσης των παρεμβάσεων πρέπει επίσης να έχουν πρόσβαση σε κατάλληλη υποστήριξη και καθοδήγηση από επαγγελματίες με ειδίκευση στις ΔΑΦ.

- Οικογενειακή συμμετοχή. Κατά τη διάρκεια της παιδικής ηλικίας και πέραν αυτής, οι γονείς πρέπει να θεωρούνται και να αξιολογούνται ως βασικοί συντελεστές οποιασδήποτε παρέμβασης. Η πληροφόρηση, η εκπαίδευση και η υποστήριξη, πάντα μέσα στο γενικό πλαίσιο των οικογενειακών αξιών και κουλτούρας, πρέπει να αποτελούν κοινό παρονομαστή οποιασδήποτε επαγγελματικής παρέμβασης. Άλλες σημαντικές πηγές υποστήριξης, όπως η φύλαξη των νηπίων, η φροντίδα ανάπαυλας, τα μικρά διαλείμματα ή τα φορολογικά προνόμια, θα πρέπει να είναι διαθέσιμες έτσι ώστε να αποφευχθεί η διάκριση που αυτές οι οικογένειες αντιμετωπίζουν ακόμα και

σήμερα. Απαραίτητη είναι και η επαρκής υποστήριξη για κοινωνικές, ιατρικές και εκπαιδευτικές υπηρεσίες, για να εξασφαλιστεί ότι αυτές οι οικογένειες είναι ικανές να απολαύσουν την ίδια ποιότητα ζωής με όλους τους άλλους.

Σε παγκόσμιο επίπεδο, δεδομένου ότι η μεγάλη πλειοψηφία των ανθρώπων με ΔΑΦ δε λαμβάνει εξειδικευμένη θεραπεία - συχνότερα δε δε λαμβάνουν ούτε μια επαρκή γενική θεραπεία - οι ειδικοί στην παιδική ψυχική υγεία θα έπρεπε να αφιερώνουν τις προσπάθειές τους στην ανάπτυξη πόρων στην κοινότητα που εργάζονται και να υποστηρίζουν τις οικογένειες αυτών των παιδιών. Ανεξάρτητα από την ηλικία τους, οι περισσότεροι άνθρωποι με ΔΑΦ ανά τον κόσμο ζουν με τις οικογένειές τους. Αυτές τις οικογένειες είναι που πρέπει κανείς να ρητήσει πώς επιθυμούν να λάβουν υποστήριξη, ποιες είναι οι προτεραιότητές τους, ποια είναι τα όνειρά τους, τι σχέδια έχουν για τη ζωή του παιδιού τους. Το άτομο με ΔΑΦ πρέπει να συμμετέχει στο διάλογο αυτό, άμεσα ή υποβοηθούμενο μέσω διαπροσωπικής υποστήριξης και αυξητικά μέσα επικοινωνίας. Στη μειοψηφία (τουλάχιστον 25%) όπου δεν μπορούν να εκφραστούν καθόλου, πρέπει να υπάρχει αντιπροσώπευση από ανθρώπους που τους γνωρίζουν καλά. Οι οικογένειες είναι τα ουσιώδη δίκτυα υποστήριξης που δεν μπορούν να αντικατασταθούν από κυβερνήσεις. Ο ρόλος τους θα πρέπει να αναγνωρίζεται με ευγνωμοσύνη, με κύριο καθήκον μας τη μεγιστοποίηση των δυνατοτήτων τους με όπως εκείνοι τις αντιλαμβάνονται. Δεν αναφερόμαστε μόνο σε στόχους ως προς την υγεία αλλά επίσης ως προς την αντιμετώπιση της άγνοιας και των διακρίσεων.

## **2.4 ΟΡΓΑΝΑ ΓΙΑ ΤΟΝ ΑΥΤΙΣΜΟ**

Τον Απρίλιο του 2008, η Νέα Ζηλανδία ήταν η πρώτη χώρα στον κόσμο που δημοσίευσε μια κλινική κατευθυντήρια γραμμή για τη διάγνωση και τη διαχείριση των διαταραχών του φάσματος του αυτισμού (ΔΑΦ). Η Κατευθυντήρια Γραμμή της Νέας Ζηλανδίας για τη Διαταραχή του Φάσματος του Αυτισμού εμφανίστηκε στην Ημέρα για την Ενημέρωση σχετικά με τον Αυτισμό, την 1η Απριλίου 2008. Η

γραμμή αυτή παρουσιάζει μια κατανοητή εκτίμηση για τη διάγνωση των ΔΑΦ, που περιλαμβάνει τη χρήση έγκυρων διαγνωστικών οργάνων που προορίζονται για χρήση σε συνδυασμό με εξειδικευμένη κλινική αξιολόγηση.

Τα όργανα που προβάλλονται εδώ για την παρουσία και διάγνωση του αυτισμού επιλέχθηκαν σε μια βάση ώστε να είναι όλα:

- καταχωρημένα ως κατάλληλα στην Κατευθυντήρια Γραμμή της Νέας Ζηλανδίας για τη Διαταραχή του Φάσματος του Αυτισμού (Υπουργείο Υγείας, 2008) και
- καταχωρημένα στις “Παραμέτρους πρακτικής για την αναγνώριση και τη διάγνωση του αυτισμού από την Αμερικανική Ακαδημία της Κοινωνίας Νευρολογίας και Παιδικής Νευρολογίας (Filipek κ.α., 2000) (Εθνικό Γραφείο Ανταλλαγής Κατευθυντηρίων Γραμμών).

Τα όργανα που ανταποκρίνονται σε αυτά τα κριτήρια είναι:

- Διαγνωστική Συνέντευξη Αυτισμού - Αναθεωρημένη (Lord, Rutter & Le Couter, 1994)
- Διαγνωστικό Πρόγραμμα Παρατήρησης Αυτισμού (Lord κ.α., 2000)
- Κλίμακα Βαθμολογίας Παιδικού Αυτισμού (Schopler, Reichler, De Vellis, Daly, 1980)
- Κλίμακα Βαθμολογίας Gilliam για τον Αυτισμό - Δεύτερη Έκδοση (Gilliam, 2005)
- Ερωτηματολόγιο Κοινωνικής Επικοινωνίας (Rutter, Bailey & Lord, 2003)
- Ερωτηματολόγιο Κοινωνικής Αποκριτικότητας (Constantino & Gruber, 2005)
- Αναπτυξιακή, Διαστατική και Διαγνωστική Συνέντευξη (Skuse, Warrington, Bishop, Chowdhury, Lau, Mandy, Place, 2004)
- Διαγνωστική Συνέντευξη για Κοινωνικές και Επικοινωνιακές Διαταραχές (Wing, Leekam, Libby, Gould & Locombe, 2002).

### **Διαγνωστική Συνέντευξη Αυτισμού - Αναθεωρημένη (ΔΣΑ-Α)**

Η Διαγνωστική Συνέντευξη Αυτισμού - Αναθεωρημένη (ΔΣΑ-Α) (Lord κ.α., 1994) είναι μια ημι-δομημένη συνέντευξη σχεδιασμένη να εκτιμά τις τρεις κύριες πτυχές των ΔΑΦ: κοινωνική επικοινωνία και αυστηρά καθορισμένα ενδιαφέροντα και συμπεριφορές. Η ΔΣΑ-Α είναι σχεδιασμένη για άτομα από 18 μηνών και πάνω (Lord κ.α., 1994) και μπορεί να χρησιμοποιηθεί για θεραπευτικό και εκπαιδευτικό σχεδιασμό, ανεξαρτήτως του αν επιτυγχάνεται η διάγνωση ΔΑΦ.

## **Θέματα Διαχείρισης**

Η ΔΣΑ-Α είναι σχεδιασμένη να διαχειρίζεται από κάποιον πεπειραμένο ειδικό και προορίζεται για έναν γονιό ή φροντιστή που έχει πλήρη γνώση του ατόμου προς εξέταση. Η ΔΣΑ-Α αποτελείται από 93 σημειώσεις που καλύπτουν τους τομείς του οικογενειακού υποβάθρου, του αναπτυξιακού ιστορικού, της γλώσσας, της επικοινωνίας, της κοινωνικής ανάπτυξης, των ενδιαφερόντων και της γενικότερης συμπεριφοράς (Le Couteur, Lord, Rutter, 2003). Καθώς η διαδικασία σταθεροποιείται χρειάζεται να ακολουθηθεί προσεκτικά και ο ερωτών καταγράφει και κωδικοποιεί τις απαντήσεις βασιζόμενος στις περιγραφές συμπεριφοράς του φροντιστή. Οι ορισμοί των συμπεριφορών που εκτιμώνται παρέχονται από τη ΔΣΑ-Α, πράγμα το οποίο επιτρέπει ακριβέστερη κωδικοποίηση. Χρησιμοποιείται ένας αλγόριθμος για την κωδικοποίηση των σημειώσεων της συνέντευξης και παρέχονται συνοπτικά αποτελέσματα για τους τέσσερις τομείς που απαιτούνται για τη διάγνωση: αμοιβαία κοινωνική αλληλεπίδραση, επικοινωνία, αυστηρά καθορισμένη και στερεοτυπική συμπεριφορά και ηλικία της παρουσίασης. Μεμονωμένα αποτελέσματα χρησιμοποιούνται στη συνέχεια για να εξακριβωθεί η παρουσία ΔΑΦ. Δεν υπάρχουν ξεχωριστά μεμονωμένα αποτελέσματα για τον αυτισμό και για τις ΔΑΦ (Naglieri & Chambers, 2009).

Η συνέντευξη μπορεί να διαρκέσει από δυο μέχρι τρεις ώρες. Οι συγγραφείς συνηγορούν ως προς την εκπαίδευση και την ιατρική εμπειρία όταν χρησιμοποιείται η ΔΣΑ-Α. Προγράμματα εκπαίδευσης με εγχειρίδια και ασκήσεις διατίθενται για τους εκδότες.

## **Διαγνωστικό Πρόγραμμα Παρατήρησης Αυτισμού**

Το Διαγνωστικό Πρόγραμμα Παρατήρησης Αυτισμού (ΔΠΠΑ) είναι ένας μετρητής παρατήρησης σχεδιασμένος να εκτιμά την αμοιβαία κοινωνική αλληλεπίδραση και επικοινωνία, το παιχνίδι και τη χρήση της φαντασίας (Lord κ.α., 2000). Το ΔΠΠΑ επιχειρεί να θέσει έναν “κοινωνικό κόσμο” στον οποίο οι συμπεριφορές που συνδέονται με τις ΔΑΦ να μπορούν να παρατηρηθούν μέσα από

το παιχνίδι, τα καθήκοντα και τη συζήτηση. Το ΔΠΠΑ αναπτύχθηκε αρχικά για να χρησιμοποιείται σε σύνδεση με την Διαγνωστική Συνέντευξη Αυτισμού (ΔΣΑ). Αυτός ο συνδυασμός οργάνων έχει θεωρηθεί ως το “χρυσό πρότυπο” στην εκτίμηση των ΔΑΦ (Filipek, 2000).

### **Θέματα διαχείρισης**

Μέσα στο ΔΠΠΑ υπάρχουν τέσσερις “μονάδες μέτρησης”, η μία εκ των οποίων διαχειρίζεται σε εξάρτηση με τη λεκτική ικανότητα του ατόμου. Η Μονάδα Μέτρησης 1 χρησιμοποιείται για παιδιά σε προ-λεκτική φάση ή χρησιμοποιούν μονολεκτική γλώσσα. Η Μονάδα Μέτρησης 2 είναι κατάλληλη για άτομα με ικανότητες δημιουργίας φράσεων. Η Μονάδα Μέτρησης 3 χρησιμοποιείται για παιδιά και εφήβους που έχουν λεκτική ευφράδεια. Οι έφηβοι και οι ενήλικες που έχουν λεκτική ευφράδεια εκτιμώνται με τη Μονάδα Μέτρησης 4 (Lord κ.α., 2000, Naglieri & Chambers, 2008). Μια μονάδα μέτρησης παίρνει περίπου μισή ώρα για να ολοκληρωθεί και μπορεί να χρησιμοποιηθούν πάνω από μια μονάδες αν ο εξεταστής κρίνει ότι λιγότερο ή περισσότερο προχωρημένη μονάδα είναι κατάλληλη για την περίπτωση. Το αποτέλεσμα για κάθε αντικείμενο εξέτασης σημειώνεται σε μια κλίμακα τριών βαθμών, ξεκινώντας από μηδενική ένδειξη ανωμαλίας (0), συνεχίζοντας με σαφή ένδειξη (2) και τέλος με τόσο σοβαρές ανωμαλίες που παρεμβαίνουν στην παρατήρηση (3). Υπάρχει σταθεροποιημένη πληροφόρηση για τις διαδικασίες, βαθμολογικές κλίμακες και εστίαση στην ηλικία και παρέχονται λειτουργικά κριτήρια, καθώς επίσης και λεπτομερείς περιγραφές της συμπεριφοράς που ερευνάται (Lord κ.α., 2000).

Ένας χρήστης ΔΠΠΑ είναι απαραίτητο να έχει υψηλό επίπεδο γνώσης και ιατρικής εμπειρίας στις ΔΑΦ καθώς και εμπειρία στο να δουλεύει με παιδιά. Εκπαίδευση πάνω στη χρήση του ΔΠΠΑ είναι επίσης απαραίτητη, επειδή οι συμπεριφορές του εξεταστή πρέπει να είναι σταθερές και χρειάζεται να έχει την ιατρική εμπειρία να κρίνει αν ένα παιδί μπορεί να δεχτεί “πίεση” (Naglieri & Chambers, 2009, Nebel-Schwalm & Matson, 2008). Εάν το ΔΠΠΑ χρησιμοποιείται για ερευνητικούς σκοπούς τότε προσωπική συμμετοχή σε εκπαιδευτικά εργαστήρια απαιτείται. Για περιπτώσεις χρήσης για ιατρικούς σκοπούς υπάρχει διαθέσιμο πακέτο

εκπαιδευτικών DVD.

Το σύστημα ταξινόμησης του ΔΠΠΑ δεν εκχωρεί διάγνωση. Το ΔΠΠΑ διαθέτει εισόδους για μετρήσεις κοινωνικής αλληλεπίδρασης, επικοινωνίας και επικοινωνιακο-κοινωνικής αλληλεπίδρασης: ένα άτομο μπορεί να φτάσει την είσοδο και στις τρεις κλίμακες αλλά να μη λάβει διάγνωση ΔΑΦ, εξαιτίας καθυστερημένης παρουσίας δυσκολιών ή μη παρουσίας προβλημάτων στον τομέα των αυστηρά καθορισμένων συμπεριφορών. Οι συγγραφείς τονίζουν τη σημασία της χρήσης ΔΠΠΑ σε συνδυασμό με ένα αναπτυξιακό ιστορικό, ενισχύοντας τις πληροφορίες από άλλες πηγές και με τη χρήση κλινικής κρίσης (Lord κ.α., 2000).

## **Κλίμακα Βαθμολογίας Παιδικού Αυτισμού**

Η Κλίμακα Βαθμολογίας Παιδικού Αυτισμού (ΚΒΠΑ) είναι ένα όργανο παρατήρησης και αναπτύχθηκε για να ταυτοποιήσει παιδιά με αυτισμό σε σύγκριση με παιδιά με άλλες αναπτυξιακές αναπηρίες και να προσδιορίσει τη σοβαρότητα των συμπτωμάτων (Schopler, Reichler & Rothen Renner). Η ΚΒΠΑ αναπτύχθηκε για παιδιά άνω των δυο ετών. Καθώς δεν προσδιορίζεται ανώτατο όριο ηλικίας, δεν είναι ξεκάθαρο σε ποια ηλικία η ΚΒΠΑ θα ήταν ακατάλληλη.

Τα αντικείμενα για την ΚΒΠΑ αντλήθηκαν από πέντε διαφορετικές θεωρητικές οπτικές του αυτισμού, συμπεριλαμβανομένης και της περιγραφής του Kanner για το σύνδρομο στο DSM-III-R. Εξαιτίας αυτού, η ΚΒΠΑ δεν περιλαμβάνει κάποιες δομές που θεωρούνται σημαντικές στη διάγνωση του αυτισμού (Ozonoff, Goodlin-Jones & Solomon, 2005). Επίσης, η ΚΒΠΑ δεν μπορεί να διαφοροποιήσει ξεκάθαρα ρη διαταραχή Asperger ή τις διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές. Παρ' όλ' αυτά, όπως σημείωσαν ο Rellini κ.α. (2004) η ΚΒΠΑ αναπτύχθηκε πριν από την έννοια ενός αυτιστικού φάσματος.

### **Θέματα διαχείρισης**

Η ΚΒΠΑ αποτελείται από 15 κλίμακες τεσσάρων βαθμών (ή επτά βαθμών αν χρησιμοποιούνται αξίες μισών βαθμών) όπου βαθμολογείται η συμπεριφορά του παιδιού για τη χρονολογική του ηλικία. Συγκεκριμένα περιγραφικά παραδείγματα

παρέχονται για καθεμιά συμπεριφορά προς εξέταση. Τα αποτελέσματα συγκεντρώνονται για να κατηγοριοποιήσουν ένα παιδί σε μια συνέχεια ξεκινώντας από “μη αυτιστικό” σε “ήπια έως μέτρια” έως “σοβαρός αυτισμός” (Prizant). Για τη χρήση ΚΒΠΑ δεν απαιτείται ειδική εκπαίδευση.

Η ΚΒΠΑ σχεδιάστηκε ως ένα εργαλείο διαλογής που απαιτεί ελάχιστη εκπαίδευση και μπορεί να χρησιμοποιηθεί από μια μεγάλη γκάμα επαγγελματιών. Αξίζει να σημειωθεί ότι η ΚΒΠΑ προϋποθέτει ότι ο εκτιμητής έχει γνώση της κατάλληλης χρονολογικής ηλικίας έτσι ώστε αυτή να λειτουργήσει στους τομείς που εξετάζονται (Prizant).

### **Κλίμακα Βαθμολογίας Gilliam για τον Αυτισμό - Δεύτερη Έκδοση**

Η Κλίμακα Βαθμολογίας Gilliam για τον Αυτισμό - Δεύτερη Έκδοση (ΚΒΓΑ-2) αναπτύχθηκε για τη διαλογή και διάγνωση ατόμων με αυτισμό και για τη βοήθεια στον εκπαιδευτικό σχεδιασμό και την έρευνα (Gilliam). Η δεύτερη έκδοση της ΚΒΓΑ παρέχει συγκεκριμένες πληροφορίες πάνω στους διδακτικούς στόχους και έχει αναθεωρημένες υποκλίμακες (Ward-Fairbank). Η ΚΒΓΑ-2 χρησιμοποιείται σε ανθρώπους από τριών έως 22 ετών.

### **Θέματα διαχείρισης**

Η ΚΒΓΑ-2 περιέχει τρεις υποκλίμακες: στερεοτυπικές συμπεριφορές, επικοινωνία και κοινωνική αλληλεπίδραση και βασίζεται στον προσδιορισμό του αυτισμού από το Σύλλογο Αυτισμού Αμερικής και τα διαγνωστικά κριτήρια του DSM-IV-TR. Η ΚΒΓΑ-2 συντελείται με τρεις διαφορετικές τεχνικές: γονεϊκή συνέντευξη, παρατήρηση και τις καίριες ερωτήσεις και ερμηνείες του εκτιμητή. Οι τρεις υποκλίμακες αθροίζονται για να παράσχουν ένα δείκτη αυτισμού. Είναι απαραίτητος ένας δείκτης των υψηλότερων αποτελεσμάτων για την προβληματική συμπεριφορά. Υπάρχει επίσης η πιθανότητα ταξινόμησης αυτισμού (πολύ πιθανό, πιθανό, απίθανο). Αυτές οι κλίμακες είναι κατά τις σχετικές αναφορές ασαφείς (Garro). Η μέτρηση διαρκεί περίπου 10 με 15 λεπτά. Δεν απαιτείται ιδιαίτερη εκπαίδευση.

## **Ερωτηματολόγιο Κοινωνικής Επικοινωνίας**

Το Ερωτηματολόγιο Κοινωνικής Επικοινωνίας (ΕΚΕ) είναι μια κλίμακα βαθμολογίας που αναπτύχθηκε για την εκτίμηση των συμπτωμάτων που σχετίζονται με τις ΔΑΦ (Rutter, Bailey & Lord). Μια παλαιότερη έκδοση ήταν το Ερωτηματολόγιο Προβολής Αυτισμού. Το ΕΚΕ βασίζεται στο DSM-IV και το περιεχόμενο της ADI-R και τα αντικείμενα έχουν πανομοιότυπες λέξεις. Το ΕΚΕ αναπτύχθηκε ως ένα εργαλείο διαλογής για τις ΔΑΦ, όπως και για την έρευνα και την πρόοδο των συμπτωμάτων.

### **Θέματα διαχείρισης**

Σε αντίθεση με μια δομημένη συνέντευξη, το ΕΚΕ περιλαμβάνει μονολεκτικές απαντήσεις ναι/όχι και διαρκεί περίπου 10 λεπτά. Τα πρόχειρα αποτελέσματα προστίθενται τότε σε ένα συνολικό αποτέλεσμα το οποίο ερμηνεύεται με βάση κατάλληλα μεμονωμένα αποτελέσματα. Υπάρχουν δυο μορφές: η ισόβια και η τρέχουσα συμπεριφορά. Η ισόβια μορφή λαμβάνει υπ' όψη το αναπτυξιακό ιστορικό σε αντίθεση με τη μορφή τρέχουσας συμπεριφοράς που αναλύει τις συμπεριφορές κατά τους τελευταίους τρεις μήνες. Η διαχείριση παίρνει περίπου 10 λεπτά. (Rutter.).

## **Κλίμακα Κοινωνικής Αποκριτικότητας**

Η Κλίμακα Κοινωνικής Αποκριτικότητας (ΚΚΑ) αναπτύχθηκε για να ταυτοποιήσει τις ΔΑΦ σε παιδιά και για να προβάλλει και να υποστηρίξει κλινικές διαγνώσεις. Οι τομείς του ερωτηματολογίου είναι η κοινωνική συμπεριφορά, η επικοινωνία και οι επαναληπτικές συμπεριφορές που σχετίζονται με τις ΔΑΦ. Η ΚΚΑ σχεδιάστηκε για παιδιά μεταξύ 4 και 18 ετών και μπορεί να χρησιμοποιηθεί για βοήθεια στη διάγνωση, έρευνα και επίσης για τη μέτρηση της πρόοδου των συμπτωμάτων (Constantino).

### **Θέματα διαχείρισης**

Το ερωτηματολόγιο αποτελείται από 65 αντικείμενα που βαθμολογούνται σε μια κλίμακα από το 1 (μη αληθές) ως το 4 (αληθές). Υπάρχουν φόρμες για συμπλήρωση τόσο για τους γονείς όσο και για τους δασκάλους. Τα αντικείμενα συνενώνονται για το τελικό αποτέλεσμα. Υπάρχουν επίσης πέντε αποτελέσματα θεραπείας σε μια υποκλίμακα που μπορεί να βοηθήσει στο σχεδιασμό της θεραπείας. Η διαχείριση και η εξαγωγή των αποτελεσμάτων μπορεί να ολοκληρωθεί σε περίπου 20 λεπτά (Constantino). Παραδείγματα περιπτώσεων παρέχονται στο εγχειρίδιο για να κατευθύνουν τον τρόπο με τον οποίο το τεστ μπορεί να εφαρμοστεί σε διαφορετικές διαγνωστικές κατηγορίες των ΔΑΦ.

## **Αναπτυξιακή και Διαγνωστική Συνέντευξη**

### **Θέματα διαχείρισης**

Η συνέντευξη αποτελείται από 183 αντικείμενα και καλύπτει τομείς δημογραφικών στοιχείων, οικογένειας, αναπτυξιακού ιστορικού και κινητικών δεξιοτήτων. Υπάρχουν 266 ερωτήσεις που ασχολούνται με τις διαταραχές του αυτιστικού φάσματος και 291 ερωτήσεις σχετικές με την ψυχική κατάσταση που έχει να κάνει με τις διαγνώσεις. Οι ερωτήσεις πρέπει να γίνονται με τον τρόπο που είναι γραμμένες και οι συγγραφείς τις έχουν προσπαθήσει να τις κάνουν να ακούγονται όσο το δυνατόν πιο φυσικές. Είναι πιθανό το ερωτηματολόγιο να συντονευθεί αν πιθανολογείται συγκεκριμένη διάγνωση ή αν κάποιες μονάδες μέτρησης δεν είναι σχετικές (π.χ. λεκτικές ερωτήσεις για μη λεκτικά άτομα) (Skuse κ.α., 2004).

Η πλήρης συνέντευξη διαρκεί 90 λεπτά. Οι συγγραφείς έχουν αναπτύξει ένα “προ συνέντευξης πακέτο” προς συμπλήρωση προκαταβολικά από τους γονείς και αυτές οι πληροφορίες μπορεί να εισαχθούν στον υπολογιστή. Το παιδί μπορεί να αξιολογηθεί με τη χρήση μιας συντετμημένη συνέντευξη που διαρκεί 45 λεπτά (Skuse κ.α., 2004). Η 3di καθιερώνει επίσης τη συννοσηρότητα κατά μήκος ενός πλήρους εύρους παιδικών ψυχιατρικών διαταραχών.

## **Διαγνωστική Συνέντευξη για Κοινωνικές και Επικοινωνιακές Διαταραχές**

Η Διαγνωστική Συνέντευξη για Κοινωνικές και Επικοινωνιακές Διαταραχές (ΔΣΚΕΔ) είναι μια μερικώς δομημένη συνέντευξη σχεδιασμένη για την εκτίμηση δυσκολιών στους τομείς της κοινωνικής αλληλεπίδρασης, της κοινωνικής επικοινωνίας και εφευρετικότητας και των επαναλαμβανόμενων συμπεριφορών που σχετίζονται με τις ΔΑΦ. Η ΔΣΚΕΔ είναι για παιδιά και ενήλικες (Wing, Leekam, Libby, Gould & Locombe, 2002). Η ΔΣΚΕΔ έχει αναθεωρηθεί 10 φορές και αναπτύχθηκε ανεξάρτητα από συστήματα ταξινόμησης όπως αυτά της ICD και του DSM (Leekam, Libby, Wing, Gould & Taylor, 2002).

### **Θέματα διαχείρισης**

Η ΔΣΚΕΔ περιλαμβάνει μια διαστατική προσέγγιση και εξασφαλίζει ένα προφίλ ανάπτυξης και συμπεριφοράς, ενώ ταυτόχρονα ταυτοποιεί συγκεκριμένα χαρακτηριστικά που σχετίζονται με τις ΔΑΦ. Εξασφαλίζονται πληροφορίες σχετικά με το αναπτυξιακό ιστορικό και την τρέχουσα λειτουργικότητα. Η Συνέντευξη παίρνει περίπου δυο με τρεις ώρες για να ολοκληρωθεί. Οι ερωτήσεις είναι ελαστικές ώστε να μπορούν να προσαρμοστούν ανάλογα με το λειτουργικό επίπεδο του ατόμου, τις προηγούμενες πληροφορίες και το μορφωτικό υπόβαθρο. Το ότι η ΔΣΚΕΔ δε σχετίζεται με διαγνωστικά συστήματα εξασφαλίζει ότι θα συνεχίσει να είναι έγκυρη παρ'όλες τις αλλαγές που υφίστανται στα συστήματα του DSM και της ICD (Leekam κ.α., 2002, Wing κ.α., 2002). Μια σειρά αλγορίθμων παρέχονται για να συμβάλουν στη διάγνωση Διαταραχών του Αυτιστικού Φάσματος, διάχυτων αναπτυξιακών διαταραχών και /ή ψυχιατρικών διαταραχών, και βασίζονται στα DSM-III-R, DSM-IV και ICD-10 (Wing κ.α., 2002). Παρέχεται εκπαίδευση στη χρήση της ΔΣΚΕΔ.

## **2.5 ΠΡΟΣΘΕΤΟΙ ΕΛΕΓΧΟΙ-ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ**

### **Γενετική Εξέταση στον Αυτισμό –στατιστικά στοιχεία και ευρήματα**

Υπάρχουν όλο και περισσότερες αποδείξεις για το ρόλο των γενετικών παραγόντων στην αιτιολογία του Αυτισμού.

- Άνιση κατανομή φύλων με 4:1 υπέρ των αρρένων
- Αυξημένη επικράτηση στα αδέρφια
- Πρότυπη Γενετική Εξέταση
- Η πρότυπη γενετική εξέταση είναι εξέταση χρωμοσωμάτων.
- Μπορεί να παρέχει πληροφορίες σχετικά με κάποια κληρονομικά προβλήματα και γενετικές διαταραχές.
- Μια χρωμοσωμική ανωμαλία που αναφέρθηκε σε περισσότερα από 1% των ατόμων με αυτισμό εμπλέκει τον **εγγύτατο μακρύ βραχίονα του χρωμοσώματος 15 (15q-q13)**, πράγμα το οποίο είναι μια πολύ μεγαλύτερη συχνότητα απ' ό τι σε άλλες πρόσφατα αναγνωρίσιμες διαταραχές.

### **Άλλες Γενετικές Εξετάσεις και ευρήματα**

- Το εύθραυστο X είναι η πιο κοινή κληρονομική διαταραχή που προκαλεί αναπτυξιακή καθυστέρηση.
- Κλινικές μελέτες αναφέρουν ότι το 3% με 25% ρων ασθενών με Εύθραυστο X έχουν Αυτισμό.
- Το Σύνδρομο Rett είναι μια κύρια διαγνωστική αιτία της αναπτυξιακής καθυστέρησης στα κορίτσια.
- Τα κορίτσια με σύνδρομο Rett φαίνονται να αναπτύσσονται φυσιολογικά μέχρι τους 6 με 18 μήνες της ηλικίας τους και τότε μπορεί να χάσουν τα αναπτυξιακά τους ορόσημα και τις αναπτυξιακές δυνατότητες.

- Μια ανάλυση ρουτίνας του καρυότυπου είναι διαθέσιμη στα περισσότερα εργαστήρια γενετικής.
- Άλλες πιο εξειδικευμένες γενετικές εξετάσεις μπορεί να είναι διαθέσιμες σε κλινική βάση από έναν περιορισμένο αριθμό εργαστηρίων.
- Υποτελομεριδιακές χρωμοσωμικές ανακατατάξεις και υπομικροσκοπικές εξαλείψεις μπορεί να ανιχνευθούν με το **φθορισμό σε κατάσταση υβριδισμού (ΦΣΚΥ)**
- Το σύνδρομο του εύθραυστου X σχετίζεται με μεγάλες διευρύνσεις του αριθμού των τρίσημων επαναλήψεων του ΟΓΚ (Ομίλου Γενετικής του Καρκίνου) μέσα στο FMR-1 γονίδιο στο χρωμόσωμα X.
- Η εξέταση του συνδρόμου Rett αξιολογεί τις μεταλλάξεις στο MECP2 γονίδιο στο χρωμόσωμα Xq28.
- Η εξέταση του συνδρόμου Prader-Willi (PWS) αξιολογεί την απουσία των προερχόμενων από τον πατέρα μερών του χρωμοσώματος 15q11-q13.
- Η εξέταση του συνδρόμου του Angelman (AS) είναι παρόμοια με την PWS και αξιολογεί την απώλεια της προερχόμενης από τη μητέρα συνεισφοράς του χρωμοσώματος 15q11-q13.

### **Εξέταση μεταβολισμού**

Επιλεκτικές εξετάσεις μεταβολισμού θα πρέπει να εισηχθούν από την παρουσία των υποδηλωτικών κλινικών και σωματικών ευρημάτων όπως τα ακόλουθα:

- Λήθαργος

- Κυκλικός εμετός
- Πρώιμες επιληπτικές κρίσεις
- Δυσμορφικά ή τραχιά χαρακτηριστικά
- Ένδειξη νοητικής καθυστέρησης ακόμη κι αν η νοητική καθυστέρηση μπορεί να αποκλειστεί
- Αν η ύπαρξη ή η επάρκεια του ελέγχου των νεογέννητων για μια γέννηση είναι υπό αμφισβήτηση.
- Ο γιατρός θα πρέπει να κανονίσει τεστ μεταβολισμού αν:
- Το παιδί έχει καθυστέρηση ή δεν έχει κάνει αυτές τις εξετάσεις κατά τη γέννησή του.
- Αν υπάρχει οικογενειακό ιστορικό αναπτυξιακής καθυστέρησης.
- HEG

### **Τι είναι το HEG;**

Το ηλεκτροεγκεφαλογράφημα είναι μια καταγραφή της ηλεκτρικής δραστηριότητας κατά μήκος του κρανίου που παράγεται από την πυροδότηση των νευρώνων του εγκεφάλου. Καταγράφει την αυθόρμητη ηλεκτρική δραστηριότητα του εγκεφάλου. Όπως ένα ΗΚΓ δίνει πληροφορίες για το ρυθμό της καρδιάς και μπορεί να δώσει πληροφορίες για προβλήματα σε αυτόν το ρυθμό, ένα HEG δίνει πληροφορίες για την εγκεφαλική δραστηριότητα και για πιθανά προβλήματα. Τέτοιου είδους προβλήματα μπορεί να περιλαμβάνουν διαταραχές επιληπτικών κρίσεων, εγκεφαλικής ωριμότητας ή γενικότερης δυσλειτουργίας (όρος που καλείται εγκεφαλοπάθεια).

- Ένα HEG καταγράφει την ηλεκτρική δραστηριότητα του εγκεφάλου.

- Μπορεί να βοηθήσει στο να υπολογιστεί το αν ένα παιδί έχει επιληψία.
- Μπορεί να δώσει εσωτερική εικόνα της εγκεφαλικής ωριμότητας.
- Μπορεί να αναγνωρίσει πιθανές δυσλειτουργίες.
- Παρ'όλ'αυτά ένα ΗΕΓ δεν προσδιορίζει την αιτία των αναπτυξιακών καθυστερήσεων. Επιληπτικές κρίσεις και Αυτισμός
- Η παρουσία της επιληψίας σε αυτιστικά παιδιά έχει εκτιμηθεί σε ποσοστό 7% - 14%.
- Αν ένα παιδί με αυτισμό είχε κάποια κρίση, ένα ΗΕΓ μπορεί να βοηθήσει στη φανέρωση του μοτίβου μιας συγκεκριμένης διαταραχής επιληπτικών κρίσεων.
- Μια μεγαλύτερη συχνότητα της επιληπτικής μορφής, με ανωμαλίες κατά το ΗΕΓ σε αυτιστικά παιδιά με ιστορικό παλινδρόμησης έχει αναφερθεί όταν συγκρίνεται με αυτιστικά παιδιά που έχουν κλινική επιληψία.

### **Αξονική Τομογραφία**

Η ΑΤ είναι μέθοδος ιατρικής απεικόνισης που δημιουργείται από την ηλεκτρονική επεξεργασία εικόνων ακτίνων Χ γύρω από έναν κυκλικό άξονα περιστροφής.

### **Μαγνητική Τομογραφία έναντι Αξονικής Τομογραφίας**

#### **Πλεονεκτήματα ΜΤ**

- Είναι καλύτερη για απεικόνιση μαλακών ιστών όπως ο εγκέφαλος.

- Δεν υπάρχει ακτινοβολία.

### **Πλεονεκτήματα AT**

- Γρήγορη διαδικασία, περίπου 5 λεπτά.
- Καλύτερη για την απεικόνιση οστών και αίματος.

### **Μειονεκτήματα MT**

- Η μακρά διάρκεια μπορεί να αυξήσει τον κίνδυνο που σχετίζεται με την αναισθησία.
- Το κόστος είναι υψηλότερο από της AT.

### **Μειονεκτήματα AT**

- Έκθεση σε ακτινοβολία.
- Ανωμαλίες μαλακού ιστού μοιμα λεπτομερής MT θα μπορούσε να δει μπορεί να διαφύγουν στην AT.
- Παράδειγμα: Η AT δεν απεικονίζει επαρκώς τη λευκή ουσία.

### **Ακοομετρία**

- Η ακοομετρία είναι η εξέταση της ακουστικής ικανότητας.
- Ακοομετρικές εξετάσεις
- Προσδιορίζει το επίπεδο διάτμησης ενός υποκειμένου με τη βοήθεια του ακοομέτρου.

- Μπορεί επίσης να μετρήσει την ικανότητα διάκρισης μεταξύ ήχων διαφορετικών εντάσεων, αναγνώρισης του τόνου ή διάκρισης ομιλίας από τον θόρυβο του περιβάλλοντος.

### **Μελέτες ύπνου**

- Γονεϊκές αναφορές ανησυχίας στον ύπνο κατά τον Αυτισμό κυμαίνονται από 44% έως 83%.
- Παράπονα όπως Αϋπνία, Ημερήσια Υπνηλία, Διαταραχή της Αναπνοής του Ύπνου και Παραϋπνία.

### **Νευρογνωστικές Επιδράσεις των Διαταραχών Ύπνου**

- Η στέρηση του ύπνου μπορεί να προκαλέσει ημερήσια υπερδραστηριότητα και να εμποδίσει τη συγκέντρωση της προσοχής. Αυτό μπορεί να θεωρηθεί εσφαλμένα ως διαταραχή ελλειμματικής προσοχής και υπερκινητικότητας ή ως κάποια άλλη διαταραχή συμπεριφοράς.

### **Ανεπαρκής ύπνος προκαλεί μείωση στην:**

- Επίδοση, Συγκέντρωση, Χρόνο Αντίδρασης, Ενοποίηση Πληροφοριών
- Ο ανεπαρκής ύπνος προκαλεί αύξηση στα:
- Κενά Μνήμης, Ατυχήματα και τραυματισμούς, Προβλήματα συμπεριφοράς, Προβλήματα διάθεσης και ευερεθιστότητας. ([www.autismhellas.gr](http://www.autismhellas.gr))

### **3.1 Μελέτη κλινικής περίπτωσης**

Ο Δημήτρης είναι 4 ετών και έχει διαγνωστεί ότι ανήκει στο φάσμα του αυτισμού εδώ και 11 μήνες. Το γεγονός αυτό προκάλεσε μεγάλη έκπληξη στους γονείς του,

καθώς θεωρούν ότι τα συμπτώματα που παρατηρούνται θα βελτιωθούν με τον καιρό. Έτσι, αποφάσισαν να προβούν σε περαιτέρω εξετάσεις και θα συνεχίσουν τις συνεδρίες λογοθεραπείας όσο χρειαστεί.

Σύμφωνα με τους γονείς του, ο Δημήτρης επικοινωνιακά βρίσκεται σε αρχικά στάδια, καθώς επικοινωνεί μη λεκτικά παρά μόνον για να καλυφθούν οι σωματικές, φυσικές και ψυχαγωγικές του ανάγκες. Ακόμη, επαναλαμβάνει συγκεκριμένες κινήσεις και συμπεριφορές και μασάει ό,τι του κεντρίζει το ενδιαφέρον.

### 3.2 M-CHAT (screening test)

Ύστερα από μια πρώτη εικόνα του Δημήτρη και των γονέων του, έκρινα σκόπιμο να προβώ στην χορήγηση ενός τεστ αξιολόγησης αυτισμού το οποίο έχει την μορφή συνέντευξης και ονομάζεται: M-CHAT-modified checklist for autism in toddlers, και αποτελείται από 20 ερωτήσεις κλειστού τύπου. Στις ερωτήσεις 2,5,12 η απάντηση όχι αποτελεί ανησυχητική ένδειξη αυτισμού, ενώ στις υπόλοιπες η απάντηση ναι. Η κλίμακα βαθμολόγησης αποτελείται από 3 κατηγορίες:

0-2 μικρή ανησυχία

3-7 μέτρια ανησυχία

8-20 θα πρέπει να δεχτεί περαιτέρω εξετάσεις άμεσα

Παρακάτω παραθέτω τις 20 ερωτήσεις και τις απαντήσεις τους:

1. Αν δείξετε κάτι στον χώρο, το παιδί σας το κοιτάζει;
2. Έχετε ποτέ αναρωτηθεί εάν το παιδί σας είναι κωφό;
3. Το παιδί σας υποκρίνεται καθώς παίζει; (π.χ να κάνει ότι μαγειρεύει)
4. Αρέσει στο παιδί σας να σκαρφαλώνει σε πράγματα;
5. Κάνει το παιδί σας ασυνήθιστες κινήσεις με τα δάχτυλα του γύρω από την περιοχή των ματιών;
6. Δείχνει το παιδί σας τα αντικείμενα τα οποία επιθυμεί;
7. Δείχνει το παιδί σας τα αντικείμενα, τα οποία του φαίνονται ενδιαφέροντα;
8. Δείχνει ενδιαφέρον για άλλα παιδιά;
9. Σας δείχνει αντικείμενα απλά για να μοιραστεί το ενδιαφέρον του;

10. Ανταποκρίνεται όταν τον καλείτε με το όνομά του;
  11. Όταν γελάτε γελάει και αυτό;
  12. Ενοχλείται από καθημερινούς ήχους;
  13. Περπατάει;
  14. Σας κοιτάζει στα μάτια όταν το ντύνετε ή όταν του μιλάτε και παίζετε μαζί του;
    15. Σας μιμείται;
    16. Αν γυρίσετε για να κοιτάξετε ένα αντικείμενο, γυρνάει και αυτό μαζί σας;
    17. Προσπαθεί να σας τραβήξει την προσοχή;
    18. Κατανοεί τις εντολές που του δίνετε;
    19. Του αρέσουν οι δραστηριότητες με έντονη κινητικότητα;
    20. Όταν γίνεται κάτι καινούριο, σας κοιτάζει για να δει τις αντιδράσεις σας;
- ❖ Στις ερωτήσεις 2,7,8,10 η απάντηση ήταν όχι, ενώ στις υπόλοιπες ήταν ναι
- ❖ Το ποσοστό που συγκεντρώθηκε ήταν 17/20

### 3.3 Ιστορικό

Οι γονείς του Δημήτρη δεν παρουσίασαν λεπτομερή στοιχεία για το ιστορικό του καθώς δεν θεωρούσαν τις συμπεριφορές του ανησυχητικές. Έτσι, ανέφεραν ότι ο Δημήτρης δεν έχει κάνει κάποιο εμβόλιο διαφορετικό από τα συνηθισμένα και ότι δεν έχει λάβει ποτέ φαρμακευτική περίθαλψη. Ακόμη, ανέφεραν ότι είναι υπερκινητικός όταν βρίσκεται μαζί με τον εξάχρονο αδελφό του και ότι δεν έχει σχεδόν καθόλου ατυχήματα στο σπίτι. Επιπλέον, ο Δημήτρης επαναλαμβάνει ορισμένες κινήσεις όπως το κρατά μπροστά απ τα μάτια του δύο στυλό και να σκύβει ξαφνικά. Ακόμη, οι γονείς του ανέφεραν ότι έχει συχνά πονοκεφάλους και αρκετές φορές δεν έχει όρεξη για φαγητό. Τέλος, συγκράτησα ότι ο Δημήτρης έχει ορισμένες φορές αϋπνίες.

### 3.4 Κλινική παρατήρηση

Στις διαταραχές αυτιστικού φάσματος, η κλινική παρατήρηση αποτελεί καθοριστικό παράγοντα για τον προσδιορισμό της διαταραχής. Έτσι, κατά την διάρκεια της συνεδρίας μου με τον Δημήτρη παρατήρησα τα εξής:

- Επαναλαμβανόμενη συμπεριφορά και κίνηση στον χώρο
- Μηδενική βλεμματική επαφή

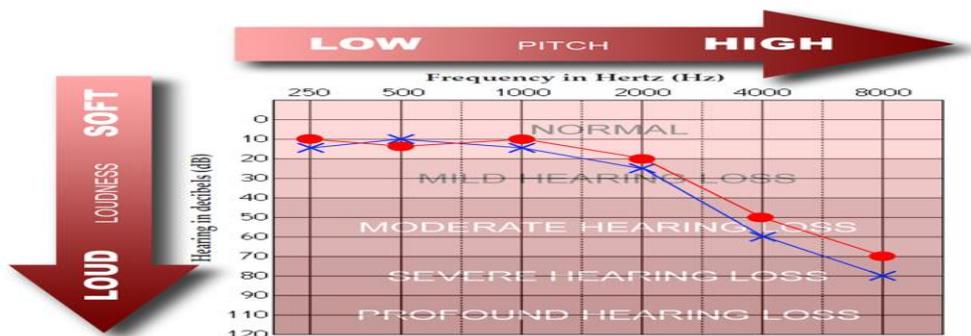
- Καθυστέρηση στην ομιλία, επικοινωνεί οδηγώντας αυτόν που βρίσκεται δίπλα του σε αυτό που θέλει.
- Τον ενοχλούν όλες οι αλλαγές στον χώρο
- Δεν απαντά όταν του απευθύνεται κάποιος
- Καθόλου συγκέντρωση ακόμα και στο παιχνίδι του.
- Το ύψος και το βάρος στου δείχνουν φυσιολογικά, επίσης το μέγεθος του κεφαλιού του

Ύστερα από την κλινική παρατήρηση θεωρώ σκόπιμη της διενέργεια περαιτέρω εξετάσεων που θα αναδείξουν ότι ο Δημήτρης ανήκει στο αυτιστικό φάσμα. Ωστόσο, καθώς οι εξετάσεις που θα παρουσιαστούν δεν είναι ιδιαίτερα οικονομικές, θα παρουσιάσω ως παράδειγμα τα αποτελέσματα εξετάσεων από παιδιά που ανήκουν στο αυτιστικό φάσμα ώστε να δοθεί στους αναγνώστες μια γενική εικόνα. Οι εξετάσεις αυτές εμπεριέχουν:

- **Ακουόγραμμα**
- **Γενετικές εξετάσεις αίματος- Ανάλυση χρωμοσωμάτων**
- **Ηλεκτροεγκεφαλογράφημα**
- **Μαγνητικό τομογράφο**
- **Εξέταση μεταβολισμού**
- **Αξονική Τομογραφία (CAT SCAN)**

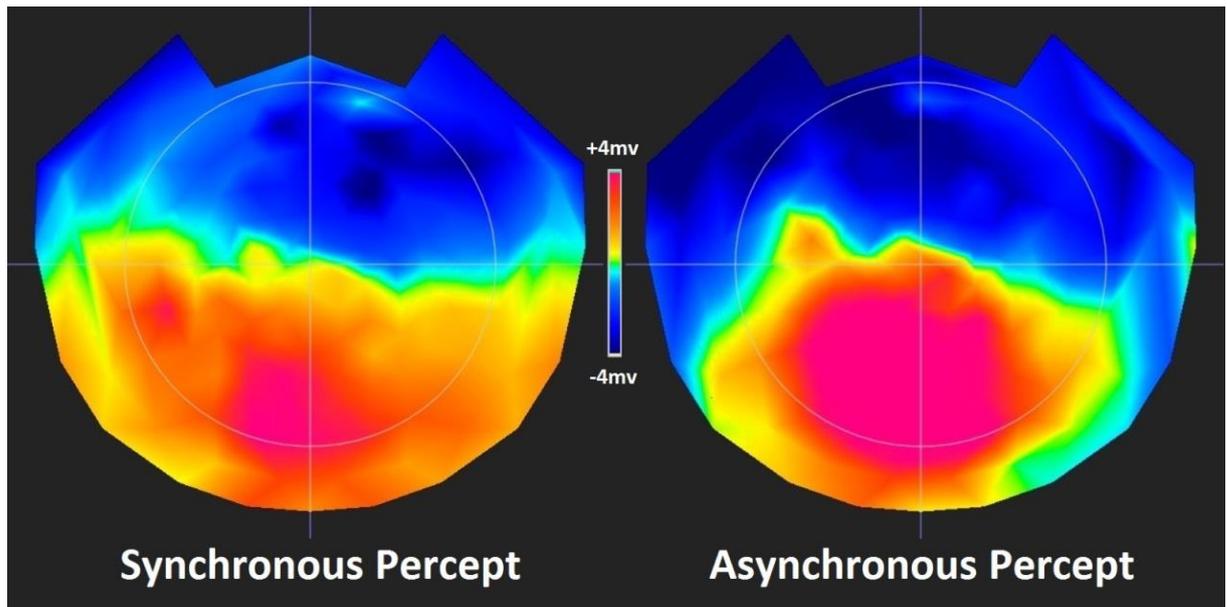
### **3.5 Ακουόγραμμα**

Διάφορες εξετάσεις, όπως ένα ακουόγραμμα ή ένα τυμπανόγραμμα, μπορεί να υποδείξουν κατά πόσο ένα παιδί έχει έλλειμμα ακοής. Ειδικοί στην ακοολογία έχουν μεθόδους για να εξετάσουν την ακοή οποιουδήποτε ατόμου μετρώντας αντιδράσεις, όπως το γύρισμα του κεφαλιού, ανοιγοκλείσιμο ματιών ή το κοίταγμα, όταν ακούγεται ένας ήχος.



### 3.6 Ηλεκτροεγκεφαλογράφημα (EEG)

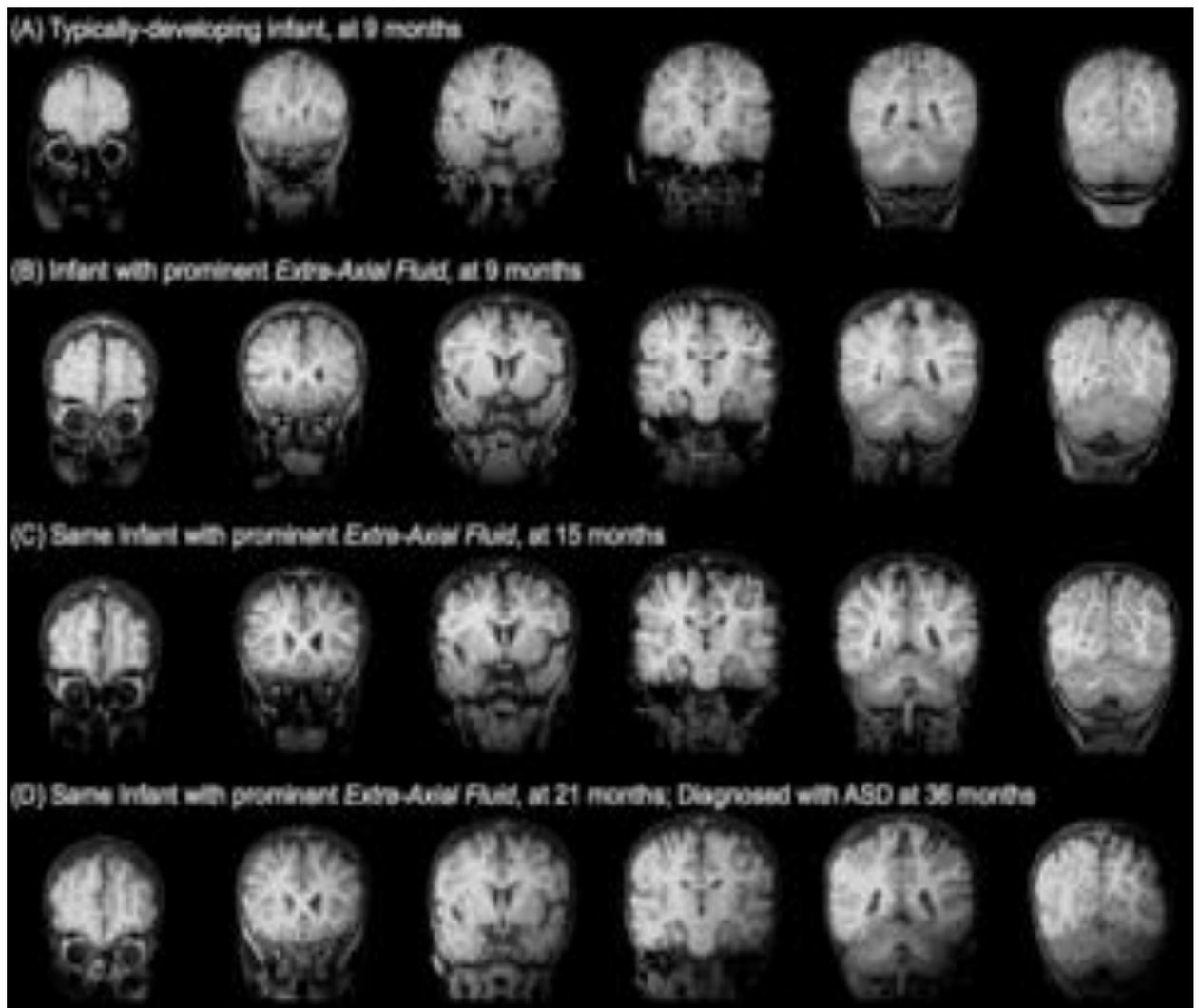
Μέσα στον εγκέφαλο, οι νευρώνες παράγουν τα δικά τους ηλεκτρικά πεδία. Τα ηλεκτρικά πεδία μετρούνται σε μονάδες μικροβόλτ. Το EEG είναι μία εξέταση που καταγράφει και απεικονίζει τις μεταβολές ηλεκτρικού δυναμικού σε διάφορα σημεία του κρανίου. Ένα EEG μετρά τα κύματα του εγκεφάλου που καταδεικνύουν διαταραχές στη λειτουργία του. Επίσης, ένα EEG μπορεί να υποδείξει όγκους ή άλλες ανωμαλίες του εγκεφάλου. Ένας μη υγιής εγκέφαλος θα παρουσιάζει μεγάλες μεταβολές στο ηλεκτρικό δυναμικό, σε σύγκριση με το δυναμικό που παράγεται από ένα υγιή εγκέφαλο. Παρ' όλα αυτά, για είναι έγκυρη μία απεικόνιση EEG χρειάζεται ένας μη υγιής εγκέφαλος πρέπει να συγκριθεί με τον ίδιο εγκέφαλο, όταν ήταν υγιής. Έτσι, για παράδειγμα, για να μετρηθεί η διαφορά μεταξύ ενός εγκεφάλου που υποφέρει από κάποια κρίση, το EEG πρέπει να διαρκέσει αρκετά ώστε να ξεκινήσει και να ολοκληρωθεί μία κρίση. Συχνά, ένα βίντεο EEG πραγματοποιείται στη διάρκεια μίας μέρας ή μίας βδομάδας. Πρόκειται για μία αναίμακτη μέθοδο (δεν απαιτείται χειρουργική τομή) και σχετικά φτηνή. Το EEG παράγει αριθμητικά αποτελέσματα. Τα μοτίβα των αριθμών χρησιμοποιούνται μετά για να καθοριστεί κατά πόσο ή όχι ο εγκέφαλος είναι υγιής. Τα αποτελέσματα μπορούν, επίσης, να χρησιμοποιηθούν για να καθοριστεί ποιο τμήμα του εγκεφάλου προκαλεί προβλήματα. Επιπρόσθετες εξετάσεις θα είναι αναγκαίες για να γίνει μία ακριβής διάγνωση αυτών των συνθηκών.



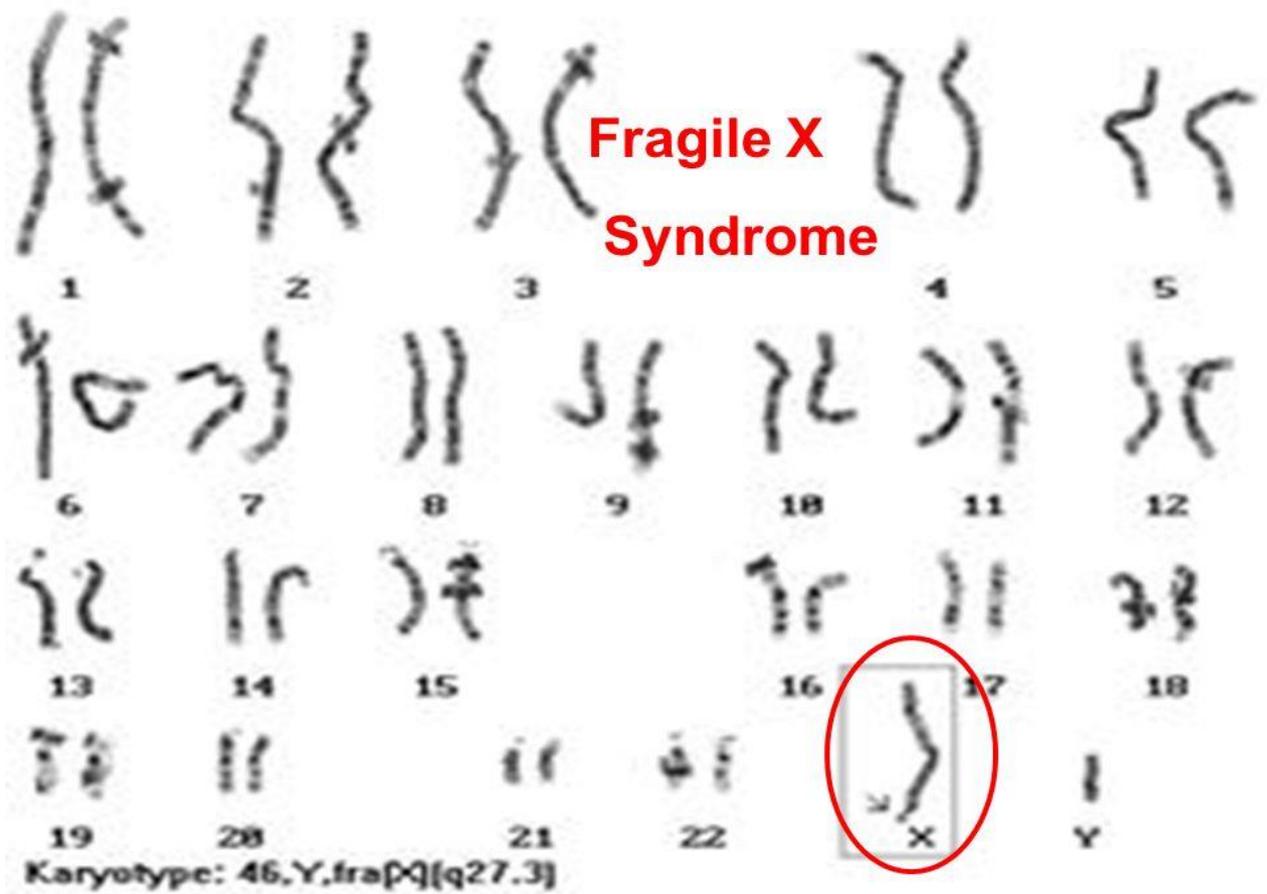
### 3.7 Μαγνητική τομογραφία (MRI)

Η εγκεφαλική απεικόνιση με μία μαγνητική τομογραφία περιλαμβάνει τη χρησιμοποίηση μαγνητικού αισθητήριου εξοπλισμού για τη δημιουργία μίας απεικόνισης του εγκεφάλου με εξαιρετική λεπτομέρεια. Μερικές φορές, τα παιδιά ναρκώνονται για να ολοκληρωθεί η μαγνητική τομογραφία, κυρίως καθώς είναι άκρως σημαντική ή ολική ακινησία του σώματος κατά την εξέταση και το άγχος του ασθενή

προκαλεί δυσανεξία ως προς αυτήν παράμετρο



3.8 Γενετικές εξετάσεις αίματος- Ανάλυση χρωμοσωμάτων Οι εξετάσεις αίματος ψάχνουν για ανωμαλίες στα γονίδια, που μπορεί να προκαλέσουν αναπηρία στην εξέλιξη.



**ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ - ΕΠΙΛΟΓΟΣ**

Λίγοι ενήλικες με αυτισμό επιτυγχάνουν σε μεγάλο βαθμό. Πολλοί περνούν την ενήλικη ζωή τους συνεχίζοντας να παλεύουν με θέματα αισθήσεων και ελλείψεις στην επικοινωνία που παρεμβαίνουν στην ικανότητά τους να λειτουργήσουν φυσιολογικά. Υπάρχουν εξαιρέσεις σε αυτόν τον κανόνα φυσικά. Η Δρ. Temple Grandin, διαγνώστηκε με αυτισμό το 1950. Τα συμπτώματά της ήταν τόσο σοβαρά που ο γιατρός της συνέστησε να εισαχθεί σε ίδρυμα. Παρ'όλ'αυτά, αντί να τη βάλουν σε ίδρυμα, οι άνθρωποι που τη φρόντιζα της παρείχαν ένα δομημένο περιβάλλον και δραστηριότητες παιχνιδιού καθ'όλη τη διάρκεια της νεότητάς της. Όπως πολλά παιδιά με αυτισμό, η Temple δε μίλησε μέχρι τα τέσσερά της χρόνια. Επίσης όπως πολλά παιδιά με αυτισμό, τη γοήτευαν τα ζώα. Το ενδιαφέρον της για τα ζώα ήταν βαθύ, τόσο ώστε την οδήγησε να ακολουθήσει μια καριέρα ως ερευνήτρια, σύμβουλος και καθηγήτρια κτηνοτροφίας. Τελικά κατάφερε να εκαπιδευτεί, να τελειώσει το διαδκτορικό της και να γίνει καθηγήτρια κολεγίου. Σήμερα, η Δρ. Grandin διδάσκει σειρά μαθημάτων σχετικά με την κτηνοτροφική συμπεριφορά στο Πανεπιστήμιο του Κολοράντο. Έχει συγγράψει πολλά βιβλία, κάποια σχετικά με τον αυτισμό και κάποια σχετικά με την κτηνοτροφία.

Η αντίληψή μας για τον αυτισμό έχει εξελιχθεί με την πάροδο του χρόνου. Εξήντα χρόνια πριν, ο αυτισμός δεν ήταν τίποτα παραπάνω από μια μη αναγνωρίσιμη αναπτυξιακή διαταραχή που σωρευόταν γενικότερα μέσα στη νοητική αναπηρία. Σήμερα αναγνωρίζεται ως μια ανεξάρτητη νευρολογική διαταραχή μεγάλης σημασίας, ένα σοβαρό πρόβλημα υγείας του πληθυσμού και ένα αντικείμενο εκτεταμένης έρευνας.

Οι ερευνητές έχουν αγωνιστεί να βρουν την αιτία της διαταραχής χωρίς ιδιαίτερη επιτυχία. Παρ'όλη αυτή τη δυσκολία, η έρευνα συνεχίζεται σε ακόμη πιο συγκεκριμένες κατευθύνσεις. Πολλές θεραπείες έχουν αναπτυχθεί που βοηθούν τα παιδιά με αυτισμό και ΔΑΦ με σκοπό να μεγιστοποιήσουν τις δυνατότητές τους να μάθουν και να έχουν κοινωνική ευχέρεια, ανεξάρτητα από το βαθμό της αναπηρίας τους. Αν και δε φαίνεται πιθανό να υπάρξει σύντομα κάποια σημαντική ανακάλυψη, υπάρχουν λόγοι να είμαστε αισιόδοξοι.

## **Παραρτήματα**

Ο **Christopher Gillberg** είναι καθηγητής ψυχιατρικής στο πανεπιστήμιο Gotterburg στην Σουηδία από το 1980. Είναι επικεφαλής του νευροψυχιατρικού κέντρου Gillberg. Ακόμη, είναι ηγετικό μέλος του πανεπιστημιακού νοσοκομείου Sagrieska. Αποτελεί έναν απ τους πιο έμπειρους ψυχιάτρους και ερευνητές παγκοσμίως. Έχει δημοσιεύσει περισσότερες από 600 έρευνες σχετικά με την διαταραχή αυτιστικού φάσματος. Τέλος, θεωρείται ένας από τους επιστήμονες με την μεγαλύτερη επιρροή σε θέματα ψυχιατρικών και νευροαναπτυξιακών διαταραχών.

Παρακάτω παραθέτω ένα αμερικανικό άρθρο που περιγράφει το ερωτηματολόγιο ESSENCE και δυο φωτογραφίες με τις βασικές ερωτήσεις από τις οποίες αποτελείται.

### **ESSENCE**

ESSENCE is an acronym for early symptomatic syndromes eliciting neurodevelopmental clinical examinations. The concept was launched by Gillberg in 2010. ESSENCE is not a diagnostic term, but a concept that covers different kinds of early onset of developmental problems and disorders in children. Some of the most common disorders subsumed under ESSENCE are autism spectrum disorder (ASD), attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD), oppositional defiant disorder (ODD), tic disorder, developmental coordination disorder (DCD), speech and language disorder (SLD), and intellectual disability/intellectual developmental disorder (IDD). ESSENCE also covers difficulties/problems not meeting criteria for a certain disorder, including borderline intellectual functioning and other nonspecific learning difficulties. The concept further implies the almost universal coexistence of such disorders and problems, and that these coexistences are the rule rather than the exception. This clinical reality was already mentioned in the 1970s and early 1980s, in papers discussing results suggesting that deficits in attention, motor control and perception, currently equivalent to ADHD with DCD, were generally associated with social, language, and behavioral impairments; that is, consistent with ASD as conceptualized today.

The realization that neurodevelopmental disorders share symptoms across disorders has come to be largely ignored because of a preference for categorical “diagnostic boxes” with mutually exclusive diagnostic criteria. ESSENCE was launched with a

view to alert clinicians and researchers to the complexity and overlap of neurodevelopmental problems with early onset, that is, before age 3 (-5) years. If a child before this age has one or more (usually several) major problems, lasting more than several months, in the following 12 fields: general development, communication/language, social interrelatedness, perception, motor coordination, attention/“listening”, activity, “behavior”, mood, feeding, sleep, and/or episodes/absences in the first years of childhood, this should be seen as a red flag for possible ASD, ADHD, ODD, DCD, tic disorder, SLD, and/or IDD. If unrecognized and not intervened, ESSENCE may predispose to chronic or life-long neurodevelopmental disorders, other mental and psychiatric problems, drug abuse, physical disorders, antisocial behaviors, and premature death. With regard to prevalence, ESSENCE can be estimated to affect at least 10% of children under the age of 18 years. About half of the whole group is currently probably discovered already by age 6 years. It can also be expected that half or more of all “chronic” adult psychiatric patients suffer from disorders that are linked to ESSENCE.

ESSENCE is “the essence in child psychiatry and child public health”. In clinical practice today, there is a trend to ascertain “precise diagnosis” – such as ASD or ADHD – and that this should be followed by “specific interventions” targeting “the” diagnosis. Early detection of the child’s problems and starting intervention is important, because it helps to improve the abilities of the child and the quality of family life. On the other hand, the current trend of “very early diagnosis and very early intervention” often focuses on one diagnosis such as “ASD only” or “ADHD only” and tends to continue underestimating or ignoring the complexity of the real-life situation.<sup>6</sup> If a child suffers from ASD, it is very likely that he/she may also suffer from ADHD and/or learning disabilities including IDD or SLD. If a child has ADHD, it is also likely that he/she may suffer from other developmental disorders, such as obsessive compulsive disorder, DCD, and ODD. All this means that children with ESSENCE need to get a holistic approach. In the public health system, children with developmental problems need to be identified as early as possible even in cases where we might not immediately be able to pinpoint “a precise diagnosis”.<sup>1</sup>

For early detection of developmental delay or problems, using validated screening tools is indispensable. To capture problems within the ESSENCE group, the

ESSENCE-Questionnaire (ESSENCE-Q) was developed in 2012. ESSENCE-Q is a brief, simple “quick and easy” questionnaire consisting of 12 items covering the 12 areas referred to above. Responses of Yes (Y), Maybe/A Little (M/AL), or No (N) should be checked for each item. It is currently believed that all children scoring one or more Y or three or more M/AL should be regarded as being at risk for neurodevelopmental disorders and should be assessed by a developmental specialist or screened for possible further problems by a health visitor/nurse. However there is no published study of the psychometrics of the ESSENCE-Q yet. We translated this questionnaire into Japanese with the aim to use it as a parent questionnaire for a pilot study of the psychometrics of the ESSENCE-Q.

**ESSENCE-Q-REV (Gillberg C 2012)**

<b>Name of child:</b>			
<b>Age:</b>		<b>Completed by:</b>	
<b>Sex:</b>		<b>Date:</b>	

Please take a few minutes to read and check the following items.  
 ✦ Y= Yes  
 ✦ M/AL = Maybe/A little  
 ✦ N= No

Have you (or anybody else, who? \_\_\_\_\_) been concerned for more than a few months regarding child's

- |   |                          |
|---|--------------------------|
| 1. General development  | <input type="checkbox"/> |
| 2. Motor development/ milestones  | <input type="checkbox"/> |
| 3. Sensory reactions (e.g. touch, sound, light, smell, taste, heat, cold, pain) | <input type="checkbox"/> |
| 4. Communication/language/ babble   | <input type="checkbox"/> |
| 5. Activity (overactivity/passivity) or impulsivity                             | <input type="checkbox"/> |
| 6. Attention/concentration/ "listening"   | <input type="checkbox"/> |
| 7. Social interaction/interest in other children                                | <input type="checkbox"/> |
| 8. Behaviour (e.g. repetitive, routine insistence)                              | <input type="checkbox"/> |
| 9. Mood (depressed, elated/manic, extreme irritability, crying spells)          | <input type="checkbox"/> |
| 10. Sleep   | <input type="checkbox"/> |
| 11. Feeding   | <input type="checkbox"/> |
| 12. "Funny spells"/ absences  | <input type="checkbox"/> |

If Y or M/AL to any of the above, please elaborate briefly here:

.....

.....

.....

Please take a few minutes to read and check the following items.

- Y = Yes
- M/AL = Maybe/A Little
- N = No

Have you (or anybody else, who? \_\_\_\_\_) been concerned for more than a few months regarding a child's

1. General development
2. Motor development/milestones
3. Sensory reaction (eg, touch, sound, light, smell, taste, heat, cold, pain)
4. Communication/language/babble
5. Activity (overactivity/passivity) or impulsivity
6. Attention/concentration/"listening"
7. Social interaction/interest in other children
8. Behavior (eg, repetitive, routine insistence)
9. Mood (depressed, elated/manic, extreme irritability, crying spells)
10. Sleep
11. Feeding

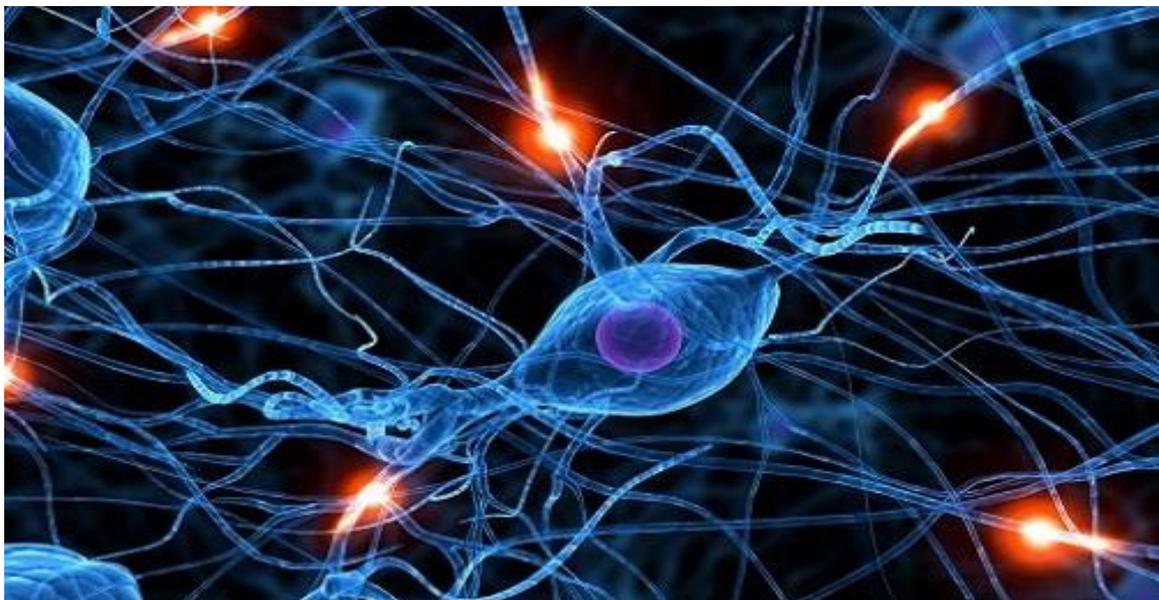
**Figure S1** ESSENCE-Q.

**Abbreviation:** ESSENCE-Q, ESSENCE-Questionnaire.

# Brain Study Finds Evidence that Autism Involves Too Many Synapses

Researchers propose that someday it may be possible treat autism with drugs that restore normal pruning of brain-cell connections

August 21, 2014



*Researchers have found further evidence that an overabundance of brain cell connections may cause or contribute to autism.*

A newly published brain-tissue study suggests that children affected by autism have a surplus of synapses, or connections between brain cells. The excess is due to a slowdown in the normal pruning process that occurs during brain development, the researchers say.

The study team also found that the medication rapamycin both restores normal synaptic pruning and reduces autism-like behaviors in a mouse model of autism. They propose that someday a similar medication might be used to treat autism after a child – or even adult – has been diagnosed.

The report, by neuroscientists at Columbia University Medical Center, appears in the journal *Neuron*.

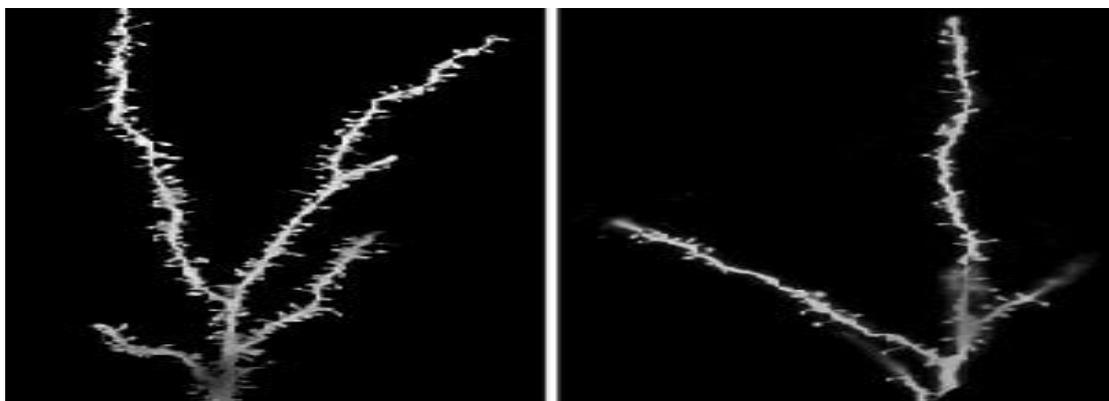
Autism Speaks is currently funding several studies on rapamycin. It is also supporting a treatment study using a medication with a very similar action for treatment of autism associated with tuberous sclerosis complex (TSC). This rare syndrome often, but not always, involves autism. Indeed, the laboratory mice used in the new Columbia study were developed as an animal model of this syndrome.

“There are many unknowns in translating research from mice to humans,” comments Paul Wang, Autism Speaks senior vice president and head of medical research. “But the data from mice suggest that such medicines could have a positive effect on behavior and cognition in patients with TSC. The findings of this newest study might also be relevant to a subset of other patients with autism.” Dr. Wang was not involved in the new Columbia study.

The insights from the new study also underscore the vital importance of post-mortem brain donations in advancing research on autism treatments, Dr. Wang adds.

### **The vital process of brain pruning**

During normal brain development, a burst of synapse formation occurs in infancy. This is particularly pronounced in the cortex, which is central to thought and processing information from the senses. But by late adolescence, pruning eliminates about half of these cortical synapses.



*In examining brain tissue affected by autism, researchers found that brain cell connections, or synapses, did not undergo normal pruning during childhood and adolescence. The image on the left shows a brain cell from a person affected by autism. It has more-abundant synapses (at each spine)*

*than those on a brain cell from someone unaffected by autism (right). Image credit: Guomei Tang and Mark Sonders/Columbia University Medical Center. In addition, many genes linked to autism are known to affect the development or function of brain synapses. Indeed, the idea that individuals with autism have excess synapses has been proposed before.*

To test this hypothesis, Columbia researcher Guomei Tang analyzed brain tissue from 26 children and young adults affected by autism. Thirteen of the children were between the ages of 2 and 9 when they died. Thirteen were between 13 to 20. For comparison, she also examined donated postmortem brain tissue from 22 children and teens who did not have autism.

Dr. Tang measured the abundance of synapses in a small section of cortical tissue from each brain. She found that, by late childhood, the density had dropped by about half in the brain tissue unaffected by autism. By contrast, it was reduced by around 16 percent in the brains from individuals who had autism.

She also found clues to what may have caused the lack of pruning. The brain cells from the individuals with autism were filled with damaged parts and deficient in signs of a normal breakdown pathway called “autophagy.” Cells use autophagy (Greek for “self-eating”) to breakdown components – include synapse connections.

### **Applying findings to mouse models**

Using mouse models of autism, the researchers traced the pruning defect to a protein called mTOR. When mTOR is overactive, they found, brain cells lose much of their self-pruning ability. As a result, the brain cells show an overabundance of synapses.

The researchers restored normal autophagy and synaptic pruning in the mice by administering rapamycin – a drug that inhibits mTOR. Treatment eliminated the mice’s autism-like behaviors. The treatment remained effective even when administered to older mice that had fully developed the autism-like behaviors.

The researchers cite this as hopeful evidence that similar treatments might someday be used to treat autism after symptoms have fully emerged. As further evidence, the researchers found large amounts of overactive mTOR in the postmortem brain tissue of the individuals with autism.

Though hundreds of genes have been linked to autism, the researcher conclude, many if not most of them may affect this mTOR/autophagy pathway.

# Vaccines and Autism: A Tale of Shifting Hypotheses

## Abstract

A worldwide increase in the rate of autism diagnoses—likely driven by broadened diagnostic criteria and increased awareness—has fueled concerns that an environmental exposure like vaccines might cause autism. Theories for this putative association have centered on the measles-mumps-rubella (MMR) vaccine, thimerosal, and the large number of vaccines currently administered. However, both epidemiological and biological studies fail to support these claims.

## MMR

On 28 February 1998, Andrew Wakefield, a British gastroenterologist, and colleagues [1] published a paper in *The Lancet* that described 8 children whose first symptoms of autism appeared within 1 month after receiving an MMR vaccine. All 8 of these children had gastrointestinal symptoms and signs and lymphoid nodular hyperplasia revealed on endoscopy. From these observations, Wakefield postulated that MMR vaccine caused intestinal inflammation that led to translocation of usually nonpermeable peptides to the bloodstream and, subsequently, to the brain, where they affected development.

Several issues undermine the interpretation by Wakefield et al. [1] of this case series. First, the self-referred cohort did not include control subjects, which precluded the authors from determining whether the occurrence of autism following receipt of MMR vaccine was causal or coincidental. Because ~50,000 British children per month received MMR vaccine between ages 1 and 2 years—at a time when autism

typically presents—coincidental associations were inevitable. Indeed, given the prevalence of autism in England in 1998 of 1 in 2000 children [2], ~25 children per month would receive a diagnosis of the disorder soon after receiving MMR vaccine by chance alone. Second, endoscopic or neuropsychological assessments were not blind, and data were not collected systematically or completely. Third, gastrointestinal symptoms did not predate autism in several children, which is inconsistent with the notion that intestinal inflammation facilitated bloodstream invasion of encephalopathic peptides. Fourth, measles, mumps, or rubella vaccine viruses have not been found to cause chronic intestinal inflammation or loss of intestinal barrier function. Indeed, a recent study by Hornig et al. [3] found that the measles vaccine virus genome was not detected more commonly in children with or without autism. Fifth, putative encephalopathic peptides traveling from the intestine to the brain have never been identified. In contrast, the genes that have been associated with autism spectrum disorder to date have been found to code for endogenous proteins that influence neuronal synapse function, neuronal cell adhesion, neuronal activity regulation, or endosomal trafficking [4].

Although no data supporting an association between MMR vaccine and autism existed and a plausible biological mechanism was lacking, several epidemiologic studies were performed to address parental fears created by the publication by Wakefield et al. [1] (table 1). Fortunately, several features of large-scale vaccination programs allowed for excellent descriptive and observational studies—specifically, large numbers of subjects, which generated substantial statistical power; high-quality vaccination records, which provided reliable historical data; multinational use of similar vaccine constituents and schedules; electronic medical records, which facilitated accurate analysis of outcome data; and the relatively recent introduction of MMR vaccine in some countries, which allowed for before and after comparisons.

**Studies that fail to support an association between measles-mumps-rubella vaccine and autism.**

Source	Study design	Study location
Taylor et al., 1999 [5]	Ecological	United Kingdom
Farrington et al., 2001 [6]	Ecological	United Kingdom
Kaye et al., 2001 [7]	Ecological	United Kingdom
Dales et al., 2001 [8]	Ecological	United States
Fombonne et al., 2006 [9]	Ecological	Canada
Fombonne and Chakrabarti, 2001 [10]	Ecological	United Kingdom
Taylor et al., 2002 [11]	Ecological	United Kingdom
DeWilde et al., 2001 [12]	Case-control	United Kingdom
Makela et al., 2002 [13]	Retrospective cohort	Finland
Madsen et al., 2002 [14]	Retrospective cohort	Denmark
DeStefano et al., 2004 [15]	Case-control	United States
Peltola et al., 1998 [16]	Prospective cohort	Finland
Patja et al., 2000 [17]	Prospective cohort	Finland

Stanley Plotkin et al. *Clin Infect Dis.* 2005;48:456-461

© 2009 by the Infectious Diseases Society of America

Clinical Infectious Diseases

**Ecological studies.** Researchers in several countries performed ecological studies that addressed the question of whether MMR vaccine causes autism. Such analyses employ large databases that compare vaccination rates with autism diagnoses at the population level.

1. In the United Kingdom, researchers evaluated 498 autistic children born from 1979 through 1992 who were identified by computerized health records from 8 health districts [5]. Although a trend toward increasing autism diagnoses by year of birth was confirmed, no change in the rates of autism diagnoses after the 1987 introduction of MMR vaccine was observed. Further, MMR vaccination rates of autistic children were similar to those of the entire study population. Also, investigators did not observe a clustering of autism diagnoses relative to the time that children received MMR vaccine, nor did they observe a difference in age at autism diagnosis between those vaccinated and not vaccinated or between those vaccinated before or after 18 months of age. These authors also found no differences in autism rates among vaccinated and unvaccinated children when they extended their analysis to include a longer time after MMR exposure or a second dose of MMR [6].

2. Also in the United Kingdom, researchers performed a time-trend analysis using the General Practice Research Database—a high-quality, extensively validated electronic medical record with virtually complete vaccination data [7]. More than 3 million person-years of observation during 1988–1999 confirmed an increase in autism diagnoses despite stable MMR vaccination rates.
3. In California, researchers compared year-specific MMR vaccination rates of kindergarten students with the yearly autism case load of the California Department of Developmental Services during 1980–1994 [8]. As was observed in the United Kingdom, the increase in the number of autism diagnoses did not correlate with MMR vaccination rates.
4. In Canada, researchers estimated the prevalence of pervasive developmental disorder with respect to MMR vaccination in 27,749 children from 55 schools in Quebec [9]. Autism rates increased coincident with a decrease in MMR vaccination rates. The results were unchanged when both exposure and outcome definitions varied, including a strict diagnosis of autism.

Additional population-based studies considered the relationship between MMR vaccine and the “new variant” form of autism proposed by Wakefield et al. [1]—specifically, developmental regression with gastrointestinal symptoms. Although it is difficult to analyze such a phenomenon when it is unclear that one exists (which complicates the formulation of a case definition), conclusions may be gleaned from the data with respect to developmental regression alone (i.e., autism irrespective of coincident bowel problems).

1. In England, researchers performed a cross-sectional study of 262 autistic children and demonstrated no difference in age of first parental concerns or rate of developmental regression by exposure to MMR vaccine [10]. No association between developmental regression and gastrointestinal symptoms was observed.
2. In London, an analysis of 473 autistic children used the 1987 introduction of MMR to compare vaccinated and unvaccinated cohorts [11]. The incidence of developmental regression did not differ between cohorts, and the authors

observed no difference in the prevalence of gastrointestinal symptoms between vaccinated and unvaccinated autistic children.

Two conclusions are evident from these data. First, the explicit consideration of developmental regression among autistic children does not alter the consistent independence of MMR vaccine and autism. Second, these data argue against the existence of a new variant form of autism.

***Retrospective, observational studies.*** Four retrospective, observational studies addressed the relationship between MMR vaccine and autism.

1. In the United Kingdom, 71 MMR-vaccinated autistic children were compared with 284 MMR-vaccinated matched control children through use of the Doctor's Independent Network, a general practice database [12]. The authors observed no differences between case and control children in practitioner consultation rates—a surrogate for parental concerns about their child's development—within 6 months after MMR vaccination, which suggests that the diagnosis of autism was not temporally related to MMR vaccination.
2. In Finland, using national registers, researchers linked hospitalization records to vaccination records in 535,544 children vaccinated during 1982–1986 [13]. Of 309 children hospitalized for autistic disorders, no clustering occurred relative to the time of MMR vaccination.
3. In Denmark, again using a national registry, researchers determined vaccination status and autism diagnosis in 537,303 children born during 1991–1998 [14]. The authors observed no differences in the relative risk of autism between those who did and those who did not receive MMR vaccine. Among autistic children, no relationship between date of vaccination and development of autism was observed.
4. In metropolitan Atlanta, using a developmental surveillance program, researchers compared 624 autistic children with 1824 matched control children [15]. Vaccination records were obtained from state immunization forms. The authors observed no differences in age at vaccination between autistic and nonautistic children, which suggests that early age of MMR vaccine exposure was not a risk factor for autism.

## Thimerosal

*Prospective observational studies.* Capitalizing on a long-term vaccination project maintained by the National Board of Health, investigators in Finland performed 2 prospective cohort studies. Researchers prospectively recorded adverse events associated with MMR-vaccinated children during 1982–1996 and identified 31 with gastrointestinal symptoms; none of the children developed autism [16]. A further analysis of this cohort revealed no vaccine-associated cases of autism among 1.8 million children [17]. Although this cohort was analyzed using a passive surveillance system, the complete absence of an association between gastrointestinal disease and autism after MMR vaccination was compelling.

Thimerosal—50% ethylmercury by weight—is an antibacterial compound that has been used effectively in multidose vaccine preparations for >50 years [18] (thimerosal is not contained in live-virus vaccines, such as MMR). In 1997, the US Food and Drug Administration Modernization Act mandated identification and quantification of mercury in all food and drugs; 2 years later, the US Food and Drug Administration found that children might be receiving as much as 187.5 µg of mercury within the first 6 months of life. Despite the absence of data suggesting harm from quantities of ethylmercury contained in vaccines, in 1999, the American Academy of Pediatrics and the Public Health Service recommended the immediate removal of mercury from all vaccines given to young infants [19]. Widespread and predictable misinterpretation of this conservative, precautionary directive, coupled with a public already concerned by a proposed but unsubstantiated link between vaccination and autism, understandably provoked concern among parents, which led to the birth of several antimercury advocacy groups. However, because the signs and symptoms of autism are clearly distinct from those of mercury poisoning, concerns about mercury as a cause of autism were—similar to those with MMR vaccine—biologically implausible [20]; children with mercury poisoning show characteristic motor, speech, sensory, psychiatric, visual, and head circumference changes that are either fundamentally different from those of or absent in children with autism. Consistent with this, a study performed by scientists at the Centers for Disease Control and Prevention years later showed that mercury in vaccines did not cause even subtle signs or symptoms of mercury poisoning [21].

Despite the biological implausibility of the contention that thimerosal in vaccines caused autism, 7 studies—again descriptive or observational—were performed ([table 2](#)). Four other studies have been reviewed in detail elsewhere [[28](#)] but are not discussed here because their methodology is incomplete and unclear and, thus, cause difficulty in drawing meaningful conclusions.

**Studies that fail to support an association between measles-mumps-rubella vaccine and autism.**

Source	Study design	Study location
Taylor et al., 1999 [5]	Ecological	United Kingdom
Farrington et al., 2001 [6]	Ecological	United Kingdom
Kaye et al., 2001 [7]	Ecological	United Kingdom
Dales et al., 2001 [8]	Ecological	United States
Fombonne et al., 2006 [9]	Ecological	Canada
Fombonne and Chakrabarti, 2001 [10]	Ecological	United Kingdom
Taylor et al., 2002 [11]	Ecological	United Kingdom
DeWilde et al., 2001 [12]	Case-control	United Kingdom
Makela et al., 2002 [13]	Retrospective cohort	Finland
Madsen et al., 2002 [14]	Retrospective cohort	Denmark
DeStefano et al., 2004 [15]	Case-control	United States
Peltola et al., 1998 [16]	Prospective cohort	Finland
Patja et al., 2000 [17]	Prospective cohort	Finland

Stanley Plotkin et al. Clin Infect Dis. 2009;48:456-461

**Ecological studies.** Three ecological studies performed in 3 different countries compared the incidence of autism with thimerosal exposure from vaccines. In each case, the nationwide removal of thimerosal—which occurred in 1992 in Europe and in 2001 in the United States—allowed robust comparisons of vaccination with thimerosal-containing and thimerosal-free products, as follows:

1. In Sweden and Denmark, researchers found a relatively stable incidence of autism when thimerosal-containing vaccines were in use (1980–1990), including years when children were exposed to as much as 200 µg of ethylmercury (concentrations similar to peak US exposures) [[22](#)]. However, in

1990, a steady increase in the incidence of autism began in both countries and continued through the end of the study period in 2000, despite the removal of thimerosal from vaccines in 1992.

2. In Denmark, researchers performed a study comparing the incidence of autism in children who had received 200 µg (1961–1970), 125 µg (1970–1992), or 0 µg of thimerosal (1992–2000) and again demonstrated no relationship between thimerosal exposure and autism [23].
3. In Quebec, researchers grouped 27,749 children from 55 schools by date of birth and estimated thimerosal exposure on the basis of the corresponding Ministry of Health vaccine schedules. School records were obtained to determine age-specific rates of pervasive developmental disorder [9]. Thimerosal exposure and pervasive developmental disorder diagnosis were found to be independent variables. Similar to previous analyses, the highest rates of pervasive developmental disorder were found in cohorts exposed to thimerosal-free vaccines. The results were unchanged when both exposure and outcome definitions varied.

**Cohort studies.** Four cohort studies that examined thimerosal exposure and autism have been performed, as follows:

1. In Denmark, researchers examined >1200 children with autism that was identified during 1990–1996, which comprised ~3 million person-years. They found that the risk of autism did not differ between children vaccinated with thimerosal-containing vaccines and those vaccinated with thimerosal-free vaccines or between children who received greater or lower quantities of thimerosal [24]. They also found that the rates of autism increased after the removal of thimerosal from all vaccines.
2. In the United States, using the Vaccine Safety Data Link, researchers at the Centers for Disease Control and Prevention examined 140,887 US children born during 1991–1999, including >200 children with autism [25]. The researchers found no relationship between receipt of thimerosal-containing vaccines and autism.
3. In England, researchers prospectively followed 12,810 children for whom they had complete vaccination records who were born during 1991–1992, and they

found no relationship between early thimerosal exposure and deleterious neurological or psychological outcomes [26].

4. In the United Kingdom, researchers evaluated the vaccination records of 100,572 children born during 1988–1997, using the General Practice Research Database, 104 of whom were affected with autism [27]. No relationship between thimerosal exposure and autism diagnosis was observed.

## **Too Many Vaccines**

When studies of MMR vaccine and thimerosal-containing vaccines failed to show an association with autism, alternative theories emerged. The most prominent theory suggests that the simultaneous administration of multiple vaccines overwhelms or weakens the immune system and creates an interaction with the nervous system that triggers autism in a susceptible host. This theory was recently popularized in the wake of a concession by the Vaccine Injury Compensation Program with regard to the case of a 9-year-old girl with a mitochondrial enzyme deficiency whose encephalopathy, which included features of autism spectrum disorder, was judged to have worsened following the receipt of multiple vaccines at age 19 months [29]. Despite reassurances by the Centers for Disease Control and Prevention that the Vaccine Injury Compensation Program's action should not be interpreted as scientific evidence that vaccines cause autism, many in the lay press and the public have not been reassured.

The notion that children might be receiving too many vaccines too soon and that these vaccines either overwhelm an immature immune system or generate a pathologic, autism-inducing autoimmune response is flawed for several reasons:

1. Vaccines do not overwhelm the immune system. Although the infant immune system is relatively naive, it is immediately capable of generating a vast array of protective responses; even conservative estimates predict the capacity to respond to thousands of vaccines simultaneously [30]. Consistent with this theoretical exercise, combinations of vaccines induce immune responses comparable to those given individually [31]. Also, although the number of recommended childhood vaccines has increased during the past 30 years, with

advances in protein chemistry and recombinant DNA technology, the immunologic load has actually decreased. The 14 vaccines given today contain <200 bacterial and viral proteins or polysaccharides, compared with >3000 of these immunological components in the 7 vaccines administered in 1980 [30]. Further, vaccines represent a minute fraction of what a child's immune system routinely navigates; the average child is infected with 4–6 viruses per year [32]. The immune response elicited from the vast antigen exposure of unattenuated viral replication supersedes that of even multiple, simultaneous vaccines.

2. multiple vaccinations do not weaken the immune system. Vaccinated and unvaccinated children do not differ in their susceptibility to infections not prevented by vaccines [33,–,35]. In other words, vaccination does not suppress the immune system in a clinically relevant manner. However, infections with some vaccine-preventable diseases predispose children to severe, invasive infections with other pathogens [36, 37]. Therefore, the available data suggest that vaccines do not weaken the immune system.
3. Autism is not an immune-mediated disease. Unlike autoimmune diseases such as multiple sclerosis, there is no evidence of immune activation or inflammatory lesions in the CNS of people with autism [38]. In fact, current data suggest that genetic variation in neuronal circuitry that affects synaptic development might in part account for autistic behavior [39]. Thus, speculation that an exaggerated or inappropriate immune response to vaccination precipitates autism is at variance with current scientific data that address the pathogenesis of autism.
4. No studies have compared the incidence of autism in vaccinated, unvaccinated, or alternatively vaccinated children (i.e., schedules that spread out vaccines, avoid combination vaccines, or include only select vaccines). These studies would be difficult to perform because of the likely differences among these 3 groups in health care seeking behavior and the ethics of experimentally studying children who have not received vaccines.

## Conclusions

Twenty epidemiologic studies have shown that neither thimerosal nor MMR vaccine causes autism. These studies have been performed in several countries by many different investigators who have employed a multitude of epidemiologic and statistical methods. The large size of the studied populations has afforded a level of statistical power sufficient to detect even rare associations. These studies, in concert with the biological implausibility that vaccines overwhelm a child's immune system, have effectively dismissed the notion that vaccines cause autism. Further studies on the cause or causes of autism should focus on more-promising leads.

- Received August 25, 2008.
- Accepted October 14, 2008.
- © 2009 by the Infectious Diseases Society of America

## **No MMR-Autism Link in Large Study of Vaccinated vs. Unvaccinated Kids**

Study of over 95,000 children included 15,000 unvaccinated 2 to 5 year olds and nearly 2,000 kids already considered at high risk for autism

April 20, 2015

In the largest-ever study of its kind, researchers again found that the measles-mumps-rubella (MMR) vaccine did not increase risk for autism spectrum disorder (ASD). This proved true even among children already considered at high risk for the disorder.

In all, the researchers analyzed the health records of 95,727 children, including more than 15,000 children unvaccinated at age 2 and more than 8,000 still unvaccinated at age 5. Nearly 2,000 of these children were considered at risk for autism because they were born into families that already had a child with the disorder.

[The report](#) appears today in [JAMA](#), the Journal of the American Medical Association.

“Consistent with studies in other populations, we observed no association between MMR vaccination and increased ASD risk,” the authors write. “We also found *no* evidence that receipt of either one or two doses of MMR vaccination was associated with an increased risk of ASD among children who had older siblings with ASD.”

The analysis looked at autism rates and MMR vaccination at ages 2, 3, 4 and 5 years. It showed no increased risk of autism with immunization at any age. In fact, autism rates were lower in the vaccinated groups. However, this might be because parents who see early signs of autism were more likely to delay or avoid vaccination, the authors speculate.

### **Lower vaccination rates among families affected by autism**

Some 15 year ago, a small, now-discredited study sparked concerns about a link between the MMR vaccine and autism. Since then, a large and growing body of research has continued to find no association. Still, the continuing uncertainty around what does cause autism has left some people worried. Such concerns likely explain why vaccination rates have dropped in families that have an older child with the disorder.

In the new study, MMR vaccination rates for children without an affected older siblings were 84 percent at 2 years and 92 percent by age 5 years. Vaccination rates for children with an older sibling affected by autism were significantly lower: 73 percent at 2 years and 86 percent at age 5 years.

In an [accompanying editorial](#), Dr. Bryan King, director of the Seattle Children’s Autism Center, writes:

“Taken together, some dozen studies have now shown that the age of onset of ASD does not differ between vaccinated and unvaccinated children, the severity or course of ASD does not differ between vaccinated and unvaccinated children, and now the risk of ASD recurrence in families does not differ between vaccinated and unvaccinated children.”

### **Study made possible by large database**

The investigators performed their analysis using the claims records from a large US health plan database (the Optum Research Database). Participants included children continuously enrolled in an associated health plan from birth to at least 5 years of age between 2001 and 2012. All had an older sibling.

Of the 95,727 children in the study, around 1 percent (994) were diagnosed with autism during the study’s follow-up period. Among those who had an older sibling with autism (1,929), approximately 7 percent (134) developed the disorder. This difference in autism prevalence – between children with or without an older sibling affected by autism – is consistent with earlier studies.

## **Study: Half of all autism cases trace to rare gene-disabling mutations**

Researchers identify short list of high-impact genetic causes of autism; see potential to guide personalized treatments

September 25, 2015

New research suggests that, in at least half of cases, autism traces to one of roughly 200 gene-disabling mutations found in the child but neither parent.

Many of these “high-impact” mutations, the investigators found, completely disable genes crucial to early brain development. In addition, they appear to be more common among people who are severely disabled by autism versus those only mildly affected.

The [study](#), by scientists at Cold Spring Harbor Laboratory, New York, appears this week in the *Proceedings of the National Academy of Sciences*. (Download the full paper [here](#).)

The DNA analysis of 1,866 families affected by autism looked at the growing list of more than 500 gene changes known to increase autism risk. It identified 239 genes with the greatest likelihood of causing autism if any one of them was disabled by a mutation.

The study’s findings also run counter to the commonly held idea that autism almost always results from a complex interplay of common and subtle gene changes and environmental influences – none of which would cause autism by itself.

This shortened “priority list” may prove particularly helpful to doctors and geneticists using genetic screens to guide diagnosis and personalized treatment, comments Mathew Pletcher, head of Autism Speaks’ genomic discovery program. Dr. Pletcher was not involved in the research.

“These findings argue strongly that genetics can provide meaningful answers for a significant portion of individuals with autism,” Dr. Pletcher explains. “From this extends the idea we can provide better care and support by deepening our understanding of the health risks that arise from each person’s specific genetic disruption.”

Autism Speaks’ [MSSNG program](#) aims to drive such advances by providing the global autism research community with an unprecedented collection of 10,000 whole genome sequences from people affected by autism and their families. These genomes – and the sophisticated tools to work with them – are being hosted on the Google Cloud platform. (See video below.)

## **Mutation in child but neither parent**

Most of the high-impact mutations identified in the new study occurred in the child but neither parent. Such newly arising, or *de novo*, mutations first occur in the mother's egg, the father's sperm or early in embryo development.

[Some of the first research](#) out of the Autism Speaks MSSNG project implicated *de novo* mutations in the higher rates of autism seen among children of older parents. With age, a woman's eggs and a man's sperm-producing cells tend to accumulate these mutations. And one potential source of these accumulating mutations, Dr. Pletcher notes, is lifetime exposure to environmental "insults" such as radiation and toxic chemicals (naturally occurring or otherwise).

## **Study Links Autism to Epigenetic Changes in Dads' Sperm**

Findings suggest that fathers' exposure to environmental hazards may alter gene activity in ways that predispose children to autism

April 15, 2015

Researchers associated children's autism symptoms with epigenetic changes on the DNA molecules in their fathers' sperm cells. In this DNA model, the bright orbs represent methylation – a major type of epigenetic control of gene expression.

Researchers have found tell-tale “epigenetic” changes in the DNA from the sperm of men whose children have early signs of autism. These changes – which are likely passed on to offspring – may reflect, in part, the men’s exposure to environmental hazards.

[The study](#), co-funded by Autism Speaks and the National Institute of Environmental Health Sciences, appears online today in [the \*International Journal of Epidemiology\*](#).



Epigenetics is the study of mechanisms that control gene activity without changing the underlying DNA that makes up our genes. In essence, epigenetic molecules control when and where genes turn on and off to coordinate the body’s development and function. Precise epigenetic control is particularly crucial during brain development.

In the new study, investigators looked for epigenetic contributors to autism, a subject of keen interest in recent years.

"If epigenetic changes are being passed from fathers to their children, we should be able to detect them in sperm," says coauthor Daniele Fallin. Dr. Fallin directs the Wendy Klag Center for Autism and Developmental Disabilities, at the Johns Hopkins Bloomberg School of Public Health. She and her team receive Autism Speaks funding to investigate early environmental influences on autism risk. This includes research that may help identify preventive measures and targets for future treatments. [here](#).

“These findings offer tantalizing clues about the way risk associated with environmental factors can be transmitted from father to child,” comments Andy Shih, Autism Speaks’ senior vice president for scientific affairs. “It adds to our growing understanding and appreciation of the complexity of gene-environment interaction in autism etiology. It also suggests possible ways to identify relevant environmental risk factors in future studies.” Dr. Shih was not directly involved in the research.

## **Epigenetics and environmental risk factors for autism**

A growing body of research has suggested that environmental influences – including infection and exposure to toxic chemicals – can produce epigenetic changes in the cells that make sperm and eggs. Sperm-making cells may be particularly vulnerable to such environmental exposures. Many experts believe that this explains why autism rates are significantly higher among the children of older dads. Their germ cells have been exposed to more environmental “hits” over the course of a lifetime.

”

In their new study, the Johns Hopkins investigators analyzed the epigenetic markers on DNA in the sperm from 44 dads. The men were part of the ongoing [Early Autism Risk Longitudinal Investigation](#) (EARLI). EARLI enrolls families that have a child with autism and follows them through subsequent pregnancies and the birth and development of younger siblings.

Early in their wives’ pregnancies, the men provided sperm samples for DNA and epigenetic analysis. One year after birth, the younger siblings were assessed for early signs of autism.

The researchers then looked at the likelihood that a child’s autism symptoms corresponded to an epigenetic change at a particular site in a father’s sperm DNA. They found 193 such sites. At each of these sites, epigenetic changes were significantly associated with children’s autism symptoms.

When the researchers looked at which genes were near the “high risk” sites, they found that many are in or near genes crucial to brain development.

In a related analysis, the investigators found several of the tell-tale epigenetic changes in the post-mortem brain tissue of individuals with autism – providing further evidence that these changes may predispose to autism.

# Discovery of brain-immune link could advance understanding of autism

Previously unknown lymph network connects brain and immune system, may offer insights into inflammation's role in neurological conditions

June 02, 2015

Researchers discovered a previously undetected brain-immune system connection consisting of lymph vessels in the meninges of the brain (right). The discovery brings a major change to the old view that the body's immune system has a very limited connection to the brain (left). Image courtesy of the University of Virginia Health System.

A new study dramatically changes scientific understanding of the brain-immune system connection, with a newly discovered system of lymph vessels in the membranes that line the brain. (See illustration above.)

The discovery could likewise advance understanding of inflammation's role in neurological conditions such as autism, the study authors say. [Their findings](#) appear online this week in the journal *Nature*.

Lymph vessels carry patrolling immune cells from sites throughout the body to lymph nodes – the “command centers” that direct the immune system to fight perceived threats with inflammation. Previously, it was believed that the brain was largely cut off from the body's larger immune system. Indeed, the brain has its own distinct immune cells, called glia, which are found nowhere else in the body.

The new discovery suggests that there may be far more interplay between the immune systems of the brain and body than previously thought.

“This adds to the numerous lines of scientific evidence linking brain-immune system interactions to health and well-being and will increase focus on how they relate to autism,” comments neuroscientist Dan Smith, Autism Speaks' vice president for

innovative technologies. (Dr. Smith was not involved in the study.) “Whether we’re looking at genes or environmental risk factors, we repeatedly see that the brain and the immune system are implicated in its causes and symptoms.”

"We believe that for every neurological disease that has an immune component to it, these vessels may play a major role," says senior study author Jonathan Kipnis, of the University of Virginia’s Center for Brain Immunology and Glia.

The discovery was made by Antoine Louveau, a postdoctoral fellow in Kipnis' lab. He detected the lymph vessels after developing a method to examine a mouse's meninges - the membranes covering the brain - as a whole. This enabled him to see vessel-like patterns in the distribution of immune cells on the meninges. Further analysis showed that the immune cells were inside a network of lymphatic vessels.

As to how the brain's lymphatic vessels managed to escape notice all this time, Kipnis described them as "very well hidden." They follow blood vessels so closely that they are easy to miss with traditional dissection methods.

**Insights into autism, Alzheimer's and beyond**

The newly discovered lymphatic vessels open a new avenue of research into the immune system’s role in brain conditions such as autism, Alzheimer’s, multiple sclerosis and more.

“The promise of these findings is that they will lead to a deeper understanding of how the brain and immune systems interact in autism,” Dr. Smith concludes. “Further study may reveal specific mechanisms that underlie medical or behavioral issues and that might become targets for more effective interventions.”



**AUTISM SPEAKS™**  
It's time to listen.

## **ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ**

### **Ελληνική βιβλιογραφία:**

- Γενά, Α. (2002). Αυτισμός και Διάχυτες Αναπτυξιακές Διαταραχές.
- Γκονέλα, Ε. (2006). Αυτισμός-Αίνιγμα και πραγματικότητα. Αθήνα: Οδυσσέας.
- Καλύβα, Ε. (2005). Αυτισμός-Εκπαιδευτικές και θεραπευτικές προσεγγίσεις. Αθήνα: Παπαζήση.

- Κουγιουμτζάκης, Γ. (2001). Πρόοδος στην αναπτυξιακή ψυχολογία των πρώτων χρόνων. Ηράκλειο: Πανεπιστημιακές Εκδόσεις Κρήτης.
- Κωνστανταρέα, Μ. (1988). Παιδικός αυτισμός.
- Στο Τσιάντης Γ., Μανωλόπουλος Σ. Σύγχρονα θέματα παιδοψυχιατρικής. Αθήνα: Καστανιώτη.
- Μάνος, Ν. (1997). Διαταραχές της επικοινωνίας. Στο Μάνος Ν., Βασικά στοιχεία κλινικής ψυχιατρικής. Θεσσαλονίκη: Studio Press.
- Μπεζεβέγκης, Η. (1989). Εξελεγκτική ψυχολογία. Τόμος Α΄. Αθήνα: Εκδόσεις Πανεπιστημίου Αθηνών.
- Δομημένη Εκπαίδευση : TEACCH. Στα Πρακτικά του 1ου Διεθνούς επιστημονικού Συμποσίου «Το Πάζλ του Αυτισμού» (σελ.132-151). Λάρισα: Σύλλογος Γονέων, Κηδεμόνων και Φίλων Αυτιστικών Ατόμων Ν.Λάρισας
- Βασικές αρχές και μέθοδοι δομημένης διδασκαλίας για άτομα στο φάσμα του αυτισμού, Σ.Μαυροπούλου [www.autismhellas.gr/files/el/ProsegisiTeacch.doc](http://www.autismhellas.gr/files/el/ProsegisiTeacch.doc)20.Καλύβα Ε.(2005),
- Αυτισμός. Εκπαιδευτικές και θεραπευτικές προσεγγίσεις. Αθήνα: Εκδόσεις Παπαζήση
- Εφαρμοσμένη Συμπεριφορική Ανάλυση <http://psychiatry24.7.gr>
- Πτυχιακή Εργασία: Διάχυτες Αναπτυξιακές Διαταραχές Γκονέλα, Ε. (2008).
- Αυτισμός: Αίνιγμα και πραγματικότητα. Από τη θεωρητική προσέγγιση στην εκπαιδευτική παρέμβαση: Για γονείς, εκπαιδευτικούς, γενικής και ειδικής αγωγής και νηπιαγωγούς, Αθήνα: Οδυσσέας Γκονέλα, Ε.(2006).
- Αυτισμός, αίνιγμα και πραγματικότητα, από τη θεωρητική εικόνα-αντιμετώπιση- αποκατάσταση, Αθήνα: Γλάρος Κάκουρος Ε. , Μανιαδάκη Κ., 2006, Ψυχοπαθολογία παιδιών και εφήβων, Αθήνα; Τυπωθήτω Κουζή - Κολιάκου Κοκκώνα,(2012),
- Τελευταίες εξελίξεις στη θεραπεία του αυτισμού με τη χρήση βλαστοκυττάρων, Ελευθεροτυπία, 31 Οκτωβρίου 2012Κάκουρος Ε., Μανιαδάκη Κ. (2005).
- Ψυχοπαθολογία παιδιών και εφήβων: Αναπτυξιακή προσέγγιση, Γιώργος Δάρδανος, Αθήνα.Καλύβα Ε. (2005).
- Αυτισμός: Εκπαιδευτικές και Θεραπευτικές Προσεγγίσεις.Παπαζήση. Αθήνα.Καμπανάρου Μ. (2007).

- Διαγνωστικά θέματα Λογοθεραπείας, Αθήνα: ΕλληνΚαμπούρογλου, Μ. (2003). Σύγχρονες θεραπευτικές προσεγγίσεις. Ίδρυμα για το παιδί
- Καραντάνος, Γ. (1984). Νηπιακός Αυτισμός: Δεδομένα, Σύγχρονες ταξινομήσεις και Μελέτη νευροχημικών παραμέτρων. Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών (ΕΚΠΑ). ( βρέθηκε στην ιστοσελίδα <http://thesis.ekt.gr/thesisBookReader/id/7670#page/1/mode/2up>)

### **Ξένη βιβλιογραφία**

- Freitag C.M. (2007), The genetics of autistic disorders and its clinical relevance: a review of the literature. *Mol psychiatry* 12: 2-22.
- Frith U. (2001), Mind blindness and the brain in autism. *Neuron* 32: 969-79.
- Happé F et al. (2006), Time to give up to a single explanation for autism. *Nature Neuroscience*, (2006), 9: 1218-1220.
- Herbert MR. (2005), Large brains in autism: the challenge of pervasive abnormality. *The Neuroscientist* 11: 417-440.
- Hill E.L. (2004), Executive dysfunction in autism. *Trends Cogn Sci* 8: 26-32.
- Mhule R et al. (2004), The genetics of autism. *Pediatrics* 113: 472-486.
- Persico AM, Bourgeron T. (2006), Searching for ways out of the autism maze: genetic, epigenetic and environmental clues. *Trends in Neurosciences* 29: 349 358.
- Rapin I, Tuchman RF. What is new in autism? (2008), *Current opinion in Neurology* 21: 143-149.
- Lavelle TA, Weinstein MC, Newhouse JP, Munir K, Kuhlthau KA, Prosser LA. Economic burden of childhood autism spectrum disorders. *Pediatrics*.2014;Mar;133(3):e520-e529.
- Buescher AV, Cidav Z, Knapp M, Mandell DS. Costs of autism spectrum disorders in the United Kingdom and the United States. *JAMA Pediatr*. 2014 Aug;168(8):721-728.
- Vohra R, Madhavan S, Sambamoorthi U, St Peter C. Access to services, quality of care, and family impact for children with autism, other developmental disabilities, and other mental health conditions. *Autism*. 2014 Oct;18(7):815-826.

- Kogan MD, Strickland BB, Blumberg SJ, Singh GK, Perrin JM, van Dyck PC. A national profile of the health care experiences and family impact of autism spectrum disorder among children in the United States, 2005-2006. *Pediatrics*. 2008;122(6):e1149-e1158.
- Cidav Z, Marcus SC, Mandell DS. Implications of childhood autism for parental employment and earnings. *Pediatrics*. 2012;129(4):617-623.
- Schieve LA, Gonzalez V, Boulet SL, Visser SN, Rice CE, Van Naarden Braun K, Boyle CA. Concurrent medical conditions and health care use and needs among children with learning and behavioral developmental disabilities, National Health Interview Survey, 2006-2010. *Res Dev Disabil*. 2012;33(2):467-476.
- Tuchman R, Cuccaro M, Alessandri M. Autism and epilepsy: Historical perspective. *Brain Dev*. 2010;32(9):709-718.
- Kancherla V, Van Naarden Braun K, Yeargin-Allsopp M. Childhood vision impairment, hearing loss and co-occurring autism spectrum disorder. *Disabil Health J*. 2013;6(4):333-342.
- Newschafer C, Falb M, Gurney J. National autism prevalence trends from United States special education data. *Pediatrics*. 2005;115:277-82.
- Kanner L. Autistic Disturbances of Affective Contact. *Nervous Child* 1943; 2: 21750.
- Lotter V. Epidemiology of autistic conditions in young children. Some characteristics of the parents and children. *Soc Psychiatry*. 1966;1:124-37.
- American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, 3rd ed. Washington (DC): APA; 1980.
- American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, 4th ed, text revision. Washington (DC): APA; 2000.
- American Psychiatric Association. (1994). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (4<sup>th</sup> ed.) Washington DC: Author American Psychiatric Association. (2013).
- *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*(5th ed.). Arlington, VA: American Psychiatric Publishing Bernard Opitz, V., W. Kwook, K. & Sapuan, S. (2001).

- Epidemiology of autism in Singapore: findings of the first autism survey. International Journal of Rehabilitation Research.24, σελ. 1-6Bonvillian, J.D., Nelson, K.E. & Rhyne, J.M. (1981).
- Sign Language and Autism. Journal of Autism and Developmental Disorders, 11. σελ.125-126