



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ  
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ  
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ  
ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

**ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ  
<< ΑΥΤΙΣΜΟΣ ΚΑΙ Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ >>**

**ΦΟΙΤΗΤΡΙΑ: ΜΑΡΙΑ ΣΚΟΡΔΙΛΗ  
ΕΙΣΗΓΗΤΡΙΑ: ΛΕΥΚΟΘΕΑ ΜΑΤΣΟΥΛΗ**

**ΙΩΑΝΝΙΝΑ, 2019**

## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΠΕΡΙΛΗΨΗ.....	2
ABSTRACT	
ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	4
ΟΡΙΣΜΟΣ .....	5
ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ.....	5

### Α΄ ΜΕΡΟΣ

1. ΒΑΣΙΚΕΣ ΜΟΡΦΕΣ ΑΥΤΙΣΜΟΥ .....	7
1.1 Αυτιστική Διαταχή .....	7
1.2 Διαταραχή Asperger.....	8
1.3 Σύνδρομο Rett .....	9
1.4 Άτυπος Αυτισμός .....	10
1.5 Σύνδρομο Εύθραυστου Χ .....	10
1.6 Διαταραχή Διάσπασης Προσοχής .....	11
2. ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ .....	12
3. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ .....	14
3.1 Επικοινωνία .....	15
3.2 Επαναλαμβανόμενη συμπεριφορά .....	15
3.3 Νευρολογική λειτουργία .....	16
3.4 Γνωστική λειτουργία .....	16
3.5 Κοινωνική αλληλεπίδραση .....	16
4. ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ .....	18
4.1 Γενετικοί Παράγοντες .....	18
4.2 Περιβαλλοντικοί Παράγοντες .....	19
4.3 Εμβολιασμοί .....	20
5. ΔΙΑΓΝΩΣΗ .....	23
6. ΘΕΡΑΠΕΙΑ .....	26
6.1 Φαρμακευτικές παρεμβάσεις .....	26
6.2 Μη φαρμακευτικές παρεμβάσεις .....	27
7. ΠΡΟΓΝΩΣΗ.....	30
8. ΠΡΟΛΗΨΗ .....	32

### Β΄ ΜΕΡΟΣ

1. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ .....	33
1.1 Ο ρόλος του νοσηλευτή κατά τη διάγνωση .....	33
1.2 Ο ρόλος του νοσηλευτή στη θεραπεία .....	34
1.3 Ο ρόλος του νοσηλευτή στην εκπαίδευση των γονέων....	35
1.3.1 Applied Behavior Analysis (ABA).....	36
1.3.2 TEACCH .....	37

### Γ΄ ΜΕΡΟΣ

ΝΕΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ .....	38
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ .....	

## ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η πτυχιακή μου εργασία έχει τον τίτλο Αυτισμός και ο ρόλος του νοσηλευτή. Ο αυτισμός εξακολουθεί να απασχολεί τους επιστήμονες από το 1943, καθώς έχουν δοθεί πολλοί ορισμοί. Ο αυτισμός θεωρείται ότι είναι μια νευροαναπτυξιακή διαταραχή, η οποία εμφανίζεται στην αρχή της παιδικής ηλικίας και διαρκεί σε όλη τη διάρκεια της ζωής του ατόμου. Χαρακτηρίζεται από σοβαρά προβλήματα στις κοινωνικές σχέσεις, την επικοινωνία αλλά και τη συμπεριφορά του ατόμου. Ακόμη, το αυτιστικό παιδί ακολουθεί συγκεκριμένες ρουτίνες και επαναλαμβανόμενα πρότυπα συμπεριφοράς, όπως για παράδειγμα η "εμμονική" ταξινόμηση των αντικειμένων. Όμως, δεν απασχολεί μόνο τους επιστήμονες που ερευνούν τη διαταραχή αυτή, αλλά και τα άτομα που έχουν κάποια νευροαναπτυξιακή διαταραχή ή και άτομα που έχουν κάποιο πρόσωπο στο οικογενειακό τους περιβάλλον με μία τέτοια διαταραχή.

Στα πλαίσια της παρούσας εργασίας, θα σας παρουσιάσω τα νέα δεδομένα που αφορούν τον αυτισμό, αλλά και το σπουδαίο ρόλο που διαδραματίζουν οι νοσηλευτές και η οικογένεια του ατόμου. Στο πρώτο μέρος της εργασίας, ανέλυσα τον ορισμό της αυτιστικής διαταραχής και την ιστορική αναδρομή του αυτισμού. Στη συνέχεια, παρουσίασα τις βασικές μορφές του αυτισμού που είναι η αυτιστική διαταραχή, η διαταραχή του Asperger (AD), το σύνδρομο Rett, ο άτυπος αυτισμός (PDD-NOS), το σύνδρομο εύθραστου X και η διαταραχή διάσπασης προσοχής. Ακόμη, ανέφερα τα επιδημιολογικά στοιχεία βάση των ερευνών που έχουν γίνει τα τελευταία έτη, και την κλινική εικόνα ενός αυτιστικού παιδιού με τα πιθανά αίτια τα οποία οδηγούν στην εκδήλωσή του. Επιπροσθέτως, παρουσίασα τη διάγνωση, την πρόγνωση, την πρόληψη, τα οποία επίσης είναι αξιοσημείωτης σημασίας για την εντόπιση της διαταραχής.

Τέλος, αναφέρονται οι θεραπευτικές παρεμβάσεις τις οποίες διαχώρισα σε φαρμακευτικές και μη φαρμακευτικές που χρησιμοποιούνται ευρέως για να βελτιώσουν τις δεξιότητες αυτών των ατόμων.

Το δεύτερο μέρος της εργασίας μου, ασχολείται με το ρόλο που διαδραματίζει ο νοσηλευτής στη διάγνωση και τη θεραπεία και το ρόλο των γονέων στα εκπαιδευτικά προγράμματα όπως για παράδειγμα είναι το TEACCH.

Τέλος, στο τρίτο μέρος, παρουσιάζονται τα νέα ερευνητικά δεδομένα που αφορούν τον αυτισμό, βασισμένα σε έρευνες που έχουν πραγματοποιηθεί τα τελευταία έτη.

Λέξεις κλειδιά: αυτισμός, νευροαναπτυξιακή διαταραχή, οικογενειακό περιβάλλον, διάγνωση, νοσηλευτικές παρεμβάσεις

## **ABSTRACT**

My diploma thesis is titled Autism and the role of the nurse. Autism continues to concern scientists since 1943, as many definitions have been given. Autism is considered to be a neurodevelopmental disorder, which occurs at the beginning of childhood and lasts throughout its life. It is characterized by serious problems in the social relations, communication and behavior of the individual. In addition, the autistic child follows specific routines and repetitive patterns of behavior, such as the "obsessive" classification of objects. However, it does not concern only the scientists investigating this disorder, but also people with a neurodevelopmental disorder or people who have a person in their family environment with such a disorder.

In the context of this paper, I will present you the new data on autism, as well as the important role played by nurses and the family of the individual. In the first part of the paper, I analyzed the definition of the autistic disorder and the historical retrospective of autism. In addition, I presented the basic forms of autism, which is autistic disorder, Asperger's (AD) disorder, Rett syndrome, atypical autism (PDD-NOS), Fragile X syndrome, attention deficit disorder. I also mentioned the epidemiological data based on the research done in recent years and the clinical picture of an autistic child with the possible causes that lead to its manifestation. Also, I presented the diagnosis, prognosis, prevention, which is also of considerable importance for the diagnosis of the disorder.

Finally, the therapeutic interventions are mentioned, that I have divided into both pharmaceutical and non-pharmaceutical are widely used to improve the skills of these individuals.

In the second part of my thesis, it deals with the role that nurse plays in diagnosis and treatment and the role of parents in educational programs such as TEACCH.

Finally, in the third part, new research data on autism is presented, based on researches carried out in recent years.

Key words: autism, neurodevelopmental disorder, family environment, diagnosis, nursing interventions

## **Εισαγωγή**

Η διαταραχή του φάσματος του αυτισμού (ASD) αναφέρεται σε μία ομάδα διάχυτων νευροαναπτυξιακών διαταραχών που περιλαμβάνουν μέτρια έως και σοβαρή διαταραγμένη λειτουργία όσον αφορά τις κοινωνικές δεξιότητες και την κοινωνικοποίηση, την εκφραστική και δεκτική επικοινωνία, καθώς και τις επαναλαμβανόμενες ή στερεοτυπικές συμπεριφορές και ενδιαφέροντα. Ο αυτισμός υπάρχει από τη γέννηση του παιδιού, όμως συνήθως τα πρώτα συμπτώματα εμφανίζονται στην ηλικία των 3 ετών. Αυτή η κατάσταση διαρκεί σε όλη τη διάρκεια της ζωής του ατόμου, επηρεάζοντας τόσο τα παιδιά όσο και τους ενήλικες, με τα αγόρια να έχουν 3 με 4 φορές μεγαλύτερη πιθανότητα να αποκτήσουν αυτισμό σε σχέση με τα κορίτσια. Μέχρι στιγμής, όσον αφορά τη θεραπεία του αυτισμού και των υπόλοιπων διαταραχών που περιλαμβάνονται στο φάσμα του αυτισμού, εκτιμάται ότι δεν υπάρχει κάποιος αποδεκτός τρόπος θεραπείας. Ανάλογα με την κλινική εικόνα και τις ιδιαιτερότητες του κάθε ατόμου, σχεδιάζεται ένα πλάνο παρεμβάσεων, το οποίο διαρκεί εφ'όρου ζωής (Pennington et al., 2014).

## **Αυτισμός**

Ο αυτισμός ορίζεται ως μία νευρολογική αναπτυξιακή διαταραχή που επηρεάζει τον εγκέφαλο. Αυτή η διαταραχή του εγκεφάλου γίνεται αντιληπτή πριν από τη συμπλήρωση της ηλικίας των 3 ετών, και διαρκεί σε όλη τη διάρκεια της ζωής του ατόμου, με σταθερή εξέλιξη και χωρίς ύφεση (Amihăesei & Ștefanachi, 2013). Ο όρος "αυτισμός" προέρχεται ετυμολογικά από την ελληνική λέξη "εαυτός" και υποδηλώνει την απομόνωση ενός ατόμου στον εαυτό του (Κάκουρος & Μανιουδάκη, 2015). Ο αυτισμός επηρεάζει την ικανότητα του ατόμου να αλληλεπιδρά με το κοινωνικό περιβάλλον και να επικοινωνεί καθώς φαίνεται να παρουσιάζει επαναλαμβανόμενα πρότυπα συμπεριφοράς (Fuentes et al., 2012). Ωστόσο, η σοβαρότητα του αυτισμού διαφέρει από άτομο σε άτομο, καθώς κάποιοι άνθρωποι παρουσιάζουν σοβαρές γνωστικές διαταραχές, ενώ άλλοι μπορεί να έχουν υψηλό βαθμό λειτουργικότητας, με ισχυρή μνήμη και ευφυΐα (Quinn, 2010).

## **Ιστορική Αναδρομή**

Ο Eugen Bleuler (1857- 1939), επινόησε τους δύο όρους σχιζοφρένεια και αυτισμός στην Ελβετία. Χρησιμοποίησε τον δεύτερο όρο ο οποίος πηγάζει από την ελληνική λέξη "εαυτός", για να περιγράψει την απομόνωση των ασθενών με σχιζοφρένεια στη δική τους φανταστική ζωή, στην προσπάθεια τους να αντιμετωπίσουν αφόρητες εξωτερικές αντιλήψεις ή εμπειρίες (Fuentes et al., 2014). Το 1943, ο Leo Kanner, ένας Αμερικανός Παιδοψυχίατρος περιέγραψε 11 περιπτώσεις παιδιών που παρουσίαζαν ανικανότητα να συμπάσχουν με άλλα άτομα από πολύ μικρή ηλικία, αλλά επηρεαζόταν από αλλαγές που συνέβαιναν σε μη κοινωνικό περιβάλλον. Μερικά από αυτά τα παιδιά δε μίλησαν ποτέ, και αυτά που μίλησαν παρουσίαζαν ηχολαλία, ιδιομορφίες στη γλώσσα καθώς και δυσκολίες στην κοινωνική γλώσσα και αντέστρεφαν τις αντωνυμίες. Ο Kanner επίσης παρατήρησε μη τυπικές συμπεριφορές περιλαμβανομένου τις φαινομενικά σκόπιμες κινήσεις, όπως το

χτύπημα των χεριών. Λίγο μετά την αρχική περιγραφή του Kanner, ο αυτισμός θεωρήθηκε ότι αποτελεί πρώιμη μορφή της σχιζοφρένειας. Στη δεκαετία του '70, αρκετές συγκλίνουσες γραμμές δεδομένων υποδεικνύουν ότι ο αυτισμός επρόκειτο για μια διαταραχή του εγκεφάλου με ένα ισχυρό γενετικό συστατικό.

Ένα χρόνο αργότερα, ο Hans Asperger, ένας Αυστριακός Παιδίατρος έκανε λόγο για μία ομάδα παιδιών με καλές λεκτικές δεξιότητες αλλά με μείζονα προβλήματα κοινωνικής αλληλεπίδρασης και κινητικής λειτουργίας. Αυτά τα παιδιά εμφάνιζαν ιδιαίτερα περιορισμένα ενδιαφέροντα, τα οποία παρέμβαιναν στην απόκτηση άλλων δεξιοτήτων. Οι γονείς επίσης αυτών των παιδιών, είχαν παρόμοια προβλήματα. Ο Asperger χρησιμοποίησε τη λέξη αυτισμό για να περιγράψει αυτή την κατάσταση, χωρίς να γνωρίζει για τη δημοσίευση του Kanner τον προηγούμενο χρόνο (McPartland & Volkmar, 2012).

## **A' ΜΕΡΟΣ**

### **1.ΒΑΣΙΚΕΣ ΜΟΡΦΕΣ ΤΟΥ ΑΥΤΙΣΜΟΥ**

Οι διαταραχές ASD, μπορούν να χαρακτηριστούν και ως διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές (PDD) οι οποίες συμπεριλαμβάνουν την αυτιστική διαταραχή, τη διαταραχή Asperger (AD), τη διαταραχή διάσπασης κατά την παιδική ηλικία (CDD), τον άτυπο αυτισμό (PDD-NOS) και το σύνδρομο Rett.

Αυτές οι διαταραχές συνολικά μπορούν να περιγραφούν ως ένα φάσμα διαταραχών, γιατί τα συμπτώματα μπορούν να παρουσιαστούν με μια ποικιλία διαφορετικών συνδυασμών με διάφορους βαθμούς σοβαρότητας. Στην κλινική πρακτική, η διαταραχή διάσπασης προσοχής κατά την παιδική ηλικία και το σύνδρομο Rett αρκετές φορές δεν περιλαμβάνονται στις διαταραχές ASD, με αποτέλεσμα κάποιες πηγές περιγράφουν τις ASD αναφέροντας μόνο τον αυτισμό, τη διαταραχή Asperger και PDD-NOS (Inglese & Elder, 2009).

#### **1.1 Αυτιστική Διαταραχή**

Ο αυτισμός ή η διαταραχή του φάσματος του αυτισμού είναι μια σοβαρή νευρολογική διαταραχή που επηρεάζει τις επικοινωνιακές δεξιότητες, την κοινωνική αλληλεπίδραση, την προσαρμοστικότητα του ατόμου, καθώς έχει επιφέρει δραματικές αλλαγές στα πρότυπα συμπεριφοράς. Αυτή η κατάσταση συνήθως διαρκεί σε όλη τη διάρκεια της ζωής του ατόμου και επηρεάζει τόσο τα παιδιά, όσο και τους ενήλικες. Τα άτομα με αυτισμό έχουν αφύσικη λειτουργία σε 3 βασικούς τομείς ανάπτυξης: την κοινωνική αλληλεπίδραση, τη λεκτική και μη λεκτική επικοινωνία, καθώς και την παρουσία επαναλαμβανομένων- περιορισμένων προτύπων συμπεριφοράς, ενδιαφερόντων και δραστηριοτήτων. Τα παιδιά με αυτισμό συνήθως επαναλαμβάνουν πράγματα ή ρωτούν τις ίδιες ερωτήσεις ξανά και ξανά. Οι γονείς μικρών παιδιών έχουν αρχικά αναφέρει έλλειψη ή ανωμαλία του λόγου και περίεργα πρότυπα ομιλίας συμπεριλαμβανομένης της ηχολαλίας και τον ασυνήθιστο τόνο της φωνής. Πολλά παιδιά με αυτισμό, ακόμα και αν αποκτήσουν κάποιες βασικές γλωσσικές δεξιότητες, έχουν δυσκολία στον τρόπο έκφρασης όταν θέλουν να ζητήσουν κάτι, και αυτό μπορεί να τους οδηγήσει σε απογοήτευση,



άγχος, ακόμη και σε ορμητική συμπεριφορά (Akanksha et al., 2011). Τα παιδιά με αυτισμό μπορεί να απασχολούνται με ένα ιδιαίτερο ενδιαφέρον με ασυνήθιστη συγκέντρωση ή ένταση. Συχνά, προτιμούν το επαναλαμβανόμενο παιχνίδι όπως να βάζουν όλα τους τα αυτοκίνητα σε ευθεία γραμμή (lining up cars). Πολλά παιδιά έχουν επίσης κινητικές ιδιομορφίες όπως το χτύπημα των χεριών, που έχει επαναλαμβανόμενη φύση. Λόγω της έντονης επιθυμίας τους για ομοιομορφία στη ρουτίνα τους, οποιαδήποτε αλλαγή είναι συχνά αγχωτική για αυτούς (Inglese & Elder, 2009).

## **1.2 Διαταραχή Asperger**

Η διαταραχή του Asperger (AD) παρουσιάζει μία ποικιλία χαρακτηριστικών και μπορεί να υφίσταται ήπιες και πιο σοβαρές διακυμάνσεις. Τα παιδιά αυτά χαρακτηρίζονται από την έλλειψη έως και απουσία κοινωνικών δεξιοτήτων και δυσκολεύονται με πιθανές αλλαγές, καθώς ακολουθούν μία πολύ συγκεκριμένη καθημερινότητα και οποιαδήποτε αλλαγή στη ρουτίνα τους μπορεί να τους αναστατώσει. Ακόμη, έχουν μεγάλη δυσκολία να διαβάζουν και να κατανοούν τη γλώσσα του σώματος. Μερικά παιδιά παρουσιάζουν μειωμένη ευαισθησία στον πόνο και αυξημένη ευαισθησία σε έντονα φώτα και στους δυνατούς θορύβους. Αξίζει να σημειωθεί ότι τα παιδιά με το συγκεκριμένο τύπο του αυτισμού έχουν μέση ευφυΐα ή άνω του μετρίου ευφυΐα (Akanksha et al., 2011). Παρόλο που η διαταραχή του Asperger συνδέεται με τον αυτισμό και το PDD-NOS διαγνωστικά (περιλαμβάνεται στο DSM-IV με τα διαγνωστικά κριτήρια να είναι ίδια με αυτά του αυτισμού, με εξαίρεση των κριτηρίων επικοινωνίας), ο "ορισμός" για τη διαταραχή του Asperger υποστηρίζεται ότι είναι μοναδικός. Ωστόσο, κάποιιοι αναφέρουν την AD ως "αυτισμός χωρίς ψυχική καθυστέρηση", "αυτισμός υψηλής λειτουργικότητας", ή "ήπιες μορφές αυτισμού που χαρακτηρίζονται από υψηλότερες γνωστικές και λειτουργικές ικανότητες". Παρόλα αυτά σε αντίθεση με τα διαγνωστικά συμπεράσματα που προβλέπουν ότι δεν υπάρχουν γλωσσικές διαταραχές στη διαταραχή Asperger είναι ξεκάθαρο ότι η γλώσσα των παιδιών που έχουν τη διαταραχή αυτή δεν είναι τυπική ή φυσιολογική. Τα παιδιά με AD μοιράζονται πολλά χαρακτηριστικά με τα παιδιά που έχουν αυτισμό, αλλά δεν έχουν ιστορικό καθυστέρησης της γλώσσας και συνήθως παρουσιάζουν μεσαίες

πνευματικές ικανότητες. Από κοινωνικής απόψεως, τα παιδιά με AD δεν φαίνονται ως παιδιά με αυτισμό, αλλά τείνουν να προσεγγίζουν τους άλλους με ακατάλληλους ή εκκεντρικούς τρόπους. Ακόμη, μπορούν να κάνουν παρέα με άλλους και να συμμετέχουν σε μία συζήτηση αλλά τείνουν να συζητούν μόνο θέματα τα οποία τους ενδιαφέρουν και δεν μπορούν να κάνουν μία συζήτηση με διάλογο και ανταλλαγή απόψεων. Παρόλο που μπορούν να συναναστραφούν με άλλους, οι ουσιαστικές φιλίες τους είναι δύσκολες λόγω της αμηχανίας και της έλλειψης ευαισθησίας εκ μέρους των άλλων. Η ανικανότητα τους να καταλάβουν “κανόνες” αλληλεπίδρασης, αστεία και μεταφορές, μπορεί να οδηγήσει σε αμηχανία, ακόμη και απομόνωση. Επίσης, μπορούν να παρουσιάσουν μονότονη ομιλία χωρίς συναισθήματα. Έχουν εμμονή με συγκεκριμένα θέματα, ρωτούν επαναλαμβανόμενες ερωτήσεις και επίσης έχουν την τάση να σκέφτονται κυριολεκτικά. Έχει επίσης αναφερθεί ότι υπάρχει ιστορικό ασθενών με περιορισμένο συντονισμό κινητικότητας και οι γονείς τα περιγράφουν ως “αδέξια”. Τέλος, τα συγκεκριμένα ενδιαφέροντά τους, τους ωθούν να μαθαίνουν τεράστιους όγκους πληροφοριών για ένα συγκεκριμένο θέμα σε πολύ έντονη φύση. Για παράδειγμα, ένα παιδί μπορεί να γνωρίζει ή να θέλει να μάθει τα πάντα και με κάθε λεπτομέρεια για τις ηλεκτρικές σκούπες- από τον τρόπο κατασκευής τους, την ιστορία τους και πότε εφευρέθηκαν μέχρι και τη μάρκα, το κάθε μοντέλο που υπάρχει (Inglese & Elder, 2009).

### **1.3 Σύνδρομο Rett**

Το σύνδρομο Rett είναι μια νευροαναπτυξιακή διαταραχή, που επηρεάζει κυρίως τις γυναίκες και προκαλείται από μεταλλάξεις μίας πρωτεΐνης που παράγει μεθύλιο του γονιδίου MECP2, που βρίσκεται στο χρωμόσωμα στο Xq28 σε τουλάχιστον 95% των ατόμων που πληρούν τα κριτήρια για τη διαταραχή.

Το πρώτο σύμπτωμα συνήθως είναι η απώλεια του μυϊκού τόνου και το σύνδρομο χαρακτηρίζεται από βαθιά γνωστική δυσλειτουργία, φτωχές επικοινωνιακές δεξιότητες, στερεότυπες κινήσεις των χεριών και ανεπιθύμητη ανάπτυξη που ξεκινά μεταξύ των 6 και 18 μηνών μετά από μία περίοδο φυσιολογικής ανάπτυξης, συμπεριλαμβανομένης της απόκτησης λεπτών κινητικών δεξιοτήτων και της γλώσσας. Κατά τη διάρκεια της περιόδου παλινδρόμησης (during the regression

period) , οι κινητικές δεξιότητες, η αποτελεσματική οπτική επαφή και η επικοινωνία χάνονται (Percy, 2011).

#### **1.4 Άτυπος Αυτισμός (PDD-NOS)**

Το PDD-NOS , που αναφέρεται και ως “άτυπος αυτισμός”, αναφέρεται όταν υπάρχουν σημαντικά συμπτώματα του αυτισμού, αλλά όχι αρκετά για να πληρούν τα κριτήρια του πραγματικού αυτισμού. Δεν αποτελεί μία ξεχωριστή διαταραχή με διαφορετικές ενδείξεις, αλλά η διάγνωση του PDD-NOS είναι μία διάγνωση με αποκλεισμό, όταν ένα παιδί δεν μπορεί να κατηγοριοποιηθεί σε μία από τις διαταραχές του φάσματος. Τα παιδιά με PDD-NOS θεωρείται ότι παρουσιάζουν μια “ηπιότερη” συμπτωματολογία. Παρότι ανήκουν στο φάσμα του αυτισμού, έχουν καλύτερη λειτουργικότητα απ’τα παιδιά με αυτισμό και λιγότερες επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές συγκριτικά με τα παιδιά που έχουν αυτισμό και διαταραχή του Asperger και πιο καθυστερημένη γλώσσα απ’ότι τα παιδιά με AD. Τέλος, μία παρόμοια προσέγγιση λαμβάνεται υπόψη σχετικά με τη θεραπεία και τη διαχείριση των παιδιών αυτών, καθώς τα παιδιά με PDD-NOS συνήθως επωφελούνται από τις ίδιες θεραπευτικές παρεμβάσεις όπως τα άλλα παιδιά με ASD (Inglese & Elder, 2009).

#### **1.5 Σύνδρομο Εύθραυστου X (Fragile X syndrome)**

Το σύνδρομο του εύθραυστου X είναι μια γενετική ασθένεια που οφείλεται στην παθολογική επιμήκυνση του αριθμού των επαναλήψεων της τριπλέτας των βάσεων CGG του γονιδίου FMR1 που βρίσκεται στην περιοχή FRAXA στο χρωμόσωμα X (Xq27.3). Επειδή ο αριθμός των επαναλήψεων είναι μεγαλύτερος από 200, θεωρείται παθολογικός και σχετίζεται άμεσα με την ευθραυστότητα στην περιοχή Xq17.3 του χρωμοσώματος X (Saldarriaga et al., 2014). Είναι το δεύτερο κύριο σύνδρομο που προκαλεί νοητική καθυστέρηση μετά το σύνδρομο Down. Εκτός από τη διανοητική καθυστέρηση, προκαλεί μαθησιακές δυσκολίες, συναισθηματικά προβλήματα και σχεδόν τα μισά παιδιά που πάσχουν από αυτή την ασθένεια διαγιγνώσκονται αυτιστικά, γεγονός που υποδηλώνει ένα πολύ ευρύ φάσμα συμμετοχής σε αυτή τη διαταραχή. Η συχνότητα εμφάνισης του συνδρόμου

εύθραυστου X είναι περίπου 1 στους 4.000 άνδρες και 1 στις 8.000 έως 8.000 γυναίκες (Marc, Torth & Williamson, 2016).

Στη βρεφική ηλικία, η συμπεριφορά μπορεί να χαρακτηρίζεται από ευερεθιστότητα και έλλειψη τυπικής αγκαλιάς (lack of typical cuddling). Τα περισσότερα παιδιά δεν μιλούν με φράσεις μέχρι την ηλικία των 2 ετών, αν και αυτό εμφανίζεται συνήθως μεταξύ των ηλικιών των 3 και 5 ετών. Κατά την προσχολική ηλικία, η υπερδραστηριότητα και η μικρή διάρκεια προβολής είναι χαρακτηριστικές (Hagerman et al., 2017). Το σύνδρομο του εύθραυστου X είναι μία από τις πιο κοινές κληρονομικές μορφές νοητικής καθυστέρησης. Τόσο τα αρσενικά όσο και τα θηλυκά μπορούν να επηρεαστούν, αλλά οι γυναίκες λιγότερο από τους άντρες. Η νοητική καθυστέρηση κυμαίνεται από ήπια έως σοβαρή. Οι μαθησιακές δυσκολίες και τα προβλήματα συμπεριφοράς είναι πολύ πιθανό να παρατηρηθούν σε μία τέτοια κατάσταση. Τα άτομα αυτά μπορεί να έχουν μακρύ, στενό πρόσωπο, μεγάλο σαγόι με προεξέχον πηγούνι, μεγάλα αυτιά και μακρό- ορχιδισμό (μεγάλους όρχεις). Τα χαρακτηριστικά του προσώπου γίνονται πιο εμφανή με την ηλικία. Τα προβλήματα συμπεριφοράς περιλαμβάνουν τη συστολή, το κοινωνικό άγχος, την υπερδραστηριότητα, τη μειωμένη έκταση της προσοχής και την ταχεία επαναλαμβανόμενη ομιλία. Το σύνδρομο του εύθραυστου X είναι η συνηθέστερη γενετική αιτία του αυτισμού. Σύμφωνα με το National Fragile X Syndrome, το 2,5 – 6% των αγοριών με αυτισμό έχουν σύνδρομο Fragile X (Vance & Anselmo, 2008).

### **1.6 Διαταραχή Διάσπασης Προσοχής**

Η διαταραχή αυτή είναι η πιο σοβαρή μορφή των διαταραχών του φάσματος και είναι και η πιο σπάνια. Το αρσενικό φύλο επηρεάζεται συχνότερα. Λιγότερα από 2 παιδιά / 100.000 που επηρεάζονται από διαταραχές του φάσματος του αυτισμού αναπτύσσουν αυτό το σύνδρομο. Περιλαμβάνει σοβαρή υποχώρηση στις κοινωνικές, πνευματικές και γλωσσικές τους ικανότητες. Στην αρχή, τα παιδιά αυτά φαίνονται απόλυτα φυσιολογικά, και η υποχώρηση των παραπάνω δεξιοτήτων ξεκινά μεταξύ 2-4 ετών. Όταν συμβεί αυτό, τα παιδιά αυτά σταματούν να κοινωνικοποιούνται, να παίζουν, χάνουν τις κινητικές τους δεξιότητες και σταματούν να κάνουν φίλους (Amihăesei & Ștefanachi, 2013).

## 2.ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

Σε παγκόσμιο επίπεδο, μελέτες βασιζόμενες στον πληθυσμό που διεξάχθηκαν πριν το 1985, προσδιόρισαν την επικράτηση του αυτισμού και των συναφών διαταραχών μεταξύ των παιδιών της ηλικίας των 18 ετών, να είναι περίπου 5 ανά 1.000 παιδιά. Οι πιο πρόσφατες μελέτες των Κέντρων Ελέγχου και Πρόληψης Νοσημάτων (CDC), δείχνουν ότι τα παιδιά που πληρούν τα κριτήρια της “Αυτιστικής Διαταραχής” κυμαίνονται σε αριθμούς έως και 12 ανά 1000 παιδιά παγκοσμίως. Στις ΗΠΑ, τα ποσοστά αυτισμού αυξήθηκαν κατά 10 φορές περισσότερο από τα ποσοστά που εντοπίστηκαν κατά τη δεκαετία του '80, σε μία τρέχουσα εκτίμηση για το 1 στα 110 παιδιά (1%) που διαγνώστηκαν με αυτισμό. Στις αρχές της δεκαετίας του 1990, οι αναφερθείσες αυξήσεις στη διάγνωση του αυτισμού έδειξαν μεγάλη ανησυχία από το κοινό σχετικά με την αύξηση του επιπολασμού τέτοιων συμπεριφορικά καθορισμένων συνθηκών στα παιδιά (Koretz & Endowed, 2012). Στις ΗΠΑ, οι εκτιμήσεις επιπολασμού διαφέρουν ανάλογα με τους δημογραφικούς παράγοντες. Πιο συγκεκριμένα, η μη λευκή φυλή, η ισπανική εθνότητα και τα άτομα με χαμηλή κοινωνικοοικονομική κατάσταση, φαίνεται ότι σχετίζονται με χαμηλότερο επιπολασμό αλλά και καθυστερημένη διάγνωση. Σύμφωνα με τον Παγκόσμιο Οργανισμό Υγείας, ο διεθνής επιπολασμός εκτιμά ότι το 0,76% των παιδιών στον κόσμο είχε ASD το 2010, αν και η εκτίμηση αυτή βασίστηκε σε μελέτες των χωρών εκείνων, όπου αντιστοιχεί μόνο το 16% του παγκόσμιου γενικού πληθυσμού (Lyll et al., 2017). Στο Ηνωμένο Βασίλειο, οι διαταραχές του φάσματος του αυτισμού έχουν αναγνωριστεί ότι εμφανίζονται σε ποσοστό έως και 1% του πληθυσμού τους. Αυτές οι πληροφορίες είναι ανησυχητικές για τους περισσότερους, η χώρα αναγνωρίζει την κατάσταση ως ένα σημαντικό πρόβλημα της δημόσιας υγείας, λόγω της εν μέρει πρώιμης εμφάνισης του αυτισμού, και του υψηλού κινδύνου σχετικών διαταραχών. Ο Αυτισμός είναι μία κατάσταση που επηρεάζει τους πληθυσμούς σε όλο τον κόσμο, και τα ποσοστά επικράτησης ανά χώρα είναι δύσκολο να προσδιοριστούν. Έχουν εντοπιστεί τα κατά προσέγγιση ποσοστά επικράτησης των διαγνώσεων για τον αυτισμό των παιδιών που ζουν σε άλλες χώρες σε όλο τον κόσμο και συνδυάζονται ως εξής :

- Αυστραλία : 6,25 στους 1.000
- Κίνα : 1,1 στους 1.000

- Δανία : περίπου 9 στους 1.000
  - Ινδία : 1 στους 250
  - Ιαπωνία : περίπου 3 στους 1.000
  - Ισλανδία : 1 στους 769
  - Ταϊλάνδη : 180,000 παιδιά συνολικά
  - Φιλιππίνες : 500,000 παιδιά συνολικά
  - Μεξικό : 2 έως 6 στους 1,000
  - Καναδάς : 1 στους 154
  - Σουηδία : 1 στους 833, Φιλανδία: 1 στους 833
- (Korpetz & Endowed, 2012).

### 3. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Κάθε άτομο έχει μια ξεχωριστή προσωπικότητα με ένα συνδυασμό χαρακτηριστικών. Έτσι συμβαίνει και με τα άτομα που έχουν αυτισμό. Μερικά άτομα που επηρεάζονται ήπια μπορεί να παρουσιάζουν μόνο μικρές καθυστερήσεις στη γλώσσα και μεγαλύτερες προκλήσεις με κοινωνικές αλληλεπιδράσεις, αλλά μπορεί να έχουν μία δυσκολία όσον αφορά την έναρξη ή ακόμα και τη διατήρηση μίας συνομιλίας. Όπως κάθε άτομο είναι μοναδικό με τη δική του προσωπικότητα και τα χαρακτηριστικά, έτσι και κάθε άτομο με αυτισμό εκδηλώνει τη διαταραχή με το δικό του μοναδικό τρόπο. Επιπροσθέτως, πολλά παιδιά με αυτισμό μπορούν να αναπτύξουν καλή λειτουργία στη γλώσσα και άλλα μπορούν να αναπτύξουν κάποιο είδος επικοινωνιακών δεξιοτήτων όπως η νοηματική γλώσσα ή τη χρήση εικόνων. Τα παιδιά δεν “ξεπερνούν” τον αυτισμό, αλλά τα συμπτώματα μπορεί να μειωθούν καθώς το παιδί αναπτύσσεται και λαμβάνει θεραπεία. Τα άτομα με αυτισμό επεξεργάζονται και απαντούν σε πληροφορίες με ξεχωριστούς και διαφορετικούς τρόπους και με διαφορετικό βαθμό σοβαρότητας. Σε μερικές περιπτώσεις μάλιστα, η επιθετικότητα και ο αυτοτραυματισμός είναι στοιχεία που εμφανίζονται.

Παρουσιάζουν τα ακόλουθα χαρακτηριστικά :

- Επιμονή στην ομοιομορφία και στην αντίσταση στην αλλαγή
- Παρουσιάζουν δυσκολία στην έκφραση των αναγκών τους και χρησιμοποιούν χειρονομίες ή δείχνουν κάτι αντί να χρησιμοποιήσουν λέξεις
- Υπάρχει συνεχής επανάληψη λέξεων ή φράσεων
- Γελούν ή κλαίνε χωρίς προφανή λόγο, δείχνοντας δυσφορία για λόγους που δεν είναι εμφανείς στους άλλους
- Προτιμά να είναι μόνο του
- Εκρήξεις θυμού
- Δεν θέλει να το αγκαλιάζουν ή να αγκαλιάζει
- Αποφυγή βλεμματικής επαφής
- Προσκολλάται εμμονικά σε αντικείμενα
- Περιστρέφει τα αντικείμενα
- Παρατεταμένο και παράξενο παιχνίδι
- Δεν νιώθει πραγματικό φόβο κινδύνου
- Προφανής υπερευαισθησία ή υποερευαισθησία στον πόνο

- Ιδιαίτερη σωματική υπερδραστηριότητα/ υπερευαίσθησία ή ακραία δραστηριότητα.

### **3.1 Επικοινωνία**

Περίπου το 1/3 των μισών ατόμων που έχουν αυτισμό δεν αναπτύσσουν ικανοποιητική φυσική ομιλία που απαιτείται για τις καθημερινές τους επικοινωνιακές ανάγκες. Μπορούν να παρουσιαστούν διαφορές στην επικοινωνία κατά τον πρώτο χρόνο της ζωής του ατόμου, και ίσως περιλαμβάνουν καθυστερημένη εμφάνιση φλυαρίας και ιδιαίτερες χειρονομίες. Κατά τη διάρκεια του 2<sup>ου</sup> και 3<sup>ου</sup> έτους της ηλικίας, τα παιδιά με αυτισμό έχουν φτωχότερο λεξιλόγιο και οι χειρονομίες τους είναι λιγότερο συχνά ενσωματωμένες με λέξεις.

### **3.2 Επαναλαμβανόμενη συμπεριφορά**

Τα άτομα με αυτισμό παρουσιάζουν αρκετές μορφές επαναλαμβανόμενης ή περιορισμένης συμπεριφοράς, τις οποίες η κλίμακα επαναλαμβανόμενης συμπεριφοράς (Repetitive Behavior Scale- Revised) κατηγοριοποιεί ως εξής :

- Η στερεοτυπία φαίνεται πως είναι άσκοπη κίνηση, όπως το χτύπημα των χεριών, το κούνημα της κεφαλής ή του σώματος
- Η ψυχαναγκαστική συμπεριφορά είναι σκόπιμη και φαίνεται να ακολουθεί συγκεκριμένους κανόνες όπως το να τοποθετούν τα αντικείμενα με ένα μοναδικό τρόπο.
- Η ομοιότητα είναι αντίσταση στην αλλαγή, για παράδειγμα η επιμονή ότι τα έπιπλα δεν μετακινούνται. Ακόμη, με την ομοιότητα συνδέεται άμεσα και η τελετουργική συμπεριφορά.

Παρόλα αυτά καμία επαναλαμβανόμενη συμπεριφορά δεν είναι ακριβής για τον αυτισμό, αλλά μόνο ο αυτισμός έχει ένα συγκεκριμένο μοτίβο εμφάνισης και σοβαρότητας αυτών των συμπεριφορών (Akansksha et al., 2011).



### **3.3 Νευρολογική λειτουργία**

Η συνύπαρξη της επιληψίας και της διαταραχής του φάσματος του αυτισμού (ASD) έχει καθοριστεί με μελέτες επικράτησης μεγάλης κλίμακας. Καθώς το πεδίο της έρευνας ASD κινείται προς τη διευκρίνιση της μηχανικής κλινικής στρωματοποίησης και των στοχευμένων θεραπειών, οι μελέτες έχουν ξεκινήσει να εμβαθύνουν καλύτερα στην κατανόηση της κλινικής και βιολογικής βάσης αυτής της συννοσηρότητας. Η συχνότητα της επιληψίας σε άτομα που έχουν διαγνωστεί με ASD κυμαίνεται από 6% έως 27%, χωρίς να διευκρινίζεται ο κάθε τύπος της επιληψίας. Το εύρος των ποσοστών οφείλεται σε μεγάλο βαθμό, στην ετερογένεια των ομάδων που μελετώνται, ιδιαίτερα όσον αφορά τη γνωστική λειτουργία και την ηλικία (Jeste & Tuchman, 2015). Οι επιληπτικές κρίσεις μπορούν να εμφανιστούν στο 25-35% των παιδιών με αυτισμό και μπορεί να είναι ανθεκτικά στη θεραπεία. Οι επιληπτικές κρίσεις βρίσκονται στην κορύφωσή τους στην πρώιμη παιδική ηλικία και πάλι κατά την ήβη. Υπάρχει αυξημένος κίνδυνος επιληπτικών κρίσεων σε παιδιά με αυτισμό που έχουν διανοητική καθυστέρηση ή οικογενειακό ιστορικό με αυτισμό (Akanksha et al., 2011).

### **3.4 Γνωστική λειτουργία**

Ο αυτισμός προκύπτει σε όλα τα επίπεδα νοημοσύνης. Παρόλο που το 75% των αυτιστικών ατόμων έχουν δείκτη νοημοσύνης κάτω από το μέσο όρο, υφίσταται άλλο 25% ατόμων με δείκτη νοημοσύνης μέσο ή ανώτερο. Ένα μικρό ποσοστό έχει δείκτη υψηλής νοημοσύνης σε ένα συγκεκριμένο πεδίο όπως για παράδειγμα τα μαθηματικά.

### **3.5 Κοινωνική αλληλεπίδραση**

Το αυτιστικό παιδί φαίνεται να είναι κλεισμένο σε ένα δικό του κόσμο και είναι σαν να μην ακούει ή να μη βλέπει πρόσωπα και αντικείμενα. Προτιμά να μένει αμέτοχο, αδιαφορεί για όσους βρίσκονται γύρω του και όταν πιεστεί αντιδρά με έντονο θυμό και διεγερτικές κρίσεις. Έχει μεγάλη δυσκολία στη συναναστροφή του με άλλα άτομα και αποτυγχάνει να κάνει φιλίες με συνομηλίκους. Έχουν δυσκολία στην κατανόηση των συναισθημάτων όπως η ευχαρίστηση (γέλιο), κλάμα, για λόγους που δεν είναι προφανείς σε άλλους (Akanksha et al., 2011). Η εξασθένιση της

κοινωνικής λειτουργίας είναι το πιο εντυπωσιακό χαρακτηριστικό της νόσου, διαχωρίζοντάς το από άλλα σύνδρομα. Τα παιδιά αυτά χαμογελούν και κοιτάζουν τους άλλους πιο σπάνια, όταν καλούνται με το όνομά τους. Ένα επίσης εντυπωσιακό χαρακτηριστικό είναι ότι καθιερώνουν πολύ σπάνια οπτική επαφή με τους άλλους. Σε ηλικία 3-5 ετών, δείχνουν κακή κατανόηση των κοινωνικών δραστηριοτήτων και μια μειωμένη ικανότητα να επικοινωνούν αυθόρμητα με άλλους ανθρώπους, να μιμούνται, να ανταποκρίνονται συναισθηματικά και να συνάγουν την συναισθηματική "περιουσία" άλλων ανθρώπων (Amihăesei & Ștefanachi, 2013).

#### **4. ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ**

Σε αντίθεση με άλλες ιατρικές καταστάσεις που μπορεί να καθοριστεί ένας ακριβής αιτιώδης μηχανισμός, η αιτιολογία της ASD συνεχίζει να μπερδεύει πολλούς ειδικούς, κλινικούς και ερευνητές σ' αυτόν τον τομέα. Πιστεύεται ότι ο αυτισμός είναι αποτέλεσμα νευρολογικής ανωμαλίας, όμως στις περισσότερες περιπτώσεις η αιτία των προβλημάτων αυτής της ανωμαλίας είναι άγνωστη.

Όσο οι ενδείξεις αυξάνονται, υποστηρίζεται η ιδέα ότι η ASD μπορεί να οφείλεται σε διάφορους παράγοντες όπως η γενετική ευαισθησία και οι περιβαλλοντικές επιρροές (Inglese & Elder, 2009). Παρόλο που ο αυτισμός επηρεάζει 1 στα 150 παιδιά, κανείς δεν ξέρει την πραγματική αιτία. Κάποιοι επιστήμονες υποστηρίζουν ότι κάποια παιδιά έχουν περισσότερες πιθανότητες να αποκτήσουν αυτισμό λόγω της ύπαρξης παρόμοιων διαταραχών στις οικογένειές τους. Γνωρίζοντας όμως ότι ο ανθρώπινος εγκέφαλος είναι τόσο περίπλοκος, είναι δύσκολο να διαπιστωθεί η ακριβής αιτία που προκαλεί τον αυτισμό. Έρευνες υποδεικνύουν ένα ισχυρό γενετικό συστατικό. Είναι πιθανό, οι περιβαλλοντικοί, ανοσολογικοί, και μεταβολικοί παράγοντες να επηρεάζουν την ανάπτυξη της διαταραχής. Οι ερευνητές υποψιάζονται ότι δεν υπάρχει κανένα γονίδιο ή γενετικό ελάττωμα που να προκαλεί τον αυτισμό, αλλά ένας συνδυασμός διαφορετικών γονιδίων, που όταν συνδυάζονται μαζί, αυξάνουν τον κίνδυνο να εμφανίσουν αυτισμό. Ακόμη, στις οικογένειες που υπάρχει ένα παιδί με αυτισμό, ο κίνδυνος της απόκτησης ακόμη ενός παιδιού με αυτισμό είναι 3-8%, και η "συμφωνία" του αυτισμού με μονοζυγωτικά δίδυμα είναι 30%. Επίσης, έρευνες υποστηρίζουν ότι οι συγγενείς 1<sup>ου</sup> βαθμού των παιδιών με αυτισμό έχουν επίσης αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης ASD. Περιβαλλοντικοί παράγοντες αλληλεπιδρούν με τους γενετικούς και προκαλούν αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης του αυτισμού σε μερικές οικογένειες (Akanksha et al., 2011).

##### **4.1 Γενετικοί Παράγοντες**

Μελέτες έχουν δείξει ότι υπάρχουν επαναλαμβανόμενα ευρήματα αυξημένου κινδύνου για τον αυτισμό που σχετίζονται με παραλλαγές σε μεμονωμένα γονίδια στα χρωμοσώματα 2,3,4,6,7,10,15,17, και 22. Οι κυτταρογενετικές μελέτες έχουν

ενοχοποιήσει ανωμαλίες στο 15q 13 σε άτομα με αυτισμό. Οι μελέτες συσχέτισης σε επίπεδο γονιδιώματος έχουν βρει ελαφρά αποτελέσματα στον κίνδυνο αυτισμού με γενετικές παραλλαγές στο 5p14.1 και 5p15. Οι μελλοντικές κατευθύνσεις για τη γενετική έρευνα στον αυτισμό έγκειται στην αναγνώριση συγκεκριμένων αλληλεπιδράσεων γονιδίου- περιβάλλον. Παρόλο που η κληρονομικότητα του αυτισμού έχει εκτιμηθεί ότι είναι τόσο υψηλή όσο το 90%, οι γενετικοί παράγοντες είναι ετερογενείς, πολύπλοκοι και ως επί το πλείστον κακώς κατανοητοί (Fuentes et al., 2014).

#### **4.2 Περιβαλλοντικοί παράγοντες**

Παρόλο που είναι σαφές ότι οι γενετικοί παράγοντες συμβάλλουν στον κίνδυνο για την ανάπτυξη ASD, είναι πολύ πιθανό αυτοί οι γενετικοί παράγοντες να αλληλεπιδρούν με τους περιβαλλοντικούς παράγοντες για να προσδώσουν τον κίνδυνο. Ανάμεσα στους περιβαλλοντικούς παράγοντες είναι οι τοξίνες (π.χ περιβαλλοντικοί ρύποι, παρασιτοκτόνα, θιμεροσάλη σε εμβολιασμούς / και οι ιοί όπως η ιλαρά, παρωτίτιδα, προγεννητική έκθεση σε λοίμωξη με ρευματισμούς, ερυθρά και τον κυτταρομεγαλοϊό). Επιπροσθέτως, άλλοι παράγοντες που σχετίζονται με το ενδομήτριο περιβάλλον όπως η μητρική υποθυροξιναιμία, η μητρική γρίπη και η έκθεση σε αυξημένα επίπεδα ορμονών που σχετίζονται με θεραπείες της υπογονιμότητας. Οι ερευνητές επίσης αναφέρονται σε μία στατιστικά σημαντική σχέση μεταξύ ενός θετικού ιστορικού για αλλεργικές/ αυτοάνοσες διαταραχές και κλινικά χαρακτηριστικά της ASD, περιλαμβανομένου της παλινδρόμησης, τα μεγάλα μεγέθη της κεφαλής, καθώς και άτυπων προγεννητικών μητρικών ανοσολογικών αποκρίσεων, γεγονός που υποδηλώνει σημαντική γενετική συνεισφορά και ίσως προγεννητική συνεισφορά του αυτισμού σχετικά με την ανοσοποιητική λειτουργία. Αρκετές μελέτες σημειώνουν ότι υπάρχουν στοιχεία μη φυσιολογικής ανοσολογικής λειτουργίας στον αυτισμό καθώς έχουν αναγνωριστεί δείκτες χρόνιας νευροφλεγμονής σε εγκεφάλους ατόμων με αυτισμό και έχουν επισημανθεί δείκτες φλεγμονής και οξειδωτικού στρες στο αίμα και στα ούρα των ατόμων με αυτισμό (Dawson, 2008).

### 4.3 Εμβολιασμοί

Κατά τη διάρκεια των τελευταίων ετών, έχει εγερθεί μεγάλη ανησυχία με τους πιθανούς συνδέσμους εμβολιασμών κατά την παιδική ηλικία με την ανάπτυξη διαταραχών του αυτισμού και του αυτιστικού φάσματος (ASD). Από τις έρευνες που έχουν πραγματοποιηθεί, υποστηρίζεται ότι οι παράγοντες που έχουν ενοχοποιηθεί είναι ως επί το πλείστον περιβαλλοντικοί, χημικοί, γενετικοί, κληρονομικοί και βιολογικοί. Οι περιβαλλοντικοί παράγοντες που η έκθεσή τους προκαλεί εγκεφαλικές βλάβες και φαίνεται ότι προκαλούν αυτισμό είναι : ο υδράργυρος, τα βρωμιούχα, η θαλιμόδη, η μισοπροστόλη, η θιμεροσάλη κ.α. Μεγάλος λόγος από τους ερευνητές γίνεται τα τελευταία χρόνια για τη σύνδεση της θιμεροσάλης με τον αυτισμό.

Η θιμεροσάλη είναι ένα συντηρητικό με βάση τον υδράργυρο (49% -Hg), και χρησιμοποιείται στο εμβόλιο της ιλαράς- παρωτίτιδας- ερυθράς (MMR). Μετά από περίπου 60 χρόνια χρήση της θιμεροσάλης, αποσύρθηκε από την αγορά της Δανίας και της Σουηδίας το 1993, ακολουθώντας και οι ΗΠΑ το 2001. Αρκετές μελέτες υποστηρίζουν ότι η θιμεροσάλη συνδέεται άμεσα με νευροαναπτυξιακές διαταραχές και τον αυτισμό. Όμως, μελέτες που πραγματοποιούνται στην Αμερική, την Ευρώπη και την Ιαπωνία δεν αποδεικνύουν κάποια σύνδεση μεταξύ της θιμεροσάλης και του αυτισμού. Επιπροσθέτως, έρευνα που πραγματοποιήθηκε στη Δανία, αναφέρει ότι παρόλο που διεκόπη η χρήση της θιμεροσάλης στα εμβόλια, ο αριθμός των αυτιστικών περιστατικών παρέμεινε σταθερός. Τέλος, ο αυτισμός γράφει μια συνεχή αύξηση στον επιπολασμό του, παρότι καταργήθηκε από τα φιαλίδια εμβολίων σε αρκετά κράτη (Δεπάστας, 2017).

## 5. ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Σύμφωνα με το DSM-V, καθιερώνονται τρεις (3) κατηγορίες με βάση τη σοβαρότητα της διαταραχής:

Το «Επίπεδο 1- Χρήζει υποστήριξης»: Σε αυτό το επίπεδο, τα ελλείμματα στην κοινωνική επικοινωνία προκαλούν αξιοσημείωτη έκπτωση στην λειτουργικότητα, χωρίς την υποστήριξη στον περιβάλλοντα χώρο. Τα άτομα φαίνεται να έχουν μειωμένο ενδιαφέρον για κοινωνική αλληλεπίδραση ενώ αδυνατούν να ανταποκριθούν στις κοινωνικές απαιτήσεις του περιβάλλοντός τους. Όσον αφορά τις περιορισμένες/επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές, η ακαμψία στη συμπεριφορά του ατόμου προκαλεί σημαντική παρέμβαση στη λειτουργικότητα σε ένα ή περισσότερα αντικείμενα. Επιπλέον, παρουσιάζει δυσκολία στην εναλλαγή δραστηριοτήτων καθώς και προβλήματα στην οργάνωση και τον προγραμματισμό, τα οποία παρεμποδίζουν την ανεξαρτησία του.

Το «Επίπεδο 2- Χρήζει σημαντικής υποστήριξης»: Στο επίπεδο αυτό, το άτομο παρουσιάζει αξιοσημείωτα ελλείμματα στις δεξιότητες της λεκτικής και μη λεκτικής επικοινωνίας. Οι κοινωνικές διαταραχές εξακολουθούν να είναι εμφανείς ακόμη και με την ενίσχυση από το περιβάλλον. Επιπλέον, το άτομο παρουσιάζει περιορισμένη έναρξη των κοινωνικών αλληλεπιδράσεων καθώς και μειωμένη ή μη φυσιολογική ανταπόκριση στα ερεθίσματα του περιβάλλοντος. Όσον αφορά τις περιορισμένες/επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές, το άτομο παρουσιάζει ακαμψία στη συμπεριφορά, δυσκολία προσαρμογής στην αλλαγή, και υπερβολική θλίψη, συμπεριφορές που γίνονται αντιληπτές στον απλό παρατηρητή και παρεμβαίνουν στη λειτουργικότητα σε πολλαπλά περιβάλλοντα.

Το «Επίπεδο 3- Χρήζει πολύ σημαντικής υποστήριξης»: Σε αυτό το επίπεδο, τα σοβαρά ελλείμματα στις δεξιότητες της λεκτικής και μη λεκτικής επικοινωνίας προκαλούν σοβαρή έκπτωση της λειτουργικότητας του ατόμου, πολύ περιορισμένη έναρξη των κοινωνικών αλληλεπιδράσεων και μηδαμινή απόκριση στα κοινωνικά ερεθίσματα. Όσον αφορά τις περιορισμένες/επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές, η ακαμψία στη συμπεριφορά, η έντονη δυσκολία προσαρμογής στην αλλαγή κι η

υπερβολική θλίψη παρεμβαίνουν σε όλους τους τομείς της λειτουργικότητας του ατόμου.

Σύμφωνα με το DSM-V τα διαγνωστικά κριτήρια της διαταραχής του αυτιστικού φάσματος (ΔΑΦ) είναι τα εξής:

- I Επίμονα ελλείμματα στην επικοινωνία και την κοινωνική αλληλεπίδραση μεταξύ των πολλαπλών πλαισίων, όπως εκδηλώνεται από τα ακόλουθα, επί του παρόντος ή σύμφωνα με το ιστορικό:
1. Ελλείμματα στην κοινωνική και συναισθηματική αμοιβαιότητα, που μπορούν να κυμανθούν από τη μη φυσιολογική κοινωνική προσέγγιση, μειωμένη ανταλλαγή πληροφοριών ως και την μη ορθή ανταπόκριση σε κοινωνικές αλληλεπιδράσεις.
  2. Ελλείψεις σε μη λεκτικές επικοινωνιακές συμπεριφορές, που κυμαίνονται, από την ανεπαρκή λεκτική και μη λεκτική επικοινωνία, ανωμαλίες χρήσης και κατανόησης βλεμματικής επαφής και της γλώσσας του ως και παντελής έλλειψη μη λεκτικής επικοινωνίας.
  3. Ελλείμματα στην ανάπτυξη, τη διατήρηση και την κατανόηση των σχέσεων, που κλιμακώνονται από τις δυσκολίες προσαρμογής σε διάφορα κοινωνικά περιβάλλοντα, δυσκολίες στην ανταλλαγή φανταστικού παιχνιδιού ή στην ικανότητα να δημιουργεί φιλικές σχέσεις ως και την απουσία ενδιαφέροντος για τους συνομηλίκους.
- II Περιορισμένα, επαναλαμβανόμενα μοτίβα συμπεριφοράς, ενδιαφερόντων, ή δραστηριοτήτων, όπως εκδηλώνονται με τουλάχιστον δύο από τα ακόλουθα, επί του παρόντος ή από το ιστορικό:
1. Στερεότυπες ή επαναλαμβανόμενες κινήσεις, χρήση αντικειμένων ή λόγου.
  2. Επιμονή στην ομοιότητα, μη ευέλικτη εμμονή σε ρουτίνες ή τελετουργικά μοτίβα λεκτικής ή μη λεκτικής συμπεριφοράς
  3. Εξαιρετικά περιορισμένα/ σταθερά ενδιαφέροντα που έχουν ανώμαλη ένταση ή εστίαση
  4. Υπερευαισθησία ή υποευαισθησία σε αισθητηριακά ερεθίσματα ή ασυνήθιστο ενδιαφέρον σε αισθητηριακές πτυχές του περιβάλλοντος.

- III Τα συμπτώματα πρέπει να είναι παρόντα στην πρώιμη αναπτυξιακή περίοδο, αλλά μπορεί να μην γίνουν πλήρως αντιληπτά μέχρι οι απαιτήσεις του περιβάλλοντος να υπερβαίνουν τις περιορισμένες δυνατότητες του ατόμου, ή μπορεί να καλυφθούν με αντισταθμιστικές στρατηγικές αργότερα μέσα στη ζωή.
- IV Τα συμπτώματα προκαλούν κλινικά σημαντική έκπτωση στον κοινωνικό τομέα, στον επαγγελματικό τομέα, ή άλλους σημαντικούς τομείς της τρέχουσας λειτουργικότητας.



## **6. ΘΕΡΑΠΕΙΑ**

Όσον αφορά τη θεραπεία και την αντιμετώπιση του αυτισμού αλλά και τον υπολοίπων διαταραχών που περιλαμβάνονται στο φάσμα του αυτισμού, φαίνεται πως δεν υπάρχει κάποιος ευρέως αποδεκτός τρόπος θεραπείας. Βάση της κλινικής εικόνας κάθε περίπτωσης, σχεδιάζεται ένα πλάνο παρεμβάσεων το οποίο ακολουθείται εφόρου ζωής (Myers & Johnson, 2007).

### **6.1 Φαρμακευτικές Θεραπείες**

Οι θεραπείες φαρμάκων μπορούν να βοηθήσουν στη μείωση των προβληματικών συμπεριφορών, όπως είναι ο αυτοτραυματισμός, η επιθετικότητα, οι επαναλαμβανόμενες- στερεοτυπικές κινήσεις και η ευερεθιστότητα- υπερδραστηριότητα. Οι βασικές πτυχές της κατάστασης (προβλήματα κοινωνικής επικοινωνίας) δεν έχουν αποδειχθεί ότι ανταποκρίνονται στα φάρμακα. Δεδομένου ότι τα άτομα συχνά εγγράφονται σε προγράμματα που βασίζονται στη συμπεριφορά, τα δεδομένα συμπεριφοράς μπορούν συχνά να ληφθούν και να χρησιμοποιηθούν για να βοηθήσουν στην παρακολούθηση της ανταπόκρισης των φαρμάκων. Όπως και με οποιοδήποτε φάρμακο, η χρήση του πρέπει να εξισορροπεί τον κίνδυνο και τις παρενέργειες, για παράδειγμα καταστολή ή αύξηση βάρους. Τα μεγαλύτερα ηρεμιστικά (νευροληπτικά) έχουν μελετηθεί εκτενέστερα και μία διπλή, ελεγχόμενη μελέτη placebo από την ομάδα RUPP έδειξε σημαντικό όφελος από την άτυπη νευροληπτική ρισπεριδόνη εντός δύο βδομάδων. Αν και συχνά συνταγογραφείται, η αποτελεσματικότητα άλλων κατηγοριών φαρμάκων π.χ των SSRIS, ήταν πιο αμφιλεγόμενη. Αυτοί οι παράγοντες έχουν πολλά πιθανά θεωρητικά οφέλη, αλλά φαίνεται να λειτουργούν καλύτερα σε εφήβους και ενήλικες σε σύγκριση με τα παιδιά. Τα διεγερτικά φάρμακα μπορεί να βοηθήσουν σε θέματα προσοχής, παρόλο που τα ποσοστά παρενεργειών είναι σχετικά υψηλά και μπορεί να

οδηγήσουν σε διακοπή της θεραπείας. Διάφοροι άλλοι παράγοντες έχουν μελετηθεί με περιορισμένη εμπειρική υποστήριξη. Αυτά περιλαμβάνουν τη ναλτρεξόνη, τους σταθεροποιητές της διάθεσης και τους β-αναστολείς. Για άτομα με διαταραχή AD και ίσως αυτισμό υψηλότερης λειτουργικότητας, φαίνεται να υπάρχει σημαντική αύξηση κινδύνου κατάθλιψης στην εφηβεία και τη νεαρή ενηλικίωση, και είναι σημαντικό για τον κλινικό να είναι σε εγρήγορση σε αυτό το δυναμικό (McPartland & Volkmar, 2012). Επιπροσθέτως, η ρισπεριδόνη και η αριπιπραζόλη χρησιμοποιούνται συχνά για τη θεραπεία της ευερεθιστότητας και τις συμπεριφορές που σχετίζονται με τον αυτισμό. Η μεθυλοφαινιδάτη, η ατομυξετίνη, κλονιδίνη είναι πιθανές εκλογές για τη θεραπευτική αγωγή της υπερκινητικότητας ή της διαταραχής διάσπασης προσοχής. Η μελατονίνη είναι η πιο ευρέως γνωστή φαρμακευτική αγωγή για την αντιμετώπιση των διαταραχών του ύπνου στην αυτιστική διαταραχή.

## **6.2 Μη φαρμακευτικές θεραπείες**

### **Μουσικοθεραπεία**

Οι στόχοι της μουσικής και της μουσικοθεραπείας θεωρούνται συμπληρωματικοί. Η μουσική εκπαίδευση ειδικεύεται στην απόκτηση μουσικών γνώσεων και δεξιοτήτων από τους μαθητές, ενώ η μουσικοθεραπεία χρησιμοποιεί τη μουσική για την επίτευξη μη μουσικών στόχων. Ορισμένοι συγγραφείς υποστήριξαν ότι η μουσικοθεραπεία μπορεί να είναι ιδιαίτερα χρήσιμη στην αντιμετώπιση ιδιαίτερων χαρακτηριστικών του αυτισμού. Για παράδειγμα, ο Thaut (1984) πρότεινε ένα μοντέλο παρέμβασης που σχεδιάστηκε για να υποστηρίξει τις γλωσσικές, συναισθηματικές, γνωστικές και κινητικές δυσκολίες που σχετίζονται με τον αυτισμό, χρησιμοποιώντας τις αυτοαναφορές των ενηλίκων με αυτισμό, και ο Toigo (1992) επίσης υποστήριξε ότι η μουσικοθεραπεία είναι κατάλληλη για να βοηθήσει άτομα με αυτισμό (Dempsey & Foreman, 2001).

Η μουσικοθεραπεία περιλαμβάνει δομημένες και ομαδικές συνεδρίες που περιλαμβάνει αναπαραγωγή ή και ακρόαση μουσικής. Έχει χρησιμοποιηθεί λόγω των δυνατοτήτων της για την παροχή βοήθειας στην επικοινωνία, την

κοινή προσοχή, την έκφραση, τη δέσμευση και τις σχέσεις με το περιβάλλον. Τα σημαντικά αποτελέσματα και οι πιθανές κλινικές εκβάσεις περιλαμβάνουν τη βελτίωση της απομίμησης σημείων και λέξεων, μακρόχρονη επαφή με τα μάτια και περιστροφή, κοινή προσοχή, μη λεκτική επικοινωνία, μεγαλύτερη "χαρά", έναρξη δέσμευσης και συνεργάσιμη συμπεριφορά. Η μουσικοθεραπεία βοηθάει το παιδί να αποκτήσει την επίγνωση του ήχου και να αντιληφθεί ότι παρευρίσκεται ένας άλλος άνθρωπος στο χώρο, ο οποίος παράγει το συγκεκριμένο ήχο. Η μουσική αυτή εμπειρία θα προσφέρει στο άτομο τη βάση για να δημιουργήσει σχέσεις, οι οποίες θα το βοηθήσουν να διαχειριστεί τα κοινωνικά του προβλήματα. Η διαδικασία αυτή έχει αργή εξέλιξη, και το άτομο θα πρέπει να σπλιστεί με υπομονή, όμως η μουσικοθεραπεία θα το βοηθήσει να προσαρμοστεί στις μεταβαλλόμενες ανάγκες του. Έχει αναφερθεί ότι η μουσικοθεραπεία μπορεί να βοηθήσει τα παιδιά που έχουν κάποια διαταραχή ASD να βελτιώσουν τις δεξιότητές τους όπως η κοινωνική αλληλεπίδραση, η λεκτική επικοινωνία και η συναισθηματική αμοιβαιότητα. Εν κατακλείδι, η μουσικοθεραπεία συμβάλλει στη βελτίωση των κοινωνικών δεξιοτήτων και στην ανάπτυξη της σχέσης γονέα- παιδιού (Lofthouse et al., 2012).

### **Effects of therapeutic horse riding**

Η θεραπεία με άλογα είναι μία σύνθετη μέθοδος για την πρόληψη, τη βελτίωση και τη θεραπεία των συμπτωμάτων της βλάβης που προέρχονται κυρίως από τον αυτισμό. Εφαρμόζει τις διεπιστημονικές επιδράσεις του στον τόνο των μυών ρυθμίζοντας τις δυσλειτουργίες. Η θεραπεία με άλογα είναι ευεργετική για τη βελτίωση της αίσθησης, των κινητικών λειτουργιών, του σχήματος του σώματος, της ισορροπίας, του συντονισμού και του ελέγχου της κίνησης του κεφαλιού και του κορμού. Μπορεί να βελτιώσει την προσοχή και τη γνώση, να διευρύνει την εμπειρία, να αυξήσει την αυτοπεποίθηση και να βελτιώσει την αυτοεκδήλωση και την ανεξαρτησία. Ο ασθενής, ενώ έρχεται σε επαφή με το άλογο, παίρνει κίνητρα ως ένδειξη συναισθηματικής ανάπτυξης και εμπειριών. Η δημιουργία και η διατήρηση

επαφών με το άλογο, τους θεραπευτές και τους συνομηλίκους βελτιώνει την κοινωνική ζωή του ατόμου. Ως συνέπειες της θεραπείας, οι κοινωνικές δεξιότητες και η επικοινωνία βελτιώνονται μαζί με τις συναισθηματικές και δυναμικές γνωστικές λειτουργίες (Steiner & Kertesz, 2015).

### **Ακουστική Εκπαίδευση Ολοκλήρωσης (ΑΙΤ)**

Η θεραπεία ακουστικής ολοκλήρωσης, η οποία έγινε γνωστή στις αρχές της δεκαετίας του 1990, βασίζεται στην υπόθεση ότι η υπερευαίσθητη ακοή μεταξύ ατόμων με αυτισμό συμβάλλει σε προβλήματα συμπεριφοράς και εμποδίζει τη μάθηση στο εκπαιδευτικό περιβάλλον. Υποθέτουμε ότι η μείωση της υπερευαίσθησίας μέσω της εκπαίδευσης αυτής, θα έχει ως αποτέλεσμα σημαντικές βελτιώσεις στη συμπεριφορά. Συνήθως, ολοκληρώνεται ένα ακουόγραμμα για να προσδιοριστούν οι συχνότητες στις οποίες η ακοή του ατόμου φαίνεται να είναι πολύ ευαίσθητη. Η εκπαίδευση γίνεται για 10 περίπου ώρες σε περίοδο δύο εβδομάδων, κατά την οποία το παιδί ακούει μέσω των ακουστικών μουσική, στην οποία οι προσδιοριζόμενες συχνότητες φιλτράρονται (Dempsey & Foreman, 2001).

### **Αισθητηριακή Θεραπεία Ολοκλήρωσης**

Ο στόχος της εκπαίδευσης αισθητικής ολοκλήρωσης (SIT) είναι να βελτιώσει τις αισθητικές ικανότητες επεξεργασίας του εγκεφάλου. Αυτές οι βελτιώσεις συνάγονται από την παρατήρηση βελτιώσεων στη λειτουργία σε τομείς όπως η αυτοτραυματική συμπεριφορά, η μάθηση, η επαφή με τα μάτια και οι κινητικές δεξιότητες. Συνήθως το SIT πραγματοποιείται από εκπαιδευμένους επαγγελματίες θεραπευτές που διεγείρουν το δέρμα και το αιθουσιαίο σύστημα του παιδιού. Αυτή η διέγερση περιλαμβάνει δραστηριότητες όπως η αιώρηση σε αιώρα, περιστροφή σε καρέκλα, χαλάρωση του σώματος και δραστηριότητες ισορροπίας (Dempsey & Foreman, 2001).

## 7. ΠΡΟΓΝΩΣΗ

Μέχρι πρόσφατα, ο αυτισμός σπάνια μπορούσε να ανιχνευθεί πριν από την ηλικία των τριών ετών. Αυτό δεν προκαλεί έκπληξη, δεδομένου ότι είναι μια σχετικά ασυνήθιστη κατάσταση και μπορεί να έχει ανεπαίσθητες εκδηλώσεις. Συνήθως, οι γονείς των παιδιών παρατηρούν αποκλίσεις στη συμπεριφορά του παιδιού σε ακόμη μικρότερη ηλικία από αυτή των 3 ετών, όμως όσο μεγαλύτερη είναι η ηλικία του παιδιού, τόσο πιο έγκυρη είναι και η διάγνωση του αυτισμού.

Ο Baron-Coher, Allen και Gillberg, δημιούργησαν τη σημαντικότερη κλίμακα αξιολόγησης που ονομάζεται CHAT (Checklist for Autism in Toddlers). Αυτή η κλίμακα αξιολόγησης, μας δίνει τη δυνατότητα να ανιχνεύσουμε βρέφη υψηλής επικινδυνότητας από την ηλικία των 18 μηνών, έτσι ώστε να μπορούμε να παρέμβουμε άμεσα. Το CHAT είναι κατά κύριο λόγο ένα εργαλείο διαλογής για κλινική χρήση, το οποίο έχει σχεδιαστεί για να χρησιμοποιείται από την πρωτοβάθμια υγειονομική περίθαλψη ή κλινικούς γιατρούς στις υπηρεσίες παιδιών. Η χρήση του CHAT σε νεότερα παιδιά δεν συνιστάται, λόγω του αυξημένου κινδύνου ψευδών θετικών αποτελεσμάτων, αλλά σε παιδιά ηλικίας άνω των 18 μηνών είναι πιθανή, αφού εάν ένα παιδί εξακολουθεί να εμφανίζει προφίλ υψηλού κινδύνου σε αυτή την ηλικία, αυτό είναι πολύ πιθανό να αποτελεί ένδειξη μιας προϋπόθεσης για τον αυτισμό. Ωστόσο, κατά την ηλικία των 24 μηνών το ζήτημα της καθυστερημένης ομιλίας θα είναι κάπως σαφέστερο. Εάν ένα παιδί ικανοποιεί τα κριτήρια για την ομάδα υψηλού κινδύνου, τότε σχεδόν σίγουρα θα διαγνωστεί ότι έχει αυτισμό ή PDD. Από την ομάδα μεσαίου κινδύνου, περίπου το ήμισυ θα διαγνωσθεί, ενώ τα περισσότερα από τα υπόλοιπα θα έχουν άλλες περιπτώσεις καθυστέρησης. Εν κατακλείδι, η λίστα ελέγχου για τον αυτισμό στα νήπια είναι ένα εργαλείο, που σχεδιάστηκε για να εξετάσει την πρόβλεψη ότι τα παιδιά εκείνα που δεν παρουσιάζουν κοινή προσοχή και προσποιούνται ότι παίζουν μέχρι την ηλικία των 18 μηνών, κινδυνεύουν να λάβουν μια μεταγενέστερη διάγνωση αυτισμού (Baron-Cohen et al., 2000).

Στην πρώτη τους μελέτη ο Baron και οι συνεργάτες του, μελέτησαν 50 περιπτώσεις παιδιών με τυπική ανάπτυξη (ομάδα Α), και 41 περιπτώσεις παιδιών ηλικίας 18

μηνών με αυτισμό (ομάδα Β) με σκοπό να διαφοροποιήσουν τα στοιχεία που προέκυπταν μεταξύ των δύο ομάδων. Τα στοιχεία που προέκυψαν είναι τα εξής :

1. Το “συμβολικό παιχνίδι”, από θεωρητική άποψη, ορίζεται ως η ικανότητα δημιουργίας φανταστικών γεγονότων και η επινόηση πολλαπλών ταυτοτήτων για αντικείμενα, περιβάλλοντα και πρόσωπα (συμπεριλαμβανομένου του εαυτού). Για παράδειγμα, ένα παιδί μπορεί να παριστάνει τη μαμά του ταΐζοντας την κούκλα του. Το λειτουργικό παιχνίδι παρουσιάζεται στην ηλικία των 14 μηνών, ενώ 3 με 6 μήνες αργότερα το παιδί είναι ικανό για συμβολικό παιχνίδι.
2. Η “κοινή προσοχή” περιγράφεται όταν δύο άνθρωποι δίνουν προσοχή στο ίδιο αντικείμενο ή γεγονός ταυτόχρονα και παρακολουθούν την προσοχή του άλλου σε αυτή την εστίαση. Οι δεξιότητες της “κοινής προσοχής” εμφανίζονται φυσικά σε τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά ηλικίας 9 έως 18 μηνών, καθώς τα παιδιά μαθαίνουν να χειρονομούν και χρησιμοποιούν επαφή με τα μάτια για κοινωνική αλληλεπίδραση. Ωστόσο, σε παιδιά με αυτισμό, η ανάπτυξη της κοινής προσοχής έχει επανειλημμένα διαπιστωθεί ότι απουσιάζει ή καθυστερεί.
3. Η απομίμηση είναι (ταυτόσημη) επανάληψη (από τον μιμητή) των εκφράσεων του προσώπου, των κινήσεων, των ενεργειών (με ή χωρίς αντικείμενα), κάποιου άλλου. Αν και δεν υπάρχει επικρατούσα άποψη σχετικά με το αν η ικανότητα της απομίμησης είναι έμφυτη ή όχι, η απομίμηση της έκφρασης του προσώπου, των κινήσεων του σώματος και ακόμη και των ενεργειών ή με αντικείμενα εμφανίζεται στο πρώτο έτος της ζωής (Baron-Cohen et al., 2000).

## 8. ΠΡΟΛΗΨΗ

Παρόλο που οι αιτίες του αυτισμού παραμένουν άγνωστες, οι μελλοντικοί γονείς αλλά και οι γονείς που έχουν ήδη αποκτήσει κάποιο παιδάκι, οφείλουν να λαμβάνουν σοβαρά υπόψη τους μια σειρά παραγόντων, οι οποίοι επηρεάζουν σημαντικά την ανάπτυξη του εμβρύου αλλά συμβάλλουν και στη δημιουργία του αυτισμού ή κάποιας άλλης αναπτυξιακής διαταραχής. Οι γυναίκες σε ενδιαφέρουσα πρέπει να γνωρίζουν ότι την ανάπτυξη του εμβρύου και ειδικά κατά το πρώτο τρίμηνο της κύησης, την επηρεάζουν αρνητικά τα παρακάτω :

- Κάπνισμα
- Αλκοόλ
- Υπερβολική δοσολογία φαρμάκων
- Άγχος- στρες
- Χτυπήματα κυρίως στην κοιλιακή χώρα
- Λοιμώξεις

Ακόμη, οι ερευνητές πιστεύουν ότι το φυλλικό οξύ και η λήψη πολυβιταμινών είναι ένας πιθανός τρόπος προστασίας του εμβρύου από τον κίνδυνο του αυτισμού. Σε μία πρόσφατη έρευνα που πραγματοποιήθηκε από το Πανεπιστήμιο της Χάιφα στο Ισραήλ, διαπιστώθηκε ότι οι γυναίκες που λάμβαναν φυλλικό οξύ ή πολυβιταμίνες πριν ή κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, παρουσίασαν 61% μικρότερη πιθανότητα απόκτησης παιδιού με αυτισμό, συγκριτικά με τις μητέρες που δεν λάμβαναν τέτοια συμπληρώματα. Η λήψη τέτοιων συμπληρωμάτων κατά τη διάρκεια της κύησης σχετίστηκε με 73% μειωμένο κίνδυνο διάγνωσης αυτισμού ([www.onmed.gr](http://www.onmed.gr)). Επιπροσθέτως, οι ειδικοί σχετίζουν τον αυτισμό με την καισαρική τομή, και η σύνδεση με τον αυτισμό γίνεται επειδή λόγω της καισαρικής τομής, το μωρό δεν λαμβάνει το πολύτιμο κολπικό μικροβίωμα, δηλαδή το έντερό του δεν αποικίζεται από τα απαραίτητα καλά μικρόβια, γεγονός που συνδέεται, μεταξύ άλλων και με διάφορες αναπτυξιακές διαταραχές, όπως ο αυτισμός ή η Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής και Υπερκινητικότητας.

## **Β' ΜΕΡΟΣ**

### **1.0 ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ**

Οι νοσηλευτές σε όλα τα επίπεδα της πρακτικής άσκησης και σε ποικίλλα περιβάλλοντα, πρέπει να έχουν μία βασική κατανόηση των διαταραχών ASD, και να είναι σε θέση να εντοπίζουν τις ανωμαλίες στην ανάπτυξη του παιδιού, καθώς και να κατανοήσουν τον τρόπο με τον οποίο αντιλαμβάνεται τον κόσμο ένα παιδί με αυτισμό (Inglese, 2009).

#### **1.1 Ο ρόλος του νοσηλευτή στη διάγνωση**

Ο νοσηλευτής διαδραματίζει σημαντικό ρόλο στην αναγνώριση των συμπτωμάτων και τη διάγνωση του αυτισμού, αλλά κυρίως στην εκπαίδευση. Τα συμπτώματα, η θεραπεία που θα ακολουθηθεί, τα αναμενόμενα και δυνητικά αποτελέσματα, αλλά και η επιθυμία του ίδιου να είναι υποστηρικτικός, αποτελούν σημεία μείζονος σημασίας για το νοσηλευτή. (Καλύβα, 2005). Η έγκαιρη αναγνώριση και η παραπομπή σε υπηρεσίες θα συμβεί εάν οι νοσηλευτές στις εγκαταστάσεις πρωτοβάθμιας περίθαλψης κατανοήσουν την ASD. Οι πάροχοι πρωτοβάθμιας περίθαλψης, θα πρέπει να εφαρμόσουν το μοντέλο ιατρικής φροντίδας για τα παιδιά με ASD, και οι νοσηλευτές να διαδραματίσουν αναπόσπαστο ρόλο στη διεξαγωγή αυτού του είδους διαχείρισης φροντίδας. Τα παιδιά με ASD που επισκέπτονται τις κλινικές και τα νοσοκομεία, θα λάβουν τη βέλτιστη φροντίδα, αν οι νοσηλευτές σε αυτές τις ρυθμίσεις κατανοήσουν τη μοναδική φύση αυτών των διαταραχών. Πολλά παιδιά πηγαίνουν στο σχολείο και συμμετέχουν πλήρως στις δραστηριότητες της κοινότητας. Καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής ενός παιδιού με ASD, οι οικογένειες χρειάζονται άτομα που είναι διατεθειμένα να εκπαιδεύσουν και τους άλλους. Χρειάζονται καθοδήγηση σχετικά με τις επιλογές θεραπείας αλλά και υποστήριξη για τα άλλα παιδιά τους. Οι νοσηλευτές είναι στην κατάλληλη θέση να αγκαλιάσουν αυτούς τους ρόλους και να βοηθήσουν στη διαχείριση της φροντίδας των παιδιών με ASD (Inglese, 2009). Έχει προταθεί μια ποικιλία γενικών αναπτυξιακών εργαλείων για χρήση στην παιδική πρακτική, γιατί εν μέρει έχει αποδειχθεί ότι η κλινική εντύπωση



είναι λιγότερο ακριβής από την επίσημη εξέταση. Τέτοια γενικά αναπτυξιακά εργαλεία είναι πιθανό να εντοπίσουν τα παιδιά που έχουν καθυστέρηση στη γλώσσα και γνωστική καθυστέρηση, αλλά δεν διαφοροποιούν τα παιδιά των οποίων η καθυστέρηση είναι μια συνάρτηση μίας ASD από εκείνους των οποίων η καθυστέρηση μπορεί να οφείλεται σε διανοητική καθυστέρηση ή σε μια συγκεκριμένη γλωσσική διαταραχή. Οι νοσηλευτές εκτός από την απαραίτητη προσοχή που θα πρέπει να δώσουν στο παιδί με ASD, θα πρέπει να εξετάσουν τις πιθανότητες ότι τα αδέρφια μπορεί να επηρεαστούν από την ύπαρξη ενός αδελφού ή μιας αδελφής με ASD. Θα πρέπει να δείξουν υπομονή και κατανόηση στην κατάσταση που βιώνει η οικογένεια. Επίσης, οι νοσηλευτές μπορούν και με τη χρήση των εργαλείων προσυμπτωματικού ελέγχου CHAT και M-CHAT. Το M-CHAT είναι μία τροποποιημένη έκδοση της λίστας ελέγχου για αυτισμό στα μικρά παιδιά (CHAT), η οποία περιλαμβάνει 23 ερωτήσεις, συμπεριλαμβανομένων 9 ερωτήσεων γονικής απάντησης από το CHAT και 14 επιπλέον ερωτήσεις γονέων σχετικά με τα συμπτώματα που εμφανίζονται σε πολύ μικρά παιδιά με αυτισμό. Οι ερωτήσεις του M-CHAT απαιτούν απαντήσεις "ναι" ή "όχι" από τους γονείς (Martin et al., 2008).

## **1.2 Ο ρόλος του νοσηλευτή στη θεραπεία**

Οι νοσηλευτές πρέπει να γνωρίζουν ότι τα παιδιά με ASD συχνά αντιμετωπίζουν γαστεντερικά προβλήματα, διαταραχές ύπνου ή και επιληψία. Ακόμη, ότι πολλά παιδιά με αυτισμό, επισκέπτονται τις κλινικές πρωτοβάθμιας φροντίδας, εξαιτίας κοινών λοιμώξεων, αλλεργιών και άλλων ασθενειών. Η διαχείριση αυτών των θεμάτων μερικές φορές περιπλέκεται λόγω διάφορων πρωτοκόλλων που τα παιδιά με ASD μπορεί να παρακολουθούν. Επομένως, είναι σημαντικό να διατηρηθεί ανοιχτή επικοινωνία με τις οικογένειες για το πώς φροντίζουν τα παιδιά τους. Επειδή η αλλαγή στη ρουτίνα των παιδιών με ASD συχνά είναι αγχωτική, και τα παιδιά αυτά είναι εξαιρετικά ευαίσθητα στο περιβάλλον τους- πόσο μάλλον σε ένα άγνωστο περιβάλλον, η επίσκεψη σε μία κλινική μπορεί να είναι για αυτά συντριπτική και δύσκολη. Οι νοσηλευτές για να βοηθήσουν το παιδί και τους γονείς,

και να τους απαλλάξουν από αυτό το άγχος, μπορούν να κάνουν κάποιες τροποποιήσεις στις δικές τους ρουτίνες, καθώς και να κάνουν αλλαγές στον τρόπο που γίνεται η επίσκεψη, για ένα ήρεμο και ασφαλές περιβάλλον με όσο το δυνατό ομαλές αλληλεπιδράσεις. Για παράδειγμα, οι νοσηλευτές μπορούν να ορίσουν ένα μόνιμο προσωπικό, το οποίο θα γνωρίζει το παιδί, οι διαδικασίες μπορούν να διαχωριστούν σε βήματα και να πραγματοποιούνται με αργό και σταθερό ρυθμό, και τέλος να δημιουργηθεί ένας ξεχωριστός χώρος αναμονής για τα παιδιά και τους γονείς έτσι ώστε να εξασφαλίζεται ένα μη στρεσογόνο περιβάλλον χωρίς περισπασμούς (Inglese, 2009). Επιπροσθέτως, η προσέγγιση των ιατρικών πτυχών των παιδιών με ASD απαιτεί καλή συνεργασία μεταξύ ιατρών, νοσηλευτών, ψυχολόγων και άλλων επαγγελματιών υγείας. Η νοσηλευτική περίθαλψη των παιδιών με ASD απαιτεί συχνά υπομονή αλλά και δημιουργικότητα. Οι νοσηλευτές πρέπει να συνεργάζονται με τους γονείς με στόχο τη δημιουργία μιας ρουτίνας και δομής, ακόμη και στο νοσοκομειακό περιβάλλον. Η συνεργασία με τους γονείς για να ερμηνεύσει τι μπορεί να προσπαθήσει να επικοινωνήσει ένα παιδί, διευκολύνει την καλή νοσηλευτική φροντίδα που εστιάζεται στο παιδί και στην οικογένεια. Ως εκ τούτου, ως επαγγελματίες υγείας, υπάρχει ανάγκη για συνεχή εκπαίδευση σχετικά με την ASD για την αύξηση της εμπιστοσύνης των παρόχων υγειονομικής περίθαλψης στη συνεργασία με αυτό τον πληθυσμό, καθώς και για τη βελτίωση των συνολικών εμπειριών στον τομέα της υγειονομικής περίθαλψης για ασθενείς με ASD και τις οικογένειές τους (Stokes, 2016).

### **1.3 Ο ρόλος του νοσηλευτή στα προγράμματα εκπαίδευσης των γονέων**

Η ύπαρξη ενός παιδιού με ASD, έχει ουσιαστική επίδραση σε μια οικογένεια, και πλέον αναγνωρίζεται ότι οι γονείς διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο στην αποτελεσματική θεραπεία. Οι γονείς και τα αδέρφια των παιδιών που πάσχουν από ASD αντιμετωπίζουν περισσότερο άγχος και κατάθλιψη από εκείνα των παιδιών που συνήθως αναπτύσσονται ή ακόμα και εκείνων που έχουν άλλες αναπηρίες. Η υποστήριξη της οικογένειας και η διασφάλιση της συναισθηματικής και σωματικής υγείας είναι μια εξαιρετικά σημαντική πτυχή της συνολικής διαχείρισης των ASD. Οι επαγγελματίες υγείας μπορούν να παρέχουν υποστήριξη στους γονείς,

εκπαιδεύοντάς τους σχετικά με τις ASD, με την παροχή προληπτικής καθοδήγησης , βοηθώντας τους να αποκτήσουν πρόσβαση σε πόρους, παροχή συναισθηματικής υποστήριξης μέσω στρατηγικών όπως η ενσυναίσθηση, η ακρόαση και η ομιλία των προβλημάτων τους και βοηθώντας τους να υποστηρίξουν τις ανάγκες των παιδιών τους ή των αδελφών τους. Η ανάγκη υποστήριξης είναι διαχρονική, αν και οι συγκεκριμένες ανάγκες μπορεί να ποικίλλουν καθ 'όλη τη διάρκεια του οικογενειακού κύκλου ζωής. Από τις αρχές τις δεκαετίας του 1970 ξεκίνησαν οι πρώτες έρευνες σχετικά με τη σημασία της γονεϊκής συμμετοχής στην εκπαίδευση και τη θεραπεία του παιδιού με ASD. Οι γονείς, όπως απέδειξαν σχετικές έρευνες, είναι σε θέση να μάθουν τις τεχνικές που χρειάζονται για να βοηθήσουν το παιδί με ASD να βελτιώσει τις επικοινωνιακές και κοινωνικές του δεξιότητες, αλλά και να μειώσει τις προβληματικές του αντιδράσεις. Δύο από τα σπουδαιότερα προγράμματα είναι η Εφαρμοσμένη Ανάλυση Συμπεριφοράς (ABA) και το TEACCH που θα αναπτυχθούν παρακάτω (Myers & Johnson, 2007).

### **1.3.1 Applied behavior analysis (ABA)**

Η εφαρμοσμένη ανάλυση συμπεριφοράς (ABA) είναι ένας τύπος θεραπείας που χρησιμοποιείται για θεραπευτική παρέμβαση για άτομα με αυτισμό. Εστιάζει κυρίως στη βελτίωση συγκεκριμένων συμπεριφορών όπως είναι οι κοινωνικές δεξιότητες, η επικοινωνία καθώς και προσαρμοστικές δεξιότητες μάθησης, όπως η λεπτή κινητικότητα, η υγιεινή, ο καλλωπισμός, οικιακές δυνατότητες και την ικανότητα για εργασία. Το ABA επίσης έχει αποδειχθεί ότι μπορεί να βελτιώσει σημαντικά τις συμπεριφορές και τις δεξιότητες και να μειώσει τις ανάγκες για ειδικές υπηρεσίες. Σύμφωνα με το Κέντρο του Αυτισμού, το ABA βοηθά το αυτιστικό άτομο να βελτιώσει τις κοινωνικές του αλληλεπιδράσεις, να μάθει νέες δεξιότητες και να διατηρήσει θετικές συμπεριφορές. Συμβάλλει επίσης στη μεταφορά δεξιοτήτων και συμπεριφοράς από μια κατάσταση στην άλλη, στον έλεγχο των καταστάσεων όπου προκύπτουν αρνητικές συμπεριφορές και στην ελαχιστοποίηση αυτών. Με τον αυτισμό, η ABA είναι πιο επιτυχημένη όταν εφαρμόζεται έντονα για περισσότερο από 20 ώρες τη βδομάδα και πριν από την ηλικία των 4 ετών (Cooper, Heron & Heward, 2007).

#### 1.4.2 TEACCH

Το πρόγραμμα TEACCH ιδρύθηκε το 1972 στην Ψυχιατρική Σχολή του Πανεπιστημίου της Βόρειας Καρολίνας των ΗΠΑ και στοχεύει τόσο στη βελτίωση της κοινωνικής αλληλεπίδρασης όσο και της επικοινωνίας μέσω ενός ειδικά διαμορφωμένου περιβάλλοντος στο οποίο μπορεί να λειτουργήσει το παιδί με αυτισμό και μέσω μίας ειδικά προσαρμοσμένης διδακτικής προσέγγισης. Το πρόγραμμα δίνει έμφαση στη στενή εργασιακή σχέση μεταξύ γονέων και επαγγελματιών υγείας, προσαρμόζει την παρέμβαση στα ιδιαίτερα χαρακτηριστικά του μεμονωμένου πελάτη, και χρησιμοποιεί δομημένες διδακτικές εμπειρίες. Περιλαμβάνει την προσεκτική ταξινόμηση των καθηκόντων για κάθε άτομο, με σκοπό να τους επιτρέψει την επίλυση προβλημάτων μέσα σε ένα ασφαλές περιβάλλον, ενώ το ατομικό χρονοδιάγραμμα και μία δομημένη προσέγγιση σε κάθε ημέρα στοχεύει στον έλεγχο της παρορμητικής συμπεριφοράς, κάνοντας αυτό που συμβαίνει πιο προβλέψιμο. Σε μία τυπική παρέμβαση TEACCH, οι ικανότητες των ατόμων αξιολογούνται μέσω τυποποιημένων δοκιμών (π.χ προφίλ Ψυχοπαιδαγωγικής). Τα αποτελέσματα της αξιολόγησης θα αποτελέσουν τη βάση για την ανάπτυξη ενός προγράμματος σπουδών που θα είναι συνεπές με τις ατομικές ανάγκες του πελάτη. Ο ειδικός του TEACCH θα χρησιμοποιήσει διαρθρωμένες διδακτικές διαδικασίες για να διευκολύνει την απόκτηση των μαθησιακών στόχων που συνθέτουν το πρόγραμμα σπουδών του ατόμου. Η δομημένη αυτή εκπαιδευτική συνιστώσα απαιτεί το περιβάλλον και οι δραστηριότητες του ατόμου να οργανώνονται με τρόπους που θα βελτιστοποιούν τη μάθηση και θα αποφεύγουν την απογοήτευση. Τρεις παράγοντες είναι αναμφισβήτητα σημαντικοί :

1. Οργάνωση του φυσικού περιβάλλοντος με τρόπο που είναι σύμφωνος με τις ανάγκες του παιδιού (π.χ ελαχιστοποίηση πιθανών περισπασμών)
2. Διευθέτηση των δραστηριοτήτων με προβλέψιμο τρόπο (π.χ χρήση οπτικών ωραρίων καθημερινής ρουτίνας) και
3. Οργάνωση των υλικών και των καθηκόντων για την προώθηση της ανεξαρτησίας από τις κατευθύνσεις/ προτροπές των ενηλίκων π.χ χρήση

οπτικών υλικών, εάν ο σπουδαστής είναι πιο ικανός να επωφεληθεί από αυτά  
(Virues-Ortega et al., 2013).

## **ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑ**

Από την πρώτη περιγραφή το 1943 έως ότου γνωρίζουμε, γίνονται αρκετές προσπάθειες για να κατανοηθεί ο αυτισμός, να προσδιοριστούν οι αιτίες που τον προκαλούν καθώς και η θεραπεία του. Οι διαταραχές του φάσματος του αυτισμού λοιπόν, είναι νευροαναπτυξιακές καταστάσεις που χαρακτηρίζονται από διαταραχές στην κοινωνική αλληλεπίδραση, την επικοινωνία, καθώς και από επαναλαμβανόμενα στερεότυπα πρότυπα συμπεριφοράς, που εμφανίζονται στα πρώτα χρόνια της ζωής (Xavier et al., 2015). Οι θεραπείες, όπως όλα δείχνουν, μπορούν να βοηθήσουν σημαντικά και να βελτιώσουν την κατάσταση ενός αυτιστικού ατόμου όσον αφορά την ευερεθιστότητα και την απόκτηση κάποιων βασικών δεξιοτήτων. Τέλος, πολύ σημαντικό ρόλο διαδραματίζει η ενημέρωση των γονέων από τη στιγμή της διάγνωση από έμπειρους και ειδικούς επαγγελματίες υγείας, οι οποίοι θα τους καθοδηγήσουν, και θα τους δώσουν οδηγίες για το πώς να χειριστούν μία τέτοια δύσκολη κατάσταση.

## **Γ΄ ΜΕΡΟΣ**

### **ΝΕΑ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ**

#### **ΑΡΘΡΟ 1**

#### **Early detection of autism spectrum disorders: Screening between 12 and 14 months of age**

##### **Abstract**

Purpose: The purpose of this article is to present nurse practitioners (NPs) with information on screening for autism spectrum disorders (ASDs) in children between 12 and 24 months of age. Recommendations are also provided for appropriate referrals and initiation of early intervention (EI). Data sources: Review of published literature about ASD.

Conclusions: Children with ASD exhibit impaired social interaction, verbal and nonverbal communication deficits, and repetitive, restricted, and stereotyped patterns of behavior or interests. Studies show that these children benefit from beginning intensive EI as soon as possible.

Implications for practice: Early detection enables children with suspected ASD to be evaluated by specialists and entered into treatment programs at the earliest possible opportunity. Because of the importance of early diagnosis of ASD, it is critical that NPs use established screening instruments to maximize time and increase the reliability of the assessment.

##### **Περίληψη**

Σκοπός: Ο σκοπός του άρθρου είναι να παρουσιάσει στους ασκούντες νοσηλευτές (NPs) πληροφορίες, σχετικά με την διαλογή των διαταραχών του φάσματος του αυτισμού (ASD) σε παιδιά ηλικίας 12 και 24 μηνών. Παρέχονται επίσης συστάσεις για κατάλληλες παραπομπές και έναρξη της πρώιμης παρέμβασης (EI).

Πηγές δεδομένων : Ανασκόπηση της αναδημοσιευμένης βιβλιογραφίας για την ASD.  
Συμπεράσματα : Τα παιδιά με ASD παρουσιάζουν μειωμένη κοινωνική αλληλεπίδραση, λεκτικές και μη λεκτικές δυσλειτουργίες επικοινωνίας και επαναλαμβανόμενα- περιορισμένα πρότυπα συμπεριφοράς ή ενδιαφερόντων. Μελέτες δείχνουν ότι αυτά τα παιδιά ωφελούνται από την έναρξη εντατικής EI όσο το δυνατό πιο σύντομα.

Συνέπειες για την πρακτική: Η έγκαιρη ανίχνευση επιτρέπει στα παιδιά με υποψία ASD να αξιολογούνται από ειδικούς και να συμμετέχουν σε προγράμματα θεραπείας με την πρώτη δυνατή ευκαιρία. Εξαιτίας της σπουδαιότητας της έγκαιρης διάγνωσης της ASD, είναι σημαντικό οι νοσηλευτές να χρησιμοποιούν τα εγκατεστημένα μέσα ελέγχου για να μεγιστοποιήσουν το χρόνο και να αυξήσουν την αξιοπιστία της αξιολόγησης (Nadel & Poss, 2007).

## **ΑΡΘΡΟ 2**

### **Developmental Screening and Follow-up by Nurses**

#### **Abstract**

**Objective:** The Ages and Stages Questionnaire (ASQ) and Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) are commonly used screening tools for developmental delay and autism, respectively. This study aimed to evaluate the effectiveness of implementing 18-month development and autism screening by mail, with a standardized follow-up process for abnormal screen results.

**Methods:** Within a prospective cohort study design, parents of 892 children received by mail the 18-month ASQ and M-CHAT questionnaires between December 2008 and September 2009. A registered nurse scored the questionnaires and, if needed, administered follow-up screening or set up a referral to Early Intervention or subspecialty pediatrics. Medical record reviews determined clinical outcomes of children who required intervention after initial screening through September 2010. Additionally, demographic factors were evaluated for association with responding to the questionnaires.

**Results:** The ASQ and M-CHAT questionnaires were returned by 529 (59.3%) of the parents. Parents of White children (390/575 [67.8%]) and those with private insurance (457/660 [69.2%]) were significantly more likely to return screening questionnaires than parents of non-White (64/171 [37.4%];  $P < .001$ ) and government-insured children (58/169 [34.3%];  $P < .001$ ), respectively. Of the 529 children with returned surveys, 109 (20.6%) did not pass at least 1 of the initial screens and 12 (2.3%) were referred after not passing the follow-up screening process.



Conclusions: Developmental and autism screening by mail is not a sufficient method to comprehensively screen a general pediatric population. A nurse-completed, standardized follow-up process after an initial failed developmental screen may increase the yield of appropriate early Intervention or subspecialty referrals.

### **Περίληψη**

Σκοπός: Τα ερωτηματολόγια ηλικίας και σταδίων (ASQ) και ο τροποποιημένος κατάλογος ελέγχου για αυτισμό σε μικρά παιδιά (M-CHAT), χρησιμοποιούνται συνήθως ως εργαλεία διαλογής για αναπτυξιακή καθυστέρηση και αυτισμό αντίστοιχα. Η μελέτη αυτή αποσκοπούσε στην αξιολόγηση της αποτελεσματικότητας της εφαρμογής 18 μηνών ανάπτυξης και αυτιστικού ελέγχου μέσω ταχυδρομείου με μία τυποποιημένη διαδικασία παρακολούθησης για μη φυσιολογικά αποτελέσματα της οθόνης.

Μέθοδοι : Στο πλαίσιο ενός υποψηφίου σχεδιασμού ομαδικής μελέτης, γονείς 892 παιδιών έλαβαν μέσω ταχυδρομείου τα ερωτηματολόγια ASQ και M-CHAT 18 μηνών μεταξύ Δεκεμβρίου 2008 και Σεπτεμβρίου 2009. Μία νοσηλεύτρια σημείωσε τα ερωτηματολόγια και, εάν χρειαζόταν να προβεί σε παραπομπή στην παιδιατρική της πρώτης παρέμβασης ή της υποειδικότητας. Οι ανασκοπήσεις ιατρικών αρχείων προσδιόρισαν τα κλινικά αποτελέσματα των παιδιών που χρειάστηκαν παρέμβαση μετά τον αρχικό έλεγχο μέχρι το Σεπτέμβριο του 2010. Επιπλέον, οι δημογραφικοί παράγοντες αξιολογήθηκαν για συσχέτιση με την απάντηση στα ερωτηματολόγια.

Αποτελέσματα: Τα ερωτηματολόγια ASQ και M-CHAT επιστράφηκαν από 529 (59,3%) γονείς. Οι γονείς των λευκών παιδικών (390/575 [67,8%] και εκείνοι με ιδιωτική ασφάλιση (457/660 [69,2%]) ήταν πολύ πιο πιθανό να επιστρέψουν ερωτηματολόγια από τους γονείς των μη λευκών παιδιών (64/171[37,4%]) .  $P<001$ ) και κρατικά ασφαλισμένα παιδιά (58/169 [34,3%],  $P<001$ ), αντίστοιχα. Από τα 529 παιδιά με επιστρεφόμενες έρευνες, 109 (20,6%) δεν πέρασαν τουλάχιστον 1 από τις αρχικές οθόνες και 12(2,3%) παραπέμφθηκαν αφού δεν πέρασαν τη διαδικασία παρακολούθησης.

Συμπεράσματα: Η εξέταση για την ανάπτυξη και τον αυτισμό μέσω ταχυδρομείου δεν είναι μία επαρκής μέθοδος για την πλήρη εξέταση ενός γενικού παιδιατρικού πληθυσμού. Μία συμπληρωμένη νοσηλεύτρια, μία τυποποιημένη διαδικασία

παρακολούθησης μετά από μία αρχική αποτυχημένη αναπτυξιακή οθόνη μπορεί να αυξήσει την απόδοση κατάλληλων πρώιμων παραπομπών παρέμβασης (Lynch et al., 2015).

### **ΑΡΘΡΟ 3**

#### **Management of Symptoms in Children With Autism Spectrum Disorders: A Comprehensive Review Of Pharmacologic and Complementary-Alternative Medicine Treatments.**

##### **Abstract**

In the care of children with autism spectrum disorders (ASD), medical treatment is typically considered an adjunct to educational and behavioral interventions. Nonetheless, large proportions of children with ASD are managed medically and receive both pharmacologic and complementary – alternative (CAM) treatments. Although many medical treatments have been studied in children with ASD, studies vary widely in terms of the sample, sample size, research design purposes of treatments, and measurements of change. Surprisingly, comprehensive reviews of the options for medical management in ASD are lacking, particularly reviews that address both pharmacologic and CAM treatments. Furthermore, reviews to date tend to emphasize general effects of medication; this perspective contradicts medical practice, which targets particular symptoms during treatment selection and monitoring. This review of 115 studies adds to the ASD treatment literature by (1) including studies of individuals 0 to 22 years of age; (2) aggregating studies of pharmacologic treatments; and importantly, (3) organizing treatment response by ASD symptoms, differentiating core and associated symptoms.

##### **Περίληψη**

Στη φροντίδα των παιδιών με διαταραχές ASD του φάσματος του αυτισμού (ASD), η ιατρική περίθαλψη θεωρείται συνήθως ως συμπλήρωμα/προσθήκη στις εκπαιδευτικές και συμπεριφορικές παρεμβάσεις. Παρόλα αυτά, αρκετά ποσοστά παιδιών με ASD λαμβάνουν φαρμακευτικές και συμπληρωματικές θεραπείες εναλλακτικής ιατρικής (CAM).

Παρόλο που πολλές θεραπείες έχουν μελετηθεί σε παιδιά με ASD, οι μελέτες ποικίλλουν σε μεγάλο βαθμό όσον αφορά το δείγμα, το μέγεθος του δείγματος, το σχεδιασμό της έρευνας, τους σκοπούς της θεραπείας και τις μετρήσεις της αλλαγής. Παραδόξως, λείπουν αναλυτικές αναθεωρήσεις των επιλογών για ιατρική διαχείριση στην ASD, ιδιαίτερα ανασκοπήσεις που αφορούν τόσο τις φαρμακολογικές όσο και τις θεραπείες CAM. Μέχρι και σήμερα, οι αναθεωρήσεις τείνουν να τονίζουν τις γενετικές επιδράσεις της φαρμακευτικής αγωγής: αυτή η προοπτική, έρχεται σε αντίθεση με την ιατρική πρακτική, η οποία στοχεύει σε συγκεκριμένα συμπτώματα κατά την επιλογή και την παρακολούθηση αυτής της θεραπείας. Αυτή η ανασκόπηση 115 μελετών προσθέτει στη βιβλιογραφία της θεραπείας ASD από (1) συμπεριλαμβανομένων μελετών ατόμων ηλικίας από 0 έως και 22 ετών, (2) συγκεντρωτικές μελέτες φαρμακολογικής θεραπείας και θεραπειών CAM, και (3) την οργάνωση της απόκρισης της θεραπείας με συμπτώματα ASD, διαφοροποιώντας τον πυρήνα και τα συναφή συμπτώματα (Huffman et al., 2011).

#### **ΑΡΘΡΟ 4**

**Social- communicative abilities as treatment goals for preschool children with autism spectrum disorder: the importance of imitation, joint attention, and play.**

#### **Abstract**

Autism spectrum disorder (ASD) is a pervasive development disorder with a lifelong impact on multiple domains of functioning. Often a diagnosis is possible by 3 years of age. Given the benefits of early intervention, it is advisable to start treatment as soon as possible after the diagnosis has been made. Among other factors, early intervention should focus on social-communicative abilities such as imitation, joint attention, and play. In this review, the typical development course and functions of these social-communicative abilities are described, and the problems young children with ASD experience in this domain. In addition, different approaches to promoting these abilities are explained. The authors recommend the inclusion of imitation, joint attention and play as treatment goals in community settings for children with ASD.

## **Περίληψη**

Η διαταραχή του φάσματος του αυτισμού (ASD) είναι μία διάχυτη αναπτυξιακή διαταραχή με δια βίου επίδραση σε πολλαπλούς τομείς λειτουργίας. Συνήθως, η διάγνωση είναι δυνατή έως και την ηλικία των 3 ετών. Δεδομένου των ωφελειών της έγκαιρης παρέμβασης, συνιστάται η θεραπεία να ξεκινήσει το συντομότερο δυνατό μετά τη διάγνωση. Μεταξύ άλλων παραγόντων, η έγκαιρη παρέμβαση θα πρέπει να επικεντρώνεται στις κοινωνικο-επικοινωνιακές ικανότητες όπως η απομίμηση, η κοινή προσοχή και το παιχνίδι. Στη συγκεκριμένη ανασκόπηση, περιγράφεται η τυπική αναπτυξιακή πορεία και οι λειτουργίες αυτών των κοινωνικο-επικοινωνιακών ικανοτήτων και τα προβλήματα των μικρών παιδιών που βιώνουν ASD. Επιπλέον, εξηγούνται διαφορετικές προσεγγίσεις για την προώθηση αυτών των ικανοτήτων. Οι συγγραφείς πρότειναν την συμπερίληψη της απομίμησης, της κοινής προσοχής και του παιχνιδιού ως θεραπευτικούς στόχους σε κοινοτικά περιβάλλοντα για τα παιδιά με ASD.

## **ΑΡΘΡΟ 5**

### **What do nurses think they are doing in preschool autism assessment?**

#### **Abstract**

This study reports on the perspective of all the specialist nurses in community pediatric teams in one NHS trust on their role in preschool autism assessment. Kim's critical reflective inquiry research method (Kim, 1999) was adopted through the inclusion of the researcher as a participant. Participants reflected on the nursing beliefs and values they hold in common, and on their actions in practice. The study found that the beliefs and values held by these nurses, and their intention to offer holistic nursing delivered through a professional relationship of care, correlated with the kind of care that parents have said families need, and make a unique contribution to team assessment.

## **Περίληψη**

Η μελέτη αυτή αναφέρεται στην προοπτική όλων των ειδικευμένων νοσηλευτών στις κοινοτικές παιδιατρικές ομάδες σε ένα trust NHS σχετικά με το ρόλο τους στην

αξιολόγηση του αυτισμού για παιδιά προσχολικής ηλικίας. Κρίσιμη ερευνητική μέθοδος είναι η έρευνα της Kim (1999), η οποία προσαρμόστηκε μέσω του συνυπολογισμού του ερευνητή ως συμμετέχων. Οι συμμετέχοντες απεικονίζουν τις νοσηλευτικές πεποιθήσεις και αξίες που διατηρούν από κοινού και στις δράσεις τους στην πράξη. Η μελέτη διαπίστωσε ότι οι πεποιθήσεις και οι αξίες των νοσηλευτών και η πρόθεση τους να προσφέρουν ολιστική νοσηλευτική φροντίδα που παρέχεται μέσω μιας επαγγελματικής σχέσης φροντίδας, σχετίζονται με το είδος της φροντίδας που χρειάζονται οι γονείς και έχουν μοναδική συμβολή στην αξιολόγηση της ομάδας (Halpin, 2016).

## **ΑΡΘΡΟ 6**

### **Dance/Movement Therapy as an Intervention for children with Autism Spectrum Disorders.**

#### **Abstract**

Autism Spectrum Disorder (ASD) is one of the most common forms of developmental disabilities of childhood, rooted in atypical language and social development, in conjunction with repetitive and patterned behaviors. It is also suggested that gross and fine motor impairments are a core feature of ASD, are more prevalent in comparison to the general population, and may be further exaggerated due to reduced participation in physical activity. As awareness for ASD has increased, so have to number of therapeutic approaches, however, no single intervention has proven beneficial in alleviating the cardinal symptoms of ASD. Therefore the most effective treatment or combination of treatments remains inconclusive creative movement and dance is a practical and feasible option for children with ASD. However, there exists a dearth of literature evaluating dance/movement therapy (DMT) for children with ASD, despite providing both physical and psychological benefits for children with ASD. This article aims to perform a narrative review of the literature.

## Περίληψη

Η διαταραχή του φάσματος του αυτισμού (ASD), είναι μια από τις πιο κοινές μορφές αναπτυξιακών διαταραχών της παιδικής ηλικίας, που έχουν ρίζες στην άτυπη γλώσσα και την κοινωνική ανάπτυξη, σε συνδυασμό με επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές. Αναφέρεται επίσης ότι οι κινητικές δυσλειτουργίες αποτελούν βασικό χαρακτηριστικό της ASD, και είναι πιο διαδεδομένες σε σύγκριση με το γενικό πληθυσμό και μπορεί να υπερβαίνουν περαιτέρω λόγω της μειωμένης συμμετοχής στη σωματική δραστηριότητα.

Καθώς η ευαισθητοποίηση για την ASD έχει αυξηθεί, τόσο έχει αυξηθεί και ο αριθμός των θεραπευτικών προσεγγίσεων, ωστόσο καμία μεμονωμένη παρέμβαση δεν έχει αποδειχθεί ωφέλιμη για την ανακούφιση των καρδιακών συμπτωμάτων της ASD. Συνεπώς, η πιο αποτελεσματική θεραπεία ή ο συνδυασμός θεραπειών παραμένει ασαφής. Η δημιουργική κίνηση και ο χορός αποτελούν μια εφικτή επιλογή για τα παιδιά με ASD. Ωστόσο, υπάρχει έλλειψη βιβλιογραφίας που αξιολογεί τη θεραπεία χορού/ κίνησης (DMT) για αυτά τα παιδιά, παρά την παροχή τόσο των σωματικών όσο και ψυχολογικών ωφελειών. Αυτό το άρθρο έχει ως στόχο την εκτέλεση μίας αφηγηματικής ανασκόπησης της βιβλιογραφίας (Scharoun et al., 2014).

## ΑΡΘΡΟ 7

### Rare Deletions at the Neurexin 3 Locus in Autism Spectrum Disorder

#### Abstract

The three members of the human neurexin gene family, neurexin 1 (NRXN1), neurexin 2 (NRXN2), and neurexin 3 (NRXN3), encode neuronal adhesion proteins that have important roles in synapse development and function.

In autism spectrum disorder (ASD), as well as in other neurodevelopmental conditions, rare exonic copy-number variants and/or point mutations have been identified in the NRXN1 and NRXN2 loci. We present clinical characterization of four index cases who have been diagnosed with ASD and who possess rare inherited or de novo microdeletions at 14q24.3 – 31.1, a region that overlaps exons of the alpha and/or beta isoforms of NRXN3. NRXN3 deletions were found in one father with subclinical autism and in a carrier mother and father without formal ASD diagnoses,

indicating issues of penetrance and expressivity at this locus. Notwithstanding, these clinical complexities, this report on ASD- affected individuals who harbor NRXN3 exonic deletions advances the understanding of the genetic etiology of autism, further enabling molecular diagnoses.

### **Περίληψη**

Τα τρία μέλη της οικογένειας των γονιδίων της ανθρώπινης νευροξίνης, η νευροξίνη 1(NRXN1), η νευροξίνη 2(NRXN2), και η νευροξίνη 3(NRXN3), κωδικοποιούν νευρωνικές πρωτεΐνες πρόσφυσης που διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο στην ανάπτυξη και τη λειτουργία της συνάψεως. Στη διαταραχή του φάσματος του αυτισμού (ASD), καθώς και σε άλλες νευροαναπτυξιακές διαταραχές, έχουν εντοπιστεί σπάνιες παραλλαγές αριθμού των αντιγράφων ή και σημειακές μεταλλάξεις στους τόπους NRXN1 και NRXN2.

Παρουσιάζεται ο κλινικός χαρακτηρισμός τεσσάρων περίπου περιπτώσεων που έχουν διαγνωστεί με ASD, και έχουν σπάνιες κληρονομικές ή de novo microdeletions στο 14q24.3- 31.1, μία περιοχή που επικαλύπτει τα εξόνια των ισομορφών άλφα ή και βήτα του NRXN3.

Οι διαγραφές του NRXN3 βρέθηκαν σε ένα πατέρα με υποκλινικό αυτισμό και σε μία μητέρα και πατέρα φορείς, χωρίς επίσημες διαγνώσεις ASD, υποδεικνύοντας ζητήματα διείσδυσης και εκφραστικότητας σε αυτό τον τόπο. Παρά τις κλινικές αυτές περιπλοκές, αυτή η αναφορά για τα άτομα που έχουν προσβληθεί από ASD και τα οποία φιλοξενούν εξονικές διαγραφές, προωθεί την κατανόηση της γενετικής αιτιολογίας του αυτισμού, επιτρέποντας περαιτέρω τη μοριακή διάγνωση (Vaags et al., 2012).

### **ΑΡΘΡΟ 8**

**Sensitivity and specificity of proposed DSM-5 diagnostic criteria for autism spectrum disorder** Running Head: **DSM-5 ASD.**

### **Abstract**

Objective: This study evaluated the potential impact of proposed DSM-5 diagnostic criteria for autism spectrum disorder

Method : This study focused on a sample of 977 participants evaluated during the DSM-5 field trial: 657 carried a clinical diagnosis of an ASD, and 276 were diagnosed with a non-autistic disorder. Sensitivity and specificity for proposed DSM-5 diagnostic criteria were evaluated using field trial symptom checklists as follows: (a) individual field trial checklist items (e.g., nonverbal communication), (b) checklist items grouped together as described by a single DSM-5 symptom (e.g., nonverbal and verbal communication), (c) individual DSM-5 criteria (e.g., social – communicative impairment), and (d) overall diagnostic criteria.

Results : When applying proposed DSM-5 diagnostic criteria for ASD, 60,6% (95% confidence interval: 57-64% of cases with a clinical diagnostic of an ASD met revised DSM-5 diagnostic criteria for ASD. Overall specificity was high, with 94.9% (95% confidence interval : 92-97% of individuals accurately excluded from the spectrum. Sensitivity varied by diagnostic subgroup (Autistic disorder = 76 Asperger’s Disorder = .25 PDD-NOS = .28 ) and cognitive ability (IQ<70; IQ>70 = .46).

Conclusions : Proposed DSM-5 criteria substantially alter the composition of the autism spectrum. Revised criteria improve specificity, but exclude a substantial portion of cognitively able individuals and those with ASDs other than Autistic Disorder. A more stringent diagnostic rubric significant public health ramifications regarding service eligibility and compatibility of historical and future research.

## **Περίληψη**

Σκοπός: Η μελέτη αυτή αξιολόγησε τον πιθανό αντίκτυπο των προτεινόμενων διαγνωστικών κριτηρίων DSM-5 για τη διαταραχή του φάσματος του αυτισμού (ASD).

Μέθοδος: Η μελέτη αυτή επικεντρώθηκε σε ένα δείγμα 977 συμμετεχόντων που αξιολογήθηκαν κατά τη διάρκεια της δοκιμής του DSM-5 πεδίου. 657 έφεραν κλινική διάγνωση ASD και 276 διαγνώστηκαν με μη αυτιστική διαταραχή. Η ευαισθησία και η εξειδίκευση για τα προτεινόμενα διαγνωστικά κριτήρια DSM-5 αξιολογήθηκαν χρησιμοποιώντας λίστες ελέγχου συμπτωμάτων ως εξής : α) μεμονωμένα στοιχεία της λίστας ελέγχου των επιμέρους πεδίων (π.χ μη λεκτική επικοινωνία), β) στοιχεία της λίστας ελέγχου που ομαδοποιούνται όπως περιγράφεται από ένα μόνο DSM-5 σύμπτωμα (μη λεκτική και λεκτική επικοινωνία),



γ) ατομικό κριτήριο DSM-5 (π.χ κοινωνικο-επικοινωνιακή βλάβη) και δ) γενικά διαγνωστικά κριτήρια.

Αποτελέσματα: Κατά την εφαρμογή των προτεινόμενων διαγνωστικών κριτηρίων DSM-5 για ASD, το 60,6% των περιπτώσεων με κλινική διάγνωση να πληροί τα αναθεωρημένα κριτήρια DSM-5 για την ASD. Η συνολική ακρίβεια ήταν υψηλή, με 94,9% ατόμων να εξαιρούνται με ακρίβεια από το φάσμα. Η ευαισθησία διαφέρει από τη διαγνωστική υποομάδα (αυτιστική διαταραχή= 0,76, διαταραχή Asperger=.25, PDD-NOS=.28) και γνωστική ικανότητα ( IQ<70=.70, IQ>70=.46).

Συμπεράσματα: Τα προτεινόμενα κριτήρια DSM-5 μεταβάλλουν ουσιαστικά τη σύνθεση του φάσματος του αυτισμού. Τα αναθεωρημένα κριτήρια βελτιώνουν την εξειδίκευση, αλλά αποκλείουν ένα σημαντικό μέρος των νοητικά ικανών ατόμων και εκείνων με ASDs εκτός από την αυτιστική διαταραχή. Ένα αυστηρότερο διαγνωστικό κεφάλαιο έχει σημαντικές επιπτώσεις στη δημόσια υγεία όσον αφορά την επιλογή της υπηρεσίας και τη συμβατότητα της ιστορικής και μελλοντικής έρευνας (McPartland, Reichow & Volkmar, 2012).

## **ΑΡΘΡΟ 9**

### **Disentangling the heterogeneity of autism spectrum disorder through genetic findings.**

#### **Abstract**

Autism spectrum disorder (ASD) represents a heterogeneous group of disorders, which presents a substantial challenge to diagnosis and treatment.

Over the past decade, considerable progress has been made in the identification of genetic risk factors for ASD that define specific mechanisms and pathways underlying the associated behavioural deficits. In this review, we discuss how some of the latest advances in the genetics of ASD have facilitated parsing of the phenotypic heterogeneity of this disorder. We argue that only through such advances will we begin to define endophenotypes that can benefit from targeted, hypothesis-driven treatments. We review the latest technologies used to identify and characterize the genetics underlying ASD and then consider three themes—single-gene disorders, the gender bias in ASD, and the genetics of neurological

comorbidities—that highlight ways in which we can use genetics to define the many phenotypes within the autism spectrum. We also present current clinical guidelines for genetic testing in ASD and their implications for prognosis and treatment.

## **Περίληψη**

Η διαταραχή του φάσματος του αυτισμού (ASD) αντιπροσωπεύει μία ετερογενή ομάδα διαταραχών, η οποία παρουσιάζει μία σημαντική πρόκληση στη διάγνωση και τη θεραπεία. Κατά την τελευταία δεκαετία, έχει σημειωθεί σημαντική πρόοδος στον εντοπισμό γενετικών παραγόντων κινδύνου για ASD που καθορίζουν συγκεκριμένους μηχανισμούς και μονοπάτια στα οποία οφείλονται τα σχετικά ελλείμματα συμπεριφοράς.

Στη συγκεκριμένη ανασκόπηση συζητούνται πώς μερικές από τις τελευταίες εξελίξεις στη γενετική της ASD διευκολύνουν την ανάλυση της φαινοτυπικής ετερογένειας αυτής της διαταραχής.

Οι ερευνητές υποστηρίζουν ότι μόνο με τέτοιες προόδους θα αρχίσουν να καθορίζονται οι ενδοφαινότυποι που μπορούν να επωφεληθούν από στοχοθετημένες θεραπείες που βασίζονται σε υποθέσεις. Αναθεωρούνται οι τελευταίες τεχνολογίες που χρησιμοποιούνται για τον εντοπισμό και το χαρακτηρισμό της γενετικής που διέπουν την ASD και στη συνέχεια εξετάζονται τρία θέματα- διαταραχές ενός γονιδίου, προκατάληψη του φύλου στην ASD και γενετική των νευρολογικών συννοσηρότητας- που υπογραμμίζονται τρόποι με τους οποίους μπορούμε να χρησιμοποιήσουμε τη γενετική για να καθορίσουμε πολλούς φαινότυπους μέσα στο φάσμα του αυτισμού. Παρουσιάζονται επίσης, τρέχουσες κλινικές κατευθυντήριες γραμμές για τις γενετικές εξετάσεις στην ASD και τις επιπτώσεις τους στην πρόγνωση και τη θεραπεία (Jeste & Gerschwind, 2014).

## **ΑΡΘΡΟ 10**

### **Autism: cause factors, early diagnosis and therapies**

#### **Abstract**

Autism spectrum disorder (ASD) is a complex neurobiological disorder characterized by neuropsychological and behavioral deficits. Cognitive impairment, lack of social skills, and stereotyped behavior are the major autistic symptoms, visible after a certain age. It is one of the fastest growing disabilities. Its current prevalence rate in the U.S. estimated by the Centers for Disease Control and Prevention is 1 in 68 births. The genetic and physiological structure of the brain is studied to determine the pathology of autism, but diagnosis of autism at an early age is challenging due to the existing phenotypic and etiological heterogeneity among ASD individuals. Volumetric and neuroimaging techniques are explored to elucidate the neuroanatomy of the ASD brain. Neuroanatomical, neurochemical, and neuroimaging biomarkers can help in the early diagnosis and treatment of ASD. This paper presents a review of the types of autism, etiologies, early detection, and treatment of ASD.

#### **Περίληψη**

Η διαταραχή του φάσματος του αυτισμού, χαρακτηρίζεται ως μία σύνθετη νευροβιολογική διαταραχή με νευροψυχολογικά και συμπεριφορικά ελλείμματα. Τα κυριότερα αυτιστικά συμπτώματα είναι η γνωστική δυσλειτουργία, η έλλειψη κοινωνικών δεξιοτήτων και η επαναλαμβανόμενη –στερεοτυπική συμπεριφορά, τα οποία γίνονται αντιληπτά μετά από μία συγκεκριμένη ηλικία. Ο αυτισμός είναι μία από τις ταχύτερα αναπτυσσόμενες αναπηρίες. Το κέντρο ελέγχου και πρόληψης νοσημάτων, εκτιμά ότι το σημερινό ποσοστό επιπολασμού στις Ηνωμένες Πολιτείες της Αμερικής είναι 1 στις 68 γεννήσεις. Η γενετική και η φυσιολογική δομή του εγκεφάλου μελετάται για να προσδιορίσει/ καθορίσει την παθολογία του αυτισμού, αλλά η διάγνωση σε νεαρή ηλικία αποτελεί πρόκληση λόγω της ήδη υπάρχουσας φαινοτυπικής και αιτιολογικής ετερογένειας μεταξύ των ατόμων με ASD. Οι ογκομετρικές και νευροαπεικονιστικές τεχνικές διερευνώνται για να διασαφηνιστεί η νευροανατομία του εγκεφάλου ASD. Οι νευροανατομικοί, νευροχημικοί και νευροαπεικονιστικοί βιοδείκτες μπορούν να βοηθήσουν στην έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία της ASD. Το παρόν έγγραφο παρουσιάζει μία ανασκόπηση των τύπων του

αυτισμού, των αιτιολογιών, της έγκαιρης ανίχνευσης και της θεραπείας ASD (Bhat et al., 2014). → ALLAGI

## **BIBΛΙΟΓΡΑΦΙΑ**

### **Ξένη**

- ❖ Akanksha, M., Sahil, K., Premjeet, S., & Bhawna, K. (2011). Autism spectrum disorders (ASD). *International Journal of Research in Ayurveda & Pharmacy*, 2(5), 1541 – 1546.
- ❖ AMIHAESEI, I. C., & STEFANACHI, E. (2013). Autism, an overwhelming condition: history, etiopathogenesis, types, diagnosis, therapy and prognosis. *The Medical-Surgical Journal*, 117(3), 654-661.
- ❖ Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Cox, A., Baird, G., Charman, T., Swettenham, J., ... & Doehring, P. (2000). Early identification of autism by the Checklist for Autism in Toddlers (CHAT). *Journal of the royal society of medicine*, 93(10), 521-525.
- ❖ Bhat, S., Acharya, U. R., Adeli, H., Bairy, G. M., & Adeli, A. (2014). Autism: cause factors, early diagnosis and therapies. *Reviews in the Neurosciences*, 25(6), 841-850.
- ❖ Cooper, J. O., Heron, T. E., & Heward, W. L. (2007). Applied behavior analysis.
- ❖ Dempsey, I., & Foreman, P. (2001). A review of educational approaches for individuals with autism. *International Journal of Disability, Development and Education*, 48(1), 103-116.
- ❖ Fuentes, J., Bakare, M., Munir, K., Aguayo, P., Gaddour, N., Öner, Ö., & Mercadante, M. (2012). Autism spectrum disorders. *IACAPAP e-textbook of child and adolescent mental health*. Geneva: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions, 1-27.
- ❖ Fuentes, J., Bakare, M., Munir, K., Aguayo, P., Gaddour, N., Öner, Ö., & Mercadante, M. (2014).
- ❖ Halpin, J. (2016). What do nurses think they are doing in preschool autism assessment? *British Journal of Nursing*, 25(6), 319-323.

- ❖ Hagerman, R. J., Berry-Kravis, E., Hazlett, H. C., Bailey Jr, D. B., Moine, H., Kooy, R.F., ... & Hagerman, P. J. (2017). Fragile X Syndrome. *Nature Reviews Disease Primers*, 3, 17065.
- ❖ Huffman, L. C., Sutcliffe, T. L., Tanner, I. S., & Feldman, H. M. (2011). Management of symptoms in children with autism spectrum disorders: a comprehensive review of pharmacologic and complementary- alternative medicine treatments. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 32(1), 56-58.
- ❖ Inglese, M. D. (2009). Caring for children with autism spectrum disorder, part II : Screening, diagnosis, and management. *Journal of pediatric nursing*, 24(1), 49-59.
- ❖ Inglese, M., D., & Elder, J., H. (2009). Caring for children with autism spectrum disorder, part I: Prevalence, etiology, and core features. *Journal of pediatric nursing*, 24(1), 41-48.
- ❖ Jeste, S. S., & Tuchman, R. (2015). Autism spectrum disorder and epilepsy: two sides of the same coin?. *Journal of child neurology*, 30(14), 1963-1971.
- ❖ Dawson, G. (2008). Early behavioral intervention, brain plasticity, and the prevention of autism spectrum disorder. *Development and psychopathology*, 20(3), 775-803.
- ❖ Jeste, S. S., & Geschwind, D. H. (2014). Disentangling the heterogeneity of autism spectrum disorder through genetic findings. *Nature Reviews Neurology*, 10(2), 74.
- ❖ Kopetz, P.B., & Endowed, E. D. L. (2012). Autism worldwide: Prevalence, perceptions, acceptance, action. *Journal of social Sciences*, 8(2), 196.
- ❖ Lofthouse, N., Hendren, R., Hurt, E., Arnold, L. E., & Butter, E. (2012). A review of complementary and alternative treatments for autism spectrum disorders. *Autism research and treatment*, 2012.
- ❖ Lyall, K., Croen, L., Daniels, J., Fallin, M. D., Ladd-Acosta, C., Lee, B. K.,... & Windham, G. C. (2017). The changing epidemiology of autism spectrum disorders. *Annual review of public health*, 38, 81-102.

- ❖ Lynch, B. A., Weaver, A. L., Starr, S. R., Ytterberg, K. L., Rostad, P.V., Hall, D. J., & Tucker, S. J. (2015). Developmental Screening and Follow-up by Nurses. *MCN: The American Journal of Maternal/Child Nursing*, 40(6), 388-393.
- ❖ McPartland, J. C., Reinchow, B., & Volkmar, F. R. (2012). Sensitivity and specificity of proposed DSM-5 diagnostic criteria for autism spectrum disorder. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 51(4), 368-383.
- ❖ McPartland, J., Volkmar, F. R. (2012). Autism and related disorders. In *Handbook of clinical neurology* (Vol.106, pp. 407- 418). Elsevier.
- ❖ Marc, R., Toth, N., & Williamson, E. (2016). Fragile X syndrome.
- ❖ Myers, S. M., & Johnson, C. P. (2007). Management of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*, 120(5), 1162-1182.
- ❖ Nadel, S., & Poss, J. E. (2007). Early detection of autism spectrum disorders: screening between 12 and 24 months of age. *Journal of the American Academy of Nurse Practitioners*, 19(8), 408-417.
- ❖ Percy, A. K. (2011). Rett syndrome: exploring the autism link. *Archives of neurology*, 68(8), 985-989.
- ❖ Pennington, M. L., Cullinan, D., & Southern, L. B. (2014). Defining autism: variability in state education agency definitions of and evaluations for autism spectrum disorders. *Autism research and treatment*, 2014.
- ❖ Pinto-Martin, J. A., Young, L. M., Mandell, D. S., Poghosyan, L., Giarreli, E., & Levy, S. E. (2008). Screening strategies for autism spectrum disorders in pediatric primary care. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 29(5), 345-350.
- ❖ Quinn, C., (2010). *100 Ερωτήσεις & Απαντήσεις για τον Αυτισμό*. Θεσσαλονίκη: Παιδεία.
- ❖ Saldarriaga, W., Tassone, F., Gonzalez- Teshima, L. Y., Forero-Forero, J. V., Ayuala-Zapata, S., & Hagerman, R. (2014). Fragile X Syndrome. *Colombia Medica*, 45(4), 190-198.
- ❖ Steiner, H., & Kertesz, Z. (2015). Effects of therapeutic horse riding on gait cycle parameters and some aspects of behavior of children with autism. *Acta physiologia Hungarica*, 102(3), 324-335.

- ❖ Stokes, D. (2016). Empowering children with autism spectrum disorder and their families within the healthcare environment. *Pediatric nursing*, 42(5), 254.
- ❖ Scharoun, S. M., Reinders, N. J., Bryden, P. J., & Fletcher, P.C. (2014). Dance/movement therapy as an intervention for children with autism spectrum disorders. *American Journal of Dance Therapy*, 36(2), 209-228.
- ❖ Vaags, A. K., Lionel, A. C., Sato, D., Goodenberger, M., Stein, Q. P., Curran, S., ... & Chrysler, C. (2012). Rare deletions at the neurexin 3 locus in autism spectrum disorder. *The American Journal of Human Genetics*, 90(1), 133-141.
- ❖ Virues-Ortega, J., Fulio, F. M., & Pastor-Barrinso, R. (2013). The TEACCH program for children and adults with autism: A meta-analysis of intervention studies. *Clinical psychology review*, 33(8), 940-953.
- ❖ Vance, A., & San Anselmo, C.A. (2008). Fragile X Syndrome.
- ❖ Warreyn, P., Van Der Paelt, S., & Royers, H. (2014). Social communicative abilities as treatment goals for preschool children with autism spectrum disorder: the importance of imitation, joint attention, and play. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 56(8), 712-716.
- ❖ Xavier, J., Bursztein, C., Stiskin, M., Canitano, R., & Cohen, D. (2015). Autism spectrum disorders: An historical synthesis and a multidimensional assessment toward a tailored therapeutic program. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 18, 21-33.

## Ελληνική

- ❖ Δεπάστας, Χ. (2017). Τοξικοί παράγοντες και αυτισμός. *Rostrum of Asclepius/Vima tou Asklipiou*, 16(3)
- ❖ Κάκουρος, Ε., & Μανιαδάκη, Κ., (2015). Ψυχοπαθολογία παιδιών και εφήβων.
- ❖ Καλύβα, Ε., (2005). Αυτισμός: Εκπαιδευτικές και Θεραπευτικές Προσεγγίσεις. Αθήνα : Παπαζήση.



## Ηλεκτρονική

- ❖ <https://www.onmed.gr/ygeia/story/362860/prolipsi-aytismoy-ti-prepei-na-perilamvanei-i-diatrofi-tis-egkyoy>