



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ
ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΙΩΑΝΝΙΝΩΝ
ΣΧΟΛΗ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΥΓΕΙΑΣ
ΤΜΗΜΑ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΗΣ

ΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

ΑΥΤΙΣΜΟΣ ΚΑΙ ΝΟΣΗΛΕΥΤΙΚΕΣ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΙΣ

ΦΟΙΤΗΤΡΙΑ

ΕΥΑΓΓΕΛΙΑ ΛΑΓΟΥ

ΕΙΣΗΓΗΤΡΙΑ

ΛΕΥΚΟΘΕΑ ΜΑΤΣΟΥΛΗ

ΙΩΑΝΝΙΝΑ, 2020

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

ΠΕΡΙΛΗΨΗ.....	3
ABSTRACT.....	4
ΕΙΣΑΓΩΓΗ.....	5
ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ.....	7
ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ.....	8
Α΄ΜΕΡΟΣ	
ΣΤΑΔΙΟΠΟΙΗΣΗ.....	9
ΜΟΡΦΕΣ ΑΥΤΙΣΜΟΥ	
2.1 Κλασικός αυτισμός.....	12
2.2 Διαταραχή του Asperger.....	13
2.3 Η παιδική αποδιοργανωτική διαταραχή της.....	14
2.4 Σύνδρομο Rett.....	15
2.5 Άτυπος αυτισμός (PDD-NOS).....	17
2.6 Σύνδρομο Εύθραστο Χ.....	17
3.ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ.....	19
3.1 Επικοινωνία.....	20
3.2 Κοινωνική αλληλεπίδραση.....	20
3.3 Συμπεριφορικά συμπτώματα.....	21
4.ΑΙΤΙΑ.....	22
4.1.Γενεσιολογία.....	22
4.2.Κληρονομικότητα.....	23
4.3.Περιβαλλοντικές επιπτώσεις.....	23
4.4.Εμβολιασμοί.....	23
5.ΔΙΑΓΝΩΣΗ.....	25
5.1.Διαγνωστικά Κριτήρια (DSM-5).....	25
5.2.Διαγνωστικά εργαλεία ανίχνευσης για τα ASD.....	27
5.3.Διαφορική διάγνωση.....	28
6.ΠΡΟΓΝΩΣΗ.....	30
7.ΘΕΡΑΠΕΙΑ.....	31
7.1 Φαρμακευτικές θεραπείες.....	31
7.2 Μη φαρμακευτικές θεραπείες.....	32

Β' ΜΕΡΟΣ

1. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ.....	33
1.1 Ο ρόλος του νοσηλευτή κατά την διάγνωση.....	33
1.2 Ο ρόλος του νοσηλευτή στην θεραπεία.....	34
1.3 Ο ρόλος του νοσηλευτή στην εκπαίδευση των γονέων.....	35
1.4. Ο ρόλος των γονέων στα εκπαιδευτικά προγράμματα.....	36
1.4.1. Εφαρμοσμένη ανάλυση συμπεριφοράς (ΑΒΑ).....	36
1.4.2. ΤΕΑCCH.....	37

Γ' ΜΕΡΟΣ

ΝΕΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ	39
ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ.....	57

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Με την υγεία να αντιπροσωπεύει πάντοτε ένα από τα κύρια προβλήματα της κοινωνίας, οι σοβαρές μορφές διαταραχών επικοινωνίας αποτελούν το φάσμα που αποκαλούμε αυτισμός. Είναι το επακόλουθο μιας νευρολογικής διαταραχής που επηρεάζει την λειτουργία του εγκεφάλου και κατά ακολουθία τους τομείς ανάπτυξης, κατά ένα ευμετάβλητο και χωρίς συνάφεια τρόπο.

Σκοπός: η διερεύνηση του αυτισμού και τα αποτελέσματα της ερευνητικής και κλινικής εμπειρίας στους τομείς της αξιολόγησης, της διάγνωσης και της αντιμετώπισης των αναπτυξιακών διαταραχών.

Υλικό και Μέθοδος: Πραγματοποιήθηκε ανασκόπηση της διεθνούς βιβλιογραφίας στις ηλεκτρονικές βάσεις δεδομένων PubMed, Cinahl, Cochrane και στο Google Scholar. Το υλικό της μελέτης αποτέλεσαν επιλεγμένα άρθρα δημοσιευμένα κατά κύριο λόγο την τελευταία δεκαετία στην αγγλική και ελληνική γλώσσα.

Αποτελέσματα: Τα περισσότερα άρθρα είχαν σκοπό να μελετήσουν τα αίτια που οφείλονται για τον αυτισμό, τις μορφές αλλά και τη θεραπεία. Λιγότερα άρθρα ανέφεραν τις νοσηλευτικές διεργασίες και ελάχιστα άρθρα ασχολήθηκαν με τις νοσηλευτικές παρεμβάσεις.

Συμπεράσματα: Ο αυτισμός είναι μια πολύπλοκη κατάσταση και ως αποτέλεσμα αυτού αντιλαμβανόμαστε ότι η λύση είναι δύσκολη και όχι απλή και αποκλειστική.

Όσο εστιάζουμε στον αυτισμό τόσο συνειδητοποιούμε πως χρήζει ομαδική και συλλογική αντιμετώπιση από ειδικούς και φυσικά από τους γονείς. Εξειδικευμένες παρεμβάσεις που θα διευκολύνουν την ανάπτυξη των απαραίτητων εφοδίων και θα προσφέρουν στα αυτιστικά παιδιά να έχουν μια καλή ποιότητα ζωής προϋποθέτει σαν σύνδρομο ο αυτισμός.

Λέξεις ευρητηρίου: Αυτισμός, ποιότητα ζωής με αυτισμό, αυτισμός και παιδιά, γονείς αυτιστικών παιδιών.

ABSTRACT

With health always representing one of society's main problems, severe forms of communication disorders are the spectrum we call autism. It is a consequence of a neurological disorder that affects brain function and subsequently areas of development, in a volatile and non-relevant way.

Purpose: to investigate autism and the results of research and clinical experience in the fields of evaluation, diagnosis and treatment of developmental disorders.

Methods: The international literature was reviewed in the online databases PubMed, Google Kinahl, Cochrane and Google Scholar.

Results: Most articles were intended to study the causes due to autism, forms and treatment. Fewer articles mentioned nursing processes and only a few articles dealt with nursing interventions.

Conclusion: Autism is a complex condition and as a result we realize that the solution is difficult and not simple and exclusive. The more we focus on autism, the more we realize that it needs group and collective treatment from experts and of course from parents. Specialized interventions that will facilitate the development of the necessary supplies and offer autistic children a good quality of life presupposes autism as a syndrome.

Index words: Autism, quality of life with autism, autism and children, parents of autistic children.

ΕΙΣΑΓΩΓΗ

Ο όρος αυτισμός αποτελεί μια δύσκολη νευροψυχιατρική διαταραχή που ακολουθεί τον άνθρωπο εφ'όρου ζωής. Κατανοώντας τον όρο αυτό αντιλαμβανόμαστε πως ο αυτισμός είναι μια διαταραχή της νοητικής ανάπτυξης, χωρίς όμως να λέγεται στατική κατάσταση (Γκονέλα,2006). Πρόκειται λοιπόν, για μια διαταραχή που επιδρά σε όλη την νοητική ανάπτυξη και η συμπτωματολογία του θα εμφανίζεται ποικίλα σε κάθε ηλικία (Frith,1999). Ο αυτισμός κάνει την εμφάνιση του συνήθως στην ηλικία των 2 ετών, και κατά κύριο λόγο η εμφάνιση του στα αγόρια φαίνεται να είναι μεγαλύτερη συγκριτικά με τα κορίτσια (Βάρβογλη,2007). Η αιτιολογία του αυτισμού αποτελεί ακόμα και σήμερα ένα αδιευκρίνιστο κομμάτι όσον αφορά τον χώρο της υγείας. Μπορούμε να πούμε πως υπάγεται σε μια ομάδα διαταραχών, οι λεγόμενες διαταραχές του φάσματος του αυτισμού (ΔΑΦ). Ο αυτισμός ανήκει στις σοβαρές διαταραχές της εξέλιξης, όπως τα σύνδρομα Retts ή Asperger (Χιτόγλου-Αντωνιάδου,2000). Όμως κρίνεται αναγκαίο να διαχωρίζεται από αυτές τις διαταραχές, καθώς και από την παιδική σχιζοφρένεια, τις διαταραχές της γλωσσικής έκφρασης και τη νοητική καθυστέρηση. Αυτό που έχει μεγάλη σημασία στη διαφορική διάγνωση του αυτισμού από τις υπόλοιπες διαταραχές είναι το ποιόν της λειτουργικότητας του παιδιού σε κοινωνικό επίπεδο. Σε περίπτωση που ο αυτισμός συμβαδίζει με βαριά νοητική υστέρηση δεν είναι καθόλου εφικτό να γίνει η διάκριση ανάμεσα στις δυο διαταραχές (Συνοδινού,2001). Για να πούμε πως ένα παιδί είναι αυτιστικό απαιτείται τα χαρακτηριστικά που θα αναφερθούν παρακάτω να είναι παρόντα. Πιο συγκεκριμένα η διαταραχή της επικοινωνίας, δηλαδή όταν τα παιδιά αυτά δεν μιλούν, ούτε αντιλαμβάνονται σκέψεις και συναισθήματα άλλων. Ακόμα, όταν δεν υπάρχει έκφραση προσώπου, στάση σώματος ή και τόνου φωνής για την διάδοση πληροφοριών. Η διαταραχή της φαντασίας αποτελεί βασικό χαρακτηριστικό καθώς τα παιδιά αδυνατούν να φανταστούν ένα παιχνίδι. Δείχνουν περιορισμένη προσοχή, ακαμψία όπως και αποχή από δραστηριότητες π.χ. συζητήσεις (Γκονέλα,2006). Τέλος είναι απαραίτητο να σημειωθεί πως οι επαναλαμβανόμενες στερεοτυπικές δραστηριότητες μπορούν να μας οδηγήσουν σε διάγνωση αυτιστικού παιδιού. Κάποια χαρακτηριστικά τέτοιων δραστηριοτήτων είναι οι κινήσεις των δακτύλων ποδιών και χεριών, τρίξιμο δοντιών όπως και σε μεγάλο ποσοστό ο αυτοτραυματισμός(Γκονέλα,2006). Για να δοθεί η διάγνωση του αυτισμού χρειάζεται να αποκλείσουμε διαταραχές που υπάρχουν από μόνες τους. Τέτοιες διαταραχές είναι

οι γλωσσικές στις οποίες περιλαμβάνονται μόνο τα προβλήματα λόγου χωρίς προβλήματα κοινωνικής διαταραχής. Η υπερκινητικότητα, η ελλειμματική προσοχή, νοητική υστέρηση καθώς και εκλεκτική αλαλία, δηλαδή 'όταν το παιδί μιλά μόνο στους γονείς του(Χιτόγλου-Αντωνιάδου,2000).

ΙΣΤΟΡΙΚΗ ΑΝΑΔΡΟΜΗ

Ο όρος αυτισμός προέρχεται από την ελληνική λέξη « εαυτός», και υποδηλώνει την απομόνωση ενός ατόμου στον εαυτό του. Για πρώτη φορά ο όρος αυτός χρησιμοποιήθηκε από τον Ελβετό ψυχίατρο Eugen Bleuler το 1911. Το έκανε για να χαρακτηρίσει κάποια άτομα που έπασχαν από σχιζοφρένεια και είχαν χάσει την επαφή τους με την πραγματικότητα. Δύο άλλοι ψυχίατροι ο Leo Kanner και ο Hans Asperger παρουσίασαν περιπτώσεις παιδιών που εμφάνιζαν ελλείμματα στην κοινωνική τους ανάπτυξη, ιδιόμορφη γλωσσική ανάπτυξη και περιορισμένα στερεότυπα. Ο Kanner θεωρούσε ότι τα άτομα με αυτισμό έχουν φυσιολογική νοημοσύνη, παρατηρώντας όμως άτομα με αυτισμό, κατέληξε στο συμπέρασμα ότι μεγάλο ποσοστό ατόμων έχουν και νοητική υστέρηση σε συνδυασμό με μαθησιακές δυσκολίες. Από την άλλη ο Asperger χρησιμοποίησε την έκφραση ‘ αυτιστική ψυχοπάθεια’. Με βάση αυτή πίστευε ότι επρόκειτο για μια εκ γενετής ανωμαλία που εκδηλώνεται με τα χαρακτηριστικά αυτά. Τέλος η ψυχολόγος Lorna Wing στις αρχές της δεκαετίας του 1980, προχώρησε την εργασία του Hans Asperger δίνοντας έμφαση σε κάθε ένα από τα χαρακτηριστικά που εντοπίστηκαν από τον τελευταίο , ως διαγνωστικά κριτήρια για τον αυτισμό. Οφείλουμε να πούμε πως ο αυτισμός συμπεριλαμβάνεται στην κατηγορία των διάχυτων αναπτυξιακών διαταραχών. Οι διαταραχές αυτές παρουσιάζουν σοβαρά ελλείμματα σε ποικίλους τομείς της ανάπτυξης και για τον λόγο αυτό ονομάζονται «διάχυτες»(Quill, 1995).

ΕΠΙΔΗΜΙΟΛΟΓΙΑ

Η εθνικότητα, η φυλή αλλά και η κοινωνική τάξη δεν παίζουν κανένα ρόλο στην εμφάνιση του αυτισμού. Έτσι, σε παγκόσμιο επίπεδο οι ερευνητές συνεχίζουν τις έρευνές τους πάνω στον αυτισμό. Η συχνότητα εκδήλωσης του αυτισμού, σύμφωνα με παγκόσμια ερευνητικά δεδομένα, είναι μεγαλύτερη από την εμφάνιση του συνδρόμου Down καθώς και της τύφλωσης, αφού υπολογίζεται 1 φορά στις 700 γέννες. Με βάση πολλές επιδημιολογικές έρευνες που έχουν διεξαχθεί, προκύπτει το συμπέρασμα πως ο αριθμός των αγοριών με διαταραχή του φάσματος αυτισμού, είναι αρκετά μεγαλύτερος από αυτόν των κοριτσιών. Η αναλογία κυμαίνεται από 2:1 στο κατώτερο άκρο της ικανότητας, ενώ στο ανώτερο η αναλογία αγγίζει το 5:1. Υπάρχει κάποια αβεβαιότητα σχετικά με τον ρυθμό και τους συσχετισμούς του αυτισμού. Εξετάστηκαν είκοσι τρεις επιδημιολογικές έρευνες για τον αυτισμό που δημοσιεύθηκαν στην αγγλική γλώσσα μεταξύ 1996 και 1998. Αποτέλεσμα αυτού ήταν να ερωτηθούν πάνω από 4 εκατομμύρια άτομα. Με αυτόν τον τρόπο ταυτοποιήθηκαν 1533 άτομα με αυτισμό. Τα μεθοδολογικά χαρακτηριστικά κάθε μελέτης συνοψίζονται στους όρους, όπως ο ορισμός των περιπτώσεων, οι διαδικασίες εύρεσης περιπτώσεων, τα ποσοστά συμμετοχής και η ακρίβεια που επιτεύχθηκε. Η κοινωνική τάξη και η κατάσταση των μεταναστών δεν φαίνεται να σχετίζονται με τον αυτισμό. Δεν υπήρχαν στοιχεία για μια κοσμική αύξηση της συχνότητας του αυτισμού. Σε σχέση με έρευνες, τα ποσοστά για άλλες μορφές διάχυτων αναπτυξιακών διαταραχών ήταν δύο έως τρεις φορές υψηλότερα από το ποσοστό για τον αυτισμό. Το 2010 υπήρχαν περίπου 52 εκατομμύρια περιπτώσεις ASD. Οι ASD αντιπροσωπεύουν σημαντική απώλεια υγείας σε όλη τη διάρκεια ζωής. Η επιδημιολογική έρευνα έχει τόσο θεωρητικούς όσο και πρακτικούς σκοπούς. Μας λέει για τη φύση και τον επιπολασμό των διαταραχών, και υπάρχει η δυνατότητα δημιουργίας και δοκιμής ιδεών σχετικά με την αιτιότητα. Οι πιο πρόσφατες εκτιμήσεις είναι γενικά διπλάσιες, υποδηλώνοντας μια συχνότητα περίπου 1 ανά 1.000. Αυτή η ασυμφωνία στο ρυθμό αντικατοπτρίζει κατά πάσα πιθανότητα αλλαγές στα διαγνωστικά κριτήρια. Ο αυτισμός εξακολουθεί να ορίζεται συμπεριφορικά, παρόλο που η ταξινόμηση επικεντρώνεται επί του παρόντος στη συνύπαρξη τομέων εξασθένησης συμπεριφορών. (Γκονέλα,2008).

A' ΜΕΡΟΣ

Ο όρος αυτισμός αναφέρεται σε μια ποικιλία αναπτυξιακών διαταραχών που κατά κύριο λόγο επηρεάζουν τον εγκέφαλο. Οι άνθρωποι με αυτισμό έχουν μια τάση να έχουν επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές. Η σοβαρότητα του αυτισμού μπορεί να ποικίλει κατά πολύ. Παρακάτω θα παρατεθεί η σταδιοποίηση της εμφάνισης του αυτισμού σχετικά με την ηλικιακή ομάδα του ατόμου.

1. ΣΤΑΔΙΟΠΟΙΗΣΗ

Στα άτομα με αυτισμό παρατηρείται δυσκολία στην εκμάθηση γλώσσας και στην ανάπτυξη κοινωνικών δεξιοτήτων. Στα δύο πρώτα χρόνια της ζωής δεν παρατηρείται κάποιο ανησυχητικό φαινόμενο, αλλά οι γονείς θα πρέπει να βρίσκονται σε εγρήγορση εάν το παιδί εμφανίσει κάποια από τα παρακάτω χαρακτηριστικά.

6 μήνες:

- Το βρέφος σε αυτή την ηλικία θα έπρεπε να ανταποκρινόταν στα ερεθίσματα των γονιών και να χαμογελά. Δεν υπάρχουν κοινωνικά χαμόγελα ή άλλες θερμές εκφράσεις.
- Το βρέφος στην ηλικία των 5 μηνών σε φυσιολογικές καταστάσεις εμφανίζει λεκτικά βαβίσματα όπως (γκα-γκα) ή (μπα-μπα) ή χτυπήματα της γλώσσας στο στόμα (ντα-ντα). Σε άτομα με αυτισμό υπάρχει απουσία φωνητικού βαβίσματος.
- Στην ηλικία αυτή το βρέφος έχει την δυνατότητα να μιμείται την φωνή ενός ενήλικα και να ανταποδίδει τους ήχους που ακούει. Όταν υπάρχει απουσία μίμησης των ήχων, ο γονέας θα πρέπει να προβληματιστεί.
- Το βρέφος δεν αντιδρά με χαρά ή ακόμα αδιαφορεί στο παιχνίδι «κουκουτσά» που είναι ένα παιχνίδι διαντίδρασης.
- Υπάρχει φτωχή αντίδραση σε οπτικά ερεθίσματα (Yirmiya and Charman, 2010; Hamouda, 2016).

6-8 μήνες:

- Στην ηλικία αυτή το βρέφος θα έπρεπε να αντιλαμβάνεται τα ακουστικά ερεθίσματα δείχνοντας είτε προσανατολισμό σε αυτούς με το σώμα ή στρίβοντας το κεφάλι. Το βρέφος δείχνει να μην ακούει.
- Έλλειψη βλεμματικής επαφής . Το βρέφος αντί να κοιτάζει τα μάτια του ενήλικα συνομιλητή του, κοιτάει το στόμα του. Στην ηλικία αυτή η επίμονη βλεμματική επαφή θεωρείται φυσιολογική και απαραίτητη (Yirmiya and Charman, 2010; Hamouda, 2016).

8-12 μήνες :

- Το βρέφος δεν είναι δραστήριο. Δεν καταβάλει προσπάθεια να πιάσει πράγματα που δεν φτάνει. Μένει στάσιμο και δεν κινείται. Το βρέφος με αυτόν τον τρόπο δεν μπορεί να ανακαλύψει το μπουσούλημα.
- Δεν ανταποκρίνεται στη κλήση του ονόματός του.
- Απουσία κινητικότητας και στροφής κεφαλής (Yirmiya and Charman, 2010; Hamouda, 2016).

12 μήνες:

- Το βρέφος δεν επεξεργάζεται αντικείμενα με τα χέρια του.
- Δεν προσπαθεί να αποσπάσει την προσοχή του ενήλικα με φωνές.
- Αδιαφορεί για τα πράγματα που κάνει ο ενήλικας και δεν μπαίνει στη διαδικασία να τον μιμηθεί.
- Δείχνει πολύ σοβαρό ή γκρινιαίνει ή δεν είναι πολύ χαρούμενο (Yirmiya and Charman, 2010; Hamouda, 2016).

12-18 μήνες:

- Δεν δείχνει με το δάχτυλο τα αντικείμενα.
- Δεν χαιρετάει κουνώντας το χέρι.
- Δεν χρησιμοποιεί γκριμάτσες.
- Δεν υπάρχουν προφορικές λέξεις.
- Δεν δίνει σημασία σε συνομήλικους.
- Δοκιμάζει και μασάει πιο στέρεες τροφές.
- Δεν έχει βαδίσει ανεξάρτητα.
- Δείχνει ισχυρότερη προτίμηση σε συγκεκριμένα αντικείμενα.
- Επαναλαμβάνει τις κινήσεις του σώματος ή κάνει επίμονα χτυπήματα χεριών ή άλλες ασυνήθιστες κινήσεις .
- Εμφανίζει αυξημένη ευαισθησία σε αγγίγματα ή ακόμα και μειωμένη ανταπόκριση στον πόνο(Yirmiya and Charman, 2010; Hamouda, 2016).

ΜΟΡΦΕΣ ΑΥΤΙΣΜΟΥ

Το αυτιστικό φάσμα περιλαμβάνει:

2.1 ΚΛΑΣΙΚΟΣ ΑΥΤΙΣΜΟΣ Αυτιστική διαταραχή (αυτισμός Kanner)

Η εκδήλωση μιας αναπτυξιακής διαταραχής που εκδηλώνεται κατά κύριο λόγο στα αγόρια σε σχέση με τα κορίτσια και κάνει την εμφάνισή της πριν την ηλικία των 3 ετών και χαρακτηρίζεται από τη μη φυσιολογική λειτουργικότητα και τη μη φυσιολογική ανάπτυξη. Κάποια από τα χαρακτηριστικά που μας βοηθούν να καταλάβουμε ότι ένα άτομο είναι αυτιστικό είναι : Α) η αδυναμία να προάγει φιλικές σχέσεις με συνομήλικους που να προσαρμόζεται στο αναπτυξιακό τους επίπεδο. Β) έλλειψη κοινωνικής ή συναισθηματικής αμοιβαιότητας. Γ) στερεότυπες και επαναλαμβανόμενες κινήσεις (Brereton et al.,2019).

Για να χαρακτηριστεί ένα άτομο αυτιστικό κρίνεται απαραίτητο να εμφανίζει ποιοτική έκπτωση στην κοινωνική διαντίδραση. Πιο συγκεκριμένα, αυτό το άτομο παρουσιάζει έκπτωση στην χρησιμοποίηση της βλεμματικής επαφής, στις εκφράσεις προσώπου και αδυνατεί να αναπτύξει σχέσεις με άτομα της ίδιας ηλικιακής κατηγορίας. Ακόμη, στα αυτιστικά άτομα παρατηρείται το γεγονός ότι δεν μπορούν να διατηρήσουν ή να ξεκινήσουν μια συζήτηση με άλλους καθώς και το ότι χρησιμοποιούν ξανά και ξανά τις ίδιες λέξεις. Ακόμη στον κλασσικό αυτισμό παρατηρείται καθυστέρηση στο λόγο ή ολοκληρωτική έλλειψη αυτού. Το άτομο αυτό συνήθως, αδιαφορεί να βρει κάποιο άλλο μη λεκτικό μέσο ώστε να επικοινωνήσει με τους γύρω του. Η επαναληπτική χρήση της γλώσσας υποδηλώνει και αυτή ποιοτική έκπτωση στην επικοινωνία. Επιπλέον, η μεγάλη προσήλωση σε μη λειτουργικές ενέργειες ή ρουτίνες φαίνεται να είναι χαρακτηριστικό του κλασσικού αυτισμού όπως και η εστίαση σε αντικείμενα και η έντονη ενασχόληση μαζί τους. Το άτομο με σύνδρομο Kanner χαρακτηρίζεται ως άτομο με χαμηλή λειτουργικότητα και εμφανίζει νοητική υστέρηση και άλλες ποικίλες μειονεξίες. Η διάγνωση του αυτισμού Kanner γίνεται με την συνάθροιση των χαρακτηριστικών του αυτισμού. Ο Kanner πάνω σε μελέτες που έκανε σε παιδιά, παρατήρησε μια ασυνήθιστη συμπεριφορά αλλά και κάποιες ιδιαιτερότητες στο λόγο και στην νοημοσύνη τους, όπως αναφέρθηκαν και παραπάνω. Η μελέτη του έγινε ευρέως γνωστή και έστρεψε και άλλους επιστήμονες στη διερεύνηση του αυτισμού (Brereton et al.,2019).

2.2 Διαταραχή του Asperger

Ο Hans Asperger περιέγραφε ένα πρότυπο από συμπεριφορές νέων ατόμων οι οποίοι είχαν κανονική νοημοσύνη και γλωσσική ανάπτυξη, όμως είχαν δυσκολίες στις κοινωνικές σχέσεις και στην επικοινωνία. Η διαταραχή Asperger είναι μια νευρολογική διαταραχή. Εμφανίζεται πιο συχνά στα αγόρια με αναλογία 1:8 στα κορίτσια. Τα πρώτα χαρακτηριστικά κάνουν την εμφάνισή τους στην νηπιακή ή στην πρώτη παιδική ηλικία, καθώς οι γονείς στο 3^ο με 4^ο έτος της ζωής του παιδιού παρατηρούν κάποια συμπτώματα. Τα άτομα με σύνδρομο Asperger έχουν περιορισμένα ενδιαφέροντα, εμμονή σε πράγματα που κάνουν καθημερινά και προτιμούν την μονοτονία. Αντιμετωπίζουν ιδιαίτερο πρόβλημα όσον αφορά την κατανόηση της γλώσσας του σώματος και επίσης δείχνουν ευαισθησία στους ήχους, στις μυρωδιές, στις γεύσεις και στα φώτα. Ο δείκτης νοημοσύνης αυτών των ατόμων είναι κανονικός και μπορούν να επιδείξουν δεξιότητες σε κάτι μοναδικό. Η διαφορά που έχει αυτό το σύνδρομο με τον αυτισμό είναι ότι η γλωσσική τους ανάπτυξη είναι επιφανειακά κανονική, παρ' όλα αυτά αντιμετωπίζουν δυσκολία στην πρακτική χρήση της γλώσσας. Όμως χρησιμοποιούν πλούσιο και συνηθισμένο λεξιλόγιο. Τα άτομα με σύνδρομο Asperger έχουν την δυνατότητα να δείξουν εξαιρετικές δεξιότητες όπως η πολύ καλή τους μνήμη, η εξαιρετική μνημονική αποστήθιση και ανάκληση, οι ικανότητές τους σε μαθηματικά και μουσική καθώς και στην οπτικοακουστική. Όλα αυτά μαζί αποδίδονται σε υπερλειτουργία της μνήμης και ονομάζονται «νησίδες πρώιμης ανάπτυξης», οι οποίες χαρακτηρίζουν το άτομο ως «μη έξυπνο». (Γκονέλα, 2008). Όσο μεγαλώνει ένα παιδί με το σύνδρομο αυτό, οι διαταραχές που αντιμετωπίζει εξακολουθούν να υπάρχουν. Μετά από κάποια ηλικία και μεγαλώνοντας τα άτομα με σύνδρομο αντιλαμβάνονται πως «διαφέρουν» από τους άλλους. Η βοήθεια των ειδικών σε αυτή την περίπτωση κρίνεται αναγκαία. Για να γίνει με επιτυχία η διάγνωση του συνδρόμου, χρειάζεται να υπόκεινται τα παρακάτω (Faridi et al., 2017).

- Ποιοτική έκπτωση στην κοινωνική διαντίδραση, όπως π.χ. δυσκολία στη δημιουργία δεσμών με άτομα της ίδιας ηλικιακής κατηγορίας που να αντιστοιχούν στο αναπτυξιακό επίπεδο του ατόμου ή ακόμα και ανεπάρκεια της αυθόρμητης αναζήτησης για να εξωτερικεύσει και να μοιραστεί με τους άλλους τη χαρά, την ευχαρίστηση, την λύπη, τα ενδιαφέροντα κλπ. (Faridi et al., 2017).

- Ελάχιστοι και επαναλαμβανόμενοι τύποι συμπεριφοράς, ενδιαφερόντων και δραστηριοτήτων, όπως π.χ. άκαμπτη αφοσίωση σε συγκεκριμένες μη λειτουργικές ενέργειες, ύπαρξη στερεοτύπων και επαναλαμβανόμενες κινήσεις, η γλωσσική και γνωστική πρόοδος καθώς και η εκδήλωση των δεξιοτήτων της αυτοεξυπηρέτησης και της προσαρμοστικής συμπεριφοράς χρειάζεται να βρίσκονται σε επίπεδο που να είναι επιτρεπτό για την ηλικία του ατόμου και να μην εκδηλώνεται κάποια σοβαρή καθυστέρηση(Faridi et al.,2017).

2.3 Η παιδική αποδιοργανωτική διαταραχή της

Το σύνδρομο Heller είναι ένα σπάνιο ετερογενές κλινικό σύνδρομο που διακρίνεται από τον αυτισμό και το σύνδρομο Asperger. Χαρακτηρίζεται από μια σημαντική ανάπτυξη που έχει ως αποτέλεσμα την επιδείνωση της συμπεριφοράς και της προσαρμοστικής λειτουργίας, συμπεριλαμβανομένων δεξιοτήτων αυτοβοήθειας με απώλεια γλώσσας και κοινωνικών δεξιοτήτων μετά από μια κανονική περίοδο. Το παιδί στην αρχή φαίνεται να είναι ανήσυχο και στην πορεία παρατηρούμε δυσκολία στην έκφραση και στον προφορικό του λόγο. Το σύνδρομο κάνει την εμφάνισή του πριν από την ηλικία των 10 ετών σε παιδιά που τουλάχιστον για 2 προηγούμενα έτη εμφάνιζαν φυσιολογική αναπτυξιακή πορεία. Είναι απαραίτητο να σημειωθεί ότι η παιδική αποδιοργανωτική διαταραχή δεν κατατάσσεται ως μια εκφυλιστική ασθένεια του εγκεφάλου, αφού η κλινική εικόνα των παιδιών αυτών δεν διαφέρει από την κλινική εικόνα των παιδιών με αυτισμό μετά από την απώλεια των δεξιοτήτων τους. Για να γίνει η διάγνωση της παιδικής αποδιοργανωτικής διαταραχής είναι επιτακτική ανάγκη να ισχύουν τα παρακάτω, μα βάσει το DSM-IV(Al Mosawi, 2019).

- Τα δύο πρώτα έτη της ζωής του ατόμου να είναι φυσιολογικά. Η παρουσία της απαραίτητης λεκτικής ή μη λεκτικής επικοινωνίας, το παιχνίδι, οι κοινωνικές σχέσεις και συμπεριφορές που αρμόζουν στο αντίστοιχο αναπτυξιακό επίπεδο που βρίσκεται το άτομο θα μας δείξουν αν είναι φυσιολογικά.

- Να παρουσιάζει σημαντική απώλεια δεξιοτήτων που ήδη είχε (πριν την ηλικία των 10 ετών) σε τουλάχιστον 2 από τους παρακάτω τομείς:
Γλωσσική έκφραση και αντίληψη
Κοινωνικές δεξιότητες
Παιχνίδι
Κινητικές δεξιότητες
- Να κάνουν την εμφάνισή τους σε λειτουργικότητα σε 2 τουλάχιστον τομείς που υποδηλώνουν τον αυτισμό:
Ποιοτική έκπτωση στην κοινωνική συναλλαγή
Ποιοτική έκπτωση στην επικοινωνία
Περιορισμένα, επαναληπτικά και στερεότυπα πρότυπα συμπεριφοράς , ενδιαφερόντων και δραστηριοτήτων (Al Mosawi, 2019).

2.4 Σύνδρομο Rett

Το σύνδρομο Rett είναι μια σπάνια νευροαναπτυξιακή διαταραχή και μέχρι σήμερα έχει άγνωστη αιτιολογία. Προκαλεί σοβαρή νοητική και σωματική αναπηρία. Εντοπίστηκε στην Αυστρία από τον γιατρό Andreas Rett το 1966. Χαρακτηρίζεται ως μια σπάνια νόσος αφού εμφανίζεται 1 φορά σε 10.000 γεννήσεις. Έχει παρατηρηθεί κατά βάση μόνο σε κορίτσια και τα τέσσερα χαρακτηριστικά της είναι η ανάπτυξη στερεοτύπων χεριών, μερική ή πλήρης απώλεια ομιλούμενης επικοινωνίας, ανάπτυξη δυσπραγίας βάδισης και η απώλεια λειτουργικών δεξιοτήτων χεριών. Η απώλεια των λειτουργικών δεξιοτήτων των χεριών αποτελεί πρωταρχικό χαρακτηριστικό του συνδρόμου Rett. Παρουσιάζεται μεταξύ του 6^{ου} και του 24^{ου} μήνα της ζωής του ατόμου. Στην αρχή το παιδί έχει κανονική εμφάνιση και αναπτύσσεται ψυχοκινητικά με φυσιολογικό ρυθμό. Στην πορεία όμως, οι ψυχοκινητικές λειτουργίες διακόπτονται και σιγά-σιγά ξεκινούν να χάνουν τις ικανότητες που είχαν και εμφανίζουν νοητική υστέρηση (Drobnyk et al.,2019).

Το σύνδρομο Rett αποτελείται από 4 στάδια.

1) Φάση της επίσχεσης.

Σε αυτή τη φάση γίνεται η εκδήλωση του συνδρόμου. Εμφανίζεται μεταξύ του 6^{ου} και 18^{ου} μήνα και διαρκεί μερικούς μήνες. Η ψυχοκινητική εξέλιξη του παιδιού σε αυτή τη φάση επιβραδύνεται μέχρι που σταματά εντελώς.

(Drobnyk et al.,2019).

2) Φάση της υποστροφής.

Μεταξύ του 1^{ου} και 2^{ου} έτους ξεκινά το δεύτερο στάδιο που διαρκεί μερικές εβδομάδες έως και μήνες. Σε αυτό το στάδιο το παιδί χάνει την επικοινωνία και τις κινητικές του ικανότητες που είχε αποκτήσει . Αρχίζει να μένει μόνο του και βγάζει κραυγές. Η παλινδρόμηση αυτή μπορεί να γίνει σταδιακά ή και απότομα.

3) Φάση της επιπέδωσης.

Είναι μια φάση που έχει μια διάρκεια χρόνων και συμβαίνει μεταξύ του 2^{ου} και 10^{ου} έτους. Σε αυτή τη φάση παρατηρούμε μια ηρεμία, αν και κάποια χαρακτηριστικά σταδιακά μειώνονται. Η συμπεριφορά του ατόμου, η αντίδρασή του στα ερεθίσματα, η ικανότητα επικοινωνίας βελτιώνονται σε ένα μικρό ποσοστό. Όσον αφορά την κινητικότητα, ενισχύεται η απραξία και η αταξία.

4) Φάση της κινητικής επιδείνωσης.

Παρατηρείται μετά το 10^ο έτος και έχει ως χαρακτηριστικό την επιδείνωση της κινητικότητας. Οι αδρές κινήσεις παρουσιάζουν αδυναμία και μια γενικότερη εξασθένηση που σε συνδυασμό με την σκολίωση και στην σπαστικότητα μπορεί να δώσει σαν αποτέλεσμα την καθήλωση του παιδιού στο αναπηρικό αμαξίδιο για το υπόλοιπο της ζωής του.

Τα άτομα με σύνδρομο Rett εμφανίζουν κάποια από τα παρακάτω συμπτώματα:

- Δύσπνοια, άπνοια, υπεραερισμός ή κατάποση του αέρα.
- Μέσα σε ένα χρονικό διάστημα τα άτομα με σύνδρομο Rett, παρουσιάζουν κάποια μορφή επιληπτικής κρίσης (σε ποσοστό πάνω από 50%).
- Εκδήλωση σκολίωσης στην σπονδυλική στήλη.
- Τρίξιμο των δοντιών.

- Διαταραχές στον ύπνο.
- Δυσκολία στην μάσηση και στην κατάποση.

Με βάση όλα τα παραπάνω καταλήγουμε στο συμπέρασμα, πως ένα άτομο ένα τέτοιο σύνδρομο δυσκολεύεται αρκετά ακόμα και σε απλά καθημερινά πράγματα και δεν μπορεί να καλύψει μόνος του τις ανάγκες του. Για το λόγο αυτό χρειάζεται υποστήριξη καθ' όλη την διάρκεια της ζωής του (Drobnyk et al.,2019).

2.5 Άτυπος αυτισμός (PDD-NOS)

Η διάχυτη αναπτυξιακή μη προσδιοριζόμενη ονομάζεται από τους ειδικούς και άτυπος αυτισμός. Πλέον, αποτελεί την πιο συχνή διάγνωση καθώς δεν μπορούμε να αναγνωρίσουμε όλα τα συμπτώματα όπως συμβαίνει σε άλλες κατηγορίες. Οι αναπτυξιακές διαταραχές αυτής της μορφής γίνονται αντιληπτές μετά τα 3 πρώτα χρόνια της ζωής του ατόμου. Μέχρι αυτή την ηλικία το παιδί δεν φαίνεται να συμπεριφέρεται «μη φυσιολογικά» , καθώς και τα συμπτώματα που παρουσιάζει δεν δείχνουν να είναι ανησυχητικά ώστε οι γονείς να ανησυχήσουν και να απευθυνθούν σε κάποιον ειδικό. Ο άτυπος αυτισμός παρατηρείται περισσότερο σε άτομα με νοητική υστέρηση και χαμηλό επίπεδο λειτουργικότητας. Ακόμη , παρατηρείται και σε άτομα με βαριά αντιληπτική γλώσσα (Bethlehem et al.,2019).

2.6 Σύνδρομο εύθραυστο X

Το σύνδρομο αυτό είναι γνωστό και ως σύνδρομο Martin-Bell , και αποτελεί το πιο γνωστό σύνδρομο συνδεδεμένο με την νοητική υστέρηση. Είναι μια σπάνια γεννητική ασθένεια. Φαίνεται να έχει και να εκδηλώνει συμπεριφορές όπως ο αυτισμός, μέτρια προς μεγάλη νοητική υστέρηση και προβλήματα συμπεριφοράς. Πρόκειται για φύλο-σχετιζόμενη ανωμαλία που μεταβιβάζεται από την μητέρα προς το γιό και επηρεάζει 1 ανά 1.000-2.000 γεννήσεις αρρένων. Η συχνότητα

μεταφορέων των θηλυκών μπορεί να είναι υψηλότερη.

Τα αρσενικά που προσβάλλονται δείχνουν να έχουν μέτρια έως και υψηλή νοητική υστέρηση σε σχέση με τα κορίτσια που παρουσιάζουν ελαφριά. Χαρακτηριστικά του συνδρόμου είναι τα προβλήματα συμπεριφοράς και η γλωσσική καθυστέρηση. Κάποια χαρακτηριστικά φυσικά γνωρίσματα των ατόμων με σύνδρομο Fragile X είναι :

- Ο στραβισμός
- Μεγάλα αυτιά και μακρύ πρόσωπο
- Μεγάλοι όρχεις στα αρσενικά
- Πλατυποδία
- Υψηλή αψίδα ουρανίσκου

Κάποιες συμπεριφορές ατόμων με το συγκεκριμένο σύνδρομο είναι :

- Δάγκωμα χεριών
 - Κακή βλεμματική επαφή
 - Φτερούγισμα του χεριού
 - Παράξενες χειρονομίες
- Ελάχιστες αισθητηριακές δεξιότητες (Jacky Au et al.,2016).

3. ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ

Τα άτομα με αυτισμό έχουν την τάση να κλείνονται στον εαυτό τους και να μην συναναστρέφονται με τον υπόλοιπο κοινωνικό περίγυρο. Δεν δέχονται την επαφή με τους άλλους και αδιαφορούν για την ύπαρξή τους. Το άτομο με αυτισμό μπορεί να δείξει μια κακή συμπεριφορά αν πιεστεί να αλληλεπιδράσει με τους άλλους. Ακόμη, όσο περίεργο και να φαίνεται, το άτομο με αυτισμό δείχνουν ενδιαφέρον σε ότι έχει σχέση με ήχους και σε ότι υπάρχει στο χώρο και του κεντρίζει το ενδιαφέρον. Μπορεί σε κάποιες περιπτώσεις να έχει ένα απλανές βλέμμα που να χάνεται κάθε λεπτό, αλλά με το δικό του τρόπο είναι εκεί και τα παρατηρεί όλα. Δεν συμβαίνει όμως αυτό σε όλα τα άτομα που εκδηλώνουν αυτιστική διαταραχή. Ο Wing και οι συνεργάτες του προσπάθησαν να κατατάξουν το αυτιστικό άτομο σε τρεις τύπους (Adel et al., 2017).

- I. Τον αποτραβηγμένο. Εμφανίζει απάθεια σε όλα όσα συμβαίνουν γύρω του.
- II. Τον παθητικό. Το άτομο αυτό παρουσιάζει κρίσεις άγχους και έχει συναισθηματικές αλλαγές.
- III. Τον ιδιόρρυθμο. Το άτομο το οποίο επιθυμεί να βρίσκεται με άλλους ανθρώπους αλλά δεν έχει βρει ακόμα τον κατάλληλο τρόπο προσέγγισης.

Δεν είναι απαραίτητο το άτομο να μείνει σε μια μόνο κατηγορία. Μέσα στη ζωή του μπορεί να μεταβεί από τον ένα τύπο στον άλλο. Δεν εκδηλώνει εύκολα τον πόνο, την χαρά, την λύπη ή την ευχαρίστηση. Είναι απαθές και υπάρχει μια μονοτονία και μια σταθερότητα στη ζωή του. Εκδηλώνει ένα είδος ψυχαναγκασμού, καθώς τα πράγματα με τα οποία ασχολείται θέλει να είναι στη θέση που αυτός τα έχει τοποθετήσει σε πρώτο χρόνο. Δείχνει μια ιδιαίτερη προτίμηση σε αντικείμενα που έχουν τροχούς. Σε περίπτωση που ένα αγαπημένο του αντικείμενο-παιχνίδι χαλάσει του προκαλεί εκρήξεις θυμού και ταραχής. Επιπλέον, ένα βασικό χαρακτηριστικό των ατόμων αυτών είναι οι επαναλαμβανόμενες στερεότυπες κινήσεις. Αυτές τις εκδηλώνει είτε με τα χέρια, είτε με τα μάτια ή ακόμα και με όλο το σώμα. Αυτό συμβαίνει εάν ενοχληθεί από κάποιον εξωτερικό παράγοντα ή ερέθισμα. Συνηθίζει να περιστρέφεται γύρω από τον εαυτό του, να έχει έντονο θυμό, φωνές κλπ., όπου σε κάποιον άλλο θα φάνταζαν υπερβολικές κινήσεις.

Παρουσιάζεται ακόμη μια καθυστέρηση, χωρίς όμως να εννοηθεί ότι όλα τα

αυτιστικά παιδιά έχουν νοητική καθυστέρηση. Με βάση αυτό βλέπουμε, πως το άτομο αδυνατεί να καταλάβει τις ιδέες των άλλων, και θεωρεί ότι ο τρόπος σκέψης του δεν συμβαδίζει με των υπολοίπων. Έτσι δημιουργούνται προβλήματα που έχουν αντίκτυπο στην κοινωνικότητα, στην επικοινωνία και τη δημιουργική φαντασία. Είναι συχνό φαινόμενο να χρησιμοποιούν λέξεις και εκφράσεις που δεν υπάρχουν και έτσι να δημιουργείται πρόβλημα στην επικοινωνία με τον συνομιλητή του. Τέλος ο ήχος της φωνής του είναι μονότονος και στερεότυπος (Adel et al., 2017).

3.1 Επικοινωνία

Τα άτομα με αυτισμό παρουσιάζουν επιβράδυνση στη γλωσσική τους εξέλιξη. Κάποια άτομα δεν μιλούν και ποτέ, ενώ αυτοί που το καταφέρνουν ο λόγος τους δεν έχει καμία επικοινωνιακή αξία. Δεν μπορεί να κατανοήσει με ευκολία πολλά πράγματα και αυτό τον δυσκολεύει αρκετά, όχι μόνο αυτόν, αλλά και αυτούς που έχουν την ευθύνη του. Οι εκφράσεις, οι χειρονομίες, ο τόνος φωνής και η στάση σώματος δείχνουν να βρίσκονται ελλειμματικό στάδιο. Δεν μπορεί να ελέγξει τον τόνο και την ένταση της φωνής του, επαναλαμβάνει ξανά και ξανά τα ίδια πράγματα, κάνει αναφορά στο τρίτο πρόσωπο (αντί για εγώ, εσύ), υπάρχει έλλειψη κατανόησης του χιούμορ, κάνει επαναληπτικές ερωτήσεις και σκοπός του είναι να πάρει συγκεκριμένες απαντήσεις. Όσον αφορά το γνωστικό επίπεδο παρατηρούμε ότι το άτομο έχει καλή μνήμη, καλή οπτική μνήμη, όμως δυσκολεύεται να εστιάσει την προσοχή του όπως δυσκολία αντιμετωπίζει και στην διάκριση του σημαντικού από το ασήμαντο καθώς και στην γενίκευση και στην ταξινόμηση (Erickson et al., 2016).

3.2 Κοινωνική αλληλεπίδραση

Το άτομο με αυτισμό δείχνει μια αποστασιοποίηση. Κλείνεται στον εαυτό του, δεν αποζητά την προσοχή των γονιών του, δείχνει δυσαρέσκεια ή αντιδρά σε κάθε είδους κίνηση για άγγιγμα ή τρυφερότητας. Παρουσιάζει δυσκολία να συμμετάσχει σε ομαδικό παιχνίδι, δε συνεργάζεται, έχει περιορισμένους φίλους ή και καθόλου. Ακόμη, δεν αντιλαμβάνεται τις συναισθηματικές καταστάσεις των άλλων, δεν μπορεί να κατανοήσει κοινωνικούς κανόνες, έχει μειωμένη αντίληψη της πραγματικότητας, προσπαθεί να προσεγγίσει με περίεργο τρόπο τους ανθρώπους και

αν το καταφέρει προσκολλάται σε αυτό, αλλά στην πορεία μπορεί να δείξει πλήρη αδιαφορία (Bottema-Beutel.,2017).

3.3 Συμπεριφορικά συμπτώματα

Το αυτιστικό άτομο παρουσιάζει στερεοτυπικές συμπεριφορές, όπως συστροφή χεριών, δάγκωμα ακόμα και αυτοτραυματισμός. Εκδηλώνει προβλήματα στην συμπεριφορά π.χ. χτυπήματα, σπρώξιμο, ρίψη αντικειμένων. Έχει πολύ άγχος και εμφανίζει ειδικούς φόβους. Δεν έχει την αίσθηση του κινδύνου, τρομάζει από δυνατούς ήχους, γελάει έντονα χωρίς να υπάρχει κάποιος ιδιαίτερος λόγος και κάποιες φορές είναι αναισθητός στον πόνο. Φαίνεται να του αρέσει η ρουτίνα , αλλά είναι και τελειομανής. Όταν ξεκινάει μια δουλειά θέλει να την τελειώνει και να είναι τέλεια. Δε χρησιμοποιεί μίμηση ούτε συμβολικό παιχνίδι, έχει εμμονές με κάποια πράγματα, όπως παράξενα παιχνίδια, συλλογή αντικειμένων , φαντασιώσεις ή και αφηρημένα θέματα. Του αρέσει η μουσική και χαλαρώνει με αυτή. Επίσης παρατηρείται βάδισμα στις μύτες των ποδιών, παράξενη στάση σώματος, ακανόνιστος ύπνος, διαταραχές στη λήψη φαγητού και τέλος μεγάλη κατανάλωση υγρών (Aman, M. et al., 2017).

4. ΑΙΤΙΑ

Τα αίτια του αυτισμού απασχολούν έως και σήμερα πολλούς ερευνητές. Έχουν διατυπωθεί πολλές και διαφορετικές απόψεις πάνω σε αυτό το θέμα. Κάθε ερευνητής έχει αναφέρει τις δικές του πεποιθήσεις και αναζητήσεις που έχει κάνει, χωρίς αυτό να σημαίνει πως οι απόψεις του συμβαδίζουν με τους υπόλοιπους ερευνητές. Ο Kanner, ως ερευνητής, είχε αναφέρει πως ο αυτισμός οφείλεται σε ψυχωσικά προβλήματα των γονέων και πως οι κακές σχέσεις παιδιών και γονέων επέφεραν ψυχιατρικές διαταραχές στο παιδί.

Ωστόσο, οι μέχρι τώρα έρευνες έχουν δείξει πως σε καμία περίπτωση οι σχέσεις των γονέων με τα παιδιά δεν αποτελούν αίτια του αυτισμού. Όμως υπάρχει μια ποικιλία από γενετικούς, ανοσολογικούς και περιβαλλοντικούς παράγοντες που σε συνδυασμό μεταξύ τους μπορεί να οδηγήσει σε εμφάνιση αυτισμού. Με βάση αυτά συμπεραίνουμε πως ο αυτισμός δεν έχει μια μόνο αιτία, αλλά ο συνδυασμός διάφορων αιτιών οδηγούν στη ύπαρξή του. Κάποια από τα αίτια που συνδυαστικά ή και όχι οδηγούν στην ύπαρξη του αυτισμού είναι η γενεσιολογία, η κληρονομικότητα, οι περιβαλλοντικές επιπτώσεις και οι εμβολιασμοί. Παρακάτω θα αναλύσουμε εκτενώς κάθε ένα από αυτά τα αίτια (Guemez Gamboa et al., 2019).

4.1 Γενεσιολογία

Η μεγάλη ηλικία των γονέων, ο διαβήτης, ο τυχόν θυρεοειδής της μητέρας, οι αιμορραγίες στη μήτρα, στον ομφάλιο λώρο και τον πλακούντα, η κατανάλωση αλκοόλ, ψυχοφαρμάκων αλλά και γενικότερα φαρμάκων κατά την προγεννητική περίοδο μπορούν να συμβάλλουν στην εμφάνιση αυτισμού. Ακόμη, ο πρόωρος τοκετός, τα τραύματα στον εγκέφαλο κατά την γέννηση και η έλλειψη οξυγόνου έχουν ερευνηθεί για τον κίνδυνο εμφάνισης αυτισμού. Έχουν εντοπιστεί γονίδια που εξαιτίας των ανωμαλιών που έχουν ίσως να οφείλονται στην ύπαρξη του αυτισμού, καθώς είναι υπαίτια για τη δημιουργία προβλημάτων στην ανάπτυξη του εγκεφάλου και των νευρικών κυττάρων. Λόγω αυτού είναι δύσκολο να πούμε πως ο αυτισμός οφείλεται σε ένα μόνο γονίδιο, αλλά η αλληλεπίδραση πολλών γονιδίων μαζί επηρεάζουν τη διαταραχή αυτή (Bourgeron et al., 2016).

4.2 Κληρονομικότητα

Έχει παρατηρηθεί αυξημένο ποσοστό εμφάνισης αυτισμού σε άτομα με κοντινή συγγένεια άρα υπάρχει κληρονομικότητα. Εξαιτίας αυτού έχουν γίνει πολλές έρευνες που έχουν επικεντρωθεί στην αναζήτηση των αιτιών αυτών. Για παράδειγμα, αν πούμε ότι ένα ζευγάρι έχει αποκτήσει ένα παιδί που πάσχει από αυτιστική διαταραχή, το ποσοστό να αποκτήσει ένα δεύτερο παιδί με αυτισμό είναι 5-10%. Σε περίπτωση που έχει δυο παιδιά με αυτισμό η πιθανότητα αυτή ανέρχεται σε 35-40%. Ο Rutter ήταν αυτός που υποστήριξε την κληρονομικότητα για την εμφάνιση του αυτισμού. Κληρονομείται μια πιο γενική προδιάθεση για διαταραχές στο γνωστικό αλλά και γλωσσικό τομέα, όμως οι μηχανισμοί που οδηγούν σε αυτό δεν μας γίνονται γνωστοί (Johnston et al.,2015).

4.3 Περιβαλλοντικές επιπτώσεις

Ορισμένα γονίδια, μπορούν να ξεκινήσουν τις λειτουργίες τους από κάποιον περιβαλλοντικό παράγοντα που έως τώρα δεν είναι σαφής. Μπορεί να ενοχοποιηθεί και το περιβάλλον που βρίσκεται το έμβρυο και να προκληθεί διαταραχή. Κατά την περίοδο της κύησης υπάρχει πιθανότητα να παρουσιαστεί πρόβλημα, στην περίπτωση που η διάμετρος του κεφαλιού είναι μεγάλη και ο γενετικός σωλήνας μικρός. Υπάρχουν πολλοί που πιστεύουν πως ο αυτισμός συνδέεται άμεσα με τα προβλήματα κατά την διάρκεια του τοκετού. Έχει παρατηρηθεί ότι μετά τον τοκετό τα βρέφη γεννιούνται μικρότερα σε ύψος και βάρος συγκριτικά με τα «τυπικά» παιδιά (Dodd Inglese and Harrison , 2009).

4.4 Εμβολιασμοί

Τα εμβόλια ξεσήκωσαν πολλούς ερευνητές και τους οδήγησαν σε διεξοδική έρευνα. Έχουν ενοχοποιηθεί σε μεγάλο βαθμό για την εμφάνιση αυτιστικής διαταραχής. Πιο συγκεκριμένα, το εμβόλιο κατά της ερυθράς, της ιλαράς και των μαγουλάδων, το MMR, ήταν αυτό που ξεσήκωσε θύελλα αντιδράσεων, καθώς ήταν αυτό το εμβόλιο που μετά από μικρό χρονικό διάστημα από την χορήγησή του , έδινε συμπτώματα αυτισμού στο παιδί. Το συγκεκριμένο εμβόλιο, προκαλεί εντερικά προβλήματα που οδηγούν σε υπεραπορρόφηση θρεπτικών ουσιών και αυτό έχει ως

απόρροια την γέννηση του αυτισμού. Οι νεότερες έρευνες έδειξαν πως το εμβόλιο αυτό δεν σχετίζεται με την έναρξη εμφάνισης αυτισμού. Τυχαίνει απλά να εκδηλώνονται τα συμπτώματα την ίδια περίπου περίοδο με την χορήγηση του εμβολίου. Επιπλέον, η μεγάλη και εκτεταμένη χρήση αντιβιοτικών έχει κατηγορηθεί από τους επιστήμονες ως αίτιο εμφάνισης αυτισμού γιατί επιφέρει ανωμαλίες στην ισορροπία του οργανισμού (Ganaie A, 2014).

5. ΔΙΑΓΝΩΣΗ

Για να μπορέσουμε να κατανοήσουμε τον αυτισμό και να βρεθεί η κατάλληλη υποστήριξη και βοήθεια για τα άτομα αυτά, η διάγνωση αποτελεί ένα σημαντικό μέρος. Η αρχή που είναι και βασική γίνεται από τους γονείς καθώς είναι αυτοί που βρίσκονται καθημερινά και ανελλιπώς με τα παιδιά τους. Θα μπορέσουν πολύ εύκολα να παρατηρήσουν τυχόν αλλαγές στη συμπεριφορά του παιδιού που έχουν να κάνουν με την ομιλία, με την κίνηση ή στο τρόπο σκέψης. Όμως τυχαίνει οι γονείς να παρατηρούν κάτι πολύ παράξενο. Ενώ τα παιδιά μεγάλωναν φυσιολογικά και είχαν την συμπεριφορά που αρμόζει σε αυτή την ηλικία, ξαφνικά χάνουν την όρεξη για παιχνίδι, το παιχνίδι με άλλα παιδιά και δεν ανταποκρίνονται στο όνομά τους. Τότε ο γονιός χρειάζεται να απευθυνθεί σε κάποιον ειδικό όπου αυτός ο ειδικός με τη σειρά του θα επικοινωνήσει και με μια άλλη ομάδα ειδικών όπως ψυχίατρος, λογοθεραπευτής, εργοθεραπευτής κλπ. ώστε να παρθεί ένα αποτέλεσμα και να βγει σωστή διάγνωση. Για να γίνει η διάγνωση του αυτισμού θα πρέπει να είναι παρόντα η διαταραχή της κοινωνικής αλληλεπίδρασης, της επικοινωνίας, της φαντασίας όπως και επαναλαμβανόμενες στερεοτυπικές δραστηριότητες που μπορεί να είναι απλές ή και πιο σύνθετες. Η διαδικασία της διάγνωσης και της αξιολόγησης στηρίζεται στα συμπεριφορικά χαρακτηριστικά του ατόμου και περιλαμβάνει 3 στάδια. Αρχικά έχουμε ένα εκτενές ιστορικό. Στη συνέχεια ακολουθεί μια συστηματική και προσεκτική παρατήρηση του ατόμου. Στο τέλος περιλαμβάνεται η εξέταση και η αξιολόγηση του ατόμου με «δοκιμασίες» ή «εργαλεία αξιολόγησης» (Maenner et al., 2014).

5.1 Διαγνωστικά Κριτήρια (DSM-5)

Με βάση το DSM-IV, ο αυτισμός συναντάται σε μεγαλύτερο ποσοστό στα αγόρια παρά στα κορίτσια, ενώ τα τελευταία χρόνια παρουσιάζεται μια σταδιακή άνοδος. Ο αυτισμός είναι μια διαταραχή, η οποία επηρεάζει όλους τους τομείς της αλληλεπίδρασης του ατόμου με το περιβάλλον και οδηγεί σε απομόνωση και σε αποτυχία της διαδικασίας κοινωνικοποίησης. Όσον αφορά τα αίτια του αυτισμού ακόμα και σήμερα παραμένουν άγνωστα. Οργανικά και όχι ψυχογενή φαίνεται να είναι τα αίτια του αυτισμού. Παράγοντες που μπορούν να παίξουν ρόλο στην εμφάνισή του είναι οι γενετικοί παράγοντες, τραυματισμοί εγκεφάλου, ορμονικές

διαταραχές, βιοχημικές διαταραχές, διαταραχές μεταβολισμού των εγκεφαλικών κυττάρων σε επίπεδα νευροδιαβιβαστών, έλλειψη διάφορων ενζύμων, χρωμοσωμικές ανωμαλίες, δυσλειτουργία του ανοσοποιητικού συστήματος, παραγωγή τοξικών ουσιών από μύκητες στο έντερο, με αποτέλεσμα μη φυσιολογικές συμπεριφορές. Εάν γίνει γρήγορη διάγνωση της αυτιστικής διαταραχής μέσα από σημάδια που θα παρατηρήσουν οι γονείς των παιδιών αυτών, τότε θα έχουμε πιο γρήγορα αποτελέσματα. Οι συνεχείς κολικοί του παιδιού ή έλλειψη αμοιβαίας αλληλεπίδρασης παιδιού-γονέα στα πρώτα παιχνίδια, η απουσία βλεμματικής επαφής, όταν δεν απαντάει σε ομιλία ή λέξεις των γονιών του, όταν δεν αναπτύσσει σημεία κοινωνικής αναφοράς, όταν δεν μπορεί να επεξεργαστεί τα ερεθίσματα, ούτε να απαντήσει σε νέα, είναι τα πρώτα σημάδια που «κρούουν τον κώδωνα του κινδύνου» (Γκονέλα, 2006, σ. 48). Ακόμη, όταν το παιδί δεν ανταποκρίνεται στο χαμόγελο ή όταν παρουσιάζει μεγάλη ευαισθησία σε αμυδρούς ήχους και αγνοεί δυνατούς θορύβους ή όταν είναι έντονα υπερκινητικό ή όταν αγνοεί τον κόσμο γύρω του και δεν συναναστρέφεται με άλλα συνομήλικα παιδιά άλλα προτιμά να παίζει μόνο του ή όταν δεν ανταποκρίνεται στο άκουσμα των ήχων και μοιάζει άλλοτε να ακούει και άλλοτε όχι είναι στοιχεία που θα πρέπει να ανησυχήσουν τους γονείς και θα χρειαστεί άμεσα να απευθυνθούν σε κάποιο ειδικό. Οι γονείς παιδιών με αυτισμό αναφέρουν ότι τα παιδιά τους γενικά κάνουν πράγματα που δεν κάνουν τα παιδιά της ηλικίας τους. Ωστόσο, το νοητικό επίπεδο των παιδιών αυτών μπορεί να είναι ανεβασμένο «υψηλή νοημοσύνη», όμως ενδέχεται να εμφανίζουν κάποιο είδος νοητικής υστέρησης. Ορισμένα από αυτά τα παιδιά μπορεί να παρουσιάσουν κάποια ιδιαίτερα χαρίσματα σε τομείς όπως είναι παραδείγματος χάρη τα μαθηματικά, η μουσική, η ζωγραφική και να προκαλέσουν την έκπληξη και το ενδιαφέρον του οικείου περιβάλλοντος (Κάκουρος & Μανιαδάκη, 2006). Η διάγνωση του αυτισμού ακόμα και σήμερα γίνεται βάσει των χαρακτηριστικών της συμπεριφοράς του παιδιού και όχι βάσει των ιατρικών εξετάσεων, παρότι είναι ευρέως γνωστό ότι τα αίτια του αυτισμού οφείλονται σε οργανικούς και όχι σε περιβαλλοντικούς παράγοντες.

Σύμφωνα με το DSM-IV τα διαγνωστικά κριτήρια χωρίζονται σε δύο κατηγορίες: της διαταραγμένης κοινωνικής συμπεριφοράς και επικοινωνίας και της στερεότυπης, αποκλίνουσας συμπεριφοράς. Για την διάγνωση χρειάζεται να υπάρχουν έξι ή και περισσότερα από τα παραπάνω στοιχεία, δύο εκ των οποίων τουλάχιστον να σχετίζονται με την κατηγορία της διαταραγμένης κοινωνικής συμπεριφοράς. Ένα τουλάχιστον με την διαταραγμένη επικοινωνία και ένα τουλάχιστον με τα

περιορισμένα ενδιαφέροντα και την στερεότυπη, επαναλαμβανόμενη συμπεριφορά. Όταν παρατηρούνται τέτοιου είδους συμπεριφορές είναι σημαντικό και χρήσιμο να παροτρύνονται οι γονείς για εξέταση. Καλό είναι οι γονείς να μην διστάζουν και προφανώς να μην απωθούν το πρόβλημα είτε αυτό υπάρχει είτε όχι, διότι η πρόωμη παρέμβαση σε ένα παιδί με αυτισμό του εγγυάται ένα καλύτερο μέλλον. Όσο πιο γρήγορα γίνει η διάγνωση τόσο πιο γρήγορα θα υπάρξει η θεραπεία και επομένως πρόοδος στο παιδί. Η γλωσσική επικοινωνία καθώς και ο κώδικας επικοινωνίας παρουσιάζουν ελλείμματα. Περίπου τα μισά αυτιστικά παιδιά δεν καταφέρνουν να αναπτύξουν λόγο ή σε κάποιες περιπτώσεις προφέρουν μεμονωμένες λέξεις ή φράσεις. Τα υπόλοιπα παιδιά αναπτύσσουν μια διαφορετική μορφή λόγου με πολλές ιδιορρυθμίες και με βασικό χαρακτηριστικό το μη λειτουργικό χαρακτήρα του λόγου (Constantino and Charman, 2016).

5.2 Διαγνωστικά εργαλεία ανίχνευσης για τα ASD

Ο αυτισμός μπορεί να διαγνωσθεί έγκυρα και έγκαιρα ακόμα και από την ηλικία των 18 μηνών. Όμως επειδή είναι δύσκολο να γίνεται έλεγχος σε όλα τα βρέφη, η πρόωμη διάγνωση γίνεται με τη χρήση ειδικών σταθμισμένων κλιμάκων που έχουν αναπτυχθεί για να εντοπίσουν τα βρέφη υψηλής επικινδυνότητας. Η πιο συχνή κλίμακα είναι η CHAT. Είναι ένα απλό εργαλείο διαλογής για την αναγνώριση αυτιστικών παιδιών. Το τμήμα Α του CHAT είναι ένα αυτοδιαχειριζόμενο ερωτηματολόγιο για τους γονείς, με 9 ερωτήσεις τύπου ναι/όχι που αφορούν τους ακόλουθους τομείς ανάπτυξης. Τραχύ και ανατρεπόμενο παιχνίδι, κοινωνικό ενδιαφέρον, κοινωνικό παιχνίδι, προσποίηση παιχνιδιού, λειτουργικό παιχνίδι και προβολή. Το τμήμα Β αποτελείται από 5 αντικείμενα, τα οποία καταγράφονται με παρατήρηση των παιδιών από ειδικούς γιατρούς. Τα αντικείμενα αυτά αφορούν την επαφή με τα μάτια, την ικανότητα να παρακολουθεί ένα σημείο, να προσποιείται. Ακόμα ένα εργαλείο είναι το PDDST, δοκιμή διαταραχής διαταραχών ανάπτυξης. Εργαλείο διαλογής για αυτισμό σε παιδιά δύο ετών STAT. Το CHAT- 23 όπου έχουμε τη λίστα ελέγχου για αυτισμό σε νήπια και τέλος τη M-CHAT που χρησιμοποιείται σαν τροποποιημένη λίστα ελέγχου σε νήπια (Nadel and Poss, 2007).

5.3 Διαφορική διάγνωση

Κάποιες από τις συμπεριφορές ενδέχεται να μην οφείλονται στον αυτισμό. Για να γίνει σωστή διάγνωση λοιπόν και να μπορέσουμε με σιγουριά να πούμε ότι πρόκειται για αυτιστική διαταραχή, χρειάζεται να παρατηρήσουμε τη λειτουργικότητα του ατόμου σε κοινωνικό επίπεδο. Με τον τρόπο αυτό κάποιες άλλες διαταραχές θα αποκλειστούν, που ίσως υπήρχαν όπως:

- Ελλειμματική προσοχή
- Υπερκινητικότητα του ατόμου
- Διαταραχές στο λόγο, όχι όμως στην κοινωνική συναλλαγή
- Προβλήματα ακοής.
- Νοητική υστέρηση. Παρατηρείται το φαινόμενο, πως ο αυτισμός συνοδεύεται με νοητική υστέρηση. Όμως αυτό δεν συμβαίνει πάντα. Υπάρχουν περιπτώσεις που άτομα με αυτιστική διαταραχή δεν έχουν νοητική υστέρηση, ούτε άτομα με νοητική υστέρηση έχουν αυτισμό.
- Εκλεκτική αλαλία. Όταν το άτομο αναφέρεται και στρέφει την προσοχή του σε συγκεκριμένα άτομο και δεν παρατηρεί κανέναν άλλο.

Κρίνεται απαραίτητο να διευκρινιστεί η σχέση του αυτισμού με άλλες διαταραχές όπως:

- Σχιζοφρένεια. Αποτελεί μια ψυχωτική διαταραχή του άτομο εμφανίζει παραισθήσεις, παραλήρημα, διαταραχές στη σκέψη και στη συμπεριφορά. Μέσω του άτυπου αυτισμού μπορεί να γίνει η επικάλυψη της σχιζοφρένειας με τον αυτισμό. Είναι ένα σπάνιο φαινόμενο το οποίο όταν πραγματοποιηθεί διαρκεί μικρό χρονικό διάστημα.
- Η εγκεφαλική παράλυση δεν συγχέεται με τον αυτισμό.
- Οι ψυχώσεις. Πέρα από το γεγονός ότι ο αυτισμός δεν μπορεί να αντιμετωπιστεί με φαρμακευτική αγωγή, όπως συμβαίνει με τις ψυχώσεις, παρατηρείται ότι παρότι υπήρχε αποδιοργάνωση δεν υπήρχε ποτέ πριν οργάνωση ενώ στις ψυχώσεις συμβαίνει το αντίθετο.
- Το σύνδρομο Down δεν έχει καμία σχέση με τον αυτισμό.
- Η δυσφασία με τον αυτισμό παρουσιάζουν κοινά προβλήματα στον λόγο και στην έκφραση και είναι δύσκολο να διακριθεί το ένα από το άλλο.

Έχει παρατηρηθεί πως κατά τη διάγνωση του αυτισμού έχουν αποκαλυφθεί και άλλες διαταραχές που ενδεχομένως να συνυπάρχουν μαζί του.

- Γενικευμένες μαθησιακές δυσκολίες. Ο διαφορετικός τρόπος που σκέφτονται και επεξεργάζονται ορισμένα πράγματα τα αυτιστικά παιδιά.
- Σύνδρομο του εύθραυστου Χ . Κληρονομική ανωμαλία που εκδηλώνεται κατά κύριο λόγο στα αγόρια. Η αποφυγή της βλεμματικής επαφής και οι αποστάσεις αποτελούν κύριο χαρακτηριστικό.
- Βλάβες στην ακοή. Μπορεί κάποια αυτιστικά παιδιά να είναι κωφά.
- Βλάβες στην όραση. Μπορεί κάποια αυτιστικά παιδιά να έχουν τύφλωση.
- Διαταραχές στο λόγο. Παρατηρείται έλλειμμα στο λεξιλόγιο, στη χρήση της γραμματικής αλλά και στους κανόνες.
- Διαταραχές προσοχής, αντίληψης και κινητικού συντονισμού. Τα άτομα που παρουσιάζουν την διαταραχή αυτή, δεν μπορούν να κρατήσουν την προσοχή τους κάπου συγκεκριμένα. Εμφανίζουν διαταραχές στον τρόπο που δέχονται κάποια ερεθίσματα, αλλά και στην κίνησή τους.
- Ψυχιατρικές καταστάσεις.
- Σημσιολογικές – πραγματολογικές διαταραχές. Τα άτομα αυτά δυσκολεύονται να μιλήσουν συγκεκριμένα για ένα θέμα , αλλά έχουν την τάση να μιλούν γενικά και αόριστα. Ακόμη δεν κατανοεί πλήρως κάποια πράγματα σε μια πρόταση και δέχεται την κυριολεκτική του σημασία.
- Αποτελέσματα περιβαλλοντικής στέρησης (Filípek et al., 1999).

6. ΠΡΟΓΝΩΣΗ

Παρόλο που κάποιες συμπεριφορές σχετίζονται και παρουσιάζονται στον αυτισμό είναι αρκετά γνωστές και έχουν γίνει μελέτες πάνω τους, δε μπορούμε να πούμε ότι το ίδιο συμβαίνει και με τις νευρολογικές ανωμαλίες που υπάρχουν στη γέννηση και στην πορεία της διαταραχής. Αυτό δυσκολεύει τη πρόγνωση ενός ατόμου με αυτισμό. Αυτό συμβαίνει γιατί τα αυτιστικά άτομα διαφέρουν το ένα από το άλλο σε μεγάλο βαθμό , και κάθε άτομο ,και μεμονωμένα σαν περίπτωση, είναι μοναδικό. Μας είναι άγνωστο το πότε , το εάν, με ποιόν τρόπο οι δεξιότητες που έχει αυτό το άτομο θα αξιοποιηθούν στη ζωή του. Την πορεία του κάθε ατόμου επηρεάζουν το νοητικό δυναμικό, το οικογενειακό περιβάλλον και η θεραπευτική-εκπαιδευτική παρέμβαση τα οποία καθορίζουν το βαθμό της βελτίωσης και αποκατάστασής του. Κάποια από τα άτομα μπορούν να μιλούν και να χρησιμοποιούν δηλαδή τη γλωσσική ικανότητα και μέσω αυτής εκφράζουν τις επιθυμίες τους . Κάποια από τα άτομα με αυτισμό υψηλής λειτουργικότητας με την κατάλληλη βοήθεια μπορούν να εναρμονίσουν τις συμπεριφορές τους με συμπεριφορές συμβατές με την ηλικία τους. Βελτίωση παρατηρείται στην κοινωνικοποίηση και στην επικοινωνία μέχρι την ηλικία των 26 ετών αν και κάποιες συμπεριφορές μπορούν να παραμείνουν στη ζωή τους. Μπορούν να έχουν ανοδική πορεία στις σπουδές τους και στην εργασία τους. Επίσης μπορούν να ανεξαρτητοποιηθούν και να μείνουν μόνοι τους και να κάνουν οικογένεια. Έρευνες που έχουν γίνει σε άτομα χαμηλής λειτουργικότητας έχουν δείξει πως δεν καταφέρνουν να αποκτήσουν τη γλωσσική ικανότητα και δεν μπορούν να σταθούν μόνοι τους στην κοινωνία χωρίς την στήριξη της οικογένειας ή κάποιων άλλων ειδικών (Paelt and Roeyers, 2014).

7. ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Έως τώρα δεν έχει βρεθεί καμία θεραπεία για την αντιμετώπιση του αυτισμού. Παρόλα αυτά εξαιτίας των πολλών προβλημάτων που έχουν άμεση σχέση με τον αυτισμό, έχει αναπτυχθεί μια σειρά από θεραπευτικές προσεγγίσεις. Ο ρόλος αυτών των προσεγγίσεων είναι να κάνουν τα αυτιστικά άτομα να μάθουν φυσιολογικά πρότυπα λόγιου και επικοινωνίας και σωστούς τρόπους με τους οποίους θα μπορούν να αλληλοεπιδρούν και να συνεργάζονται με άλλους ανθρώπους. Οι γονείς μαζί με μια ομάδα ειδικών είναι αυτοί που θα επιλέξουν τις κατάλληλες παρεμβάσεις για το όφελος του ατόμου με αυτιστική διαταραχή. Όμως παρατηρείται πως οι γονείς και γενικά τα οικεία πρόσωπα του ατόμου, αδυνατούν να δεχτούν την κατάσταση αυτή και νιώθουν μόνοι. Νιώθουν πως καλούνται να ξεκινήσουν μια διαδρομή από θεραπευτικές αγωγές, παρεμβάσεις και θεραπείες ώστε να καταλήξουν ποια είναι κατάλληλη για τη δική τους περίπτωση. Η διεπιστημονική ομάδα μέσα από την ενημέρωση, την πληροφόρηση και την υποστήριξη που μπορεί να προσφέρει, μπορεί να λύσει όλους τους προβληματισμούς και τις αμφιβολίες που τυχόν υπάρχουν και να γίνει πιο αποτελεσματικό το έργο τους. Σε περίπτωση που τα αποτελέσματα φαίνεται να είναι ανύπαρκτα, οι προσπάθειες θεραπείας δεν θα πρέπει να σταματήσουν, αλλά να γίνουν ακόμα πιο δραστικές και να εντείνονται (Bhat et al., 2014).

7.1 Φαρμακευτικές θεραπείες

Κάποια χαρακτηριστικά του αυτισμού είναι οι αυτοτραυματισμοί και η επιθετικότητα. Στην περίπτωση αυτή συνταγογραφούνται από τους γιατρούς διάφορες φαρμακευτικές αγωγές. Δεν υπάρχει κάποιο φάρμακο που να δρα το ίδιο σε όλα τα συμπτώματα που παρουσιάζει το αυτιστικό άτομο, γι' αυτό και χορηγούνται διάφορα φάρμακα ή συνδυασμοί φαρμάκων. Τα συχνότερα φάρμακα είναι οι αναστολείς επαναρρόφησης της σεροτονίνης SRRI's (Φλουοξετίνη, Σιταλοπράμη, Σερτραλίνη), που είναι κατάλληλα για τη μείωση της ανησυχίας, της κατάθλιψης, στην αύξηση της κοινωνικής αλληλεπίδρασης και στη μείωση της στερεότυπης συμπεριφοράς. Τα πιο γνωστά αντιψυχωσικά όπως η αλοπεριδόλη και τα thiorizadine, fluphenazine και chlorpromazine αλλά και τα άτυπα αντιψυχωσικά όπως η ρισπεριδόνη, η ολανζαπίνη και η ziprasidone έδειξαν να μειώνουν προβλήματα στον αυτισμό όπως υπερκινητικότητα, εκρήξεις οργής, στερεοτυπίες. Άλλα φάρμακα είναι τα αντιπαροξυσμικά όπως το carbaamazepine, το lamotrigine, το topiramate και

το βαλπροϊκό οξύ που είναι κατάλληλα για τις κρίσεις που σχετίζονται με τον αυτισμό. Δεν χρειάζονται αγωγή όλα τα άτομα με αυτιστική διαταραχή αλλά υπάρχουν περιπτώσεις που βοηθούνται σε μεγάλο βαθμό. Πριν γίνει η χορήγηση του φαρμάκου χρειάζεται να διεξαχθεί ένας σημαντικός έλεγχος και να μελετηθούν όλα τα πιθανά οφέλη από τη χρήση του φαρμάκου αλλά και οι παρενέργειες που τυχόν μπορεί να υπάρξουν. Κρίνεται απαραίτητη η μεγάλη προσοχή στις φαρμακευτικές αγωγές καθώς δεν μπορούμε να είμαστε σίγουροι για τις επιπτώσεις που μπορεί να προκαλέσει στο αυτιστικό άτομο (Nash and Carter, 2016).

7.2 Μη φαρμακευτικές θεραπείες.

Τα προβλήματα που σχετίζονται με τον αυτισμό απαιτούν τη συνεισφορά από ειδικούς οι οποίοι παρέχουν στα άτομα αυτά θεραπεία. Οι θεραπείες αυτές μπορεί να είναι: λογοθεραπείες, ειδική εκπαίδευση, θεραπείες επικοινωνίας και συμπεριφορικές θεραπείες. Οι ειδικοί αυτοί παρέχουν δηλαδή μη ιατρικές θεραπευτικές αντιμετώπισεις. Προγράμματα όπως η πρόιμη παρέμβαση, εξειδικευμένα προγράμματα, αλλά και προγράμματα που αφορούν και το οικογενειακό περιβάλλον του παιδιού μπορούν να χαρακτηριστούν ως και αποτελεσματικά προγράμματα φροντίδας. Η συστηματική δομημένη διδασκαλία στηρίζεται σε ειδικά μαθησιακά υλικά και εντατικά προγράμματα που χρειάζονται τους γονείς και το οικείο οικογενειακό περιβάλλον. (Gonda et al., 2018).

B ΜΕΡΟΣ

1. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΝΟΣΗΛΕΥΤΗ

Με βάση τα προαναφερθέντα, είναι πασιφανές ότι η ένας νοσηλεύτης, για να επιτύχει την αποτελεσματική παροχή φροντίδας σε αυτιστικό άτομο, οφείλει να διαθέτει την κατάλληλη ειδικευση. Η επαγγελματική κατάρτιση αυτή, ενδέχεται να συμπεριλαμβάνει ειδικευση στον τομέα της ειδικής αγωγής γενικότερα, αλλά και γνώσεις ψυχιατρικής νοσηλευτικής και ψυχολογίας. Ένας καταρτισμένος νοσηλεύτης που ασχολείται με άτομα που πάσχουν από αυτισμό θα ήταν ωφέλιμο να ενημερώνεται συνεχώς για εξελίξεις που αφορούν τον αυτισμό και για νέες μεθόδους θεραπευτικής προσέγγισης. Επιπλέον, θα πρέπει να συνεργάζεται με την ομάδα υγείας απρόσκοπτα, έτσι ώστε να παρατηρεί και να αξιολογεί τυχόν ευρήματα κατά την διάρκεια της φροντίδας του πάσχοντος (Dodd Inglese and Harrison Elder, 2009).

1.1 Ο ρόλος του νοσηλευτή στην διάγνωση

Η πιο σύνηθες ηλικία παραπομπής ενός παιδιού που υποψιάζεται ότι πάσχει από αυτισμό σε κάποιον ειδικό είναι μεταξύ 2 και 5 ετών. Οι υποψίες αυτές εκ μέρους των γονέων οφείλονται συνήθως στην παρατήρηση γλωσσικής ανάπτυξης, αλλά και στο ότι το παιδί ενδέχεται να έχει πρόβλημα με την ακοή του. Ο ρόλος του νοσηλευτή κατά την διάγνωση εξαρτάται σε μεγάλο βαθμό από την θέση στην οποία εργάζεται. Με δεδομένο, ότι τα παιδιά σε αυτήν την ηλικία είναι συνήθως απρόθυμα να συνεργαστούν, είναι ύψιστης σημασίας η ενδεδειγμένη παρατήρηση της συμπεριφοράς και των κινήσεων του παιδιού και η λήψη λεπτομερούς ιστορικού με βάση τα λεγόμενα των γονέων.

Επιπρόσθετα, χρήση κατάλληλων εργαλείων, αλλά και συνεντεύξεων δύναται να δώσουν πληροφορίες που αφορούν τις δεξιότητες επικοινωνίας των παιδιών, την κοινωνική ανάπτυξη και το παιχνίδι, τις επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές και γενικά προβλήματα συμπεριφοράς του παιδιού. Μέσω της συγκέντρωσης των παραπάνω πληροφοριών, η ομάδα υγείας και ο ειδικός θα μπορεί να βγάλει εμπειριστατώμενα συμπεράσματα που αφορούν την διάγνωση του παιδιού και αν υπάρχει πράγματι υποψία ότι το παιδί πάσχει από αυτισμό, να προχωρήσει στην κατάλληλη θεραπεία.(Percy, 2007; Inglese, 2009).

1.2 Ο ρόλος του νοσηλευτή στην θεραπεία

Η εύρεση και η επιλογή της κατάλληλης θεραπείας ποικίλλει και εξαρτάται από τα ατομικά χαρακτηριστικά και τις ιδιαιτερότητες κάθε αυτιστικού ατόμου. Η νοσηλευτική προσέγγιση κατά την θεραπεία του πάσχοντος από αυτισμό αποτελεί μια χρονοβόρα διαδικασία που απαιτεί υπομονή και επιμονή. Η πλειοψηφία των θεραπευτικών προγραμμάτων που χρησιμοποιούνται για αυτιστικά άτομα στοχεύει αφενός στην αξιοποίηση των δυνατοτήτων του και αφετέρου στην στήριξη, τόσο του πάσχοντος, όσο και της οικογένειάς του. Κατά αυτόν τον τρόπο, μπορούν να αντιμετωπιστούν αποτελεσματικότερα τα εμπόδια και τα προβλήματα που προέρχονται από την διαταραχή αυτή, διότι μέχρι και σήμερα δεν έχει βρεθεί θεραπεία που μπορεί να εξαλείψει πλήρως τον αυτισμό.

Ο πυρήνας της νοσηλευτικής επιστήμης είναι η παροχή φροντίδας και προσφορά αρωγής, έτσι ώστε ο πάσχων να μπορεί να αυτοεξυπηρετηθεί όσο το δυνατόν περισσότερο μπορεί. Έτσι, ανάλογα βέβαια με την θεραπεία η οποία έχει επιλεγεί, ο νοσηλευτής οφείλει να παρέχει στο αυτιστικό άτομο τα ακόλουθα:

- Να edραιώσει μια προσωπική σχέση εμπιστοσύνης με τον ασθενή
- Να προγραμματίζει τις καθημερινές δραστηριότητες του ασθενούς και να τηρεί σταθερά τις ώρες που πραγματοποιούνται
- Σε περίπτωση που χορηγούνται φάρμακα, να χορηγούνται πάντα την ίδια ώρα και με τον ίδιο τρόπο
- Να παρέχει γεύματα και αναψυκτικά της προτίμησης του αυτιστικού ατόμου
- Να εστιάζει την διδασκαλία μίας δεξιότητας την φορά
- Να φροντίζει γενικά την ικανοποίηση των βασικών αναγκών του ατόμου
- Να φροντίζει την προσωπική καθαριότητα και υγιεινή του ασθενούς
- Να διαμορφώσει ένα ευχάριστο, ζεστό και φιλικό περιβάλλον
- Να προτιμήσει χώρους χωρίς υπερβολικούς θορύβους και περισπασμούς για να δουλέψει με το αυτιστικό αυτό άτομο
- Να αναλαμβάνει πρωτοβουλίες που αφορούν την ψυχαγωγία του
- Να παρατηρεί και να αξιολογεί και να καταγράφει την συμπεριφορά του
- Να του προτείνει δημιουργικές δραστηριότητες
- Να αποφεύγει τις περιττές και απότομες χειρονομίες

Κατά το πέρας των ακόλουθων νοσηλευτικών παρεμβάσεων και αν το πρόγραμμα θεραπείας ολοκληρωθεί επιτυχώς, το αυτιστικό άτομο θα είναι σε θέση :

- Να φροντίζει τον εαυτό του και να αυτοεξυπηρετείται
- Να ελέγχει τυχόν βίαια ξεσπάσματα και συμπεριφορές
- Να ελέγχει σε έναν βαθμό στερεοτυπικές κινήσεις που συνηθίζονται στον αυτισμό όπως το χτύπημα των χεριών
- Να χρησιμοποιεί την ομιλία αρκετά αποτελεσματικά, έτσι ώστε να εκφράσει τις ανάγκες και τα συναισθήματα του
- Να συμμορφώνεται στην λήψη φαρμάκων και στο νοσηλευτικό πρόγραμμα
- Να αποφεύγει την συναναστροφή με άγνωστα πρόσωπα
- Να επικοινωνεί αποτελεσματικά με επιθυμητά πρόσωπα και το οικογενειακό και φιλικό περιβάλλον του (Inglese, 2009).

1.3 Ο ρόλος του νοσηλευτή στην εκπαίδευση των γονέων

Όσο σημαντική είναι η περίθαλψή και η εκπαίδευση του ατόμου που διαγιγνώσκεται με αυτισμό, άλλο τόσο σημαντική είναι και η εκπαίδευση του οικογενειακού του περιβάλλοντος. Ο νοσηλευτής αναλαμβάνει τον ρόλο του εκπαιδευτικού, ψυχολόγου και κοινωνικού λειτουργού, έτσι ώστε να φροντίσει οι γονείς να λάβουν την απαραίτητη ενημέρωση για την διαταραχή από την οποία πάσχει το παιδί τους, αλλά και για τα παρελκόμενα που συνοδεύουν την διαταραχή αυτή και την σωστή διαχείριση τους. Για τους γονείς που αντιμετωπίζουν μια πρόσφατη διάγνωση αυτισμού, η ψυχολογική υποστήριξη από την πλευρά του νοσηλευτή είναι ζωτικής σημασίας. Επιπλέον, ενδέχεται το οικογενειακό περιβάλλον του αυτιστικού ατόμου να στερείται σωστής ενημέρωσης και διαχείρισης, όπου ο νοσηλευτής καλείται να βοηθήσει τους γονείς να αντιμετωπίσουν τις προκλήσεις που θα συναντήσουν στην μελλοντική τους πορεία. (Percy, 2007).

1.4 Ο ρόλος των γονέων στα εκπαιδευτικά προγράμματα

Σε πολλά από τα εκπαιδευτικά προγράμματα που αφορούν αυτιστικά παιδιά, ο ρόλος των γονέων χαρακτηρίζεται ως βασικός παράγοντας παρέμβασης. Αποτελέσματα ερευνών έχουν δείξει ότι η συμμετοχή των γονέων κατά την θεραπεία των παιδιών με ASD έχει πληθώρα από θετικές επιδράσεις στα συμπτώματα και στις συμπεριφορές που απορρέουν από την διαταραχή αυτή. Επιπρόσθετα, εκτός από την βελτίωση των ικανοτήτων και δεξιοτήτων των παιδιών, η συμμετοχή των γονέων στην θεραπεία έχει και θετικές επιδράσεις στην οικογένεια ως σύνολο. Αποδεδειγμένα, ειδικότερα από την πλευρά των μητέρων που έχουν παιδιά που πάσχουν από αυτισμό, η συμμετοχή τους στα θεραπευτικά προγράμματα των παιδιών τους, συνέβαλαν στην μείωση των οικογενειακών προβλημάτων, στην μείωση του άγχους και στην καλύτερη ποιότητα ζωής της οικογένειας. Καταληκτικά, μετά το πέρας των προγραμμάτων εκπαίδευσης, οι γονείς έχουν αναφέρει αύξηση της αυτοεκτίμησης τους. Από τα εκπαιδευτικά προγράμματα που τοποθετούν τους γονείς ως σημαντικούς παράγοντες για την θεραπεία των παιδιών τους, η εφαρμοσμένη ανάλυση συμπεριφοράς (ABA) και η Θεραπεία και Εκπαίδευση Παιδιών με Αυτισμό και Συναφείς Διαταραχές Επικοινωνίας (TEACCH) έχουν αποδώσει με διαφορά τα καλύτερα αποτελέσματα. (BrookmanFrazee and Koegel, 2004).

1.4.1 Εφαρμοσμένη ανάλυση συμπεριφοράς (ABA)

Η εφαρμοσμένη ανάλυση συμπεριφοράς (ABA) ανήκει στην κατηγορία προσεγγίσεων, με βάση τις συμπεριφορικές αρχές σχετικά με την εξαρτημένη μάθηση. Η ABA έχει πληθώρα από μορφές, οι οποίες στοχεύουν στην μείωση των ανεπιθύμητων συμπεριφορών των αυτιστικών ατόμων. Μερικά χαρακτηριστικά παραδείγματα τέτοιων συμπεριφορών είναι ο αυτοτραυματισμός, τα επαναλαμβανόμενα μοτίβα συμπεριφοράς και η επιθετικότητα. Παράλληλα, η προαναφερόμενη θεραπευτική προσέγγιση αποσκοπεί στην βελτίωση των δεξιοτήτων επικοινωνίας, προφορικού λόγου, αλλά και προσαρμοστικότητας του αυτιστικού παιδιού. Κατά την διάρκεια της θεραπείας δίνονται πολύπλοκες ασκήσεις, οι οποίες χωρίζονται σε μικρά διαδοχικά τμήματα, έτσι ώστε να είναι κατανοητά και εύκολα προσβάσιμα από το παιδί. Η θεραπεία είναι συνήθως εντατική και δίνεται ιδιαίτερα

μεγάλη έμφαση στον ρόλο των γονέων, οι οποίοι θεωρούνται βασικοί παράγοντες παρέμβασης. Ειδικότερα, η θεραπευτική προσέγγιση ΑΒΑεφαρμόζεται ως εξής:

- Αρχικά, παρουσιάζεται ένα ερέθισμα
- Από το παραπάνω ερέθισμα εκμειεύεται μια ανταπόκριση από το παιδί
- Η ανταπόκριση ακολουθείται άμεσα από μια επιβράβευση ή τιμωρία

Κατά αυτόν τον τρόπο μειώνονται οι ανεπιθύμητες συμπεριφορές, ενώ παράλληλα αυξάνονται οι επιθυμητές. (Tutt, Powell and Thornton, 2006)

1.4.2 ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΚΑΙ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ ΠΑΙΔΙΩΝ ΜΕ ΑΥΤΙΣΜΟ ΚΑΙ ΣΥΝΑΦΕΙΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΣ –TEACCH.

Η θεραπευτική προσέγγιση TEACCH έχει υιοθετηθεί ευρέως σε όλο τον κόσμο και έχει σχεδιαστεί για να περιλαμβάνει ως επίκεντρο την σχολική τάξη. Το εκπαιδευτικό αυτό σύστημα εδραιώθηκε κατά την δεκαετία του 1970 στο Πανεπιστήμιο της Βόρειας Καρολίνας και από τότε ορίστηκε παγκοσμίως ως μια θεραπευτική προσέγγιση για πάσχοντες από Αυτισμό και Διαταραχές Επικοινωνίας, η οποία βασίζεται στην ανεμπόδιστη και στενή συνεργασία μεταξύ επαγγελματιών υγείας και γονέων. Το TEACCH μπορεί να εφαρμοστεί σε αυτιστικά παιδιά διαφόρων ηλικιών και στηρίζεται στην πεποίθηση ότι παιδιά που πάσχουν από ASD είναι κατά βάση οπτικοί μαθητές. Βασικές έννοιες του προγράμματος είναι η αξιολόγηση και διάγνωση των ιδιαίτερων αναγκών των παιδιών, η ανάπτυξη δεξιοτήτων και η εκπαίδευση. Το πρόγραμμα αυτό δίνει βαρύτητα στο άτομο, στην κατανόηση της φύσης του αυτισμού και παρέχει μια δομημένη διδασκαλία η οποία απομακρύνει τα παιδιά από το άγχος και την ανασφάλεια (Arnold-Saritepe et al., 2017).

Τα κατευθυντήρια μέρη της προσέγγισης TEACCH είναι τα εξής:

- Βέλτιστη οργάνωση και προσαρμογή του περιβάλλοντος, έτσι ώστε να ελαχιστοποιηθούν οι περισπασμοί και να μεγιστοποιηθεί η διαδικασία της μάθησης. Στη δομημένη τάξη, η τακτοποίηση επίπλων, η τοποθέτηση οπτικών σημάτων υποδηλώνουν σε ένα παιδί ποιες δραστηριότητες εκτελούνται σε συγκεκριμένα μέρη και που θα πρέπει να στέκεται ή να κάθεται το παιδί (Arnold-Saritepe et al., 2017).

- Χρήση οπτικών ερεθισμάτων κατά την διάρκεια της διδασκαλίας, προκειμένου να αξιοποιηθούν οι ικανότητες αυτιστικού μαθητή. Μερικά παραδείγματα οπτικής διδασκαλίας είναι η χρήση φωτογραφιών και γραπτών λέξεων. Κρίνεται απαραίτητη η οπτική οργάνωση, οι οπτικές οδηγίες και η οπτική σαφήνεια. Η οπτική παρουσίαση των δραστηριοτήτων αποτελεί μια μέθοδο επικοινωνίας για το παιδί, το οποίο του δίνει την δυνατότητα να κάνει μόνο του γνωστές τις ανάγκες του σε οποιονδήποτε άλλο. Για να υλοποιηθούν όλα αυτά χρειάζεται να ακολουθηθούν τα τρία παραπάνω στοιχεία (Arnold-Saritepe et al., 2017).
- Εστίαση σε έναν στόχο και δεξιότητα την φορά και με τρόπο κατάλληλο, έτσι ώστε ο μαθητής να έχει την αμέριστη προσοχή του διδάσκοντα.
- Διευκόλυνση της επικοινωνιακής επικοινωνίας από το παιδί. (Tutt, Powell and Thornton, 2006)

1. **Heller syndrome in two Iraqi children** (Al Mosawi, 2019)

Abstract

Heller syndrome is a rare heterogeneous clinical syndrome that is distinctive from autism and Asperger syndrome. It is characterized by a significant developmental regression resulting in deterioration in behavioral and adaptive functioning including self-help skills with loss of language and social skills after a period of normal development for at least two years. The condition was first reported in 1908 by Theodor Heller in his paper “Über Dementia Infantilis”. He called the condition “Dementia infantilis”. During the previous few decades, Heller syndrome has been increasingly known as “Childhood disintegrative disorder” which was included in the fourth edition of the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, or DSM-IV in 1994 as one of the pervasive developmental disorders. Several authors have emphasized the rarity of the disorder. However, the disorder has been reported in several countries including Austria, United Kingdom, United States of America, Japan, India, Canada, Denmark, Spain, Thailand, and France. We have previously observed Heller syndrome in Iraqi patients; however, the syndrome has not been well documented or reported from Iraq in the medical literature. The main aim of this paper is to describe two Iraqi children with Heller syndrome, one of them have changes on brain MRI suggestive of cerebral vasculitis.

1. Σύνδρομο Heller σε δύο ιρακινά παιδιά

Περίληψη

Το σύνδρομο Heller είναι ένα σπάνιο ετερογενές κλινικό σύνδρομο που διακρίνεται από τον αυτισμό και το σύνδρομο Asperger. Χαρακτηρίζεται από μια σημαντική αναπτυξιακή παλινδρόμηση με αποτέλεσμα την επιδείνωση της συμπεριφοράς και προσαρμοστική λειτουργία, συμπεριλαμβανομένων των δεξιοτήτων αυτοβοήθειας με απώλεια της γλώσσας και των κοινωνικών δεξιοτήτων μετά από μια περίοδο φυσιολογικής ανάπτυξης για τουλάχιστον δύο χρόνια. Η κατάσταση αναφέρθηκε για πρώτη φορά το 1908 από τον Theodor Heller στην εργασία του "Über Dementia Infantilis". Αποκάλεσε την κατάσταση "Dementia infantilis". Κατά τη διάρκεια των προηγούμενων δεκαετιών, το σύνδρομο Heller είναι όλο και περισσότερο γνωστό ως «διαταραχή αποσύνθεσης παιδικής ηλικίας» που συμπεριλήφθηκε στην τέταρτη έκδοση του διαγνωστικού και στατιστικού εγχειριδίου των ψυχικών διαταραχών, ή DSM-IV το 1994 ως μια από τις διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές. Αρκετοί συγγραφείς έχουν τονίσει τη σπανιότητα της διαταραχής. Ωστόσο, η διαταραχή έχει αναφερθεί σε αρκετές χώρες, συμπεριλαμβανομένης της Αυστρίας, Ηνωμένο βασίλειο, Ηνωμένες Πολιτείες της Αμερικής, την Ιαπωνία, την Ινδία, τον Καναδά, τη Δανία, την Ισπανία, την Ταϊλάνδη και τη Γαλλία. Έχουμε παρατηρήσει στο παρελθόν σύνδρομο Heller σε ιρακινούς ασθενείς, ωστόσο, το σύνδρομο δεν έχει τεκμηριωθεί καλά ή αναφερθεί από το Ιράκ στην ιατρική βιβλιογραφία. Ο κύριος στόχος αυτού του εγγράφου είναι να περιγράψει δύο ιρακινά παιδιά με σύνδρομο Heller, ένα από τα οποία παρατηρούνται αλλαγές στην μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου που υποδηλώνουν εγκεφαλική αγγειίτιδα.

2. Autism Spectrum Disorder. The Encyclopedia of Child and Adolescent Development (Brereton, A. V., & Tonge, B. J., 2019)

Abstract

Autism spectrum disorder (ASD) is a complex neurodevelopmental condition that currently affects 1 in 68 children. Early signs of communication, social, and behavioral differences act as red flags for autism at 2 years of age or even earlier. The diagnosis is made when the child has difficulty understanding and using language or relating socially, and has repetitive play, interests, and behavior. This lifelong condition can be associated with the emergence of comorbid mental health problems such as anxiety, depression, and attention-deficit/hyperactivity disorder. Ongoing support for children, adolescents, and adults with ASD and their often highly stressed families is important.

2. Διαταραχή του φάσματος του αυτισμού. Η Εγκυκλοπαίδεια της Ανάπτυξης Παιδιών και Εφήβων

Περίληψη

Η Διαταραχή του φάσματος του αυτισμού (ASD) είναι μια σύνθετη νευροαναπτυξιακή κατάσταση που επηρεάζει σήμερα 1 στα 68 παιδιά. Τα πρώτα σημάδια της επικοινωνίας, των κοινωνικών, και συμπεριφορικών διαφορών ενεργούν ως κόκκινες σημαίες για τον αυτισμό σε 2 ετών ή ακόμα και νωρίτερα. Η διάγνωση γίνεται όταν το παιδί έχει δυσκολία στην κατανόηση και τη χρήση της γλώσσας ή που σχετίζονται κοινωνικά, και έχει επαναλαμβανόμενο παιχνίδι, ενδιαφέροντα, και τη συμπεριφορά. Αυτή η δια βίου κατάσταση μπορεί να συσχετιστεί με την εμφάνιση συννοσηρωτικών προβλημάτων ψυχικής υγείας, όπως άγχος, κατάθλιψη, και προσοχή-έλλειμμα / διαταραχή υπερκινητικότητας. Η συνεχής υποστήριξη για παιδιά, εφήβους και ενήλικες με ASD και τις συχνά ιδιαίτερα στρεσαρισμένους οικογένειές τους είναι σημαντική.

3. Teaching children with autism to initiate and respond to peer mands using picture exchange communication system (PECS) (Doherty, A., Bracken, M., & Gormley, L. 2018)

Abstract

We evaluated the effects of systematic prompting plus reinforcement on listeners' independent responses to peer mands and on speakers' peer-directed mands using the picture exchange communication system (PECS) in two studies. In Study 1, three PECS users with a diagnosis of autism were trained to direct PECS exchanges toward peers, whereas in Study 2, three peers with autism were taught to accept a PECS card, select the requested item from an array of three items, and place it in front of their peer. Study 1 showed an increase in peer PECS mands that generalized to novel trained peers for all participants. Results of Study 2 demonstrated an increase in correct independent responses to PECS exchange for all participants, a response that readily generalized across peers and settings for two out of three participants. These results suggest that this intervention protocol may be an effective way to increase interactions between peers with autism.

3.Διδασκαλία παιδιών με αυτισμό για να ξεκινήσουν να ανταποκρίνονται σε συνομήλικους χρησιμοποιώντας σύστημα επικοινωνίας ανταλλαγής εικόνων (PECS)

Περίληψη

Αξιολογήθηκαν οι επιπτώσεις της συστηματικής προτροπής συν της ενίσχυσης στις ανεξάρτητες απαντήσεις των ακροατών σε ομότιμα mands και σε ομότιμα mands των ομιλητών χρησιμοποιώντας το σύστημα επικοινωνίας ανταλλαγής εικόνων (PECS) σε δύο μελέτες. Στη μελέτη 1, τρεις χρήστες PECS με διάγνωση του αυτισμού εκπαιδεύτηκαν για να κατευθύνουν τις ανταλλαγές PECS προς τους συνομηλικούς, ενώ στη μελέτη 2, τρεις συνομηλικοί με αυτισμό διδάχτηκαν για να δεχτούν μια κάρτα PECS, να επιλέξουν το ζητούμενο στοιχείο από μια σειρά τριών στοιχείων, και να το τοποθετήσουν μπροστά από τους ομοτίμους τους. Η μελέτη 1 έδειξε μια αύξηση των ομότιμων PECS mands που γενικεύτηκε σε νέους εκπαιδευμένους συνομηλικούς για όλους τους συμμετέχοντες. Τα αποτελέσματα της Μελέτης 2 κατέδειξαν αύξηση των σωστών ανεξάρτητων απαντήσεων στην ανταλλαγή PECS για όλους τους συμμετέχοντες, μια απάντηση που γενικεύθηκε εύκολα σε όλους τους συνομηλικούς και τις ρυθμίσεις για δύο από τους τρεις συμμετέχοντες. Αυτά τα

αποτελέσματα δείχνουν ότι αυτό το πρωτόκολλο παρέμβασης μπορεί να είναι ένας αποτελεσματικός τρόπος για την αύξηση των αλληλεπιδράσεων μεταξύ των συνομηλίκων με αυτισμό.

4.Sensory Integration and Functional Reaching in Children With Rett Syndrome/Rett-Related Disorders (Drobnyk et al., 2019)

Abstract

Background: The loss of functional hand skills is a primary characteristic of Rett syndrome. Stereotypies, dyspraxia, and other sensory processing issues severely limit the individual's ability to reach toward and sustain grasp on objects. This loss of functional reach and grasp severely limits their ability to participate in self-help, play, and school-related activities. We proposed that Ayres Sensory Integration (ASI) treatment would improve sensory processing and motor planning, which would lay the sensory-motor groundwork for improving grasp of objects, an important first step in developing functional hand use.

Objective: We examined effects of ASI treatment on rate of reaching and grasping for children with Rett syndrome/Rett-related disorders.

Methods: We used an interrupted time series design to measure changes in outcome variables occurring after intervention initiation and cessation. We analyzed daily video observations during baseline, intervention, and post-intervention periods, over a span of 7 months.

Results: During baseline, rate of grasping declined moderately. There was a 15% increase in grasping from the end of baseline to end of the post-intervention period. There was no significant change in rate of reaching.

Conclusions: This study provides preliminary data showing very small improvements in hand grasp of children with Rett syndrome following ASI treatment; larger studies in diverse settings are needed to establish the effectiveness of this approach. This

study shows that an interrupted time series research design provides a valid template for evaluating interventions for children with rare disorders.

Keywords: Rett syndrome, occupational therapy, sensory integration, hand function

4. Αισθητηριακή ολοκλήρωση και λειτουργική προσέγγιση σε παιδιά με σύνδρομο Rett/διαταραχές που σχετίζονται με το Rett

Περίληψη

Ιστορικό: Η απώλεια των λειτουργικών δεξιοτήτων του χεριού είναι ένα πρωταρχικό χαρακτηριστικό του συνδρόμου Rett. Στερεοτυπίες, δυσπραξία, και άλλα αισθητηριακά προβλήματα επεξεργασίας περιορίζουν σοβαρά την ικανότητα του ατόμου να φτάσει προς και να διατηρήσει την κατανόηση σε αντικείμενα. Αυτή η απώλεια λειτουργικής εμβέλειας και κατανόησης περιορίζει σημαντικά την ικανότητα των ατόμων αυτών να συμμετέχουν σε δραστηριότητες αυτοβοήθειας, παιχνιδιού και σχολικής βοήθειας. Προτείνεται ότι η θεραπεία αισθητηριακής ολοκλήρωσης, γνωστή και ως ASI θα βελτιώσει την αισθητηριακή επεξεργασία και τον σχεδιασμό των κινήσεων, η οποία θα θέσει τις αισθητηριακές βάσεις για τη βελτίωση της κατανόησης των αντικειμένων, ένα σημαντικό πρώτο βήμα για την ανάπτυξη της λειτουργικής χρήσης των χεριών.

Στόχος: Εξετάστηκαν οι επιδράσεις της θεραπείας με ASI στο ρυθμό επίτευξης και σύλληψης για παιδιά με σύνδρομο Rett/διαταραχές που σχετίζονται με το Rett.

Μέθοδοι: Χρησιμοποιήθηκε ένα διακεκομμένο σχέδιο χρονοσειράς για να μετρηθούν οι αλλαγές στις μεταβλητές αποτελεσμάτων που εμφανίζονται μετά την έναρξη και την παύση της παρέμβασης. Αναλύσαμε τις καθημερινές παρατηρήσεις βίντεο κατά τη διάρκεια των περιόδων αναφοράς, παρέμβασης και μετά την παρέμβαση, σε διάστημα 7 μηνών.

Αποτελέσματα: Κατά τη διάρκεια της αρχικής τιμής, ο ρυθμός σύλληψης μειώθηκε συγκρατημένα. Σημειώθηκε αύξηση κατά 15% από το τέλος της αρχικής τιμής έως το

τέλος της περιόδου μετά την παρέμβαση. Δεν υπήρξε σημαντική μεταβολή του ποσοστού επίτευξης.

Συμπεράσματα: Η μελέτη αυτή παρέχει προκαταρκτικά στοιχεία που δείχνουν πολύ μικρές βελτιώσεις στην κατανόηση των χειρών των παιδιών με σύνδρομο Rett μετά από θεραπεία ASI. Απαιτούνται μεγαλύτερες μελέτες σε διάφορα περιβάλλοντα για να καθοριστεί η αποτελεσματικότητα αυτής της προσέγγισης. Αυτή η μελέτη δείχνει ότι ένας διακεκομμένος σχεδιασμός έρευνας χρονοσειρών παρέχει ένα έγκυρο πρότυπο για την αξιολόγηση των παρεμβάσεων για παιδιά με σπάνιες διαταραχές.

Λέξεις-κλειδιά: Σύνδρομο Rett, εργοθεραπεία, αισθητηριακή ολοκλήρωση, λειτουργία χειρών

5. Behavioral, cognitive and neural markers of Asperger syndrome (Faridi, F., & Khosrowabadi, R. 2017).

Abstract

Asperger syndrome (AS) is a subtype of Autism Spectrum Disorder (ASD) characterized by major problems in social and nonverbal communication, together with limited and repetitive forms of behavior and interests. The linguistic and cognitive development in AS is preserved which help us to differentiate it from other subtypes of ASD. However, significant effects of AS on cognitive abilities and brain functions still need to be researched. Although a clear cut pathology for Asperger has not been identified yet, recent studies have largely focused on brain imaging techniques to investigate AS. In this regard, we carried out a systematic review on behavioral, cognitive, and neural markers (specifically using MRI and fMRI) studies on AS. In this paper, behavior, motor skills and language capabilities of individuals with Asperger are compared to those in healthy controls. In addition, common findings across MRI and fMRI based studies associated with behavior and cognitive disabilities are highlighted.

5. Συμπεριφορικοί, γνωστικοί και νευρικοί δείκτες του συνδρόμου Asperger

Περίληψη

Το Σύνδρομο Asperger (AS) είναι ένας υποτύπος της διαταραχής του φάσματος του αυτισμού (ASD) που χαρακτηρίζεται από σημαντικά προβλήματα στην κοινωνική και μη λεκτική επικοινωνία, μαζί με περιορισμένες και επαναλαμβανόμενες μορφές συμπεριφοράς και ενδιαφερόντων. Η γλωσσική και γνωστική ανάπτυξη στο AS διατηρείται, γεγονός που βοηθά στην διαφοροποίηση του από άλλους υποτύπους της ASD. Ωστόσο, σημαντικές επιπτώσεις της AS στις γνωστικές ικανότητες και τις λειτουργίες του εγκεφάλου πρέπει ακόμα να ερευνηθούν. Αν και μια σαφής παθολογία για Asperger δεν έχει προσδιοριστεί ακόμα, οι πρόσφατες μελέτες έχουν επικεντρωθεί σε μεγάλο βαθμό στις τεχνικές απεικόνισης εγκεφάλου για να ερευνήσουν το Σύνδρομο Asperger. Από αυτή την άποψη, πραγματοποιήθηκε μια συστηματική ανασκόπηση της συμπεριφοράς, γνωστικών, και νευρικών δεικτών (ειδικά με τη χρήση MRI και fMRI) μελέτες σχετικά με το AS. Σε αυτό το έγγραφο, η συμπεριφορά, οι κινητικές δεξιότητες και οι γλωσσικές ικανότητες των ατόμων με Asperger συγκρίνονται με εκείνους στα υγιή άτομα. Επιπλέον, επισημαίνονται κοινά ευρήματα σε όλες τις μελέτες που βασίζονται σε μαγνητική τομογραφία και fMRI που σχετίζονται με τη συμπεριφορά και τις γνωστικές αναπηρίες.

6. Novel Insight Into the Etiology of Autism Spectrum Disorder Gained by Integrating Expression Data With Genome-wide Association Statistics (Pain et al., 2019)

Abstract

Background: A recent genome-wide association study (GWAS) of autism spectrum disorder (ASD) (ncases = 18,381, ncontrols = 27,969) has provided novel opportunities for investigating the etiology of ASD. Here, we integrate the ASD GWAS summary statistics with summary-level gene expression data to infer differential gene expression in ASD, an approach called transcriptome-wide association study (TWAS).

Methods: Using FUSION software, ASD GWAS summary statistics were integrated with predictors of gene expression from 16 human datasets, including adult and fetal brains. A novel adaptation of established statistical methods was then used to test for enrichment within candidate pathways and specific tissues and at different stages of brain development. The proportion of ASD heritability explained by predicted expression of genes in the TWAS was estimated using stratified linkage disequilibrium score regression.

Results: This study identified 14 genes as significantly differentially expressed in ASD, 13 of which were outside of known genome-wide significant loci (± 500 kb). XRN2, a gene proximal to an ASD GWAS locus, was inferred to be significantly upregulated in ASD, providing insight into the functional consequence of this associated locus. One novel transcriptome-wide significant association from this study is the downregulation of PDIA6, which showed minimal evidence of association in the GWAS, and in gene-based analysis using MAGMA. Predicted gene expression in this study accounted for 13.0% of the total ASD single nucleotide polymorphism heritability.

Conclusions: This study has implicated several genes as significantly up/downregulated in ASD, providing novel and useful information for subsequent functional studies. This study also explores the utility of TWAS-based enrichment analysis and compares TWAS results with a functionally agnostic approach.

6. Νέα διορατικότητα στην αιτιολογία της διαταραχής φάσματος αυτισμού που αποκτήθηκε με την ενσωμάτωση των στοιχείων έκφρασης με στατιστικές του γονιδιώματος.

Περίληψη

Ιστορικό: Μια πρόσφατη μελέτη συσχέτισης σε όλο το γονιδίωμα (GWAS) της διαταραχής του φάσματος του αυτισμού (ASD) (ncases = 18.381, ncontrols = 27.969) έχει παράσχει νέες ευκαιρίες για τη διερεύνηση της αιτιολογίας της ASD. Εδώ, ενσωματώνονται τα συνοπτικά στατιστικά στοιχεία ASD GWAS με συνοπτικά δεδομένα έκφρασης γονιδίων για να συμπεράνουμε τη διαφορική έκφραση γονιδίων στην ASD, μια προσέγγιση που ονομάζεται μελέτη συσχέτισης σε επίπεδο transcriptome (TWAS).

Μέθοδοι: Χρησιμοποιώντας το λογισμικό FUSION, asd GWAS συνοπτικές στατιστικές ενσωματώθηκαν με τους δείκτες της έκφρασης γονιδίων από 16 ανθρώπινα σύνολα δεδομένων, συμπεριλαμβανομένων των ενηλίκων και εμβρυϊκών εγκεφάλων. Στη συνέχεια χρησιμοποιήθηκε νέα προσαρμογή των καθιερωμένων στατιστικών μεθόδων για τη δοκιμή εμπλουτισμού εντός υπογήφγιων οδών και συγκεκριμένων ιστών και σε διαφορετικά στάδια ανάπτυξης του εγκεφάλου. Το ποσοστό της κληρονομικότητας ASD που εξηγείται από την προβλεπόμενη έκφραση των γονιδίων στο TWAS εκτιμήθηκε χρησιμοποιώντας στρωματοποιημένη παλινδρόμηση βαθμολογίας ανισορροπίας σύνδεσης.

Αποτελέσματα: Η μελέτη αυτή προσδιόρισε 14 γονίδια ως σημαντικά διαφορικά εκφρασμένα σε ASD, 13 από τα οποία ήταν εκτός γνωστών σημαντικών loci σε όλο το γονιδίωμα (± 500 kb). XRN2, ένα γονίδιο εγγύς σε ένα ASD GWAS locus, συνήχθη για να είναι σημαντικά καθοριστικό σε ASD, παρέχοντας διορατικότητα στη λειτουργική συνέπεια αυτού του σχετικού τύπου. Σημαντική συσχέτιση από αυτή τη μελέτη είναι η μείωση του κανονισμού της PDIA6, η οποία έδειξε ελάχιστες ενδείξεις σύνδεσης στο GWAS, και σε γονιδιακή ανάλυση με τη χρήση MAGMA. Η προβλεπόμενη γονιδιακή έκφραση σε αυτή τη μελέτη αντιπροσώπευε το 13,0% της συνολικής ασυδοσίας του μονοπυρεοτιδίου του πολυμορφισμού.

Συμπεράσματα: Η μελέτη αυτή έχει εμπλέξει διάφορα γονίδια ως σημαντικά, τα οποία είναι υπεύθυνα για την ASD, παρέχοντας νέες και χρήσιμες πληροφορίες για

τις επόμενες λειτουργικές μελέτες. Η μελέτη αυτή διερευνά επίσης τη χρησιμότητα της ανάλυσης εμπλουτισμού με βάση την TWAS και συγκρίνει τα αποτελέσματα της TWAS με μια λειτουργικά αγνωστικιστική προσέγγιση.

7. Autism: genetics or epigenetics? (Poletaev, A. B., & Shenderov, B. A., 2018)

Abstract

Autism is gradually becoming an epidemic. The frequency of birth of children suffering from this disorder today is one case for every 60-80 infants, compared with 1:10000 approximately 40-50 years ago. This confirms that most cases of autism are not associated with disorders of the genome (genetic disease epidemics do not occur) and allows you to think about a progressive deepening of problems of the environment as the basis of the pathogenesis of most cases of autism. Environmental pressure may barely be noticeable for an adult, but this could disturb the development of a fetus who is less stable. A variety of environmental factors that may be involved in the pathogenesis of autism (industrial and agricultural pollutants, heavy metals, pathogenic bacteria) may cause persistent changes in the immune system of a pregnant woman. Immune deviations are manifested in the form of changes in the production of biologically active autoantibodies and cytokines. We can assume the same type of final outcomes (equifinality) from the action of different environmental factors, because they all cause similar changes in the production of molecules of autoantibodies and cytokines influencing the development (morphogenesis and functional maturation) of different cells of the fetus. Moreover, transplacental transfer of excess of some maternal autoantibodies of IgG class leads to 're-wiring' of the immune system of the fetus (by mechanisms of maternal immune imprinting), which could be an additional factor in the pathogenesis of autism. It is noted that the environment-induced immune changes are mostly adaptive for the mother; however, for the unborn child, they can often be the factors of pathogenesis. Discuss the possibility of the study of repertoires of maternal autoantibodies for the prediction of normal or abnormal development of the fetus and the birth of the newborn with congenital disorders that are not caused by gene defects.

7. Αυτισμός: γενετικός ή επιγενετικός;

Περίληψη

Ο αυτισμός γίνεται σταδιακά επιδημία. Η συχνότητα γέννησης των παιδιών που πάσχουν από αυτή τη διαταραχή σήμερα είναι μια περίπτωση για κάθε 60-80 βρέφη, σε σύγκριση με 1:10000 περίπου 40-50 χρόνια πριν. Αυτό επιβεβαιώνει ότι οι περισσότερες περιπτώσεις αυτισμού δεν συνδέονται με διαταραχές του γονιδιώματος (γενετικές επιδημίες ασθενειών δεν συμβαίνουν) και σας επιτρέπει να σκεφτείτε μια προοδευτική εμβάθυνση των προβλημάτων του περιβάλλοντος ως βάση της παθογένεσης των περισσότερων περιπτώσεων αυτισμού. Η περιβαλλοντική πίεση μπορεί μετά βίας αισθητή για έναν ενήλικα, αλλά αυτό θα μπορούσε να διαταράξει την ανάπτυξη ενός εμβρύου που είναι λιγότερο σταθερό. Μια ποικιλία περιβαλλοντικών παραγόντων που μπορεί να εμπλέκονται στην παθογένεση του αυτισμού (βιομηχανικοί και γεωργικοί ρύποι, βαρέα μέταλλα, παθογόνα βακτήρια) μπορεί να προκαλέσουν επίμονες αλλαγές στο ανοσοποιητικό σύστημα μιας εγκύου γυναίκας. Οι ανοσολογικές αποκλίσεις εκδηλώνονται με τη μορφή αλλαγών στην παραγωγή βιολογικά ενεργών αυτοαντισωμάτων και κυτοκινών. Μπορούμε να υποθέσουμε τον ίδιο τύπο τελικών αποτελεσμάτων από τη δράση διαφορετικών περιβαλλοντικών παραγόντων, επειδή όλα προκαλούν παρόμοιες αλλαγές στην παραγωγή μορίων αυτοαντισωμάτων και κυτοκινών που επηρεάζουν την ανάπτυξη (μορφογένεση και λειτουργική ωρίμανση) διαφορετικών κυττάρων του εμβρύου. Επιπλέον, η μεταφορά της περίσσειας ορισμένων μητρικών αυτοαντισωμάτων της κατηγορίας IgG οδηγεί στην «εκ νέου καλωδίωση» του ανοσοποιητικού συστήματος του εμβρύου (από μηχανισμούς της μητρικής ανοσοκατατύπωσης), η οποία θα μπορούσε να είναι ένας πρόσθετος παράγοντας στην παθογένεση του αυτισμού. Σημειώνεται ότι οι αλλαγές του ανοσοποιητικού που προκαλούνται από το περιβάλλον είναι ως επί το πλείστον προσαρμοστική για τη μητέρα. Ωστόσο, για το αγέννητο παιδί, μπορούν συχνά να είναι οι παράγοντες της παθογένεσης. Σε αυτό το άρθρο επίσης συζητείται η δυνατότητα μελέτης του ρεπερτορίου των μητρικών αυτοαντισωμάτων για την πρόβλεψη της φυσιολογικής ή ανώμαλης ανάπτυξης του εμβρύου και στη γέννηση του νεογέννητου με συγγενείς διαταραχές που δεν προκαλούνται από γενετικές ανωμαλίες.

8.The TEACCH Program for People with Autism: Elements, Outcomes, and Comparison with Competing Models(Virué-Ortega et al., 2017)

Abstract

This chapter provides an overview of the treatment and education of autistic-related communication-handicapped children (TEACCH). We provide a summary of the historical development of the program, its underlying philosophy, and the defining features of structured teaching. We provide a commentary on the eclectic nature of some of the program's components. Subsequently, we summarize the evidence supporting the program according to the treatment outcome studies available. The literature suggests that TEACCH has a marginal or small impact on cognitive and verbal performance, developmental status, communication, motor, daily living, and social adaptive skills. The effects on maladaptive behavior are of larger magnitude but require further replication. We close the chapter by comparing the TEACCH program with other comprehensive educational programs for people with autism. The outcome research currently available suggests that, while TEACCH may be as acceptable to consumers as other competing models, it does not compare favorably to alternative models including early intensive behavioral intervention.

8. Το πρόγραμμα TEACCH για τα άτομα με αυτισμό: Στοιχεία, αποτελέσματα, και σύγκριση με ανταγωνιστικά μοντέλα

Περίληψη

Το κεφάλαιο αυτό παρέχει μια επισκόπηση της θεραπείας και της εκπαίδευσης των παιδιών με αναπηρία που σχετίζονται με αυτιστικά προβλήματα επικοινωνίας

(TEACCH). Παρέχεται μια περίληψη της ιστορικής εξέλιξης του προγράμματος, της υποκείμενης φιλοσοφίας του, και των καθοριστικών χαρακτηριστικών της δομημένης διδασκαλίας. Παρέχεται επίσης ένα σχόλιο σχετικά με την εκλεκτική φύση ορισμένων από τα συστατικά του προγράμματος. Στη συνέχεια, συνοψίζονται τα στοιχεία που υποστηρίζουν το πρόγραμμα σύμφωνα με τις διαθέσιμες μελέτες έκβασης της θεραπείας. Η βιβλιογραφία δείχνει ότι teacch έχει μια οριακή ή μικρή επίδραση στη γνωστική και λεκτική απόδοση, την αναπτυξιακή κατάσταση, την επικοινωνία, τη μηχανή, την καθημερινή ζωή, και τις κοινωνικές προσαρμοστικές δεξιότητες. Οι επιπτώσεις στην κακή συμπεριφορά είναι μεγαλύτερου μεγέθους, αλλά απαιτούν περαιτέρω μελέτη. Τέλος, συγκρίνεται το πρόγραμμα TEACCH με άλλα ολοκληρωμένα εκπαιδευτικά προγράμματα για άτομα με αυτισμό. Η έρευνα αποτελεσμάτων που είναι διαθέσιμη αυτήν την περίοδο προτείνει ότι, ενώ TEACCH μπορεί να είναι τόσο αποδεκτό στους καταναλωτές όπως άλλα ανταγωνιστικά πρότυπα, δεν συγκρίνεται ευνοϊκά με τα εναλλακτικά πρότυπα συμπεριλαμβανομένης της πρόωρης εντατικής συμπεριφορικής παρέμβασης.

9.Diagnosis of autism spectrum disorder: reconciling the syndrome, its diverse origins, and variation in expression(Constantino, J. N. and Charman, T., 2016)

Abstract

Recent discoveries about the pathogenesis and symptom structure of autism spectrum disorders (ASDs) are challenging traditional nosology and driving efforts to reconceptualise the diagnosis of autism, a goal made all the more pressing by new prospects for early identification, targeted intervention, and personalized-medicine approaches to specific autistic syndromes. Recognition that ASD represents the severe end of a continuous distribution of social communication abilities in the general

population has stimulated attempts to standardize the measurement of autistic traits and to set appropriate clinical thresholds for diagnosis. Over the next decade, rapid advances in our understanding of symptom structure and the diversity of causes of ASD could be incorporated into the next evolution in the diagnosis of autism, with important implications for research, clinical practice, public health, and policy. As differential effects of personalized therapies are identified in relation to specific causes of autism, the benefits of an updated diagnostic nosology will translate into the delivery of more effective care for patients.

9. Διάγνωση της διαταραχής του φάσματος του αυτισμού: συμφιλίωση με το σύνδρομο, της ποικιλότητας προέλευσής του και της παραλλαγής στην έκφραση του.

Περίληψη

Πρόσφατες ανακαλύψεις σχετικά με την παθογένεση και τη δομή των συμπτωμάτων των διαταραχών του φάσματος του αυτισμού (ASD) είναι προκλητική παραδοσιακή νοσολογία και οδηγεί στην προσπάθεια για τον επαναπροσδιορισμό της διάγνωσης του αυτισμού, ένας στόχος που γίνεται ακόμη πιο πειστικός από τις νέες προοπτικές για την έγκαιρη αναγνώριση, στοχοθετημένη παρέμβαση, και εξατομικευμένες προσεγγίσεις ιατρικής σε συγκεκριμένα αυτιστικά σύνδρομα. Η αναγνώριση ότι η ASD αντιπροσωπεύει το σοβαρό τέλος μιας συνεχούς κατανομής των ικανοτήτων κοινωνικής επικοινωνίας στο γενικό πληθυσμό έχει υποκινήσει τις προσπάθειες τυποποίησης της μέτρησης των αυτιστικών χαρακτηριστικών και να τεθούν τα κατάλληλα κλινικά όρια για τη διάγνωση. Κατά τη διάρκεια της επόμενης δεκαετίας, οι ταχείες προόδους στην κατανόησή μας της δομής συμπτωμάτων και της ποικιλομορφίας των αιτιών ASD θα μπορούσαν να ενσωματωθούν στην επόμενη εξέλιξη στη διάγνωση του αυτισμού, με τις σημαντικές επιπτώσεις για την έρευνα, την κλινική πρακτική, τη δημόσια υγεία, και την πολιτική. Καθώς εντοπίζονται διαφορικές επιδράσεις των εξατομικευμένων θεραπειών σε σχέση με συγκεκριμένες αιτίες του αυτισμού, τα οφέλη μιας ενημερωμένης διαγνωστικής νοσολογίας θα μεταφραστούν στην παροχή αποτελεσματικότερης φροντίδας για τους ασθενείς.

10.Treatment options for the management of pervasive developmental disorders

(Nash, K. and Carter, K. J., 2016)

Abstract

Autism spectrum disorder (previously known as pervasive developmental disorders) is characterized by social communication deficits, impaired functioning, and restrictive or repetitive behaviors and interests. Patients with autism spectrum disorder also commonly experience core maladaptive behaviors such as aggression and irritability, self-injurious behaviors, hyperactivity, and sleep abnormalities. These behaviors may be sources of stress for caregivers and patients alike and may require pharmacologic management. Risperidone and aripiprazole are frequently used to treat both irritability and self-injurious behavior related to autism spectrum disorder. The opioid antagonist naltrexone has also been studied for self-injurious behaviors, although long-term data are lacking when used in the autism spectrum disorder population. Methylphenidate, atomoxetine, clonidine, and guanfacine are all potential options for the treatment of hyperactivity or attention-deficient hyperactivity disorder-like symptoms in patients with autism spectrum disorder. Lastly, melatonin is the most widely researched medication strategy for the management of sleep disorders in autism spectrum disorder. Future studies reviewing new pharmacologic treatment approaches in combination with non-pharmacologic therapies are warranted to ensure that target behaviors of autism spectrum disorder are appropriately managed.

10.Θεραπευτικές επιλογές για τη διαχείριση διάχυτων αναπτυξιακών διαταραχών

Περίληψη

Η Διαταραχή του φάσματος του αυτισμού (προηγουμένως γνωστή ως διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές) χαρακτηρίζεται από κοινωνικά ελλείμματα επικοινωνίας, μειωμένη λειτουργία, και περιοριστικές ή επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές και ενδιαφέροντα. Οι ασθενείς με διαταραχή του φάσματος του αυτισμού, επίσης, συνήθως εμπειρία πυρήνα δυσπροσαρμοστικές συμπεριφορές, όπως η επιθετικότητα και ευερεθιστότητα, αυτό-ζημιογόνες συμπεριφορές, υπερκινητικότητα, και ανωμαλίες του ύπνου. Αυτές οι συμπεριφορές μπορεί να είναι πηγές άγχους για τους φροντιστές και τους ασθενείς όσο και μπορεί να απαιτήσει φαρμακολογική διαχείριση. Ρισπεριδόνη και αριπιπραζόλη χρησιμοποιούνται συχνά για τη θεραπεία, τόσο της ευερεθιστότητας όσο και της αυτό-ζημιογόνου συμπεριφοράς που σχετίζονται με την διαταραχή του φάσματος του αυτισμού. Ο ανταγωνιστής των οπιοειδών αναλτρεξόνη έχει επίσης μελετηθεί για αυτό-ζημιογόνες συμπεριφορές, αν και τα μακροπρόθεσμα δεδομένα λείπουν όταν χρησιμοποιούνται στον πληθυσμό που αφορά τη διαταραχή του φάσματος του αυτισμού. Μεθυλφαινιδάτη, ατομοξετίνη, κλονιδίνη, και γουανφασίνη είναι όλες οι πιθανές επιλογές για τη θεραπεία της υπερκινητικότητας ή προσοχή συμπτωμάτων υπερκινητικότητας-όπως σε ασθενείς με διαταραχή του φάσματος του αυτισμού. Τέλος, η μελανίνη είναι η πιο ευρέως ερευνημένη στρατηγική φαρμάκων για τη διαχείριση των διαταραχών του ύπνου στη διαταραχή του φάσματος του αυτισμού. Μελλοντικές μελέτες που εξετάζουν νέες προσεγγίσεις φαρμακολογικής θεραπείας σε συνδυασμό με μη φαρμακολογικές θεραπείες δικαιολογούνται για να εξασφαλιστεί ότι οι συμπεριφορές-στόχοι της διαταραχής του φάσματος του αυτισμού είναι κατάλληλα διαχειριζόμενες.

11.The Changing Epidemiology of Autism Spectrum Disorders (Lyall, K. et al., 2017)

Abstract

Autism spectrum disorder (ASD) is a complex neurodevelopmental condition with lifelong impacts. Genetic and environmental factors contribute to ASD etiology, which remains incompletely understood. Research on ASD epidemiology has made significant advances in the past decade. Current prevalence is estimated to be at least

1.5% in developed countries, with recent increases primarily among those without comorbid intellectual disability. Genetic studies have identified a number of rare de novo mutations and gained footing in the areas of polygenic risk, epigenetics, and gene-by-environment interaction. Epidemiologic investigations focused on nongenetic factors have established advanced parental age and preterm birth as ASD risk factors, indicated that prenatal exposure to air pollution and short interpregnancy interval are potential risk factors, and suggested the need for further exploration of certain prenatal nutrients, metabolic conditions, and exposure to endocrine-disrupting chemicals. We discuss future challenges and goals for ASD epidemiology as well as public health implications.

11. Η μεταβαλλόμενη επιδημιολογία των διαταραχών φάσματος αυτισμού

Περίληψη

Διαταραχή του φάσματος του αυτισμού (ASD) είναι μια σύνθετη νευροαναπτυξιακή κατάσταση με διά βίου επιπτώσεις. Γενετικοί και περιβαλλοντικοί παράγοντες συμβάλλουν στην αιτιολογία ASD, η οποία παραμένει ανολοκλήρωτα κατανοητή. Η έρευνα για την επιδημιολογία ASD έχει σημειώσει σημαντική πρόοδο την τελευταία δεκαετία. Ο σημερινός επιπολασμός εκτιμάται ότι είναι τουλάχιστον 1,5% στις αναπτυγμένες χώρες, με πρόσφατες αυξήσεις κυρίως μεταξύ εκείνων που δεν έχουν διανοητική αναπηρία. Γενετικές μελέτες έχουν εντοπίσει μια σειρά από σπάνιες μεταλλάξεις και έχουν αποκτήσει βάση στους τομείς του πολυγενούς κινδύνου, της επιγενετικής και της αλληλεπίδρασης γονιδίων ανά περιβάλλον. Οι επιδημιολογικές έρευνες που επικεντρώνονται σε μη γενετικούς παράγοντες έχουν καθορίσει την προχωρημένη γονική ηλικία και τον πρόωρο τοκετό ως παράγοντες κινδύνου ASD, έδειξαν ότι η προγεννητική έκθεση στην ατμοσφαιρική ρύπανση και το σύντομο διάστημα αλληλεπίδρασης είναι πιθανοί παράγοντες κινδύνου και πρότειναν την ανάγκη για περαιτέρω εξερεύνηση ορισμένων προγεννητικών θρεπτικών συστατικών, μεταβολικές καταστάσεις και έκθεση σε χημικές ουσίες που διαταράσσουν το ενδοκρινικό σύστημα. Συζητούνται οι μελλοντικές προκλήσεις και οι στόχοι για την επιδημιολογία ASD, καθώς και οι επιπτώσεις στη δημόσια υγεία.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

- Al Mosawi, A. J. (2019). Heller syndrome in two Iraqi children. *Clin Res*, 5, 1-3.
- Bednarski, M. (2016). The Exploring of Implementing Makaton in Multi-Sensory Storytelling for Children with Physical and Intellectual Disabilities Aged Between 5 and 10. *World Scientific News*, 47(1), 1-61.
- Brereton, A. V., & Tonge, B. J. (2019). Autism Spectrum Disorder. *The Encyclopedia of Child and Adolescent Development*, 1-11.
- Doherty, A., Bracken, M., & Gormley, L. (2018). Teaching children with autism to initiate and respond to peer mands using picture exchange communication system (PECS). *Behavior analysis in practice*, 11(4), 279-288.
- Drobynyk, W., Rocco, K., Davidson, S., Bruce, S., Zhang, F., & Soumerai, S. B. (2019). Sensory Integration and Functional Reaching in Children With Rett Syndrome/Rett-Related Disorders. *Clinical Medicine Insights: Pediatrics*, 13, 1179556519871952.
- El-Baz, F., Zaghloul, M. S., El Sobky, E., Elhossiny, R. M., Salah, H., & Abdelaziz, N. E. (2016). Chromosomal abnormalities and autism. *Egyptian Journal of Medical Human Genetics*, 17(1), 57-62.
- Faridi, F., & Khosrowabadi, R. (2017). Behavioral, cognitive and neural markers of Asperger syndrome. *Basic and clinical neuroscience*, 8(5), 349.
- Gilbert, F. T. (2019). Nursing intervention in the care of Autistic adolescents with communication disorder.
- Huguet, G., & Bourgeron, T. (2016). Genetic causes of autism spectrum disorders. In *Neuronal and synaptic dysfunction in autism spectrum disorder and intellectual disability* (pp. 13-24). Academic Press.
- Lord, C., Elsabbagh, M., Baird, G., & Veenstra-Vanderweele, J. (2018). Autism spectrum disorder. *The Lancet*, 392(10146), 508-520.
- Pain, O., Pocklington, A. J., Holmans, P. A., Bray, N. J., O'Brien, H. E., Hall, L. S., ... & Anney, R. (2019). Novel insight into the etiology of autism spectrum disorder gained by integrating expression data with genome-wide association statistics. *Biological psychiatry*, 86(4), 265-273.
- Poletaev, A. B., & Shenderov, B. A. (2018). Autism: genetics or epigenetics. P. Weerkamp Bartholomeus, *Autism is there a place for ReAttach Therapy*, 123-134.

- Robertson, C. E., & Baron-Cohen, S. (2017). Sensory perception in autism. *Nature Reviews Neuroscience*, 18(11), 671
- Sharma, S. R., Gonda, X., & Tarazi, F. I. (2018). Autism spectrum disorder: classification, diagnosis and therapy. *Pharmacology & therapeutics*, 190, 91-104.
- Spain, D., Sin, J., Paliokosta, E., Furuta, M., Prunty, J. E., Chalder, T., ... & Happe, F. G. (2017). Family therapy for autism spectrum disorders. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, (5)
- Virués-Ortega, J., Arnold-Saritepe, A., Hird, C., & Phillips, K. (2017). The TEACCH program for people with autism: Elements, outcomes, and comparison with competing models. In *Handbook of treatments for autism spectrum disorder* (pp. 427-436). Springer, Cham.
- Constantino, J. N. and Charman, T. (2016) 'Diagnosis of autism spectrum disorder: reconciling the syndrome, its diverse origins, and variation in expression', *The Lancet Neurology*. Elsevier Ltd, 15(3), pp.279–291. doi:10.1016/S1474-4422(15)00151-9.
- Nash, K. and Carter, K. J. (2016) 'Treatment options for the management of pervasive developmental disorders', *International Journal of Psychiatry in Medicine*, 51(2), pp. 201–210. doi: 10.1177/0091217416636600.
- Lyall, K. et al. (2017) 'The Changing Epidemiology of Autism Spectrum Disorders', *Annual Review of Public Health*, 38(1), pp. 81–102. doi: 10.1146/annurev-publhealth-031816-044318.
- Wong, V., Yu, Y., Keyes, M. L., & McGrew, J. H. (2017). Pre-diagnostic and diagnostic stages of autism spectrum disorder: A parent perspective. *Child Care in Practice*, 23(2), 195-217.
- Barahona-Correa, J. B. and Filipe, C. N. (2016) 'A concise history of asperger syndrome: The short reign of a troublesome diagnosis', *Frontiers in Psychology*, 6(JAN), pp. 1–7. doi: 10.3389/fpsyg.2015.02024.
- Yirmiya, N. and Charman, T. (2010) 'The prodrome of autism: Early behavioral and biological signs, regression, peri- and post-natal development and genetics', *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 51(4), pp. 432–458.

- Sandbank, M., Bottema-Beutel, K., Crowley, S., Cassidy, M., Dunham, K., Feldman, J. I., ... & Woynaroski, T. G. (2020). Project AIM: Autism intervention meta-analysis for studies of young children. *Psychological Bulletin*, 146(1), 1.