



Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

Σχολή Επιστημών Υγείας

Ιατρική Σχολή

Πρόγραμμα Μεταπτυχιακών Σπουδών

«Ψυχική Υγεία Παιδιών και Εφήβων»

ΔΙΠΛΩΜΑΤΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

«Συσχέτιση του Αιτίου Παραπομπής και της Βαρύτητας των Συμπτωμάτων της

Διαταραχής του Φάσματος του Αυτισμού»

Κοντόβα Δήμητρα

A.M. : 20160616

**Επιβλέπων: Παπανικολάου Α., Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Παιδοψυχιατρικής,
Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ.**

Τριμελής Εξεταστική Επιτροπή:

**Παπανικολάου Α., Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Παιδοψυχιατρικής, Ιατρική
Σχολή ΕΚΠΑ.**

Κολαΐτης Γ., Καθηγητής Παιδοψυχιατρικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ.

**Χριστογιώργος Σ., Αναπληρωτής Καθηγητής Παιδοψυχιατρικής, Ιατρική Σχολή
ΕΚΠΑ.**

ΑΘΗΝΑ,

Ιούνιος, 2019



Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

Σχολή Επιστημών Υγείας

Ιατρική Σχολή

Πρόγραμμα Μεταπτυχιακών Σπουδών

«Ψυχική Υγεία Παιδιών και Εφήβων»

ΔΙΠΛΩΜΑΤΙΚΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

«Συσχέτιση του Αιτίου Παραπομπής και της Βαρύτητας των Συμπτωμάτων της
Διαταραχής του Φάσματος του Αυτισμού»

Κοντόβα Δήμητρα

A.M. : 20160616

Επιβλέπων: Παπανικολάου Α., Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Παιδοψυχιατρικής,
Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ.

Τριμελής Εξεταστική Επιτροπή:

Παπανικολάου Α., Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Παιδοψυχιατρικής, Ιατρική Σχολή
ΕΚΠΑ.

Κολαΐτης Γ., Καθηγητής Παιδοψυχιατρικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ.

Χριστογιώργος Σ., Αναπληρωτής Καθηγητής Παιδοψυχιατρικής, Ιατρική Σχολή
ΕΚΠΑ.

ΑΘΗΝΑ,

Ιούνιος, 2019

Περιεχόμενα

Ευχαριστίες	4
Περίληψη.....	5
Abstract	7
Εισαγωγή.....	9
Ορισμός.....	11
Ιστορική Αναδρομή.....	11
Επιδημιολογικά Δεδομένα	12
Κλινική Εικόνα.....	13
Διαγνωστικά Κριτήρια DSM-5	14
Αίτια και Προγνωστικοί Παράγοντες.....	16
Διαφορική Διάγνωση.....	19
Πρόγνωση.....	20
Θεραπεία	21
Αναγνώριση των Συμπτωμάτων της ΔΑΦ	22
Αίτια Παραπομπής	23
Αίτια Παραπομπής σε σχέση με την Ηλικία	24
Ηλικία Παραπομπής.....	27
Κληρονομικό Ιστορικό και Κινητοποίηση της Οικογένειας.....	28
Η Βαρύτητα των Συμπτωμάτων της ΔΑΦ – Κριτήρια DSM-5.....	29
Οι Διαταραχές στον Λόγο και η Βαρύτητα των Συμπτωμάτων της ΔΑΦ	31
Προσδιορίζοντας την Βαρύτητα.....	33
Ο Ρόλος της Προσαρμοστικής Λειτουργίας στη ΔΑΦ	37
Σκοπός και Ερευνητικά Ερωτήματα	39
Μεθοδολογία	42
Δείγμα.....	42
Μέσα συλλογής δεδομένων.....	42
Ερευνητική Διαδικασία.....	45
Στατιστική ανάλυση	46
Αποτελέσματα	48
Συζήτηση.....	64
Βιβλιογραφία.....	75

Ευχαριστίες

Θα ήθελα να ευχαριστήσω την επιβλέπουσά καθηγήτριά μου κυρία Αικατερίνη Παπανικολάου, επικεφαλής του Ειδικού Ιατρείου Διάχυτων Αναπτυξιακών Διαταραχών της Παιδοψυχιατρικής Κλινικής του Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου Παίδων «Η Αγία Σοφία» για την πολύτιμη στήριξη και καθοδήγηση καθ' όλη την διάρκεια την εκπόνησης της διπλωματικής μου εργασίας.

Επιπλέον, θα ήθελα να ευχαριστήσω και την Πανεπιστημιακή Κλινική του Νοσοκομείου Παίδων καθώς και το προσωπικό που βρισκόταν εκεί για την δυνατότητα πρόσβασης στο υλικό που μου ήταν απαραίτητο προκειμένου να πραγματοποιήσω την έρευνά μου.

Τέλος, θα ήθελα να πω και ένα μεγάλο ευχαριστώ στις συμφοιτήτριές μου για την υπέροχη συνεργασία που είχα μαζί τους όλον αυτόν τον καιρό.

Περίληψη

Εισαγωγή: Η Διαταραχή του Αυτιστικού Φάσματος (ΔΑΦ) ανήκει στις διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές με τους γονείς να αναφέρουν τις πρώτες ανησυχίες τους περίπου στους 17-18 μήνες. Η διάγνωση του αυτισμού συχνά καθυστερεί, γεγονός που μεταφράζεται σαν χαμένη ευκαιρία να παρέχεται θεραπεία κατά τη διάρκεια μιας κρίσιμης αναπτυξιακής περιόδου.

Σκοπός: Ο σκοπός της παρούσας ερευνητικής εργασίας είναι η συσχέτιση του αιτίου παραπομπής και της βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ. Ειδικότερα εξετάστηκαν ο χρόνος παραπομπής των παιδιών, οι λόγοι της πρώτης παραπομπής σε σχέση με την ηλικία, οι διαταραχές στον λόγο στις μικρές ηλικίες σε σχέση με την βαρύτητα των συμπτωμάτων τα δημογραφικά δεδομένα των οικογενειών καθώς και ο ρόλος που διαδραματίζει η κληρονομικότητα σε σχέση με την κινητοποίηση της οικογένειας.

Μέθοδος: Το δείγμα συλλέχθηκε μέσω ανασκόπησης των φακέλων του Ειδικού Ιατρείου Διάχυτων Αναπτυξιακών Διαταραχών της Παιδοψυχιατρικής κλινικής του ΕΚΠΑ στο ΝΠΑΣ. Το δείγμα περιλαμβάνει 469 παιδιά με μέση ηλικία τα 5,7 έτη. Τα εργαλεία μέτρησης για την αξιολόγηση της βαρύτητας που χρησιμοποιήθηκαν είναι το εργαλείο Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-2) και η κλίμακα προσαρμοστικής συμπεριφοράς Vineland ενώ καταγράφηκαν και οι λόγοι παραπομπής όπως είχαν καταγραφεί στο έντυπο παραπομπής και στο ψυχοκοινωνικό ιστορικό των παιδιών.

Αποτελέσματα: Στα αποτελέσματα αποδεικνύεται ότι το 81,7% των παιδιών είχε πρόβλημα στην επικοινωνία, το 64,8% είχε μειωμένη ανταπόκριση και το 59,1% κοινωνική αδεξιότητα. Ο μέσος χρόνος που είχε περάσει από την πρώτη ανησυχία των γονιών μέχρι και την εξέταση ήταν τα 3.2 έτη. Τα παιδιά που παραπέμφθηκαν

λόγω μειωμένης ανταπόκρισης είχαν κατά 1,20 μονάδες υψηλότερη βαρύτητα σε σύγκριση με τα παιδιά που δεν παραπέμφθηκαν για τον λόγο αυτό. Η ηλικία διαπιστώθηκε ότι αποτελεί στατιστικά σημαντική μεταβλητή καθώς οι λόγοι παραπομπής διαφοροποιούνταν ανάλογα με την ηλικία των παιδιών. Τα παιδιά που εμφάνιζαν προβλήματα στην επικοινωνία, μειωμένη ανταπόκριση και στερεοτυπίες είχαν στατιστικά σημαντικά υψηλότερη βαθμολογία, δηλαδή μεγαλύτερη βαρύτητα και χαμηλότερη λειτουργικότητα σε σχέση με τα παιδιά που παραπέμφθηκαν για άλλους λόγους. Δεν υπήρξε στατιστικά σημαντική συσχέτιση μεταξύ του χρόνου παραπομπής και της βαρύτητας των συμπτωμάτων των παιδιών, ωστόσο η λειτουργικότητα φάνηκε να σχετίζεται σημαντικά με τον χρόνο. Τα δημογραφικά στοιχεία δεν σχετίστηκαν σημαντικά με την βαρύτητα των συμπτωμάτων. Τέλος το κληρονομικό ιστορικό της οικογένειας δεν διαδραμάτισε σημαντικό ρόλο για πιο άμεση παραπομπή, ωστόσο όπως διαπιστώθηκε η ηλικία του πατέρα συσχετίστηκε σημαντικά με μεγαλύτερη βαρύτητα συμπτωμάτων.

Συμπεράσματα: Μεγαλύτερη βαρύτητα συμπτωμάτων και χαμηλότερη λειτουργικότητα συσχετίστηκε με διαταραχές στον λόγο, μειωμένη ανταπόκριση και στερεοτυπίες. Ο χρόνος παραπομπής από την πρώτη ανησυχία των γονιών και οι δημογραφικοί παράγοντες δεν συσχετίστηκαν με την βαρύτητα των συμπτωμάτων, το κληρονομικό ιστορικό δεν διαδραμάτισε σπουδαίο ρόλο για άμεση κινητοποίηση της οικογένειας. Ωστόσο χρήζει περαιτέρω διερεύνησης η ηλικία του πατέρα, η οποία όπως διαπιστώθηκε συσχετίστηκε με μεγαλύτερη βαρύτητα συμπτωμάτων.

Λέξεις κλειδιά: Αυτισμός, Αίτια Παραπομπής, Βαρύτητα, Προσαρμοστική Συμπεριφορά, Λειτουργικότητα.

Abstract

Introduction: Autism spectrum disorder (ASD) is a range of pervasive developmental disorders. The mean age of parental concerns onset is 17-18 months after the child's birth. As a result, the diagnosis of autism is often delayed, which translates into a missed opportunity to provide treatment during a critical developmental period.

Purpose: The aim of this study is to prove the correlation between the reason of referral and the severity of autism spectrum disorder symptoms. Specifically, the variables examined were time of children's referral, reasons of the first reference in relation to age, speech disorders in younger ages in relation to the severity of symptoms, family demographic factors and the role of heredity in relation to the parents' timely mobilization on medical assessment.

Sample: Using data from the ASD outpatient clinic of the Department of Child Psychiatry, National and Kapodistrian University of Athens, at the "Aghia Sophia" Children's Hospital, 469 children with a mean age of 5.7 years were examined.

Method: The measures used to evaluate the severity of the symptoms were the 'Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-2)', and the 'Vineland Adaptive Behavior Scales', while reasons for referral -as recorded in the referral form and the psychosocial history of children- were also taken into consideration. Data was collected from a folder review.

Results: 81% of children had communication problems, 64,8% reduced response and 59,1% social difficulty. The average time that had passed from the first parental concern to the examination was 3,2 years. Children who were referred of

reduced response had a 1,20 point higher severity compared to children who were not referred for this reason. The findings show that age is an important factor because the reasons for children's referral vary according to the age of the children. Communication problems, reduced response, and stereotypical movements are associated with higher severity and lower functionality. Only functionality was related to referral time, whereas severity was not found to be significantly related to it. Moreover, demographics were not related to the severity of the symptoms. Lastly, family's history in regards to ASD heritage was not a factor important enough to dictate for an immediate medical referral. However, father's age appears to be associated with greater symptom severity.

Conclusion: Communication problems, reduced response, and stereotypical movements are associated with higher severity and lower functionality. The referral time from the first concern and the demographic factors was not found to be significantly related to it. The family's history in regards was not a factor important enough to dictate for an immediate medical referral. But needs further study the father's age which has been associated with greater symptom severity.

Keywords: Autism spectrum disorders, Referral, Severity, Adaptive Behavior, Functionality.

Εισαγωγή

Η Διαταραχή του Αυτιστικού Φάσματος (ΔΑΦ), είναι μια δια βίου νευροαναπτυξιακή διαταραχή, άγνωστης αιτιολογίας που χαρακτηρίζεται από επίμονα ελλείμματα στην κοινωνική επικοινωνία και την κοινωνική αλληλεπίδραση, καθώς και από περιορισμένες, επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές, ενδιαφέροντα ή δραστηριότητες (American Psychiatric Association, 2013).

Ο επιπολασμός της ΔΑΦ υπολογίζεται ότι ανέρχεται στο 1% (Charman, 2002) και η συχνότητα εμφάνισης αφορά τόσο τους ενήλικες όσο και τα παιδιά (American Psychiatric Association, 2013). Βάσει ερευνητικών δεδομένων οι παράγοντες που ενοχοποιούνται για την εμφάνιση της ΔΑΦ είναι: νευροβιολογικοί, γενετικοί και περιβαλλοντικοί.

Η ΔΑΦ μπορεί να είναι δύσκολο να εντοπιστεί σε πολύ μικρά παιδιά, τα οποία συχνά παραπέμπονται για αξιολόγηση αργότερα από ό, τι θα ήταν το βέλτιστο. Η μέση ηλικία κατά την οποία οι γονείς αναφέρουν αρχικά τις ανησυχίες τους, αναφέρεται ότι είναι περίπου στους 17-18 μήνες. Πιο πρόσφατα δεδομένα δείχνουν τις πρώτες ανησυχίες των γονέων κατά μέσο όρο να είναι στους 14-15 μήνες, με σημαντικό αριθμό κάτω από την ηλικία των 11 μηνών (Chawarska et al., 2007).

Παρά το γεγονός ότι η φύση των πρώτων ανησυχιών των γονέων ποικίλλει από παιδί σε παιδί, μεταξύ των πιο συνηθισμένων και συχνά πρώτων παρατηρούμενων προβλημάτων είναι οι καθυστερήσεις στην ομιλία, την επικοινωνία και την ανάπτυξη της γλώσσας, ακολουθούμενες από ένα ανώμαλο επίπεδο κοινωνικής ανταπόκρισης, ιατρικά προβλήματα και μη ειδικές δυσκολίες που σχετίζονται με τον ύπνο, το φαγητό και την προσοχή (De Giacomo & Fombonne, 1998), ενώ οι κοινωνικές δυσκολίες είναι η δεύτερη συχνότερη ανησυχία και

παρατηρείται κυρίως από τις μητέρες, σε ηλικία 36 μηνών (Chawarska et al., 2007; Hess & Landa, 2012; Werner et al., 2005).

Αν και η διαταραχή του φάσματος του αυτισμού επί του παρόντος είναι το επίκεντρο μιας μεγάλης έρευνας, ένας τομέας που δεν έχει επαρκώς τεκμηριωθεί είναι ο τρόπος με τον οποίο εκφράζεται η βαρύτητα των συμπτωμάτων και ο τρόπος με τον οποίο αλλάζει κατά τη διάρκεια της πρώιμης ανάπτυξης (Gotham et al., 2012). Σχετικά λίγα είναι γνωστά για το ποια είναι τα συμπτώματα που σχετίζονται με τη μεγαλύτερη βαρύτητα των συμπτωμάτων της Διαταραχής του Φάσματος του Αυτισμού και απαιτούνται περισσότερες μελέτες για την ανάδειξή τους (Venker et al., 2014).

Η εκτίμηση της προσαρμοστικής συμπεριφοράς στα παιδιά με ΔΑΦ είναι ύψιστης σημασίας. Τα παιδιά που βρίσκονται στο φάσμα του αυτισμού και παρουσιάζουν χαμηλή λειτουργικότητα, συνήθως έχουν ελλείμματα στην επικοινωνία και περιορισμένο λεξιλόγιο, συμπεριφορικά και συναισθηματικά προβλήματα, κακή προσαρμοστική συμπεριφορά, επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές, αισθητηριακά προβλήματα καθώς και περιορισμένες κοινωνικές δεξιότητες (Hall & Graff, 2010 ; Holt & Yuill, 2014).

Η έγκαιρη ανίχνευση και η επακόλουθη έγκαιρη παρέμβαση είναι καθοριστικές, καθώς μπορούν να οδηγήσουν σε αισθητά καλύτερη πρόγνωση, συμπεριλαμβανομένης της βελτίωσης της γλώσσας, των κοινωνικών σχέσεων και των προσαρμοστικών λειτουργιών (Harris & Handleman, 2000).

Ορισμός

Η Διαταραχή του Αυτιστικού Φάσματος (ΔΑΦ), είναι μια δια βίου νευροαναπτυξιακή διαταραχή, άγνωστης αιτιολογίας που χαρακτηρίζεται από επίμονα ελλείμματα στην κοινωνική επικοινωνία και την κοινωνική αλληλεπίδραση, καθώς και από περιορισμένες, επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές, ενδιαφέροντα ή δραστηριότητες (American Psychiatric Association, 2013).

Ιστορική Αναδρομή

Η ετυμολογία της λέξης «αυτισμός», προήλθε από την ελληνική λέξη «εαυτός», υποδηλώνοντας την απομόνωση ενός ατόμου στον εαυτό του. Ο όρος αυτός χρησιμοποιήθηκε για πρώτη φορά από τον Eugen Bleuler, Ελβετό ψυχίατρο το 1911, για να περιγράψει μορφές σχιζοφρένειας, όπως την απώλεια επαφής με την πραγματικότητα, την μοναχικότητα και την αδιαφορία για τον εξωτερικό κόσμο (Bleuler, 1911).

Το 1943, για πρώτη φορά ο ψυχίατρος Leo Kanner περιέγραψε τον αυτισμό της παιδικής ηλικίας, καθώς διαπίστωσε πως ένας αριθμός παιδιών (11 περιπτώσεις παιδιών που είχαν εισαχθεί στην κλινική του), παρουσίαζαν έναν ασυνήθιστο τρόπο συμπεριφοράς τον οποίο και ονόμασε «πρώιμο αυτισμό». Η συμπεριφορά αυτών των παιδιών χαρακτηριζόταν από σημαντικές ελλείψεις συναισθηματικής επαφής με άλλα άτομα, εμμονές και επαναλαμβανόμενες ρουτίνες, σοβαρή καθυστέρηση ή παντελής απουσία του λόγου καθώς και από έντονη ενασχόληση και επιδεξιότητα ως προς τον χειρισμό ορισμένων αντικειμένων (Wing, 2000).

Το 1944, ένας Αυστριακός ιατρός ο Hans Asperger, δημοσίευσε μια διατριβή η οποία έκανε λόγο για την «αυτιστική ψυχοπάθεια» στην παιδική ηλικία (Harpe,

1998). Περιέγραψε μια κατηγορία παιδιών και εφήβων, σύμφωνα με την δική του ψυχοπαιδαγωγική εμπειρία, η οποία παρουσίαζε έναν άλλον τρόπο συμπεριφοράς, στον οποίο σήμερα αναφερόμαστε ως σύνδρομο Asperger. Το σύνδρομο Asperger συχνά αναφέρεται και ως «Αυτισμός Υψηλής Λειτουργικότητας» μιας και που αυτό που το διαχωρίζει από τον τυπικό αυτισμό είναι η φυσιολογική ανάπτυξη του λόγου και της νοημοσύνης. Τα κλινικά συμπτώματα του αυτισμού είναι παρόντα, χωρίς ωστόσο τα ελλείμματα στον λόγο να είναι τόσο έντονα (Delion, 2010).

Τα χαρακτηριστικά του συνδρόμου περιελάμβαναν κοινωνικά ελλείμματα, εμμονικά πρότυπα, αδυναμία στην κατανόηση και την ερμηνεία της γλώσσας του σώματος, δυσκολία στις αλλαγές και στις μεταβάσεις, ακατάλληλο τρόπο κοινωνικών προσεγγίσεων και πλησίασμα άλλων ατόμων, μονότονο λόγο χωρίς διάθεση για διαλογική συζήτηση, έντονο ενδιαφέρον για ορισμένα θέματα, καθώς και έντονες αντιδράσεις σε ορισμένα αισθητηριακά ερεθίσματα (Church et al., 2000; Wing, 2000).

Επιδημιολογικά Δεδομένα

Σύμφωνα με αρκετές έρευνες που πραγματοποιήθηκαν τα τελευταία χρόνια, η επίπτωση της ΔΑΦ υπολογίζεται ότι ανέρχεται στο 1% (Charman, 2002) και η συχνότητα εμφάνισης αφορά τόσο τους ενήλικες όσο και τα παιδιά (American Psychiatric Association, 2013).

Η εμφάνιση της ΔΑΦ εντοπίζεται στον γενικό πληθυσμό των παιδιών προσχολικής ηλικίας περίπου σε ένα ποσοστό 0,6%-0,8%, (Nygren et al., 2012; Davidovitch et al., 2012), σε παιδιά σχολικής ηλικίας και νέους ενήλικες σε περίπου 1,0% (Hemo, et al., 2012; Kočovská et al., 2012) και σε ηλικιωμένους ενήλικες σε περίπου 1,0%.

Μελέτη που πραγματοποιήθηκε εκτιμά ότι η επικράτηση του αυτισμού σε 11 κοινότητες των Ηνωμένων Πολιτειών είναι περίπου 1 στα 59 παιδιά (Centers for Disease Control and Prevention, 2018), ενώ τα ποσοστά της διαταραχής Asperger ανέρχονται στα 2,6 / 10.000 (Fombonne, 2003).

Αναφορικά με το φύλο η ΔΑΦ διαγιγνώσκεται 4 φορές πιο συχνά στα αγόρια σε σχέση με τα κορίτσια. Η υπεροχή αυτή ωστόσο αφορά περιπτώσεις που δεν συνυπάρχει νοητική υστέρηση ενώ παράγοντες όπως η εθνικότητα, το κοινωνικό-οικονομικό επίπεδο και η φυλή δεν διαδραματίζουν ρόλο στην εμφάνιση της διαταραχής (American Psychiatric Association, 2013; Evans, et al., 2018; Centers for Disease Control and Prevention, 2018).

Κλινική Εικόνα

Η Διαταραχή του Αυτιστικού Φάσματος (ΔΑΦ) περιλαμβάνεται στη διαγνωστική κατηγορία των νευροαναπτυξιακών διαταραχών στο Διαγνωστικό και Στατιστικό Εγχειρίδιο Ψυχικών Διαταραχών DSM-5 (Grzadzinski et al., 2013) και χαρακτηρίζεται από διαταραχές στην κοινωνική αλληλεπίδραση και επικοινωνία και την παρουσία περιορισμένων και επαναλαμβανόμενων συμπεριφορών (American Psychiatric Association, 2013).

Επιπρόσθετα, υπάρχει σημαντική συννοσηρότητα μεταξύ της ΔΑΦ και άλλων κλινικά σημαντικών δυσκολιών -σε έναν αριθμό νευροαναπτυξιακών πεδίων- συμπεριλαμβανομένης της προσοχής, (Hanson et al., 2012), της διάθεσης, (Kim et al., 2000), των γνωστικών λειτουργιών (Charman et al., 2011) και των προσαρμοστικών δεξιοτήτων (Perry et al., 2009).

Η ΔΑΦ χαρακτηρίζεται από συμπτώματα που γίνονται αντιληπτά από την πρώιμη παιδική ηλικία των ατόμων, (έναρξη τα 3 πρώτα έτη) και περιλαμβάνουν:

διαταραχές στη λεκτική / μη λεκτική επικοινωνία και συμπεριφορά -που χρησιμοποιείται για κοινωνική αλληλεπίδραση- η οποία είναι απαραίτητη για την σύναψη και διατήρηση των ανθρωπίνων σχέσεων, καθυστέρηση ή απουσία ομιλίας, απουσία βλεμματικής επαφής, παράδοξο πλησίασμα του άλλου με ελλείμματα στην κοινωνική αμοιβαιότητα, περιορισμένα πρότυπα ενδιαφέροντος, τάσεις απομόνωσης, αισθητηριακές δυσλειτουργίες, εμμονές στη χρήση αντικειμένων, έλλειψη φαντασίας και προσκόλληση σε συγκεκριμένες, μη λειτουργικές ρουτίνες ή τελετουργίες (Gillham, et al., 2000; American Psychiatric Association, 2013). Ωστόσο, μερικά παιδιά με ήπια συμπτώματα μπορεί να μην ανιχνευθούν στους 24 μήνες, αλλά να λάβουν κλινική διάγνωση στους 36 μήνες και άνω (Cox et al., 1999; Stone et al., 1999).

Αξιοσημείωτο είναι το γεγονός πως παρότι η ΔΑΦ εμφανίζεται κατά τα πρώιμα στάδια της ηλικίας, δεν αποτελεί διαταραχή της παιδικής ηλικίας, αλλά διαταραχή της ανάπτυξης. Αυτό βασίζεται στο γεγονός ότι τα συμπτώματα διαφοροποιούνται σημαντικά ανάλογα με την ηλικία καθώς επηρεάζεται πλήρως η νοητική ανάπτυξη του ατόμου (Frith, 1999).

Διαγνωστικά Κριτήρια DSM-5

Σύμφωνα με το DSM-5 τα διαγνωστικά κριτήρια της Διαταραχής του Αυτιστικού Φάσματος 299.00 (F84.0) είναι τα εξής:

A. Επίμονα ελλείμματα στην κοινωνική επικοινωνία και κοινωνική αλληλεπίδραση σε πολλές καταστάσεις, όπως εκδηλώνονται από τα ακόλουθα:

1. Ελλείμματα στην κοινωνική συγκινησιακή αμοιβαιότητα τα οποία κυμαίνονται από τη μη φυσιολογική κοινωνική προσέγγιση και αποτυχία διατήρησης κανονικής συζήτησης με τους άλλους.

2. Ελλείμματα στις εξωλεκτικές επικοινωνιακές συμπεριφορές που χρησιμοποιούνται για την κοινωνική αλληλεπίδραση.

3. Ελλείμματα στην ανάπτυξη, διατήρηση και κατανόηση των σχέσεων, δυσκολίες προσαρμογής σε διάφορα κοινωνικά πλαίσια.

B. Περιορισμένα, επαναληπτικά πρότυπα συμπεριφοράς, ενδιαφερόντων, ή δραστηριοτήτων με τουλάχιστον δύο από τα ακόλουθα:

1. Στερεότυπες και επαναληπτικές κινήσεις, χρήση αντικειμένων, ή της ομιλίας.

2. Επιμονή στην ομοιότητα, άκαμπτη εμμονή σε συνήθειες ή τελετουργικά πρότυπα σε λεκτική ή εξωλεκτική συμπεριφορά (π.χ. έντονη ενασχόληση με μικρές αλλαγές, δυσκολίες στις μεταβάσεις, άκαμπτα πρότυπα σκέψης).

3. Προσκόλληση σε εξαιρετικά περιορισμένα ενδιαφέροντα, μη φυσιολογικά σε ένταση ή εστίαση (π.χ. ισχυρή προσκόλληση με ασυνήθιστα αντικείμενα υπερβολικά οριοθετημένα).

4. Υπεραντιδραστικότητα ή υποαντιδραστικότητα στις αισθητηριακές πληροφορίες ή ασυνήθιστο ενδιαφέρον για αισθητικά θέματα του περιβάλλοντος.

Γ. Τα συμπτώματα θα πρέπει να εμφανίζονται στην πρόιμη αναπτυξιακή περίοδο.

Δ. Τα συμπτώματα προκαλούν κλινικά σημαντική έκπτωση στον κοινωνικό, επαγγελματικό ή άλλης σημαντικής περιοχής της τρέχουσας λειτουργικότητας.

Ε. Αυτές οι διαταραχές δεν εξηγούνται καλύτερα με τη Νοητική Αδυναμία (Νοητική Αναπτυξιακή Διαταραχή) ή την Καθολική Αναπτυξιακή Καθυστέρηση.

Στα άτομα με μια καλά τεκμηριωμένη διάγνωση του DSM-IV της Αυτιστικής Διαταραχής, της Διαταραχής Asperger, ή της Απροσδιόριστης Διάχυτης Αναπτυξιακής Διαταραχής θα πρέπει να δίνεται η διάγνωση της Διαταραχής του Αυτιστικού Φάσματος. Τα άτομα που έχουν σαφή ελλείμματα στην κοινωνική

επικοινωνία, των οποίων όμως τα συμπτώματα κατά τα άλλα δεν πληρούν τα κριτήρια για την Διαταραχή Αυτιστικού Φάσματος, θα πρέπει να αξιολογούνται για την κοινωνική (πραγματιστική) διαταραχή της επικοινωνίας.

Προσδιορίστε αν:

Με ή χωρίς συνοδό Νοητική Αδυναμία

Με ή χωρίς συνοδό Διαταραχή της Γλωσσικής Έκφρασης

Σχετιζόμενη με γνωστή σωματική ή γενετική σωματική κατάσταση ή περιβαλλοντικό παράγοντα

Σχετιζόμενη με άλλη Νευροαναπτυξιακή, Ψυχική ή Συμπεριφορική Διαταραχή

Με Κατατονία.

(American Psychiatric Association, 2013).

Αίτια και Προγνωστικοί Παράγοντες

Παρά τον μεγάλο αριθμό φαρμακολογικών, παθολογικών, ηλεκτροφυσιολογικών και απεικονιστικών ερευνών, η αιτιολογία του αυτισμού παραμένει ασαφής. Οι γνωστές ιατρικές καταστάσεις αντιπροσωπεύουν μόνο ένα κλάσμα (5-20%) (Spence & Schneider, 2009). Ωστόσο, η γενετική επιβάρυνση φαίνεται να υπερβαίνει το 90%. Η μετάλλαξη μεγάλου αριθμού γονιδίων σε συνδυασμό με διάφορους εξωγενείς παράγοντες ενοχοποιούνται για την εκτροπή της ανάπτυξης του εγκεφάλου (Rutter, 2013).

Βάσει ερευνητικών δεδομένων οι παράγοντες που ενοχοποιούνται για την εμφάνιση της ΔΑΦ είναι:

A) Νευροβιολογικοί:

Πολλές μεταθανάτιες μελέτες έχουν επισημάνει ανατομικές ανωμαλίες στον εγκέφαλο ατόμων με αυτισμό (Bauman & Kemper 2005), ενώ αναγνωρίζεται όλο ένα και περισσότερο η εμπλοκή των βιολογικών παραγόντων, βάσει των υψηλών ποσοστών συννοσηρότητας με νοητική υστέρηση και επιληψία (Karlson & Sadock's, 2007). Νευροανατομικοί παράγοντες όπως η μεγαλοεγκεφαλία και οι αποκλίσεις στην οργάνωση του μετωπιαίου και βρεγματοκροταφικού λοβού, της παρεγκεφαλίδας και των υποφλοιωδών μεταιχμιακών δομών ενοχοποιούνται για την εμφάνιση της ΔΑΦ (Zafeiriou et al., 2009). Έχουν παρατηρηθεί ευρήματα στο μεταιχμιακό σύστημα, την παρεγκεφαλίδα και τη σχετική κατώτερη ελία. Στο μεταιχμιακό σύστημα, ο ιππόκαμπος, η αμυγδαλή και ο εντερικός φλοιός έδειξαν μικρό μέγεθος και αυξημένη πυκνότητα κυττάρων σε όλες τις ηλικίες, υποδηλώνοντας ένα πρότυπο συμβατό με την αναστολή της ανάπτυξης (Bauman & Kemper 2005). Τέλος, η εμφάνιση της ΔΑΦ φαίνεται να σχετίζεται και με ανασολογικούς παράγοντες που ευθύνονται για την διέγερση των μαστοκυττάρων του εγκεφάλου, προκαλώντας τοπική εγκεφαλική αλλεργία και νευροτοξικότητα (Theoharides, 2013).

B) Γενετικοί- Περιβαλλοντικοί παράγοντες:

Σύμφωνα με πρόσφατες ανασκοπήσεις το 15% των περιπτώσεων που διαγιγνώσκονται με ΔΑΦ, παρουσιάζουν και γενετική παραλλαγή (American Psychiatric Association, 2013). Υψηλός κίνδυνος παρατηρείται στα μονοζυγωτικά δίδυμα σε ποσοστό έως 90%, γεγονός που ενισχύει περισσότερο τη σημασία των γενετικών παραγόντων, ενώ περιβαλλοντικοί και οικογενειακοί παράγοντες όπως: λιποβαρές βρέφος, γονείς σε προχωρημένη ηλικία και έκθεση σε βαλπροϊκό οξύ

ενοχοποιούνται για την εμφάνιση της ΔΑΦ (American Psychiatric Association, 2013).

Σε μια μετα-ανάλυση των Gardener, Spiegelman & Buka, η οποία πραγματοποιήθηκε το 2011, διαπιστώθηκε πως παράγοντες όπως: η ισχιακή προβολή, ο τραυματισμός του βρέφους κατά την διάρκεια του τοκετού, η αιμορραγία της μητέρας, η περίδεση του ομφάλιου λώρου, οι συγγενείς παραμορφώσεις, το χαμηλό Apgar score, οι δυσκολίες σίτισης, η νεογνική αναιμία και η υπερλιπιδαιμία αυξάνουν τον κίνδυνο εμφάνισης της ΔΑΦ (Gardener, et al., 2011).

Ακόμη ένας παράγοντας κινδύνου που έχει βρεθεί να σχετίζεται με τον κίνδυνο εμφάνισης αυτισμού είναι η ηλικία των γονέων (Croen, et al., 2007).

Η προχωρημένη γονική ηλικία φαίνεται να αυξάνει τον κίνδυνο εμφάνισης αυτισμού, με την ηλικία της μητέρας να αποτελεί έναν αρκετά σημαντικό παράγοντα κινδύνου για την ΔΑΦ, χωρίς ωστόσο όμως να είναι λίγες και οι μελέτες οι οποίες δίνουν μεγάλη έμφαση στην πατρική ηλικία (Idring et al., 2014).

Η έρευνα των Hultman, et al., 2011, αξιολόγησε την υπόθεση ότι ο κίνδυνος αυτισμού στους απογόνους αυξάνεται με την αύξηση της πατρικής ηλικίας. Η παρούσα έρευνα ελέγχοντας έναν αριθμό τεκμηριωμένων παραγόντων κινδύνου, (συμπεριλαμβανομένων των γονικών, περιγεννητικών, κοινωνικοοικονομικών μεταβλητών και το έτος γέννησης), μέσω των αποτελεσμάτων της, κατέδειξε μια ισχυρή συσχέτιση μεταξύ της αυξημένης πατρικής ηλικίας κατά τη γέννηση και τον κίνδυνο εμφάνισης αυτισμού στα παιδιά (Hultman, et al., 2011).

Επιπροσθέτως, ο Reichenberg και οι συνεργάτες του το 2006, μελέτησαν και εκείνοι την σχέση μεταξύ της αυξημένης πατρικής ηλικίας και τον κίνδυνο εμφάνισης ΔΑΦ στους απογόνους. Τα ευρήματα της έρευνας ήταν εντυπωσιακά παρόμοια με τα παραπάνω, καθώς υποστήριζαν πως όσο πιο προχωρημένη ήταν η ηλικία του πατέρα,

τόσο μεγαλύτερη ήταν και η πιθανότητα τα παιδιά να βρίσκονται στο φάσμα του αυτισμού. Η συγκεκριμένη μελέτη αφορούσε Ισραηλινό πληθυσμό και επικεντρώθηκε εξ ολοκλήρου στην υπόθεση ότι η προχωρημένη πατρική ηλικία σχετίζεται με την εμφάνιση της ΔΑΦ ενοχοποιώντας κατά κύριο λόγο τις πιθανές βιολογικές μεταλλάξεις de novo που συνδέονται με την πάροδο της ηλικίας καθώς και αλλοιώσεις στη γενετική αποτύπωση (Reichenberg et al., 2006).

Από τα παραπάνω λοιπόν γίνεται αντιληπτό ότι η προχωρημένη ηλικία των γονέων σχετίζεται σημαντικά με τον κίνδυνο εμφάνισης αυτισμού στα παιδιά, ωστόσο από την ανασκόπηση της βιβλιογραφίας δεν προέκυψε κάποια αναφορά σε σχέση με την ηλικία των γονέων και την βαρύτητα των συμπτωμάτων της ΔΑΦ.

Διαφορική Διάγνωση

Η διαφορική διάγνωση αποτελεί μια γνωστή διαδικασία για τους κλινικούς ιατρούς, η οποία καθίσταται ολοένα και πιο περίπλοκη στην περίπτωση συννοσηρών διαταραχών και ιδίως όταν τα συμπτώματα αυτά αλληλοεπικαλύπτονται. Χαρακτηριστικό παράδειγμα αποτελούν οι διαταραχές στην προσοχή και στις κοινωνικές δεξιότητες, οι οποίες είναι κοινές τόσο σε παιδιά με ΔΑΦ όσο και σε παιδιά με Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής- Υπερκινητικότητα (ΔΕΠ-Υ), καθώς είναι αρκετά σύνηθες τα παιδιά τα οποία πάσχουν από ΔΑΦ, να λάβουν σαν πρώτη διάγνωση ΔΕΠ-Υ.

Ωστόσο, αν και τα προβλήματα προσοχής είναι κοινά σε κάθε διαταραχή, η φύση των ελλειμμάτων προσοχής σε άτομα που πάσχουν μόνο από ΔΑΦ μπορεί να είναι ποιοτικά διαφορετική από τα ελλείμματα που είναι κοινά στα παιδιά με διάγνωση ΔΕΠ-Υ (Bramham et al., 2009).

Επομένως, για τους προαναφερθέντες λόγους η ΔΑΦ θα πρέπει να διαφοροδιαγνώσκεται από άλλα νοσήματα ή καταστάσεις όπως είναι οι ειδικές αναπτυξιακές διαταραχές (συμπεριλαμβανομένων των γλωσσικών διαταραχών), οι αισθητηριακές διαταραχές (ιδιαίτερα κώφωση), η ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή, η διανοητική αναπηρία, οι διαταραχές άγχους, η παιδική ψύχωση, το σύνδρομο εύθραυστου χρωμοσώματος X, η ΔΕΠ-Υ, το σύνδρομο Rett, η φαινυλκετονουρία καθώς και από άλλες οργανικές παθήσεις (Shashi et al., 2010; Zafeiriou, et al., 2007).

Πρόγνωση

Η διαταραχή του φάσματος του αυτισμού αποτελεί μια δια βίου αναπτυξιακή διαταραχή με μεγάλη ανθεκτικότητα και ετερογένεια. Τα άτομα με διάγνωση ΔΑΦ διαφέρουν πολύ μεταξύ τους και ως επί το πλείστον είναι δύσκολο να προβλεφθεί η πρόγνωση με σιγουριά στην ενήλικη ζωή (Kaplan & Sadock's, 2007).

Σημαντικούς προγνωστικούς παράγοντες για την διάγνωση της ΔΑΦ, αποτελούν τα γλωσσικά ελλείμματα, η συννοσηρότητα καθώς και η απουσία ή η παρουσία νοητικής υστέρησης (American Psychiatric Association, 2013).

Ο δείκτης νοημοσύνης διαδραματίζει καθοριστικό ρόλο στην έκβαση της διαταραχής.

Όταν το νοητικό πηλίκο του παιδιού είναι >70, όταν έχει κατακτήσει επικοινωνιακές δεξιότητες στην ηλικία των 5 έως 7 ετών, υπάρχει ένα υποστηρικτικό οικογενειακό πλαίσιο, η διάγνωση έχει τεθεί εγκαίρως σε μικρή ηλικία και έχει ξεκινήσει παρέμβαση τότε η πρόγνωση αναμένεται να είναι καλή (Kaplan & Sadock's, 2007).

Αντίθετα, στις περιπτώσεις που υπάρχει σοβαρή νοητική υστέρηση, παντελής έλλειψη του λόγου, προβλήματα συμπεριφοράς και συννοσηρότητα με άλλες

διαταραχές η πρόγνωση αναμένεται να είναι κακή (Gillberg, 2010; American Psychiatric Association, 2013).

Θεραπεία

Ο αυτισμός έχει αποδειχθεί ότι αποτελεί μια ιδιαίτερα ανθεκτική διαταραχή που είναι δύσκολο να αντιμετωπιστεί, καθώς αποτελεί ένα σύνδρομο και όχι μια ξεχωριστή οντότητα ασθένειας, ενώ η νευροψυχολογική αιτιολογία του είναι ουσιαστικά άγνωστη (Pelios & Lund, 2001). Ωστόσο, μελέτες έχουν δείξει ότι τα εντατικά προγράμματα έγκαιρης παρέμβασης μπορούν να βελτιώσουν τις γνωστικές και γλωσσικές ικανότητες καθώς και την προσαρμοστική συμπεριφορά των παιδιών με ΔΑΦ (Rogers & Vismara, 2008; Dawson et al., 2010; Vismara & Rogers, 2010).

Σύμφωνα με τον Rutter (1990), κάποιες μορφές θεραπευτικής αντιμετώπισης έχουν επιφέρει τόσο βραχυπρόθεσμα όσο και μακροπρόθεσμα αποτελέσματα και γι' αυτό το λόγο αξίζει να δοκιμάζονται. Πιο συγκεκριμένα κάνει λόγο για τις οργανωμένες εκπαιδευτικές προσεγγίσεις και για τα συμπεριφερσιολογικά προσανατολισμένα προγράμματα που πραγματοποιούνται στο σπίτι παράλληλα με τους γονείς. Ωστόσο, πρέπει να τονιστεί πως η ανάπτυξη θετικής θεραπευτικής σχέσης είναι ζωτικής σημασίας για την έκβαση της θεραπείας της ΔΑΦ (Janzen, 1999).

Οι θεραπευτικές παρεμβάσεις οφείλουν να στοχεύουν όχι μόνο στην αποκατάσταση της ομιλίας αλλά και της επικοινωνίας, γιατί το λόγο οι θεραπευτικές προσεγγίσεις κινητοποιούν τις λειτουργίες του εγκεφάλου που σχετίζονται με την επικοινωνία. Για την αποκατάσταση του λόγου χρησιμοποιείται η λογοθεραπεία ενώ συχνά απαιτείται ειδική διαπαιδεγώγηση ή παράλληλη στήριξη στο σχολείο (Kaplan & Sadock's, 2007).

Αναγνώριση των Συμπτωμάτων της ΔΑΦ

Εξ ορισμού, η εμφάνιση της ΔΑΦ γίνεται πριν από την ηλικία των 3 ετών (American Psychiatric Association, 2013).

Η ΔΑΦ μπορεί να είναι δύσκολο να εντοπιστεί σε πολύ μικρά παιδιά, τα οποία συχνά παραπέμπονται για αξιολόγηση αργότερα από ότι θα ήταν το βέλτιστο. Η μέση ηλικία κατά την οποία οι γονείς εκφράζουν αρχικά τις ανησυχίες τους, αναφέρεται ότι είναι περίπου στους 17-18 μήνες. Πιο πρόσφατα ερευνητικά δεδομένα δείχνουν τις πρώτες ανησυχίες των γονέων κατά μέσο όρο να είναι στους 14-15 μήνες, με σημαντικό αριθμό κάτω από την ηλικία των 11 μηνών (Chawarska et al., 2007).

Ωστόσο όμως, φαίνεται να υπάρχει αξιοσημείωτη μεταβλητότητα στη μέση ηλικία κατά την οποία τα παιδιά διαγιγνώσκονται με ΔΑΦ, γεγονός που δεν αποτελεί έκπληξη δεδομένης της ανομοιογένειας των συμπτωμάτων που παρατηρούνται στα παιδιά με διάγνωση ΔΑΦ (Daniels & Mandell, 2013). Μελέτες που πραγματοποιήθηκαν σε γονείς αναφορικά με τις πρώτες ανησυχίες τους για την εμφάνιση των συμπτωμάτων της διαταραχής, υποδηλώνουν ότι ορισμένα παιδιά μπορεί να εμφανίζουν συμπτώματα και καθυστερήσεις στους πρώτους μεταγεννητικούς μήνες, ενώ δεν είναι λίγες και οι περιπτώσεις οι ανησυχίες των γονέων να προκύπτουν μετά από μια περίοδο περισσότερο ή λιγότερο τυπικής ανάπτυξης και να εκδηλώνονται κάποια στιγμή στο δεύτερο ή ακόμη και στο τρίτο έτος της ζωής (Volkmar, et al., 2005).

Σε συστηματική ανασκόπηση αναφορικά με την πρώιμη διάγνωση της ΔΑΦ, οι Charman και Baird (2002), επεσήμαναν ότι πολλά παιδιά με διάγνωση ΔΑΦ παρουσιάζουν αναγνωρίσιμα ελλείμματα στις κοινωνικές αλληλεπιδράσεις κατά το πρώτο έτος της ζωής τους (Charman & Baird, 2002).

Η απόφαση σχετικά με το αν θα πρέπει να παραπεμφθεί ένα παιδί ή ένας νέος για περαιτέρω αξιολόγηση δεν ακολουθεί έναν απλό αλγόριθμο με σαφώς καθορισμένα όρια. Εκτός από τους γονείς και τους φροντιστές, ένα ευρύ φάσμα ανθρώπων έχει άμεση επαφή με αυτά τα παιδιά και τους εφήβους. Για τον λόγο αυτό ορισμένες φορές οι πρώτες ανησυχίες μπορεί να προκύψουν από κάποια άλλα πρόσωπα που έρχονται σε επαφή με το παιδί και όχι από τους γονείς. Σε αυτούς περιλαμβάνονται επαγγελματίες υγείας της πρωτοβάθμιας φροντίδας υγείας, όπως παιδίατροι, γενικοί ιατροί, νοσηλευτές, δευτεροβάθμιοι και τριτοβάθμιοι επαγγελματίες της υγειονομικής περίθαλψης στην παιδική υγεία, υπηρεσίες ψυχικής υγείας παιδιών και εφήβων, καθώς και εκπαιδευτικοί και κοινωνικοί λειτουργοί (Bangall, 2012).

Έχει διαπιστωθεί πως κατά τα τέσσερα πρώτα έτη της ζωής του παιδιού, οι γονείς είναι αυτοί οι οποίοι εκδηλώνουν πρώτοι τις ανησυχίες τους, ενώ φαίνεται πως οι εκπαιδευτικοί, οι σχολικοί σύμβουλοι, οι νοσηλευτές ή άλλοι επαγγελματίες, είναι πιθανότερο να εκδηλώσουν τις ανησυχίες τους όταν τα παιδιά βρίσκονται στην ηλικία άνω των τεσσάρων ετών (National Center for Health Statistics, 2011).

Ενδείξεις όπως ελλείμματα στον λόγο και στις κοινωνικές δεξιότητες σε ένα παιδί κάτω των 3 ετών θα πρέπει να οδηγούν τους γονείς, τους φροντιστές, τους εκπαιδευτικούς ή τους επαγγελματίες υγείας σε άμεση παραπομπή για αξιολόγηση, καθώς οι πιθανότητες για ανίχνευση ΔΑΦ είναι αρκετά υψηλές (Bangall, 2012).

Αίτια Παραπομπής

Παρά το γεγονός ότι η φύση των πρώτων ανησυχιών των γονέων ποικίλλει από παιδί σε παιδί, μεταξύ των πιο συνηθισμένων και συχνά πρώτων παρατηρούμενων προβλημάτων είναι οι καθυστερήσεις στην ομιλία, την επικοινωνία

και την ανάπτυξη της γλώσσας, ακολουθούμενες από ένα ανώμαλο επίπεδο κοινωνικής ανταπόκρισης, ιατρικά προβλήματα και μη ειδικές δυσκολίες που σχετίζονται με τον ύπνο, το φαγητό και την προσοχή (De Giacomo & Fombonne, 1998), ενώ οι κοινωνικές δυσκολίες είναι η δεύτερη συχνότερη ανησυχία και παρατηρείται κυρίως από τις μητέρες, σε ηλικία 36 μηνών (Chawarska et al., 2007; Hess & Landa, 2012; Werner et al., 2005).

Στα μικρότερα παιδιά, τα ασυνήθιστα ενδιαφέροντα και οι στερεότυπες συμπεριφορές σπάνια προκαλούν ανησυχίες στους γονείς, πιθανότατα εξαιτίας των σχετικά ήπιων εκδηλώσεών τους στην παιδική ηλικία και ενδεχομένως να αποτελούν πηγή ανησυχίας αρκετά χρόνια αργότερα. Οι γονικές ανησυχίες εμφανίζονται μερικές φορές ως απάντηση στον ασυνήθιστο ρυθμό προόδου των παιδιών (π.χ. καθυστερήσεις στην επίτευξη των αναπτυξιακών ορόσημων), φαινομενική επιβράδυνση της ανάπτυξης (π.χ. η εμφάνιση των πρώτων λέξεων) ή απώλεια προηγούμενων αποκτώμενων δεξιοτήτων (Siperstein & Volkmar, 2004).

Η παλινδρόμηση αναφέρεται συνήθως σε 20-33% των περιπτώσεων (Goldberg et al., 2003; Rapin & Katzman, 1998; Werner & Dawson, 2005) και μπορεί να περιλαμβάνει απώλεια λέξεων, φωνητικές μη λεκτικές επικοινωνιακές δεξιότητες και δεξιότητες αλληλεπίδρασης (Davidovitch, et al., 2000; Goldberg et al., 2003; Luyster et al., 2005).

Αίτια Παραπομπής σε σχέση με την Ηλικία

Σε έρευνα που διεξήχθη από το Εθνικό Κέντρο Στατιστικής Υγείας του Κέντρου Ελέγχου και Πρόληψης Νοσημάτων (2011), μελετήθηκαν οικογένειες με παιδιά ηλικίας από 6 έως 17 ετών τα οποία είχαν λάβει την διάγνωση της διαταραχής του φάσματος του αυτισμού. Διαπιστώθηκε πως οι ανησυχίες των γονέων

εμφανίστηκαν όταν τα παιδιά βρισκότουσαν μεταξύ ενός και τεσσάρων ετών. Αυτό ενδεχομένως οφειλόταν στο γεγονός ότι σε αυτή την ηλικιακή περίοδο οι καθυστερήσεις στην επικοινωνία, τις κοινωνικές δεξιότητες και τις δεξιότητες συμπεριφοράς ήταν πιο εύκολα ανιχνεύσιμες (National Center for Health Statistics, 2011).

Βάσει των ευρημάτων της έρευνας τα προβλήματα στην επικοινωνία και τη συμπεριφορά ήταν οι βασικότερες αιτίες που οι γονείς παρέπεμπαν τα παιδιά τους για αξιολόγηση. Οι πρώτες αιτίες παραπομπής είχαν να κάνουν με τη συμπεριφορά των παιδιών (89%), τη μη λεκτική επικοινωνία (88%), την εκμάθηση και την κατανόηση (82%) και ήταν οι πιο συνηθισμένες, ενώ ανησυχίες και λόγοι παραπομπής σχετικά με τις κινητικές δεξιότητες έτειναν να εμφανίζονται αργότερα (66%).

Τα προβλήματα συμπεριφοράς περιελάμβαναν δυσκολία του παιδιού να παίξει με άλλους ή να ανταπεξέρχεται στις αλλαγές, προβλήματα με τον ύπνο ή το φαγητό, περιπλάνηση, επιθετικότητα ή οργή, ενώ δεν απουσίαζαν και οι ανησυχίες για ιατρικούς λόγους όπως επιληπτικές κρίσεις, έλλειψη σωματικής ανάπτυξης ή προβλήματα στομάχου (National Center for Health Statistics, 2011).

Μια ακόμη μελέτη των Kuravackel και Ruble (2014), εξέτασε τους λόγους παραπομπής των παιδιών που είχαν διαγνωσθεί με ΔΑΦ. Συνολικά μελετήθηκαν με τυχαία δειγματοληψία 113 παιδιά ηλικίας 2-6, 7-11, 12-14, 15-21 μηνών. Μέσω της μελέτης εξετάστηκαν οι συσχετίσεις του δείκτη νοημοσύνης (IQ), της λεκτικής ικανότητας και οι τύποι ανησυχίας των γονιών.

Τα αποτελέσματα αποκάλυψαν ότι οι τρεις βασικοί λόγοι παραπομπής ήταν: (α) οι κοινωνικές δεξιότητες (72,6%), (β) η συμπεριφορά (52,2%) και (γ) τα προβλήματα λόγου (49,6%). Οι κοινωνικές δεξιότητες και οι ανησυχίες των γονέων για την συμπεριφορά κατανέμονταν ομοιόμορφα και στα τέσσερα αναπτυξιακά

στάδια. Ωστόσο, οι ανησυχίες των γονέων σχετικά με το λόγο ήταν σημαντικά υψηλότερες στο στάδιο προσχολικής ηλικίας από ότι σε οποιοδήποτε άλλο στάδιο. Επιπλέον, διαπιστώθηκε πως ένας δείκτης νοημοσύνης (IQ) κάτω από 70 συσχετίζεται σημαντικά με τις ανησυχίες των γονιών αναφορικά με τον λόγο και ένας δείκτης νοημοσύνης (IQ) πάνω από 70 συσχετίζεται σημαντικά με τις ανησυχίες για τις κοινωνικές δεξιότητες και όπως ήταν αναμενόμενο, οι ανησυχίες αναφορικά με την ομιλία ήταν σημαντικά υψηλότερες σε παιδιά που δεν είχαν κατακτήσει λόγο.

Επομένως λοιπόν προκύπτει πως όταν οι λόγοι παραπομπής εξετάζονται από την ηλικία διαφέρουν σημαντικά καθώς όπως διαπιστώθηκε οι φροντιστές του προσχολικού πληθυσμού, φάνηκε να ανησυχούν περισσότερο για την ομιλία, ενώ αντίθετα όσο τα παιδιά μεγαλώνουν, υπάρχει μια πτώση στις παραπομπές που σχετίζονταν με την ομιλία (Piven et al., 1996).

Τα παραπάνω, έρχεται να επιβεβαιώσει μια ακόμη έρευνα το Εθνικού Κέντρου Στατιστικών για την Υγεία του Κέντρου Ελέγχου και Πρόληψης Νοσημάτων (CDC) που πραγματοποιήθηκε το 2011, και από την οποία προέκυψε πως οι ανησυχίες των γονέων και συνεπώς οι λόγοι παραπομπής ποικίλλουν ανάλογα με την ηλικία του παιδιού. Για παράδειγμα ένας γονέας με παιδί μικρότερο των 9 μηνών θα έχει πιθανώς διαφορετικές ανησυχίες από έναν γονέα ο οποίος αρχικά γνωστοποιεί την ανησυχία του όταν το παιδί του είναι 12 μηνών και άνω.

Πιο συγκεκριμένα:

Πριν ή κατά τη διάρκεια των 9 μηνών:

Απουσία βλεμματικής επαφής κατά την ομιλία ή το παιχνίδι (82%).

Δυσκολία στην κατανόηση της μη λεκτικής επικοινωνίας, όπως την κατανόηση του τόνου της φωνής ή των εκφράσεων του προσώπου (73%).

Μεταξύ 10-12 μηνών:

Μη ανταπόκριση στο κάλεσμα ή μη ανταπόκριση σε άλλους ήχους (79%).

Απουσία λόγου συγκριτικά με άλλα παιδιά του ίδιου ηλικιακού φάσματος (78%) ή σχηματισμός λόγου αρκετά αργότερα (76%).

Ανησυχίες των γονιών μετά τους 12 μήνες:

Δυσκολία στο παιχνίδι και γενικότερα στην αλληλεπίδραση με άλλους ή στο ατομικό παιχνίδι (88%).

Επιμονή στην ομοιότητα (ρουτίνα) ή δυσκολία στην αλλαγή (79%).

Απουσία λόγου συγκριτικά με άλλα παιδιά του ίδιου ηλικιακού φάσματος (72%) (National Center for Health Statistics, 2011).

Ηλικία Παραπομπής

Η έγκαιρη διάγνωση των συμπτωμάτων της ΔΑΦ είναι ζωτικής σημασίας δεδομένου ότι οι παρεμβάσεις για τη βελτίωση και την αποκατάσταση της λειτουργικότητας των ατόμων διαδραματίζουν σπουδαίο ρόλο για την έκβαση της διαταραχής. Μέσω της έγκαιρης θεραπείας φαίνεται να βελτιστοποιείται η μακροπρόθεσμη πρόγνωση (Mandell et al., 2002; Volkmar et al., 1999 ; Lord 1995), ενώ αντίθετα φαίνεται να παρουσιάζει μειωμένες αποδόσεις όσο τα παιδιά μεγαλώνουν (Mars et al., 1998).

Οι Mandell et al., (2005), εξέτασαν τους παράγοντες που σχετίζονται με την ηλικία διάγνωσης της ΔΑΦ. Μελέτησαν 969 φροντιστές παιδιών με διάγνωση ΔΑΦ και υποστήριξαν πως η παρουσία ορισμένων συμπτωμάτων ήταν προγνωστικός παράγοντας της διάγνωσης. Τα παιδιά με σοβαρά γλωσσικά ελλείμματα παραπέμφθηκαν γρηγορότερα και έτσι έλαβαν διάγνωση κατά μέσο όρο 1,2 έτη νωρίτερα εν συγκρίσει με άλλα παιδιά διαφορετικής συμπτωματολογίας. Οι στερεοτυπικές κινήσεις (χτυπήματα χεριών, βάδιση στα δάκτυλα και παράδοξο

παιχνίδι) συσχετίστηκαν με μειωμένη ηλικία παραπομπής, κατά συνέπεια και της διάγνωσης (Mandell et al., 2005).

Επιπροσθέτως, στην ίδια μελέτη διαπιστώθηκε ότι τα παιδιά με ΔΑΦ που παραπέμφθηκαν γρηγορότερα για αξιολόγηση (στην μελέτη δεν είχαν συμπεριληφθεί παιδιά με σύνδρομο Asperger), έλαβαν την πρώτη διάγνωση σε μικρότερη ηλικία σε σχέση με τα παιδιά που ήταν μεγαλύτερης ηλικίας και παραπέμφθηκαν αργότερα. Αυτό το ζήτημα είναι ιδιαιτέρως σημαντικό καθώς αυτή η μελέτη επισημαίνει ότι η αναζήτηση βοήθειας με καθυστέρηση πιθανώς να μην επιβαρύνει τη συμπτωματολογία καθώς αυτό ενδεχομένως να συνεπάγεται πιο ήπια συμπτώματα και κατά συνέπεια περισσότερο λειτουργικά παιδιά (Mandell et al., 2005).

Κληρονομικό Ιστορικό και Κινητοποίηση της Οικογένειας

Ο συστηματικός έλεγχος για τις αναπτυξιακές διαταραχές και κυρίως για την ΔΑΦ, είναι ιδιαίτερα σημαντικός όσον αφορά τα μικρά παιδιά των οποίων οι γονείς έχουν ήδη ένα διαγνωσμένο μεγαλύτερο παιδί, δεδομένου του υψηλού γενετικού κινδύνου.

Μελέτη που πραγματοποιήθηκε από τους McMahon et al. (2007), διαπίστωσε ότι οι γονείς που είχαν ένα μεγαλύτερο παιδί με ΔΑΦ ήταν πιο πιθανό να αναφέρουν ανησυχίες σχετικά με έναν μικρότερο αδελφό ηλικίας 12-24 μηνών σε σύγκριση με τους γονείς που είχαν τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά χωρίς κληρονομικό οικογενειακό ιστορικό (McMahon et al, 2007).

Επιπλέον, μια ακόμη μελέτη των Ozonoff et al. (2009), συνέκρινε την ανησυχία των γονέων για παιδιά ηλικίας 6, 12 και 18 μηνών με διάγνωση ΔΑΦ. Οι ερευνητές διαπίστωσαν ότι οι γονείς που είχαν ήδη ένα παιδί με ΔΑΦ ανέφεραν περισσότερες ανησυχίες σχετικά με συμπεριφορές που σχετίζονταν με συμπτώματα

αυτισμού (π.χ. επικοινωνία, κοινωνική, στερεότυπη συμπεριφορά), σε ηλικίες 12 και 18 μηνών. Οι γονείς των παιδιών με ΔΑΦ ανέφεραν τις πρώτες ανησυχίες για τα μικρότερα παιδιά τους σε ηλικία περίπου 6 μηνών και οι ανησυχίες αφορούσαν συχνά την κοινωνική ανάπτυξη, ενώ όταν οι πρώτες ανησυχίες των γονέων εντοπίζονταν στους 12 ή στους 18 μήνες, αφορούσαν συχνότερα τις δεξιότητες επικοινωνίας (Ozonoff et al., το 2009).

Η Βαρύτητα των Συμπτωμάτων της ΔΑΦ – Κριτήρια DSM-5

Αν και η διαταραχή του φάσματος του αυτισμού επί του παρόντος είναι το επίκεντρο μιας μεγάλης έρευνας, ένας τομέας που δεν έχει επαρκώς τεκμηριωθεί είναι ο τρόπος με τον οποίο εκφράζεται η βαρύτητα των συμπτωμάτων και ο τρόπος με τον οποίο αλλάζει κατά τη διάρκεια της πρώιμης ανάπτυξης (Gotham et al., 2012).

Δεδομένου ότι η ΔΑΦ παρουσιάζει εξαιρετική ετερογένεια στην έκφραση των συμπτωμάτων της, δυσχεραίνεται η κατανόηση των αιτιών και των συνιστώμενων θεραπευτικών αγωγών (State & Levitt, 2011). Αυτή η ετερογένεια έκφρασης των συμπτωμάτων της ΔΑΦ οφείλεται εν μέρει στις διαφορές στο επίπεδο των νοητικών ικανοτήτων, των γλωσσικών ελλειμμάτων και των συνεπαγόμενων προκλητικών συμπεριφορών ή/και των συννοσηρών καταστάσεων (π.χ. ΔΕΠ-Υ, άγχος κλπ.). Αυτοί οι παράγοντες επηρεάζουν τον τρόπο με τον οποίο εκφράζονται τα συμπτώματα, αλλά ακόμη και τα ίδια τα πυρηνικά συμπτώματα της ΔΑΦ πολλές φορές εκφράζονται με διαφορετικό τρόπο από άτομο σε άτομο. Για τους παραπάνω λοιπόν λόγους, οι ερευνητές προσπαθούν να ελέγξουν αυτές τις πολύπλοκες μεταβλητές αναζητώντας τρόπους να αυξήσουν την ομοιογένεια των συμπτωμάτων και να κατανοήσουν καλύτερα τις υποκείμενες αιτίες, την αναπτυξιακή πορεία και τα αποτελέσματα των θεραπευτικών μεθόδων (Esler et al., 2015).

Σχετικά λίγα είναι γνωστά για το ποια είναι τα συμπτώματα που σχετίζονται με τη μεγαλύτερη βαρύτητα της διαταραχής του φάσματος του αυτισμού. Έχουν χρησιμοποιηθεί διάφορα τυποποιημένα βαθμονομημένα εργαλεία για την μέτρηση της βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ, Calibrated Severity Scores (CSS), από το Πρόγραμμα Διαγνωστικής Παρατήρησης Αυτισμού. Ωστόσο, τα ευρήματα αυτά θα πρέπει να ερμηνεύονται με προσοχή καθώς απαιτούνται μελλοντικές εργασίες για την περαιτέρω ποσοτικοποίηση των επιπτώσεων της αύξησης ή της μείωσης των τροχιών με ήπια έως μέτρια βαρύτητα αυτισμού (Venker et al., 2014).

Τον Μάιο του 2013, η Αμερικάνικη Ψυχιατρική Εταιρεία εξέδωσε το DSM-5 με τα νέα διαγνωστικά κριτήρια αναφορικά με την Διαταραχή του Αυτιστικού Φάσματος. Εκτός από την σημαντική αντικατάσταση του όρου “Διάχυτες Αναπτυξιακές Διαταραχές” (Δ.Α.Δ.) σε “Διαταραχές Αυτιστικού Φάσματος” (Δ.Α.Φ.), πραγματοποιήθηκε και διαχωρισμός του αυτιστικού φάσματος σε τρεις κατηγορίες βαρύτητας με βάση το επίπεδο λειτουργικότητας.

Τα επίπεδα αυτά βάσει των κριτηρίων του DSM-5 είναι τα εξής:

Επίπεδο 1: «Ανάγκη υποστήριξης» Εμφανής έκπτωση στα κοινωνικά και επικοινωνιακά ελλείμματα, δυσκολία και μειωμένο ενδιαφέρον για το ξεκίνημα κοινωνικών αλληλεπιδράσεων, ακαμψία συμπεριφοράς, δυσκολία στην αλλαγή των δραστηριοτήτων.

Επίπεδο 2: «Ανάγκη ενισχυμένης υποστήριξης». Σαφή ελλείμματα στην λεκτική και μη λεκτική κοινωνική επικοινωνία, περιορισμένες ή μη φυσιολογικές αντιδράσεις στα κοινωνικά ανοίγματα, ακαμψία συμπεριφοράς, υπερβολική δυσκολία στην αντιμετώπιση των αλλαγών ή άλλες αρκετά εμφανείς περιορισμένες/ επαναληπτικές συμπεριφορές.

Επίπεδο 3: «Ανάγκη ιδιαίτερης ενισχυμένης υποστήριξης». Βαριά ελλείμματα στις δεξιότητες λεκτικής και μη λεκτικής κοινωνικής επικοινωνίας, βαριά έκπτωση στη λειτουργικότητα, ελάχιστη ανταπόκριση στα κοινωνικά ανοίγματα, ακαμψία συμπεριφοράς, υπερβολική δυσκολία στην αντιμετώπιση των αλλαγών ή περιορισμένων επαναληπτικών συμπεριφορών (American Psychiatric Association, 2013).

Οι Διαταραχές στον Λόγο και η Βαρύτητα των Συμπτωμάτων της ΔΑΦ

Η ανάπτυξη της γλώσσας σε ηλικία 5 ετών θεωρείται σημαντικό ορόσημο για τα παιδιά με διαταραχές του φάσματος του αυτισμού, καθώς η απόκτηση αυτού του δείκτη αναφοράς συνδέεται με βελτιωμένα μακροπρόθεσμα αποτελέσματα (Tager-Flusberg & Kasari, 2013). Προηγούμενες μελέτες υποδηλώνουν ότι η γλωσσική ανάπτυξη επιτυγχάνεται τουλάχιστον μέχρι την ηλικία των 8 ετών σε ορισμένα παιδιά με ΔΑΦ με σοβαρή καθυστέρηση της γλώσσας (Wodka et al., 2013). Ωστόσο, άλλα δεδομένα υποδηλώνουν μείωση της πιθανότητας ανάπτυξης λόγου πέρα από την ηλικία των 5 ετών.

Σε μια ανασκόπηση των Pickett et al. (2009), μελετήθηκαν 78 παιδιά που ανέπτυξαν ομιλία σε ηλικία 5 ετών και άνω. Το 72% ήταν ηλικίας 7 ετών και κάτω όταν αναπτύχθηκε τουλάχιστον ομιλία μερικών λέξεων ενώ μόνο τέσσερα παιδιά από τα 66 ανέπτυξαν ομιλία μετά την ηλικία των 7 ετών (Pickett et al., 2009).

Ενώ τα περισσότερα παιδιά με ΔΑΦ αντιμετωπίζουν γλωσσικές δυσκολίες που σχετίζονται με τα βασικά ελλείμματα στην κοινωνική επικοινωνία, η δομική γλώσσα (δηλαδή η σημασιολογία, η σύνταξη, η μορφολογία και η φωνολογία) ποικίλλει ευρέως (Pickles et al., 2014).

Είναι γνωστό ότι υπάρχουν υποομάδες παιδιών στο φάσμα του αυτισμού με ή χωρίς γλωσσική δυσλειτουργία (Boucher, 2012), που χωρίζονται σε παιδιά που δεν χρησιμοποιούν καθόλου τον λόγο και σε παιδιά με υψηλή γλωσσική επάρκεια. Ο προσδιορισμός των παραγόντων που οδηγούν σε αυτή τη δραματική διακύμανση της γλωσσικής ανάπτυξης είναι καθοριστικής σημασίας για την κατανόηση των φαινοτύπων της ΔΑΦ, καθώς και για τον προγραμματισμό των παρεμβάσεων.

Σύμφωνα με τους Charman et al. (2003), οι διαταραχές στον λόγο στις μικρές ηλικίες φαίνεται να σχετίζονται σε κάποιο βαθμό με την βαρύτητα των συμπτωμάτων της ΔΑΦ. Για παράδειγμα, διαπίστωσαν ότι τα παιδιά προσχολικής ηλικίας με διάγνωση ΔΑΦ είχαν σχετικά φτωχότερα γλωσσικά αποτελέσματα σε μεταγενέστερη αξιολόγηση τους (2-3 χρόνια αργότερα), ωστόσο όμως, όπως διαπιστώθηκε από την μελέτη των Weismer & Kover (2015), παρόλο που οι διαταραχές στον λόγο στα 2½ χρόνια είναι ένα θετικός προγνωστικός δεν αποτελεί απαραίτητα έναν αρνητικό προγνωστικό δείκτη αναφορικά με την έκφραση της γλώσσας στα 5½ χρόνια και αργότερα (Charman et al., 2003; Weismer & Kover, 2015).

Παρά τον αυξημένο όγκο βιβλιογραφίας αναφορικά με τη σημασία της πρώιμης γλωσσικής ανάπτυξης και των μεταγενέστερων αποτελεσμάτων της έκβασης της ΔΑΦ, (Mayo et al., 2013), υπάρχουν αρκετά βιβλιογραφικά κενά ως προς την κατανόηση του αντίκτυπου της βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ στις διαταραχές του λόγου στις μικρές ηλικίες (Gotham et al., 2009). Είναι γεγονός πως τα ελλείμματα στην ομιλία είναι αρκετά συνηθισμένα στα παιδιά που διαγιγνώσκονται με ΔΑΦ, ωστόσο όμως, υπάρχουν και άλλα ύψιστης σημασίας πρόωρα ελλείμματα, όπως είναι για παράδειγμα οι στερεοτυπίες, τα οποία είναι σημαντικό να εντοπιστούν εγκαίρως (Westerlund 2008; Gillberg 2010).

Τα ευρήματα δείχνουν ότι η βαρύτητα των συμπτωμάτων της ΔΑΦ έχει κάποια σχέση με τις διαταραχές στο λόγο αλλά όχι κατηγορηματική, καθώς ένα αρχικό έλλειμμα στον λόγο δεν μπορεί να θεωρηθεί μια σαφής ένδειξη (Gotham, et al., 2009).

Η σχέση μεταξύ της βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ στα παιδιά και της γλωσσικής ανάπτυξης, είναι ιδιαίτερα σημαντική για την βελτιστοποίηση των παρεμβάσεων που αποσκοπούν στη βελτίωση των γλωσσικών ικανοτήτων (Paul et al., 2013; Tager-Flusberg & Kasari, 2013).

Προσδιορίζοντας την Βαρύτητα

Όπως υποστήριξαν και οι Venker et al., (2014), οι κλινικοί και οι ερευνητές έχουν χρησιμοποιήσει διάφορα μέτρα για την ποσοτικοποίηση και τον προσδιορισμό του βαθμού της βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ σε άτομα που εμφανίζουν την διαταραχή. Πολλά από αυτά τα μέτρα βασίζονται στην αναφορά του ίδιου του προσώπου ή του γονέα / φροντιστή τους όπως είναι ενδεικτικά το Social Communication Questionnaire (SCQ), το Childhood Autism Rating Scale, Second Edition (CARS-2) και η ημιδομημένη διαγνωστική συνέντευξη για τον αυτισμό (ADI-R) (Venker et al., 2014; Constantino & Gruber, 2005; Gilliam, 2006; Rutter et al., 2003). Η πληθώρα των μετρήσεων που χρησιμοποιούνται για τη μέτρηση της βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ, καταδεικνύει τις συνεχείς προσπάθειες των κλινικών και των ερευνητών να εντοπίσουν έγκυρα μέτρα για την καλύτερη κατανόηση των συμπτωμάτων της διαταραχής.

Ωστόσο, όταν χρησιμοποιούνται αυτές οι βαθμολογίες για κλινικούς και ερευνητικούς σκοπούς πρέπει να λαμβάνεται υπόψη το επίπεδο ηλικίας / γλώσσας του παιδιού καθώς θα υπάρξουν σαφώς αναπτυξιακές και προσαρμοστικές

λειτουργικές διαφορές μεταξύ των παιδιών με την ίδια βαθμολογία βαρύτητας συμπτωμάτων. Αυτό ισχύει για όλες τις τυποποιημένες βαθμολογίες. Άλλωστε όπως είναι αποδεκτό τα βαθμονομημένα εργαλεία μέτρησης της βαρύτητας των συμπτωμάτων δεν μετρούν τη λειτουργική βλάβη, αλλά αποσκοπούν να δώσουν ένα δείκτη της βαρύτητας / σοβαρότητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ σε σχέση με την ηλικία και το επίπεδο της γλώσσας (Gotham et al., 2009).

Όπως αναφέρθηκε από τους Gotham et al., (2009), πολλά από τα εργαλεία μέτρησης της βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ, σχετίζονται σε μεγάλο βαθμό με την ηλικία, τις γνωστικές και τις γλωσσικές ικανότητες. Ωστόσο, οι συσχετισμοί αυτοί υποδηλώνουν ότι πολλά εργαλεία μέτρησης της βαρύτητας καταγράφουν πτυχές των αναπτυξιακών επιπέδων των παιδιών (π.χ. νοητικό πηλίκο (IQ) ή γλωσσικές δεξιότητες) εκτός από τη βασική συμπτωματολογία του αυτισμού, γεγονός που θέτει υπό αμφισβήτηση την εγκυρότητα αυτών των μέτρων (Gotham et al., 2009).

Για τη γενετική έρευνα, τη νευροεπιστήμη και την παρέμβαση, η βαρύτητα των συμπτωμάτων της ΔΑΦ έχει συχνά εκτιμηθεί με τη χρήση διάφορων εργαλείων εκτίμησης όπως είναι η ημιδομημένη συνέντευξη Autism Diagnostic Observation Schedule ADOS (Lord et al., 2000) και η ημιδομημένη διαγνωστική συνέντευξη για τον αυτισμό Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R Rutter et al., 2003). Ενώ είναι αποδεκτό ότι οι υψηλότερες βαθμολογίες ADI-R και ADOS υποδεικνύουν ότι ένα άτομο έχει περισσότερες πιθανότητες να παρουσιάζει μεγαλύτερη βαρύτητα συμπτωμάτων, οι βαθμολογίες δεν υπηρετούν το σκοπό αυτό και ποικίλλουν στο βαθμό με τον οποίο συσχετίζονται με το νοητικό πηλίκο (IQ) και τη χρονολογική ηλικία. Οι προσπάθειες ένδειξης της βαρύτητας των συμπτωμάτων μέσω των βαθμολογιών του ADI-R αποδείχθηκαν ανεπιτυχείς όσον αφορά τις μη λεκτικές

εξετάσεις (Pickles et al 2000). Ένας περιορισμός των βαθμολογιών ADI-R για την μέτρηση της βαρύτητας είναι ότι τα μη λεκτικά παιδιά δεν βαθμολογούνται σε περίπου 25% των συνολικών στοιχείων ADI-R και επομένως οι βαθμολογίες στους τομείς της επικοινωνίας περιορίζονται από ελλιπή δεδομένα (Gotham et al., 2009).

Η ημιδομημένη συνέντευξη ADOS θεωρείται το κατάλληλο εργαλείο για την άμεση συμπεριφορική εκτίμηση των συμπτωμάτων της ΔΑΦ, επιδεικνύοντας ισχυρή προγνωστική εγκυρότητα έναντι των άλλων διαγνωστικών μεθόδων με τις καλύτερες εκτιμήσεις και έτσι χρησιμοποιείται ευρέως τόσο σε κλινικά όσο και σε ερευνητικά περιβάλλοντα (Lord et al., 2000; Gotham et al., 2007). Αποτελείται από ενότητες (Module Toddler και Modules 1-4) που επιλέγονται με βάση τη χρονολογική ηλικία, το αναπτυξιακό επίπεδο και το εκφραστικό επίπεδο γλώσσας ενός ατόμου. Η δεύτερη έκδοση του ADOS (ADOS-2, Lord et al., 2012), προσθέτει ένα Module Toddler για παιδιά ηλικίας 12 έως 30 μηνών με γλωσσικές δεξιότητες που κυμαίνονται από καθόλου λεκτική επικοινωνία μέχρι και μεμονωμένες λέξεις και απλές φράσεις. Οι αξιολογήσεις ολοκληρώνονται για έναν αριθμό αντικειμένων στους τομείς της γλώσσας και της επικοινωνίας, της κοινωνικής αλληλεπίδρασης, του παιχνιδιού / φαντασίας και των στερεοτύπων και περιορισμένων συμπεριφορών. Τα αποτελέσματα εισάγονται στη συνέχεια σε διαγνωστικούς αλγόριθμους ειδικά για κάθε ενότητα (Gotham et al., 2007).

Οι ερευνητές Gotham et al, σε έρευνά τους το 2012, αναφορικά με την βαρύτητα των συμπτωμάτων της διαταραχής του φάσματος του αυτισμού, μέσω των βαθμολογιών της ημι-δομημένης συνέντευξης ADOS, μελέτησαν 345 παιδιά ηλικίας 2 έως 15 ετών. Εξέτασαν τέσσερις κατηγορίες βαρύτητας (Ανθεκτική- Υψηλή, Επίμονη- Μέτρια, Επιδείνωση, Βελτίωση). Οι βαθμονομημένες βαθμολογίες για την μέτρηση της βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ, Calibrated Severity Scores

(CSS), έχουν ενσωματωθεί στο επικαιροποιημένο ADOS-2 ως βαθμολογίες σύγκρισης, οι οποίες υποδεικνύουν το επίπεδο συσχετιζόμενων με το φάσμα του αυτισμού συμπτωμάτων που παρατηρήθηκαν κατά τη διάρκεια της χορήγησης ADOS: Υψηλή (βαθμολογία 8-10), Μέτρια (5-7), Χαμηλή (3-4), ή ελάχιστη έως μη αποδεκτή (1-2). Τα παιδιά που βρίσκονταν στην κατηγορία Υψηλή-Ανθεκτική πορεία παρουσίαζαν τα σοβαρότερα ελλείμματα στην πρακτική νοημοσύνη (Nonverbal IQ) και ελλείμματα στην καθημερινή διαβίωση και γλωσσική ανάπτυξη, γεγονός που μπορεί να αποτελεί πρόβλεψη για επίμονα ή σοβαρά συμπτώματα αυτισμού. Ωστόσο, διαπιστώθηκε ότι παράγοντες όπως το φύλο, η φυλή και η λεκτική νοημοσύνη (Verbal IQ) δεν συσχετίστηκαν σημαντικά (Gotham et al., 2012).

Ακόμη μια μελέτη εξέτασε την βαρύτητα των συμπτωμάτων της διαταραχής του φάσματος του αυτισμού κατά τη διάρκεια της πρώιμης παιδικής ηλικίας. Συμμετείχαν 129 παιδιά με διαταραχή του φάσματος του αυτισμού ηλικίας 2½ έως 5½ ετών. Τα αποτελέσματά της ήταν εντυπωσιακά παρόμοια με αυτά των Gotham και των συνεργατών του (2012), παρά τις διαφορές στον σχεδιασμό της μελέτης και στα χαρακτηριστικά των συμμετεχόντων. Διαπιστώθηκε ότι στις τάξεις βαρύτητας των συμπτωμάτων το φύλο, η φυλή και η λεκτική νοημοσύνη (Verbal IQ) δεν αποτελούσαν παράγοντες υψηλής προγνωστικής σημασίας. Αντίθετα η βαρύτητα των συμπτωμάτων της διαταραχής του φάσματος του αυτισμού, φάνηκε να συνδέεται με χαμηλότερη πρακτική νοημοσύνη (Nonverbal IQ) καθώς αυτή διατηρήθηκε ή αυξήθηκε με την πάροδο του χρόνου (Venker et al., 2014).

Επιπροσθέτως, έρευνα των Esler et al., (2015), επέκτεινε τα ευρήματα των βαθμονομημένων εργαλείων μέτρησης της βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ για τις μονάδες ADOS-2 Modules 1-4 στη μορφή του Toddler για να αυξήσει τη συγκρισιμότητα των βαθμολογιών κατά μήκος του χρόνου, της ηλικίας και τη

σύγκριση με άλλες ενότητες. Οι αναλύσεις περιελάμβαναν 388 παιδιά με ΔΑΦ ηλικίας 12 έως 30 μηνών και επαναλήφθηκαν σε 435 επαναλαμβανόμενες αξιολογήσεις από 127 παιδιά με ΔΑΦ. Οι βαθμολογίες που σχετίζονταν με τη βαρύτητα των συμπτωμάτων στα μικρότερα παιδιά επηρεάζονται λιγότερο από το λεκτικό επίπεδο. Ωστόσο, αν και αυτό το αποτέλεσμα μειώθηκε, δεν εξαλείφθηκε, επομένως οι ερευνητές και οι κλινικοί γιατροί θα πρέπει να γνωρίζουν ότι οι βαθμολογίες στο Module Toddler είναι πιθανό να είναι υψηλότερες σε παιδιά με σημαντικές καθυστερήσεις στη γλώσσα. Κατά συνέπεια, οι βαθμολογίες βαθμονόμησης των Toddler θα πρέπει να αναπαράγονται σε μεγάλα ανεξάρτητα δείγματα για περαιτέρω διερεύνηση της αξιοπιστίας τους και της κλινικής χρησιμότητάς τους (Esler et al., 2015).

Ο Ρόλος της Προσαρμοστικής Λειτουργίας στη ΔΑΦ

Τα βρέφη και τα μικρά παιδιά με ΔΑΦ μπορούν να έχουν εντυπωσιακά διαφορετικές κλινικές εκβάσεις. Αυτό όπως προαναφέρθηκε αποδίδεται στο γεγονός ότι ο αυτισμός παρουσιάζει εξαιρετική ετερογένεια τόσο στον πρώιμο κλινικό φαινότυπο όσο και στις πιθανές υποκείμενες αιτίες του (Geschwind & Levitt, 2007).

Η προσαρμοστική συμπεριφορά, όπως ορίζεται από τους Sparrow et al., (2005), είναι ο βαθμός ο οποίος ένα άτομο είναι ικανό να είναι αυτόνομο στην καθημερινή του διαβίωση. Σύμφωνα με τους Sparrow et al., η προσαρμοστική συμπεριφορά σχετίζεται με την ηλικία, τις προσδοκίες και τα πρότυπα των ανθρώπων που ζουν, παίζουν και αλληλεπιδρούν μεταξύ τους. Επιπλέον, υποστηρίζουν πως η προσαρμοστική συμπεριφορά είναι τροποποιήσιμη και μπορεί να επιδεινωθεί ή να βελτιωθεί ανάλογα με τις παρεμβάσεις, τις αλλαγές ή /και από άλλα γεγονότα στο

περιβάλλον του παιδιού, δίνοντας εξαιρετική έμφαση στην παρατηρήσιμη απόδοση του παιδιού στις καθημερινές του δραστηριότητες (Sparrow et al., 2005).

Η κλίμακά προσαρμοστικής συμπεριφοράς Vineland (Sparrow et al., 2005) αποτελεί το πιο συχνά χρησιμοποιούμενο μέτρο της προσαρμοστικής λειτουργίας σε κλινικά και ερευνητικά πλαίσια. Μετρά τις ικανότητες στους τομείς της επικοινωνίας, των καθημερινών δεξιοτήτων διαβίωσης, της κοινωνικοποίησης και των κινητικών δεξιοτήτων (Sparrow et al., 1984).

Η σημασία της εκτίμησης της προσαρμοστικής συμπεριφοράς στα παιδιά με ΔΑΦ αποδεικνύεται από τη μεγάλη συμβολή της στη διάγνωση καθώς και στον προγραμματισμό της θεραπείας (Gillham et al., 2000). Μερικές μελέτες (π.χ., Bölte & Roustka, 2002 ; Gillham et al., 2000 ; Liss et al., 2001) έχουν τεκμηριώσει ένα χαρακτηριστικό πρότυπο προσαρμοστικής συμπεριφοράς στα παιδιά με ΔΑΦ που παρουσιάζουν ελλείμματα στις δεξιότητες κοινωνικοποίησης και επικοινωνίας. Επιπρόσθετα, παρατηρείται μια διαφορά μεταξύ των επιπέδων της γνωστικής λειτουργίας και της ικανότητας εφαρμογής αυτών των δεξιοτήτων τουλάχιστον μεταξύ των παιδιών με αυτισμό υψηλής λειτουργικότητας (Klin et al., 2007). Τα στοιχεία δείχνουν επίσης ότι η χαμηλότερη προσαρμοστική λειτουργία γίνεται πιο εμφανής σε μεγαλύτερες ηλικίες (Fenton et al., 2003, Klin et al., 2007).

Το πλέον αξιόπιστο παράδειγμα για να εξηγήσει αυτή την ετερογένεια της ΔΑΦ αποτελεί η μεταβλητότητα της πρόωρης γλωσσικής ανάπτυξης (Anderson et al., 2007 ; Kjelgaard & Tager-Flusberg, 2001 ; Pickles et al., 2014). Ορισμένα παιδιά με διάγνωση ΔΑΦ μπορεί να είναι λεκτικά ή ελάχιστα λεκτικά καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής τους αλλά να εμφανίζουν υψηλά επίπεδα βαρύτητας συμπτωμάτων και κακή κλινική έκβαση (Tager-Flusberg & Kasari, 2013). Αντίθετα, υπάρχουν και παιδιά τα

οποία παρουσιάζουν καθυστερημένη ή τυπική ανάπτυξη της γλώσσας αλλά μπορεί ωστόσο να έχουν σχετικά θετικό κλινικό αποτέλεσμα (Fein et al., 2013).

Οι γονείς είναι αυτοί που συνήθως πρώτοι αναγνωρίζουν τις κοινωνικές και επικοινωνιακές δεξιότητες ως δύο από τις σημαντικότερες ανάγκες των παιδιών τους (Hall & Graff, 2010 ; Spann et al., 2003) και αναφέρουν ότι οι περιορισμοί των παιδιών τους στις επικοινωνιακές δεξιότητες ήταν οι πρώτες προειδοποιήσεις προκειμένου να παραπέμψουν τα παιδιά τους για αξιολόγηση (Kjelgaard & Tager-Flusberg, 2001).

Τα παιδιά που βρίσκονται στο φάσμα του αυτισμού και παρουσιάζουν χαμηλή λειτουργικότητα, συνήθως έχουν ελλείμματα στην επικοινωνία και περιορισμένο λεξιλόγιο, συμπεριφορικά και συναισθηματικά προβλήματα, κακή προσαρμοστική συμπεριφορά, επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές και αισθητηριακά καθώς και περιορισμένες κοινωνικές δεξιότητες (Hall & Graff, 2010 ; Holt & Yuill, 2014).

Πιο συγκεκριμένα, όταν οι προσαρμοστικές συμπεριφορές παρουσιάζουν κακή ανάπτυξη, τα παιδιά με αυτισμό:

α) δεν επιδέχονται αλλαγές στο φαγητό, στο ρουχισμό ή στα χρονοδιαγράμματα, β) παρουσιάζουν επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές και μια ρουτίνα όσον αφορά τις καθημερινές δεξιότητες, όπως για παράδειγμα επαναλαμβανόμενο βούρτσισμα των δοντιών, πλύσιμο των χεριών, συναρμολόγηση παιχνιδιών ή άλλων αντικειμένων, παραγωγή περιέργων ήχων ή πετάρισμα των χεριών και δ) εμφανίζουν ευαισθησία στο θόρυβο, το φως ή την ανθρώπινη επαφή (Akshoomoff & Stahmer, 2006).

Σκοπός και Ερευνητικά Ερωτήματα

Σκοπός της παρούσας μελέτης είναι η διερεύνηση του αιτίου παραπομπής και η συσχέτιση της βαρύτητας των συμπτωμάτων της Διαταραχής του Φάσματος του

Αυτισμού. Αυτό θα πραγματοποιηθεί μέσω αναδρομικής μελέτης συσχέτισης από την ανασκόπηση των δεδομένων των φακέλων που βρίσκονται στο Ειδικό Ιατρείο Διαταραχών του Φάσματος του Αυτισμού της Παιδοψυχιατρικής Κλινικής του ΕΚΠΑ στο ΝΠΑΣ.

Η σημαντικότητα των αποτελεσμάτων πιθανών να συνεισφέρει στην έγκαιρη αναγνώριση των πρώιμων συμπτωμάτων της διαταραχής του φάσματος του αυτισμού κατά τις πρώτες ανησυχίες των γονιών, τόσο από τους ίδιους τους γονείς όσο και από το στενό περιβάλλον του παιδιού όπως είναι για παράδειγμα το σχολείο, βοηθώντας έτσι τα παιδιά να λάβουν στοχευμένες παρεμβάσεις. Οι πρώιμες παρεμβάσεις για την ΔΑΦ, μπορούν να έχουν θετική επίδραση στην κοινή προσοχή, στη εκφραστική γλώσσα, στην αλληλεπίδραση των παιδιών και στη γνωστική και προσαρμοστική λειτουργία.

Ο εντοπισμός των συμπτωμάτων της ΔΑΦ από την πιο μικρή ηλικία -πριν πραγματοποιηθεί η επίσημη διάγνωση- μπορεί να διευκολύνει την έγκαιρη παρέμβαση επιφέροντας μια θετικότερη έκβαση του παιδιού.

Τα κύρια ερευνητικά ερωτήματα είναι τα εξής:

1. Αποτελεί σημαντικό παράγοντα ο χρόνος που παραπέμφθηκαν τα παιδιά ύστερα από την πρώτη ανησυχία των γονιών τους; Η αναζήτηση βοήθειας με καθυστέρηση επιβαρύνει τη συμπτωματολογία;
2. Διαφοροποιούνται οι λόγοι της πρώτης παραπομπής ανάλογα με την ηλικία;
3. Στις μικρές ηλικίες οι διαταραχές στον λόγο συνδυάζονται με μικρότερη ή με μεγαλύτερη βαρύτητα συμπτωμάτων;
4. Διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο τα δημογραφικά στοιχεία σε σχέση με την βαρύτητα;

5. Στις περιπτώσεις που υπήρξε κληρονομικό ιστορικό στην οικογένεια, ή ηπιότερα συμπτώματα, υπήρξε και πιο άμεση κινητοποίηση;

Μεθοδολογία

Δείγμα

Το δείγμα που χρησιμοποιήθηκε προήλθε από το Ειδικό Ιατρείο Διαταραχών του Φάσματος του Αυτισμού της Παιδοψυχιατρικής κλινικής του ΕΚΠΑ στο ΝΠΑΣ. Πιο συγκεκριμένα πραγματοποιήθηκε αναδρομική μελέτη συσχέτισης μέσω ανασκόπησης των δεδομένων των φακέλων της τελευταίας πενταετίας (2012-2017). Το δείγμα περιελάμβανε αγόρια και κορίτσια ηλικίας έως 18 ετών.

Μέσα συλλογής δεδομένων

Τα εργαλεία μέτρησης για την αξιολόγηση της βαρύτητας των συμπτωμάτων που χρησιμοποιήθηκαν είναι τα εξής:

1. *Το εργαλείο Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-2).* Πρόκειται για ένα τυποποιημένο εργαλείο που στοχεύει στην παρατήρηση της κοινωνικής και επικοινωνιακής συμπεριφοράς. Αποτελεί μια ημι-δομημένη συνέντευξη-παρατήρηση που χρησιμοποιείται στην κλινική πράξη για την έγκυρη διάγνωση αλλά και αξιολόγηση των διαταραχών του φάσματος του αυτισμού. Σκοπός της εξέτασης είναι η παρατήρηση της συμπεριφοράς για ένα ευρύτερο αναπτυξιακό και ηλικιακό εύρος ατόμων που πιθανώς βρίσκονται στο φάσμα του αυτισμού. Στόχος του εργαλείου είναι η διερεύνηση της επικοινωνίας, των δεξιοτήτων του παιδιού στο παιχνίδι, της αλληλεπίδρασης, η στερεοτυπική συμπεριφορά και τα περιορισμένα ενδιαφέροντα. Το εργαλείο αποτελείται από τέσσερις μορφές. Κάθε μία είναι κατάλληλη για παιδιά και ενήλικες σε διαφορετικά αναπτυξιακά και γλωσσικά στάδια. Η χρήση των διαφορετικών μορφών στο ADOS-2 έχει ως στόχο να ελαχιστοποιήσει τη πιθανή επίδραση των μεταβολών της γλωσσικής δεξιότητας

προσφέροντας διαφορετικές δραστηριότητες και κωδικοποιήσεις σε κάθε μορφή. Στο ADOS-2, ο εξεταστής χρησιμοποιεί την ενότητα που ταιριάζει καλύτερα με τις εκφραστικές γλωσσικές δεξιότητες του παιδιού ή του ενήλικα προκειμένου να κρίνει τις κοινωνικές και επικοινωνιακές ικανότητες όσο το δυνατόν πιο ανεξάρτητα από τις επιπτώσεις του απόλυτου επιπέδου καθυστέρησης της γλώσσας. Οι ενότητες παρέχουν κοινωνικο-επικοινωνιακές ακολουθίες που συνδυάζουν μια σειρά αδόμετων και δομημένων καταστάσεων. Κάθε κατάσταση παρέχει μια ιεραρχία για συγκεκριμένες κοινωνικές συμπεριφορές. Η μορφή T 1 (Toddler), προορίζεται για παιδιά που δεν χρησιμοποιούν τον λόγο. Αποτελείται από 10 δραστηριότητες με 29 συνοδευτικές αξιολογήσεις (ελεύθερο παιχνίδι, ανταπόκριση στο κάλεσμα, κοινή προσοχή, ανταπόκριση στο κοινωνικό χαμόγελο και μίμηση). Η μορφή 2 προορίζεται για παιδιά που χρησιμοποιούν τον λόγο αλλά με περιορισμένη ευχέρεια. Αποτελείται από 14 δραστηριότητες με 28 συνοδευτικές αξιολογήσεις (δραστηριότητες κατασκευής, συμβολικό παιχνίδι, διαδραστικά παιχνίδια, συνομιλία, ανταπόκριση στην κοινή προσοχή, ανταπόκριση στο όνομα, δραστηριότητες επίδειξης). Η μορφή 3 προορίζεται για παιδιά που έχουν κατακτήσει λόγο. Αποτελείται από 13 δραστηριότητες και 28 αξιολογήσεις. (έργα κατασκευής, συμβολικό παιχνίδι, διαδραστικά παιχνίδια, έργο παρουσίασης, περιγραφή εικόνας, αφήγηση ιστορίας, εξιστόρηση γεγονότων, επινόηση ιστοριών). Η μορφή 4 προορίζεται για ενήλικες και εφήβους (συνήθως άνω των 16 ετών) που χρησιμοποιούν τον λόγο με ευχέρεια. Περιλαμβάνει τις ερωτήσεις του ADOS, μαζί με θέματα συνέντευξης σχετικά με την καθημερινή ζωή και πρόσθετα καθήκοντα (έργα κατασκευής, αφήγηση ιστορίας, περιγραφή εικόνας, επινόηση ιστοριών, συνομιλία, έκφραση συναισθημάτων, περιγραφή καθημερινότητας, φίλοι και οικογένεια). Αυτή η μορφή αποτελείται από 10-15 δραστηριότητες με 31 συνοδευτικές αξιολογήσεις. Η διαφορά μεταξύ των

ενοτήτων 3 και 4 έγκειται κυρίως στο κατά πόσο αποκτώνται πληροφορίες σχετικά με την κοινωνική επικοινωνία κατά τη διάρκεια του παιχνιδιού ή μέσω της συνέντευξης. Τέλος, το ADOS, χρησιμοποιείται ευρέως ως ένας σημαντικός δείκτης διερεύνησης της βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ, η οποία προκύπτει μέσω του “comparison score”, όπου υπολογίζεται το συνολικό αποτέλεσμα (total score) για κάθε Module σε σχέση με την χρονολογική ηλικία του εξεταζόμενου παιδιού (chronological age). Οι ερμηνευτικές κατηγορίες για τη βαθμολογία σύγκρισης χαρακτηρίζονται από: ελάχιστα έως καθόλου αποδεικτικά συμπτώματα που σχετίζονται με αυτισμό, χαμηλό επίπεδο συμπτωμάτων που σχετίζονται με το φάσμα του αυτισμού, μέτρια επίπεδα συμπτωμάτων που σχετίζονται με το φάσμα του αυτισμού και υψηλό επίπεδο συμπτωμάτων που σχετίζονται με το φάσμα του αυτισμού και κυμαίνονται αριθμητικά από το ένα έως το δέκα (Gotham et al., 2007).

2. *Η κλίμακα προσαρμοστικής συμπεριφοράς Vineland* (Sparrow et al., 1984), η οποία αποτελεί αναθεωρημένη έκδοση της Κλίμακας Κοινωνικής Ωριμότητας (Doll, 1935). Η κλίμακα προσαρμοστικής συμπεριφοράς Vineland, συμπληρώνεται από κάποιο πρόσωπο που είναι σε θέση να γνωρίζει την συμπεριφορά του προσώπου που εξετάζεται, αξιολογώντας την προσωπική και την κοινωνική επάρκεια και λειτουργικότητα των ατόμων από την προσχολική ηλικία έως και τα δεκαοκτώ έτη. Τα αποτελέσματα δίνουν αξιόπιστα στοιχεία ζωτικής σημασίας για τη διάγνωση διαφόρων αναπηριών, συμπεριλαμβανομένων της διαταραχής του φάσματος του αυτισμού, του συνδρόμου Asperger, της διανοητικής καθυστέρησης και της ομιλίας. Κάθε μια από αυτές της μορφές εκτιμά τη προσαρμοστική συμπεριφορά σε τέσσερις τομείς και υποτομείς: την επικοινωνία, τις καθημερινές δεξιότητες, την κοινωνικοποίηση και τις κινητικές δεξιότητες. Ο τομέας της

επικοινωνίας αξιολογεί τις δεκτικές, εκφραστικές και γραπτές δεξιότητες επικοινωνίας του παιδιού, ο τομέας των καθημερινών δεξιοτήτων ζωής μετρά την προσωπική συμπεριφορά καθώς και τις δεξιότητες αλληλεπίδρασης στο εσωτερικό και εξωτερικό περιβάλλον, ο τομέας της κοινωνικοποίησης καλύπτει το παιχνίδι, τον ελεύθερο χρόνο και τις διαπροσωπικές σχέσεις και τέλος ο τομέας των κινητικών δεξιοτήτων που μετρά την αδρή και λεπτή κινητικότητα. Επιπλέον, στις δύο πρώτες μορφές περιλαμβάνεται και ο τομέας της προσαρμοστικής συμπεριφοράς, ο οποίος συμπληρώνεται προαιρετικά, ενώ στο τέλος εξάγεται και μια συνολική βαθμολογία και για τους τέσσερεις τομείς, αξιολογώντας στο σύνολο την προσαρμοστική συμπεριφορά.

3. Καταγράφηκαν οι λόγοι παραπομπής όπως περιγράφηκαν στο έντυπο παραπομπής και στο ψυχοκοινωνικό ιστορικό των παιδιών.

Ερευνητική Διαδικασία

Κατά την χρονική περίοδο Νοέμβριος 2018 έως και Ιανουάριος 2019, μελετήθηκαν φάκελοι παιδιών τα οποία είχαν προσέλθει στο Ειδικό Ιατρείο Διαταραχών του Φάσματος του Αυτισμού της Παιδοψυχιατρικής κλινικής του ΕΚΠΑ στο ΝΠΑΣ.

Πιο συγκεκριμένα, στην αρχική φάση της διαδικασίας πραγματοποιήθηκε η διαλογή και η μελέτη των φακέλων, ενώ παράλληλα έγιναν και οι απαιτούμενες μετατροπές των ημι-δομημένων εργαλείων αξιολόγησης από ADOS-G σε ADOS-2, προκειμένου να καταστεί δυνατή η χρήση της τυποποιημένη βαθμολογίας “comparison score”, ανεξαρτήτως των Module. Τα δεδομένα που καταγράφηκαν και αναλύθηκαν στη βάση δεδομένων προήλθαν από τη διαγνωστική εξέταση των

παιδιών, την ημιδομημένη διαγνωστική συνέντευξη του παιδιού και των γονιών, (ADOS-2, ADI-R), από την ψυχομετρική / εργοθεραπευτική και λογοπεδική αξιολόγηση, από την εκτενή μελέτη του ψυχοκοινωνικού ιστορικού, από τα δημογραφικά δεδομένα (ηλικία, φύλο, εθνικότητα, τόπος διαμονής, μορφωτικό επίπεδο), από τις αιτίες παραπομπής των παιδιών, από την ηλικία της πρώτης ανησυχίας των γονιών, από τον αριθμό των προηγούμενων φορέων που είχε επισκεφτεί η οικογένεια και από την τελική διάγνωση που δόθηκε από το Ειδικό Ιατρείο ΔΑΦ μέσω των ειδικών διαγνωστικών εργαλείων και της κλινικής παρατήρησης.

Ηθικά ζητήματα

Κατά τη διάρκεια της ανασκόπησης των φακέλων και της διεξαγωγής της έρευνας, τηρήθηκαν οι ηθικοί και δεοντολογικοί κανόνες, καθώς και η ανωνυμία όλων των προσώπων. Τα δεδομένα καταχωρούνταν σε υπολογιστή της μονάδας και πρόσβαση σε αυτά είχε μόνο η ερευνητική ομάδα.

Στατιστική ανάλυση

Οι μέσες τιμές (mean) και οι τυπικές αποκλίσεις (StandardDeviation=SD) χρησιμοποιήθηκαν για την περιγραφή των ποσοτικών μεταβλητών. Οι απόλυτες (N) και οι σχετικές (%) συχνότητες χρησιμοποιήθηκαν για την περιγραφή των ποιοτικών μεταβλητών. Για τη σύγκριση ποσοτικών μεταβλητών μεταξύ δυο ομάδων χρησιμοποιήθηκε το Student'st-test. Για τη σύγκριση ποσοτικών μεταβλητών μεταξύ περισσότερων από δυο ομάδων χρησιμοποιήθηκε ο παραμετρικός έλεγχος ανάλυσης διασποράς (ANOVA). Για τον έλεγχο της σχέσης δυο ποσοτικών μεταβλητών

χρησιμοποιήθηκε ο συντελεστής συσχέτισης του Pearson (r). Η συσχέτιση θεωρείται χαμηλή όταν ο συντελεστής συσχέτισης (r) κυμαίνεται από 0,1 έως 0,3, μέτρια όταν ο συντελεστής συσχέτισης κυμαίνεται από 0,31 έως 0,5 και υψηλή όταν ο συντελεστής είναι μεγαλύτερος από 0,5. Η ανάλυση γραμμικής παλινδρόμησης (linear regression analysis) με τη διαδικασία διαδοχικής ένταξης/αφαίρεσης (stepwise) χρησιμοποιήθηκε για την εύρεση ανεξάρτητων παραγόντων που σχετίζονται με την κλίμακα βαρύτητας από την οποία προέκυψαν συντελεστές εξάρτησης (β) και τα τυπικά σφάλματά τους (standard errors=SE). Τα επίπεδα σημαντικότητας είναι αμφίπλευρα και η στατιστική σημαντικότητα τέθηκε στο 0,05. Για την ανάλυση χρησιμοποιήθηκε το στατιστικό πρόγραμμα SPSS 22.0.

Αποτελέσματα

Στον πίνακα 1 που ακολουθεί δίνονται τα δημογραφικά στοιχεία των παιδιών και των γονιών τους καθώς και στοιχεία από το ιστορικό τους.

Το δείγμα αποτελείται από 469 παιδιά με μέση ηλικία τα 5,7 έτη ($SD=3,2$ έτη). Το 79,5% των παιδιών ήταν αγόρια και το 93,1% ήταν ελληνικής εθνικότητας. Τα περισσότερα παιδιά έμεναν στην Αθήνα, με το ποσοστό να είναι 45,5%. Η πλειοψηφία των παιδιών είχε γονείς απόφοιτους ΑΕΙ. Η μέση ηλικία των μητέρων τους κατά τη γέννηση των παιδιών ήταν 33,1 έτη ($SD=5,4$ έτη) και των πατέρων ήταν 37,1 έτη ($SD=6,9$ έτη). Το 45,5% των παιδιών είχε οικογενειακό ιστορικό αυτισμού. Ο μέσος χρόνος που είχε περάσει από την πρώτη ανησυχία των γονιών μέχρι την εξέταση ήταν 3,2 έτη ($SD=2,8$ έτη). (Πίνακας 1).

Πίνακας 1

		N	%
Φύλο	Αγόρια	373	79,5
	Κορίτσια	96	20,5
Ηλικία παιδιού, μέση τιμή (SD)		5,7 (3,2)	
Ηλικία μητέρας (έτη), μέση τιμή (SD)		38,8 (6,1)	
Ηλικία πατέρα (έτη), μέση τιμή (SD)		42,8 (7,1)	
Ηλικία μητέρας κατά τη γέννηση (έτη), μέση τιμή (SD)		33,1 (5,4)	
Ηλικία πατέρα κατά τη γέννηση (έτη), μέση τιμή (SD)		37,1 (6,9)	
Εθνικότητα	Ελληνική	431	93,1
	Αλλοδαπή	32	6,9
Τόπος κατοικίας	Αθήνα	205	45,5
	Υπόλοιπο Αττικής	126	27,9
	Υπόλοιπη Ελλάδα	116	25,7
	Άλλο	4	0,9
Εκπαιδευτικό επίπεδο πατέρα	Αναφάβητος	1	0,4
	Δημοτικό	3	1,3
	Γυμνάσιο	7	3,1
	Λύκειο	25	11,2
	Τεχνική σχολή	25	11,2
	ΤΕΙ	14	6,3
	ΑΕΙ	149	66,5
Εκπαιδευτικό επίπεδο μητέρας	Αναφάβητος	0	0,0
	Δημοτικό	5	2,2
	Γυμνάσιο	7	3,1
	Λύκειο	23	10,0
	Τεχνική σχολή	20	8,7
	ΤΕΙ	24	10,5
	ΑΕΙ	150	65,5
Οικογενειακό ιστορικό αυτισμού	Όχι	73	54,5
	Ναι	61	45,5
Χρόνος από πρώτη ανησυχία μέχρι 1η αξιολόγηση (έτη), μέση τιμή (SD)		3,2 (2,8)	

Οι αιτίες παραπομπής δίνονται στον πίνακα 2 που ακολουθεί.

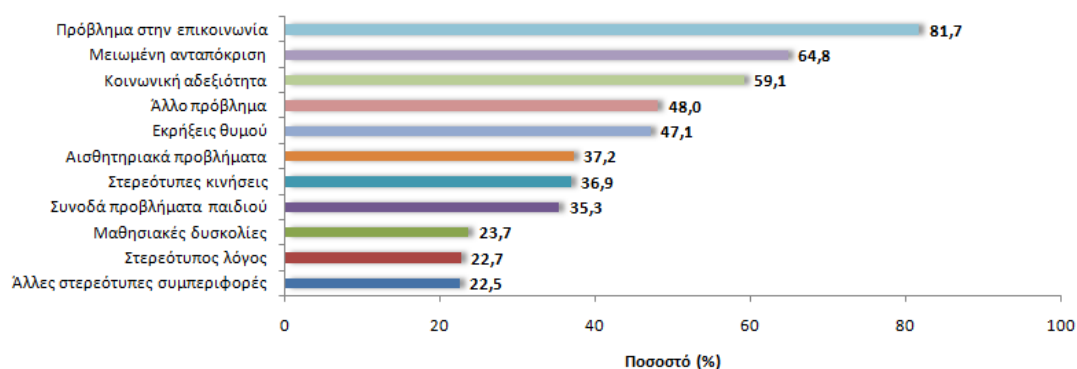
Το 81,7% των παιδιών είχε πρόβλημα στην επικοινωνία, το 64,8% είχε μειωμένη ανταπόκριση και το 59,1% κοινωνική αδεξιότητα. (Πίνακας 2).

Πίνακας 2

	N	%
Πρόβλημα στην επικοινωνία (καθυστέρηση λόγου/ιδιόζουσα ομιλία)	237	81,7
Μειωμένη ανταπόκριση	162	64,8
Κοινωνική αδεξιότητα	152	59,1
Στερεότυπος λόγος	51	22,7
Στερεότυπες κινήσεις	87	36,9
Αισθητηριακά προβλήματα	87	37,2
Άλλες στερεότυπες συμπεριφορές	50	22,5
Εκρήξεις θυμού	115	47,1
Μαθησιακές δυσκολίες	49	23,7
Άλλο πρόβλημα	123	48,0
Συνοδά προβλήματα παιδιού	66	35,3

Στο γράφημα 1 που ακολουθεί δίνονται οι αιτίες παραπομπής με φθίνουσα σειρά.

Γράφημα 1



Στον πίνακα 3 που ακολουθεί δίνεται η ηλικία των παιδιών ανάλογα με τις αιτίες παραπομπής. Τα παιδιά που παραπέμφθηκαν λόγω προβλήματος στην επικοινωνία, μειωμένης ανταπόκρισης και στερεότυπων κινήσεων ήταν σημαντικά μικρότερα σε ηλικία σε σύγκριση με τα παιδιά που δεν παραπέμφθηκαν για τους λόγους αυτούς. Αντίθετα, τα παιδιά που παραπέμφθηκαν λόγω εκρήξεων θυμού, μαθησιακών δυσκολιών και άλλων συνοδών προβλημάτων ήταν σημαντικά μεγαλύτερα σε ηλικία σε σύγκριση με τα παιδιά που δεν παραπέμφθηκαν για τους λόγους αυτούς. (Πίνακας 3).

Πίνακας 3

		Ηλικία παιδιού		P Student's t-test
		Μέση τιμή	SD	
Πρόβλημα στην επικοινωνία (καθυστέρηση λόγου/ ιδιάζουσα ομιλία)	Όχι	7,2	3,2	<0,001
	Ναι	5,4	3,1	
Μειωμένη ανταπόκριση	Όχι	7,0	3,5	<0,001
	Ναι	4,9	3,0	
Κοινωνική αδεξιότητα	Όχι	5,7	3,3	0,211
	Ναι	6,2	3,2	
Στερεότυπος λόγος	Όχι	6,0	3,5	0,279
	Ναι	5,5	2,4	
Στερεότυπες κινήσεις	Όχι	6,2	3,4	0,045
	Ναι	5,3	3,0	
Αισθητηριακά προβλήματα	Όχι	6,1	3,3	0,077
	Ναι	5,3	3,1	
Άλλες στερεότυπες συμπεριφορές	Όχι	5,7	3,1	0,106
	Ναι	6,5	3,9	
Εκρήξεις θυμού	Όχι	5,6	3,1	0,018
	Ναι	6,5	3,3	
Μαθησιακές δυσκολίες	Όχι	4,9	2,5	<0,001
	Ναι	9,7	3,1	
Άλλο πρόβλημα	Όχι	5,8	3,4	0,393
	Ναι	6,1	3,0	
Συνοδά προβλήματα παιδιού	Όχι	5,5	3,1	0,006
	Ναι	6,9	3,6	

Στον πίνακα 4 που ακολουθεί δίνεται η βαρύτητα των συμπτωμάτων των παιδιών βάσει του ADOS-2 καθώς και οι βαθμολογίες στις διαστάσεις λειτουργικότητας Vineland. (Πίνακας 4).

Πίνακας 4

	N	Μέση τιμή	SD
ADOS-2 Βαθμολογία Σύγκρισης	290	6,2	3,0
vineland Επικοινωνία	338	62,0	17,0
vineland Καθημερινές δεξιότητες ζωής	335	57,0	18,0
vineland Κοινωνικοποίηση	336	62,0	15,0
vineland Κινητικές δεξιότητες	237	71,0	41,0
vineland Προσαρμοστική συμπεριφορά	315	61,0	48,0
vineland Συνολική Βαθμολογία	220	211,0	74,0

Συσχέτιση των αιτιών παραπομπής με τη βαρύτητα των συμπτωμάτων και τη λειτουργικότητα των παιδιών.

Στον πίνακα 5 που ακολουθεί δίνεται η βαθμολογία των παιδιών στην κλίμακα βαρύτητας συμπτωμάτων ανάλογα με τις αιτίες παραπομπής.

Τα παιδιά που παραπέμφθηκαν λόγω προβλήματος στην επικοινωνία, μειωμένης ανταπόκρισης ή στερεότυπων κινήσεων είχαν σημαντικά υψηλότερη βαθμολογία, δηλαδή μεγαλύτερη βαρύτητα συμπτωμάτων, σε σύγκριση με τα παιδιά που δεν παραπέμφθηκαν για τους λόγους αυτούς. Αντίθετα, χαμηλότερη βαρύτητα συμπτωμάτων είχαν τα παιδιά που παραπέμφθηκαν εξαιτίας άλλου προβλήματος. (Πίνακας 5).

Πίνακας 5

		ADOS-2 comparison score		p Student's t-test
		Μέση τιμή	SD	
Πρόβλημα στην επικοινωνία (καθυστέρηση λόγου/ ιδιάζουσα ομιλία)	Όχι	5,1	2,9	0,002
	Ναι	6,6	2,8	
Μειωμένη ανταπόκριση	Όχι	5,5	3,1	0,003
	Ναι	6,7	2,7	
Κοινωνική αδεξιότητα	Όχι	5,9	3,1	0,166
	Ναι	6,5	2,7	
Στερεότυπος λόγος	Όχι	6,2	2,9	0,879
	Ναι	6,3	3,0	
Στερεότυπες κινήσεις	Όχι	5,9	3,0	0,041
	Ναι	6,8	2,7	
Αισθητηριακά προβλήματα	Όχι	6,2	2,8	0,995
	Ναι	6,2	3,2	
Άλλες στερεότυπες συμπεριφορές	Όχι	6,2	2,8	0,513
	Ναι	5,9	3,1	
Εκρήξεις θυμού	Όχι	6,2	2,9	0,832
	Ναι	6,3	2,9	
Μαθησιακές δυσκολίες	Όχι	6,4	2,8	0,108
	Ναι	5,6	3,0	
Άλλο πρόβλημα	Όχι	6,4	2,7	0,037
	Ναι	5,6	3,1	
Συνοδά προβλήματα παιδιού	Όχι	6,4	2,7	0,080
	Ναι	5,6	2,8	

Στον πίνακα 6 που ακολουθεί δίνεται η βαθμολογία των παιδιών στη διάσταση λειτουργικότητα. Τα παιδιά που παραπέμφθηκαν λόγω προβλήματος στην επικοινωνία, μειωμένης ανταπόκρισης ή στερεότυπων κινήσεων είχαν σημαντικά χαμηλότερη λειτουργικότητα στη διάσταση «επικοινωνίας - communication» της κλίμακας Vineland σε σύγκριση με τα παιδιά που δεν παραπέμφθηκαν για τους λόγους αυτούς ανάλογα με τις αιτίες παραπομπής. (Πίνακας 6).

Πίνακας 6

		vineland επικοινωνία communication		P Student's t-test
		Μέση τιμή	SD	
Πρόβλημα στην επικοινωνία (καθυστέρηση λόγου/ ιδιάζουσα ομιλία)	Όχι	76,0	16,3	<0,001
	Ναι	61,9	14,4	
Μειωμένη ανταπόκριση	Όχι	72,3	17,5	<0,001
	Ναι	61,1	12,8	
Κοινωνική αδεξιότητα	Όχι	65,8	14,7	0,621
	Ναι	64,5	16,5	
Στερεότυπος λόγος	Όχι	65,2	15,6	0,484
	Ναι	63,1	15,0	
Στερεότυπες κινήσεις	Όχι	66,5	15,3	0,049
	Ναι	61,4	15,7	
Αισθητηριακά προβλήματα	Όχι	66,6	14,9	0,074
	Ναι	61,9	15,9	
Άλλες στερεότυπες συμπεριφορές	Όχι	65,9	14,6	0,360
	Ναι	63,0	16,4	
Εκρήξεις θυμού	Όχι	64,0	13,5	0,733
	Ναι	64,9	18,0	
Μαθησιακές δυσκολίες	Όχι	64,4	14,9	0,947
	Ναι	64,7	19,2	
Άλλο πρόβλημα	Όχι	63,7	15,2	0,299
	Ναι	66,3	15,4	
Συνοδά προβλήματα παιδιού	Όχι	65,5	15,0	0,337
	Ναι	62,6	14,8	

Στον πίνακα 7 που ακολουθεί δίνεται η βαθμολογία των παιδιών στη διάσταση λειτουργικότητας « καθημερινών δεξιοτήτων ζωής - daily living skills» της κλίμακας Vineland ανάλογα με τις αιτίες παραπομπής. Τα παιδιά που παραπέμφθηκαν λόγω μαθησιακών δυσκολιών είχαν σημαντικά χαμηλότερη λειτουργικότητα στη διάσταση « καθημερινών δεξιοτήτων ζωής - daily living skills», σε σύγκριση με τα παιδιά που δεν παραπέμφθηκαν για τους λόγους αυτούς. (Πίνακας 7).

Πίνακας 7

		Vineland καθημερινές δεξιότητες ζωής daily living skills		P Student's t-test
		Μέση τιμή	SD	
Πρόβλημα στην επικοινωνία (καθυστέρηση λόγου/ ιδιάζουσα ομιλία)	Όχι	56,3	18,4	0,923
	Ναι	56,6	16,5	
Μειωμένη ανταπόκριση	Όχι	59,1	21,0	0,371
	Ναι	56,6	13,9	
Κοινωνική αδεξιότητα	Όχι	58,2	18,4	0,394
	Ναι	55,9	15,8	
Στερεότυπος λόγος	Όχι	57,8	18,2	0,176
	Ναι	53,2	14,4	
Στερεότυπες κινήσεις	Όχι	58,3	18,1	0,146
	Ναι	54,2	15,2	
Αισθητηριακά προβλήματα	Όχι	57,9	18,3	0,646
	Ναι	56,6	13,8	
Άλλες στερεότυπες συμπεριφορές	Όχι	58,3	16,9	0,251
	Ναι	54,3	17,1	
Εκρήξεις θυμού	Όχι	57,4	16,8	0,548
	Ναι	55,7	17,6	
Μαθησιακές δυσκολίες	Όχι	58,8	14,6	<0,001
	Ναι	40,3	18,2	
Άλλο πρόβλημα	Όχι	57,8	17,3	0,596
	Ναι	56,3	17,4	
Συνοδά προβλήματα παιδιού	Όχι	57,4	16,4	0,411
	Ναι	54,4	21,2	

Στον πίνακα 8 που ακολουθεί δίνεται η βαθμολογία των παιδιών στη διάσταση λειτουργικότητας «κοινωνικοποίηση - socialization» της κλίμακας Vineland ανάλογα με τις αιτίες παραπομπής. Τα παιδιά που παραπέμφθηκαν λόγω προβλήματος στην επικοινωνία, μειωμένης ανταπόκρισης ή στερεότυπων κινήσεων είχαν σημαντικά χαμηλότερη λειτουργικότητα στη διάσταση «κοινωνικοποίηση socialization», σε σύγκριση με τα παιδιά που δεν παραπέμφθηκαν για τους λόγους αυτούς. (Πίνακας 8).

Πίνακας 8

		vineland κοινωνικοποίηση socialization		P Student's t-test
		Μέση τιμή	SD	
Πρόβλημα στην επικοινωνία (καθυστέρηση λόγου/ ιδιάζουσα ομιλία)	Όχι	71,2	15,3	0,007
	Ναι	62,0	15,3	
Μειωμένη ανταπόκριση	Όχι	70,1	16,9	0,001
	Ναι	61,1	14,0	
Κοινωνική αδεξιότητα	Όχι	65,7	16,5	0,406
	Ναι	63,6	15,7	
Στερεότυπος λόγος	Όχι	64,6	15,9	0,250
	Ναι	61,1	14,4	
Στερεότυπες κινήσεις	Όχι	66,1	16,2	0,017
	Ναι	59,9	14,7	
Αισθητηριακά προβλήματα	Όχι	65,6	15,5	0,075
	Ναι	61,1	13,9	
Άλλες στερεότυπες συμπεριφορές	Όχι	65,0	15,5	0,262
	Ναι	61,6	10,9	
Εκρήξεις θυμού	Όχι	63,9	14,7	0,952
	Ναι	64,1	17,0	
Μαθησιακές δυσκολίες	Όχι	63,7	14,8	0,927
	Ναι	64,0	20,9	
Άλλο πρόβλημα	Όχι	64,0	14,2	0,925
	Ναι	64,2	18,4	
Συνοδά προβλήματα παιδιού	Όχι	63,8	14,8	0,787
	Ναι	64,6	16,5	

Στον πίνακα 9 που ακολουθεί δίνεται η βαθμολογία των παιδιών στη διάσταση λειτουργικότητας «κινητικών δεξιοτήτων - motor skills» της κλίμακας Vineland ανάλογα με τις αιτίες παραπομπής. Τα παιδιά που παραπέμφθηκαν λόγω προβλήματος στην επικοινωνία, μειωμένης ανταπόκρισης, στερεότυπων κινήσεων ή αισθητηριακών προβλημάτων είχαν σημαντικά χαμηλότερη λειτουργικότητα στη διάσταση «κινητικών δεξιοτήτων - motor skills», σε σύγκριση με τα παιδιά που δεν παραπέμφθηκαν για τους λόγους αυτούς. (Πίνακας 9).

Πίνακας 9

		Vineland κινητικές δεξιότητες motor skills		P Student's t-test
		Μέση τιμή	SD	
Πρόβλημα στην επικοινωνία (καθυστέρηση λόγου/ ιδιάζουσα ομιλία)	Όχι	77,7	38,5	0,034
	Ναι	65,2	18,3	
Μειωμένη ανταπόκριση	Όχι	75,2	27,9	0,001
	Ναι	62,0	15,2	
Κοινωνική αδεξιότητα	Όχι	66,8	18,9	0,448
	Ναι	63,8	23,4	
Στερεότυπος λόγος	Όχι	68,3	23,4	0,018
	Ναι	56,5	9,3	
Στερεότυπες κινήσεις	Όχι	67,4	24,9	0,276
	Ναι	63,1	14,1	
Αισθητηριακά προβλήματα	Όχι	69,5	24,1	0,021
	Ναι	60,1	14,5	
Άλλες στερεότυπες συμπεριφορές	Όχι	66,9	23,2	0,321
	Ναι	61,8	14,4	
Εκρήξεις θυμού	Όχι	65,2	18,4	0,677
	Ναι	67,0	26,6	
Μαθησιακές δυσκολίες	Όχι	65,7	22,9	0,498
	Ναι	72,5	32,6	
Άλλο πρόβλημα	Όχι	67,3	24,9	0,607
	Ναι	65,1	16,7	
Συνοδά προβλήματα παιδιού	Όχι	66,3	16,9	0,362
	Ναι	71,6	34,8	

Στον πίνακα 10 που ακολουθεί δίνεται η βαθμολογία των παιδιών στη διάσταση λειτουργικότητας «προσαρμοστική συμπεριφορά - adaptive behaviour composite» της κλίμακας Vineland ανάλογα με τις αιτίες παραπομπής. Τα παιδιά που παραπέμφθηκαν λόγω μειωμένης ανταπόκρισης είχαν σημαντικά χαμηλότερη λειτουργικότητα στη διάσταση «προσαρμοστική συμπεριφορά - adaptive behaviour composite», σε σύγκριση με τα παιδιά που δεν παραπέμφθηκαν για τον λόγο αυτό. (Πίνακας 10).

Πίνακας 10

		Vineland προσαρμοστική συμπεριφορά adaptive behaviour composite		P Student's t-test
		Μέση τιμή	SD	
Πρόβλημα στην επικοινωνία (καθυστέρηση λόγου/ ιδιόζουσα ομιλία)	Όχι	63,2	15,2	0,942
	Ναι	64,3	68,7	
Μειωμένη ανταπόκριση	Όχι	82,4	114,1	0,035
	Ναι	56,9	19,7	
Κοινωνική αδεξιότητα	Όχι	61,5	26,5	0,542
	Ναι	68,6	89,1	
Στερεότυπος λόγος	Όχι	67,7	81,4	0,590
	Ναι	59,8	28,9	
Στερεότυπες κινήσεις	Όχι	61,5	22,3	0,434
	Ναι	71,1	107,8	
Αισθητηριακά προβλήματα	Όχι	73,5	88,6	0,116
	Ναι	53,9	15,1	
Άλλες στερεότυπες συμπεριφορές	Όχι	61,2	22,3	0,086
	Ναι	88,8	151,8	
Εκρήξεις θυμού	Όχι	70,1	92,8	0,422
	Ναι	60,4	24,6	
Μαθησιακές δυσκολίες	Όχι	60,7	26,9	0,059
	Ναι	98,2	189,6	
Άλλο πρόβλημα	Όχι	59,4	22,6	0,266
	Ναι	72,7	102,4	
Συνοδά προβλήματα παιδιού	Όχι	72,3	95,2	0,516
	Ναι	60,7	36,6	

Συσχέτιση του χρόνου από την πρώτη ανησυχία των γονιών μέχρι την εξέταση με τη βαρύτητα και τη λειτουργικότητα των παιδιών.

Στον πίνακα 11 που ακολουθεί δίνονται οι συντελεστές συσχέτισης του Pearson του χρόνου από την πρώτη ανησυχία των γονιών μέχρι την εξέταση με τη βαρύτητα και τη λειτουργικότητα των παιδιών.

Η βαρύτητα δεν βρέθηκε να σχετίζεται σημαντικά με το χρόνο που είχε περάσει από την πρώτη ανησυχία των γονιών μέχρι και την εξέταση. Αντίθετα, όσο περισσότερος χρόνος μεσολάβησε από την πρώτη ανησυχία των γονιών μέχρι την εξέταση τόσο χαμηλότερη λειτουργικότητα είχαν τα παιδιά στις διαστάσεις «επικοινωνίας», «καθημερινών δεξιοτήτων ζωής» και «κοινωνικοποίησης» της κλίμακας Vineland. (Πίνακας 11).

Πίνακας 11

		Χρόνος από πρώτη ανησυχία των γονιών μέχρι 1η αξιολόγηση (έτη)
ADOS-2 βαθμολογία σύγκρισης	r	-0,03
	P	0,672
vineland Επικοινωνία	r	-0,23
	P	<0,001
vineland Καθημερινές Δεξιότητες Ζωής	r	-0,47
	P	<0,001
vineland Κοινωνικοποίηση	r	-0,29
	P	<0,001
vineland Κινητικές Δεξιότητες	r	-0,03
	P	0,719
vineland Προσαρμοστική Συμπεριφορά	r	0,01
	P	0,901
vineland Συνολική Βαθμολογία	r	-0,07
	P	0,313

Συσχέτιση του χρόνου από την πρώτη ανησυχία των γονιών μέχρι την εξέταση με την ύπαρξη οικογενειακού ιστορικού αυτισμού

Στον πίνακα 12 που ακολουθεί δίνεται ο χρόνος που μεσολάβησε από την πρώτη ανησυχία των γονιών μέχρι την εξέταση ανάλογα με την ύπαρξη ή μη οικογενειακού ιστορικού αυτισμού. Δεν διέφερε σημαντικά ο χρόνος που μεσολάβησε από την πρώτη ανησυχία των γονιών μέχρι την εξέταση στα παιδιά που είχαν οικογενειακό ιστορικό αυτισμού και στα παιδιά που δεν είχαν. (Πίνακας 12).

Πίνακας 12

	Οικογενειακό ιστορικό αυτισμού				P Student's t-test
	Όχι		Ναι		
	Μέση τιμή	SD	Μέση τιμή	SD	
Χρόνος από πρώτη ανησυχία των γονιών μέχρι 1η αξιολόγηση (έτη)	3,28	3,10	2,88	2,23	0,436

Συσχέτιση της βαρύτητας των συμπτωμάτων των παιδιών με τα δημογραφικά στοιχεία των παιδιών και των γονιών τους.

Στον πίνακα 13 που ακολουθεί δίνεται η βαρύτητα των συμπτωμάτων των παιδιών ανάλογα με τα δημογραφικά τους στοιχεία και αυτά των γονιών τους.

Δεν διέφερε σημαντικά η βαρύτητα των συμπτωμάτων των παιδιών ανάλογα με τα δημογραφικά τους στοιχεία και αυτά των γονιών τους. (Πίνακας 13).

Πίνακας 13

		ADOS-2 βαθμολογία σύγκρισης comparison score		P Student's t-test
		Μέση τιμή	SD	
Φύλο	Αγόρια	6,31	2,93	0,230
	Κορίτσια	5,79	3,02	
Εθνικότητα	Ελληνική	6,20	2,90	0,185
	Αλλοδαπή	7,10	3,14	
Τόπος κατοικίας	Αθήνα	6,28	2,75	0,146+
	Υπόλοιπο Αττικής	5,88	2,95	
	Υπόλοιπη Ελλάδα/ Άλλο	6,78	3,19	
Εκπαιδευτικό επίπεδο πατέρα	Μέχρι Τεχνική σχολή	6,34	3,60	0,548
	ΤΕΙ/ΑΕΙ	6,69	2,72	
Εκπαιδευτικό επίπεδο μητέρας	Μέχρι Τεχνική σχολή	5,70	3,24	0,152
	ΤΕΙ/ΑΕΙ	6,57	2,80	
Οικογενειακό ιστορικό αυτισμού	Όχι	6,04	2,77	0,252
	Ναι	6,65	2,92	

+ANOVA

Στον πίνακα 14 που ακολουθεί δίνονται οι συντελεστές συσχέτισης του Pearson της βαρύτητας των συμπτωμάτων των παιδιών με την ηλικία τους και των γονιών τους.

Σημαντική θετική συσχέτιση υπήρξε μεταξύ της βαρύτητας των συμπτωμάτων των παιδιών και της ηλικίας του πατέρα κατά τη γέννηση του παιδιού. Συνεπώς, μεγαλύτερη ηλικία του πατέρα σχετιζόταν με μεγαλύτερη βαρύτητα συμπτωμάτων των παιδιών. (Πίνακας 14).

Πίνακας 14

		ADOS-2 βαθμολογία σύγκρισης comparison score
Ηλικία παιδιού	r	-0,10
	P	0,091
Ηλικία μητέρας (έτη)	r	-0,03
	P	0,665
Ηλικία πατέρα (έτη)	r	0,04
	P	0,516
Ηλικία μητέρας κατά τη γέννηση (έτη)	r	0,06
	P	0,339
Ηλικία πατέρα κατά τη γέννηση (έτη)	r	0,12
	P	0,050

Στη συνέχεια έγινε πολυπαραγοντική γραμμική παλινδρόμηση έχοντας σαν εξαρτημένη μεταβλητή τη βαθμολογία βαρύτητας των συμπτωμάτων και σαν ανεξάρτητες τα δημογραφικά των παιδιών, των γονιών τους καθώς και τις αιτίες παραπομπής. Με τη μέθοδο διαδοχικής ένταξης/αφαίρεσης (stepwisemethod) βρέθηκαν τα αποτελέσματα του παρακάτω πίνακα.

Η μειωμένη ανταπόκριση ως αίτιο παραπομπής και η ηλικία του πατέρα κατά τη γέννηση του παιδιού βρέθηκαν να σχετίζονται ανεξάρτητα με την κλίμακα βαρύτητας. Συγκεκριμένα:

- Τα παιδιά που παραπέμφθηκαν λόγω μειωμένης ανταπόκρισης είχαν κατά 1,20 μονάδες υψηλότερη βαθμολογία βαρύτητας συμπτωμάτων, σε σύγκριση με αυτά που δεν παραπέμφθηκαν για το λόγο αυτό.
- Μεγαλύτερη ηλικία του πατέρα σχετιζόταν με μεγαλύτερη βαρύτητα συμπτωμάτων των παιδιών.

Πίνακας 15

		β+	SE++	P
Μειωμένη ανταπόκριση	Όχι (αναφορά)			
	Ναι	1,20	0,41	0,004
Ηλικία πατέρα κατά τη γέννηση (έτη)		0,05	0,03	0,050

⁺ συντελεστής εξάρτησης ⁺⁺ τυπικό σφάλμα

Συζήτηση

Η παρούσα έρευνα μελέτησε την συσχέτιση του αιτίου παραπομπής και της βαρύτητας των συμπτωμάτων της Διαταραχής του Φάσματος του Αυτισμού και οδήγησε σε κάποια σημαντικά συμπεράσματα.

Το μεγαλύτερο ποσοστό των παιδιών παραπέμφθηκε για προβλήματα στον λόγο και την επικοινωνία (81,7%), για μειωμένη ανταπόκριση (64,8%) και για κοινωνική αδεξιότητα (59,1%).

Αρχικά, προέκυψε πως η ηλικία αποτελεί βασική μεταβλητή καθώς οι λόγοι παραπομπής των παιδιών διαφοροποιούνται ανάλογα με την ηλικία τους. Τα παιδιά που παραπέμφθηκαν λόγω προβλήματος στην επικοινωνία, μειωμένης ανταπόκρισης και στερεότυπων κινήσεων ήταν σημαντικά μικρότερα σε ηλικία σε σύγκριση με τα παιδιά που δεν παραπέμφθηκαν για τους λόγους αυτούς. Αντίθετα, τα παιδιά που παραπέμφθηκαν λόγω εκρήξεων θυμού, μαθησιακών δυσκολιών και άλλων συνοδών προβλημάτων ήταν σημαντικά μεγαλύτερα σε ηλικία σε σύγκριση με τα παιδιά που δεν παραπέμφθηκαν για τους λόγους αυτούς.

Τα παραπάνω αποτελέσματα συμφωνούν με την έρευνα των Kuravackel & Ruble το 2014, η οποία εξέτασε τους λόγους παραπομπής σε παιδιά ηλικίας 2-6, 7-11, 12-14 και 15-21 μηνών, όπου και διαπιστώθηκε πως οι ανησυχίες των γονέων/φροντιστών σχετικά με τον λόγο ήταν σημαντικά υψηλότερες κατά το στάδιο της προσχολικής ηλικίας από ότι σε οποιοδήποτε άλλο στάδιο. Αντιθέτως, φάνηκε πως όσο τα παιδιά μεγάλωναν υπήρξε πτώση στις παραπομπές που σχετίζονταν με την ομιλία. Στις μεγαλύτερες ηλικίες οι παραπομπές σχετίζονταν περισσότερο με δυσκολίες του παιδιού στο παιχνίδι, στην αλληλεπίδραση με τους άλλους, στο ατομικό παιχνίδι, στην επιμονή με την ομοιότητα (ρουτίνα) και στην δυσκολία στις αλλαγές (Kuravackel & Ruble, 2014).

Η ανάπτυξη της γλώσσας θεωρείται σημαντικό ορόσημο για τα παιδιά με ΔΑΦ, καθώς η απόκτηση αυτού του δείκτη αναφοράς συνδέεται με βελτιωμένα μακροπρόθεσμα αποτελέσματα. Πράγματι, βιβλιογραφικά έχει φανεί, όπως για παράδειγμα στην έρευνα των Charman et al. το 2003, πως οι διαταραχές στον λόγο στις μικρές ηλικίες φαίνεται να σχετίζονται σε κάποιο βαθμό με την βαρύτητα των συμπτωμάτων της ΔΑΦ (Charman et al., 2003). Η συγκεκριμένη άποψη επιβεβαιώθηκε στα πλαίσια της παρούσας έρευνας καθώς διαπιστώθηκε πως τα παιδιά που παραπέμφθηκαν εξαιτίας προβλημάτων επικοινωνίας είχαν σημαντικά υψηλότερη βαθμολογία, δηλαδή μεγαλύτερη βαρύτητα συμπτωμάτων, σε σύγκριση με τα παιδιά που δεν παραπέμφθηκαν για προβλήματα στο λόγο. Επιπλέον βρέθηκε πως μεγαλύτερη βαρύτητα συμπτωμάτων είχαν και τα παιδιά που παραπέμφθηκαν για μειωμένη ανταπόκριση και στερεότυπες κινήσεις, γεγονός που δείχνει πως υπάρχουν και άλλα ύψιστης σημασίας πρόωρα ελλείμματα που θα πρέπει να κινητοποιούν τους γονείς ώστε να παρατηρούν εξολοκλήρου την γενικότερη συμπεριφορά των παιδιών τους και να τα παραπέμπουν εγκαίρως για αξιολόγηση. Αντίθετα, χαμηλότερη βαρύτητα συμπτωμάτων είχαν τα παιδιά που παραπέμφθηκαν εξαιτίας άλλου προβλήματος.

Ωστόσο, άλλα ευρήματα δείχνουν, ότι η βαρύτητα των συμπτωμάτων της ΔΑΦ έχει κάποια σχέση με τις διαταραχές στο λόγο αλλά όχι κατηγορηματική, καθώς υπάρχουν αρκετά βιβλιογραφικά κενά ως προς την κατανόηση του αντίκτυπου της βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ στις διαταραχές του λόγου στις μικρές ηλικίες και ένα αρχικό έλλειμμα στον λόγο δεν μπορεί να θεωρηθεί μια σαφής ένδειξη (Gotham et al., 2009). Ορισμένα παιδιά με διάγνωση ΔΑΦ μπορεί να είναι λεκτικά ή ελάχιστα λεκτικά καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής τους αλλά να εμφανίζουν υψηλά επίπεδα βαρύτητας συμπτωμάτων και κακή κλινική έκβαση (Tager-Flusberg

& Kasari, 2013). Αντίθετα, υπάρχουν και παιδιά τα οποία παρουσιάζουν καθυστερημένη ή τυπική ανάπτυξη της γλώσσας αλλά μπορεί ωστόσο να έχουν σχετικά θετικό κλινικό αποτέλεσμα (Fein et al., 2013). Αδιαμφισβήτητο εξακολουθεί να παραμένει πάντως το γεγονός ότι η σχέση μεταξύ της βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ και της γλωσσικής ανάπτυξης, είναι ιδιαίτερα σημαντική για την βελτιστοποίηση των παρεμβάσεων που αποσκοπούν στη βελτίωση των γλωσσικών ικανοτήτων. Επειδή όμως τα περισσότερα εργαλεία αξιολόγησης της βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ επηρεάζονται σε μεγάλο βαθμό από το επίπεδο της γλώσσας, ελάχιστα είναι γνωστά για την προβλεπτική σχέση μεταξύ της γενικής βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ και των γλωσσικών διαταραχών (Anderson et al., 2007).

Η λειτουργικότητα των παιδιών εξετάστηκε μέσω της κλίμακας προσαρμοστικής συμπεριφοράς Vineland στους τομείς της επικοινωνίας, των καθημερινών δεξιοτήτων, της κοινωνικοποίησης και των κινητικών δεξιοτήτων, ενώ μετρήθηκε και η προσαρμοστική συμπεριφορά. Τα παιδιά που παραπέμφθηκαν λόγω προβλημάτων επικοινωνίας, μειωμένης ανταπόκρισης και στερεότυπων κινήσεων είχαν σημαντικά χαμηλότερη λειτουργικότητα στη διάσταση “communication”-επικοινωνίας και socialization- κοινωνικοποίησης σε σύγκριση με τα παιδιά που δεν παραπέμφθηκαν για τους λόγους αυτούς. Χαμηλότερη λειτουργικότητα επίσης διαπιστώθηκε στα παιδιά που παραπέμφθηκαν εξαιτίας μαθησιακών δυσκολιών στη διάσταση “daily living skills”-καθημερινών δεξιοτήτων. Πράγματι, έχει διαπιστωθεί ότι ο αυτισμός παρουσιάζει υψηλή συννοσηρότητα με τις μαθησιακές δυσκολίες. Μελέτη των Deb και Prasad, το 1994, διερεύνησε την επικράτηση του αυτισμού μεταξύ των ατόμων με μαθησιακές δυσκολίες, έδειξε ότι το 14,3% ενός δείγματος μαθητών με μαθησιακές δυσκολίες πληρούσε τα κριτήρια DSM για αυτισμό (Deb &

Prasad, 1994). Είναι σαφές λοιπόν ότι ο αυτισμός είναι πιο κοινός μεταξύ των ατόμων με μαθησιακές δυσκολίες. Στη διάσταση λειτουργικότητας “adaptive behavior”- προσαρμοστική συμπεριφορά, παρατηρήθηκε πως τα παιδιά που παραπέμφθηκαν λόγω μειωμένης ανταπόκρισης είχαν σημαντικά χαμηλότερη λειτουργικότητα σε σύγκριση με τα παιδιά που δεν παραπέμφθηκαν για τον λόγο αυτό. Τα παραπάνω ευρήματα έρχονται σε συμφωνία με τις ακόλουθες έρευνες οι οποίες υποστηρίζουν ότι τα παιδιά που βρίσκονται στο φάσμα του αυτισμού και παρουσιάζουν χαμηλή λειτουργικότητα, συνήθως έχουν ελλείμματα στην επικοινωνία και περιορισμένο λεξιλόγιο, συμπεριφορικά και συναισθηματικά προβλήματα, κακή προσαρμοστική συμπεριφορά, επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές και ρουτίνες στην καθημερινή τους διαβίωση, αισθητηριακά προβλήματα, καθώς και περιορισμένες κοινωνικές δεξιότητες (Hall & Graff, 2010 ; Holt & Yuill, 2014).

Όσον αφορά τον χρόνο παραπομπής των παιδιών ύστερα από την πρώτη ανησυχία των γονιών τους, βρέθηκε ότι η βαρύτητα των συμπτωμάτων δεν συσχετίζεται σημαντικά με τον χρόνο που έχει περάσει από την πρώτη ανησυχία των γονιών μέχρι και την εξέταση. Αντίθετα, όσο περισσότερος χρόνος μεσολάβησε από την πρώτη ανησυχία των γονιών μέχρι και την εξέταση τόσο χαμηλότερη λειτουργικότητα είχαν τα παιδιά στους τομείς της επικοινωνίας, των καθημερινών δεξιοτήτων και της κοινωνικοποίησης, κάτι το οποίο σαφέστατα αποτελεί γεγονός μιας και που η καλύτερη έκβαση των παιδιών επιτυγχάνεται όταν εκείνα παραπέμπονται εγκαίρως για αξιολόγηση, κατά συνέπεια και για θεραπεία. Άλλωστε η πρώιμη παρέμβαση είναι αυτή που βοηθά στο να έχει το παιδί μια θετικότερη εξέλιξη. Αρκετές μελέτες έχουν εκτιμήσει ότι τα κέρδη στη λειτουργικότητα των παιδιών σχετίζονται με την έγκαιρη κινητοποίηση των γονιών. Η έγκαιρη διάγνωση και η θεραπεία βελτιστοποιούν τη μακροπρόθεσμη πρόγνωση. Καθώς η

λειτουργικότητα είναι αυτή η οποία καθιστά το άτομο ικανό και αυτόνομο στην καθημερινή του διαβίωση οι γονείς δεν θα πρέπει να αγνοούν τα πρώτα συμπτώματα των παιδιών τους -ακόμη και τα πιο ήπια- και να τα παραπέμπουν στις αρμόδιες υπηρεσίες για εξέταση όσο το δυνατόν γρηγορότερα μιας και που η προσαρμοστική συμπεριφορά μπορεί να επιδεινώνεται ή και να βελτιώνεται ανάλογα με τον χρόνο που μεσολαβεί και την παρέμβαση που επιλέγεται (Sparrow, Cicchetti & Balla, 2005).

Όσον αφορά τις περιπτώσεις που υπήρξε κληρονομικό ιστορικό στην οικογένεια στην παρούσα έρευνα διαπιστώθηκε πως δεν διέφερε σημαντικά ο χρόνος που μεσολάβησε από την πρώτη ανησυχία των γονιών μέχρι και την εξέταση στα παιδιά που υπήρξε κληρονομικό ιστορικό αυτισμού σε σχέση με τα παιδιά που δεν είχαν κληρονομικό ιστορικό. Η ύπαρξη θετικού οικογενειακού ιστορικού δεν κινητοποίησε πιο άμεσα τους γονείς ώστε να παρατηρήσουν νωρίτερα τα πρώιμα συμπτώματα της ΔΑΦ και να παραπέμψουν τα παιδιά τους για αξιολόγηση. Τα παραπάνω ευρήματα έρχονται σε αντίθεση με την μελέτη των McMahon et al. (2007), η οποία διαπίστωσε ότι οι γονείς που είχαν ένα μεγαλύτερο παιδί με ΔΑΦ ήταν πιο πιθανό να αναφέρουν ανησυχίες και πιο άμεση κινητοποίηση σχετικά με έναν μικρότερο αδελφό σε σύγκριση με τους γονείς που είχαν τυπικά αναπτυσσόμενα παιδιά χωρίς κληρονομικό οικογενειακό ιστορικό (McMahon et al, 2007). Αυτό υποστηρίζεται και από τους Herlihy et al., 2013 οι οποίοι μέσω της έρευνας τους παρατήρησαν ότι ένα μεγάλο ποσοστό γονέων (72%) με παιδί ήδη διαγνωσμένο με ΔΑΦ, παρέπεμπαν το δεύτερο παιδί για αξιολόγηση αρκετά νωρίτερα. (Herlihy et al.,2013).

Η ασυμφωνία αυτή θα μπορούσε ενδεχομένως να οφείλεται στο μικρό δείγμα και πιθανώς σε ένα μεγαλύτερο τα ευρήματα να ήταν διαφορετικά. Άλλωστε δεν

είναι λίγες και οι φορές που έχει παρατηρηθεί και το αντίστροφο -δηλαδή- στα πλαίσια αξιολόγησης ενός παιδιού που παραπέμφθηκε με υποψία ΔΑΦ να διαπιστώνεται ότι κάποιο από τα μεγαλύτερα παιδιά της οικογένειας παρουσιάζει αντίστοιχες δυσκολίες ηπιότερης βαρύτητας. Με δεδομένο βέβαια ότι η παρούσα έρευνα αφορά τον Ελλαδικό χώρο, θα μπορούσαμε να ισχυριστούμε πως οι οικογένειες των παιδιών με κληρονομικό ιστορικό στην οικογένεια ενδεχομένως δεν κινητοποιήθηκαν όσο άμεσα θα έπρεπε εξαιτίας της ελλιπούς ενημέρωσης, ευαισθητοποίησης και πληροφόρησης που αποδεδειγμένα επικρατεί στην Ελλάδα σχετικά με τις αναπτυξιακές διαταραχές. Επιπροσθέτως, ακόμη ένας παράγοντας που πιθανώς παρεμπόδισε την κινητοποίηση των γονιών θα μπορούσε να είναι η οικονομική κρίση που μαστίζει την χώρα μας τα τελευταία έτη. Φυσικά δεν θα μπορούσαμε να αποκλείσουμε και το ενδεχόμενο δυσκολίας αποδοχής των γονιών πως το παιδί τους βρίσκεται στο φάσμα του αυτισμού. Σε κάθε περίπτωση το εύρημα χρήζει περαιτέρω διερεύνησης.

Τέλος, οι παράγοντες φύλο / εθνικότητα / τόπος κατοικίας / εκπαιδευτικό επίπεδο γονιών και οικογενειακό ιστορικό δεν διαπιστώθηκε να σχετίζονται σημαντικά με την βαρύτητα των συμπτωμάτων της ΔΑΦ. Τα αποτελέσματα αυτά έρχονται σε συμφωνία με τα ευρήματα των ερευνητών Gotham et al. το 2012 και των Venker et al. το 2014, οι οποίοι σε έρευνα που πραγματοποίησαν σχετικά με την βαρύτητα των συμπτωμάτων της ΔΑΦ, διαπίστωσαν πως τα δημογραφικά δεδομένα και κυρίως το φύλο, η ηλικία και η φυλή δεν συσχετίστηκαν σημαντικά με την βαρύτητα των συμπτωμάτων της ΔΑΦ. Ωστόσο, ένα εύρημα της παρούσας μελέτης το οποίο μάλλον προκαλεί έκπληξη είναι η σημαντική θετική συσχέτιση που υπήρξε μεταξύ της βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ και της ηλικίας του πατέρα κατά τη γέννηση του παιδιού. Βρέθηκε ότι η μεγαλύτερη ηλικία του πατέρα συσχετίζεται

με μεγαλύτερη βαρύτητα συμπτωμάτων των παιδιών. Είναι γεγονός πως ένας παράγοντας κινδύνου που έχει βρεθεί να σχετίζεται σημαντικά με τον κίνδυνο εμφάνισης αυτισμού είναι η ηλικία των γονέων (Croen et al., 2007). Βιβλιογραφικά έχει φανεί πως η προχωρημένη γονική ηλικία φαίνεται να αυξάνει τον κίνδυνο εμφάνισης αυτισμού (Idring et al., 2014). Η έρευνα των Hultman et al. το 2011, αξιολόγησε την υπόθεση ότι ο κίνδυνος αυτισμού στους απογόνους αυξάνεται με την αύξηση της πατρικής ηλικίας και μέσω των αποτελεσμάτων της, κατέδειξε μια ισχυρή συσχέτιση μεταξύ της αυξημένης πατρικής ηλικίας κατά τη γέννηση και τον κίνδυνο εμφάνισης αυτισμού στα παιδιά (Hultman et al., 2011). Παρόμοια ευρήματα κατέδειξε και η έρευνα του Reichenberg και των συνεργατών του το 2006, υποστηρίζοντας πως όσο πιο προχωρημένη ήταν η ηλικία του πατέρα, τόσο μεγαλύτερη ήταν και η πιθανότητα τα παιδιά να βρίσκονται στο φάσμα του αυτισμού ενοχοποιώντας κατά κύριο λόγο τις πιθανές βιολογικές μεταλλάξεις de novo που συνδέονται με την πάροδο της ηλικίας καθώς και αλλοιώσεις στη γενετική αποτύπωση (Reichenberg et al., 2006).

Από τα παραπάνω λοιπόν γίνεται αντιληπτό ότι η προχωρημένη ηλικία των γονέων σχετίζεται σημαντικά με τον κίνδυνο εμφάνισης αυτισμού στα παιδιά, ωστόσο η παρούσα μελέτη προσθέτει ακόμη έναν προβληματισμό καθώς από την ανασκόπηση της βιβλιογραφίας δεν προέκυψε κάποια αναφορά σε σχέση με την ηλικία των γονέων και την βαρύτητα των συμπτωμάτων της ΔΑΦ και σίγουρα θα μπορούσε να αποτελέσει το εφαλτήριο για περαιτέρω διερεύνηση.

Ολοκληρώνοντας, ακόμη ένα σπουδαίο εύρημα της έρευνας αυτής αποτελεί η υψηλή συσχέτιση της βαρύτητας των συμπτωμάτων των παιδιών με την μειωμένη ανταπόκριση, καθώς όπως διαπιστώθηκε τα παιδιά που παραπέμφθηκαν λόγω

μειωμένης ανταπόκρισης είχαν κατά 1.20 μονάδες υψηλότερη βαθμολογία βαρύτητας συμπτωμάτων σε σύγκριση με τα παιδιά που δεν παραπέμφθηκαν για τον λόγο αυτό.

Περιορισμοί

Στους περιορισμούς της έρευνας συγκαταλέγεται το βιβλιογραφικό κενό που σχετίζεται με την βαρύτητα των συμπτωμάτων της ΔΑΦ. Επιπλέον, τα περισσότερα εργαλεία αξιολόγησης της βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ επηρεάζονται σε μεγάλο βαθμό από το επίπεδο της γλώσσας και ελάχιστα είναι γνωστά για την προβλεπτική σχέση μεταξύ της γενικής βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ (Anderson et al., 2007) και αυτό είναι κάτι που ισχύει για όλες τις τυποποιημένες βαθμολογίες. Άλλωστε όπως είναι αποδεκτό τα εργαλεία μέτρησης της βαρύτητας δεν μετρούν τη λειτουργική βλάβη, αλλά αποσκοπούν να δώσουν ένα δείκτη της βαρύτητας / σοβαρότητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ σε σχέση με την ηλικία και το επίπεδο της γλώσσας (Gotham et al., 2009).

Συμπεράσματα

Συνοψίζοντας, η συνεισφορά της παρούσας ερευνητικής εργασίας έγκειται στην ανάδειξη της συσχέτισης του αιτίου παραπομπής και της βαρύτητας των συμπτωμάτων της διαταραχής του φάσματος του αυτισμού, με την χρήση δύο αξιόπιστων εργαλείων μέτρησης της βαρύτητας και της λειτουργικότητας των παιδιών με ΔΑΦ. Η παρούσα έρευνα περιελάμβανε ικανοποιητικό αριθμό παιδιών με ΔΑΦ και τα αποτελέσματά της πιθανώς να μπορέσουν να γενικευτούν. Επιπλέον, παρέχει συστάσεις για μελλοντικές έρευνες, θέτει προβληματισμούς και έχει σαν

βασικό στόχο την ανίχνευση των συμπτωμάτων της ΔΑΦ όσο το δυνατόν γρηγορότερα από τους γονείς / φροντιστές / εκπαιδευτικούς / επαγγελματίες υγείας, προκειμένου να παρέχεται άμεση παρέμβαση και θεραπεία η οποία θα καταστήσει τα παιδιά με ΔΑΦ περισσότερο λειτουργικά.

Το μεγαλύτερο ποσοστό των παιδιών παραπέμφθηκε για προβλήματα στον λόγο και την επικοινωνία, για μειωμένη ανταπόκριση και για κοινωνική αδεξιότητα. Διαπιστώθηκε πως η ηλικία των παιδιών αποτελεί σημαντική μεταβλητή καθώς οι λόγοι παραπομπής φαίνεται να διαφοροποιούνται ανάλογα με την ηλικία.

Μεγαλύτερη βαρύτητα συμπτωμάτων συσχετίστηκε με τις διαταραχές στον λόγο, ιδιαίτερα σε παιδιά μικρών ηλικιών και υψηλότερη βαρύτητα σημείωσαν παιδιά που παραπέμφθηκαν για προβλήματα στην επικοινωνία, μειωμένη ανταπόκριση και στερεοτυπίες. Παρόμοια ευρήματα παρουσιάστηκαν και στον τομέα της λειτουργικότητας, καθώς χαμηλότερη λειτουργικότητα παρατηρήθηκε στα παιδιά με προβλήματα στην επικοινωνία, με μειωμένη ανταπόκριση και με στερεοτυπίες.

Τέλος ο χρόνος παραπομπής από την πρώτη ανησυχία και οι δημογραφικοί παράγοντες δεν συσχετίστηκαν με την βαρύτητα των συμπτωμάτων των παιδιών, το κληρονομικό ιστορικό δεν διαδραμάτισε σπουδαίο ρόλο για άμεση κινητοποίηση της οικογένειας, ωστόσο η βαρύτητα των συμπτωμάτων φάνηκε να σχετίζεται με την ηλικία του πατέρα κατά την γέννηση του παιδιού, καταδεικνύοντας ότι η μεγαλύτερη ηλικία του πατέρα συσχετίζεται και με μεγαλύτερη βαρύτητα συμπτωμάτων.

Από τα όσα είναι γνωστά έως τώρα δεν έχει διερευνηθεί παρόμοιο θέμα στον Ελλαδικό χώρο, επομένως αυτό πιθανώς να ανοίγει μια οδό για περαιτέρω διερεύνηση. Παρά το γεγονός ότι η διαταραχή του φάσματος του αυτισμού είναι το επίκεντρο μιας μεγάλης έρευνας, ένας τομέας που δεν έχει επαρκώς τεκμηριωθεί είναι ο τρόπος με τον οποίο εκφράζεται η βαρύτητα των συμπτωμάτων και ο τρόπος

με τον οποίο αλλάζει κατά τη διάρκεια της πρώιμης ανάπτυξης. Η πληθώρα των μετρήσεων που χρησιμοποιούνται για τη μέτρηση της βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ, καταδεικνύει τις συνεχείς προσπάθειες των κλινικών και των ερευνητών να εντοπίσουν έγκυρα μέτρα για την καλύτερη κατανόηση των συμπτωμάτων της διαταραχής. Οι περισσότερες έρευνες που έχουν πραγματοποιηθεί αναφορικά με την βαρύτητα των συμπτωμάτων της ΔΑΦ, σχετίζονται σε μεγάλο βαθμό με το νοητικό πηλίκο (IQ) και τις γλωσσικές δεξιότητες, διαπιστώνοντας πως η βαρύτητα σχετίζεται άμεσα με την πρακτική νοημοσύνη (Verbal IQ).

Προτάσεις για Μελλοντικές Έρευνες

Από την ανασκόπηση της βιβλιογραφίας δεν προέκυψαν έρευνες οι οποίες να συσχέτιζαν αμιγώς την βαρύτητα ή την λειτουργικότητα με τις πρώτες ανησυχίες των γονιών και τα αίτια παραπομπής. Υπήρξαν έρευνες οι οποίες συσχέτιζαν την βαρύτητα των συμπτωμάτων με προβλήματα στον λόγο και την επικοινωνία. Θα μπορούσε λοιπόν μελλοντικά να διερευνηθεί περισσότερο ο τομέας της βαρύτητας συμπτωμάτων σε σχέση με τις αιτίες παραπομπής των παιδιών συγκρίνοντας ένα-ένα τα αίτια παραπομπής ξεχωριστά (επικοινωνία, στερεοτυπίες, εκρήξεις θυμού, μειωμένη ανταπόκριση κλπ).

Αν και υπάρχουν σημαντικές συσχετίσεις μεταξύ της βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ και της λειτουργικότητας δεν είναι δυνατόν να ειπωθεί με βεβαιότητα αν η μεγαλύτερη βαρύτητα συμπτωμάτων οδηγεί σε μειωμένα επίπεδα λειτουργικότητας. Θα ήταν ενδιαφέρον λοιπόν να πραγματοποιηθεί μια μελέτη η οποία να συσχετίζει την βαρύτητα των συμπτωμάτων της ΔΑΦ με την

λειτουργικότητα, διερευνώντας εάν και κατά πόσο αυτές μεταβάλλονται κατά την διάρκεια της ανάπτυξης.

Διερεύνηση θετικής συσχέτισης μεταξύ της βαρύτητας των συμπτωμάτων της ΔΑΦ και της ηλικίας των γονιών.

Σύγκριση συμπερασμάτων με αντίστοιχες έρευνες που έχουν πραγματοποιηθεί σε άλλες χώρες προκειμένου να εξαχθούν συμπεράσματα σε σχέση με τον Ελλαδικό χώρο και επανάληψη της παρούσας έρευνας σε μελλοντικό χρόνο.

Βιβλιογραφία

Akshoomoff, N. A., & Stahmer, A. (2006). Early intervention programs and policies for children with autistic spectrum disorders. *The crisis in youth mental health: Critical issues and effective programs, 1*, 109-131.

American Psychiatric Association. (2013). Diagnostic and statistical manual of mental disorders (5th ed.). Arlington, VA: American Psychiatric Association.

Anderson, D. K., Lord, C., Risi, S., Shulman, C., Welch, K., DiLavore, P. S., Pickles, A. (2007). Patterns of growth in verbal abilities among children with autism spectrum disorder. *Journal of Consulting and Clinical Psychology, 75*(4), 594-604.

Anderson, D.K., Lord, C., Risi, S., DiLavore, P.S., Shulman, C., Thurm, A., & Pickles, A. (2007). Patterns of growth in verbal abilities among children with autism spectrum disorder. *Journal of Consulting and Clinical Psychology, 75*, 594–604.

Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network Surveillance Year 2008 Principal Investigators. (2012). Prevalence of autism spectrum disorders—autism and developmental disabilities monitoring network, 14 sites, United States, 2008. *Morbidity and Mortality Weekly Report: Surveillance Summaries, 61*(3), 1-19.

Bauman, M. L., & Kemper, T. L. (2005). Neuroanatomic observations of the brain in autism: a review and future directions. *International journal of developmental neuroscience, 23*(2-3), 183-187.

Bleuler, E. (1911). *Die psychanalyse Freuds: Verteidigung und kritische bemerkungen*. Deuticke.

Bölte, S., & Poustka, F. (2002). The relation between general cognitive level and adaptive behavior domains in individuals with autism with and without co-morbid mental retardation. *Child psychiatry and human development, 33*(2), 165-172.

Bolton, P., & Rutter, M. (1990). Genetic influences in autism. *International Review of Psychiatry*, 2(1), 67-80.

Boucher, J. (2012). Research review: structural language in autistic spectrum disorder—characteristics and causes. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 53(3), 219-233.

Bramham, J., Ambery, F., Young, S., Morris, R., Russell, A., Xenitidis, K., & Murphy, D. (2009). Executive functioning differences between adults with attention deficit hyperactivity disorder and autistic spectrum disorder in initiation, planning and strategy formation. *Autism*, 13(3), 245-264.

Carol Bagnall, R. H. V. (2012). Autism: recognition, referral and diagnosis of children and young people on the autism spectrum. *Community Practitioner*, 85(1), 22.

Centers for Disease Control and Prevention. (2018). Autism prevalence slightly higher in CDC's ADDM Network. Findings based on autism tracking in 11 US communities.

Charman, T. (2002). The prevalence of autism spectrum disorders. *European child & adolescent psychiatry*, 11(6), 249-256.

Charman, T., & Baird, G. (2002). Practitioner review: Diagnosis of autism spectrum disorder in 2-and 3-year-old children. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 43(3), 289-305.

Charman, T., Baron-Cohen, S., Swettenham, J., Baird, G., Drew, A., & Cox, A. (2003). Predicting language outcome in infants with autism and pervasive developmental disorder. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 38(3), 265-285.

Charman, T., Jones, C. R., Pickles, A., Simonoff, E., Baird, G., & Happé, F. (2011). Defining the cognitive phenotype of autism. *Brain research, 1380*, 10-21.

Chawarska, K., Paul, R., Klin, A., Hannigen, S., Dichtel, L., & Volkmar, F. (2007). Parental Recognition of Developmental Problems in Toddlers with Autism Spectrum Disorders . *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*(1), 62–72.

Child and Adolescent Health Measurement Initiative (CAMHI). (2011). Pathways Outcome Measures SAS Codebook, Version 1,” 2015, Data Resource Center for Child and Adolescent Health, www.childhealthdata.org.

Church, C., Alisanski, S., & Amanullah, S. (2000). The social, behavioral, and academic experiences of children with Asperger syndrome. *Focus on autism and other developmental disabilities, 15*(1), 12-20.

Constantino, J. N., & Gruber, C. P. (2012). *Social responsiveness scale (SRS)*. Torrance, CA: Western Psychological Services.

Cox, A., Klein, K., Charman, T., Baird, G., Baron-Cohen, S., Swettenham, J., & Wheelwright, S. (1999). Autism spectrum disorders at 20 and 42 months of age: Stability of clinical and ADI-R diagnosis. *The Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines, 40*(5), 719-732.

Croen, L. A., Najjar, D. V., Fireman, B., & Grether, J. K. (2007). Maternal and paternal age and risk of autism spectrum disorders. *Archives of pediatrics & adolescent medicine, 161*(4), 334-340.

Daniels, A.M., & Mandell, D.S. (2014). Explaining differences in age at autism spectrum disorder diagnosis: A critical review. *Autism, 18*(5), 583-597.

Davidovitch, M., Glick, L., Holtzman, G., Tirosh, E., & Safir, M. P. (2000). Developmental regression in autism: maternal perception. *Journal of autism and developmental disorders, 30*(2), 113-119.

Davidovitch, M., Hemo, B., Manning-Courtney, P., & Fombonne, E. (2013). Prevalence and incidence of autism spectrum disorder in an Israeli population. *Journal of autism and developmental disorders*, 43(4), 785-793.

Dawson, G., Rogers, S., Munson, J., Smith, M., Winter, J., Greenson, J., & Varley, J. (2010). Randomized, controlled trial of an intervention for toddlers with autism: the Early Start Denver Model. *Pediatrics*, 125(1), e17-e23.

De Giacomo, A., & Fombonne, E. (1998). Parental recognition of developmental abnormalities in autism. *European child & adolescent psychiatry*, 7(3), 131-136.

Deb, S., & Prasad, K. B. G. (1994). The prevalence of autistic disorder among children with a learning disability. *The British journal of psychiatry*, 165(3), 395-399.

Delion, P. (2010). *La consultation avec l'enfant*. Pays-Bas: Elsevier Masson SAS.

Ellis Weismer, S., & Kover, S. T. (2015). Preschool language variation, growth, and predictors in children on the autism spectrum. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 56(12), 1327-1337.

Esler, A. N., Bal, V. H., Guthrie, W., Wetherby, A., Weismer, S. E., & Lord, C. (2015). The autism diagnostic observation schedule, toddler module: standardized severity scores. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(9), 2704-2720.

Evans, S. C., Boan, A. D., Bradley, C., & Carpenter, L. A. (2018). Sex/Gender Differences in Screening for Autism Spectrum Disorder: Implications for Evidence-Based Assessment. *Journal of Clinical Child & Adolescent Psychology*, 1-15.

Fein, D., Barton, M., Eigsti, I. M., Kelley, E., Naigles, L., Schultz, R. T., & Troyb, E. (2013). Optimal outcome in individuals with a history of autism. *Journal of child psychology and psychiatry*, 54(2), 195-205.

Fenton, G., D'ardia, C., Valente, D., Del Vecchio, I., Fabrizi, A., & Bernabei, P. (2003). Vineland adaptive behavior profiles in children with autism and moderate to severe developmental delay. *Autism, 7*(3), 269-287.

Firth, U. (1999). *Αυτισμός*. Αθήνα: Ελληνικά Γράμματα.

Fombonne, E., & Tidmarsh, L. (2003). Epidemiologic data on Asperger disorder. *Child And Adolescent Psychiatric Clinics Of North America, 12*(1), 15-21.

Gardener, H., Spiegelman, D., & Buka, S. L. (2011). Perinatal and neonatal risk factors for autism: a comprehensive meta-analysis. *Pediatrics, 128*(2), 344-355.

Geschwind, D. H., & Levitt, P. (2007). Autism spectrum disorders: developmental disconnection syndromes. *Current opinion in neurobiology, 17*(1), 103-111.

Gillberg, C. (2010). The ESSENCE in child psychiatry: early symptomatic syndromes eliciting neurodevelopmental clinical examinations. *Research in developmental disabilities, 31*(6), 1543-1551.

Gillham, J. E., Carter, A. S., Volkmar, F. R., & Sparrow, S. S. (2000). Toward a developmental operational definition of autism. *Journal of autism and developmental disorders, 30*(4), 269-278.

Gilliam, J. E. (2006). *Gilliam Autism Rating Scale: GARS 2*. Pro-ed.

Goldberg, W. A., Osann, K., Filipek, P. A., Laulhere, T., Jarvis, K., Modahl, C., & Spence, M. A. (2003). Language and other regression: assessment and timing. *Journal of autism and developmental disorders, 33*(6), 607-616.

Gotham, K., Pickles, A., & Lord, C. (2009). Standardizing ADOS scores for a measure of severity in autism spectrum disorders. *Journal of autism and developmental disorders, 39*(5), 693-705.

Gotham, K., Pickles, A., & Lord, C. (2012). Trajectories of autism severity in children using standardized ADOS scores. *Pediatrics, 130*(5), 1278-1284.

Gotham, K., Risi, S., Pickles, A., & Lord, C. (2007). The Autism Diagnostic Observation Schedule: revised algorithms for improved diagnostic validity. *Journal of autism and developmental disorders, 37*(4), 613.

Grzadzinski, R., Huerta, M., & Lord, C. (2013). DSM-5 and autism spectrum disorders (ASDs): an opportunity for identifying ASD subtypes. *Molecular autism, 4*(1), 12.

Hall, H. R., & Graff, J. C. (2010). Parenting challenges in families of children with autism: A pilot study. *Issues in comprehensive pediatric nursing, 33*(4), 187-204.

Hanson, E., Cerban, B. M., Slater, C. M., Caccamo, L. M., Bacic, J., & Chan, E. (2013). Brief report: Prevalence of attention deficit/hyperactivity disorder among individuals with an autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 43*(6), 1459-1464.

Happé, F. (1998). *Αυτισμός, Ψυχολογική Θεώρηση.*

Herlihy, L., Knoch, K., Vibert, B. (2013). Parents first concerns about toddlers with autism spectrum disorder: Effect of sibling status. *Autism, 19*, 20-28.

Hess, C. R., & Landa, R. J. (2012). Predictive and concurrent validity of parent concern about young children at risk for autism. *Journal of autism and developmental disorders, 42*(4), 575-584.

Holt, S., & Yuill, N. (2014). Facilitating other-awareness in low-functioning children with autism and typically-developing preschoolers using dual-control technology. *Journal of autism and developmental disorders, 44*(1), 236-248.

Hultman, C. M., Sandin, S., Levine, S. Z., Lichtenstein, P., & Reichenberg, A. (2011). Advancing paternal age and risk of autism: new evidence from a population-

based study and a meta-analysis of epidemiological studies. *Molecular psychiatry*, 16(12), 1203.

Idring, S., Magnusson, C., Lundberg, M., Ek, M., Rai, D., Svensson, A. C., & Lee, B. K. (2014). Parental age and the risk of autism spectrum disorders: findings from a Swedish population-based cohort. *International journal of epidemiology*, 43(1), 107-115.

Janzen, J.E. (2000). *Autism: Facts and strategies for parents*. Psychological Corporation.

Kaplan & Sadock's. (2007). Διαταραχές της Βρεφικής, της Παιδικής και της Εφηβικής ηλικίας. Στο Κ. κ. Sadock, *Εγχειρίδιο Κλινικής Ψυχιατρικής* (σσ. 445-452).

Kim, J. A., Szatmari, P., Bryson, S. E., Streiner, D. L., & Wilson, F. J. (2000). The prevalence of anxiety and mood problems among children with autism and Asperger syndrome. *Autism*, 4(2), 117-132.

Kjelgaard, M. M., & Tager-Flusberg, H. (2001). An investigation of language impairment in autism: Implications for genetic subgroups. *Language and cognitive processes*, 16(2-3), 287-308.

Klin, A., Saulnier, C. A., Sparrow, S. S., Cicchetti, D. V., Volkmar, F. R., & Lord, C. (2007). Social and communication abilities and disabilities in higher functioning individuals with autism spectrum disorders: The Vineland and the ADOS. *Journal of autism and developmental disorders*, 37(4), 748-759.

Kočovská, E., Biskupstø, R., Gillberg, I. C., Ellefsen, A., Kampmann, H., Stórá, T., & Gillberg, C. (2012). The rising prevalence of autism: a prospective longitudinal study in the Faroe Islands. *Journal of autism and developmental disorders*, 42(9), 1959-1966.

Kuravackel, G., & Ruble, L. (2014). Autism spectrum disorders: Reasons for treatment referrals across the developmental life span. *Journal of the Kentucky Medical Association, 12*(3), 51-56.

Liss, M., Harel, B., Fein, D., Allen, D., Dunn, M., Feinstein, C., & Rapin, I. (2001). Predictors and correlates of adaptive functioning in children with developmental disorders. *Journal of autism and developmental disorders, 31*(2), 219-230.

Lord, C. (1995). Follow-up of two-year-olds referred for possible autism. *Journal of child psychology and psychiatry, 36*(8), 1365-1382.

Lord, C., Risi, S., Lambrecht, L., Cook, E. H., Leventhal, B. L., DiLavore, P.C., & Rutter, M. (2000). The Autism Diagnostic Observation Schedule—Generic: A standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *Journal of autism and developmental disorders, 30*(3), 205-223.

Luyster, R., Richler, J., Risi, S., Hsu, W. L., Dawson, G., Bernier, R., & Goudie-Nice, J. (2005). Early regression in social communication in autism spectrum disorders: a CPEA Study. *Developmental neuropsychology, 27*(3), 311-336.

Mandell, D. S., Listerud, J., Levy, S. E., & Pinto-Martin, J. A. (2002). Race differences in the age at diagnosis among Medicaid-eligible children with autism. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry, 41*(12), 1447-1453.

Mandell, D. S., Novak, M. M., & Zubritsky, C. D. (2005). Factors associated with age of diagnosis among children with autism spectrum disorders. *Pediatrics, 116*(6), 1480-1486.

Mars, A. E., Mauk, J. E., & Dowrick, P. W. (1998). Symptoms of pervasive developmental disorders as observed in prediagnostic home videos of infants and toddlers. *The Journal of pediatrics*, *132*(3), 500-504.

Mayo, J., Chlebowski, C., Fein, D. A., & Eigsti, I. M. (2013). Age of first words predicts cognitive ability and adaptive skills in children with ASD. *Journal of autism and developmental disorders*, *43*(2), 253-264.

McMahon, C. R., Malesa, E. E., Yoder, P. J., & Stone, W. L. (2007). Parents of Children With Autism Spectrum Disorders Have Merited Concerns About Their Later-Born Infants. *Research & Practice for Persons with Severe Disabilities*, *32*(2).

National Center for Health Statistics (US. (2012). Health, United States, 2011: With special feature on socioeconomic status and health.

Nygren, G., Cederlund, M., Sandberg, E., Gillstedt, F., Arvidsson, T., Gillberg, I. C., & Gillberg, C. (2012). The prevalence of autism spectrum disorders in toddlers: a population study of 2-year-old Swedish children. *Journal of autism and developmental disorders*, *42*(7), 1491-1497.

Ozonoff S, Young GS, Steinfeld MB, Hill MM, Cook I, Hutman T, Macari S, Rogers SJ, Sigman MJ. (2009). How early do parent concerns predict later autism diagnosis? *Dev Behav Pediatr*. *30*(5):367-75.

Paul, R., Campbell, D., Gilbert, K., & Tsiouri, I. (2013). Comparing spoken language treatments for minimally verbal preschoolers with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *43*(2), 418-431.

Pelios, L. V., & Lund, S. K. (2001). A selective overview of issues on classification, causation, and early intensive behavioral intervention for autism. *Behavior Modification*, *25*(5), 678-697.

Perry, A., Flanagan, H. E., Geier, J. D., & Freeman, N. L. (2009). Brief report: The Vineland Adaptive Behavior Scales in young children with autism spectrum disorders at different cognitive levels. *Journal of autism and developmental disorders*, 39(7), 1066-1078.

Pickett, E., Pullara, O., O'Grady, J., & Gordon, B. (2009). Speech acquisition in older nonverbal individuals with autism: A review of features, methods, and prognosis. *Cognitive and Behavioral Neurology*, 22, 1–21.

Pickles, A., Anderson, D. K., & Lord, C. (2014). Heterogeneity and plasticity in the development of language: A 17-year follow-up of children referred early for possible autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 55(12), 1354-1362.

Pickles, A., Starr, E., Kazak, S., Bolton, P., Papanikolaou, K., Bailey, A., & Rutter, M. (2000). Variable expression of the autism broader phenotype: findings from extended pedigrees. *The Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 41(4), 491-502.

Piven, J., Harper, J., Palmer, P. A. T., & Arndt, S. (1996). Course of behavioral change in autism: A retrospective study of high-IQ adolescents and adults. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 35(4), 523-529.

Rapin, I., & Katzman, R. (1998). Neurobiology of autism. *Annals of neurology*, 43(1), 7-14.

Reichenberg, A., Gross, R., Weiser, M., Bresnahan, M., Silverman, J., Harlap, S., & Knobler, H. Y. (2006). Advancing paternal age and autism. *Archives of general psychiatry*, 63(9), 1026-1032.

Rogers, S. J., & Vismara, L. A. (2008). Evidence-based comprehensive treatments for early autism. *Journal of Clinical Child & Adolescent Psychology*, 37(1), 8-38.

Rutter, M. (1990): Νηπιακός αυτισμός: Σύγχρονες αντιλήψεις και αντιμετώπιση.

Rutter, M. (2013). Changing concepts and findings on autism. *Journal of autism and developmental disorders*, 43(8), 1749-1757.

Rutter, M., Bailey, A., & Lord, C. (2003). The social communication questionnaire: *Manual*. Western Psychological Services.

Rutter, M., Le Couteur, A., & Lord, C. (2003). Autism diagnostic interview-revised. Los Angeles, CA: *Western Psychological Services*, 29, 30.

Shashi, V., Kwapil, T. R., Kaczorowski, J., Berry, M. N., Santos, C. S., Howard, T. D., & Spence, E. (2010). Evidence of gray matter reduction and dysfunction in chromosome 22q11. 2 deletion syndrome. *Psychiatry Research: Neuroimaging*, 181(1), 1-8.

Siperstein, R., & Volkmar, F. (2004). Brief report: Parental reporting of regression in children with pervasive developmental disorders. *Journal of autism and developmental disorders*, 34(6), 731-734.

Spann, S. J., Kohler, F. W., & Soenksen, D. (2003). Examining parents' involvement in and perceptions of special education services: An interview with families in a parent support group. *Focus on autism and other developmental disabilities*, 18(4), 228-237.

Sparrow S. S, Cicchetti D. V, & Balla D. A (2005). Vineland Adaptive Behavior Scales – Second Edition: Manual. Circle Pines, MN: NCS Pearson

Sparrow, S. S., Balla, D. A. & Cicchetti, D. V. (1984). Vineland Adaptive Behavior Scales, Interview Edition, Survey Form. Circle Pines: American Guidance Service.

Spence, S. J., & Schneider, M. T. (2009). The role of epilepsy and epileptiform EEGs in autism spectrum disorders. *Pediatric research*, 65(6), 599.

State, M. W., & Levitt, P. (2011). The conundrums of understanding genetic risks for autism spectrum disorders. *Nature neuroscience*, 14(12), 1499.

Stone, W. L., Lee, E. B., Ashford, L., Brissie, J., Hepburn, S. L., Coonrod, E. E., & Weiss, B. H. (1999). Can autism be diagnosed accurately in children under 3 years?. *The Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 40(2), 219-226.

Tager-Flusberg, H., & Kasari, C. (2013). Minimally verbal school-aged children with autism spectrum disorder: the neglected end of the spectrum. *Autism Research*, 6(6), 468-478.

Theoharides, T. C. (2013). Is a subtype of autism an allergy of the brain?. *Clinical Therapeutics*, 35(5), 584-591.

Venker, C. E., Ray-Subramanian, C. E., Bolt, D. M., & Weismer, S. E. (2014). Trajectories of autism severity in early childhood. *Journal of autism and developmental disorders*, 44(3), 546-563.

Vismara, L.A., & Rogers, S.J. (2010). Behavioral treatments in autism spectrum disorder: what do we know?. *Annual review of clinical psychology*, 6, 447-468.

Volkmar, F., Chawarska, K., & Klin, A. (2005). Autism in infancy and early childhood. *Annu. Rev. Psychol.*, 56, 315-336.

Volkmar, F., Cook, E. H., Pomeroy, J., Realmuto, G., & Tanguay, P. (1999). Practice parameters for the assessment and treatment of children, adolescents, and adults with autism and other pervasive developmental disorders. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 38(12), 32S-54S.

Werner, E., Dawson, G., Munson, J., & Osterling, J. (2005). Variation in early developmental course in autism and its relation with behavioral outcome at 3–4 years of age. *Journal of autism and developmental disorders*, 35(3), 337-350.

Westerlund, M. (2008). Language screening of 2, 5-3-year-old children identifies also other deviations. Well-documented methods are necessary. *Lakartidningen*, 105(3), 132-134.

Wing, L. (2000). *Το αυτιστικό φάσμα*. Αθήνα: Ελληνική Εταιρία Προστασίας Αυτιστικών Ατόμων.

Wodka, E.L., Mathy, P., & Kalb, L. (2013). Predictors of phrase and fluent speech in children with autism and severe language delay. *Pediatrics*, 131, e1128–e1134.

Zafeiriou, D. I., Ververi, A., & Vargiami, E. (2007). Childhood autism and associated comorbidities. *Brain and development*, 29(5), 257-272.

Zafeiriou, D. I., Ververi, A., & Vargiami, E. (2009). The serotonergic system: its role in pathogenesis and early developmental treatment of autism. *Current neuropharmacology*, 7(2), 150-157.