

Διαταραχή Αυτιστικού Φάσματος (ΔΑΦ):

Ορισμός, επιπολασμός, χαρακτηριστικά, αιτιολογία, παρέμβαση.

Ορισμός

Η διαταραχή αυτιστικού φάσματος (ΔΑΦ) ή αυτισμός, είναι μια δια βίου νευροαναπτυξιακή διαταραχή που εμφανίζεται πριν την ηλικία των 3^{ων} ετών¹. Επηρεάζει από 1% μέχρι 3% των παιδιών παγκοσμίως, με τετραπλάσια συχνότητα στα αγόρια σε σχέση με τα κορίτσια^{1,2}. Στην Κύπρο, ο επιπολασμός (αριθμός υφιστάμενων διαγνώσεων) το 2023 υπολογίστηκε στο 2% παιδιών ηλικίας 5-12 ετών, δηλαδή περίπου στα 1,170 παιδιά, με 4 αγόρια για κάθε κορίτσι³. Τα παιδιά που διαγιγνώσκονται με ΔΑΦ από παιδοψυχίατρο ή παιδονευρολόγο ή αναπτυξιολόγο κατόπιν ολοκληρωμένης αξιολόγησης μέσω κλινικών παρατηρήσεων, ερωτηματολογίων και συνεντεύξεων γονέων, παρουσιάζουν:

A) περιορισμένα, επαναλαμβανόμενα πρότυπα συμπεριφοράς, ενδιαφερόντων ή δραστηριοτήτων, και

B) ελλείμματα στην κοινωνική επικοινωνία και αλληλεπίδραση σε διάφορους τομείς, συμπεριλαμβανομένης της λεκτικής και μη λεκτικής επικοινωνίας⁴.

Χαρακτηρίζονται από τρία επίπεδα υποστήριξης με βάση το φάσμα των αναγκών τους:

- Επίπεδο 1: Υποστήριξη
- Επίπεδο 2: Ουσιαστική υποστήριξη
- Επίπεδο 3: Πολύ ουσιαστική υποστήριξη

Αιτιολογία

Τα ακριβή αίτια που προκαλούν τον αυτισμό είναι ακόμη αδιευκρίνιστα και δεν υπάρχει κάποια βιομετρική ένδειξη για επιβεβαίωση της διάγνωσης. Βάσει της διεθνής βιβλιογραφίας έχουν εντοπιστεί διάφοροι παράγοντες κινδύνου, που αυξάνουν την πιθανότητα ένα παιδί να λάβει τη διάγνωση. Συγκεκριμένα, οι παράγοντες που θέτουν παιδιά σε μεγαλύτερο ρίσκο για τη διάγνωση να είναι:

- Γενετικοί, π.χ., γενετικό σύνδρομο Εύθραυστο Χ, μονοζυγωτικά δίδυμα, μεγαλύτερα αδέρφια με διάγνωση⁵, κτλ.
- Οικογενειακοί, π.χ., αυξημένη ηλικία της μητέρας κατά την εγκυμοσύνη⁵, κτλ.
- Αναπτυξιακοί, π.χ., καθυστέρηση στα στάδια ανάπτυξης⁵, μειωμένη εξωλεκτική επικοινωνία/χειρονομίες⁶, αισθητηριακές προκλήσεις, κτλ., και
- Περιγεννητικοί, π.χ., χρήση φαρμάκων, ορμονών, υπέρταση, ή προεκλαμψία (ψηλή αρτηριακή πίεση) κατά την κύηση⁷, κτλ.

Επιπολασμός

Περίπου 33% των παιδιών με αυτισμό μπορεί να παρουσιάσουν επίσης νοητική στέρηση. Άλλες συννοσηρότητες περιλαμβάνουν διαταραχή ελλειμματικής προσοχής/ υπερκινητικότητας, επιληψία³, μαθησιακές δυσκολίες και επιλεκτική σίτιση. Όσον αφορά τη λεκτική επικοινωνία, το επίπεδο γλωσσικής ανάπτυξης ποικίλει. Μέχρι 40% των παιδιών παρουσιάζουν εμμένουσα γλωσσική καθυστέρηση, δηλαδή μιλούν μονολεκτικά και

κατατάσσονται ως μη/ελάχιστα λεκτικά^{8,9}. Κάποια μπορεί να ηχολαλούν, δηλαδή να επαναλαμβάνουν αυτά που ακούνε. Από τα ομιλούντα παιδιά, κάποια παρουσιάζουν αναπτυξιακή γλωσσική διαταραχή αφού έχουν δυσκολίες στη μορφολογία/γραμματική, ενώ άλλα παρουσιάζουν τυπική γλωσσική ανάπτυξη. Ανεξαρτήτως γλωσσικού επιπέδου, τα παιδιά με αυτισμό γενικότερα παρουσιάζουν μειωμένη εξωλεκτική επικοινωνία (π.χ., χειρονομίες)¹⁰ και σημαντική δυσκολία στην πραγματολογία και κοινωνική επικοινωνία (π.χ., κοινή προσοχή, εναλλαγή σειράς, διάλογο), τη γλωσσική αντίληψη (π.χ., σύνθετες προτάσεις, παθητική φωνή) και στη γλωσσική έκφραση ως προς τη χρήση προσωπικών αντωνυμιών, κλιτικών άρθρων¹¹, κτλ. Συνήθως μιλάνε στο β' ή γ' πρόσωπο όταν αναφέρονται στον εαυτό τους (π.χ., «θέλεις νερό» αντί «θέλω νερό») και η ομιλία τους είναι μονότονη σε προσωδία/μελωδία. Βιώνουν συχνά αυξημένο κοινωνικό άγχος, απομονώνονται, παρουσιάζουν μειωμένη βλεμματική επαφή και μπορεί να μην ανταποκρίνονται στο όνομά τους, ακόμη και αν η ακοή τους είναι φυσιολογική.

Παρέμβαση

Ο αυτισμός δεν θεραπεύεται, όμως αντιμετωπίζεται με διάφορες παρεμβάσεις. Οι συχνότερες προτεινόμενες θεραπείες που ενδείκνυνται στον αυτισμό είναι η λογοθεραπεία, η εργοθεραπεία και η ειδική εκπαίδευση. Άλλες θεραπείες περιλαμβάνουν μουσικοθεραπεία, υδροθεραπεία, ιπποθεραπεία, παιγνιοθεραπεία, κτλ. Βάσει της διεθνής βιβλιογραφίας, κάποιες από τις πρακτικές που έχουν τεκμηριωθεί ως αποτελεσματικές σε άτομα με αυτισμό, περιλαμβάνουν¹²:

- Χρήση συστημάτων επαυξητικής/εναλλακτικής επικοινωνίας, π.χ., βιβλίο επικοινωνίας με εικόνες, υπολογιστής ταμπλέτα με λογισμικό επικοινωνίας, κτλ.
- Αισθητηριακή ολοκλήρωση (sensory integration)
- Κοινωνικές ιστορίες (social stories)
- Μοντελοποίηση (modelling) και μοντελοποίηση μέσω βίντεο (video modelling)
- Γνωσιακές συμπεριφορικές/διδασκτικές στρατηγικές (cognitive behavioral/instructional strategies)
- Εκπαίδευση διακριτής δοκιμής (Discrete trial training) και ανάλυση έργου (task analysis)
- Προτροπή/Παρακίνηση (Prompting) και επιβράβευση (Reinforcement)
- Οπτικά βοηθήματα (Visual support), π.χ., οπτικό πρόγραμμα, μέθοδος Treatment and Education of Autistic and related Communication-handicapped Children (TEACCH)
- Παρεμβάσεις που υλοποιούνται από γονείς/συνομηλίκους (parent/peer mediated interventions), π.χ., Early Start Denver Model, Developmental, Individual-difference, and Relationship (DIR)/Floortime model, κτλ.

Συνοψίζοντας, η ΔΑΦ αποτελεί μια νευροαναπτυξιακή διαταραχή με ποικίλα χαρακτηριστικά και εκδηλώσεις, που επηρεάζει την κοινωνική αλληλεπίδραση, την επικοινωνία και τη συμπεριφορά. Ο επιπολασμός της παρουσιάζει αυξητική τάση παγκοσμίως, γεγονός που καθιστά αναγκαία την έγκαιρη διάγνωση και την έγκαιρη και εξατομικευμένη υποστήριξη. Παρόλο που η αιτιολογία της ΔΑΦ παραμένει πολυπαραγοντική, οι έρευνες συνεχίζουν να αναζητούν απαντήσεις για την καλύτερη κατανόηση και αντιμετώπισή της. Τέλος, η αποτελεσματική παρέμβαση στηρίζεται σε πολυεπίπεδες στρατηγικές που προάγουν τη συμπερίληψη και τη βελτίωση της ποιότητας ζωής των ατόμων με ΔΑΦ.

Βιβλιογραφία

1. Talantseva, O. I., Romanova, R. S., Shurdova, E. M., Dolgorukova, T. A., Sologub, P. S., Titova, O. S., Kleeva, D. F., & Grigorenko, E. L. (2023). The Global Prevalence of Autism Spectrum disorder: a three-level meta-analysis. *Frontiers in Psychiatry*, 14, 1–11. <https://doi.org/10.3389/fpsyt.2023.1071181>
2. Zeidan, J., Fombonne, E., Scora, J., Ibrahim, A., Durkin, M. S., Saxena, S., Yusuf, A., Shih, A., & Elsabbagh, M. (2022). Global prevalence of autism: A systematic review update. *Autism Research*, 15(5), 778–790. <https://doi.org/10.1002/aur.2696>
3. Kilili-Lesta, M., Giannakou, K., & Voniati, L. (2024b). The Childhood Prevalence, Gender Ratio, and Characteristics of Autism Spectrum Disorder in Cyprus Using School Report: A Cross-Sectional Study. *Advances in Neurodevelopmental Disorders*. <https://doi.org/10.1007/s41252-024-00412-2>
4. American Psychiatric Association. (2013). Diagnostic and statistical manual of mental disorders. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, 5(5). <https://doi.org/10.1176/appi.books.9780890425596>
5. Tsopanidou, V., & Drigas, A. (2022). Environmental factors and their effect on the occurrence of autism. *Technium BioChemMed*, 3(1), 34–41. <https://doi.org/10.47577/biochemmed.v3i1.5877>
6. Kilili-Lesta, M., Voniati, L., & Giannakou, K. (2022). Early Gesture as a Predictor of Later Language Outcome for Young Children with Autism Spectrum Disorder (ASD): a Systematic Literature Review. *Current Developmental Disorders Reports*. <https://doi.org/10.1007/s40474-022-00250-8>
7. Kim, J. Y., Son, M. J., Son, C. Y., Radua, J., Eisenhut, M., Gressier, F., Koyanagi, A., Carvalho, A. F., Stubbs, B., Solmi, M., Rais, T. B., Lee, K. H., Kronbichler, A., Dragioti, E., Shin, J. I., & Fusar-Poli, P. (2019). Environmental Risk Factors and Biomarkers for Autism Spectrum Disorder: An Umbrella Review of the Evidence. *SSRN Electronic Journal*. <https://doi.org/10.2139/ssrn.3327365>
8. Kilili-Lesta, M., Giannakou, K., & Voniati, L. (2024a). Early development score as a prognostic factor in nonverbal/minimally verbal children with autism spectrum disorder: A matched case-control study in Cyprus. *Autism & Developmental Language Impairments*, 9, 1–13. <https://doi.org/10.1177/23969415241286403>
9. Koegel, L. K., Bryan, K. M., Su, P. L., Vaidya, M., & Camarata, S. (2020). Definitions of Nonverbal and Minimally Verbal in Research for Autism: A Systematic Review of the Literature. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 50(8), 2957–2972. <https://doi.org/10.1007/s10803-020-04402-w>
10. Choi, B., Shah, P., Rowe, M. L., Nelson, C. A., & Tager-Flusberg, H. (2020). Gesture Development, Caregiver Responsiveness, and Language and Diagnostic Outcomes in Infants at High and Low Risk for Autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 50, 2556–2572. <https://doi.org/10.1007/s10803-019-03980-8>
11. Vogindroukas, I., Chelas, E., & Petridis, Nikolaos E. (2020). Developmental Profile of Social Communication: Findings in Typical Developing Greek Children. *Folia Phoniatrica et Logopaedica*, 73(3), 195–204. <https://doi.org/10.1159/000511901>
12. Hume, K., Steinbrenner, J. R., Odom, S. L., Morin, K. L., Nowell, S. W., Tomaszewski, B., Szendrey, S., McIntyre, N. S., Yücesoy-Özkan, S., & Savage, M. N. (2021). Evidence-based practices for children, youth, and young adults with autism: Third generation review. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 51(11), 4013–4032. <https://doi.org/10.1007/s10803-020-04844-2>