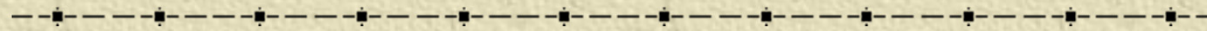


# Αυτισμός – Διάχυτες Αναπτυξιακές Διαταραχές



Γιώργος Καραντάνος, Παιδοψυχίατρος

Κων/νος Φρανσής, Παιδοψυχίατρος

Ίδρυμα για το παιδί «Η Παμμακάριστος»

# Κλινική οντότητα του Αυτισμού

## Kanner, 1943

---

✧ Έννοια

✧ Καίρια περιγραφή

✧ Σημεία που δεν αποδείχτηκαν

✧ Περιορισμός αργότερα της αρχικής πλούσιας περιγραφής

# Κλινική οντότητα του Αυτισμού

## Kanner, 1943

---

- ✦ Βαριά αυτιστική απομόνωση
- ✦ Καταναγκαστική επιθυμία για διατήρηση της ομοιότητας
- ✦ Καλή μηχανική (rote) μνήμη
- ✦ Έκφραση που δείχνει νοημοσύνη και συλλογισμό
- ✦ Αλαλία ή γλώσσα χωρίς πραγματική επικοινωνιακή πρόθεση
- ✦ Υπερευαισθησία στα ερεθίσματα
- ✦ Επιδέξια σχέση με τα αντικείμενα.

# Κλινική οντότητα του Αυτισμού Kanner, 1943

---

**«Τα παιδιά αυτά έρχονται στον  
κόσμο με μια εγγενή αδυναμία  
να αναπτύξουν τη συνήθη,  
βιολογικά καθορισμένη  
συναισθηματική επαφή»**

# Κλινική οντότητα του Αυτισμού

## Kanner, 1946

---

- ✧ Άμεση και επιβραδυσμένη ηχολαλία
- ✧ Χρήση του τόνου φωνής του ομιλητή επακριβώς
- ✧ Ακραία κυριολεξία
- ✧ Δεν εκφράζουν φανερή άρνηση, απλώς αποφεύγουν τα ανεπιθύμητα
- ✧ Δεν καταφάσκουν λέγοντας «ναι», αλλά επαναλαμβάνουν ότι ειπώθηκε
- ✧ Μεταφορικές υποκαταστάσεις
- ✧ Προσπαθούν να μεταδώσουν με το επιμέρους το όλον, και αντίστροφα
- ✧ Μιλούν αντιστρέφοντας τις αντωνυμίες

# Κλινική οντότητα του Αυτισμού

## Eisenberg & Kanner, 1956

---

- ✦ **Ακραία απομόνωση**
- ✦ **Καταναγκαστική εμμονή στην διατήρηση της ομοιότητας**
- ✦ **Έναρξη μέσα στα δύο πρώτα χρόνια της ζωής**

# Κλινική οντότητα του Αυτισμού

## Rutter / Schopler, 1978

---

- ✦ Επιβραδυσμένη και αποκλίνουσα γλωσσική ανάπτυξη, με ορισμένες χαρακτηριστικές εκδηλώσεις, δυσανάλογη με το νοητικό δυναμικό του παιδιού.
- ✦ Μειονεκτική κοινωνική ανάπτυξη, με σειρά από ιδιαίτερα χαρακτηριστικά, δυσανάλογη με το νοητικό δυναμικό του παιδιού.
- ✦ Εμμονή στην ομοιότητα που φαίνεται από τους στερεότυπους τρόπους παιχνιδιού, τις ασυνήθιστες ενασχολήσεις και την αντίσταση στην αλλαγή.
- ✦ Έναρξη πριν από την ηλικία των 30 μηνών.

# Ζητήματα που έχουν ξεκαθαρίσει

---

- ✦ Αποσύνδεση από την ψύχωση και την πρώιμη σχιζοφρένεια
- ✦ Αποσύνδεση από τις τραυματικές (πρώιμες) αλληλεπιδράσεις
- ✦ Ο Αυτισμός ως αναπτυξιακή διαταραχή



# Διάχυτες Διαταραχές της Ανάπτυξης

---

- ✧ Διαφοροποίηση από Νοητική Καθυστέρηση (Γενικευμένη)
- ✧ Διαφοροποίηση από Ειδικές Αναπτυξιακές διαταραχές
- ✧ Χρήση της έννοιας
- ✧ Περιλαμβάνει ομάδα διαταραχών

# Διάχυτες Διαταραχές της Ανάπτυξης (ICD-10)

---

- ✦ Αυτισμός της παιδικής ηλικίας
- ✦ Άτυπος αυτισμός
- ✦ Σύνδρομο Rett
- ✦ Άλλη αποργανωτική διαταραχή της παιδικής ηλικίας
- ✦ Διαταραχή υπερδραστηριότητας σχετιζόμενη με νοητική καθυστέρηση & στερεότυπες κινήσεις
- ✦ Σύνδρομο Asperger
- ✦ Άλλες διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές
- ✦ Διάχυτη αναπτυξιακή διαταραχή μη καθοριζόμενη

# Διάχυτες Διαταραχές της Ανάπτυξης (DSM-IV)

---

- ✦ Αυτιστική διαταραχή
- ✦ Διαταραχή του Rett
- ✦ Αποδιοργανωτική διαταραχή παιδικής ηλικίας
- ✦ Σύνδρομο του Asperger
- ✦ Διάχυτη διαταραχή της ανάπτυξης - μη ειδικά καθοριζόμενη (άτυπος αυτισμός)

# Κλινική οντότητα του Αυτισμού

## Wing: Τριάδα Μειονεξιών

- 
- ✦ Κοινωνική συναλλαγή: Εξαιρετικά αργή και αποκλίνουσα ανάπτυξη κοινωνικότητας, ιδιαίτερα της διαπροσωπικής επαφής. Υπάρχει όμως ποικιλία: αποφυγή επαφής, παθητική, ενεργητική αλλά παράδοξη.
  - ✦ Γλώσσα και Επικοινωνία: Επιβράδυνση και απόκλιση της λεκτικής και μη-λεκτικής επικοινωνίας. Διαταραχή στις σημασιολογικής & πραγματολογικής χρήσης της γλώσσας.
  - ✦ Σκέψη και Συμπεριφορά: Έλλειψη φαντασίας, ανελαστικότητα σκέψης και συμπεριφοράς. Τελετουργική συμπεριφορά, ανάγκη οι ρουτίνες να επαναλαμβάνονται. Μεγάλη επιβράδυνση ή απουσία «παιχνιδιού προσποίησης».

# Κλινική οντότητα του Αυτισμού

## Κριτήρια DSM-IV

---

**Α. Ποιοτική Έκπτωση στην Κοινωνική  
Συναλλαγή**

**Β. Ποιοτική Έκπτωση στην Επικοινωνία**

**Γ. Περιορισμένα, Επαναληπτικά &  
Στερεότυπα Πρότυπα Συμπεριφοράς,  
Ενδιαφερόντων & Δραστηριοτήτων**

# Α. Ποιοτική Έκπτωση στην Κοινωνική Συναλλαγή

---

- A<sub>1</sub>** Σημαντική έκπτωση στη χρήση πολλαπλών εξωλεκτικών συμπεριφορών (βλεμματική επαφή, εκφράσεις του προσώπου, στάση του σώματος, χειρονομίες) που ρυθμίζουν την κοινωνική συναλλαγή.
- A<sub>2</sub>** Αποτυχία στην ανάπτυξη σχέσεων με συνομηλίκους, κατάλληλων για το αναπτυξιακό του επίπεδο.
- A<sub>3</sub>** Έλλειψη αυθόρμητης επιδίωξης συμμετοχής σε απολαύσεις, ενδιαφέροντα ή επιτεύγματα με άλλους ανθρώπους.
- A<sub>4</sub>** Έλλειψη κοινωνικής ή συγκινησιακής αμοιβαιότητας

# **Β. Ποιοτική Έκπτωση στην Επικοινωνία**

---

**B<sub>1</sub>** Καθυστέρηση ή ολική έλλειψη της ανάπτυξης της γλώσσας χωρίς προσπάθεια αντιστάθμισης με εναλλακτικούς τρόπους, όπως οι χειρονομίες ή η μιμική.

**B<sub>2</sub>** Έκπτωση της ικανότητας να αρχίσουν ή να διατηρήσουν μια συζήτηση με άλλους.

**B<sub>3</sub>** Στερεότυπη και επαναληπτική χρήση της γλώσσας ή χρήση ιδιοσυγκρασιακής γλώσσας.

**B<sub>4</sub>** Έλλειψη ποικίλλοντος, αυθόρμητου υποκριτικού παιχνιδιού με παίξιμο ρόλων ή κοινωνική μίμηση, κατάλληλων για το αναπτυξιακό του επίπεδο.

## Γ. Περιορισμένα, Επαναληπτικά & Στερεότυπα Πρότυπα Συμπεριφοράς, Ενδιαφερόντων & Δραστηριοτήτων

---

- Γ<sub>1</sub> Περιγεγραμμένη ενασχόληση με ένα ή περισσότερα στερεότυπα και περιορισμένα ενδιαφέροντα, με παθολογική ένταση ή εστίαση.
- Γ<sub>2</sub> Προφανώς άκαμπτη εμμονή σε ειδικές, μη λειτουργικές συνήθειες ή τελετουργίες.
- Γ<sub>3</sub> Στερεότυποι και επαναληπτικοί κινητικοί μανιερισμοί όπως πτερυγισμοί ή περιστροφές των χεριών ή των δακτύλων ή σύνθετες κινήσεις όλου του σώματος.
- Γ<sub>4</sub> Επίμονη ενασχόληση με τμήματα των αντικειμένων



# Σύνδρομο Asperger

*Wing*

- 
- ✧ **Ομιλία:** Συνήθως χωρίς επιβράδυνση και πάντως αναπτύσσουν καλές τυπικές γλωσσικές δεξιότητες. Υπάρχουν όμως παραδοξότητες στο περιεχόμενο και στερεοτυπικός ο όλος τρόπος.
  - ✧ **Μη-λεκτική επικοινωνία:** φτωχή έκφραση προσώπου, μονότονη φωνή ή χωρίς προσωδία, ακατάλληλες στάσεις.
  - ✧ **Κοινωνική συναλλαγή:** χωρίς αμοιβαιότητα, χωρίς empathy.
  - ✧ **Αντίσταση στην αλλαγή:** αντλούν ευχαρίστηση από επαναλαμβανόμενες δραστηριότητες.
  - ✧ **Κίνηση:** αδεξιότητα, κακός συντονισμός, πλαδαρότητα (και στο βάδισμα), μερικές φορές στερεοτυπίες.
  - ✧ **Δεξιότητες και ενδιαφέροντα:** καλή μηχανική μνήμη (ή και άλλα απροσδόκητα «ταλέντα»), άλλα περιορισμένα και «δικά τους» ενδιαφέροντα που παίρνουν χαρακτήρα εμμονής.

# Σύνδρομο Asperger

*Gilberg & Gilberg*

- 
1. Κοινωνικές Μειονεξίες – ακραία εγωκεντρικότητα (τουλάχιστον δύο)
    - (α) Δεν έχει την ικανότητα να κάνει αλληλεπίδραση με τους συνομήλικους
    - (β) Υπάρχει έλλειψη επιθυμίας για αλληλεπίδραση με συνομήλικους
    - (γ) Δεν μπορεί να εκτιμήσει τα κοινωνικά "πρέπει"
    - (δ) Συμπεριφορά αταίριαστη κοινωνικά και συναισθηματικά.
  
  2. Στενό Ενδιαφέρον (τουλάχιστον ένα)
    - (α) Αποκλείονται άλλες δραστηριότητες
    - (β) Επαναληπτική προσκόλληση
    - (γ) Μάλλον από συνήθεια παρά για το νόημα
  
  3. Επαναλαμβανόμενες ρουτίνες (τουλάχιστον ένα)
    - (α) Επιβάλλονται στον ίδιο τον εαυτό, σε πτυχές της καθημερινότητας
    - (β) Επιβάλλονται στους άλλους

# Σύνδρομο Asperger

*Gilberg & Gilberg*

---

## 4. Ομιλία και γλωσσική συμπεριφορά με ασυνήθιστα χαρακτηριστικά (3)

- (α) Ανάπτυξη επιβραδυσμένη
- (β) Γλωσσική έκφραση πολύ καλή, που όμως είναι επιφανειακή
- (γ) Ομιλία τυπική – σχολαστική
- (δ) Προσωδία παράδοξη, χαρακτηριστικά φωνής ασυνήθιστα
- (ε) Στη συνομιλία, μειονεκτική κατανόηση που περιλαμβάνει λανθασμένες ερμηνείες λόγω κυριολεκτικής πρόσληψης μηνυμάτων

## 5. Προβλήματα στη μη-λεκτική επικοινωνία (τουλάχιστον ένα)

- (α) Περιορισμένη χρήση χειρονομιών
- (β) Αδεξιότητα στη μετάδοση με τη 'γλώσσα' του σώματος
- (γ) Περιορισμένη εκφραστική προσώπου
- (δ) Αταίριαστη εκφραστική
- (ε) Παράδοξο σκληρό βλέμμα

## 6. Κινητική αδεξιότητα

Στην νευρο-αναπτυξιακή εξέταση, η απόδοση είναι φτωχή.

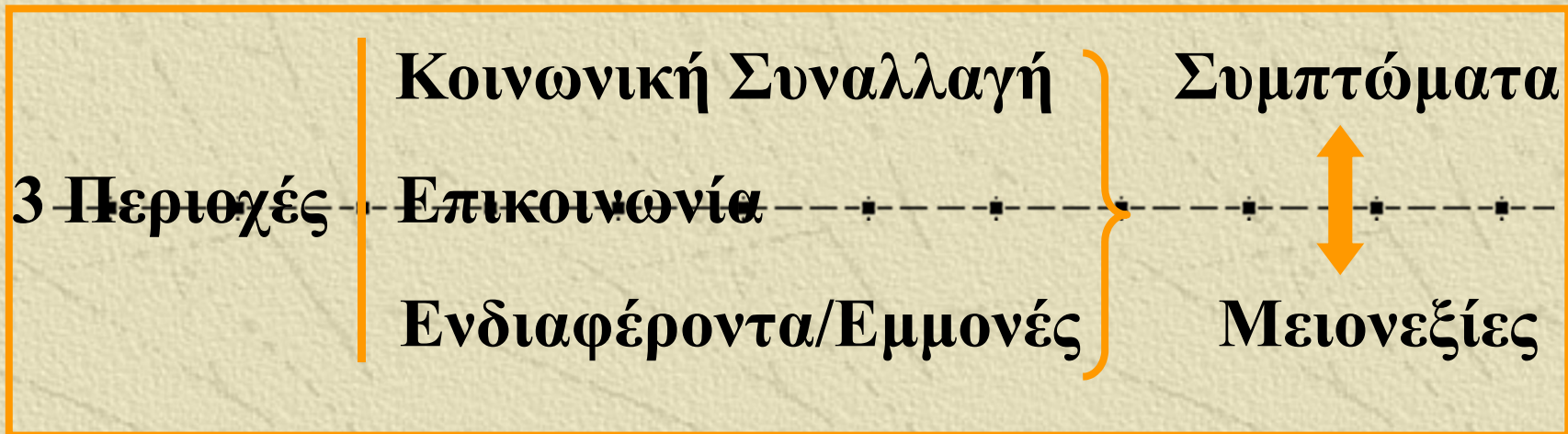
# Διάχυτη Διαταραχή της Εξέλιξης ΜΠΑ – Άτυπος Αυτισμός

---

✧ Όψιμη έναρξη

✧ Λιγότερα συμπτώματα από τα απαιτούμενα για τη διάγνωση ή περιορισμός τους σε ένα μόνο τομέα

✧ Ποικίλη λειτουργικότητα



## Διάχυτες Διαταραχές Ανάπτυξης

Πρωτοτυπική ΔΔΑ : Αυτιστική Διαταραχή

Παρεμφερές Πρότυπο : Asperger

Χωρίς Πρότυπο : ΔΔΕ-ΜΠΑ (PDD-NOS)

Φ  
Α  
Σ  
Μ  
Α

# Επιδημιολογία

---

- ✦ (Τυπικός Αυτισμός : 5 / 10.000)
- ✦ Αυτιστική Διαταραχή : 10-30 / 10.000
- ✦ Asperger : 20-50 / 10.000
- ✦ Αυτιστικό Φάσμα : 50-80 / 10.000
- ✦ Αυτισμός & Ν.Κ : 10-25%
- ✦ Ν.Κ. & Φάσμα : 35%
- ✦ Αυτισμός & Επιληψία : 5-10%

# Επίπτωση στο φύλο

---

- ✦ Σταθερή προτίμηση στα αγόρια 3-4 / 1
- ✦ Όσο χαμηλώνει η νοημοσύνη η διαφορά μειώνεται
- ✦ Asperger η διαφορά μεγαλώνει

## Αρχές Διάγνωσης (1)

---

- ✦ Απουσία παθολογικού συμπτώματος
- ✦ Απαιτείται ταυτόχρονη παρουσία επαρκών συμπτωμάτων και από τις 3 περιοχές
- ✦ Τα κριτήρια δεν εξαντλούν το εύρος των συμπεριφορών
- ✦ Αλλαγές κατά τη φυσική πορεία της Δ.



## Αρχές Διάγνωσης (2)

---

- ✦ **Ιδιαίτερες δυσκολίες στα μικρά παιδιά, στην υψηλή λειτουργικότητα και στη πολύ χαμηλή νοημοσύνη**
- ✦ **Αναλυτικό αναπτυξιακό ιστορικό (ADI)**
- ✦ **Παρατήρηση (CARS - ADOS)**
- ✦ **Κλινική Εμπειρία**

# Αξιολόγηση

---

- ✦ Εξατομικευμένη (PEP-R)
- ✦ Λογοθεραπευτική
- ✦ Εργοθεραπευτική
- ✦ Γνωσιακή (WISC-III, Leiter-R, κ.α)
- ✦ Μαθησιακή
- ✦ Λειτουργική (Vineland)

# Διαφορική Διάγνωση – Συννοσηρότητα (1)

---

✦ **Νοητική Καθυστέρηση**

✦ **Δυσφασίες / Σημασιολογική-  
Πραγματολογική διαταραχή**

✦ **Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής  
και Υπερκινητικότητας**

# Διαφορική Διάγνωση – Συννοσηρότητα (2)

---

- ✦ **Ιδεοψυχαναγκαστική Διαταραχή**
- ✦ **Αποφευκτική Διαταραχή – PDA**
- ✦ **Εκλεκτική αλαλία**
- ✦ **Διαταραχή Tourette**
- ✦ **Ψυχώσεις**

# ΒΙΟΛΟΓΙΚΗ ΒΑΣΗ (1)

- 
- ✦ **Συνύπαρξη με γνωστά νοσήματα και ιατρικές καταστάσεις (5%)**
  - ✦ **Χρωμοσωμικές ανωμαλίες**
  - ✦ **Συγγενείς λοιμώξεις**
  - ✦ **Βρεφικοί σπασμοί**
  - ✦ **Συνύπαρξη με αισθητηριακές μειονεξίες**

## ΒΙΟΛΟΓΙΚΗ ΒΑΣΗ (2)

---

- ✦ **Ευρήματα στον παρακλινικό έλεγχο**
- ✦ **Συσχέτιση με την επιληψία**
- ✦ **Συσχέτιση με Νοητική Καθυστέρηση**
- ✦ **Διαφορά ως προς το φύλλο**
- ✦ **Συσχέτιση με προσβολές του ΚΝΣ από τραύμα ή εγκεφαλίτιδα**

# ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ

- 
- ✦ Εμφάνιση αυτισμού στα αδέλφια (8%)
  - ✦ Μελέτες διδύμων (93% vs 10%)
  - ✦ Μελέτες οικογενειών

---

**Η κληρονομησιμότητα του Αυτισμού  
είναι 93%**

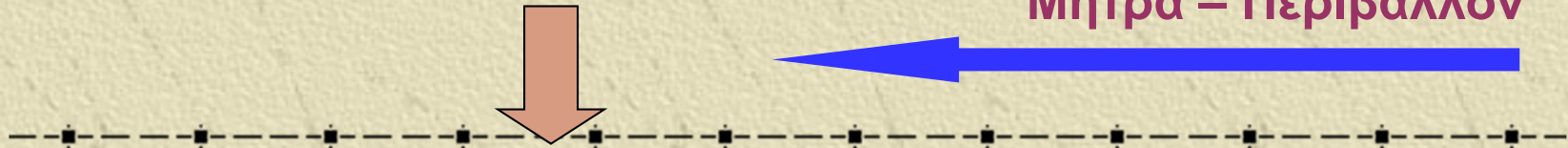
# Αιτιολογικοί Παράγοντες

- 
- ✦ **Γενετικοί παράγοντες**
  - ✦ **Συγγενείς – κατά την εγκυμοσύνη**
  - ✦ **Περιγεννητικά συμβάματα *(ίσως και ανάποδα)***
  - ✦ **Μετά τη γέννηση *(σπανίως)***



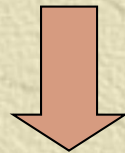
**Γενετική Προδιάθεση**

Μήτρα – Περιβάλλον



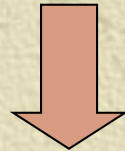
**Επιγενετικά Φαινόμενα**

(Μήτρα) – Περιβάλλον



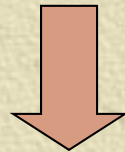
**Λειτουργικοί Οδοί - Νευροδιαβιβαστές**

Περιβάλλον



**Γνωσιακό Προφίλ (Cognition)**

Περιβάλλον



**Συμπεριφορικός Φαινότυπος**



**Κοινωνικό πλαίσιο – Περιβάλλον**

**Ο Αυτισμός είναι μια  
Νευροαναπτυξιακή Διαταραχή  
στα πλαίσια της οποίας Γνωσιακές  
δυσλειτουργίες παίζουν ένα  
καθοριστικό ρόλο και στην  
αιτιολογία της οποίας οι γενετικοί  
παράγοντες φαίνεται να είναι οι  
πιο σημαντικοί.**

*Bailey, Phillips & Rutter*