

AUTISMA UN AUTISKĀ SPEKTRA TRAUCĒJUMU DIAGNOSTIKAS UN ĀRSTĒŠANAS VADLĪNIJAS

ārsts – psihiatrs

Gunārs Trimda

AUTISMS

Autisms ir agrīns, komplekss psihiskās attīstības traucējums, kurš sākas un tiek diagnosticēts bērniem līdz trīs gadu vecumam

Bailey et al, 1996, Risch et al, 1999

AUTISMS

Klīniski raksturīgs: traucētas sociālās un komunikatīvās iemaņas, hiperaktivitāte un uzmanības deficīts, stereotipijas un ritāli, emociju traucējumi, dažādas pakāpes ekspresīvās un receptīvās valodas attīstības traucējumi, 2/3 pacientu – dažādas pakāpes garīgā atpalcība

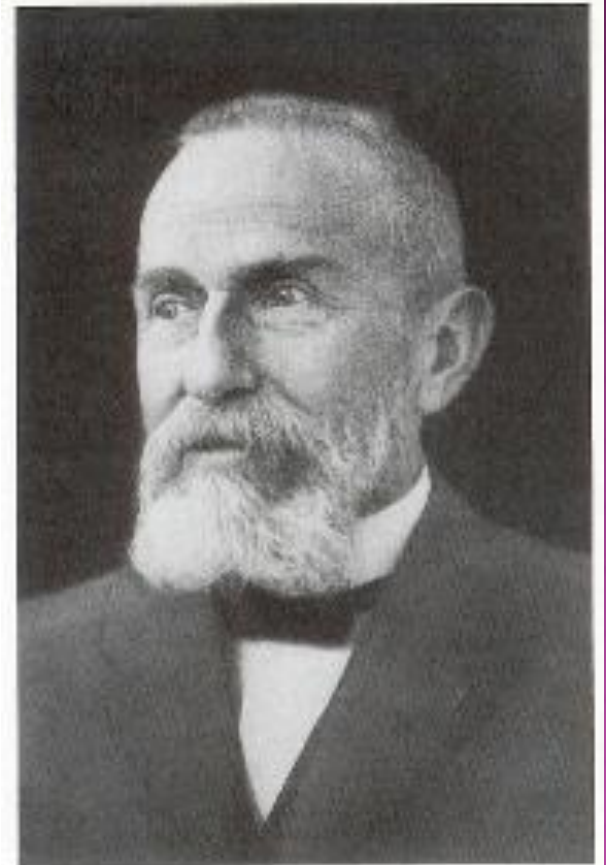
VĚSTURE



VĒSTURE

1911. gadā **E.Bleuler**, pētot pieaugušos pacientus, ievieš terminu šizofrēnija, un identificē “A pamatsimptomus “:

1. Ambivalence
2. Afektīvi traucējumi
3. Asociāciju traucējumi
4. **Autisms**



E. Bleuler

(Kaplan & Saock's "Synopsis of psychiatry", 2007)

VĒSTURE

- 1927.gadā **T. Simson** izsaka aizdomas par autisma attīstību bērna vecumā
- 1937.gadā **J.Lutz** apraksta “tukšo autismu”



VĒSTURE

1943.gadā **L.Kanner** publicē *“Autistic Disturbances of Affective Contact”*, kurā pirmo reizi ieviesa terminu **infantilais autisms**. Apraksta bērnus, kuri nespēj kontaktēties ar apkārtējiem, sakarā ar izteiktiem valodas un emociju traucējumiem



(Kaplan & Saock's "Synopsis of psychiatry", 2007)

VĒSTURE

- 1944.gadā ***H.Asperger*** apraksta sindromu, kurš atšķiras no *L. Kanner* aprakstītajiem pacientiem ar to, ka bērniem ir saglabāts vai pat augsti attīstīts intelekts



(Kaplan & Saock's "Synopsis of psychiatry", 2007)

VĒSTURE

- Līdz 1980.gadam autiskā spektra traucējumus uzskatīja par bērnu šizofrēniju, J.Šajs un B.Rimlands pierādīja, ka autisms un šizofrēnija ir divas atšķirīgas psihisko traucējumu grupas
- Dažos slimību gadījumos, bērnam ar autismu vai autiskā spektra traucējumiem vēlākajā attīstības periodā var pievienoties citi psihiski traucējumi

AUTISKĀ SPEKTRA TRAUCĒJUMI



EPIDEMIOLOGIJA

- Prevalence Eiropā un Ziemeļamerikā 6:1000 (*Ch.P.Johnson et al, Pediatric, V120, Nr.5, november 2007, 1184.lpp.*)
- Zēni, salīdzinot ar meitenēm, slimo divas reizes biežāk (*Ch.P.Johnson et al, Pediatric, V120, Nr.5, november 2007, 1184.lpp.*)

EPIDEMIOLŌĢIJA

- Ģimeņu pētījumos ir pierādīts, ka 50 līdz pat 200 reizes lielāks risks saslimt ir vienu vecāku bērniem, ja ģimenē jau ir bērns ar AST

ETIOLOĢIJA UN PATOĢENĒZE

- ⦿ Autisms nav slimība, bet ir sindroms
- ⦿ Cēlonis var būt gan ģenētisks, gan ārvides faktoru izraisīts, kam raksturīgs multifaktoriāls vai komplekss iedzimšanas tips (*R.Muhle et al, 2004*)
- ⦿ AST var būt simptoms monogēnai, hromosomālai patoloģijai, kā arī iedzimtiem vielmaiņas traucējumiem (*Ch.Gillberg et al, 2006*)

SINDROMĀLAIS AST

- Fragilās X hromosomas sindroms
- Tuberozā skleroze
- Retta sindroms
- Eindželmaņa sindroms
- Prader-Willi sindroms
- Smith-Lemli-Opitz sindroms
- Smith-Magenis sindroms
- Neārstēta fenilketonūrija, u.c. *(Cohen et al., 2005)*

AST IEDALĪJUMS

Idiopātiskais (5-6%):

Atklāti vairāk kā 100 iespējamie autisma un AST kandidātgēni, nozīmīgākie lokusi:

- 15q11-13
- 7q22-31
- 22q11
- 22q13
- 2q37, u.c.

AST FENOTIPISKĀS PAZĪMES

- Autiskiem pacientiem biežāk vērojams palielināts galvas apkārtmērs un brahicefālija, MRI pētījumos atklāts relatīvi lielāks smadzeņu izmērs (*S.E.Folsten et al, 2001*)

AST ATTĪSTĪBA

- 20% bērni ar autismu relatīvi adekvāti attīstās pirmajos **12** līdz **24** dzīves mēnešos
- Bērna normālā attīstība pakāpeniski vai pēkšņi apstājas, kam seko regresijas periods, kuram biežākā vadošā nozīme ir valodas prasmēm, kas tiek zaudētas, vai nekad netiek pilnvērtīgi apgūtas (*Lainhart et al., 2002*)

AMERIKAS PEDIATRU ASOCIĀCIJAS VADLĪNIJAS

- Pediatram vai ģimenes ārstam bērna agrīnā attīstība jāizvērtē **9, 18, 24, 30 mēnešu vecumā**, izmantojot katram vecumam atbilstošās izvērtēšanas skalas(*Ch.P.Johnson et al,Pediatric, V120,Nr.5, november 2007, 1195.lpp.*)

AMERIKAS PEDIATRU ASOCIĀCIJAS VADLĪNIJAS

Absolūtās indikācijas, lai nosūtītu pie speciālista padziļinātai izmeklēšanai:

- ja līdz **12 m.v.** negugina savā valodā
- ja līdz **16 m.v.** nav viena vārda
- ja līdz **24 m.v.** nav spontānu divu vārdu, ne eholaliju veidā
- jebkurā vecumā zaudē valodas un sociālās iemaņas(*Ch.P.Johnson et al, Pediatric, V120, Nr.5, november 2007, 1198.lpp.*)

INDIKĀCIJAS BĒRNA NOSŪTĪŠANAI PIE SPECIĀLISTA LĪDZ 2 GADU VECUMAM

Emociju traucējumi:

- līdz **6 m.v.** neattīstās emocijas, nesmaida, nav emocionāla kontakta ar vecākiem
- līdz **9 m.v.** Neattīstās vai samazinās situācijai adekvātas emocionālās izpausmes, izmainās mīmika, tā sastingst, tukšs acu skatiens

INDIKĀCIJAS BĒRŅA NOSŪTĪŠANAI PIE SPECIĀLISTA LĪDZ 2 GADU VECUMAM

Emociju traucējumi:

- samazinās vai izzūd žesti, kurus izmanto, lai mērķtiecīgi norādītu, izteiktu savas vēlmes
- parādās roku stereotipijas

INDIKĀCIJAS BĒRNA NOSŪTĪŠANAI PIE SPECIĀLISTA LĪDZ 2 GADU VECUMAM

Valodas traucējumi:

- līdz **16 m.v.** nav viena vārda
- līdz **2 g.v.** nesaliek kopā divus vārdus
- neatsaucas uz savu vārdu
- valodas regress

INDIKĀCIJAS BĒRŅA NOSŪTĪŠANAI PIE SPECIĀLISTA LĪDZ 2 GADU VECUMAM

Sociālo iemaņu traucējumi:

- neveido acu kontaktu
- neprot spēlēties ar rotaļlietām
- neizrāda interesi par rotaļlietām
- nekontaktē ar citiem bērniem
- rotaļās neveido sižetu
- noslēdzas savā pasaulē

Autiskā spektra pazīmes :

- grūtības saskarsmē ar apkārtējo pasauli;
- grūtības iesaistīties spēlēs, kas prasa iztēli (piemēram, “pārdevēji – pircēji”, “mātes un tēti”);
- ilgstoša vienveidīgu kustību veikšana (piemēram, šūpošanās, apkārtgriešanās);
- netipiska spēlēšanās vienatnē (piemēram, kociņu kārtošana rindā, klucīšu dauzīšana u.c.);

- raksturīgi noteikti rituāli (piemēram, nesākt neko darīt, kamēr visas durvis nav ciet, ievērot stingru kārtību; iet tikai pa vienu un to pašu ceļu);
- patīk spīdoši priekšmeti;
- ◉ patīk īpatnējas skaņas (piemēram, durvju čīkstēšana, zobu griešana);
- nevēlēšanās iesaistīties grupu nodarbībās;
- ļoti vājš acu kontakts;

- roku šūpošana, košana rokā (šīs vienveidīgās darbības ir grūti pārtraukt);
- grūtības saprast citu cilvēku jūtas; intereses ir savdabīgas (piemēram, zīmēt tikai auto, kolekcionēt autobusu sarakstus u.c.); nereti intereses ir stipri aprobežotas, tomēr, ja kaut kas patīk, to veic ļoti labprāt (piemēram, dziedāšana, bumbas mešana);
- dažkārt ir epilepsijai līdzīgas lēkmes, īpaši pēc desmit gadu vecuma;

- bērna emocijas ir ļoti savdabīgas;
- savus tuviniekus pazīst, bet var nepaust prieku par viņiem, savukārt kādu priekšmetu,
- ◉ piemēram, koku, var apmīļot kā tuvinieku;
- nejaušs objekts, piemēram, elektrības slēdzis, bērnu var atraut pilnībā no iepriekš veiktas darbības

- autisks bērns var ļoti ātri pārsātināties ar patīkamiem vai nepatīkamiem iespaidiem: nevar sagaidīt sev patīkamo darbību, jo iespaidu uzņemšanai un apstrādei vajadzīgs ilgāks laiks nekā citiem bērniem;
- attiecības ar apkārtējiem ir stereotipiskas;

- nejūt nepieciešamību būt kopā ar citiem bērniem: bērnu grupā ir “viens” – ārpus grupas;
- Ja visi bērni veic kādu darbību, autisks bērns spēlējas vienatnē;
- raudāšana, kas var ilgt stundām un ko grūti novērst;
- autisks bērns var ļoti sāpīgi reaģēt pat uz vismazākajām pārmaiņām apkārtnē (piemēram, uz galda uzlikta jauna krūzīte, no kuras bērns atsakās dzert);

- netipiska jauno priekšmetu smaržošana, neēdamu lietu garšošana;
- autisko bērnu kustības ir stūrainas, neatbilstošas, lempīgas; nereti patiku sagādā lēkšana no liela augstuma (nedomājot par sekām);
- diferencētas bailes no jaunas situācijas, bailes no konkrētiem priekšmetiem, piemēram, no lietussarga, tualetes poda, kāpnēm, konkrētas krāsas priekšmetiem, ledusskapja utt.;

- bērns, kam ir autisms, var būt pārāk jutīgs vai – tieši pretēji – nejutīgs pret redzes, dzirdes, taustes, garšas, ožas kairinājumiem, piemēram, bērns var atteikties vilkt kādu konkrētas krāsas apģērbu, var dzirdēt vilcienu, kas ir trīs kilometru attālumā, bet nedzirdēt tuvu stāvošu runātāju;
- dažkārt bērns var jaukt redzēto ar dzirdēto, piemēram, skaļa trokšņa gadījumā aizver acis, bet spilgtā gaismā aiztaisa ausis;

- iesākto lietu autisks bērns izdara līdz galam, bet motivācija veikt vēlreiz to pašu ir neliela vai nav vispār, savukārt dažkārt bērns patstāvīgi veic vienas un tās pašas darbības ļoti ilgstoši
- ◉ (piemēram, auto smaržošana, garšošana).

- ◎ **Redzes uztveres īpatnības** – dažkārt patīk atrasties tumsā. Skatiens bieži iet garām konkrētajam priekšmetam, ir skraidošs, “dziļš, tālejošs”, vērojama koncentrēšanās uz “bezpriekšmetiskiem” objektiem – gaismas staru, spīdumiem, tapešu ornamentu u.c. Redz pasauli bildēs (vārdi ir kā otra valoda, kas tiek pārtulkota “krāsainā filmā ar skaņu”).

- ◎ **Dzirdes uztveres īpatnības** – bērnībā ilgstoši var nebūt reakcijas uz skaņu, vēlāk to nomaina hiperjutība, var nepatikt veļas mazgājamās mašīnas troksnis, savukārt var patikt durvju čīkstēšana, papīra čaukstēšana, var neatsaukties uz savu vārdu, var būt izvēles atbildreakcija uz apkārtējo runu,
- ◎ agrīni var veidoties interese par mūziku.

- ◎ **Taustes, garšas, smaržas uztveres jutīgums** – bērnībā vērojama nereagēšana uz slapjiem autiņiem, aukstumu, badu, pieskārienu, pēc tam veidojas hiperjutība pret taktiliem kairinājumiem (mazgāšanās, ķemmēšana), vēlme staigāt neapgērbtam, jo viss “spiež un grauž”, mēģina ēst neēdamas lietas, jauno iepazīst, to pagaršojot un pasmaržojot, atrodoties vienatnē, labprāt šūpojas, rausta ausis,
- ◎ sit galvu, kož sev rokā.

- ◉ **Verbālās komunikācijas grūtības** – 50% autisko bērnu runa neattīstās. Valodas un sakarsmes problēmas ir ļoti daudzveidīgas. Pirmie bērna vārdi var būt netipiski, piemēram, “burts”, “prom” u.c., nevis “māte”, “tētis”. Runa bieži ir stereotipiska, balss monotona, dobja vai spiedoša (nereti atdarina sarunbiedra vai multiplikācijas filmas varoņa balsi). Raksturīga eholālija – tūlīt vai pēc laika atkārto citu teikto.

- ⦿ Autiskiem bērniem nav tā saucamās prāta teorijas, viņiem ir mehānisks uzskats par pasauli un nav intereses par otra cilvēka domām vai emocijām.
- ⦿ Šiem bērnam ir grūtāk atcerēties priekšmetu grupas (piemēram, mēbeles, dārzeņi), bet vieglāk iegaumēt atsevišķus priekšmetus.

- ◎ **Saskarsmes traucējumi**

- ◎ Šiem bērniem ir grūtības sevi “ielikt kāda cita kurpēs”, iztēloties pasauli ar cita acīm, reaģēt pareizi un piemēroti kāda jūtām. Pieaugušiem autistiem ir grūtības saskarsmē ar kolēģiem, viņi jūtas sociāli neveiksminieki, var stundām ilgi plānot katru savas dzīves detaļu.

- Daudzi bērni ir izvēlīgi pret atsevišķiem vārdiem, piemēram, kādu vārdu saka ļoti bieži, it kā ieklausoties tā skanējumā, savukārt no citiem izvairās, it kā jūtot bailes.
- Sevis identificēšana viņam rada grūtības: bērns, stāstot par sevi, lieto personas vietniekvārdu “tu”, runājot par citiem – “es” vai arī
- stāsta par sevi trešajā personā (Jānis grib ēst).

- ⦿ Dažkārt bērna valoda ir ļoti literāra, viņš vārds vārdā var atstāstīt garas pasakas vai garas sarunas, bet nevar atbildēt uz vienkāršiem jautājumiem.
- ⦿ Autiskiem bērniem un pieaugušiem grūtības rada saprast to, kas “slēpjas” aiz vārdiem.
- ⦿ Dažkārt monológiska runa autiskiem bērniem ir labi attīstīta, tomēr iesaistīšanās dialogā var būt ļoti apgrūtināša.

- Nereti autiskie bērni labi zīmē, labi dzied, spēlē kādu instrumentu, var būt izcilas prasmes matemātikā, vizuālā atmiņā, var būt izcila ritma izjūta.

Neverbāla komunikācija

- ⦿ Jau zīdaiņa vecumā ķermeņa kustības nepavada ne bērna paša izdotas skaņas, ne arī specifiskas kustību reakcijas uz pieauguša klātieni. Arī vēlāk autiski bērni nelieto mīmiku, žestus, ķermeņa ekspresiju.
- ⦿ Bieži nav izveidojies norādošais žests; bērns ņem pieaugušo pie rokas un ved pie objekta vai vietas, kur tas parasti atrodas, stāv un gaida, kad viņam to iedos.

Uztveres īpatnības

- ◉ Bieži ir vienlaicīgs nejutīgums pret dažādām skaņām, īpašas uzmanības nepievēršana citu cilvēku runai, kombinācijā ar hiperjutīgumu pret kādām noteiktām skaņām.
- Parasti bērniem raksturīgā aktivitātes reakcija, ieraugot otra cilvēka seju un acis, autiskiem bērniem nav raksturīga. Arī taktilais jutīgums ir vājināts.

- ⦿ Bērniem nepieciešams saglabāt pēc iespējas nemainīgu apkārtējo vidi un stiprus afektīvus uzliesmojumus bez mēģinājumiem to mainīt, jo bērns pazīst tikai to, kas daudzkārt atkārtojies.
- ⦿ Ja apkārtne tiek mainīta, rodas grūtības to atpazīt, kas savukārt izraisa bailes un spēcīgu emocionālu pretreakciju.

- Autiskiem bērniem mēdz būt dažādi rituāli un pārmērīga pieķeršanās dažiem priekšmetiem.
- Raksturīga pašam sevis neatpazīšana, sevis neuztveršana. Nepazīst paši sevi spogulī, nejūt savu ķermeni, nespēj to vadīt atbilstoši situācijai. Kavēta priekšstata veidošanās pašiem par sevi.

Rotaļas

- ◉ Autisko bērnu rotaļu pasaule ir visai savdabīga: dažas rotaļas viņi veic tāpat kā vairums citu bērnu – tās ir manipulatīvās rotaļas ar dažādu priekšmetu pārvietošanu, grozīšanu, mešanu neatkarīgi no lietu pamatfunkcijas
- ◉ Neveic simboliskas rotaļas, kas prasa iztēli, jo neizveidojušos anticipējošo kognitīvo shēmu dēļ iztēle nav iespējama. Krēsls nevar būt vilciens, nūja nav zirgs, no tukšas krūzes nevar dzert.

Korekcijas iespējas :

- ⦿ Strādājot ar autiskiem bērniem, skaidri jāformulē savas prasības, jāpanāk, lai viņi saprastu, kas viņiem jādara.
- ⦿ Svarīgi ir zināt, kā bērns reaģē uz dažādiem kairinājumiem, kā izpauž sevi, kā reaģē jaunās situācijās, kā izsaka vai pauž savas vēlmes, vai saprot “nē”, kā izturas attiecībā ar līdzaudžiem, kādās rotaļās bērns iesaistās un vai vispār iesaistās.

- Ļaut rotaļāties ar pazīstamiem priekšmetiem, rotaļlietām (drošība).
- Pašai nesteigties un nesteidzināt bērnu.
- Sniegt atbalstu (būt klāt).
- Strādāt individuāli
- Izmantot spoguļi, zīmējumus, bērna fotoattēlus, lai nostiprinātu viņa ķermeņa sajūtu.
- Neatstāt bērnu vienu, ja rodas pirmās agresivitātes pazīmes.
- Novākt bīstamus priekšmetus.

- Veicināt adekvātu fizisko aktivitāti.
- Demonstrēt bērna pieņemšanu.

KOMORBIDITĀTE

- 11 - 39% krampju sindroms
- bērniem ar garīgu atpalcību 42% iespējams krampju sindroms
- Raksturīgi 2 krampju sākšanās pīķi, līdz 5 gadu vecumam un pusaudžu vecumā (*S.M.Myer et al, Pediatrics, Vol.120, Nr.5, nov.2007, 1167.lpp*).

KOMORBIDITĀTE

- 10 - 72 % EEG tiek atrastas eileptiformas izmaiņas, vairāk pacientiem ar psihiskās attīstības regresu
- EEG izmaiņas nav indikācijas antikonvulsantu terapijai

(S.M.Myer et al, Pediatrics, Vol.120, Nr.5, nov.2007, 1168.lpp).

KOMORBIDITĀTE

- 46 - 85 % gastrointestinālas problēmas, izpaužas kā hroniskas obstipācijas vai diarejas, hroniskas sāpes vēderā (*S.M.Myer et al, Pediatrics, Vol.120, Nr.5, nov.2007, 1168.lpp*).
- Miega traucējumi (*S.M.Myer et al, Pediatrics, Vol.120, Nr.5, nov.2007, 1168.lpp*).

PROGNOZE

- Slimības prognoze ir atkarīga no intelekta koeficienta (IQ)
- Pacientiem, kuru intelekta koeficients ir virs 70 un kuru valodas prasmes ir attīstījušās līdz 5 – 7 gadu vecumam, relatīvi ir labākas prognozes
- Zemu funkcionējošs pacients (ar vidēji smagu vai smagu garīgu atpalcību), nekad nespēs dzīvot patstāvīgi un sevi materiāli nodrošināt

AST TERAPIJA

- Autisma un AST ārstēšana ir kompleksa, galvenās terapijas metodes - nemedikamentozas
- Terapijas pamatā ir bērna apmācība pēc īpašām pedagoģiskām metodēm, lai integrētu sabiedrībā
- Ārstēšanā tiek iesaistīta multidisciplināra komanda, kurā uzsvars pamatā tiek likts uz valodas spēju, komunikāciju un sociālo iemaņu attīstīšanu

AST NEMEDIKAMENTOZĀ TERAPIJA

- PECS (Picture Exchange Communication System) metode – sazināšanās sistēma ar attēlu palīdzību, metodes autori – logopēds *L.A.Frost* un ārsts *A.Bondy*(ASV).
- Montessori pedagogija, kuru 20.gs. sākumā izveidoja itāļu zinātniece *M.Montesori* (*Autisms un autiska spektra traucējumi, 2008*).

AST MEDIKAMENTOZĀS TERAPIJAS INDIKĀCIJAS

Sindromu terapija:

- hiperkativitāte un UDS
- agresivitāte
- epilepsija
- obsesīvi - kompulsīvi traucējumi
- šizofrēnijai līdzīga simptomātika
- miega traucējumi
- garastāvokļa traucējumi

PROBLĒMAS LATVIJĀ

- Galvenā problēma – nepietiekams autisma un AST agrīns skrīnings
- Autisma un AST novēlota diagnostika un traucējumu neatpazīšana aizkavē palīdzības sniegšanu šai pacientu grupai un veicina pacientu smagu invalidizāciju

SITUĀCIJA LATVIJĀ

- Nav skrīninga ģimenes ārstu, pediatru, neirologu līmenī, kas kavē palīdzības sniegšanu

SITUĀCIJA LATVIJĀ

- ◉ Autisma un AST tiek noteikti klīniski, izmantojot SSK 10 kritērijus
- ◉ Kopš 2009.gada tikai VSIA BKUS BS Gaiļezers Bērnu psihiatrijas klīnikā uzsākta diagnozes noteikšana ar medicīnisko tehnoloģiju instrumentiem (Kembridžas Universitātes uzvedības un personības skalas, ADOS-R tests)

IESPĒJAMIE RISINĀJUMI

- Skrīnings 6, 12, 24 un 36 mēnešos
- Adekvāta valodas attīstība izvērtēšana
- Ģenētisko stigmatu atpazīšana
- Neiroloģiska izmeklēšana 12, 24 un 36 mēnešu vecumā.
- Agrīna ģenētiska izmeklēšana
- Agrīna bērnu psihiatra konsultācija

IESPĒJAMIE RISINĀJUMI

- Ģimenes ārstu, pediatru, bērnu neirologu apmācība precīzai, agrīnai, savlaicīgai diagnostikai Latvijā
- Ģimenes iesaistīšanu bērna ārstēšanas procesā, rīkojot speciālu vecāku apmācību, sadarbojoties ar Autisma apvienību un Reto slimību apvienību

PALDIES PAR UZMANĪBU!

