Autizmus Alapítvány (Budapest)

Evidencia-alapú szakmai állásfoglalás az autizmus spektrum zavarral élő személyek ellátásáról

DR. BALÁZS ANNA – GY. STEFANIK KRISZTINA – ŐSZI TAMÁSNÉ

(Közlésre érkezett: 2005. október 20.)

1. Diagnózis

Az autizmus spektrum zavarok diagnosztikája a viselkedéses képre épül. A fejlődést részletesen és célzottan feltérképező szülői/gondozói interjúk, a gyermeket közvetlenül (keresztmetszeti képben) megfigyelő, felmérő vizsgálatok, valamint a gyermekkel más helyszíneken foglalkozó szakemberek véleménye egyaránt esszenciális információforrások. A legmegbízhatóbb diagnózis a kifinomult, tudományosan alátámasztott standardizált eljárások segítségével hozható meg (áttekintésért lásd Rutter, 1999; Volkmar et al., 2004). Nincs evidencián alapuló adat arra, hogy a viselkedéses képen kívül a diagnózis felállításában bármilyen szomatikus vizsgálat (képalkotó eljárások, vér-, vizelet-, széklet- vagy más laboratóriumi vizsgálatok, stb.) eredménye szerepet játszana, illetve a diagnózist megerősítené vagy kizárná, annak ellenére, hogy már van néhány ellenőrzött kutatás az agytérfogat és fejkörfogat tipikustól eltérő növekedéséről (Courchesne, et al., 2003).

2. Etiológia

Az autizmus genetikailag erősen determinált fejlődési zavar (heritabilitási index > 90%) – noha bizonyos esetekben nem zárható ki agyi funkciózavarhoz vezető exogén kórokok (pl. intrauterin vírusinfekció) szerepe sem (Monaco, 2002). A pszichogén tényezők bizonyítottan semmilyen szerepet nem játszanak az

autizmus kialakulásában (Rutter, 1999). Mind a kvantitatív (áttekintésért lásd Bailey et al., 1998), mind a kvalitatív genetikai kutatások (áttekintésért lásd Volkmar et al., 2004; Blasi et al., 2005) eddigi eredményei szerint az autizmusra jellemző viselkedéses kép, illetve az annak hátterében meghúzódó specifikus agyműködési eltérések és típusos kognitív zavarok a legtöbb esetben poligénes öröklődés-menetre vezethetőek vissza. Mindeddig semmilyen kontrollált kutatási eredmény sem támasztja alá azt, hogy az autizmus etiológiájában szignifikáns tényezőként kell számolnunk pl. enteritisszel, felszivódási zavarokkal, enterális mycosissal, enzimopátiákkal, specifikus anyagcserezavarokkal, ételallergiákkal, vitaminhiánnyal, vagy nehézfém mérgezéssel (áttekintésért Gillberg és Coleman, 2000). Természetesen fel kell ismernünk, ha az autizmussal élő gyermek vagy felnőtt valamilyen betegségben szenved. Ahogyan a tipikusan fejlődő embereknek is – betegségük nekik is jelentősen befolyásolja viselkedésüket, életminőségüket és kezelést igényel. Ugyanakkor ezek a beavatkozások magát a fejlődési zavart nem befolyásolják.

3. Epidemiológia

A korai epidemiológiai tanulmányok (pl. Wing és Gould, 1979; Brask, 1972) 4.3 és 4.9 tízezrelékes előfordulási gyakoriságról számolnak be, míg a frissebb kutatási eredmények szerint 0.3-0.6 százalékos prevalencia azonosítható (áttekintésért lásd Fombonne, 2003). Az előfordulási gyakoriság növekedése – amely feltehetően az autizmus fogalmának kiszélesedésével, az egyre jobb ellátó rendszerrel, valamint a kifinomult diagnosztikai eszköztárral függ össze – egyenletes (megközelítőleg évi 4 százalékos), s az adatokra semmilyen szignifikáns hatással nincsenek olyan környezeti faktorok, mint például a védőoltások (Gillberg, 2003). A legfrissebb kutatási eredmények egyértelműen azt bizonyítják, hogy gyakorlatilag nincs valószinűsége az autizmus, illetve az autizmus spektrum zavarok előfordulási gyakorisága és pl. a kombinált MMR védőoltás közötti összefüggésnek (Honda et al., 2005).

4. Kezelés

Minden beavatkozással kapcsolatban leszögezhető, hogy kuratív célú terápia jelenleg nem ismert.

Orvosi:

a) A gyógyszeres terápia célja szupportív, a tünetek, komplikációk (szorongás, pánik, dührohamok, autoagresszió, hipermotilitás) kezelése, pszicho-

edukativ terápiás programok támogatására is (Volkmar, 2001). Választandóak a pszichiátriai gyakorlatban használatos, állapot- vagy tünet-specifikus szerek.

b) A komorbid betegségek (elsősorban epilepszia, ADHD, depresszió, OCD, pszichoaktív szerek abúzusa) kezelése.

c) A napjainkban „divatos" (alternativ etiológiai elképzeléseken alapuló, vagy gyakrabban minden elméleti alapot nélkülöző) különböző beavatkozások, pl. diéták és vitaminkúrák (pl. Rimland, 1994) mindezidáig nem bizonyultak eredményesnek (kivéve – természetesen – vitaminhiány, vagy diagnosztizált betegség, pl. táplálék intoleranciák esetén), egyesek nem veszélytelenek (pl. „fém-mérgezés" miatt alkalmazott cheláció).

Pszichológiai-pedagógiai:

A komplex, egyénre szabott, fejlődési-viselkedéses-kognitív-oktatási megközelítés alkalmazásától várható az autizmussal élő gyermekek és felnőttek fejlődése, a viselkedéses kép javulása (Howlin, 1998; Howlin 2002; Charman et al., 2003). A megfelelő kezelés minden esetben eredményre vezet, az eredményességet, valamint a prognózist azonban számos tényező befolyásolhatja (az autizmus súlyossága, értelmi képességek, járulékos betegségek, kezelés intenzitása, az állapot felismerésének időpontja, stb).

Az egyes terápiás megközelítések hatékonyságát vizsgáló tanulmányok (Howlin, 2002; Charman et al., 2003) néhány informatív alap-következtetése:

a) a szomato-szenzoros terápiák kevés eredménnyel bíztatnak (pl. szenzoros integráció – Ayres, 1979) vagy egyenesen elutasítandóak (pl. facilitált vagy „megtámasztott" kommunikáció – Biklen, 1990);

b) a leghatékonyabb már kidolgozott programok mind korai, intenzív, kognitív-viselkedéses megközelítést alkalmaznak (pl. Bondy és Frost, 1994; Smith et al., 2000).

Hivatkozások

AYRES, A.J. (1979). *Sensory integration and the child.* Los Angeles: Western Psychological Services.

BAILEY, A., LUTHERT, P., DEAN, A., HARDING, B., JANOTA, I., MONTGOMERY, M., RUTTER, M., & LANTOS, P. (1998). A clinicopathological study of autism. *Brain, 121,* 889-905.

BIKLEN, D. (1990). Communication unbound: autism and praxis. *Harvard Educational Review, 60,* 291-315.

BLASI, F, BACCHELLI, E., CARONE, S., TOMA, C., MONACO, A.P., BAILEY, A. J., MAESTRINI, E. (2005). SLC25A12 and CMYA3 gene variants are not associated with autism in the IMGSAC multiplex family sample. *European Journal of Human Genetics* (2005. oct.).

BONDY, A., FROST, L. (1994). The Picture-Exchange Communication System. *Focus on Autistic Behavior*, *9*, 1-19.

BRASK, B. H. (1972). A prevalence investigation of childhood psychoses. *Nordic Symposium on the Comprehensive Care of the Psychotic Children.*

CHARMAN, T, HOWLIN, P., ALDRED, C., BAIRD, G. et al. (2003). Research into early intervention for children with autism and related disorders: methodological and design issues. *Autism. 5(4),* pp 217-25.

COURCHESNE, E., CARPER, R. & AKSHOOMOFF, N. (2003). Evidence of brain overgrowth in the first year of life in autism. *Journal of the American Medical Association 290,* 334-347.

FOMBONNE, E. (2003). Epidemiological survey of autism and other pervasive developmental disorders: An update. *Journal of Autism & Developmental Disorders*, *33(4),* 365-382.

GILLBERG, C. (2003). Epidemiology of autism. Conference paper. *The Social Brain Conference*, *Göteborg, Sweden.*

GILLBERG, C., COLEMAN, M. (2000). *The Biology of the Autistic Syndromes. 3rd edition.* MacKeith Press.

HONDA, H., SHIMIZU, Y. & RUTTER, M. (2005). No effect of MMR withdrawal on the incidence of autism: a total population study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry 46:6*, pp 572-579.

HOWLIN, P. (1998). Practitioner review: psychological and educational treatments for autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry 39(3)*, pp 307-322.

HOWLIN, P. (2002). Treatment of Autism. (Conference paper) *„…a world of difference…" NAS 40th Anniversary International Conference*, London, UK.

MCDOUGLE, C.J., SCAHILL, L., MCCRACKEN, J.T., AMAN, M.G., TIERNEY, E., ARNOLD, L.E., FREEMAN, B.J., MARTIN, A., MCGOUGH, J.J., CRONIN, P., POSEY, D.J., RIDDLE, M.A., RITZ, L., SWIEZY, N.B., VITIELLO, B., VOLKMAR, F.R., VOTOLATO, N.A., & WALSON, P. (2000). Research Units on Pediatrics Psychopharmacology (RUPP) Autism Network. Background and rationale for an initial controlled study of risperidone. *Child and Adolescent Psychiatry Clinics of North America, 9,* 201-224.

MONACO, A. P. (2002). Finding susceptibility genes for autism. *„…a world of difference…" NAS 40th Anniversary International Conference*, London UK.

RIMLAND, B. (1994). Information pack on vitamins allergies and nutritional treatments for autism. *Autism Research Review International,* Information Pack P24.

RUTTER, M. (1999). The Emanuel Miller Memorial Lecture 1998. Autism: Two-way Interplay between Research and Clinical Work. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 40,* 169-188.

SMITH, T., BUCH, G. A., & GAMBY, T. E. (2000). Parent directed, intensive early intervention for children with pervasive developmental disorder. *Research in Developmental Disabilities 21*, 297-309.

VOLKMAR F. R., LORD C, BAILEY A, SCHULTZ R. T., KLIN A. (2004). Autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry 45(1)*, 135-70.

VOLKMAR, F.R. (2001). Pharmacological interventions in autism: Theoretical and practical issues. *Journal of Clinical Child Psychology, 30,* 717-724.

WING, L., & GOULD, J. (1979). Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders 9,* 11-29.