

Autizmus

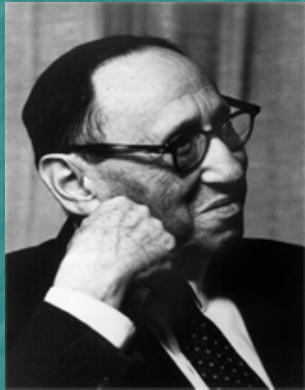
Dr. Oláh Róza
2005.

Debreceni Kenézy Gyula Kórház
Gyermekpszichiátria

Magyarország célba ér



Történeti áttekintés



Kanner 1943

11 gyermek tünete:

- ☒ beszédet kommunikációra nem használtak
- ☒ késleltetett echolalia
- ☒ névmások felcserélése
- ☒ állandósághoz ragaszkodás
- ☒ felnőttek gesztusainak fel nem ismerése
- ☒ más gyermekekkel való szimbólikus játék hiánya

Infantilis autizmus

Asperger 1944



- F** verbalitásuk megtartott
- F** nonverbalis viselkedésük szegényes
- F** kognitív fejlődésben nincs elmaradás
- F** kortárs kapcsolat hiánya
- F** közös öröm, tevékenység, empátia hiánya
- F** környezet iránti kíváncsiságuk nagy
- F** adaptív viselkedést mutattak, de nem a szociális interakciókban

Autisztikus spektrum

n **Betegség:** Infantilis autizmus

n **Tünet:**

Gyermekkori schizophrénia

Atypusos autizmus

Dezintegratív psychosis

Hyperaktívzavar értelmi fogyatékoság

n **Jelző:** Asperger szindróma

PDD-Autizmus diagnosztikus kritériumai ICD-10

- n 3 éves kor előtt megjelenő károsodott fejlődés
- n Minőségileg károsodott reciprok szociális interakció
- n Kommunikáció minőségileg károsodott
- n Szűk spektrumú repetitív, sztereotíp viselkedés, érdeklődés és aktivitás minták

Epidemiológia

Fiú- lány: 3:1 v. 4:1

- n Korai tanulmányok: *2-5/10.000*
- n 30 tanulmány átlaga: *4-5/10.000*
- n F.Volkmar. D. Pauls: *0,7-21,1/10.000*
- n Későbbi tanulmányok: *60/10.000*

Különbség okai:

- ∅ mintavétel
- ∅ definitio változása
- ∅ betegség ismertebbé vált a népesség körében

Etiológia

n Praenatalis tényezők

n Perinatalis tényezők

n Genetikai tényezők:

család kutatás

ikerkutatás

ismert genetikai eredetű

betegségek

Praenatalis és perinatalis tényezők

n Perinatalis okokkal *nem* tudtak egyértelmű összefüggést kimutatni

kardiorespiratorikus adaptációs zavar:
alacsony APGAR, késői felsírás, apnoe,
újraélesztési nehézség

MZ ikreknél több szülési komplikáció volt az autista iker magzatnál
(nem környezeti hatás)

n Praenatalis okok szerepet játszhatnak

Vírus fertőzések

Rubeola, Cytomegalia, Herpes encephalitis

Toxoplasma fertőzés

(Nelson)

Ikerkutatás

A genetikai determináltságot támasztják alá

n Rutter:	konkordancia:
monozigóta	36 %
dizigóta	0 %
n Ritvo:	
monozigóta	89 %
dizigóta	24 %

Genetikailag kódolt betegségek és az Autizmus

- n Fragilis X syndroma
- n Neurofibromatosis
- n Phenyktonuria
- n Sclerosis tuberosa
- n Anyagcserezavarok
 - Purinanyagcserezavar
 - Szénhidrát anyagcserezavar
- n Congenitális syndromák
 - Moebius syndroma
 - Cornélia de Lange
 - Noonan
 - Coffin Lowry sy.
 - William sy

Autizmus és a gének

- n 7q 31 nyelvi fejlődési zavar (szerotonin rendszer)
- n 15q 11-13 GABA rendszer
- n 10q 26, 12q 23, 16q 13 ADHD (dopamin rendszer)
- n 17q11-2 neurofibromatosis
- n X q 27 kromoszóma szociális viselkedés modulációjának genetikai megjelenítője
- n 2q 4q 19q

Neurokémiai vizsgálatok

Serotonin

Serotonin szerepe:

- n 1. agy korai fejlődésekor
 - ∅ Serotonerg neuronok fejlődésében
 - ∅ A működési egység cél régiójának fejlődésében, synapsisok kialakításában
 - ∅ (Fr.T. cortex, Th.)
- n 2. a felnőtt agyban mediátor

**A funkciózavar következménye
a sensoros és a perceptuális
működés romlása**

Neurokémiai vizsgálatok Serotonin

- n Magas a vér serotonin szintje
- n Fejlődő agyban S. terminálok hiányzanak illetve alacsony a számuk
- n Ez az állapot perzisztálhat autista gyermekeknél.

Bizonyítékok:

- n SSRI gyógyszerek hatékonyak a viselkedés módosításában
- n Drogot (cocain, alkohol) fogyasztó terhes anyák született gyermekei között több a súlyos tüneteket mutató autista
- n Repetitív viselkedés esetén a 5HT1D autoreceptor superszenzitivitása ismert
- n PET (serotonin precursor) Temporalis, praefrontalis cortexben, thalamusban csökkent a serotonin szintézis

Serotonin

- n **S100 béta** (astroglial driven-protein 21 chromoszóma) VESZ részt a neurogenesis, neurondifferentiatio, axon myelinizáció, synaptogenesis, dendritek fejlődésében
- n Serotonin receptorok fejlődéséért **5HT1B** felelős
- n A fejlődésben e két anyag megfelelő arányára van szükség
- n Idegsejtek és dendritek csökkent mérete, a dendritek kis száma és kevés elágazása, a rövid filamentumok: az agyi éretlenségre, és az agytörzs és a cortex kapcsolat zavarára is utalnak
- n Kritikus periódus 5-15 hét

Serotonin funkció változás

A fejlődés során sok olyan faktor lehet, amely a serotonin működés zavarához vezethet

- n Virális infekció
- n Malnutritio
- n Hypoxia
- n Stressz
- n Drogabusus
- n Extrém szociális gazdagodás, vagy izoláció

Dopamin rendszer

Dopamin szerepe:

1. Dopaminerg neuronok fejlődésében
2. A működési egység, cél régiójában a D. terminálok, synapsisok létrehozásában

A megzavart működést jelzi: az emelkedett D. szint a vérben

Bizonyíték: Hatékonyak a betegség tüneteinek megszüntetésében a neuroleptikumok.

A korai működészavarra a histológiai morfológiai, neuroradiológiai vizsgálatok leletei utalnak (paefrontalis-limbikus-basalis ganglionok, parietalis cortex)

Intenció, motiváció, figyelem szociális interakciók szervezésében játszik szerepet

Dopamin rendszer

- n Genetikai elváltozások 16q13 10q26
12q23
- n Kritikus periódus 30-32 hét

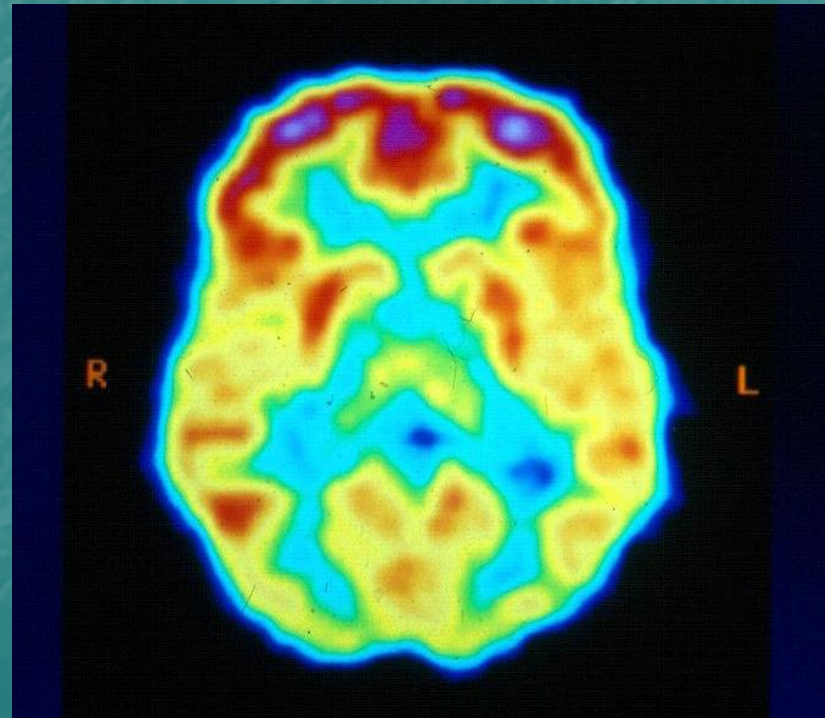
GABA rendszer

- n GABA gátlás hiánya **15q11-13**
- n Emelkedik az arousal- túlzott szenzoros input a thalamusból a praefrontalis és temporalis lebenybe (21-22)
- n **Szenzoros diszkriminációs zavar**
érzelmi szenzoros modulációs probléma
- n **Csökkent érdeklődés**
- n GABA-erg gyógyszerek pl. Lamotrigin az érdeklődést javítja
- n Antikonvulzánsok thymoleptikus hatásúak

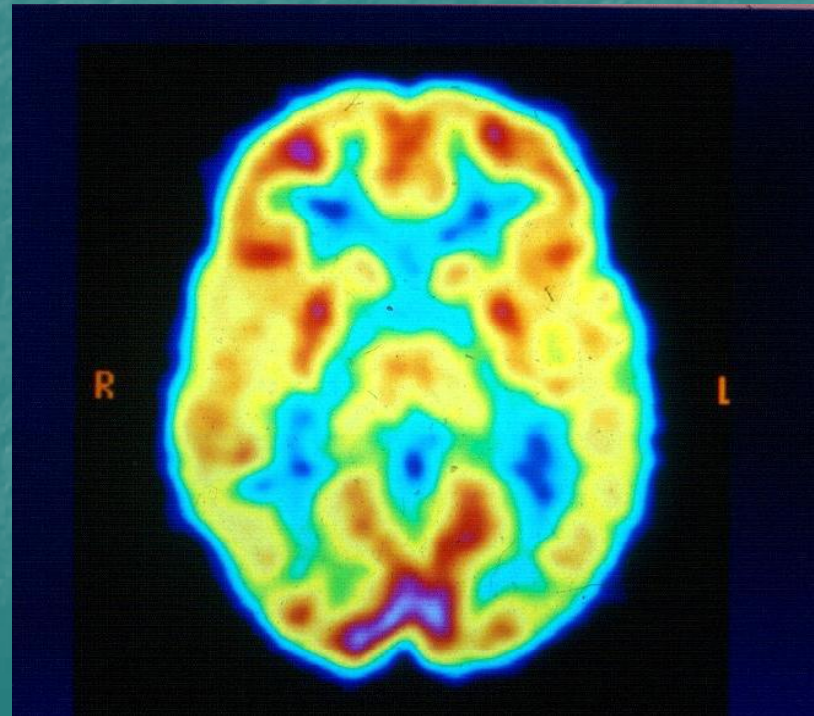
Poligénes öröklődés modell

Több, mint 4 gén hibája szükséges
a kognitív deficit, szociális viselkedés
abnormalitás, biokémiai zavarok
kialakulásához

Infantilis autista FDG PET



Atipusos autista FDG PET



Két teória az autizmus létrejöttéről

Neuropszichológiai

Neuropathológiai

Neuropszichológiai

- n A nyelv fejlődési zavara
- n Kognitív deficit
- n A szimbolikus gondolkodás zavara
- n Önmaguk és mások megértési képtelensége
- n A szociális percepció és integráció zavara



Szociális kapcsolatteremtés nehezítettsége

- n A kognitív képességek kontrollját az agyi strukturákhoz kötik

Neuropatológiai

- n Mezolimbikus rendszer bilaterális működési zavara tehető felelőssé az autizmus kialakulásáért
- n Dopamin rendszer túlműködés
- n Serotonin rendszer egyensúlyának zavara

Tünettan

Szociális károsodások

Szociális fejlődés késik, felületes, hiányzik

- n Nem szeret ölni, alkalmazkodni az ölhöz,
- n Nem nyújtja a karját
- n Nem provokálja a foglalkozást
- n Testi kontaktust kerüli, vagy nagyon kapaszkodik
- n Mindenkit elfogad
- n Mutatás, odanyújtás hiányzik
- n Nem gőgicsél
- n Viselkedést nem utánoz
- n Kortársakkal nem teremt kapcsolatot - tartósan egyedül játszik

Felnőtteket tárgyként kezeli:

- n Nem üdvözli szüleit, nem követi őket
- n Nem osztja meg örömét
- n Nem igényel vigasztalást, Ő sem vigasztal
- n Nem teremt kapcsolatot, vagy szokatlan módon kezdeményez
- n Közeledésre nem várt módon reagál

n **Serdülőkorban**

Családtaggal szoros érzelmi kapcsolat kialakulhat

Szociális közeledésük inadekvát, egyoldalú

n **Felnőttkorban**

Szociális ügyetlenség, kapcsolatteremtési nehézség, szexuális érdeklődés mellett párkapcsolat nem alakul ki.

Kommunikáció

- n Beszédfejlődés megkésett, vagy elmarad
- n Nevére, zajra, zörejre nem figyel
- n TV, reklám, zene, papírcsörgésre figyel
- n Nem gagyog nincs beszédkészítetése
- n Gesztushasználat későn fejlődik ki
- n Kölcsönösséget igénylő párbeszédet nem folytat
- n Nem kérdez

Beszéd abnormalitások

- n Monologizálás (kedvenc témájáról)
- n Sztereotip, repetitív beszédhasználat
- n Kényszeres szövegmondás, halandzsa
- n Echolália, késleltetett echolália
- n Hangsúly, hangszín, ritmus, sebesség, intonáció (éneklő, kérdő)
- n Neologizmákat gyárt

Beszédmegértés sérült

- n Összetett utasítást, ok-okozati összefüggéseket nem érti
- n Eseménysorozat, absztrakt fogalom megértés hiányzik
- n Élményeket, történéseket elmesélni nem tud
- n Szimbolikus gesztusok,
- n Mimika használata hiányzik
- n Szemkontaktust nem használja
- n Kommunikációra (elnéz, átnéz)
- n Szükségletek kifejezése sajátos

Viselkedés, érdeklődés játék, aktivitás

Játék

- n Játék nem rendeltetésszerű használata (hordozza, rakosgatja)
- n Játék részleteivel foglalkozik (hang, felszín, mozgathatóság, szag, íz)
- n Vizuális mintanézegetés hunyorítás
- n Szimbolikus, szerepjáték hiánya

Viselkedés

- n Indokolatlannak tűnő félelem, sírás, nevetés
- n Hangra, idegen személyekre extrém izgatottság, szokatlan reakció
- n Szándékos önsértés (csukló- fej- arcütés)
- n Repetitív mozgások: repkedés, kézlebegtetés
- n Céltalan sztereotíp mozgások (pörgetés, forgás, pörgés)
- n Furcsa tárgyakhoz ragaszkodás (repülő, kispárna, üveg, porszívó darab, kupakok)
- n Azonossághoz ragaszkodás
- n Kényszeres viselkedés, rituálék

Érdeklődési kör

- Ø Speciális érdeklődés (közlekedés, számok, betűk, térkép, csillagok, lakcímek, menetrend, járművek, földrajz)
- Ø Kiemelkedő képesség (emlékezet, puzzle)

Érzékelés

- Ø Fájdalom, fény, érintés, hang ingerekre fokozottan, vagy kevésbé érzékeny

Étkezés- alvászavar

Autista gyermek vizsgálata

Anamnesis:

- Tüneti anamnézis
- Fejlődési anamnesis
- Családi anamnézis
- Adatgyűjtés a gyermek életréből

Megfigyelés:

- Szabadtevékenységben
- Játék tevékenységben
- Feladat helyzetben
- Kommunikáció: beszéd
- Szociális interakcióban
- kóros viselkedési elemek

Autista gyermek vizsgálata

- n Képességek, készségek, korai fejlettség (Brunet-Lezine teszt)
- n Adaptatio (Vinlad teszt)
- n Intellektus mérése (Raven, Wechsler, SON)
- n Beszédszint felmérés (Peabody teszt)
- n Tájékozódás az:
 - o Általános ismeretekről
 - o Taníthatóságról
 - o Szocializáltságról
 - o Figyelemről

Szomatikus kivizsgálás

- n Fizikális vizsgálat: belgyógyászati, neurológiai
- n Differenciál Dg-t biztosító leletek beszerzése
Sclerosis tuberosa szűrés
- n Terápiás teendőket meghatározó vizsgálatok
genetikai vizsgálat (családtervezés)
audiológia, szemészet, EEG
anyagcsere vizsgálat (szomatikus tünet esetén)
- n Egyéb vizsgálatok tudományos célt szolgálnak

Diagnosztikai nehézségek

- n Három éves kor alatti tünetek felderítése
- n Fejlődési elmaradás és a súlyos szellemi fogyatékoság differenciálása
- n Játék és érdeklődés beszűkülése, szegényes játék tevékenységtől való differenciálása

Differenciál diagnosztika

Elektív mutizmus

- n Szociális visszahúzódás
- n Verbalitás feladása idegen környezetben
- n Családtaggal beszélgetnek, megfelelő szociális kölcsönösséget teremtenek
- n Játéktevékenység megtartott
- n Nonverbális interakció megtartott

Dezintegratív pszichózis

- n 4 éves korig jó mentális, pszichomotoros fejlődés
- n 2-3 hét alatt teljes kommunikációvesztés
- n Szociális visszahúzódás
- n Rituálék
- n Autisztikus tünetek

Gyermekkori schizophrenia

- n Nyelvi megértés zavar, beszédfejlődési zavar nincs
- n Gondolkodászavar
- n Érzékcsalódások
- n Regresszív viselkedés
- n Sch. családi halmozódása

Beszéd receptív-expresszív fejlődési zavara

- n Képesek szociális interakcióra
- n Érdeklődési körük nem szűkült be
- n Nincs szokatlan érdeklődés
- n Nincs rituálé

Pervazív zavarok Differenciál diagnosztikája

	Autizmus	Aspergery Sy	Rett sy.	Desintegratív	PDD
Felismerés kezdete	0-36	>36	5-30	>24	Különböző
Nemi megoszlás	F>L	F>L	L	F>L	F>L
Képességek elvesztése	Változó	Általában nincs	Súlyos	Súlyos	Nincs
Szociális készség	Nagyon rossz	Rossz	Változó	Nagyon rossz	Változó
Kommunikációs készség	Általában rossz	Megfelelő	Nagyon rossz	Nagyon rossz	Jó
Különleges érkelődés	Különféle Mechanikai	Gyakori Tények	Nincs	Nincs	Változó
Családi anamnézis	Néha	Gyakori	Általában nincs	Nincs	Nem ismert
Társbetegségek	Általános	Ritka	Gyakori	Általános	Ritka
Fejnövekedés leállás	nincs	Nincs	Van	Nincs	nincs
IQ	Súlyos MR.- Norm.-ig	Középsúlyos MR.- Norm.-ig	Súlyos MR	Súlyos MR	Súlyos MR
Kimenet	Rossz	Meglehetősen jó	Nagyon rossz	Nagyon rossz	Meglehetősen jó

Komorbiditás

- n Értelmifogyatékoság 75%
- n Epilepsia 30%
- n Minor idegrendszeri károsodások
- n Érzékszervi fogyatékoság

Autizmus kezelésének célja

- n Szociális készségek és kommunikáció fejlődés elősegítése
- n Tanulás és problémamegoldó képesség fejlesztése
- n A tanulást akadályozó és élményszerzés lehetőségét korlátozó viselkedés elemek csökkentése
- n Családok segítése, hogy helyzetükkel megbirkózzanak

Gyógyszeres terápia célja

Elősegíteni más terápiák hatékonyságát

Szenvedést okozó tünetek mérséklése

Gyógyszeres terápia indikációja

- n Nyugtalanság
- n Indulat kitörések
- n Auto- és heteroagresszió
- n Kényszeres tünetek
- n Szorongás
- n Alvászavar
- n Serdülőkorban kialakuló, társuló depresszió és szorongás

Alkalmazott gyógyszerek I

Általános elv „nil nocere”

Haloperidol :Dopamin receptor antagonist

- n Dosis: 0,8-1,75mg/nap (alacsony dosisban)
- n Extrapyramidális mellékhatás gyakori
- n Akut és tardyv dyskinéziák
- n Drug holiday

Hatékony:

- n Szociális visszahúzódás
- n Irritabilitás, hyperaktivitás, auto és heteroagresszió, stereotypiák

Alkalmazott gyógyszerek II

Atypusos neurolepticumok (5HT és D2 antagonisták)

Risperidon:

- n Dosis: 0,02-0,006/tskg/nap
- n Hatékony autizmus kezelésében
- n Kevés mellékhatás
- n Ritka extrapyramidális mellékhatás
- n Ritkán álmoság
- n Testsúlynövekedés

Hatékony:

- n Szociális kapcsolat
- n önsértő viselkedés indulatkitörések (affektivitás szabályozás)
- n agresszív viselkedés, sensoros-modulációs zavar (szimatolás)
- n senso-motoros viselkedés (fej ütögetés, ringatás)

Javul: a figyelemkoncentráció

- n Irányíthatóság
- n Kényszeres tünetek

Alkalmazott gyógyszerek III

Antidepresszánsok:

n SSRI szerek

Sertralin: Dosis: 12,5mg-50mg/nap

Hatékony: Agresszív, repetitív viselkedés,
kényszeres tünetek

n Nem SSRI szerek- triciklikus antidepresszánsok

Clomipramin:

Dosis: 20mg/nap-75mg/nap több részletben

Fluvoxamin :

Dosis: 100mg/nap-150mg/nap több részletben

Hatékony:

Agresszív, repetitív viselkedés , irritabilitás kényszer

Alkalmazott gyógyszerek IV

- n Methylphenidate 10mg/nap-30mg/nap
Hatékony Hyperaktivításban
Előfordul, hogy a nyugtalanságot fokozza
- n Clonazepan Dosis: 0,5mg-1,5mg-3,0mg/nap
több részletben.
Hatékony: szorongás, impulzuskontroll zavarok
hangulatszabályozás

Alkalmazott gyógyszerek V

Naltrexon: opiát antagonistá

Dosis: 0,5 mg-2,0mg/tskg/nap

Hatékony: Nyugtalanság, autoagresszív viselkedés
(Ellenőrizni kell a májenzimeket!)

Speciális gyógypedagógiai ellátása

- n Jól képzett, megfelelő számú személyzet
- n Jól strukturált fizikai környezet (védő)
- n Gyógypedagógiai ellátás
 - viselkedés módosítás
 - szociális fejlesztés
 - kommunikáció fejlesztés
 - habilitációs terápia (fejlődési funkciók elmaradásának pótlása.)
- n Tanítás: Tananyag adaptálása a gyermek értelmi képességeihez, pszichés kondíciójához
 - Mindennapi készségek, önkiszolgálás, önellátás
 - Ismeretek alkalmazása, szinten tartása
 - Munkára való előkészítés
- n Munkára nevelés

Kiegészítő terápiák

A gyermek fogyatékoságához alkalmazkodó specialis környezet kialakítása szükséges

Többnyire fejlesztő módszerek

- n Mozgás terápiák (úszás, lovaglás)
- n Interaktív zeneterápia
- n Kézműves foglalkoztatás

- n Pszichoterápia indikációja:
- n Jól verbalizáló jó értelmi képességű
- n Serdülő és ifjú korú
- n Szorongás és depresszió
- n Életvezetési korrekció

- n Viselkedés terápia:
- Cél: Nem kívánatos viselkedési elemek megszüntetése, csökkentése
- Hiányzó viselkedések beépítése: fejlesztés

Nem kívánatos viselkedéselemek

- n Együttműködés hiánya, nem irányítható
- n Veszélyérzet hiány
- n Személyeket tárgyként kezel (rálép)
- n Ellenkezés bizonyos tevékenységekben pl. fürdés
(valóság fogyatékos felfogása)
- n Szociális fogyatékoság

Hiányzó viselkedések beépítése

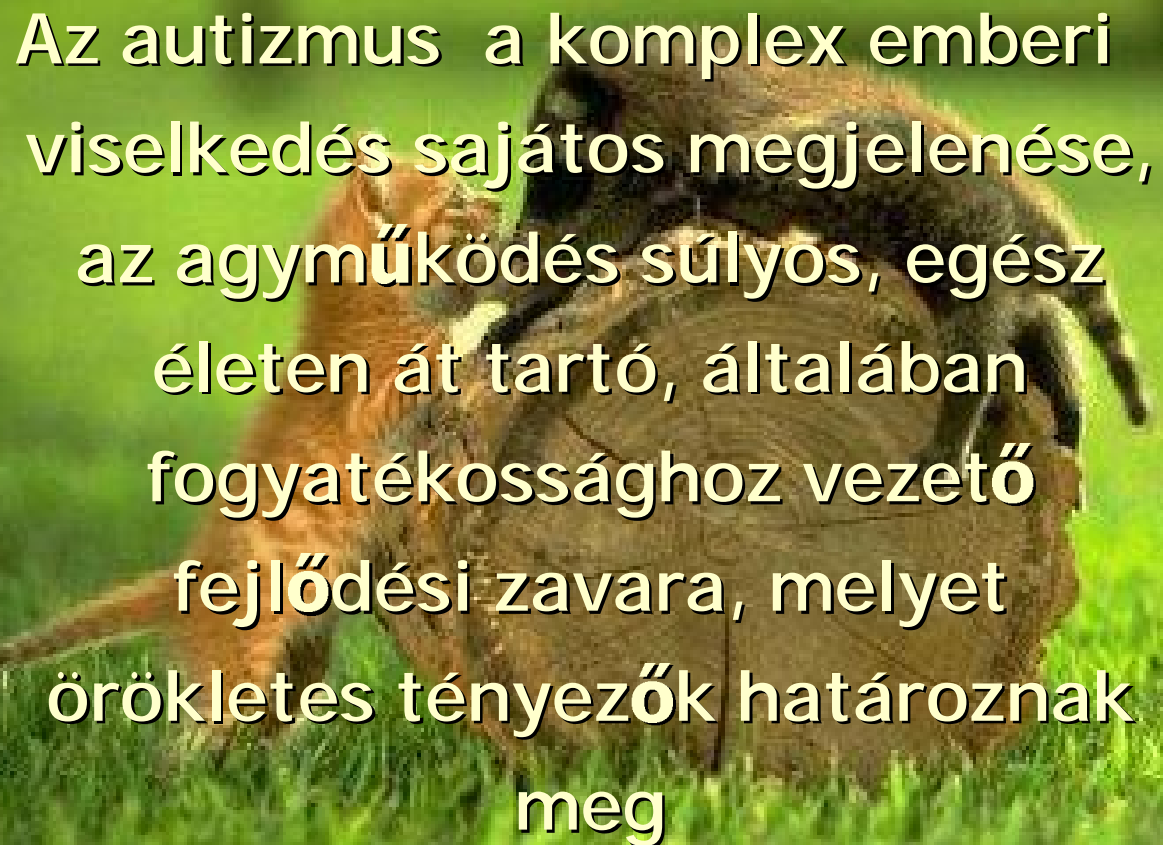
- n Szabályok kialakítása jutalmazással
- n Következetes elvárások közvetítése
- n Formálás részjutalmakkal

Viselkedésmódosítás nehézségei

- n Kognitív és szociális deficit miatt nem érvényesül:
- n Belátás-magyarázat
- n Érzelmi ráhatás
- n Empáthia felkeltése
- n Szociális konvenciók

Családtámogatás

- n Családterápia, a család pszichés támogatása
- n Gyakorlati segítség a viselkedészavarok megoldásában
- n Szabadidő, pihenés szervezése
- n Gyermek tábortatása
- n Önsegítő csoportok szerveződésének támogatása



Az autizmus a komplex emberi viselkedés sajátos megjelenése, az agyműködés súlyos, egész életen át tartó, általában fogyatékosághoz vezető fejlődési zavara, melyet örökletes tényezők határoznak meg