

הפרעה בספקטרום האוטיסטי

Joaquín Fuentes, Muideen Bakare, Kerim Munir,

Patricia Aguayo, Naoufel Gaddour & Özgür Öner

מהדורה בעברית

תרגום: פידא מוגרבי

עריכה: פז תורן



Parents and patients with autism spectrum disorder demonstrating in Kiev, Ukraine, April 2012 ("Mother, I do not have schizophrenia, I have autism" reads the placard). The demonstration was organized by the Child with a Future Foundation and supported by the Association of Psychiatrists of Ukraine. This resulted in a change in diagnostic practices. Until then, children with autism whose symptoms persisted after the age of 18 years were not diagnosed with autism but with mental retardation or schizophrenia (Photo D Martenskovsky).

Joaquin Fuentes MD

Child and Adolescent Psychiatry Unit, Polyclinica Gipuzkoa, Gautena Autism Society, San Sebastian, Spain

Conflict of interest: research support from, unrestricted speaker for, or has served on the advisory boards of Eli Lilly, Janssen, Neurochlore, Roche and Shire

Muideen Bakare MD

Child and Adolescent Psychiatry Unit, Federal Neuro-Psychiatric Hospital, Enugu State University of Science and Technology, Enugu, Nigeria

Conflict of interest: research support from the National Institute of Health (NIH), Fogarty International Center/NIH, Grand Challenges Canada

Kerim Munir MD

Developmental Medicine Center, Boston Children's Hospital, Harvard Medical School, Harvard University, Boston, USA

Conflict of interest: research support from the National Institute of Health (NIH).

This publication is intended for professionals training or practicing in mental health and not for the general public. The opinions expressed are those of the authors and do not necessarily represent the views of the Editor or IACAPAP. This publication seeks to describe the best treatments and practices based on the scientific evidence available at the time of writing as evaluated by the authors and may change as a result of new research. Readers need to apply this knowledge to patients in accordance with the guidelines and laws of their country of practice.

Some medications may not be available in some countries and readers should consult the specific drug information since not all dosages and unwanted effects are mentioned. Organizations, publications and websites are cited or linked to illustrate issues or as a source of further information. This does not mean that authors, the Editor or IACAPAP endorse their content or recommendations, which should be critically assessed by the reader.

Websites may also change or cease to exist. ©IACAPAP 2016. This is an open-access publication under the Creative Commons Attribution Non-commercial License. Use, distribution and reproduction in any medium are allowed without prior permission provided the original work is properly cited and the use is non-commercial. Suggested citation: Fuentes F, Bakare M, Munir K, Aguayo P, Gaddour N & Öner Ö. Autism spectrum disorder. Editor: Paz Toren, translation: Fida Mugrabi. In Rey JM (ed), IACAPAP e-Textbook of Child and Adolescent Mental Health. Geneva: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions 2016.

הפרעה בספקטרום האוטיסטי מתייחסת למצב נורו-התפתחותי המוגדר על ידי מספר מאפיינים התנהגותיים. לפי DSM-V, מאפייני הליבה הקליניים מכילים הפרעות בשני מישורים תפקודיים-תקשורת חברתית ואינטראקציה חברתית, נוסף לדפוס התנהגות, פעילויות או תחומי עניין חזרתיים ומצומצמים. תסמינים אלו קיימים בתקופת ההתפתחות המוקדמת אך יכולים לא לבוא לידי ביטוי מלא עד שהדרישות החברתיות עולות על היכולות המוגבלות של הילד, או עלולים להיות ממוסכים ע"י אסטרטגיות אשר הילד למד מאוחר יותר במהלך החיים.

הזיהוי הגובר של הפרעה זו, השלכותיה הרגשיות על משפחות והאתגרים הכלכליים המשמעותיים הכרוכים בטיפול בה, הופכים הפרעה זו לחשובה ברמה המדעית, הקלינית וברמת בריאות הציבור. הטיפולים הקיימים היום יכולים להוביל לאיכות חיים טובה יותר לסובלים מ-ASD לעומת המצב לפני מספר שנים, אך הפרעה זו עדיין אינה ניתנת לריפוי. רוב האנשים עם הפרעה זו, בייחוד במדינות המתפתחות, עם יוצאי דופן מועטים מאוד, אינם מקבלים טיפול מקצועי או טיפול בכלל.

פרק זה מסכם את הידע הנוכחי אודות הסיווג, האפידמיולוגיה, האטיולוגיה, התמונה הקלינית, ההערכה, הפרוגנוזה והטיפול ב-ASD. כיוון שרבים מהתסמינים וההתנהגויות שמוזכרים קשים לתיאור, מצורפים קישורים לצפייה במגוון סרטונים המתארים אותם ונושאים רלוונטיים אחרים. הקוראים מוזמנים להיעזר בהם.

היסטוריה

בלוילר (1857-1939) טבע את המונחים "סכיזופרניה" ו-"אוטיזם" בשוויצריה. הוא גזר את המונח האחרון מהמילה היוונית "אוטוס" (במשמעות "עצמי") לתיאור הנסיגה הפעילה של מטופלים עם סכיזופרניה לחיי הפנטזיה שלהם במאמץ להתמודד עם תפיסות או חוויות חיצוניות בלתי נסבלות (קוהן, 2004). השימוש במונח "אוטיזם" במובן שלו כיום התחיל 30 שנה מאוחר יותר כאשר רופא הילדים האוסטרי האנס אספרגר אימץ את המינוח של בלוילר "פסיכופתים אוטיסטים" בהרצאה שהעביר בבית החולים האוניברסיטאי בווינה (אספרגר, 1938). בהמשך לכך, אספרגר פירסם את תזת ה-PhD השניה שלו ב-1944 (אספרגר 1944), בה תיאר קבוצת ילדים ונוער עם לקויים בתקשורת ומיומנויות חברתיות, נוסף לדפוס התנהגות חזרתיים ונוקשים.

באותה תקופה, ב-1943, מופרדים ע"י מרחק גאוגרפי ומלחמת עולם וככל הנראה לא מודעים האחד לעבודתו של השני, לאו קאנר, באוניברסיטת ג'ונס הופקינס בארה"ב, תיאר במאמרו הקלאסי "הפרעות אוטיסטיות של קשרים אפקטיביים (קאנר, 1943) 11 ילדים עם דמיון התנהגותי מובהק לאלו שתוארו ע"י אספרגר. רוב מאפייני הליבה שתוארו ע"י קאנר דוגמת "ריחוק אוטיסטי" ו-"התעקשות על הזהה" מהווים עדיין חלק מהקטריונים לאבחון הפרעה בספקטרום האוטיסטי בסיווגים עדכניים. הילדים שתוארו ע"י אספרגר שונים מאלו של קאנר בכך שלא היו להם עיכובים קוגניטיביים מוקדמים או עיכוב בהתפתחות שפתית בצורה משמעותית.

מאמרו של אספרגר, שפורסם בגרמנית, נותר בלתי מוכר עד שיוטה פריט' תרגם אותו לאנגלית (אספרגר 1944), ובכך הפך את ממצאיו לנגישים באופן נרחב. רעיונות אלו הופצו עוד יותר על ידי לורנה וינג (וינג, 1997) בבריטניה. בהמשך, נוצרה הכרה הדרגתית בכך שאוטיזם מהווה ספקטרום שהגיע לשיאו באימוץ מונח זה ב-DSM-5. כך, הפרעה בספקטרום האוטיסטי, על מגוון דרגות החומרה וצרכי התמיכה השונים, כוללת את מה שבעבר סווג כאוטיזם והפרעת אספרגר. לדאבוננו, המשמעות המקורית של המונח שבלוילר טבע והקשר התיאורטי שלו עם סכיזופרניה, יחד עם התיאוריות הפסיכואנליטיות שהיו מקובלות באמצע המאה העשרים, איחדו ASD עם הפרעות



לחץ על התמונה כדי לצפות
בהרצאה של אנדרס מרטין
(אוניברסיטת ייל, ארה"ב) על
ההגדרה החדשה של ASD ב-
DSM-5.



לחץ על התמונה כדי
לשמע את דר' טמפל
גרנדין מדברת על
תגובתיות יתר לגירויים
סנסוריים.

פסיכוטיות תחת המטריה של "סכיזופרניה של הילדות". ההסתגרות הנצפית במטופלים עם ASD פורשה באופן מוטעה כזהה להסתגרות בסכיזופרניה- נסיגה הגנתית מסיטואציה חיצונית בלתי נסבלת, כתוצאה ממשפחה פתולוגית כפי שהיה נהוג מאוד לחשוב אז. לרוע המזל, חלק מרעיונות אלו עדיין מבטאים כיום. החשיבות היחסית של ASD ביחס למצבים בריאותיים אחרים עדיין לא מספיק מוערכת על ידי ממשלות וארגונים בינלאומיים (לאבל ושות' 2014). באפריקה, למשל, עבודות קליניות על אוטיזם לא התחילו עד שעברו שלושה עשורים מאז שקאנר ואספרגר פרסמו את עבודותיהם. (לוטר, 1978; באקר ומוניר, 2011).

סיווג

ICD-10 ([ארגון הבריאות העולמי, 1990](#)) מסווג אוטיזם תחת הפרעות התפתחותיות מתפשטות, קבוצה של מצבים המאופיינים על ידי אבנורמליות איכותנית בתגובה הדדית חברתית, דפוסים ייחודיים של תקשורת ורפרטואר מצומצם, סטריאוטיפי וחזרתי של פעילויות ותחומי עניין. DSM-5 עשה שינויים משמעותיים באפיונים אלו בגרסה האחרונה שלו. גם ה- ICD-10 וגם ה- DSM-5 מסתמכים על רשימה של התנהגויות ודורשים שמספר קרטריונים יתקיימו על מנת להצדיק אבחנה, ושתי מערכות הקלסיפיקציה עוברות בחינות חוזרות תקופתית על מנת לכלול ממצאי מחקר חדשים. ה- DSM-5 פורסם במאי 2013 והריויזיה של ה- ICD-10 (ICD-11) מצופה לעבור אישור של ארגון הבריאות העולמי ב-2015. טיוטות של ICD-11 כוללים ככל הנראה שינויים הדומים לאלו ב- DSM-5.

חלק מהשינויים שהוכנסו ל- DSM-5 הינם שנויים במחלוקת הן בחוגים המדעיים והן בקרב הדיוטות. נדרש מחקר נוסף על מנת להעריך את ההשפעה של שינויים אלו על מחקר, פרקטיקה קלינית ומדיניות בריאות הציבור. DSM-5 השמיט את ההבדלה שנעשתה ב- DSM-IV בין אוטיזם, הפרעת Rett, אספרגר, הפרעה דיסאינטגרטיבית של הילדות והפרעה התפתחות רחבת היקף בלתי ספיציפית (PDD NOS), ובכך נוצרה קטגוריה ייחודית של הפרעה בספקטרום האוטיסטי המאופיינת על ידי:

- חסרים מתמשכים בתקשורת חברתית ואינטראקציה חברתית בהקשרים מרובים.
- דפוסי התנהגות, עניין או פעילויות חזרתיות ומצומצמות, בין אם כיום או כפי שעולה מההיסטוריה הקלינית.
- הפרעה משמעותית קלינית בתפקוד חברתי, תעסוקתי או בתחומי תפקוד חשובים אחרים.
- נוכחות התסמינים החל מהילדות המוקדמת (אם כי ייתכן ולא יהיה ביטוי מלא עד שהדרישות החברתיות עולות על היכולות המוגבלות של הילד).
- התסמינים לא מוסברים בצורה טובה יותר על ידי אבחנה של הפרעה אינטלקטואלית או עיכוב התפתחותי גלובלי.



לשיפור זיהוי של סמינים מוקדמים, דר' רבקה לנדה פיתחה שיעור וידאו קצר על תסמינים התנהגותיים של ASD בבני שנה אחת. השעור מחולק לששה קטעי וידאו. לחץ התמונה כדי לצפות(9:02).



לחץ על התמונה להרצאה של רבקה לנדה על "אבחון מוקדם ומהלך המחלה ב"ASD"

DSM-5 מחק בצורה הזו את האבחנה הנפרדת של "הפרעת אספרגר" כשהוא הופך לרשמי את המושג "ספקטרום" שאומץ ע"י לורנה וינג אשר העדיפה להתייחס להפרעת אספרגר כתת-קטגוריה של מבנה מאוחד של הפרעה בספקטרום האוטיסטי. (וינג ושות', 2011). הרבה אנשים חושבים שהבחנות האלה, גם אם יוכלו להתפוגג באופן רשמי, מן הסביר שימשיכו להיות בשימוש במסגרות קליניות ובפי הדיוטות.

מספר היבטים רצויים הוכנסו ל-DSM-5, כמו מיקום ההפרעות בספקטרום האוטיסטי תחת הכותרת המתאימה יותר "הפרעות נירוו-התפתחותיות" במקום "הפרעות התפתחותיות רחבות היקף" וההמלצה להתייחס למתארים שמטרתם חלוקה פנימית הומוגנית יותר של אנשים שחולקים מאפיינים מסויימים (מצב רפואי, גנטי או סביבתי ידוע; הפרעה התפתחותית, שכלית או התנהגותית נוספת; הפרעה נירוו-התפתחותית נוספת; פגיעה שפתית ו/או אינטלקטואלית). שיפור זה מלווה בהכרה בכמה תסמינים שנחווים על ידי מטופלים אך לא קיבלו התייחסות בסיווגים קודמים: כאלה הקשורים לתגובתיות יתר או תת-תגובתיות לגירויים תחושתיים או גילוי עניין יוצא דופן בהיבטים תחושתיים של הסביבה. למשל, אדישות גלויה לכאב או טמפרטורה, תגובה שלילית לקולות או מרקמים מסויימים, הרחה או נגיעה בחפצים בצורה מוגברת, משיכה ויזואלית לאורות או תנועה.

לבסוף, תוך תנועה בריאה לעבר הבהרת הצרכים התפקודיים של אנשים ותכנון התמיכה הנדרשת, ה-DSM-5 מציע טבלה המתארת רמות חומרה המסוכמים כלהלן:

רמה 1: **מצריך תמיכה.**

למשל, ללא תמיכה במקום, חסרים בתקשורת החברתית גורמים לפגיעה ניכרת. קושי בהתחלת אינטראקציות חברתיות ותגובות לא מוצלחות/לא טיפוסיות למחוות של אחרים. חוסר גמישות הגורם לפגיעה משמעותית בתפקוד.

רמה 2: **מצריך תמיכה ניכרת.**

למשל, חסרים בולטים בתקשורת חברתית ורבאלית ולא ורבאלית; חוסר גמישות בהתנהגות, קושי להתמודד עם שינוי או הופעה תדירה של התנהגויות חזרתיות או מצומצמות בצורה שמפריעה לתפקוד.

רמה 3: **מצריך תמיכה מאוד ניכרת.**

למשל, חסרים חמורים בתקשורת חברתית ורבאלית ולא ורבאלית שגורמים לפגיעה חמורה בתפקוד, יזימה מאוד מוגבלת של אינטראקציות חברתיות ותגובה מינימלית למחוות חברתיות של אחרים. חוסר גמישות בהתנהגות וקושי קיצוני בהתמודדות עם שינויים בצורה המפריעה באופן ניכר בתפקוד.

אולי השינוי השנוי ביותר במחלוקת ב-DSM-5 הינו יצירת קטגוריה חדשה- הפרעת תקשורת חברתית (פרגמטית), המופרדת מהפרעה בספקטרום האוטיסטי. לפי רבים, הפרעה בתקשורת החברתית

(פרגמטית) הינה זהה למה שתואר ב- DSM-IV כהפרעה התפתחותית רחבות היקף לא ספיציפית (PDD NOS), אשר מייצגת 50% מהמטופלים בתוכניות המתמחות בהפרעה בספקטרום האוטיסטי.

חקירה ראשונית לגבי ההשפעה של קריטריוני ה-DSM-5 העלתה תוצאות סותרות, חלקן חיוביות וחלקן שליליות. מסתמן שבנקודה זו, הקריטריונים החדשים מספקים סגוליות גבוהה יותר על חשבון הפחתת הרגישות, בייחוד בקרב מטופלים מבוגרים יותר, כאלו עם הפרעה אינטלקטואלית נלווית, מטופלים עם הפרעת אספרגר ומטופלים עם תמונה קלינית חלקית. (גרזדזינסקי, 2013; וולקמר, 2013). הוספת מתארים צוינה כדרך יעילה לזיהוי היבטים מרכזיים אצל מטופלים אלו (לאי, 2013). לבסוף, הארגון האמריקאי הלאומי לבריאות הנפש פתח במחקר [RDoc](#) לחקר קריטריונים המבוססים על מרחיבים שונים. זוהי דרך חדשה לסיווג פסיכופתולוגיות המבוססת על מימדים של התנהגות נצפית ומדדים ניורוביולוגיים.

אפידמיולוגיה

אוטיזם נחשב בעבר להפרעה נדירה. נתונים אפידמיולוגיים רצנטיים שינו תפיסה זו בצורה רדיקלית. בהתבסס על מחקרים גדולים בארצות הברית, [המרכזים לשליטה ומניעת מחלות](#) (CDC) מעריכים ששכיחות ההפרעה בספקטרום האוטיסטי הינה 1 מתוך 68 ילדים, המופיעה בכל הקבוצות האתניות והחברתיות-כלכליות. אם כי שכיחה פי 5 בקרב בנים (1 מכל 42) מאשר בנות (1 מכל 189). אתר האינטרנט של ה-CDC מציע גם נתונים ממחקרים מרובים באסיה, אירופה וצפון אמריקה המראים שכיחות ממוצעת של 1%. סקר חדש בקוריאה הדרומית, שסקר ילדי בית ספר, דיווח על שכיחות של 2.6% (3.7% בקרב בנים ו-1.5% בקרב בנות)(קים ושות', 2011). מחקר נוסף באנגליה העריך את השכיחות של הפרעה בספקטרום האוטיסטי כמעט 1% במבוגרים(ברוגה ושות', 2011).

בכל אופן, קשה להשוות מחקרים אפידמיולוגיים. הם משתנים מבחינת הרכב האוכלוסיה הנסקרת, מנגנוני גיוס הנסקרים, גודל המדגם, דגם המחקר, מודעות, קריטריונים אבחנתיים, הכלים בהם משתמשים והשאלה האם נעשה שימוש בקריטריונים של הפרעה תפקודית(פומבון, 2009).

עם כל זה, רשת ניטור האוטיזם והמגבלות ההתפתחותיות של ה-CDC, תוך שימוש באותה מתודולוגיה בעשר השנים האחרונות, מצאה שיעורים גוברים של הפרעה בספקטרום האוטיסטי בארצות הברית(טבלה C.2.1).

לחץ על התמונה לצפיה בהרצאה של ג'ו פיבן אודות "הסברת ASD: היבטים ניורוביולוגיים".



טבלה C.2.1: שכיחות הפרעות בספקטרום האוטיסטי, אוטיזם ומגבלות התפתחותיות. (בשנים 2000-2010)

Survey year	Year of birth	Prevalence per 1,000 children (range)	Frequency
2000	1992	6.7 (4.5-9.9)	1/150
2002	1994	6.6 (3.3-10.6)	1/150
2004	1996	8.0 (4.6-9.8)	1/125
2006	1998	9.0 (4.2-12.1)	1/110
2008	2000	11.3 (4.8-21.2)	1/88
2010	2002	14.7 (14.2-15.1)	1/68

Source: CDC website

למרות שמחקרים לא שוללים גורמים של זמן או שינויים דמוגרפיים חיצוניים (כמו הורים מבוגרים יותר בעת הלידה, הישרדות של תינוקות במשקלים נמוכים ולידה מוקדמת, אבחון מוקדם יותר של ילדים קטנים עם IQ גבוה שמתקדמים מהר כך שלא היו מאובחנים כהלכה בעבר..), מומחים בתחום מסבירים את העליה בשכיחות על ידי מודעות גבוהה יותר ושיפור בזיהוי וגילוי הפרעה. זה עשוי להסביר למה שכיחות ההפרעה בספקטרום האוטיסטי נמוכה יותר בסין (6.4 מתוך 10000) (לי ושות', 2011). בעוד שיש הרבה מחקרים על ASD באירופה ובצפון אמריקה, אין אף מחקר אפידמיולוגי אחד על ASD באפריקה התת-סהרית. (בקר ומוניר, 2011). יש מחקרים קטנים הבוחנים שכיחות ASD בילדים עם הפרעה אינטלקטואלית באפריקה הצפונית והתת-סהרית אבל לא באלו בלי הפרעה אינטלקטואלית (בלו-מוג'יד ושות', 2013). בכל אופן, עליה משמעותית ב- ASD דווחה בקרב ילדים לאימהות אוגנדיות (גילברג ושות', 1995) וסומליות הגרות בשוודיה (בארנביק-אולסון ושות', 2008).

גילוי מוקדם

ידוע שגילוי מוקדם מהווה התקדמות גדולה שמאפשרת התערבות מהירה העשויה לשפר פרוגנוזה בנתח משמעותי מהילדים עם ASD. גילוי מוקדם גם עוזר להבהיר את החשדות והייסורים של הורים ומאפשר תכנון נאות למיקום עתידי בבתי ספר וקבלת תמיכה קהילתית מתאימה. ידוע מזה זמן, שיש היארעות גבוהה יותר של ASD בקרב אחאים מבוגרים יותר של מקרים שכבר זוהו; תצפית זו גרמה לבדיקה מדוקדקת יותר של אחאים חדשים ומעקב בשנים הראשונות לחיים. הנסיון לזהות סימנים התפתחותיים מוקדמים הקודמים לאבחנה של ASD, מהווה שטח מחקרי פורה. שינוי זה, ממבט רטרוספקטיבי על התפתחות לא תקינה למעקב פרוספקטיבי של ילדים בסיכון, הוביל להתפתחויות ניכרות. הראו שאצל תינוקות בסיכון, פרטי לסבירות מסוימת לעיכובים מוטוריים בלתי ספיציפיים, לא היו ממצאים במהלך ששת החודשים הראשונים לחיים בקרב אלו שבהמשך יסווגו כבעלי ASD. אבל, במשך ששת החודשים הבאים, בעיות באינטראקציה חברתית מתחילות להתגלות (זוינגנבאום ושות', 2009). עד גיל שנתיים, ילדים בספקטרום האוטיסטי מראים בעיות ברורות בתקשורת חברתית, משחק, שפה וקוגניציה, וכן קשיים סנסוריים ומוטוריים אחרים (זוינגנבאום ושות', 2005). ממצאים אלו מחזקים את הרשם ש- ASD ניתן לזיהוי מוקדם יותר מהרגיל במקרים מסוימים ואת המחשבה שעבור הרבה ילדים, גיל 24 חודשים מהווה שיא של התחלת תסמינים חדשים העשויים להקל על זיהוי הפרעה. [לחץ כאן](#) כדי לשמוע הרצאת אינטרנט ע"י דר' זוינגנבאום, האורכת כשעה ודנה

במחקר על "תינוקות-אחאים" של ילדים עם אוטיזם ועל ההשלכות של התקדמויות רצנטיות בזיהוי מוקדם של ההפרעה.

מידע רלוונטי להנחיית קלינאים מגיע ממחקר אורך שבוצע על ידי "פרויקט מילים ראשונות" (אוניברסיטת פלורידה) שזיהה דגלים אדומים ל-ASD, אם כי מדגישים שאין תסמין פתוגנומוני המבטיח קיום ASD. לא כל הילדים עם ASD מראים את כל התסמינים כל הזמן. אמירות מצד קלינאים כגון "ליילד זה אין אוטיזם כי ראיתי אותו מסתכל בעיניים של אחרים" אינן נכונות. פרויקט "מילים ראשונות" הציג 9 דגלים אדומים שמסייעים להבדיל בין ילדים עם ASD ולקויות התפתחותיות לבין ילדים עם התפתחות נורמלית(ות'רבי ושות', 2004).

שאלונים רבים פותחו ככלי סקירה אפשריים להערכה התפתחותית של ילדים וכן כסקירה לנוכחות ASD. תיאור של כלי סקירה אלו, לרבות האם תורגמו לשפות נוסף לאנגלית או לא, הסגוליות והרגישות שלהם, ניתן למצוא בטבלה של אקדמיה האמריקאית לרפואת ילדים. מיתוסים שכיחים בקרב אנשי מקצוע וקובעי מדיניות מסוכמים בטבלה C.2.2. מגוון תרשימי זרימה הוצגו על ידי חברות לאומיות שונות. [הדגם שהוצג על ידי האקדמיה האמריקאית לרפואת ילדים](#) מהווה את דגם הזהב לסקירת ASD במדינות מפותחות(ג'ונסון ומאיירז, 2007).

C.2.2 טבלה

מיתוסים על סקירה התפתחותית

מיתוס	עובדה
"אין מספיק כלי סקירה לתקופת טרום בית ספר"	זה אולי היה נכון בעבר. כיום, קיימים כלי מדידה מבוססים
"צריך הרבה הכשרה על מנת להשתמש בשאלונים"	דרישות ההכשרה הם לא כל כך נרחבות לרוב השאלונים. הרבה שאלונים יכולים להיות מועברים ע"י סיעים לאנשים מקצוע
"סקירה אורכת זמן רב"	הרבה כל סקירה צריכים פחות מחמש עשרה דקות וחלקם אף דורשים 2 דקות בלבד
"כלים שמכניסים אינפורמציה על ידי ההורים אינם תקפים"	דאגות ההורים הן בדרך כלל תקפות ומנבאות עיכובים התפתחותיים. מחקר הראה שדאגות ההורים מזהים 70-80% מהילדים עם לקויות

כלי סקירה ל-ASD

מתוך [כלים רבים](#) שבנמצא, יש כיום שניים הראויים לאזכור מיוחד כיוון שהם ללא עלות, מתמודדים עם קבוצות גיל שונות (אחד עם ילדים צעירים יותר, האחר עם ילדים מבוגרים יותר), עברו התאמה חוצת תרבויות ותרגום לשפות רבות, ונחקרו במדינות שונות. אלו הם Modified (M-CHAT), Childhood Autism Spectrum Disorders - i Checklist for Autism in Toddlers (CAST). לחץ כאן לגרסא האלקטרונית של המבחן. (<https://psychology-tools.com/cast>). (להלן תרגום- ענה ב"כן" או "לא" על השאלות הבאות בקשר לנבדק:)

1. האם הוא משתתף במשחק עם אחרים בקלות?
2. האם הוא ניגש אליך באופן ספונטני לשוחח
3. האם דיבר עד גיל שנתיים?
4. האם הוא נהנה מספורט?
5. האם חשוב לו להתאים במעגל חבריו?
6. האם נראה ששם לב לפרטים שאחרים מחמיצים?
7. האם הוא נוטה להבין דברים פשוטים כמשמעם/בצורה מילולית?
8. כשהיה בן 3 האם בילה זמן בלשחק ב-"כאילו"?

9. האם הוא אוהב לעשות דברים שוב ושוב באותה צורה כל הזמן?
10. האם האנטראקציה עם ילדים אחרים קלה בשבילו?
11. האם הוא מצליח לנהל שיחה דו-כיוונית?
12. האם הוא יכול לקרוא בהאם לקבוצת הגיל שלו?
13. האם יש לו, על פי רוב, את אותם תחומי עניין כמו ילדים בקבוצת הגיל שלו?
14. האם יש לו תחום עניין שלוקח כל כך הרבה זמן שיש לו זן מועט לדברים אחרים?
15. האם יש לו חברים, לא רק מכרים?
16. האם נוהג להביא לך דברים שמענינים אותו?
17. האם הוא נוהג להתבדח?
18. האם הוא מתקשה להבין את החוקים להתנהגות מנומסת?
19. האם יש לו יכולת יוצאת דופן לזכור פרטים?
20. האם קול שלו יוצא דופן (מבוגר בצורה ניכרת, מושטח, מונוטוני מאוד...)?
21. האם אנשים חשובים לו?
22. האם יכול להתלבש לבד?
23. האם מצליח להשתלב לפי תור בתוך שיחה?
24. האם הוא יכול לשחק בצורה דמיונית עם ילדים אחרים או להיכנס למשחק תפקידים?
25. האם הוא אומר לעתים קרובות דברים חסרי טקט או לא תואמים חברתית?
26. האם הוא יכול לספור לחמישים מבלי לדלג על אף מספר?
27. האם הוא יכול לשמור על קשר ען תקיין?
28. האם יש לו תנועות חזרתיות ובלתי רגילות?
29. האם התנהגותו החברתית היא חד צדדית ותמיד בתנאים שלו?
30. האם הוא משתמש לפעמים ב-"אתה" כשהוא מתכוון ל-"אני"?
31. האם הוא מעדיף פעילויות דמיוניות כמו לשחק תפקיד או סיפור סיפורים על פני מספרים או רשימת עובדות?
32. האם הוא לפעמים מאבד את השמוע בכך שאינו מסביר את דבריו?
33. האם הוא יכול לרכב על אופניים (גם אם בעזרת מייצבים)?
34. האם הוא מנסה לכפות על עצמו ועל אחרים רוטינות בצורה שעלולה לגרום לבעיות?
35. האם חשוב לו איך הוא נתפס בעיני הקבוצה?
36. האם הוא תמיד יחזיר את השיחה לנושא המועדף עליו על פני המש בנושא שהאחר רואה לדבר עליו?
37. האם יש לו מונחים משונים או יוצאי דופן?
38. האם מורים או יועצי בריאות הביעו אי פעם דאגה להתפתחות שלו?
39. האם אי פעם אובחנו אצלו: לקויות למידה, הפרעת קשב וריכוז, קשיי ראייה או שמיעה, מצב שקשור לספקטרום האוטיסטי (כולל אספרגר) או בעיה גופנית?

ה-M-CHAT יכול להיות מושלם ע"י ראיון מעקב, שגם הוא מופיע [באתר האינטרנט של ה-M-CHAT](#). מומלץ שמשמשי M-CHAT יכניסו את ראיון המעקב לסקירה, מאחר וממצאים חדשים הראו שזה מפחית את היארעות המקרים שאובחנו באופן מוטעה כשייכים לספקטרום האוטיסטי, ובכך מונעים הפניות מיותרות.

ה-CAST גם כן נגיש בצורה חופשית לצרכים לא פרסומיים ובשפות רבות [באתר האינטרנט של המרכז לחקר אוטיזם של אוניברסיטת קמברידג'](#).

האקדמיה האמריקאית לרפואת ילדים ממליצה על סקירה של הפרעה בספקטרום האוטיסטי לכל הילדים בגילאים 18 ו-24 חודשים (ג'ונסון ומאירס, 2007). בכל אופן, יש קשיים מעשיים ואתיים הקשורים בכך, וזה נתון לשאלה האם סקירה זו צריכה להתקיים באופן רוטיני ברחבי העולם. תחילה, המאפיינים הפסיכומטריים של כלים אלו רחוקים מלהיות מושלמים. חלקם, כמו ה-M-CHAT, מזהים מקרים שלאחר מכן מתברר שאינם שייכים להפרעה בספקטרום האוטיסטי, אם כי

מערכת הבריאות יכולה לא לראות זאת כבעיה כיוון שזה מזהה ילדים שדורשים תמיכה למצבים אחרים בלאו הכי (עיכובים התפתחותיים, בעיות דיבור וכו'..). ישנם גם מקרים של תוצאות שליליות כוזבות: אחוז של ילדים עם מצבים שאינם מזהים על ידי הסקירה.

מחקר שמשלב בין תצפית באינטראקציה החברתית של הילד לבין דיווחי ההורים, הראה עליה ניכרת ברגישות וסגוליות הסקירה. סקר תצפית ישירה מורכב משלושה פריטים (TIDOS) (אונר ושות', 2013) הינו כזה. הוא פותח במדינה בעלת הכנסות בינוניות אך מועיל גם במסגרות של הכנסה נמוכה ובינונית.

אל-קבדאני ושות' (2011) מאתגרים את האמונה שסקירה צריכה להתקיים כי יש טיפול יעיל (התערבות התנהגותית מוקדמת, למשל..). למרות שטיפולים אלו מבטיחים, הם אינם יעילים באותה מידה בכל הילדים עם ASD ואנחנו רק מתחילים להבין מי יקבל את המיטב מכל טיפול,

אך שאלות רבות נותרו ואין בנמצא כיום ריפוי. ידוע שסקירה אודות מצב שאין לגביו טיפולים יעילים או משאבים לטפל בו עלולה להיות לא אתית. באופן דומה, לא ברור אם ילדים קטנים עם ASD יזוהו בצורה יעילה יותר דרך שאלונים המועברים ע"י אנשי מקצוע או לחילופין, בצורה רגישה יותר, על ידי מסע הסברה קהילתי. למרות כל זה, מקובל שהגברת מתן אינפורמציה וחינוך משפחות, מורים ואנשי צוות לזיהוי ASD מהווה צעד קדימה.

מן הסביר שהמנגנונים המשמשים לזיהוי ASD יהיו שונים עבור כל מדינה ואזור, בתלות בתרבות ובאופן גידול הילדים, אך הם תלויים בעיקר בזמינות אמצעי מעקב התפתחותי (ולא בדיקות נקודתיות של מצב ספיציפי).

לרוב הילדים בעולם אין גישה לתוכניות "התינוק הבריא" ומעקבים התפתחותיים. גישה לבריאות צריכה לכלול העצמת קהילות ומערכות בריאות לזיהוי המוגבלויות השכיחות ביותר בקהילה נתונה. במדינות מפותחות, אלו כוללות הפרעה אינטלקטואלית, שיתוק מוחין, חירשות, עיוורון ו-ASD. באזורים אחרים בעולם, סדר העדיפויות יכול להיות שונה מאוד. לסיכום, מומלץ לערוך מעקב התפתחותי, תלוי הקשר, במקביל לשימוש בכלי סקר לילדים עם חשד ל-ASD.

אטיולוגיה וגורמי סיכון

בארה"ב, בשנות החמישים ותחילת שנות הששים של המאה העשרים, אוטיזם נחשב כתוצאה מגידול לקוי של הילדים על ידי הורים קרים ודוחים, באופן שלא משאיר לילד ברירה אלא למצוא נחמה בבדידותו, כפי שנטען פעם על ידי ברונו בטלהיים. בספרו, "הטירה הריקה: אוטיזם תינוקי ולידת העצמי", בטלהיים השווה את האוטיזם לכליאה במחנה ריכוז (דבר אותו חווה בעצמו בגרמניה במלחמת העולם השנייה) (פין, 1997). ב-1964, ברנרד רימלנד סלל את הדרך להנחה הנוכחית של אוטיזם ע"י הצגת האמירה שמדובר בהפרעה בהתפתחות המוח, וזאת בספרו החשוב "אוטיזם תינוקי: התסמונת והשלכותיה על התיאוריה העצבית להבנת ההתנהגות" (רימלנד, 1964).



לחץ על התמונה לגישה לקווים המנחים של NICE: "אוטיזם, הכרה, הפניה ואבחון של ילדים וצעירים על הספקטרום האוטיסטי"

גורמים גנטיים

הוכחה לחשיבות הגורמים הגנטיים באטיולוגיה של אוטיזם מגיעה ממקורות רבים, לרבות מחקרי תאומים ומשפחה (מוהלי ושות', 2004). אוטיזם, למשל, שכיח פי 200-50 באחאים של אוטיסטים מאשר באוכלוסיה הכללית. בקרב קרובי משפחה של אוטיסטים שאינם לוקים באוטיזם בעצמם, יש שכיחות גבוהה יותר של צורות קלות יותר של קשיים התפתחותיים הקשורים לתקשורת ומיומנויות חברתיות (פנוטיפ רחב יותר). שיעורי ההתאמה (קונקורדנציה) עבור הספקטרום האוטיסטי נע בין 36%-96% בתאומים מונוזיגוטיים לעומת 0-27% בתאומים דיזיגוטיים (שדוק ושדוק, 2008). למרות שהתורשתיות של אוטיזם מוערכת כ-90% (פריטאג, 2007), גורמים גנטיים הינם הטרוגניים, מורכבים ואינם מובנים היטב. המנגנונים המדויקים נחקרים דרך סקירה גנומית כוללת, ציטוגנטיקה והערכת גנים מועמדים (מוהלי ושות', 2004). במחקרי גנים, יש ממצאים משוחזרים של סיכון מוגבר לאוטיזם המזוהה עם וריאנטים בגנים בודדים בכרומוזומים 2,3,4,6,7,10,15,17 ו-22 (פריטאג ושות', 2010). מחקרים ציטוגנטיים מרמזים על אבנורמליות במיקום 15q11-q13 באנשים עם אוטיזם (מוהלי, ושות', 2004; סמולי, 1991). מחקרי אסוציאציה כלל-גנומיים מצאו השפעות מתונות על הסיכון לאוטיזם עם וריאנטים גנטיים במיקומים 5p14.1 ו-5p1 (מא ושות', 2009; וייס ושות', 2009). כמוכן, וריאנטים במספר העותקים נמצאו שכיחים יותר באוטיסטים לעומת אוכלוסית ביקורת. אלו ממוקמים באזורים - 11.2q22, 11.2p16, 13q15, 26q37, 3p25-26, 3p16.3, 21q1 (פריטאג ושות', 2010). כיוונים עתידיים למחקר גנטי באוטיזם נמצאים בזיהוי אינטראקציות גן-סביבה ספיציפיות.

ממצאים הדמייתיים וניורואנטומיים

ממצאים ניורואנטומיים והדמייתיים, גם אם לא אבחוניים, הראו בצורה עקבית עליה בנפח המוח באזורי החומר האפור והלבן, וכן הרחבת חדרים. ממצאי הדמיה כוללים גם אבנורמליות בכימיה של המוח, ייצור סרטונין והאלקטרופיזיולוגיה של המוח. (קורצ'סן ושות', 2004; הזלט ושות', 2005; ליינהארט, 2006).

כיום, אנו מבינים את ההפרעות בספקטרום האוטיסטי כניורו-התפתחותיות, משמע ישנם הבדלים בדפוסי התפתחות המוח. לדוגמה, גדילת יתר מוקדמת של המוח נצפתה בשנתיים הראשונות של החיים (קורצ'סן ושות', 2001), ובהתפתחות המאוחרת, ישנם הבדלים ברורים בתפקוד ומבנה "מעגל האמפתיה" של המוח (האמיגדלה, הקורטקס הפרה-פרונטלי הונטרומדיאלי, הצומת הטמפורו-פארייטלית, הקורטקס האורביטו-פרונטלי, הסינגולט הקדמי ואזורי מוח קשורים אחרים) (לומברדו ושות', 2011). יש גם הבדלים בחיבוריות בין תפקודי האונות הפרונטלית והפרייטלית שיש סברה שהם מתייחסים לסגנון הקוגניטיבי, במיוחד ההסתמכות היתרה על עיבוד פרטים והסתמכות מופחתת יחסית על עיבוד מחוות או מידע שלם/הוליסטי (בלמונט ושות', 2004). מחקרי הדמיה מסוג diffusion tensor מכונים לסטיות בהתפתחות מסילות החומר הלבן (וולף ושות', 2012). מחקרים רצנטים (סטונר ושות', 2014) זיהו אזורי "טלאים" של קורטקס לא מאורגן במרבית דגימות הנתיחה לאחר המוות שנלקחו מילדים אוטיסטים צעירים. טלאים אלו קרו באזורים המתווכים את התפקודים המופרעים באוטיזם: חברתיים, רגשיים, תקשורת ושפה. אבנורלמיות מסוג זה יכולה לייצג קבוצה קבועה של מאפיינים ניורופתולוגיים העומדים בבסיס האוטיזם וקרוב לוודאי הינם תוצאה של כשל ביוסות יצירת שכבות ובדפרנציאציה עצבית תלוית שכבות בשלבים התפתחותיים טרום-לידתיים.

גורמים סביבתיים

נטען, במיוחד באמצעות האינטרנט, לגבי מספר גורמים סביבתיים, כבעלי תפקיד באטיולוגיה של הפרעות בספקטרום האוטיסטי, ביניהם כספית, קמדיום, ניקל, טריכלורואתילן ווינילכלוריד (קני ושות', 2010). חשוב לציין שהקשר הממוצע בין חיסוני חזרת-חצבת-אדמת (MMR) והפרעות מהספקטרום האוטיסטי (וייקפילד ושות', 1998) הופרך ע"י סוכנויות בינלאומיות שכללו מרכזים לבקרת ומניעת מחלות, המכון לרפואה השייך לאקדמיה הלאומית האמריקאית למדעים, שירותי הבריאות הלאומיים הבריטיים וספריית כוכרין. מאז, הוצהר שהמאמר של וייקפילד ושותק (1988) שפורסם בלאנסט והציע את הקשר בין חיסוני MMR לאוטיזם, מקורו במרמה, והוסר באופן רשמי (גודלי ושות', 2011).

קשרים בין גורמים סביבתיים שונים התורמים לחסר ויטמין D והעליה בסיכון לאוטיזם גם כן הוצעו (גראנט וסולז, 2009). מחקרים מבוססי אוכלוסיה בסקנדנביה מצאו שלשימוש בתוספי חומצה פולית טרום הלידה, סביב תקופת ההתעברות יש קשר עם סיכון נמוך לאוטיזם (סורן ושות', 2009), בעוד שימוש אימהי בולפורט במהלך ההריון נמצא בקורלציה עם עליה משמעותית בסיכון להפרעה בספקטרום האוטיסטי בצאצאים, אפילו לאחר לקיחת האפילפסה האימהית בחשבון (כריסטנסן ושות', 2013).

גורמים אפיגנטיים

יש סימנים שבנוסף לגורמים גנטיים וסביבתיים, גורמים אפיגנטיים משחקים תפקיד מסוים דרך העובדה שמספר סינדרומים שמגלים קו-מורבדיות עם ASD מראים בקרה לקויה של סמנים אפיגנטיים שעוזרים לווסת ביטוי גנים (גרפודסטקאיה ושות', 2010). קו המחקר האפיגנטי טומן הבטחה להציע מודל הסברי על מנת שנוכל להבין את העליה המשוערת בהיארעות אוטיזם שהוצעה בממצאים אפידמיולוגיים.

גורמי סיכון

הקווים המנחים של NICE (2011): **אוטיזם: זיהוי, הפניה ואבחון ילדים וצעירים על הספקטרום האוטיסטי** תוך הדגשת האיכות הירודה של ראיות שנמצאו, מציעים רשימה של גורמי סיכון להפרעה בספקטרום האוטיסטי שהינם בעלי חשיבות קלינית וסטטיסטית כמו:

- אח/אחות עם אוטיזם
- אח/אחות עם הפרעה אחרת בספקטרום האוטיסטי
- היסטוריה הורית של פסיכוזה דמוית סכיזופרניה
- היסטוריה הורית של הפרעה אפקטיבית
- היסטוריה הורית של הפרעה התנהגותית או מנטלית אחרת
- גיל אימהי מעל 40
- גיל הורים בין 40-49
- גיל הורים מעל ל-40 (במקרה של אוטיזם)
- משקל לידה מתחת ל-2500 גרם
- פגות (מתחת ל-35 שבועות)
- קבלה למחלקת טיפול נמרץ ליילודים
- מין זכר
- סיכון להפלה לפני השבוע ה-20
- מגורים בעיר בירה
- מגורים בפרוור של עיר בירה

בקשר למצבים רפואיים המקושרים עם ASD, עם אותה הסתייגות של איכות נמוכה של ראיות, הקווים המנחים של NICE מציעים רשימה של השכיחות של הפרעות בספקטרום האוטיסטי במספר מצבים רפואיים. (בין הסוגריים השכיחות של ASD):

- פיגור שכלי (8%-27.9%)
- תסמונת ה-X השביר (24%-60%)
- Tuberous sclerosis (36%-79%)
- התכווצויות של התינוק (infantile spasms) / אנצפלופתיה של היילוד / אנצפלופתיה אפילפטית (4%-14%)
- שיתוק מוחין (15%)
- תסמונת דאון (6%-15%)
- ניוון שרירים (3%-37%)
- נירופיברומטוזיס (4%-8%)
- מחלות גופניות של היילוד כמו זיהומים לאחר אינציפליטיס וספסיס תועדו כאלו שהקדימו התחלת תסמינים של ASD בייחוד באפריקה התת-סהארית. נטען גם שגורמים אוטואימוניים יכולים להוות גורמים אטיולוגיים ב-ASD. כתוצאה מאינטראקציות בין נוגדנים אימהיים לבין העובר, באם זה יוכח. (באקויר ומוניר, 2011).

לסיכום, למרות שהתורשתיות של אוטיזם הוערכה כגבוהה ביותר, האתגרים העומדים בפנינו בהבנת האטיולוגיה של האוטיזם טמונה בהבחנה כי הגורמים הגנטיים הינם הטרוגניים, מורכבים והאינטראקציה בין הגנים לסביבה מובנת בצורה מועטה. יש מחקרי אורך שאפתניים פרטניים ומשפחתיים שמבטיחים לתת לנו פרטים חשובים בהקשר הזה. כיוונים עתידיים למחקר גנטי טמונים בזיהוי אינטראקציות ספיציפיות בין גנים לסביבה. מחקר צריך להתגבר על האתגרים של הבהרת תפקידי ההטרוגניות הגנטית, המנגנונים האפיגנטיים והמגדירים הסביבתיים.

היבטים קליניים

שיבושים איכותניים באינטראקציה ותקשורת חברתית

מתוך תסמיני הליבה שמגדירים את ההפרעה האוטיסטית, הפרעה באינטראקציה ותקשורת חברתית הינה מרכזית. זה כולל הפרעה בהתנהגות הלא-ורבאלית המשמשת לבקרת אינטראקציות חברתיות, כשולן לפתח יחסים עם חברים בצורה התואמת את השלב ההתפתחותי של הילד וחוסר יזימה ספונטנית לחלוק הנאה, עניין או הישגים עם אחרים (למשל היעדר הצגה או הבאה של חפצים מעניינים לתשומת לבם של אחרים). לילדים עם הפרעה בתחומים האלו חסרה הדדיות חברתית או רגשית.

תגובה לתשומת לב מחברת (joint attention) או יזימת תשומת לב מחברת הינה מאוד חשובה בלמידה חברתית ומקושרת להתפתחות שפתית וקוגניטיבית. הפרעה בתשומת לב מחברת היא סימן מוקדם חשוב שניתן להבחין בו בילדים צעירים מאוד הסובלים מאוטיזם.

מחקר בתחום ה"תיאוריה של תודעה" הראה שהיכולת של ילדים לחקות אחרים נמצאת בבסיס הבנת נקודת המבט של אחרים. התיאוריה של תודעה מאפשרת לאדם לקבל תמונה לגבי המצב המנטלי של אחרים, ועד לגבול מסויים, לצפות את פעולותיהם.

התיאוריה של תודעה קשורה גם ליכולת להבין רמאות ולהבנת רגשותיהם של אנשים (אמפתיה). הפרעות בתיאוריה של תודעה משפיעות באופן שלילי על היכולת ל"שחק בכאילו", על היכולת לאמפתיה, לחלוק, על הדדיות רגשית וחברתית ויצירת קשרים בין עמיתים. הפרעות בתיאוריה של

התודעה עלולות לבוא לידי ביטוי בכל האנשים עם הפרעה בספקטרום האוטיסטי ללא קשר לגיל ואינטלגנציה כאשר משתמשים במבחנים מנטליים מותאמים לגיל(ברון-כהן, 2009). בכל מקרה, חסרים בתיאוריה של תודעה אינם בלעדיים ל-ASD ויכולים להופיע בסכיזופרניה וחלק מהפרעות האישיות.

מושג חשוב נוסף הינו סלקטיביות יתר של גירויים: ילדים עם ASD מראים הטיית קשב מופרזת לגירויים מסויימים ולא למכלול של מה שנראה או נשמע (כמו לפתור פאזל מבלי להשתמש בתמונה שיש לבנות אלא לשים לב רק לצורה של החתיכות). גם זה אינו ייחודי ל-ASD ויכול להתבטא בילדים עם הפרעות אינטלקטואליות.

סלקטיביות יתר של הגירוי יכולה לנבוע מתשומת לב מצומצמת או העדפת מידע מקומי על גלובלי. הטיה זו תוארה כ"תיאוריה של קוהרנטיות-מרכזית חלשה" ("The weak central coherence theory"). (האפ ופריט', 2006). ההסבר אודות ההעדפה מאפשר לאנשים עם הפרעה בספקטרום האוטיסטי יכולת גבוהה לעיבוד מידע מקומי. התיאוריה של תפקוד תפיסתי מוגבר (מוטרון ושות', 2006) משערת כי לאנשים עם הפרעה בספקטרום האוטיסטי יש תפיסה מוטה שהינה עם אוריינטציה מקומית; תפיסת הפרטים מוגברת ותפיסת התנועה מופחתת. ברון-כהן וחבריו(2009) טוענים שרגישות יתר סנסורית מובילה לתשומת לב מצוינת לפרטים ו-HYPERSYSTEMIZING מוביל לזיהוי דפוסים מבוססים על חוקיות, דבר שיכול ליצור כשרון.

ילדים עם ASD משתמשים בהתנהגויות לא ורבאליות כמו קשר עין, מחוות, תנוחות גוף והבעות פנים באופן פחות תדיר מאשר ילדים שמתפתחים בצורה טיפוסית. אחד הממצאים החשובים יותר בשנים האחרונות היה האבחנה כי ילדים עם אוטיזם בגיל שנתיים לא מצליחים להתכוון כלפי תנועה ביולוגית-תנועת גופם של בני אדם (קליין ושות', 2009)- ואינם מעדיפים להסתכל בעיני המבוגרים המתקרבים (ג'ונס ושות', 2008).

אפילו לאנשים עם ASD שמתפקדים ברמה גבוהה, יש בעיות ביחסים עם עמיתים. לחלק מהאנשים עם ASD אין כל עניין בנוגע לקשר עם עמיתים, בעוד אחרים עלולים לא להיות מסוגלים לשחק צדדים שונים של אותו משחק (למשל מחבואים). לחלק יש רצון להיות בקשר עם עמיתים אבל יש להם בעיה לפרש את פעולות האחר ולהגיב בהתאם. הרבה אנשים עם ASD לא מבינים את הטבע של יחסים חברתיים, שהם נורמות או משמעויות חבויות אינטואיטיביות או מושגות דרך היסק לוגי, אשר מנהלות את מערכות היחסים שלנו, ובכך עלולים להיכשל בפיתוח אמפתיה. כל הקשיים האלה מובילים לפגיעה ביחסים חברתיים.

במונחים של פגיעה איכותנית בתקשורת, תסמינים עלולים לכלול:

- עיכוב או חוסר מוחלט של התפתחות שפה מדוברת, ללא נסיונות לפיצוי.
- פגיעה ניכרת ביכולת ליזום או לתחזק שיחה.
- שפה סטראוטיפלית, חזרתית או אידיוס'ינקרטית
- היעדר משחק ספונטני, חקייני או משחקי העמדת פנים.

עיכוב שפתי, היעדר שפה ומוזרויות בשפה המדוברת הינם שכיחים ב-ASD והם בדרך כלל הדאגה הראשונה של ההורים. האבחנה החשובה ביותר נמצאת בנסיונות לפצות; ילדים עם הפרעות התפתחותיות וסנסוריות אחרות בדרך כלל מנסים לפצות ע"י שימוש באמצעים לא ורבאליים על מנת לתקשר. בילדים בעלי יכולת דיבור, התפקודיות של הדיבור והמכוונות החברתית שלו היא חשובה מאוד, והן הרבה פעמים חסרות באנשים עם ASD. חזרה על מילותיו של אדם אחר, אקולליה, שכיחה ב-ASD. הקצב, הנפח והאינטונציה של הדיבור יכולה להיות, בצורה חריגה, נמוכה, מהירה, איטית, קופצנית, מונוטונית טכט'. אנשים עם ASD יכולים להמציא את המילים והביטויים שלהם, והשפה יכולה להיות חזרתית, יכולים לחזור על אותם ביטויים גם כשאינם תואמים את ההקשר. יש בעיה ליזום ולתחזק שיחה אפילו לאנשים עם ASD בעלי תפקוד גבוה. זה כולל היעדר שיחות חולין, חוסר

מתן מידע מספיק, לא לבנות על הערות של אנשים אחרים. כשמשלבים זאת עם תחומי עניין מצומצמים, שיחות עם אנשים עם ASD יכולות להיות קשות לתחזוקה.

משחק יכול להיות פונקציונלי או דמיוני. במשחק פונקציונלי, משתמשים בצעצועים באופן אליו יועדו, למשל, שימוש במזלג-צעצוע כמזלג או ללחוץ על כפתורי צעצוע "סיבה ותוצאה". בעיות במשחק דמיוני או העמדת פנים ניכרות בהרבה ילדים עם ASD. באופן טיפוסי, ילדים מתפתחים משחקים עם מספר חומרים בדרך גמישה ויצירתית. למשל, במשחק העמדת פנים טיפוסי הילדים יכולים להשתמש בבובה כגנרל ובחתיכת עץ כמכונית של החייל האויב (משחק דמיוני). כל דבר יכול להיות בשימוש בצורה דמיונית.



לחץ על התמונה כדי לעבור לאתר "האוטיזם מדבר". זהו משאב מצוין המתעד את התסמינים והסימנים. הגישה אליו חופשית; המידע אינו ניתן להורדה אך ניתן להשתמש בו בצורה חופשית אונליין ע"י בעלי מקצוע שרוצים להראות את התסמינים האלו (קטעי וידאו) למשפחות או בפגישות הדרכה. קטעי הוידאו משווים את ההתנהגות הנצפית בילדים עם ASD לעומת ילדים המתפתחים באופן טיפוסי. אוצר המילים נוצר ע"י איימי מ. ות'רבי, PhD, מנהלת המוסד לאוטיזם באוניברסיטת פלורידה וננסי ד. וייצמן, המייסדת והנשיאה של "סימנים ראשונים".

דפוסי התנהגות, פעילויות ותחומי עניין מצומצמים, חזרתיים וסטרטיפיליים.

לפי DSM-5, מטרייה זו של סמפטומי ליבה כוללת עיסוק בדפוסים מצומצמים וסטרטיפיליים, דבקות לא גמישה ברוטינה, מנייריזם מוטורי חזרתי וסטרטיפילי, עיסוק עיקש וממושך בחלקי אובייקטים. הוצע שמטרייה זו היא מאוד רחבה וכוללת לפחות שני תת-סוגים של התנהגות: (א) התנהגויות סנסוריות-מוטוריות חזרתיות (סדר נמוך) ו- (ב) התעקשות על הזהה ואולי תחומי עניין מוגבלים (סדר גבוה). התנהגויות סנסוריות-מוטוריות חזרתיות שכיחות יותר בילדים קטנים ומקושרות לאינטלגנציה לא ורבאלית נמוכה יותר.

הרבה אנשים מפגינים עניין ניכר בנושאים מסויימים; קוראים בצורה מקיפה עליהם, אוספים פרטים הקשורים אליהם, יכולים לדבר על הנושא במשך שעות, ויכולים להתקדם כמבוגרים צעירים להשתתפות בקבוצות או קהילות המוקדשות לתחום העניין שלהם. ההבדל בין ההתנהגויות הנורמליות הללו לבין אנשים עם ASD יכול להיות מוסבר במונחים של הצרות של ההתמקדות, חוסר הגמישות, הפרסברציה והיעדר איכות חברתית. אנשים עם ASD יכולים להתמקד בחלק מאוד ספציפי של אובייקט העניין, למשל, רק מספר השיניים של דינוזאור. אנשים עם ASD יכולים להיתקל בבעיה במעבר לנושאים אחרים כאשר אנשים אחרים בביורור אינם מעוניינים בנושא השיחה שלהם. הם ממשיכים להתמקד בנושא זה כשהם אמורים לבצע משימת אחרת ומגלים אי נוחות או אף חוסר שקט כשמפריעים להם. הם יכולים לגלות פחות עניין בשיתוף התחביב שלהם בצורה חברתית כמו הצטרפות למועדון.

דבקות לא גמישה ברוטינות ספציפיות לא פונקציונליות או טקסים היא גם תסמין טיפוסי של ASD. קשיים עם שינויים מינוריים ברוטינה האישית והתנגדות אף לשינוי הקטן ביותר בסביבה יכול לגרום לבעיות משמעותיות בחיי היומיום שלהם ושל המשפחה שלהם (למשל התקפי זעם קשים).

מנייריזם מוטורי חזרתי וסטרטיפילי ועיסוק מתמשך בחלקי אובייקטים בולט יותר בילדים קטנים ואנשים עם הפרעה אינטלקטואלית. אלו כוללים: הצלפה באצבעות או ידיים, נדנדוד, הליכה על בהונות, משיכת אף, ליקוק חפצים שאינם למאכל, סיבוב, בהיה לא רגילה, ועוד.. עיסוק מתמשך בחלקי האובייקט יכול לבוא לידי ביטוי למשל על ידי סיבוב גלגלים, הזזה מהירה של עיני בובות. ניתן לצפות

בתנועות סטראוטיפליות במגוון מצבים אחרים לרבות תסמונת טורט, תסמונת X השביר, תסמונת רט, תסמונת אובססיבית קומפולסיבית, חירשות, עיוורון, סכיזופרניה ומגוון הפרעות אינטלקטואליות ללא ASD. נראה כי התדירות של ההתנהגות, ולא הדפוס (המיוחס לשלב ההתפתחותי), היא מה שמייחדת את ה-ASD (בודפיש ושות', 2000). ילדים עם ASD מראים מספר התנהגויות לא טיפוסיות, ככל הנראה בגלל רגישות יתר סנסורית, הניתנת לצפיה דרך אופנויות ויזואליות, אודיטוריות וטקטיליות, ויכולות להיות ספיציפיות לגירויים מסויימים (ברון-כהן ושות', 2009). רגישות יתר ויזואלית יכולה לגרום לראיה לטרלית- בהיה בחפצים כשהאישונים בזוויות העיניים (מוטרון ושות', 2006). ראייה צדדית פורשה כנסיון להגביל מידע עודף או להתמקד במידע אופטימלי.

אבחנה

יש הסכמה רחבה, שכאשר עולה חשד ל-ASD, צריך להפנות את הילד להערכה רב-תחומית כאשר לכל חבר בצוות המעריך, צריכה להיות הכשרה בנושא ASD, ולפחות אחד מהם בעל הכשרה בהערכה ואבחון ASD ע"י כלים מתוקננים. כמוכן, מומלצת צפיה בילד במסגרות שונות- מובנות ולא מובנות. אם כי, צריך להכיר שלמרבות שירותי בריאות הנפש לילד והמתבגר אין את הכלים האופטימליים כמו טבלת התצפית לאבחון אוטיזם, ראיון האבחון של אוטיזם, הראיון האבחנותי להפרעה חברתית והפרעת התנהגות או הראיון האבחוני והמימדי המשמש במרפאות מתמחות במדינות עשירות. זה מדגיש את הצורך בפיזור, הכשרה ופיתוח כלים רב תרבותיים, רב שפתיים, זולים, מציאותיים וידידותיים למשתמש.

הקווים המנחים של NICE נגישים באופן חופשי ולוקחים בחשבון את כל האספקטים של ההערכה האבחונית של ASD, ומספקים המלצות בכל מה שקשור למרכיבי הליבה, הכלים האבחוניים הספיציפיים לאוטיזם ואיך להעביר להורים בצורה הטובה ביותר אבחנה של אוטיזם אצל ילדיהם.

לסיכום, הקווים המנחים של NICE חוזרים שוב על מה שבוסס כבר בקווים מנחים אחרים לרבות חקירה מפורטת אודות דאגות ספיציפיות שמעלות משפחות ומורים, היסטוריה רפואית, חיי משפחה, חינוך ושירותי רווחה, ואנמנזה ותצפית המתמקדים במאפיינים ההתפתחותיים וההתנהגותיים המצויינים ב-ICD-10 ו-DSM-5. מידע ליבה זה בדרך כלל מספיק לבסס אבחנה של אוטיזם כשהאבחנה היא פשוטה. מעבר לאבחון ASD, הערכה אבחונית צריכה לכלול פרופיל חוזקים, צרכים, מיומנויות והפרעות. הכלים לצורך כך תלויים בגיל המטופל והשלב ההתפתחותי שלו אבל צריכים לעזור לנו לזהות:

- יכולת אינטלקטואלית וסגנון למידה
- מיומנויות אקדמיות
- מיומנויות דיבור, שפה ותקשורת
- מיומנויות מוטוריות גסות ועדינות
- מיומנויות הסתגלות (כולל עזרה עצמית)
- מיומנויות סוציאליזציה
- בריאות רגשית ומנטלית לרבות ערך עצמי, בריאות גופנית ותזונה
- רגישות יתר ותת-רגישות סנסורית
- התנהגויות העשויות להשפיע על השתתפות בחוויות החיים, תמיכה והתנהלות בעתיד.

בדיקה גופנית

צריך לבצע בדיקה גופנית מקיפה. ממצאי הבדיקה הגופנית יכולים לזהות מצבים נוספים או תסמיני הפרעות שיכולות להוות גורם או להגביר את החשד ל-ASD. תשומת לב מיוחדת צריכה להינתן לתסמינים עוריים של נירופיברומטוזיס וטוברוס סקלרוזיס, כמו אבנורמליות מולדת ומאפיינים דיסמורפיים לרבות מיקרוצפליה ומאקרוצפליה. בבדיקה יש גם לחפש סימני פגיעה פיזית כגון פגיעות עצמיות או התעללות (וולקמאר ושות', 2014, עמוד 244).

אבחנה מבדלת

הפרעה אוטיסטית, כאשר זו מתבטאת בצורתה הטיפוסית, אינה קשה לזיהוי ע"י בעלי מקצוע עם נסיון כלשהו. למרות זאת, קלינאים צריכים לשלול בעיות רפואיות, גנטיות, נירולוגיות או סנסוריות. המצב שונה כשאר התמונה הקלינית לא תואמת את ההתייגות הקלאסית של הפרעה, אשר נהיית יותר ויותר שכיחה בשל הרחבת המבנה בתוך הספקטרום האוטיסטי, דבר היכול להוביל לחוסר הסכמה מבחינת האבחון.

תינוקות ופעוטות

באבחנה המבדלת בגיל הזה צריך לשלול הפרעות שמשבשות את ההתפתחות הנורמלית של שפה ומיומנויות חברתיות. יש לחשוד באובדן שמיעה אם הילד איבד את יכולתו למלמל, מראה ווקליזציה גרועה או אדישות ביחס לגירויים אודיטוריים. בדיקה רוטינית בילדים קטנים מאוד שלא מצפים מהם לשיתוף פעולה, כוללת אודיומטריה ובדיקת הדים קוליאריים. אם הן תקינות, אין צורך בבדיקות נוספות. אם הן לא תקינות, צריך לבדוק את האוזן החיצונית ולחזור על שתי הבדיקות חודשיים-שלושה לאחר מכן. אם התוצאות שוב לא תקינות, צריך לבצע בדיקת הפקת פוטנציאלים אודיטוריים (auditory evoked potential).

סך פסיכוסוציאלי חמור

ידוע היטב שסך רגשי עמוק בילדות גורם לשיבוש פסיכולוגי חמור כולל תמונות קליניות דמויות אוטיזם (ראטר ושות', 1999). התסמינים דמויי-האוטיזם במקרים אלו מורכבים בדרך כלל מאדישות יחסית לסביבה, עיכוב בתקשורת, תחומי עניין מצומצמים והתנהגויות חזרתיות. בשונה מ-ASD, הדדיות חברתית אינה אבנורמלית לחלוטין-אם כי יכולת ההיקשרות יכולה להיפגע- והחסרים עשויים להיות מתוקנים במהרה במרבית המקרים אם הסביבה תשתפר.

הפרעה אינטלקטואלית

קשה, הרבה פעמים, לשלול אבחנה זו בשנים הראשונות לחיים בגלל הקושי הגדול יותר בהערכה קוגניטיבית. (ראה פרק 1.C). כמה תסמינים (דיסמורפיה בפנים, מיקרוצפליה) יכולים להחשיד לנוכחות בעיה נירולוגית או גנטית העלולה לגרום להפרעה אינטלקטואלית. ישנו תיעוד שחומרת ההפרעה האינטלקטואלית נמצאת בקורלציה ישירה עם חסרים באינטראקציה חברתית (וינג וגולד, 1979). לכן, ייחוס בעיות בסוציאליזציה, התנהגות סטראוטיפלית או של פגיעה עצמית, לאוטיזם או הפרעה אינטלקטואלית חמורה יכול להיות מאתגר. זה יכול להיפתר, בהסתייגות, אם יש עדות לכך שההתפתחות האבנורמלית במיומנויות החברתיות, מיומנויות התקשורת והדמיון, אינם מתאימים לשלב ההתפתחותי הכללי (דבר שמאוד קשה לבדיקה בילדים מתחת לגיל 18 חודשים). חשוב להדגיש כי הקישור בין ASD להפרעה אינטלקטואלית מאוד שכיח ושהרבה סיבות להפרעה אינטלקטואלית, כמו אבנורמליות כרומוזומלית, מתייגות לעתים קרובות בתור תסמינים אוטיסטיים (למשל, תסמונת ה-X השביר, תסמונת פדרר-וילי). (ראה פרק 1.C).

תסמונת רט

DSM-5 לא כולל את המצב הזה בתוך ASD. למרות שלמטופלים לעתים קרובות יש תסמינים אוטיסטים, הם נראים רק לתקופה קצרה בילדות המוקדמת, לכן הכללה בספקטרום האוטיסטי אינה מתאימה למרביתם. תסמונת רט הינה מצב נירו-התפתחותי בתאחיזה לכרומוזום X המשפיעה על בנות כמעט באופן בלעדי. באופן טיפוסי, יש התפתחות תקינה עד הגילאים 18-6 חודשים, לאחר מכן ההתפתחות נעצרת ומופיעה נסיגה (אובדן דיבור ושימוש מכוון בתנועות ידיים) עם תנועות ידיים ספיציפיות וסטראוטיפיות ונסיגה חברתית, המחקה תמונה של אוטיזם. כמוכן, יש האטה בגדילת הראש הגורמת למיקרוצפליה נרכשת ותיתכן הופעת פרכוסים. מחקר הביא לזיהוי גן (MECP2) על כרומוזום X (המסביר את השכיחות הגדולה יותר בבנות, אך יש דיווח על כמה מקרים בזכרים) (אמיר ושות', 1999).



עבודת חימר ע"י סנטיאגו, ילד בן
11 עם הפרעה בספקטרום
האוטיסטי.

צילום: לין אלברניק

הפרעות שפה רצפטיביות-אקספרסיביות

הפרעות שפה אקספרסיביות מאוד שכיחות בילדים ובדרך כלל מכילות עיכוב פשוט בשליטה בפונולוגיה, אוצר מילים ותחביר הנראים מאוד סלקטיביים בהקשר של התפתחות טיפוסית של מיומנויות חברתיות, תקשורת לא מילולית, מימנויות קוגניטיביות ודמיון. המצב מאתגר יותר בקבוצה הילדים שבעבר אובחנה כ-"הפרעות התפתחותיות רחבות היקף שלא מצויינות אחרת (NOS)" שעל פי DSM-5 מוגדרים כאינם בעלי ASD, אלא הפרעת תקשורת (פרגמטית) חברתית, מצב שמובדל מ-ASD רק ע"י היעדר דפוסי התנהגות, פעילויות או תחומי עניין מצומצמים/חזרתיים. התועלות של אבחנה חדשה זו מוטלת בספק באופן חד, בהיעדר מחקרים התומכים בהיותה הפרעה בלתי קשורה. כמוכן, הפרעות תקשורת (פרגמטיות) חברתיות מהוות נתח משמעותי מהמקרים המשתתפים בתוכניות הטיפול ב-ASD.

תסמונת לנדאו-קלפנר

אפאזיה נרכשת, בדרך כלל יחד עם התפתחות פרכוסים או אבנורמליות ב- EEG שינה. הנסיגה יכולה לבוא עם נסיגה חברתית זמנית אך תמונה אוטיסטית מלאה אינה נצפית. קיים תת סוג של הפרעה התפתחותית נרחבת, הפרעה דיס-אינטגרטיבית של הילדות, בה הנסיגה נראית אך קורית מוקדם יותר (בגיל 18-24 חודשים).

אילמות סלקטיבית וחרדת נטישה

נסיגה, חרדה ובעיות תקשורת הן שכיחות. בכל אופן, קל להבדילם מאוטיזם בשל נוכחות תקשורת נורמלית ומיומנויות חברתיות בבית או בסביבות מוכרות אחרות.

ילדים גדולים יותר

אבחנה מבדלת בהתייגויות אוטיסטיות טיפוסיות היא קלה יותר בילדים גדולים יותר, אבל עלולה להיות קשה במסגרת הפנוטיפ הרחב יותר, מקרים ב"פרפריה" של הספקטרום, במיוחד בילדים עם תפקד גבוה, או מקרים של תסמונת חלקית. אנמנזה רפואית והתפתחותית מדויקת, בדיקה קלינית מדוקדקת ודיווחים מסיטואציות חברתיות נוספות בעלות חשיבות מרכזית. קלינאים צריכים לקחת בחשבון אבחנה כמו סכיזופרניה של הילדות (ראה פרק 5.H). בלבול בין אבחנה נדירה זו לבין ASD עלול לצוף בשל ביטוי רעוע של רגשות ונגטיביזם. כמוכן, רוב הילדים עם סכיזופרניה של הילדות לא מבטאים עיכוב שפתי או אבנורמליות וחסרים חברתיים האופייניים ל-ASD.

מצבים פסיכיאטרים נוספים שיש לשלול הם- הפרעת קשב וריכוז, בייחוד שכיום שתי האבחנות יכולות להתקיים יחד ע"פ 5-DSM, והפרעה אובססיבית קומפולסיבית, בגלל חלק מהטקסים ותחומי העניין הנצפים ב-OCD, אבל האבחנה המבדלת יכולה להיבנות על בסיס האנמנזה וההתייגות הקלינית. מעניין להדגיש שמספר מחברים מתייחסים להפרעה שאינה כלולה בסיווגים הנוכחיים: הפרעה התפתחותית מרובה מורכבת (טאובין ושות', 1993), המורכבת מבקרה מופרעת של מצבים אפקטיביים עם חרדות ראשוניות, היעדר יכולת הדדיות והפרעות חשיבה, אך אינה עונה על קריטריונים של ASD.

פרוגנוזה ותוצאות במבוגרים

הפרעות בסקטרום האוטיסטי מתחילות בינקות; לכן, שינויים משמעותיים קורים עם ההתפתחות שישפיעו על התוצאה במבוגרים. לא ניתן להתעלם משינויים אלה והם מצריכים ניטור מתמשך ואדפטציה על מנת למקסם את יעילות תוכניות התמיכה. בגדדלי ושות' (2007) הדגישו את השונות הגבוהה בתוצאות קצרות הטווח של ילדים טרום בית הספר, ואת החשיבות של שקילת מאפיינים אינדיווידואליים ואסטרטגיות אדפטיביות. הם מציעים שהבדלים אלו יכולים להיות בגלל מאפיינים התחלתיים מסויימים כמו מיומנויות הדיבור וחומרת התסמינים האוטיסטיים.

ככל שחומרת הפרעה האינטלקטואלית הנלווית גדולה יותר, התוצאה גרועה יותר. באופן כללי, מקובל שדיבור לפני גיל 6 ו-IQ גבוה יותר מקושרים עם פרוגנוזה טובה יותר (בילסטד ושות', 2011). בכל אופן, יש מחקרים מוגבלים אודות כל הספקטרום לאורך מעגל החיים. לכן, קלינאים צריכים להיזהר באשר לניבוי העתיד הרחוק של מטופליהם. הפרעות בספקטרום האוטיסטי הן הפרעות לכל החיים ועד היום אין להם מרפא. בכל זאת, מידת הפגיעה התפקודית תלויה לא רק במאפייני המטופל אלא גם בסביבה המוצעת לו, המותאמת או לא, להפחתת קשיי התפקוד שלו.

חוסר ודאות עולה משלושה מקורות. תחילה, מעט מחקרים נעשו לגבי התפקיד שמסופק ע"י התמיכה. שנית, קיימת כיום קבוצת אנשים הצעירה יותר ופגועה פחות המאובחנת עם ASD במדינות

מפותחות; הפרוגנוזה שלהם עשויה להיות טובה יותר מהקבוצה הטיפוסית עד כדי כך שאינם ממלאים את קריטריוני האבחנה מאוחר יותר. פציינטים אלו, עם הפרוגנוזה האופטימלית, יישארו עם אנומליות רזידואליות, כמו ביצוע נאראטיבי(פיין, 2013; סוה, 2014). לבסוף, יש מידע אפידמיולוגי מוגבל אודות מבוגרים, בייחוד אלו עם הפרעת אספרגר. מארג' וולברטון (2009) מראים שלמרות הישגים האקדמיים מספקים, העבודה, החיים והבריאות המנטליות יכולים להיות גרועים באוכלוסייה זו. לנדרט ושות' (2011) מעריכים כי אחוז הייעוצים הפסיכיאטריים לאורך חיי אנשים בקבוצה הזו יכול להיות עד 78%).

בסך הכל, ניתן לומר שמרבית הילדים עם ASD ימשיכו להראות סטיה וקשיים באיטראקציות חברתיות לאורך חייהם. יש לשער שיצטרפו עזרה ותמיכה באזורים רבים. בכל אופן, איכות חייהם עשויה להשתפר כשישנן תוכניות נגישות בקהילות שלהם. צריך להתאים לכל מטופל, תוכניות מבוססות-קהילה, הלוקחות בחשבון אזורים בהם יש קשיים וכן אזורי החוזק והמשאבים שעומדים לרשות הקהילה. אנשים עם אוטיזם צריכים מבנה, בהירות ויכולת ניבוי לאורך חייהם.

התנהגות ומיומנויות הסתגלות נוטות להשתפר עם הגיל. נורדין וגילברג(1998) מצאו כי מדדים של גמישות ויכולות תנועתיות קוגניטיבית נוטות להוות מנבאים של פרוגנוזה חברתית טובה. לרוע המזל, צריך יותר מחקרים באוכלוסייה המבוגרת על מנת שיהיה אפשר ל"תפור" תוכניות שיעמדו בצרכים שלהם ושיתמכו במעבר שלהם לחיים הבוגרים, שיכולים להיות קשים. יש לשוחח עם המשפחה לגבי הפרוגנוזה על מנת להימנע מציפיות לא ריאליסטיות ולמקד את כל המאמצים בהתערבות מוקדמת ועידוד מעורבות משפחתית, ידע והשתתפות הקהילה. חשוב לציין שמאמצים נוכחיים בטיפולים ויצירת שירותים (שאינם קיימים ברוב המדינות), יעצב את התפקוד העתידי של הילדים המאובחנים ומטופלים כיום.

טיפול

טיפול בהפרעות בספקטרום האוטיסטי תלוי בגורמים רבים שמקשים על תיאור "הטיפול". הבדלים בגילאים, דרגת ההפרעה, קומורבידיות, מצב משפחתי וחברתי, רמת המשאבים וההתפתחות של הקהילה, אספקת חינוך או היעדרה, סיוע לבריאות ורווחה, הזדמנויות לתעסוקה מוגנת, זמינות ואפשרות החיים בתוך קהילה בחיים הבוגרים ישנו באופן משמעותי את הפרוגנוזה של המטופלים ואת איכות חייהם.

למרות כל הנאמר, קליאנים ומשפחות רבים מחפשים "מרפא" ל-ASD, כאילו עומד בבסיסם מנגנון ייחודי ויחיד. האינטרנט מאפשרת למשפחות ולבעלי מקצוע לשמוע על "טיפולים שונים" - חלקם מבוססים על ידע קיים וחלקם על אמונות מוטעות או אף אמונות תפלות, דבר שמוביל לבלבול לגבי מה צריך לעשות, ואף להרגיש שיש דבר מה נוסף שהם אמורים לעשות ולא עושים ובכך מונעים את הטיפול הטוב ביותר מאהוביהם. באותה צורה יש חוסר התייחסות למגבלות ולמשאבים המקומיים. בשל כך, תוכניות שפותחו במשך שנים במדינות עשירות מועתקות או מיושמות באזורים שונים לחלוטין של העולם ללא התייחסות לתנאים המקומיים ולאפשרות לשמר זאת בעתיד.

בעוד אין טיפול מרפא ל-ASD, יש עדות חזקה שגישות חינוכיות מותאמות ארוכות טווח, תמיכה למשפחות ובעלי מקצוע, אספקה של שירותי קהילה באיכות גבוהה יכולים לשפר באופן דרמטי את חיי האנשים עם ASD וחיי משפחותיהם. יש קווים מנחים מעודכנים במדינות שונות כמו ספרד (פונטס-ביגי ושות', 2006) והממלכה המאוחדת (NICE, 2011) שבחנו את ההוכחות הקיימות עבור מגוון טיפולים המוצעים ל-ASD. מחלקת החינוך והמיומנויות ומחלקת הבריאות של ה-UK הוציאו גם הן קווים מנחים לחינוך סטודנטים עם ASD. הרבה נלמד אודות מה מוכח ומה לא מוכח מהתכניות השונות לטיפול. לצערנו, ידע זה טרם נכנס לפרקטיקות הטיפוליות בעולם. כך, נוצר פער בין הידע להזדמנויות.

סקירות רצנטיות של ההוכחות מראות כי טיפולים מעטים באופן יחסי עונים על הקריטריונים ההכרחיים כאשר מתייחסים לערך של ההתערבויות. מחקרים, לרבות אלו עם רנדומיזציה ובקרה,



There are a variety of strategies that can enhance autistic children's communication ability. New technologies are expanding

יש מגוון אסטרטגיות שיכולות לשפר את התקשורת של ילדים אוטיסטים. טכנולוגיות חדשות מרחיבות, בצורה משמעותית, את היכולת והתחכום של עזרי התקשורת הללו. דוגמא לכך היא "e-minza", אפליקציה חינוכית ליצירת לוח תקשורת אישי על מחשב או טבלט. על מנת לראות סרטון קצר על האפליקציה, לחץ על התמונה לעיל. לחץ כאן להורדת האפליקציה (זמינה בשפה הבסקית, ספרדית, אנגלית וצרפתית).

על מנת להעריך את "theory of the mind" חוקרים משתמשים במבחן סאלי-אן על מנת לבדוק אם הילדים יכולים להבין איך אנשים אחרים חושבים. מבחן זה משתמש בפורמט של סיפור על שתי בנות, סאלי ואן. לסאלי יש כדור, אותו היא שמה בסל ועוזבת את החדר. כאשר היא עוזבת, חברתה התחמנית, אן, מוציאה את הכדור מהסל ושמה אותו, במקום זה, בקופסה. הילדים, אז, מתבקשים להעריך היכן סאלי תחפש את הכדור כשתחזור. אלו אשר מבינים את חשיבתה של סאלי יבחרו את הסל, ביודעם היכן סאלי חושבת שהיא השאירה את הכדור. אלה שחסרים את ה-"theory of the mind" יבחרו את הקופסה כי שם הם יודעים שהכדור הונח. באופן טיפוסי, ילדים עם אוטיזם מאמינים שסאלי יודעת שהכדור בקופסה כי הם יודעים בעצם איפה הוא; הם לא עוצרים לחשוב שסאלי אינה מודעת שהכדור הוזז בהיעדרה. מאחר ולא נבדקה "theory of the mind" אצל אלכס, למיטב ידיעתי, הייתי סקרנית למה הוא יעשה עם מבחן סאלי-אן. כאשר נתתי לו את המבחן היום בבוקר, הוא מיד נתן את התשובה הנכונה, ואמר בצורה בוטחת שסאלי צריכה לחפש את הכדור בסל. האם הוא ניחש או שבאמת יש לאלכס את ה-"theory of the mind"? מתוך התקדמות רצנטית שראינו אצל אלכס, אני מאמינה שהוא פיתח הבנה מסוימת לדרך בה אנשים אחרים חושבים כפי שמצביע המאמר של מגזין "מדע" (science), מחקרים מעטים נעשו על מנת לבדוק מה עוזר לפתח את "theory of the mind". עם אלכס, אני חושבת שטיפול התנהגותי עזר לו להבין בצורה טובה יותר איך התנהגותו משפיעה על אחרים. דרך סיפורים חברתיים ותסריטים שהמטפלים ההתנהגותיים שלו פיתחו, אלכס מדקלם את החוקים לאינטראקציות עם אנשים אחרים. למשל, בתסריט שלו "אני צריך לשמור את הידיים שלי לעצמי", הוא מזכיר לעצמו שהוא צריך לעצור, כשהוא רוצה לגעת באנשים אחרים או ברכוש שלהם. השורה האחרונה בתסריט זה מסבירה את התוצאה של מה שקורה אם הוא מציית להנחיה הזו: "כולם שמחים כשאני שומר את הידיים שלי לעצמי". נוסף לכך, המטפל ההתנהגותי של אלכס משוחח איתו על ההשלכות של התנהגות אימפולסיבית, ושואל אותו מה יקרה אם הוא יזרוק משהו או יתפוס מישהו. הוא יודע שאלו התנהגויות רעות והוא יכול לתמלל שאינו רוצה לשבור דברים או לפגוע באנשים. לפעמים הוא מוסיף "זה יכול להיות עצוב".

פאם בירן. [הערות של אימא אוטיזם אחת](#). (לאחר הסכמה)

הולכים ומתרבים, אם כי עדיין המיקוד הוא בתוצאות לטווח קצר ומדדים מועטים. יש מאמץ קטן להתייחס לשאלות כמו האם הטיפול עוזר בטווח הארוך לשיפור איכות החיים.

נכון להיום, תוכניות המערבות התערבויות מבוססות על התנהגות, כאלו המתוכננות לשפר אינטראקציות הורה-ילד, וכאלו עם דגש על פיתוח מיומנויות תקשורת ומיומנויות חברתיות, הינן בעלות הוכחת היעילות הגבוהה ביותר, לפחות לטווח הקצר.

כפי ש-"AUTISM EUROPE" גורסים, יש מרכיבים רבים נוספים מרכזיים שיש לשפר לטווח הארוך:

- חינוך, מוקדם ככל האפשר, עם תשומת לב מיוחדת להתפתחות חברתית, תקשורת, אקדמית והתנהגותית, המסופקת בסביבה מצמצמת בצורה המופחתת ביותר וע"י צוות בעל ידע והבנה אודות אוטיזם בכלל ואודות התלמיד הספציפי בפרט.
- תמיכת קהילה זמינה, המתבטאת בשירותים מותאמים, מיוחדים, רב גורמיים



Click on the image to watch the administration of the Sally-Anne test

לחץ על התמונה כדי לראות את העברת מבחן סאלי-אן



Click on the image to view a lecture by Connie Kasari (University of California Los Angeles, US) about

לחץ על התמונה כדי לשמוע הרצאה של קוני קסארי (אוניברסיטת קליפורניה, לוס אנג'לס, ארה"ב) על "טיפול ב-ASD בילדות המוקדמת".



Click on the image to view a lecture by Patricia Howlin (Institute of Psychiatry, London, UK) about "Treatment of

לחץ על התמונה לצפייה בהרצאה של פטרישה הולין (psychiatric institute of king's college) על "הטיפול ב-ASD לאורך מעגל החיים".

שיעזרו לכל פרט להבין את הפוטנציאל שלו ומטרותיו בחיים (כפי שהוא, או אלו שמכירים אותו, אוהבים אותו, ומייצגים אותו באופן חוקי, בחרים).
• גישה למגוון רחב של טיפולים פסיכולוגיים ורפואיים (מותאמים לצורכי אדם עם ASD) הזמינים לאוכלוסיה הכללית.

השימוש בתרופות פסיכו-טרופיות מצריכות זהירות וידע טוב. לסיכום, שימוש בטיפול תרופתי מוצדק היום רק בטיפול במצבים קו-מורבידיים (למשל הפרעת קשב וריכוז) ולא בתסמיני הליבה של ASD, ובניהול התנהגויות מאתגרות (תוקפנות ופגיעות עצמיות למשל) שלא מגיבים לגישות אחרות. יש הוכחה טובה לכך שרספרידון יכול לסייע במקרה האחרון. סאנג ושות' (2014) סקרו תרופות בתהליך פיתוח עבור ASD.

על פי "אוטיזם אירופה", התערבויות הנתמכות ע"י הוכחות ומהוות דוגמאות לפרקטיקה טובה כוללות ארבעה עקרונות:

- **אינדיבידואליזציה.** אין טיפול אחד יעיל באופן אחיד לכל האנשים עם ASD. שונות בהתייגות של הספקטרום, המיומנויות של המתמדד, תחומי העניין שלו, השקפת עולמו ותנאים שמצריכים פרסונליזציה.
- **מבנה.** התאמת הסביבה על מנת למקסם את ההשתתפות של כל פרט על ידי הצעת דרגות שונות של יכולת ניבוי ויציבות, אמצעים יעילים יותר של תקשורת, ביסוס מטרות ארוכות טווח וקצרות טווח ברורות, תוך כדי הגדרת הדרגה בה ניתן להגיע למטרות אלו ולנטר תוצאות.
- **אינטיסיביות והכללה.** ההתערבות אינה צריכה להיות ספורדית או קצרת טווח אלא מיושמת באופן שיטתי ועל בסיס יומי, במסגרות שונות ועל ידי כל האנשים החיים ועובדים עם הפרט עם ASD. זה יבטיח שהמיומנויות שנרכשו במסגרות מובנות יותר, יישמרו בסיטואציות של החיים האמיתיים. האחראים על ההוצאה לפועל של ההתערבויות צריכים גישה לתמיכה והדרכה תואמים מאנשי מקצוע עם נסיון ב-ASD.
- **השתתפות המשפחה.** במהלך הילדות ולאחר מכן, ההורים צריכים להיות מוכרים ומוערכים כמרכיבי המפתח בכל התערבות שהיא. מידע, הכשרה ותמיכה, תמיד בתוך ההקשר של ערכים משפחתיים ותרבותיים, צריכים להיות המכנה המשותף של ההתערבויות המקצועיות.

מקורות תמיכה נוספים חשובים, כמו שמרטפות, הפוגות, הפסקות קצרות, הטבות מס צריכים להיות זמינים על מנת להימנע מאפליה שהרבה מהמשפחות הללו מתמודדות איתה. תמיכה מספקת של שירותים חברתיים, רפואיים וחינוכיים הכרחית על מנת להבטיח שמשפחות אלו יוכלו ליהנות מאותה איכות חיים כמו כל השאר. מחקר רצנטי בארה"ב (לאבל ושות', 2014) מצא כי, אפילו במדינות בעלות הכנסה גבוהה, המעמסה הכלכלית הכרוכה ב-ASD הינה משמעותית ונמדדת בסקטורים רבים. מחקרים קודמים שהתמקדו בבריאות העריכו בצורה נמוכה מדי את המעמסה הכלכלית, בייחוד עבור בתי ספר. בהינתן העליה בהיארעות ASD, העלויות הגבוהות הללו עלולות להפוך לכאלו שלא ניתן לעמוד בהם. לכן, התערבות ברמה של עלות-תועלת במדינות בעלות הכנסה בינונית ומטה היא קריטית.

באופן גלובלי, בהינתן העובדה שמרבית האנשים עם ASD לא מקבלים טיפול ייעודי ולרוב גם לא טיפול גנרי מספיק, בעלי מקצוע צריכים להקדיש מאמצים לפיתוח משאבי הקהילה ולתמוך במשפחות. ללא קשר לגיל, רוב האנשים עם ASD סביב העולם חיים עם

משפחותיהם. את המשפחות האלו, צריך לשאול לגבי האופן בו הן רוצות שיתמכו בהן, מהו סדר העדיפויות שלהן, מה הם חלומותיהן, מה מהלך החיים שהן רוצות עבור ילדיהן. יש לשתף את הפרט עם ASD בדיאלוג הזה, באופן ישיר או באמצעות עזרה בינאישית

Interventions for autism spectrum disorders, evidence supporting their recommendation about their use	
Intervention	Recommendation
Doman-Delacato therapy Irlen lenses Facilitated communication Psychodynamic psychotherapy Secretine Antimycotic therapy Chelation Immunotherapy Craniosacral therapy Animal assisted therapies	Not recommended
Auditory integration Sensory integration Expressive psychotherapies (art and music) Vitamins and dietetic supplements Gluten and/or casein free diets	Recommended only in controlled research studies
Social skills programs Augmentative / alternative communications systems TEACCH (Treatment and Education of Autistic and Related Communication-Handicapped Children) program Cognitive behavioral therapy SSRIs in adults with ASDs (if comorbid with obsessive compulsive disorder) Stimulants in persons with ASD and comorbid ADHD	Recommended
Behavioral interventions Risperidone (for comorbid severe irritability or challenging behaviors)	

(2006)



Medication treatment

Click on the picture to view a lecture by Andrés Martín (Yale Child Study Center, US) discussing in detail the evidence for pharmacological

טיפול תרופתי

לחץ על התמונה כדי לצפות בהרצאה ע"י אנדרס מרטין, yale child study center ארה"ב, הדן בפירוט בהוכחות להתערבות פרמקולוגית באוטיזם (52:15).

ותקשורת מתוגברת. במיעוט (25%) שאינם מסוגלים להביע את עצמם כלל, יש לעשות זאת על ידי ייפוי כוחם של אנשים שמכירים אותם היטב. המשפחות הינן רשת חשובה ולא ניתן להחליפן בממשלה. זו אינה רק מטרה בריאותית אלא מטרה בעלת חשיבות במלחמה בבורות ובאפליה.

יש לכם שאלות? הערות?

לחצו כאן בכדי לעבור בדף הפייסבוק של הספר וחלוק את דעתכם על פרק זה עם קוראינו האחרים, לשאול את המחברים או את העורכים ולתת הערות.

נא לפנות לנספח C.2.1 לתרגילי למידה עצמית ושאלות הערכה עצמית.



עבודת חימר של סנטיאגו, ילד בן
11 עם ASD.

צילום: לין אלבינק

REFERENCES

- Al-Qabandi M, Gorter JW, Rosenbaum P (2011). Early autism detection: are we ready for routine screening? *Pediatrics*, 128:e211-217.
- American Psychiatric Association (2013). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, Fifth Edition. Arlington, VA: American Psychiatric Association.
- Amir RE, Van Den Veyver IB, Wan M et al (1999). Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nature Genetics*, 23:185-188.
- Asperger H (1938). [Das psychisch abnormale Kind]. *Wiener Klinische Wochenschrift*, 51:1314-1317.
- Asperger H (1944). [Die "Autistischen Psychopathen" im Kindesalter]. *Archiv für psychiatrie und nervenkrankheiten*, 117: 76-136. Translated and annotated by Frith U (1991). *Autistic psychopathy in childhood*. In Frith U (ed), *Autism and Asperger Syndrome*. Cambridge, UK: Cambridge University Press, pp37-92.
- Baghdadi A, Picot M, Michelon C (2007). What happens to children with PDD when they grow up? Prospective follow-up of 219 children from preschool age to mid-childhood. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 115:403-412.
- Bakare MO, Munir KM (2011). Autism spectrum disorders in Africa. In Mohammad-Reza Mohammadi (ed), *A Comprehensive Book on Autism Spectrum Disorders*. In Tech, pp183-184.
- Barnevick-Ölsson M, Gillberg C, Fernell E (2008). Prevalence of autism in children born to Somali parents living in Sweden: a brief report. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 50:598-601.
- Baron-Cohen S (2009). Autism: the empathizing-systemizing (E-S) theory. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1156:68-80.
- Baron-Cohen S, Ashwin E, Ashwin C et al (2009). Talent in autism: hyper-systemizing, hyper-attention to detail and sensory hypersensitivity. *Philosophical Transactions of the Royal Society B: Biological Sciences*, 364:1377-1383.
- Belmonte MK, Allen G, Beckel-Mitchener A et al (2004). Autism and abnormal development of brain connectivity. *The Journal of Neuroscience*, 24:9228-9231.
- Bello-Mojed MA, Bakare MO, Munir K (2013). *Identification of Autism Spectrum Disorders (ASD) in Africa: Need for Shifting Research and Public Health Focus*. SpringerReference
- Billstedt E, Gillberg C, Gillberg I (2011). Aspects of quality of life in adults diagnosed with autism in childhood. *Autism*, 15:7-20.
- Bodfish JW, Symons FJ, Parker DE, (2000). Varieties of repetitive behavior in autism: comparisons to mental retardation. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 30:747-44
- Bragha TS, Mc Manus S, Bankart J et al (2011). Epidemiology of autism spectrum disorders in adults in the community in England. *Archives of General Psychiatry*, 68:459-65.
- Christensen J, Grønberg TK, Sørensen MJ, et al (2013) Prenatal valproate exposure and risk of autism spectrum disorders and childhood autism. *Journal of the American Medical Association*, 309:1696-1703.
- Courchesne E, Karns CM, Davis HR et al (2001). Unusual brain growth patterns in early life of patients with autistic disorder. *Neurology*, 57, 245-254.
- Courchesne E, Redcay E, Kennedy DP (2004). The autistic brain: birth through adulthood. *Current Opinion in Neurology*, 17:489-496.
- Fein D, Barton M, Eigsti IM et al (2013). Optimal outcome in individuals with a history of autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 54: 195-205.
- Finn M (1997). In the case of Bruno Bettelheim. *First Things*, 74:44-48.
- Fombonne E (2009). Epidemiology of pervasive developmental disorders. *Pediatric Research*, 65:591-598.
- Fuentes-Bugge J, Ferrari-Arroyo MJ, Boada-Muñoz L et al (2006). [Good practice guidelines for the treatment of autistic spectrum disorders]. *Revista de Neurología*, 43:425-438.
- Freitag CM (2007). The genetics of autistic disorders and its clinical relevance: a review of the literature. *Molecular Psychiatry*, 12:2-22.
- Freitag CM, Staal W, Klauck SM et al (2010). Genetics of autistic disorders: review and clinical implications. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 19:169-178.
- Gillberg C, Schaumann H, Gillberg IC (1995). Autism in immigrant children born in Sweden to mother born in Uganda. *Journal of Intellectual Disability Research*, 39:141-144.
- Goodlee E, Smith J, Marcovitch H (2011) Wakefield's article linking MMR vaccine and autism was fraudulent. *British Medical Journal*, 342:c7452.
- Grafodatskaya D, Chung B, Szatmari P et al (2010). Autism spectrum disorders and epigenetics. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 49:794-809.
- Grant WB, Soles CM (2009). Epidemiological evidence supporting the role of maternal Vitamin-D deficiency as a risk factor for the development of infantile autism. *Dermato-Endocrinology*, 1:223-228.
- Grzadzinski R, Huerta M, Lord C (2013). DSM-5 and autism spectrum disorders (ASDs): an opportunity for identifying ASD subtypes. *Molecular Autism*, 4:12, doi:10.1186/2040-2392-4-12.
- Happé E, Frith U (2006). The weak coherence account: Detail focused cognitive style in autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36:5-25.

- Hazlett HC, Poe M, Gerig G et al (2005). Magnetic resonance imaging and head circumference study of brain size in autism: birth through age 2 years. *Archives of General Psychiatry*, 62:1366-1376.
- Johnson CP, Myers SM (2007). Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*, 120:1183-215.
- Jones W, Carr K, Klin A (2008). Absence of preferential looking to the eyes of approaching adults predicts level of social disability in 2-year-olds with autism spectrum disorder. *Archives of General Psychiatry*, 65:946-954.
- Kanner L (1943). Autistic disturbances of affective contact. *The Nervous Child*, 2:217-250 (Reprinted in *Acta Paedopsychiatrica*, 1968, 35:100-136)
- Kim YS, Leventhal BL, Koh YJ et al (2011). Prevalence of autism spectrum disorders in a total population sample. *American Journal of Psychiatry*, 168:904-912.
- Kinney DK, Barch DH, Chayka B et al (2010). Environmental risk factors for autism: do they help cause de novo genetic mutations that contribute to the disorder? *Medical Hypothesis*, 74:102-106.
- Klin A, Lin DJ, Gorrindo P et al (2009). Two-year-olds with autism orient to non-social contingencies rather than biological motion. *Nature*, 460:257-261.
- Kuhn R (2004). Eugen Bleuler's concepts of psychopathology. *History of Psychiatry*, 15:361-366.
- Lai MC, Lombardo MV, Chakrabarti B, et al (2013). Subgrouping the autism "spectrum": Reflection on DSM-5. *PLoS Biology*, 11(4): e1001544
- Lainhart JE (2006). Advances in autism neuro-imaging research for the clinician and geneticist. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics*, 142C:33-39.
- Lavelle TA, Weinstein MC, Newhouse JP et al (2014). Economic burden of childhood autism spectrum disorders. *Pediatrics*, 133(3):e520-9. Epub 2014 Feb 10 (doi: 10.1542/peds.2013-0763)
- Lehnhardt FG, Gawronka A, Volpert K et al (2011). [Autism spectrum disorders in adulthood: clinical and neuropsychological findings of Asperger syndrome diagnosed late in life]. *Fortschritte der Neurologie – Psychiatrie*, 79:290-297.
- Li N, Chen G, Song X et al (2011). Prevalence of autism-caused disability among Chinese children: a national population-based survey. *Epilepsy & Behavior*, 22:786-789.
- Lombardo M, Baron-Cohen S, Belmonte M et al (2011). Neural endophenotypes for social behaviour in autism spectrum conditions. In J Decety, J Cacioppo (eds), *The Handbook of Social Neuroscience*. Oxford: Oxford University Press.
- Lotter V (1978). Childhood autism in Africa. *Journal of Child Psychology & Psychiatry*, 19:231-244.
- Ma D, Salyakina D, Jaworski JM et al (2009). A genome-wide association study of autism reveals a common novel risk locus at 5p14.1. *Annals of Human Genetics*, 73:263-273.
- Marriage S, Wolverson A (2009). Autism spectrum disorder grown up: A chart review of adult functioning. *Journal of Canadian Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 18:322-328.
- Mottron L, Dawson M, Soulières I et al (2006). Enhanced perceptual functioning in autism: an update, and eight principles of autistic perception. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36:27-43.
- Muhle R, Trentacoste SV, Rapin I (2004). The genetics of autism. *Pediatrics*, 113:472-486.
- NICE (2011). *Autism: Recognition, Referral and Diagnosis of Children and Young People on the Autism Spectrum*. London: Royal College of Obstetricians and Gynaecologists.
- Noslin V, Gillberg C (1998). The long-term course of autistic disorders: update on follow-up studies. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 97:99-108.
- Oner P, Oner O, Munir K (2013). Three-item Direct Observation Screen (TIDOS) for autism spectrum disorders. *Autism*, Oct 14 [epub ahead of print] PubMed PMID: 24126869
- Rimland B (1964). *Infantile Autism: The Syndrome and Its Implications for a Neural Theory of Behavior*. New York, NY: Appleton-Century-Crofts.
- Robins DL, Fein D, Barton ML et al (2001). The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31:131-144.
- Rutter M, Andersen-Wood L, Beckett C (1999). Quasi-autistic patterns following severe early global privation. English and Romanian Adoptees (ERA) Study. *Journal of Child Psychology & Psychiatry*, 40:537-549.
- Sadock BJ, Sadock VA (2008). *Kaplan & Sadock's Concise Textbook of Child and Adolescent Psychiatry*. Philadelphia, PA: Wolters Kluwer/Lippincott Williams & Wilkins, pp 65-74.
- Schaefer GB, Medelsohn NJ and Professional Practice and Guidelines Committee (2013). Clinical genetic evaluation in identifying the etiology of Autism Spectrum Disorders: 2013 guideline revisions. *Genetics in Medicine*, 15:399-407
- Smalley SL (1991). Genetic influences in autism. *Psychiatric Clinics of North America*, 14:125-139.
- Stoner R, Chow ML, Boyle MP et al (2014). Patches of disorganization in the neocortex of children with autism. *New England Journal of Medicine*, 370:1209-1219.
- Suh J, Eigsti IM, Naigles L et al (2014). Narrative performance of optimal outcome children and adolescents with a history of an autism spectrum disorder (ASD). *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Feb 6. [Epub ahead of print] PMID: 24500659
- Sung M, Chin CH, Lim CG et al (2014). What's in the pipeline? Drugs in development for autism spectrum disorder. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*, 10:371-381
- Surén P, Roth C, Bresnahan M et al (2013). Association between maternal use of folic acid supplements and risk of autism spectrum disorders in children. *Journal of the American Medical Association*, 309: 570-7.

- Towbin KE, Dykens EM, Pearson GS (1993). Conceptualizing "borderline syndrome of childhood" and "childhood schizophrenia" as a developmental disorder. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 32:775-782.
- Volkmar F, Reichow B (2013). Autism in DSM-5: progress and challenges. *Molecular Autism*, 4:13, doi: 10.1186/2040-2392-4-13.
- Volkmar F, Siegel M, Woodbury-Smith M et al (2014). Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 53:237-257.
- Wakefield A, Murch S, Anthony A et al (1998). Ileal-lymphoid-nodular hyperplasia, non-specific colitis, and pervasive developmental disorder in children. *Lancet*, 351:637-641 (retracted).
- Weiss LA, Arking DE, Daly MJ et al (2009). A genome-wide linkage and association scan reveals novel loci for autism. *Nature*, 461:802-808.
- Wetherby AM, Woods J, Allen L et al (2004). Early indicators of autism spectrum disorders in the second year of life. *The Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34:473-493.
- Wing L (1997). The history of ideas on autism: legends, myths and reality. *Autism*, 1:13-23.
- 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.
- Wing L, Gould J, Gillberg C (2011). Autism spectrum disorders in the DSM-V: Better or worse than the DSM-IV? *Research in Developmental Disabilities*, 32:768-773.
- Wolff JJ, Gu H, Gerig G et al (2012). Differences in white matter fiber tract development present from 6 to 24 months in infants with autism. *American Journal of Psychiatry*, 169: 589-60.
- World Health Organization (2010). *International Classification of Diseases*, Tenth Edition. Geneva: WHO.
- Zwaigenbaum L, Bryson S, Rogers T et al (2005). Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *International Journal of Developmental Neuroscience*, 23:143-152.
- Zwaigenbaum L, Bryson S, Lord C et al (2009). Clinical assessment and management of toddlers with suspected autism spectrum disorder: insights from studies of high-risk infants. *Pediatrics*, 123:1383-1391.



Clay art by Santiago, an 11 year old with autism spectrum disorder. Photo: Lynn Albrink

נספח C.2.1

תרגילים ללימוד והערכה עצמית

העבר, דרג, וכתוב דיווח קצר לאחר העברת ה- MCHAT-R להורים של שלושה ילדים בגילאים שתיים וחצי עד 4 שנים (אנו מציעים שתבחר ילד אחד עם חשד ל- ASD, ילד עם התפתחו תקינה וילד עם פיגור שכלי).

העבר, דרג, וכתוב דיווח קצר לאחר העברת ה- CAST להורים של שלושה ילדים בגילאים 5-7 שנים. אנו מציעים שתבחר ילד אחד עם חשד ל- ASD, ילד עם התפתחו תקינה וילד עם פיגור שכלי.

הכן שלושה שקפים בתוכנת PowerPoint המשרטטים את סיבות ההפרעה בספקטרום האוטיסטי להרצאה מול קהל הורים ונציגים מהקהילה שלך.

כתוב מאמר בן עמוד אחד המסכם את הרעיונות שאתה רוצה להדגיש אחרי למידה הפרק הזה. נא, שקול את שליחת המאמר הזה- בצירוף הסימוכין (רפרנס)- לעמיתך.

שאלות אמריקאיות

- 1) איזו מההצהרות הבאות מתאימה להגדרה של ASD ב-DSM-5 ?
- הפרעה אספרגר נשאת כאבחנה נפרדת
 - הפרעה בספקטרום האוטיסטי מסווגת תחת כותרת הפרעות התפתחותיות נרחבות
 - תגובתיות יתר או תת תגובתיות לגיוריים סנסוריים כלולים באבחנה
 - אינה לוקחת בחשבון "מסמנים" (specifiers)
 - הפרעת תקשורת (פרגמטית) חברתית נחשבת חלק מ-ASD.
- 2) כשבודקים תינוקות בסיכון (אלו הנודלים אחרי אח/אחות עם הפרעה בספקטרום האוטיסטי), נמצא כיאחאים צעירים יותר מראים עיכובים מוטוריים בלט ספיציפיים, מתוכם כרבע מתקדם להתפתחות הפרעה בספקטרום האוטיסטי (ASD). ניתן להבחין בבעיות המוטוריות הללו בגילאים:
- ששה חודשים
 - 12 חודשים
 - 18 חודשים
 - 24 חודשים
 - 30 חודשים
- 3) אלו מהמצבים הבאים מקושר עם ASD יותר ממה שהיה צפוי?
- סוכרת סוג 1 (בעבר- סוכרת תלויות אינסולין)
 - תסמונת נפרוטית
 - סרקומה על שם אווינג
 - כייסת ליפתית (ציסטיק פיברוזיס)
 - טוברוס סקלרוזיס
- 4) רספריון נחקר כטיפול שעשוי להיות יעיל במצבים של אי שקט חמור והתנהגות מאתגרת המלווים ASD. לפי יחידות מחקר במחקר Pediatric Psychopharmacology Autism Network, הגודל של השפעת רספרידון בהשוואה לפלצבו ביחס לאי שקט (נמדד ע"י הרשימה של התנהגויות חריגות aberrant behavior checklist) אחרי שמונה שבועות של טיפול היה:
- אפס
 - זניח ($0.2 >$)
 - בינוני (0.6)
 - גדול (1.2)
 - גדול מאוד (1.8)
- 5) הרבה טיפולים הוצעו ל-ASD ומשפחות מצאו טווח רחב של טיפולים באינטרנט, רובם ללא הוכחות. קווים מנחים אמינים, דרך שימוש במידע מבוסס הוכחות ותוך מחשבה על בטיחות המטופל, מדגישים שהטיפול המומלץ בתסמיני הליבה של ASD יהיה:
- סיוע בתקשורת
 - מתן התערבויות התנהגותיות.
 - שימוש בכלציה להסרת מרכיבים רעילים פוטנציאליים
 - לספק פסיכותרפיה פסיכודינמית
 - מתן סקרטין

תשובות לשאלות אמריקאיות

- (1) ג. תגובתיות יתר או תת תגובתיות לגירויים סנסוריים כלולים באבחנה
- (2) א. ששה חודשים
לפי מחקרים, לפני גיל ששה חודשים אין תסמינים של אוטיזם אלא רק עיכובים מוטוריים. ב-12 החודשים לאחר מכן, מתחילים לראות הרבה תסמינים חברתיים ותקשורתיים. האוטיזם מתגלה בשיאו בילדים הכי פגועים לפני 24 חודשים. עם זאת, חלק מהאחאים לא מראים קשיים בשלב זה אך בסופו של דבר מפתחים תסמינים בגיל 36 שנים.
- (3) ה. טוברוס סקלרוזיס
24-60% מהפציינטים עם טוברוס סקלרוזיס יש להם ASD.
- (4) ג. גדול (1.2)
רספרידון נמצא די יעיל, עד כדי כך שצרי לטפל בשני אנשים בלבד על מנת לקראות שיפור משמעותי באחד. צריך להדגיש שאין לטיפול זה השפעה על הפו החברתי והתקשורתי ב-ASD.
- (5) ב. מתן התערבויות התנהגותיות.