

Bevezetés az autizmus spektrum zavar diagnosztikájába

Dr. Stefanik Krisztina

ELTE BGGYK
MTA-ELTE Autizmus szakmódszertani
kutatócsoport
stefanik.krisztina@barczy.elte.hu
maszk.elte.hu



STEFANK, 2021

1

Kiindulópont: a XXI. század autizmus-tudása

- Etiológia (genetika+)
- Neurobiológia
- Pszichológiai háttér/kogníció
- Kifinomult diagnosztika
- Hatékony, evidencia-alapú beavatkozás
- Epidemiológia
- Evidencia-alapú állásfoglalások, protokollok, jó-gyakorlatok, etikai irányelvek



STEFANK, 2021

2

Diagnosztika a XXI. században

STEFANK, 2021

3

Általánosságban: a fejlődési és viselkedési kép

- Autisztikus triász/diád
 - + triázon kívüli jellegzetességek
- Korai kezdet
- Az autizmus „spektrumfelfogása” - a klinikai kép rendkívüli sokszínűsége



<http://www.stefank.hu>

STEFANK, 2021

4

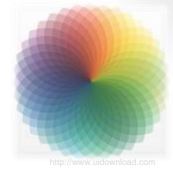
Sorvezető az autizmus klinikai képéhez

- Nincs egyetlen olyan tünet, amely *önmagában* igazolható az ASD diagnózist
- Nincs egyetlen olyan viselkedés, amely *önmagában* kizárható az ADS diagnózist
- Nincs egyetlen olyan ASD-re jellemző tünet, amely ne fordulhatna elő a tipikus fejlődésben
- Nincs egyetlen olyan ASD-re jellemző tünet, amely ne fordulhatna elő más fejlődési zavarokban, gyermekpszichiátriai/pszichiátriai kórképekben

5

Spektrumfelfogás

- Az autizmus spektrum dimenziói
 - az életkor
 - az autizmus súlyossága
 - az értelmi képességek színvonala, képességprofil
 - a beszéd és beszédértés szintje
 - a személyiség
 - a környezeti hatások (család, támogatás/fejlesztés stb.)
 - az egyéb társuló betegségek, zavarok, állapotok



6

Autizmus spektrum a diagnosztikus rendszerekben

BNO-10 (WHO, 1990)	DSM-IV (APA, 1994)	DSM-5 (APA, 2013)
gyermekkori autizmus	autisztikus zavar	autizmus spektrum zavar (autism spectrum disorder; ASD)
Rett-féle zavar	Rett szindróma	
egyéb gyermekkori dezintegrációs zavar	gyermekkori dezintegratív zavar	
Asperger szindróma	Asperger szindróma	
értelmi elmaradás sztereotip viselkedéssel és túlzott aktivitással atípusos autizmus	---	
egyéb pervazív fejlődési zavar	nem meghatározott pervazív fejlődési zavar (PDD-NOS)	
nem meghatározott pervazív fejlődési zavar (PDD-NOS)		

Tervezett ICD-11: (6A02) – Autizmus spektrum zavar (a funkcionális szintjei alapján skálázva – 6A02.0-6A02.5)

7

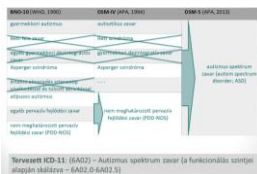
Az autizmus spektrum magasan funkcionáló szegmense



8

Magasan Funkcionáló autizmus. Mit jelent?

- Eredetileg a kutatás motiválta, funkcionális fogalom: a „tisztá autizmus”
- BNO-10?
- DSM-5?
- ICD-11?



STEFANK, 2021

9

MIVEL TALÁLKOZIK A /KLINIKUS/TANÁR/DIAGNOSZTA/...?



STEFANK, 2021

10

Néhány példa

- Zavarba ejtő fiatalok, zavarba ejtő viselkedésekkel, zavarba ejtő képességprofilal...
- Gyakran remek kifejező beszéd, de alacsonyabb szintű megértés
 - „Konzerveket” használ és ez megtévesztő lehet
 - Joviális bólogatás, de már rég nem tudja, miről van szó
 - Olykor igen jó humor, de mégsem érti a tréfát
 - A gesztusok, arckifejezések, hanglejtés, célozgatás értelmezése igazi kihívás lehet
 - Szószerinti értelmezés
- Óriási és magas szintű tudás különféle témakörökben, de egy egyszerű kérdés, feladat is zavarba ejtheti őt
- Túlzottan szabálytartó és társaival is igyekszik a szabályokat betartatni
- Túl formális, pedáns kommunikáció/beszéd
- Inkább felnőttekkel ért szót
- Gyakran rosszul kalibráltak a meg/beszólásai
- Túlzottan őszinte, szókimondó
- Társas izoláció, bullying áldozata, vagy éppen ellenkezőleg
- Hangadó (olykor „rosszaságokban”)

STEFANK, 2021

11

Néhány példa

- Gyakran nem látszik rajta, mit érez, gondol
- Erős szorongás, stressz – nem feltétlenül feltűnő jelekkel (pl. ha nem világos, mi fog történni)
- „Camouflage”
 - Eleinte nem tudatos, szándékos
 - Később kifejezett célá válhat
 - Vigyázat! Rendkívül kimerítő és mindig megfizeti valaki az árát...
 - A tanult, tudatos erőfeszítéssel előhívott viselkedések olykor suták, nem passzolnak, de legtöbbször beválnak ...
- Szenzoros érzékenység, túlterhelődés gyakori – bár lehet, hogy nincs világos jele...

STEFANK, 2021

12

És az ár, amit fizetni kell...

- **Kimerültség ("darabokra esem")**

"Újra és újra átgondolom, amit mondtak, és amit mondtam. Helyesen értem-e őket, megfelelően reagáltam-e, csináltam-e valami hibát, megsértettem-e valakit?"

- **Sztereotípiák**

"Annyira álcáztam magam, hogy a támogatási szükségleteimet nem elégítették ki."

- **Az igazi én elvesztése**

"Kimerítő, hogy valaki másnak kell lennem, soha nem tudok önmagam lenni... nem is vagyok önmagam."

STEFANK, 2021

13

Női fenotípus?

- Az autizmussal élő gyerekek 70%-a többségi iskolában (NAS, 2013)
- Magyarországon megközelítőleg 50% (MASZK, 2020)
- Téves diagnózisok – férfiak: 30%; nők: 41%
- A HFA lányoknak csak 8%-a kap diagnózist 6 éves kor előtt! (Happé & Egerton, 2019)

STEFANK, 2021

14

Női Fenotípus? (20, 2005 és 2020 közötti eredeti tanulmány átlósítása alapján)

- Kevesbé fura érdeklődési körök
- Kevesebb játék?
- Kevesebb magányosan töltött idő
- Történetmesélés jobb/hasonló? De több mentális állapotra utaló kifejezés
- Jobb nonverbális kommunikáció?
- Erősebb szenzoros érzékenységek?
- Több kamuflázs, eltérő motivációkkal?
- Eltérő idegrendszeri szerveződés?

STEFANK, 2021

15

A kimenetelt meghatározó tényezők

Marriage és mtsai, 2009 és Stefank, 2010 alapján

- Intelligenciaszint
- Nyelvi szint
- Beavatkozás minősége, időtartama, intenzitása
- Diagnózis megállapításának időpontja
- Családi háttér
- ...

STEFANK, 2021

16

Differenciál diagnosztika

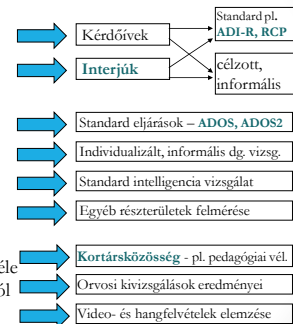
- keresztmetszetben
 - a pillanatnyi kép hasonlít az autizmushoz,
 - de a fejlődési kép lényegesen eltér
- triász/diád mentén
 - az autizmus triász egy-egy területén tapasztalunk tüneteket,
 - de más területeken igen kevés tünet, az összkép nagyon eltér
- határesetek
 - az autizmus triász minden területén tapasztalunk tüneteket,
 - fejlődési képében is nagyon hasonlít az autizmusra
 - és olykor maga a kategória is bizonytalan...
- Speciális esetek
 - nagyon fiatal (20 hónap alatt), vagy
 - felnőtt... vagy
 - **Camouflage**
 - **PDA**

AMI A MEGBÍZHATÓ DIAGNOSZTIKÁHOZ KELL

Alapvető szempontok az autizmus spektrum zavarok diagnosztikájában	
Kliensközpontú megközelítés	A szülő és a gyermek/felnőtt egyaránt partnerek a diagnosztikus folyamatban.
Megfelelő időzítés	Az első aggodalmaktól a megbízható diagnózisig kevesebb, mint 4 hónapnak kell(ene) eltelnie
A teljes fejlődési és viselkedéses kép célzott feltérképezése	Az információknak többféle helyzettől és életkorból kell származniuk. A források: <ul style="list-style-type: none"> • részletes szülői interjú • kortársközegben történt megfigyelés • direkt klinikai megfigyelések és vizsgálatok • (...)
A tipikus fejlődés és az autizmusra jellemző viselkedésmintázatok alapos ismerete	A standardizált és az informális diagnosztikus felmérések megbízható alkalmazása egyaránt lehetetlen a gyermek/felnőtt fejlődési-viselkedéses képének tipikus fejlődéssel való összevetése nélkül.
Rugalmas, komplex és individualizált megközelítés, széles diagnosztika	Az autizmus specifikus szűrő és diagnosztikus eszközök alkalmazásán túl szükséges az intellektuális képességek, a neuropszichológiai profil, valamint az esetleges komorbid pszichiátriai állapotok feltérképezése is.
Multidiszciplináris diagnosztikai team	Jellemzően pedagógiai, pszichológiai és orvosi (gyermekpszichiátriai) nézőpont és kompetenciák szükségesek
Megfelelő információk nyújtása	A gyermek/felnőtt számára: megfelelően előre kell jelezni, mi fog vele történni. A családot folyamatosan, igényeikhez alkalmazkodva, érthetően tájékoztatni a kivizsgálási folyamatról, annak eredményeiről, a javaslatokról.
A megfelelő diagnosztikát megfelelő gondozásnak kell követnie	A fejlesztés, ellátás megtervezésében monitorozásában a diagnosztikus ellátóhelynek központi szerepe van.

Az információ forrásai az autizmus spektrum zavarok diagnosztikus protokolljában

1. Szülőtől/gondozótól származó információk
2. A gyermek/ felnőtt vizsgálatából származó információk
3. Egyéb forrásból, különféle /helyszínekről/életkorokból származó információk



Szülőtől/gondozótól származó információk

- kérdőív a diagnosztikus vizsgálatokat megelőző adatgyűjtéshez
 - *(Autizmus Kutatócsoport Gyermek- és Ifjúságpszichiátriai Ambulancia, 2003, 2012)*
- célzott informális interjú
- célzott standard interjú - ADI-R *(LeCouteur, Lord, Rutter, 2003)*
- RCP (magyarul elérhető)
- Szociális Kommunikációs Kérdőív (SCQ) – csak szűrés! *(Rutter, Bailey, Lord, 2003) erről volt szó*
- Vineland Adaptív Viselkedési Skála *(Sparrow és mtsai, 2005)*

STEFANK, 2021

21

Autizmus Diagnosztikus Interjú (ADI-R)

- kérdezőre alapuló szülői/gondozói interjú
- részletes viselkedési példák értékelése a kódolási útmutató alapján
- kvantifikált és sztenderdizált - átlaghoz viszonyított, megbízható (reliábilis) és érvényes (valid)
- 24 hónapos kortól felnőttekig
- a BNO-10 és DSM-IV diagnosztikus kritériumain alapul, DE...
- hosszú (93 kérdés, 2,5 óra)
- tréninget és folyamatos kalibrálást igényel

STEFANK, 2021

22

Interjú Protokoll

- Bevezető kérdések
- Korai fejlődés
- Nyelvi és más készségek elsajátítása és elvesztése
- Nyelvi és kommunikációs funkciók
- Szociális fejlődés és játék
- Érdeklődés és viselkedés
- Általános viselkedés

23

Miben segíti az ADI-R a célzott, informális klinikai interjú készítését

- **struktúrát ad**
 - tartalmilag szervező
- **stílust ad**
 - nem irányító kérdések
 - konkrét viselkedések leírása, példák
- **konceptiót ad**
 - tünetek szétválasztása
 - tünetek súlyosságának megítélése
 - szempontok a differenciáldiagnózishoz

24

Az ADI-R diagnózis korlátai – avagy miben különbözik az ADI-R diagnózis és a valódi klinikai diagnózis

- az ADI-R diagnózis az eredmények „mechanikus” kombinációja
- természetesen a valódi klinikai diagnózis nem születik meg részletes diagnosztikai célú vizsgálat (pl. ADOS), széleskörű, rendszerezett pszichológiai felmérés (IQ, nyelvi felmérés, adaptív szint) és egyéb, vizsgálaton kívüli információk nélkül

25

Az ADI-R eredményeinek felhasználása a klinikai diagnózis kialakításában és a szülőikkel történő megbeszélésben/írásos véleményben

- a teljes diagnosztikus kivizsgálás folyamatába ágyazva,
- abban jelentős súlyt képviselve
- a klinikus számára nagy biztonságot ad
- a pontszámokat nem jelezzük vissza (hiszen a pontszámok nem direkt módon jelzik az állapot súlyosságát)
- vezérszempontokat ad, segíti a releváns tünetek kiemelését
- hangsúlyozzuk a biztató viselkedéseket

26

A gyermek/felnőtt közvetlen vizsgálata

- célzott, informális, individualizált, klinikai vizsgálat
- ADOS; ADOS2 (Lord és mtsai,1999)
- teljesítményfelmérés (Wechsler-féle intelligenciatesztek; Leiter; Leiter-R; Leiter-3)
- egyéb részterületek informális és formális felmérése (pl.: tévesvélekedés feladatok; Szimbolikus Játék Teszt; TROG Nyelvtani Szerkezetek Megértése Teszt, Peabody passzív szókinccsaszt)

STEFANK, 2021

27

Autizmus Diagnosztikus Obszervációs Séma ADOS és ADOS2

- félig strukturált, játékos tevékenységek
- 4 modul + 1 Típegő modul (ADOS2)
- press típusú eljárás
- kvantifikált és standardizált
- ADOS2, 1-3 modul - súlyossági fokozatok is
- tréninget és folyamatos kalibrálást igényel



STEFANK, 2021

28

Az ADOS és az ADOS2 moduljai

Modul	Életkor	Expresszív beszéd szintje
Típegő ADOS2	12-30 hónap	nincs beszéd
1	31 hónapnál idősebb	a beszéd hiányától, illetve néhány szó használata
2	gyermekkor	egyszerű frázisszerkezetek használata
3	gyermekkor fiatal serdülőkor	fluens nyelvhasználat
4	serdülőkor felnőttkor	fluens nyelvhasználat

STEFANK, 2021

29

Az ADOS aktivitásai

- Játéktevékenységek (kötetlen, irányított funkcionális és szimbolikus)
- Közös figyelmi helyzetek
- Tárgyakkal kapcsolatos és társas rutin anticipációja
- Szociális mosoly
- Társalgás és beszámoló
- Történetmesélés
- Non-verbális kommunikációs helyzetek
- Társas-érzelmi interjúkérdések
- Kötetlen szabadidő

STEFANK, 2021

30

Teljesítménytesztek, intelligenciatesztek

- a szociális-kommunikációs deficit az általános értelmi képességekhez viszonyítva értelmezhető
- a prognózis
- a beavatkozás/fejlesztés tervezése
- részterületekre vonatkozó információk, jellegzetes képességprofil
- tudományos kutatás

Leiter; Leiter-R, Leiter-3



Wechsler-féle intelligenciatesztek:
WPPSI-IV, WISC-IV, WAIS-IV



STEFANK, 2021

31

Verbális intelligenciatesztek

	WISC-IV	WAIS)
Előnyök	Részletes képességprofil Magyar standard (friss)	Részletes képességprofil Magyar standard (friss)
Hátrányok	Terjedelmes, sok váltás, erősen verbális	Terjedelmes, sok váltás, erősen verbális

32

A teljesítménytesztek eredményeinek értékelése

Minden teszthelyzet...

- szociális helyzet
- kommunikációs helyzet
- gyakran verbális helyzet
- gyakran hosszú idő
- strukturált
- kétszemélyes
- zárt végű
- jól definiált feladatok

STEFANK, 2021

33

Leiter, Leiter-R, Leiter 3 Nemzetközi Teljesítményskála

- nem verbális
- jól strukturált
- rövid – főleg a Leiter-R szűrő
- Leiter nagyon egyszerű szerkezet, de elavult tartalom és sztenderd, de van lehetőség átértékelésre
- jó becslést ad és jól korrelál más tesztekkel
- de korlátozottan értelmezendő

STEFANK, 2021

34

Leiter-3



- 3 év – 75+ év
- Felvételi idő: 20-45 perc
- Vizualizáció és okfejtés (VR) és Figyelem és memória (AM)
- A kutatási eredmények alapján a Figyelem és memória (AM) battéria hatékonyan azonosítja a figyelemhiányos és hiperaktív gyermekeket, valamint a tanulási zavarral küzdőket, de érzékenyen jelez más neuropszichológiai problémákat is.

STEFANK, 2021

35

A teszthelyzet autizmus-specifikus módosítása

- rugalmas eltérés, DE a sztenderditás megőrzése
- a gyermek/felnőtt számára érthető kommunikáció
- pihenő idő, két üléses felvétel
- megfelelő motiváció
- bejósolhatóság, előre jelzés
- figyelem fenntartása

STEFANK, 2021

36

Az intelligenciamérés eredményének érvényessége ASD esetén

HA

- a tesztelés során autizmus-specifikus módszereket alkalmazunk
- a megfelelő tesztet választjuk
- kezeljük a kooperációs nehézségeket

AKKOR

- az IQ érvényesen mérhető
- az IQ éppúgy stabil, mint a tipikus fejlődésű, vagy intellektuális képességzavarral küzdő gyermekeknél
- a képességprofil mintázata időben állandó
- előre jelzi az iskolai teljesítményt

37

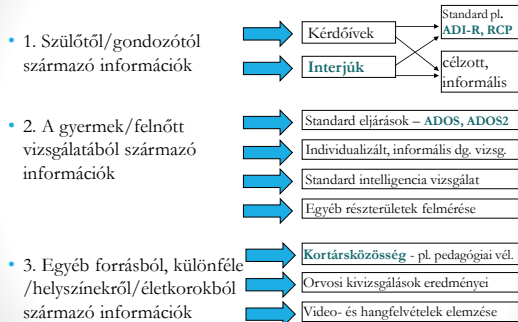
Az intelligenciamérés eredményének érvényessége ASD esetén

FIGYELEMBE KELL VENNII, HOGY,

- Az IQ érték önmagában nem mond sokat
- a profil szinte mindig egyenetlen
- nincs specifikus és univerzális diagnosztikus profil
- vannak jellegzetesebb, gyakoribb profilok
 - „Aspergeri típusnál” VQ>PQ
 - HFA - alacsonyabb FSI
 - jobb Mozaik és Mátrix következtetés, gyengébb Általános megértés

38

Az információ forrásai az autizmus spektrum zavarok diagnosztikus protokolljában



39

Az üzenet

- Individualizáltn és rossz sztereotípiáktól mentesen közelítsünk
- Használjuk a tudományosan igazolt szűrő és diagnosztikus eszközöket, de...
- Ne legyünk technokraták
- Tartsuk a kompetencia határokat
- Szakadjunk el a neurotipikus interpretációktól

40



Illusztráció: Stefanik Krisztina és Bartos Erika „Csillagbusz” című könyve