

Bevezetés az autizmus spektrum zavar diagnosztikájába

Dr. Stefanik Krisztina

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



STEFÁNIK, 2022

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



STEFÁNIK, 2022

2

Diagnosztika a XXI. században

STEFÁNIK, 2022

3

Általánosságban: a fejlődési és viselkedési kép

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



Magyar Pszichológiai Társaság

STEFÁNK, 2022

4

Sorvezető az autizmus klinikai képéhez

- Nincs egyetlen olyan tünet, amely *önmagában* igazolhatná az ASD diagnózist
- Nincs egyetlen olyan viselkedés, amely *önmagában* kizárhatná az ASD 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

STEFÁNK, 2022

5

Szocio-kommunikáció, reciprok szociális interakciók (1) (emlékeztető)

- Általában: eltérés a társas interakciók minőségében és/vagy mennyiségében, a kontextushoz való illeszkedésben, a kölcsönösségben. Pl.:
 - Nem/kevésbé kezdeményez kapcsolatot másokkal, különösen kortársaival, s a közeledéseket elutasítja („izolált”).
 - Gyakran kezdeményez kapcsolatot, de közeledése furcsa, nem a társas helyzetnek megfelelő („aktív, bizarr”).
 - Nem kezdeményez, de, ha hívják vagy kéri, csatlakozik a többiekhez és elviseli, hogy irányítsák őt („passzív”).
 - Sérült a szemkontaktus használata az interakciók szabályozásában
 - Nehezen (esetleg sehogyan sem) számol be élményeiről.
 - (...)



STEFÁNK, 2022

6

Szocio-kommunikáció, reciprok szociális interakciók (2) (emlékeztető)

Pl.:

- Nem vagy rosszul beszél és csak nagyon szegényesen kompenzálja a beszéd hiányát más eszközökkel.
- Beszédértés változatos problémái
- Idioszinkráziás szóhasználat, neologizmák
- Választékos szókincs, jó grammatika mellett is nehézségek a nyelvhasználat pragmatikai aspektusaiban.
- Rosszul regulált hangerő, beszédsebesség, furcsa intonáció, hangszín.
- Nehézségek a gesztusok, arckifejezések használatában és megértésében
- (...)



STEFÁNK, 2022

7

Rugalmas viselkedésszervezés (emlékeztető)

Pl.:

- Nehézségek a strukturálatlan helyzetekben
- Beszűkült, repetitív, sztereotip érdeklődési és tevékenységi körök – változatos és spontán (mintha) játék és szabadidős tevékenységek helyett.
- Ragaszkodás a megszokotthoz (pl. saját rutinokban, vagy a környezet apró, irreleváns elemeit illetően; verbális rituálék).
- Szokatlan szenzoros válaszok
- Késleltetett és azonnali echoláliák.
- Kényszeres viselkedések.
- Sztereotip, repetitív motoros manírok.
- (...)



STEFÁNK, 2022

8

Diádon kívüli jellegzetességek

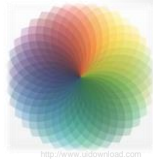
- Egyenetlenség a képességekben
- „Szigetszerű” képességek
- Autistic savant



STEFÁNK, 2022

9

Spektrumfelfogás

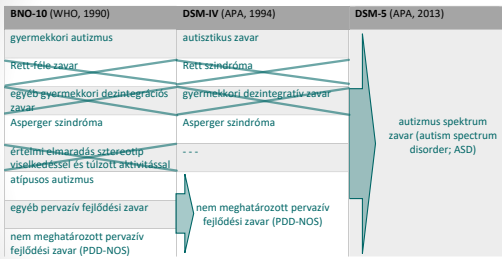


- Az autizmus spektrum dimenziói
 - az életkor
 - az autizmus súlyossága
 - az értelmi képességek színvonala, képességprofil
 - a beszéd és beszédértés szintje
 - a személyiség
 - a környezeti hatások (család, támogatás/fejlesztés stb.)
 - az egyéb társuló betegségek, zavarok, állapotok

STEFÁNK, 2022

10

Autizmus spektrum a diagnosztikus rendszerekben



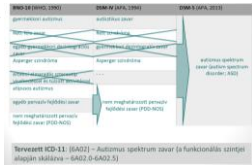
ICD-11: (6A02) – Autizmus spektrum zavar (a funkcionálás szintjei alapján skálázva – 6A02.0-6A02.5)

STEFÁNK, 2022

11

Magasan Funkcionáló autizmus. Mit jelent?

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



STEFÁNK, 2022

12

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)

STEFÁNIK, 2022

13

A kimenetelt meghatározó tényezők

Marriage és mtsai, 2009 és Stefánik, 2010 alapján

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

STEFÁNIK, 2022

14

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**

STEFÁNIK, 2022

15

AMI A MEGBÍZHATÓ DIAGNOSZTIKÁHOZ KELL

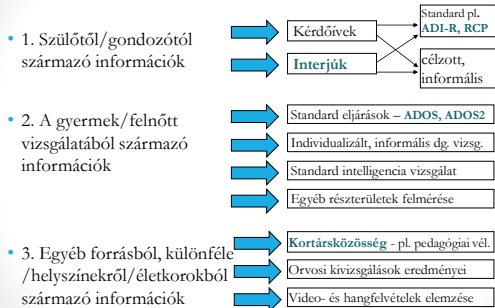
STEFÁNK, 2022

16

Alapvető szempontok az autizmus spektrum zavarok diagnosztikájában	
Kliensközpon्तú 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 viselkedési kép célzott feltérképezése	Az információknak többféle helyzetből 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-viselkedési képeknek 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.

17

Az információ forrásai az autizmus spektrum zavarok diagnosztikus protokolljában



18

Szülőtlől/gondozótól származó információk

- kérdőív a diagnosztikus vizsgálatokat megelőző adatgyűjtéshez
 - (Autizmus Kutatócsoport Gyermek- és Ifjúságszichiátriai 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)

STEFÁNK, 2022

19

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 felnőtttekig
- a BNO-10 és DSM-IV diagnosztikus kritériumain alapul, DE...
- hosszú (93 kérdés, 2,5 óra)
- tréninget és folyamatos kalibrálást igényel

STEFÁNK, 2022

20

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

STEFÁNK, 2022

21

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

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

22

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

23

Az ADI-R eredményeinek felhasználása a klinikai diagnózis kialakításában és a szülőkkel 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

24

33. SZTEREOTÍP KIFEJEZÉSEK ÉS KÉSLELTETETT ECHOLÁLIA

EZEKET GYŰ DIFHÉNYÁLJK, MINT OLYAN REPETITÍV BESZÉDMINTÁK NEM-HALLUCINÁTORIKUS HASZNÁLATÁT, AMELYEK KIFEJEZTÉN FURCSÁK, Mivel TARTALMIK SZTEREOTÍP VAGY HASZNÁLAT, NEM SZOKÁSOK, VAGY MINŐKÉPŐ, BELKÉNYREDET A NORMAL NYELVIG, LEHET A SZEMÉLY SAJÁT TEVÉKENYSÉGENEK KOMMENTÁLASA, ERZELEMKELTŐ VAGY EL SZÓMORÍTÓ VALTOZASOK, ŪRA ÉS ŪRA ISMÉTELESE, VAGY GYŰ RUTINSZEREK SZOKÁSOK, KÖNTEXTUSBA NEM ILLO HASZNÁLATA, NEM TARTOZIK IDE A TÍPKUSAN FELJOLO GYERMEKEKNEL JÁTEK SORÁN GYAKRAN REINFKREZ ISMÉTELTETES A BESZÉDTANULÁS IDOSÁKÁBAN VAGY A BIZTONSÁGI ELÉRÉSERE.

Előfordult-e valaha, hogy hajlamos volt furcsa kifejezéseket használni, vagy szinte ugyanabban a módban ismételgetni újra meg újra ugyanazt? Akár olyan kifejezést, amit más embertől hallott, akár olyan, amiket te találtál ki? (Például: „Mint a Nemű szoból haragni a csoklódat”, „Égy szű ki, mint egy kóktelek”, „lámpa?”, „Mondd, hogy minden ember”,)	0 = ritkán vagy soha sem használt(ú) sztereotíp szókapcsolatokat	<input type="checkbox"/> BÉRNÉLEG
Inkább akkor hajlamos így beszélni magában, amikor egyedül csüni valakit, vagy amikor zaklatot valami miatt, ami megkőben történik vele?	1 = a beszélő inkább ismétléssel jelleget, mint a kommunikáció hasonló fejlettségi szintjű álló állatok közzel, de nem furcsa, csak abban a módon sztereotíp, vagy alkalmanként hasonló sztereotíp kijelentéseket, de konvencióm produktív nyelvhasználat is előfordul	<input type="checkbox"/> VALÓBA
Helyesen használja a szókapcsolatait vagy igazából nem jelennek meg benne a képzőanyag, esetleg önmagától beszélni így?	2 = gyakran használt(ú) sztereotíp kijelentéseket, de produktív nyelvhasználat is megfigyelhető	
Talán pár példát mondhat?	3 = a beszélő szinte kizárólag sztereotíp kijelentésekből áll	
Volt olyan idők, amikor a jelöléseid egyikében használ(ú) furcsa kifejezéseket?	8 = nem alkalmazható, sincsenek szókapcsolataid („a” vagy „z” kód a 10 tételből)	
	9 = nem tudott vagy sem ködözött	

25

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 szókincsteszt)

26

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



27

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

S. STEFANK, 2022

28

Az ADOS aktivitásai

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

S. STEFANK, 2022

29

1. Kötetlen játék

Az ADOS2-1. modul a kommunikációs funkciók és a szimbolikus funkciók értékelésére szolgál. A kötetlen játék során a vizsgált személy szabadon választja ki a tevékenységeit, és a vizsgálat során a vizsgálatvezető megfigyeli a személy viselkedését és kommunikációját.

2. Társalgás és beszámoló

Az ADOS2-2. modul a társalgás és beszámoló értékelésére szolgál. A társalgás során a vizsgált személy a vizsgálatvezetővel beszélget, és megpróbálja megérteni a másik ember érzelmi állását. A beszámoló során a vizsgált személy elmeséli a történetét, és megpróbálja megérteni a másik ember érzelmi állását.

3. Társas-érzelmi interjúkérdések

Az ADOS2-3. modul a társas-érzelmi interjúkérdések értékelésére szolgál. A társas-érzelmi interjúkérdések során a vizsgált személy a vizsgálatvezetővel beszélget, és megpróbálja megérteni a másik ember érzelmi állását.

4. Kötetlen szabadidő

Az ADOS2-4. modul a kötetlen szabadidő értékelésére szolgál. A kötetlen szabadidő során a vizsgált személy szabadon választja ki a tevékenységeit, és a vizsgálat során a vizsgálatvezető megfigyeli a személy viselkedését és kommunikációját.

S. STEFANK, 2022

30

B. REKORPUS TARTALMI ENYVÉKAZOK

Az alábbi táblákban a rekorpus tartalmi enyvéi szerepelnek, amelyek a rekorpus tartalmi enyvéit alkotják.

1. Feladatok tartalmi enyvéi
A feladatok tartalmi enyvéi a feladatok tartalmi enyvéit alkotják.

2. Működési módok tartalmi enyvéi
A működési módok tartalmi enyvéi a működési módok tartalmi enyvéit alkotják.

3. Működési módok tartalmi enyvéi
A működési módok tartalmi enyvéi a működési módok tartalmi enyvéit alkotják.

4. Működési módok tartalmi enyvéi
A működési módok tartalmi enyvéi a működési módok tartalmi enyvéit alkotják.

5. Működési módok tartalmi enyvéi
A működési módok tartalmi enyvéi a működési módok tartalmi enyvéit alkotják.

6. Működési módok tartalmi enyvéi
A működési módok tartalmi enyvéi a működési módok tartalmi enyvéit alkotják.

7. Működési módok tartalmi enyvéi
A működési módok tartalmi enyvéi a működési módok tartalmi enyvéit alkotják.

8. Működési módok tartalmi enyvéi
A működési módok tartalmi enyvéi a működési módok tartalmi enyvéit alkotják.

9. Működési módok tartalmi enyvéi
A működési módok tartalmi enyvéi a működési módok tartalmi enyvéit alkotják.

10. Működési módok tartalmi enyvéi
A működési módok tartalmi enyvéi a működési módok tartalmi enyvéit alkotják.

11. Működési módok tartalmi enyvéi
A működési módok tartalmi enyvéi a működési módok tartalmi enyvéit alkotják.

12. Működési módok tartalmi enyvéi
A működési módok tartalmi enyvéi a működési módok tartalmi enyvéit alkotják.

13. Működési módok tartalmi enyvéi
A működési módok tartalmi enyvéi a működési módok tartalmi enyvéit alkotják.

14. Működési módok tartalmi enyvéi
A működési módok tartalmi enyvéi a működési módok tartalmi enyvéit alkotják.

15. Működési módok tartalmi enyvéi
A működési módok tartalmi enyvéi a működési módok tartalmi enyvéit alkotják.

16. Működési módok tartalmi enyvéi
A működési módok tartalmi enyvéi a működési módok tartalmi enyvéit alkotják.

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

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

A teljesítménytesztek eredményeinek értékelése

Minden teszthelyzet...

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

STEFÁNK, 2022

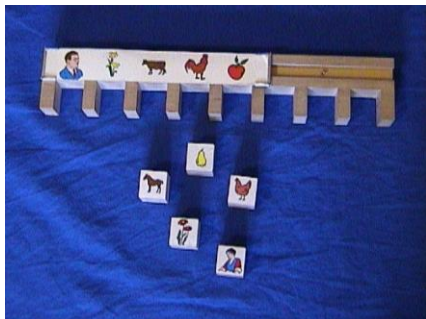
34

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

STEFÁNK, 2022

35

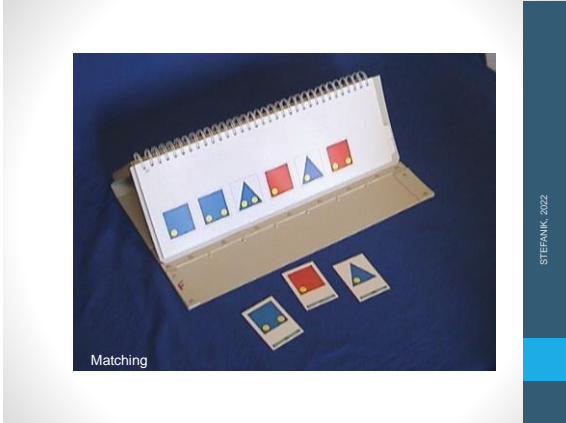


STEFÁNK, 2022

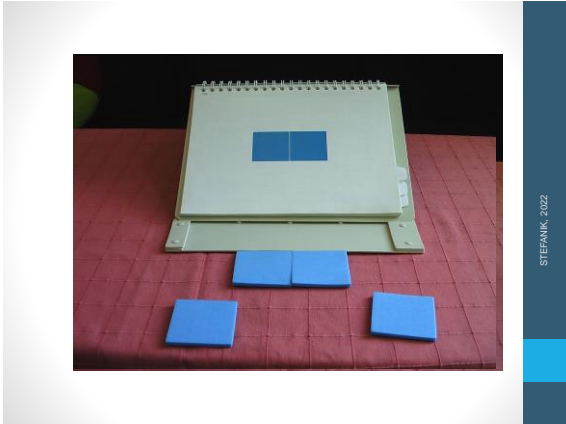
36



37



38



39

Leiter-3

- 3 év – 75+ év
- Felvételi idő: 20-45 perc
- Vizualizáció és okfejtés (VR) és Figyelem és memória (AM)



(Figyelem és memória (AM) battéria hatékonyan azonosítja a figyelemhiányos és hiperaktív gyermekeket, valamint a tanulási zavarral küzdőket, de érzékenyen jelez más neuropszichológiai problémákat is.)

STEFÁNK, 2022

40

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

STEFÁNK, 2022

41

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

STEFÁNK, 2022

42

Az intelligenciamérés eredményének érvényessége ASD esetén

FIGYELEMBE KELL VENNI, 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

STEFÁNK, 2022

43

Az információ forrásai az autizmus spektrum zavarok diagnosztikus protokolljában

- 1. Szülőtől/gondozótól származó információk
 - Kérdőívek
 - Interjúk
 - Standard pl. ADI-R, RCP
 - célzott, informális
- 2. A gyermek/felnőtt vizsgálatából származó információk
 - Standard eljárások – ADOS, ADOS2
 - Individualizált, informális dg. vizsg.
 - Standard intelligencia vizsgálat
 - Egyéb részterületek felmérése
- 3. Egyéb forrásból, különféle/helyszínekről/életkorokból származó információk
 - Kortársközösség - pl. pedagógiai vl.
 - Orvosi kivizsgálások eredményei
 - Video- és hangfelvételek elemzése

STEFÁNK, 2022

44



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

STEFÁNK, 2022

45
