

# הפרעות מקשת האוטיזם (Autistic Spectrum Disorders): עדכונים והגדרות חדשות

תקציר:

הפרעות מקשת האוטיזם (Autistic Spectrum Disorders – ASD) כוללות מספר הפרעות הנבדלות ביניהן בהסתמנות הקלינית. בשנים האחרונות נוצר רושם בישראל ובעולם שחלה עלייה בשכיחות הפרעות אלו. אולם נראה כי אין זו עלייה אמיתית בהיארעות, אלא ביטוי להגברת המודעות לנושא ולפיכך לעלייה באבחון התסמונות. למרות הטווח הרחב של התסמינים הקליניים, חסר מידע אמין לגבי האטיולוגיה של הפרעות אלו. אולם בעשרים השנים האחרונות הצטבר מידע רב בנוגע לתורשתיות הגבוהה של ההפרעות, ולשינויים מבניים במוח ובמערכתו הקשורים בהפרעה. קיימת תחלואה נלווית נרחבת עם הפרעות נזיר-התפתחותיות נוספות. הטיפול המוצע כיום רב-תחומי, וכולל בעיקר טיפולים התנהגותיים וכן טיפול בתסמינים סגוליים (Specific) בתרופות פסיכטורפיות.

מיה אמיתי<sup>2,1</sup>  
מרים פסקין<sup>2,1</sup>

דורון גוטהלף<sup>3,2</sup>  
גיל זלצמן<sup>4,2,1</sup>

<sup>1</sup> חטיבת ילדים ונוער, המרכז לבריאות הנפש גהה  
<sup>2</sup> הפקולטה לרפואה סאקלר, אוניברסיטת תל אביב, רמת אביב  
<sup>3</sup> היחידה לפסיכיאטריה של הילד, בית החולים אדמונד ולילי ספרא לילדים, המרכז הרפואי שיבא, תל השומר, רמת גן  
<sup>4</sup> המחלקה להדמיה מולקולארית, אוניברסיטת קולומביה, ניו יורק, ארה"ב

הפרעות מקשת האוטיזם; הפרעה התפתחותית רחבת-היקף; אפיגנטיקה; אוטיזם; ריספרידון.  
Autism Spectrum Disorders, Pervasive Developmental Disorder, Epigenetics, Autism, Risperidone

מילות מפתח:  
:KEY WORDS

האחראים להיווצרות ההפרעות [1]. הרחבת המושג לטווח רחב יותר הביאה להכללת ילדים שלא היו חלק מסך אבחנות זה בעבר ויצרה עלייה לכאורה בשיעור האבחון [2]. בסקירה זו, כשאנו מציינים "אוטיזם", הכוונה היא לממצאים באוטיזם קלאסי ולא בכל הפרעות הטווח האוטיסטי.

## תסמינים אופייניים

ההפרעה החברתית בטווח האוטיסטי היא המרכיב המרכזי המגדיר את ההפרעות. באוטיזם של הינקות (אוטיזם קלאסי או אוטיזם על שם קאנר), הילדים הפגועים לרוב אינם מביעים עניין בפנים אנושיות, ממעטים ליצור קשר עין ומציגים מעט התנהגויות מכוונות-חברתיות [2]. הליקויים החברתיים באוטיזם משתנים מעט עם הזמן, אך ממשיכים להוות ליקוי משמעותי גם במבוגרים אוטיסטיים עם תפקוד גבוה. הפרעת התקשורת בילדים אוטיסטיים מתבטאת בהתפתחות שפה ייחודית, הכוללת ביטויים סטריאוטיפיים, אקולליה ושפה ייחודית (אידיוסנקרטית), היפוך שמות גוף, פרוזודיה לא תקינה, התפתחות סמנטית פגומה והיעדר שימוש בשפה באינטראקציות חברתיות [3]. השפה הייחודית האופיינית לאוטיזם שונה מהחסרים המתגלים בילדים הלוקים בהפרעה בהתפתחות השפה (Developmental language disorder). כיום ידוע, כי רמת האינטליגנציה קבועה במהלך המחלה ומבשרת על הפרוגנוזה [2]. ייתכנו איים של יכולות מיוחדות בילדים אוטיסטיים, ונפוצים ליקויים בחשיבה מופשטת ובעיבוד מידע. המרכיב ההתנהגותי המיוחד באוטיזם מתבטא בתגובת הילד למרכיבים לא-אנושיים בסביבה ובהיעדר תגובה לרמזים חברתיים. נפוצות תנועות סטריאוטיפיות וכן תגובות רגשיות לא תואמות בסיטואציות שונות. לרוב יכולות המשחק של הילד פגומות וקיים ליקוי ביכולת למשחק דמיוני.

## אפידמיולוגיה

עקב הבעייתיות בהגדרת ההפרעה והיעדר אחידות בכלים האבחוניים, אין מידע אמין על שכיחות ההפרעה בילדים. קיימת עלייה בשכיחות הפרעות אלו בשנים האחרונות ועולה השאלה האם מדובר בעלייה

## הקדמה

ההפרעות מקשת האוטיזם (להלן הק"א – Autistic Spectrum Disorder, ASD), או בשמן הקודם והמוכר יותר – הפרעה התפתחותית רחבת-היקף (Pervasive Developmental Disorder, PDD) להלן הר"ה), זוכות בשנים האחרונות לעניין רב בקרב קהילת המחקר הרפואי, בעיקר לנוכח ההסתמנות הקלינית והאבחונת המורכבת שהן מציגות והעובדה שחסר גוף ידע מספק לאפיון. קיימת מורכבות ניכרת בהגדרת ההפרעות, הנשענות על הסתמנות מגוונות.

## הגדרה קלינית

ההפרעות המשתייכות להק"א מהוות קבוצה הטרוגנית של מחלות נזיר-פסיכיאטריות, המאופיינות בשלושה תחומי ליקוי מרכזיים: הפרעה ביצירת קשרים בינאישיים ואינטראקציות חברתיות עם בני אותו הגיל, ליקוי בהתפתחות השפה, והתנהגות סטריאוטיפית וחזרתית המתאפיינת בטווח צר של תחומי עניין ופעולות. מלבד אוטיזם קלאסי – ההפרעה הנפוצה ביותר מבין קבוצת ההפרעות – קיימות מספר הפרעות נוספות המשתייכות להק"א, והן כוללות את תסמונת אספרגר (Asperger syndrome), תסמונת רט (Rett Syndrome), הפרעת ילדות דיסאינטגרטיבית (Childhood disintegrative disorder) והר"ה לא מוגדרת (PDD – NOS) הכוללת גם אבחנה חדשה שלא נכנסה עדיין ל-DSM<sup>5</sup> ("Multiple Complex Developmental Disorder"). קיים בציבור וגם בקרב אנשי חינוך ובריאות בלבול לגבי המונחים הקליניים: רוב הציבור מתייחס במונח "אוטיזם" לכלל ההפרעות המשתייכות לטווח הק"א, בעוד שכיום ידוע כי אוטיזם הוא רק אחת מהצורות המשתייכות לטווח (ספקטרום) הכללי יותר של הפרעות אלו. מחקרים רבים כיום עוסקים בהסתמנות הקלינית ההטרוגנית של קבוצת ההפרעות המשתייכות לקבוצה זו ובתסמונות נוספות שאינן שייכות לקבוצה, אך דומות במאפייניהן הקליניים להפרעות ונקראות פנוטיפים אוטיסטיים רחבים (BAP – Broad Autistic phenotype). המחקרים הללו נערכים מתוך תקווה, כי הבנה זו תאפשר זיהוי של האזורים המעורבים במוח והמערכות העצביות (Neuronal circuits)

באונות הפרונטלית, הטמפורלית והפריאטלית בנבדקים אוטיסטיים ובקרוי משפחתם – שכללו גם אזורים הידועים כחשובים בקוגניציה חברתית [14].

**Structural MRI:** במחקר דימות מסוג **Magnetic Resonance Imaging Structural MRI**, נמצא כי מוחם של ילדים הלוקים באוטיזם גדול ב-10%–15% מהנורמה, כשהתאוצה המשמעותית בצמיחתו מתרחשת בגיל שנה [2]. שינוי זה מתרחש בד בבד עם הופעת התסמינים המרכזיים, מה שמרמז על כך כי למאקרוצפליה משמעות בליקויים התפקודיים באוטיזם. ממצאים נוספים הם גדילה מואצת של חומר לבן באזורים הקורטיקליים, וצורות לא תקינות של גדילה באונות הפרונטלית והטמפורלית ובמערכת הלימבית. במחקר אחד נמצא, כי האמיגדלה גדולה מהמוצע בילדים אוטיסטיים בני שנתיים, אולם גדולה תקין באותם ילדים כשהם מגיעים לגיל ארבע שנים, וקיים קשר ישיר בין גודל האמיגדלה ליכולת לתשומת לב משולבת (**Joint attention**). בנוסף, קיימת ציטרארכיטקטורה פגומה במוח הכוללת מספר מועט של תאי פורקינייה [15].

**Functional MRI (Magnetic Resonance Imaging):** הממצאים האחרונים ב-fMRI מצביעים על כך שרשתות קורטיקליות שונות לא התפתחו באופן תקין בילדים אוטיסטיים בעלי דרגת תפקוד גבוהה [16]. הממצא הנפוץ ביותר בבדיקת דימות תפקודית (fMRI) באוטיזם עד כה הוא הדגמת תת פעילות באזור המוחי האחראי על

זיהוי פרצופים בעת ביצוע משימה זו בילדים אוטיסטיים, איזור שנקרא ה-**Fusiform face area**, הנמצא באונה הטמפורלית [17, 18]. הממצאים במחקר הדימות מראים, כי הק"א הן למעשה הפרעות בארגון עצבי קורטיקלי, הנעות על טווח רחב – החל מהפרעה מיקרוסקופית בארגון סינפסות ודנדריטים ועד לליקוי מאקרוסקופי באזורי קישוריות שונים במוח ובמבנים במוח.

**3. גורמי סיכון סביבתיים:** קיימים מחקרים רבים המצביעים על גורמי סיכון סביבתיים אפשריים כגורמים לאוטיזם, כגון נטילת חומצה ולפרואית (דפלט) בהריון, כמגבירים סיכון לאוטיזם [12]. בעבר פורסמו מספר מחקרים המספקים עדויות מסוימות לקשר אפשרי בין החיסון MMR בתורם להתפתחות התסמונת,

אולם מחקרים רבים מאז הראו כי אין עלייה בשיעורי המחלה עם הרחבה במתן החיסון, והטענה למעשה הופרכה [19]. לאחרונה התפרסמה סקירה מקיפה שנבדק בה הקשר האפשרי בין אוטיזם לחיסונים, ותוצאותיה הפריכו אחת לאחת את ההיפותזות לקשר אפשרי בין חיסונים לאוטיזם. גסטרוואנטרולוג בריטי בשם וייקפילד (**Wakefield**) אשר תיאר את הסינדרום שלכאורה נוצר כתוצאה מהחיסון נמצא אשם בזיוף ממצאי המחקר וסולק מהאקדמיה הבריטית לרפואה.

## כלים להערכה

ההערכה הקלינית צריכה להתבצע על ידי צוות רב מקצועי (פסיכיאטר מומחה בילדים ונוער ו/או נוירולוג בהתפתחות ילדים ו/או רופא ילדים

אמיתית בהיארעות. לפחות חלק מן העלייה בשכיחות התופעה מוסבר על ידי שתי סיבות עיקריות: (1) העלייה במודעות הציבורית לקיומה, ועלייה בשיעור הילדים הנבדקים ומאובחנים; (2) הבדלים ביישום הקריטריונים האבחוניים [4].

גם במחקר שנערך בישראל התגלתה עלייה בהיארעות ההפרעה, אולם לא ברור אם עלייה זו אמיתית או קשורה לערפלים חיצוניים [5]. נערכו מחקרים אפידמיולוגיים רבים המתארים הימצאות של הפרעות אלו בשכיחות גבוהה, באיזורים מסוימים אף מעל לאחוז אחד מהאוכלוסיה [3]. קיימים הבדלים מגדריים בהופעת התסמונת: 4.3 בניס על כל בת חולה.

## אטיולוגיה

בניגוד לסברה בעבר, כיום ידוע כי התנהגות הורית מופרעת איננה גורמת להופעת המחלה [6]. כיום גם ידוע, בניגוד למה שסברו בעבר, כי אין שכיחות יתר של אוטיזם בשכבות סוציו-אקונומיות גבוהות, וכי ההבדלים בשכיחות נובעים מהבדלים בשכיחות הפנייה לטיפול. החשיבות של גורמים נויר-ביולוגיים בהיווצרות המחלה הוכחה במחקרים רבים, אך לא נמצאו עד כה סמנים ביולוגיים לאוטיזם, ואף לא ניתן להצביע על מנגנון פתוגני סגולי (ספציפי) המביא למחלה. ידוע כי ילדים עם אוטיזם מצויים שכיחות גבוהה של חריגות גופניות, רפלקסים פרימיטיביים וסימנים נוירולוגיים רכים, וכן שכיחות יתר של הפרעות ב-EEG [6].

**1. גנטיקה:** אוטיזם הוא הפרעה פוליגנטית עם מרכיב תורשתי של 90% [7]. קרובי משפחה של ילד אוטיסט מצויים בסיכון גבוה לפתח אוטיזם, הפרעות שפה והפרעות קוגניטיביות אחרות. במחקר תאומים נמצא, כי בתאומים מונוזיגוטיים שיעור ההתאמה הוא 60% לעומת 0%–10% בתאומים דיזיגוטיים. נערכו מחקרים רבים בניסיון למצוא גנים האחראים להפרעה, אך עד כה לא זוהה גן סגולי הגורם להפרעה [9, 10]. היום ידוע, כי ילדים הלוקים בתסמונת הנגרמת בשל מוטציה בגן יחיד [דוגמת תסמונת האיסק השביר (**Fragile X syndrome**), טרשת קרשית (**Tuberous sclerosis**) ועוד] מציגים מאפיינים של הק"א בשכיחות גבוהה יותר מהצפוי, מה שתרם להבנה כי לגנים אלו תפקיד בהתפתחות התסמונת. הודות להתפתחות הציטוגנטיקה והבדיקות הגנטיות המאפשרות לסרוק את כל הגנום למציאת חסרים ועודפים מיקרוסקופיים [Copy number variations - CNVs], נמצא ש-10%–20% ממקרי האוטיזם נגרמים בשל CNVs [9]. מעבר לכך, כיום ידוע כי להפרעות נוירו פסיכיאטריות שונות יש אטיולוגיה גנטית משותפת, כך שיתכן שאותם גנים תורמים להיווצרות תסמונות פסיכיאטריות שונות [11]. בסקירה עדכנית שהתפרסמה לאחרונה נמצא, כי שינויים אפיגנטיים מהווים גורם חשוב באטיולוגיה של אוטיזם, שכן הם מתווכים קשרים הדדיים בין גנטיקה וסביבה, ובכך משפיעים על תהליכים נוירו התפתחותיים [12]. בסקירה זו נמצא, כי תסמונות גנטיות המצויות בתחלואה נלווית לאוטיזם, דוגמת תסמונת רט (**Rett Syndrome**), תסמונת האיסק השביר, תסמונת פראדר-וילי (**Prader-Willi Syndrome**), תסמונת אנגלמן (**Angelman syndrome**) ועוד, מציגים הפרעה (דיסרגולציה) במנגנונים אפיגנטיים.

**2. גורמי סיכון מבניים ותפקודיים במוח:** הממצאים העיקריים שמוצגים להלן נמצאו בעיקר באוטיזם קלאסי. הקונסטלציה המורכבת של התסמינים באוטיזם והיעדר סימנים נוירולוגיים קשים (**Hard neurological signs**) במרבית הילדים מצביעים על ליקוי בקורטקס האסוציאטיבי (**Association cortex**), עם שימור הקורטקס הראשוני הסנסורי והמוטורי [13]. במחקר עדכני שנערך לאחרונה על ידי **Barnea-Goraly** וחב' [14], הודגמו שינויים בחומר הלבן

שלוש. לרוב ילדים בגיל טרום בית ספר כבר מראים את התסמונת הקלסית. בגיל בית ספר ילדים רבים משרים כישורים חברתיים ונענים בעיקר לאנשים מוכרים. כישורי השפה משתפרים אף הם עם השנים, אך קיימים עדיין מרכיבים רבים החורגים מההתנהגות הנורמאלית.

לעיתים, קיימים מרכיבים התנהגותיים בעייתיים דוגמת פגיעה עצמית, הקשים לטיפול. עם התערבות מוקדמת, ילדים אוטיסטים רבים יותר יכולים לתפקד באופן עצמאי, אם כי רבים ממשיכים לדרוש תמיכה ברמה גבוהה. שני מבאי הפרוגנוזה החשובים ביותר הם רמת התפקוד האינטלקטואלי והיכולת התקשורתית [6]. לסיכום, ניתן לראות באוטיזם מחלה כרונית, עם מספר גדל והולך של ילדים עם פרוגנוזה טובה יותר כתוצאה מגילוי מוקדם.

### סימנים קליניים מבשרים והסיכוי למניעה

גורמים מעוררי דאגה בהתפתחות ילדים כוללים התפתחות מעוכבת של השפה, ליקוי ביצירת קשרים חברתיים או רגישות מוגברת לסביבה. אחד הגורמים המדאיגים ביותר העשויים לבשר על המחלה הוא הפרעה בהתפתחות השפה האקספרסיבית. כמחצית מהילדים עם אוטיזם אינם משתמשים בשפה ככלי הראשוני ליצירת תקשורת. קיימת חשיבות רבה לאבחון מוקדם של הפרעה, שכן הספרות מלמדת שעבור ילדים רבים הפרוגנוזה משתפרת עם גילוי מוקדם [26]. תוצאות של מספר מחקרים הצביעו על יציבות האבחנה של אוטיזם החל מהשנה השנייה לחיים, אולם האבחנה של הפרעות נוספות מהק"א פחות יציבה. בכל מקרה נדרשים המשך מעקב וניטור מרגע שהתגלה חשד להפרעה זו, ועדיפה קביעת אבחנה בשלב מוקדם ככל האפשר. בכל מקרה של סיכון מוגבר לאוטיזם (כמו פיגור שכלי או סימנים של מחלה תורשתית כמו סימנים דיסמורפיים), חשוב לערוך סקר גנטי, ניתוח כרומוזומים ויעוץ גנטי למשפחה.

### טיפול

לנוכח מורכבות ההסתמנות הקלינית והפרוגנוזה, נוסו אמצעי טיפול רבים ומתחומים שונים. הטיפול באוטיזם הוא ארוך טווח וכולל תחומים שונים, בהם התערבויות חינוכיות, עיסוק בסיטואציות של מגורים בקבוצה, תוכניות קהילתיות והדרכת הורים. מרבית הניסיונות הטיפוליים לא נמצאו יעילים עד כה במידה מספקת. יעילות מובהקת נמצאה בהתערבויות פסיכו חינוכיות, המשפרות יכולות חברתיות, תקשורתיות וקוגניטיביות. התערבויות אלו משפרות את הפרוגנוזה לטווח הארוך, בעיקר כאשר ניתנות באופן רציף ואינטנסיבי. חשוב מאוד גם לספק תמיכה והדרכה להורים וקרובי משפחה אחרים.

**1. פסיכותרפיה** – שיטת הטיפול שהוכחה כבעלת יעילות טובה מבוססת על המודל ההתנהגותי. שיטה זו עשויה לסייע בעיקר בילדים המתפקדים ברמה גבוהה עם תפקוד שפה תקין. השיטה הידועה ביותר כיום לטיפול בילדים אוטיסטיים והמבוססת על מודלים התנהגותיים קרויה Applied Behavior Analysis (ABA), והיא יעילה ביותר אם מתחילים בה לפני גיל חמש שנים [27]. כן הוכחה יעילות לטיפול קבוצתי המיוחד לחיזוק כישורים בינאישיים – שיטת ה-Difference Relationship – Individual, Developmental, Based model (DIR)/Floor time של גרינטפן [28].

קיים מגוון רחב של טיפולים נוספים שאין עדיין מידע מספק לגבי יעילותם בטיפול בילדים אוטיסטיים, בין היתר טיפול במוסיקה, אקופונקטורה, עיסוי וניורופידבק [29]. עם זאת, חלק מטיפולים אלו נחשבים כטיפולים שלא בהתוויה (Off-label) ולחלקם יש תופעות לוואי.

המיומן באבחון אוטיזם, מרפא בעיסוק, קלינאי תקשורת ופסיכולוג, על מנת להעריך את הכישורים ההתפתחותיים של הילד, וכן היבטים נוספים של תפקוד המשפיעים על יכולת הלמידה ואיכות החיים. תהליך ההערכה נחלק למספר שלבים ואמור לכלול אנמנזה מפורטת, הערכה התפתחותית וקוגניטיבית, הערכה פסיכיאטרית וכן הערכה רפואית (מצבים קליניים נלווים, הפרעות גנטיות, פרכוסים, בדיקת שמייעה והערכה נירולוגית) [4]. שאלון ה-Autism Diagnostic (ADOS) Observation Schedule נחשב כיום לאחד הכלים התקפים והמהימנים לאבחון ההפרעה, וכולל יחידות שונות שמואמות לכל ילד על פי גילו ורמת השפה שלו, כולל לילדים בני 12-18 חודשים [21].

התפקוד הקוגניטיבי ניתן להערכה בכלים הסטנדרטיים להערכת IQ. חשוב להעריך את הרמה הקוגניטיבית, שכן היא מהווה את הבסיס להערכה של אזורים התפתחותיים נוספים דוגמת קשרים בינאישיים. חשוב להעריך את הכישורים ההסתגלותיים (האדפטיביים), עקב הפער בין היכולת האינטלקטואלית של ילדים אלו לבין היכולת לתרגם כללים יומיומיים. קיימים מספר שאלוני מדידה בתהליך האבחון והם משולבים יחד עם הערכה קלינית מקיפה. שילוב של צפייה בילד, אנמנזה מההורים וסולמות מדידה שונים מסייע בהערכה אבחונית מדויקת. אחד הסולמות המקובלים הוא ה-Social and Communication Disorders Checklist (SCDC), אשר תוקף גם לעברית. שאלון זה מכיל 12 פריטים, הוא בעל רגישות וסגוליות גבוהים (90%, 69% בהתאמה), תוקף במספר מחקרים ונחשב כבעל מהימנות גבוהה [22], ולכן הוא נחשב כיום כקו ראשון לסקר (Screening) למאפיינים אוטיסטיים.

### אבחנה מبدלת ותחלואה נלווית

חשוב להבחין אוטיזם מהפרעות אחרות בהתפתחות, דוגמת הפרעות בהתפתחות השפה וליקויים סנסוריים דוגמת חירשות. עד כמחצית מהילדים האוטיסטיים לוקים בפיגור שכלי [2]. גם במקרים של פיגור שכלי ללא אבחנה של אוטיזם קיימים תסמינים אוטיסטיים, ושכיחותם עולה ככל שהפיגור השכלי חמור יותר – עובדה המקשה על האבחנה המבדלת.

כמו"כ, רבים מהילדים האוטיסטיים לוקים בפרכוסים, עם טווח רחב בין הדיווחים השונים, הנע בין 6%-48%. שכיחות הפרוכוסים גוברת ככל שקיים פיגור שכלי עמוק יותר. הפרוכוסים מופיעים בשני פיקים מרכזיים: בגיל טרום-בית הספר ובגיל ההתבגרות. קיימת גם שכיחות גבוהה של אוטיזם בתסמונות גנטיות דוגמת תסמונת האיקס השביר (Fragile X syndrome) וטרשת קרשית (Tuberous sclerosis). מחלות נוספות שבהן קיימת שכיחות גבוהה של אוטיזם כוללות שיתוק מוחין, פנילקטונוריה לא מטופלת וניורופיברומטוזיס [2].

קיימת אבחנה מبدלת מורכבת בין אוטיזם לסכיזופרניה של הילדות, בייחוד לנוכח העובדה שקיימת תחלואה נלווית של שתי האבחנות [23]. ילדים אוטיסטיים רבים לוקים גם בהפרעות נורו התפתחותיות אחרות, דוגמת הפרעת קשב וריכוז (המופיעה בעד שליש מהילדים האוטיסטיים במחקר אחד) וליקוי למידה שונים [24].

### מהלך המחלה

בחלק מן המקרים של אוטיזם, ההופעה של ההסתמנות הקלינית מתרחשת בשנתיים הראשונות לחיים. עם זאת, בכמחצית מהילדים הלוקים באוטיזם מדווח כי ההתפתחות הראשונית תקינה, ורק בסביבות גיל שנה וחצי מדווחים ההורים על נסיגה ביכולות החברתיות, בכישורי השפה וביצירת תקשורת, מה שמקשה על האבחנה. לעיתים, לא כל המאפיינים הדרושים לאבחנה קיימים עד גיל

לסיכום

ילדים הלוקים בהק"א מציגים אתגר אבחוני, טיפולי ושיקומי לרופא הראשוני, למטפלים בתחומים השונים, למערכת החינוך ובעיקר למשפחתו של הילד הפגוע. נראה ששילוב כוחות של כל גורמי הטיפול ובני המשפחה של הילד הלוקה בהפרעות אלו, עשוי להביא לשיפור בתפקוד ובאיכות החיים של הילד ומשפחתו.

מחברת מכותבת: מיה אמיתי

המרכז לבריאות הנפש גהה, ת.ד. 102 פתח תקווה  
טלפון: 03-9258490, פקס: 03-9241041  
דוא"ל: maya47@zahav.net.il

2. תרופות - למרות שטיפול תרופתי איננו מרפא הק"א, יש יעילות למספר תרופות בטיפול תסמיני, בעיקר תוקפנות, התנהגות פוגעת עצמי, סטריאוטיפיות, הפרעה בתפקוד הקשב והיפראקטיביות. הנפוצות ביותר הן תרופות נירולפטיות, בעיקר ריספרידון (ריספרדל), מייצבי מצב רוח (כגון חומצה וולפרואית) ותרופות נוגדות כפיון ממשפחת ה־SSRI [30]. התרופות נוגדות הפסיכוזא מפתחות התנהגויות אלימות ואי שקט, ובכך מאפשרות גישות לטיפולים אחרים, אך עד כה ריספרידון (ריספרדל) ואריפירזול (Abilify) הן שתי התרופות היחידות שקיבלו אישור של מנהל המזון והתרופות האמריקאי (ה־FDA) לטיפול בתסמינים של תוקפנות ואי שקט בילדים אוטיסטיים. תרופות נוספות ניתנות בהתאם להקשר הקליני ולתחלואה הנלווית.

ביבליוגרפיה

- Losh M, Adolphs R, Poe DM & al, Neuropsychological profile of autism and the broad autism phenotype. Arch Gen Psychiatry, 2009; 66: 518-526.
- Levy SE, Mandell DS & Schultz RT, Autism. Lancet, 2009; 374: 1627-1638.
- Landa RJ, Holman KC & Garret-Mayer E, Social and communication development in toddlers with early and later diagnosis of autism spectrum disorders. Arch Gen Psychiatry, 2007; 64: 853-864.
- Dover CJ & Le Couteur A, How to diagnose autism. Arch Dis Child, 2007; 92: 540-545.
- Senecky, Y, Chodic, D, Diamond G & al, Time Trends in Autism Spectrum Disorders in Israel, 1972-2004. IMAJ, 2009; 11: 30-33.
- Volkmar FR, Lord K, Klin A & al, Autism and the pervasive developmental disorders. In: Martin, A, Volkmar, FR (Eds): Lewis's child and adolescent psychiatry, 4th ed. Lippincott, Philadelphia, 2007, pp.384-401.
- Freitag CM, The Genetics of Autistic Disorders and its Clinical Relevance: A Review of the literature. Mol Psychiatry, 2007; 12: 2-22.
- Freitag CM, Stall W, Klauck SM & al, Genetics of autistic disorders: review and clinical implications, Eur Child Adolesc Psychiatry, 2010; 19: 169-178.
- Buxbaum JD, Multiple rare variants in the etiology of autism spectrum disorders. Dialogues Clin Neurosci, 2009; 11: 35-43.
- Lintas C & Persico AM, Autistic phenotypes and genetic testing: state-of-the-art for the clinical geneticist. J Med Genet, 2009; 46:1-8.
- Lichtenstein P, Carlstrom E, Rastam M & al, The genetics of autism spectrum disorders and related neuropsychiatric disorders in childhood. Am J Psychiatry, 2010; 167: 1357-1363.
- Grafodatskaya D, Chung B, Sztatmari P & al, Autism Spectrum Disorders and Epigenetics. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry, 2010; 49: 794-809.
- Minschew NJ & Williams DL, The new neurobiology of autism cortex, connectivity, and neuronal organization. Arch Neurol, 2007; 64: 945-950.
- Barnea-Goraly N, Lotspeich LJ & Reiss AL, Similar White Matter aberrations in children with autism and their unaffected siblings: a diffusion tensor imaging study using tract-based spatial statistics. Arch Gen Psychiatry, 2010; 67: 1052-1060.
- Verhoeven JS, De Cock P, Lagae L & al, Neuroimaging of autism. Neuroradiology, 2010; 52: 3-14.
16. Minschew NJ & Keller TA, The nature of brain dysfunction in autism: functional brain imaging studies. Curr Opin Neurol, 2010; 23: 124-130.
- Van Kooten IA, Palmes SJ, Von Cappeln P & al, Neurons in the fusiform gyrus are fewer and smaller in autism. Brain, 2008; 131: 987-999.
- Kleinhans NM, Richards T, Johnson LC & al, fMRI evidence of neural abnormalities in the subcortical face processing system in ASD. Neuroimage, 2011; 54: 697-704.
- Destefano S, Vaccines and Autism: evidence does not support a causal association. Clin Pharmacol Ther, 2007; 82: 756-759.
- Gerber JS & Offit PA, Vaccines and Autism: a tale of shifting hypotheses. Clin Infect Dis, 2009; 48: 456-461.
- Gotham K, Pickles A & Lord C, Standardizing ADOS scores for a measure of severity in autism spectrum disorders. J Autism Dev Disord, 2009; 39: 693-705.
- Skuse DH, Mandy WP & Scourfield J, Measuring autistic traits: heritability, reliability and validity of the Social and Communication Disorders Checklist. Br J Psychiatry, 2005; 187: 568-572.
- Sprong M, Becker HE, Schothorst PF & al, Pathways to psychosis: a comparison of the pervasive developmental disorder subtype multiple complex developmental disorder and the "at risk mental state", Schizophr Res, 2008; 99: 38-47.
- Leyfer OT, Folstein SE, Bacalman S & al, Comorbid psychiatric disorders in children with autism: interview developmental and rates of disorders. J Autism Dev Disord, 2006; 36: 849-861.
- Volkmar FR & Chawarska K, Autism in infants: an update. World Psychiatry, 2008; 7: 19-21.
- Howlin P, Magiati I & Charman T, Systematic review of early intensive behavioral interventions for children with autism. Am J Intellect Dev Disabil, 2009; 114: 23-41.
- Vismara LA & Rogers SJ, Behavioral treatments in autism spectrum disorders: what do we know? Annu Rev Clin Psychol, 2010; 6:447-468.
- Solomon R, Necheles J, Ferch C & al, Pilot study of a parent training program for young children with autism: the PLAY Project Home Consultation program. Autism, 2007; 11: 205-224.
- Rossignol DA, Novel and emerging treatments for autism spectrum disorders: a systematic review. Ann Clin Psychiatry, 2009; 21: 213-236.
- Mandell DS, Morales KH, Marcus SC & al, Psychotropic medication use among Medicaid-enrolled children with autistic spectrum disorders. Pediatrics, 2008; 121: e441-e448.