



AUTISM RESEARCH INSTITUTE
Autism is Treatable

Autisms – novērtēšana un ārstēšana Sadarbības modelis

Doktore Margareta L. Baumanē
Bostonas Universitātes Medicīnas skola
2020. gada 23. septembris

Vebināra ieraksts angļu valodā pieejams:
<https://www.autism.org/multidisciplinary-care/>

Materiālu latviešu valodā sagatavoja Evija Kaša,
Rēzeknes pamatskolas – attīstības centra izglītības
metodiķe

Pervezīvi attīstības traucējumi Klasifikācijas sistēma DSM IV (1994)

- Autisms
- Aspergera sindroms
- Reta sindroms (ar X hromosomu saistīta dominantā patoloģija, kas saistīta ar pelēkās vielas attīstības traucējumiem. Klīniskās pazīmes ir mazas plaukstas un pēdas, samazināts galvas augšanas ātrums un tipiskas roku kustības, piemēram, bāž rokas mutē. Ap 80% pacientu ir lēkmes, parasti nav runas spējas un puse nevar staigāt. Var nodzīvot pat līdz 40 gadiem, lielākoties mirst no lēkmēm un sirds apstāšanās)
- Bērības dezintegrācijas traucējumi
- Pervezīvie attīstības traucējumi.

DSM-V (Personības traucējumu diagnostika) (2013)

- Aspergera sindroms - netiek izdalīts atsevišķi
- Aspergera sindroms tagad ir viens no autisma spektra traucējumiem
- ASD tiek klasificēts kā viegls, mērens, smags
- Jauna sociālo pragmatisko traucējumu kategorija
- Kā šīs izmaiņas varētu ietekmēt pakalpojumu sniegšanu un klīnisko pētījumu attīstību

Autisma galvenās iezīmes

- Traucēta sociālā mijiedarbība
- Aizkavēta un nesakārtota valoda
- Atšķirīgas interešu jomas

Nekonsekventas klīniskās pazīmes

- Netipiska prosodija (Fonētisko parādību kopums - skaņu frekvences, ilguma, intensitātes, spektra maiņas, kas veido zilbes, vārdus, sintagmas, teikumus u. tml.), intonācija
- Eholālija (ir neapzināta, automātiska dzirdēto vārdu un frāžu atkārtošana), vietniekvārdu maiņa
- Stereotipiska uzvedība, kas cikliski atkārtojas
- Nepieciešamība pēc rutīnas; grūtības ar novitāti
- Hipotonija (pazeminātu muskuļu vai citu audu vai orgānu spraigumu), slikta kustību koordinācija
- Netipiska informācijas apstrāde
- Sensorā disfunkcija

Pārmantojamība: Ja bērni dzimst ģimenē, kur jau ir kāds ar autisko spektru, tad ir liela varbūtība, ka jaundzimušie arī būs ar autisko spektru

Pētījumi

- No sociālā aspekta - nopietns mazulis
- Samazināta sociālā savstarpība
- Ierobežotas runas prasmes/ vokalizēšana.
- 12 mēnešos nav norāžu, kas liecinātu par saziņas veidošanos
- 12 mēnešos nav izveidojusies uzmanība
- Iedomāta spēle ir vai nu ierobežota vai tās vispār nav

- Vizuāls skatiens
- Galvas nobīde - 6 mēnešos
- Netipiska motorikas attīstība
- Neadekvāta reakcija uz mātes “nekustīgo seju”.
- "Vai šis mazulis ir tāds pats kā pēdējais?"
- Agrākā diagnoze tagad 12-14 mēnešos. Vai mēs varam iztikt bez biomarķiera? Vai tas ir tik svarīgs?
- Diagnostiskā “stabilitāte” ir 30-34 mēnešos. Laiks, kad ir pārlicība par diagnozi.

Etioloģija*

*mācība par slimību cēloņiem un nosacījumiem. Slimības cēlonis nosaka tās specifiskumu. No slimības nosacījumiem atkarīgas slimības cēloņa darbības iespējas

- Ģenētika / epiģenētika (ir mūsdienu bioloģijas zinātne, kas pēta gēnu aktivitātes, kuras nav saistītas ar DNS primārās struktūras izmaiņām)
- Infekcija - baktēriju / vīrusu
- Vides faktori - uztura faktori, toksīni, endokrīnās sistēmas darbības traucējumi, tēva vecums, priekšlaicība, citi.
- Imūnie / autoimūnie faktori.

Neiroloģiskie novērtējumi

1. Iegūstiet medicīnisko un attīstības vēsturi
2. Neiroloģiskā pārbaude un uzvedības novērošana
3. Apsveriet vajadzību pēc papildu pētījumiem:
 - a. Hromosomu / DNS analīze
 - b. Elektroencefalogramma (EEG)
 - c. Attēlveidošanas pētījumi (MRI, CT)
 - d. Metabolisma (asins / urīna) pētījumi

Kas mums pietrūkst?

- ASD tiek klasiski definēta, pamatojoties uz kognitīvo, uzvedības, valodas un apstrādes kārtību.
- Bet ASD var būt kas vairāk par informācijas apstrādes, valodas un uzvedības traucējumiem.
- ASD bērniem, pusaudžiem un pieaugušajiem ir jāskata no medicīniskās puses. Tomēr šī teorija lielākoties netiek atzīta.

Uzvedības problēmas

- Netipiska un / vai traucējoša uzvedība bieži tiek uzskatīta tikai par “daļu no autiskā spektra izpausmēm”. Bet vai tā ir???

„Uzvedības” definīcija

- Organisma uzvedība, reaģējot uz sociālajiem stimuliem vai iekšējām vajadzībām.

- Novērojama darbība, reaģējot uz ārēju vai iekšēju stimulu.
- Viss, ko organisms dara, ietver darbību vai reakciju uz stimulāciju.

Ko mēs zinām?

- Pētījumi norāda, ka bērniem bieži ir paaugstināts problemātiskās uzvedības līmenis saistībā ar fiziskām slimībām.
- Fiziskās slimības ir raksturīgas cilvēkiem ar attīstības traucējumiem (DD).
- Pētījumos ir dokumentēti ievērojami augstāki akūtu un hronisku veselības stāvokļu rādītāji DD personām, salīdzinot ar vispārējo populāciju.

Kādi medicīniskie apstākļi ir dokumentēti?

- Problēma ir saistīta ar tādiem apstākļiem kā aizcietējums, alerģijas, pirms menstruālais sindroms, ausu infekcijas un urīnceļu infekcijas.
- Ticams izskaidrojums attiecas uz sāpju vai diskomforta pakāpi, ko indivīds piedzīvoja tajā laikā, nevis uz fizisko slimību.

Medicīniskie aspekti

- Lēkmes
- Miega traucējumi
- Kuņģa-zarnu trakta darbības traucējumi
- Metabolisma traucējumi: ēstgribas zudums
- Raizes

- Urīnceļu traucējumi

Lēkmes

- Ļoti dažādas
- Var būt grūti diagnosticēt
- EEG (elektroencefalogramma)
- 24–48 stundu EEG var būt lietderīga.
- Ja iespējams - filmēt notiekošo

Miega traucējumi

- Problēmas aizmigt un cieši gulēt visu nakti
- Var būt saistīts ar netipisku miega ciklu
- Kuņģa-zarnu trakta refleksa iespējamā ietekme
- Alerģijas
- Sensorās apstrādes traucējumi

Kuņģa – zarnu sistēmas traucējumi

- Ierobežota diēta
- Aizcietējums, caureja
- Muskuļu sāpes, ekstremitāšu sāpes
- Cikliska vemšana
- Stingrs taisnās zarnas sfinkters (Urīna plūsmu kontrolē divi sfinkteri – ārējais un iekšējais.)

- Dzeršana lieliem malkiem, sejas grimases
- Vēlme pieskarties krūtīm vai vēderam
- Spiediena izdarīšana uz vēderu
- Pastāvīga neēdamu priekšmetu košļāšana- krekla piedurkne, krekla apkakle, utt.
- Bieža ēšana / dzeršana
- Jebkuras neizskaidrojamas negatīvas uzvedības izmaiņas, ieskaitot agresiju, sev kaitējošu uzvedību ar GI simptomiem vai bez tiem
- Bērns, kam iepriekš nebija problēmu ar saturi, tagad to nespēj kontrolēt
- Parasti bērniem agrīnā - pusaudžu vecumā
- Var būt “spastisks urīnpūslis” (tāds, kas nesatur normālu urīna daudzumu)
- Slikta fiziskā izturība
- Sāk vēlu staigāt (t.i.24 mēnešu vecumā)
- Atkārtotas regresijas pēc 2,5 gadu vecuma
- Dismorfiskas pazīmes (ar ķermeņa dismorfisko traucējumu (KDT; cits nosaukums - dismorfobija) saprot indivīda pārņemību ar iztēlotu vai arī reālu, bet stipri pārspīlētu defektu sava ķermeņa izskatā (Amerikas psihiatru asociācija, 1994)
- Neskatoties uz nevainojamiem apstākļiem un sniegto pakalpojumu kvalitāti, vāji progresē
- Kvalitatīvi “atšķirīgs”
- Vairāku orgānu sistēmu iesaistīšana

Mitohondriju traucējumi

- 2008.gada decembrī tika veikts pētījums, kurā piedalījās 25 pacienti ar ASD
- Visiem vēlāk tika konstatēts, ka viņiem ir enzīmu vai mutāciju definēta mitohondriju disfunkcija.
- 21 pacientam bija neiroloģiskas problēmas
- 19 pacientiem bija konstitucionāli simptomi, galvenokārt pārmērīgs nogurums
- 32% - novēlota motorās sistēmas attīstība
- 40% - neparasta regresija

- 76% - patoloģisks laktāta līmenis asinīs
- 36% - nenormāls alanīna (organismā ražo aknas, un tas kalpo kā buferviela, lai regulētu skābes līmeni muskuļos) līmenis asinīs
- 52% - patoloģiskas aknu funkcijas
- Novēroti elektronu ķēdes traucējumi
- Lai gan sākotnēji visiem tika identificēts autisms, rūpīgi veicot klīnisko un bioķīmisko novērtējumu, tika identificētas pazīmes, kas bērņus atšķir vienu no otra.
- Šie provizoriskie dati liecina, ka mitohondriju enerģijas ražošanas traucējumi var būt patofizioloģisko mehānismu pamatā ASD personām.

Psihofarmakoloģija*

*farmakoloģijas nozare, kas pētī ārstniecisko vielu ietekmi uz psihiskajām funkcijām.

- Pieeja medikamentu pārvaldībai
 - Vispirms "izslēdziet" iespējamus medicīniskos traucējumus
 - medicīniska satura informācija būtu jāizmanto kā papildinājums citiem aspektiem.
 - Ņemiet vērā specifiskus simptomus - depresiju, trauksmi, impulsivitāti, ADHD, utt.
 - Apsveriet riskus un ieguvumus, izvēloties un lietojot jebkuru medikamentu.
- Ģimenei jāatrod psihofarmakologs, ar kuru viņiem izveidojas laba komunikācija un sadarbība.
- Zāļu izvēli var ietekmēt pakalpojumu sniedzēja apmācība
- Veselības aprūpes apdrošināšana var ietekmēt zāļu izvēli.
- Apsveriet medicīniskos riskus, pacienta izmaksas, iespējamās invazīvās procedūras (asiņu ņemšana), blakusparādību toleranci, iespējamo zāļu mijiedarbību un lietošanas metode

Citi medicīniskie aspekti

- Aptaukošanās
- Osteoporoze (viena no biežāk sastopamajām kaulu slimībām, kas, balstoties uz ilgstošo slimības attīstību un norisi bez specifisku simptomu parādības, visbiežāk tiek atklāta tikai brīdī, kad jau ir noticis kaulu lūzums.)
- Vidusauss iekaisums
- PANDAS (pediatriālās autoimūnas sistēmas neiropsihiski traucējumi, kas saistīti ar streptokoku infekcijām)
- Laima slimība
- Stomatoloģija
- Traumas, lūzumi

Kāpēc veidot sadarbības komandu?

- Autisms ir sarežģīts traucējums - tas saistīts ne tikai ar smadzeņu darbību.
- Visas ASD personas nav vienādas.
- Kas der vienam, var nederēt otram.
- Nepieciešams atrast pareizo pieeju katram
- Nepieciešamas daudzas perspektīvas, lai noteiktu un vadītu koordinētus efektīvus pakalpojumus katram pacientam

Sadarbības komanda

- Neuroloģija

- Bērnu psihiatrija
- Attīstības pediatrija
- Uroloģija
- Gastroenteroloģija
- Neiropsiholoģija
- Sociālais darbinieks
- Ģimenes resursu koordinators
- Arodterapija
- Fizioterapija
- Runa un valoda
- Audioloģija
- Klīniskais vadītājs

Ārējie saistītie pakalpojumi

- Stomatoloģija
- Uzvedības psiholoģija
- Ortopēdija
- Endokrinoloģija
- Ģenētika
- ENT speciālists (auss, deguns un rīkle)
- Attīstības optometrija / oftalmoloģija
- Uztura / diētas pārvaldība
- Uroloģija / nefroloģija
- Palīgtehnoloģija
- Tiesiskā palīdzība

Sadarbības pieeja

- Sociālais darbinieks - iegūst iemeslu vizītei, izsūta pacientu uzņemšanas dokumentāciju, ieplāno tikšanos ar ārstu.
- Ārsta vizīte - apstiprina diagnozi, noformē nosūtījumus.
- Pacientu izmeklē un novērtē attiecīgie speciālisti, uz kuriem ārsts ir devis nosūtījumu.
- Speciālistu slēdziens tiek nosūtīts ārstam un vecākiem.
- Vecāki tiek ar ārstu, pārskata novērtējumu rezultātus. Sākās terapija, tiek sastādīti skolas plāni.

Ieguvumi

- 1) Iesaistītās puses mācās viena no otras
- 2) Novērojumus un pieejas var koplietot
- 3) Efektīva konsultācija starp iesaistītajām pusēm
- 4) Viena vieta gan pacientiem, gan ģimenēm, lai sadarbotos.
- 5) Samazina sadrumstalotas aprūpes risku.

Kāpēc konsorcijs?

- Novērtējiet potenciālos “sarkanos karodziņus” - vai tie ir derīgi?
- Vai vēl ir noteikti citi “sarkanie karogi”?
- Kāda ir skarto ASD iedzīvotāju daļa?
- Precīza medicīnisko traucējumu identificēšana
- Kādas agrīnās iejaukšanās ir visefektīvākās?
- Izstrādāt zinātniski pamatotus un jēgpilnus aprūpes standartus

ATN mērķi

- Izveidot uz pierādījumiem balstītus datus par medicīniski saistītiem stāvokļiem iekš ASD.
- Noteikt spektra bērnu, pusaudžu un pieaugušo veselības aprūpes standartus.

- No medicīniskā viedokļa blakusslimības ir svarīgas
- Labāka dzīves kvalitāte
- Labāka veselība rada labākus rezultātus. Tiek uzskatīts, ka bērniem ar spektru regresu rada tieši veselības problēmas. Tieši tāpēc arī tiek uzskatīts, ka autismu var ārstēt.
- ASD personu apakšgrupas var identificēt konkrētāk - ģenētiski un / vai metaboliski.
- Izpratne par saistītajiem veselības stāvokļiem varētu uzlabot mūsu izpratni par ASD neirobioloģiju.

Perspektīvas

- Centieni identificēt diagnostikas biomarķierus
- ASD apakšgrupu identifikācija; tieši tāpēc, ka autisma spektrs ir ļoti plašs, ir svarīgi veidot apakšgrupas, kas ļaus izstrādāt darba metodes, balstoties uz katru no grupām
- Atbalsta tehnoloģiju paplašināšana
- Skaidra korelācija starp attēlveidošanas un pēcnāves smadzeņu pētījumiem un klīniskajiem fenotipiem
- Pētījumi, kas tiek veikti ilgā laika posmā vienā un tajā pašā sabiedrībā
- Kāda ir traucējuma dabiskā dzīves vēsture?
- Korelācijas starp ģenētiku un klīniskajiem fenotipiem.
- Atšķirības vīriešiem un sievietēm.

- Kuņģa-zarnu trakta un smadzeņu pētījumi.
- Mikrobiomas un enterālās nervu sistēmas pētījumi.
- Nozīmīga ir nodarbinātība pieaugušajiem ar ASD
- Novecošanās pētījumi - kur ir ASD seniori

Bet ir cerība!

- Agrīna diagnostika un iejaukšanās ļauj uzlabot rezultātus.
- Daži ASD bērni laika gaitā zaudē diagnozi
- Ja tiek ārstētas citas slimības, tad ir novērojami uzlabojumi
- ASD apakšgrupu identifikācija; tieši tāpēc, ka autisma spektrs ir ļoti plašs, ir svarīgi veidot apakšgrupas, kas ļaus izstrādāt darba metodes, balstoties uz katru no grupām
- Labāka pakalpojumu pieejamība
- Daži simptomi uzlabojas līdz ar vecumu (pieaugušajiem)

