

Д-р Десислава Александрова Маслинкова

Диагностика на аутистично разстройство преди петгодишна възраст. Фактори на влияние

Автореферат на дисертационен труд за присъждане на образователна и научна степен
„доктор“

по докторска програма „Психиатрия“ в област на висшето образование 7.
„Здравеопазване и спорт“ и професионално направление 7.1 „Медицина“

Научни ръководители: проф. д-р Надя Борисова Полнарева, дм
и доц. Хариета Емануилова Манолова, дм

София, 2024 г.

Дисертационният труд е с обем от 147 страници, 21 от които приложения. Включени са 103 таблици и 7 фигури. Библиографията обхваща 202 източника – 11 на български автори, 8 от които на български език, 191 на английски език.

Дисертационният труд е обсъден на заседание на Катедра по психиатрия и медицинска психология към Медицински факултет на МУ-София на 27.02.2024г. и е насочен за защита пред научно жури по професионално направление 7.1. Медицина, Докторска програма: Психиатрия.

Публична защита - открито заседание на на 12.06.2024 г. в зала „Библиотека“ на Катедра по психиатрия и медицинска психология, Клиника по психиатрия към УМБАЛ „Александровска“.

Научно жури в състав:

1. Проф. д-р Георги Нейчев Ончев, дм - вътрешен член, МУ София, Катедра по психиатрия и медицинска психология на Медицински факултет при МУ-София
2. Доц. д-р Весела Стоянова Стоянова, дм - вътрешен член, МУ София, Катедра по психиатрия и медицинска психология на Медицински факултет при МУ-София
3. Проф. д-р Вихра Крумова Миланова, дмн - външен член за МУ-София
4. Проф. д-р Петър Милчев Петров, дмн - външен член, МУ Варна, Катедра по психиатрия и медицинска психология, МУ-Варна
5. Проф. д-р Христо Василев Кожухаров, дм - външен член, МУ Варна, Катедра по психиатрия и медицинска психология, МУ-Варна

Резервни членове:

1. Доц. д-р Десислава Атанасова Игнатова, дм - вътрешен член, МУ София, Катедра по психиатрия и медицинска психология на Медицински факултет при МУ-София
2. Проф. Иван Стоянов Александров, д.пс.н - външен член, МУ Варна, Катедра по здравни грижи, Факултет по обществено здраве, МУ-Варна

СЪДЪРЖАНИЕ

1. Въведение	5
2. Цел, задачи, материали и методи на изследването	
2.1. Цел, задачи, хипотези	6
2.2. Обект на изследване и целева група.....	7
2.3. Материали и методи	9
3. Резултати и обсъждане	
3.1. Социо-демографски показатели.....	11
3.2. Повод за търсене на оценка	16
3.3. Роля на личния лекар на детето.....	18
3.4. Фамилна обремененост.....	21
3.5. Пре-, пери- и постанатални фактори.....	23
3.6. Анализ на двойки близнаци.....	25
3.7. Показатели на ранното развитие.....	26
3.8. Коморбидност.....	29
3.9. Проведени медицински изследвания.....	30
3.10. Престой пред електронни устройства и достъп до услуги.....	33
3.11 Приложение на класификациите за ранна диагноза на аутистичното разстройство	34
3.12. Качествен анализ на данните.....	37
4. Дискусия.....	39
5. Изводи.....	44
6. Приноси.....	45
Summary.....	47
Публикации по темата на дисертацията	48
Участия в научни форуми по темата на дисертацията.....	49

Някои по-често използвани съкращения:

МКБ	Международна класификация на болестите
РАС	Разстройство от аутистичния спектър
РР	Разстройство на развитието
ЕР	Езиково разстройство
ИР	Изоставане в развитието
ХРНВ	Хиперкинетично разстройство с нарушение на вниманието
DSM	Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders
DC:0-5	Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood: DC:0-5
PDD-NOS	Pervasive Developmental Disorder-Not Otherwise Specified
AQ-10	Autism Spectrum Quotient (Child)
Q-CHAT-10	Quantitative Checklist for Autism in Toddlers

1. Въведение

Аутистичното разстройство се характеризира с трайни дефицити в уменията за реципрочно социално взаимодействие и комуникация, както и с редица ограничени, повтарящи се модели на поведение, интереси или дейности, отличаващи се с нетипичност за съответната възраст и социо-културален контекст (Полнарева Н, Аврамова А, Терзиев Д, Бистриан А, 2014). В много съвременни проучвания (Manolova Н, Hristova Н, Staykova S, 2021) се установява, че при около 70% от диагностицираните с РАС деца, в различен период от тяхното развитие се наблюдават съпътстващи психични, неврологични или други медицински състояния, които допълнително затрудняват функционирането и повлияват успеваемостта на интервенциите. Това превръща ранната диагностика на аутистичното разстройство в изключително важна и отговорна дейност.

Проучванията показват, че много малки деца (на възраст под пет години), които по-късно са диагностицирани с РАС, проявяват поведенчески и комуникативни маркери още през първата една година от живота си (Miller et al. 2021) и това е забелязано и от родителите (Charman, 2006). От различни изследвания става ясно, че в 30% от случаите на деца с аутизъм родителите споделят, че притесненията им са започнали още през първата година от живота на детето, а в 80% - през първите две години (Charwarska, Paul, Klin, Hanningen, Dichtel & Volkmar, 2007г.), въпреки своите безпокойства обаче, болшинството от родителите не са готови да последват съветите за по-детайлна оценка на детето им (Dietz, Swinkels, Van Daalen, Van Engeland & Buitelaar, 2007) и се нуждаят от повече време, за да предприемат следваща стъпка.

Множеството емпирични и клинични доказателства за максимална полза от интервенциите, когато са започнати в ранна възраст, са причина за усилията, насочени към ранното разпознаване и идентифициране на трудностите в развитието. Освен това данни от проучванията на бебета-сублинги на деца с РАС разкриват, че благоприятното развитие зависи от началната възраст на специализираните занимания (Dawson, 2008). Времето между регистрираните първи симптоми и начало на интервенциите, средно около 20 месеца (Preeti et al., 2017), неслучайно е определяно като „загуба“, което поставя акцент върху необходимостта от осъзнаване на категоричната полза от ранни интервенции.

Много са факторите, които повлияват в една или друга посока времето на диагностициране на аутистичното разстройство. Тези фактори са както клинични и зависят от тежестта на разстройството и наличието или не на коморбидност, така и външни - от страна на родителите и по-широкото семейно обкръжение и здравната система. В тази връзка анализ на диагностиката на РАС при деца на възраст между 16 и 30 месеца (Klaiman, C., White, S., Richardson, S. et al., 2022) показва, че късната възраст на диагностициране се дължи на: времевото ограничение на лекарите в първичната медицинска помощ, липса на точен и рентабилен скрининг и диагностични инструменти, ограничен брой експерти и „подход на изчакване и наблюдение“, който води до поставяне на диагноза аутистично разстройство, само когато симптомите са очевидни - обикновено когато детето е голямо. Компетентността на, както се посочва в многобройните изследвания, „ограничения брой експерти“, значително би могла да се повиши от познанията за специфичната за ранната възраст класификация Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood: DC:0-5, която детайлно описва ранните психопатологични прояви, значително улеснява дискриминирането на патогномичните клинични симптоми, а с това и самия диагностичен процес.

Очаквано социо-демографските показатели също имат своята тежест на влияние върху времето на диагностициране на РАС. По-високите нива на доходи на домакинствата и родителското образование са свързани с по-ранна диагностика и като цяло с по-голямо удовлетвореност от диагностичната оценка (Mandell et al. 2005). Наличието на атипично развитие при сиблингите може да промени чувствителността на родителите и да ги направи по-сензитивни към отклонения в развитието на по-малките в семейството деца (Herlihy L, Knoch K, Vibert B, Fein D, 2015). По отношение конкретно на аутистичното разстройство е доказано, че наличието на по-голямо дете с такава диагноза, води до по-голяма загриженост и сензитивност от страна на родителите, които често наблюдават с повишено внимание развитието на по-малкия член от семейството. Ако детето има и съпътстващи интелектуални увреждания, двигателни или езикови разстройства или медицински проблеми, в тази ситуация родителите също са склонни да споделят по-рано първите си притеснения (De Giacomo A, Fombonne E, 1998). Доказано е, че в общата популация изразяването на загриженост от страна на родителите относно социалното развитие и поведение на децата има връзка с обективното диагностициране на развитиен проблем, което кара Glascoe (2003) да подчертае важността на сериозното отношение към тревогите на родителите. При деца с повишен риск от забавяне на развитието поради неблагоприятни фактори като например недоносеност, преждевременно раждане, ниско тегло при раждане, асфиксия се наблюдава повишена загриженост сред родителите.

Друг изключително важен момент, когато става въпрос за ранна диагностика, е състоянието и капацитета на родителите и своеобразния „траур“, през който те преминават. Процесът на приемане и осмисляне на пожизнената диагноза е изключително тежък за всички семейства. Често те съобщават за отричане или недоверие и търсене на „второ мнение“ относно диагнозата РАС на детето им (Chao K et al. 2018). Установено е, че фактори като: тежест на диагнозата, националност, възраст на родителите, знания и негативните емоции (вина, скръб, срам), възпрепятстват този процес (Poslawsky I, Naber F, Van Daalen E, Van Engeland H, 2014). Други неблагоприятно повлияващи фактори са неблагоприятния психичен здраве на родителите и несигурната привързаност към детето (Sher-Censor E, Shahar-Lahav R, 2022).

В заключение безспорно литературните данни показват, че ранните интервенции при аутистичното разстройство са от изключителна важност и определят до голяма степен благоприятното развитие и изход. Пътят към ранните интервенции преминава през ранното идентифициране и диагностициране, което е не само възможно, но и се отличава с достатъчна валидност, когато се извършва от квалифицирани и компетентни в областта на детското психично здраве експерти. Диагностичният процес е сложен и многопластов и освен чисто медицинската и клинична част (поставяне на диагноза), включва и необходимостта от оказване на подкрепа за семействата в дългия и труден път за приемане на една тежка и пожизнена за тяхното дете диагноза.

2. Цел, задачи, материали и методи на изследването

1. Цели, задачи, хипотези

1.1 Основни цели:

- Идентифициране на клиничните и психосоциални фактори, които спомагат за ранното диагностициране.
- Оценяване на възможностите за прилагане на актуалните класификационни системи, включително DC:0-5.

1.2. Задачи:

- Определяне на факторите, които спомагат за ранно търсене на детскопсихиатрична оценка – влияние на социо – демографски показатели, наличие на атипично развитие при сиблинги, неблагоприятни фактори като недоносеност, преждевременно раждане, ниско тегло при раждане, асфиксия, фамилна обремененост, соматична коморбидност.
- Определяне на фактори, които способстват за ранното надеждно диагностициране на аутистично разстройство – фактори, свързани със семейството и здравната система.
- Оценяване на възможностите за прилагане на DC:0-5 при извадка от деца със съмнение за аутистично разстройство. Оценка на практическите и теоретични ползи.
- Идентифициране на проблемните „полета“ за ранното диагностициране.

1.3. Хипотези:

H1: Значими фактори на обкръжението повлияват ранното търсене на детски психиатър.

H2: В България ранната диагноза е свързана основно с инициатива на родителите.

H3: Съществува голяма „загуба на време“, т.е. периодът между началните симптоми и началото на интервенциите.

H4: Класификацията DC: 0-5 притежава много по-голяма чувствителност и специфичност към ранните прояви на психопатология в сравнение с останалите, използвани към момента диагностични класификации.

- 2. Обект на изследване и изследвани лица:** Обект на изследване са факторите - социо-демографски, клинични, медико-биологични (пре-, пери-, постнатални, фамилна обремененост, коморбидност), фактори, свързани с нагласите и капацитета на семейството и такива, зависещи от здравната система (роля на личния лекар, здравни експерти)

Целева група: всички деца до 60м.в., постъпили в КДП „Св.Никола“ със съмнение за аутистично разстройство в периода януари 2022 - януари 2023г.

Критерии за включване на изследваните лица

- Деца със заявени особености в развитието
- Оценка в дневно отделение на клиниката
- Възраст до 60м., включително
- Информирано съгласие от родители/ настойници за участие

Критерии за изключване:

- Невъзможност на семейството за следване на процедурите на проучването (две деца не бяха включени по тази причина)
- Влошаване на соматично състояние на детето, независимо от оценката в клиниката, но съвпадащо с периода на осъществяването ѝ (изключени три деца).

Социодемографски характеристики на изследвани лица

Общият брой деца е 207 (N=207). Разпределението по пол е 56 момичета, 151 – момчета (таблица 1), което съответства на типичното полово разпределение на аутистичното разстройство (момчета към момичета както 4:1).

Таблица 1. Разпределение по пол.

	Честота	Процент
Момичета	56	27.1
Момчета	151	72.9
Общо	207	100

Средна възраст на децата в извадката 36.2 месеца ($SD=10$ месеца). Най-ниска възраст 11 месеца (2 деца), медианата и модата съвпадат и са равни на 36 месеца (фигура 1).

Фигура 1. Разпределение по възраст.

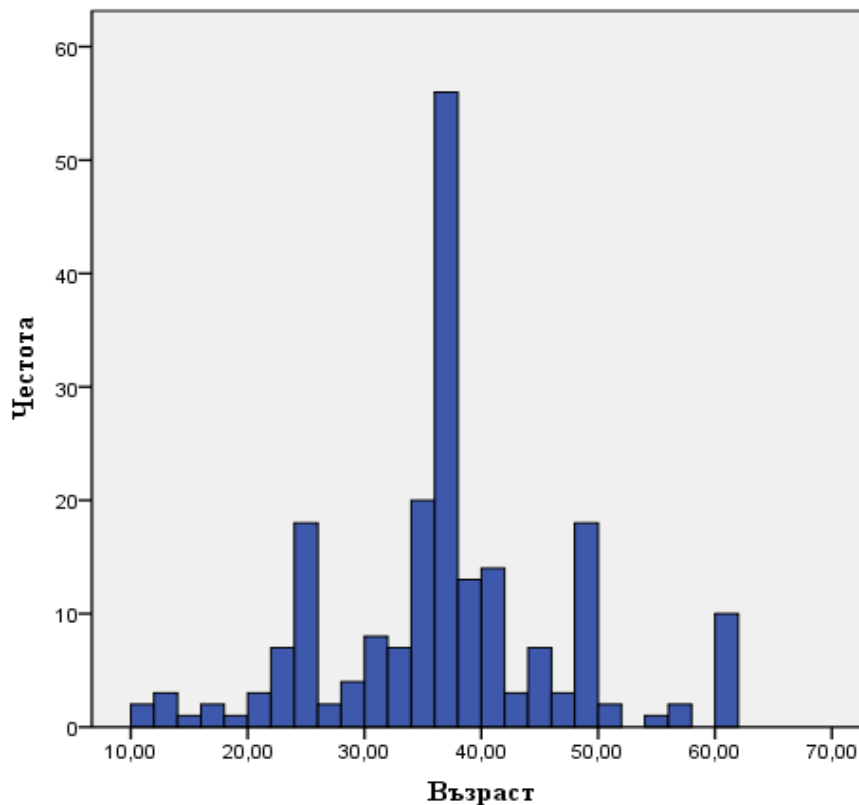


Таблица 2 показва разпределението по възрастови групи (общо 7, сформирани през шест месеца). Най-многобройна е групата на децата между 32 и 38 месеца ($n=92$, 44.4%). Между 11 и 17 месеца децата са 3.9%, а между 18 и 24 – 12.6%.

Таблица 2. Разпределение по възрастови групи в месеци.

Възраст в месеци	Честота	Проценти
11-17	8	3,9
18-24	26	12,6
25-31	17	8,2
32-38	92	44,4
39-45	28	13,5
46-52	23	11,1
53 и нагоре	13	6,3
Общо	207	100,0

Разпределение по местоживееене (таблица 3): най-много са децата от София (58.94%), от малък град или село (27.05%), а от областен град – 14.1%, което може да се обясни с факта, че в малките градове и села няма професионалисти и семействата се насочват за консултация и оценка към столицата, за разлика от областните градове.

Таблица 3. Разпределение по местоживееене.

	Честота	Процент
София	56	58.94
Областен град	151	14.1
Малък град/село	207	27.05

85% принадлежат към български етнос, 4.8 - към турски, 8.7- към ромски, 1.4 (n=3) - към друг.

3. Материали и методи

Изборът на методи за проучване е подчинен на основните цели и задачи.

3.1. Клинични методи

Използвани са изброените по-долу въпросници, приложени в рамките на полуструктурирано интервю.

Всички родители са дали информирано съгласие за участие преди включването си в изследването. Анонимността на участниците е запазена.

- Интервю с родител/и – полуструктурирано интервю, насочено към идентифициране на спонтанните споделяния на родителите относно пътя, който са изминали от началото на техните първи безпокойства до последващата консултация или диагностична оценка. Засягат се въпроси относно психиатричната стигма, разширената семейна среда - колкото подкрепяща, толкова и подхранваща убежденията за „широка норма“ и „израстване на проблема“.
- Клинично наблюдение на детето
- Прилагат се следните авторски изработени протоколи:
 - Протокол за събиране на детайлна информация за история на развитие на детето, включващ данни за семейството - майка, баща, сиблинги; фамилна обремененост; протичане на бременността и раждането; неонатален период; история на развитието с информация за периода на придобиване на социални, двигателни, речеви умения и

умения за самообслужване; данни за евентуален регрес в развитието и областта, в която е настъпил; коморбидност; проведени изследвания; хоспитализации, хирургични интервенции; прием на медикаменти; специализирани занимания; образование и образователна подкрепа; социално функциониране; интереси. Съдържа 106 въпроса.

- Протокол за социо-демографски характеристики, който се състои от 23 въпроса и включва местоживеене, пол, етническа принадлежност, образование и професия на родителите, работно време, поставена диагноза при сиблинги, възраст на първи тревоги, кой е регистрирал за първи път проблема, роля на личния лекар, насочване, достъп до специализирана помощ по местоживеене.

- Протокол за диагностичните критерии за разстройство от аутистичния спектър и дава диагноза по МКБ-10, МКБ-11, DSM-5, DC: 0-5.

- Въпросник за аутистичното разстройство (Quantitative Checklist for Autism in Toddlers) за родители на деца във възрастта между 18 и 24м. и коефициент за аутистично разстройство (Autism Spectrum Quotient – Child Version) за родители на деца със съмнение за аутистично разстройство на възраст от 4 до 11г. Въпросниците са разработени от Autism Research Center – University of Cambridge. Autism Spectrum Quotient (AQ) първоначално е бил създаден единствено за възрастни, за да измерва степента на проява на аутистични черти. Пълната версия съдържа петдесет елемента, обединени в пет области, характерни за хората с РАС. Тези области са социално взаимодействие, комуникация, внимание към детайлите, превключване на вниманието и въображение. Лица, диагностицирани с РАС, получават значително по-висок резултат на AQ в сравнение с лицата в общата популация. Впоследствие биват разработени и версии на AQ за деца и юноши, които се отчитат от родителите. Кратката версия AQ-10 съдържа десет въпроса, които се попълват от родител или възрастен, ангажиран с отглеждане на детето. Въпросите засягат сигнификантни за аутистичното разстройство поведения като чувствителност към звукови сигнали, дискриминиране и интерес към детайли от обект, трудности при участие в комуникативен акт, в създаване на приятелски отношения с връстници, в разпознаване на чувства и емоции.

Quantitative Checklist for Autism in Toddlers - 10 items (Q-CHAT-10) – разработени от University of Cambridge, Autism Research Center, National Institute for Health Research, автори Carrie Allison, Bonnie Auyeung & Simon Baron-Cohen. Първият въпросник (AQ-10 Child Version) е предназначен за родители на деца със съмнение за аутистично разстройство и без обучителни затруднения на възраст от 4 до 11 години, а вторият – за родители на деца във възрастта между 18 и 24 месеца. Q-CHAT-10 включва въпроси за реакция при повикване по име, за наличие на очен контакт, за посочващи или описателни жестове, за проследяване на обект, за въображаема игра, за разпознаване и реакция на емоции, за характеристики на първите думи.

Осъществен е прав и обратен превод от английски език и на двата въпросника. В комбинация с клиничната оценка те допълват диагностичния процес при деца със съмнение за аутистично разстройство.

3.2. Статистически методи:

Резултатите от изследването са въведени и обработени чрез Statistical Package for Social Science - SPSS for Windows, версия 19.0. Използваните анализи са :

- Дескриптивна статистика:
 1. Дисперсионен анализ (количествени променливи)- най-малка стойност, най-голяма стойност, средна стойност, стандартно отклонение, стандартна грешка, медиана
 2. Честотен анализ абсолютни и относителни честоти- процент, валиден процент, кумулативен процент
 3. Графични изображения.
- Методи за проверка на хипотези
 1. Хи - квадрат тест на Пирсън
 2. Т- тест за две независими извадки
 3. Еднофакторен дисперсионен анализ (ANOVA)

3. Резултати и обсъждане

3.1.Социо-демографски показатели

54.6% от майките са с висше образование, 42.5% - със средно, 2.9 - с основно. При бащите процентите са съответно 40.1 % (висше образование), 56% (средно), 3.9% (основно). В 34% от случаите и двамата родители са висшисти, в 37.2% и двамата имат средно образование, в 23.7% е комбинацията от родител с висше и средно образование, а в 1% - висше и основно.

В 38.2 % майките не работят, което обикновено е свързано със сериозни трудности в развитието на детето и невъзможна адаптация в детско заведение, което изисква присъствие на родител.

В 50.7% от случаите грижата се поема основно от единия родител. В 14% родителите са разведени и детето живее с един родител. Отглеждането от един родител не се свързва с търсене на детскопсихиатрична оценка в по-ранна възраст (ANOVA ($F_{(1, 205)} = 0,177$, $p=0.674$, таблици 4 и 5).

Таблица 4. Дескриптивни данни от приложението на еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на връзка между възраст при първичната оценка и брой възрастни, ангажирани с отглеждане на детето.

	Брой	Средна	Стандартно отклонение	Стандартна грешка	95% доверителен интервал за средната стойност		Най-малка стойност	Най-голяма стойност
					Долна граница	Горна граница		
Един родител	105	36,5238	9,60678	,93753	34,6647	38,3830	11,00	60,00
Двама	102	35,9314	10,63644	1,05316	33,8422	38,0206	11,00	60,00
Общо	207	36,2319	10,10692	,70248	34,8469	37,6169	11,00	60,00

Таблица 5. Данни от еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на връзка между възраст при първичната оценка и брой възрастни, ангажирани с отглеждане на детето.

	Сума на квадратите	Степени на свобода	Среден квадрат	Фактор	Значимост
Между групите	18,159	1	18,159	,177	,674
Вътрегрупови	21024,710	205	102,560		
Общо	21042,870	206			

80% от децата посещават детско заведение (ясла или градина). Таблица 6 показва разпределението по възрасти. Прави впечатление, че в най-ниската възрастова група (между 11 и 17 месеца) само едно от общо осем деца ходи на ясла. Между 18 и 24 месеца съотношението между децата, които посещават и които са отглеждани вкъщи е почти изравнено, след което във възрастта над 25 месеца рязко се покачва делът на посещаващи детско заведение деца и те преобладават в съответната възрастова група

Таблица 6. Разпределение по възраст (в месеци) на деца, които посещават детско заведение.

Възрастови групи(месеци)	Детска градина		Общо
	Да	Не	
11-17	1	7	8
18-24	11	15	26
25-31	14	3	17
32-38	81	11	92
39-45	24	4	28
46-52	22	1	23
53 и нагоре	12	1	13
Общо	165	42	207

52.6% от децата имат поне един сиблинг, а в 13% от случаите той има някаква психиатрична диагноза (5.8% - сиблинг с РАС, 2.9% - с изоставане в развитието, 2.4% - с хиперактивност с дефицит на вниманието, 1.4% - с езиково разстройство). Едно от децата има глухоням брат.

Оказва се, че трудностите в развитието на сиблинга и поставената при него диагноза не са причина за по-ранно търсене на психиатрична консултация и оценка (ANOVA ($F_{(5, 107)} = 1,093$, $p=0.369$, таблици 7 и 8).

Таблица 7. Дескриптивни данни от приложението на еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на връзка между възраст при първичната оценка и наличие на диагноза при сиблинг.

Диагноза сиблинг	Брой	Средна	Стандартно отклонение	Стандарт на грешка	95% доверителен интервал за средната стойност		Най-малка стойност	Най-голяма стойност
					Долна граница	Горна граница		
					Няма	86		
РАС	12	41,8333	8,28836	2,39264	36,5672	47,0995	30,00	60,00
ИР	6	37,3333	9,28799	3,79180	27,5862	47,0805	24,00	48,00
ХРНВ	5	37,600	15,64609	6,99714	18,1728	57,0272	16,00	60,00
Глухота	1	48,0000	48,00	48,00
ЕР	3	45,3333	4,61880	2,66667	33,8596	56,8071	40,00	48,00
Общо	113	37,6549	10,924414	,96369	35,7454	39,5643	11,00	60,00

Таблица 8. Данни от еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на връзка между възраст при първичната оценка и наличие на диагноза при сиблинг.

	Сума на квадратите	Степени на свобода	Среден квадрат	Фактор	Значимост
Между групите	570,941	5	114,188	1,093	,369
Вътрегрупови	11182,599	107	104,510		
Общо	11753,540	112			

Такъв е изводът и от изследване на Rattaz C et al. (2022).

Съществува обаче статистически значима разлика, определена чрез еднофакторен дисперсионен анализ ANOVA ($F_{(5, 201)} = 3,420$ $p = 0.005$) във възрастта на оценка в зависимост от образованието на родителите (таблици 9 и 10). Post hoc тестът на Tukey показва, че децата на родители с висше образование преминават на оценка на по-малка възраст ($M=33,16 \pm 9,7$ месеца, $p = 0.037$) в сравнение с децата на родители с основно ($M=54 \pm 8,4$ месеца) и средно образование ($M=44,7 \pm 9$ месеца).

Таблица 9. Дескриптивни данни от приложението на еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на връзка между възраст при първичната оценка и образование на родителите.

Образование на двамата родители	Брой	Средна	Стандартно отклонение	Стандартна грешка	95% доверителен интервал за средната стойност		Най-малка стойност	Най-голяма стойност
					Долна граница	Горна граница		
					Основно-основно	3		
Основно-средно	4	44,7500	9,06918	4,53459	30,3189	59,1811	36,00	56,00
Висше-висше	72	35,4306	11,01577	1,29822	32,8420	38,0191	11,00	60,00
Средно-средно	77	37,8701	8,17788	,93196	36,0140	39,7263	16,00	60,00
Средно-висше	49	33,1633	9,79232	1,39890	30,3506	35,9759	12,00	60,00
Основно-висше	2	54,0000	8,48528	6,00000	-22,2372	130,237	48,00	60,00
Общо	207	36,2029	10,10467	,70232	34,8182	37,5876	11,00	60,00

Таблица 10. Данни от еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на връзка между възраст при първичната оценка и образование на родителите.

	Сума на квадратите	Степени на свобода	Среден квадрат	Фактор	Значимост
Между групите	1649,014	5	329,803	3,420	,005
Вътрегрупови	19384,465	201	96,440		
Общо	21033,478	206			

Точно обратното може да се каже за социо-демографски показатели като пол, етнос и местоживеене. Еднофакторния дисперсионен анализ показва, че не съществува статистически значима разлика във възрастта на оценка в зависимост от местоживеенето (ANOVA ($F_{(2, 204)} = 0,009$, $p = 0.991$, таблици 11 и 12) и етноса (ANOVA ($F_{(2, 203)} = 1,489$, $p=0.219$, таблици 15 и 16). Същото е заключението и относно пола ($t_{(205)} = 0,93$, $p=0.926$, таблици 13 и 14).

Таблица 11. Дескриптивни данни от приложението на еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на зависимост между възраст при първичната оценка и местоживееене.

Местоживееене	Брой	Средна	Стандартно отклонение	Стандарт на грешка	95% доверителен интервал за средната стойност		Най-малка стойност	Най-голяма стойност
					Долна граница	Горна граница		
София	122	36,1393	11,45549	1,03713	34,0861	38,1926	11,00	60,00
Областен град	29	36,1724	8,03594	1,49224	33,1157	39,2291	23,00	60,00
Малък град/село	56	36,3571	7,79843	1,04211	34,2687	38,4456	16,00	57,00
Общо	207	36,2029	10,10467	,70232	34,8182	37,5876	11,00	60,00

Таблица 12. Данни от еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на зависимост между възраст при първичната оценка и местоживееене.

	Сума на квадратите	Степени на свобода	Среден квадрат	Фактор	Значимост
Между групите	1,852	2	,926	,009	,991
Вътрегрупови	21031,626	204	103,096		
Общо	21033,478	206			

Таблица 13. Данни от Т-тест за проверка на хипотезата за разлика във възрастта на оценка в зависимост от пола.

Пол	Брой	Средна	Стандартно отклонение	Стандартна грешка
Възраст Момичета	56	36,3393	10,08920	1,34823
Момчета	151	36,1523	10,14347	,82546

Таблица 14. Данни от приложение на Т-тест за независима извадка за проверка на хипотезата за разлика във възрастта на оценка в зависимост от пола.

		Възраст		
		При еднакви дисперсии	При нееднакви дисперсии	
Тест на Levene за равенство на вариациите	Фактор	,187		
	Значимост	,666		
t-тест за равенство на средните стойности	t	,093	,093	
	Степени на свобода	205	98,898	
	Значимост (двустранен тест)	,926	,926	
	Средна разлика	,14723	,14723	
	Разлика в стандартната греяка	1,58515	1,58099	
	95% доверителен интервал на разликата	Горна граница	-2,97805	-2,98984
		Долна граница	3,27251	3,28431

Таблица 15. Дескриптивни данни от приложението на еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на зависимост между възраст на първична оценка и етнос.

Етнос	Брой	Средна	Стандартно отклонение	Стандарт на грешка	95% доверителен интервал за средната стойност		Най-малка стойност	Най-голяма стойност
					Долна граница	Горна граница		
Български	176	36,0455	10,41911	,78537	34,4954	37,5955	11,00	60,00
Турски	10	42,3000	8,57710	2,71232	36,1643	48,4357	33,00	60,00
Ромски	18	35,0556	7,05835	1,66367	31,5455	38,5656	22,00	50,00
Друг	3	32,0000	6,08276	3,51188	16,8896	47,1104	25,00	36,00
Общо	207	36,2029	10,10467	,70232	34,8182	37,5876	11,00	60,00

Таблица 16. Данни от еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на зависимост между възраст при първичната оценка и етнос.

	Сума на квадратите	Степени на свобода	Среден квадрат	Фактор	Значимост
Между групите	452,797	3	150,932	1,489	,219
Вътрегрупови	20580,681	203	101,383		
Общо	21033,478	206			

2. Повод за търсене на оценка

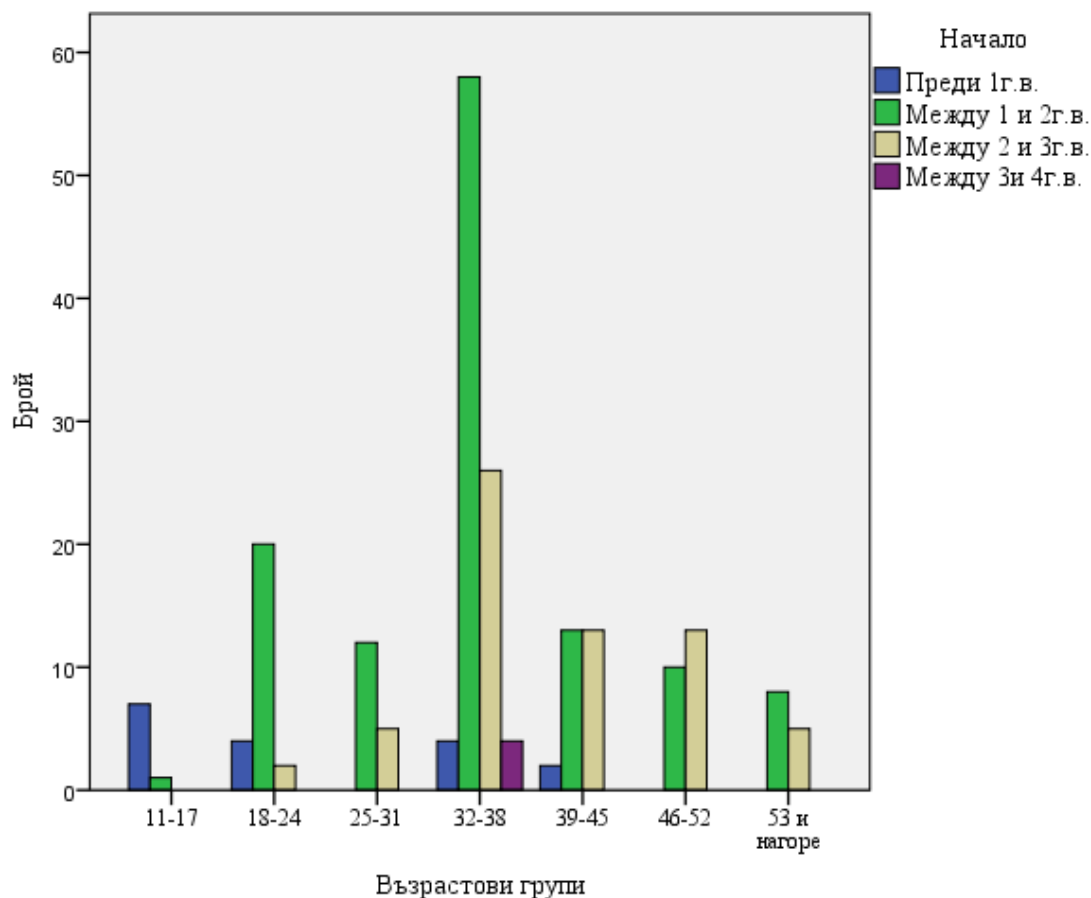
В 90.3% (n=187) от случаите, заявката за консултация се подава от майката, тя е попълнила и протоколите за събиране на анмнестични данни. В 8.7% (n=18) от случаите това е направил бащата, а в 1% (n=2) - друг възрастен (попечител, осиновител, приеман родител). Това разпределение се наблюдава както при българския, така и при ромския и турския етнос.

В почти половината от случаите става въпрос за притеснения за развитието на речта (48.3%), трудната регулация на поведението е в 30% от случаите, двигателните стереотипии - в 13.5%, тревоги относно храненето (оскъдно по количество, еднообразно или с настояване за определена консистентност на храните) - 4.3%. Формулировката за диагноза „Аутизъм“ фигурира в 3.9%.

Изследвания също потвърждават, че най-честата причина за търсене на детскопсихиатрична оценка са трудностите в развитието на речта. В проучване на Richards M, Mossey J and Robins L(2016) сред 532 деца в 17% от случаите, ако посочват една причина, родителите споделят най-често за безпокойствата си в развитието на речта. Обикновено те изразяват повече от едно притеснение в различни сфери (комуникация, реч, моторика, регулация на поведението).

В 58.5% от случаите родителите са забелязали обезпокоителни симптоми във възрастта между една и две години, 8.2% във възрастта под една година, 31.4% - между две и три години. Оказва се, че въпреки че възрастта, в която родителите водят детето за оценка най-често да е между 32 и 38 месеца, те са имали тревоги още в много по-ранна възраст (фигура 2).

Фигура 2. Начало на симптомите в отделните възрастови групи (възрастта е в месеци).



Идентифицирането на проблема в 49.3% от случаите се осъществява от родителя, в 38.6% - от прародител, което общо кумулира 87.9%, в които семейството забелязва трудности в развитието на детето. В 12.1% сигнал за евентуални дефицити идва от страна на детската ясла/градина. Специалисти като педиатър, личен лекар, психолог, въпреки че фигурират като възможност за избор в протокола за събиране на информация за развитието, не са посочени от нито един от родителите като професионалисти, разпознали проблем при тяхното дете.

Данните показват, че в почти половината от случаите (46.9%) диагноза „Детски аутизъм“, която според актуалния стандарт се поставя от мултидисциплинарен екип в дневно психиатрично отделение за деца с консенсусно становище и ангажираност от най-малко двама детски психиатри, е назована от специалисти, различни от детски психиатър в лицето на: сестра/персонал от детска ясла или градина (9.2%), педиатър (2.9%), невролог (11.1%), психолог/логопед (23.7%). Детски психиатър е изказал становище в 6.8% от случаите (таблица 17). Впоследствие в 35% от случаите диагнозата не бива потвърдена при оценка в клиниката.

Таблица 17. Специалисти, формулирали диагноза „Аутистично разстройство“.

	Честота	Процент	Кумулативен %
Ясла/детска градина	19	9.2	9.2
Педиатър	6	2.9	12.1
Невролог	23	11.1	23.2
Психолог/логопед	49	23.7	46.9
Никой	96	46.4	93.2
Детски психиатър	14	6.8	100
Общо	207	100	100

3. Роля на личния лекар на детето

Оказва се, че нито един от личните лекари/педиатри не е правил скрининг за аутистично разстройство и в личните амбулаторни карти на всички, насочени за оценка деца, невропсихичното развитие се определя като „б.о.“.

Реакцията на личния лекар към тревогите на родителите относно развитието на детето в 35.7% от случаите съдържа препоръка „да се изчака“, в 45.9% - отхвърляне на възможен проблем, което обобщено прави 81.6%, в които безпокойствата на родителите се negliжират напълно. Насочване е направено едва в 18.4%.

Прави впечатление, че реакцията на личните лекари преобладаващо е „изчакване“ или „подценяване“ дори и при по-големи деца (над 36 месеца), когато много от симптомите са много по-ясно видими и разграничими (таблица 18).

Професионалистите, към които личните лекари насочват, са няколко групи: детски невролог - в 31.9% от случаите, психолог - в 26.6%, детски психиатър - едва в 2.9 % от всички случаи, УНГ (поради липса на реакция при повикване по име и съмнение за глухота, която във всички случаи от настоящата извадка, при деца с аутистично разстройство бива отхвърлена) - 1.4%. Най-висок е процентът на „ненасочване“ - 36.7%, т.е. от една страна личните лекари negliжират сериозно тревогите на родителите, от друга страна, дори и при настояване от страна на семейството, те предпочитат да не насочат към специалист, ако пък насочат, то в много нисък процент (2.9%) ще е към детски психиатър, с което значително удължават пътя на детето с невrorазвитийна диагноза.

Таблица 18. Реакция на личния лекар.

Възрастови групи(месеци)	Реакция на личен лекар			Общо
	Изчакване	Подценяване	Насочване	
11-17	4	2	2	8
18-24	9	11	6	26
25-31	7	5	5	17
32-38	37	44	11	92
39-45	8	15	5	28
46-52	5	13	5	23
53 и нагоре	4	4	5	13
Общо	74	94	39	207

Фигура 3 илюстрира „входа“, а именно кой е насочил детето и семейството към оценка в клиниката. Най-висок е относителният дял на самонасочили се родители (34.47%), 28.16% са насочени от психолог/логопед, 24.27 % - от детска ясла или градина, 11,65% - от детски невролог и 1.45% - от личен лекар.

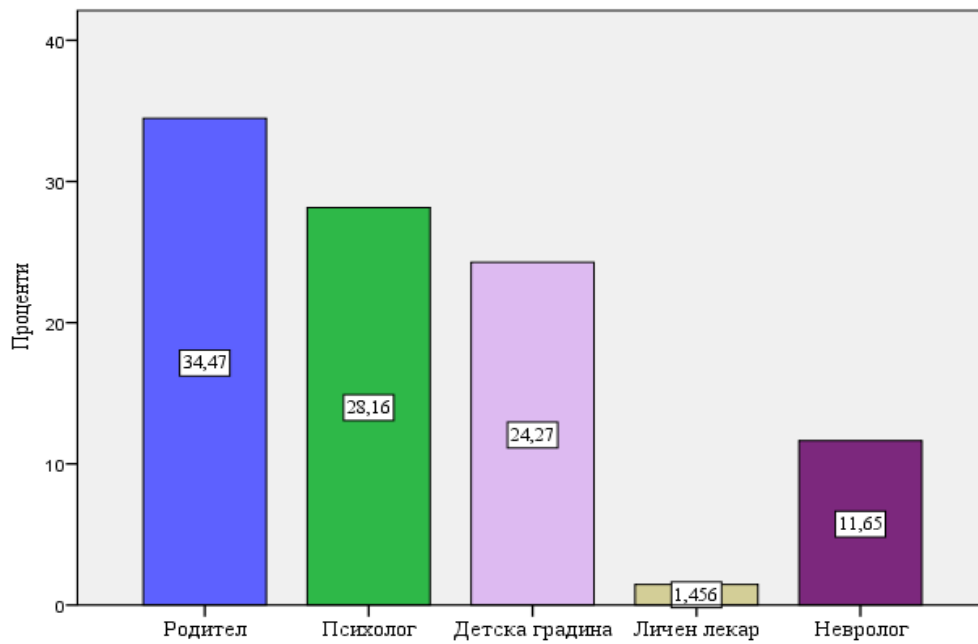
За сравнение във Великобритания самонасочилите се родители са едва 1.4%, а тези от образователни институции -7%. Там основната функция за насочване се поема от личните педиатри. В Италия самонасочилите се родители са 17%, а тези от образователни институции - 36% (Hines D et al., 2023).

Фигура 4 показва разликите в насочването в зависимост от възрастта. Във възрастта до 31 месеца децата, постъпващи за оценка по самостоятелна инициатива на родителите заемат най-висок дял. В интервала между 32 и 45 месеца нараства дялът на насочени от психолог/логопед деца, както и тези, които се насочват от детско заведение. Насочваните от детска ясла/градина деца се отличават с трудна регулация на поведението (таблица 19).

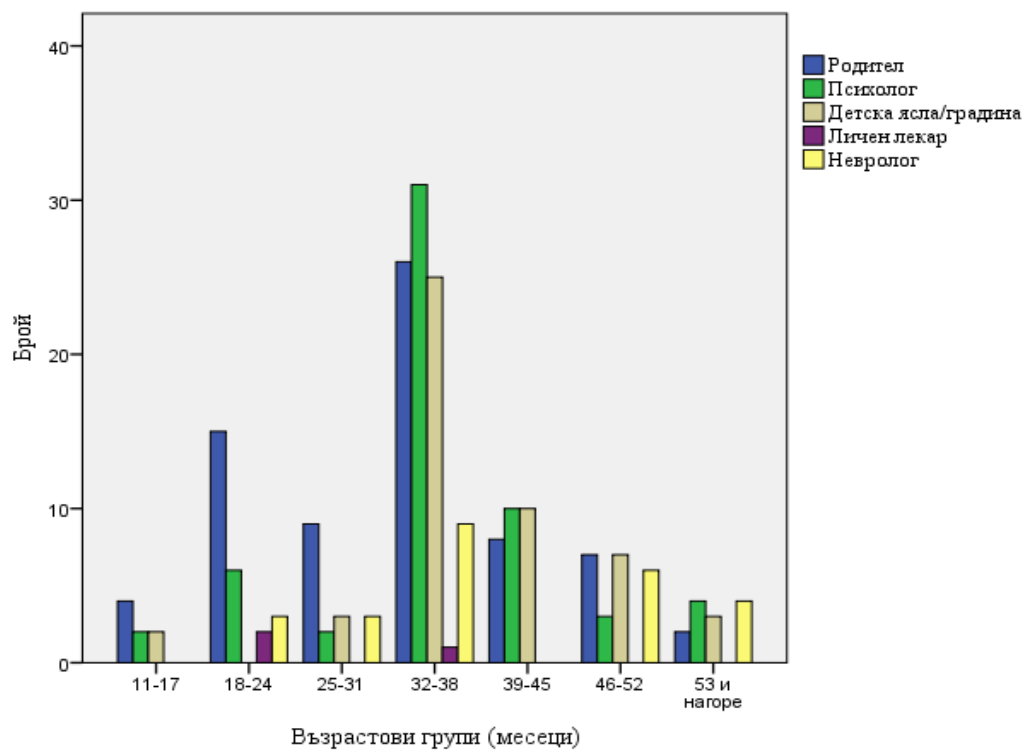
Таблица 19. Разлики в поводът за насочване в зависимост от източника за насочване.

	Насочване към клиниката					Общо
	Родител	Психолог	Детска градина	Личен лекар	Невролог	
Причина Реч	41	27	19	1	12	100
Поведение	18	11	25	1	7	62
Стереотипии	9	13	3	0	3	28
Хранене	2	3	3	1	0	9
Диагноза РАС	1	4	1	0	2	8
Общо	71	58	51	3	24	207

Фигура 3. Насочване към клиниката за оценка.



Фигура 4. Насочване към клиниката за оценка в различните възрастови групи.



3. Фамилна обремененост

В 44% от случаите има данни за фамилна обремененост с психични и неврологични заболявания (таблица 20). Разпределението е: 15.9% данни за фамилна обремененост от страна на майката, 9.2%- от таткото, 3.4%- от сиблинг, по 7.7% от прародител или друг роднина.

Таблица 20. Данни за фамилна обремененост с психични и неврологични заболявания.

	Честота	Процент	Валиден процент	Кумулативен процент
Майка	33	15,9	15,9	15,9
Татко	19	9,2	9,2	25,1
Сиблинг	7	3,4	3,4	28,5
Прародител	16	7,7	7,7	36,2
Друг роднина	16	7,7	7,7	44,0
Никой	116	56,0	56,0	100,0
Общо	207	100,0	100,0	

Таблица 21 дава представа за разпределението на фамилната обремененост по диагнози: родственик с шизофрения се среща при 13 от децата (в 6 от случаите е засегнат бащата, в 1 - майката, в 3 от случаите - прародител и в други 3 случая става въпрос за чичо или леля). 17 от децата имат родственик с депресивно разстройство (в 12 от случаите това е майката, в 1 - бащата, в 3 от случаите- прародител и в един- друг по-далечен родственик). При 5 от децата майката е с БАР, при едно- бащата и при едно – прародител. Тревожни разстройства в 13 от случаите (9 майки, 3 бащи, един прародител). Злоупотребата с алкохол е състояние, което е регистрирано в семействата на 9 деца (при едно от страна на майката, при 2 - от страна на бащата, при 4 - при прародител, при едно - от страна на друг родственик). Две от майките са били с анорексия.

При сиблингите диагнозите са: Аутизъм (в 4 от случаите), Изоставане в развитието (в 2 от случаите), Хиперактивност с дефицит на вниманието (1 случай).

Таблица 21. Разпределение на фамилната обремененост по диагнози.

	Честота	Процент	Валиден процент	Кумулативен процент
Аутизъм	11	5,3	12,1	12,1
Шизофрения	13	6,3	14,3	26,4
Депресия	17	8,2	18,7	45,1
БАР	7	3,4	7,7	52,8
Тревожни р-ва	13	6,3	14,3	67,1
АН	2	1	2,2	69,3
Злоупотреба с алкохол	9	4,3	9,9	79,2
Изоставане	7	3,4	7,7	86,9
Тикове	2	1,0	2,2	89,1
РДВХ	2	1,0	2,2	91,3
Епилепсия	3	1,4	3,3	94,6
Онкозаболяване НС	2	1,0	2,2	96,8
Акромегалия	1	,5	1,1	97,9
МС	1	,5	1,1	99
Обуч. трудности	1	,5	1,1	100,0
Общо	91	44,0	100,0	

Въпреки данните за наличие на фамилна анамнеза за неврологични и психични заболявания в почти половината от случаите, *t*-тестът на Стюдънт за независима извадка показва, че не съществува статистически значима разлика във възрастта на оценка в зависимост от фактора фамилна обремененост ($t_{(98)} = -0,337$, $p = 0.737$).

От проучване на Riven and Palmer (1999) става ясно, че при роднини на деца с аутистично разстройство се наблюдават високи нива на депресия и социална фобия, които не могат да бъдат обяснени с повишения стрес, свързан с отглеждането на дете с аутизъм.

В свое изследване Xie et al. (2019) докладват за фамилна анамнеза за психични и неврологични разстройства при 63,1% от децата с аутизъм, като, очаквано, колкото по-близо е родството, толкова по-голям е риска. Сред диагнозите на най-близките родственици фигурират: интелектуални затруднения, разстройство с дефицит на внимание и хиперактивност, шизофрения, БАР, депресия, церебрална парализа, епилепсия. Аутизмът без интелектуална недостатъчност се свързва с повече разстройства в сравнение с аутизма с интелектуален дефицит.

По отношение на личностовите психопатологични характеристики на родителите на деца с аутизъм Shahrokh et al. (2016) определят като най-често срещани меланхолни и депресивни черти, както и подчертан негативизъм. Употребата на алкохол и психоактивни вещества и антисоциалното личностово разстройство сред тази група от родители са с много ниска честота. Поведенчески модели на избягване, садистични и мазохистични наклонности, личностова патология (шизотипна, гранична, параноидна), са по-високи при родителите на деца с аутизъм. Разпространението на хистрионното разстройство на личността е по-ниско.

5. Пре-, пери и постанатални фактори

Средната възраст на майките при раждане е била 31.3 години (най-ниска 17, най-висока - 44), а на бащите - 34.7 години (най-ниска - 19 години, най-висока - 49 години). В 84.5 % от случаите се касае за спонтанна бременност, в 10.1 % - за стимулирана, 3.9% - ин витро, 0.5% - чрез ИКСИ метод, 0.5% - чрез инсеминация. В 45.9% става въпрос за първа бременност, в 33.3% - за втора, в 14% - за трета и в 6.8% за над трета бременност. 44 % от децата са родени на термин, 48.3 %- преди термин, 7.7 % - след термин.

В изследване на Ступр С (2021) преждевременното и ранното раждане са свързани с повишен риск от аутизъм както при момчетата, така и при момичетата. В конкретното изследване 51 деца от общо 117, които са получили диагноза аутистично разстройство, са родени преди термин (таблица 22). Преждевременното раждане обаче не се оказва фактор за по-ранно търсене на първична детскопсихиатрична оценка ($ANOVA (F_{(2, 204)} = 1,127, p = 0.326)$)

Таблица 22. Разпределение по диагнози в зависимост от термина на раждане.

	Диагноза				Общо
	РАС	РР ¹	ЕР ²	ИР ³	
Раждане на термин	55	15	17	4	91
преди термин	51	25	18	6	100
след термин	11	5	0	0	16
Общо	117	45	35	10	207

1- Разстройство на развитието; 2- Езиково разстройство; 3- Изоставане в развитието

В 46.9% са налице данни за акушеро-гинекологични неблагоприятния преди настоящата бременност, в 40% - проблемна бременност; при 23.2% е имало усложнения при раждане, 35.9% от децата са се нуждаели от специални грижи след раждане, 10.6% са били в интензивно отделение.

В 38.7% от случаите бременността на майката е била проблемна: повишено кръвно налягане - в 9.7%, инфекция - 9.2%, в 5.3% от случаите е имало недостатъчно наддаване, хиперемезис- 4.8%, кървене – 4.8%, гестационен диабет – 2.4%, Rh-несъвместимост - 1.4% (таблица 23).

Kodesh et al. (2021) регистрират повишен риск за РАС, свързан с конкретни здравословни проблеми на майката по време на бременността: метаболитни (хипертония), пикочо-полови (напр. невъзпалителни процеси в шийката на матката) и психиатрични (депресивно разстройство). Също така, позовавайки се на резултатите от изследването, авторите твърдят, че майките на деца с аутизъм по-рядко посещават пренатални прегледи.

Таблица 23. Здраве на майката по време на бременност.

	Честота	Процент	Валиден процент	Кумулативен процент
Без проблеми	129	62,3	62,3	62,3
Ниско тегло	11	5,3	5,3	67,6
Повишено RR	20	9,7	9,7	77,3
Hyperemesis	10	4,8	4,8	82,1
Диабет	5	2,4	2,4	84,5
Rh-несъвм.	3	1,4	1,4	86,0
Инфекция	19	9,2	9,2	95,2
Кървене	10	4,8	4,8	100,0
Общо	207	100,0	100,0	

Петдесет и четири от майките (n=207) са приемали медикаменти по време на бременността - при 11 от тях това са били антибиотици, 22 - хормонални препарати за задържане, 14 - антикоагуланти, 7- тиреоидни хормони. Една от майките е била и на лечение с Ксанакс.

Две от тях са приемали алкохол, четиридесет и две са продължили да пушат и по време на бременността. Данните относно връзката между тютюнопушенето и алкохолния прием по време на бременност и кърмене и аутистично разстройство са противоречиви.

Проучване на Grivas G, Frye R and Hahn J (2021) показва, че употребата на антидепресанти, хирургични процедури, радиологично облъчване, са свързани с повишен риск от аутизъм, независимо от тримесечието. Инфекциите на пикочните пътища през първия триместър и преждевременното раждане през втория триместър също са свързани с повишен риск от аутизъм.

В 77.3% от случаите раждането е протекло безпроблемно, в 14% са налице данни за асфиксия (увита пъпна връв), в 2.4% - преждевременно изтичане на околоплодни води, в 3.9%- инфекция, в 1.9% - placenta previa, в един от случаите се е наложило използване на форцепс.

Според Gardener (2011) сред пери- и неонаталните рискови фактори за аутистично разстройство попадат: усложнения по време на раждане, увита пъпна връв, фетален дистрес, нараняване или травма при раждане, многоплодна бременност и раждане, кръвоизлив при майката, раждане през лятото, ниско тегло, малка гестационна възраст, вродени малформации, нисък Аргаг на петата минута, трудности при хранене, аспирация на мекониум, неонатална анемия, АВО или Rh - несъвместимост, хипербилирубинемия. Факторите, които не са свързани с риск от аутизъм, включват: анестезия, асистирано вагинално раждане, раждане след термин, високо тегло и голяма обиколка на главата.

37.2 % от децата са родени по естествен път, 62.8%- чрез sectio Caesarea. Средно тегло при раждане – 3кг (SD=0.7кг), най-ниското регистрирано тегло е 0.500кг, най-високото 4.750 кг. В противоречие с всички литературни данни детето с екстремно ниско тегло при раждане, което е и много по-рано родено (26г.с.), а комбинацията от тези фактори многократно увеличава вероятността за аутистично разстройство, не отговаря на критериите за такова.

На 16.4% от децата се е наложила хоспитализация в интензивен сектор на неонатологично отделение. 5.3% от тях са били интубирани, 12.1 % са били в кувьоз, 6.8% - на кислород, 10.6 % - на УВ-лампа, а при 2.4% се е наложила хемотрансфузия. От таблица 24 е видно, че децата, които впоследствие са диагностицирани с РАС и са се нуждаели от интензивни неонатологични грижи, са най-многобройната група.

Таблица 24. Разпределение по диагнози в зависимост от нуждата от интензивни неонатологични грижи.

	Диагноза				Общо
	РАС	РР ¹	ЕР ²	ИР ³	
Интубация	6	0	2	3	11
Кувьоз	10	9	4	2	25
Кислород	6	2	6	0	14
УВ- лампа	11	5	3	3	22
Хемотрансфузия	3	1	1	0	5
Общо	36	17	16	8	77

1-Разстройство на развитието; 2- Езиково разстройство; 3- Изоставане в развитието

Въпреки това обаче статистическите резултати показват, че фактори като акушеро-гинекологични неблагоприятия на майката преди бременността ($t_{(205)} = 1.865$, $p = 0.64$), влошено здраве на майката по време на бременност (ANOVA ($F_{(7, 199)} = 1,754$, $p = 0.098$), усложнения по време на раждане (ANOVA ($F_{(6, 200)} = 1,334$, $p = 0.244$) и необходимост от интензивни неонатологични грижи (ANOVA ($F_{(2, 204)} = 0, 195$, $p = 0.823$) не са причина впоследствие за по-ранно търсене на детскопсихиатрична оценка. Има обаче статистически значима връзка между диагнозата и пребиваването в сектор за интензивни неонатологични грижи ($\chi_{(3)} = 8, 715$, $p = 0.03$)

6. Анализ на двойки близнаци

Анализ на 10 двойки близнаци (2-еднояйчни), от които една двойка на 20 м.в., една- на 23 м.в., една на 24 м.в., три двойки на 36м.в., една на 40 м.в., три на 48 м.в.: 4 от ин витро бременности, останалите спонтанни; 7 с фамилна обремененост (2 с депресия от страна на майката, 2 с шизофрения – от страна на баща и баба, 1 с аутистично разстройство, 1- с БАП от страна на майката, 1- с тревожно разстройство от страна на бащата), таблица 25. Четири двойки (само една еднояйчни) – и двете деца с аутизъм, пет двойки – единият близък с аутистично разстройство, другият – с езиково/един от случаите- другият близък е с нормално развитие, една двойка- езиково разстройство (таблица 26, прави впечатление общата бройка, която е 17, а не 20, тъй като за три от децата, едно с нормално развитие, другите две - с езиково, родителите предоставиха анамнестични данни, без това да е допълнително съпроводено с диагностична оценка в клиниката) .

Таблица 25. Фамилна обремененост при анализираниите двойки близнаци.

		Фамилна обремененост					Общо
		РАС	Шизофрения	Депреси я	БАР	Тревожно р-во	
Близнаци	Еднояйчни	1	2	0	0	0	3
	Двуйайчни	0	0	2	1	1	4
Общо		1	2	2	1	1	7

Таблица 26. Диагностични категории при двойките близнаци.

		Диагноза			Общо
		РАС	РР	ЕР	
Многоплодна бременност	Еднояйчни	1	0	3	4
	Двуйайчни	7	3	3	13
Общо		8	3	6	17

7. Показатели на ранното развитие

Видеоклипове на бебета на възраст до 6 месеца показват, че по-късно диагностицираните с аутизъм проявяват по-малко социално внимание, усмихват се и вокализират по-рядко, по-малко изследват обекти и родителите ги определят като „много тихи“ и „безпроблемни бебета (Volkmar, Chawarska, 2008).

В конкретното изследване 81 от общо 117 диагностицирани с РАС деца отговарят на описаните характеристики.

38.2 % от децата не са казвали никакви думи във възрастта около една година, когато е очаквано това да се случи. Оказва се обаче, че това не е повод за търсене на детскопсихиатрична консултация. Данните от еднофакторния дисперсионен анализ не показват статистически значима разлика във възрастта на оценка в зависимост от наличието на първи думи в нормативния за това период (ANOVA ($F_{(2, 204)} = 2,103$ $p = 0.125$).

Разпределението по диагнози е видно от таблица 27: ясно е, че забавяне в развитието на речта има не само при аутистичното, но и при езиковото разстройство, както и при цялостното изоставане в развитието.

10.1% от децата са сформирали изречения на 2г.в. При аутистичните деца едва осем от 117 са използвали изречения на 2г.в. Когато диагнозата е езиково разстройство, седем от 35 са успели да овладеят това умение на 2г.в.

Таблица 27. Връзка между поява на първи думи и последваща диагноза.

		Диагноза				Общо
		РАС	РР ¹	ЕР ²	ИР ³	
Първи думи на	Да	40	16	18	5	79
1 г.в.	Не	77	29	17	5	128
Общо		117	45	35	10	207

1-Разстройство на развитието; 2- Езиково разстройство; 3- Изоставане в развитието

По отношение на уменията за стабилно седене в интервала 6-8 -месечна възраст, 91.3% от всички деца (n=207) са го овладели. Тази тенденция е валидна за диагнозите аутистично и езиково разстройство, докато при децата с изоставане в развитието, делът на ненавреме седналите деца е половината от общия брой. Хи-квадрат тестът на Пирсън също илюстрира тази връзка ($\chi^2_{(3)} = 22, 622, p < 0.01$).

93.2% от децата са проходили между 12 и 18м.в, а 6.8% не са усвоили това умения в очаквания времеви интервал. При 5 от общо 117 деца с диагноза РАС се наблюдава забавяне в този процес. В изследване на Mohd (2021) делът на децата с диагноза РАС, не успели да проходите навреме е малко по-висок, но близък по стойност: от общо 104 деца с аутистично разстройство, 7 не са проходили навреме. Тестът на Пирсън също показва връзката между диагнозата и навременно прохождане ($\chi^2_{(3)} = 10, 096, p = 0.018$), като е видно че при децата с изоставане в развитието относителният дял на овладелиците със закъснение това умение е най-висок, докато болшинството от аутистичните деца не показват отклонение.

По отношение на водещата ръка, с която децата си служат, преобладават процента на десноръките (таблица 64), като очаквано не се наблюдава асоциация между водеща ръка и диагноза ($\chi^2_{(6)} = 2, 225, p = 0.898$).

Непълноценният и несъответен очен контакт е един от важните и хронологично най-рано регистрирани от родителите симптоми, присъщи за РАС. Неслучайно присъства в списъка на идентифицираните като патогномонични за аутистично разстройство характеристики (Wetherby et al., 2004 г.). По данни на родителите 66.7 % от децата не са имали стабилен очен контакт между първата и втората година от своето развитие. Съотнесен към диагнозата, този симптом се е наблюдавал при 74 от 117 деца с диагноза РАС, при 8 от тези с езиково разстройство (n= 35) и само в един случай от общо десетте деца с изоставане в развитието. Отново обаче, противно на очакванията, няма статистически значима разлика във възрастта на оценка между децата, които се различават по клиничната характеристика „наличие на очен контакт“ ($t_{(205)} = 0,714, p = 0.476$).

48.8% от децата се обръщат при повикване по име, което често е повод за изследване на слуха, неоправдано и ненужно според много литературни данни. Изследване на Zeglam et al. от 2020 г. показва, че от 2368 деца с аутистично разстройство, при които е проведено изследване на слуха по повод тревоги на родителите, едва при 26 от тях е налице сензорно-неврална загуба на слуха.

Таблица 28 показва, че от 117 деца с РАС, 72 не реагират при повикване по име. Съотношението при децата с езикова проблематика е съответно 7 от 35, които не се обръщат на името си, а при тези с изоставане три от десет не реагират. Отново няма статистически

значима разлика във възрастта на оценка между децата, които проявяват или не реакция при повикване по име ($t_{(205)} = -1,275, p=0.204$), но има статистически значима асоциация между вариабилните „Диагноза“ и „Реакция при повикване по име“ ($\chi_{(3)} = 22,346, p < 0.01$).

Таблица 28. Реакция при повикване по име съобразно различните диагнози.

	Диагноза				Общо
	РАС	РР	ЕР	ИР	
Реакция при Да	45	26	28	7	106
повикване по име Не	72	19	7	3	101
Общо	117	45	35	10	207

76.8% от децата са имали затруднена регулация на поведението и емоциите и са реагирали бурно при отказ или фрустрация. Разпределението по диагнози е: 94 от 117 аутистични деца, 7 от 35 деца с езиково разстройство и 6 от 10 деца с изоставане в развитието са имали трудности с емоционалната и поведенческа регулация. Тази клинична характеристика също не се явява фактор, способстващ за по-ранно търсене на детски психиатър ($t_{(205)} = 1,203, p=0.230$). Средната възраст, на която се провежда оценка при деца с трудна регулация на поведението е 36,6 месеца, а на такива без анамнеза за трудности – на 34,6 месеца. За сметка на това обаче децата, посещаващи детски заведения (ясла или градина) и проявяващи затруднена регулация на поведението и емоциите, най-често се насочвани по този повод към детскопсихиатрична оценка.

Появата на регрес в развитието при разстройство от аутистичния спектър е феномен, който все още няма научно обяснение и се наблюдава в около една трета от случаите (Al Backer NB, 2015). В конкретната извадка той е регистриран при 51 от 207 деца (24.2%). Изразява се в загуба на реч, както и на умения за невербално общуване и за игра. Най-често родителите са регистрирали това на 24-месечна възраст. Най-ниската възраст на регистрация на загуба на умения е 12 месеца, най-високата - 30 месеца, с размах, съответно, 18 месеца.

Таблица 29 показва подробно възрастта на децата в месеци, когато родителите са регистрирали регрес в речта, социалните умения и играта. При 10 от общо 51 деца (19.6%) родителите забелязват промяната още на 12-месечна възраст, а на 18-месечна възраст тя е настъпила при 57% от всички деца.

Регистрирането на регрес в уменията на децата също не се оказва фактор, спомагащ за по-ранно търсене на детскопсихиатрична оценка ($t_{(205)} = ,030, p=0.976$). Децата, при които родителите са регистрирали регрес в развитието, преминават на оценка на средна възраст 36,2, а тези, при които не се отчита такъв – на 36,1 месеца. Същевременно настъпването на регрес в развитието има връзка с диагнозата ($\chi_{(3)} = 17,109, p = 0.001$).

Таблица 29. Възраст за поява на аутистичен регрес.

Възраст в месеци	Честота	Процент	Валиден процент	Кумулативен процент
12.00	10	4.8	19.6	19.6
15.00	2	1.0	3.9	23.5
17.00	4	1.9	7.8	31.4
18.00	13	6.3	25.5	56.9
19.00	1	.5	2.0	58.8
20.00	1	.5	2.0	60.8
24.00	16	7.7	31.4	92.2
26.00	1	.5	2.0	94.1
27.00	1	.5	2.0	96.1
30.00	2	1.0	3.9	100.0
Общо	51	24.6	100.0	

8. Коморбидност в извадката

46% от децата имат данни за соматична коморбидност, в 26.8% става въпрос за съпътстващи проблеми от храносмилателната и дихателната система, 26.1% имат алергия, 20.5% - проблеми със съня, 1.4% са с епилепсия, 18.8% са имали фебрилни гърчове, като често е налице комбинация от няколко съпътстващи състояния. В 32.4% изброените състояния са довели и до необходимост от хоспитализация.

Коморбидността е значително по-често явление при децата от аутистичния спектър, отколкото в общата популация (Al-Beltagi, 2021). Някои генетични нарушения като синдром на чупливата X, синдром на Даун, мускулна дистрофия на Дюшен, неврофиброматоза тип I и туберозна склероза се срещат по-често при тях. Това се отнася и за неврологични заболявания, включително епилепсия, макроцефалия, хидроцефалия, церебрална парализа, мигрена и вродени аномалии на нервната система. Нарушенията на съня се срещат при около 80% от тях, стомашно-чревните разстройства - при 46% до 84%. Най-честите проблеми на стомашно-чревния тракт, наблюдавани при деца с аутизъм, са хроничен запек, хронична диария, гастроезофагеален рефлукс, гадене и/или повръщане, метеоризъм, хронично подуване на корема, дискомфорт в корема, язви, колит, възпалително заболяване на червата, непоносимост към храна. Някои от вродените разстройства в обмяната на веществата (митохондриални и лизозомни болести, нарушения на креатиновия метаболизъм, на определени аминокиселини, на фолатите или B12) също могат да се наблюдават при децата с РАС. При значителна част от децата с аутизъм има данни за имунни аномалии и алергии.

Все пак наличието на придружаваща соматична или неврологична патология не повлиява възрастта на оценка (таблица 30).

Таблица 30. Данни от еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на зависимост между възраст при първичната оценка и коморбидност.

	Сума на квадратите	Степени на свобода	Среден квадрат	Фактор	Ниво на значимост
Между групите	49,758	2	24,879	,242	,785
Вътрегрупови	20983,720	204	102,861		
Общо	21033,478	206			

9. Проведени медицински изследвания

Както бе споменато по-горе, в 32% от случаите при тревоги от страна на родителите относно развитието на тяхното дете, личните лекари насочват към детски невролог. Затова не е и неочаквано, че при 33% от децата е направено ЕЕГ- изследване, което е регистрирало проблем само при 1% от тях. Тестът на Pearson отчита асоциация между диагноза и честотата на провеждане на ЕЕГ-изследване ($\chi^2_{(3)} = 8,779$, $p = 0.032$, таблица 31).

Таблица 31. Връзка между диагноза и честота на провеждане ЕЕГ-изследване.

			ЕЕГ		Общо
			Да	Не	
Диагноза	F84	Брой	39	78	117
		% в рамките на диагнозата	33,3%	66,7%	100,0%
		% в рамките на ЕЕГ	56,5%	56,5%	56,5%
		% от общия	18,8%	37,7%	56,5%
	F89	Брой	10	35	45
		% в рамките на диагнозата	22,2%	77,8%	100,0%
		% в рамките на ЕЕГ	14,5%	25,4%	21,7%
		% от общия	4,8%	16,9%	21,7%
	F80	Брой	13	22	35
		% в рамките на диагнозата	37,1%	62,9%	100,0%
		% в рамките на ЕЕГ	18,8%	15,9%	16,9%
		% от общия	6,3%	10,6%	16,9%
F79	Брой	7	3	10	
	% в рамките на диагнозата	70,0%	30,0%	100,0%	
	% в рамките на ЕЕГ	10,1%	2,2%	4,8%	
	% от общия	3,4%	1,4%	4,8%	
Общо	Брой	69	138	207	
	% в рамките на диагнозата	33,3%	66,7%	100,0%	
	% в рамките на ЕЕГ	100,0%	100,0%	100,0%	
	% от общия	33,3%	66,7%	100,0%	

Компютърна томография е правена при 5.8%, при нито едно не е отчетена някаква аномалия. Отново се отчита връзка между диагнозата и честотата на провеждане на компютърна томография ($\chi^2_{(3)} = 24,180$, $p < 0.001$, таблица 32)

Таблица 32. Връзка между диагноза и честота на провеждане на компютърна томография.

			КТ		Общо
			Да	Не	
Диагноза	F84	Брой	4	113	117
		% в рамките на диагнозата	3,4%	96,6%	100,0%
		% в рамките на КТ	33,3%	57,9%	56,5%
		% от общия	1,9%	54,6%	56,5%
	F89	Брой	1	44	45
		% в рамките на диагнозата	2,2%	97,8%	100,0%
		% в рамките на КТ	8,3%	22,7%	21,7%
		% от общия	,5%	21,4%	21,7%
	F80	Брой	3	32	35
		% в рамките на диагнозата	8,6%	91,4%	100,0%
		% в рамките на КТ	25,0%	16,4%	16,9%
		% от общия	1,5%	15,5%	16,9%
	F79	Брой	4	6	9
		% в рамките на диагнозата	40,0%	60,0%	100,0%
		% в рамките на КТ	33,3%	3,1%	4,8%
		% от общия	1,9%	2,9%	4,8%
Общо		Брой	12	195	207
		% в рамките на диагнозата	5,8%	94,2%	100,0%
		% в рамките на КТ	100,0%	100,0%	100,0%
		% от общия	5,8%	94,2%	100,0%

Генетични тестове са проведени при 19.3% от децата. При два от случаите (1%) се касае за съпътстваща генетична аномалия (един случай със синдром на Даун и един с неонатален диабет). Оказва се, че има статистически значима асоциация между диагнозата и честотата на провеждане на генетични тестове ($\chi^2_{(3)} = 10,363$, $p = 0.016$, таблица 33)

Таблица 33. Връзка между диагноза и честота на провеждане на генетични тестове.

			Генетични тестове		Общо
			Да	Не	
Диагноза	F84	Брой	25	92	117
		% в рамките на диагнозата	21,4%	78,6%	100,0%
		% в рамките на генетични тестове	62,5%	55,1%	56,5%
		% от общия	12,1%	44,4%	56,5%
	F89	Брой	2	43	45
		% в рамките на диагнозата	4,4%	95,6%	100,0%
		% в рамките на генетични тестове	5,0%	25,7%	21,7%
		% от общия	1,0%	20,8%	21,7%
	F80	Брой	9	26	35
		% в рамките на диагнозата	25,7%	74,3%	100,0%
		% в рамките на генетични тестове	22,5%	15,6%	16,9%
		% от общия	4,3%	12,6%	16,9%
F79	Брой	4	6	10	
	% в рамките на диагнозата	40,0%	60,0%	100,0%	
	% в рамките на генетични тестове	10,0%	3,6%	4,8%	
	% от общия	1,9%	2,9%	4,8%	
Общо	Брой	40	167	207	
	% в рамките на диагнозата	19,3%	80,7%	100,0%	
	% в рамките на генетични тестове	100,0%	100,0%	100,0%	
	% от общия	19,3%	80,7%	100,0%	

Прием на медикаменти

9.2% от децата имат предписани медикаменти или добавки. В три от случаите (1.5%) е налице предписание за прием на валпроати, без да има данни за огнищна активност, три деца са приемали предписан им ноотропил, едно (на 39-месечна възраст) - хлорпротиксен, едно (на 18-месечна възраст) - рисполепт и едно (на 13-месечна възраст) - тиреоидни хормони без данни за патология на щитовидната жлеза. Приеманите хранителни добавки включват основно витаминни препарати от група В.

Най-честата причина за изписване на посочените препарати е затруднената регулация на поведението, описвана от родителите като „тръшкания“, „бурни кризи“, „голямо инатене и рев с часове“.

10. Престой пред електронни устройства

Като средство за справяне с тези състояния от страна на родителите се използва и увеличаване престой пред екранни устройства. 46.4% от децата прекарват повече от три часа дневно пред екран, 25.6% - по един час, което прави общо 72%.

Таблица 34 показва, че именно при децата с трудна регулация на поведението екранните устройства са много често използвани: от 159 деца с трудна регулация повече от половината (n=82) прекарват повече от три часа дневно.

Таблица 34. Връзка между трудната регулация на поведението и времето пред екранни устройства.

	Време пред екранни устройства					Общо	
	Повече от 3 часа на ден	До 1 час на ден	2- 3 дни в седмицата до 1 час дневно	Рядко	Изобщо		
Чести кризи	Да	82	36	16	24	1	159
	Не	14	17	5	12	0	48
Общо		96	53	21	36	1	207

Според препоръките на СЗО до 18 месеца е желателно детето да няма никакво екранно време, между 18 и 24 месеца - по-малко от един час в присъствие на родител, който да подбере предавания с висококачествено образователно съдържание, а между 2- и 5-годишна възраст - до един час дневно. Акцент в тези насоки са използване на технологиите за полезни дейности - връзка с близки хора, образователно съдържание и приложения, които насърчават креативността и интеракцията.

Оказва се, че в най-ниската възрастова група (между 11 и 17 месеца), когато изобщо не би трябвало да има екранно време, две от децата са прекарвали повече от три часа дневно пред устройства. От общо осем деца в тази възраст, само при едно е спазена тази препоръка. Между 18 и 24- месечна възраст (n= 26) осем деца са били повече от три часа дневно. Между 25 и 31-месечна възраст (n=17) - девет, т.е. половината са били пред екрана с тази продължителност. Същата се запазва и тенденцията за по-големите възрастови групи.

11. Достъп до услуги

Относно достъпа до детски психиатър 81.2% от родителите споделят за улеснен такъв. Отрицателните отговори са предимно от семейства, които са от малки градове, въпреки че и в тази ситуация, повече от половината от родителите (29 от 56) отговарят, че имат достъп до детски психиатър. Не се открива статистически значима разлика във възрастта за оценка в зависимост от достъпа до детски психиатър ($t(205) = 1,114$, $p=0.267$). Средната възраст, на която децата с улеснен достъп до детски психиатър минават на оценка е 35,9 месеца, а тези, които нямат такъв достъп, е 37, 6 месеца.

За достъпа до детски психолог всички родители отговарят утвърдително, независимо от своето местоживееене.

Не така стои въпроса с дневните центрове по местоживеене, където 19.3 % от семействата споделят за затруднен достъп. Прави впечатление, че преобладаващо това се отнася за столицата, като най-вероятна причина е недостигът на достатъчно такива структури.

При постъпване за дневна оценка в клиниката 58% от родителите споделят негативна нагласа, като има статистически значима асоциация между диагнозата и нагласата на родителите към детскопсихиатричната оценка ($\chi(3) = 10,073, p=0.016$). Прави впечатление, че родителите на деца с разстройства от аутистичния спектър се отличават с предимно негативна нагласа.

12. Приложение на класификациите за ранна диагноза на аутистично разстройство

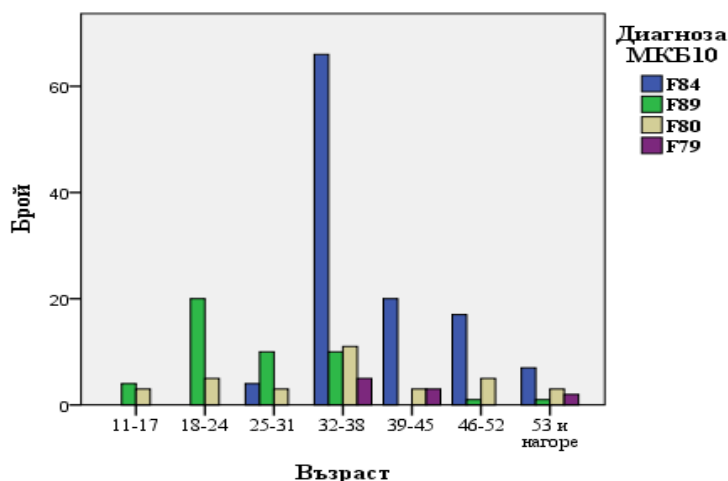
Прилагането на МКБ-10 при съмнение за аутистично разстройство в най-ранната възраст води до невъзможност за поставяне на тази диагноза поради непокриване на всички критерии за аутистично разстройство, чиято формулировка по МКБ-10 е F84.0 “Генерализирано разстройство на развитието – детски аутизъм”. В тези случаи се поставя една обща диагноза F89 „Разстройство на развитието - неуточнено“. В тази малка възраст класификацията показва и недостатъчна сензитивност към дискриминиране на симптомите за изоставане в развитието (с код по МКБ-10 F79) (таблица 35 и фигура 5).

Таблица 35. Диагноза по МКБ-10 в различните възрастови групи.

Възрастови групи(месеци)	Диагноза по МКБ-10				Общо
	F84 ¹	F89 ²	F80 ³	F79 ⁴	
11-17	0	5	3	0	8
18-24	0	21	5	0	26
25-31	4	10	3	0	17
32-38	66	10	11	5	92
39-45	21	0	4	3	28
46-52	17	1	5	0	23
53 и нагоре	7	1	3	2	13
Общо	115	48	34	10	207

- 1- Генерализирано разстройство на психичното развитие- детски аутизъм
 2 - Разстройство на развитието – неуточнено; 3- Езиково разстройство
 4 - Изоставане в развитието

Фигура 5. Разпределение на различните възрастови групи по диагнози от МКБ-10.



Използването на МКБ-11 в малката възрастова група (под 32 месеца) също не позволява поставяне на друга диагноза освен Разстройство на развитието - неуточнено (таблица 36). Във възрастта 32-38 месеца диагноза Разстройство от аутистичния спектър по критериите на МКБ-11 може да бъде поставена при тежко изразено разстройство, съпроводено и с изоставане в развитието. Във всички останали случаи и от тази възрастова група се приема неуточнената и обща диагноза за Разстройство на развитието.

Същото може да се потвърди и за DSM-V (таблица 37)

Таблица 36. Диагноза по МКБ-11 в различните възрастови групи.

Възрастови групи(месеци)	Диагноза по МКБ-11						Общо
	РАС с РИД без ЕР ¹	РАС без РИД с ЕР ²	РАС с РИД и ЕР ³	РИД ⁴	РЕР ⁵	РР ⁶	
11-17	0	0	0	0	0	8	8
18-24	0	0	0	0	0	26	26
25-31	0	0	0	0	0	17	17
32-38	0	0	21	6	11	54	92
39-45	1	10	10	3	4	0	28
46-52	1	10	5	2	4	1	23
53 и нагоре	2	5	2	2	2	0	13
Общо	14	92	39	14	36	12	207

- 1- Разстройство от аутистичния спектър с разстройство на интелектуалното развитие и с леко или липсващо езиково разстройство
- 2- Разстройство от аутистичния спектър без разстройство на интелектуалното развитие и изразено езиково разстройство
- 3- Разстройство от аутистичния спектър с разстройство на интелектуалното развитие и изразено езиково разстройство
- 4- Разстройство на интелектуалното развитие
- 5- Развийно езиково разстройство
- 6- Невроразвийно разстройство, неуточнено

Таблица 37. Диагноза по DSM-V в различните възрастови групи.

Възрастови групи(месеци)	Диагноза по DSM-V				Общо
	РАС	ИРД ¹	ЕР ²	НРР ³	
11-17	0	0	3	5	8
18-24	0	0	5	21	26
25-31	0	0	3	14	17
32-38	66	5	12	9	92
39-45	21	3	4	0	28
46-52	17	0	4	2	23
53 и нагоре	8	3	2	0	13
Общо	116	11	33	47	207

- 1- Интелектуално развитийно разстройство
- 2- Езиково разстройство
- 3- Неуточнено развитийно разстройство

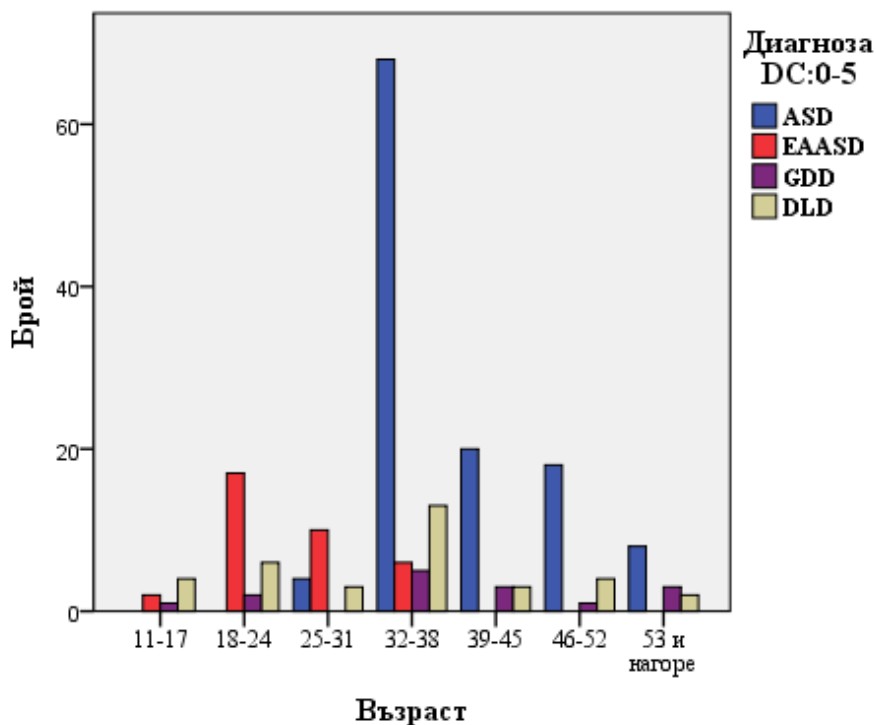
Поради развитийната си ориентираност и достатъчна за малката възраст специфичност на критериите, DC:0-5 позволява поставяне както на диагнози за разстройство от аутистичния спектър (за деца над 18 месеца) и ранно атипично разстройство от аутистичния спектър 9 за деца над 9 месеца), така и разпознаване на изоставане в развитието (таблица 38 и фигура 6)

Таблица 38. Диагноза по DC: 0-5 в различните възрастови групи.

Възрастови периоди (месеци)	Диагноза по DC:0-5				Total
	ASD ¹	EAASD ²	GDD ³	DLD ⁴	
11-17	0	2	1	5	8
18-24	0	18	2	6	26
25-31	4	10	0	3	17
32-38	68	6	5	13	92
39-45	21	0	3	4	28
46-52	18	0	1	4	23
53 и нагоре	8	0	3	2	13
Общо	119	36	15	37	207

- 1- Разстройство от аутистичния спектър (поставя се при деца над 18 месеца)
- 2- Ранно атипично разстройство от аутистичния спектър (поставя се при деца над 9 месеца)
- 3- Изоставане в развитието; 4- Езиково разстройство

Фигура 6. Разпределение на различните възрастови групи по диагнози от DC:0-5.



13. Резултати от приложението на инструментите Q-CHAT - 10 и AQ-10.

След попълване на въпросника Q-CHAT-10 и AQ-10 от родител или друг възрастен, обгрижващ детето, се формира резултат, чиято числова стойност показва дали е необходимо детето да бъде насочено към диагностична оценка (при Q-CHAT-10 когато сборът от точките е над 3, а при AQ-10 - над 6). Данните показват, че всички деца, суспектни за разстройство от аутистичния спектър показват резултат над 3 или съответно над 6 и следва да бъдат насочени към подробна оценка, което е показателно за чувствителността на инструмента с изричното пояснение, че сам по себе си той няма диагностична стойност, а се използва в допълнение към цялостната екипна оценка. Едно от приложенията му би било и като скринингов инструмент.

14. Резултати от качествения анализ на данните

Интервютата с родителите разкриват множество болезнени теми: стигмата на детската психиатрия, срамът и притеснението от търсенето на консултация и оценка за развитието на детето, психологичните защити на родителите и отричането на проблема, самовнушението. В голям процент от случаите родителите, за съжаление, срещат подкрепа за тези си убеждения както от близкото и по-далечното семейно обкръжение, така и от различни професионалисти – лични лекари, педиатри, психолози, логопеди.

Психиатричната стигма

„Най-много се притеснявах от това, че трябва да дойдем с детето в психиатрия. Дълго не исках да идваме. Криех от мъжа ми и неговата майка“.

„Имахме притеснения още преди двегодишната възраст на детето. Отидохме на логопед, който спомена за аутистични черти...Жена ми се побърка, когато чу това, вкъщи си удряше главата в гардероба и плачеше. Категорично отказваше да го доведем при Вас...Започнахме много да се караме. Разделихме се. Изгубихме две години в отлагане, докато съберем смелост да дойдем при Вас.“

„Диагнозата е етикет. Не искам детето ми да има етикет за цял живот.“

„Във Вашия регистър той фигурира с тази диагноза... и където и да отиде всички ще знаят за това, тази информация моментално ще излезе за него.“

„Личният лекар ни каза, че преди третата година на детето няма какво да правим при Вас, то и след това не е ясно с какво ще ни помогнете.“

„Казах на логопедката: повече не ме изпращай в детската психиатрия, не искам да ходя там.“

“Психоложката каза: ако искаш на детето да му лепнат диагноза, отивай в „Св.Никола“. Там всяко дете получава диагноза и ти говорят какво ли не...”

„Имаме нужда от психолог, не от психиатър...и психологът така ни каза...Ще поработи известно време и детето ще се оправи...“

Социалната стигма

„Не можехме да влезем в магазин, тръскаше се, взимаше много неща, събаряше други, абсолютно неконтролируем...Всички ни гледаха...Чувствах се ужасно, предпочитах да не пазарувам или изпращах баща му.“

„Много харесваше да наблюдава мотрисите на метрото, с часове стои и ги гледа. Не мога да го изведа, крясъци, резове, събирахме гълпа около нас, веднъж дори извикаха полиция...“

Самовнушение

„Голям инат, докато не стане на неговото с часове може да реве, до посиняване и най-странното е, че не забравя, не можеш да го залъжеш...Много силен характер“

„Всяко дете е индивидуалност, това, че не говори на три, не означава, че има проблем“

„Тя не говори и не може да си каже какво иска, затова е толкова изнервена...А дали играе с децата, ами как да играе с тях, като не говори, те я питат как се казва, на колко е години, тя мълчи и те се разбягват.“

„Момченцата винаги проговарят по-късно, обикновено след три години.“

Отричане и родителски защити

„Ще тръгне на детска градина и ще проговори... Покрай COVID-а не съм я събирала с други деца, бяхме много изолирани. Липсват й контакти, всички така ми казват, а и аз си го знам, че трябва да се социализира и затова трябва да ходи на детска градина, за да стане като другите, като нормалните деца...“

„Казаха ми, че е аутизъм. Обаждам се, за да запиша час, да го видите и да ме успокоите, че не е това.“

„Аз съм убедена, че не е аутист, в центъра (Дневен център по местоживееене, където специалисти работят с конкретното дете) казаха: “Абсурд, това не е аутизъм“, но да го видите и Вие...“

„Държа да направя оценка във Вашата клиника, казват, че Вие сте специалистите в тази област...Логопеди и психолози споменават за аутистични черти и ме насочват към Вас...Дано да не е така, сигурно няма да е така...“

„От детската градина ни казаха да дойдем при Вас. Не им се занимава, не му обръщат никакво внимание, гледат веднага да го отпратят.“

„В детската градина няма никакви специалисти. При едно неговорещо дете винаги търсят начин да се лишат от присъствието му, защото нищо не разбират, нямат подход.“

„Не го искат в градината, непрекъснато ми звънят по телефона да си го взимам - плачел, тръшкар се, не изпълнявал команди...Че той да не е животинче...Пречел на другите деца...Аз им казвам – приет е във Вашата градина, ще се научите да го разбирате“.

Достъп до специалисти

„Идваме при Вас, защото в Англия трябва да чакаме с години, за да ни види детски психиатър.“

„То специалисти много – и психолози и логопеди, ама как аз да избира, препоръчайте ми Вие.“

„Тук в столицата има много специалисти, но в нашия малък град, дълбока провинция, къде ще ги търся?“

„За десет минути в кабинета и светът се преобърна... Казаха ми, че е аутизъм, говориха ми за ТЕЛК и дете, което никога няма да е като другите... Знаете ли какво е това, дни наред не спях след тази десетминутна среща...“ (майка на дете на 48м. с поставена диагноза аутистично разстройство, впоследствие непотвърдена при оценка в клиниката).

„В сянката на детето ми винаги ще стои аутизма.“ (майка на дете на 28м., с поставена диагноза аутизъм на 18м., впоследствие непотвърдена).

4. Дискусия

Както многократно вече бе споменавано през последните години се води много разпален дебат относно ранната диагноза, а DC:0-5 като класификация с диагностични категории, създадени конкретно за нуждите и спецификата на бебешката и ранната детска възраст, заема изключително важно място в темата.

Истината е, че няма диагноза, било то категориална или дименционална, която да опише достатъчно пълно индивидуалността на всеки един случай и на всяко едно дете. Въпреки това родителите, както и всички други възрастни в близкото и по-далечно около детето обкръжение, проявяват чувствителност да идентифицират, а често и да категоризират клиничните прояви, както показва и настоящото изследване. Семействата разпознават кои прояви и симптоми са типични за развитието и кои будят безпокойство, и дали тези безпокойства са достатъчно „тежки“, за да потърсят помощ. Дихотомията - норма или патология - съществува, независимо дали за описание на клиничната картина се използва конкретна диагноза или не.

Особеното в случая е, че според настоящите резултати, идентифицирането на проблема в 49.3% от случаите се осъществява от родител, в 38.6% - от прародител, което общо кумулира 87.9%, в които семейството забелязва трудности в развитието на детето. В 12.1% сигнал за евентуални дефицити идва от страна на детската ясла/градина, когато детето посещава такава и обикновено това са деца със затруднена регулация на поведението. По данни на родителите в нито един от случаите личният лекар на детето не е успял да разпознае проблем при тяхното дете, дори и при активно насочване и споделяне на тревоги от страна на семейството. При анализ на

личните амбулаторни карти на насочените за оценка деца със съмнение за аутистично разстройство, в графата за невропсихичното развитие фигурира „б.о.“.

Реакцията на личния лекар към тревогите на родителите относно развитието на детето в 35.7% от случаите се изразява в препоръка „да се изчака“, в 45.9% - в отхвърляне на възможен проблем, което обобщено прави 81.6%, в които безпокойствата на родителите се negliжират напълно. Насочване е направено едва в 18.4%. Прави впечатление, че реакцията на личните лекари преобладаващо е „изчакване“ или отхвърляне, дори и при по-големи деца (над 36 месеца), когато много от симптомите са ясно разграничими.

Професионалистите, към които личните лекари насочват, са: детски невролог - в 32% от случаите, психолог - в 26.6%, детски психиатър - едва в 2.9 % от всички случаи, УНГ - 1.4%. Най-висок е процентът на „ненасочване“ - 36.7%, т.е. от една страна личните лекари negliжират сериозно тревогите на родителите, от друга страна, дори и при настояване от страна на семейството, те предпочитат да не насочат към специалист, ако пък го направят, то в много нисък процент (2.9%) ще е към детски психиатър, с което значително удължават пътя на детето с невроразвитийна диагноза.

В 58.5% от случаите родителите са забелязали обезпокоителни симптоми във възрастта между една и две години, но средната възраст, на която детето постъпва за оценка е 36.2м.в., като процентът на деца между 39 и 60 м.в. не е никак малък (30%), т.е. интервалът между първите тревоги на родителите и диагностициране на проблема, т.нар. „загуба“, е твърде голяма.

Най-честият повод за търсене на оценка са притеснения за развитието на речта (48.3%), което съвпада и с литературните данни (Richards M, Mossey J and Robins L, 2016). Следват: трудната регулация на поведението в 30% от случаите, двигателните стереотипии - в 13.5%, тревоги относно храненето (оскъдно по количество, еднообразно или с настояване за определена консистентност на храните) - 4.3%. Съмненията за диагноза „Аутизъм“ фигурира в 3.9%. Най-честата причина за първи тревоги сред родителите, принадлежащи към българския и турския етнос, е развитието на речта и проблемите с храненето, а сред ромския - трудната регулация на поведението.

Оказва се, че фактори като местоживеене, пол, етнос, фамилна обремененост, диагноза при сиблинги, неблагоприятни пре-, пери- и постнатални фактори, коморбидност не повлияват възрастта на първична детскопсихиатрична оценка. От социо-демографските показатели единствено образованието на родителите се свързва с по-ранна детскопсихиатрична оценка. Децата на родители с висше образование преминават на оценка на средна възраст 33,16 месеца, тези на родители със средно образование на 44,7 месеца, а тези на родители с основно образование на 54 месеца.

Данните показват, че в почти половината от случаите (46.9%) диагноза „Детски аутизъм“, която според актуалния стандарт се поставя от мултидисциплинарен екип в дневно психиатрично отделение за деца с консенсусно становище и ангажираност от най-малко двама детски психиатри, е назована от специалисти, различни от детски психиатър в лицето на: сестра/персонал от детска ясла или градина (9.2%), педиатър (2.9%), невролог (11.1%), психолог/логопед (23.7%). Детски психиатър е изказал становище в 6.8% от случаите. Впоследствие в 35% от случаите диагнозата не бива потвърдена при оценка в клиниката

По отношение на насочване на детето и семейството конкретно към оценка в клиниката, най-висок е относителният дял на самонасочили се родители (34.47%), 28.16% са насочени от психолог/логопед, 24.27 % - от детска ясла или градина, 11.65% - от детски невролог и 1.45% -

от личен лекар. Тези данни илюстрират и достъпността на детските психиатри и по-специално на тези в дневното отделение към КДП “Св.Никола”.

Във възрастта до 31 месеца децата, постъпващи за оценка по самостоятелна инициатива на родителите заемат най-висок дял. В интервала между 32- и 45-месечна възраст нараства дялът на насочени от психолог/логопед деца, с които съответните специалисти са се виждали известен период от време, но са преценили да насочат на по-късен етап, което „изчакване“ не е в полза на детето и семейството. Над 32-месечна възраст нараства и относителният дял на децата, насочени от детско заведение, като причина за това най-често е видимата разлика във функционирането в сравнение с връстниците им. Един от големите митове, нерядко изказвани и от професионалисти, е „социализация на детето в детска градина, за да стане като останалите деца“, което също е причина за сериозно забавяне за ранна оценка.

Данните показват, че в 44% от случаите има данни за фамилна анамнеза за психични или неврологични разстройства (5.3 % - аутизъм, 6.3% - шизофрения, 8.2% - РДР, 6.3%-тревожни разстройства, 3.4% - БАР и т.н.). Тези данни потвърждават високата представителност на фамилната обремененост при децата с РАС, установена и в литературни източници (Xie et al., 2019), като колкото по-близо е родството, толкова по-голям е риска. В настоящото проучване обаче факторът фамилна обремененост, както вече бе отбелязано, не оказва влияние върху възрастта на оценка на децата.

В 47% са налице данни за акушеро-гинекологични неблагоприятия при майката преди настоящата бременност, в 38.7% от случаите бременността на майката е била проблемна, в 74% от случаите са приемани медикаменти (най-често хормони и антибиотици), 48.3% от децата са родени преди термин, при 27.7% от тях са регистрирани усложнения по време на раждането. На 16.4% от децата се е наложила хоспитализация в интензивен сектор на неонатологично отделение. Изброените пре-, пери- и постнатални фактори се считат за рискови за аутистично разстройство (Gardener 2011; Kodesh et al. 2021; Crump C 2021), въпреки това обаче в настоящото изследване не са свързани с по-ранна възраст на оценката.

По отношение на двигателното развитие болшинството от децата са овладели уменията за самостоятелно седене и ходене навреме (навреме седнали - 91.3%, навреме проходили - 93.4%). Отклоненията в тези показатели се наблюдават при децата с изоставане в развитието. Не така стои въпросът с развитието на речта: 38% от децата не са имали думи на 12м.в., а 90% не са сформирали изречения на 24м.в., 66.7% не са имали стабилен очен контакт в периода 12-24м.в., а 48.8% не са се обръщали при повикване по име в същия този период. Разпределението по диагнози показва, че изброените симптоми са регистрирани при децата с РАС. Същите, в 70% от случаите, са описвани като „перфектните“ и „много тихи бебета“, определение, дадено от Volkmar and Chawarska (2008).

Въпреки че сред родителите поведът за първи тревоги относно развитието на детето им е забавянето в развитието на речта, те са склонни да изчакат появата на такава и да регистрират изоставане в тази сфера едва на възраст, много по-голяма от нормативно очакваната за поява на отделни думи и изречения. В този смисъл липсата на думи на 12м.в. и фрази на 24м.в. не води до по-ранно търсене на детскопсихиатрична оценка.

Същото може да се отбележи и за клинични характеристики като „липса/недостъчност на очния контакт“, „липса/неконсистентност на реакция при повикване по име“, настъпил регрес в развитието (най-често в периода 12-18 месеца), трудна регулация на поведението, които отново не се явяват фактор за по-ранно търсене на детски психиатър. Статистическите методи обаче

отчитат асоциация между диагноза и клинични симптоми като „реакция при повикване по име“ и настъпване на регрес в социокомуникативните умения, наблюдавани основно при аутистичните деца.

55% от децата имат данни за соматична коморбидност, което е значително по-често явление при децата от аутистичния спектър, отколкото в общата популация (Al-Beltagi, 2021), но се оказва, че не е фактор, който повлиява за по-ранна оценка.

Друг извод, който може да бъде направен е, че освен, че преминава през многобройни консултации с различни медицински и немедицински специалисти преди да достигне до детски психиатър, детето с невноразвитийна патология бива подлагано и на множество ненужни изследвания. При 33% от децата е направено ЕЕГ - изследване, което е регистрирало проблем само при 1% от тях. Компютърна томография е правена при 5.8%, като при нито едно не е отчетена някаква аномалия. Генетични тестове са проведени при 19.3% от децата. При два от случаите (1%) е регистриран генетичен синдром. Отчетена е статистически значима разлика в честотата на направените ЕЕГ-изследвания, компютърна томография и генетични тестове в зависимост от диагнозата. Най-висок процент изследвания са проведени при децата с РАС.

Като средство за справяне с трудната регулация родителите използват увеличения престой пред екранни устройства. 46.4% от децата прекарват повече от три часа дневно пред екран, а в най-ниската възрастова група (между 11 и 17 месеца), когато изобщо не би трябвало да има екранно време, две от децата са прекарвали повече от три часа дневно пред устройства.

Относно достъпа до детски психиатър 81.2% от родителите декларират за улеснен такъв. Не така стои въпросът с дневните центрове по местоживееене. 19.3% от семействата, предимно от столицата, споделят за затруднен достъп, като най-вероятна причина е недостигът на достатъчно такива структури в София. Оказва се обаче, че улесненият достъп до детски психиатър не е фактор, който повлиява възрастта на оценка на децата. Същото важи и за фактор отглеждане от един родител.

Както количествения, така и качествения анализ на данните показват преобладаващата негативна първична нагласа, страх и съпротива на родителите към оценка от детски психиатър. Статистически значима е разликата между нагласите на родителите на деца с различни диагнози, с преобладаващо негативни при родители на деца с разстройство от аутистичния спектър. В този смисъл е важно диагностичният контекст да има определена продължителност, каквато е диагностичната оценка в дневно отделение, за да осигури и терапевтична подкрепа за родителите в дългия и тежък процес на осмисляне и приемане на пожизнената диагноза, с което до голяма степен е свързана и тяхната негативна нагласа.

Използваните като част от клиничната методика въпросници Q-СНАТ-10 (Въпросник за аутистично разстройство при деца на възраст от 18 до 24 месеца) и AQ-10 (Коефициент за аутистично разстройство) показват висока чувствителност, особено на скринингов етап, за разпознаване на ранната психопатология от аутистичен спектър..

Друг важен момент от настоящото изследване е резултатът от приложението на съвременните класификации (МКБ-10, DSM-V, МКБ-11 и DC:0-5) за диагностициране на аутистично разстройство преди петгодишна възраст. Вижда се, че класификацията DC:0-5 притежава много по-голяма чувствителност и специфичност към ранните прояви на психопатология в сравнение с останалите, използвани към момента диагностични класификации.

В заключение може да се каже, че в голям процент от случаите родителите сами категоризират психопатологичните прояви на своите деца, независимо дали за описание на клиничната картина се използват конкретни диагнози или не и този факт се потвърждава и от настоящото изследване. А дали DC:0-5 е достатъчно добра, това ще покаже практиката, клиничния опит и бъдещето, но със сигурност тя не отстъпва, а според настоящите резултати дори и превъзхожда останалите съвременни класификации по отношение на диагностичния компонент на оценката. Едно от големите ѝ предимства е наличието на пет оси с отчитане на биологични, външни, социални фактори, както и взаимоотношенията родител-дете, които са изключително важни в ранната възраст. Мултиаксиалността предполага отчитане на фактори като: емоционалното състояние на родителя (родителска депресия), достъпа на семейството до финансови и други ресурси, а това може да се окаже с голям приоритет за конкретен случай, както и съществено да повлияе на спазването на препоръките за терапия.

Приложението на DC:0-5 би дало възможност за изясняване на евентуални недостатъци и въвеждане на подобрения за по-надеждно, валидно и полезно средство за идентифициране на психопатологията при малките деца. В крайна сметка по-ефективната система за класификация би довела до по-ефективна терапия, основана на доказателства, за бебетата, малките деца и техните семейства.

Относно ранната диагноза, в частност и ранната диагноза на аутистичното разстройство, следва да се изтъкнат няколко факта. Сред първите са несъмнените научни доказателства от проспективни лонгитудинални проучвания на психопатологията в ранна детска възраст, които безспорно показват континуитет на проявите и стабилност на симптомите и в по-късна възраст (Bufferd et al., 2012).

Болезнен е въпросът за стигмата на психиатричните разстройства, особено когато имаме предвид малки деца, които, според противници на ранната диагноза, не бива да бъдат натоварвани с тежки диагнози, с което обаче се избягва и идентифициране на проблема при тях. Какви биха били последиците от неназоваването на съществуващ клиничен синдром е единият момент, но другият е наличието на социална стигма, от която трудно може да се избяга. В повечето култури видимите характеристики на психичните проблеми биват грубо етикетирани без значение дали има поставена диагноза или не. Децата с нетипично или необичайно поведение често биват наричани „лоши“, „невъзпитани“, „манипулативни“ или „разглезени“, а родителите – обвинявани за това. В този смисъл диагностицирането на проблема води до своеобразна реабилитация за детето и семейството и със сигурност внася облекчение и намалява страданието. Нещо повече, клиничният опит и изследванията показват, че ангажираността с терапията е по-висока, когато родителите знаят диагнозата на детето си (Peters et al., 2005).

Повдигайки въпроса за страданието, няма как да не се спомене и „обратната страна на монетата“, а именно случаите, когато диагнозата е некоректно поставена. В много от изказванията на родителите (качествен анализ на данните) присъства шока от бързото диагностициране, извършено след еднократна консултация на малкото им дете. Настоящите данни показват, че в 35% от случаите диагнозата аутистично разстройство, поставена преди оценка в дневното отделение на клиниката, впоследствие не бива потвърдена. Темата за единната концепция никога не е загубила своята актуалност, неслучайно СЗО още през 1980г. въвежда термина „калибриране на диагностиците“, визирайки точно „единомислието“ в напълно положителния смисъл на думата и спазването на единни критерии при оценка. По тази причина и медицинският стандарт в България изисква диагнозата „Детски аутизъм“ да се поставя от мултидисциплинарен екип в дневно психиатрично отделение за деца с консенсусно становище и

ангажираност от поне двама детски психиатри, а етичният предполага не само увереност, но и достатъчно опит, знания и компетентност при диагностика на малки деца.

Ако се върнем отново към аутистичното разстройство, което е и тема на настоящата работа, то няма как да не се отбележи, че ранното му диагностициране е един от най-добрите примери за значението на ранната диагноза. В повечето случаи аутизмът може да бъде надеждно диагностициран още преди втората година от живота (Woolfenden et al., 2012; Zwaigenbaum et al., 2016), въпреки това обаче при повечето деца, включително и в това изследване, диагностицирането е на средна възраст между 3 и 4 години (Fountain, King & Bearman, 2011). Забавянето между първите прояви и поставянето на диагноза е изключително неблагоприятно, защото всички данни сочат, че ранните интервенции за деца с аутизъм са от съществено значение (Dawson et al., 2010; Schreibman et al., 2015; Zwaigenbaum et al., 2015).

Не на последно място е и фактът, че в повечето страни, включително и в нашата, диагнозата осигурява достъп до психосоциални услуги и финансова помощ.

Диагностиката на бебетата и малките деца е изключително труден и емоционално обременяващ процес. Самият термин "бебе" предизвиква образи на нежност, надежда и невинност. Но всички професионалисти в тази сфера знаят, че малките деца могат да изпитват дистрес и да имат проблемно развитие, породено от различна психопатология. Затова добрият клиницист трябва да премине отвъд разглеждането на диагностичните подходи „за“ и „против“ и да се стреми да задълбочи разбирането си за малкото дете в контекста на неговата индивидуалност и обкръжение.

5. Изводи

1. Проведеното изследване показва, че личните лекари на децата не успяват да дискриминират ранни психопатологични прояви.
2. Реакцията на личния лекар към тревогите на родителите относно развитието на детето в 35.7% от случаите съдържа препоръка „да се изчака“, в 45.9% - отхвърляне на възможен проблем, което обобщено прави 81.6%, в които безпокойствата на родителите се negliжират напълно. Насочване е направено едва в 18.4%, след настояване от страна на родителите.
3. Прави впечатление, че реакцията на личните лекари преобладаващо е „изчакване“ или „подценяване“ дори и при по-големи деца (над 36 месеца), когато много от симптомите са много по-ясно видими и разграничими.
4. При тревоги от страна на родителите за развитието на тяхното дете личния лекар на детето насочва предимно към други специалисти (детски невролог и психолог). Най-висок е процентът на „ненасочване“.
5. В България инициативата за търсене на помощ е от страна на родителите. В 88% от случаите семейството регистрира първите тревожни симптоми.
6. Дълъг времеви период между първите опасения на родителите и търсенето на детскопсихиатрична оценка (повече от 12 месеца, най-често между 18 и 24 месеца в конкретното изследване). Причини за това са освен стигмата и страха, така също и продължителния контакт на детето с немедицински специалисти (психолог, логопед), които са предпочитани от родителите за първична консултация и последващ дълготраен контакт.

7. Въпреки че според актуалния стандарт диагнозата „Детски аутизъм“ се поставя от мултидисциплинарен екип в дневно психиатрично отделение за деца с консенсусно становище и ангажираност от най-малко двама детски психиатри, данните показват, че в почти половината от случаите диагнозата е назована от специалисти, различни от детски психиатър (впоследствие непотвърдена в 35% от случаите).
8. Прави впечатление значението на пре-, пери и постанаталните фактори, както и фамилната обремененост при децата с разстройство от аутистичния спектър.
9. Висок процент на соматична коморбидност (46%).
10. Пътят на детето с невроразвитийна патология преминава през многобройни консултации с различни медицински и немедицински специалисти. Провеждат се множество ненужни изследвания (ЕЕГ, невроизобразителни), но освен тях и много други с недоказана научна валидност.
11. Прекарването пред екранни устройства (повече от три часа дневно) е използвано средство от родителите, особено при деца с аутизъм и със затруднена регулация на поведението (50,5%).
12. Резултатите показват, че в България достъпът до детски психиатър е изключително улеснен.
13. Както количествения, така и качествения анализ на данните регистрира преобладаващата негативна първична нагласа, страх и съпротива на родителите към оценка от детски психиатър със статистически значим по-висок процент сред родителите на деца с разстройство от аутистичния спектър.
14. Фактори като местоживееене, етнос, отглеждане от един родител, фамилна обремененост, неблагоприятия по време на бременността и раждането, както и наличието на сиблинг с диагностицирани трудности в развитието, както и отклонения в показателите на развитието, включително и аутистичен регрес, не оказват влияние върху възрастта за оценка.
15. Клинични характеристики като „липса на очен контакт“ и „реакция при повикване по име“, считани за „патогномонични“ за разстройствата от аутистичния спектър, също не се оказват достатъчна причина за по-ранно търсене на експертно мнение.
16. Децата, посещаващи детско заведение (ясла или градина) достигат до детски психиатър на по-висока възраст (M=38,27 месеца) в сравнение с децата, непосещаващи градина (M=28.63).
17. Децата, чиито родители имат нереалистични очаквания за провеждане на “терапия и излекуване“ постъпват на оценка на по-късна възраст в сравнение с децата, чиито родители имат нагласа за „идентифициране на проблема“.
18. Децата на родители с висше образование преминават на оценка на по-ранна възраст.
19. Класификацията DC:0-5 притежава много по-голяма чувствителност и специфичност към ранните прояви на психопатология в сравнение с останалите, използвани към момента диагностични класификации.

6. Приноси

Научни:

1. Проведено е изследване на деца в много ранна възраст, при които е налице съмнение за разстройство от аутистичния спектър.

2. Идентифицирани са проблемните „полета“ за ранното диагностициране (роля на педиатри, инициатива на родителите, продължителен контакт с немедицински специалисти).
3. Изследвани са фактори (клинични, социодемографски, психосоциални) и тяхното влияние върху процеса на ранно диагностициране.
4. Изследвано е приложението на съвременните класификации (МКБ-10, DSM-V, МКБ-11 и DC:0-5) за диагностициране на аутистично разстройство преди петгодишна възраст.

Научно – приложни:

1. Получените резултати повдигат въпроси относно необходимостта от изготвяне на подходяща форма за допълнително обучение на лични лекари и педиатри по темата за ранно разпознаване на детската психопатология.
2. Проучването насочва и към нуждата от по-ясно регламентиране на продължителността на предхождащ детскопсихиатричната оценка контакт с немедицински специалисти, както и на процедурата за поставяне на диагноза в ранна детска възраст от медицински експерти.
3. Инструментите AQ-10 (Коефициент за аутистично разстройство) и Q-CHAT-10 (Въпросник за аутистично разстройство при деца деца на възраст от 18 до 24 месеца) могат да бъдат използвани като част от скринингова програма за разпознаване на ранните симптоми на разстройство от аутистичния спектър.

Summary

Background: The topic of diagnosis of autism disorder at an early age has aroused increasing scientific interest, especially in the last twenty years. The importance of this issue is largely due to the fact that timely diagnosis of early psychopathology makes it possible to start appropriate interventions that potentiate the favorable development of any child with difficulties in functioning. What are the factors that influence in one direction or another the diagnostic process and why, despite the obvious difficulties in the development of their child, parents, in a large percentage of cases, postpone both consultation and assessment with a child psychiatrist, are questions that are worth studying and discussing.

Another important point is medical classifications and diagnostic criteria that are used to make a diagnosis at an early age. It is interesting to find out whether there are differences in diagnosis, observing the criteria of ICD-10, the current classification in Bulgaria, those of ICD-11, DSM-V and the little known to professionals in Bulgaria DC:0-5 (Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood).

Materials and methods: The object of study are all factors - socio-demographic, clinical, medicobiological (pre-, peri-, post-natal, family history, comorbidity), factors related to attitudes and capacity of the family and those depending on the health system (role of the GP, health experts) that affect the age of diagnosis, are studied.

The clinical sample of children consists of 207 children (N=207) aged up to 60 months. Author's developed protocols were used to collect detailed information about the history of child development, socio-demographic characteristics and diagnostic criteria for autism spectrum disorder with a diagnosis of ICD-10, ICD-11, DSM-5, DC: 0-5.

The results of the study were introduced and processed through the Statistical Package for Social Science - SPSS for Windows, version 19. 0. The analyses used are: descriptive statistics - variance analysis (quantitative variables)- smallest value, largest value, mean, standard deviation, standard error, median, frequency analysis absolute and relative frequencies - percentage, valid percentage, cumulative percentage, hypothesis verification methods – chi-square test of Pearson, t-test for two independent samples, single-factor variance analysis (ANOVA).

Results: The results showed that factors such as place of residence, ethnicity, single-parent rearing, family history, adversity during pregnancy and childbirth, as well as the presence of sibling with diagnosed developmental difficulties did not affect the age of assessment. Quite the opposite can be said about the education of parents - children of parents with higher education pass to the assessment at an earlier age. Clinical features such as 'lack of eye contact' and 'call-by-name response' considered 'pathognomonic' for autism spectrum disorders are also not a sufficient reason to seek expert opinion earlier. It also turns out that children attending a kindergarten (nursery or kindergarten) reach a child psychiatrist at a higher age compared to children who do not attend a kindergarten.

There is also a long time period between the first concerns of parents and the search for a child psychiatric assessment (more than 12 months, most often between 18 and 24 months in the specific study). The reasons for this are not only the stigma and fear, but also the prolonged contact of the child with non-medical specialists (psychologist, speech therapist), which are preferred by parents for primary consultation and subsequent long-term contact.

Among the other main conclusions is that the DC:0-5 classification has a much greater sensitivity and specificity to the early manifestations of psychopathology than other currently used diagnostic classifications.

ПУБЛИКАЦИИ ПО ТЕМАТА НА ДИСЕРТАЦИЯТА

1. Ivanova E, Maslinkova D, Polnareva N, Milanova V. Case series: Cariprazine in early-onset schizophrenia. *Front Psychiatry*. 2023 Apr 14;14:1155518. doi: 10.3389/fpsyt.2023.1155518.
2. Маслинкова Д. Ранна детска възраст – диагностични и класификационни предизвикателства. *Бълг. сп. психиатр.* 2023; 8(1): 41-49. (Maslinkova D Early childhood – diagnostic and classification challenges. *Bulg. sp. psihiatr.* 2023; 8(1): 41-49.
3. Стайкова С, Маслинкова Д, Иванова Е. (2022). Медицинската сестра в яслата и в детската градина – ключова фигура в разпознаване на проблеми в психичното здраве на малките деца. Сборник научни доклади от Шеста научна конференция с международно участие , Враца, стр. 68-77 ISBN 978-619-7491-64-7.

УЧАСТИЯ В НАУЧНИ ФОРУМИ ПО ТЕМАТА НА ДИСЕРТАЦИЯТА

1. Маслинкова Д, Аврамова А, Симеонова Д, Полнарева Н. (2023). Актуални тенденции и въпроси при ранната диагностика на аутистичното разстройство. Национална Конференция по детска неврология, психиатрия и психология на развитието с международно участие 11-12.10.2023, София.
2. Стайкова С, Христова М, Маслинкова Д. Какво питам, какво казваш, какво чувам. Конференция по детска психиатрия с международно участие, 3.06.2023 г., София.
3. Симеонова Д, Христова М, Тъпанова М, Маслинкова Д, Полнарева Н Превенция на бягство и скитане при деца с РАС. Конференция по детска психиатрия с международно участие, 3.06.2023 г., София.
4. Полнарева Н, Стайкова С, Маслинкова Д, Иванова Е. (2023). Пътят преди и след психиатричната диагноза. Шеста мултифасетна конференция за детското развитие, 7-8.04.23, Пловдив.
5. Маслинкова Д, Стайкова С, Полнарева Н. (2022). Особенности на диагностиката на развитийни разстройства в ранна детска възраст. Трета национална конференция „Ранно детско развитие: наука и практика”, 19.09.2022 г., София.

