

Д-р Десислава Александрова Маслинкова

Диагностика на аутистично разстройство преди петгодишна възраст. Фактори на влияние

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.

Съдържание	2
Най - често използвани съкращения	4
Въведение	5
I. Литературен обзор	6
1. Съвременна дефиниция и епидемиология на аутистичното разстройство	6
2. История на разстройството през призмата на класификациите	7
3. Генетика и невробиология	10
4. Основни клинични характеристики и коморбидност	13
5. Ранни симптоми на аутистично разстройство	19
6. Класификация на бебетата и малките деца DC:05	24
7. Валидност на ранната диагноза	29
8. Ранни интервенции	31
9. Фактори на влияние от страна на родителите и на здравната система	38
II. Цел, задачи, материали и методи на изследването	43
1. Цел, задачи, хипотези	43
2. Обект на изследване и изследвани лица	43
3. Материали и методи	45
III. Анализ на резултатите	
1. Социо-демографски показатели	48
2. Повод за търсене на оценка	55
3. Роля на личния лекар	58
4. Фамилна обремененост	61
5. Пре-, пери- и постнатални фактори	65
6. Анализ на двойки близнаци	71
7. Показатели на ранното развитие	73
8. Коморбидност в извадката	87
9. Проведени медицински изследвания	88
10. Престой пред електронни устройства	93

11. Достъп до услуги	94
12. Приложение на класификациите за ранна диагноза на аутистичното разстройство	98
13. Резултати от приложението на инструментите Q-CHAT - 10 и AQ-10	101
14. Качествен анализ на данните	102
IV. Обсъждане	105
V. Изводи	111
VI. Приноси	113
VII. Библиография	114
VIII. Приложения	127

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

Въведение

Темата за диагностика на аутистичното разстройство в ранна възраст предизвиква все по-голям научен интерес, особено през последните двадесет години. Значимостта на този въпрос се дължи до голяма степен на факта, че навременното диагностициране на ранната психопатология дава възможност за започване на съответни интервенции, които потенцират благоприятното развитие на всяко едно дете с трудности във функционирането. Кой са факторите, които повлияват в една или друга посока диагностичния процес и защо, въпреки очевидните трудности в развитието на детето им, родителите, в голям процент от случаите, отлагат както консултацията, така и оценката при детски психиатър, са въпроси, които си заслужава да бъдат проучени и дискутирани.

Друг важен момент са медицинските класификации и диагностичните критерии, които биват използвани, за да се постави диагноза в ранна възраст. Интересно е да се установи има ли различия при поставяне на диагноза, съблюдавайки критериите на МКБ-10, актуалната към момента класификация в България, тези на МКБ-11, на DSM-5 и на малко познатата на специалистите в България DC:0-5 (Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood)-развитийноориентираната класификация, предназначена за разпознаване и оценка на психичните разстройства в ранна детска възраст (между 0 и 5 години).

1. Литературен обзор

1. Съвременна дефиниция и епидемиология на аутистичното разстройство

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 (1). Както повечето психиатрични разстройства, то е определяно като такова с мултифакториална генеза и висока наследственост. Епидемиологичните проучвания на близнаци потвърждават силния генетичен компонент. Процентът на конкордантност при еднояйчни близнаци е 70-90% (2). Сиблинги в семейства с вече диагностицирани случаи на аутизъм са с повишен риск, като това важи в по-голяма степен за мъжкия пол (3). При 20-25% от децата или възрастните с аутизъм могат да бъдат установени генетични причини под формата на мутации *de novo*, често срещани и редки генетични вариации и общи полиморфизми, свързани с аутистичното разстройство. В базата данни на SFARI (Simons Foundation Autism Research Initiative) - база данни за кандидат-гени за аутизъм - са включени около 1000 гена, свързани с аутизма.

Сред факторите на средата, медиращи риска от аутизъм, се споменават: възрастта на родителите, хранителния и метаболитния статус на майката, инфекциите по време на бременността, пренаталния стрес и излагането на определени токсини, тежки метали или лекарства. Установено е, че по-високата възраст на бащата увеличава риска от аутизъм при потомството (4), въпреки че има проучвания, които отхвърлят това (5). Има и хипотези относно употребата на антидепресанти, включително селективни инхибитори на обратното захващане на серотонина, по време на бременност, които могат да се разглеждат като фактор за увеличаване на риска от развитие на аутистично разстройство, но резултатите също са противоречиви (6). Съвременната концепция за възникване на аутистичното разстройство включва взаимодействие между определени, „чувствителни“ гени и фактори на околната среда. Нито един фактор на околната среда не е достатъчен за появата на аутизъм, но съвместното действие на няколко от тях чрез епигенетични механизми може да допринесе за възникване на РАС.

По последни данни на СЗО се приема, че в световен мащаб едно на всеки сто деца има аутистично разстройство. Според различни епидемиологични проучвания честотата може да бъде различна: 157/10000 или 1/50 - Англия (7), 200/10000 или 1/64- САЩ (8); 264/10000 или 1/38- Азия (9). “При едно епидемиологичното проучване два основни факта са от решаващо значение, както за планирането, така и за тълкуването на резултатите: как се дефинират случаите и как се подбират” (10).

По отношение на половата разпределеност, още от времето на Канер, се запазва стабилно съотношението 4:1 в полза на момчетата, особено в случаите на високо когнитивно функциониране. Еднакво засегнати са всички етнически и социално-икономически групи, но в малцинствените такива се наблюдава тенденция за по-късно и по-рядко диагностициране. Ранните интервенции са най-добрата възможност за благоприятно развитие (11).

2. История на разстройството през призмата на класификациите

Както е известно терминът "аутизъм" е въведен от швейцарския психиатър Eugen Bleuler през 1908 г., за да опише пациент с шизофрения, оттеглил се в свой собствен свят. Според Bleuler аутистичното мислене се характеризира с „инфантилни желания за избягване на неудовлетворителната реалност и със замяната ѝ с фантазии и халюцинации“. "Аутизмът" определя символичния "вътрешен живот" на субекта и не е лесно достъпен за наблюдателите. Всъщност тази интерпретация - за оттегляне и успокоение в собствените фантазии - е дадена за първи път от Freud през 1905г. Базирайки се на Bleuler и Freud, Piaget използва понятието "аутистичен", за да опише предвербалните етапи на детското мислене, когато децата не могат да следват логически правила и не мислят концептуално, а в съзнанието им преобладават визуалните образи.

През 40-те години на XX век във Великобритания Leo Kanner, по това време работещ в Johns Hopkins University Hospital, описва група от 11 деца, за които той смята, че са с "вродени аутистични нарушения на афективния контакт" и че "цялостната клинична картина има връзка с някои от основните шизофрени явления". Той използва думата "аутистичен", в смисъла на „неангажиран с външната среда.“ Тази концепция е в разрез с общовалидното мнение на изявени по това време детски психиатри, които разглеждат „аутизъм“ в съчетание с „автоеротизъм, първичен нарцисизъм и символно мислене“.

Основните описани от Kanner клинични симптома са: комуникативни дефицити, ехолоална реч, трудности в социалните взаимодействия, проблемна адаптация към новостите и промени в заобикалящата среда, чувствителност към сензорни стимули, особено звукови, чести алергии към храни и сравнително добър интелектуален потенциал. Децата, наблюдавани от Kanner, са деца с "добро отношение към предметите", по-специално към тези от тях, "които не променят външния си вид и положението си, които запазват своето постоянство и не застрашават да нарушат самотата на детето". От друга страна, отношението на децата към хората е "съвсем различно": в много ситуации малките пациенти не регистрират дали в стаята влиза или излиза човек. Тези деца, също така, са склонни да използват езика много буквално и не успяват да „се свържат“ с другите както физически, така и емоционално.

По същото време Hans Asperger, независимо от Kanner описва друга група деца, наподобяваща тази на Kanner, но с тази разлика, че децата, които той изследва, нямат ехолоалия и говорят като „възрастни“. Той също така отбелязва, че много от децата са тромави и се различават от своите нормално развиващи се връстници по отношение на фината моторика. Налице са и данни за фамилна обремененост.

В този период Bruno Bettelheim изследва ефекта от терапевтични сесии с деца, които той определя като аутистични. Негово е твърдението, останало отдавна в историята, че проблемът при децата с такива особености се дължи на студенината на майките им.

През 40-те и 50-те години на XX век диагнозите „шизофрения“, „психоза“ и „аутизъм“ при децата са считани до голяма степен за взаимозаменяеми. Промяната идва

през 60-те години на същия век, когато, работейки съвместно със СЗО за създаване на мултиаксиална класификационна система на детските психиатрични разстройства, Michael Rutter заедно с голям екип от сътрудници провежда значими епидемиологични проучвания (The Aberdeen Children of the 1950s, The Isle of Wight Studies), както на деца с аутистично разстройство, така и на деца със съмнения за ранна психоза. Негово е твърдението, че "детето аутист има по-скоро недостиг на фантазия, отколкото излишък" и че „аутизъм означава оттегляне във фантазията, но това не се случва при аутистичния синдром“ (12). Rutter определя три ключови характеристики на аутистичното разстройство, а именно "дълбоки аномалии в езиковото развитие, разнообразни ритуални и компулсивни явления . . . и специфични нарушения в междуличностните отношения".

През 1970 г. е създадено списание Journal of Autism and Childhood Schizophrenia под редакцията на Leo Kanner, а Rutter е асоцииран редактор. Девет години по-късно списанието е преименувано на Journal of Autism and Developmental Disorders, а аутизмът е дефиниран като проблем на развитието, свързан с езика, без връзка с „халюцинации“, „психоза“, „шизофрения“. Така в третото издание на Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (1980) (13) категорията „Детска шизофрения“ липсва, за сметка на това е въведена нова, която се характеризира с поява на симптоми в ранна възраст и това е категорията на „Первазивните развитийни разстройства“, включваща „Детски аутизъм“, „Первазивно разстройство на развитието с начало в детството“, „Аутизъм – резидуална форма“ и „Атипичен аутизъм“. Под резидуална форма се имат предвид случаите, които са удовлетворявали критериите за аутистично разстройство на по-ранен етап от развитието на детето. В 9-тото издание на МКБ категориите са подобни: „Аутистично разстройство“, „Дезинтегративно разстройство с начало в детството“, „Первазивно разстройство на развитието, неуточнено“ (14).

В DSM-III-R (1987) (15) диагнозата „Детски аутизъм“ е заменена от „Аутистично разстройство“. Представени са шестнадесет подробни критерия, групирани в основни области на нарушения, наблюдавани при аутистичното разстройство: качествено нарушение на реципрочното социално взаимодействие, на общуването, както и ограничени интереси. За да се постави диагноза аутизъм, трябва да са изпълнени най-малко осем от критериите, като поне два от тях трябва са от социалния домейн и поне по един на другите две категории. По данни на Volkmar и сътр. (16) описаните в DSM-III-R нововъведения са довели до увеличаване на фалшиво положителните случаи.

При създаването на DSM-IV и МКБ-10 е съблюдаван принципа на съпоставимост. В DSM-IV (17) рубриката е „Разстройства, диагностицирани за първи път обикновено в бебешка, детска или юношеска възраст“, а в МКБ-10 – „Разстройства на психичното развитие“ (18). И в двете класификации освен фигуриращите в предходни издания диагнози към категорията на аутистичните развитийни разстройства са прибавени и две, характеризиращи се с изразен регрес: „Синдром на Рет“ и „Друго дезинтегративното разстройство в детството“ (синдром на Heller). В рубриката на первазивните разстройства фигурира и синдрома на Аспергер.

Дезинтегративното разстройство, наричано още синдром на Heller или дезинтегративна психоза, което намира място в DSM-IV и МКБ-10, е описано за първи

път от Heller, няколко години преди Leo Kanner (1908г). Heller описва група деца с напълно нормално развитие, наблюдавано през първите три или четири години от живота им, което се последва от загуба на умения, аутистичноподобни симптоми и неблагоприятна прогноза.

Синдромът на Rett е описан за първи път през 1966г. В своя доклад Rett, чието име носи и самото разстройство, описва прогресивния ход на заболяването, срещано само при момичета, и предполага връзка с аутистичното разстройство, поради наблюденията и в областта на социо-комуникативните умения регрес. По време на разработване на DSM-IV, синдромът на Рет не се счита за форма на аутизъм, но групата на первазивните развитийни разстройства се определя като най-подходяща за включването му (19). Разстройството на Rett се дължи на дефект на MECP2 - регулаторния ген на X-хромозомата (20). В DSM-5 то не фигурира в групата на разстройствата от аутистичния спектър (21).

Подобно на DSM-III и DSM III-R, DSM-IV включва категория за случаи, които не покриват всички критерии за аутистично разстройство, а само част от тях. PDD-NOS (Pervasive Developmental Disorder-Not Otherwise Specified) в DSM-IV е еквивалентът на F84.9 "Генерализирани разстройства на психичното развитие - неуточнени" по МКБ-10. За PDD-NOS е съществувало диагностичното понятие "атипично развитие на личността" (22). Според Fombonne (10) тези "подпрагови" (PDD-NOS случаи) са значително повече от "класическия" аутизъм. PDD-NOS бе премахната от DSM-5. Прието е, че за да се постави диагноза аутистично разстройство, трябва да бъдат изпълнени всички критерии. Новото разстройство в DSM-5 – „Разстройство на социалната комуникация“ – отразява дефицитите само в социалната и комуникативна сфера (липсват стереотипните поведения) и съответства в голяма степен на PDD-NOS от DSM-IV.

Една от критиките към DSM-IV е ниската диагностична стабилност при деца под тригодишна възраст (23). Според Chawarska et al. (24) епидемиологичните проучвания на аутистичното разстройство, основаващи се на критерии по DSM-IV за включване, не успяват да обхванат малките деца с аутизъм, които според този авторски колектив много често проявяват социалните и комуникативните характеристики на разстройството много преди тригодишна възраст.

Петото издание на DSM е публикувано през май 2013 г. В него има единна категория на Разстройство от аутистичния спектър (РАС), обединяваща аутистично разстройство, разстройство на Аспергер и PDD-NOS. „Синдромът на Рет“ и „Дезинтеграционното разстройство“ вече не фигурират като отделни субкатегории. Друго нововъведение е, че разстройствата от аутистичния спектър се разглеждат като част от голяма група, наречена „Невроразвитийни разстройства“, включваща освен аутистичното разстройство, така също разстройство с дефицит на вниманието и хиперактивност, специфични разстройства в развитието на речта, на двигателните умения, на училищните умения, умствена изостаналост.

Счита се, че при тези разстройства са засегнати когнитивни функции и умения, които са тясно свързани с невробиологичното съзряване. По-чести са сред мъжката

популация и са налице данни за сходни разстройства в семейството. Невроразвитийните разстройства имат области на припокриване, свързани предимно с генетично предразположение. Първите симптоми са видими още в кърмаческа или ранна детска възраст, като дефицитите персистират с развитието и не се отличават с периоди на обостряне и ремисии. Нарушенията засягат няколко области на психичното развитие и те са пожизнени. Изключително важен момент е, че всички невроразвитийни разстройства, особено аутистичното, се повлияват благоприятно от ранни интервенции.

Връщайки се отново към класификациите, трябва да се отбележи, че DSM-5 променя и основните за диагнозата на аутистичното разстройство групи симптоми, обединявайки „Качествените нарушения в социалните интеракции“ и „Качествените нарушения в комуникацията, вкл. и речта“ в обща група „Социокомуникативни нарушения“. Премахната е възрастта на начало на симптомите. Въведени са спецификатори в случаи, когато е известна връзката между аутистичното разстройство и соматично или генетично заболяване или фактор на околната среда, както и спецификатори за оценка на тежестта на наблюдаваните когнитивни и поведенчески проблеми ("С или без придружаващо интелектуално нарушение", "С или без придружаващо езиково нарушение" и "Свързано с друго невроразвитийно, психично или поведенческо разстройство").

В ревизията на DSM-5 (от март 2022 г.) по отношение на “Разстройството от аутистичния спектър” настъпват сериозни промени, които засягат необходимите за поставяне на тази диагноза критерии (25). За разлика от предходното издание, в споменатото по-горе изискването е за наличие на всички критерии, както от група А (трудности в социалната употреба на вербална и невербална комуникация), така и от група Б (ограничени, повтарящи се модели на поведение). Промяната е наложена във връзка с нарастването на случаите на аутистично разстройство, наблюдавана в годините след въвеждане на DSM-5, което основателно води до съмнение за занижен диагностичен праг.

Изцяло в унисон с DSM-5 по отношение на групата на невроразвитийните разстройства (където са разстройствата от аутистичния спектър) са въведените в МКБ-11 промени (26). Рубриката е „Психични, поведенчески или невроразвитийни разстройства“, а категорията „Разстройство от аутистичния спектър“ включва детския аутизъм и синдрома на Аспергер от МКБ-10. Диагностичните указания са обединени в две области, отново подобно на DSM-5, липсва възраст на начало на симптомите, въведена е идеята за коморбидност и за оценка на културалния контекст.

3. Генетика. Невробиология

Гените, въведени в базата данни за кандидат-гени за аутизъм, се оценяват въз основа на връзката им с риска от РАС и се сортират в четири различни категории: S синдромни, категория 1, категория 2 и категория 3 (SFARI Gene, 2021). 126-те гена, които понастоящем са включени в категория S, включват мутации, които създават значителен риск за аутизъм. Гените в категория 1 също допринасят в голяма степен за фенотипна

проява на аутистично разстройство. Тяхното включване се основава на наличието на поне три *de novo* мутации според литературните данни, до момента те наброяват 207 гена. Предполага се, че 211 гена, класирани в категория 2, предопределят висок риска за аутистично разстройство. За да бъде оценен като сигурен кандидат за ген за аутизъм, в литературата трябва да са описани поне две *de novo* мутации. Генът, който представлява интерес, трябва да има праг на значимост за целия геном (праг, който определя статистическата значимост на докладваната връзка между общ вариант и даден признак), или доказателства за функционален ефект на мутацията в проучване на асоциациите в целия геном (GWAS). Категория 3 включва най-голям брой гени - 506, класирани като предполагаеми кандидати, свързани с аутизма. За тези гени е съобщено само за една мутация *de novo* или генът е бил замесен в GWAS, която досега не е била повторена.

Невробиология

Няколко изследвания съобщават за аномалии, като увеличена обиколка на главата и вътречерепен обем при деца на възраст 1-4 години, които по-късно са диагностицирани с аутизъм (27). Мета-анализ от проучвания, изследващи структурата на мозъка на юноши с аутизъм, установява промени в латералния тилен лоб, перифералната област, медиалния темпорален лоб, базалните ганглии и в близост до десния париетален оперкулум (28). При по-възрастни лица с аутизъм обаче, анатомични аномалии като например по-големи вътречерепни обеми, по-малки обеми на мозъчните клетки, по-големи обеми на амигдалата или променени обеми на *corpus callosum* и хипокампуса, не се потвърждават (27). Затова се предполага, че ранният свръхрастеж на мозъка при аутистично разстройство е последван от фаза на спиране на растежа по време на развитието или дори дегенерация (29). Освен това докладваните анатомични аномалии не могат да бъдат пряко свързани с конкретна фенотипна изява.

Съобщава се и за разлики в свързаността между различните мозъчни дялове при лицата с аутистично разстройство: по-малко синаптични връзки между дисталните области на мозъка и повече в проксималните области. Въпреки това има противоречиви данни и не всички проучвания могат да потвърдят тази констатация (30).

Регистрирани са и аномалии в цитоархитектониката на мозъка на хората с аутизъм. Например, установен е намален брой клетки на Пуркиние в малкия мозък (31). Въпреки това, към момента, най-неоспоримата невропатология при аутизма е наблюдаваната синаптична дисфункция. Голяма част от 207-те гена, свързани с висок риск за аутизъм, кодират протеини, които играят решаваща роля в синаптичната функция на мозъка. Такива са: членове на семейството SHANK (SH3 и множество анкиринови повторени домени) на постсинаптичните скелетни протеини - SHANK2/3 (32), както и семейството на клетъчно адхезионните невроксини (NRXN1) (33) и невролигини (NLGN2, NLGN4X) (34). Множество гени, свързани с аутистичното разстройство, участват в пътища за синтез и разграждане на протеини, ремоделиране на хроматина, с което допринасят за синаптичната хомеостаза и синаптичната пластичност (35). Поради това аутистичното разстройство се определя и като „синаптопатия” (36). В синапсите два сигнални пътя изглежда са от решаващо значение за патологията на аутизма. Пътят mTOR/PI3K, който е особено свързан със синдромния аутизъм и пътят NRXN-NLGN-

SHANK (37). Заедно тези пътища са ключови регулатори на синаптогенезата. Присъствието им обаче е само във възбуждащите синапси, което в крайна сметка може да доведе до дисбаланс между възбуждащото и инхибиращото предаване. Предполага се, че много генетични и негенетични рискови фактори за аутизъм механично се обединяват на синаптично ниво (38).

Екстрацеребрална патология

Освен мозъчните структури, през последните години изследователи започнаха да проучват ролята и на други органи системи, променени при аутизъм. Една от тези системи е храносмилателната като много хора с аутизъм съобщават за дисфункция на храносмилателната система. Съобщенията за разпространението на стомашно-чревните смущения сред аутистичната популация варират в отделните проучвания между 20-86% (39). Най-честите симптоми са: коремна болка, подуване на корема, диария, запек или гастроезофагеален рефлукс (40). При някои генетични форми на аутизъм мутациите в гените, засягащи ЦНС, влияят директно върху чревната нервна система, причинявайки чревен дисмотилитет (41).

Таблица 1 показва основните фактори, свързани с повишен риск за аутистично разстройство според National Institute for Health and Care Excellence, UK (42).

Таблица 1. Фактори, свързани с повишен риск за аутистично разстройство (National Institute for Health and Care Excellence, 2017):

Сиблинг с аутизъм
Вродени дефекти с малформация на централната нервна система и/или дисфункция, вкл. церебрална парализа
Гестационна възраст, по-малка от 35 седмици
Шизофреноподобна психоза или афективно разстройство при родителите
Употреба на валпроеви соли от страна на майката по време на бременността
Умствено изоставане
Разстройство с дефицит на вниманието и хиперактивност.
Неонатална енцефалопатия или епилептична енцефалопатия, включително West синдром
Хромозомни разстройства като синдрома на Down
Генетични разстройства като чуплива X-хромозома
Мускулна дистрофия
Неврофиброматоза
Туберозна склероза

4. Основни клинични характеристики и коморбидност

Социокомуникативни нарушения

Първите, описали симптомите на отделната нозологична единица „аутизъм“ са били Leo Kanner и неговия колега Leon Eisenberg през 1943. Те дефинират ранния детски аутизъм с две основни черти: „екстремно оттегляне и свръхангажираност с поддържането на неизменност“, симптоми които се проявяват преди навършване на двегодишна възраст. Днешното описание на аутистичното разстройство не е идентично с това на Kanner. Така например в социокомуникативно отношение детето с аутистично разстройство съвсем не е и още по-малко остава като „затворено в черупка“ и качеството на „афективния контакт“, присъстващ в названието на разстройството в първоначалната статия на Kanner, далеч не е основен дефицит при аутистичното разстройство (43). Също така, при всяко дете аутистичните симптоми се проявяват с различен интензитет, като този диапазон се движи от лека до по-тежка степен. Основни фактори, определящи хетерогенността в рамките на спектъра са: различните нива на когнитивно функциониране и на езиковите умения, съпътстващите соматични заболявания и коморбидността с психични разстройства (44).

Често родителите са първите, които забелязват особености в поведението на тяхното дете. В нередки случаи бебето бива описано ретроспективно, като „по-различно“ още от самото раждане: не търси близост (физически и/или очен контакт) с майката, често фокусира старателно и за сравнително дълъг период от време определена точка или обект, не гука, или е твърде спокойно - "Все едно няма дете въщи". Възможна е и другата крайност – то да е твърде неспокойно и плачливо и трудно да може да бъде утешено. В други случаи проблемите с комуникацията и нарушените социални умения стават по - осъзнати при тръгване на детето в детска градина, когато се забелязва разликата с връстниците. При някои деца родителите описват едно привидно правилно развитие през първата година от живота, след което забелязват сравнително рязко настъпваща промяна в поведението и възможностите за общуване - т. нар. регресивен тип аутистично разстройство, чиято честота е около 25% от всички случаи (45).

Още от най-ранна възраст при децата с РАС страда социалното съотнасяне. Използването на значимите възрастни (предимно майката) като референт за ориентиране в нова ситуация, когато малкото дете "прочита" емоционалната лицева експресия и реакция на възрастния и регулира поведението си спрямо нея (46) е значително нарушено. Социалното съотнасяне е базисно умение за развитието на саморегулацията-емоционална и поведенческа, която на свой ред е тясно обвързана с възможностите за самоконтрол, импулсивни, агресивни и/или автоагресивни отреагирания. Качеството на споделено внимание - превербален инструмент на общуване, при което използвайки поглед, жест или дума даден индивид привлича и задържа вниманието на друг върху един и същ обект на интерес, също е нарушено.

Очният контакт, като невербален инструмент за комуникация, насочване и споделяне на внимание в повечето случаи е редуциран и/или непълноценен. Някои деца с аутистично разстройство са склонни да се вглеждат в лицето и очите на другия, като приближат силно лицето си до това на другия или дори хващат главата му с ръце, за да я

насочат към погледа си, но това поведение в същността си не служи за комуникация (47). Употребата на подбудителни и/или компенсаторни жестове е силно ограничена. Лицевата експресия е бедна. Не се отчитат и разбират невербалните социални ориентирани в езика на тялото, лицевата експресия на другия, физическият контакт като инструмент на общуване- ласки, прегръдки, целувки и др. В по-ранна възраст известна част от децата с РАС се противопоставят или пасивно приемат тези прояви на нежност от страна на близките (48). С времето обаче, започват да търсят утеха или да отговарят на проявените от родителите гняв или привързаност, като това става по-скоро механично, повтаряйки едно заучено поведение. Различни и дефицитни са социалната насоченост, социалното съотнасяне, споделеното внимание и комуникативните функции (49). Налице е качествено нарушение на участието в реципрочни социални отношения, а не пълна липса на социално-насочено поведение. Симптомите варират от липса на интерес и насоченост към друго лице до неприемливи и интрузивни социални подходи, които са несъответни за ситуацията, например детето с аутистично разстройство може да седне в скута на изследвания преди още родителя да е влязъл в кабинета, да прегръща и стиска силно дете при първото запознанство и др. (44).

Нивото и качеството на инициация, отговор и поддържане на социална интеракция е нарушено в различна степен. При някои деца значително страда инициацията, а способността за отговор и поддържане на взаимодействие и/или игра са със сравнително по-добри показатели (50). При други се наблюдават по-добри възможности за ангажиране в интеракция, но неспособност тя да се развие и поддържа в рамките на очакваното за календарната или умствената възраст (51). В повечето случаи, за разлика от типично развиващото се дете, детето с аутистично разстройство, иницира интеракция с „егоцентрична” цел: постигане или удовлетворяване на собствено желание или нужда, без отчитане на потребностите и интересите на другия (52). Реципрочността в отношенията и интеракцията страда дори при деца с добре развита реч и сравнително добро ниво на общо функциониране. Способността за изграждане на социални връзки и ангажиране в приятелски отношения е ограничена (53).

Липсата на реч при децата с аутистично разстройство е обвързана предимно с възприемането на речта като инструмент за общуване и потребността от самото общуване. Нарушенията в комуникацията са разнообразни и варират от просто забавяне в развитието на речта до пълната ѝ липса, от усвояване на адекватна за възрастта реч с фини особености на интонацията до предимно ехолоална такава извън контекста на ситуацията. Вербалното подражание е нарушено. При повечето деца с аутистично разстройство между три и петгодишна възраст речта представлява вокализации с автостимулационен характер, които не служат за целите на комуникацията, като същинската реч се развива със закъснение, най-често в интервала между пет и деветгодишна възраст (54). Често явление при тези деца е ехолоалната реч, която в повечето случаи няма комуникативна насоченост. При липса на реч някои се научават да използват в общуването картини или знаци. Има аутистични деца, които са в състояние да натрупат широк и сложен като съдържание речников запас при наличието на значими семантични и прагматични нарушения. Те често държат монолози на любима своя тема, без да дадат възможност на другия да коментира. Употребата на местоимения и

прилагателни е инсуфициентна. Някои деца с добре развита реч говорят като възрастни, без да са минали през характерния детски начин на говорене, присъщ за връстниците им (55).

Разбирането на речта е конкретно и буквално, децата с аутистично разстройство не са в състояние да различават двусмислието на думите в зависимост от контекста или интонацията, не разбират шеги, поговорки или сарказъм. Лицеизразът и жестовете рядко съвпадат и отразяват казаното. Установяват се нарушения в прозодията на речта - тя обикновено е монотонна или напевна, понякога сакадична и роботизирана, не се съпровожда от промяна в тона и интонацията. Пълноценното участие в диалог, отразяващ съобразяване с и надграждане на отговорите на събеседника е много трудно.

Стереотипно и повтарящо се поведение и интереси

Стереотипните най-често са дефинирани, като нефункционални двигателни и/или вокални поведения (56). Най-честите двигателни стереотипии, асоциирани с аутистично разстройство са: пляскане с ръце, клатушкане на тялото напред/назад, различни движения с ръцете или пръстите на ръцете, втрещване, въртене, заемане на различни странни пози на тялото и др. (57). Вокалните стереотипии включват ехолално повтаряне на думи, фрази или звуци извън контекста на ситуацията (58).

Стереотипните поведения и действия са свързани с насоченост към парциален или нефункционален признак на предметите - напр. повърхност, светлина, мирис, форма, издаване на шум и др. и/или манипулиране с предметите по определен нетипичен функционален признак - напр. подреждане по определен начин, въртене и др. (43). Същевременно интересите са ограничени, много често несъответни за възрастта и заемат понякога формата на персистиращи, безкрайни занимания - например детето проявява засилен интерес към цифри, символи или научни понятия или желае да научи всичко за разписанието на влаковете, метрото, водопроводната инсталация, вид животни и т.н. При някои деца с РАС се наблюдава свръхангажиране със занимания, доставящи слухова, зрителна, тактилна, вестибуларна или кинестетична автостимулация, като най-вероятно това отразява известна хипо- или хиперсензитивност към тези стимули. Този тип поведения могат да бъдат източник на удоволствие или самостимулиране, което ги отличава от наблюдаваните при обесивно-компулсивно разстройство ритуали (44).

Децата с аутистично разстройство имат нужда и изискват последователност и постоянство в тяхната околна среда и в ежедневието. Дори най-малката промяна в рутината - часове за хранене, обличане или къпане, пътя до детската градина/училище и обратно, подредба на играчките и др. - може да ги разстрои и в опита им за противопоставяне към промяната да се стигне до агресивни, разрушителни или автоагресивни реакции.

Когнитивни особености и дефицити

Продължителен е спорът сред научната общност дали наблюдаваната парциалност в проявените знания и умения при аутистичното разстройство се дължи на цялостен дефицит на когнитивните процеси с последващо интелектуално нарушение и

забавяне или само на особености на отделни когнитивни функции. Според Kanner „...въпреки, че повечето от тези деца в един или друг момент изглеждат слабоумни, те са неоспоримо надарени с добър когнитивен потенциал. Те имат изумяващо интелигентни физиономии”. Той извежда своето заключение на база на наблюдаваните много добри възможности за запаметяване и на нормалното физическо развитие. По-късно Rutter и други изследователи в областта демонстрират, че всъщност при голяма част от децата с аутистично разстройство е налице интелектуален дефицит, както и че могат да се опишат специфични патерни на когнитивни нарушения при повечето от тях.

Водещи изследователи в областта като Baron-Cohen, Frith (1985) и Harpe (1999) установяват значими когнитивни нарушения в изграждането на менталните представи. От една страна това повлиява способността за участие в символна игра или игра „наужким“, а от друга страна е обвързано с дефицити в т. нар. „теория на ума“ (59) - способността да се разбират и отчитат състояния като чувства, желания, намерения, фантазии и вярвания както на другите, така и на себе си. Способността да се правят заключения за това, какво други хора преживяват в дадена ситуация, позволява да се предвиди какво те ще направят в следващия момент. Дефицитите в тази област при аутистичното разстройство обясняват в известна степен социоконмуникативните нарушения, както и несъответните отреагирания с агресия, автоагресия или разрушително поведение в ситуации, когато позицията на другия или неговите мотиви за действие не са правилно разчетени (60).

Също така, през последните петнадесет години много активно се провеждат проучвания в търсене на връзката между езекутивните функции (когнитивна гъвкавост, инхибиторен контрол, поддържане на активното внимание и обратна връзка, планиране, организация, създаване на стратегия за решаване на проблеми) и симптоми на РАС, тъй като беше установено, че при голяма част от децата с аутистично разстройство те са нарушени.

Lopez et al. (2005) (61) съобщават, че някои специфични езекутивни функции (когнитивна гъвкавост, работна памет и инхибиторен контрол) са тясно свързани с механизмите за възникване на репетитивните и стереотипните поведения и интереси при аутистичното разстройство. McEvoy et al. (62) описва връзка между езекутивните функции и социо-комуникативните умения при аутистични деца, като базира заключението си върху факта, че инициация на интеракция, гъвкавост на социалния отговор, внимание спрямо социалните сигнали (напр. лицева експресия), инхибиране на социално неадекватно поведение и запаметяване на различните емоционалните състояния на другите реално се „задвигват“ от основни езекутивни функции.

Ранната оценка на когнитивното развитие показва изоставане на „знанието за перманентност на обекта“ при по-тежките случаи на РАС (50, 54). Авторите подчертават връзката между психоаналитичното разбиране на този феномен с връзката с майката и тревогата на детето при нейното отсъствие, описано от Фройд, и първият когнитивен конструкт, който се формира до първата една година от психичното развитие, описан от Пиаже, като при децата с тежко РАС това става много по-късно.

Сензорни нарушения

Интегрирането на няколко сензорни стимула е от съществено значение за възприемането на сложната социална информация. Например, адекватното социално взаимодействие изисква интегрирането на гласа, лицевата експресия, движенията на устните и жестовете на друг човек, като нарушение в някое от тези функции може да доведе до погрешно тълкуване и несъответен социален отговор. Сетивните нарушения, хипо- и хиперсензитивност към постъпващите от околната среда стимули, се приемат като част от клиничната картина при голяма част от случаите на аутистично разстройство, а в DSM-5 и DC:0-5 (класификацията на бебешката и ранната детска възраст) (63) са част от диагностичните критерии, необходими за поставяне на диагноза. Simmons et al. (64) съобщават за нарушения в преработката на визуалните стимули, отнасящи се до контрастна сензитивност, широчина на зрителното поле, цветово възприемане и др. O'Connor (65) документира данни за нарушения в слуховата преработка като: повишена чувствителност към различни честоти и/или сила на звука, липса на слухова ориентация, дефицити във възприемането и диференцирането на прозодията на гласа и др. Наблюдаваната избирателност в храненето също се обвързва с нарушения в преработката на олфакторни и вкусови стимули, както и на стимули, свързани с температурата и консистенцията на храната. Установени са и редица нарушения в преработването на тактилните и болковите стимули, което всъщност е тясно свързано с невербалната комуникация (прегръдки, ласки и др.). Като цяло, сензорната интеграция е важен фактор, опосредстващ взаимодействието между индивида и средата. Нарушения в тази област биха могли в известна степен да обяснят някои от социо-комуникативните дефицити и репетитивното и автостимулационно поведение и интереси, както и раздразнителността и агресивните отреагирания предимно при хиперсензитивни деца с аутистично разстройство.

Диференциална диагноза

Процесът на диагностична оценка при деца с невроразвитийни разстройства често е предизвикателство, тъй като в много от случаите, особено в ранна възраст, симптоматиката се припокрива, динамична е и трудно могат да се диференцират спецификите на отделните разстройства. По време на оценка, освен характеристиките на детето, следва да се отчита и родителския стил на отглеждане и капацитета и ресурса на заобикалящата среда.

Според Centers for Disease Control and Prevention (CDC) (11) в диференциалнодиагностичен план следва да се имат предвид както други невроразвитийни разстройства, така и други психични и поведенчески разстройства и соматични състояния.

Таблица 2. Диференциална диагноза при РАС (Centers for Disease Control and Prevention).

Невроразвитийни разстройства	Други психични и поведенчески разстройства	Други соматични състояния
Специфично разстройство в развитието на речта	Поведенческо разстройство	Слухов дефицит
Р-во на двигателните функции	Р-во на привързаността	Зрителен дефицит
Интелектуални затруднения	Селективен мутизъм	Неврологични нарушения
Разстройство с дефицит на вниманието и хиперактивност	Психотично р-во	Генетични и/или метаболитни нарушения

Коморбидност

В много съвременни проучвания (50) 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. Видът на съпътстващото психично нарушение и неговите прояви се различават и според тежестта на самото разстройство и наличния индивидуален ресурс (интелектуален, речеви, адаптационен) (47).

Съпътстващите заболявания са много по-често срещани при децата с РАС: 1,6 пъти е по-вероятно те да имат екзема или кожни алергии, 1,8 пъти - астма и хранителна алергия, 2,1 пъти - чести ушни инфекции, 2,2 пъти - силно главоболие, 7 пъти - стомашно-чревни проблеми (66).

Най-често срещаните съпътстващи проблеми в ранна детска възраст са: нарушения на съня и храненето, алергии, елиминативни проблеми, нарушения в регулацията на поведението и емоциите, езиков дефицит, когнитивен дефицит, моторни нарушения (50). По-късно се проявят и трудности в обучението (вкл. училищен отказ), хиперактивност, проблеми с вниманието, тикове, тревожност, трудно и агресивно поведение (противопоставяне, агресивни и автоагресивни прояви), obsесивно-компулсивни прояви, психотични симптоми. Описаните поведения са по-скоро признак на усложнение, често свързано с несъответно на нуждите на детето отглеждане и стимулиране.

При 10% до 20% от децата с аутизъм се установяват неврологични (най-често епилепсия), ендокринни, генетични и метаболитни разстройства, а проблемите с храненето са почти 90% при децата с аутистично разстройство (67).

Най-честите психиатрични коморбидни състояния, които се срещат при деца и възрастни с аутистично разстройство са: хиперактивност с дефицит на вниманието, obsесивно-компулсивно разстройство, тревожни и хранителни разстройства (68).

Интелектуален дефицит и аутистично разстройство

Още през 1968г. Rutter установява, че по-голямата част от децата с РАС „функционират умствено на по-ниско ниво“ (69). Едва 20-30% от децата с аутизъм са без умствено изоставане. В тези случаи, обаче, не можем да твърдим, че те функционират когнитивно без особености (43). Ben-Izchak и Zachor (70) отбелязват, че мнозинството от децата с аутистично разстройство имат IQ в границите между 45 и 50. Днес се смята, че от 50 до 75 % от всички деца с РАС имат по-ниски в сравнение с възрастовата норма интелектуални възможности. (71)

Всъщност, един от основните признаци за хетерогенност в рамките на аутистичния спектър редом с тежестта на социоконмуникативните нарушения е именно наличието или не на интелектуален дефицит. Също така наличието и степента на интелектуален дефицит е един от основните прогностични маркери относно възможността за постигане на автономност и самостоятелно функциониране на лицата с РАС в зряла възраст (43).

5. Ранни симптоми на аутистично разстройство

Отчетената по-висока честота на аутизъм сред сиблингите на вече идентифицирани случаи, довежда до по-внимателно наблюдение и проследяване на първите години от развитието им. Така се доказва, че при “високорисковите“ бебета липсват находки през първите шест месеца, с изключение на неспецифично забавяне в двигателното развитие, за разлика от последващите шест месеца, когато започват да се появяват проблеми със социалното взаимодействие (72). До двегодишна възраст малките деца от спектъра показват ясни проблеми в социалното общуване, играта, езика и общото познание, както и други сетивни и двигателни затруднения (73).

През 2004г. е осъществен проект "Първите думи" (Florida State University), чиято цел е да идентифицира „червени светлини“ за аутистично разстройство, с важното уточнение, че няма патогномичен симптом за аутизъм. Не всички аутистични деца проявяват всеки един от симптомите, които от друга страна показват и изменчивост във времето. Включените поведенчески характеристики (74) са:

- Липса на жест за посочване
- Липса на съчетаване между жест и очен контакт
- Отсъствие на споделено внимание и интерес
- Манипулиране с обектите чрез повтарящи се движения
- Липса на очен контакт при интеракция
- Отсъствие на реакция при повикване по име
- Липса на реакция при позитивни преживявания
- Необичайна прозодия
- Повтарящи се движения или необичайно позициониране на тялото

Най-често съобщаваните ранни проблеми при децата, които по-късно са диагностицирани с аутизъм, са забавяне в речта и общуването. Забавяне в придобиване на социални умения са втората най-често срещана причина за безпокойство сред родителите (75). Притесненията относно присъствието на повтарящото се, стереотипно поведение често възникват по-късно, тъй като това поведение може да се появи и в началото на едно типично развитие и да не породи тревога, докато не продължи по-дълго от очакваното (76). Други проблеми, като например забавяне в двигателното развитие, се съобщават по-често при случаи на деца с цялостно изоставане в развитието, отколкото при деца с аутистично разстройство. Поради това загрижеността на родителите относно РАС изглежда се появява средно около една година след появата на някои поведенчески признаци, а споделяне на тревогите пред специалист (лекар) може да се забави още повече.

Проучвания на високорискови за РАС деца

Сиблингите на деца с аутизъм са сравнително малка група деца с по-голям от обичайния риск за развитие на аутистично разстройство. Продължителното проследяване на тези деца позволи на изследователите да проучат маркери в ранното поведение, които насочват към увеличен риск от поява на аутистично разстройство, като се очертаят траекториите на възникващите симптоми (77). Атипичните модели на внимание, особено в отговор на социални стимули, са добре документирани през първата година от живота на високорискови бебета и най-често се изследват с помощта на устройства за проследяване на очите (78). Вижда се, че при високорисковите бебета, при които впоследствие се диагностицира аутизъм, се наблюдава скъсяване на времето за наблюдение на хора и лица на 12-месечна възраст (79). Установено е, че аутистичните деца прекарват повече време в гледане на устата, а не на очите, когато им се представят човешки лица за наблюдение (80). Все още се спори дали това е валидно и за бебетата и малките деца. В проучване на Klin & Jones (81) се отчита намалена фиксация на погледа при бебета на възраст между 2 и 6 месеца, които имат братя и сестри с аутизъм. Други изследвания показват, че бебетата с висок риск от РАС имат намалено внимание към лица и социални ситуации на 6 месеца, но без относителни разлики в насочване на погледа към очите или устата (82). Въпреки противоречивите данни има достатъчно доказателства в подкрепа на атипичните модели на внимание към социални стимули при високорискови братя и сестри, които развиват аутизъм. Допълнително влияние оказват различни фактори, включително вида на стимулите и характеристиките на участниците (78).

Високорисковите бебета, които развиват аутизъм, имат и проблеми с плавното преместване на погледа от един обект върху друг. Оказва се, че това затруднение предсказва по-високи резултати по Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) на 2-годишна възраст и потенциални по-късни трудности с регулиране на поведението и споделянето на внимание (83). Резултатите от изследване на Jones et al. (84) показват, че на 6 месеца високорисковите бебета, които по-късно са развили аутизъм, са демонстрирали признаци на слабо устойчиво зрительно внимание и нарушена или забавена

сенсублизация към социални стимули (т.е. отнема им повече време да привикнат към многократно представени стимули). Изследванията разкриват и потенциални различия между половете в социалното внимание в кърмаческа възраст. Високорисковите момичетата имат повишено внимание към социални цели (включително и лица) в сравнение с високорисковите момчета и нискорисковите момчета и момичета (85). Засиленото социално внимание е предиктор за по-леки социални дефицити на 2-годишна възраст, като това важи в по-голяма степен за момичетата. Проучванията, които сравняват високорискови и нискорискови бебета (без данни за последваща диагноза), разкриват, че високорисковите бебета на възраст между 6 и 11 месеца демонстрират липса на отклонение в лявото зрително поле при обработката на лица, което се наблюдава при типично развиващите се деца (т. е. фокусиране върху стимули в лявото зрително поле, което се проектира върху дясната фузиформена гънка). Този модел се смята за механизъм, който улеснява ранното развитие на уменията за обработка на лицето (86). Липсата му може да е свързана с дефицити в обработката на лицевия изразения при деца с аутизъм.

Изследванията на високорискови бебета идентифицират и ранни признаци на отклонения в социалното взаимодействие и комуникация. На 12-месечна възраст високорисковите кърмачета, които развиват аутизъм, показват намалено внимание към майките си по време на игра, както и намалена взаимност. Те по-рядко показват предмети, по-рядко посочват, а жестовете им са много по-малко, както като количество, така и като разнообразие (87). На 12-месечна възраст високорисковите бебета показват слаба реакция към името (88). В сравнение с бебетата с нисък риск, тези с висок, реагират по-слабо на опити за споделено внимание на възраст 12-18 месеца, което кореспондира с РАС в няколко проучвания (89). Бебетата с висок риск обикновено се нуждаят от няколко паралелни канала на комуникация (напр. обръщане на главата, вербална комуникация и жестикулиране), за да подобрят реакциите си към опит за споделено внимание от страна на възрастния. Също така те показват намалена координация на посоката на погледа и обекта на възраст между 12 и 18 месеца и по-малко ангажиране с изследвания по време на диагностични оценки на 12 месеца (80). В допълнение към забавянето на невербалната и жестовата комуникация, високорисковите бебета, които развиват аутизъм, показват и забавяне на рецептивната и експресивна реч на 12-месечна възраст (87). Не на последно място проучванията на ранните модели на темперамента при високорискови бебета, които развиват аутизъм, показват намален положителен афект и увеличен дистрес на 7-месечна възраст (90) и на 12-месечна възраст (72). Тези данни може би отразяват намалената способност на децата да използват контакта с обгрижващия ги родител за регулиране на негативните афекти.

За разлика от ранните проучвания, които акцентират предимно върху уменията за социално общуване, в по-актуалните литературни източници са идентифицирани често срещащи се модели на атипично двигателно поведение в кърмаческа възраст, особено във връзка с насочването и фокусирането на погледа. Разбирането за ранните зрително-моторни умения дава представа за формирането на "вътрешни модели на действие", които могат да улеснят развитието на двигателни и имитационни умения и разбирането на действията на другите (91). Ранните отклонения в двигателното развитие могат да се

съпътстват и от ранни проблеми с екзекутивните функции при високорискови бебета (92). Установено е, че притесненията на родителите относно сензорното и двигателно развитие на децата им още на 6-месечна възраст са предиктивни за поставяне на диагноза аутизъм на 36-месечна възраст при високорискови деца (87), което показва значимостта на ранните маркери на двигателно развитие. Забавяне в общата и фината моторика на 12-24 месеца (но не и на 6 месеца) при високорискови бебета, които по-късно са развили аутизъм, е документиран в няколко проучвания (72, 79, 93). Изоставане в зрителната рецепция и общите двигателни умения се проявяват на 6-месечна възраст при високорискови бебета, които по-късно развиват изразени аутистични характеристики в поведението (94). При тях също така се наблюдават нетипични модели за манипулиране с предмети по време на игра в ранна детска възраст. На 6-месечна възраст те могат да бъдат много по-малко ангажирани с различни, подходящи за тях обекти и имат намалена активност при захват (87). На 12-месечна възраст някои извършват по-малко движения, включващи хвърляне и бутане, и повече въртене, необичайно зрително изследване и въртеливи движения по време на игра в сравнение с връстниците си (45,77). Изследователи предполагат, че ранни трудности с ефективното и пълноценно събиране на информация за заобикалящата среда чрез изследване на предмети може да показва риск от по-късни затруднения в ученето, намалена социална ангажираност и забавяне на моторните умения (95). В подкрепа на това Landa, Haworth и Nebel (91) установяват, че още на 6-месечна възраст високорисковите бебета показват по-малко подходящи изпреварващи двигателни реакции при реципрочна социална игра (напр. придвижване на ръката, за да се прихване топка, търкаляна напред-назад с партньор). При тях се наблюдава и по-бавно развитие на уменията за заемане на седнала и изправена поза, постурална нестабилност (намалена продължителност на позите) и ясно изразено изоставане в придържане на изправена позиция на главата, когато бебето се постави в седнало положение. Затрудненията при усвояване и заемане на нови пози също така могат да ограничат способността на бебетата да взаимодействат със заобикалящата ги среда (96). Ранни признаци на атипични двигателни маниеризми и сензорни реакции също са документирани при високорискови бебета. В едно проучване се установява, че кърмачетата с висок риск, които по-късно развиват аутизъм, имат повишено махане с ръце на 12 и 18 месеца (97) и повишена честота, на стереотипни движения на 12 месеца в сравнение с високорискови сиблинги, които не са получили диагноза РАС (83). Други автори, обаче, не са успели да документират репетитивно и стереотипно боравене с предмети в ранна детска възраст (98). Тези изводи може да са индикация за това, че някои високорискови бебета не успяват да регулират и намалят нормалните двигателни стереотипии, с които обичайно развиващите се бебета се справят във възрастта 8-12-месеца. Високорисковите бебета, в сравнение с нискорисковите, могат да демонстрират модели на свръхчувствителна сензорна обработка и свръхвъзбуда в отговор на емоционални стимули още на 10 месеца (99)

От цитираните изследвания става ясно, че още на около 12-месечна възраст има маркери в поведението на детето, които са предиктивни за аутистично разстройство. Има и такива, видими на 6-месечна възраст като намален интерес към лица и социални ситуации, както и забавяне в зрително-моторната координация. Важно е да се отбележи,

че много от последните не се проявяват при всички деца и могат да бъдат наблюдавани само в контекста на специализирана оценка. Това може да означава, че поведенческите модели (особено уменията за социално взаимодействие), наблюдавани през първите няколко месеца от живота на детето, могат да претърпят значителни промени през първата му година и в този смисъл наличието на очен контакт и социално насочени усмивки и вокализация преди 12-месечна възраст невинаги изключват риска от развитие на аутизъм (100).

Клиничната картина на аутистичното разстройство е изключително хетерогенна и вероятно има много различни етиологични пътища за всяка поведенческа проява. Множество автори отбелязват, че вече няма смисъл да се обсъжда аутизма като единно понятие (101). Въпреки това изглежда ясно, че етиологични теории, които предполагат централни дефицити (102), слаба кохерентност между мозъчните полукълба (103) и дефицити в егзекутивните функции (104), могат да обяснят подгрупа от случаи на аутистично разстройство и евентуално да помогнат за разработването на интервенции, съобразени със специфичните дефицити, но е малко вероятно да определят основните етиологични причини, характерни за повечето деца с аутизъм.

По данни на литературата става ясно, че съмнителните за РАС маркери, наблюдавани в кърмаческа възраст при високорискови бебета, се появяват едновременно в множество области на функциониране, а не само в социо-комуникативната сфера (77, 102). По време на ранното развитие могат да настъпят широкомащабни промени, които засягат множество области от функционирането: сетивни възприятия, внимание, двигателни и социални умения (80). Има и автори, които смятат, че атипичното развитие може да се прояви първо в забавяне на моторното развитие, последвано от дефицити в контрола на вниманието в периода между 6- и 12-месечна възраст (105). Тези дефицити впоследствие могат да окажат неблагоприятен ефект върху формирането на ранно социално поведение (споделено внимание). Това от своя страна може да допринесе за трудности в емоционалната регулация и намаляване на възможностите за участие в социално взаимодействие.

Проучване на Chawarska et al., (85) показва, че на 18-месечна възраст извадка от високорискови за РАС бебета може да бъде класифицирана в зависимост от проявяваните симптоми в две групи - едната със слаб зрителен контакт, ограничено жестикулиране и даване на предмети за споделяне, а другата - с ненарушен зрителен контакт, стереотипни поведения, но ограничено даване, искане и споделяне на обекти.

Ретроспективни данни

Появата на симптоми на аутистично разстройство през първите две години от живота е добре документирана и в ретроспективни видео-записи от родители. В действителност много малки деца, които по-късно са диагностицирани с РАС, проявяват поведенчески и комуникативни маркери още през първата една година от живота си (106) и това е забелязано от родителите (107).

Още през 1994г. Osterling и Dawson (108) установяват, че разликите между бебетата с аутизъм и нормално развиващите се бебета са очевидни на 12-месечна възраст.

С помощта на ретроспективни домашни видеоклипове от първите рождени дни на децата те сравняват ранното поведение на 11 бебета, по-късно диагностицирани с аутизъм, с поведението на 11 типично развиващи се бебета. Децата с аутизъм имат значими отклонения в социалното поведение, в споделянето на внимание, регистрират се и характерните за аутистичното разстройство поведения като: липса на реакция при повикване по име, автостимулационни сензорни занимания, покриване на ушите.

Baranek (109) използва ретроспективен видео анализ на двигателните и социални поведения на деца на възраст между девет и дванадесет месеца. В тази възраст той открива „меки“ симптоми на аутизъм. Видеоmaterиалите от първия рожден ден на типично развиващите се деца се различават съществено от тези на деца, диагностицирани с РАС, като разликите са в способността за ориентация и насочване при повикване по име, съчетано с поглеждане на възрастния, в споделянето и посочването на обектите.

Werner, Dawson, Osterling, and Dinno (110) изследват видеозаписи, направени в домашни условия на деца на възраст от 8 до 10 месеца, за да проверят дали нарушенията в социалните умения и емоционалната реактивност ще са видими преди навършване на една година. Използвайки същата извадка от деца, подобно на Osterling и Dawson (1994) и включващи осем допълнителни (четири с аутизъм и четири типично развиващи се деца), те установяват значителни разлики в областта на социалното внимание между отделните групи. Бебета, диагностицирани по-късно с аутистично разстройство, реагират при назоваване на името им в 37% от случаите в сравнение със 75% от случаите за типично развиващи се бебета. Освен това бебетата, които по-късно са диагностицирани с аутизъм, много по-рядко поглеждат към околните, докато се усмихват, в сравнение с нормално развиващите се бебета.

Maestro et al. (111) изследват 40 домашни видеоклипа, заснети през първата година от живота на деца, които по-късно са диагностицирани с аутизъм. При повечето деца (87,5 %) се наблюдават: отдръпване при опит за интеракция, ниска инициация и дефицити в емоционалната модуляция.

6. Класификация на бебетата и малките деца – DC:0-5: Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood: DC:0-5

До колко приложимо е използването на МКБ-10, DSM-IV и DSM-5 в клиничната практика с деца в ранна възраст (до пет години) е въпрос, поставян многократно от практикуващи специалисти в областта на детското психично здраве. Прегледът на литературни източници показва, че що се отнася до възрастовата група до две години както DSM-IV, така и МКБ-10 не са толкова надеждни за класифициране на психичните синдроми, колкото разработената за възрастта от 0 до 3 години DC0:3R (Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood-Revised) (63, 112). Успоредно с това и двете класификации, дори и в най-осъвременените си варианти, не обхващат пълния спектър от психопатология при децата до пет годишна възраст.

През 1987 г. работна група, включваща лекари и изследователи от САЩ, Канада и Европа се заемат с разработване на система за класификация на психичното здраве на бебета и малки деца, след като на един предходен етап е направен един не много успешен опит за модификация на съществуващите класификации към спецификите на ранната детска възраст. На базата на литературни прегледи и тяхното обсъждане, на знания, натрупани от доклади за случаи и клиничен опит и при отчитане на цялата специфика на ранната възраст със значението на семейството, неговото функциониране и факторите на отглеждане, членовете на работната група стигат до консенсус относно диагностичните категории и специфичните модели на емоционални и поведенчески проблеми. В основата на направеното стоят теории за развитието, психодинамични теории, теории за семейните системи, теории за взаимоотношенията и привързаността, както и оценката на индивидуалните различия в двигателните, сензорните, когнитивните, афективните, интерактивните и езиковите модели.

Така през 1994 г. е публикуван диагностичен наръчник - DC: 0-3 - първата развитийно ориентирана система за оценка на психичното здраве и нарушенията в развитието на бебета и малки деца във възрастта от 0 до 3 години. Подобно на DSM-IV и МКБ-10, DC:0-3 е многоаксиална класификационна система, предизвикала голям интерес в клиничните и научни среди в света още с излизането си. Ръководството е преведено на седем езика и използвано по цял свят, което е своеобразно признание за това, че бебетата и малките деца не само могат да имат емоционални и поведенчески проблеми, но и представляват специфична и сензитивна група със свой характерен облик от психопатологични прояви, взаимодействащи и зависещи от фактори като семейна структура и функциониране (което се отразява по ос II в класификацията), средови контекст и много други, включително и биологични влияния (113). Не на последно място ръководството довежда до разработване, развитие и въвеждане на много превантивни и ранни интервенционни програми, основани на развитието и взаимоотношенията.

През август 2005 г. бе публикувано ревизирано издание DC:0-3R, а с натрупването на нови знания и опит през 2016 г. излиза и най-новото издание DC:0-5, обхващащо възрастта от 0 до 5 години. Разработена е и „кръстосана връзка“ между системите DSM-5/МКБ-10 и DC:0-5, отразяваща нарастващото признаване на необходимостта от сензитивна към развитийните периоди класификация на психичните разстройства в ранна детска възраст и необходимостта от предоставяне на оценки и интервенции за малките деца.

Непосредствено след излизането ѝ през 1994г. Норвегия въвежда в практиката DC:0-3, а Швеция прави това от 2000г. През декември 2021 г. излиза доклад, в който скандинавските страни споделят опита си от въвеждането на DC:0-5 и препоръчват нейното използване. Поради спецификите на малката възраст всички специалисти, които искат да използват споменатата класификация следва да преминават през допълнителна квалификация. В обучението могат да се включат и всички специалисти, които имат отношение към ранното детско психично здраве – психолози, медицински сестри, социални работници. Грижата за психичното здраве на бебетата и малките деца може да се определи като мултидисциплинарна професионална област, тъй като сложният и

взаимосвързан характер на човешкото развитие и неговите отклонения изисква експертни познания и концептуализации, които надхвърлят възможностите на една дисциплина.

В основата на DC:0-5 са залегнали принципите на идеологията за грижа за психичното здраве на бебетата и малките деца, а именно "...развиване на способностите на малкото дете да преживява, регулира и изразява емоции, да създава близки и сигурни взаимоотношения, да изследва околната среда и да се учи. Всички тези способности се постигат най-добре в контекста на средата, в която се полагат грижи, включваща семейството, общността и културните очаквания за малките деца. Развиването на тези способности е синоним на здравословно социално и емоционално развитие..."(114).

Според концепцията за психичното здраве на бебетата и малките деца взаимоотношенията между бебето и обгрижващия го родител са от изключителна важност, не само защото бебетата, поради физиологични причини, са изключително зависими от обкръжението си, но и защото тяхната компетентност и сензитивност може да варира в широки граници в зависимост от промените в заобикалящата ги среда и в частност в зависимост от различните взаимоотношения с родителя. Бебетата постепенно стават такива каквито са, като се развиват в множество различни контексти, от които се влияят, но и на които те самите повлияват (115). Това корелира с друг основен принцип, който е в основата на съвременните концепции за детското психично здраве, а именно, че развитието на детето до голяма степен зависи и се определя от активното взаимодействие между биологични фактори и външни фактори, като заобикаляща среда, родители, семейство, културални особености. За разлика от биологичните фактори обаче, външните, в лицето на заобикалящата среда, могат да бъдат многократно модифицирана в благоприятна насока, която е и една от прицелните точки на ранните интервенции. Многобройни изследвания (116, 117) са показали значението на ранния опит и преживявания, били те благоприятни или не, за развитието на човешкия мозък. В този смисъл качеството на взаимоотношенията дете-родител е отразено в DC:0-5 с категорията „Разстройство във взаимоотношенията“ и принадлежащото към нея „Специфично разстройство във взаимоотношенията в ранна детска възраст“, а успоредно с това оценката на всеки случай включва и оценка по Ос II, която е „Взаимоотношения родител/дете“. Този подход не е застъпен в никоя от останалите диагностични класификации, както и друг основен принцип на психичното здраве на бебето и малкото дете, свързан с акцента, който се поставя върху идентифициране на силните страни при всяко едно дете, което означава активна работа от страна на ангажираните специалисти над разпознаването им. На базата на силните страни могат да се изградят компетентности и да се предложат решения на проблеми. Много често силните страни могат да бъдат мобилизираци за преодоляване на затрудненията и за ангажиране на родителите.

Структура на DC:0-5

DC:0-5 не се „конкурира“ с DSM-5, с МКБ-10 и МКБ-11. Тя възниква, защото споменатите класификации не обхващат напълно синдромите в най-ранния възрастов период, синдроми, с които специалистите се сблъскват и които изискват внимание и превантивни интервенции. Всъщност в основата на DC: 0-5 е залегнал принципът за

идентифициране на клинично значимите разстройства с цел осигуряване на достъп на децата до ранни интервенции. Идеята на тази класификация е и да се избегне ненужното в много от случаите психиатризиране на вариации на нормата, което е голям риск в тази малка възраст, но да се представи със съответната терминология поведението или функционирането, което трябва да бъде фокус на интервенция.

Няколко проучвания показват, че прилагането на критерии на DSM-5 към диагностицирани с аутистично разстройство по DC:0-5 малки деца в 29% от случаите не водят до поставяне на диагноза, поради което с тези деца не се започват и ранни интервенции (118). Всъщност тези случаи съответстват на диагноза "Первазивно разстройство на развитието, неуточнено" (PDD-NOS) от по-ранните версии на DSM, и при тях се вижда най-голяма полза от ранни интервенции (119).

DC:0-5 включва пет оси. Докато първата от тях обхваща диагностичните категории, втората разглежда взаимоотношенията между детето и родителя (основната грижеща се за него фигура), както и взаимоотношенията в семейството. Третата ос оценява всички състояния, които понастоящем или в миналото са изисквали спешна медицинска или стоматологична помощ, хронично протичащи процеси, физически наранявания, прием на медикаменти и евентуално техни странични ефекти. Четвъртата ос разглежда психосоциалните стресови фактори, влияещи върху детето и семейството. Петата ос включва оценка на развитието на детето и показва дали уменията му в отделните сфери на развитие съответстват на неговата реална възраст.

Диагностичният процес в тази класификация включва:

1. оценка - събиране на подробни анамнестични данни за развитието на детето, клинично наблюдение на неговото поведение и взаимоотношенията с родителите;
2. идентифициране на разстройството;
3. отчитане на всички биологични, релационни, социални и културални особености.

Имайки предвид нарастващото културно многообразие, отчитането на културалните особености с изучаването на специфичните ценности и практики на семейството на бебето/малкото дете вече е основен компонент на най-добрите клинични практики, поради което и съобразно DC:0-5 всеки случай се разглежда и в контекста на културалните специфики. Приема се, че точността на диагностичния процес се повишава значително, когато се отчитат възприятията на родителите и техните обяснения за проблемите на бебето/малкото дете, когато се търси активно информация за възможните културни влияния, нагласи, приети практики за отглеждане, възпитание и подкрепа на деца.

Ос 1: Диагностични категории

Невроразвитийни разстройства: Разстройство с дефицит на вниманието и хиперактивност, Разстройство на свръхактивността в детството, Разстройство от аутистичния спектър, Ранно атипично разстройство от аутистичния спектър, Общо

забавяне в развитието, Езиково разстройство на развитието, Координационно разстройство на развитието, Друго невноразвитийно разстройство.

Сензорни разстройства: Разстройство с повишена сензорна чувствителност, Разстройство с понижена сензорна чувствителност, Друго сензорно разстройство.

Тревожни разстройства: Генерализирано тревожно разстройство, Тревожно разстройство при раздяла, Социално тревожно разстройство (социална фобия), Селективен мутизъм, Разстройство, характеризиращо се с инхибирано поведение в нова среда, Други тревожни разстройства.

Разстройства на настроението: Депресивно разстройство в ранна детска възраст, Разстройство с нарушена регулация на емоциите и агресия в ранна детска възраст, Други разстройства на настроението.

Обсесивно-компулсивни и свързани с тях разстройства: Obsесивно-компулсивно разстройство, Разстройство на Турет, Тиково разстройство, Трихотиломания, Разстройство, съпровождащо се с непрекъснато разчесване на кожата, Други obsесивно-компулсивни и свързани с тях разстройства.

Разстройства на съня, храненето и плача:

Разстройства на съня: Разстройство на съня, характеризиращо се с трудно заспиване; Разстройство на съня с нощни събуждания; Разстройство на съня с непълни събуждания, Разстройство с поява на чести кошмари в ранното детство.

Хранителни разстройства в детска възраст: Разстройство, характеризиращо се с прекомерен прием на храна, Разстройство, характеризиращо се с недостатъчен прием на храна, Атипично хранително разстройство.

Разстройство, характеризиращо се с прекомерен плач

Други нарушения на съня, храненето или плача

Разстройства, свързани с травма, стрес и депривация: Посттравматично стресово разстройство, Разстройство в адаптацията, Усложнена реакция на стрес в ранна детска възраст, Реактивно разстройство на привързаността, Разстройство с дезинхибирано социално поведение, Други разстройства, свързани с травми, стрес и депривация

Разстройство във взаимоотношенията (нова категория): Специфично разстройство във взаимоотношенията в ранна детска възраст.

Ос II: Взаимоотношения родител/дете

Ос III: Физическо здраве на детето

Ос IV: Психосоциални и външни фактори, причиняващи стрес

Ос V: Общо развитие на детето

Разглеждайки ранната възраст, несъмнено един от основните акценти по време на диагностичния процес е разпознаването на аутистичните симптоми във

функционирането. По отношение на разстройствата от аутистичния спектър в DC:0-5 има две диагнози: едната е „Разстройство от аутистичния спектър” (ASD) с критерии, напълно съотнесими към МКБ-10, МКБ-11, DSM-V, но с възможност за поставяне на диагноза от 18 месеца (таблица 3). Другата диагноза е „Ранно атипично разстройство от аутистичния спектър” (EAASD), което има за цел да идентифицира деца на възраст между 9 и 36 месеца, които не отговарят на всички критерии за аутистично разстройство, но имат сериозни дефицити в социокомуникативната сфера на развитие. Основание за включване на тази нова диагноза са достатъчното на брой доказателства за ранни признаци на аутистично разстройство и благоприятното повлияване от своевременно начало на интервенциите.

Таблица 3. Разстройство от аутистичния спектър в отделните класификации.

Категория по DC:0-5	Диагноза по DC:0-5	Възрастов диапазон за DC:0-5	Код по МКБ-10	Диагноза по МКБ-10	Диагноза по DSM - 5	Диагноза по МКБ-11
Невроразвитийни разстройства	Разстройство от аутистичния спектър	От 18 до 72 месеца	F84	Детски аутизъм	Разстройство от аутистичния спектър	Разстройство от аутистичния спектър
Невроразвитийни разстройства	Ранно атипично разстройство от аутистичния спектър	От 9 до 36 месеца	F84	Детски аутизъм	Разстройство от аутистичния спектър	Разстройство от аутистичния спектър

7. Валидност на ранната диагноза

Валидността на ранната диагноза е доказвана многократно. Moore и Goodson (120) наблюдават 20 деца (16 с диагноза „Аутизъм“, 3 с диагноза „Атипичен аутизъм“, 1 със синдром на Turner) от 2-годишна до 5-годишна възраст. Четиринадесет от 16-те деца, диагностицирани с аутизъм на възраст от 2 години, запазват диагнозата си при оценката на 4-годишна възраст, двете останали деца преминават към диагноза "атипичен аутизъм". Две от трите деца, първоначално диагностицирани с атипичен аутизъм, преминават към диагноза "аутизъм" при проследяването, като третото дете запазва първоначалната диагноза. Детето, първоначално диагностицирано със синдрома на Turner, запазва диагнозата при проследяването, въпреки че попада в групата на атипичния аутизъм.

Charman et al. (121) изследват стабилността на диагнозата „Аутистично разстройство“ за 26 деца, които първоначално са диагностицирани на 2-годишна възраст и по-късно са оценени отново на 7-годишна възраст. Въз основа на клинична оценка 22 от децата, първоначално диагностицирани с аутистично разстройство, запазват диагнозата си, три деца отговарят на критериите за атипичен аутизъм, а едно дете не отговаря на критериите за аутизъм при крайната оценка. Авторите отбелязват, че детето, което вече не отговаря на критериите за аутизъм на 7-годишна възраст, има по-голям брат с диагноза "аутизъм" и този факт вероятно е повлиял на родителите при

предоставянето на анамнестични данни и описването на симптомите. Диагностичната валидност на РАС, като цяло, е съществено повлияна от факта, че няма конкретни биологични или психологични маркери, наблюдавани само и единствено при този тип разстройство.

В проучване на Kleinman et al. (122) 77 деца са оценени диагностично в два периода: между 16 и 35 месеца и след това между 42 и 82 месеца. Диагнозите, основани на клиничното наблюдение и скалата за оценка на детския аутизъм са стабилни с течение на времето.

Chawarska et al. (123) изследват група от 89 деца на възраст между 13 до 27 месеца, при които родителите са имали тревоги относно когнитивното, езиково или социалното им развитие. След това е направена оценка между 24 - и 48-месечна възраст на децата, която в 74% потвърждава диагнозата аутистично разстройство, поставена първия път.

Pierce K. et al. (124) проследяват 1269 малки деца (918 или 72,3 % момчета), средна възраст при първото оценяване 17,6 месеца, средна възраст при окончателното оценяване 36,2 месеца, общата диагностична стабилност за аутистично разстройство е 95%.

Pham C et al. (125) проучват фактори на околната среда в ранния живот при деца на 2-годишна възраст, които биха увеличили вероятността за поява на разстройство от аутистичния спектър. Сред тези фактори са: здравето на майката, включително по-млада възраст на майката, индекс на телесна маса на майката преди бременността, по-високо гестационно наддаване на тегло и пренатален майчин стрес; пренатален алкохол; излагане на замърсители на въздуха в околната среда, включително прахови частици < 2,5 µm, излагане на вторичен тютюнев дим на детето на 12 месеца, влага / мухъл и отопление на дома с масло, керосин или дизелови нагреватели. Според тях по-ниският социално-икономически статус, по-късният ред на раждане, по-високата пренатална депресия при майката и честотата на пушене при майката имат връзка със симптомите на разстройство от аутистичния спектър. В това проучване, те доказват че симптомите на разстройство от аутистичния спектър на 2-годишна възраст носят сериозна предиктивна стойност за диагноза разстройство от аутистичния спектър на 4-годишна възраст.

Ранен скрининг за РАС

От различни проучвания 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 (75), въпреки своите безпокойства обаче, болшинството от родителите не са готови да последват съветите за по-детайлна оценка на детето им (126) и се нуждаят от повече време, за да предприемат следваща стъпка.

През 2007г. Американската академия по педиатрия излиза със становище, което определя ролята на педиатъра в диагностиката на деца с аутизъм: освен подробната анамнеза относно всеки един от основните етапи в развитието на детето, особено в случаите на сиблинги на деца с аутистично разстройство, педиатрите провеждат

задължително и скрининг за аутистично разстройство на 18 и 24 месечна възраст на всички деца. При най-малкото съмнение педиатърът следва да насочи семейството към съответните специалисти.

В насоките на National Institute for Health and Care Excellence (NICE) (127) за ранно разпознаване, диагностициране и насочване на деца с аутистично разстройство е повсеместното създаване на локална група от специалисти, включваща специалисти от здравните и психиатричните служби за деца (в това число педиатри и лични лекари), образованието, социалните грижи, родителите и лицата, полагащи грижи за деца и доброволческия сектор. Децата под 3 - годишна възраст се насочват към тези екипи, ако има регрес в езиковите или социалните умения. Тези над 3 - годишна възраст, при които се наблюдава регрес в езика, според препоръките на NICE, трябва да бъдат насочени към педиатър или детски невролог. Към същите специалисти се насочват деца на всякаква възраст с регрес в моторните умения (128).

Използваният скринингов инструмент от личните лекари, както в САЩ, така и в Англия, за две годишните деца, е МСНАТ (Modified Checklist for Autism in Toddlers) (129). Въпросникът се попълва от родителите и е много лесно приложим в клиничната практика. Доказано е, че скринингът на двегодишна възраст идентифицира много деца с аутизъм (130), което показва, че ролята на педиатрите и личните лекари като специалисти, проследяващи развитието на детето още от раждането, е изключително ценна. Друг важен момент е, че въпреки че не всички деца, идентифицирани като суспектни за РАС от скрининговите тестове, получават диагноза впоследствие, то почти всички имат значително изоставане в развитието, изискващо незабавна намеса (131).

8. Ранни интервенции

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-сиблинги на деца с РАС разкриват, че благоприятното развитие зависи от началната възраст на специализираните занимания (132).

Има литературни данни, които документират ефективността на поведенческата терапия, включително при обучение на деца до петгодишна възраст (133). Последните усилия обаче се насочват към разширяване на тези модели, особено за по-малките деца. Schriebman и колегите му (134) правят преглед на развитието на моделите за поведенческа интервенция и отбелязват, че макар и да са ефективни в процеса на обучение на децата на определени умения, тези техники не успяват да развият способността на малките пациенти за генерализиране на придобитите знания в нови контексти, не успяват и достатъчно дълго да ангажират децата в терапевтичния процес, както и не са най-доброто средство за стимулиране на спонтанността и инициативността. Децата с аутистично разстройство се нуждаят от своевременна помощ, за да развият умения за споделено внимание, интерес, а впоследствие и умения за подражание и имитация на близки от обкръжението хора, възможности за индициране на непосредствени желания, използване на невербална комуникация (жестове), а на един

следващ, по-късен етап да развият и вербална комуникация (език), умения за понасяне на промени и адаптация, изпитване на наслада при контакт с връстници. Към момента поведенчески - базираните интервенции, предназначени за подобряване на взаимодействието между родителите и децата, както и такива с акцент върху развиване на социални и комуникационни умения се оказват най-ефективни, както в краткосрочен, така и в дългосрочен план. В допълнение Schrieblman (134) и Dawson и Bernier (135) подчертават основните принципи, произтичащи от изследванията в областта на науката за развитието, които са оформили подходите за интервенция при малките деца. Те включват значението на невербалните умения, предхождащи речевото развитие и включващо: жестове, имитация, споделено внимание за улесняване на езиковото развитие и социалното общуване, както и признанието, че малките деца са активни ученици, които учат най-добре в контекста на самоинициирано, спонтанно изследване на заобикалящата ги среда и афективно богати социални взаимоотношения. В отговор на тези данни множество изследователи са създали програми за интервенции, които включват поведенчески методи в дейности, инициирани от детето, акцентират върху естествени, а не случайни, непредвидени обстоятелства и осигуряват интервенция в по-натуралистична и съобразена с развитието среда и в контекста на естествено възникващи рутинни дейности. Тези модели, наречени "натуралистични поведенчески интервенции за развитие" (НПИР), се свързват с по-бързото придобиване на умения и със значителен напредък в генерализиране на уменията (135). Изглежда, че те са особено полезни при малки деца поради гъвкавостта на модела и поради това, че е по-малко вероятно малките деца да имат трайно установени негативни поведенчески модели. Тези модели включват т.нар. Денвърски модел за ранно стартиране (136), Модела за социална комуникация, емоционална регулация и транзакционна подкрепа (137), Основен отговор на лечението (138), Споделено внимание, символна игра и регулация на поведението (139) и др.

Коегел и Коегел (2006 г.) са разработили терапия с акцент върху усвояването на социални умения (напр. социално инициране), които най-често са сериозно засегнати при РАС. Терапевтите използват поведенчески стратегии, но разчитат на благоприятни средови фактори и използват предпочитанията на детето и иницираните от него дейности, често в контекста на естествено случващи се рутинни дейности. Посочената терапия има значителна емпирична подкрепа и е доказала ефективността си в подобряване както на засегнатите умения, като например социалното инициране, така и в развиване и на други, съответни за възрастта умения (например символна игра и имитация при деца в предучилищна възраст) (140). Други адаптирани към ранната възраст поведенчески методи се фокусират върху специфични умения (например споделено внимание), за които се смята, че подпомагат ранните комуникативни умения. Kasari и Wong (141) съобщават за рандомизирано контролирано изпитване на интервенция, предназначена за подобряване на споделеното внимание при деца в предучилищна възраст. Децата в тази група демонстрират значително подобряване на изследваните показатели, свързани с комуникацията и уменията за игра, както и по-бързо усвояване на езика.

Dawson and colleagues (136) предоставят данни от рандомизирано контролирано проучване на цялостна програма за интервенция за деца под 3-годишна възраст с

аутистично разстройство. Денвърския модел за ранно стартиране съчетава съобразена с развитието учебна програма, фокусирана върху емоционалното общуване и върху дейностите, насочени към детето, интегрирани с поведенчески принципи. Моделът включва четири часа интервенция дневно в продължение на две години на деца, диагностицирани с аутизъм, на възраст между 18 и 30 месеца. Те съобщават за значително повишаване на коефициента на интелигентност и адаптивните умения, както и за значително намаляване на симптомите на аутизъм при децата от експерименталната група в сравнение с децата, които са получавали лечение в общността. Ефектът от лечението се влияе от възрастта на децата и интензивността на услугите, така че децата, които са включени в програмата на по-малка възраст и получават по-интензивни услуги, постигат по-добри резултати. Денвърския модел за ранно начало включва и обучение на родителите, на които се предоставят допълнителен 16 часа седмично.

Някои от интервенциите за малки деца са фокусирани върху обучението на родители и провеждане на дейности с посредничество на родителите. Родителите биват обучавани да развиват реципрочни модели на общуване и да откликват на поведението на детето си. Родителите ежедневно прекарват часове наред, ангажирани с детето, предимно в контекста на естествено възникващи рутинни дейности.

Rogers и сътрудници (142) изследват модел на Денвърската програма за ранно начало, който предполага и активно включване на родители. Проследяват се седем бебета на възраст между 6 и 15 месеца, при които са установени ранни признаци на аутизъм. Програмата се състои от една сесия седмично за обучение на родителите в продължение на 12 седмици, с подаване на обратна връзка към тях относно коректността на терапевтичното им поведение. След 36 месеца проследяване в изследваната група се отчита подобрение в състоянието и по-добро развитие в сравнение с група деца, които са имали по-малко аутистични симптоми на 9 месеца, но чиито семейства са отказали терапия. Само две от седемте деца в експерименталната група са получили диагноза РАС на 36 месеца. Също толкова важно е, че родителите са научили стратегии за интервенции, предназначени за повишаване на родителската компетентност и подобряване на взаимодействието между родител и дете. Тези данни са ограничени от малкия размер на извадката, липсата на случайно разпределение и възможността семействата, които имат вече едно дете с РАС да са особено мотивирани да се включат в интервенциите. Въпреки това обаче се вижда, че интервенциите, макар и с ниска интензивност, провеждани от родителите, са много полезни и че такава терапевтична намеса може да промени негативните тенденции в развитието.

Wetherby et al. (143) съобщават за рандомизирано контролирано проучване на програмата за ранно социално взаимодействие за деца с аутизъм на възраст 16-20 месеца, в който се изследва какви са характеристиките на обучителния процес на родителите за подобряване на ефекта от терапия. Родителите на децата биват разпределени на случаен принцип: едната група се обучава индивидуално, другата - групово. И при двете групи се цели обучение в подобряване на социалната комуникация на децата. Децата, чиито родители са били в индивидуален тренинг демонстрират по-добро развитие както в езиков план, така и по-отношение на развитие на социалното общуване и комуникация.

Затова изводът на авторите е, че за да бъдат ефективни моделите, прилагани от родителите, те трябва да получават индивидуални напътствия и подкрепа.

По подобен начин Brian et al. (105) съобщават за 12-седмично клинично изпитване на адаптирана версия на терапия при кърмачета с активно участие и на родители. Обучението на родителите се провежда в дома на семейството под наблюдение на специалист по ранни интервенции. Авторите съобщават, че кърмачетата са показали много голям напредък в рецептивните и експресивни езикови умения, както и в имитацията, социалната ориентация и социалната отзивчивост.

Schriebman et al. (134) and Zwaigenbaum et al. (87) изготвят набор от препоръки за интервенция при малки деца с аутизъм. В тях е отбелязано, че терапията трябва да започне възможно най-рано и да включва интегрирани поведенчески стратегии в среда, максимално близо до естествената. Родителите и лицата, полагащи грижи, следва да бъдат активно обучени и тренирани. Интервенцията трябва да се съсредоточи върху подобряване на социалната комуникация, емоционалната регулация, сензорните проблеми, двигателните затруднения. Клиницистите трябва да вземат предвид социалния и културния контекст на всяко семейство и да адаптират услугите към него, доколкото е възможно.

Според Dingfelder и Mandell (144) изследователите трябва да обмислят приложението на стратегиите за интервенции, разработени в строго контролирани условия, в реалния живот. Твърде често се наблюдава значителен "разрив между научните изследвания и практиката" и клиницистите изпитват трудности в приложението на емпирично подкрепени инструменти за оценка и модели за интервенция в общността. Въпреки ясните насоки за оценка на деца с аутизъм, оценките в общността са много различни и често изискват дълго чакане.

Според Volkmar et al. (145), благодарение на по-ранното диагностициране и по-ефективните, поведенчески базирани интервенции, лицата с аутизъм все по-често могат да водят поне частично независим живот. В сравнение с миналото все повече хора с аутизъм могат да говорят, да четат, да карат кола, да завършват училище и да живеят в общността (23).

И ако специализираните занимания са адекватните интервенции за аутистичното разстройство, то ранното им начало е факторът, който многократно увеличава шансовете за позитивна динамика и добър изход. Изследванията на деца (32 на възраст между 18 и 48 месеца и 28 на възраст между 48 и 62 месеца), които са включени в интервенционна програма (Early Start Denver Model-ESDM) в продължение на една година (приблизително 20 часа седмично) показват, че всички те развиват комуникативните си умения и подобряват своето цялостно функциониране, но по-малката възрастова група бележи значително по-голям напредък (146). Същата програма с интервенции при малки деца, на възраст между 18 и 30 месеца, но модифицирана и с участието на родителите, които в допълнение към заниманията със специалисти провеждат интеракционни дейности с висока интензивност и в домашни условия в продължение на 2 години, показва отново висока ефективност (147). Следва да се отчете и факта, че диагностиката

в ранен етап е в период, когато пластичността на мозъка, а с това и възможността да настъпят структурни промени чрез обучение, е оптимална (148).

Мета-анализ, включващ 1442 деца с аутистично разстройство (средна възраст 3,55 години) от 29 проучвания, има за цел да установи ефекта от интервенцията върху резултатите от социалното общуване. Освен, че ефектът е значителен, другият важен извод е връзката между възрастта на участниците и размера на ефекта от интервенциите, като максималните ползи се наблюдават в по-ниската възрастова група (149).

Brookman-Frazeе и сътрудници (150) сравняват три групи деца: първата, при която диагнозата „Аутистично разстройство”, е поставена между 12 и 18 месечна възраст, втората – между 19 и 24 и третата между 25 и 41 месечна възраст. Установяват, че третата група на най-късно диагностицираните се отличава с по-голяма тежест на аутистичната симптоматика.

Основен извод е, че ранните интервенции доказано подобряват поведението, развитието на езика, комуникацията, адаптивните възможности и цялостното функциониране на аутистичните деца, независимо от вида на интеракционната поведенчески базирана програма (151, 152).

Времето между регистрираните първи симптоми и начало на интервенциите, средно около 20 месеца (153), неслучайно е определяно като „загуба“, което поставя акцент върху необходимостта от осъзнаване на категоричната полза от ранни интервенции.

Алтернативна медицина

Единствената терапия, базирана на доказателства, съобразно принципите на съвременната медицинска доктрина при разстройство от аутистичния спектър, е интеракционно-поведенческата, която следва да се провежда с максимална интензивност и продължителност във времето и в която активно са включени и родителите (таблица 4).

Таблица 4. Терапия при разстройства от аутистичния спектър, доказателства в подкрепа на тяхното прилагане, ефективност и препоръка за използването им (Fuentes-Biggitt al.2006).

Ефективност	Интервенции	Препоръка
Не са базирани на доказателства	Психодинамична психотерапия	Не се препоръчват
	Секретин	
	Антимикотична терапия	
	Хелатиране	

	Имунотерапия	
	Краниосакрална терапия	
	Терапии с животни	
Недостатъчни доказателства	Изкуство и музика	Използват се като контролни групи в изследвания
	Витамини и хранителни добавки	
	Диети без глутен и/или казеин	
Основани на доказателства	Поведенчески интервенции	Препоръчват се

Митовете за терапия на аутистичното разстройство включват множество алтернативни методи: различни хранителни диети, добавящи или елиминиращи определени субстанции (най-често става въпрос за казеин и глутен), включване на различни суплементи (витамини, макро- и микроелементи, флавоноиди, L-карнозин, хранителни ензими, пробиотици, омега-3 мастни киселини, растителни екстракти др.). Следват хелатиране, акупунктура, музикотерапия, хипербарна оксигенация, инфузии на костномозъчни клетки и още много други.

Поразителен е фактът за липсата на доказателства, т.е. на научни данни за ефективността на изброените терапии, на фона на изключително широката им популярност сред родителите на деца с аутистично разстройство. Една от възможните причини за това вероятно е, че биват считани за "естествени" и „натурални“, с оптимален профил на безопасност и липсващи странични ефекти.

Това обаче изобщо не е така. Както хранителните екстракти, така и продължителния прием на суплементи или прилагане на елиминационни диети, особено при рестриктивен тип хранене, какъвто имат немалка част от аутистичните деца, могат да имат сериозни последици за здравето в неблагоприятен план.

Хипербарната кислородна терапия, която е идентифицирана като изключително успешна при лечение на трудно заздравяващи рани, включително диабетни язви на стъпалото, може да има своите сериозни странични ефекти: различни форми на баротравма (в ушите, с руптура на тъпанчевата мембрана, синусите, белия дроб), гърчова симптоматика. Документирани са и много други странични ефекти като резултат от кислородна токсичност с поражения в бял дроб, око, централна нервна система.

Множество проучвания също показват, че алтернативните методи, предлагани за терапия на РАС, придобиват все по-голяма популярност, особено през последните две

десетилетия, сред родителите на деца с аутизъм (154). През 2006 г. според интернет проучване, включващо извадка от 552 семейства от Американското дружество за аутизъм и организациите, свързани с РАС по света, всяко семейство с дете с аутизъм е изпробвало средно седем “лечения”, сред които повечето са били алтернативни (155). 52% от родителите са споделили, че са използвали поне едно лекарство за лечение на детето си, 27% са приложили специални диети, а 43% - витаминни добавки. От това проучване става ясно, че използването на комплементарна и алтернативна медицина (КАМ) изглежда е по-често срещано сред семейства с по-високи икономически доходи. Трябва да се отбележи, че още преди поставянето на диагнозата почти една трета от децата вече са били подложени на такова лечение, а 9 % от тази група са преминали през потенциално вредна терапия като хелатотерапията. В изследване на Wong (156) се вижда, че КАМ се използва по-често от семействата с деца с аутизъм от 52 до 74% като в САЩ тя достига 71%, а в Германия 46%. „Целта“ на терапията е както подобряване на ядрените симптоми на РАС, така и копиране на стомашно-чревни симптоми, при наличие на такива, нарушения на съня, сензорни проблеми, припадъци (157). Най-популярни са елиминационни или специални хранителни диети. Използвани са и: мелатонин, омега-3 мастните киселини, витамин В12, окситоцинът, поливитаминни добавки, гинко билоба, акупунктура, хипербарната кислородна терапия и хелатотерапия. Тези различни форми на КАМ са прилагани за различни симптоми при аутизъм; повечето родители са избрали КАМ поради убедеността за тяхната безвредност (158,159).

В препоръките на National Institute for Health and Care Excellence директно фигурират формулировките: “ Не използвайте неврофийдбек за справяне с речеви и езикови проблеми при деца и младежи с аутизъм; Не използвайте обучение за слухова интеграция за справяне с речеви и езикови проблеми при деца и младежи с аутизъм; Не използвайте омега-3 мастни киселини за лечение на проблеми със съня при деца и младежи с аутизъм; Не използвайте следните интервенции за справяне с аутизма в какъвто и да е контекст при деца и младежи: секретин, хелиране, хипербарна кислородна терапия“(127).

Разходи

Проучвания в САЩ оценяват разходите, свързани с разстройството от аутистичния спектър на 268 милиарда долара за година. Оказва се че „преките” и „непреките” разходи за децата с РАС възлизат на около 66 милиарда долара годишно, по-голям е дялът на паричните средства за услуги за възрастни с РАС - 175-196 милиарда долара годишно (CDC). Прогнозите са, че до 2025 г. тази сума ще нарасне до 461 милиарда долара (11).

Изследване от 2015 г., обхващащо страни като САЩ, Канада, Австралия, Швеция, Холандия, показва, че в семействата с дете с РАС разходите средно са от 4,1 до 6,2 пъти по-високи. В Европа преките разходи за дете с аутистично разстройство за период от шест месеца варират от 797 евро в Румъния до 11 189 евро в Дания (159).

РАС „струва“ на Обединеното кралство приблизително 28 милиарда лири стерлинги всяка година. Най-високите разходи са свързани с услугите за специално

образование, здравни и социални услуги, като има достатъчно доказателства, че ранните интервенции значително намаляват тези разходи (160,161).

9. Фактори на влияние от страна на родителите и от страна на здравната система

Расата, етническата принадлежност и социално-икономическият статус са фактори, които оказват влияние върху времето на поставяне на диагноза в която и да е област от медицината. Актуални проучвания установяват, че етническите малцинства получават по-ниско качество на здравеопазването, дори и да притежават необходимата „степен на застраховка“ и способност за заплащане на грижи. 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 (162). В проучване на Mandell et al. (163) децата от „бедни“ домакинства са диагностицирани с аутизъм средно около девет месеца по-късно от децата, които пребивават в домакинства с доходи >100% над нивото на бедност. Liptak et al. (164) откриват най-ниското предучилищно разпространение на аутизъм сред децата от семейства с нисък социално-икономически статус. В това проучване „да бъдеш беден“ е свързано и с намален достъп до услуги. Социално-икономическите фактори корелират с възрастта на диагнозата в много страни. Проучване, проведено в Ямайка, установява, че ниският социално-икономически статус е значителен фактор, свързан с по-късното диагностициране на аутистичното разстройство (165).

Симптомите на разстройствата от аутистичния спектър могат да бъдат видими, както многократно стана ясно, още преди 1-годишна възраст, но търсенето на специалисти с цел последваща оценка, често се забавя значително. 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 (166). Също така по-високото образование на майките е свързано с по-добри познания за развитието на детето (167). Негативното поведение на детето и по-високият социално-икономически статус на семейството също увеличават вероятността от навременно търсене на помощ (168), въпреки че в извадка с родители, които имат ниски доходи и образование Glascoe and colleagues (169) установяват, че прецизността на съобщенията от родителите анамнестични данни, както и техните тревоги, не са свързана с дохода на семейството, образованието на майката или опита на родителите с по-големи братя и сестри. 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 (170). В някои проучвания родителите на момичетата са тези, които съобщават по-рано тревогите си, но това не е закономерност. 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 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. Техните тревоги кореспондират умерено с официалната оценка на развитието, въпреки че много родители пропускат признаци на забавяне на развитието. Според литературните източници (171), родителите са по-чувствителни към аутистичните характеристики в поведението на детето, отколкото към симптоми на забавяне в отделни сфери на развитието. Когато родителите са загрижени, тези опасения обикновено са основателни, но въпреки това много случаи се пропускат.

Връзката между възрастта на първите тревоги и общото функциониране на детето също е сложна и с разнопосочни резултати (172). От една страна, по-ранната възраст на първи безпокойства при родителите е свързана с по-тежки симптоми и забавяне и следователно може да предвещава по-лош изход, но от друга страна, по-ранната възраст е свързана с по-ранен достъп до интервенция и следователно може да доведе до много по-добър изход.

Много по-често се насочват деца, които живеят в семейства, подложени на стрес, отколкото децата със същото ниво на проблеми, които живеят в добре функциониращи семейства. Клиницистите и изследователите, които правят изводи от резултатите в клинични извадки, трябва да осъзнаят, че децата от проблемни семейства са свръхпредставени в техните извадки.

По отношение на здравната система съвременните обзори идентифицират няколко основни фактора като пречки за ранната диагностика на РАС. Според Filipek et al. (173) липсата на здравно осигуряване и фактът, че по-малко от 30% от лекарите за първична медицинска помощ провеждат рутинни скрининги за аутизъм, възпрепятстват навременното разпознаване на разстройството. Проучване установява, че децата, които са били насочени към специалисти от техните педиатри в отговор на родителските притеснения, са били диагностицирани около 4 месеца по-рано от децата, които не са били насочени към специалисти (174). Изследване, проведено от Dosreis et al. (175) двадесет процента от педиатрите посочват, че ако смятат, че детето има РАС, те ще предпочетат да посъветват родителите да изчакат. Същото проучване показва, че 82% от педиатрите рутинно проверяват своите пациенти за маркери, сигнификантни за забавяне в развитието, но само 8% посочват, че проверяват за маркери за РАС. Най-чести преципитиращи фактори за скрининг за аутистично разстройство са: родителска загриженост (90%), подозрение от страна на педиатъра по време на регулярна консултация (90%) и съмнителен резултат на общия скрининг (80%). Това проучване установява, че 62% от педиатрите не са запознати със скрининги за РАС, а 32% от тях съобщават, че нямат достатъчно време за провеждане на такъв. С увеличаване на възрастта на детето те са по-склонни да насочват децата, за които се подозира, че имат РАС, към тесен клиничен специалист. Mandell et al. (163) установяват, че децата, които са имали четирима или повече лекари за първична помощ преди диагнозата, са диагностицирани около шест месеца по-късно от децата, които са имали само един.

Анализ на диагностиката на РАС при деца на възраст между 16 и 30 месеца (176) 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.

Една от научно признатите теории, която обяснява поведението на родителите на деца с РАС е моделът на здравните убеждения (НВМ - Health Belief Model). Това е теоретичен модел, който описва свързаните със здравето поведения и взимане на решения. Първоначално НВМ е разработен през 50-те години на миналия век, за да обясни защо хората не участват в програмите за профилактика на заболяванията (177). Оттогава моделът се прилага за обяснение на различни поведения на пациентите. Използван е за анализ на поведението в случаите на необходимост от спазване на диета поради затлъстяване в детска възраст, превенция на рака на кожата, както и при мотивация на родителите да се включат в програми за родителски умения (178). Въпреки че НВМ е създаден, като модел, обясняващ, собственото здравно поведение на индивида, впоследствие той е разширен и се използва, за да обясни и как убежденията и действията на родителите предопределят начина, по който те се грижат за здравето на децата си. Изхождащ от утвърдени психологически и поведенчески теории, НВМ обвързва здравното поведение с демографски фактори, като възраст и пол, и подчертава ролята на личните възприятия (177). Като цяло НВМ предполага, че човек ще предприеме действия за избягване, скрининг или контрол на здравето си, ако вярва, че: е податлив на дадено състояние, състоянието има потенциално сериозни последици, поведението му ще спомогне за намаляване на податливостта или сериозността на състоянието и очакваните пречки или разходи, свързани с предприемането на действието, ще бъдат компенсирани от ползите.

НВМ се състои от три дименсии: (1) Възприемане на заплахата - комбинация от осъзнаване на податливостта към конкретен здравен проблем и неговата значимост (2) Очаквания от резултата - анализ на негативите и позитивите при предприемането на определено действие и (3) Очаквания за собствена ефективност - убеждението, че човек има способността да извърши действието, което би довело до подобрене. (178). В допълнение моделът предполага, че различни сигнали (вътрешни, напр. симптоми или външни като съобщения в средствата за масова информация, междуличностни взаимодействия) могат да ускорят процеса на вземане на решение. Родителите на деца с аутизъм могат да бъдат подтикнати към действие от вътрешни сигнали, като например чувство на силен стрес от предизвикателното поведение на децата им или от външни сигнали, като например листовка за ранните признаци на аутизма. И накрая, моделът допуска, че други разнообразни фактори (демографски, социални, физически, културални) могат да повлияят на възприятията на индивида и по този начин на неговото поведение, свързано със здравето.

Конкретно за аутистичното разстройство първата компонента от посочения модел е собствената преценка на родителите относно вероятността децата им да имат

аутистично разстройство и какви биха били последствията от това. Осъзнаването на проблема и неговата сериозност подтиква родителите да предприемат действия, които обаче могат и да не са най-подходящите (177). Преценката на родителите за ползите и негативите от действието формират измерението „очаквания от резултатите“. Пример за негативи от действието са разходите, предприети по време на търсене на диагноза (време, пари, социална стигма, незнание към кого да се обърнат, списъци на чакащите и т. н.). Ползите се определят от убежденията на родителите дали конкретното действие подобрява развитието на техните деца. Ако възприетите ползи от дадено действие са по-големи от възприетите пречки (очакване на резултата), вероятността родителят да предприеме това конкретно действие е голяма.

Погледнато през призмата на теорията на привързаността приемането на диагнозата при детето предполага промяна на интернализираната представа на родителите за тяхното дете от периода преди поставянето на диагнозата до периода след поставянето ѝ. Разрешаването на проблема изисква от родителите да адаптират своите представи, чувства и очаквания към новата реалност на детето, което е диагностицирано с проблем в развитието (179). Важно в този процес е родителите реално да разберат и приемат предизвикателствата, свързани с диагнозата на детето, за да осигурят необходимата подкрепа, а оттам и благополучието и на двете страни. Установено е, че родители, които имат по-голям капацитет да се справят със стресови фактори, по-високи нива на удовлетвореност от брака и достъп до социална подкрепа се справят по-бързо и по-лесно (180). Родители, приели диагнозата на своите деца с аутистично разстройство, съобщават за по-високи нива на удовлетвореност по време на игровите взаимодействия с детето си (181).

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. Установено е, че фактори като: тежест на диагнозата, националност, възраст на родителите, знания и негативните емоции (вина, скръб, срам), възпрепятстват този процес (182). Други неблагоприятно повлияващи фактори са неблагоприятията в психичното здраве на родителите и несигурната привързаност към детето (183).

Според Hastings et al. (184), стратегиите за справяне и приемане на диагнозата при родителите на аутистични деца могат да бъдат класифицирани в четири основни групи: (а) активно избягване на проблема, (б) фокусиране върху проблема, (в) позитивно справяне и (г) търсене на помощ в религия/отрицание. Въпреки че бащите и майките се различават по стил на справяне, изследването установява, че „избягването“ като стратегия е най-често срещано и при двата пола. Тази стратегия корелира с най-високото ниво на стрес. Други изследвания сочат, че стратегиите за справяне не показват връзка с адаптацията и благополучието на семейството. В проучване, проведено от Higgins, Baily, and Pearce (185) са изследвани 53 семейства на деца с аутизъм. Резултатите показват, че най-благоприятно влияние за приемане на диагнозата имат: добрата самооценка, оптимизма и подкрепата от страна на съпруг/съпруга.

В проучване на Tunali и Power (186) се сравняват групи майки на деца с аутизъм и майки на деца без аутизъм. Майките на деца с РАС поставят родителската роля по-високо от кариерата си. Те прекарват повече от свободното си време в занимания с членовете на разширеното семейство. Освен това те обръщат по-малко внимание на мнението на другите хора за поведението на детето им. Авторите съобщават, че майките на деца с аутизъм са имали трудности да разберат поведението на децата си. Тези майки смятат, че майките на деца с аутизъм трябва да останат вкъщи и да се грижат за децата си. Директната съпругеска подкрепа се счита за изключително важна.

Gray (187) провежда лонгитудинално изследване в Австралия с 28 родители на деца с аутизъм. Резултатите показват, че стратегиите за справяне, използвани от родителите, се променят с течение на времето в зависимост от нуждите на детето и нивото на подкрепа. Например с напредването на възрастта на детето намаляват наличните услуги, както и подкрепата от страна на разширеното семейство. Изследователите стигат до заключението, че с течение на времето все повече родители се обръщат към религията и други методи, насочени към овладяване на емоциите, като основна стратегия за справяне.

Обобщение и основни изводи от литературния обзор

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. Много са факторите, които повлияват този процес на ранно диагностициране. Те са свързани от една страна както със здравната система, визирам административни уредби, наличие или липса на финансиране и др., така и с медицинските специалисти, тяхната подготовка, компетентност и умения. Към последното следва да се причислят и 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 диагностичния процес. Към другата голяма група от фактори, които повлияват ранното диагностициране, принадлежат различни клинични характеристики, фактори от обкръжението и психосоциалната среда.

II. Цел, задачи, материали и методи на изследването

1. Цели, задачи, хипотези

1.1. Основни цели:

- Идентифициране на клиничните, биологични 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 - 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.

2.1. 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

2.2. 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 5), което съответства на типичното полово разпределение на аутистичното разстройство (момчета към момичета както 4:1).

Таблица 5. 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.

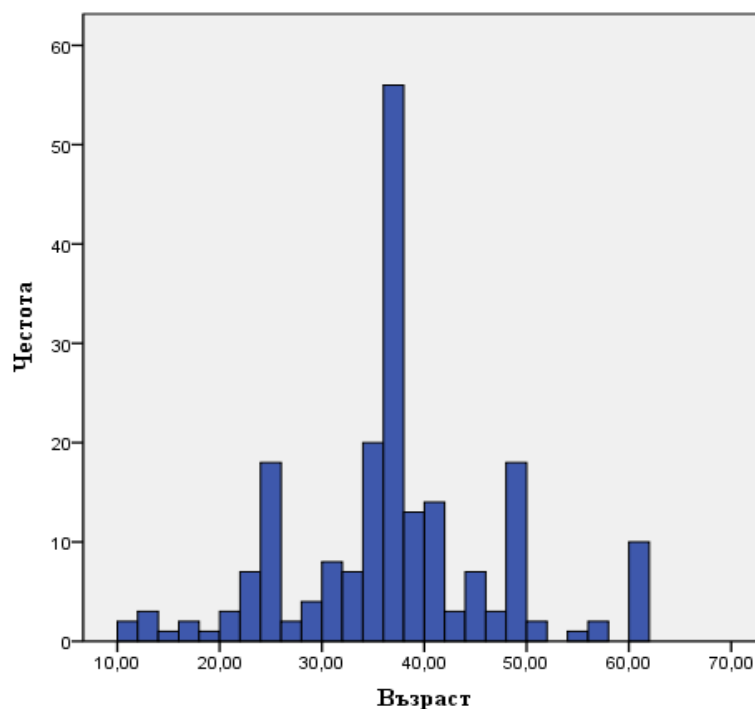


Таблица 6 показва разпределението по възрастови групи (общо 7, сформирани през шест месеца). Най-многобройна е групата на децата между 32 и 38 месеца (n=92, 44.4%). Между 11 и 17 месеца децата са 3.9%, а между 18 и 24 – 12.6%.

Таблица 6. 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 7): 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 7. 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 местоживееене, 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 местоживееене.
 - Протокол за диагностичните критерии за разстройство от аутистичния спектър, който спомага за поставяне на 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)

III. Анализ на резултатите

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 8 и 9).

Таблица 8. 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		
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 9. 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 10 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 дялът на посещаващи детско заведение деца и те преобладават в съответната възрастова група

Таблица 10. 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 11 и 12).

Таблица 11. 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	36,7093	10,27489	1,10797	34,5064	38,9122	11,00	60,00
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 12. 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. (160).

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 13, 14 и 15). 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 13. 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	38,3333	19,55335	11,28913	-10,2399	86,9065	22,00	60,00
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 14. Данни от еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на връзка между възраст при първичната оценка и образование на родителите.

(I) Образование	(J) Образование	Средна разлика (I-J)	Стандарт на грешка	Значимост	95% доверителен интервал за средната стойност	
					Горна граница	Горна граница а
Основно- основно	Основно-средно	-6,41667	7,50045	,956	-27,9986	15,1652
	Висше-висше	2,90278	5,78672	,996	-13,7480	19,5536
	Средно-средно	,46320	5,77920	1,000	-16,1660	17,0924
	Средно-висше	5,17007	5,84079	,950	-11,6363	21,9765
	Основно-висше	-15,66667	8,96475	,502	-41,4620	10,1286
Основно - средно	Основно-основно	6,41667	7,50045	,956	-15,1652	27,9986
	Висше-висше	9,31944	5,04475	,438	-5,1964	23,8353
	Средно-средно	6,87987	5,03612	,747	-7,6111	21,3709
	Средно-висше	11,58673	5,10668	,212	-3,1073	26,2808
	Основно-висше	-9,25000	8,50471	,886	-33,7216	15,2216
Висше-висше	Осн-осн	-2,90278	5,78672	,996	-19,5536	13,7480
	Висше-висше	-9,31944	5,04475	,438	-23,8353	5,1964
	Средно-средно	-2,43957	1,60994	,655	-7,0720	2,1929
	Средно-висше	2,26729	1,81868	,813	-2,9658	7,5004
	Основно-висше	-18,56944	7,03985	,093	-38,8260	1,6871
Средно-средно	Основно-основно	-,46320	5,77920	1,000	-17,0924	16,1660
	Висше-висше	-6,87987	5,03612	,747	-21,3709	7,6111
	Средно-средно	2,43957	1,60994	,655	-2,1929	7,0720
	Средно-висше	4,70686	1,79461	,097	-,4570	9,8707
	Основно-висше	-16,12987	7,03367	,202	-36,3687	4,1089
Средно-висше	Основно-основно	-5,17007	5,84079	,950	-21,9765	11,6363
	Висше-висше	-11,58673	5,10668	,212	-26,2808	3,1073
	Средно-средно	-2,26729	1,81868	,813	-7,5004	2,9658
	Средно-висше	-4,70686	1,79461	,097	-9,8707	,4570
	Основно-висше	-20,83673*	7,08436	,037	-41,2214	-,4521
Основно-висше	Основно-основно	15,66667	8,96475	,502	-10,1286	41,4620
	Висше-висше	9,25000	8,50471	,886	-15,2216	33,7216
	Средно-средно	18,56944	7,03985	,093	-1,6871	38,8260
	Средно-висше	16,12987	7,03367	,202	-4,1089	36,3687
	Основно-висше	20,83673*	7,08436	,037	,4521	41,2214

Таблица 15. 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 16 и 17), и етноса (ANOVA ($F_{(2, 203)} = 1,489$, $p = 0.219$, таблици 20 и 21). Същото се отнася и за пола ($t_{(205)} = 0,93$, $p = 0.926$, таблици 18 и 19).

Таблица 16. Дескриптивни данни от приложението на еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на зависимост между възраст при първичната оценка и местоживеене.

Местоживеене	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 17. Данни от еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на зависимост между възраст при първичната оценка и местоживеене.

	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 18. 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 19. 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	
т-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 грешка	1,58515	1,58099
	95% доверителен интервал на разликата	Горна граница Долна граница	-2,97805 3,27251

Таблица 20. 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 21. 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% (187) от случаите, заявката за консултация се подава от майката, тя е попълнила и протоколите за събиране на анамнестични данни. В 8.7% (18) от случаите това е направил бащата, а в 1% (2) - друг възрастен (попечител, осиновител, приеман родител). Това разпределение се наблюдава както при българския, така и при ромския и турския етнос.

Таблица 22 илюстрира най-честия повод за търсене на оценка, формулиран от самите родители. 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%.

Таблица 22. Повод за тревоги сред родителите.

	Честота	Процент
Реч	100	48.3
Поведение	62	30
Стереотипии	28	13.5
Хранене	9	4.3
Диагноза	8	3.9
РАС		

По отношение на етноса, най-честата причина за първи тревоги сред родителите, принадлежащи към българския и турския етнос е развитието на речта, а сред ромския - трудната регулация на поведението (таблица 23).

Таблица 23. Повод за първи тревоги в зависимост от етническата принадлежност.

Повод за тревога	Етнос				Общо
	Български	Турски	Ромски	Друг	
Реч	90	4	7	1	102
Поведение	50	2	8	0	60
Стереотипии	24	2	2	0	28
Хранене	8	0	0	1	9
Диагноза “Аутизъм“	4	2	1	1	8
Общо	176	10	18	3	207

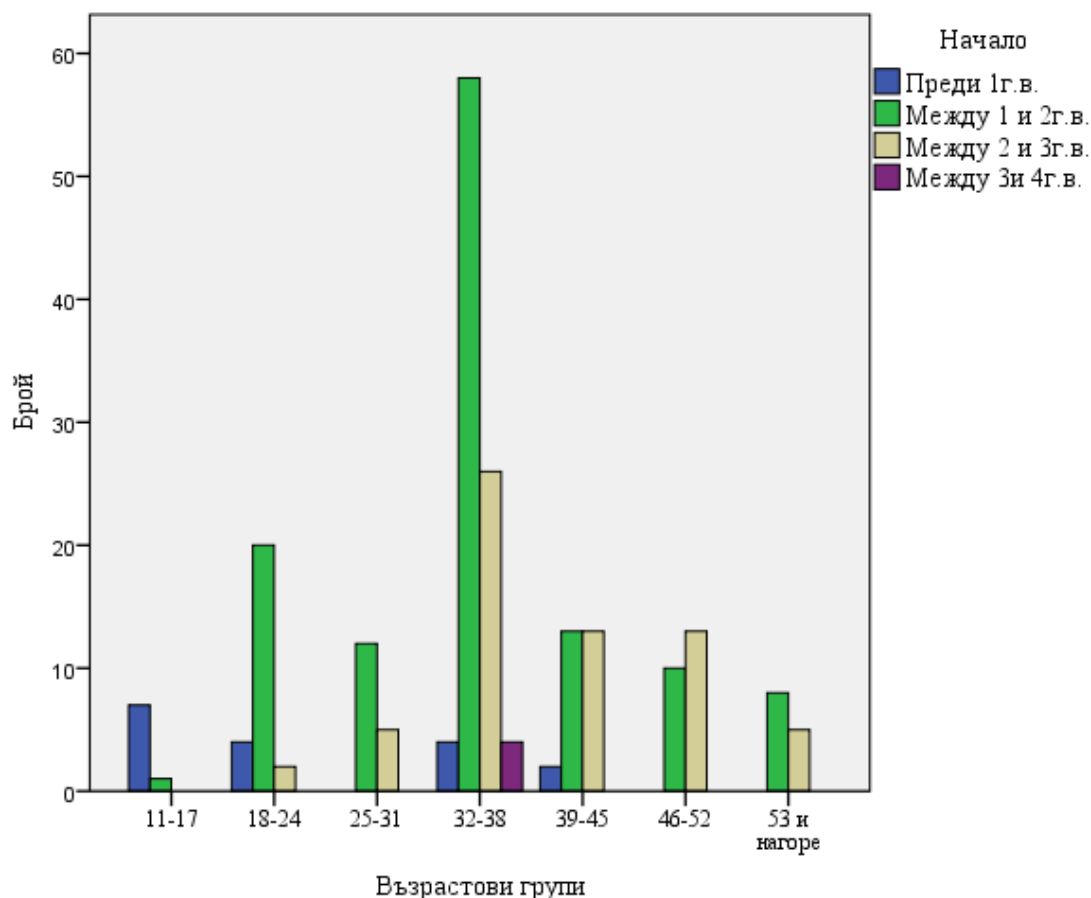
Изследвания също потвърждават, че най-честата причина за търсене на детскопсихиатрична оценка са трудностите в развитието на речта. В проучване на Richards M, Mossey J and Robins L(188) сред 532 деца в 17% от случаите, ако посочват една причина, родителите споделят най-често за безпокойствата си в развитието 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 (таблица 24). 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).

Таблица 24. Начало на симптомите.

	Честота	Процент	Валиден %	Кумулативен %
Преди 1г.в.	17	8.2	8.2	8.2
Между 1 и 2г.в.	121	58.5	58.5	66.7
Между 2 и 3г.в.	65	31.4	31.4	98.1
Между 3и 4г.в.	4	1.9	1.9	100.0
	207	100.0	100.0	

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 първо 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 25). Впоследствие в 35% от случаите диагнозата не бива потвърдена при оценка в клиниката.

Таблица 25. 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 26).

Таблица 26. 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

Професионалистите, към които личните лекари насочват, са няколко групи (таблица 27): 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 27. Насочване към различни специалисти от страна на личния лекар.

	Честота	Процент
Психолог	55	26.6
Невролог	66	31.9
Детски психиатър	6	2.9
Без насочване	77	36.7
УНГ	3	1.4
Общо	207	100.0

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% (174).

Таблица 28 и фигура 4 показват 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 делът 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 29).

Фигура 3. Насочване към клиниката за оценка.

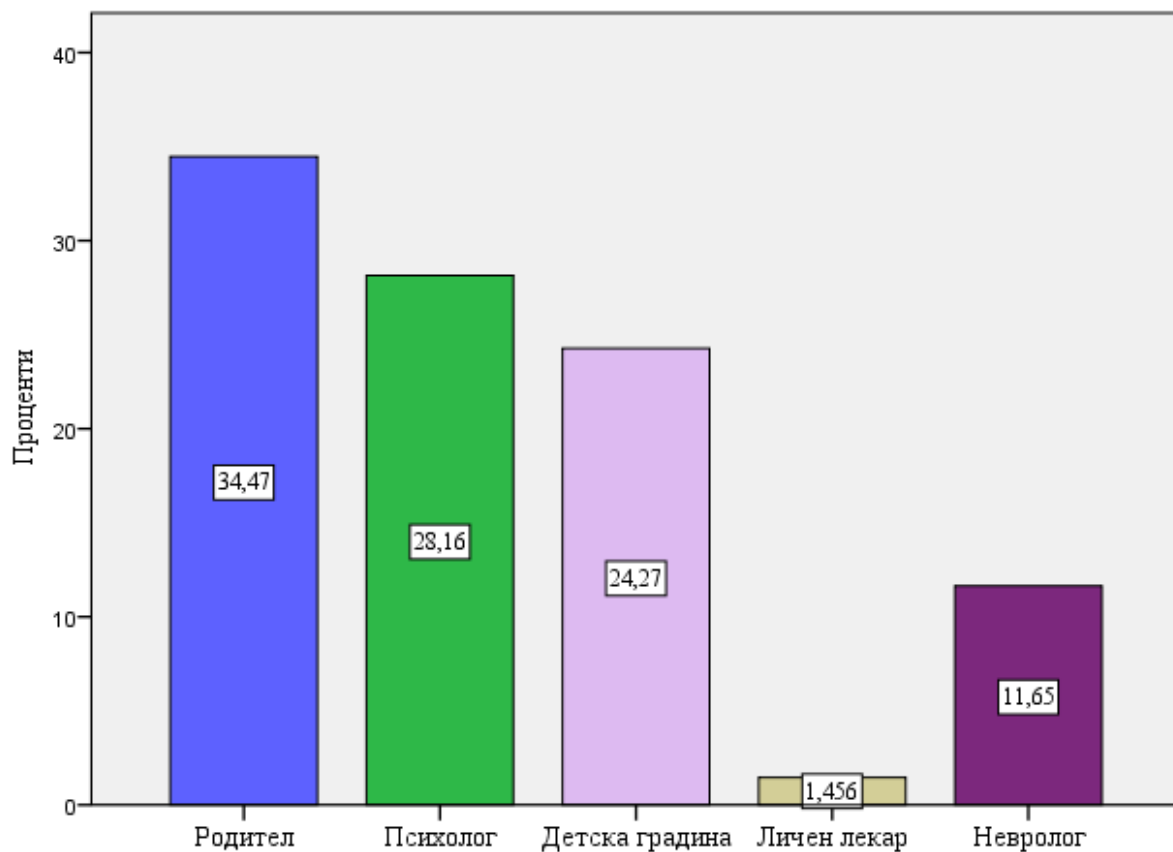


Таблица 28. Насочване към клиниката в различните възрастови групи (в месеци).

	Насочване					Общо
	Родител	Психолог	Детска градина	Личен лекар	Невролог	
Възрастови групи						
11-17	4	2	2	0	0	8
18-24	15	6	0	2	3	26
25-31	9	2	3	0	3	17
32-38	26	31	25	1	9	92
39-45	8	10	10	0	0	28
46-52	7	3	7	0	6	23
53и нагоре	2	4	3	0	4	13
Общо	71	58	50	3	25	207

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

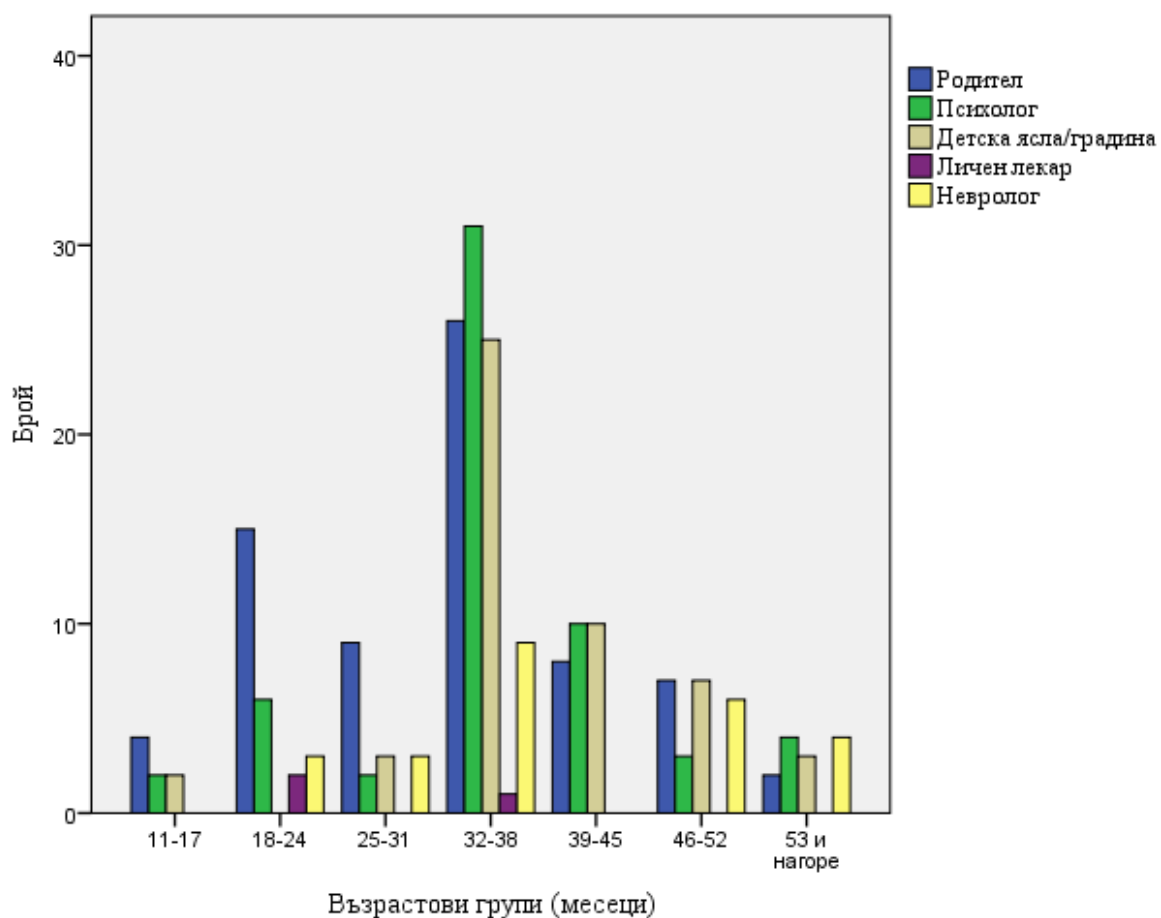


Таблица 29. Разлики в поводът за насочване в зависимост от източника за насочване.

	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

4. Фамилна обремененост

В 44% от случаите има данни за фамилна обремененост с психични и неврологични заболявания (таблица 30). 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 30. 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 31 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 подалечен 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 31. 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 ($t_{(98)} = -0,337$, $p = 0.737$, таблици 32 и 33)

Таблица 32. Резултати от t-теста за независими извадки на Стюдънт за проверка на статистически значима разлика във възрастта на оценка в зависимост от фактора фамилна обремененост.

Фамилна обремененост	Брой	Средна	Стандартно отклонение	Стандартна грешка
Възраст Да	96	35,9479	10,60622	1,08249
Не	111	36,4234	9,69306	,92002

Таблица 33. Резултати от t-теста за проверка на статистически значима разлика във възрастта на оценка в зависимост от фактора фамилна обремененост.

		Възраст	
		При еднакви дисперсии	При нееднакви дисперсии
Тест на Levene за равенство на вариациите	Фактор Значимост	1,156 ,284	
t-тест за равенство на средните стойности	t	-,337	-,335
	Степени на свобода	205	194,271
	Значимост (двустранен тест)	,737	,738
	Средна разлика	-,47551	-,47551
	Разлика в стандартната греяка	1,41139	1,42065
	95% доверителен интервал на разликата		
	Горна граница	-3,25820	-3,27738
	Долна граница	2,30719	2,32636

От проучване на Riven and Palmer (189) 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. (190) докладват за фамилна анамнеза за психични и неврологични разстройства при 63,1% от децата с аутизъм, като, очаквано, колкото по-близко 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 Amiri et al. (191) 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 Стърп С (192) 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 34). 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 35 и 36)

Таблица 34. 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

Таблица 35. Дескриптивни данни от приложението на еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на зависимост между възраст на първична оценка и раждане преди термин.

	Брой	Средна	Стандартно отклонение	Стандартна грешка	95% доверителен интервал за средната		Минимална стойност	Максимална стойност
					Долна граница	Горна граница		
					На термин	91		
Преди термин	100	36,5200	11,31503	1,13150	34,2749	38,7651	11,00	60,00
След термин	16	39,2500	8,94800	2,23700	34,4819	44,0181	24,00	60,00
Общо	207	36,2029	10,10467	,70232	34,8182	37,5876	11,00	60,00

Таблица 36. Данни от еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на зависимост между възраст при първичната оценка и преждевременно раждане.

	Сума на квадратите	Степени на свобода	Среден квадрат	Фактор	Значимост
Между групите	229,760	2	114,880	1,127	,326
Вътрегрупови	20803,718	204	101,979		
Общо	21033,478	206			

В 46.9% са налице данни за акушеро-гинекологични неблагоприятия 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, hyperemesis - 4.8%, кървене - 4.8%, гестационен диабет - 2.4%, Rh-несъвместимост - 1.4% (таблица 37).

Kodesh et al. (193) 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 37. 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 (194) 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 (таблица 38), 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.

Таблица 38. Усложнения по време на раждане.

	Честота	Процент
Без усложнения	160	77.3
Увита пъпна връв	29	14.0
„Изтичане“ на околоплодни води	5	2.4
Инфекция	8	3.9
Форцепс	1	.5
Placenta previa	4	1.9
Общо	207	100.0

Според Gardener (195) 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 лялото, ниско тегло, малка гестационна възраст, вродени малформации, нисък Apgar на петата минута, трудности при хранене, аспирация на мекониум, неонатална анемия, ABO 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.), като 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 39 е видно, че децата, които впоследствие са диагностицирани с РАС и са се нуждаели от интензивни неонатологични грижи, са най-многобройната група.

Таблица 39. 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 ($t_{(205)} = 1.865$, $p = 0.64$, таблици 40 и 41), влошено здраве на майката по време на бременност (ANOVA ($F_{(7, 199)} = 1,754$, $p = 0.098$, таблици 42 и 43), усложнения по време на раждане (ANOVA ($F_{(6, 200)} = 1,334$, $p = 0.244$, таблици 44 и 45) и необходимост от интензивни неонатологични грижи (ANOVA ($F_{(2, 204)} = 0, 195$, $p = 0.823$, таблици 46 и 47) 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 ($\chi_{(3)} = 8, 715$, $p = 0.03$, таблица 48)

Таблица 40. Резултати от t-теста за проверка на статистически значима разлика във възрастта на оценка в зависимост от акушеро-гинекологични неблагоприятия на майката.

Неблагополучия	Брой	Средна	Стандартно отклонение	Стандартна грешка
Възраст Да	97	37,6186	10,97862	1,11471
Не	110	35,0091	9,14761	,87219

Таблица 41. Резултати от t-теста за проверка на статистически значима разлика във възрастта на оценка в зависимост от акушеро-гинекологични неблагоприятия на майката.

		Възраст	
		При еднакви дисперсии	При нееднакви дисперсии
Тест на Levene за равенство на вариациите	Фактор Значимост	3,178 ,076	
t-тест за равенство на средните стойности	t	1,865	1,844
	Степени на свобода	205	187,599
	Значимост (двустранен тест)	,064	,067
	Средна разлика	2,60947	2,60947
	Разлика в стандартната грешка	1,39935	1,41538
	95% доверителен интервал на разликата	Горна граница Долна граница	-,14950 5,36843

Таблица 42. Дескриптивни данни от приложението на еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на зависимост между възраст на първична оценка и майчино здраве.

Майчино здраве	Бр.	Средна	Ст. отклонение	Ст. грешка	95% доверителен интервал за средната		Мин. стойност	Макс. стойност
					Долна граница	Горна граница		
Без проблем	129	35,7752	8,88577	,78235	34,2272	37,3232	11,00	60,00
Тегло	11	33,2727	5,95132	1,79439	29,2746	37,2709	23,00	41,00
RR	20	40,0500	11,78078	2,63426	34,5364	45,5636	24,00	60,00
Повръщане	10	32,9000	8,73626	2,76265	26,6505	39,1495	23,00	48,00
Диабт	5	35,8000	15,10629	6,75574	17,0431	54,5569	11,00	48,00
Rh – несъвм.	3	24,3333	11,50362	6,64162	-4,2432	52,9099	13,00	36,00
Инфекции	19	38,6842	15,09986	3,46415	31,4063	45,9621	14,00	60,00
Кървене	10	40,2000	9,15059	2,89367	33,6541	46,7459	20,00	50,00
Общо	207	36,2319	10,10692	,70248	34,8469	37,6169	11,00	60,00

Таблица 43. Данни от еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на зависимост между възраст при първичната оценка и майчино здраве.

	Сума на квадратите	Степени на свобода	Среден квадрат	Фактор	Значимост
Между групите	1223,185	7	174,741	1,754	,098
Вътрегрупови	19819,684	199	99,596		
Общо	21042,870	206			

Таблица 44. Дескриптивни данни от приложението на еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на зависимост между възраст на първична оценка и усложнения по време на раждане.

Усложнения по време н раждане	Брой	Средна	Стандартно отклонение	Стандартна грешка	95% доверителен интервал за средната		Минимална стойност	Максимална стойност
					Долна граница	Горна граница		
Без проблем	160	35,9500	10,25695	,81088	34,3485	37,5515	11,00	60,00
Увита пъпна връв	29	35,3793	7,87135	1,46167	32,3852	38,3734	13,00	48,00
„Изтичане“ на водите	5	45,4000	9,98999	4,46766	32,9958	57,8042	36,00	60,00
Инфекция	7	35,1429	14,67911	5,54818	21,5669	48,7188	14,00	60,00
Форцепс	1	30,0000	30,00	30,00
Placenta previa	5	42,7500	5,12348	2,56174	34,5974	50,9026	36,00	48,00
Общо	207	36,2319	10,10692	,70248	34,8469	37,6169	11,00	60,00

Таблица 45. Данни от еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на зависимост между възраст при първичната оценка и усложнения при раждане.

	Сума на квадратите	Степени на свобода	Среден квадрат	Фактор	Значимост
Между групите	809,635	6	134,939	1,334	,244
Вътрегрупови	20233,235	200	101,166		
Общо	21042,870	206			

Таблица 46. Дескриптивни данни от приложението на еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на зависимост между възраст на първична оценка и необходимост от неонатологични грижи.

Неонатологични грижи	Бр.	Средна	Стандартно отклонение	Стандартна грешка	95% доверителен интервал за средната		Мин. стойност	Макс. стойност
					Долна граница	Горна граница		
Интубация	11	41,0909	9,67941	2,91845	34,5882	47,5936	34,00	60,00
Кувьоз	25	32,9600	11,76676	2,35335	28,1029	37,8171	11,00	60,00
Кислород	14	39,5000	12,39572	3,31290	32,3429	46,6571	13,00	60,00
UV-лампа	22	39,8182	8,93701	1,90538	35,8557	43,7806	24,00	60,00
Хемотрансфузия	5	32,6000	13,37161	5,97997	15,9970	49,2030	20,00	48,00
Общо	77	37,2468	11,23687	1,28056	34,6963	39,7972	11,00	60,00

Таблица 47. Данни от еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на зависимост между възраст при първичната оценка и необходимост от неонатологични грижи

	Сума на квадратите	Степени на свобода	Среден квадрат	Фактор	Значимост
Между групите	40,058	2	20,029	,195	,823
Вътрегрупови	21002,812	204	102,955		
Общо	21042,870	206			

Таблица 48. Данни за Пирсънова корелация относно връзка между диагнозата и необходимостта от интензивни неонатологични грижи.

	Стойност	Степени на свобода	Асимптомична значимост
Пирсънова корелация	8,715 ^a	3	,033
Отношение на правдоподобие	8,233	3	,041
Линейна-по-линейна свързаност	8,331	1	,004
Брой валидни случаи	207		

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 рекурентно депресивно разстройство (РДР) от страна на майката, 2 с шизофрения – от

страна на баща и баба, 1 с аутистично разстройство, 1- с БАР от страна на майката, 1- с тревожно разстройство от страна на бащата, таблица 49). 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 (таблици 50 и 51, 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 49. Фамилна обремененост при анализираниите двойки близнаци.

		Фамилна обремененост					Общо
		РАС	Шизофрения	РДР	БАР	Тревожно р-во	
Близнаци	Еднояйчни	1	2	0	0	0	3
	Двуяйчни	0	0	2	1	1	4
Общо		1	2	2	1	1	7

Таблица 50. Диагностични категории при двойките близнаци.

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

Таблица 51. Разпределение на диагностичните категории при двойките близнаци.

			Диагноза			Общо
			РАС	РР	ЕР	
Многоплодна бременност	Еднояйчни	Брой	1	0	3	4
		% сред мног.бременности	25,0%	,0%	75,0%	100,0%
		% сред диагнозата	12,5%	,0%	50,0%	23,5%
		% от общия	5,9%	,0%	17,6%	23,5%
		Двуйайчни	Брой	7	3	3
	% сред мног.бременности		53,8%	23,1%	23,1%	100,0%
	% сред диагнозата		87,5%	100,0%	50,0%	76,5%
	% от общия		41,2%	17,6%	17,6%	76,5%
	Общо		Брой	8	3	6
		% сред мног.бременности	47,1%	17,6%	35,3%	100,0%
% сред диагнозата		100,0%	100,0%	100,0%	100,0%	
% от общия		47,1%	17,6%	35,3%	100,0%	

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 (173).

В конкретното изследване 81 от общо 117 диагностицирани с РАС деца отговарят на описаните характеристики (таблица 52).

Таблица 52. Връзка между темперамента на детето в най-ранна възраст и последваща диагноза.

		„Тихо бебе“		Общо
		Да	Не	
Диагноза	РАС	81	36	117
	РР ¹	33	12	45
	ЕР ²	22	13	35
	ИР ³	7	3	10
Общо		143	64	207

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

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 ($ANOVA (F_{(2, 204)} = 2,103 p = 0.125$, таблици 53 и 54).

Таблица 53. Дескриптивни данни от приложението на еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на връзка между възраст на първична оценка и проговаряне.

Реч	Брой	Средна	Стандарт но отклонен ие	Стандарт на грешка	95% доверителен интервал за средната		Минимална стойност	Максимална стойност
					Долна граница	Горна граница		
Да	20	33,9000	8,03217	1,79605	30,1408	37,6592	11,00	48,00
Единични думи	65	34,6923	9,51795	1,18056	32,3339	37,0507	13,00	60,00
Не	122	37,3852	10,59584	,95930	35,4861	39,2844	11,00	60,00
Общо	207	36,2029	10,10467	,70232	34,8182	37,5876	11,00	60,00

Таблица 54. Данни от еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на зависимост между възраст при първичната оценка и проговаряне.

	Сума на квadratите	Степени на свобода	Среден квадрат	Фактор	Значимост
Между групите	424,939	2	212,469	2,103	,125
Вътрегрупови	20608,540	204	101,022		
Общо	21033,478	206			

Разпределението по диагнози е видно от таблица 55: 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 56).

Таблица 55. 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

Таблица 56. Връзка между периода на сформирани на изречения и последваща диагноза.

		Диагноза				Общо
		РАС	РР	ЕР	ИР	
Изречения на	Да	8	4	7	2	21
24 м.в.	Не	109	41	28	8	186
Общо		117	45	35	10	207

По отношение на умението 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 (таблица 57). Хи-квадрат тестът на Пирсън също илюстрира тази връзка ($\chi^2_{(3)} = 22,622, p < 0.01$, таблици 58 и 59)

Таблица 57. Овладяване на умението за сядане в зависимост от диагнозата.

		Диагноза				Общо
		РАС	РР	ЕР	ИР	
Сядане	Да	109	42	33	5	189
	Не	8	3	2	5	18
Общо		117	45	35	10	207

Таблица 58. Връзка между диагноза и навременно овладяване на уменията за сядане.

			Диагноза				Общо
			РАС	РР	ЕР	ИР	
Сядане	Да	Брой	109	42	33	5	189
		% в рамките на диагнозата	57,7%	22,2%	17,5%	2,6%	100,0%
		% в рамките на уменията	93,2%	93,3%	94,3%	50,0%	91,3%
		% от общия	52,7%	20,3%	15,9%	2,4%	91,3%
	Не	Брой	8	3	2	5	18
	% в рамките на диагнозата	44,4%	16,7%	11,1%	27,8%	100,0%	
	% в рамките на уменията	6,8%	6,7%	5,7%	50,0%	8,7%	
	% от общия	3,9%	1,4%	1,0%	2,4%	8,7%	
Общо		Брой	117	45	35	10	207
		% в рамките на диагнозата	56,5%	21,7%	16,9%	4,8%	100,0%
		% в рамките на уменията	100,0%	100,0%	100,0%	100,0%	100,0%
		% от общия	56,5%	21,7%	16,9%	4,8%	100,0%

Таблица 59. Данни за Пирсънова корелация относно връзка между диагнозата и овладяване на уменията за самостоятелно сядане.

	Стойност	Степени на свобода	Асимптотична значимост
Пирсънова корелация	22,622 ^a	3	,000
Отношение на правдоподобие	12,709	3	,005
Линейна-по-линейна свързаност	6,374	1	,012
Брой валидни случаи	207		

93.2% от децата са проходили между 12 и 18 м.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 (таблица 60). В изследване на Mohd (196) делът на децата с диагноза РАС, не успели да проведат 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 диагноза и навременно прохождение ($\chi^2_{(3)} = 10,096$, $p = 0.018$, таблици 61 и 62), като е видно че при децата с изоставане в развитието

относителният дял на овладелиите със закъснение това умение е най-висок, докато болшинството от аутистичните деца не показват отклонение.

Таблица 60. Овладяване на умението за ходене при различните диагнози.

		Диагноза				Общо
		РАС	РР	ЕР	ИР	
Прохождане (12-18м.в.)	Да	112	41	33	7	193
	Не	5	4	2	3	14
Общо		117	45	35	10	207

Таблица 61. Връзка между диагноза и навременно овладяване на умението за ходене.

			Диагноза				Общо
			РАС	РР	ЕР	ИР	
Прохождане	Да	Брой	112	41	33	7	193
		% в рамките на диагнозата	58,0%	21,2%	17,1%	3,6%	100,0%
		% в рамките на умението	95,7%	91,1%	94,3%	70,0%	93,2%
		% от общия	54,1%	19,8%	15,9%	3,4%	93,2%
	Не	Брой	5	4	2	3	14
		% в рамките на диагнозата	35,7%	28,6%	14,3%	21,4%	100,0%
		% в рамките на умението	4,3%	8,9%	5,7%	30,0%	6,8%
		% от общия	2,4%	1,9%	1,0%	1,4%	6,8%
Общо	Брой	117	45	35	10	207	
	% в рамките на диагнозата	56,5%	21,7%	16,9%	4,8%	100,0%	
	% в рамките на умението	100,0%	100,0%	100,0%	100,0%	100,0%	
	% от общия	56,5%	21,7%	16,9%	4,8%	100,0%	

Таблица 62. Данни за Пирсънова корелация относно връзка между диагнозата и овладяване на уменията за самостоятелно ходене.

	Стойност	Степени на свобода	Асимптотична значимост
Пирсънова корелация	10,096 ^a	3	,018
Отношение на правдоподобие	6,597	3	,086
Линейна-по-линейна свързаност	4,708	1	,030
Брой валидни случаи	207		

По отношение на водещата ръка, с която децата си служат, преобладават процента на десноръките (таблица 63), като очаквано не се наблюдава асоциация между водеща ръка и диагноза ($\chi^2_{(6)} = 2,225$, $p = 0.898$, таблица 64).

Таблица 63. Дескриптивни данни за честотата на използване на лява и дясна ръка.

	Честота	Процент	Валиден процент	Кумулативен процент
Дясна ръка	122	58,9	58,9	58,9
Лява ръка	20	9,7	9,7	68,6
И двете ръце	65	31,4	31,4	100,0
Общо	207	100,0	100,0	

Таблица 64. Данни за Пирсънова корелация относно липса на връзка между диагноза и водеща ръка.

	Стойност	Степени на свобода	Асимптотична значимост
Пирсънова корелация	2,225 ^a	6	,898
Отношение на правдоподобие	1,957	6	,924
Линейна-по-линейна свързаност	,828	1	,363
Брой валидни случаи	207		

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 (74). 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 (таблица 65). 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“ ($t_{(205)} = 0,714$, $p = 0.476$, таблици 66 и 67)

Таблица 65. Стабилност на очния контакт, наблюдаван в зависимост от диагнозата.

	Диагноза				Общо
	РАС	РР	ЕР	ИР	
Очен контакт Да	74	28	27	9	138
Не	43	17	8	1	69
Общо	117	45	35	10	207

Таблица 66. Резултати от t-теста за проверка на статистически значима разлика във възрастта на оценка в зависимост от наличието на очен контакт.

Очен контакт	Брой	Средна	Стандартно отклонение	Стандартна грешка
Възраст Да	138	36,5580	10,06477	,85677
Не	69	35,4928	10,22054	1,23041

Таблица 67. Резултати от t-теста за разлика във възрастта на оценка в зависимост от наличието на очен контакт.

		Възраст	
		При еднакви дисперсии	При нееднакви дисперсии
Тест на Levene за равенство на вариациите	Фактор	,121	
	Значимост	,728	
t-тест за равенство на средните стойности	t	,714	,710
	Степени на свобода	205	134,227
	Значимост (двустранен тест)	,476	,479
	Средна разлика	1,06522	1,06522
	Разлика в стандартната грешка	1,49196	1,49980
	95% доверителен интервал на разликата	Горна граница Долна граница	-1,87634 4,00677

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. (197) 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 68 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 ($t_{(205)} = -1,275$, $p=0.204$, таблици 69 и 70), но има статистически значима асоциация между вариабилните „Диагноза“ и „Реакция при повикване по име“ ($\chi_{(3)} = 22,346$, $p < 0.01$, таблици 71 и 72).

Таблица 68. 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

Таблица 69. Резултати от t-теста за проверка на статистически значима разлика във възрастта на оценка в зависимост от наличието на клиничната характеристика „реакция при повикване по име“.

Реакция	Брой	Средна	Стандартно отклонение	Стандартна грешка
Възраст Да	106	35,3302	10,96637	1,06515
Не	101	37,1188	9,07776	,90327

Таблица 70. Резултати от t-теста за разлика във възрастта на оценка в зависимост от наличието на клиничната характеристика „реакция при повикване по име“.

		Възраст	
		При еднакви дисперсии	При нееднакви дисперсии
Тест на Levene за равенство на вариациите	Фактор Значимост	2,292 ,132	
t-тест за равенство на средните стойности	t	-1,275	-1,281
	Степени на свобода	205	201,113
	Значимост (двустранен тест)	,204	,202
	Средна разлика	-1,78862	-1,78862
	Разлика в стандартната грешка	1,40293	1,39658
	95% доверителен интервал на разликата		
	Горна граница	-4,55464	-4,54244
	Долна граница	,97739	,96520

Таблица 71. Данни от изследване на връзка между диагнозата и клиничната характеристика „Повикване по име“. (коефициент на Pearson).

	Стойност	Степени на свобода	Асимптотична значимост
Пирсънова корелация	22,346 ^a	3	,000
Отношение на правдоподобие	23,444	3	,000
Линейна-по-линейна свързаност	21,292	1	,000
Брой валидни случаи	207		

Таблица 72. Връзка между диагноза и „реакция при повикване по име“.

			Реакция		Общо
			Да	Не	
Диагноза	F84	Брой	45	72	117
		% в рамките на диагнозата	38,5%	61,5%	100,0%
		% в рамките на реакцията	42,5%	71,3%	56,5%
		% от общия	21,7%	34,8%	56,5%
	F89	Брой	26	19	45
		% в рамките на диагнозата	57,8%	42,2%	100,0%
		% в рамките на реакцията	24,5%	18,8%	21,7%
		% от общия	12,6%	9,2%	21,7%
	F80	Брой	28	7	35
		% в рамките на диагнозата	80,0%	20,0%	100,0%
		% в рамките на реакцията	26,4%	6,9%	16,9%
		% от общия	13,5%	3,4%	16,9%
	F79	Брой	7	3	10
		% в рамките на диагнозата	70,0%	30,0%	100,0%
		% в рамките на реакцията	6,6%	3,0%	4,8%
		% от общия	3,4%	1,4%	4,8%
Общо		Брой	106	101	207
		% в рамките на диагнозата	51,2%	48,8%	100,0%
		% в рамките на реакцията	100,0%	100,0%	100,0%
		% от общия	51,2%	48,8%	100,0%

76.8% от децата са имали затруднена регулация на поведението и емоциите и са реагирали бурно при отказ или фрустрация. Разпределението по диагнози (таблица 73) 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 ($t_{(205)} = 1,203$, $p=0.230$, таблица 74). 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 (таблица 75). 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.

Таблица 73. Трудности в регулацията на поведението, наблюдавани при различни диагнози.

	Диагноза				Общо
	РАС	РР	ЕР	ИР	
Кризис Да	94	31	28	6	159
Не	23	14	7	4	48
Общо	117	45	35	10	207

Таблица 74. Резултати от t-теста за разлика във възрастта на оценка при наличие на трудна регулация на поведението.

		Възраст	
		При еднакви дисперсии	При нееднакви дисперсии
Тест на Levene за равенство на вариациите	Фактор	1,057	
	Значимост	,305	
t-тест за равенство на средните стойности	t	1,203	1,073
	Степени на свобода	205	66,542
	Значимост (двустранен тест)	,230	,287
	Средна разлика	2,00000	2,00000
	Разлика в стандартната грешка	1,66233	1,86351
	95% доверителен интервал на разликата		
	Горна граница	-1,27745	-1,72006
Долна граница	5,27745	5,72006	

Таблица 75. Резултати от t-теста за проверка на статистически значима разлика във възрастта на оценка при наличие на трудна регулация на поведението.

Трудна регулация	Брой	Средна	Стандартно отклонение	Стандартна грешка
Възраст Да	159	36,6667	9,52656	,75551
Не	48	34,6667	11,80215	1,70349

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 (198). 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 76).

Таблица 76. Аутистичен регрес (месеци).

Средна	19.3725
Медиана	18.0000
Мода	24.00
Ст. отклонение	5.09887
Дисперсия	25.998
Размах	18.00
Най-малка стойност	12.00
Най-голяма стойност	30.00

Таблица 77 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.

Таблица 77. 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	

Регистрирането на регрес в уменията на децата също не се оказва фактор, спомагащ за по-ранно търсене на детскопсихиатрична оценка ($t_{(205)} = .030$, $p=0.976$). Таблицы 78 и 79 показват, че 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 ($\chi^2 = 17,109$, $p = 0.001$, таблици 80 и 81).

Таблица 78. Резултати от t-теста за проверка на статистически значима разлика във възрастта на оценка в зависимост от настъпил в развитието на детето регрес.

	Регрес	Брой	Средна	Стандартно отклонение	Стандартна грешка
Възраст	Да	50	36,2400	7,63333	1,07952
	Не	157	36,1911	10,79478	,86152

Таблица 79. Резултати от t-теста за разлика във възрастта на оценка в зависимост от настъпил в развитието на детето регрес.

		Възраст	
		При еднакви дисперсии	При нееднакви дисперсии
Тест на Levene за равенство на вариациите	Фактор	8,984	
	Значимост	,003	
t-тест за равенство на средните стойности	t	,030	,035
	Степени на свобода	205	116,455
	Значимост (двустранен тест)	,976	,972
	Средна разлика	,04892	,04892
	Разлика в стандартната грешка	1,64486	1,38115
	95% доверителен интервал на разликата	Горна граница Долна граница	-3,19409 3,29192

Таблица 80. Връзка между диагноза и регрес в развитието.

			Регрес		Общо
			Да	Не	
Диагноза	F84	Брой	40	77	117
		% в рамките на диагнозата	34,2%	65,8%	100,0%
		% в рамките на регреса	80,0%	49,0%	56,5%
		% от общия	19,3%	37,2%	56,5%
	F89	Брой	8	37	45
		% в рамките на диагнозата	17,8%	82,2%	100,0%
		% в рамките на регреса	16,0%	23,6%	21,7%
		% от общия	3,9%	17,9%	21,7%
	F80	Брой	2	33	35
		% в рамките на диагнозата	5,7%	94,3%	100,0%
		% в рамките на регреса	4,0%	21,0%	16,9%
		% от общия	1,0%	15,9%	16,9%
F79	Брой	0	10	10	
	% в рамките на диагнозата	,0%	100,0%	100,0%	
	% в рамките на регреса	,0%	6,4%	4,8%	
	% от общия	,0%	4,8%	4,8%	
Общо	Брой	50	157	207	
	% в рамките на диагнозата	24,2%	75,8%	100,0%	
	% в рамките на регреса	100,0%	100,0%	100,0%	
	% от общия	24,2%	75,8%	100,0%	

Таблица 81. Данни от изследване на връзка между диагноза и настъпил в развитието регрес (коэффициент на Pearson).

	Стойност	Степени на свобода	Асимптотична значимост
Пирсънова корелация	17,109 ^a	3	,001
Отношение на правдоподобие	21,137	3	,000
Линейна-по-линейна свързаност	16,604	1	,000
Брой валидни случаи	207		

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 (66, 199). 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 (таблици 82 и 83).

Таблица 82. Дескриптивни данни от приложението на еднофакторен дисперсионен анализ за изследване на връзка между коморбидност и възраст при първичната оценка.

	Брой	Средна	Стандартно отклонение	Стандартна грешка	95% доверителен интервал за средната стойност		Най-малка стойност	Най-голяма стойност
					Долна граница	Горна граница		
					Без	112		
Соматична	53	36,8113	11,43721	1,57102	33,6588	39,9638	11,00	60,00
Невролог.	42	35,3571	10,64464	1,64250	32,0400	38,6742	12,00	60,00
Общо	207	36,2029	10,10467	,70232	34,8182	37,5876	11,00	60,00

Таблица 83. 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 ($\chi^2_{(3)} = 8,779$, $p = 0.032$, таблици 84 и 85).

Таблица 84. Данни от изследване на връзка между диагноза и проведено ЕЕГ-изследване (коефициент на Pearson).

	Стойност	Степени на свобода	Асимптотична значимост
Пирсънова корелация	8,779 ^a	3	,032
Отношение на правдоподобие	8,502	3	,037
Линейна-по-линейна свързаност	1,939	1	,164
Брой валидни случаи	207		

Таблица 85. 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($\chi^2_{(3)} = 24,180$, $p < 0.001$, таблици 86 и 87)

Таблица 86. 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%	

Таблица 87. Данни от изследване на връзка между диагноза и проведено компютърна томография (коефициент на Pearson).

	Стойност	Степени на свобода	Асимптотична значимост
Пирсънова корелация	24,180 ^a	3	,000
Отношение на правдоподобието	13,243	3	,003
Линейна-по-линейна свързаност	11,793	1	,000
Брой валидни случаи	207		

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 ($\chi^2_{(3)} = 10,363$, $p=0.016$, таблици 88 и 89)

Таблица 88. Данни от изследване на връзка между диагноза и проведено компютърна томография (коефициент на Pearson).

	Стойност	Степени на свобода	Асимптотична значимост
Пирсънова корелация	10,363 ^a	3	,016
Отношение на правдоподобие	12,102	3	,007
Линейна-по-линейна свързаност	,583	1	,445
Брой валидни случаи	207		

Таблица 89. 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 престоя пред екранни устройства (таблица 90). 46.4% от децата прекарват повече от три часа дневно пред екран, 25.6% - по един час, което прави общо 72%.

Таблица 90. Времева продължителност пред екранни устройства

	Честота	Процент	Валиден процент	Кумулативен процент
Повече от три часа на ден	96	46,4	46,4	46,4
Един час на ден	53	25,6	25,6	72,0
Два - три дни в седмицата до един час	21	10,1	10,1	82,1
Рядко (по-малко от един ден седмично до един час)	36	17,4	17,4	99,5
Изобщо не гледа	1	,5	,5	100,0
Общо	207	100,0	100,0	

Таблица 91 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 91. 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.

Таблица 92 показва, 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.

Таблица 92. Времето пред екранните устройства при различните възрастови групи (в месеци).

Възрастови групи (месеци)	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	
11-17	2	2	1	2	1	8
18-24	8	9	1	8	0	26
25-31	9	6	1	1	0	17
32-38	43	22	11	16	0	92
39-45	17	6	2	3	0	28
46-52	12	4	4	3	0	23
53 и нагоре	6	4	0	3	0	13
Общо	97	53	20	36	1	207

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 (таблица 93). 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 (таблици 94 и 95).

Таблица 93. Достъп до детски психиатър в зависимост от местоживеенето

Адрес	Достъп до детски психиатър		Общо
	Да	Не	
София	121	1	122
Голям град	18	11	29
Малък град	29	27	56
Общо	168	39	207

Таблица 94. Резултати от t–теста за проверка на статистически значима разлика във възрастта на оценка в зависимост от достъпа до детски психиатър.

Достъп		Брой	Средна	Стандартно отклонение	Стандартна грешка
Възраст	Да	168	35,9107	10,27690	,79288
	Не	39	37,6154	9,33757	1,49521

Таблица 95. Резултати от t–теста за разлика във възрастта на оценка в зависимост от достъпа до детски психиатър.

		Възраст		
		При еднакви дисперсии	При нееднакви дисперсии	
Тест на Levene за равенство на вариациите	Фактор	,016		
	Значимост	,899		
t-тест за равенство на средните стойности	t	-,949	-1,007	
	Степени на свобода	205	61,273	
	Значимост (двустранен тест)	,344	,318	
	Средна разлика	-1,70467	-1,70467	
	Разлика в стандартната грешка	1,79689	1,69243	
	95% доверителен интервал на разликата	Горна граница	-5,24743	-5,08858
	Долна граница	1,83809	1,67924	

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

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 (таблица 96), като най-вероятна причина е недостигът на достатъчно такива структури.

Таблица 96. Достъп до дневни центрове по адрес.

Адрес	Достъп до дневни центрове		Общо
	Да	Не	
София	95	27	122
Голям град	25	4	29
Малък град	47	9	56
Общо	167	40	207

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 ($\chi^2_{(3)} = 10,073$, $p = 0.016$, таблици 97 и 98). Прави впечатление, че родителите на деца с разстройства от аутистичния спектър се отличават с предимно негативна нагласа.

Таблица 97. Данни от изследване на връзка между диагноза и нагласи на родителите

			Диагноза				Общо
			РАС	РР	ЕР	ИР	
Нагласи	Позитивни	Брой	40	28	16	2	86
		% в рамките на нагласите	46,5%	32,6%	18,6%	2,3%	100,0%
		% в рамките на диагнозата	34,8%	58,3%	47,1%	20,0%	41,5%
		% от общия	19,3%	13,5%	7,7%	1,0%	41,5%
Негативни	Брой	Брой	75	20	18	8	121
		% в рамките на нагласите	62,0%	16,5%	14,9%	6,6%	100,0%
		% в рамките на диагнозата	65,2%	41,7%	52,9%	80,0%	58,5%
		% от общия	36,2%	9,7%	8,7%	3,9%	58,5%
Общо	Брой	Брой	115	48	34	10	207
		% в рамките на нагласите	55,6%	23,2%	16,4%	4,8%	100,0%
		% в рамките на диагнозата	100,0%	100,0%	100,0%	100,0%	100,0%
		% от общия	55,6%	23,2%	16,4%	4,8%	100,0%

Таблица 98. Данни от изследване на връзка между диагноза и нагласи на родителите (коефициент на Pearson).

	Стойност	Степени на свобода	Асимптотична значимост
Пирсънова корелация	10,073 ^a	3	,018
Отношение на правдоподобие	10,189	3	,017
Линейна-по-линейна свързаност	,684	1	,408
Брой валидни случаи	207		

Като кратко обобщение по отношение на факторите, изследвани за влияние върху възрастта за първична оценка могат да се изведат следните заключения:

1. От социо-демографските показатели единствено образованието на родителите е фактора, който оказва влияние за по-ранно търсене на детскопсихиатрична оценка. Фактори като местоживеене, етнос, пол, отглеждане от един родител, данни за фамилна обремененост, диагноза при сиблинги, усложнения по време на раждане и необходимост от специализирани неонатологични грижи, коморбидност, достъп до детски психиатър не оказват влияние върху възрастта на оценка на децата.
2. Наличието на клинични характеристики, които са съществени и в комбинация патогномонични за РАС като „несъответен и непълноценен очен контакт“, „реакция при повикване по име“, „комуникативна реч“, регистриран регрес в развитието на детето не са достатъчни, за да ускорят процеса на ранно търсене на детскопсихиатрична консултация/оценка.
3. Оказва се, че родителите разпознават неблагоприятията в развитието на детето си в по-ранна възраст ($M=34,32$ месеца) в сравнение с персонала от детската градина ($M=39,3$ месеца) ($F(5, 199) = 3,428, p = 0.002$). 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 ($M=28.63$), $t(203) = 5,944, p < 0.01$.
4. Нагласите сред родителите при постъпване на техните деца за дневна оценка в повече от половината от случаите е негативна (58%). Налице е асоциация между вариабилните „Диагноза“ и „Нагласи на родителите“ с преобладаване на негативните очаквания сред родителите на деца с разстройство от аутистичния спектър.
5. Децата, чиито родители имат нереалистични очаквания за провеждане на „терапия и излекуване“ постъпват на оценка на по-късна възраст ($M=2,4 \pm 6$ месеца) в сравнение с децата, чиито родители имат нагласа за „идентифициране на проблема“ ($M=2,1 \pm 5, 7$ месеца) ($F(2, 202) = 3,705 p = 0.026$).

12. Приложение на класификациите за ранна диагноза на аутистично разстройство

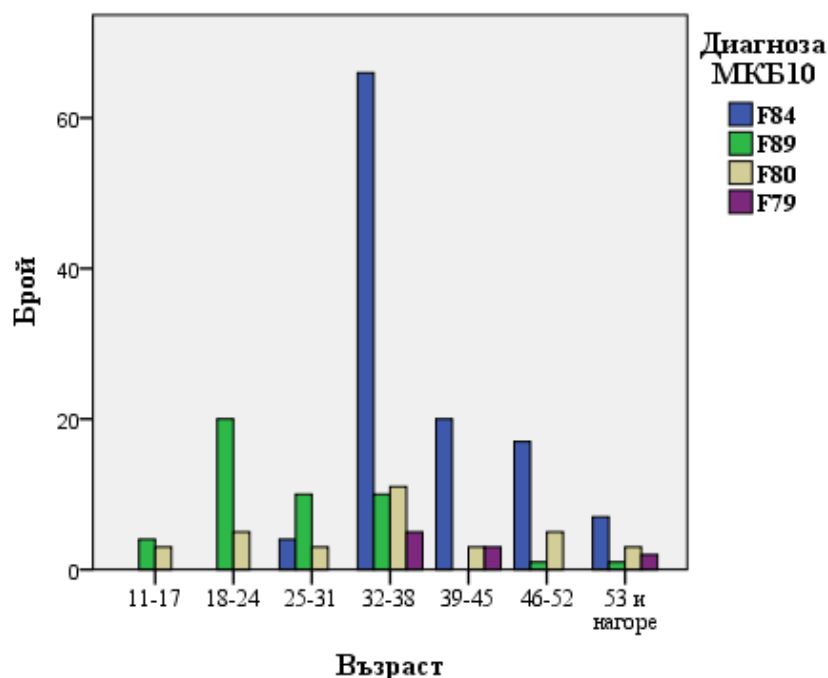
Прилагането на МКБ-10 при съмнение за аутистично разстройство в най-ранната възраст води до невъзможност за поставяне на тази диагноза поради непокриване на всички критерии за аутистично разстройство, чиято формулировка по МКБ-10 е F84.0 “Генерализирано разстройство на развитието – детски аутизъм”. В 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 99 и фигура 5).

Таблица 99. 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 100). 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-5 (таблица 101).

Таблица 100. 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- Развятийно езиково разстройство
- 6- Невроразвятийно разстройство, неуточнено

Таблица 101. Диагноза по DSM-5 в различните възрастови групи.

Възрастови групи(месеци)	Диагноза по DSM-5				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 за деца над 9 месеца), така и разпознаване на изоставане в развитието (таблица 102 и фигура 6)

Таблица 102. Диагноза по DC: 0-5 в различните възрастови групи.

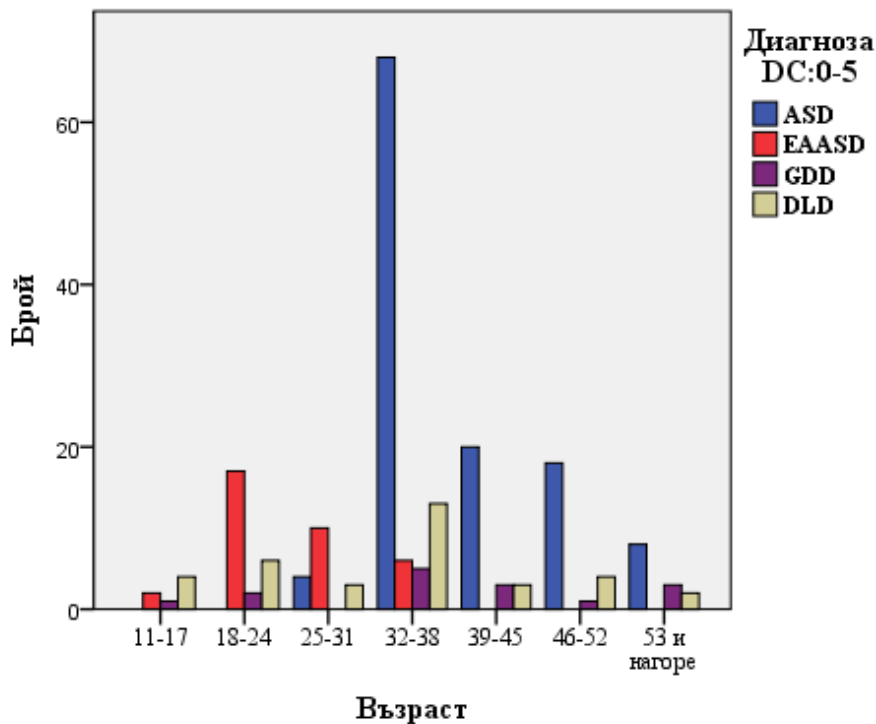
Възрастови периоди (месеци)	Диагноза по DC:0-5				Total
	ASD ¹	EAASD ²	GDD ³	DLD ⁴	
11-17	0	2	1	5	8
18-24	0	18	2	6	26
25-31	4	10	0	3	17
32-38	68	6	5	13	92
39-45	21	0	3	4	28
46-52	18	0	1	4	23
53 и нагоре	8	0	3	2	13
Общо	119	36	15	37	207

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 сформира 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 (таблица 103), 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.

Таблица 103. Резултат по AQ-10/ Q-CHAT- 10 в зависимост от диагностичната категория.

	AQ-10 / Q-CHAT-10 резултат		Общо
	Няма диагноза от аутистичния спектър	Има диагноза от аутистичния спектър	
Диагноза F84 ¹	0	115	115
F89 ²	0	48	48
F80 ³	34	0	34
F79 ⁴	10	0	10

- 1 - Генерализирано разстройство на психичното развитие
- 2- Разстройство на развитието
- 4- Езиково разстройство; 4- Изоставане в развитието

14. Резултати от качествения анализ на данните

Качествените методи обикновено се отнася до анализ на данни, които са категорийни или описателни, в противоположност на количествените, които обработват числови данни. Качествените методи в статистиката се използват за изследване на качествени характеристики на данните, като например анализ на чувства, мисли, нагласи, поведения. Тези методи обогатяват количествените статистически анализи, като предоставят по-широк контекст и разбиране за данните. Често се прилагат комбинирано в едно с количествените. Понастоящем качественият анализ е често използван и актуален сред изследователите с предоставяне на важна информация относно наблюдавани тенденции, възможни предизвикателства и бъдещи прогнози.

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 (фигура 7). 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.

Фигура 7. Фактори, които повлияват търсенето на детскопсихиатрична оценка.



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, тръшкаше 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, рекове, събирахме тълпа 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 събираща 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 местоживеене, 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).

IV. Обсъждане

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 дименсионална, 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 невrorазвитийна 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 (188). 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 местоживееене, 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 (200), като колкото по-близко 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 хормонални средства 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 (192, 193, 195), 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 (172).

Въпреки че сред родителите поводът 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/недостатъчност 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.

46% от децата имат данни за соматична коморбидност, което е значително по-често явление при децата от аутистичния спектър, отколкото в общата популация (66) , 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 невроразвитийна 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 проведените 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-5, 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 (201).

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 (202).

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 диагностичите“, 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 (105, 199), въпреки това обаче при повечето деца, включително и в това изследване, диагностицирането е на средна възраст между 3 и 4 години (180). 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 (73, 134, 136).

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.

V. 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 невrorазвитийна 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 местоживеене, 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.

VI. Приноси

Научни приноси

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, биологични, социодемографски, психосоциални) и тяхното влияние върху процеса на ранно диагностициране.
4. Изследвано е приложението на съвременните класификации (МКБ-10, DSM-5, 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-SNAT-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.

VII. Библиография:

1. Полнарева Н, Аврамова А, Терзиев Д, Бистриан А. Съвременни тенденции в диагностиката и интервенциите на аутистичното разстройство. *Практическа педиатрия*. 2014; 10: 12-14.
2. Abrahams BS, Geschwind DH. Advances in autism genetics: on the threshold of a new neurobiology. *Nat Rev Genet*. 2008; 9(5):341-55. doi: 10.1038/nrg2346
3. Genovese A, Butler MG. Clinical Assessment, Genetics, and Treatment Approaches in Autism Spectrum Disorder (ASD). *Int J Mol Sci*. 2020; 21(13):4726. doi: 10.3390/ijms21134726
4. Wu S, Wu F, Ding Y, Hou J, Bi J, Zhang Z. Advanced parental age and autism risk in children: a systematic review and meta-analysis. *Acta Psychiatr Scand*. 2017;135(1):29-41. doi: 10.1111/acps.12666
5. Karimi P, Kamali E, Mousavi SM, Karahmadi M. Environmental factors influencing the risk of autism. *J Res Med Sci*. 2017;22:27. doi: 10.4103/1735-1995.200272
6. Modabbernia A, Velthorst E, Reichenberg A. Environmental risk factors for autism: an evidence-based review of systematic reviews and meta-analyses. *Mol Autism*. 2017; 8:13. doi: 10.1186/s13229-017-0121-4
7. Baron-Cohen S, Scott FJ, Allison C, Williams J, Bolton P, Matthews FE, Brayne C. Prevalence of autism-spectrum conditions: UK school-based population study. *Br J Psychiatry*. 2009 Jun;194(6):500-9. doi: 10.1192/bjp.bp.108.059345
8. Blumberg SJ, Bramlett MD, Kogan MD, Schieve LA, Jones JR, Lu MC. Changes in prevalence of parent-reported autism spectrum disorder in school-aged U.S. children: 2007 to 2011-2012. *Natl Health Stat Report*. 2013;(65):1-11.
9. Kim YS, Leventhal BL, Koh YJ, Fombonne E, Laska E, Lim EC, et al. Prevalence of autism spectrum disorders in a total population sample. *Am J Psychiatry*. 2011;168(9): 904-12. doi: 10.1176/appi.ajp.2011.10101532
10. Fombonne E. Epidemiology of Pervasive Developmental Disorders. *Pediatr Res*. 2009; 65:591–598. doi.org/10.1203/PDR.0b013e31819e7203
11. Center for Disease Control and Prevention. Learn the signs. Act early, 2023
12. Rutter M. Childhood schizophrenia reconsidered. *J Autism Child Schizophr*. 1972; 2(4):315-37. doi: 10.1007/BF01537622
13. Diagnostic and statistical manual of mental disorders, third edition. Washington DC: American Psychiatric Association, 1980.
14. World Health Organization. Manual of the International Statistical Classification of Diseases, Injuries, and Causes of Death, Ninth Revision. Geneva, Switzerland: World Health Organization, 1977
15. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 3rd edition, revised. Washington, DC: American Psychiatric Association, 1987.
16. Kohen-Raz R, Volkmar FR, Cohen DJ. Postural control in children with autism. *J Autism Dev Disord*. 1992;22(3):419-32. doi: 10.1007/BF01048244.
17. American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 4th edition. Washington, DC: American Psychiatric Association, 2000.
18. World Health Organization. International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems, Tenth Revision. Geneva, Switzerland: World Health Organization, 1992.

19. Lord C, Rutter M, Le Couteur A. Autism Diagnostic Interview-Revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord.* 1994 ;24(5):659-85. doi: 10.1007/BF02172145
20. Zoghbi H. Genetic aspects of Rett syndrome. *J Child Neurol.* 1988;3:76-8. doi: 10.1177/0883073888003001s15
21. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders, 5th ed.(DSM-5). Washington, DC: American Psychiatric Press, 2014.
22. Volkmar FR, Reichow B, McPartland J. Classification of autism and related conditions: progress, challenges, and opportunities. *Dialogues Clin Neurosci.* 2012;14(3):229-37. doi: 10.31887/DCNS.2012.14.3/fvolkmar
23. Lord C, Elsabbagh M, Baird G, Veenstra-Vanderweele J. Autism spectrum disorder. *Lancet.* 2018 Aug 11;392(10146):508-520. doi: 10.1016/S0140-6736(18)31129-2
24. Chawarska K, Klin A, Paul R, Macari S, Volkmar F. A prospective study of toddlers with ASD: short-term diagnostic and cognitive outcomes. *J Child Psychol Psychiatry.* 2009 Oct;50(10):1235-45. doi: 10.1111/j.1469-7610.2009.02101
25. American Psychiatric Association . Diagnostic and statistical manual of mental disorders, fifth edition, text revision. Washington: American Psychiatric Association, 2022.
26. World Health Organization. ICD-11 for mortality and morbidity statistics (ICD-11 MMS), version: 04/2019. <https://icd.who.int/browse11/l-m/en>
27. Haar S, Berman S, Behrmann M, Dinstein I. Anatomical Abnormalities in Autism? *Cereb Cortex.* 2016;26(4):1440-52. doi: 10.1093/cercor/bhu242
28. Nickl-Jockschat T, Habel U, Michel T, Manning J, Laird A, Fox P et al. Brain structure anomalies in autism spectrum disorder--a meta-analysis of VBM studies using anatomic likelihood estimation. *Hum Brain Mapp.* 2012;33(6):1470-89. doi: 10.1002/hbm.21299
29. Courchesne E, Campbell K, Solso S. Brain growth across the life span in autism: age-specific changes in anatomical pathology. *Brain Res.* 2011;1380:138-45. doi: 10.1016/j.brainres.2010.09.101
30. Mohammad-Rezazadeh I, Frohlich J, Loo SK, Jeste SS. Brain connectivity in autism spectrum disorder. *Curr Opin Neurol.* 2016;29(2):137-47. doi: 10.1097/WCO.0000000000000301
31. Fatemi SH, Aldinger KA, Ashwood P, Bauman ML, Blaha CD, Blatt GJ et al. Consensus paper: pathological role of the cerebellum in autism. *Cerebellum.* 2012;11 (3):777-807. doi: 10.1007/s12311-012-0355-9
32. Moessner R, Marshall CR, Sutcliffe JS, Skaug J, Pinto D, Vincent J, Zwaigenbaum L, et al. Contribution of SHANK3 mutations to autism spectrum disorder. *Am J Hum Genet.* 2007;81(6):1289-97. doi: 10.1086/522590
33. Autism Genome Project Consortium; Szatmari P, Paterson AD, Zwaigenbaum L, Roberts W, Brian J, Liu XQ, et al. Mapping autism risk loci using genetic linkage and chromosomal rearrangements. *Nat Genet.* 2007;39(3):319-28. doi: 10.1038/ng1985
34. De Rubeis S, He X, Goldberg AP, Poultney CS, Samocha K, Cicek AE, et al. Synaptic, transcriptional and chromatin genes disrupted in autism. *Nature.* 2014;515(7526):209-15. doi: 10.1038/nature13772
35. Bourgeron T. Current knowledge on the genetics of autism and propositions for future research. *C R Biol.* 2016;339(7-8):300-7. doi: 10.1016/j.crv.2016.05.004

36. Guang S, Pang N, Deng X, Yang L, He F, Wu L et al. Synaptopathology Involved in Autism Spectrum Disorder. *Front Cell Neurosci.* 2018;12:470. doi: 10.3389/fncel.2018.00470
37. Grabrucker AM, Schmeisser MJ, Schoen M, Boeckers TM. Postsynaptic ProSAP/Shank scaffolds in the cross-hair of synaptopathies. *Trends Cell Biol.* 2011;21(10):594-603. doi: 10.1016/j.tcb.2011.07.003
38. Grabrucker AM. Environmental factors in autism. *Front Psychiatry.* 2013;3:118. doi: 10.3389/fpsy.2012.00118
39. Buie T, Campbell DB, Fuchs GJ 3rd, Furuta GT, Levy J, Vandewater J, et al. Evaluation, diagnosis, and treatment of gastrointestinal disorders in individuals with ASDs: a consensus report. *Pediatrics.* 2010;125(1):S1-18. doi: 10.1542/peds.2009-1878C
40. Wasilewska J, Klukowski M. Gastrointestinal symptoms and autism spectrum disorder: links and risks - a possible new overlap syndrome. *Pediatric Health Med Ther.* 2015;6:153-166. doi: 10.2147/PHMT.S85717
41. Buxbaum JD, Baron-Cohen S, Anagnostou E, Ashwin C, Betancur C, Chakrabarti B, et al. Rigor in science and science reporting: updated guidelines for submissions to *Molecular Autism.* 2019;10:6. doi: 10.1186/s13229-018-0249-x
42. Autism spectrum disorder in under 19s: support and management. London: National Institute for Health and Care Excellence (NICE); 2021 Jun 14. (NICE Clinical Guidelines, No. 170.) Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK571989/>
43. Полнарева Н, Терзиев Д. Разстройство от аутистичния спектър - нозография, гранични категории, диагноза и диагностични тенденции. *МЕДИКАРТ, Неврология и психиатрия.* 2011; 1: 13 - 19.
44. Rutter M, Bishop D, Pine D, Scott S, Stevenson J, Taylor E & Thapar A. (Eds.). *Rutter's child and adolescent psychiatry* (5th ed.). Wiley Blackwell. 2008: 759-789. doi.org/10.1002/9781444300895
45. Ozonoff S, Heung K, Byrd R, Hansen R, Hertz-Picciotto I. The onset of autism: patterns of symptom emergence in the first years of life. *Autism Res.* 2008;1(6):320-8. doi: 10.1002/aur.53.
46. Терзиев Д, Полнарева Н. Разстройства от аутистичния спектър. *Обща медицина.* 2011; XIII (2): 24-31.
47. Бистриан А, Стайкова С, Аврамова А, Полнарева Н. Разстройства от аутистичния спектър - предизвикателства на класифицирането, диагностиката и интервенциите. *Педиатрични аспекти на аутизма в светлината на медицината на доказателствата* 2016; 122- 133.
48. Achkova M, H. Manolova. Diagnosis “Autism” – from Kanner and Asperger to DSM-5. *Journal of Intellectual Disability - Diagnosis and Treatment.* 2014; 2: 112-118. doi: 10.6000/2292-2598.2014.02.02.4
49. Manolova H, Staykova S, Hristova M, Terzиеv D, Markova G. Early Assessment of Mental Development in Children with Autism Spectrum Disorder (ASD) and other Neurodevelopmental Disorders – Sharing of Clinical Experience. *Journal of Intellectual Disability - Diagnosis and Treatment.* 2018; 5 (4): 102-112. doi:10.6000/2292-2598.2017.05.04.1
50. Manolova H, Hristova M, Staykova S. The importance of early psychological assessment for differential diagnosis and detection of comorbidity in children with Autism Spectrum Disorder (ASD). *Front. Psychiatry.* 2021; 12:671744. doi: 10.3389/fpsy.2021.671744

51. Ачкова М, Манолова Х. Еволюция на диагнозата аутизъм от Канер и Аспергер до DSM-5. Психопатология. Казуси – втора част; 2019: 675-681.
52. Манолова Х. Монография: Психологична оценка, терапия и обучение на деца с разстройство от аутистичния спектър. С., Сити център, 2020.
53. Volkmar FR, Siegel M, Woodbury-Smith M, King B, McCracken J, State M. American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP) Committee on Quality Issues (CQI). Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2014; 53(2):237-57. doi: 10.1016/j.jaac.2013.10.013
54. Манолова Х. Естественят ход и специфичните нужди на развитието. Развитие на социалните услуги. 2011; 3: 21.
55. Gernsbacher MA, Morson EM, Grace EJ. Language and Speech in Autism. *Annu Rev Linguist*. 2016; 2:413-425. doi: 10.1146/annurev-linguist-030514-124824
56. Draaisma D. Stereotypes of autism. *Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci*. 2009; 364(1522):1475-80. doi: 10.1098/rstb.2008.0324
57. Mahone EM, Bridges D, Prahme C, Singer HS. Repetitive arm and hand movements (complex motor stereotypies) in children. *J Pediatr*. 2004;145(3):391-5. doi: 10.1016/j.jpeds.2004.06.014
58. Lanovaz MJ, Sladeczek IE. Vocal stereotypy in individuals with autism spectrum disorders: a review of behavioral interventions. *Behav Modif*. 2012;36(2):146-64. doi: 10.1177/0145445511427192
59. Byom LJ, Mutlu B. Theory of mind: mechanisms, methods, and new directions. *Front Hum Neurosci*. 2013;7:413. doi: 10.3389/fnhum.2013.00413
60. Baron-Cohen S, Leslie AM, Frith U. Does the autistic child have a "theory of mind"? *Cognition*. 1985;21(1):37-46. doi: 10.1016/0010-0277(85)90022-8
61. Lopez BR, Lincoln AJ, Ozonoff S, Lai Z. Examining the relationship between executive functions and restricted, repetitive symptoms of Autistic Disorder. *J Autism Dev Disord*. 2005;35(4):445-60. doi: 10.1007/s10803-005-5035-x
62. McEvoy RE, Rogers SJ, Pennington BF. Executive function and social communication deficits in young autistic children. *J Child Psychol Psychiatry*. 1993;34(4):563-78. doi: 10.1111/j.1469-7610.1993.tb01036.x
63. Egger HL, Emde RN. Developmentally sensitive diagnostic criteria for mental health disorders in early childhood: the diagnostic and statistical manual of mental disorders-IV, the research diagnostic criteria-preschool age, and the diagnostic classification of mental health and developmental disorders of infancy and early childhood-revised. *Am Psychol*. 2011; 66(2):95-106.
64. Simmons DR, Robertson AE, McKay LS, Toal E, McAleer P, Pollick FE. Vision in autism spectrum disorders. *Vision Res*. 2009;49(22):2705-39. doi: 10.1016/j.visres.2009.08.005
65. O'Connor K. Auditory processing in autism spectrum disorder: a review. *Neurosci Biobehav Rev*. 2012;36(2):836-54. doi: 10.1016/j.neubiorev.2011.11.008
66. Al-Beltagi M. Autism medical comorbidities. *World J Clin Pediatr*. 2021;10(3):15-28. doi: 10.5409/wjcp.v10.i3.15
67. Baraskewich J, von Ranson KM, McCrimmon A, McMorris CA. Feeding and eating problems in children and adolescents with autism: A scoping review. *Autism*. 2021;25(6):1505-1519. doi: 10.1177/1362361321995631

68. Romero M, Aguilar JM, Del-Rey-Mejías Á, Mayoral F, Rapado M, Peciña M et al. Psychiatric comorbidities in autism spectrum disorder: A comparative study between DSM-IV-TR and DSM-5 diagnosis. *Int J Clin Health Psychol*. 2016;16(3):266-275. doi: 10.1016/j.ijchp.2016.03.001
69. Rutter M. Concepts of autism: a review of research. *J Child Psychol Psychiatry*. 1968; 9(1):1-25. doi: 10.1111/j.1469-7610.1968.tb02204.x.
70. Ben-Itzhak E, Zachor DA. The effects of intellectual functioning and autism severity on outcome of early behavioral intervention for children with autism. *Res Dev Disabil*. 2007; 28(3):287-303. doi: 10.1016/j.ridd.2006.03.002
71. Mpaka DM, Okitundu DL, Ndjukendi AO, N'situ AM, Kinsala SY, Mukau JE, et al. Prevalence and comorbidities of autism among children referred to the outpatient clinics for neurodevelopmental disorders. *Pan Afr Med J*. 2016; 25:82. doi: 10.11604/pamj.2016.25.82.4151
72. Zwaigenbaum L, Bryson S, Rogers T, Roberts W, Brian J, Szatmari P. Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *Int J Dev Neurosci*. 2005; 23(2-3):143-52. doi: 10.1016/j.ijdevneu.2004.05.001
73. Zwaigenbaum L, Bryson S, Lord C, Rogers S, Carter A, Carver L, Chawarska K, et al. Clinical assessment and management of toddlers with suspected autism spectrum disorder: insights from studies of high-risk infants. *Pediatrics*. 2009; 123(5):1383-91. doi: 10.1542/peds.2008-1606
74. Wetherby AM, Woods J, Allen L, Cleary J, Dickinson H, Lord C. Early indicators of autism spectrum disorders in the second year of life. *J Autism Dev Disord*. 2004; 34(5):473-93. doi: 10.1007/s10803-004-2544-y
75. Chawarska K, Paul R, Klin A, Hannigen S, Dichtel LE, Volkmar F. Parental recognition of developmental problems in toddlers with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. 2007; 37(1):62-72. doi: 10.1007/s10803-006-0330-8
76. Werner E, Dawson G. Validation of the phenomenon of autistic regression using home videotapes. *Arch Gen Psychiatry*. 2005;62(8):889-95. doi: 10.1001/archpsyc.62.8.889
77. Rogers SJ. What are infant siblings teaching us about autism in infancy? *Autism Res*. 2009; 2(3):125-37. doi: 10.1002/aur.81.
78. Falck-Ytter T, Bölte S, Gredebäck G. Eye tracking in early autism research. *J Neurodev Disord*. 2013;5(1):28. doi: 10.1186/1866-1955-5-28
79. Ozonoff S, Iosif AM, Baguio F, Cook IC, Hill MM, Hutman T, et al. A prospective study of the emergence of early behavioral signs of autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2010; 49(3):256-66.e1-2
80. Jones EJ, Gliga T, Bedford R, Charman T, Johnson MH. Developmental pathways to autism: a review of prospective studies of infants at risk. *Neurosci Biobehav Rev*. 2014; 39(100):1-33. doi: 10.1016/j.neubiorev.2013.12.001
81. Jones W, Carr K, Klin A. Absence of preferential looking to the eyes of approaching adults predicts level of social disability in 2-year-old toddlers with autism spectrum disorder. *Arch Gen Psychiatry*. 2008; 65(8):946-54. doi: 10.1001/archpsyc.65.8.946
82. Chawarska K, Macari S, Shic F. Decreased spontaneous attention to social scenes in 6-month-old infants later diagnosed with autism spectrum disorders. *Biol Psychiatry*. 2013;74(3):195-203. doi: 10.1016/j.biopsych.2012.11.022

83. Elison JT, Paterson SJ, Wolff JJ, Reznick JS, Sasson NJ, Gu H; IBIS Network. White matter microstructure and atypical visual orienting in 7-month-olds at risk for autism. *Am J Psychiatry*. 2013;170(8):899-908. doi: 10.1176/appi.ajp.2012.12091150
84. Jones EJ, Gliga T, Bedford R, Charman T, Johnson MH. Developmental pathways to autism: a review of prospective studies of infants at risk. *Neurosci Biobehav Rev*. 2014;39(100):1-33. doi: 10.1016/j.neubiorev.2013.12.001
85. Chawarska K, Macari S, Powell K, DiNicola L, Shic F. Enhanced Social Attention in Female Infant Siblings at Risk for Autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2016; 55(3):188-95.e1. doi: 10.1016/j.jaac.2015.11.016
86. Dundas E, Gastgeb H, Strauss MS. Left visual field biases when infants process faces: a comparison of infants at high- and low-risk for autism spectrum disorder. *J Autism Dev Disord*. 2012;42(12):2659-68. doi: 10.1007/s10803-012-1523-y
87. Sacrey LA, Bennett JA, Zwaigenbaum L. Early Infant Development and Intervention for Autism Spectrum Disorder. *J Child Neurol*. 2015;30(14):1921-9. doi: 10.1177/0883073815601500
88. Nadig AS, Ozonoff S, Young GS, Rozga A, Sigman M, Rogers SJ. A prospective study of response to name in infants at risk for autism. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2007;161(4):378-83. doi: 10.1001/archpedi.161.4.378
89. Briggs-Gowan MJ, Carter AS, Bosson-Heenan J, Guyer AE, Horwitz SM. Are infant-toddler social-emotional and behavioral problems transient? *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2006 Jul;45(7):849-58. doi: 10.1097/01.chi.0000220849
90. Clifford SM, Hudry K, Elsabbagh M, Charman T, Johnson MH; BASIS Team. Temperament in the first 2 years of life in infants at high-risk for autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. 2013; 43(3):673-86. doi: 10.1007/s10803-012-1612-y
91. Landa RJ, Haworth JL, Nebel MB. Ready, Set, Go! Low Anticipatory Response during a Dyadic Task in Infants at High Familial Risk for Autism. *Front Psychol*. 2016; 7:721. doi: 10.3389/fpsyg.2016.00721
92. Baio J, Wiggins L, Christensen DL, Maenner MJ, Daniels J, Warren Z, et al. Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2014. *MMWR Surveill Summ*. 2018;67(6):1-23. doi: 10.15585/mmwr.ss6706a1
93. Leonard HC, Bedford R, Charman T, Elsabbagh M, Johnson MH, Hill EL; BASIS team. Motor development in children at risk of autism: a follow-up study of infant siblings. *Autism*. 2014;18(3):281-91. doi: 10.1177/1362361312470037
94. Estes A, Munson J, Rogers SJ, Greenson J, Winter J, Dawson G. Long-Term Outcomes of Early Intervention in 6-Year-Old Children With Autism Spectrum Disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2015;54(7):580-7. doi: 10.1016/j.jaac.2015.04.005
95. Koterba EA, Leezenbaum NB, Iverson JM. Object exploration at 6 and 9 months in infants with and without risk for autism. *Autism*. 2014;18(2):97-105. doi: 10.1177/1362361312464826
96. Nickel LR, Thatcher AR, Keller F, Wozniak RH, Iverson JM. Posture Development in Infants at Heightened vs. Low Risk for Autism Spectrum Disorders. *Infancy*. 2013;18(5):639-661. doi: 10.1111/infa.12025
97. Morgan L, Wetherby AM, Barber A. Repetitive and stereotyped movements in children with autism spectrum disorders late in the second year of life. *J Child Psychol Psychiatry*. 2008; 49(8):826-37. doi: 10.1111/j.1469-7610.2008.01904.x

98. Bryson SE, Zwaigenbaum L, Brian J, Roberts W, Szatmari P, Rombough V, McDermott C. A prospective case series of high-risk infants who developed autism. *J Autism Dev Disord.* 2007;37(1):12-24. doi: 10.1007/s10803-006-0328-2
99. Nyström P, Gredebäck G, Bölte S, Falck-Ytter T; EASE team. Hypersensitive pupillary light reflex in infants at risk for autism. *Mol Autism.* 2015;6:10. doi: 10.1186/s13229-015-0011-6
100. Szatmari P, Chawarska K, Dawson G, Georgiades S, Landa R, Lord C, et al. Prospective Longitudinal Studies of Infant Siblings of Children With Autism: Lessons Learned and Future Directions. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 2016 ;55(3):179-87. doi: 10.1016/j.jaac.2015.12.014
101. Waterhouse L. Heterogeneity thwarts autism explanatory power: A proposal for endophenotypes. *Front Psychiatry.* 2022;3:947653. doi: 10.3389/fpsy.2022.947653
102. Eigsti IM. A review of embodiment in autism spectrum disorders. *Front Psychol.* 2013;4:224. doi: 10.3389/fpsyg.2013.00224
103. Happé F, Frith U. The weak coherence account: detail-focused cognitive style in autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord.* 2006;36(1):5-25. doi: 10.1007/s10803-005-0039-0
104. Van Eylen L, Boets B, Steyaert J, Wagemans J, Noens I. Executive functioning in autism spectrum disorders: influence of task and sample characteristics and relation to symptom severity. *Eur Child Adolesc Psychiatry.* 2015;24(11):1399-417. doi: 10.1007/s00787-015-0689-1
105. Brian JA, Bryson SE, Zwaigenbaum L. Autism spectrum disorder in infancy: developmental considerations in treatment targets. *Curr Opin Neurol.* 2015; 28(2):117-23. doi: 10.1097/WCO.0000000000000182
106. Miller M, Sun S, Iosif AM, Young GS, Belding A, Tubbs A, Ozonoff S. Repetitive behavior with objects in infants developing autism predicts diagnosis and later social behavior as early as 9 months. *J Abnorm Psychol.* 2021;130(6):665-675. doi: 10.1037/abn0000692
107. Charman T, Taylor E, Drew A, Cockerill H, Brown JA, Baird G. Outcome at 7 years of children diagnosed with autism at age 2: predictive validity of assessments conducted at 2 and 3 years of age and pattern of symptom change over time. *J Child Psychol Psychiatry.* 2005;46(5):500-13. doi: 10.1111/j.1469-7610.2004.00377.x
108. Osterling J, Dawson G. Early recognition of children with autism: a study of first birthday home videotapes. *J Autism Dev Disord.* 1994;24(3):247-57. doi: 10.1007/BF02172225
109. Baranek GT. Autism during infancy: a retrospective video analysis of sensory-motor and social behaviors at 9-12 months of age. *J Autism Dev Disord.* 1999;29(3):213-24. doi: 10.1023/a:1023080005650
110. Werner E, Dawson G, Osterling J, Dinno N. Brief report: Recognition of autism spectrum disorder before one year of age: a retrospective study based on home videotapes. *J Autism Dev Disord.* 2000;30(2):157-62. doi: 10.1023/a:1005463707029
111. Maestro S, Muratori F, Cesari A, Cavallaro MC, Paziente A, Pecini C. et al. Course of autism signs in the first year of life. *Psychopathology.* 2005;38(1):26-31. doi: 10.1159/000083967
112. Skovgaard AM, Houmann T, Christiansen E, Andreasen AH. The reliability of the ICD-10 and the DC 0-3 in an epidemiological sample of children 1½ years of age. *Infant Ment Health J.* 2005;26(5):470-480. doi: 10.1002/imhj.20065

113. Sameroff AJ, Seifer R, Baldwin A, Baldwin C. Stability of intelligence from preschool to adolescence: the influence of social and family risk factors. *Child Dev.* 1993 Feb;64(1):80-97. doi: 10.1111/j.1467-8624.1993.tb02896.x
114. Greenberg MT. Promoting resilience in children and youth: Preventive interventions and their interface with neuroscience. *Annals of the New York Academy of Sciences* 2006; 1094, 139–150.
115. Полнарева Н. Интернализирани психични разстройства при деца и юноши. Клинични и развитийни перспективи. Горекс прес, 2013.
116. Humphreys K, Zeanah C. Deviations from the expectable environment in early childhood and emerging psychopathology. *Neuropsychopharmacology.* 2015; 40(1), 154–170. doi.org/10.1038/npp.2014.165
117. Eaves LC, Ho HH. Young adult outcome of autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord.* 2008 Apr;38(4):739-47. doi: 10.1007/s10803-007-0441-x
118. Barton EE, Lawrence K, Deurloo F. Individualizing interventions for young children with autism in preschool. *J Autism Dev Disord.* 2012;42(6):1205-17. doi: 10.1007/s10803-011-1195-z
119. Moulton E, Barton M, Robins DL, Abrams DN, Fein D. Early Characteristics of Children with ASD Who Demonstrate Optimal Progress Between Age Two and Four. *J Autism Dev Disord.* 2016;46(6):2160-2173. doi: 10.1007/s10803-016-2745-1
120. Moore V, Goodson S. How well does early diagnosis of autism stand the test of time? Follow-up study of children assessed for autism at age 2 and development of an early diagnostic service. *Autism.* 2003;7(1):47-63. doi: 10.1177/1362361303007001005
121. Charman T, Taylor E, Drew A, Cockerill H, Brown JA, Baird G. Outcome at 7 years of children diagnosed with autism at age 2: predictive validity of assessments conducted at 2 and 3 years of age and pattern of symptom change over time. *J Child Psychol Psychiatry.* 2005;46(5):500-13. doi: 10.1111/j.1469-7610.2004.00377.x
122. Kleinman JM, Ventola PE, Pandey J, Verbalis AD, Barton M, Hodgson S et al. Diagnostic stability in very young children with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord.* 2008;38(4):606-15. doi: 10.1007/s10803-007-0427-8
123. Chawarska K, Klin A, Paul R, Macari S, Volkmar F. A prospective study of toddlers with ASD: short-term diagnostic and cognitive outcomes. *J Child Psychol Psychiatry.* 2009;50(10):1235-45. doi: 10.1111/j.1469-7610.2009.02101.x
124. Pierce K, Gazestani VH, Bacon E, Barnes CC, Cha D, Nalabolu S et al. Evaluation of the Diagnostic Stability of the Early Autism Spectrum Disorder Phenotype in the General Population Starting at 12 Months. *JAMA Pediatr.* 2019;173(6):578-587. doi: 10.1001/jamapediatrics.2019.0624
125. Pham C, Symeonides C, O’Hely M, Sly PD, Knibbs LD et al. Early life environmental factors associated with autism spectrum disorder symptoms in children at age 2 years: A birth cohort study. *Autism.* 2022;26(7), 1864–1881. <https://doi.org/10.1177/13623613211068223>
126. Dietz C, Swinkels S, van Daalen E, van Engeland H, Buitelaar JK. Screening for autistic spectrum disorder in children aged 14-15 months. II: population screening with the Early Screening of Autistic Traits Questionnaire (ESAT). Design and general findings. *J Autism Dev Disord.* 2006;36(6):713-22. doi: 10.1007/s10803-006-0114-1

127. National Institute for Health and Clinical Excellence. Autism: Recognition, Referral and Diagnosis of Children and Young People on the Autism Spectrum (CG128), National Institute for Health and Clinical Excellence, London, 2011.
128. National Institute for Health and Clinical Excellence. Autism: Recognition, Referral, Diagnosis and Management of Adults on the Autism Spectrum (CG142), National Institute for Health and Clinical Excellence, London, 2012.
129. Robins DL, Fein D, Barton ML, Green JA. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: An initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. 2001; 31(2), 131–44.
130. Robins DL, Fein D, Barton M. The Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-Up (M-CHAT-R/F). 2009.
131. Robins DL, Casagrande K, Barton M, Chen CM, Dumont-Mathieu T, Fein D. Validation of the modified checklist for Autism in toddlers, revised with follow-up (M-CHAT-R/F). *Pediatrics*. 2014 Jan;133(1):37-45. doi: 10.1542/peds.2013-1813
132. Dawson G. Early behavioral intervention, brain plasticity, and the prevention of autism spectrum disorder. *Dev Psychopathol*. 2008; 20(3):775-803. doi: 10.1017/S0954579408000370
133. Reichow B. Overview of meta-analyses on early intensive behavioral intervention for young children with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. 2012;42(4):512-20. doi: 10.1007/s10803-011-1218-9
134. Schreibman L, Dawson G, Stahmer AC, Landa R, Rogers SJ, McGee GG et al. Naturalistic Developmental Behavioral Interventions: Empirically Validated Treatments for Autism Spectrum Disorder. *J Autism Dev Disord*. 2015;45(8):2411-28. doi: 10.1007/s10803-015-2407-8
135. Dawson G, Bernier R. A quarter century of progress on the early detection and treatment of autism spectrum disorder. *Dev Psychopathol*. 2013;25(4 Pt 2):1455-72. doi: 10.1017/S0954579413000710
136. Dawson G, Rogers S, Munson J, Smith M, Winter J, Greenson J et al. Randomized, controlled trial of an intervention for toddlers with autism: the Early Start Denver Model. *Pediatrics*. 2010;125(1):e17-23. doi: 10.1542/peds.2009-0958.
137. Lord C, Brugha TS, Charman T, Cusack J, Dumas G, Frazier T, et al.. Autism spectrum disorder. *Nat Rev Dis Primers*. 2020;6(1):5. doi: 10.1038/s41572-019-0138-4
138. Duifhuis EA, den Boer JC, Doornbos A, Buitelaar JK, Oosterling IJ, Klip H. The Effect of Pivotal Response Treatment in Children with Autism Spectrum Disorders: A Non-randomized Study with a Blinded Outcome Measure. *J Autism Dev Disord*. 2017;47(2):231-242. doi: 10.1007/s10803-016-2916-0
139. Kasari C, Kaiser A, Goods K, Nietfeld J, Mathy P, Landa R et al. Communication interventions for minimally verbal children with autism: a sequential multiple assignment randomized trial. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2014;53(6):635-46. doi: 10.1016/j.jaac.2014.01.019
140. Ingersoll B, Schreibman L. Teaching reciprocal imitation skills to young children with autism using a naturalistic behavioral approach: effects on language, pretend play, and joint attention. *J Autism Dev Disord*. 2006; 36(4):487-505. doi: 10.1007/s10803-006-0089-y

141. Wong C, Kasari C. Play and joint attention of children with autism in the preschool special education classroom. *J Autism Dev Disord.* 2012;42(10):2152-61. doi: 10.1007/s10803-012-1467-2
142. Rogers SJ, Vismara L, Wagner AL, McCormick C, Young G, Ozonoff S. Autism treatment in the first year of life: a pilot study of infant start, a parent-implemented intervention for symptomatic infants. *J Autism Dev Disord.* 2014;44(12):2981-95. doi: 10.1007/s10803-014-2202-y
143. Wetherby AM, Guthrie W, Woods J, Schatschneider C, Holland RD, Morgan L, Lord C. Parent-implemented social intervention for toddlers with autism: an RCT. *Pediatrics.* 2014;134(6):1084-93. doi: 10.1542/peds.2014-0757
144. Dingfelder HE, Mandell DS. Bridging the research-to-practice gap in autism intervention: an application of diffusion of innovation theory. *J Autism Dev Disord.* 2011;41(5):597-609. doi: 10.1007/s10803-010-1081-0
145. Volkmar FR, Jackson SLJ, Hart L. Transition Issues and Challenges for Youth with Autism Spectrum Disorders. *Pediatr Ann.* 2017;46(6):e219-e223. doi: 10.3928/19382359-20170519-03
146. Vivanti G, Dissanayake C; Victorian ASELCC Team. Outcome for Children Receiving the Early Start Denver Model Before and After 48 Months. *J Autism Dev Disord.* 2016;46(7):2441-9. doi: 10.1007/s10803-016-2777-6
147. Oono IP, Honey EJ, McConachie H. Parent-mediated early intervention for young children with autism spectrum disorders (ASD). *Cochrane Database Syst Rev.* 2013;(4):CD009774. doi: 10.1002/14651858
148. Klinger LG, Cook ML, Dudley KM. Predictors and Moderators of Treatment Efficacy in Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorder. *J Clin Child Adolesc Psychol.* 2021;50(4):517-524. doi: 10.1080/15374416.2020.1833735
149. Fuller EA, Kaiser AP. The Effects of Early Intervention on Social Communication Outcomes for Children with Autism Spectrum Disorder: A Meta-analysis. *J Autism Dev Disord.* 2020 May;50(5):1683-1700. doi: 10.1007/s10803-019-03927-z
150. Brookman-Frazee L, Chlebowski C, Villodas M, Roesch S, Martinez K. Training Community Therapists to Deliver an Individualized Mental Health Intervention for Autism Spectrum Disorder: Changes in Caregiver Outcomes and Mediating Role on Child Outcomes. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 2021;60(3):355-366. doi: 10.1016/j.jaac.2020.07.896
151. Lombardo MV, Mandelli V. Rethinking Our Concepts and Assumptions About Autism. *Front Psychiatry.* (2022) 3;13:903489. doi: 10.3389/fpsy.2022.903489
152. Vietze P, Lax L. Early Intervention ABA for Toddlers with ASD: Effect of Age and Amount. *Curr Psychol.* 2020; 39: 1234–1244. doi.org/10.1007/s12144-018-9812-z
153. K DP, Srinath DS, Seshadri DS, Girimaji DS, Kommu DJ. Lost time-Need for more awareness in early intervention of autism spectrum disorder. *Asian J Psychiatr.* 2017;25:13-15. doi: 10.1016/j.ajp.2016.07.021
154. Da Paz NS, Siegel B, Coccia MA, Epel ES. Acceptance or despair? Maternal adjustment to having a child diagnosed with autism. *J Autism Dev Disord.* (2018) 48:1971–81. doi :10.1007/s10803-017-3450-4
155. Green VA, Pituch KA, Itchon J, Choi A, O'Reilly M, Sigafos J. Internet survey of treatments used by parents of children with autism. *Res Dev Disabil.* 2006 ;27(1):70-84. doi: 10.1016/j.ridd.2004.12.002

156. Wong HH, Smith RG. Patterns of complementary and alternative medical therapy use in children diagnosed with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord.* 2006 Oct;36(7):901-9. doi: 10.1007/s10803-006-0131-0
157. DeFilippis M. The Use of Complementary Alternative Medicine in Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorder. *Psychopharmacol Bull.* 2018;48(1):40-63
158. Smith CA, Parton C, King M, Gallego G. Parents' experiences of information-seeking and decision-making regarding complementary medicine for children with autism spectrum disorder: a qualitative study. *BMC Complement Med Ther.* 2020;20(1):4. doi: 10.1186/s12906-019-2805-0
159. Shuai B, Jin H, Lin Y, Duan R, Zhao N, Li Z, Mao J, Luo Y, Shi M. Safety and efficacy of complementary and alternative medicine in the treatment of autism spectrum disorder: A protocol for systematic review and meta-analysis. *Medicine (Baltimore).* 2020;99(45):e23128. doi: 10.1097/MD.00000000000023128
160. Rattaz C, Loubersac J, Michelon C, Geoffray MM, Picot MC, Munir K, Baghdadli A. Factors associated with age of diagnosis in children with autism spectrum disorders: Report from a French cohort. *Autism.* 2022;26(8):2108-2116. doi: 10.1177/13623613221077724
161. Rogge N, Janssen J. The Economic Costs of Autism Spectrum Disorder: A Literature Review. *J Autism Dev Disord.* 2019 Jul;49(7):2873-2900. doi: 10.1007/s10803-019-04014-z
162. Long D, Yang T, Chen J, Dai Y, Chen L, Jia F, et al. Age of Diagnosis and Demographic Factors Associated with Autism Spectrum Disorders in Chinese Children: A Multi-Center Survey. *Neuropsychiatr Dis Treat.* 2022;18:3055-3065. doi: 10.2147/NDT.S374840
163. Mandell DS, Novak MM, Zubritsky CD. Factors associated with age of diagnosis among children with autism spectrum disorders. *Pediatrics.* 2005 Dec;116(6):1480-6. doi: 10.1542/peds.2005-0185
164. Liptak GS, Benzoni LB, Mruzek DW, Nolan KW, Thingvoll MA, Wade CM, Fryer GE. Disparities in diagnosis and access to health services for children with autism: data from the National Survey of Children's Health. *J Dev Behav Pediatr.* 2008;29(3):152-60. doi: 10.1097/DBP.0b013e318165c7a0
165. Samms-Vaughan M, Rahbar MH, Dickerson AS, Loveland KA, Hessabi M, Pearson DA, Bressler J, Shakespeare-Pellington S, Grove ML, Coore-Desai C, Reece J, Boerwinkle E. The diagnosis of autism and autism spectrum disorder in low- and middle-income countries: Experience from Jamaica. *Autism.* 2017;21(5):564-572. doi: 10.1177/1362361317698938
166. Herlihy L, Knoch K, Vibert B, Fein D. Parents' first concerns about toddlers with autism spectrum disorder: effect of sibling status. *Autism.* 2015;19(1):20-8. doi: 10.1177/1362361313509731
167. Naicker VV, Bury SM, Hedley D. Factors associated with parental resolution of a child's autism diagnosis: A systematic review. *Front Psychiatry.* 2023;13:1079371. doi: 10.3389/fpsy.2022.1079371
168. Glascoe FP. Using parents' concerns to detect and address developmental and behavioral problems. *J Soc Pediatr Nurs.* 1999;4(1):24-35. doi: 10.1111/j.1744-6155.1999.tb00077.x
169. Glascoe FP. Parents' evaluation of developmental status: how well do parents' concerns identify children with behavioral and emotional problems? *Clin Pediatr (Phila).* 2003;42(2):133-8. doi: 10.1177/000992280304200206

170. De Giacomo A, Fombonne E. Parental recognition of developmental abnormalities in autism. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 1998;7(3):131-6. doi: 10.1007/s007870050058
171. Chao K, Chang H, Chin H, Chen S. How Taiwanese parents of children with autism spectrum disorder experience the process of obtaining a diagnosis: a descriptive phenomenological analysis. *Autism*. (2018) 22:388–400. 10.1177/1362361316680915
172. Volkmar FR, Chawarska K. Autism in infants: an update. *World Psychiatry*. 2008 Feb;7(1):19-21. doi: 10.1002/j.2051-5545.2008.tb00141.x
173. Filipek P, Accardo P, Baranek G, Cook E, Dawson G, Gordon B, Volkmar F et al. The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. 1999 Dec;29(6):439-84. doi: 10.1023/a:1021943802493
174. Hines D, Ford T, Westwood S, Barrett JR, Westphal B, Davies V, Lee W. Evaluating the provision of paediatric liaison psychiatry services in England. *BJPsych Open*. 2023;9(2):e30. doi: 10.1192/bjo.2022.638
175. Dosreis S, Weiner CL, Johnson L, Newschaffer CJ. Autism spectrum disorder screening and management practices among general pediatric providers. *J Dev Behav Pediatr*. 2006 Apr;27(2 Suppl):S88-94. doi: 10.1097/00004703-200604002-00006
176. Klaiman C, White S, Richardson S, McQueen E, Walum H, Aoki C, et al. Expert Clinician Certainty in Diagnosing Autism Spectrum Disorder in 16-30-Month-Olds: A Multi-site Trial Secondary Analysis. *J Autism Dev Disord*. 2024;54(2):393-408. doi: 10.1007/s10803-022-05812-8
177. Rosenstock IM. The Health Belief Model and Preventive Health Behavior. *Health Education Monographs*. 1974;2(4):354-386. doi:10.1177/109019817400200405
178. Janz NK, Becker MH. The Health Belief Model: a decade later. *Health Educ Q*. 1984 Spring;11(1):1-47. doi: 10.1177/109019818401100101
179. Marvin RS, Pianta RC. Mothers' reactions to their child's diagnosis: relations with security of attachment. *J Clin Child Psychol*. (1996) 25:436–45. doi: 10.1207/s15374424jccp2504_8
180. Fountain C, King MD, Bearman PS. Age of diagnosis for autism: individual and community factors across 10 birth cohorts. *J Epidemiol Community Health*. 2011 Jun;65(6):503-10. doi: 10.1136/jech.2009.104588.
181. Wachtel K, Carter AS. Reaction to diagnosis and parenting styles among mothers of young children with Asds. *Autism*. (2008) 12:575–94. 10.1177/1362361308094505
182. Poslowsky I, Naber F, Van Daalen E, Van Engeland H. Parental reaction to early diagnosis of their children's autism spectrum disorder: an exploratory study. *Child Psychiatry Hum Dev*. 2014; 45:294–305. doi:10.1007/s10578-013-0400-z
183. Sher-Censor E, Shahar-Lahav R. Parents' resolution of their child's diagnosis: a scoping review. *Attach Hum Dev*. 2022; 24:580–604. doi: 10.1080/14616734.2022.2034899
184. Hastings RP, Kovshoff H, Brown T, Ward NJ, Espinosa FD, Remington B. Coping strategies in mothers and fathers of preschool and school-age children with autism. *Autism*. 2005;9(4):377-91. doi: 10.1177/1362361305056078
185. Higgins DJ, Bailey SR, Pearce JC. Factors associated with functioning style and coping strategies of families with a child with an autism spectrum disorder. *Autism*. 2005;9(2):125-37. doi: 10.1177/1362361305051403
186. Tunali B, Power TG. Coping by redefinition: cognitive appraisals in mothers of children with autism and children without autism. *J Autism Dev Disord*. 2002;32(1):25-34. doi: 10.1023/a:1017999906420

187. Gray DE. Coping over time: the parents of children with autism. *J Intellect Disabil Res.* 2006;50(Pt 12):970-6. doi: 10.1111/j.1365-2788.2006.00933.x
188. Richards M, Mossey J, Robins DL. Parents' Concerns as They Relate to Their Child's Development and Later Diagnosis of Autism Spectrum Disorder. *J Dev Behav Pediatr.* 2016;37(7):532-40. doi: 10.1097/DBP.0000000000000339
189. Piven J, Palmer P: Psychiatric disorder and broad autism phenotype evidence from a family study of multiple incidence autism families. *American Journal of Psychiatry.*1999; 156:557–563.
190. Xie S, Karlsson H, Dalman C, et al. Family History of Mental and Neurological Disorders and Risk of Autism. *JAMA Netw Open.* 2019;2(3):e190154. doi:10.1001/jamanetworkopen.2019.0154
191. Amiri Shahrokh. Psychopathology of the Parents of Autistic Children Based on the Clinical Personality Disorders. *Annals of Psychiatry and Treatment.* 2016; 1:1-5.
192. Crump C, Sundquist J, Sundquist K. Preterm or Early Term Birth and Risk of Autism. *Pediatrics.* 2021;148(3):e2020032300. doi: 10.1542/peds.2020-032300
193. Kodesh A, Levine S, Khachadourian V, Rahman R, Schlessinger A, O'Reilly P et al. (2022). Maternal health around pregnancy and autism risk: A diagnosis-wide, population-based study. *Psychological Medicine*, 52(16), 4076-4084. doi:10.1017/S0033291721001021
194. Grivas G, Frye R, Hahn J. Pregnant Mothers' Medical Claims and Associated Risk of Their Children being Diagnosed with Autism Spectrum Disorder. *J Pers Med.* 2021;11(10):950. doi: 10.3390/jpm11100950
195. Gardener H, Spiegelman D, Buka SL. Perinatal and neonatal risk factors for autism: a comprehensive meta-analysis. *Pediatrics.* 2011;128(2):344-55. doi: 10.1542/peds.2010-1036
196. Mohd Nordin A, Ismail J, Kamal Nor N. Motor Development in Children With Autism Spectrum Disorder. *Front Pediatr.* 2021;9:598276. doi: 10.3389/fped.2021.598276.
197. Zeglam A, Al-Ksaik S. Hearing testing in autistic spectrum disorder: is it unnecessary in low and middle-income countries? *East Mediterr Health J.* 2020;26(2):176-181. doi: 10.26719/2020.26.2.176
198. Al Backer NB. Developmental regression in autism spectrum disorder. *Sudan J Paediatr.* 2015;15(1):21-6
199. Woolfenden S, Sarkozy V, Ridley G, Coory M, Williams K. A systematic review of two outcomes in autism spectrum disorder - epilepsy and mortality. *Dev Med Child Neurol.* 2012 ;54(4):306-12. doi: 10.1111/j.1469-8749.2012.04223.x.
200. Wu S, Wu F, Ding Y, Hou J, Bi J, Zhang Z. Advanced parental age and autism risk in children: a systematic review and meta-analysis. *Acta Psychiatr Scand.* 2017;135(1):29-41. doi: 10.1111/acps.12666
201. Bufferd SJ, Dougherty LR, Carlson GA, Rose S, Klein DN. Psychiatric disorders in preschoolers: continuity from ages 3 to 6. *Am J Psychiatry.* 2012;169(11):1157-64. doi: 10.1176/appi.ajp.2012.12020268
202. Gentles SJ, Nicholas DB, Jack SM, McKibbin KA, Szatmari P. Parent engagement in autism-related care: a qualitative grounded theory study. *Health Psychol Behav Med.* 2018;7(1):1-18. doi: 10.1080/21642850.2018.1556666

Приложения

Информация за развитието на детето

Име на детето:					Дата раждане:		
Метоживеене (региони)	София	Северен централен	Северозападен	Североизточен	Южен централен	Югоизточен	Югозападен

пол	момиче	момче	етническа принадлежност	българска	турска	ромска	друга (уточнете)

Детето живее с:	Двама родители	Един родител	Един родител и партньор	Настойник/приемен родител	Родител/и и прародители	Друго (уточнете)

Кой основно се грижи за детето:	Двамата родители	Един родител	Един родител и партньор	Настойник/приемен родител	Баба, дядо, др. роднини	Друго (уточнете)

Образование на родителите	майка				баща			
	основно	средно	висше	друго	основно	средно	висше	друго
Професия на родителите								

определя се от вида на работата, която извършва лицето към наблюдавания период

Организиране на работното време	Фиксирано начало и край	Без фиксирани начало и край, но с точно определен брой часове на ден	Гъвкаво работно време с определен брой дни за седмица, месец и т.н.	Самостоятелно определяне на работното време
Майка				
баща				

Други деца в семейството (сублинги)	няма	още едно	още две	още три и повече	
Другите деца в семейството с поставена диагноза:	няма	Няма диагноза, но се тревожех.	Аутистично р-во	Изоставане в развитието	Друга (уточнете)

Възраст на първи тревоги	До 1 г.	Между 1-2г.	Между 2-3г.	Между 3-4г.	Между 4-5г.	Между 5-6г.

Първи тревоги	Езиково развитие	Липса на интерес към общуване	Трудно поведение	Ритуали, желание за неизменност	Странни движения с ръце/тяло	Необичайни интереси	Други (уточнете)

Проблемът е забелязан за първи път от:	Родител	Баба/дядо/др.	Персонал в ясла/ градина	Педиатър	Личен лекар	Друг (уточнете)

Специалист изразил за първи път съмнение за аутистично р-во:	Мед. сестра от ясла/градина	Личен лекар	Педиатър	Невролог	Психолог Логопед	Друг (уточнете)

Провеждал ли е личният лекар скрининг за отклонения в развитието:	да	не	не знам	Провеждал ли е личният лекар скрининг за аутистично р-во:	да	не	не знам

Реакция на личния лекар към безпокойството на родителя	Провежда по-задълбочен скрининг	Насочва - консултация със специалист	Успокоява, препоръчва изчакване	Омаловажава тревогите	Друго (уточнете)	
Към какъв специалист бяхте насочени	Детски психиатър	Невролог	УНГ	Психолог	Логопед	Друго (уточнете)

Насочени към клиниката от:	Родител	Баба/дядо/др.	Персонал в ясла/ градина	Педиатър	Личен лекар	Друг (уточнете)

Поведението на детето към момента:	Трудно се овладява, с усилията на няколко възрастни	Единият родител успява да се справи с поведението	Няма проблеми с поведението

Достъп до специализирана помощ по местоживеене:	да	не	не знам
Детски психиатър			
Детски психолог			
Логопед			
Социални услуги за деца със СОП			

Първична нагласа на родителите към оценяването в клиниката	Изцяло позитивна	По-скоро позитивна	По-скоро негативна	Изцяло негативна

МКБ-10		МКБ -11		ДСН- 5		ДС: 0-5			
Диагностични критерии		Диагностични критерии		Диагностични критерии		Диагностични критерии			
Развитие	1.Нарушено развитие преди 3г.в. в поне една от следните области	Да /Н е	Персистиращи дефицити в уменията за инициране и поддържане на реципрочно социално взаимодействие и комуникация	Да /Н е	Комуникация	А. Персистиращи дефицити, наблюдавани в множество ситуации и проявяващи се с всички от посочените	Да /Н е	А. Присъстват симптоми от всяка от трите групи:	Да /Н е
	1а) рецептивна или експресивна реч	Да /Н е	Ограничени, повтарящи се и неадаптивни модели на поведение и интереси	Да /Н е		1. Дефицити в социоемоционалната реципрочност	Да /Н е	1. Ограничени или атипични прояви в комуникацията, в споделеното внимание или когато соц. реципрочност се отличава с поне една от следните характеристики:	Да /Н е
	1б) развитие на привързаност или реципрочни социални интеракции	Да /Н е	Началото в ранна детска възраст	Да /Н е		2. Дефицити в невербалната комуникация	Да /Н е	а. Атипична социална увертюра	Да /Н е
	1в) функционална или символична игра	Да /Н е	Дефиците, причиняващи нарушение в личностна, семейна, социална, образователна, професионална или др. важна област от ф-рането	Да /Н е		3. Дефицити в осъществяването и разбирането на социални взаимоотношения	Да /Н е	б. Намалена възможност за включване в реципрочни игри или дейности, които изискват редуване (напр. куку-дзак).	Да /Н е
Социална сфера	2.Качествени нарушения в поне две от следните:	Да /Н е	Подтипове		Стереотипно поведение	В. Ограничени, повтарящи се модели на поведение, интереси или дейности - поне два от следните критерия:	Да /Н е	с. Ограничена възможност за инициране на споделено внимание(споделяне на интереси, емоции, атрактивни обекти от заобикалящата среда).	Да /Н е
	2а) несъответен очен контакт, лицева и жесто-мимична експресия	Да /Н е	Аутистично разстройство с интелектуално разстройство и липсващо или леко нарушение на функционалната реч	Да /Н е		1. Стереотипни или повтарящи се движения, стереотипно използване на обекти, повтаряща се реч	Да /Н е	д. Неконсистентни или ограничени отговори на опити за включване в интеракция.	Да /Н е
	2б)липса на интерес към връстници	Да /Н е	Аутистично разстройство без интелектуално разстройство, но с нарушение на функционалната реч	Да /Н е		2. Склонност към неизменност, придържане към определен ред и към определени модели на поведение	Да /Н е	е. Редки и ограничени или изобщо липсващи умения за инициация на социална интеракция.	Да /Н е
	2в) липса на социоемоционална реципрочност или липса на промяна в поведението според соц. контекст или трудно съчетаване на соц. поведение с емоционален контекст	Да /Н е	Аутистично разстройство с интелектуално разстройство и с нарушение на функционална реч	Да /Н е		3. Силно ограничени, фиксирани интереси, които са абнормни по интензитет и фокус	Да /Н е	2. Дефицити в невербалната комуникация, проявяващи се с поне един от следните симптоми:	Да /Н е
	2г) липса на спонтанно търсене за споделяне на емоция, интерес, успех	Да /Н е	Аутистично разстройство без интелектуално разстройство и с липса на функционална реч	Да /Н е		4. Хипер – или хипореактивност към сензорни стимули	Да /Н е	а. Липса на или ограничено съответствие между вербални и невербални прояви.	Да /Н е
Комуникация	2. Количествени нарушения в поне две от следните:	Да /Н е	Аутистично разстройство с интелектуално разстройство и с липса на функционална реч	Да /Н е		С. Изброените симптоми трябва да се наблюдават още по време на ранния период на развитие	Да /Н е	б. Непълноценен очен контакт и обръщане с гръб в социални ситуации.	Да /Н е
	2а) забавяне или липса на реч, която не се компенсира от жестове	Да /Н е				Д. Симптомите причиняват клинично значимо нарушение на социалната, професионалната или друга значима област от функционирането.	Да /Н е	с. Трудности в разбирането и използването на невербална комуникация	Да /Н е
	2б) невъзможност да иницира или поддържа интеракция	Да /Н е				Е. Тези симптоми не могат да бъдат обяснени с друго разстройство.	Да /Н е	д. Слаба модулация на лицевата експресия и ограничена невербална комуникация.	Да /Н е
	2в) стереотипно повторение на думи или фрази или идеосинкретична реч	Да /Н е						3.Проблемни взаимоотношения с връстници, характеризиращи се с поне една от следните прояви:	Да /Н е
	2г) липса на въображаема или сюжетно-ролева игра	Да /Н е						а. Проблеми с адаптиране към различни социални ситуации.	Да /Н е
Поведен	3. Ограничени, репетитивни или стереотипни модели на поведение, интереси или дейности в поне едно от следните:	Да /Н е						б.Трудности с включване в игра „на ужким“.	Да /Н е

3а) прекомерно свръхангажиране с дейност/обект, възрастово несъответни, или интерес - абнормен по интензивност и тема	Да /Н е						с. Ограничен или напълно липсващ интерес към връстници и към игра с тях.	Да /Н е							
3б) придържане към определен ред или ритуали	Да /Н е						В. Симпомите от група А не могат да бъдат обяснени със сензорно увреждане (на зрение, слух или др.)	Да /Н е							
3в) двигателни стереотипии- „пърхане с ръце” или въртене, други движения с тяло	Да /Н е						С. Трябва да са налице поне две от следващите повтарящи се и стереотипни поведения :	Да /Н е							
3г) свръхангажиране с части от обекти или нефункционални елементи от играчките	Да /Н е						1. Стереотипно или повтарящо се бърборене или говор, движения или боравене с обекти и играчки.	Да /Н е							
Бележки:							Стереотипни поведения	2. Придържане към определен ред с бурна реакция към промяна; настояване за неизменност и проява на стрес в отговор; или използване на идеосинкретична, странна, стереотипна реч или невербални прояви с посочените характеристики	Да /Н е						
								3. Силно ограничени, специфични или необичайни интереси.	Да /Н е						
								4. Необичаен отговор на сензорни сигнали (хипо- или хиперчувствителност) или необичаен сензорен интерес към характеристики на средата	Да /Н е						
								4. Нарушено функциониране, проявяващо се в поне с един от следните симптоми:	Да /Н е						
							Функциониране							1. Причиняват стрес на детето.	Да /Н е
														2. Повлияват отношенията му с околните.	Да /Н е
														3. Ограничават включването на детето в подходящите за възрастта му дейности.	Да /Н е
														4. Ограничават включването на семейството в ежедневни дейности.	Да /Н е
														5. Ограничават възможностите на детето да се учи и да придобива нови умения.	Да /Н е
														<i>Ранно атипично разстройство от аутистичния спектър във възрастта между 9 и 36 месеца</i>	
2 от симптомите за социо-комуникативни дефицити							Да /Н е								
1 симптом от групата на стереотипни поведения							Да /Н е								
1 или повече симптоми от група D (за нарушено функциониране)							Да /Н е								

ИСТОРИЯ НА РАЗВИТИЕ НА ДЕТЕТО

В следващите няколко страници, ще намерите въпроси, отнасящи се до историята на развитието на Вашето дете (детето, за което Вие се грижите). Те касаят важни моменти от неговия живот, отчитат съществени умения, които то формира и засягат предизвикателства, пред които се оказва (както и Вие) в хода на развитието си (вкл. здравословни, обучителни, социални, емоционални и т.н.). Тази информация е стандартна част от оценката и подпомага изграждането на по-пълна представа за изследваното дете, за неговия потенциал и за неговите потребности.

Опитайте се да отговорите на колкото можете повече въпроси, а ако имате колебания за някои от тях, може да ги обсъдите с водещия оценката детски психиатър, да отговорите по-късно или да се допитате до друг човек, познаващ детето. Ако детето Ви има двама родители или настойници, е ценно всеки от Вас да попълни независимо въпросника. Чувствайте се свободни да добавяте всякаква информация, която смятате, че би ни помогнала Вашето дете да бъде опознато по-добре от ангажирания специалист/специалисти.

Давам съгласието си получената информация да се използва с научна и изследователска цел.

Забележка: ако сте настойник или детето е адоптирано, отговорете или попълнете само информацията за която имате сигурни данни (напр. документи).

Дата на попълване:	
Име на попълнилия въпросника:	
<small>(име и роднинска връзка с детето)</small>	
Име на детето:	Пол: М / Ж
Дата на раждане на детето:	
Адрес:	
Тел. номер:	Email

Причини за настоящата оценка

1	
2	
3	

Кога бе началото на проблема?

--

Какво очаквате от тази оценка?

--

Получавало ли е детето ви диагноза „аутизъм“/„разстройство от аутистичния спектър“/„генерализирано разстройство на психичното развитие“? Да Не

Ако да, през коя година и месец _____ и от кого _____

Информация за семейството

Майка/Настойник: _____ **Образование:**

Заестост: _____ Цял ден Почасово

Баща/Настойник: _____ **Образование:**

Заестост: _____ Цял ден Почасово

Родителите са:	Детето живее с:
<input type="checkbox"/> Женени	<input type="checkbox"/> Биологична майка
<input type="checkbox"/> Неженени, живеят заедно	<input type="checkbox"/> Биологичен баща
<input type="checkbox"/> Разделени	<input type="checkbox"/> Партньор на биологичен родител
<input type="checkbox"/> Разведени	<input type="checkbox"/> Приемен родител
<input type="checkbox"/> Майка починала	<input type="checkbox"/> Настойник
<input type="checkbox"/> Баща починал	<input type="checkbox"/> Прародител
	<input type="checkbox"/> Друг(уточнете):

Информация за сиблинги (брата/сестри)

Име на сиблинга	Пол	Възраст	Друг баща	Друга майка	Здравни, поведенчески, обучителни проблеми (посочете ако има)	Живее ли с Вас ?
	М/Ж		Да / Не	Да / Не		Да / Не
	М/Ж		Да / Не	Да / Не		Да / Не
	М/Ж		Да / Не	Да / Не		Да / Не
	М/Ж		Да / Не	Да / Не		Да / Не
	М/Ж		Да / Не	Да / Не		Да / Не

Как се разбира детето със своите братя/сестри ? много добре добре средно задоволително слабо

Българският език ли е основният език в семейството: Да Не

Ако не, кой е той: _____

Има ли втори език: _____

Грижа за детето

Кой основно се грижи за детето? Майка Баща Двамата родители Друг: _____

Кой следи за дисциплината? Майка Баща Двамата родители Друг: _____

Фамилна обремененост

ПРОБЛЕМИ	МАЙКА	БАЩА	БРАТ	СЕСТРА	БАБА-ДЯДО	ЛЕЛЯ/ЧИЧО	ДРУГ БЛИЗЪК РОДСТВЕНИК
Алкохолизъм							
Тревожност							
Хиперактивност с дефицит на внимание							
Аутизъм							
БАР							
Депресия							
Епилепсия							
Генетичен синдром							
Емоционални проблеми							
Умствено изоставане							
Езиково разстройство							
Обучителни затруднения							
Моторни или вокални тикове							
Психоза или шизофрения							
Злоупотреба с вещества							
Суициден опит							

Бременност :

Възраст при раждане на детето: Майка _____ Баща _____

Беше ли раждането на термин? Да Не Ако не, колко дни преди/след очакваната дата _____ дни

Преди След термин

Бременност: спонтанна стимулирана инсеминация ин витро ин витро - ИКСИ с донорска яйцеклетка с донорска сперма

Поредна бременност: 1-ва, 2-ра, 3-та, 4-та, друга _____ Общ брой: бременности _____ аборта _____

Беше ли многоплодна бременност? Да Не, ако да: Близнаци Тризнаци

Бяха ли еднородни близнаци? Да Не

Неблагополучия при предходни бременности (напр. аборт, преждевременно раждане):

Здраве на майката по време на бременността:

<input type="checkbox"/> Безпроблемна бременност	<input type="checkbox"/> Бременността не е проследявана
<input type="checkbox"/> Малко наддаване на тегло	<input type="checkbox"/> Тежко повръщане { <input type="checkbox"/> с дехидратация }
<input type="checkbox"/> Гърчове	<input type="checkbox"/> Инфекции (грип, шарка, CMV)
<input type="checkbox"/> Високо кръвно налягане	<input type="checkbox"/> Еклампсия
<input type="checkbox"/> Rh - несъвместимост	<input type="checkbox"/> Друго (уточнете):

Медикаменти, приемани по време на бременността:

По време на бременността майката приемаше ли повече от две чаши алкохол дневно? Да Не

Пушеше ли майката по време на бременността? Да Не

Приемаше ли майката забранени субстанции по време на бременността? Да Не

Раждане:

<input type="checkbox"/> Без проблеми по време на раждане	<input type="checkbox"/> Неизвестно
Моля отбележете, ако е имало:	
<input type="checkbox"/> Експесивно кървене	<input type="checkbox"/> Форцепс
<input type="checkbox"/> Мекониум	<input type="checkbox"/> Усукана пъпна връв
<input type="checkbox"/> Температура или инфекция на майката	<input type="checkbox"/> Дихателни проблеми при детето
<input type="checkbox"/> Placenta previa или отлепяне на плацентата	<input type="checkbox"/> „Изтичане на водите“ повече от един ден преди раждане
<input type="checkbox"/> Друго(уточнете):	

Бебето се роди с главата напред първо краката вагинално оперативно(Защо?) _____

Тегло при раждане _____ кг., дължина _____ см. Обиколка на глава _____ см. Аpgar: ___ на 1 мин. и ___ на 5 мин.

Неонатален период:

По време на този период бебето имаше ли здравословни проблеми? Да Не Ако да, моля опишете какви и с какво и къде бе лекувано:

Имаше ли вродени аномалии? Да Не Ако да, обяснете: _____

Налагало ли се е лечение в интензивно отделение? Да (за _____ дни) Не

Непосредствено след раждането бебето имало ли е необходимост от някакви специални грижи? Да Не

Ако да, √ отбележете:

<input type="checkbox"/> Дихателни проблеми, изискващи <input type="checkbox"/> кислород <input type="checkbox"/> интубация	<input type="checkbox"/> Пребиваване в кувьоз
<input type="checkbox"/> Преливане на кръв	<input type="checkbox"/> Мускулна слабост или парализа

<input type="checkbox"/> Слаб мускулен тонус <input type="checkbox"/> Хранителни проблеми <input type="checkbox"/> Жълтеница, наложила лечения с УВ-лампа <input type="checkbox"/> Хирургична намеса (опишете):	<input type="checkbox"/> Гърчове <input type="checkbox"/> Голяма чувствителност към шумове/стимулация <input type="checkbox"/> Инфекция
--	---

ИСТОРИЯ НА РАЗВИТИЕТО

Социални умения

Забелязали ли сте отклонения в социалното развитие на детето си? Да Не

Като бебе, детето Ви:

Обичаше ли да го гушкате? Да Не _____

Беше ли ревливо и неспокойно? Да Не _____

Имаше ли очен контакт? Да Не _____

Обръщаше ли се по име? Да Не _____

През първите четири години, забелязахте ли поведения от описаните по-долу?

Тръшкане Да Не _____

Трудна раздяла с родителите Да Не _____

Неутешим плач Да Не _____

Липса на игра с други деца Да Не _____

Развитие на речта

Забелязахте ли отклонения в развитието на речта на детето си? Да Не

Ако да, уточнете: _____

Следващите умения развиха ли се на време? Моля уточнете възрастта (години/месеци).

Интерес към звук (на 3 мес.) Да Не _____

Гукане (от 4 до 6мес.) Да Не _____

Разбиране на думи (между 6-11 мес) Да Не _____

Казване на първи думи (на 12 мес.) Да Не _____

Казване на кратки изречения (на 24 мес) Да Не _____

Моторно развитие

Забелязахте ли отклонения в двигателното развитие на детето си? Да не

Ако да, уточнете: _____

Следващите умения развиха ли се на време? Моля уточнете възрастта (години/месеци).

Обръщане (на 6 мес.) Да Не _____

Самостоятелно седене (на 6-8 мес.) Да Не _____

Пълзене (на 9-12 мес.) Да Не _____

Изправяне (на 9-12мес.) Да Не _____

Самостоятелно ходене (на 12-18 мес.) Да Не _____

Изкачване на стълби (на 36 мес.) Да Не _____

Слизане по стълби(на 48 мес.) Да Не _____

Тичане Да Не _____

Коя ръка детето използва за писане или рисуване? Дясна лява Двете

ядене? Дясна лява Двете

хвърляне? Дясна лява Двете

Ежедневие

На каква възраст детето започна да контролира тазови резервоари? През деня: _____ През нощта: _____

Имахте ли трудности с някои от изброените по-долу:

Ако да, отбележете по-долу:

Приемане на храни с различни текстури Да Не _____

Гадене или повръщане Да Не _____

Приемане на различни материи дрехи Да Не _____

Приемане на докосване от други Да Не _____

Не реагира на болка Да Не _____

Друго _____

Значителна ЗАГУБА на придобито умение или умения (не просто забавяне), напр., дете, което е играло на сюжетна игра със свои връстници поне 6 мес., спира да го прави и вместо това се върти или хвърля предмети; дете, което е говорело с цели изречения месеци наред, изведнъж спира или използва само отделни думи.

В социалното функциониране: На каква възраст: _____ мес. Обяснете: _____

В речта: На каква възраст: _____ мес. Обяснете: _____

В познавателното развитие: На каква възраст: _____ мес. Обяснете: _____

В двигателното развитие: На каква възраст: _____ мес. Обяснете: _____

Контрол над тазови резервоари: На каква възраст: _____ мес. Обяснете: _____

Медицинска история

Без сериозна болест или нараняване в миналото Без сериозна болест или нараняване към настоящия период

год.	Диагноза/болест	Минало	Сега	год.	Диагноза/	Минало	Сега
	Сериозни наранявания	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Дихателни проблеми	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Сериозно нараняване на главата	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Астма	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Др. сериозно нараняване	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Пневмония	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Загуба на съзнание	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Апнея или неправилно дишане	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Проблеми със съня	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Друго	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Неврологични проблеми	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Гастро-интестинални проблеми	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Вродени аномалии	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Проблеми при поглъщане	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Гърчове	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Гастроезофагеален рефлукс	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Други	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Хронична коремна болка	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Зрителни проблеми	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Хронична диария	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Зрителни проблеми от раждането	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Хронична констипация	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Носи очила	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Друго	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Други	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Бъбречни проблеми	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Слухови проблеми	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Вродени аномалии	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Слухови проблеми от раждането	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Бъбречни инфекции	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Глухота	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Друго:	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Хронични ушни инфекции	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Проблеми с мускулно-ставния апарат	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Слухов апарат	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Вродени аномалии	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Друго	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Сколиоза или гръбначно изкривяване	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Зъбни проблеми	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Проблеми в хемодинамиката	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Липсващи/ неправилно	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Анемия	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Екстракции/карисеси	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Сърповидно-клетъчна болест	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Зъбни шини	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Тромбопения	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Друго:	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Увеличено време на кръвене	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Кожни проблеми	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Друго:	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Екзема	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Хормонални проблеми	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Пигментни петна	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Захарен диабет	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Петна тип „Café-au-lait“	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Ранен пубертет	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Друго	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Късен или незавършен пубертет	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Проблеми с растежа	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Друго:	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Ниско тегло	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Психиатрични проблеми	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Затлъстяване	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Хиперактивност с дефицит на	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Нисък ръст	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Поведенческо разстройство	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Висок ръст	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Тревожно разстройство	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Друго	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Обсесивно-компулсивно	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Сърдечни проблеми	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Депресия	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Вродени аномалии	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		БАР	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Сърдечна операция	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Шизофрения	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Ритъмни нарушения	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Тикове	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Високо кръвно налягане	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Умствено изоставане	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Друго	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		Хранително разстройство	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
					Друго	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Поставени са всички имунизации според имунизационния календар. Да Не

Ако не, обяснете: _____

Специализирани неврологични или генетични тестове

Не са правени неврологични или генетични тестове

Да	Дата	Тест	В норма	Отклонение	НЗ резултат
<input type="checkbox"/>		EEG	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>		СТ	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>		MRI	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>		PET/SPECT	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>		Друго (уточнете):	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>		Изследване на хромозомни части	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>		Хромозомен анализ (кариотип)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>		Изследване за X-чуплива хромозома	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>		Друг генетичен тест:	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Избройте всички хоспитализации и операции:

Без минали операции или хоспитализации

Причина за хоспитализация/операция	Възраст	Дни на престой

Алергии (към лекарства, храни, полени и др..)

Без минали и настоящи алергии

Източник (лекарство, храна)	Реакция (обрив, проблеми с дишането и др.)

Медикаменти

Не пие медикаменти сега

Приема медикаменти, но имената им не се знаят

Лекарство	Доза	Възраст, от която се пие	Причина	Ефект	
				<input type="checkbox"/> Да	<input type="checkbox"/> Не
				<input type="checkbox"/> Да	<input type="checkbox"/> Не
				<input type="checkbox"/> Да	<input type="checkbox"/> Не
				<input type="checkbox"/> Да	<input type="checkbox"/> Не
				<input type="checkbox"/> Да	<input type="checkbox"/> Не
				<input type="checkbox"/> Да	<input type="checkbox"/> Не
				<input type="checkbox"/> Да	<input type="checkbox"/> Не

Име на лицето, изписало медикамента: _____

Посещавани центрове в момента: Моля, посочете центрoвете/службите, които в момента посещавате:

Не посещаваме никакви центрове Провеждаме интервенции Уточнете къде и с какъв специалист работи детето _____

Логопед Психолог Поведенческа терапия Групова терапия Ерготерапия Друго:

Образование

Име на Детска градина/ училище:	
Група/Клас: _____ (повтаряна ли е група/клас? Да/Не) Ако да, то кога и по какви причини:	
Детето има статут на дете със специални образователни потребности?	<input type="checkbox"/> Да <input type="checkbox"/> Не
Детето на индивидуален план на обучение ли е в училище?	<input type="checkbox"/> Да <input type="checkbox"/> Не
Кое от изброените по-долу характеризира обучението на детето Ви?	
Целодневна форма в група в детска градина или в клас в общообразователно училище	<input type="checkbox"/> Да <input type="checkbox"/> Не
Работа в група/клас и отделни часове с ресурсен учител	<input type="checkbox"/> Да <input type="checkbox"/> Не
Изцяло в група/клас за деца със специални образователни потребности	<input type="checkbox"/> Да <input type="checkbox"/> Не
В група/клас с придружител	<input type="checkbox"/> Да <input type="checkbox"/> Не
В специализирана детска градина/училище (уточнете)	<input type="checkbox"/> Да <input type="checkbox"/> Не
Не посещава детска градина/училище. Обучение вкъщи.	<input type="checkbox"/> Да <input type="checkbox"/> Не

Моля посочете каква образователна подкрепа е получавало детето в годините:

Група/Клас	Ясла/Градина/Училище		Вид на паралелката		Специалисти		
	масова	специална	масова	специална	Да	Не	Вид

Яслена група							
Първа група							
Втора група							
Трета група							
Предучилищна група							
1-ви клас							
2-ри клас							

Социално функциониране

Как детето се държи с връстниците си:

- Има проблеми да при запознанства с връстници
- Трудно осъществява приятелства
- Често се спречква с връстници
- Предпочита да играе с по-малки деца
- Предпочита да играе с по-големи деца
- Предпочита да играе сам
- Има най-добър приятел

В група с други деца, Вашето дете е ? Лидер Последовател Един от многото

Колко приятели има детето Ви? _____

Интереси

Какво обича детето Ви? Спорт Хоби Други _____

Кои са силните страни на детето Ви?

Какво най-много харесвате в детето си?

Какви са очакванията Ви за бъдещето на Вашето дете?

Благодарим Ви за отделеното време!

Q-CHAT-10 Въпросник за аутистично разстройство при деца от 18 до 24 месеца

Попълва се от родител или друг възрастен, грижещ се за детето.

За всеки въпрос, моля отбележете с \sqrt отговора, който най-добре характеризира Вашето дете:		А	Б	В	Г	Д
1	Вашето дете поглежда ли Ви, когато го/я викате по име?	Винаги	Обикновено	Понякога	Рядко	Никога
2	Колко лесно установявате очен контакт с детето си?	Много лесно	Доста лесно	Доста трудно	Много трудно	Невъзможно
3	Посочва ли детето Ви, за да покаже, че иска нещо (напр. играчка, която не успява да достигне, не е в обсега му)?	Много пъти на ден	Няколко пъти на ден	Няколко пъти седмично	По-рядко от един път седмично	Никога
4	Посочва ли детето Ви, за да сподели интереса си с Вас (напр. посочва към интересна гледка)?	Много пъти на ден	Няколко пъти на ден	Няколко пъти седмично	По-рядко от един път седмично	Никога
5	Играе ли детето Ви на ужким(напр. обгрижва кукла, прави се, че говори по играчка-телефон)?	Много пъти на ден	Няколко пъти на ден	Няколко пъти седмично	По-рядко от един път седмично	Никога
6	Колко често детето проследява погледа Ви в посоката, която гледате?	Много пъти на ден	Няколко пъти на ден	Няколко пъти седмично	По-рядко от един път седмично	Никога
7	Ако Вие или някой друг от семейството е видимо разстроен, детето Ви показва ли признаци, че иска да го утеши (напр. гали го по косата, прегръща го)?	Винаги	Обикновено	Понякога	Рядко	Никога
8	Първите думи на детето си бихте описали като:	Напълно обичайни	Доста обичайни	Малко необичайни	Много необичайни	Детето ми не говори
9	Използва ли детето Ви прости жестове (напр. да помахва с ръка за довиждане)?	Много пъти на ден	Няколко пъти на ден	Няколко пъти седмично	По-рядко от един път седмично	Никога
10	Взира ли се детето Ви в „нищото” без явна цел?	Много пъти на ден	Няколко пъти на ден	Няколко пъти седмично	По-рядко от един път седмично	Никога

Благодарим Ви за съдействието!

Източник: Allison C, Auyeung B, and Baron-Cohen S, (2012). *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 51(2):202-12. (Превод на български: Д. Маслинкова, С. Стайкова, А. Аврамова, Н. Полнарева, Клиника по детска психиатрия „Св. Никола“, УМБАЛ „Александровска“, 2022)

Q-CHAT-10 Въпросник за аутистично разстройство при деца от 18 до 24 месеца

Попълва се от родител или друг възрастен, грижещ се за детето.

Изчисляване на резултат: Отговори в колони **В, Г или Д** на въпроси **1 - 9**, получават **1 точка**. Отговори в колони **А, Б или В** на въпрос **10**, получават **1 точка**. Ако сборът от точките, получени за всички въпроси е **3 или повече**, специалистът може да прецени дали да насочи детето за мултидисциплинарна оценка.

Източник: Allison C, Auyeung B, and Baron-Cohen S, (2012). *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 51(2):202-12. (Превод на български: Д. Маслинкова, С. Стайкова, А. Аврамова, Н. Полнарева, Клиника по детска психиатрия „Св. Никола“, УМБАЛ „Александровска“, 2022

© SBC/CA/BA/ARC/Cambridge University 1/5/12



AQ-10

(версия за деца - 4 – 11 години)

Коефициент за аутистично разстройство

Кратко оценяване на поведението на деца на възраст от 4 до 11 г. при съмнение за аутистично разстройство. Оценката се извършва от родител/ възрастен, ангажиран с отглеждането на детето.

Моля, отбележете само по един отговор на всяко твърдение:

**Напълно
съгласен**

**По-скоро
съгласен**

**По-скоро
несъгласен**

**Напълно
несъгласен**

1	Често регистрира шумове, които не правят впечатление на останалите хора.				
2	Обикновено се концентрира по-скоро върху цялата картина, отколкото върху отделни детайли.				
3	В група успява лесно да следи разговорите между няколко участника.				
4	Лесно преминава от една дейност в друга.				
5	Не знае как да поддържа разговор с връстници.				
6	Добър/а е в леки социални разговори.				
7	Когато чете история, трудно разбира намеренията или чувствата на героите.				
8	В предучилищна възраст обичаше да играе „на ужким” с други деца.				
9	Лесно разбира какво мисли или чувства човек, само като погледне лицето му.				
10	Трудно се сприятелява.				

Приложение: Тази версия на теста е препоръчана в NICE clinical guideline CG142. www.nice.org.uk/CG142

Източник: Allison C, Auyeung B, and Baron-Cohen S, (2012). *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 51(2):202-12.

Autism Spectrum Quotient (AQ) - Allison, C. Auyeung, B. & Baron-Cohen, S. (2012) (Превод на български: Д. Маслинкова, С. Стайкова, А. Аврамова, Н. Полнарева, Клиника по детска психиатрия „Св. Никола“, УМБАЛ „Александровска“, 2022)



© SB **Изчисляване на резултат:** Отговор **„Напълно съгласен“** или **„По-скоро съгласен“** на **айтеми 1, 5, 7 и 10** получава 1 точка. Отговор **„Напълно несъгласен“** или **„По-скоро несъгласен“** на айтеми **2, 3, 4, 6, 8 и 9** се оценява с 1 точка. Когато общият **сбор е 6т. или повече** детето следва да бъде насочено към специалист за диагностично оценяване.

Приложение: Тази версия на теста е препоръчана в NICE clinical guideline CG142. www.nice.org.uk/CG142

© UCL, UCLouvain, Cambridge

Декларация за информирано съгласие, която се попълва от родителите на изследваните деца

Декларирам,

че в качеството си на родител/ настойник на

.....

съм съгласен/на да попълня необходимите въпросници и информацията от тях да бъде използвана единствено за научни цели.

Дата.....

Родител/настойник.....