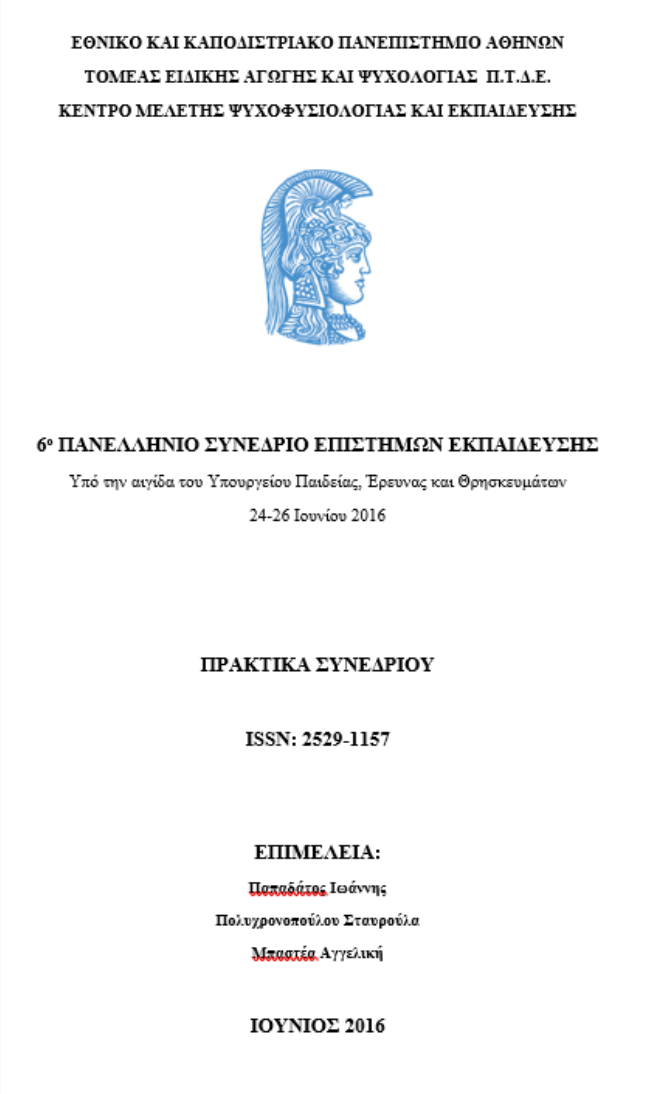
ePublishing
ΕΘΝΙΚΟ ΚΕΝΤΡΟ ΤΕΚΜΗΡΙΩΣΗΣ NATIONAL DOCUMENTATION CENTRE

Πανελλήνιο Συνέδριο Επιστημών Εκπαίδευσης

Τόμ. 2016, Αρ. 1

Πρακτικά 6ου Συνεδρίου



ΕΘΝΙΚΟ ΚΑΙ ΚΑΠΟΔΙΣΤΡΙΑΚΟ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΟ ΑΘΗΝΩΝ
ΤΟΜΕΑΣ ΕΙΔΙΚΗΣ ΑΓΩΓΗΣ ΚΑΙ ΨΥΧΟΛΟΓΙΑΣ Π.Τ.Δ.Ε.
ΚΕΝΤΡΟ ΜΕΛΕΤΗΣ ΨΥΧΟΦΥΣΙΟΛΟΓΙΑΣ ΚΑΙ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ

6ο ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ ΕΠΙΣΤΗΜΩΝ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗΣ
Υπό την αιγίδα του Υπουργείου Παιδείας, Έρευνας και Θρησκευμάτων
24-26 Ιουνίου 2016

ΠΡΑΚΤΙΚΑ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ

ISSN: 2529-1157

ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ:
Παπαδάτος Ιωάννης
Πολυχρονοπούλου Σταυρούλα
Μπαστέα Αγγελική

ΙΟΥΝΙΟΣ 2016

Αιτιολογικοί παράγοντες των διαταραχών αυτιστικού φάσματος(ΔΑΦ)

Αλέξανδρος Σταμάτιος Αντωνίου, Νίκη Δαλιανά

doi: 10.12681/edusc.836

Βιβλιογραφική αναφορά:

Αντωνίου Α. Σ., & Δαλιανά Ν. (2017). Αιτιολογικοί παράγοντες των διαταραχών αυτιστικού φάσματος(ΔΑΦ). *Πανελλήνιο Συνέδριο Επιστημών Εκπαίδευσης*, *2016*(1), 137–151. https://doi.org/10.12681/edusc.836

https://epublishing.ekt.gr | **e-Εκδότης:** ΕΚΤ | **Πρόσβαση:** 27/02/2026 06:40:19

Αιτιολογικοί παράγοντες

των διαταραχών αυτιστικού φάσματος (ΔΑΦ)

Αλέξανδρος-Σταμάτιος Αντωνίου, Επίκ. Καθηγητής Π.Τ.Δ.Ε.- ΕΚΠΑ

as_antoniou@primedu.uoa.gr

Νίκη Δαλιανά, MSc Επαγγελματικής Συμβουλευτικής και Προσανατολισμού,

Επιστημ. Συνεργάτης Μονάδας Εφηβικής Υγείας Β' Παιδιατρικής Κλινικής ΕΚΠΑ,
Νοσοκομείο Παίδων "Π. & Αγλ. Κυριακού",

ndaliana@yahoo.gr

Περίληψη

Οι αυτιστικές διαταραχές, αναφερόμενες και ως διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές, είναι αναπτυξιακές δυσκολίες που χαρακτηρίζονται από ελλείμματα στις κοινωνικές δεξιότητες και επαναλαμβανόμενες κινήσεις και συμπεριφορές. Η εξέλιξη του αυτισμού είναι βαθμιαία και τα περισσότερα παιδιά εκδηλώνουν ελλείμματα καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής τους. Όσον αφορά την αιτιολογία, δεν υπάρχει μία μεμονωμένη αιτία αλλά υπάρχουν πολλές θεωρίες που εξηγούν τα αίτια του αυτισμού. Έρευνες έχουν δείξει ότι ο αυτισμός οφείλεται σε γενετικούς παράγοντες και ότι τα αίτια θα μπορούσαν να ταξινομηθούν σε ιδιοπαθή και δευτερογενή. Σύμφωνα με άλλες μελέτες, ορισμένες χρωμοσωματικές ανωμαλίες εμφανίζουν θετική συσχέτιση με τον αυτισμό. Επίσης, υποστηρίζεται ότι κυτταρογεννετικές ανωμαλίες συνδέονται με το σύνδρομο Fragile-X και ότι ο αυτισμός μπορεί να

συνδέεται με δυσλειτουργίες του ιππόκαμπου, των φλοιωδών δομών και της αμυγδαλής. Σύγχρονες έρευνες συνδέουν τον αυτισμό με την έκθεση σε χημικές ουσίες κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης οι οποίες ενδέχεται να βρίσκονται στο νερό, στα τρόφιμα, τον αέρα και τα διάφορα χημικά που χρησιμοποιούνται στις οικίες. Επίσης, βάσει της θεωρίας των οπιοειδών, ο αυτισμός σχετίζεται με τη δυσκολία των παιδιών να αφομοιώσουν τα οπιοειδή εξωγενούς προέλευσης όπως είναι η γλουτένη και η καζεϊνη. Η ύπαρξη πολλών θεωριών για την αιτιολογία του αυτισμού προκαλεί συχνά αβεβαιότητα στους γονείς που προβληματίζονται για το ποια τελικά είναι η κύρια αιτία. Μέχρι στιγμής, η επικρατούσα άποψη καταλήγει σε συνδυασμό γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων και για το λόγο αυτό η αντιμετώπιση θα πρέπει να περιλαμβάνει παρεμβάσεις βιολογικού, συμπεριφορικού και ψυχοκοινωνικού χαρακτήρα.

Abstract

Autism spectrum disorders (ASDs), also referred to as pervasive developmental disorders (PDD), are developmental disabilities characterized by impairments in social skills, delay in many areas of development and repetitive patterns of behavior. The evolution of autism is gradual and the majority of the children experience these deficits throughout their lives. There is no known single cause, but there are a number of theories that explain the etiology of autism spectrum disorders. Research shows that the causes of autism are genetic and can be categorized into "idiopathic," which applies to the majority of cases, and "secondary," in which an environmental agent can be identified, while others researchers talk about chromosome abnormalities. Reddy (2005) also refers to the Fragile-X syndrom and to the correlation of autism with the dysfunction in the amygdala, hippocampus, and related limbic and cortical structures. Contemporary investigations shows that exposure to chemicals in air, food

and drinking water in early pregnancy may be toxic and produce neurodevelopmental disorders such as autism. Another theory is the opioid-excess theory of autism in which autism is the result of a metabolic disorder. In general, the existence of many theories creates uncertainty to parents who are trying to understand the etiology of autism. The prevailing view is that there is a combination of genetic and environmental factors and therefore the treatment should include biological, behavioral and psychosocial interventions.

Οι διαταραχές αυτιστικού φάσματος εμπίπτουν στην ευρύτερη διαγνωστική κατηγορία των διάχυτων αναπτυξιακών διαταραχών, οι οποίες θεωρούνται χρόνιες και χρήζουν πρώιμης και συστηματικής θεραπευτικής παρέμβασης (Γενά & Γαλάνης, 2006). Χαρακτηρίζονται ως διαταραχές φάσματος, καθώς δεν υπάρχει μία ομοιογενής εικόνα για τον αυτισμό, αλλά η συμπτωματολογία κυμαίνεται από φυσιολογική νοημοσύνη και ελάχιστα αυτιστικά στοιχεία μέχρι τη βαρύτερη μορφή που περιλαμβάνει έντονα αυτιστικά στοιχεία και νοητική υστέρηση (Γενά, 2002). Ο επιπολασμός του αυτισμού φαίνεται να έχει αυξηθεί τα τελευταία χρόνια, καθώς τα στατιστικά δείχνουν ότι ο αυτισμός εμφανίζεται με συχνότητα, τουλάχιστον 1-2:1000 γεννήσεις, ενώ ο επιπολασμός του ευρύτερου φάσματος του αυτισμού φαίνεται να φτάνει το 4-5 ανά 1000 γεννήσεις (Chakrabarti & Fombonne, 2005).

Οι αιτίες του παιδικού αυτισμού παραμένουν σχετικά άγνωστες, ίσως με τη βασικότερη το γνωστικό έλλειμμα το οποίο επηρεάζει τη γλώσσα και την συμβολική σκέψη (Rutter, 1983) και τις υπόλοιπες να έχουν ένα δευτερεύοντα ρόλο (Gelder, 1996). Για τα περισσότερα παιδιά η πορεία του αυτισμού είναι βαθμιαία καθώς μόνο το 25% περίπου των παιδιών αναφέρεται ότι παρόλο που αρχικά φαίνεται να πληρούν τα διαγνωστικά κριτήρια του αυτισμού, σταδιακά έχουν καλύτερη εξέλιξη (Miles, McCathren, Stichter & Shinawi, 2010). Περίπου το 75% των διαγνωσμένων παιδιών εξακολουθούν να εκδηλώνουν ελλείμματα καθ’ όλη τη διάρκεια της ζωής τους, γεγονός που απαιτεί υποστήριξη προς το παιδί τόσο από πλευράς γονέων και σχολείου όσο και πολιτείας. Το υπόλοιπο ποσοστό (25%) των αυτιστικών παιδιών, από την ηλικία των τριών ετών, αρχίζουν να μιλάνε και χρησιμοποιούν ορισμένους τύπους χρήσιμης επικοινωνίας και από την σχολική ηλικία είναι ικανά να

κατορθώσουν να ενταχθούν στον υπόλοιπο σχολικό πληθυσμό (Milesetal., 2010). Επιδημιολογικές μελέτες για τον αυτισμό έχουν δείξει ότι ο αυτισμός συχνά οφείλεται σε γενετικούς παράγοντες (Rutter, McDonnald, LeCouteur, Harrington, Bolton&Bailey, 1990). Επιπλέον, μελέτες σε διδύμους έδειξαν ότι η πιθανότητα είναι μεγαλύτερη σε μονοζυγωτικούς παρά σε διζυγωτικούς διδύμους (Rutter, Bailey, Bolton, &LeCouter,1993).

Άλλες έρευνες (π.χ. Reddy, 2005) υποδεικνύουν τη σημασία των γενετικών παραγόντων και δίνουν έμφαση στη σημαντική γενετική αιτιολογία του αυτισμού. Τα ευρήματα αυτών των ερευνών αναφέρουν ότι οι αιτίες του αυτισμού θα μπορούσαν να ταξινομηθούν σε δύο διακριτές κατηγορίες: α) ιδιοπαθητικά αίτια (idiopathic), αναφερόμενα στην πλειοψηφία των περιπτώσεων και β) δευτερογενή αίτια, όπου μια απλή γενετική διαταραχή, περιβαλλοντικά αίτια και ανωμαλίες χρωμοσωμάτων μπορούν να αναγνωριστούν ως υπεύθυνα για τη διαμόρφωση της διαταραχής (Reddy, 2005). Στοιχεία που προκύπτουν από σημαντικό αριθμό πρόσφατων ερευνών υποδηλώνουν ότι ο ιδιοπαθητικός αυτισμός έχει μια πολυσύνθετη γενετική αιτιολογία. Έχει προσδιοριστεί ποσοστό 60% μονοζυγωτικών διδύμων και 0% διζυγωτικών για τον παιδικό αυτισμό, ενώ το ποσοστό αυτό αυξάνεται σημαντικά στο 92% για τους μονοζυγωτικούς και στο 10% για τους διζυγωτικούς διδύμους αντίστοιχα όταν περιλαμβάνεται ένα διευρυμένο φάσμα γλωσσικής και κοινωνικής επικοινωνίας (Rutteretal., 1990). Περισσότερα ιατρικά στοιχεία αναφέρουν ότι ο δευτερογενής αυτισμός παρατηρείται σε ένα εύρος απλών γενετικών διαταραχών όπως το σύνδρομο Rett (Barton&Volkmar, 1998. Jamain, Betancur, Giros, Leboyer&Bourgeron, 2003), κονδυλώδης σκλήρωση, σύνδρομο Joubert (Ozonoff, Williams, Gale&Miller, 1999) και σύνδρομο Smith-Lemli-Opitz (Waage-Baudetetal., 2003). Η αναλογία του αυτισμού προς τον γενικό πληθυσμό εκτιμάται σε 34/10.000 και 4/1 για αγόρια/κορίτσια (Yeargin-Allsopp, Rice, Karapurkar, Doernberg, Boyle&Murphy, 2003).

Ορισμένες μελέτες εντόπισαν συγκεκριμένα πεδία χρωμοσωμάτων κοινά στις σχετικές έρευνες για τον αυτισμό με εστίαση στα 7q και 2q (Auranen, Nieminen, Majuri, Vanhala, Peltonen&Jarvela, 2000. Buxbaumetal., 2004. Collaborative Linkage Study of Autism, 1999).Οιέρευνεςαυτές είναιεξαιρετικάπολύπλοκεςεξαιτίαςτηςκλινικήςτους κατά βάση ετερογένειας και σημειώνουν ότι ενδεχομένως υπάρχουν άλλοι επιγενετικοί (epigenetic) ή επιστατικοί

(epistatic) μηχανισμοί που είναι δυνατόν να διαδραματίζουν σημαντικό ρόλο στην γενετική αιτιολογία (Jiangetal., 2004). Για το λόγο αυτό, συνεχώς περισσότερες συστηματικές προσεγγίσεις επικεντρώνονται στη χρήση ενός διευρυμένου αυτιστικού φαινοτύπου σε συνδυασμό με αναλύσεις υποσυνόλων που βασίζονται σε κληρονομημένα χαρακτηριστικά.

Οι McCauley etal. (2005) ανέφεραν μια δεύτερη γενιά 10-Cm μικροδορυφόρων που βασίζονται στο σύστημα γονιδίων σε δείγμα 158 οικογενειών. Οι ερευνητές εντόπισαν θετική συσχέτιση μεταξύ των χρωμοσωμάτων 17q και 10p στον αυτισμό, με παρόμοια συσχέτιση και για τα χρωμοσώματα 7q και 5p. Ωστόσο, καμία απλή ουσιαστική επίδραση στη θέση του χρωμοσώματος δεν επέφερε σημαντική διεύρυνση στην ομάδα των χρωμοσωμάτων. Δύο συγκεκριμένα χρωμοσώματα (17q και 19p) υποστήριξαν στοιχεία φαινοτυπικών και γενετικών συσχετισμών. Τέλος, τα ευρήματα της έρευνας υποστηρίζουν στοιχεία για την «ευαισθησία» της θέσης του χρωμοσώματος για τον αυτισμό στο χρωμόσωμα 19p13 και υπογραμμίζουν την σημασία της τοποθέτησης υποσυνόλων κληρονομικών χαρακτηριστικών σε ιδιαίτερες και πολύπλοκες διαταραχές, όπως ο αυτισμός, με σκοπό να αναγνωριστούν οι ειδικοί γενετικοί παράγοντες κινδύνου.

Ο Reddy (2005) προτείνει ότι υπάρχουν διάφορες κυτταρογενετικές ανωμαλίες στην αυτιστική διαταραχή, οι οποίες συνδέονται στενά με το σύνδρομο Fragile-X. Τα ευρήματα συναφών ερευνών σημειώνουν ότι η επικοινωνία και η κοινωνική αντίληψη στον αυτισμό, μπορεί να συνδέονται με ειδικές δυσλειτουργίες του ιππόκαμπου, των φλοιωδών δομών (Bachevalier&Loveland, 2006), της αμυγδαλής του εγκεφάλου και του συγγενούς μεταιχμιακού συστήματος (Tuchman, 2003). Σύμφωνα με τα ευρήματα αυτά, ο ερευνητής εξέτασε 433 άτομα που είχαν αυτιστικά χαρακτηριστικά και εξετάζονταν με τη χρήση μοριακών δοκιμασιών (FluorescenceInSituHybridization (FISH)) για το σύνδρομο Fragile-X. Ο μέσος όρος ηλικίας των συμμετεχόντων ήταν τα τέσσερα έτη και η αναλογία του φύλου ήταν 4,5 αγόρια προς 1 κορίτσι. Τα αποτελέσματα της έρευνας έδειξαν ότι το 28% των χρωμοσωμικών ανωμαλιών που εντοπίστηκαν ήταν περίπλοκα, γι’ αυτό ο ερευνητής προτείνει ότι η μελέτη υψηλής κυτταρογενετικής ανάλυσης μαζί με την ανίχνευση διαφόρων πεδίων (15q11, 2q13, xp23,3 και 2q37) πρέπει να παραμένουν σταθερές στην πράξη όταν γίνεται διάγνωση αυτισμού. Προτείνεται ότι η μελλοντική έρευνα θα πρέπει να επιβεβαιώνει την επίπτωση των υψηλών ποσοστών αλλοιώσεων

(mutations) και τον ρόλο τους στον αυτισμό. Ο συγγραφέας προτείνει τέλος, ότι αφού ο αυτισμός ακολουθεί τέτοια μέγιστη κατανομή με ξεκάθαρους στόχους ώστε να διαχωριστούν οι περιπτώσεις αυτής της διαταραχής, οι μελλοντικές συζητήσεις και μελέτες για τον αυτισμό θα πρέπει να αναφέρονται στο Φάσμα Αυτιστικής Διαταραχής (AutismSpectrumDisorder/ ASD) (Veenstra-VanderWeele&Cook, 2004).

Σύμφωνα με τους DeJong, Punt, DeGroot, Minderaa&Hadders-Algra (2011) το γεγονός ότι η πλειοψηφία παιδιών με αυτισμό εμφανίζουν complexMND δείχνει ότι οι διάχυτες αναπτυξιακές διαταραχές δεν οφείλονται σε συγκεκριμένη δυσλειτουργία ενός τμήματος του εγκεφάλου, αλλά ότι εμπλέκονται ταυτόχρονα και άλλα μέρη του εγκεφάλου. Μάλιστα είναι χαρακτηριστικό ότι κάποιες φορές τα παιδιά με αυτισμό περιγράφονται ως «αδέξια», όμως η αδεξιότητα αυτή οφείλεται πιθανότατα σε νευρολογική δυσλειτουργία. Σύμφωνα με νευροαπεικονίσεις των αυτιστικών διαταραχών υπάρχουν ανωμαλίες στην παρεγκεφαλίδα (όπως για παράδειγμα στο σχήμα της ή μείωση των νευρώνων Purkinje), στον εγκεφαλικό φλοιό (πιθανή αύξηση της λευκής και της φαιάς ουσίας στον μετωπικό, τον κροταφικό και το βρεγματικό λοβό) , ανωμαλίες στα βασικά γάγγλια και στο θάλαμο, που εμπλέκονται στα βασικά αισθητήρια και κινητικά σήματα. Πιο πρόσφατες μελέτες για την κληρονομικότητα δείχνουν ότι ίσως να υπάρχει μια υπερεκτίμηση της κληρονομικότητας, τοποθετώντας τις εκτιμήσεις της τάξης του 37% -67% (Hall&Kelley, 2014). Είναι γνωστό όμως ότι ο ρόλος της κληρονομικότητας δεν επηρεάζεται μόνο από παράγοντες που μπορούν να μειώσουν γενετική ομοιότητα σε μονοζυγωτικούς διδύμους, για παράδειγμα, δομικές μεταλλάξεις (denovomutations), ποικιλομορφία αριθμού αντιγράφων (copy-numbervariation (CNV)) αλλά επίσης επηρεάζονται και από παράγοντες που μπορεί να αυξήσει τη γενετική ομοιότητα μεταξύ διζυγωτικών διδύμων, όπως το περιβάλλον κοινού (Bourgeron, 2012). Μια πρόσφατη ανασκόπηση της βιβλιογραφίας εκτιμά ότι το 10% -20% των περιπτώσεων του αυτισμού έχουν γνωστές γενετικές αιτίες, αποδίδοντας 6% -7% αυτών των περιπτώσεων με χρωμοσωμικές ανωμαλίες, 2% - 10% σε CNV, και 1% - 2% για μονογονιδιακή διαταραχή (single- genedisorder) (Abrahams&Geschwind, 2008).

Από την άλλη πλευρά, σύγχρονες έρευνες (Deth, Muratore, Benzecry, Power-Charnitsky, &Waly, 2007. Gilbert, 2008. Landrigan, 2010) συνδέουν την έκθεση

κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης σε χημικές ουσίες, όπως τα βαρέα μέταλλα (κάδμιο, αρσενικό, μόλυβδος, μαγγάνιο κ.ά) που ενδέχεται να βρίσκονται στο νερό, στα τρόφιμα, στον αέρα και σε πολλά αντικείμενα που χρησιμοποιούνται σε καθημερινή βάση καθώς και σε χημικά όπως είναι τα οργανοχλωριομένα φυτοφάρμακα και οι πολυκυκλικοί αρωματικοί υδρογονάνθρακες (*Polycyclic* AromaticHydrocerbons/ PAHs) με την εμφάνιση αναπτυξιακών, μαθησιακών και νευρολογικών διαταραχών (Talbottetal., 2015). Τέτοιες ουσίες, ακόμα και σε μικρές συγκεντρώσεις συνδέονται, σύμφωνα με το U.S. Department of Health and Human Services Exposure, με διαταραχές που επηρεάζουν το νευρικό σύστημα, όπως είναι η Διαταραχή Ελλειμματικής Προσοχής-Υπερκινητικότητα (Lanphearetal., 2005. Trasande, Landrigan, & Schechteral., 2005),οαυτισμός, ηνόσοςAlzheimerκαιParkinson (Domingo, 2006. Mellick, 2006. Zintzaras&Hadjigeorgiou, 2004) και η νοητική υστέρηση.

Άλλες έρευνες αναφέρουν και ως πιθανή αιτία του αυτισμού την δυσλειτουργία του γλουταμινικού υποδοχέα, νευροδιαβιβαστή του νευρικού συστήματος. Διερευνάται λοιπόν η χρήση φαρμακευτικής αγωγής που θα ρυθμίσει τον γλουταμινικό νευροδιαβιβαστή με σκοπό τη μείωση των πυρηνικών συμπτωμάτων του αυτισμού και των προβλημάτων συμπεριφοράς. Φαρμακευτική ουσία που έχει δοκιμαστεί η δράση της είναι η μεμαντίνη, η οποία χορηγείται κυρίως για τη θεραπεία της γνωστικής διαταραχής και της νόσου Alzheimer (Carlson, 2012). Δεδομένα ερευνών δείχνουν ότι η μεμαντίνη έχει την ιδιότητα να «διορθώνει» τις μη φυσιολογικές συνάψεις των δενδριτών (Lerner, White&McPartland, 2012). Σε έρευνα που έγινε με 151 παιδιά και νέους με αυτισμό διαπιστώθηκε ότι έπειτα από τη χορήγηση μεμαντίνης (memantine) βελτιώθηκε η κοινωνική τους λειτουργικότητα αλλά και η γλωσσική τους ικανότητα κατά 70% (Chez, Burton, Dowling, Chang, Khanna&Kramer, 2007).

Ένας άλλος αιτιολογικός παράγοντας που έχει διερευνηθεί είναι και η ηλικία των γονέων. Παρόλο που γενικά ήταν δύσκολο να γίνει συσχετισμός, καθώς στην έρευνα (Durkinet al., 2008) υπεισέρχονταν και άλλοι παράγοντες όπως για παράδειγμα η σειρά γέννησης των παιδιών, η έρευνα έδειξε ότι υψηλότερο κίνδυνο εμφάνισης αυτισμού είχαν τα παιδιά των οποίων κατά τη γέννηση τους η μητέρα ήταν άνω των 35 και οι πατέρες άνω των 40 ετών. Υπάρχουν επίσης κάποιες έρευνες που προσθέτουν παράγοντες που ίσως σχετίζονται με κάποιον τρόπο με τις διαταραχές

αυτιστικού φάσματος. Γίνεται λόγος, για παράδειγμα, για τη Θεωρία των Οπιοειδών για τις ΔΑΦ.

Σύμφωνα με τη θεωρία αυτή ο αυτισμός σχετίζεται με τη δυσκολία του οργανισμού του παιδιού να αφομοιώσει τα οπιοειδή εξωγενούς προέλευσης (εξορφίνες), όπως είναι η γλουτένη και η καζεϊνη (από την βρώμη, το σιτάρι, την σίκαλη, τα γαλακτοκομικά). Ο πρώτος που ασχολήθηκε με την επιρροή των οπιοειδών στον οργανισμό ήταν ο Dohan (1966), ο οποίος μελέτησε τη σχέση τους με τα συμπτώματα της σχιζοφρένειας και εντόπισε ότι με τη διακοπή τροφίμων που περιείχαν γλουτένη και καζεϊνη τα συμπτώματα βελτιώνονταν, ενώ με την επαναφορά αυτών των τροφίμων υπήρχε επαναφορά των συμπτωμάτων (Mari-Bauset, Zazpe, Mari-Sanchis, Lopis-Gonzalez, &Morales-Suarez-Varela, 2014)

Άλλες μελέτες (Chaidez, Hansen&Hertz- Picciotto, 2014. Samsam, Ahangari&Naser, 2014) έχουν δείξει υψηλότερη συχνότητα των γαστρεντερικών προβλημάτων, όπως κοιλιακός πόνος, δυσκοιλιότητα, χρόνια διάρροια, εμετός, και γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση σε άτομα με ΔΑΦ. Ακόμη, ένας αριθμός περιβαλλοντικών παραγόντων και των συναφών όρων όπως γαστρεντερικές (GI) ανωμαλίες και ανισορροπία του ανοσοποιητικού έχουν συνδεθεί με την εμφάνιση διαταραχών αυτιστικού φάσματος. Για το λόγο αυτό ομάδα εμπειρογνωμόνων της Αμερικανικής Ακαδημίας Παιδιατρικής συνέστησε την περαιτέρω διερεύνηση του ρόλου των γαστρεντερολογικών διαταραχών GI στην παθοφυσιολογία των ΔΑΦ (Samsametal., 2014).

Σύμφωνα με τους Vela, Stark, Socha, Sauer, Hagmeyer & Grabrucker (2015) έρευνα της τελευταίας δεκαετίας δείχνει σαφώς ότι ο ψευδάργυρος έχει ζωτικό ρόλο στην ανάπτυξη του νεογέννητου. Ο ψευδάργυρος είναι ένα απαραίτητο ιχνοστοιχείο σε ανθρώπους και ζώα και εμπλέκεται σε μεταβολικές διεργασίες στον οργανισμό. Επίσης ο ψευδάργυρος είναι ένα από τα πιο διαδεδομένα μεταλλικά ιόντα του εγκεφάλου και συμμετέχει στη ρύθμιση της νευρωνικής δραστηριότητας βοηθώντας έτσι τη γνωστική ανάπτυξη και τη διατήρηση της καλής λειτουργίας του εγκεφάλου. Η έλλειψη ψευδαργύρου κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης μπορεί να είναι ένας επιβαρυντικός παράγοντας. Συγκεκριμένα, σε άτομα με διαταραχές Αυτιστικού Φάσματος έχουν αναφερθεί συχνά χαμηλά ποσοστά ψευδαργύρου στον οργανισμό, αλλά παράλληλα και υπερσυγκέντρωση χαλκού. Η αναλογία αυτή Cu/Zn φαίνεται ότι επηρεάζει και την ένταση κάποιων δυσκολιών στην επικοινωνία και στις κοινωνικές δεξιότητες. Επιπροσθέτως, άλλη έρευνα που διεξήχθη στις Ηνωμένες Πολιτείες με

αφορμή το ότι αρκετές γυναίκες που βρίσκονται σε αναπαραγωγική ηλικία είναι υπέρβαρες ή έχουν μεταβολικό σύνδρομο. Στόχος της έρευνας ήταν να περιγράψει τη συχνότητα του διαβήτη, της υπέρτασης και της παχυσαρκίας κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης στις μητέρες παιδιών με ΔΑΦ. Τα αποτελέσματα της έρευνας έδειξαν ότι ιδιαίτερα ο διαβήτης συσχετίστηκε με μεγαλύτερα ελλείματα στην έκφραση και τη γλωσσική ικανότητα.

Όλη αυτή η αβεβαιότητα που υπάρχει για το που ακριβώς οφείλεται ο αυτισμός είναι φυσικό να έχει προκαλέσει αβεβαιότητα στους γονείς παιδιών με αυτισμό, οι οποίοι προσπαθούν να συμπεράνουν μόνοι τους κάποιες φορές την αιτιολογία. Έτσι μερικοί γονείς έχουν την άποψη ότι πρόκειται για ένα συνδυασμό βιολογικών και περιβαλλοντικών παραγόντων (Goin-Kochel&Myers, 2005. Mercer, Creighton, Holden&Lewis, 2006), ενώ άλλοι θεωρούν ότι υπάρχει σημαντική σχέση μεταξύ των εμβολίων και της διαταραχής του φάσματος του αυτισμού (Bazzano, Zeldin, Schuster, Barrett&Lehrer, 2012. Gerber&Offit, 2009). Μάλιστα, αν και σε πολλές μελέτες σε όλο τον κόσμο έχουν δείξει ότι δεν υπάρχει καμία σχέση μεταξύ των εμβολίων και ASD, πολλοί γονείς θεωρούν το αντίθετο (Gerber&Offit, 2009). Βέβαια, οι πιο πολλοί γονείς αναφέρουν γενετικούς παράγοντες, ανωμαλίες του εγκεφάλου ή περιβαλλοντικούς παράγοντες όπως τα προγεννητικά προβλήματα και τις τροφικές αλλεργίες και μόνο το 7% αναφέρει ως αίτιο τα εμβόλια.

Χαρακτηριστική είναι μία έρευνα που έγινε στην Ιαπωνία από τους Uchiyama, Kurosawa&Inaba (2007) και αφορούσε το κατά πόσο το εμβόλιο της ιλαράς, παρωτίτιδας και ερυθράς (MMR) σχετιζόταν με την εμφάνιση διαταραχών αυτιστικού φάσματος. Αυτή η μελέτη διεξήχθη στην Ιαπωνία, καθώς το εμβόλιο MMR χρησιμοποιήθηκε αποκλειστικά μεταξύ του 1989 και του 1993 και έτσι μπορούσαν εύκολα να έχουν ομάδα ελέγχου. Τα παιδιά που είχαν ήδη τη διάγνωση διαταραχής του αυτιστικού φάσματος χωρίστηκαν σε τρεις ομάδες. Στην πρώτη ομάδα ήταν τα παιδιά που είχαν διαγνωστεί με ΔΑΦ πριν κάνουν το εμβόλιο, στη δεύτερη παιδιά που διαγνώστηκαν αφού είχαν κάνει το εμβόλιο και στην τρίτη παιδιά που δεν είχαν εμβολιαστεί. Τα αποτελέσματα της έρευνας έδειξαν ότι δεν υπήρχε κάποια ιδιαίτερη διαφορά στα συμπεριφορικά και αναπτυξιακά συμπτώματα των παιδιών που είχαν εμβολιαστεί με αυτά που δεν είχαν εμβολιαστεί. Βέβαια όπως αναφέρει ο Lubin(2015) φαίνεται να υπάρχει μία μεγάλη διαφορά ανάμεσα σε αυτό που οι γονείς πιστεύουν ότι είναι η αιτία και σε αυτό που δείχνουν η επιστήμη και η έρευνα ότι

συμβαίνει και κυρίως όσον αφορά τα εμβόλια πολλοί γονείς είναι πεπεισμένοι ότι υπάρχει κάποια σχέση με τον αυτισμό.

Ενδιαφέρον παρουσιάζουν και τα ευρήματα των Russell, Kelly & Golding (2009), οι οποίοι ασχολήθηκαν με τις απόψεις των συμμετεχόντων για τις αιτίες του αυτισμού. Συμμετείχαν συνολικά 105 άτομα από το Ηνωμένο Βασίλειο, τη Βόρεια Αμερική και άλλες βιομηχανικές χώρες και ήταν τόσο άτομα με ASD, όσο και μέλη της οικογένειας των ατόμων με ΔΑΦ ή επαγγελματίες που εργάζονταν με παιδιά με αυτισμό. Τα αποτελέσματα αποκάλυψαν ότι το 96% των συμμετεχόντων ανέφερε περιβαλλοντικούς παράγοντες, όπως για παράδειγμα, η τεχνολογία που χρησιμοποιείται στον ιατρικό τομέα (π.χ., υπέρηχοι, τα αντισυλληπτικά χάπια, το υψηλό επίπεδο υδραργύρου που πιθανόν να οφείλεται σε σφραγίσματα των δοντιών των μελλοντικών μητέρων, εμβόλια). Αναφέρονται επίσης οι αλλαγές στον τρόπο ζωής (π.χ. αύξηση της χρήση της τηλεόρασης, συντηρητικά τροφίμων, ύπαρξη γλουτένης στη διατροφή, ρύπανση του νερού και ατμοσφαιρική ρύπανση) καθώς και ιατρικά προβλήματα (πχ ιστορικό αποβολών).

Επιπλέον, έρευνα που πραγματοποιήθηκε στις Ηνωμένες Πολιτείες και τον Καναδά σχετικά με τις απόψεις για τις αιτίες του αυτισμού στο ευρύ κοινό (n=823) αλλά και των ατόμων που εργάζονταν σε εγκαταστάσεις φροντίδας παιδιών με αυτισμό (n = 176) έδειξε ότι οι περισσότεροι θεωρούσαν ως βασικές αιτίες του αυτισμού τις γενετικές και νευρολογικές και ακολουθούσαν οι περιβαλλοντικές. Αντίθετα, οι εργαζόμενοι στις εγκαταστάσεις παιδικής φροντίδας σε ποσοστό περίπου 7% πίστευε ότι οι εμβολιασμοί είναι ένα από τα κύρια αίτια του αυτισμού (Mitchell&Kenneth, 2015).

Είναι εμφανές ότι μέχρι σήμερα η επιστημονική κοινότητα δεν έχει καταλήξει που ακριβώς οφείλεται ο αυτισμός, γι' αυτό και υπάρχουν και τόσες έρευνες που στοχοποιούν και κάτι διαφορετικό ως αιτιολογικό παράγοντα για τις διαταραχές αυτιστικού φάσματος. Η άποψη που φαίνεται να επικρατεί είναι ότι υπάρχει ένας συνδυασμός γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. Γι' αυτό το λόγο και η θεραπεία είναι καλό να περιλαμβάνει βιολογικές, συμπεριφορικές και ψυχοκοινωνικές παρεμβάσεις έτσι ώστε να υπάρχει μία πολύπλευρη αντιμετώπιση των συμπτωμάτων των αυτιστικών διαταραχών.

Βιβλιογραφικές παραπομπές

Abrahams, B.,& Geschwind, D. (2008). Advances in autism genetics: on thethreshold of a new neurobiology, *Nature Reviews Genetics, 9(5),* 341-355.

Auranen, M., Nieminen, T., Majuri, S., Vanhala, R., Peltonen, L.,& Jarvela, I. (2000). Analysis of autism susceptibility gene loci on chromosomes 1p, 4p, 6q, 7q, 13q, 15q, 16p, 17q, 19q and 22q in Finnish multiplex families. *Molecular Psychiatry, 5, 320-322.*

Bachevalier, J., & Loveland, K. A. (2006). The orbitofrontal-amygdala circuit and self-regulation of social-emotional behaviour in autism. *Neuroscience and Behavioural Reviews, 30(1),* 97-117.

Barton, M., & Volkmar, F. (1998). How commonly are known medical conditions associated with autism? *Journal of Autism and Developmental Disorders, 28,* 273-8.

Bazzano, A., Zeldin, A., Schuster, E., Barrett, C., & Lehrer, D. (2012). Vaccine-related beliefs and practices of parents of children with autism spectrum disorders. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities, 117 (3),* 233-242.

Bourgeron, T. (2012). Genetics and epigenetics of autism spectrum disorders. In P. S. Corsi & Y. Christen (eds), *Epigenetics, Brain and Behaviour* (105-132). Heidelberg: Springer.

Buxbaum, J. D. et al. (2004). Linkage analysis for autism in a subset families with obsessive-compulsive behaviours, evidence for an autism susceptibility gene on chromosome 1 and further support for susceptibility genes on chromosome 6 and 19. *Molecular Psychiatry, 9,* 144-150.

Carlson, G. (2012). Glutamate receptor dysfunction and drug targets across models of autism spectrum disorders. *Pharmacology, Biochemistry and Behavior, 100,* 850-4.

Γενά, Α.,& Γαλάνης, Π. (2006). Προσέγγιση ΑΒΑ. Η συμπεριφοριοαναλυτική προσέγγιση στον αυτισμό. Στο Σ. Νότας & Μ. Νικολαίδου (Επιμ.), *Αυτισμός-Διάχυτες Αναπτυξιακές Διαταραχές. Ολιστική διεπιστημονική προσέγγιση*(Α΄ Τόμος, σελ. 38-61). Πρακτικά διημερίδας: Εκδόσεις Βήτα.

Γενά, Α. (2002). *Αυτισμός και Διάχυτες Αναπτυξιακές Διαταραχές. Αξιολόγηση-Διάγνωση-Αντιμετώπιση*. Αθήνα: Αυτοέκδοση.

Chaidez, V., Hansen, R. L.,& Hertz-Picciotto, I. (2014). Gastrointestinal problems in children with autism, developmental delays or typical development. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 44(5*), 1117-1127

Chakrabarti, S.,& Fombonne, E. (2005). Pervasive developmental disorders in preschool children:confirmation of high prevalence. *American Journal of Psychiatry, 162*, 1133-1141.

Chez, M. G.., Burton, Q., Dowling, T., Chang, M., Khanna, P, & Kramer, C. (2007). Memantine as adjunctive therapy in children diagnosed with autistic spectrum disorders: an observation of initial clinical response and maintenance tolerability. *Journal of Child Neurology, 22*, 574-9.

Collaborative Linkage Study of Autism (1999). An autosomal genomic screen for autism. *American Journal of Medical Genetics, 88B*, 609-615.

De Jong, M., Punt, M., De Groot, E., Minderaa, R. B.,& Hadders-Algra, M. (2011). Minor neurological dysfunction in children with an autistic spectrum disorder. *Developmental Medicine & Child Neurology, 53*, 641-6.

Deth, R., Muratore, C., Benzecry, J., Power-Charnitsky, V. A.,& Waly, M. (2008). How environmental and genetic factors combine to cause autism: A redox/methylation hypothesis. *Neurotoxicology, 29(1)*, 190-201.

Dohan, F. (1966). Cereals and schizophrenia. Data and hypothesis. *Acta Psychiatrica Scandinavica, 42*, 125-152

Domingo, J. L. (2006). Aluminum and other metals in Alzheimer's disease: a review of potential therapy with chelating agents. *Journal of Alzheimer 's Disease, 10*, 331-341.

Durkin, M. S. et al. (2008). Advanced parental age and the risk of autism spectrum disorder. *American Journal of Epidemiology, 168*, 1268-1276

Folstein, S. E, & Rosen-Sheidley, B. (2001). Genetics of autism, Complex aetiology for a heterogeneous disorder. *Nature Reviews Genetics, 2*, 943-955.

Muhle, R., Trentacoste, S.V., & Rapin, I. (2004). The genetics of autism. *Pediatrics, 113*, 472-486.

Gelder, M. (1996). *Oxford Textbook of Psychiatry* (3rd ed.). Oxford: Oxford University Press

Gerber, J. S., & Offit, P. A. (2009). Vaccines and autism: A tale of shifting hypotheses. *Vaccines, 48*, 456-460.

Gilbert, S. G. (2008). *Scientific Consensus Statement on Environmental Agents Associated with Neurodevelopmental Disorders.* Retrieved October 18, 2015, from http://www.healthandenvironment.org/working_groups/learning/r/consensus

Goin-Kochel, R. P., & Myers, B. J. (2005). Congenital versus regressive onset of autism spectrum disorders: Parents beliefs about causes. Focus on Autism and Other *Developmental Disabilities, 20*(3),169-179.

Hall, L., & Kelley, E. (2014). The contribution of epigenetics to understanding genetic factors in autism. *Autism,18*(8), 872-81

Jamain, S., Betancur, C., Giros, B., Leboyer, M., & Bourgeron, T. (2003), Genetics of

autism, from genome scans to candidate genes. *Médecine sciences (Paris), 19*, 1081-90.

Jiang, Y-h et al. (2004). A mixed epidemic/genetic model for oligogenic inheritance of autism with a limited role for UBE3A. *American Journal of Medical Genetics, 131a*, 1-10.

Landrigan, P. (2010). What causes autism? Exploring the environmental contribution. *Pediatrics, 22*(2), 219-225.

Lanphear, B. P. et al. (2005). Lowlevel environmental lead exposure and children's intellectual function: an international pooled analysis. *Environmental Health Perspectives, 113*, 894-899.

Lerner, M. D., White, S. W., & McPartland, J. C. (2012). Mechanisms of change in psychosocial interventions for autism spectrum disorders. *Dialogues in Clinical Neuroscience, 14(3)*, 307-318

Liu, J. et al. (2001). The Autism Genetic Resource Exchange, A genome wide screen for autism susceptibility loci. *American Journal of Human Genetics, 69*, 327-340.

Lubin, J. (2015). *Etiology of Autism Spectrum Disorder (ASD): Familial Perceptions versus Empirically Validated Data*. Retrieved from http://www.lynchburg.edu/wp-content/uploads/volume-12-2015/etiology-autism-spectrum-disorder.pdf

Marí-Bauset, S., Llopis-González, A., Zazpe-García, I., Marí-Sanchis, A., & Morales-Suárez-Varela, M. (2015). Nutritional status of children with autism spectrum disorders (ASDs): A case-control study, *Journal of Autism and Developmental Disorders, 45*(1), 203-212.

McCauley, J. L. et al. (2005). Gerome-wide and Ordered-Subset linkage analyses provide support for autism loci on 17q and 19p with evidence of phenotypic and interlocus genetic correlates. *BMC Medical Genetics, 6, 1*.

Mellick, G. D. (2006). CYP450, genetics and Parkinson's disease: gene x environment interactions hold the key. *Journal of Neural Transmission Supplement, (70)*, 159-165.

Mercer, L., Creighton, S., Holden, J. J. A., & Lewis, M. E. S. (2006). Parental perspectives on the causes of an autism spectrum disorder in their children. *Journal of Genetic Counseling, 15*(1), 41-50.

Miles, J. H., McCathren, R. B., Stichter, J., & Shinawi, M. (2010). Autism Spectrum Disorders. In R. A. Pagon, T. D. Bird, C. R. Dolan & K. Stephens (Eds), *GeneReviews* (pp. 1993-2013). Seattle (WA): University of Washington, Seattle.

Mitchell, G., & Locke, K. (2015). Lay beliefs about autism spectrum disorder among the general public and childcare providers. *Autism, 19*(5), 553-561

Ozonoff, S., Williams, B. J., Gale, S., & Miller, J. N. (1999). Autism and autistic behaviour in Joubert syndrome. *Journal of Child Neurology, 14*, 636-41.

Reddy, K. S. (2005). Cytogenetic abnormalities and fragile-x syndrome in Autism Spectrum Disorder. *BioMed Central Medical Genetics, 6*, 3-19.

Russell, G., Kelly, S., & Golding, J. (2009). A qualitative analysis of lay beliefs about aetiology and prevalence of autistic spectrum disorders. *Child: Care, Health and Development, 36*(3), 431-436.

Rutter, M. (1983). Cognitive deficits in the pathogenesis of autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 24,* 513-532.

Rutter, M., Bailey, A., Bolton, P., & Le Couter, A. (1993). Autism, syndrome definition and possible genetic mechanisms. In R. Plomin, & G. E. Mc Clean (Eds), *Nature, Nurture and Psychology*(pp. 269-284). Washington: American Psychiatric Association.

Rutter, M., McDonnald, H., Le Couteur, A., Harrington, R., Bolton, P., & Bailey, A. (1990). Genetic factors in child psychiatric disorders-II. Empirical findings. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, 31,* 39-83.

Samsam, M., Ahangari, R., & Naser, S. A. (2014). Pathophysiology of autism spectrum disorders: Revisiting gastrointestinal involvement and immune imbalance. *World Journal of Gastroenterology, 20*(29), 9942-9951

Talbott, O. et al. (2015). Fine particulate matter and the risk of autism spectrum disorder. *Environmental Research, 6*(140),414-420.

Trasande, L., Landrigan, P. J., & Schechter, C. (2005). Public health and economic consequences of methyl mercury toxicity to the developing brain. *Environmental Health Perspectives, 113,* 590-596.

Tuchman, R. (2003). Autism. *Neurologic Clinics, 21,* 915-32.

Uchiyama, T., Kurosawa, M., & Inaba, Y. (2007). MMR-Vaccine and regression in autism spectrum disorders: Negative results presented from Japan. *Journal of Autism Developmental Disorder, 37,* 210-217

Veenstra-VanderWeele, J., & Cook, E. H. (2004). Molecular genetics of autism spectrum disorder. *Molecular Psychiatry, 9,* 819-32.

Veenstra-VanderWeele, L., Christian, S. L., & Cook, J. E. H (2004). Autism as a paradigmatic complex genetic disorder. *Annual Review of Genomics and Human Genetics, 5,* 397-405.

Vela, G., Stark, P., Socha, M., Sauer, A. K., Hagmeyer, S., & Grabrucker, A. (2015). Zinc in Gut-Brain Interaction in Autism and Neurological Disorders. *Neural Plasticity, 2015,* 1.

Waage-Baudet, H. et al. (2003). Abnormal serotonergic development in a mouse model for the Smith-Lemli-Opitz syndrome, implications for autism. *International Journal of Developmental Neuroscience, 21,* 451-9.

Yeargin-Allsopp, M., Rice, C., Karapurkar, T., Doernberg, N., Boyle, C., & Murphy, C. (2003). Prevalence of Autism in a US Metropolitan Area. *Journal of the American Medical Association, 289*(1), 49-55.

Zintzaras, E., & Hadjigeorgiou, GM. (2004). Association of paraoxonase 1 gene

polymorphisms with risk of Parkinson's disease: a meta-analysis. *Journal of Human Genetics, 49,* 474-481.