

Πρώιμη διάγνωση αυτισμού-Πρώιμη παιδική παρέμβαση σε παιδιά 0-6 ετών - Ο ρόλος των παιδιάτρων και η ολοκλήρωση της Early Childhood Development από τους Παιδιάτρους

Παπαδάκου Σταυρούλα, Ευθαλία Τζίλα, Σγουρομάλλη Ιωάννα, Παναγούλη Ελένη

Περίληψη

Εισαγωγή: Η πρώιμη παιδική ηλικία αποτελεί κρίσιμη περίοδο για τη νευροαναπτυξιακή εξέλιξη του παιδιού. Η έγκαιρη αναγνώριση των Διαταραχών Αυτιστικού Φάσματος (ΔΑΦ) επιτρέπει την έναρξη πρώιμης παρέμβασης και βελτιώνει σημαντικά τη λειτουργικότητα και την κοινωνική προσαρμογή των παιδιών.

Μέθοδος: Σκοπός της εργασίας είναι η ανάδειξη του ρόλου των παιδιάτρων στην πρώιμη διάγνωση του αυτισμού και στην εφαρμογή ολοκληρωμένων προγραμμάτων Early Childhood Development (ECD).

Αποτελέσματα: Οι παιδίατροι βρίσκονται στην πρώτη γραμμή της παρακολούθησης της ανάπτυξης των παιδιών και έχουν καθοριστικό ρόλο στην αναγνώριση πρώιμων σημείων αυτισμού, στην εφαρμογή αναπτυξιακού ελέγχου και στην παραπομπή για εξειδικευμένη αξιολόγηση. Η πρώιμη παρέμβαση βασίζεται στη διεπιστημονική συνεργασία και σε εξατομικευμένα θεραπευτικά προγράμματα με στόχο τη βελτίωση της επικοινωνίας, της κοινωνικής αλληλεπίδρασης και της αυτονομίας.

Συμπεράσματα: Η ολοκληρωμένη εφαρμογή της ECD από τους παιδιάτρους αποτελεί βασική προϋπόθεση για την έγκαιρη παρέμβαση και τη βελτίωση της αναπτυξιακής πορείας των παιδιών ηλικίας 0-6 ετών.

Λέξεις κλειδιά: αυτισμός, πρώιμη παρέμβαση, Early Childhood Development, παιδίατροι, αναπτυξιακό screening

Αλληλογραφία

Παπαδάκου Σταυρούλα
Τ. 6932730760
e-mail: stavroula.papadaku@gmail.com

Παπαδάκου Σταυρούλα
Ευθαλία Τζίλα
Σγουρομάλλη Ιωάννα
Παναγούλη Ελένη
Διαγνωστική &
θεραπευτική μονάδα για το
παιδί "Σπύρος Δοξιάδης"

Correspondence

Papadakou Stavroula
 T. +30 6932730760
 e-mail: stavroula.papadakou@gmail.com

Early diagnosis of Autism – Early Childhood intervention in children aged 0–6 years – The role of Pediatricians and the implementation of early childhood development by Pediatricians

Stavroula Papadakou, Efthalia Tzila, Ioanna Sgouromalli, Eleni Panagouli

Abstract

Background: Early childhood is a critical period for neurodevelopment. Early diagnosis of Autism Spectrum Disorders (ASD) allows timely intervention and significantly improves functional and social outcomes.

Method: The aim of this article is to highlight the role of pediatricians in early diagnosis of autism and in the implementation of Early Childhood Development (ECD).

Results: Pediatricians play a key role in developmental surveillance, early detection of autism signs and referral for specialized assessment. Early intervention requires interdisciplinary collaboration and individualized treatment programs aimed at improving communication, social interaction and autonomy.

Conclusions: The comprehensive implementation of ECD by pediatricians is essential for timely intervention and improved developmental outcomes in children aged 0–6 years.

Key words: autism, early intervention, Early Childhood Development, pediatricians, developmental screening

Εισαγωγή

Η ανάπτυξη στην πρώτη παιδική ηλικία (Early Childhood Development) αναφέρεται στις διαδικασίες με τις οποίες τα παιδιά μεγαλώνουν και αναπτύσσονται, οργανικά, κοινωνικά, συναισθηματικά και νοητικά, και αφορά την περίοδο από την σύλληψη, την ενδομήτρια κύηση, τη γέννηση μέχρι και την έναρξη του σχολείου (1,2).

Οι πρώτες όμως 1000 μέρες της παιδικής ηλικίας είναι η πιο κρίσιμη περίοδος της ανάπτυξης του εγκεφάλου. Η ECD έχει πλέον αναγνωριστεί ως ο μόνος και πιο σημαντικός προγνωστικός δείκτης για την ανθρώπινη ανάπτυξη, παρόλο που συζητείται λιγότερο από την σωματική ανάπτυξη, την διατροφή και τις μολυσματικές ασθένειες στην παγκόσμια ατζέντα για την υγεία των παιδιών (3,4).

Εκτιμάται ότι 1 στα 5 παιδιά παγκοσμίως κινδυνεύει να μην επιτύχει το αναπτυξιακό του δυναμικό μέχρι την ηλικία των 5 ετών, ενώ 23% των παιδιών θα εμφανίσουν κάποιου είδους νευροδιαφορετικότητα... Έως και 80% αυτών των καταστάσεων μπορούν να αποφευχθούν με πρώιμες παρεμβάσεις εάν χορηγηθούν κατά τα πρώτα 2 χρόνια της ζωής (4).

Stavroula Papadakou
 Efthalia Tzila

Ioanna Sgouromalli
 Eleni Panagouli

Diagnostic and Therapeutic
 Unit for the Child "Spyros
 Doxiadis"

Η ανάπτυξη των παιδιών αποτελεί το θεμέλιο για την ανάπτυξη της κοινωνίας και της οικονομίας, καθώς «ικανά» παιδιά γίνονται εγγυητές μιας ευημερούσας και βιώσιμης κοινωνίας, επιτυγχάνεται δε δια μέσου νευροφυσιολογικών μηχανισμών (2).

Συγκεκριμένα ο ανθρώπινος εγκέφαλος αλλάζει και διαμορφώνεται συνεχώς στη διάρκεια του χρόνου με αλληλεπίδραση των γονιδίων και της εμπειρίας. Τόσο η αρχιτεκτονική του εγκεφάλου όσο και η κατάκτηση δεξιοτήτων χτίζονται «από κάτω προς τα πάνω» με τα απλά νευρωνικά κυκλώματα, που αποτελούν το σκαλοπάτι για πιο προηγμένα κυκλώματα και πιο σύνθετες δεξιότητες (5,6).

Το stress στην πρώτη παιδική ηλικία συνδέεται με μακροχρόνιες επιπτώσεις στο νευρικό σύστημα και στις ορμόνες του stress, γεγονός που μπορεί να βλάψει την ανάπτυξη του εγκεφάλου και να οδηγήσει σε προβλήματα μάθησης, συμπεριφοράς, σωματικής και ψυχικής υγείας στην ενήλικη ζωή (4,6).

Τα «προγράμματα ανάπτυξης στην πρώτη παιδική ηλικία» και τα «προγράμματα πρώιμης παρέμβασης» είναι σπουδαίας σημασίας για την επίτευξη αυτών των στόχων (5).

Η εφαρμογή της ECD προϋποθέτει την ενεργό συμμετοχή των παιδιάτρων, οι οποίοι αποτελούν τον βασικό επαγγελματία υγείας που παρακολουθεί το παιδί από τη γέννηση (5,6).

Διαταραχές Αυτιστικού Φάσματος

Οι Διαταραχές Αυτιστικού Φάσματος (ΔΑΦ) αποτελούν νευροαναπτυξιακές διαταραχές που χαρακτηρίζονται από:

- ελλείμματα στην κοινωνική επικοινωνία και αλληλεπίδραση
- περιορισμένα και επαναλαμβανόμενα πρότυπα συμπεριφοράς
- αισθητηριακές διαφοροποιήσεις

Ο αυτισμός παρουσιάζει μεγάλη ετερογένεια ως προς τη σοβαρότητα των συμπτωμάτων και τη λειτουργικότητα των παιδιών. Τα συμπτώματα εμφανίζονται συνήθως πριν από την ηλικία των 2 ετών, ενώ ενδείξεις μπορεί να υπάρχουν ήδη από τη βρεφική ηλικία (1,2).

Τα αίτια του αυτισμού θεωρούνται πολυπαραγοντικά και περιλαμβάνουν: γενετικούς παράγοντες, επιγενετικούς μηχανισμούς, περιβαλλοντικούς παράγοντες και διαφοροποιήσεις στην ανάπτυξη του εγκεφάλου (1,2).

Τα τελευταία χρόνια παρατηρείται σημαντική αύξηση της συχνότητας του αυτισμού, γεγονός που αποδίδεται στη βελτίωση της διαγνωστικής προσέγγισης, στην εκπαίδευση των επαγγελματιών υγείας και στην αυξημένη ευαισθητοποίηση της κοινωνίας (1,2).

Πρώιμη διάγνωση αυτισμού

Η πρώιμη διάγνωση αποτελεί τον σημαντικότερο παράγοντα για τη βελτίωση της αναπτυξιακής πορείας των παιδιών με αυτισμό. Η διάγνωση βασίζεται στο αναπτυξιακό ιστορικό, στην κλινική παρατήρηση και στη χρήση εργαλείων ανίχνευσης (5-7).

Σημεία πρώιμης ανίχνευσης μπορεί να περιλαμβάνουν τη φτωχή βλεμματική επαφή, την καθυστέρηση στην ομιλία, τη μειωμένη ανταπόκριση στο όνομα, την περιορισμένη κοινωνική αλληλεπίδραση και οι στερεοτυπικές κινήσεις (5-7).

Η διάγνωση του αυτισμού μπορεί να τεθεί αξιόπιστα ήδη από το δεύτερο έτος ζωής, ενώ ενδείξεις μπορούν να εντοπιστούν ακόμη και πριν την ηλικία του ενός έτους (7).

Ο ρόλος των παιδιάτρων στην πρώιμη διάγνωση

Οι παιδίατροι αποτελούν τον βασικό πυλώνα της πρώιμης διάγνωσης των Διαταραχών Αυτιστικού Φάσματος. Ο παιδίατρος είναι ο επαγγελματίας υγείας που έχει άμεση και συνεχή επαφή με ένα παιδί και την οικογένειά του. Η συνεχής παρακολούθηση της ανάπτυξης του

Κατάλογος συντομογραφιών

ΔΑΦ: Διαταραχών
Αυτιστικού Φάσματος

ECD: Early Childhood
Development

παιδιού επιτρέπει στον παιδίατρο να γνωρίζει το εύρος ανάπτυξης του, να εντοπίζει πρώιμες αποκλίσεις, να αξιολογεί τις ανησυχίες των γονέων και να θέτει την υποψία διάγνωσης (8,9).

Ιδιαίτερα σημαντική είναι η δυνατότητα των παιδιάτρων να αναγνωρίζουν σημεία νευροαναπτυξιακής διαφοροποίησης ακόμη και σε βρέφη κάτω του ενός έτους. Η έγκαιρη παραπομπή για εξειδικευμένες αξιολογήσεις αποτελεί κρίσιμο βήμα για την έναρξη θεραπευτικής παρέμβασης. Στις αξιολογήσεις αυτές συνήθως περιλαμβάνεται αναπτυξιολογική εκτίμηση, παιδοψυχιατρική εκτίμηση, λογοθεραπευτική και εργοθεραπευτική αξιολόγηση, καθώς και ψυχολογική εκτίμηση (10-11).

Η πρακτική της αναμονής χωρίς παρέμβαση («wait and see») δεν θεωρείται πλέον αποδεκτή όταν υπάρχουν ενδείξεις αναπτυξιακής απόκλισης (5).

Πρώιμη παιδική παρέμβαση (0-6 ετών)

Η πρώιμη παρέμβαση λόγω της νευροπλαστικότητας του εγκεφάλου, αποτελεί θεμελιώδη παράγοντα για την αντιμετώπιση των Διαταραχών Αυτιστικού Φάσματος. Η παρέμβαση πρέπει να βασίζεται στην εντατική εκπαίδευση, στη συνεργασία οικογένειας και θεραπειών και στη διεπιστημονική προσέγγιση (5-6).

Η θεραπευτική ομάδα πρέπει να χαρακτηρίζεται από διεπιστημονικότητα και οφείλει να περιλαμβάνει αναπτυξιολόγο παιδίατρο, παιδονευρολόγο, παιδοψυχίατρο, ψυχολόγο, λογοθεραπευτή, εργοθεραπευτή, ειδικό παιδαγωγό και κοινωνικό λειτουργό (5,10)

Η παρέμβαση βασίζεται σε εξατομικευμένο πρόγραμμα σύμφωνα με το αναπτυξιακό προφίλ του παιδιού.

Μοντέλα πρώιμης παρέμβασης

Η θεραπευτική προσέγγιση είναι συνήθως εκλεκτική και οικογενειοκεντρική. Η εκπαίδευση βασίζεται κυρίως στο παιχνίδι, στην αλληλεπίδραση και στις δραστηριότητες που προκαλούν ενδιαφέρον. Υπάρχουν διάφορα εργαλεία και μοντέλα που μπορούν να εφαρμοστούν, όπως το Early Denver Model, το ABA, το **Portage, DIR/Floortime**, Hanen Program, αισθητηριακή ολοκλήρωση κτ. Πολλά προγράμματα δεν ακολουθούν ένα μόνο "επώνυμο" μοντέλο, αλλά συνδυάζουν: *Parent-Mediated Intervention: Παρέμβαση μέσω των γονέων, με εκπαίδευση και καθοδήγηση και Integrated Therapy Approach*, δηλαδή τη συνεργασία πολλών ειδικοτήτων (φυσικοθεραπευτές, εργοθεραπευτές, λογοθεραπευτές, ψυχολόγους). Οι βασικοί στόχοι περιλαμβάνουν την ανάπτυξη επικοινωνίας, την κοινωνική αλληλεπίδραση, την ανάπτυξη παιχνιδιού και την επίτευξη αυτονομίας και αυτοεξυπηρέτησης (5,6,10).

Ο ρόλος της Πρωτοβάθμιας Φροντίδας Υγείας

Η Πρωτοβάθμια Φροντίδα Υγείας αποτελεί τον βασικό χώρο εφαρμογής της ECD. Ο παιδίατρος της κοινότητας έχει τη δυνατότητα να παρακολουθεί την ανάπτυξη ενός παιδιού από τη γέννηση, να πραγματοποιεί αναπτυξιακό έλεγχο, να ενημερώνει τους γονείς, να αναγνωρίζει αναπτυξιακές αποκλίσεις, να παραπέμπει ένα παιδί για αξιολόγηση και να παρακολουθεί την εξέλιξη του (9).

Η οργάνωση δικτύου συνεργασίας μεταξύ παιδιάτρων και δομών πρώιμης παρέμβασης αποτελεί βασική προϋπόθεση για την αποτελεσματική εφαρμογή της ECD (9).

Η ολοκλήρωση της Early Childhood Development από τους παιδίατρους

Η ολοκληρωμένη εφαρμογή της ECD από τους παιδίατρους προϋποθέτει την ενσωμάτωση της αναπτυξιακής παρακολούθησης στην καθημερινή παιδιατρική πρακτική. Η ολοκλήρωση της ECD προϋποθέτει το αναπτυξιακό screening σε κάθε επίσκεψη, την ανίχνευση στοιχείων αυτισμού σε βρεφική ηλικία και φυσικά την έγκαιρη παραπομπή, το συντονισμό θεραπευτικής ομάδας, την καθοδήγηση οικογένειας και τη μακροχρόνια παρακολούθηση.

Συνεπώς ο παιδίατρος έχει τη δυνατότητα και υποχρέωση να λειτουργεί ως ο πρώτος ανιχνευτής αναπτυξιακών διαταραχών, ως συντονιστής της φροντίδας, ως σύμβουλος γονέων και ως σύνδεσμος με υπηρεσίες παρέμβασης. Η προσέγγιση αυτή μετατρέπει την παιδιατρική φροντίδα από θεραπευτική σε αναπτυξιακή και προληπτική (5,9,10).

Στόχοι της πρώιμης παρέμβασης

Οι βασικοί στόχοι της πρώιμης παρέμβασης περιλαμβάνουν τη βελτίωση των υπάρχουσών ικανοτήτων, την ανάπτυξη νέων δεξιοτήτων, τη μείωση στερεοτυπιών, τη μείωση διασπαστικής συμπεριφοράς, την ενίσχυση επικοινωνίας και την κοινωνική ένταξη των παιδιών με ΔΑΦ. Απώτερος στόχος είναι η ένταξη των παιδιών στο σχολικό περιβάλλον τυπικής εκπαίδευσης με όσο το δυνατόν μεγαλύτερη λειτουργικότητα (5).

Συμπεράσματα

Η πρώιμη διάγνωση του αυτισμού και η έγκαιρη έναρξη πρώιμης παρέμβασης αποτελούν καθοριστικούς παράγοντες για τη βελτίωση της αναπτυξιακής πορείας των παιδιών με ΔΑΦ.

Οι παιδίατροι αποτελούν τον βασικό πυλώνα της ECD καθώς βρίσκονται στην πρώτη γραμμή της παρακολούθησης της ανάπτυξης των παιδιών. Η ολοκληρωμένη εφαρμογή της ECD από τους παιδίατρους μπορεί να οδηγήσει σε έγκαιρη διάγνωση, αποτελεσματικότερη παρέμβαση, σε καλύτερη πρόγνωση, σε μείωση αναπηρίας και βελτίωση της ποιότητας ζωής.

Η ανάπτυξη οργανωμένων συστημάτων ECD και η εκπαίδευση των παιδιάτρων στην αναπτυξιακή παιδιατρική αποτελούν βασικές προϋποθέσεις για τη βελτίωση της φροντίδας των παιδιών ηλικίας 0-6 ετών.

Το Κέντρο Ημέρας για Διαταραχές Αυτιστικού Φάσματος ως μοντέλο πρώιμης παρέμβασης

Ένα χαρακτηριστικό παράδειγμα εφαρμογής της ECD και της πρώιμης παρέμβασης αποτελεί το Κέντρο Ημέρας για ΔΑΦ το οποίο λειτουργεί υπό την εποπτεία του Υπουργείου Υγείας και παρέχει δωρεάν υπηρεσίες σε παιδιά προσχολικής ηλικίας με ΔΑΦ (11).

Το Κέντρο Ημέρας ιδρύθηκε από την Ελληνική Εταιρεία Ιατρικής Ψυχολογίας σε επιστημονική συνεργασία με τη Μονάδα «Σπύρος Δοξιάδης» και την Εταιρεία Προαγωγής Ψυχοκοινωνικής Υγείας Παιδιών και Εφήβων «ΙΡΙΣ» και λειτουργεί από το 2024 ως Μονάδα Ψυχικής Υγείας (11).

Οι υπηρεσίες που παρέχονται περιλαμβάνουν:

- Ψυχοπαιδαγωγικό πρόγραμμα πρώιμης παρέμβασης προσχολικής ηλικίας
- Αναπτυξιολογικές και παιδιατρικές αξιολογήσεις
- Παιδοψυχιατρική και παιδονευρολογική παρακολούθηση
- Λογοθεραπεία
- Εργοθεραπεία
- Ψυχοθεραπευτικές παρεμβάσεις
- Συμβουλευτική γονέων
- Δράσεις ενημέρωσης της κοινότητας

Τα παιδιά παραπέμπονται στο πρόγραμμα πρώιμης παρέμβασης από αναπτυξιακά παιδιατρικά ιατρεία νοσοκομείων, ιδιώτες αναπτυξιολόγους παιδίατρους, παιδονευρολόγους, παιδοψυχιάτρους και παιδίατρους πρωτοβάθμιας φροντίδας.

Το πρόγραμμα εφαρμόζεται σε μικρές ομάδες παιδιών με υψηλή ένταση παρέμβασης και αναλογία θεραπευτή προς παιδί 1:1, με στόχο τη βελτίωση της επικοινωνίας, της κοινωνικής αλληλεπίδρασης και της αυτονομίας (11).

Η θεραπευτική προσέγγιση είναι οικογενειοκεντρική και βασίζεται σε δυναμικά αλληλεπιδραστικά μοντέλα παρέμβασης, με κύριο μέσο διδασκαλίας το παιχνίδι και τις δραστηριότητες που κινητοποιούν το ενδιαφέρον του παιδιού (11).

Το θεραπευτικό πρόγραμμα περιλαμβάνει στοιχεία από διεθνώς αναγνωρισμένες προσεγγίσεις όπως: Applied Behavior Analysis (ABA), TEACCH, PECS, MAKATON, Early Denver Model και αισθητηριακή ολοκλήρωση.

Το τμήμα πρώιμης παρέμβασης αποτελεί μεταβατικό στάδιο διάρκειας έως τριών ετών με απώτερο στόχο την ένταξη των παιδιών στο σχολικό πλαίσιο τυπικής εκπαίδευσης.

Η λειτουργία τέτοιων δομών αποτελεί βασικό στοιχείο ενός ολοκληρωμένου συστήματος ECD και αναδεικνύει τη σημασία της συνεργασίας μεταξύ παιδιάτρων και υπηρεσιών πρώιμης παρέμβασης (11).

Βιβλιογραφία

1. American Academy of Pediatrics. Identification, evaluation, and management of children with autism spectrum disorder. *Pediatrics*. 2020;145(1):e20193447.
2. Johnson CP, Myers SM. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*. 2007;120(5):1183–1215.
3. Hyman SL, Levy SE, Myers SM. Identification, evaluation, and management of autism spectrum disorder. *Pediatrics*. 2020;145(1):e20193447.
4. Zwaigenbaum L, Bauman ML, Fein D, et al. Early screening of autism spectrum disorder. *Pediatrics*. 2015;136(Suppl 1):S41–S59.
5. Dawson G, Rogers S, Munson J, et al. Randomized controlled trial of an intervention for toddlers with autism. *Pediatrics*. 2010;125(1):e17–e23.
6. Rogers SJ, Dawson G. *Early Start Denver Model for Young Children with Autism*. New York: Guilford Press; 2010.
7. Lord C, Elsabbagh M, Baird G, Veenstra-VanderWeele J. Autism spectrum disorder. *Lancet*. 2018;392:508–520.
8. Baio J, Wiggins L, Christensen DL, et al. Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years. *MMWR Surveill Summ*. 2021;70(11):1–16.
9. World Health Organization. *Nurturing care for early childhood development*. Geneva: WHO; 2018.
10. Shonkoff JP, Phillips DA. *From Neurons to Neighborhoods: The Science of Early Childhood Development*. Washington DC: National Academy Press; 2000.
11. Papadakou S. *Early diagnosis and early intervention in autism spectrum disorders: the role of pediatricians*. Athens; 2024. (Επιστημονική παρουσίαση Κέντρου Ημέρας).