

AUTISMISPEKTRI HÄIRETEGA LASTE NING NOORUKITE HINDAMISE JA RAVI PÕHIALUSED MUUTUMISES

Autismi iseloomustab sotsiaalse seotuse, suhtlemise ja kognitiivsete võimete hilistunud ja hälbinud areng, mis avaldub esimestel eluaastatel. Vaatamata selle häirega tihti kaasnevale vaimsele alaarengule on autismi kulg, mõju toimetulekule ja ravivajadused väga erinevad.

Autismispektri häirete (ASH) diagnostika ja ravi on Eestis olnud viimastel aastatel olulise tähelepanu all. Tegemist on kiiresti täieneva valdkonnaga, mis vajab pidevat uue info süstematiseerimist. Järgnevalt on refereeritud Ameerika lastepsühhiaatria akadeemia (*American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*) seisukohti autismiga laste ning noorukite diagnostikas ja ravis, mis avaldati ülevaateartiklina 2014. aastal (1).

Alljärgnevas lühikokkuvõttes on keskendutud olulisematele muutustele diagnostikas ja ravisoovitustes üleminekul klassifikaatori *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* viiendale väljaandele (DSM-5). Kuna Eestis kehtib jätkuvalt rahvusvahelise haiguste klassifikatsiooni 10. versioon (RHK-10), siis eeldab DSM-5-põhiste diagnostikapõhimõtetele ülemineku kriitilist meelt mõlema klassifikatsioonisüsteemi tugevate ja nõrkade külgede suhtes.

Artiklis ei käsitleta ASH varase diagnostika ja ravisekkumiste osa kuni 3aastastel lastel. Täiendavalt tasub tutvuda muude rahvusvaheliste tunnustatud diagnostika- ja ravikokkuvõtete, näiteks Suurbritannia tervishoiukvaliteedi arengu instituudi NICE juhendiga (2).

KLIINILINE AVALDUMINE JA KULG

Klassifikaatori DSM-IV-TR-i (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition, Text*

Revision) järgi on autismi diagnoosimiseks nõutavad enne kolmandat eluaastat alanud häired kolmes valdkonnas: sotsiaalne seotus teistega, suhtlemine/mängimine ning huvid ja tegevuste piiratus.

Sotsiaalse seotuse häired väljenduvad märgatavate puudujääkidena mitteverbaalses suhtlemises, vastastikustes sotsiaalsetes ja emotsionaalsetes suhetes eakaaslastega. Häired suhtlemises avalduvad kõne arengu hilinemise või täieliku puudumisena või – kõnelevate laste puhul – märkimisväärt raskustena alustada vestlust või selles osaleda, stereotüüpse ja korduva (või idiosünkraatilise) kõnena ning arengutasemele vastava matkimise või sotsiaalse mängu puudumisena. Huvid ja tegevuste piiratus on seotud korduvate mõtete ja tegevustega, tegelemisega pealtnäha ebaotstarbekate rutiinsete tegevuste või rituaalidega, stereotüüpse ja motoorsete manerismidega ning püsiva huviga mingi objekti osade vastu.

Autismi diagnoosile aluse panevad sümptomid võivad ilmnedas erinevas vanuses lastel. Eelkoolialised autismiga lapsed ei ilmuda tavaliselt teiste suhtes märkimisväärt huvi ega empaatiat. Nende kõneoskus ja suhtlemisvilumus on puudulikud või arenevad olulise hilinemisega. Neil on vastumeelsus muutuste suhtes, huvid on piiratud ja liigutused kalduvad olema stereotüüpsed. Vanematele teeb tavaliselt muret, et laps ei kõnele, ja kardetakse, et laps on kurt. Autismiga laste kooliikka jõudmise ajaks nende sotsiaalsed ja suhtlemisuskused tavaliselt paranevad, kuid sel ajal võivad tekkida probleemid seoses vajadusega kohanedas uute olukordadega. Ilmneda võivad erinevad käitumisviisid enesestimulatsiooni

eesmärgil, mõnikord ka enesevigastamine. Noorukieas teeb väike osa autistidest arengus suure edasimineku; teiste käitumine halveneb (nt tekivad jonnihood, enesevigastamine või agressiivsus). Lõpptulemuse prognoosimisel lähtutakse kommunikatiivse kõne olemasolust 5. eluaastal ja üldistest kognitiivsetest võimetest.

DSM-IV-TR-i pervasiivsete arenguhäirete kategoorias olid autistlik häire, Retti sündroom, Aspergeri sündroom, lapsea desintegratiivne häire ja täpsustamata pervasiivne arenguhäire.

Lapsea desintegratiivsele häirele on iseloomulik normaalne areng vähemalt kahe aasta jooksul, millele järgneb märkimisväärne ja kliiniliselt oluline vähemalt kahe vilumuse (sensoorne või motoorne kõne, sotsiaalne vilumus, potilkäimine, mängimine või motoorne vilumus) halvenemine.

Aspergeri sündroomi kirjeldati 1944. aastal, kuid ametlikult ei tunnustatud seda enne kui alles DSM-IV-s. Erinevalt autismiga lastest ei hiline Aspergeri sündroomiga lastel kõnefunktsioon, samuti ei esine esimestel eluaastatel ebatavalist käitumist ega reaktsioone ümbritsevale.

Termin „täpsustamata pervasiivne arenguhäire” (mõnikord ka atüüpiline pervasiivne arenguhäire või atüüpiline autism) hõlmab ASH alalävisid juhtusid, näiteks neid, mis ei vasta pervasiivse arenguhäire kõigile kriteeriumitele, kuid mille korral on lapsel probleeme/raskusi sotsiaalses suhtlemises või kasutab ta piiratud käitumismustreid.

DSM-IV-TR-ist DSM-5-ks

Kuna DSM-IV-TR-is kirjeldatud pervasiivsete arenguhäirete usaldusväärsed ja korratavaid diagnostilisi erinevusi toetavat tõendusmaterjali oli vähe, koondas DSM-5 koostanud neuroarenguhäirete töörühm eelnevatel kategooriad DSM-5-s uue

diagnoosi alla – autismispektri häired. Diagnostilisi valdkondi vähendati kolmelt kahele, keskendudes sotsiaalse suhtluse, kontaktivõtmise ja vastastikmõju puudlikkusele ning käitumismustrite korduvusele ja huvide piiratusel. Range nõue, et häire peab algama enne lapse 3aastaseks saamist, asendati algusega varases arenguperioodis, sisse arvati võimalik sensorsete häirete esinemine. Lisati hindamiskaalad kummaski põhivaldkonnas ilmnevate probleemide raskusastme määramiseks. Diagnoosimisel märgitakse nüüd intellektikahjustuse olemasolu või puudumise, kõnehäirete, katatoonia ja teadaolevate meditsiiniliste, geneetiliste või keskkondlike tegurite esinemine. Uued kriteeriumid lubavad arvesse võtta ka ainult anamneesis olevaid sümptomeid, mis käesoleval hetkel ei pruugigi avalduda. Sekkumiste tagajärjel või normaalse arengu korral võivad autismiga lastel hilisemas elus mõned sümptomid jääda ka ilmnemata.

EPIDEMIOLOOGIA

Valdavalt käsitlevad levimusuuringud autismi või harvem ASH või pervasiivsete arenguhäirete levimust. Ligikaudu 36 olemasoleva autismiuuringu kohaselt on levimus 0,7–72,6 juhtu 10 000 kohta. Erinevused hinnangutes tulenevad eri asjaoludest, sealhulgas definitsiooni muutustest. Arvestades pärast DSM-IV kriteeriumite kehtestamist tehtud uuringuid, on levimus 10–16 juhtu 10 000 kohta. Uuringute andmed viitavad, et Aspergeri sündroomi esineb tegelikult harvem kui tüüpilist autismi (2,6 juhtu 10 000 kohta ehk sagedusega üks viiendik tüüpilise autismi esinemissagedusest).

DIFERENTSIAALDIAGNOOS

ASHd tuleb eristada spetsiifilistest arenguhäiretest (sh kõnehäiretest), sensorsetest häiretest (eriti kurtusest), reaktiivsest kiindumishäirest, obsessiiv-kompulsiivsest häirest, vaimsest alaarengust, ärevushäire-

test, sealhulgas valikulisest mutismist, lapsega skisofreeniast ja teisest orgaanilistest häiretest.

Autismi diagnoos pannakse, kui esinevad DSM-5-s kirjeldatud sümptomid ja muud häired on piisava kindlusega välistatud. Autismi puhul on tüüpiline, et vanemate sõnul ei ole normaalse arengu perioodi olnud või et on esinenud ebatavalist käitumist (nt laps oli imikuna liiga hea ja vähenõudlik). Harvem eelneb taandarengule (vilumuste kadumisele) pealtnäha normaalse arengu periood.

HINDAMINE

Allpool toodud soovitel on märged tõenduspõhisuse kohta toodud sulgudes.

Kliiniline standard kehtib soovitude kohta, mis rajanevad rangetel empiirilistel tõenditel (nt metaanalüüsid, süstemaatilised ülevaadet, juhuslikustatud kontrollitud uuringud) ja/või ülekaalulal kliinilisel konsensusel.

Kliiniline juhis kehtib soovitude kohta, mis rajanevad tugevatel empiirilistel tõenditel (nt mittejuhuslikustatud kontrollitud uuringud, kohortuuringud, juhtkontrolluuringud) ja/või tugeval kliinilisel konsensusel.

1. soovitus

Väikeste laste arengu hindamisel ja kõigi laste psühhiaatrilisel hindamisel tuleb rutiinselt küsitleda ka ASH sümptomite kohta (kliiniline standard).

Sõeluuringul tuleb küsitleda ASH põhissümptomite kohta, sealhulgas sotsiaalse suhtlemise ja korduvate või ebatavaliste käitumisviiside kohta. Välja on töötatud sõeluuringu instrumendid, millest mõned on mõeldud täitmiseks klinitistidele, teised lapse hooldajatele. Sõeluuringuid saab kasutada väikelastel ja imikutel, kui esimest korda tekib diagnoosi kahtlus. Mõnel juhul on sõeluuring asjakohane ka vanematel lastel, näiteks neil, kes on intellektuaalselt võimekamad ja kelle sotsiaalne mahajäämus ilmneb seetõttu suurema tõenäosusega hiljem.

2. soovitus

Kui sõeluuringul ilmnevad olulised ASH sümptomid, tuleb teha põhjalik diagnostiline hindamine (kliiniline standard).

Praegu ei ole olemas bioloogilisi diagnostilisi markereid ja diagnoos põhineb lapse hoolikal uurimisel. Lähtuda tuleb standardsest psühhiaatrilise hindamise mudelist, kasutades sealhulgas intervjuusid lapse ja perega ning varasemate haiguslugude ja anamneesi andmeid. Anamneesi kogumisel ja uurimisel tuleb silmas pidada DSM-5 diagnostilisi kriteeriumeid. Kuigi DSM-5 kriteeriumid on koostatud nii, et need ei sõltuks vanusest ega intellektist, on autismi diagnoosimine imikutel ja väga väikestel lastel raskem ning mõned tunnused (nt stereotüüpsed liigutused) võivad kujuneda hiljem. Tähtis on pöörata tähelepanu diferentsiaaldiagnoosiks vajalikele valdkondadele. Anamnees peab hõlmama ülevaadet varasematest ja praegustest hariduslikest/pedagoogilistest ja käitumuslikest sekkumistest, samuti teavet perekonnaanamneesi ja asjaspepuutuvate psühhosotsiaalsete probleemide kohta. Hindamisel on oluline kaaluda ka võimalike kaasuvate diagnooside olemasolu.

Lapse jälgimisel tuleb keskenduda sotsiaalsele suhtlemisele laiemalt ja piiratud, korduvatele käitumisviisidele. Hindamisprotseduur võib vajada lapse vanuse või arengutaseme tõttu mõningast kohandamist.

ASH hindamiseks on välja töötatud erinevaid instrumente, mis kliinilises tavapraktikas on kõik kasulikkuse poolest erinevad ning millest mõnede kasutamine nõuab erivaljaõpet. See täiendab, kuid ei asenda kliinilist hinnangut.

3. soovitus

Klinitistid peavad koordineerima ASHga laste multidistsiplinaarset hindamist (kliiniline standard).

Kõigile ASHga lastele tuleb teha arstlik läbivaatus: füüsilise seisundi hindamine, kuulmise kontroll, Woodi lambiga uurimine tuberoosse skleroosi sümptomite suhtes. Tegema

peaks geeniuuringu, näiteks G-vöödistuse karüotüpeerimise, fragiilse X-i uuringu või kromosoomianalüüsi mikrokiipeidel. Kromosoomianalüüsi mikrokiipeidel soovivad meditsiinigenetikud kasutada arenguhälvete ja/või ASHga laste ravis standardse hindamismeetodina. Nende abil on tuvastatavad teadaolevad anomaaliad, mis on selges seoses ASH suurema esinemissagedusega, näiteks 15q11–13 duplikatsioonid emal ning kromosoomi 16p11.2 duplikatsioonid ja deletsioonid. Ilmneda võivad ka geneetilised eripärad, mille tähendus ei ole täpselt teada.

Lisauurimise vajadusele viitavad perekonnaanamnees ning ebatavalised jooned, näiteks taandareng, düsmorfismid, samuti nn äraolekhood. Võimalike orgaaniliste etioloogiliste põhjuste nimekiri on pikk, kuid jaotub laias laastus järgmistesse kategooriatesse: infektsioosne (nt entsefaliit või meningiit), endokrinoloogiline (nt hüpotüreoidism), metaboolne (nt homotsüstünuuria), traumaatiline (nt peatrauma), toksiline (nt alkohoolne fetopaatia) või geneetiline (nt kromosoomianomaaliad). Välistada tuleb ka arenguhäired, eelkõige Landau-Kleffneri sündroom. Selle haiguse puhul on ilmne elektroentsefalograafia (EEG) anomaalia, mis on seotud märkimisväärse afaasia kujunemisega. Uuringute või anamneesi alusel tuleb määrata asjakohane geneetiku või neuroloogi konsultatsioon, neuroloogiline piltuuring, EEG ja täiendavad laboriuuringud, näiteks Rett'i sündroomi kahtluse korral geeni MeCP2 (metüül-CpG-d siduv valk 2) uuring.

Enne ravi planeerimist on näidustatud psühholoogiline hindamine, sealhulgas kognitiivsete võimete ja kohanemisoskuste mõõtmine, mis aitab sotsiaalseid ja suhtlemisraskusi võrrelda lapse üldise arengutasemega. Standardsete intelligentsustestide tulemused võivad olla oluliselt väiksemad normaalskoorist. Esineda võivad aga ka oskused teatud aladel, näiteks võime teha keerulisi jooniseid või arvutada peast kalendripäevi (nn Savanti sündroom). Kõrgemal funk-

sioneerimistasemel lastel on sageli erilised huvid, ja kuna ta pidevalt nendega tegeleb, võib see halvendada lapse üldist õppimisvõimet.

Psühholoogilised testid aitavad välja selgitada lapse võimed, mida saab arvestada sekkumiskavade koostamisel. Võib osutada vajalikuks kasutada ka selliseid instrumente, mis on valideeritud kasutamiseks kõnetul populatsioonil.

Diagnoosimisel ja ravi kavandamisel on abi suhtlemise, sealhulgas sõnavara ja keelekasutuse hindamisest. Sensorsete ja/või mootorsete probleemide hindamiseks võib vajalik olla tegevus- ja füsioterapeutiline hindamine. ASHga laste puhul on tähtis hinnata ka unehäirete esinemist.

RAVI **4. soovitus**

Klinitsistil tuleb perekonda aidata ASHga lapsele kohaste, tõendus põhiste ja struktureeritud hariduslike ning käitumuslike sekkumismeetodite leidmisel (kliiniline standard).

ASHga lastel on struktureeritud hariduslikud ja käitumuslikud sekkumised olnud tõhusad. Juhuslikustatud võrdlusrühmadega uuringuid on vähe, liiga vähe on tähelepanu pööratud uuringurühma kirjeldusele ja ravi järjepidevusele, ebapiisavad on ka kokkuvõtted ravimeetodite mõju kohta. Vaatamata nimetatud probleemidele on näidatud, et kõiki aspekte hõlmavad eri ravimudelid on tõhusad, kuigi ükski ei ole teistest paremaks osutunud.

Käitumuslik aspekt

Käitumuslikud sekkumised nagu nn käitumise analüüsi rakenduslik meetod on väikestele lastele mõeldud varase intensiivse sekkumise programm, milles otsene, üks ühele õpetamine toimub kuni 40 tundi nädalas. Alguses püütakse osaoskuste kaupa õpetada lihtsaid oskusi, seejärel minnakse üle keerulisematele, näiteks sõnalisele suhtlusele. Käitumuslikest tehnikatest on kasu eriti siis, kui ebasobivad käitumisviisid takistavad

igakülgse sekkumiskava rakendamist. Kuna enamik ASHga lastest kaldub õppima ülesandeid tervikust eraldatuna, tuleb erilist tähelepanu pöörata üldistamisele.

Suhtlemine

Sekkimised keskenduvad peamiselt suhtlemisele ja tavaliselt kooskõlastatakse see logopeediga lapse individualiseeritud õppekavas. Lapsi, kes veel sõnu ei kasuta, on võimalik aidata alternatiivsete suhtlusviiside, nagu viipekeele, suhtlustahvlite, visuaalsete abivahendite ja pildilise suhtlussüsteemi ning muude täiendavate suhtlemismooduste abil. Leidub tõendeid, et abiks võivad olla pildiline suhtlussüsteem, viipekeel, päevakava. Ladusalt kõnelevate inimeste puhul on oluline keskenduda pragmaatilise kõneoskuse harjutamisele. Pragmaatilise kõne häiret iseloomustavad rohkesõnaline, laialivalgud jutustamine, teemas püsimise raskendatus, vestluspartneri puudulik arvestamine, mida tuleb eraldi õpetada.

Hariduslik aspekt

Üksmeelel ollakse selles, et ASHga lapsed vajavad struktureeritud õppemeetodeid ja otsest selgesõnalist õpetamist. Tõhusaks osutunud programmid on koosnenud planeeritud intensiivsest ja individualiseeritud sekkumisest, milles on tähtis osa kogenud interdistsiplinaarsel meeskonnal ja pere kaasatusel, et tagada vilumuste üldistumine.

Õppekava koostamisel tuleb lähtuda lapse tugevate ja nõrkade külgede hoolikast hindamisest ning kavas peavad olema planeeritud tegevuste üksikasjalik kirjeldus, eesmärgid ja nende tõhususe hindamise meetodid. Kuigi õppekavad erinevad programmiti, on eesmärgid sageli sarnased – verbaalsete ja mitteverbaalsete suhtlemisvilumuste, akadeemiliste oskuste ja sotsiaalsete, mootorsete ning käitumuslike oskuste parandamine. Mõnel juhul, eriti väiksemate laste puhul võib tähtis olla ka vanemate õpetamine ja kodune tegevus. Lapsele ja vanemale

efektiivse teenuse osutamiseks on tähtis koostada sobiv õppekava. Tõendatult efektiivsed on kaks struktureeritud õpimudelit: Denveri nn varase alguse mudel ning autismi ja sarnaste suhtlemispuuetega laste ravi- ja õppeprogramm.

Muud sekkumised

Enamiku psühhosotsiaalse sekkumise vormide kohta tõenduspõhist kinnitust ei ole, kuid kõrge funktsioneerimistasemega ASHga noorte puhul on ärevuse ja viha juhtimisel tõhusaks osutunud kognitiivne käitumisteraapia. Vaid piiratud hulgal on seni ka tõendeid sotsiaal-pragmatiliste ja arendavate sekkumismudelite kohta, näiteks lastepsühhiaater Stanley Greenspani väljatöötatud individuaalse arengu eripärasid arvestav ning suhetel ja emotsionaalsel arengul põhinev alus- ja osaoskuste õpetamise mudel, nn pörandaaeg või nn mängu sisse minek. Mainitud metoodikas laskuvad vanemad teadlikult lapse arengutasemele ning mängivad ja suhtlevad temaga pörandal, lastes lapsel võtta juhirolli, kuigi samal ajal kasutavad nad terapeudi õpetatud võtteid lapse suunamiseks ja juhendamiseks. On ka teisi spetsiaalseid tehnikaid, mida käesolevas artiklis ei ole põhjalikumalt käsitletud.

5. soovitus

ASHga lastele võib pakkuda medikamentooset ravi, kui on spetsiifiline märklaudsümptom või kaasv haigus (kliiniline juhis).

Ravimid võivad parandada ASHga inimeste õppimisest jm mittefarmakoloogilisest ravist kasu saamist ning võimet paremini kontrollida probleemseid käitumisviise. Farmakoloogilise sekkumise põhjused võivad olla kaasuvad haigusseisundid (nt ärevus, depressioon) ja agressioon, enesevigastamine, hüperaktiivsus, tähelepanuraskused, kompulsiiivne käitumine, korduvad või stereotüüpsed käitumismustrid ja unehäired. Nagu teistegi laste ja noorukite puhul, tuleb medikamentoosse ravi valikul seda hoolikalt kaalutleda. Risperidoon ja

aripiprasool on saanud USA toidu- ja raviametilt (FDA) heakskiidu autismita seotud peamiselt füüsilise agressiivsuse ja raskete jonnihoo-gudena avalduva ärritatavuse raviks.

Farmakoloogiliste sekkumiste kohta saadakse üha rohkem kontrollitud tõendeid ning on olemas hulk ASHga laste medikamentoosse ravi kohta tehtud juhuslikustatud kontrollitud uurimusi, aga neil ei ole veel piisavat tõenduspõhisust. Ravimite kombineerimine vanemate õpetamisega on raskete käitumishäirete puhul mõõdukalt määral tõhusam kui ainult medikamentoosne ravi ja vähesel määral aitab parandada kohanemisvõimet. Isikud, kellel on ASH, ei pruugi osata kõnelda, seega otsustatakse ravivastuse üle sageli hooldaja tähelepanekute ja lapse käitumise jälgimise põhjal. Kuigi see võib aidata valitud ravimite tõhusust dokumenteerida, tuleb meeles pidada, et ravi üldine eesmärk on lapse kohanemise soodustamine ja õppetöösse kaasamine.

6. soovitus

Klinitsistil tuleb võtta aktiivne osa ravi planeerimisel pikemaks ajaks ning pere ja haige inimese toetamisel (kliiniline juhis).

Laste ja pere abi- ja toetusevajadus muutub ajas. Spetsialistil tuleb perega luua pikaajaline koostöösuhe ning teadvustada, et teenuseid ei pruugita kasutada järjepidevalt. Väga väikeste laste puhul on sageli probleeme diagnoosi panekul ja ravi-programmide leidmisel. Kooliealiste laste puhul on tavaliselt esiplaanil psühhofarmakoloogilised küsimused ja käitumisprobleemid. Noorukite puhul on tähtsad töötreening ja tööeelne harjutamine ning sõltumatus ja iseseisva elu läbimõeldud planeerimine. Pikaajalises ravisuhtes on vaja toetada ka ASHga laste vanemaid ning õdesid-vendi.

7. soovitus

Klinitsistidel tuleb spetsiaalselt käsitleda alternatiiv- ja täiendmeditsiini ravivõtete kasutamise kohta ning olla valmis arutlema nendega

kaasnevate riskide ja kasu üle (kliiniline standard).

Kuigi enamiku alternatiiv- või täiendmeditsiini võtete kasutamise kohta ASHga lastel leidub toetavaid empiirilisi tõendeid väga piiratud hulgal, on vanemate huvi nende vastu sageli suur. Tähtis on, et klinitsist suudab neid raviviise vanematega arutada ja mõistab nende tungivat soovi proovida kõiki võimalikke ravivõtteid. Enamasti on neist ravivõtetest vähe või ei ole üldse tõendatavat kasu, kuid ka nende kasutamisega kaasnevad riskid on väikesed.

KIRJANDUS

Volkmar F, Siegel M, Woodbury-Smith M, King B, McCracken J, State M, the 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;53:237–57.

NICE guidelines. Autism diagnosis in children and young people: Recognition, referral and diagnosis of children and young people on the autism spectrum. <http://www.nice.org.uk/guidance/CG128>.



Anne Kleinberg –
Tallinna
Lastehaigla
anne.kleinberg@lastehaigla.ee