

ДЕРЖАВНИЙ ЕКСПЕРТНИЙ ЦЕНТР
МІНІСТЕРСТВА ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ

ФОНД ДОПОМОГИ ДІТЯМ З СИНДРОМОМ АУТИЗМУ «ДИТИНА З МАЙБУТНІМ»

АСОЦІАЦІЯ БАТЬКІВ ДІТЕЙ З АУТИЗМОМ

СИСТЕМНА ДОПОМОГА ДІТЯМ З АУТИЗМОМ «МАЛЕНЬКИЙ ПРИНЦ»

ВСЕУКРАЇНСЬКА ПСИХОДІАГНОСТИЧНА АСОЦІАЦІЯ

АУТИЗМ У ДІТЕЙ

**АДАПТОВАНА КЛІНІЧНА НАСТАНОВА,
ЗАСНОВАНА НА ДОКАЗАХ**

2015

Склад
мультидисциплінарної робочої групи з опрацювання медико-технологічних
документів зі стандартизації медичної допомоги на засадах
доказової медицини пацієнтам з аутизмом

Марценковський Ігор Анатолійович	завідувач відділу психічних розладів дітей та підлітків Українського науково-дослідного інституту соціальної і судової психіатрії та наркології МОЗ України, доцент кафедри дитячої неврології та медико-соціальної реабілітації Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, к.мед.н., головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Дитяча психіатрія» (відповідно до наказу МОЗ України від 29.05.2014 № 196-к зі змінами), заступник голови робочої групи з клінічних питань у дітей;
Пінчук Ірина Яківна	директор Українського науково-дослідного інституту соціальної і судової психіатрії та наркології МОЗ України, д.мед.н., головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Наркологія, Психіатрія» (відповідно до наказу МОЗ України від 25.03.2015 № 83-к), заступник голови з клінічних питань у дорослих;
Ліщишина Олена Михайлівна	директор Департаменту стандартизації медичних послуг Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України», к.мед.н., ст.н.с.;
Бурлачук Леонід Фокич	завідувач кафедри психодіагностики та клінічної психології Київського національного університету імені Т.Г. Шевченка, президент Громадської організації «Всеукраїнська психодіагностична асоціація», член НАПН України, д.псих.н., професор;
Бурлачук Олег Леонідович	генеральний директор першого Українського видавництва психологічних тестів «ОС України»;
Бекетова Галина Володимирівна	завідувач кафедри дитячих та підліткових захворювань Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, д.мед.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Педіатрія» (відповідно до наказу МОЗ України від 18.09.2014 № 482-к);
Гречаніна Олена Яківна	професор кафедри медичної генетики Харківського національного медичного університету, директор Харківського спеціалізованого медико-генетичного центру, член-кореспондент НАМН України, Академік Української екологічної академії наук, д.мед.н., професор;
Лерман Наталія Геннадіївна	завідувач амбулаторією, лікар загальної практики-сімейної медицини комунального закладу «Макарівський центр первинної медико-санітарної допомоги» Макарівського району Київської області, Андріївська медична амбулаторія загальної практики-сімейної медицини;
Мартинюк Володимир Юрійович	директор Українського медичного центру реабілітації дітей з органічними ураженнями нервової системи МОЗ України, к.мед.н, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Дитяча неврологія» (відповідно до наказу МОЗ України від 29.05.2014 № 196-к зі змінами);
Марценковська Інна Іванівна	провідний науковий співробітник Українського науково-дослідного інституту соціальної і судової психіатрії та наркології МОЗ України, к.мед.н.;

Матвієць Людмила Григорівна	асистент кафедри сімейної медицини та амбулаторно-поліклінічної допомоги Національної медичної академії післядипломної освіти ім. П.Л. Шупика, к.мед.н.;
Матюха Лариса Федорівна	завідувач кафедри сімейної медицини Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, д.мед.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Загальна практика-сімейна медицина» (відповідно до наказу МОЗ України від 29.05.2014 № 196-к зі змінами);
Мостовенко Раїса Василівна	завідувач дитячого інфекційного відділення Національної дитячої спеціалізованої лікарні «ОХМАТДИТ», головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Педіатрія» відповідно до наказу МОЗ України №526-к від 10.12.2012, к.мед.н.;
Панічевська Євгенія Леонідівна	голова Благодійного фонду «Асоціація батьків дітей з аутизмом»;
Пилягіна Галина Яківна	завідувач кафедри психіатрії Національної медичної академії післядипломної освіти ім. П.Л. Шупика, д.мед.н., професор;
Пішель Віталій Ярославович	завідувач відділу медико-соціальних проблем терапії психічних розладів Українського науково-дослідного інституту соціальної і судової психіатрії та наркології МОЗ України, д.мед.н., професор;
Рибченко Лариса Костянтинівна	директор Міжнародної громадської організації «Фонд допомоги дітям з синдромом аутизму «Дитина з майбутнім»», аспірант Інституту корекційної педагогіки та психології Національного педагогічного університету ім. М.П. Драгоманова;
Сергієнко Інна Володимирівна	засновник Міжнародної громадської організації «Фонд допомоги дітям з синдромом аутизму «Дитина з майбутнім»»;
Скрипник Тетяна Вікторівна	завідувач лабораторії корекції розвитку дитини з аутизмом Інституту спеціальної педагогіки НАПН України, Голова ради Громадської організації «Системна допомога дітям з аутизмом «Маленький принц»», д.псих.н., ст.н.с.;
Солодуха Богдан Михайлович	лікар-педіатр дільничний центру первинної медико-санітарної допомоги № 2 амбулаторії загальної практики-сімейної медицини № 3 Голосіївського району міста Києва;
Степаненко Алла Василівна	професор кафедри Української військово-медичної академії МЗС України, заступник голови Центрального формулярного комітету МОЗ України, д.мед.н., професор;
Стратович Юрій Олександрович	лікар-психіатр дитячий Центру дитячої психіатрії і неврології «Меділекс», завідувач відділення № 9 Донецької обласної психіатричної лікарні № 1;
Фільц Олександр Орестович	професор кафедри психіатрії та психотерапії факультету післядипломної освіти Львівського національного медичного університету ім. Данила Галицького, головний лікар Львівської обласної психіатричної лікарні, д.мед.н., професор;
Хаустова Олена Олександрівна	завідувач відділу психічних розладів похилого віку Українського науково-дослідного інституту соціальної і судової психіатрії та наркології МОЗ України, д.мед.н., професор.

Ященко Юрій Борисович завідувач наукового відділу організації медичної допомоги Державної наукової установи «Науково-практичний центр профілактичної та клінічної медицини» Державного управління справами, професор кафедри неонатології Національної медичної академії післядипломної освіти імені П.Л. Шупика, д.мед.н., професор, головний позаштатний спеціаліст МОЗ України зі спеціальності «Педіатрія» (відповідно до наказу МОЗ України від 25.03.2015 № 83-к).

Методичний супровід та інформаційне забезпечення

Горох Євгеній Леонідович начальник відділу якості медичної допомоги та інформаційних технологій Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України», к.т.н.;

Мельник Євгенія Олександрівна начальник відділу доказової медицини Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України»;

Шилкіна Олена Олександрівна начальник відділу методичного забезпечення новітніх технологій у сфері охорони здоров'я Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України»;

Черніцька Марина Віталіївна експерт відділу доказової медицини Державного підприємства «Державний експертний центр МОЗ України».

Державний експертний центр МОЗ України є членом

Guidelines International Network (Міжнародна мережа настанов)



ADAPTE (Франція) (Міжнародний проект з адаптації клінічних настанов)



Рецензенти:

Кожина Ганна Михайлівна завідувач кафедри психіатрії, наркології та медичної психології Харківського національного медичного університету, академік Академії наук вищої освіти України, лікар-психіатр вищої категорії, д.мед.н., професор;

Глузман Семен Фішелевич президент Асоціації психіатрів України;

Денис Угрин (Dennis Ougrin) лікар-консультант клініки Модслі, Лондон, Великобританія, викладач кафедри дитячої психіатрії Інституту психіатрії Королівського коледжу Лондона, член Королівського коледжу психіатрів.

(Consultant Child and Adolescent Psychiatrist, Course Leader, MSc in Child and Adolescent Mental Health, Child and Adolescent Psychiatry, Institute of Psychiatry, MBBS, MRCPsych, PGDip(Oxon), PhD).

Скорочення

BP	Відносний ризик
ГРН	Група з розробки настанови
ДДР	Дитячий дезінтегративний розлад
ДІ	Довірчий інтервал
ЕЕ	Епілептична енцефалопатія
ЕЕГ	Електроенцефалографія
ІМТ	Індекс маси тіла
КТ	Комп'ютерна томографія
МДК	Мультидисциплінарна команда
МКХ-10	Міжнародна статистична класифікація захворювань і пов'язаних станів, 10-те видання
MPT	Магнітно-резонансна томографія
ОЗР	Опозиційно-зухвалий розлад
ООП	Особливі освітні потреби
ПЕТ	Позитрон-емісійна томографія
РАС	Розлади аутистичного спектра
РЗР	Розлад загального розвитку
РКВ	Рандомізоване контрольоване випробування
РП	Розлад поведінки
СГДУ	Синдром гіперактивності з дефіцитом уваги
СНС	Синдром нав'язливих станів
СШ	Співвідношення шансів
ФОЗ	Фахівець охорони здоров'я
3di	Дослідницька різнопланова діагностична співбесіда
ABAS	Оцінка адаптивних реакцій
ABC	Типовий перелік контролю наявності симптомів аутизму
ADI-R	Діагностичне інтерв'ю аутизму – оновлена версія (Autism Diagnostic Interview – Revised)
ADOS	Діагностичний план спостереження аутизму
ASSQ	Скринінгова анкета виявлення розладів аутистичного спектра
АТАС	Аутизм – судомні скорочення, СГДУ та інші супутні стани
BISCUIT	Скринінг новонароджених та немовлят для виявлення ознак аутизму
BITSEA	Стисла соціальна та емоційна оцінка немовлят та дітей, які починають ходити
CAF	Загальна система оцінки
CAMHS	Служба психічного здоров'я дітей та підлітків
CARS	Шкала оцінки дитячого аутизму
CASD	Шкала оцінки розладу аутистичного спектру
CASP	Програма критичного оцінювання навичок
CAST	Тест на синдром Аспергера у дітей
CAT	Аксіальна комп'ютерна томографія
CCC	Контрольний перелік перевірки спілкування дітей
CDC	Центр розвитку дітей
CGH	Порівняльна геномна гібридизація
CHAT	Контрольний перелік перевірки ознак аутизму у дітей, які починають ходити
CHECKLIST	Контрольний перелік перевірки розвитку навичок спілкування та мовлення у немовлят та дітей, які починають ходити
CNV	Варіант номера копії
CSI-4	Перелік дитячих симптомів – 4
DAWBA	Оцінка розвитку та самопочуття
DBC-ES	Контрольний перелік перевірки поведінкового розвитку – Аутизм – Ранне

	виявлення
DCD	Порушення координації у дітей
DISCO	Діагностичне інтерв'ю для соціальних і комунікаційних розладів (Diagnostic Interview for Social and Communication Disorders)
DSM-IV-TR	Діагностична та статистична настанова з психічних порушень – четверте переглянуте видання
ECI-4	Перелік симптомів у малих дітей – 4
ESAT	Анкета раннього виявлення ознак аутизму
ESCS	Рання оцінка соціально-комунікативних здібностей
ESSEA	Розширення наукових досліджень раннього аутизму
FISH	Флуоресцентна гібридизація <i>in situ</i>
GADS	Шкала оцінки синдрому Джильяма-Аспергера
GARS	Шкала оцінки аутизму Джильяма
GRADE	Робоча група з розробки, оцінки та експертизи ступеня обґрунтованості клінічних рекомендацій
IgE	Імуноглобулін Е
IQ	Коефіцієнт інтелекту
ITC	Таблиця контрольної перевірки немовлят та дітей, які починають ходити
KADI	Показник оцінки синдрому Аспергера Круга
LKS	Синдром Ландау-Клефнера
MCDI	Перелік питань Мак-Артура для оцінки комунікативного розвитку
M-CHAT	Модифікований контрольний перелік виявлення аутизму у дітей, які починають ходити
MECP2	Блок 2, що зв'язує метил-СрG (синдром Ретта)
MRC	Рада з медичних досліджень
NAP-C	Національна програма виявлення та лікування аутизму у дітей
NAS	Національне товариство з аутизму (Великобританія)
NHS	Національної служби охорони здоров'я
NIH	Національні інститути охорони здоров'я (США)
OT	Реабілітаційна (трудова) терапія/спеціаліст з трудотерапії
PCQ	Анкета батьківського занепокоєння
PDA	Уникнення патологічних вимог
PDD-MRS	Шкала оцінки загального розладу психологічного розвитку осіб із затримкою розумового розвитку
PDDRS	Шкала оцінки загального розладу психологічного розвитку
PIA-CV	Опитування батьків про аутизм (клінічний варіант)
PTEN	Гомолог фосфатази і тензину
QALY	Рік життя, скоригований на якість
Q-CHAT	Кількісний контрольний перелік виявлення аутизму у дітей, які починають ходити
QUADAS	Інструмент оцінки якості досліджень діагностичної достовірності
RBS	Оцінка патологічних циклічних дій
SCQ	Анкета з соціального спілкування
SDQ	Лист опитування про сильні сторони та складнощі
SIGN	Шотландська міжуніверситетська мережа
SLD	Певні затримки/порушення розвитку розуміння мови
SLT	Терапія/спеціаліст з розвитку мовлення та розуміння мови (логопед)
SPECT	Однофотонно-емісійна комп'ютерна томографія
SRS	Шкала соціальної реактивності
SSI	Перевірка соціального втручання
STAT	Засіб перевірки на аутизм дворічних дітей
YASHT-18	Засіб ранньої перевірки на аутизм та інші порушення розвитку

Зміст:

Члени групи з розробки Настанови та подяки

1. Огляд рекомендацій та шляхів догляду

- 1.1 Вступ
- 1.2 Основні пріоритети при здійсненні оцінювання
- 1.3 Рекомендації
- 1.4 Ключові рекомендації з досліджень
- 1.5 Маршрут догляду

2. Розробка настанови

- 2.1 Вступ
- 2.2 Мета і сфера дії настанови
- 2.3 Для кого призначена дана настанова?
- 2.4 Інші важливі документи
- 2.5 Хто розробив настанову
- 2.6 Методологія розробки настанови
- 2.7 Рекомендації щодо застосування даної настанови
- 2.8 Оновлення настанови

3. Розпізнання

- Вступ
- Клінічні питання
- 3.1 Огляд доказів
- 3.2 Профіль доказів
- 3.3 Звіт з доказів
- 3.4 Докази для рекомендацій
Рекомендації
- 3.5 Рекомендації з досліджень

4. Подальше направлення

- Вступ
- Клінічні питання
- 4.1 Огляд доказів: інструментарій для виявлення підвищеної ймовірності розладів аутистичного спектра (РАС)
- 4.2 Профіль доказів: інструментарій для виявлення ймовірності РАС
- 4.3 Звіт з доказів: інструментарій для виявлення підвищеної ймовірності РАС
- 4.4 Докази для рекомендацій: інструментарій для виявлення підвищеної ймовірності аутизму
Рекомендації
- 4.5 Огляд доказів: фактори ризику
- 4.6 Профіль доказів: фактори ризику
- 4.7 Звіт з доказів: фактори ризику
- 4.8 Докази для рекомендацій: фактори ризику
- 4.9 Огляд доказів: стани з підвищеним ризиком РАС
- 4.10 Профіль доказів: стани з підвищеним ризиком РАС
- 4.11 Звіт з доказів: стани з підвищеною поширеністю РАС
- 4.12 Докази для рекомендацій: фактори ризику та стани з підвищеною поширеністю аутизму

Рекомендації

- 4.13 Огляд доказів: інформація з інших джерел
- 4.14 Профіль доказів: інформація з інших джерел
- 4.15 Звіт з доказів: інформація з інших джерел
- 4.16 Докази для рекомендацій: інформація з інших джерел
- Рекомендації
- 4.17 Рекомендації з досліджень: інформація з інших джерел

5. Діагностичне оцінювання

Вступ

Клінічні питання

- 5.1 Огляд фактичних даних: точність засобів оцінки
- 5.2 Профілі фактичних даних: точність засобів оцінки
- 5.3 Звіт фактичних даних: точність засобів оцінки
- 5.4 Фактичні дані для рекомендацій: точність засобів оцінки
- 5.5 Огляд фактичних даних: узгодженість між засобами оцінки
- 5.6 Профілі фактичних даних: узгодженість між засобами оцінки
- 5.7 Звіт фактичних даних: узгодженість між засобами оцінки
- 5.8 Фактичні дані для рекомендацій: узгодженість між засобами оцінки
- 5.9 Огляд фактичних даних: інші засоби оцінки для сприяння тлумаченню аутизм-специфічних діагностичних засобів
- 5.10 Профілі фактичних даних: інші засоби оцінки для сприяння тлумаченню аутизм-специфічних діагностичних засобів
- 5.11 Звіт фактичних даних: інші засоби оцінки для сприяння тлумаченню аутизм-специфічних діагностичних засобів
- 5.12 Фактичні дані для рекомендацій: інші засоби оцінки для сприяння тлумаченню аутизм-специфічних діагностичних засобів
- 5.13 Огляд фактичних даних: узгодженість висновків окремого клініциста та групи клініцистів при постановці діагнозу
- 5.14 Профіль фактичних даних: узгодженість висновків окремого клініциста та групи клініцистів при постановці діагнозу
- 5.15 Звіт фактичних даних: узгодженість висновків окремого клініциста та групи клініцистів при постановці діагнозу
- 5.16 Фактичні дані для рекомендацій: узгодженість висновків окремого клініциста та групи клініцистів при постановці діагнозу
- 5.17 Огляд фактичних даних: стабільність критеріїв МКХ-10 та DSM-IV-TR
- 5.18 Профілі фактичних даних: стабільність критеріїв МКХ-10 та DSM-IV-TR
- 5.19 Звіт фактичних даних: стабільність критеріїв МКХ-10 та DSM-IV-TR
- 5.20 Фактичні дані для рекомендацій за розділами 5.1-5.19
- 5.21 Рекомендації з досліджень
- 5.22 Огляд даних: повідомлення діагнозу членам родини
- 5.23 Характеристика даних: повідомлення діагнозу членам родини
- 5.24 Оголошення даних: повідомлення діагнозу членам родини
- 5.25 Дані щодо рекомендацій: повідомлення діагнозу родині
- 5.26 Огляд даних: дії, які треба вчинити після діагностичного оцінювання дітей і молодих людей, які не одержали певного діагнозу
- 5.27 Профіль даних: дії, які треба вчинити після діагностичного оцінювання дітей і молодих людей, які не одержали певного діагнозу

5.28 Повідомлення даних: дії, які треба вчинити після діагностичного оцінювання дітей і молодих людей, які не одержали певного діагнозу

5.29 Дані для рекомендацій: дії, які треба вчинити після діагностичного оцінювання дітей і молодих людей, які не одержали певного діагнозу

6. Диференційний діагноз

Вступ

Клінічні питання

6.1 Огляд фактичних даних: встановлення диференційних діагнозів

6.2 Профіль фактичних даних: встановлення диференційних діагнозів

6.3 Звіти фактичних даних: встановлення диференційних діагнозів

6.4 Фактичні дані для рекомендацій: встановлення диференційних діагнозів

6.5 Огляд фактичних даних: встановлення ознак, які відрізняють РАС від інших станів

6.6 Профілі фактичних даних: встановлення ознак, які відрізняють РАС від інших станів

6.7 Звіти з фактичними даними: встановлення ознак, які відрізняють РАС від інших станів

6.8 Фактичні дані для рекомендацій: встановлення ознак, які відрізняють аутизм від інших станів

Рекомендації

7. Оцінка супутніх захворювань

Вступ

Клінічні питання

7.1 Огляд фактичних даних

7.2 Профілі фактичних даних

7.3 Звіт фактичних даних

7.4 Фактичні дані для рекомендацій

8. Медичні дослідження

Вступ

Клінічні питання

8.1. Огляд фактичних даних

8.2. Профілі фактичних даних

8.3. Висновки щодо фактичних даних

8.4. Фактичні дані для рекомендацій

8.5. Рекомендації з наукових досліджень

9. Інформація та підтримка

Вступ

Клінічні питання

9.1. Огляд фактичних даних: інформація в процесі направлення до спеціаліста, оцінки та діагностики

9.2. Профіль фактичних даних: інформація в процесі направлення до спеціаліста, оцінки та діагностики

9.3. Висновки щодо фактичних даних: інформація в процесі направлення до спеціаліста, оцінки та діагностики

9.4. Фактичні дані для рекомендацій: інформація в процесі направлення до спеціаліста, оцінки та діагностики

9.5. Огляд фактичних даних: підтримка для дітей, молодих людей, їх сімей та опікунів

9.6. Профіль фактичних даних: підтримка для дітей, молодих людей, їх сімей та опікунів

9.7. Висновки щодо фактичних даних: підтримка для дітей, молодих людей, їх сімей та опікунів

9.8. Фактичні дані для рекомендацій: підтримка для дітей, молодих людей, їх сімей та опікунів

10 Опис служби та використання ресурсів

10.1 Вступ

10.2 Опис конкретних служб діагностики аутизму

10.3 Оцінка використання ресурсів для пов'язаного з аутизмом діагностичного оцінювання

10.4 Висновок

11 Література, скорочення та словник спеціальних термінів

11.1 Література

11.2 Скорочення

Додаток 1. Сфера застосування настанови**Додаток 2 Діагностичні засоби***Діагностичні співбесіди, специфічні для діагностики аутизму**Засоби виявлення підвищеної імовірності аутизму**Опитування батьків про аутизм (клінічний варіант)***Додаток 3. Рекомендації для спеціалістів сфери охорони здоров'я щодо диференційного діагнозу**

За прототип Адаптованої клінічної настанови «Аутизм у дітей» взято Клінічну настанову **NICE CG 128 – Autism: recognition, referral and diagnosis of children and young people on the autism spectrum, 2011** – <http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13572/56424/56424.pdf>

Додаткові докази включені з інших джерел:

1. Practice Parameter for the Assessment and Treatment of Children and Adolescents With Autism Spectrum Disorder, the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP) Committee on Quality Issues, 2014

**Передмова робочої групи з адаптації клінічної настанови
за темою «Аутизм у дітей»**

Впродовж останніх десятиріч в усьому світі для забезпечення якості і ефективності медичної допомоги, для створення якісних клінічних протоколів (Clinical Pathway) та/або медичних стандартів (МС) як третинне джерело доказової медицини використовуються клінічні настанови (КН).

Клінічна настанова (Clinical practice guidelines) – це документ, що містить систематизовані положення стосовно медичної та медико-соціальної допомоги, розроблені з використанням методології доказової медицини на основі підтвердження їх надійності та доведеності, і має на меті надання допомоги лікарю і пацієнту в прийнятті раціонального рішення в різних клінічних ситуаціях.

Відповідно до положень наказу МОЗ України від 28.09.2012 р. № 751 «Про створення та впровадження медико-технологічних документів зі стандартизації медичної допомоги в системі Міністерства охорони здоров'я України», зареєстрованого в Міністерстві юстиції України 29.11.2012 р. за № 2001/22313, створення КН в Україні здійснюється шляхом адаптації вже наявних клінічних настанов, які розроблені на засадах доказової медицини у відомих світових центрах – NICE (Англія), SIGN (Шотландія), AHRQ (США), HEN WHO (ВООЗ), NZGG (Нова Зеландія) та ін. Клінічні настанови, що розроблені на науковій основі, мають основні ознаки, що відповідають назві, визначенню та змісту клінічних настанов, а саме:

- наявність переліку членів мультидисциплінарної робочої групи;*
- наявність зовнішніх рецензентів;*
- визначення дати перегляду клінічної настанови;*
- наявність шкали рівнів доказів у клінічній настанові;*
- список першоджерел літератури (статті за результатами рандомізованих клінічних досліджень, мета-аналізи, огляди літератури) тощо.*

Адаптована клінічна настанова за темою «Аутизм у дітей» створена мультидисциплінарною робочою групою МОЗ України на основі оригінальної Клінічної настанови NICE 128 «Autism: recognition, referral and diagnosis of children and young people on the autism spectrum», 2011 року, яка була попередньо оцінена групою експертів за допомогою Опитувальника AGREE. Результати оцінки задокументовані і зберігаються у робочих матеріалах групи. Механізм адаптації передбачає внесення в оригінальний текст настанови, який залишається незмінним, Коментарів робочої групи, в яких відбивається можливість виконання тих чи інших положень КН в реальних умовах системи охорони здоров'я України, доступність медичних втручань, наявність зареєстрованих в Україні ліків, що зазначені у КН, відповідність нормативної бази щодо організаційних засад надання медичної допомоги тощо.

Запропонована адаптована клінічна настанова не повинна розцінюватись як стандарт медичного лікування. Дотримання положень КН не гарантує успішного лікування в кожному конкретному випадку, її не можна розглядати як посібник, що включає всі необхідні методи лікування або, навпаки, виключає інші. Остаточне рішення стосовно вибору конкретної клінічної процедури або плану лікування повинен приймати лікар з урахуванням клінічного стану пацієнта та можливостей для проведення заходів діагностики і лікування у медичному закладі. Адаптована клінічна настанова «Аутизм у дітей», відповідно до свого визначення, має на меті надання допомоги лікарю і пацієнту в прийнятті раціонального рішення в різних клінічних ситуаціях, слугує інформаційною підтримкою щодо найкращої клінічної практики на основі

доказів ефективності застосування певних медичних технологій, ліків та організаційних засад медичної допомоги.

Клінічна настанова – це рекомендаційний документ з найкращої медичної практики, заснованої на доказах ефективності, в першу чергу для практикуючих лікарів, які надають як первинну, так і спеціалізовану медичну допомогу.

На основі Адаптованої клінічної настанови «Аутизм у дітей», а також Адаптованої клінічної настанови «Аутизм у дорослих», робоча група розробила Уніфікований клінічний протокол медичної допомоги «Розлади аутистичного спектра (розлади загального розвитку)», у якому використані доказові положення Адаптованих клінічних настанов щодо ефективності медичних втручань, які також слугували основою для визначення індикаторів якості надання медичної допомоги пацієнтам з аутизмом.

Представлена адаптована клінічна настанова має бути переглянута не пізніше 2018 р. мультидисциплінарною робочою групою за участю головного позаштатного спеціаліста МОЗ України, практикуючих лікарів, які надають первинну, вторинну та третинну медичну допомогу, науковців, організаторів охорони здоров'я, представників громадських організацій, що зацікавлені у підвищенні якості медичної допомоги, та ін.

1. Огляд рекомендацій та шляхів догляду

1.1 Вступ

Дана Настава висвітлює питання розпізнання, направлення та діагностування розладів аутистичного спектра (РАС) у дітей і молоді від народження до 19 років.

Термін «аутизм» характеризує якісні відмінності, труднощі у побудові соціальних стосунків і спілкуванні та особливу стереотипність поведінки. РАС діагностуються у дітей, молоді та дорослих, якщо їх поведінка відповідає критеріям, визначеним у Міжнародній статистичній класифікації хвороб та споріднених проблем, пов'язаних зі здоров'ям (МКХ-10), і настанові з діагностики, статистики і класифікації психічних порушень DSM-IV четверте видання (перероблені тексти) (DSM-IV-TR), і має значний вплив на життєдіяльність. Загальний термін, який використовують в МКХ-10 і DSM-IV-TR, це розлади загального розвитку (РЗР); зараз цей термін використовується як синонім розладу аутистичного спектра (за винятком синдрому Ретта): дана поведінка визначається певною групою розладів, з різними причинами і проявами.

Група з розробки настанови визнала, що окремі особи та групи надають перевагу різним термінам, в тому числі РАС, стан спектра аутизму, відмінність спектра аутизму та нервова відмінність. Для ясності і послідовності, у даній настанові термін "аутизм" використовується відповідно до вимог його використання в останніх документах Міністерства охорони здоров'я (Department of Health), Національного управління аудиту (National Audit Office) і Комітету публічних рахунків (Public Accounts Committee). Тим не менше, у даній настанові термін «аутизм» означає «розлад аутистичного спектра».

Аутизм є хворобою, що триває все життя і має значний вплив на особистість дитини чи молодшої людини, а також на їх сім'ї або опікунів. Після виявлення аутизму, члени родини, опікуни, дитина або молода особа можуть відчувати різні емоції, шок і переживання з приводу майбутніх наслідків. Вони також можуть відчувати полегшення від того, що інші погоджуються з їх спостереженнями та занепокоєнням. Діагностування та оцінка потреб може дати розуміння того, чому дитина або підліток відрізняється від своїх однолітків, а також відкрити шлях до підтримки та послуг у сфері освіти, охорони здоров'я та соціальної допомоги, доступ до волонтерських організацій і контакту з іншими дітьми та сім'ями з аналогічним досвідом. Все це може поліпшити життя дитини чи молодшої людини та їх членів родини.

Основні прояви аутистичної поведінки зазвичай присутні в ранньому дитинстві, але не завжди помітні до обставин, в яких проявляється стан дитини чи молодшої людини, наприклад, коли дитина йде в дитячий садок або до початкової чи середньої школи. Аутизм у значній мірі пов'язаний з низкою супутніх захворювань. Недавні дослідження показали, що приблизно 70% людей з РАС відповідали діагностичним критеріям принаймні ще одного (часто не виявленого) психічного розладу, який у подальшому може негативно позначитися на психосоціальному функціонуванні.

Низький рівень інтелекту (коефіцієнт інтелекту [IQ] нижче 70) зустрічається приблизно у 50% молодих людей з аутизмом.

Раніше аутизм вважався рідкісним порушенням розвитку, але нещодавні дослідження показали поширення захворювання. На сьогоднішній день близько 1% дітей мають РАС. Це призвело до зростання попиту на діагностичні послуги для дітей та молоді різного віку в системі охорони здоров'я.

Служби охорони здоров'я відіграють ключову роль у діагностуванні аутизму. Ступінь розуміння аутизму медичними працівниками і доступність послуг сильно відрізняються в різних регіонах. Крім того, діти і молодь з певними супутніми захворюваннями, такими як розумова відсталість, мають менше шансів на діагностування, що призводить до нерівності у сферах охорони здоров'я і надання послуг.

Дуже важливою є координація між закладами охорони здоров'я та закладами, що надають інші необхідні послуги, такі як освіта, соціальна допомога та волонтерська підтримка. Представники організацій повинні також працювати в партнерстві з дітьми або молоддю з аутизмом та їх родинами чи опікунами.

Дана настанова не висвітлює питання втручання в аутизм, вона ставить на меті покращити розпізнавання, направлення і діагностику; допомогти дітям і молоді з аутизмом та тим, хто про них піклується.

1.2 Основні пріоритети при здійсненні оцінювання

Локальні шляхи визначення, направлення та отримання діагностичної оцінки можливого аутизму

Місцеві міжвідомчі стратегічні групи з визначення аутизму повинні бути створені за участю управлінських, медичних і спеціальних представників служби охорони здоров'я дітей і охорони психічного здоров'я, закладів освіти, соціального забезпечення, батьків та опікунів, а також волонтерського сектора.

Місцева стратегічна група з визначення аутизму повинна призначити провідного спеціаліста, який нести відповідальність за локальні маршрути визначення аутизму, направлення і діагностування дітей і молоді. Цілі групи повинні включати:

- поліпшення ранньої діагностики аутизму за допомогою підвищення рівня обізнаності щодо ознак і симптомів аутизму за допомогою міжвідомчих навчань (див. таблиці 1-3);
- перевірку того, чи відповідні фахівці (з охорони здоров'я, соціального забезпечення, освіти і волонтерського сектора) знають локальні маршрути визначення аутизму і знають, як отримати доступ до діагностичних послуг;
- підтримку легкого переходу до отримання дорослих послуг для молоді, яка проходить діагностичний шлях;
- забезпечення збору даних і аудиту проходження діагностики.

У кожній області мають бути створені мультидисциплінарні команди (аутизм команди). Їх основний склад повинен включати:

- педіатра і/або дитячого і підліткового психіатра;
- терапевта з мови і мовлення (логопеда);
- психолога та/або педагога-психолога.

Аутизм-команда повинна включити або мати постійний доступ, якщо вони не в команді, до наступних фахівців:

- педіатра або дитячого невролога;
- психіатра з питань дітей та підлітків;
- педагога-психолога;
- клінічного психолога;
- спеціаліста з трудотерапії.

Розглянути можливість включення в аутизм-команду (або забезпечення доступу до команди) інших відповідних спеціалістів, які зможуть зробити свій внесок у діагностичну оцінку аутизму. Наприклад, спеціаліст з питань охорони здоров'я або медсестра, фахівець-вчитель або соціальний працівник.

Забезпечити єдиний пункт скерування для доступу до аутизм-команди.

Діагностичне оцінювання наявності аутизму у дітей та молоді

Для кожної дитини або молодої людини, яка проходить діагностичне оцінювання наявності аутизму, має бути призначений координатор з аутизм-команди.

Кожне діагностичне оцінювання наявності аутизму має включати:

- детальне опитування про проблеми батьків або опікунів і, за необхідності, про проблеми дитини або молодої людини;
- відомості про життя дитини або молодої людини, про сімейне життя, освіту та соціальну допомогу;
- вивчення історії розвитку, приділяючи максимум уваги особливостям розвитку і поведінки у відповідності до критеріїв МКХ-10 або DSM-IV (розглянути можливість використання спеціальних засобів для збору цієї інформації);
- оцінку (шляхом взаємодії і спостереження за дитиною або молодою особою) соціальних та комунікативних навичок і моделей поведінки, приділяючи максимум уваги особливостям відповідно до критеріїв МКХ-10 або DSM-IV (розглянути можливість використання спеціальних засобів для збору цієї інформації);
- історію хвороби, включаючи пренатальний, перинатальний періоди та історії хвороби всієї сім'ї, а також попередній та поточний стан здоров'я;
- медичний огляд (див. рекомендацію 45);
- розгляд диференційного діагнозу (див. рекомендацію 46);
- систематичну оцінку станів, які можуть бути супутніми до аутизму (див. рекомендацію 54);
- розробка профілю дитини або молодої людини, в якому були б зазначені порушення і потреби, сильні сторони та навички, які можуть бути використані для створення плану курації пацієнта, орієнтованого на потреби (див. рекомендацію 47), беручи до уваги сімейні та освітні обставини;
- повідомлення результатів оцінки батькам чи опікунам і, у відповідних випадках, дитині або молодій особі (див. рекомендацію 60).

Розглянути наступні диференційні діагнози для аутизму і виявити, чи потрібне специфічне оцінювання, щоб зрозуміти історію хвороби і зробити відповідні зауваження:

- Розлади, пов'язані з неврологічним розвитком:
 - специфічні розлади/порушення розуміння мови;
 - розумова відсталість або загальна затримка розвитку;
 - порушення координації у дітей (DCD).
- Психічні та поведінкові розлади:
 - синдром гіперактивності з дефіцитом уваги (СГДУ);
 - порушення настрою;
 - надмірна прив'язаність;
 - опозиційно-зухвалий розлад (ОЗР);
 - синдром нав'язливих станів (СНС);
 - розлади поведінки (РП);
 - психоз.
- Стани з регресією розвитку:
 - синдромом Ретта;
 - епілептична енцефалопатія (ЕЕ).
- Інші порушення:
 - значне порушення слуху;

- значне порушення зору;
- жорстоке поводження;
- селективний мутизм.

Спілкування з батьками та фахівцями про результати діагностичної оцінки аутизму

За згоди батьків чи опікуна та, у разі необхідності, згоди дитини або молодшої людини, зробити профіль доступним для професіоналів у галузі освіти (наприклад, шляхом відвідування школи членом аутизм-команди) і, у разі необхідності, соціальної допомоги. Для того, щоб це сприяло створенню індивідуального плану для дитини чи молодшої людини і створенню плану управління, орієнтованого на потреби.

Коментар робочої групи

На даний час в Україні при наданні медичної допомоги пацієнтам з аутизмом не створено структурованих аутизм-команд. Проте, спеціалізована медична допомога пацієнтам з РАС в Україні надається різними спеціалістами відповідно до наявних потреб пацієнта, місцевих ресурсів та маршрутів допомоги.

Practice Parameter for the Assessment and Treatment of Children and Adolescents With Autism Spectrum Disorder, the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP) Committee on Quality Issues, 2014

ЕПІДЕМІОЛОГІЯ

Багато досліджень, в основному, проведених за межами США, дослідили поширеність аутизму або рідше РАС або РЗР.¹⁷ З близько 36 доступних оглядів з аутизму оцінки поширеності РАС складають від 0,7 на 10000 до 72,6 на 10000.¹⁸ Варіабельність в оцінках відображає різні фактори, в тому числі зміни в визначенні. Коли з моменту введення критеріїв DSM-IV¹⁸ було проведено 18 оглядів, оцінки отримали в діапазоні від 10 на 10000 до 16 на 10000 з медіаною поширеності 13 на 10000.¹⁸ Останнє дослідження, проведене Центрами контролю і профілактики, оцінює поширеність РАС у Сполучених Штатах як 11,3 на 1000.¹⁹ Всупереч поширеній думці, дані з 7 досліджень показали, що показники розладів Аспергера насправді нижчі, ніж показники типового аутизму (2,6 на 10000 або одна п'ята типового аутизму).¹⁸

Нещодавні спостереження більш високих рівнів аутизму призвели до побоювань, що поширеність цього захворювання може зростати. Різні чинники, такі як відмінності в діагностичних критеріях і діагностичних методах, віці обстежуваних дітей і місці проведення дослідження, можуть сприяти помітному зростанню (див. Fombonne¹⁸ для обговорення).

Аутизм трапляється приблизно в 4 рази частіше у хлопчиків, ніж у дівчаток, але дівчатка з аутизмом, як правило, мають більш серйозні інтелектуальні порушення. Хоча оригінальна доповідь Kanner² показала переважання аутизму в сім'ях з вищою освітою, інші роботи не показали цього. Сучасні підходи до діагностики РАС добре працюють на міжнародному рівні та в різних культурах³, хоча культурні аспекти стану не привернули багато уваги.²¹ У Сполучених Штатах в деяких випадках може існувати гіподіагностика (наприклад, у незаможних дітей з бідних районів).²²

ЕТІОЛОГІЯ

Нейробиологія

Електроенцефалографічні (ЕЕГ) порушення і судомні розлади спостерігаються у 20-25% осіб з аутизмом.²³ Високі показники епілепсії свідчать про роль нейробиологічних факторів в аутизмі.^{13,24,25} Низка ділянок, уражених аутизмом, свідчить про те, що повинні бути уражені різні нейронні системи. Не дивлячись на те, що деякі теорії визначили потенційні вирішення проблем, конкретних даних все ще не вистачає. Посмертні дослідження показали різні аномалії, особливо в лімбічній системі.²⁵ Функціональні процедури магнітно-резонансної томографії вказують на труднощі в задачах, пов'язаних з соціальними та емоційними судженнями, і відмінності в обробці лицевих і не лицевих стимулів.²⁶ Структурна магнітно-резонансна томографія показала загальне

збільшення розміру мозку при аутизмі, а дослідження дифузно-тензорної візуалізації показали аберації в розвитку тракту білої речовини.²⁷ Найчастішим нейрохімічним висновком є зростання периферичних рівнів нейротрансмітера серотоніну. Значущість цього висновку залишається незрозумілою. Роль дофаміну залежить від проблем з гіперактивністю і стереотипними манерами і позитивною відповіддю такої поведінки на нейролептики.²⁸

Протягом останнього десятиліття велика увага зосереджена на вакцинах в якості можливої постнатальної причини РАС, з увагою, зосередженою на можливості того, що вакцина проти кору, паротиту, краснухи може викликати аутизм або що тімеросал (ртуть-вмісні консерванти, що більше не застосовуються при одноразовій вакцинації) може спричинити аутизм.²⁹ Більшість доступних даних не підтверджують ці гіпотези (див. Rutter³⁰ для огляду). Проте, не виключається можлива роль імунної системи в деяких випадках аутизму.³¹

Нейропсихологічні кореляти РАС включають порушення у виконавчому функціонуванні (наприклад, одночасна участь у кількох завданнях),³² слабку центральну когерентність (інтеграція інформації у важливе ціле)³³ і дефіцити в моделі теорії-свідомості (з точки зору іншої людини).³⁴

Сімейні і генетичні фактори

Високий ризик повторення аутизму у братів і сестер та навіть вища частота аутизму в однойцевих близнюків активно підтримує важливість генетичних факторів.³⁰ Вищі показники аутизму послідовно показані у братів і сестер дітей з аутизмом. Ризик повторення складає від 2% до 10%, але недавнє проспективне тривале дослідження повідомило про 18,7%, коли розглядався широкий аутистичний спектр.³⁵ Виявлені фактори ризику РАС включають короткі інтервали між вагітностями, старший вік матері чи батька і вкрай передчасні пологи (< гестаційний вік 26 тижнів).³⁶⁻³⁸ Крім того, значні проблеми навчання/мовлення та соціальна недієздатність, можливе збільшення ризику порушень настрою і тривоги були виявлені у членів сім'ї.

На сьогодні доведено, що розвиток аутизму пов'язаний з різними генами.^{30, 39} За останні кілька років дослідження підтвердили роль загальних (присутні у > 5% загального населення) і рідкісних генетичних варіацій, які сприяють аутизму.⁴⁰ В останні кілька років відзначено прогрес у дослідженні гена, і ці результати вже починають впливати на клінічну практику щодо генетичного тестування, як зазначено нижче.⁴¹

Коментар робочої групи:

За п'ять років з 2009 по 2013 рік захворюваність на РАС, згідно з офіційними статистичними даними МОЗ України, зросла на 194%: з 0,55 до 1,61 на 100 000 дитячого населення. Показник первинної захворюваності в Україні стабільно збільшувався протягом останніх шести років: у 2007 р. на 28,2%; 2008 р. – 32,0%, 2009 р. – 27,2%, в 2010 р. – 35,7%, 2011 р. – 21,2%, 2012 р. – 25,3%. Поширеність РАС в дитячій популяції за ці роки зросла в 2,84 рази, з 17,0 до 48,2 на 100 000 населення. Незважаючи на значне зростання абсолютні показники поширеності РАС в Україні залишаються істотно нижчими, ніж у США та країнах Європи. На частку Донецької, Запорізької, Львівської, Харківської областей та міста Києва доводилося 53,1% первинно діагностованих у 2013 році випадків захворювання, у той час, як на Волинську, Житомирську, Закарпатську, Луганську, Рівненську Сумську, Тернопільську, Черкаську, Чернігівську області та місто Севастополь тільки 13,5%. Це дозволяє прогнозувати швидке зростання поширеності РАС на тлі поліпшення діагностики та впровадження в клінічну практику сучасних діагностичних процедур.

Зростання захворюваності неможливо пояснити гіпердіагностикою РАС у дітей з розумовою відсталістю. Нові епідеміологічні дані, отримані в США та країнах ЄС, свідчать, що 31% дітей з РАС мали IQ ≤ 70 (в діапазоні розумової відсталості), 23% в діапазоні межового інтелекту (IQ = 71-85), і 46% в середньому і вище середнього діапазоні інтелектуальних здібностей (IQ > 85).

РАС значною мірою пов'язані з низкою коморбідних порушень. На основі епідеміологічних даних, приблизно у 50% осіб з РАС спостерігалася тяжка та глибока розумова відсталість, у 35% виявилася легка/помірна інтелектуальна недостатність, а решта 20% мали нормальний інтелект.

При лікуванні коморбідних станів слід також звернутися до положень адаптованих клінічних настанов «Епілепсії», «Депресія (легкий та помірний епізоди без соматичного синдрому та з соматичним синдромом)» та «Рекурентні депресивні розлади», які доступні за посиланням <http://www.dec.gov.ua/mtd/reestr.html>.

NICE CG 128 – Autism: recognition, referral and diagnosis of children and young people on the autism spectrum

1.3 Рекомендації

№	Рекомендації	Див. розділ
Локальні шляхи визначення, направлення та отримання діагностичної оцінки можливості захворювання на аутизм		
1	Місцеві міжвідомчі стратегічні групи з визначення аутизму повинні бути створені за участю управлінських, медичних і спеціальних представників служби охорони здоров'я дітей і охорони психічного здоров'я, закладів освіти, соціального забезпечення, працівників служби батьків та опікунів, а також волонтерського сектора.	3.4
2	Місцева стратегічна група з визначення аутизму повинна призначити провідного спеціаліста, який нестиме відповідальність за локальні маршрути визнання аутизму, направлення і діагностування дітей і молоді. Цілі групи повинні включати: <ul style="list-style-type: none"> • поліпшення ранньої діагностики аутизму за допомогою підвищення рівня обізнаності щодо ознак і симптомів аутизму за допомогою міжвідомчих навчань (див. таблиці 1-3); • перевірку того, чи відповідні фахівці (з охорони здоров'я, соціального забезпечення, освіти і волонтерського сектора) знають локальні маршрути визначення аутизму і знають, як отримати доступ до діагностичних послуг; • підтримку легкого переходу до отримання дорослих послуг для молоді, яка проходить діагностичний шлях; • забезпечення збору даних і аудиту проходження діагностики. 	3.4
3	У кожній області мають бути створені мультидисциплінарні команди (аутизм-команди). Їх основний склад повинен включати: <ul style="list-style-type: none"> • педіатра і/або дитячого і підліткового психіатра; • терапевта з мови і мовлення (логопеда); • психолога та/або педагога-психолога. 	5.20
4	Аутизм-команда повинна включити або мати постійний доступ, якщо вони не в команді, до наступних фахівців: <ul style="list-style-type: none"> • педіатра або дитячого невролога; • дитячого психіатра; • педагога-психолога; • клінічного психолога; • спеціаліста з трудотерапії. 	5.20
5	Розглянути можливість включення в аутизм-команду (або забезпечення доступу до команди) інших відповідних спеціалістів, які зможуть зробити свій внесок у діагностичну оцінку аутизму. Наприклад, спеціаліст з питань охорони здоров'я або медсестра, фахівець-вчитель або соціальний працівник.	5.20

- 6 Аутизм-команда повинна мати навички та вміння, щоб: 5.20
- проводити діагностичну оцінку аутизму;
 - спілкуватися з дітьми та молодими людьми з можливим або виявленим аутизмом і з їх батьками чи опікунами. Чуйно ділитися з ними діагнозом.
- 7 Члени аутизм-команди повинні: 5.20
- надавати рекомендації фахівцям про те, чи слід направляти дітей і молодь на заходи з діагностичного оцінювання можливого аутизму;
 - вирішувати, чи потрібна оцінка осіб, яких необхідно направити інших служб;
 - здійснювати діагностичну оцінку аутизму;
 - ділитися результатами діагностичної оцінки аутизму з батьками та опікунами і, у відповідних випадках, з дітьми та молоддю;
 - за згодою батьків чи опікунів і, у разі необхідності, за згодою дитини або молодої людини, обмінюватися інформацією про діагностичну оцінку аутизму безпосередньо з особами і службами, які надають важливі послуги, наприклад, шляхом відвідування школи членом аутизм-команди;
 - надавати дітям, молоді та батькам чи опікунам інформацію про відповідні послуги та підтримку.
- 8 Забезпечити єдиний напрямок доступу до аутизм-команди. 3.4
- 9 Аутизм-команда повинна мати навички (або мати доступ до фахівців, які мають навички), необхідні для виконання діагностичної оцінки аутизму у дітей і молодих людей з особливими обставинами, в тому числі: 5.20
- супутні захворювання, такі як важкі розлади зору, слуху, руху, включаючи церебральний параліч, важкі розумові відхилення, складні розлади мовлення або складні психічні розлади;
 - діти і молодь, за якими потрібен догляд.
- 10 Якщо молоді люди знаходяться у віці переходу до надання дорослих послуг, аутизм-група повинна розглянути питання про проведення діагностичної оцінки аутизму спільно з аутизм-командою для дорослих, незалежно від інтелектуальних здібностей молодої людини. 5.20
- Оцінювання дітей та молоді з можливим аутизмом**
- 11 Розгляньте можливість аутизму, якщо є проблеми з розвитком чи поведінкою. Проте, пам'ятайте, що можуть бути й інші пояснення індивідуальних ознак і симптомів. 3.4
- 12 Завжди серйозно ставтеся до скарг батьків чи вихователів і, якщо можливо, дитини або молодої людини на проблеми поведінки або розвитку, навіть якщо інші їх не поділяють. 3.4
- 13 Під час розгляду можливості аутизму і прийняття рішення щодо направлення дитини або молодої особи до аутизм-команди, критично ставтеся до своєї професійної компетенції і, якщо є сумніви щодо наступного кроку, звертайтеся за порадою до колег. 3.4
- 14 Щоб визначити ознаки і симптоми можливого аутизму, використовуйте таблиці 1-3. Нерідко ознаки аутизму, описані в таблицях, не є очевидними, їх слід використовувати для загального спрямування, але вони не включають всі можливі прояви аутизму. 3.4
- 15 Під час розгляду можливостей аутизму слід пам'ятати, що: 3.4
- ознаки і симптоми слід розглядати в контексті загального розвитку дитини або молодої людини;
 - ознаки і симптоми не завжди будуть визнаватися батьками,

опікунами, дітьми, молодими особами чи іншими фахівцями;

- коли діти старшого віку або молоді люди з можливим аутизмом вперше приходять на обстеження, ознаки чи симптоми можуть бути попередньо замаскованими механізмами психологічної адаптації і/або підтримуючим середовищем;
- необхідно брати до уваги культурні відмінності, але не думайте, що мовна затримка спричинена тим, що англійська мова не є рідною мовою в сім'ї, або труднощами на початку слухання;
- аутизм можна не помітити, якщо діти і молоді люди мають обмежені інтелектуальні можливості;
- аутизм можна не помітити у дітей і молоді, які розмовляють;
- аутизм може не діагностуватися у дівчаток;
- важлива інформація про ранній розвиток деяких дітей та молоді може не бути загальнодоступною. Наприклад, інформація про тих, хто знаходиться під наглядом або в системі кримінального правосуддя;
- ознаки і симптоми не можуть бути пояснені руйнівним впливом середовища або розумовою чи фізичною хворобою батьків або опікунів.

16 Розглядаючи можливість аутизму, запитайте про використання і розуміння дитиною або молодою особою її першої мови. 3.4

17 Не виключайте аутизму, якщо: 3.4

- дитина має хороший зоровий контакт, посміхається і демонструє любов до членів родини;
- дитина удає гру або нормальні прояви мовлення;
- здається, що проблеми вирішені після заснованого на потребах втручання (наприклад, підтримуючого структурованого навчального середовища);
- попередні оцінки показали, що аутизму немає, але стала доступною нова інформація.

18 Обговоріть з батьками чи опікунами їх побоювання щодо дитини чи молодої людини, або, якщо це можливо, з ними самими. Чуйно обговоріть можливі фактори, які можуть спричиняти аутизм, підкреслюючи, що може бути багато пояснень поведінки дитини або молодої людини. 3.4

19 Знайте, що, якщо батьки, опікуни, дитина або молода людина не підозрювали, що можуть виявитися проблеми розвитку або поведінки, новина може викликати стрес і що: 3.4

- їм може знадобитися час, щоб звикнути до думки;
- вони можуть не погоджуватися з висновками.

20 Знайдіть час щоб вислухати батьків або опікунів і, при необхідності, дитину або молоду людину, щоб обговорити проблеми та узгодити будь-які наступні дії, включаючи направлення. 3.4

Направлення дітей та молоді до аутизм-команди

21 Направте дітей, молодших 3-х років, до аутизм-команди, якщо спостерігається регрес у мовленні або спілкування. 3.4

22 Направте спочатку до педіатра або дитячого невролога (який, у разі необхідності, може направити до аутизм-команди) дітей та молодих людей: 3.4

- старших 3-х років з регресом у мовленні;
- будь-якого віку з регресом у сфері рухових навичок.

- 23 Розгляньте питання щодо передачі дітей та молоді аутизм-команді, якщо ви стурбовані можливим аутизмом на основі скарг або спостерігаються ознаки та/або симптоми (див. таблиці 1-3). 3.4
- Візьміть до уваги:
- тяжкість і тривалість ознак і/або симптомів;
 - якою мірою ознаки та/або симптоми присутні в різних умовах (наприклад, вдома і в школі);
 - вплив ознак та/або симптомів на дитину або молоду особу і на їх членів родини;
 - рівень занепокоєння батьків чи опікунів і, якщо можливо, скарги дитини або молодої людини; 4.12
 - фактори, які пов'язані із поширенням аутизму (див. табл. 4);
 - ймовірність альтернативного діагнозу.
- 24 Якщо у вас є сумніви щодо розвитку чи поведінки, але ви не впевнені, що знаки та/або симптоми вказують на аутизм, зробіть наступне: 3.4
- проконсультуйтеся з членом аутизм-команди, який може дати поради, щоб допомогти вирішити, чи необхідно направляти до аутизм-команди або
 - направте до іншої служби. Ця служба, у разі необхідності, може звернутися до аутизм-команди.
- 25 Знайте, що інструментарій для виявлення дітей і молодих людей з підвищеною ймовірністю аутизму може бути корисний для збору інформації про ознаки і симптоми аутизму в структурованому вигляді, але не є суттєвим і не повинен використовуватися для постановки або виключення діагнозу аутизму. Також пам'ятайте, що: 4.4
- позитивний рахунок під час оцінки виявлення підвищення ймовірності аутизму може підтримати рішення щодо направлення, але також може бути спричинений не аутизмом;
 - негативний рахунок не виключає аутизму.
- 26 Під час направлення дітей та молоді до аутизм-команди, додайте до листа з направленням наступну інформацію: 3.4
- інформацію від батьків, вихователів і фахівців про ознаки та/або симптоми, що викликають занепокоєння;
 - ваші власні спостереження ознак і/або симптомів.
- 27 Виписуючи направлення для дітей і молоді до аутизм-команди, додайте до листа з направленням наступну інформацію, якщо вона доступна: 3.4
- допологову історію;
 - основні етапи розвитку;
 - фактори, пов'язані із поширенням аутизму (див. таблицю 4); 4.12
 - відповідну медичну історію і дослідження;
 - інформацію з попередніх оцінок.
- 28 Поясніть батькам або опікунам і, у разі необхідності, дитині або молодій особі, що відбудеться під час звернення до аутизм-команди або іншої служби. 3.4
- 29 Якщо ви вважаєте, що проблеми не досить важливі щоб виписувати направлення, назначте період спостереження. Якщо ви, як і раніше, стурбовані щодо аутизму, перегляньте своє рішення щодо направлення. 3.4
- 30 Якщо батьки чи опікуни або, якщо можливо, сама дитина або молода людина воліють не звертатися до аутизм-команди, призначте період спостереження. 3.4

	Якщо ви, як і раніше, стурбовані щодо аутизму, перегляньте своє рішення щодо направлення	
31	Якщо побоювання з приводу можливого аутизму збільшилися, але немає жодних ознак, симптомів або інших причин підозрювати аутизм, використайте професійні судження, щоб вирішити, що робити далі.	3.4
	Після направлення до аутизм-команди	
32	Коли дитина або молода людина направляється до аутизм-команди, принаймні один з членів аутизм-команди повинен розглянути питання про доцільність проведення: <ul style="list-style-type: none"> • діагностичної оцінки аутизму та/або • альтернативної оцінки. 	4.16
33	Провести діагностичну оцінку аутизму, якщо є регрес у мовленні або соціальних навичках у дитини віком до 3-х років.	4.16
34	Направте спочатку до педіатра або дитячого невролога (якщо цього ще не робили) дітей та молодь: <ul style="list-style-type: none"> • старше 3-х років з регресом у мовленні; • будь-якого віку з регресом у сфері рухових навичок. <p>Педіатр або дитячий невролог може направити до аутизм-команди, якщо це необхідно.</p>	4.16
35	Приймаючи рішення про проведення діагностичної оцінки аутизму, візьміть до уваги наступне (якщо дитина молодша 3-х років і має регрес у мовленні або соціальних навичках – див. рекомендацію 33): <ul style="list-style-type: none"> – тяжкість і тривалість ознак і/або симптомів; – якою мірою ознаки та/або симптоми присутні в різних умовах (наприклад, вдома і в школі); – вплив ознак та/або симптомів на дитину або молоду особу і на їх членів родини; – рівень занепокоєння батьків чи опікунів і, якщо можливо, скарги дитини або молодої людини; – фактори, які пов'язані із поширенням аутизму (див. таблицю 4); – ймовірність альтернативного діагнозу. 	4.16 4.12
36	Якщо немає достатньої інформації, щоб вирішити, чи необхідна діагностична оцінка аутизму, зберіть будь-яку доступну інформацію у медичних працівників. За згодою батьків або опікунів і, якщо можливо, дитини або молодої людини, пошукайте інформацію в школах та інших установах.	4.16
37	Якщо після того, як інформація була зібрана, є сумніви щодо необхідності діагностичної оцінки аутизму (див. рекомендацію 36), запропонуйте консультанту зібрати інформацію безпосередньо від дитини або молодої людини та їх членів родини або опікунів.	4.16
38	Як тільки було вирішено провести діагностичну оцінку аутизму, за згодою батьків або опікунів (і, якщо необхідно, дитини або молодої людини): <ul style="list-style-type: none"> • знайдіть доповідь з дитячого садка чи школи, якщо вони ще не були доступні» • зберіть додаткову інформацію служб охорони здоров'я або соціального догляду, в тому числі результати огляду і прослуховування. 	4.16
39	Уникайте повторного збору інформації та оцінок за допомогою ефективної комунікації між фахівцями та установами.	4.16

Проведення діагностичної оцінки аутизму у дітей та молоді

- | | | |
|----|---|------|
| 40 | Почніть діагностичну оцінку аутизму протягом 3-х місяців після направлення до аутизм-команди. | 4.16 |
| 41 | Для кожної дитини або молодшої людини, яка проходить діагностичне оцінювання наявності аутизму, має бути призначений координатор з аутизм-команди. | 9.8 |
| 42 | Координатор повинен: <ul style="list-style-type: none"> • виступати в якості єдиної точки контакту для батьків або опікунів і, при необхідності, дитини або молодшої людини, яка оцінюється, через яких вони можуть спілкуватися з іншою частиною аутизм-команди; • тримати батьків або опікунів та, при необхідності, дитину або молоду особу в курсі, щодо ймовірного часу і послідовності оцінок; • організовувати надання інформації та підтримки батькам, опікунам, дітям та молоді за вказівкою аутизм-команди; • збирати інформацію, яка необхідна для проведення діагностичної оцінки аутизму (див. рекомендацію 38). | 9.8 |
| 43 | Обговоріть з батьками або опікунами та, якщо необхідно, з дитиною або молодшою особою, яким чином інформація має бути доведена всій команді з оцінювання, в тому числі повідомлення результатів оцінки. Наприклад, візьміть до уваги вік дитини або молодшої людини і її здатність розуміти. | 5.25 |
| 44 | Включіть в кожну діагностичну оцінку аутизму: <ul style="list-style-type: none"> • детальні питання про скарги батьків або опікунів і, якщо можливо, проблеми дитини або молодшої людини; • відомості про особливості сімейного життя, освіти та соціальну допомогу дитини чи молодшої людини; • історію розвитку, приділяючи особливу увагу розвитку і особливостям поведінки у відповідності до критеріїв МКХ-10 або DSM-IV (розглянути можливість використання спеціальних засобів для збору цієї інформації); • оцінку (шляхом взаємодії і спостереження за дитиною або молодшою особою) соціальних та комунікативних навичок і моделей поведінки, приділяючи максимум уваги особливостям відповідно до критеріїв МКХ-10 або DSM-IV (розглянути можливість використання спеціальних засобів для збору цієї інформації); • історію хвороби, включаючи пренатальний, перинатальний періоди та історії хвороби всієї сім'ї, а також попередній та поточний стан здоров'я; • медичний огляд (див. рекомендацію 45); • розгляд диференційного діагнозу (див. рекомендацію 46); • систематичну оцінку станів, які можуть бути супутніми аутизму (див. рекомендацію 54); • розробка профілю дитини або молодшої людини, в якому були б зазначені порушення і потреби, сильні сторони та навички, які можуть бути використані для створення плану управління орієнтованого на потреби (див. рекомендацію 47), беручи до уваги сімейні та освітні обставини; • повідомлення результатів оцінки батькам чи опікунам і, у відповідних випадках, дитині або молодій особі (див. рекомендацію 60). | 5.20 |
| 45 | Виконайте загальний фізичний огляд і приділіть особливу увагу до: | 5.20 |

- слідів нейрофіброматозу або туберозного склерозу шкіри, використовуючи світло Вуда;
- ознак тілесних ушкоджень, наприклад, самокаліцтва¹ або жорстокого поводження з дітьми;²
- вроджених аномалій та ознак дисморфії, включаючи макроцефалію та мікроцефалію.

46 Розгляньте наступні диференційні діагнози аутизму і виявіть чи потрібне специфічне оцінювання, щоб зрозуміти історію хвороби і зробити відповідні зауваження: 6.8

- Розлади, пов'язані з неврологічним розвитком:
 - специфічні розлади/порушення розуміння мови;
 - розумова відсталість або загальна затримка розвитку;
 - розлад розвитку координації (DCD).
- Психічні та поведінкові розлади:
 - синдром гіперактивності з дефіцитом уваги (СГДУ);
 - порушення настрою;
 - надмірна прив'язаність;
 - опозиційно-зухвалий розлад (ОЗР);
 - синдром нав'язливих станів (СНС);
 - розлади поведінки;
 - психоз.
- Стани з регресією розвитку:
 - синдром Ретта;
 - епілептична енцефалопатія (ЕЕ).
- Інші порушення:
 - значне порушення слуху;
 - значне порушення зору;
 - жорстоке поводження;
 - селективний мутизм.

47 Визначте які оцінки знадобляться для створення профілю кожної дитини або молодшої людини, наприклад: 5.20

- розумові здібності і стиль навчання;
- академічні навички;
- мовлення, мова і комунікація;
- типи моторики;
- адаптивна поведінка (у тому числі навички самообслуговування);
- психічне та емоційне здоров'я (включаючи самооцінку);
- фізичне здоров'я і харчування;
- сенсорна чутливість;
- чи може поведінка вплинути на щоденне функціонування та участь в житті суспільства;
- навички соціалізації.

¹ Див. «Самокаліцтво: короткострокове фізичне і психологічне управління та вторинна профілактика самокаліцтва – первинна та вторинна допомога» (NICE клінічні рекомендації 16). Доступна на www.nice.org.uk/guidance/CG16

² Див. розділ «Коли слід підозрювати жорстоке поводження з дітьми» (NICE клінічні рекомендації 89). Доступна на www.nice.org.uk/guidance/CG89

- 48 Якщо під час діагностичної оцінки аутизму виникають розбіжності між повідомленими ознаками і симптомами та висновками огляду в клінічних умовах, розгляньте наступне: 5.29
- збір додаткової інформації з інших джерел; та/або
 - проведення подальших специфічних для аутизму спостережень;
 - різними способами, такими як спостереження у школі, дитячому садку, соціальному середовищі або вдома.
- 49 Використовуйте інформацію з усіх джерел та клінічні судження, щоб діагностувати аутизм на основі критеріїв МКХ-10 або DSM-IV. 5.20
- 50 Під час діагностики не покладайтеся на виключно специфічні засоби діагностики аутизму. 5.20
- 51 Знайте, що відносно деяких дітей і молодих людей можуть бути сумніви щодо діагнозу аутизму, зокрема: 5.20
- дітей віком до 24-х місяців;
 - дітей або молодих людей з віком розвитку молодше 18-ти місяців;
 - дітей або молодих людей, інформація про раннє життя яких може бути відсутня (наприклад, діти під наглядом або усиновлені);
 - підлітків старшого віку;
 - дітей або молодих людей з комплексом супутніх психічних розладів здоров'я (наприклад, СГДУ, розлади поведінки, надмірна прив'язаність), сенсорними порушеннями (наприклад, серйозне порушення слуху або зору), або рухові розлади, такі як церебральний параліч.
- 52 Знайте, що деякі діти і молоді люди матимуть риси чи поведінку, які спостерігаються в спектрі аутизму, але не зазначені в критеріях діагностики МКХ-10 або DSM-IV. 5.20
- Базуючись на їхньому профілі, розгляньте питання щодо їх направлення до відповідних служб.
- 53 Якщо результати діагностичної оцінки аутизму показують, що дитина або молода особа не має аутизму, розгляньте питання щодо їх направлення до відповідних служб залежно від їх профілю. 5.20
- 54 Вирішіть, чи можуть бути у дитини або молодій людини будь-які з наступних супутніх хвороб, і, якщо існують підозри, проведіть відповідне оцінювання і направлення: 7.4
- Психічні і поведінкові проблеми і порушення:
 - СГДУ;
 - підвищена тривожність і фобії;
 - розлади настрою;
 - опозиційно-зухвалий розлад (ОЗР);
 - тики або синдром Туретта;
 - СНС;
 - аутодеструктивна поведінка.
 - Проблеми пов'язані з неврологічним розвитком:
 - глобальна затримка розвитку або розумова відсталість;
 - проблеми з моторикою та координацією або DCD;
 - проблеми з академічним навчанням, наприклад, з грамотою і рахуванням;

- розлади/порушення розуміння мови.
- Медичні або генетичні проблеми і порушення:
 - епілепсія та епілептична енцефалопатія (ЕЕ);
 - хромосомні порушення;
 - генетичні аномалії, в тому числі синдром крихкої Х-хромосоми;
 - туберозний склероз;
 - м'язова дистрофія;
 - нейрофіброматоз.
- Функціональні проблеми і розлади:
 - проблеми з харчуванням, у тому числі обмежені дієти;
 - нетримання сечі (енурез);
 - запори, зміна звички кишечника, нетримання калу або енкопрез;
 - порушення сну, порушення зору або слуху.

55 Знайте, що у дітей і молодих людей, які мають проблеми зі спілкуванням, може бути важко розпізнати функціональні проблеми або проблеми психічного здоров'я. 5.20

Після проведення діагностичної оцінки

56 Якщо після проведення діагностичної оцінки існують сумніви щодо діагнозу, залиште дитину або молоду людину під спостереженням, звертаючи увагу на будь-яку нову інформацію. 5.29

57 Якщо після оцінки з'явиться щось з наступного переліку, розгляньте можливість отримання ще однієї оцінки (включаючи направлення до високоспеціалізованої аутизм-команди, якщо це необхідно): 5.29

- стійка непевність щодо діагнозу;
- розбіжності діагнозу з аутизм-командою;
- незгода щодо діагнозу з батьками або опікунами чи, в залежності від ситуації, з дитиною або молодшою особою.
- відсутність місцевого доступу дитини або молодшої людини, яка має тяжкі супутні хвороби, такі як важкі сенсорні чи рухові порушення або проблеми психічного здоров'я, до конкретного вміння і навичок, необхідних для отримання діагнозу;
- відсутність очікуваної відповіді на будь-яке терапевтичне втручання стосовно дитини або молодшої людини.

58 Під час діагностичної оцінки аутизму, передбачайте будь-яку потенційну небезпеку заподіяння шкоди дитині або молодій особі та заподіяння шкоди з її боку, і приймайте відповідні заходи. 5.20

Медичні дослідження

59 Не виконуйте автоматично жодні медичні дослідження в рамках діагностичної оцінки аутизму. Наступні питання розглядайте в конкретному випадку та на основі фізичного огляду, клінічного рішення і профілю дитини або молодшої людини: 8.4

- генетичні тести, відповідно до рекомендацій регіонального центру з генетики, якщо є специфічні дисморфічні риси, вроджені аномалії та/або ознаки розумової відсталості;
- електроенцефалографія, якщо є підозра на епілепсію³.

Повідомлення результатів діагностичної оцінки аутизму

60 Після діагностичної оцінки аутизму зв'яжіться з батьками або опікунами та, якщо необхідно, з дитиною або молодшою особою та невідкладно, особисто і 5.25

чуйно обговоріть результати, включаючи профіль. Поясніть основні висновки, навіть якщо діагноз аутизм не був поставлений.

- 61 Під час повідомлення батькам, опікунам, дитині або молодій особі діагнозу використовуйте метод доброї практики. 5.25
- 62 Якщо дитина або молода особа має діагноз аутизм, обговоріть і поділіться з батьками або опікунами та, при необхідності, дитиною або молодою особою інформацією, щоб пояснити: 5.25
- що таке аутизм;
 - як аутизм може вплинути на розвиток дитини або молодої людини і її функціонування.
- 63 Надайте батькам або опікунам і, при необхідності, дитині або молодій особі письмовий звіт з діагностичної оцінки аутизму. Це повинно пояснити результати оцінки і причини, з яких зроблено висновки щодо захворювання. 5.25
- 64 Поділіться інформацією та надайте письмовий звіт з діагностичної оцінки аутизму терапевту. 5.25
- 65 За згодою батьків або опікунів та, якщо необхідно, згодою дитини або молодої людини, поділіться інформацією з ключовими фахівцями, які займаються доглядом за дитиною або молодою особою, в тому числі у сфері освіти та соціального забезпечення. 5.25
- 66 За згодою батьків або опікунів та, якщо необхідно, згодою дитини або молодої людини, зробіть профіль доступним для професіоналів освітньої сфери (наприклад, шляхом відвідування школи членом аутизм-команди) і, у разі необхідності, соціальної допомоги. Це робиться для того, щоб це сприяло створенню індивідуального плану для дитини чи молодої людини і створенню плану управління орієнтованого на потреби. 9.8

³ Див. розділ «Епілепсія: діагностика та лікування епілепсії у дорослих та дітей. Первинна та вторинна допомога» (NICE клінічні рекомендації 20). Доступна на www.nice.org.uk/guidance/CG20

- 67 Якщо дитина або молода особа має діагноз аутизм, запропонуйте зустріч з відповідним членом аутизм-команди протягом 6-ти тижнів після проведення оцінки аутизму, для подальшого обговорення (наприклад, висновків оцінки і наслідків для дитини або молодої людини). 5.25
- 68 Якщо дитина або молода особа має діагноз аутизм, обговоріть з батьками або опікунами ризик появи аутизму у братів і сестер, а також у майбутніх дітей. 5.25

Інформування та підтримка батьків та опікунів

- 69 Надайте батькам, вихователям, дітям і молодим особам, які страждають на аутизм, індивідуальну інформацію про підтримку на місцевому рівні відповідно до потреб родини. Це може включати: 9.4
- контактні дані:
 - місцевих і національних організацій підтримки (які можуть забезпечити, наприклад, можливість познайомитися з іншими сім'ями з досвідом аутизму або інформацію про спеціальні курси для батьків, опікунів та/або молодих людей);
 - організацій, які можуть надавати консультації з соціальної допомоги;
 - організацій, які можуть надавати інформацію про освітню підтримку та соціальну допомогу.
 - інформацію, яка допоможе підготуватися до майбутнього, наприклад, переходу до дорослих послуг.

Коментар робочої групи:

При наявності хромосомної патології у дітей з розладами аутистичного спектра призначається консультація лікаря-генетика та, за потребою, лікування згідно положень відповідних уніфікованих клінічних протоколів.

Таблиці 1-4**Використання таблиць 1-3**

Ознаки та симптоми, наведені у таблицях 1-3, є поєднанням затримки очікуваних рис розвитку і наявності незвичайних рис. Вони покликані привернути увагу фахівців до можливого аутизму у дитини або молодшої людини, стан якої викликає стурбованість. Вони призначені не для того, щоб використовуватися самостійно, а для того, щоб допомогти фахівцям побачити спектр порушень у соціальних стосунках та комунікативних навичках, а також повторювані незвичайні риси та обмеженість у поведінці.

Таблиця 1. Ознаки та симптоми можливого аутизму у дітей дошкільного віку (або еквівалентного віку розумового розвитку)**Соціальна взаємодія і поведінка під час комунікації:***1. Мовлення*

- 1.1. Затримка мовлення (бормотання або, наприклад, менш ніж десять слів у віці 2-х років).
- 1.2. Регрес або припинення використання мовлення.
- 1.3. Мовлення (якщо наявне) може включати в себе наступні прояви порушень:
 - а) видавання не мовних звуків, надмірна дзвінкість;
 - б) дивна або постійна інтонація;
 - в) часте повторення набору слів і фраз («ехолалія»);
 - г) звертання до себе по імені або на «ви» чи «він/вона» у віці старше 3-х років.
- 1.4. Зменшення і/або нечасте використання мовлення для спілкування, наприклад, використання окремих слів замість проговорювання цілого речення.

2. Відповіді іншим

- 2.1. Відсутність або затримка відповіді при зверненні, незважаючи на нормальний слух.
- 2.2. Менш часте використання або відсутність привітної соціальної посмішки.
- 2.3. Невиражена або відсутня реакція на міміку і почуття інших людей.
- 2.4. Незвично негативна відповідь на звернення інших (поведінка уникнення прохань).
- 2.5. Відмова від обіймів батьків чи опікунів, хоча дитина може сама ініціювати обійми.

3. Взаємодія з іншими

- 3.1. Зниження або відсутність відчуття особистого простору або надзвичайна нетерпимість до людей, які входять в її особистий простір.
- 3.2. Зниження або відсутність суспільного інтересу до інших, у тому числі до дітей того самого віку – можливе відсторонення від інших; у разі зацікавлення іншими, може ставитися неналежним чином, наприклад, агресивно.
- 3.3. Зменшення або відсутність копіювання дій інших людей.
- 3.4. Зменшення або відсутність ініціювання соціальних ігор з іншими, дитина грається сама.
- 3.5. Зниження або відсутність задоволення у ситуаціях, які подобаються більшості дітей, таких як, наприклад, дні народження.

3.6. Зменшення або відсутність обміну радістю з іншими.

4. Зоровий контакт, вказівки та інші жести

4.1. Зменшення або відсутність використання жестів і міміки під час спілкування (не зважаючи на те, що може класти руку дорослого на предмети).

4.2. Менш часті і слабо виражені жести, міміка, зоровий контакт (дивитися в очі під час розмови) і мовлення, використовувані під час комунікації.

4.3. Зменшення або відсутність зорового контакту, хоча зір у нормі.

4.4. Зменшення або відсутність стійкої уваги, що проявляється у відсутності:

а) переведення погляду;

б) спостереження за чимось/кимось (коли людина щось показує – може дивитися на руку);

в) використання вказування на щось або демонстрації об'єктів, щоб поділитися з іншими.

5. Ідеї та уява

5.1. Зменшення або відсутність уяви і різноманітних ігор з удаванням.

Дивні або обмежені інтереси та/або повторювана руйнівна поведінка:

1. Повторювані «стереотипні рухи», дитина може плескати в долоні, покачуватися під час стояння, крутитися, постукувати пальцями.

2. Повторювані або стереотипні ігри, наприклад, відкривання і закривання дверей.

3. Надмірне фокусування або незвичайні інтереси.

4. Надмірна наполегливість щодо дотримання власних планів.

5. Занадто різка реакція на зміни або нові ситуації, наполягання на тому, щоб речі залишалися «без змін».

6. Надмірна або ослаблена реакція на сенсорні стимули, наприклад, дотики, звуки, запахи.

7. Занадто різка реакція на смак, запах, форму або зовнішній вигляд продуктів харчування або дивні примхи в їжі.

Таблиця 2. Ознаки та симптоми можливого аутизму у молодших школярів (віком 5-11 років або еквівалентного віку розумового розвитку)

Соціальна взаємодія і поведінка під час комунікації:

1. Мовлення

1.1. В усному мовленні можуть бути наступні порушення:

а) дуже обмежене застосування;

б) монотонний тон;

в) повтори у мовленні, часте використання стереотипної (заученої) фрази, надмірна інформація зі сфери власних інтересів переважає над змістом;

г) мовлення до інших переважає над взаємним обміном інформацією;

г) відповіді іншим можуть здаватися грубими або невідповідними.

2. Відповіді іншим

2.1. Зменшення або відсутність реакції на міміку чи почуття інших людей.

2.2. Відсутність або затримка відповіді на звернення, незважаючи на нормальний слух.

2.3. Труднощі в розумінні намірів інших, може сприймати все буквально і неправильно розуміти сарказм або метафори.

2.4. Незвично негативна відповідь на звернення інших (поведінка уникнення прохань).

3. Взаємодія з іншими

3.1. Зниження або відсутність відчуття особистого простору або надзвичайна нетерпимість до людей, які входять в її особистий простір.

3.2. Зниження або відсутність суспільного інтересу до інших, у тому числі до дітей того самого віку – можливе відсторонення від інших; у разі зацікавлення іншими, може ставитися неналежним чином, наприклад, агресивно.

3.3. Зменшення або відсутність привітань і прощань.

3.4. Зменшення або відсутність розуміння соціально-очікуваної поведінки.

3.5. Зменшення або відсутність ініціювання соціальних ігор з іншими, дитина грається сама

3.6. Відсутність можливості адаптації до стилю спілкування в соціальних ситуаціях, наприклад, дитина може бути занадто формальною або фамільярною.

3.7. Зниження або відсутність задоволення у ситуаціях, які подобаються більшості дітей.

4. Зоровий контакт, вказівки та інші жести

4.1. Менш часті і слабо інтегровані жести, міміка, орієнтація тіла, зоровий контакт (дивитися в очі під час розмови) і мовлення, використовувані під час комунікації.

4.2. Зменшення або відсутність зорового контакту, хоча зір у нормі.

4.3. Зменшення або відсутність стійкої уваги, що проявляється у відсутності:

а) переведення погляду;

б) спостереження за чимось/кимось (коли людина щось показує – може дивитися на руку);

в) використання вказування на щось або демонстрації об'єктів, щоб поділитися з іншими.

5. Ідеї та уява

5.1. Зменшення або відсутність гнучкої творчої гри й творчості, хоча можуть бути перебрані сцени, побачені в засобах масової інформації (наприклад, по телебаченню).

5.2. Дитина робить коментарі, не усвідомлюючи соціальних тонкощів або ієрархії.

Незвичні або обмежені інтереси та/або повторювана руйнівна поведінка:

1. Повторювані «стереотипні рухи», дитина може плескати в долоні, покачуватися під час стояння, крутитися, постукувати пальцями.

2. Повторювані ігри, орієнтовані радше на об'єкти, ніж на людей.

3. Надмірне фокусування або незвичайні інтереси.

4. Чітке очікування того, що інші діти повинні дотримуватися правил гри.

5. Надмірна наполегливість щодо дотримання власних планів.

6. Занадто різка реакція, невідповідна до обставин.

7. Надання переваги лише знайомим процедурам, усе має бути «тільки так».

8. Неприязнь до змін, яка часто призводить до тривожності або інших форм стресу (у тому числі агресії).

9. Надмірна або ослаблена реакція на сенсорні стимули, наприклад, дотики, звуки, запахи.

10. Занадто різка реакція на смак, запах, форму або зовнішній вигляд продуктів харчування або дивні примхи в їжі.

Інші фактори, які можуть підтримувати занепокоєність щодо аутизму:

1. Незвичайний набір навичок або їх дефіцит (наприклад, соціальні навички або моторика, координація слабо розвинені, в той час як у конкретних галузях знань – читання або словниковий запас – навички випереджають хронологічний або психічний вік).
2. Соціальний та емоційний розвиток слабший, ніж інші області розвитку, надмірна довірливість (наївність), обмеженість розумових здібностей, менша незалежність, ніж в однолітків.

Таблиця 3. Ознаки та симптоми можливого аутизму в учнів середньої школи (від 11 років або еквівалентного віку розумового розвитку)

Соціальна взаємодія і поведінка під час комунікації:

1. Мовлення

1. В усному мовленні можуть бути наступні порушення:

- а) дуже обмежене застосування;
- б) монотонний тон;
- в) повтори у мовленні, часте використання стереотипної (заученої) фрази, надмірна інформація зі сфери власних інтересів переважає над змістом;
- г) звертання до інших переважає над взаємним обміном інформацією;
- г) відповіді іншим можуть здаватися грубими або невідповідними.

2. Взаємодія з іншими

- 2.1 Зниження або відсутність відчуття особистого простору або надзвичайна нетерпимість до людей, які входять в її особистий простір.
- 2.2. Давні труднощі в соціальному спілкуванні та взаємодії: мала кількість близьких друзів або взаємовідносин.
- 2.3. Зниження або відсутність розуміння дружби, часто безуспішне бажання мати друзів (може бути простіше спілкуватися з більш дорослими або молодшими).
- 2.4. Соціальна ізоляція і явне бажання бути на самоті.
- 2.5. Зменшення або відсутність привітань і прощань.
- 2.6. Зменшення або відсутність розуміння соціально-очікуваної поведінки.
- 2.7. Проблеми з участю в іграх, труднощі з черговістю і розумінням «зміни правил».
- 2.8. Може бути нерозуміння або відсутність зацікавленості тим, чим цікавляться однолітки.
- 2.9. Відсутність можливості адаптації до стилю спілкування в соціальних ситуаціях, наприклад, дитина може бути занадто формальною або фамільярною.
- 2.10. Труднощі в розумінні намірів інших, може сприймати все буквально і неправильно розуміти сарказм або метафори.
- 2.11. Робить коментарі, не усвідомлюючи соціальних тонкощів або ієрархії.
- 2.12. Незвично негативна відповідь на звертання інших (поведінка уникнення прохань).

3. Зоровий контакт, вказівки та інші жести

3.1. Більш рідкі і слабо інтегровані жести, міміка, орієнтація тіла, зоровий контакт (дивитися в очі під час розмови) і мовлення, використовувані під час комунікації.

4. *Ідеї та уява*

4.1. Зменшення або відсутність гнучкої творчої гри й творчості, хоча можуть бути переграні сцени, побачені в засобах масової інформації (наприклад, по телебаченню).

Незвичні або обмежені інтереси та/або повторювана руйнівна поведінка

1. Повторювані «стереотипні рухи», дитина може плескати в долоні, покачуватися під час стояння, крутитися, постукувати пальцями.
2. Віддає перевагу дуже специфічним інтересам чи хобі.
3. Суворе дотримання правил або поглядів, що призводить до сварок.
4. Часто повторювана поведінка або ритуали, які негативно впливають на повсякденну діяльність молодшої людини.
5. Надмірно емоційні переживання через те, що здається тривіальним для інших, наприклад, зміни в повсякденному житті.
6. Неприязнь до змін, яка часто призводить до тривожності або інших форм стресу, включаючи агресію.
7. Надмірна або ослаблена реакція на сенсорні стимули, наприклад, дотики, звуки, запахи.
8. Занадто різка реакція на смак, запах, форму або зовнішній вигляд продуктів харчування або дивні примхи в їжі.

Інші фактори, які можуть підтримувати занепокоєність щодо аутизму:

1. Незвичайний набір навичок або їх дефіцит (наприклад, соціальні навички або моторика, координація слабо розвинені, в той час як у конкретних галузях знань – читання або словниковий запас – навички випереджають хронологічний або психічний вік).
2. Соціальний та емоційний розвиток слабший, ніж інші області розвитку, надмірна довірливість (наївність), обмеженість розумових здібностей, менша незалежність, ніж в однолітків.

1.4 Ключові рекомендації з досліджень

№	Рекомендація розпізнання	Див. розділ
RR 1	<p>Чи призводить підготовка професіоналів з розпізнання ознак і симптомів аутизму до більш ранньої оцінки потреб і більш швидкого діагностування (і, як наслідок, зниження захворюваності/поліпшення показників здоров'я населення) серед дітей та молоді з підозрою на аутизм у порівнянні з показниками за відсутності навчання?</p> <p><i>Чому це необхідно</i></p> <p>Успішне навчання медичних працівників у Нідерландах показало поліпшення їх здібностей, впевненості щодо дій і вдосконалення навичок у виявленні дітей або молоді, яким потрібна діагностична оцінка аутизму. Ґрунтовно підготовлені працівники можуть визначити число дітей або молодих людей з аутизмом та надати точну інформацію для планування індивідуального догляду і, на стратегічному рівні, для планування надання відповідних послуг.</p> <p>Якщо навчання покращує раннє розпізнавання і направлення, його наявність може стати особливо корисною для груп ризику, в яких аутизм в даний час не діагностується, таких як дівчата, діти і молоді люди:</p> <ul style="list-style-type: none"> • з батьками, які мають низький рівень освіти; • з англійською мовою в якості додаткової; • з сенсорними порушеннями; • з обмеженими розумовими можливостями. <p>Перед проведенням навчання серед широких верств населення важливо краще зрозуміти його ефективність з точки зору віку, кількості направлених дітей і молодих людей, а також часу між скарженням батьків і постановкою діагнозу аутизму.</p> <p>Подальше направлення – інформація з інших джерел</p>	3.5
RR 2	<p>Чи звичайна додаткова інформація від освітніх установ (таких, як садок чи школа) підвищує точність діагностики аутизму серед дітей та молоді віком до 19 років у порівнянні з ознаками та симптомами без інформування?</p> <p><i>Чому це необхідно</i></p> <p>Термін аутизм включає в себе, в першу чергу, стан, що характеризується труднощами в соціальній взаємодії, соціальній комунікації та соціальному розумінні, разом з повторюваним вузьким способом мислення та дивною поведінкою. Точність діагностики може бути підвищена шляхом інтерпретації інформації про те, як дитина або молода людина веде себе в соціальних умовах, поза домом та сім'єю.</p> <p>Дитячі садки або школи є найбільш відповідними установами, в яких можна зібрати таку інформацію. Однак, ще не було перевірено, в якій мірі інформація від вчителів і шкіл покращує точність діагностики.</p> <p>Діагностична оцінка</p>	4.17
RR 3	<p>Чи підвищують додаткові оцінки (IQ, мовних і моторних навичок) точність діагностики аутизму серед дітей дошкільного віку (молодше 5-ти років) в порівнянні з використанням тільки ознак та симптомів?</p> <p><i>Чому це необхідно</i></p> <p>У поточній практиці Національної служби охорони здоров'я (NHS) суттєво варіюється кількість дітей, які проходять діагностичну оцінку аутизму і при</p>	5.21

цьому регулярно проходять оцінку рівня IQ, мовлення та моторних здібностей.

Як наслідок, ми не знаємо, чи такі оцінки допомагають більш точно діагностувати аутизм. Це особливо важливо, якщо необхідно прийняти диференціальне чи суміжне діагностичне рішення та/або якщо можуть існувати конкретні управлінські наслідки.

Дослідження може бути цінним для батьків з точки зору пояснення деяких особливостей поведінки дитини, що дає можливість більш спрямованої інформаційної підтримки дитини, батьків і родини загалом.

Медичні дослідження

RR 4 Яка ефективність і прийнятність проведення порівняльної гібридизації геномів (CGH) в порівнянні з поточним генетичним тестуванням серед дітей і молоді з виявленим аутизмом? 8.5

Чому це необхідно

Останні наукові досягнення призвели до виявлення генетичних аномалій, які можуть частково або повністю пояснити, чому дитина або молода людина хворіє на аутизм. Оскільки випробування стають все більш складними (наприклад, за допомогою таких методів, як порівняльна гібридизація геномів (CGH), яка виявляє більш тонкі варіації), зараз визначається все більше генетичних аномалій, хоча їх причинна роль в аутизмі не завжди зрозуміла. Поліпшення виявлення генетичних причин аутизму може підвищити точність генетичного консультування для батьків дитини або молодої людини з аутизмом, а також для родини загалом.

Зараз плідність аномальних генетичних результатів з використанням CGH, як відомо, вище у тих, хто має риси дисморфізму та/або розумових розладів, але результати можуть охоплювати ширшу аудиторію хворих на аутизм із збільшенням складності тесту.

Перед розширенням зони використання CGH тестування на ширші верстви населення важливо мати краще розуміння його діагностичної цінності. Також важливо виявити будь-які негативні наслідки, які можуть виникнути в результаті регулярного тестування.

1.5 Маршрут догляду

Див. стор. 26-31

Розпізнання можливого аутизму

Занепокоєння щодо розвитку або поведінки

- Розгляньте можливість аутизму, якщо є проблеми з розвитком чи поведінкою. Проте, пам'ятайте, що можуть бути й інші пояснення індивідуальних ознак і симптомів.
- Завжди серйозно ставтеся до скарг батьків чи вихователів і, якщо можливо, дитини або молодшої особи на проблеми поведінки або розвитку, навіть якщо інші їх не поділяють.

Ознаки та симптоми

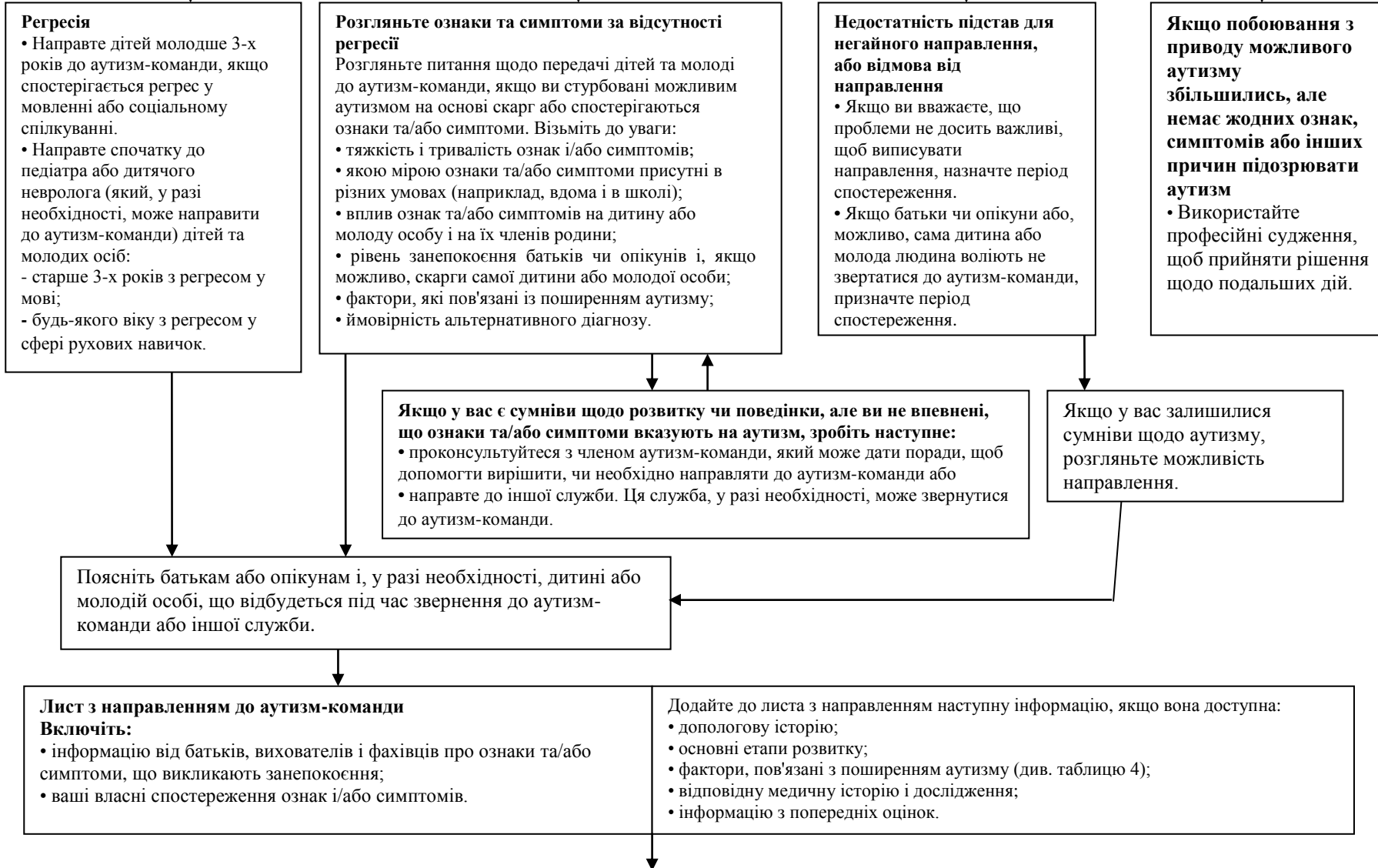
Щоб визначити ознаки і симптоми можливого аутизму, використовуйте таблиці 1-3. Не виключайте аутизм, якщо ознаки аутизму, описані в таблицях, не є очевидними, їх слід використовувати для загального спрямування, але вони не включають всі можливі прояви аутизму.

Під час розгляду можливості аутизму

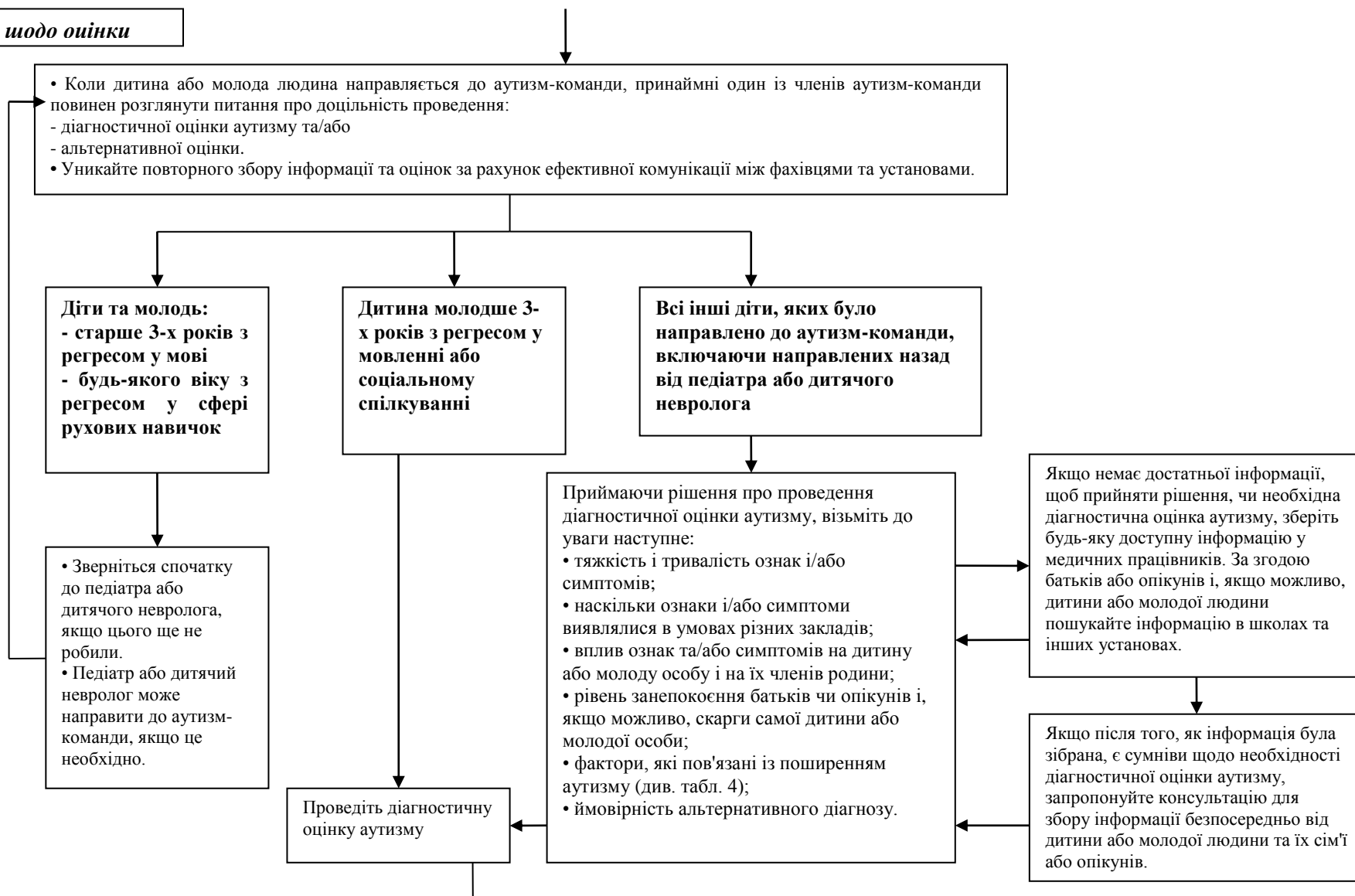
- Слід пам'ятати, що:
 - ознаки і симптоми слід розглядати в контексті загального розвитку дитини або молодшої особи;
 - ознаки і симптоми не завжди будуть виявлятися самими батьками, опікунами, дітьми, молодими особами чи іншими фахівцями;
 - коли діти старшого віку або молоді люди з можливим аутизмом вперше приходять, ознаки чи симптоми можуть бути попередньо замасковані їх копіювальним механізмом і/або підтримуючим середовищем;
 - необхідно брати до уваги культурні відмінності, але не думайте, що мовна затримка спричинена тим, що певна мова не є рідною мовою в сім'ї, або спричинена ранніми проблемами зі слухом;
 - аутизм можна не помітити, якщо діти і молоді люди мають обмежені інтелектуальні можливості;
 - аутизм можна не помітити у дітей і молоді, які вербально активні;
 - аутизм може не діагностуватися у дівчаток;
 - важлива інформація про ранній розвиток деяких дітей та молоді може не бути загальною доступною. Наприклад, інформація про тих, хто знаходиться під наглядом або в системі кримінального правосуддя;
 - ознаки і симптоми не можуть бути пояснені руйнівним впливом середовища або розумовою чи фізичною хворобою батьків або опікунів.
- Обговоріть з батьками чи опікунами їх побоювання щодо дитини чи молодшої особи або, якщо це можливо, з ними самими. Чуйно обговоріть можливі фактори, які можуть спричиняти аутизм, підкреслюючи, що може бути багато пояснень поведінки дитини або молодшої особи.

- Під час розгляду можливості аутизму і прийняття рішення, чи направляти дитину або молодшу особу до аутизм-команди, критично ставтеся до своєї професійної компетенції і, якщо є сумніви щодо наступного кроку, звертайтеся за порадою до колег.
- Не виключайте аутизму, якщо:
 - дитина має хороший зоровий контакт, посміхається і демонструє любов до членів родини;
 - дитина удає гру або нормальні прояви мовлення;
 - здається, що проблеми вирішені після заснованого на потребах втручання (наприклад, підтримуючого структурованого навчального середовища);
 - попередні оцінки показали, що аутизму немає, але стала доступною нова інформація.
- Запитайте про використання і розуміння дитиною або молодшою особою її першої мови.
- Знайте, що, якщо батьки, опікуни, дитина або молода людина самостійно не підозрювали, що можуть виявитися проблеми розвитку або поведінки, новина може викликати стрес і що:
 - їм може знадобитися час, щоб звикнути до цієї думки;
 - вони можуть не погоджуватися з висновками.
- Знайдіть час, щоб вислухати батьків або опікунів і, за необхідності, дитину або молодшу особу, щоб обговорити проблеми та узгодити будь-які наступні дії, включаючи направлення.
- Знайте, що інструментарій для виявлення дітей і молодих людей з підвищеною ймовірністю аутизму може бути корисний для збору інформації про ознаки і симптоми аутизму в структурованому вигляді, але не є суттєвим і не повинен використовуватися для постановки або виключення діагнозу аутизму. Також пам'ятайте, що:
 - позитивний бал під час оцінки може підтримати рішення щодо направлення, але також може бути спричинений не аутизмом,
 - негативний бал не виключає аутизму.

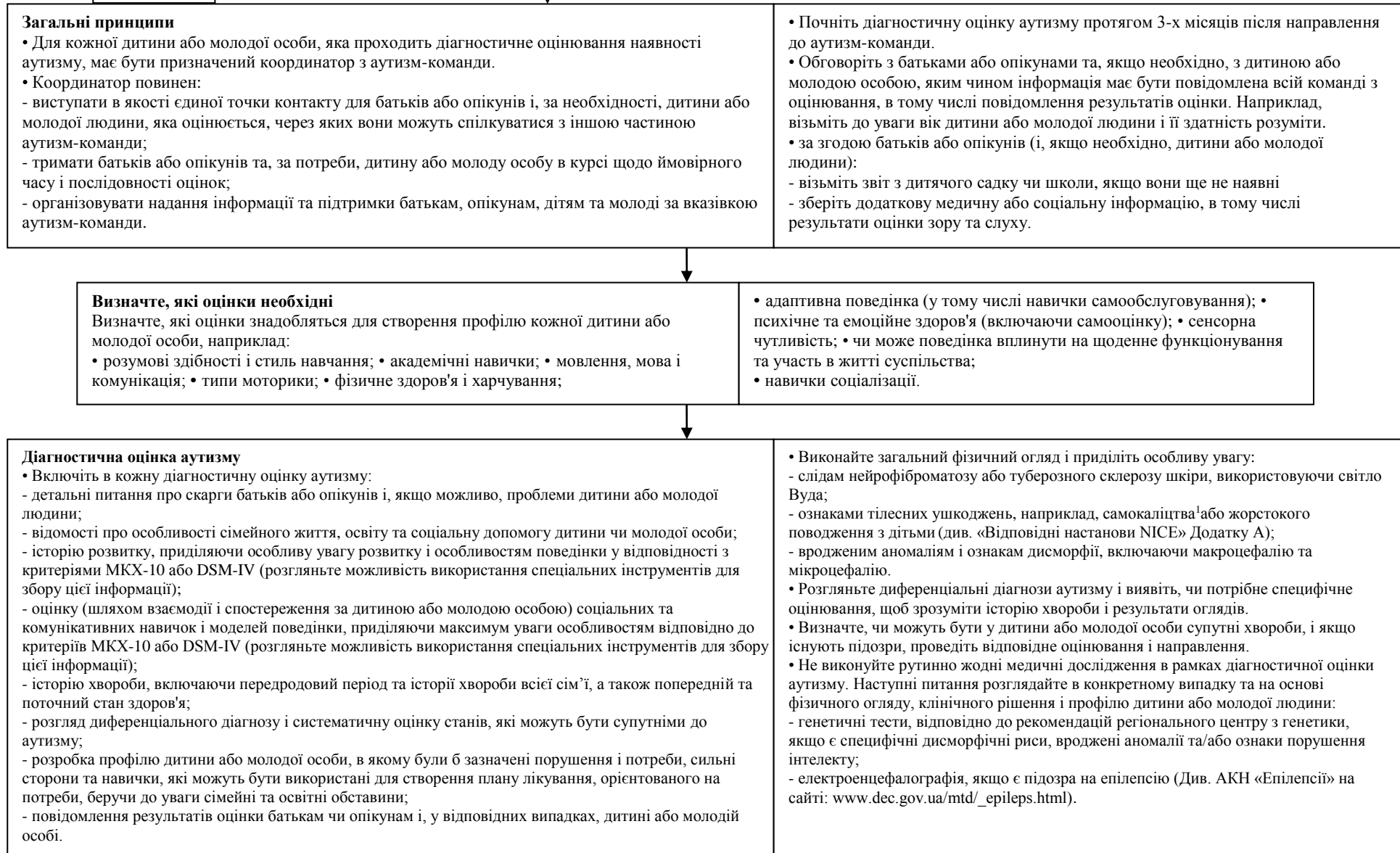
Направлення



Рішення щодо оцінки



Оцінка



Постановка діагнозу

Якщо під час діагностичної оцінки аутизму виникають розбіжності між повідомленими ознаками і симптомами та висновками огляду в клінічній установі, зберіть додаткову інформації з інших джерел та/або проведіть подальші специфічні для аутизму спостереження в різних умовах.

Постановка діагнозу

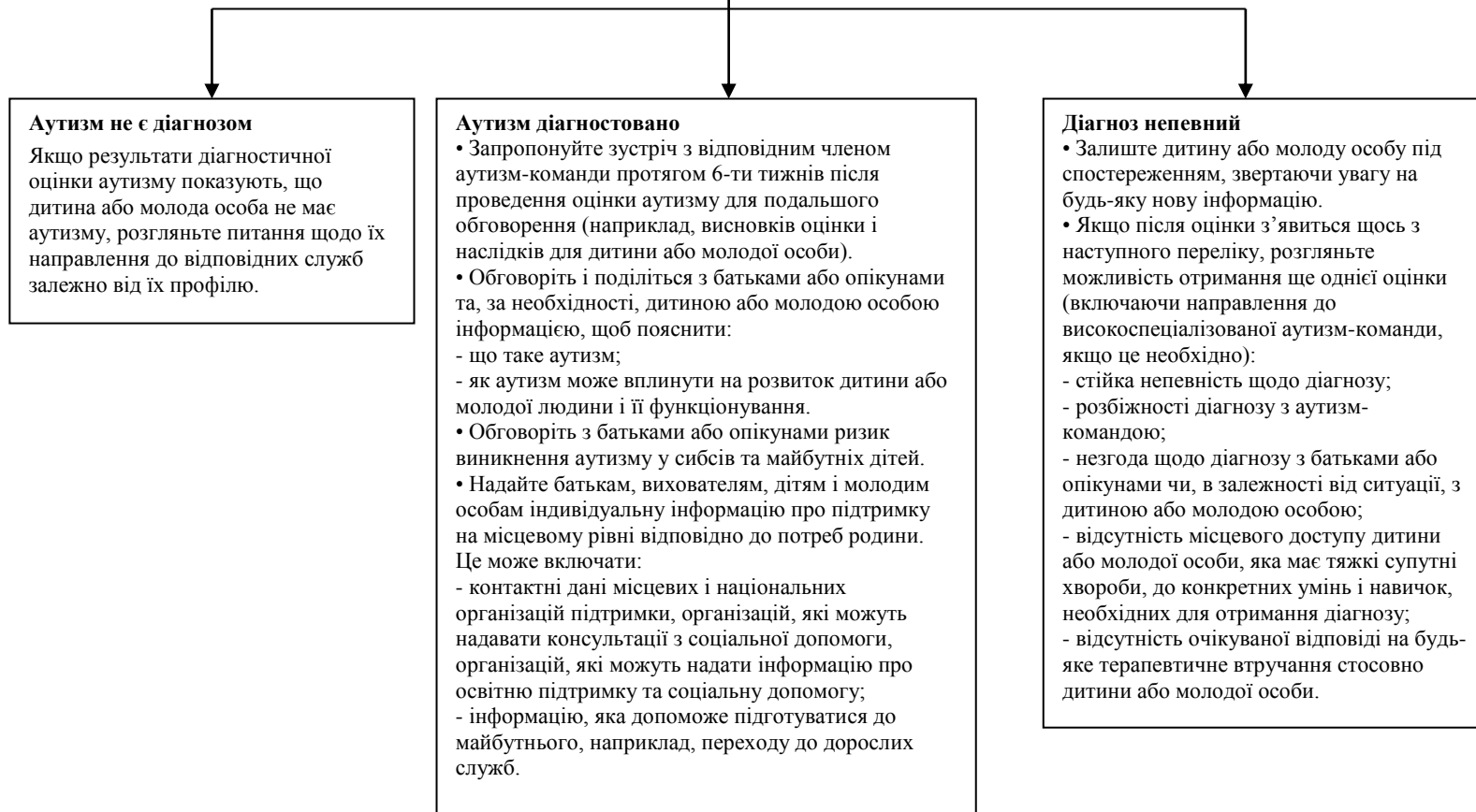
- Використовуйте інформацію з усіх джерел та клінічні судження, щоб діагностувати аутизм на основі критеріїв МКХ-10 або DSM-IV.
- Під час діагностики не покладайтеся на виключно специфічні засоби діагностики аутизму.
- Знайте, що з деякими дітьми і молодими особами можуть бути сумніви щодо діагнозу аутизму, зокрема у:
 - дітей віком до 24 місяців;
 - дітей або молодих людей з віковим розвитком молодше 18-ти місяців;
 - дітей або молодих людей, інформація про раннє життя яких може бути відсутня (наприклад, діти під наглядом або усиновлені);
 - підлітків старшого віку;

- дітей або молодих людей з комплексом супутніх психічних розладів здоров'я (наприклад, СГДУ, розлади поведінки, надмірна прив'язаність), сенсорними порушеннями (наприклад, серйозне порушення слуху або зору) або руховими розладами, такими як церебральний параліч.
- Знайте, що у дітей і молодих людей, які мають проблеми зі спілкуванням, може бути важко розпізнати функціональні проблеми або проблеми психічного здоров'я.
- Під час діагностичної оцінки аутизму передбачайте будь-яку потенційну небезпеку заподіяння шкоди дитині або молодій особі та заподіяння шкоди з її боку, і приймайте відповідні заходи.
- Знайте, що деякі діти і молоді люди матимуть риси чи поведінку, які спостерігаються в спектрі аутизму, але не зазначені в критеріях діагностики МКХ-10 або DSM-IV. Базуючись на їхньому профілі, розгляньте питання щодо їх направлення до відповідних служб.

Повідомлення результатів діагностичної оцінки аутизму

- Після діагностичної оцінки аутизму зв'яжіться з батьками або опікунами та, якщо необхідно, з дитиною або молодшою особою та невідкладно, особисто і чуйно обговоріть результати, включаючи профіль. Поясніть основні висновки, навіть якщо діагноз аутизму не був поставлений.
- Під час повідомлення батькам, опікунам, дитині або молодій особі діагнозу використовуйте метод доброї практики.
- Надайте батькам або опікунам і, за необхідності, дитині або молодій особі письмовий звіт з діагностичної оцінки аутизму. Це повинно пояснити результати оцінки і причини, з яких зроблено висновки щодо захворювання.

- Поділіться інформацією та надайте письмовий звіт з діагностичної оцінки аутизму терапевту.
- За згодою батьків або опікунів та, якщо необхідно, дитини або молодшої особи поділіться інформацією з ключовими фахівцями, які займаються доглядом за дитиною або молодшою особою, в тому числі у сфері освіти та соціального забезпечення.
- За згодою батьків або опікунів та, якщо необхідно, дитини або молодшої особи зробіть профіль доступним для професіоналів сфери освіти (наприклад, шляхом відвідування школи членом аутизм-команди) і, у разі необхідності, соціальної допомоги. Це робиться для того, щоб це сприяло створенню індивідуального плану для дитини чи молодшої особи і створенню плану управління, орієнтованого на потреби.



2. Розробка настанови

2.1 Вступ

Дана настанова висвітлює питання розпізнання, направлення та постановки діагнозу РАС у дітей і молоді від народження до 19 років. Спектр аутизму описує модель поведінки, що характеризується якісними відмінностями і порушеннями в соціальній взаємодії і комунікації в поєднанні з обмеженими інтересами і негнучкою/повторюваною поведінкою у дітей, молоді та дорослих. Аутизм є хворобою, що триває все життя і має значний вплив на особистість дитини чи молодої людини, а також на їх членів родини або опікунів. Часто зустрічається співіснування з іншими порушеннями, що чинить різномірний вплив на людину в різний час і в різних контекстах, негативно впливає на адаптивні функції. Слово "спектр" означає ряд проявів поведінки, які виявляються в різних поєднаннях і ступені тяжкості.

Постановка діагнозу – це процес прийняття рішень, який визначає, чи має людина порушення. Термін «розлад» не є точним, але він використовується тут (як і в МКХ-10) для позначення клінічно впізнаного набору симптомів або особливостей поведінки, що пов'язані зі стресом і пересікаються з функціонуванням особистості. Кожен клінічний діагноз ґрунтується на міжнародно-визнаних критеріях діагностики, які описані в МКХ-10 і в Настанові з діагностики і статистики, довіднику з психічних розладів DSM-IV Четверте видання (перероблені тексти) (DSM-IV-TR). Обидві вищезазначені публікації використовують категорію «Розлади загального розвитку» (РЗР) для згрупування діагнозів, що відносяться до станів аутистичного спектра. Терміни РЗР і РАС розглядають як синонімічні, тобто вони передають однаковий зміст.

У МКХ-10 зазначені діагностичні категорії:

- дитячий аутизм;
- атиповий аутизм;
- синдром Аспергера;
- інші дитячі дезінтегративні порушення;
- гіперактивний розлад, пов'язаний з розумовою відсталістю і стереотипними рухами;
- інші поширені психічні розлади і розлади розвитку, невизначені;
- синдром Ретта.

У DSM-IV-TR зазначені діагностичні категорії:

- розлад аутизму;
- розлади Аспергера;
- загальні порушення розвитку не специфіковані (включаючи атиповий аутизм);
- дитячі дезінтегративні порушення;
- розлади Ретта.

Ці категорії були використані під час пошуку підтверджень для даної настанови, як описано в методиці (див. розділ 2.6). Однак, представники групи з розробки настанови (ГРН) вважали, що найважливішими підкатегоріями мають бути діагнози «аутизму» (дитячий аутизм [МКХ-10] і розлади аутизму [DSM-IV-TR]), так як традиційно вони розглядаються як найбільш важкі, тому що мають більший вплив на хвору особу і її оточення, ніж діагнози інших підкатегорій.

Була також включена доказова база досліджень дітей і молоді з дитячим аутизмом або розладами аутизму, але вони представлені окремо від результатів досліджень дітей і молоді в широкому спектрі аутизму. У тексті даної настанови слово «аутизм» і аббревіатура РАС (розлади аутистичного спектра) використовуються окремо, щоб показати специфіку діагнозів у відповідних розділах «Методологія розробки настанови» (розділ 2.6), «Огляд підтверджень», «Профіль підтверджень» і «Оцінка підтверджень».

В той час як використання діагностичних критеріїв і відповідної термінології має вирішальне значення для методології доказової бази даної настанови, члени ГРН визнали, що окремі особи та групи воліють використовувати різні терміни, в тому числі розлад розвитку, розлад аутистичного

спектра, стан аутистичного спектра, відмінність аутистичного спектра і нервова відмінність. Зокрема, члени ГРН зазначили, що термін «аутизм» охоплює всі перелічені терміни в останніх документах Міністерства охорони здоров'я (Department of Health), Національного управління аудиту (National Audit Office) і Комітету публічних рахунків (Public Accounts Committee).

Члени ГРН добре розуміли, що низка можливих дескрипторів, хоча і зрозумілих, враховуючи складність і розходження в різних типах поведінки аутизму, також являє собою ризик, тому що може заплутати читачів даної Настанови. Тому члени ГРН вирішили зробити свої рекомендації більш доступними для читачів і більш відповідними для відтворення в численних публікаціях шляхом прийняття термінології, яка була спільною для всіх порадників NICE на дану тему. У результаті, крім підтвердження методології, профілів та звітності в окремих розділах, в усіх наступних текстах термін «аутизм» використовується як синонім діагнозу «розлад аутистичного спектра» (критерії МКХ-10 або DSM-IV-TR).

Після виявлення аутизму, члени родини, опікуни, дитина або підліток можуть переживати різні емоції, шок і занепокоєння з приводу майбутніх наслідків. Вони також можуть відчути полегшення від того, що інші погоджуються з їх спостереженнями та занепокоєнням. Діагностування та оцінка потреб може дати розуміння того, чому дитина або підліток відрізняється від своїх однолітків, а також надати шлях для підтримки та послуг у сфері освіти, охорони здоров'я та соціальної допомоги, доступ до добровільних організацій і контакту з іншими дітьми та сім'ями з аналогічним досвідом. Все це може поліпшити життя дитини чи молодій людині та їх членів родини.

2.1.1 Поширеність аутизму

Раніше аутизм вважався рідкісним порушенням розвитку, але нещодавні дослідження показали поширення захворювання. На сьогоднішній день близько 1% дітей мають РАС. Це призвело до зростання попиту на діагностичні послуги для дітей та молоді різного віку в системі охорони здоров'я. Фактори, що впливають на зростання поширеності невідомі, але включають в себе зміну діагностичних критеріїв, встановлення різних методів, таких як залежність від наявних реєстрів або фазовий підхід до визначення і діагностичної оцінки та діагностичного заміщення. Одним з наслідків зростання зареєстрованого поширення стало збільшення попиту на діагностичні послуги для дітей та молоді. Це має серйозне значення для кадрів та підготовки ресурсів NHS.

2.1.2 Початок та перебіг аутизму

Основні прояви аутистичної поведінки зазвичай присутні в ранньому дитинстві, але не завжди помітні до того, як ситуація вимагає змін, наприклад, коли дитина йде в дитячий сад або до початкової чи середньої школи. Проте, ознаки аутизму можуть проявлятися по-різному в різному віці, і в будь-якому індивідуальному випадку вони можуть змінюватися з плином часу і залежать від ступеню зрілості, вимог оточення і будь-яких супутніх захворювань, навіть якщо основні порушення залишаються. Регрес і/або зупинка у мовному розвитку та соціальній поведінці зустрічаються в одній п'ятій-одній третині дітей, як правило, але не виключно, на другому році життя з невідомих причин. Пізніші регресії в аутизмі, після періоду трьох років нормального розвитку, бувають рідко (1,7 зі 100 000) і називаються дитячими дезінтеграційними розладами (ДДР). Самообслуговування, самовладання і настрої можуть бути порушені під час регресії, яку пізніше неможливо відрізнити від аутизму та розумової відсталості.

2.1.3 Причини аутизму

Аутизм зумовлює неврологічний і біологічний розлад, причини якого невідомі. Основні медичні причини, за статистикою, спостерігається менш ніж у 10% дітей з аутизмом⁹. Для діагностики аутизму немає спеціального тесту. Діагноз ставиться на основі характерної поведінки. Він має серйозні генетичні підстави і сильну спадковість^{10,11}. Принаймні 60 різних порушень обміну речовин, неврологічних розладів і складних хромосомних аномалій вважаються пов'язаними з аутизмом. В результаті досягнень молекулярної генетики виявлені потенційні гени аутизму, але зараз вважається, що аутизм є генетично гетерогенним порушенням, що спричинює фенотипічну неоднорідність (різні фізичні та поведінкові характеристики). Для сім'ї з дитиною з діагнозом

аутизму ймовірність завести ще одну дитину з аутизмом значно збільшується, що підтверджує важливість даної частини діагностичного процесу.

Кількість захворювань, пов'язаних з підвищеним ризиком розвитку аутизму. Аутизм в значній мірі пов'язаний з низкою супутніх захворювань, які впливають на благополуччя дитини або молодої людини і її членів родини. Недавні дослідження показали, що приблизно 70% людей з РАС відповідали діагностичним критеріям принаймні ще одного (часто не виявленого) психічного розладу, який у подальшому може негативно позначитися на психосоціальному функціонуванні. Низький рівень інтелекту (коефіцієнт інтелекту [IQ] нижче 70) зустрічається приблизно у 50% підлітків з аутизмом¹⁴.

Прояви аутизму пов'язані із затримкою і порушеннями звичайного розвитку та наявністю незвичайних рис розвитку, що впливають на поведінку в наступних сферах:

- соціальні та комунікативні взаємозв'язки – ініціювання та відповідь на міжособистісну вербальну і невербальну комунікацію та соціальну взаємодію;
- можливість зробити висновок, що інша людина хоче, переживає або думає;
- творча, образна соціальна гра і мислення;
- когнітивна і поведінкова гнучкість;
- рівень та інтенсивність інтересів і діяльності;
- сенсорні інтереси і чутливість;
- емоційні реакції на навколишнє середовище;
- зосередженість на собі в повторюваній і стереотипній поведінці;
- рівень координації рухів.

Таким чином, спектр аутизму включає в себе ряд моделей поведінки, які є гетерогенними в причинах і проявах.

Колись аутизм вважався категоричним розладом, тобто особа або точно мала, або не мала аутизму, але зараз концепція безперервно розподілених рис без чітких діагностичних кордонів є важким завданням, коли справа доходить до визначення «порогу» у діагностуванні певного розладу, а потім і постановки діагнозу. Сильні і слабкі сторони, які лежать в основі поведінки аутизму – навички соціальної комунікації і негнучкість мислення, вважається, що зараз поширені серед населення як загальні риси характеру¹⁵ і виявляється приблизно у 5% населення.¹⁶ Такі риси частіше зустрічаються в сім'ях з аутизмом і називаються «широким фенотипом аутизму» аутистичного спектра. Розумова відсталість, важкі порушення мовлення і стереотипи відсутні, і хоча особливості широкого фенотипу аутизму проявляються в ранньому дитинстві, будь-які порушення можуть стати більш помітними з плином часу. Таким чином, під час діагностичної оцінки у людини можуть виявити риси, подібні до аутизму, але при цьому нижче порогу діагностики розладів. У таких випадках для осіб та/або сімей інформація про аутизм все одно може бути корисною. Ця людина може мати або не мати «потреби», які будуть виявлені в ході «профільної оцінки», тому підтримка, подібна до випадків з аутизмом, може бути корисною.

2.1.4 Чому важливо визначити аутизм і поставити діагноз?

Аутизм може мати істотний вплив на дитину чи молоду особу і членів її сім'ї. Важливо визнати, що деякі люди з аутизмом можуть мати продуктивне і плідне життя, для інших з більш важким аутизмом, зокрема, пов'язаним з супутніми захворюваннями, аутизм є хворобою на все життя, яка може серйозно впливати не тільки на хвору особу, а й на членів родини, які можуть потребувати допомоги від закладів охорони здоров'я, освіти і соціального обслуговування протягом тривалого часу. Коли діти і молоді люди дорослішають, вони можуть зустріти соціальне неприйняття їх стану і це може значною мірою вплинути на можливість їх працевлаштування. У Великобританії кошти на підтримку людей з аутизмом та витрати, пов'язані з втратою продуктивності, в 2009 році були оцінені у 28 мільярдів фунтів.

Визначення і постановка діагнозу аутизму важливі для дітей і молодих людей, оскільки це призводить до надання спеціальної підтримки сім'ям та відповідного навчання, яке в свою чергу

може привести до більш позитивних результатів для людини. В журналі «Сміт та ін.» виявили, що матері підлітків і дорослих з аутизмом мають високий рівень стресу. Добре управління впливами аутизму значною мірою залежить від розуміння аутизму і рис, які зазвичай з ним пов'язані, а також доступу до відповідної інформації та послуг. Належне і своєчасне діагностування робить значний внесок у цей процес. Рівень розуміння аутизму серед медичних та інших відповідних фахівців та доступність послуг сильно відрізняються в різних районах, звідси нерівність діагностики в підгрупах, таких як розумово відсталі особи.

2.1.5 Що дає діагноз дитині/молодій людині та членам її родини?

Важливість чуйного інформування сім'ї про діагноз не може бути переоцінена. Діагноз може дати батькам або опікунам основу для розуміння їх дитини та допомогти прийняти рішення про те, які стратегії втручання або лікування варто спробувати. Тим не менше, важливо визнати, що у багатьох сімей діагноз аутизму може викликати глибоке стурбування, а пристосування може зайняти багато часу.

Для самих молодих людей діагноз може бути полегшенням.

Конкретні приклади того, що діагноз може дати дитині або молодій людині та її членам родини чи опікунам, представлені нижче. До них відносяться:

- доступ до інформації, послуг та підтримки;
- емоційна користь;
- відповідна підтримка з боку сфер освіти, охорони здоров'я та соціальної допомоги;
- розпізнання супутніх захворювань.

Цитати з Національного Плану Аутизму для Дітей, 2003²⁰ і Національного Товариства Аутизму, отримані в ході розробки даної Наставови, підкреслюють батьківську точку зору.

Доступ до інформації, послуг та підтримки

Як тільки було поставлено діагноз аутизм, батьки можуть легше отримати доступ до місцевих і національних груп підтримки і послуг, які доступні:

«Незнання – це нещастя. Тобі потрібна допомога якомога раніше».

«Тепер я більше, ніж раніше розумію, наскільки він особливий та унікальний».

«Я радий, що тепер я знаю що з ним, тому я можу йому допомогти».

«Деякі медичні фахівці можуть неохоче казати: «Ми не любимо вішати на дітей ярлики». Ну, ми би не хотіли вішати на них ярлики, як батьки, але ми повинні. Отримання цього ярлика є першим кроком до отримання допомоги, і ви хочете знати, з чим саме ви маєте справу – ви просто хочете знати».

Емоційна користь

Батьки розуміють, що вони не винні в тому, що в їх дітей аутизм.

«Поки ми не мали цього діагнозу, на нас вішали ярлики нервових, неблагополучних і безпорадних».

Відповідна підтримка з боку сфер освіти, охорони здоров'я та соціальної допомоги

До постановки діагнозу дітей і молодих людей можуть називати «неслухняними», вони можуть мати низьку успішність, бути незрозумілими для оточуючих і не мати підтримки, а також можуть відчувати занепокоєння і знервованість щодо відвідування школи або виключення з неї:

«Немає жодної користі від того, щоб бути в системі освіти без діагнозу».

«З точки зору батьків, не можна уникнути відчуття нещастя, пов'язаного з діагнозом аутизму. Принаймні досвід системи, яка працює ефективно, може допомогти дати відповіді на їхні запитання та надати їм необхідну підтримку».

Визначення супутніх захворювань

«Оскільки він має супутні захворювання, вони не бачили лісу за деревами. Ніхто не хотів ставити подвійний діагноз і вішати на нього ще один ярлик».

2.1.6 Національний контекст і попередні настанови

Служба охорони здоров'я відіграє вирішальну роль у розпізнаванні і діагностуванні аутизму. Первинні, вторинні і третинні медичні служби беруть участь у аутизмі протягом усього життя людини, як безпосередньо, так і шляхом координації діяльності з іншими ключовими службами та сферами, включаючи освіту, соціальне забезпечення, волонтерський сектор, роботу, відпочинок, житло і транспорт, дійсно кожен аспект життя. У своїй роботі міжвідомча служба повинна прагнути співпраці з дитиною/молодою людиною з аутизмом та їх сім'ями або опікунами. В даний час більшість діагнозів аутизму ставиться в районних службах охорони здоров'я, також первинне розпізнавання може бути здійснене батьками/опікунами, вчителями, патронажними сестрами або іншими членами первинної команди охорони здоров'я. Різні дільниці мають різну політику щодо направлень, хоча, загалом, молоді діти направляються до педіатрів в центр розвитку дітей або безпосередньо до служб терапії мови і мовлення, а діти старшого віку до педіатрів служби охорони психічного здоров'я дітей та молоді (SAMHS).

Батьки, через Національне Товариство Аутизму, кажуть, що хочуть мати зрозумілі шляхи направлення і щоб медичні працівники були добре навчені та інформовані про аутизм. Вони також хочуть, щоб фахівці охорони здоров'я працювали разом з послугами освіти та соціальної допомоги, щоб дитина або молода людина отримала доступ до відповідних послуг та освіти, а сім'я отримала доступ до підтримки. Батьківський досвід є одним з чинників зневіри, сумнівів, труднощів в отриманні направлення і, часто, є перешкодою для отримання діагнозу. Їх досвід показує, що треба повторювати свою історію багато разів різним спеціалістам і, що оцінки не узгоджені.

Хоча настанови з аутизму існують у формі практичних параметрів у США,²¹ національних планів у Великобританії (Національний Аутизм – план Для Дітей [NAP-C]), настанови у Шотландії (Оцінка, діагностика та медичні втручання для дітей і молодих людей з РАС, Шотландська Міжвузівська Мережа з Розробки Настанови [SIGN])²² і Новій Зеландії (Настанова з розладів аутистичного спектра), доступ до діагностики у Великобританії, як і раніше, є різний залежно від місця проживання членів родини.

Після створення NAP-C спостерігається збільшення числа районних команд, які мають офіційний протокол оцінки аутизму, з 32% у 2001 році до 54% у 2007 році. В районній команді, 93% (порівняно з 48% у 2001 році) використовують міждисциплінарний/міжвідомчий підходи і 57% об'єдналися з клініками служби охорони психічного здоров'я (порівняно з 34% у 2001 році)²⁴. Тим не менше, за оцінками, показники поширеності аутизму мають серйозні наслідки для ресурсів і значно навантажують місцеві служби діагностики. Тільки 49% районних команд у 2007 році змогли завершити діагностичні оцінки протягом 30 тижнів.

У 2009 році було позитивно розглянуто проект закону про аутизм. Отриманий Закон про Аутизм робить обов'язком держсекретаря розробку стратегії для дорослих з аутизмом, незалежно від рівня їх розумових здібностей або відсталості. Закон встановлює ряд регулятивних вимог для місцевих органів влади та/або органів NHS (включаючи підпорядковані їй відомства). До них належать: спеціальна підготовка для ключових фахівців; навчання для розуміння аутизму всіх співробітників, які працюють у сфері охорони здоров'я і соціального забезпечення; створення чіткого шляху діагностики, ведення фахівців для діагностики та оцінки; плани переходу; призначення спільного старшого комісара; місцеві плани введення. Статутна настанова була опублікована в грудні 2010 року.

Частина медичних працівників, які займаються дітьми та молоддю, зазначили необхідність зрозумілої, обґрунтованої настанови з діагностичного процесу для аутизму і настанови, у якій би вказувалося, які супутні проблеми повинні бути оцінені і які медичні дослідження повинні або не повинні здійснюватися регулярно. Служби для дітей і молодих людей були критично розглянуті у звіті Кеннеді (Правильне розуміння для дітей та молоді, 2010 рік).²⁵ У Забезпеченні Справедливості і Передового Досвіду для Дітей²⁶ уряд висуває пропозиції для NHS стосовно дітей. Це дає обмін інформацією щодо прийняття рішень між сім'ями, молодими людьми і професіоналами, і «результати роботи» для служб, які підкреслюють підвищення якості життя, забезпечення позитивного досвіду охорони здоров'я, відновлення після гострих нападів хвороби та

безпечні умови для лікування та догляду. Останнє підкреслюється в розділі 5 Національної Сервісної Структури для Служб у Справах Дітей, Молоді і Материнства – Основні Стандарти: «Догляд буде надаватися у відповідному середовищі, яке є безпечним і добре підходить для віку і розвитку дитини або молодшої людини. Це особливо важливий аспект охорони здоров'я для людей з аутизмом різного віку і можливостей».

2.1.7 Обсяг направлень і попит на діагностичні послуги

Показники поширеності у двох районах в 2010 році показують, що підозри на аутизм виникають у приблизно 3% населення і що у 1,5-2% дітей дошкільного віку або віку початкової школи діагностують аутизм. У районі з народжуваністю 5000 в рік троє направлених за тиждень потребують діагностичної оцінки і створення профілю потенційного аутизму мультидисциплінарною командою (МДК).

2.1.8 Спрямування допомоги на пацієнта

Лікування і догляд повинні враховувати потреби і вподобання дітей, молодих людей і тих, хто про них піклується. Діти і молоді люди з аутизмом та їх члени родини/опікуни повинні мати можливість приймати обґрунтовані рішення про їх догляд та лікування, співпрацюючи з їх спеціалістом з охорони здоров'я. Якщо діти і молоді люди не мають можливості приймати рішення, медичні працівники повинні слідувати порадам Міністерства охорони здоров'я (доступна за адресою www.dh.gov.uk/consent) та Кодексу практики, що доданий до Закону про розумові здібності (резюмована інформація за адресою www.publicguardian.gov.uk). В Уельсі фахівцям охорони здоров'я слід притримуватися порад згідно з Урядом Асамблеї Уельсу (доступні за адресою www.wales.nhs.uk/consent).

Якщо дитина або молода людина не досягла віку 16 років, медичні працівники повинні слідувати інструкціям, наведеним в «Отримання згоди: робота з дітьми» (доступні за адресою www.dh.gov.uk/consent).

Добре спілкування працівників охорони здоров'я з дітьми і молодими людьми має важливе значення. Воно повинно підтримуватися письмовою інформацією, в ідеалі спиратися на докази і враховувати потреби дитини або молодшої людини. Інформація, підтримка, лікування та догляд мають бути: доступними відповідно до потреб; культурно належними; доступними для людей з особливими потребами, такими як фізичні, сенсорні або розумові розлади, а також доступним для людей, які не говорять і не читають англійською. Сім'ям та опікунам також має бути надана інформація та підтримка, якої вони потребують.

Догляд за молодими людьми які переходять з педіатричних до дорослих служб, повинна плануватися і здійснюватися відповідно до найкращої практики настанови, яка описана в розділі «Перехідний період: як це правильно зробити для молодих людей» (доступний за адресою www.dh.gov.uk). Існує статутний процес планування переходу для дітей з особливими освітніми потребами, починаючи з 9-го року навчання, і державна Програма Підтримки Переходу, метою якої є поліпшення процесу переходу для молодих людей інвалідів та осіб з особливими освітніми потребами (ООП). Команди спеціалістів для дітей та дорослих повинні працювати разом, щоб забезпечувати оцінку та послуги для молодих людей з аутизмом під час переходу.

2.2 Мета і сфера дії настанови

Дана Настанова висвітлює питання розпізнання, направлення та діагностування розладів РАС у дітей і молоді від народження до 18-ти років (до їх 19-го дня народження).

Настанова була розроблена з метою забезпечення допомоги в наступних сферах:

- Ознаки та симптоми (риски аутизму), які мають спонукати фахівців, які працюють з дітьми та/або батьків або опікунів, розглянути можливість аутизму у дитини або молодшої людини, в тому числі ознаки і симптоми, які повинні стати причиною направлення до фахівців на оцінку.

Вимоги до інформації з інших установ.

Компоненти діагностичної оцінки після направлення, в тому числі:

- методи оцінки аутизму;

- діагностичний поріг для аутизму;
- оцінка найбільш поширених супутніх захворювань і диференційних діагнозів, в тому числі інших порушень розвитку, порушень мови і мовлення, розумові відхилення і проблеми психічного здоров'я;
- клінічні докази та економічна ефективність (тобто, які тести з ким мають бути проведені і з якою метою):
 - біомедичні дослідження (у тому числі послідовність і кількість тестів);
 - генетичні оцінки (наприклад, каріотип, крихка X хромосома, порівняльна гібридизація геномів [CGH]);
 - нейровізуалізація (комп'ютерна томографія [КТ], магнітно-резонансна томографія [МРТ], однофотонна емісійна комп'ютерна томографія [SPECT], позитрон-емісійна томографія [ПЕТ]);
 - ЕЕГ;
 - метаболічні тести.

Інформування і щоденна підтримка (наприклад, телефон довіри) для дітей, молодих людей та батьків/опікунів в процесі направлення, оцінки і діагностики аутизму.

Неефективні діагностичні втручання і підходи.

Наступні сфери спеціально виключені з Настанови.

Диспансеризація населення або спостереження.

Основні компоненти будь-якої педіатричної оцінки психічного здоров'я, не специфічної для аутизму.

Роль і компетенція різних професіоналів у розпізнанні і діагностуванні аутизму.

Специфічні моделі ведення діагностичного обслуговування.

Втручання і поточне управління аутизмом, включаючи специфічні терапевтичні втручання під час діагностики.

Повторна оцінка та перегляд діагнозу.

Додаткова інформація щодо сфер, які охоплює Настанова, наведена в рамках Настанови (Додаток А).

2.3 Для кого призначена дана настанова?

Дана Настанова призначена для тих, хто працює або користується Національною службою охорони здоров'я (NHS) в Англії та Уельсі, зокрема:

- фахівців, які працюють з дітьми та молоддю та/або сім'ями та опікунами, в галузях охорони здоров'я, освіти чи соціального забезпечення;
- осіб, які відповідальні за введення в експлуатацію та планування медичних послуг, в тому числі уповноважених осіб, членів Комісії з Охорони Здоров'я Уельсу, керівників служби охорони здоров'я та її підрозділів;
- дітей та молодих людей, а також їх сімей/опікунів, які проходять через направлення і процес діагностики аутизму.

Версію даної Настанови для дітей та молоді, їх сімей/опікунів та громадськості можна отримати на сайті NICE (www.nice.org.uk/CG128) або знайти у публікаціях NICE 0845 003 7783 (номер N2663).

2.4 Інші важливі документи

Дана Настанова призначена для доповнення інших наявних важливих робіт, в тому числі наступних Настанов, опублікованих NICE.

«Проблема дефіциту уваги і гіперактивності», клінічна настанова NICE 72. Доступний за адресою <http://guidance.nice.org.uk/CG72>

«Депресія у дітей та молодих людей, клінічна настанова NICE 28. Доступний за адресою <http://guidance.nice.org.uk/CG28>

«Епілепсія», клінічна настанова NICE 20. Доступний за адресою <http://guidance.nice.org.uk/CG20>

«Самокаліцтво», клінічна настанова NICE 16. Доступний за адресою <http://guidance.nice.org.uk/CG16>

«Коли слід підозрювати жорстоке поводження з дітьми», клінічна настанова NICE 89. Доступний за адресою <http://guidance.nice.org.uk/CG89>

«Діти та молоді люди під наглядом», настанова NICE для охорони громадського здоров'я 28. Доступний за адресою <http://guidance.nice.org.uk/PH28>

2.5 Хто розробив настанову

Настанова була розроблена командою фахівців і не фахівців, скликаних Національним Центром співробітництва з охорони здоров'я матері й дитини (NCC-WCH). до складу ГРН входили:

- два психологи;
- два психіатри;
- три педіатри;
- патронажна сестра;
- лікар загальної практики;
- терапевт з мови і мовлення;
- фахівець сфери освіти;
- два представники батьків/опікунів.

Працівники NCC-WCH забезпечили методичну підтримку процесу розробки Настанови, провели систематичні пошуки, отримали та оцінили докази, розробили економічні моделі охорони здоров'я і написали кілька проектів Настанови.

Трьох зовнішніх консультантів було призначено до ГРН для консультування з питань методології, медичних досліджень і генетичного тестування.

Всі потенційні і реальні конфлікти інтересів членів ГРН і зовнішніх консультантів були записані в декларативних формах, передбачених NICE (наведені у Додатку В). Жоден з інтересів заявлених членами ГРН не створює собою конфлікту матеріальних інтересів, який міг би вплинути на рекомендації розроблені ГРН.

Організаціям, що мають інтереси у розпізнанні, направленні і діагностиці аутизму у дітей та молоді було запропоновано зареєструватися в якості зацікавлених сторін для Настанови. Зареєстровані зацікавлені сторони опитували протягом всього процесу розробки Настанови. Типи організацій, які мають право на реєстрацію в якості зацікавлених сторін включали:

- національну організацію батьків та опікунів, яка безпосередньо або опосередковано представляла інтереси дітей та молодих людей з аутизмом та їх сімей/опікунів ;
- національні організації, які представляють медичні працівники, які обслуговують дітей і молодих людей з аутизмом та їх члени родини/опікунів;
- компанії, які виробляють препарати і/або продукти, що використовуються в управлінні аутизмом;
- постачальники та керівники Служби охорони здоров'я в Англії, Уельсу та Північної Ірландії;
- статутні організації, такі як Міністерство охорони здоров'я і Уряд Асамблеї Уельсу;
- науково-дослідні організації, які провели визнані державою дослідження пов'язані з темою Настанови.

Список зареєстрованих зацікавлених організацій для даної Настанови представлено на сайті NICE (і в Додатку С).

2.6 Методологія розробки настанови

Дана Настанова була замовлена NICE і розроблена відповідно до процесу розробки Настанов, описаному у Настанові для розробників NICE (2009) (див. www.nice.org.uk/guidelinesmanual). Основні підходи описані нижче.

Таблиця 2.1 Етапи процесу розробки Настанови NICE

Етап
<ul style="list-style-type: none"> • Окреслення меж Настанови (визначення того, що настанова охопить, а чого не охопить). • Підготовка плану роботи (затвердження строків, етапів розробки, складу ГРН і т.д.). • Формування і робота ГРН. • Розробка питань для огляду. • Визначення доказів. • Аналіз і синтез доказів. • Включення економіки охорони здоров'я. • Прийняття рішень групи і досягнення консенсусу. • Зв'язок Настанови з іншими Настановами NICE. • Створення рекомендацій Настанови. • Написання Настанови. • Консультації із зацікавленими сторонами щодо проекту Настанови. • Завершення та публікація Настанови (включаючи перевірку перед публікацією). • Декларація інтересі.

Відповідно до Схеми Рівності NICE, етнічні і культурні міркування і фактори, пов'язані з обмеженими можливостями розглядалися членами ГРН протягом усього процесу розробки і, у відповідних випадках, особливо адресувалися в індивідуальних рекомендаціях. Додаткову інформацію можна отримати за адресою:

www.nice.org.uk/aboutnice/howwework/NICEEqualityScheme.jsp.

2.6.1 Формування клінічних питань і стратегій пошуку

Члени ГРН сформулювали клінічні питання (див. Додаток D) в окреслених межах і склали протокол для кожного питання (див. Додаток E). Вони послужили базою для наступних оглядів доказів. ГРН була підтримана у розвитку клінічних питань і протоколів технічною командою NCC-WCH.

Опубліковані дані були визначені шляхом систематичного пошуку баз даних (див. нижче) для доказу. Аналіз доказів, опублікованих з 1990 по 11 жовтня 2010 року, були використані технічною командою NCC-WCH. Стратегія пошуку, призначена для охоплення всіх РАС була розроблена в базі даних Medline до перекладу для використання в інших баз даних, у тому числі Embase, бази даних Cochrane Library, PsycInfo і Cinahl. Три освітні бази даних були послідовно вивчені: ERIC, British Educational Index і Australian Educational Index. Дослідження дітей або молодих людей, які не відповідали критеріям РАС, були виключені з Настанови.

Стратегії пошуку поєднували медичні тематичні заголовки (MESH) і пошук за ключовими словами в тому числі скорочення. Пошуки обмежувалися дослідженням людей і лише англійською мовою; публікації іншими мовами не були оцінені. Методологічні фільтри не застосовувалися. Стратегія полягала у виконанні широкого пошуку для виявлення всіх доказів, які пов'язані з РАС, а не окремих пошуків для кожного клінічного питання. Потім результати були детально поділені на окремі питання, як зазначено нижче.

Не було жодної систематичної спроби пошуку сірої літератури (конференцій, рефератів, дисертацій і неопублікованих досліджень). Ручний пошук журналів, які не проіндексовані в базі даних, не проводився. Списки включених досліджень та оглядів для додаткових посилань не

перевірялися. Повна інформація про систематичні пошуки, у тому числі пошуки джерел і стратегії пошуку, представлені у додатку F. Хоча стратегія пошуку основана на станах дає дуже велику кількість записів, вчені вважали, що це був найкращий метод розробки всебічної і чутливої стратегії в області даного предмету.

Результати пошуків були включені в чотири бази даних посилань і укладені за алфавітом відповідно до авторів (AD, EK, LR і SZ). Загалом було 47 255 посилань. Кожна з цих баз даних була потім перевірена на повторюваність і очищена щоб видалити посилання, які навряд чи міститимуть дані досліджень, у тому числі огляди книг, розділи книг і посилання. Записи, які не пов'язані з предметною областю на даному етапі були відсіяні, залишаючи в загальній базі даних 20 633 цитат.

Потім два дослідники провели більш суворий відбір для виключення цитат, які не мають відношення до даної Настанови (цитати пов'язані з питаннями вакцинації, лікування або керування PAC), в результаті в базі даних залишилось 5173 цитати. Ці цитати були оглянуті і віднесені до одного з десяти клінічних питань і дослідники, які займалися кожним з питань, вказували які посилання включити або виключити. В результаті розглядалися 1215 цитат, з яких 899 призначалися до десяти клінічних питань.

Електронні пошуки були повторно проведені в червні 2010 року і в жовтні 2010 року, було визначено ще 5154 посилань для розгляду. Після проходження вищеописаних етапів, було додано ще 48 документів. Датою закінчення пошуків було 11 жовтня 2010 року.

Загалом було розглянуто 925 статей у повному тексті і з них 185 документів включено в дану Настанову.

2.6.2 Аналіз і синтез доказів

Докази, які стосуються клінічної ефективності, були розглянуті і синтезовані відповідно до підходу Градації Оцінки Рекомендацій, Розробки та Оцінки (GRADE) (див. <http://www.gradeworkinggroup.org/index.htm>). Профілі доказів були використані для того, щоб підсумувати якість доказів і вихідні дані для кожного важливого клінічного результату. Вихідна якість доказів була оцінена відповідно до форми дослідження^{28;29} (див. табл. 2.2) згідно з рекомендаціями NICE щодо процесу огляду.

Таблиця 2.2 Початкові оцінки якості дослідження

Якість	Форма
Висока	Дослідження методом випадкової вибірки в контрольованих умовах
Низька	Контрольоване спостереження
Дуже низька	Неконтрольоване спостереження

При використанні даних випадків у дослідженні випадок-контроль, дослідження було класифіковано скоріше як «неконтрольоване спостереження», а не «контрольоване спостереження».

Контрольні списки були використані для оцінки якості дослідження наступним чином:

- Контрольний бланк інструменту оцінки якості для визначення точності діагностичних досліджень (QUADAS)³⁰ був використаний для дослідження точності діагностики та передбачення.
- Контрольний бланк Програми Критичної Оцінки Навичок (CASP) для когорти (пункти 3, 4, 5, 6 і 7) був використаний для епідеміологічних/описових досліджень [доступний за адресою <http://www.casp-uk.net/>].
- Контрольний бланк NICE для дослідження якості доступний за адресою <http://www.nice.org.uk/niceMedia/pdf/GuidelinesManualAppendixH.pdf>] був використаний для дослідження якості.

Єдиним винятком з цього була оцінка неконтрольованих спостережень, якість яких оцінюється як дуже низька. Слід зазначити, що GRADE профіль настанови переглядався у ході розробки даної

Настанови. Однак, для відсутності суперечностей дана Настанова продовжує використовувати версію настанови, яка була доступна на початку розробки (версія 3.1) і в якій зазначалося, що неконтрольовані спостереження повинні класифікуватися як спостереження низької якості. Таким чином, неконтрольовані спостереження, які включені в дану Настанову, не піддавалися жодному аналізу якості і, відповідно, не були оцінені в сенсі «обмеження», «невідповідності» і «опосередкованості», так як їх якість була попередньо визначена. Тому в профілі якості доказів, які містять неконтрольовані спостереження, у якості заголовка виставлено "Не використовується" під кожним критерієм.

Для всіх інших форм дослідження, як тільки якість дослідження було визначено, її знижували у відповідності до наступних критеріїв: обмеження, опосередкованості, неузгодженості та неточності. Якщо один з цих критеріїв міг бути застосований для дослідження, це розглядали як певну проблему, а якщо можна було застосувати два або кілька критеріїв, то це розглядали як серйозну проблему. Де критерії не могли бути застосовані (наприклад, «невідповідності» якщо було тільки одне дослідження), то в профілі доказів це відзначалося заголовком «НЗ».

2.6.3 Отримання і повідомлення даних

Кількісні дослідження

Клінічні дані за індивідуальними дослідженнями були вставлені в таблиці доказів (див. Додаток Н) і, де можливо, проводився кількісний синтез (мета-аналіз). Результати кожного дослідження представлені в профілі доказів GRADE.

Підтримуючий звіт з доказів показує результати з кожного профілю доказів, який відповідає узгодженому членами ГРН рівню точності (див. розділ 2.6.4) або поширеності. Для розгляду даних про поширеність висновки були обговорені з членами ГРН і тільки змінні (на основі доказів і узгоджень) були наведені у звіті доказів.

Якісні дослідження

Докази з поглядів дітей, молодих людей та батьків/опікунів про їх досвід були витягнуті з індивідуальних досліджень, розміщені в таблиці доказів (див. Додаток Н), і зібрані в змінених профілях доказів GRADE. Щоб найкращим чином відобразити думки дітей та батьків, а також щоб уникнути ризику втрати або спотворення інформації, теми повідомляються в модифікованому профілі доказів GRADE, а не результатах. Ці теми підтримуються індивідуальними дослідними цитатами з включених досліджень. Підтримуючий звіт з доказів показує результати з кожного профілю доказів.

2.6.4 Методологічні підходи

Інструменти розпізнання та оцінки

Члени ГРН розглядали чутливість і специфічність кожної ознаки або симптому, інструменти для виявлення підвищеної ймовірності РАС та інструменти оцінки діагностичної точності, так як це були міри, які найчастіше зустрічалися в літературі. Якщо вони не були зареєстровані у відповідних публікаціях, рецензенти їх підраховували. Члени ГРН вважали, що чутливість і специфічність повинні бути не менші 80%, при цьому нижчі за 95%, довірчий інтервал оцінки вище 70%.

Дані, отримані з включених досліджень, представлені разом з оцінкою якості доказів GRADE. Аналіз підгруп також було проведено на основі наступних даних, якщо вони були доступні,:

- розумова відсталість;
- дошкільний вік (до 5-ти років) виключно;
- початкова школа (5-11 років) виключно;
- середня школа (12 років і старше) виключно.

Фактори ризику, стани з підвищеною поширеністю аутизму/РАС

Ставлення шансів або відносний ризик є статистично значущим, якщо точкова оцінка і довірчий інтервал нижчий 95% більші за 1. Члени ГРН визначили більш високий поріг для клінічного значення (мінімально значуща різниця) 1,25 якщо точкова оцінка і довірчий інтервал нижчий 95%.

Для факторів ризику скориговані відносні шанси були витягнуті і об'єднані там, де для цього було достатньо даних.

Для станів з підвищеною поширеністю РАС поширеність РАС в конкретних умовах розраховувалася і порівнювалася з поширеністю РАС у загальній кількості, щоб розрахувати не скориговані відносні ризики. В огляді прийнято загальні показники поширеності захворювання серед населення, погоджені з ГРН для РАС.²

Аналіз підгрупи з РАС і аутизмом проводили, тому що очікувалося, що деякі супутні захворювання будуть тісніше пов'язані з аутизмом, ніж з РАС.

Стабільність діагностичних критеріїв

Стабільність діагнозів з часом повідомлялася відповідно до частки осіб, діагноз яких залишався таким же під час другої діагностичної оцінки.

Дослідження були згруповані за віком першого діагнозу:

- 24 місяців або менше;
- 25-36 місяців;
- 37-48 місяців;
- 49-60 місяців.

Диференційний діагноз

Для цілей огляду члени ГРН вирішили, що як «важливі» мають бути визначені найбільш поширені диференційні діагнози, а також диференційні діагнози з високим впливом на дитину та/або сім'ю.

Однак, оскільки немає стандартного індексу для відображення тяжкості впливу, не було можливості створити заснований на доказах список диференційних діагнозів, які мають найбільший вплив. Тому було прийнято рішення розглядати докази тільки найбільш поширених диференційних діагнозів. Дискусії членів ГРН привели до ідентифікації інших диференційних діагнозів, які були додані до списку діагнозів з точки зору їх клінічного значення і можливого впливу.

Підгрупи відрізнялися тим, як були відібрані діти для включення: це залежить від типу клініки, до якої було направлено дитину, і того, чому дитину було направлено:

- підозра на РАС;
- підозра на інше захворювання або більш загальні занепокоєння;
- позитивний результат скринінгу на РАС.

Дані для аутизму вказуються окремо від РАС, так як очікується, що деякі супутні захворювання будуть мати різні показники поширеності для кожної категорії, і тому було б недоцільно об'єднувати ці дані.

Супутні захворювання

Початковий список (на основі огляду літератури) супутніх станів (симптомів і захворювань) був запропоновано членам ГРН, яких попросили визначити найбільш поширені супутні захворювання з цього списку, а також додати в список, якщо важливі супутні захворювання не були представлені в доказах. У більшості випадків повідомлялася тільки поширеність діагностованих розладів. Наприклад, якщо деякі дослідження повідомили поширеність дефіциту уваги і гіперактивності (СГДУ) симптомів у дітей з РАС, але не показник діагностованого захворювання СГДУ, то дані про поширеність не були використані для мета-аналізу. Є тільки три винятки: шлунково-кишкові проблеми, проблеми зі сном і розумова відсталість.

Медичні дослідження

Існував ризик, що на досліджувану групу може вплинути помилка відбору. Дослідження, проведені в дослідницьких цілях, часто мають жорсткі критерії (наприклад, супутні захворювання), і тому такі результати не можуть бути узагальнені для зразків клінічної практики, де супутні захворювання, скоріше за все, будуть спільними. Окремий розгляд питань трьох вищезазначених типів дослідження враховував би ризик помилки відбору.

Дослідження були згруповані наступним чином:

- ретроспективні дослідження, в яких дослідження проводилися в рамках діагностичної оцінки РАС (тобто, виконувалися регулярно);
- ретроспективні дослідження, в яких дослідження проводилися вибірково на основі клінічної оцінки;
- перспективні дослідження, в рамках дослідження РАС (тобто, виконуються для дослідження).

Наступні профілі доказів спочатку показують відсоток ненормальних результатів тестів, а потім відсоток дітей, в яких клінічний стан було ідентифіковано або підтверджено дослідженням. Повідомлений в обох випадках відсоток відноситься до загальної кількості в дослідженнях, незалежно від того, досліджених чи ні.

Клінічна значимість цих результатів полягає в наступному:

- відсоток аномальних результатів має велике значення, оскільки може призвести до подальшого вивчення супутніх захворювань, таких як епілепсія або диференційні діагнози, такі як синдром Ландау-Клеффнера. Це може мати наслідки для досліджень осіб для використання ресурсів NHS;
- відсоток дітей/молодих людей, які мали порушення (потенційно або фактично) визначене або підтверджене біомедичними дослідженнями має велике значення, так як це має запевнити, що усі супутні медичні потреби населення визначені і може бути представлено відповідне управління.

Ми також проаналізували результати вихідних даних (кількість/відсоток дітей/молодих людей, які мали порушення [потенційно або фактично] визначене або підтверджене біомедичними дослідженнями) у визначеній підгрупі дітей з обмеженими розумовими здібностями, а також у підгрупі дітей з регресом. Тільки підгрупу з регресом вивчали, тому що відомий зв'язок регресу мовлення з неврологічними розладами, такими, як ЕЕ і особливо синдромом Ландау-Клеффнера. Коли аналізувалися ці підгрупи, ми підраховували поширеність клінічних даних у РАС дітей з регресом і РАС дітей без регресу. Ці показники поширеності, потім були об'єднані, щоб представити співвідношення шансів (СШ) цього ризику у РАС дітей з регресом, а потім у дітей з розумовою відсталістю.

Огляд фактичних даних, профіль доказів і звіт з доказів

Там, де використовуються окремі профілі доказів, вони помічені як «аутизм» і «РАС». При використанні в цьому контексті термін аутизм означає «дитячий аутизм», як це використовується в МКХ-10, і «розлади аутизму», як це використовується в DSM-IV, а термін РАС позначає всі діагнози в МКХ-10/DSM-IV-TR категорії «порушення розвитку».

Якщо докази не були доступні або не розглядалися

Якщо не було визначено жодних доказів, члени ГРН використовували методологію узгодження щоб дати відповідь на питання.

2.6.5 Зведені статистичні дані використані для точності діагностики/прогнозування

Члени ГРН визначили, що чутливість і специфічність корисніші для користувачів даної Настанови, ніж зведені статистичні дані використані для точності діагностики/прогнозування, які можуть бути розраховані (передбачене значення і/або відношення правдоподібності). Вони були розраховані з використанням таблиці "два на два" (див. табл. 2.3).

Таблиця 2.3 «2x2» таблиця для підрахунку параметрів точності діагностики

	Зазвичай позитивна рекомендація	Зазвичай негативна рекомендація	Сума
Тест-позитив	a (дійсна позитивність)	b (хибна позитивність)	a+b
Тест-негатив	c (хибна негативність)	d (дійсна негативність)	c+d
Сума	a+c	b+d	a+b+c+d = N (загальна кількість тестів у дослідженні)

Чутливість = $a/(a+c)$, специфічність = $d/(b+d)$

При описі чутливості і специфічності різних інструментів члени ГРН визначили точкову оцінку 0,8 з нижчим 95% довірчим інтервалом вище 0,7 у якості прийнятного порогу точності. Модель випадкових ефектів використовується для розрахунку гетерогенності у дослідженнях, так як це має бути повідомлено в результатах точності тестів.³¹

2.6.6 Інші використані зведені статистики

Узгодженість

Узгодженість діагностичних інструментів і методів подана у вигляді оцінки Каппа, яка може бути інтерпретована наступним чином:

Таблиця 2.4 Інтерпретація оцінки Каппа

Оцінка Каппа	Рівень узгодженості
<0.00	Слабкий
0.00-0.20	Легкий
0.21-0.40	Помірний
0.41-0.60	Середній

Поширеність/частота/пропорційні дані

Частка населення (у відсотках з довірчим інтервалом 95%) представлена для ілюстрації: стабільності діагнозу (відсотки, збереження діагнозу з плином часу); диференційного діагнозу (у відсотках з підозрою на РАС, які діагностовано з різними порушеннями) і супутніх діагнозів (у відсотках від РАС населення з підозрою щодо супутніх захворювань).

Вони представлені як об'єднані відсотки з 95% довірчими інтервалами, де це можливо. При наявності пом'якшуючих обставин, які виключають об'єднання даних, результати були представлені в діапазонах і були дані роз'яснення. Знову ж, модель випадкових ефектів використовувалась для об'єднання даних, як це було показано, щоб врахувати групове розподілення (де мінливість спостережуваних даних вища за очікувану), де спостерігається неоднорідність.³³ Для мета-аналізу StatsDirect спочатку трансформував пропорції в кількість (варіант Фрімена-Тюки арксинусне перетворення пропорції з квадратним коренем)³⁴ підходить для звичайних фіксованих і випадкових ефектів зведень.³⁵ Об'єднана частка розраховується як зворотне перетворення середнього значення перетворених пропорцій, використовуючи зворотне арксинусне розходження для фіксованих ефектів моделі і розходження DerSimonian–Laird (1986) для моделі випадкових ефектів.

2.6.7 Використані програми мета-аналізу

Meta-DiSc software (версія 1.4) [<http://www.hrc.es/investigacion/metadisc.en.htm>]

Stats Direct (версія 2.7.8) [<http://www.statsdirect.com/>]

2.6.8 Економіка охорони здоров'я

Економічна оцінка спрямована інтегрувати дані про вигоди, в ідеалі з точки зору кількості років життя, скоригованих на якість (QALYs), шкоди і вартості альтернативних варіантів. Для

порушення соціальної комунікації, що триває все життя, такого як РАС, дуже важко визначити і ще важче обрахувати (див. Розділ 10 для більш докладного пояснення) важливі результати економічної оцінки діагностичного процесу. Тому припускали, що економічний аналіз охорони здоров'я в цій Настанові буде досить обмеженим. Економічний план охорони здоров'я був узгоджений і в нього увійшов економічний аналіз конкретних діагностичних стратегій і біомедичних випробувань, якщо надійні докази діагностичної точності можуть бути визначені. У зв'язку з відсутністю доказів визначених в огляді, не проводилося жодне економічне моделювання.

У зв'язку з відсутністю даних для розробки економічного аналізу охорони здоров'я, опис використання ресурсів було зібрано з п'яти різних діагностичних служб РАС по всій країні, які використовують ресурси у сфері послуг, і які на думку ГРН були прикладом хорошої поточної практики, тобто, які дотримувалися більшості важливих принципів, виділених у даній Настанові, у тому числі міждисциплінарність, спеціальна група РАС, чіткі шляхи діагностики РАС і хороша комунікація і підтримка дітей та сімей під час діагностики. Вони були оформлені у вигляді опису послуг.

Хоча не може бути проведено економічного аналізу охорони здоров'я, кожен «Доказ для рекомендацій» включають міркування членів ГРН щодо використання ресурсів, витрат і користі конкретних рекомендацій. Ці міркування не підтримуються зовнішньою перевіркою доказів економічної ефективності, але представляють погляди членів ГРН і показують, як члени ГРН розглянули можливі витрати і користь від прийнятих ними рішень, що мають вплив на використання ресурсів. Мета цього полягає у підвищенні прозорості рекомендацій ГРН, де не можуть бути визначені жодні докази.

2.6.9 Докази для рекомендації

Рекомендації до кожного клінічного питання отримані з використанням доказів, які їх підтримують, і тісно з ними пов'язані. У першу чергу, неформальні методи консенсусу використовуються членами ГРН для узгодження звіту з доказів клінічної та, де це можливо, економічної ефективності.

Звіт, який підсумовує тлумачення членами ГРН клінічних та економічних даних і будь-які екстраполяції (у тому числі економічне моделювання) доказів, що використовуються для створення рекомендацій, були також підготовлені для забезпечення прозорості процесу прийняття рішень. Рекомендації були зроблені виключно на підставі експертного висновку, включаючи розгляд економічних питань охорони здоров'я, коли не були доступні жодні докази, що базуються на зазначених у протоколі огляду критеріях.

У районах, де не було виявлено жодних істотних доказів, члени ГРН розглядали інші науково обґрунтовані рекомендації та узгоджені звіти, а потім використовували їх разом з досвідом колективу ГРН, щоб визначити кращі методи. Члени ГРН також визначили області, де доказів для відповіді на клінічні питання зовсім не було, і використовували цю інформацію для розробки рекомендацій для майбутніх досліджень. Члени ГРН не використовували формальних методів консенсусу, але, якщо доказова база була слабка або відсутня, вони досягли консенсусу шляхом обговорення під час живої зустрічі і в подальшому електронному листуванні. Упередженість була зведена до мінімуму, так як голоси всіх членів ГРН прийняті до відома. З рекомендаціями погодилися всі члени ГРН, а не більшість.

Члени ГРН обрали ключові пріоритети для реалізації на основі консенсусу, якого було досягнуто на нараді ГРН на основі наступних критеріїв, які викладені у Настанові Посібника NICE 2009:³⁶

- мають великий вплив на результати пацієнтів, які для них важливі;
- мають великий вплив на зниження варіювання догляду та результатів;
- призводять до більш ефективного використання ресурсів NHS;
- сприяють рівності та представленню пацієнту вибору.

Члени ГРН приділяють особливу увагу тим рекомендаціям, які при реалізації означатимуть швидше досягнення пацієнтами критичних точок на шляху догляду.

Члени ГРН сформували ключові рекомендації з досліджень для усунення прогалин в доказах.

2.6.10 Участь зацікавлених сторін у процесі розробки настанови

Зареєстрованим зацікавленим організаціям було запропоновано представити зауваження щодо сфери, яку охоплює проект Настанови, і щодо самого проекту. Зацікавленим організаціям було також запропоновано провести попередню перевірку публікації остаточної версії Настанови, щоб виявити фактичні неточності. Члени ГРН ретельно розглянули всі коментарі зацікавлених організацій і відповіли на них. Коментарі та відповіді, які на замовлення NICE були розглянуті незалежною експертною комісією з розробки настанов, опубліковані веб-сайті NICE [див. www.nice.org.uk/CG128].

2.7 Рекомендації щодо застосування даної настанови

Для даної Настанови було визначено наступні основні результати:

- Ознаки та симптоми аутизму;
- Специфічність і чутливість інструментів виявлення підвищеної ймовірності аутизму і засобів діагностики;
- Користь від медичних і генетичних тестів;
- Диференційні діагнози;
- Супутні захворювання;
- Думки дітей і молодих людей, а також думки їх батьків та опікунів щодо процесу направлення, оцінки та діагностики, а також їх підтримки та потрібної їм інформації.

2.8 Оновлення настанови

Клінічні рекомендації за замовленням NICE публікуються через 3 роки від дати попередньої публікації. Якщо медичні докази, які впливають на рекомендації, з'являються раніше ніж через 3 роки, розгляд може також початися раніше.

3. Розпізнання

Вступ

Швидке розпізнання можливого аутизму дозволяє дитині або молодій особі та їх сім'ям почати подорож в напрямку постановки діагнозу. Ознаки та симптоми можливого аутизму побачать батьки, опікуни і спеціалісти галузі освіти, охорони здоров'я і соціального забезпечення, більшість з яких не будуть фахівцями з аутизму. Деякі ознаки і симптоми, що вказують на аутизм, можуть також бути присутні в дітей, які розвиваються нормально, або дітей, які мають інший діагноз.^{37,38} У даному розділі розглядається точність специфічних ознак і симптомів, які повинні спонукати батьків або професіоналів побачити аутизм усіма можливими способами. В даному розділі також розміщені інші важливі міркування, пов'язані з розпізнанням та процесом направлення на оцінювання, яке ширше, ніж нижчезазначені клінічні питання. У ньому розглядаються: невизначеність розпізнання, коли лікарю слід звернутися для подальшої оцінки, і питання, як забезпечити направлення дітей і молоді до відповідної місцевої служби у відповідний час.

Клінічні питання

(А) Які ознаки і симптоми повинні спонукати фахівців з охорони здоров'я або інших спеціалістів в будь-якій ситуації думати про аутизм?

(Б) Коли дитину або молодшу особу слід направляти на діагностичне оцінювання?

3.1 Огляд фактичних даних

Перелік ознак і симптомів було укладено групою з розробки настанови (ГРН) з урахуванням раніше опублікованих настанов (Оцінка, діагностика та медичні втручання для дітей і молодих людей з РАС, Шотландська міжвузівська мережа з розробки настанови 2007 [SIGN];²² Настанова з РАС, Нова Зеландія 2008 рік;²³ Національний план з аутизму для дітей [NAP-C] 2003);²⁰ Міжнародна статистична класифікація хвороб і проблем, пов'язаних зі здоров'ям (МКХ-10); Настанова з діагностики, статистики і класифікації психічних порушень DSM-IV-TR Четверте видання (перероблені тексти) (DSM-IV-TR) критерії діагностики. Симптоми й ознаки РАС були визначені в чотирьох групах дітей і молоді (дітей дошкільного віку [0-5 років], дітей молодшого шкільного віку [6-11 років], середнього шкільного віку [12-19 років] і дітей та молодих людей з обмеженими розумовими можливостями [різного віку]), так як ознаки і симптоми РАС різні і виявляються по-різному залежно від віку, ступеня розвитку і пізнавальних здібностей. Узгоджений перелік ознак і симптомів ліг в основу пошуку літератури.

В огляд було включено дев'ять досліджень з загальною кількістю учасників 490 осіб. Дослідження проводилися в США³⁹⁻⁴⁵ і Великобританії^{46,47}. Всі вони були під контролем наглядових досліджень з контролем випадків. Сім досліджень включали дітей дошкільного віку^{39;41;42,44-47}, одне – дітей молодшого шкільного віку⁴³ і одне включало дітей молодшого і середнього шкільного віку. Жодне з досліджень не включало тільки дітей середнього шкільного віку.

Одне дослідження⁴⁴ повідомляло про частку дітей з обмеженими розумовими можливостями. Два дослідження^{39;42} показували значення середнього коефіцієнту інтелекту (IQ) і два дослідження^{40;43} виключали дітей з рівнем IQ 70 або менше. В одному дослідженні⁴⁸ повідомлявся рівень IQ в зразку, у двох дослідженнях^{49;50} повідомлялися середні бали IQ і п'ять досліджень⁵¹⁻⁵⁷ включали дітей з розумовими відхиленнями, але не показували поширеності. Чотири дослідження⁵⁸⁻⁶¹ показали частку дітей з обмеженими інтелектуальними можливостями, але не окремі результати. Три дослідження⁶²⁻⁶⁵ включали дітей з обмеженими інтелектуальними можливостями. В інших дослідженнях розумові здібності не повідомлялися.

Більш детальна інформація про окремі дослідження представлена в таблицях доказів (див. Додаток Н, Таблиці включених досліджень).

3.2 Профіль доказів

У таблиці 3.1 докази розташовані за віковими групами, а потім за ознаками або симптомами. Звіт з доказів, який іде після таблиці, підсумовує докази з точки зору того, які конкретні ізольовані ознаки або симптоми свідчать спостерігачу про ймовірність того, що дитина з цією ознакою або симптомом має РАС.

Таблиця 3.1 Точність ознак та симптомів для виявлення РАС

Критерій діагностики	Оцінка якості						Підсумки результатів			
	Дослідження	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Кількість		Точність діагностики	
							РАС	Перевірено	Чутливість (95%ДІ)	Специфічність (95% ДІ)
Діти дошкільного віку (0-5 років)										
Відсутність демонстрації вказівним пальцем, контролю поглядом та ігор з удаванням ⁴⁶	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	10	23	100 (100, 100)	100 (100, 100)
Відсутність демонстрації вказівним пальцем, або демонстрації вказівним пальцем та ігор з удаванням ⁴⁶	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	10	23	100 (100, 100)	70 (51,88)
Відсутність ігор з удаванням ⁴⁷	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	10	19	90 (71,100)	63 (41,85)
Відсутність елементарної гри ⁴⁷	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	10	19	40 (10, 70)	84 (68, 100)
Відсутність відповідної міміки у разі проблем в інших людей ⁴⁷	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	10	19	100 (100, 100)	68 (48, 89)
Відсутність уваги до проблем ⁴²	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	72	39	21 (11,30)	100 (100, 100)
Незвичне використання предметів ⁴¹	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	9	47	78 (51,100)	77 (64, 88)
Відсутність реакції на власне ім'я ^{44;45}	2	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	25	76	64 (43, 82)	88 (79, 94)

Критерій діагностики	Оцінка якості						Підсумки результатів			
	Дослідження	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Кількість		Точність діагностики	
							РАС	Перевірено	Чутливість (95%ДІ)	Специфічність (95% ДІ)
Діти молодшого шкільного віку (6-11 років)										
Відсутність соціальної гри ⁴³	1	Конт. спост.	Серйозні	НЗ	Немає	Дуже низька	20	37	90 (77, 100)	100 (100, 100)
Соціальна ізоляція ⁴³	1	Конт. спост.	Серйозні	НЗ	Немає	Дуже низька	20	37	80 (62,98)	100 (100, 100)
Відсутність поваги до особистих меж ⁴³	1	Конт. спост.	Серйозні	НЗ	Немає	Дуже низька	20	37	50 (28, 72)	100 (100, 100)
Соціально невідповідна поведінка ⁴³	1	Конт. спост.	Серйозні	НЗ	Немає	Дуже низька	20	37	40 (19, 61)	100 (100, 100)
Неможливість дотримання правил гри ⁴³	1	Конт. спост.	Серйозні	НЗ	Немає	Дуже низька	20	37	100 (100, 100)	41 (25, 46)
Не відповідає на перемогу/поражку в грі ⁴³	1	Конт. спост.	Серйозні	НЗ	Немає	Дуже низька	20	37	100 (100, 100)	46 (30, 62)
Не ініціює спілкування з однолітками ⁴³	1	Конт. спост.	Серйозні	НЗ	Немає	Дуже низька	20	37	80 (62,98)	100 (100, 100)
Не підтримує розмови з однолітками ⁴³	1	Конт. спост.	Серйозні	НЗ	Немає	Дуже низька	20	37	100 (100, 100)	100 (100, 100)
Серйозні проблеми з координацією ⁴³	1	Конт. спост.	Серйозні	НЗ	Немає	Дуже низька	20	37	65 (44, 86)	100 (100, 100)
Відсутність відповідного використання ігрового простору ⁴³	1	Конт. спост.	Серйозні	НЗ	Немає	Дуже низька	20	37	50 (28, 72)	68 (52,83)

Критерій діагностики	Оцінка якості						Підсумки результатів			
	Дослідження	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Кількість		Точність діагностики	
							РАС	Перевірено	Чутливість (95%ДІ)	Специфічність (95% ДІ)
Діти середнього шкільного віку (12-19 років)										
Для даної вікової групи немає досліджень										
Змішана вікова група (діти початкового та середнього шкільного віку)										
Повторювані розмови на ту саму тему ⁴⁰	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	40	21	83 (71,94)	86 (71,100)
Труднощі з новими видами діяльності ⁴⁰	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	40	21	78 (65, 90)	95 (86, 100)
Аномально нав'язливий інтерес ⁴⁰	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	40	21	70 (56, 84)	100 (100, 100)
Постійно дивиться те саме відео ⁴⁰	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	40	21	65 (50, 80)	86 (71,100)
Наполягає на виконанні певних звиклих дій/ритуалів ⁴⁰	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	40	21	53 (37, 68)	95 (86, 100)
Викладає предмети в ряд/форму ⁴⁰	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	40	21	50 (35, 56)	90 (78, 100)
Кругиться/стукає/клацає ⁴⁰	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	40	21	48 (32,63)	95 (86, 100)
Ходить туди-сюди/стереотипні прогулянки ⁴⁰	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	40	21	60 (45, 75)	100 (100, 100)
Невроз нав'язливих станів (забруднення/накази) ⁴⁰	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	40	21	50 (35, 66)	86 (71,100)

Критерій діагностики	Оцінка якості						Підсумки результатів			
	Дослідження	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Кількість		Точність діагностики	
							РАС	Перевірено	Чутливість (95% ДІ)	Специфічність (95% ДІ)
Руки/рухи пальцями ⁴⁰	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	40	21	48 (32,63)	95 (86, 100)
Голосові/моторні тики ⁴⁰	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	40	21	45 (30, 60)	95 (86, 100)
Смокче предмети (наприклад сорочки, олівці) ⁴⁰	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	40	21	48 (32,63)	81 (64, 98)
Покачується/крутиться ⁴⁰	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	40	21	45 (30, 60)	100 (100, 100)
Аутодеструктивна поведінка ⁴⁰	1	Конт. спост.	Деякі	НЗ	Немає	Дуже низька	40	21	42 (27, 58)	95 (86, 100)
Розумова відсталість										
Для даної групи немає досліджень										

ДІ: Довірчий інтервал; Конт. спост.: Контрольоване спостереження (див. Методи, Розділ 2.6.2 для додаткової інформації); НЗ: Не застосовується (див. Методи, Розділ 2.6.2 для додаткової інформації)

3.3 Звіт з доказів

Чутливість і специфічність ознак і симптомів

Дошкільний вік (5 років або молодше)

З усіх ознак і/або симптомів, перевірених в даній віковій групі, тільки поєднання «демонстрації вказівним пальцем, контролю поглядом та ігор з удаванням» відповіли встановленим рівням діагностичної точності (див. Методологічні підходи, розділ 2.6.4). Докази були дуже низької якості.

Початкова школа (6-11 років)

З усіх ознак і/або симптомів, перевірених в даній віковій групі, тільки «відсутність соціальної гри» і «не підтримує розмови з однолітками» відповіли встановленим рівням діагностичної точності. Докази були дуже низької якості.

Діти і підлітки у віці 12-19 років

Жодні ознаки і симптоми не відповіли критеріям в даній віковій групі.

Діти і молодь з РАС у школі (початковій чи середній)

З усіх ознак і/або симптомів, перевірених в даній віковій групі, тільки «повторювані розмови на ту саму тему» відповіли встановленим рівням діагностичної точності. Докази були дуже низької якості.

Діти і молоді люди з обмеженими розумовими можливостями

Для даної вікової групи немає досліджень

3.4 Докази для рекомендацій

Відносне значення розглянутих результатів

Коли вперше виникають сумніви щодо поведінки або розвитку дитини чи молодої людини, завжди потрібно розглядати можливість аутизму. Перший контакт з Національною службою охорони здоров'я (NHS) може бути однією з ряду консультацій у медичних та інших фахівців та експертних оцінок для визначення аутизму. Пріоритетним завданням є уникнення ризику не розпізнання тих, хто дійсно має проблеми.

На думку членів ГРН, на початку шляху точність конкретних ознак або симптомів не повинна бути високою, так як розпізнання можливих ознак і симптомів на даному етапі є більш важливим, ніж надмірне визначення. Було прийняте прагматичне рішення розглядати тільки докази з чутливістю і специфічністю 80% з довірчим інтервалом нижче 95%, порогом не менше 70% (див. Методологічні підходи, розділ 2.6.4).

Рішення про передачу дитини на діагностичну оцінку аутизму вимагає ретельного обдумування, так як це може призвести до того, що діагностична служба швидко стане перевантаженою. Тому було вирішено, що високий рівень точності ознак і симптомів знадобиться для однієї знаки або симптому (або комбінації), щоб привести безпосередньо до рішення про передачу для подальшої оцінки. Тим не менше, члени ГРН очікують, що систематичний пошук літератури це визначить, коли звертатися за оцінкою. Тому, членами ГРН не був визначений жоден конкретний поріг точності ознак або симптомів для безпосереднього направлення.

Оптимальне співвідношення між клінічною корисністю і шкодою

Немає доказів, які б показували можливу медичну користь або шкоду, пов'язану з розпізнанням можливого аутизму та рішенням звернутися до аутизм-команди.

На думку членів ГРН, кожна дитина або молода людина, щодо розвитку або поведінки якої є сумніви, вимагає ретельної оцінки. У деяких може не бути жодних реальних підстав для тривоги, але впевнитися в цьому може бути доцільно і корисно. Якщо є підстави для занепокоєння, необхідно провести клінічну оцінку. Для багатьох дітей, які спостерігаються в службі первинної допомоги, може вважатися прийнятним направлення до центру розвитку дитини, логопеда або служби охорони психічного здоров'я дітей та молоді (SAMHS). Для інших, якщо спостерігаються розлади розвитку або поведінки в дитячому садку або в школі, може бути висунуто припущення

аутизму. У випадках, коли медичний працівник дійсно занепокоєний про можливість аутизму, має бути запропоновано безпосереднє направлення до аутизм-команди.

Користь від встановлення характеру будь-якого порушення розвитку або поведінки. Для багатьох сімей та опікунів це корисний процес, раннє розпізнавання дає уникнути пізньої діагностики. Тим не менше, члени ГРН знали, що направлення на оцінку аутизму може викликати занепокоєння у батьків або опікунів, або навіть бути для них і/або дитини чи молодшої людини неприйнятним. Тому, члени ГРН підкреслили важливість ретельного обговорення та включення батьків, опікунів і, за необхідності, дитини або молодшої людини в процес, тримаючи при цьому інтереси дитини або молодшої людини в центрі під час прийняття рішень. Навіть коли діти і молоді люди не мають аутизму, якщо є проблеми з розвитком чи поведінкою, оцінювання їх стану буде корисне, оскільки вони можуть бути направлені на інші відповідні огляди.

Члени ГРН визнали, що рішення звернутися до аутизм-команди може нести в собі ризик можливого подальшого неправильного діагностування аутизму. Це може мати негативні наслідки для дітей, молодих людей та їх сімей. Тому було важливо, щоб дана Настанова давала рекомендації щодо постановки діагнозу аутизму якомога точніше. Члени ГРН вважали, що в цілому, потенціальна шкода переважає користь від розпізнання.

Оптимальне співвідношення між корисністю для здоров'я та використанням ресурсів

Жодні докази не показали економічної ефективності розпізнавання ознак і симптомів аутизму. Члени ГРН дійшли висновку, що використання для направлення таблиць ознак і симптомів та чистих критеріїв призведе до збільшення направлень, а також підвищить якість розпізнавання тих, хто потребує оцінки, незалежно від того, чи в кінцевому підсумку буде виявлено аутизм, чи інше порушення. Якщо було вирішено, що дитина мала не аутизм, а інший диференційний діагноз, початкове направлення все ще може привести до більш раннього виявлення інших потреб дитини, пов'язаних з розвитком та комунікацією, що, ймовірно, стане економічно ефективним використанням ресурсів.

Перелік ознак і симптомів може також заспокоїти батьків і опікунів, що навряд чи дитина має аутизм, і усунути непотрібні консультації та видатки. Члени ГРН дійшли висновку, що якщо кількість направлень збільшиться, повинен мати місце ефективний процес прийняття рішень, який би був швидким, простим і ефективним для виявлення дітей, які мають пройти саме діагностичну оцінку аутизму, тому що це дорога частина шляху. Важливо, щоб рішення аутизм-команди щодо того, хто має пройти оцінку, було максимально точним. В іншому випадку це може призвести до збільшення часу очікування та вартості.

Додаткову користь від правильного виявлення та направлення дітей з потребами аутизму необхідно зіставляти з додатковими видатками NHS і стресом для сім'ї від надмірної оцінки дітей і молодих людей, які не є хворими. Не було жодних даних, які б допомогли членам ГРН прийняти рішення, але члени ГРН переконані в тому, що користь перевищить видатки.

Якість даних

Члени ГРН визнали, що докази даного клінічного питання були дуже низької якості. Вісім досліджень, що були включені, ідентифікували тільки три індивідуальні ознаки достатньої точності передбачення аутизму. Це були: «Відсутність елементарної гри», «Не підтримує розмови з однолітками» і «Повторювані розмови на ту саму тему».

Єдиними поєднаннями ознак, які пройшли поріг точності, були «Відсутність демонстрації вказівним пальцем, контролю поглядом та ігор з удаванням», і це було тільки в групі дітей дошкільного віку. Вік учасників даного дослідження був меншим, ніж 2 роки, тож не ясно, наскільки це можна поширювати на дітей старшого дошкільного віку.

Хоча ці ознаки широко відображують клінічний досвід ГРН, було охоплено лише дуже невелике число ознак і симптомів, що визнані корисними для виявлення дітей, які мають аутизм в різному віці.

Не було визначено дослідів, що порівнюють ефективність окремих ознак або симптомів (або комбінації) як стимулів для направлення на діагностичну оцінку аутизму. Деякі з доказів не мають

жодного практичного використання і взагалі не пройшли до списку клінічно корисних ознак і симптомів. Враховуючи бідність доказової бази, рекомендації ГРН щодо того, коли направляти, базуються на експертних точках зору ГРН.

Інші міркування

Розпізнання можливого аутизму

Члени ГРН визнали, що слід завжди розглядати випадок дитини або молодої людини в цілому, шукаючи комбінації ознак і симптомів, щоб виявити спосіб поведінки та розвитку. Медичні працівники розглядають низку факторів, таких як: оточення, в якому дитина проходить спостереження, тяжкість і тривалість помічених симптомів, вплив на дитину або молоду людину і її сім'ю або опікунів, щодо кого висловлюють стурбованість, тривалість стурбованості і наявність ознак та симптомів, а також факторів ризику, та іншу інформацію, приймаючи рішення щодо направлення дитини для подальшої оцінки.

Члени ГРН випустили таблиці (табл. 1-3), які призначені для того, щоб дати відповідним фахівцям або батькам/опікунам загальний огляд ознак і симптомів, таких як поведінка в соціальній комунікації, повторювані обмежені інтереси і поведінка в цілому, які є ознаками аутизму. Члени ГРН усвідомлюють, що неможливо перелічити всі наявні комбінації ознак і симптомів у таблиці, так що медичні працівники не повинні виключати аутизму, якщо всі зазначені ознаки і симптоми не спостерігаються.

У таблиці наведені ознаки і симптоми, для яких були виявлені докази та інші ознаки, для яких не було виявлено жодних доказів. Члени ГРН також переклали деякі з найбільш незрозумілих ознак у дослідженні на терміни, що можуть легко розуміти люди, які не є експертами.

Члени ГРН вважають ці ознаки і симптоми клінічно значущими і такими, що можуть бути легко визначеними і поміченими фахівцями, які працюють з дітьми. Вони відображають основні вади при аутизмі: «порушення соціальної комунікації та взаємодії» і «фіксовані інтереси та незвичайна поведінка».

Хоча перелічені в таблицях ознаки відповідають ознакам аутизму, члени ГРН визначили, що ці риси варіюються від однієї людини до іншої. Медичні працівники не повинні виключати можливості аутизму, якщо деякі риси відсутні або якщо після заснованого на потребах втручання здається, що труднощі зникають. Фахівці також повинні знати, що в той час як поведінка аутизму стала, її прояви можуть бути значно залежними від ситуації, в тому числі, наскільки вона знайома, наскільки передбачувана, а також залежними від підтримки. Деякі діти і молоді люди з аутизмом можуть володіти мовою, мати хороший зоровий контакт, посміхатися, грати і показувати любов до членів родини. Діти шкільного віку з аутизмом можуть мати нормальний або навіть випереджаючий дошкільний розвиток. Затримка в мові не виключає аутизму хоча вищезазначені незвичайні особливості мовлення, розуміння мови і її використання повинні бути присутніми.

Ознаки та симптоми, представлені в таблицях, діляться на три групи за віком і розвитком (до 5-ти років, 5-11 років і старше 11-ти років), які відповідають дошкільному віку, віку початкової школи та віку середньої школи. Це відображає визнання того, що ознаки і симптоми будуть відрізнятися в залежності від віку розвитку та хронологічності. Тому ознаки та симптоми повинні бути розміщені в контексті загального розвитку дитини або молодої людини.

Члени ГРН задавалися питанням, чи існують які-небудь потенційні проблеми нерівності ознак і симптомів аутизму. Спеціалісти охорони здоров'я та інші фахівці можуть зіткнутися з труднощами інтерпретації поведінки, яка відрізняється від нормальної, у дітей і молодих людей з інших культур поза межами Великобританії, але не слід вважати, що відмінності в поведінці дитини обумовлені культурними відмінностями. Фахівці повинні бути самокритичними щодо відсутності знань про будь-яку іншу, не знайому їм культуру. Це включає в себе певні методи виховання дітей, інтерпретацію того, як діти грають з дорослими і один з одним, і очікування членів сімей та опікунів щодо розвитку дитини.

Затримки мови, пов'язані з аутизмом, можуть бути помилково пояснені труднощами із слуханням або вивченням англійської мови в якості додаткової. Важливо розглянути, чи дитина має

проблеми з розумінням рідної мови, щоб звести до мінімуму ризик того, що ознаки аутизму будуть не помічені.

На думку членів ГРН, завжди важливо серйозно розглядати побоювання батьків у цьому контексті, навіть якщо інші їх не поділяють.

ГРН визнала, що аутизм не діагностується у дітей і молодих людей з розумовими відхиленнями, тому що ознаки і симптоми аутизму можуть бути замасковані. Ознаки та симптоми повинні бути розглянуті з точки зору інтелектуального, а не біологічного віку дитини. Деякі фахівці можуть не помітити аутизм через наявність діагнозу розумової відсталості. Крім того, деякі недооцінюють важливості діагностики аутизму, якщо присутні інші серйозні розумові порушення, тому що діагноз аутизм може бути розглянутий як додаткове навантаження на сімейний догляд за дитиною, яка вже має глибокі труднощі. Отже, вони можуть чекати, поки дитина не подорослішає, і потім звернутися за додатковою оцінкою або не робити її взагалі. Члени ГРН вважають, що діагностика аутизму у дітей та молодих людей з розумовими відхиленнями відіграє важливу роль у забезпеченні правильної допомоги і підтримки дитини та її батьків або опікунів.

Діти з дуже бідних верств, які зазнали грубого поводження або психосоціального дискомфорту з кількома опікунами, являють собою особливу проблему. Фахівці повинні дбати, щоб не прийняти за ознаки аутизму наслідки руйнівного впливу сімейного життя, різного середовища догляду або проблем з фізичним чи психічним здоров'ям в одного з батьків або опікунів.

Деякі ознаки і симптоми аутизму мають значну схожість з супутніми розладами, діагнозом, який частіше ставлять у дітей, за якими дивляться. Розлади не є взаємовиключними і може бути важко отримати детальну ранню історію хвороби для постановки диференційного діагнозу. Існують також свідчення того, що прояви ознак і симптомів можуть бути більш різноманітними у дітей, за якими дивляться дорослі, і що розпізнання ознак аутизму може бути затримане внаслідок цього і проблеми забезпечення послідовної допомоги для групи вразливих дітей.

Молодь у системі кримінального правосуддя – це додаткова група, де історія ознак і симптомів аутизму може бути важкодоступна.

На підставі клінічного досвіду члени ГРН визнали, що, в порівнянні з хлопчиками, дівчаток з аутизмом було неможливо діагностувати. Крім того, члени ГРН також вважають, що аутизм може бути важче розпізнаним у дітей і молодих людей, які мали високі розмовні здібності.

Розпізнати аутизм може бути складно у молодих людей віку середньої школи. Раніше в житті дитини симптоми можуть бути замасковані через стратегію копіювання. Члени ГРН дійшли висновку, що чотири фактори зазвичай спонукали до першого направлення у віці середньої школи. По-перше, соціальні труднощі, коли відмінності в соціальній поведінці молодої людини порівнюються з поведінкою однолітків. Вони можуть стати більш очевидними з ускладненням соціальних вимог та вимог незалежності і інтимності у підлітковому віці. По-друге, можуть виникнути академічні труднощі, коли молода людина може бути не в змозі досягти очікуваного, для чого немає очевидного пояснення, і їх відповідь на підвищення освітніх потреб породжує неспокій. По-третє, існують молоді люди, щодо яких раніше вважалося, що вони мають інші порушення, але зі зміною поведінкових і емоційних характеристик змінилися і їх симптоми. Тоді стає очевидним, що основною причиною був недіагностований аутизм. І, нарешті, бувають ситуації, коли раніше прийняті пояснення порушення поведінки молодої людини (наприклад, сімейне чи соціальне оточення, культурні або демографічні переломи) більше не розглядаються в якості можливих, і тому діагноз аутизму стає очевидним.

Члени ГРН вирішили, що, якщо нова інформація стає доступною, результати попередньої оцінки з негативним діагнозом не повинні виключати можливості аутизму. Дуже важко здобути навички, необхідні для розпізнавання ознак та симптомів аутизму і розгляду цих ознак в контексті розвитку, хронологічного віку, супутніх захворювань, культури сім'ї і переходу між віковими групами. Всім медичним та іншим фахівцям необхідно зважувати власну особисту та професійну компетенцію та шукати порад від відповідних колег, якщо є сумніви щодо того, як діяти далі.

Досвід членів ГРН показав, що діти з аутизмом можуть мати значні затримки в розвитку, які не були попередньо виявлені ані батьками, ані фахівцями охорони здоров'я під час попередніх оглядів.

Побоювання з приводу аутизму мають бути обговорені з батьками або опікунами та дитиною або молоді людиною, при цьому має бути підкреслено те, що може бути багато пояснень поміченої поведінки, серед яких аутизм є одним із прикладів.

Прийняття рішення про направлення дітей і молодих людей з підозрою на аутизм

Члени ГРН вважають, що діти і молоді люди з підозрою на аутизм мають бути направлені до аутизм-команди і що має бути єдиний пункт звернення до аутизм-команди, щоб спростити процес, і забезпечити однаковий доступ для всіх. Існування місцевої аутизм-команди є ключовим елементом даної настанови. Склад і роль аутизм-команди розглядається в розділі 5, в якому йдеться про діагностичну оцінку.

На думку членів ГРН, можливість аутизму завжди слід розглядати там, де існує занепокоєння з приводу розвитку або поведінки. Якщо у кожного, хто був у безпосередньому контакті з дитиною, виникали певні занепокоєння щодо можливості аутизму, завжди необхідні певні дії. Якщо розглядається можливість аутизму, це має бути обговорено з батьками/опікунами і дитиною або молоді людиною. Під час обговорення важливо підкреслити, що може бути багато пояснень даної поведінки і що аутизм є одним з низки диференційних діагнозів, а також те, що діагнозу може взагалі не бути.

Для обговорення побоювань батьків потрібен високий рівень професійної майстерності. Іноді перші побоювання можуть виникати не у батьків, а у когось іншого. У цій ситуації члени ГРН підкреслили необхідність піклування і чутливості для молоді людини, батьків або опікунів, коли підозри виникають неочікувано. Припущення діагнозу аутизму може призвести до серйозних переживань або недовіри. Потрібен час і члени ГРН надають великого значення часу і можливості звикнути з можливістю аутизму.

Рішення про направлення дитини або молоді людини для подальшої оцінки не приймається за простим алгоритмом з чітко визначеними граничними значеннями. Окрім батьків і вихователів, широке коло людей має контакт з цими дітьми та молодими людьми. До них відносяться, по-перше, фахівці охорони здоров'я, такі як патронажні сестри та лікарі загальної практики, по-друге, медичні сестри та, по-третє, медичні працівники служби охорони психічного здоров'я дітей та молоді (SAMHS), а також педагоги і соціальні працівники. Вони матимуть різний рівень знань і підготовки щодо розвитку та поведінки, і, зокрема, аутизму.

Члени ГРН визнали складність визначення, чи конкретні ознаки і симптоми вказують на діагноз аутизму і, зокрема, чи можуть вони бути пояснені іншими способами. У кожному конкретному випадку професіонали повинні використовувати клінічну оцінку або звертатися за порадою до більш досвідчених колег або аутизм-команди, щоб вирішити, чи направляти дитину або молоді людиною на подальшу оцінку аутизму або іншу оцінку. Члени ГРН дійшли висновку, що регрес у мовленні або соціальних навичках без втрати рухових навичок у дитини до 3-х років повинен спонукати до безпосереднього направлення на оцінку аутизму, оскільки ймовірність аутизму, у разі наявності даних симптомів, дуже висока. Якщо регрес у мовленні спостерігається у дитини, старшої 3-х років, її необхідно направити до педіатра або дитячого невролога на перший огляд, навіть якщо є ознаки і симптоми аутизму (зміна соціальних навичок в ізоляції у старших дітей може вказувати на більш різноманітну етіологію). Ці лікарі у разі необхідності можуть звернутися до аутизм-команди. Регрес у моторних навичках вказує на необхідність отримання думки педіатра або дитячого невролога.

Поновне входження на шлях діагностики аутизму можливе на кожному етапі. Наприклад, якщо працівник охорони здоров'я мав сумніви щодо розвитку або поведінки, але не думав, що ознаки та/або симптоми вказують на аутизм, він повинен розглянути питання щодо направлення до іншої відповідної служби. Якщо після направлення виникають підозри на аутизм, має бути організоване перенаправлення на діагностичну оцінку аутизму. Якщо є тільки незначні підозри на аутизм, спеціалістам охорони здоров'я слід провести звичайний огляд.

Рішення звернутися до аутизм-команди має бути розглянуте на основі ознак або симптомів, але також треба брати до уваги сферу, кількість, тяжкість, тривалість, поширеність та вплив ознак і симптомів. Особливу увагу слід звернути на рівень занепокоєння батьків з приводу дитини або молодшої людини. Приймаючи рішення, слід мати на увазі наявність яких-небудь відомих факторів ризику аутизму, наприклад, наявність розумової відсталості, братів та сестер з аутизмом або історію незвичайного дорослішання.

У випадках, коли ознак і симптомів не достатньо для безпосереднього направлення, члени ГРН вирішили, що лікарю слід визначити період спостереження, так як ознаки і симптоми можуть змінитися з часом. Однак, якщо у батьків, опікунів або фахівців залишаються сумніви – рішення щодо направлення має бути переглянуте.

Члени ГРН визнали важливість готовності батьків/опікунів до прийняття необхідності направлення до аутизм-команди. Батьки й опікуни і, якщо треба, діти та молоді люди мають погоджуватися з направленням. Якщо вони ще не готові визнати необхідність направлення, дитина або молода людина повинна бути під спостереженням протягом відповідного періоду. Якщо погляди батьків, дітей та молодих людей щодо направлення розходяться з поглядами професіоналів, може бути корисним звернутися за порадою до більш досвідчених колег або аутизм-команди.

Лист з направленням має містити всю необхідну інформацію від батьків, вихователів і фахівців щодо помічених або повідомлених ознак або симптомів, важливу історію та етапи розвитку, а також результати будь-яких оцінок, якщо вони є. Це має зменшити затримку початку діагностичної оцінки аутизму для збору цих даних і дозволяє уникнути необхідності повторення оцінки та збору інформації.

Повинна бути визначена аутизм-команда з особами, до яких можуть направляти професіонали кожної служби NHS. Склад і роль аутизм-команди розглядається в розділі 5, в якому йдеться про діагностичну оцінку.

Стратегічна група з виявлення аутизму

На думку членів ГРН поліпшення ефективності та економічної ефективності розпізнання та направлення на оцінку аутизму вимагає також більш широкого стратегічного підходу на місцевому рівні. Повинні існувати місцеві міжвідомчі стратегічні групи з виявлення аутизму з провідним фахівцем, який несе відповідальність за локальні маршрути виявлення аутизму. Стратегічна аутизм-група повинна нести відповідальність за:

- місцевого планування надання послуг, пов'язаних з аутизмом, і забезпечення широкої обізнаності щодо них;
- забезпечення виконання локальних аутизм-протоколів для направлення і переведення до служб для дорослих;
- проведення міжвідомчих та багатопрофільних навчань для покращення ранньої діагностики аутизму;
- ведення бази даних та аудиту служби;
- покращення морального вигляду та обізнаності багатопрофільних робітників (визначено в якості пріоритетного в рамках даної настанови).

Стратегічна група з виявлення аутизму повинна складатися з призначених комісарів, управлінських та медичних представників служби охорони психічного здоров'я, освіти, соціального забезпечення, представників служби батьків/опікунів і волонтерського сектора, включати, при необхідності, представників системи кримінального правосуддя.

Рекомендації (по можливості використати всі зазначені рекомендації)

№ Рекомендація

- | № | Рекомендація |
|---|--|
| 1 | Місцеві міжвідомчі стратегічні групи з визначення аутизму повинні бути створені за участі управлінських, медичних представників служби охорони здоров'я дітей і охорони психічного здоров'я, закладів освіти, соціального забезпечення, працівників служби |

батьків та опікунів, а також волонтерського сектору.

- 2 Місцева стратегічна група з визначення аутизму повинна призначити провідного спеціаліста, який нестиме відповідальність за локальні маршрути визначення аутизму, направлення і діагностування дітей і молоді. Групи повинні мати такі цілі:
 - поліпшення ранньої діагностики аутизму за допомогою підвищення рівня обізнаності щодо ознак і симптомів аутизму за допомогою міжвідомчих навчань (див. таблиці 1-3);
 - перевірку того, чи відповідні фахівці (з охорони здоров'я, соціального забезпечення, освіти і волонтерського сектору) знають локальні маршрути визначення аутизму і знають, як отримати доступ до діагностичних послуг;
 - підтримку легкого переходу до отримання дорослих послуг для молоді, яка проходить діагностичний шлях;
 - забезпечення збору даних і аудиту проходження діагностики.
- 8 Забезпечте єдиний пункт скерування для доступу до аутизм-команди.
- 11 Розгляньте можливість аутизму, якщо є проблеми з розвитком чи поведінкою. Проте, пам'ятайте, що можуть бути й інші пояснення індивідуальних ознак і симптомів.
- 12 Завжди серйозно ставтеся до скарг батьків чи вихователів і, якщо можливо, дитини або молоді людини на проблеми поведінки або розвитку, навіть якщо інші їх не поділяють.
- 13 Під час розгляду можливості аутизму і прийняття рішення, щодо направлення дитини або молоді особи до аутизм-команди, критично ставтеся до своєї професійної компетенції і, якщо є сумніви щодо наступного кроку, звертайтеся за порадою до колег.
- 14 Щоб визначити ознаки і симптоми можливого аутизму, використовуйте таблиці 1-3. Нерідко ознаки аутизму описані в таблицях не є очевидними, їх слід використовувати для загального спрямування, але вони не включають в себе всі можливі прояви аутизму.
- 15 Під час розгляду можливості аутизму слід пам'ятати, що:
 - ознаки і симптоми слід розглядати в контексті загального розвитку дитини або молоді особи;
 - ознаки і симптоми не завжди будуть визнаватися самими батьками, опікунами, дітьми, молодими особами чи іншими фахівцями;
 - коли діти старшого віку або молоді люди з можливим аутизмом вперше приходять, ознаки чи симптоми можуть бути попередньо замаскованими їх механізмами психологічного пристосування і/або підтримуючим середовищем;
 - необхідно брати до уваги культурні відмінності, але не думайте, що мовна затримка спричинена тим, що англійська мова не є рідною мовою в сім'ї, або труднощами на початку слухання;
 - аутизм можна не помітити, якщо діти і молоді люди мають розумову відсталість;
 - аутизм можна не помітити у дітей і молоді, які розмовляють;
 - аутизм може не діагностуватися у дівчаток;
 - важлива інформація про ранній розвиток деяких дітей та молоді може не бути загально доступною. Наприклад, інформація про тих, хто знаходиться під наглядом, або в системі кримінального правосуддя;
 - ознаки і симптоми не можуть бути пояснені руйнівним впливом середовища або розумовою чи фізичною хворобою батьків або опікунів.
- 16 Розглядаючи можливість аутизму, запитайте про використання і розуміння дитиною або молоді особою її першої мови.
- 17 Не виключайте аутизму, якщо:
 - дитина має хороший зоровий контакт, посміхається і демонструє любов до членів

родини;

- дитина удає гру або нормальні прояви мови;
- здається, що проблеми вирішені після заснованого на потребах втручання (наприклад, підтримуючого структурованого навчального середовища);
- попередні оцінки показали що аутизму немає, але стала доступною нова інформація.

- 18 Обговоріть з батьками чи опікунами їх побоювання щодо дитини чи молодої людини, або, якщо це можливо, з ними самими. Чуйно обговоріть можливі фактори, які можуть спричинювати аутизм, підкреслюючи, що може бути багато пояснень поведінки дитини або молодої людини.
- 19 Знайте, що, якщо батьки, опікуни, дитина або молода людина не підозрювали, що можуть виявитися проблеми розвитку або поведінки, новина може викликати стрес і що:
- їм може знадобитися час, щоб звикнути до думки;
 - вони можуть не погоджуватися з висновками.
- 20 Знайдіть час, щоб вислухати батьків або опікунів і, при необхідності, дитину або молоду особу, щоб обговорити проблеми та узгодити будь-які наступні дії, включаючи направлення.
- 21 Направте дітей, молодших 3-х років, до аутизм-команди, якщо спостерігається регрес у мовленні або сфері спілкування
- 22 Направте спочатку до педіатра або дитячого невролога (який, у разі необхідності, може направити до аутизм-команди) дітей та молодих людей:
- старших 3-х років з регресом у мовленні;
 - будь-якого віку з регресом у сфері рухових навичок.
- 23 Розгляньте питання щодо передачі дітей та молоді аутизм-команді, якщо ви стурбовані можливим аутизмом на основі скарг або спостерігаються ознаки та/або симптоми (див. таблиці 1-3). Візьміть до уваги:
- тяжкість і тривалість ознак і/або симптомів;
 - якою мірою ознаки та/або симптоми присутні в різних умовах (наприклад вдома і в школі);
 - вплив ознак та/або симптомів на дитину або молоду особу і на їх членів родини;
 - рівень занепокоєння батьків чи опікунів і, якщо можливо, скарги дитини або молодої людини;
 - фактори, пов'язані з поширенням аутизму (див. табл. 4);
 - ймовірність альтернативного діагнозу.
- 24 Якщо у вас є сумніви щодо розвитку чи поведінки, але ви не впевнені, що знаки та/або симптоми вказують на аутизм, зробіть наступне:
- проконсультуйтеся з членом аутизм-команди, який може дати поради, щоб допомогти вирішити, чи необхідно направляти до аутизм-команди або
 - направте до іншої служби. Ця служба, у разі необхідності, може звернутися до аутизм-команди.
- 25 Знайте, що інструментарій для виявлення дітей і молодих людей з підвищеною ймовірністю аутизму може бути корисний для збору інформації щодо ознак і симптомів аутизму в структурованому вигляді, але не є суттєвим і не повинен використовуватися для постановки або виключення діагнозу аутизму. Також пам'ятайте, що:
- позитивний рахунок під час оцінки виявлення підвищення ймовірності аутизму може підтримати рішення щодо направлення, але також може бути спричинений не аутизмом;

- негативний рахунок не виключає аутизму.
- 26 Під час направлення дітей та молоді до аутизм-команди, додайте до листа з направленням наступну інформацію:
- інформацію від батьків, вихователів і фахівців про ознаки та/або симптоми, що викликають занепокоєння;
 - ваші власні спостереження ознак і/або симптомів.
- 27 Виписуючи направлення для дітей і молоді до аутизм-команди, додайте до листа з направленням наступну інформацію, якщо вона доступна:
- допологову історію;
 - основні етапи розвитку;
 - фактори, пов'язані з поширенням аутизму (див. таблицю 4);
 - відповідну медичну історію і дослідження;
 - інформацію з попередніх оцінок.
- 28 Поясніть батькам або опікунам і, у разі необхідності, дитині або молодій особі, що відбудеться під час звернення до аутизм команди або іншої служби.
- 29 Якщо ви вважаєте, що проблеми не досить важливі, щоб виписувати направлення, призначте період спостереження. Якщо ви, як і раніше, стурбовані щодо аутизму, перегляньте своє рішення щодо направлення.
- 30 Якщо батьки чи опікуни або якщо, можливо, сама дитина або молода людина, воліють не звертатися до аутизм-команди, призначте період спостереження. Якщо ви, як і раніше, стурбовані щодо аутизму, перегляньте своє рішення щодо направлення.
- 31 Якщо побоювання з приводу можливого аутизму збільшились, але немає жодних ознак, симптомів або інших причин підозрювати аутизм, використайте професійні судження, щоб вирішити, що робити далі.

Використання таблиць 1 – 3

Ознаки та симптоми наведені у таблицях 1-3, являють собою поєднання затримки очікуваних рис розвитку і наявності незвичайних рис. Вони покликані привернути увагу фахівців до можливого аутизму у дитини або молодої людини, стан якої викликав стурбованість. Вони призначені не для того, щоб використовуватися самостійно, а для того, щоб допомогти фахівцям побачити спектр порушень у соціальних стосунках та комунікативних навичках, а також повторювані незвичайні риси та обмеженість у поведінці.

Таблиця 1. Ознаки та симптоми можливого аутизму у дітей дошкільного віку (або еквівалентного віку розумового розвитку). Див. розділ «Використання таблиць 1-3» на стор. 27.

Соціальна взаємодія і поведінка під час комунікації

1. Мовлення

- Затримка мовлення (бормотання або, наприклад, менш ніж десять слів у віці 2-х років).
- Регрес або припинення використання мовлення.
- Мовлення (якщо наявне) може включати в себе наступні прояви порушень:
 - а) видавання не мовних звуків, надмірна дзвінкість;
 - б) дивна або постійна інтонація;
 - в) часте повторення набору слів і фраз («ехолалія»);
 - г) звертання до себе по імені або на «ви» чи «він/вона» у віці старше 3-х років.
 - 1.4. Зменшення і/або нечасте використання мовлення для спілкування, наприклад, використання окремих слів замість проговорювання цілого речення.

2. Відповіді іншим

- Відсутність або затримка відповіді при зверненні, незважаючи на нормальний слух.

- Менш часте використання або відсутність привітної соціальної посмішки.
- Невиражена або відсутня реакція на міміку і почуття інших людей.
- Незвично негативна відповідь на звернення інших (поведінка уникнення прохань).
- Відмова від обіймів батьків чи опікунів, хоча дитина може сама ініціювати обійми.

3. Взаємодія з іншими

- Зниження або відсутність відчуття особистого простору або надзвичайна нетерпимість до людей, які входять в її особистий простір.
- Зниження або відсутність суспільного інтересу до інших, у тому числі до дітей того самого віку – можливе відсторонення від інших; у разі зацікавлення іншими, може ставитися неналежним чином, наприклад, агресивно.
- Зменшення або відсутність копіювання дій інших людей.
- Зменшення або відсутність ініціювання соціальних ігор з іншими, дитина грається сама.
- Зниження або відсутність задоволення у ситуаціях, які подобаються більшості дітей, таких як, наприклад, дні народження.
- Зменшення або відсутність обміну радістю з іншими.

4. Зоровий контакт, вказівки та інші жести

- Зменшення або відсутність використання жестів і міміки під час спілкування (не зважаючи на те, що може класти руку дорослого на предмети).
- Менш часті і слабо виражені жести, міміка, зоровий контакт (дивитися в очі під час розмови) і мовлення, використовувані під час комунікації.
- Зменшення або відсутність зорового контакту, хоча зір у нормі.
- Зменшення або відсутність стійкої уваги, що проявляється у відсутності:

а) переведення погляду;

б) спостереження за чимось/кимось (коли людина щось показує – може дивитися на руку);

в) використання вказування на щось або демонстрації об'єктів, щоб поділитися з іншими.

5. Ідеї та уява

- Зменшення або відсутність уяви і різноманітних ігор з удаванням.

Дивні або обмежені інтереси та/або повторювана руйнівна поведінка:

- Повторювані «стереотипні рухи», дитина може плескати в долоні, покачуватися під час стояння, крутитися, постукувати пальцями.
- Повторювані або стереотипні ігри, наприклад, відкривання і закривання дверей.
- Надмірне фокусування або незвичайні інтереси.
- Надмірна наполегливість щодо дотримання власних планів.
- Занадто різка реакція на зміни або нові ситуації, наполягання на тому, щоб речі залишалися «без змін».
- Надмірна або ослаблена реакція на сенсорні стимули, наприклад, дотики, звуки, запахи.
- Занадто різка реакція на смак, запах, форму або зовнішній вигляд продуктів харчування або дивні примхи в їжі.

Таблиця 2. Ознаки та симптоми можливого аутизму у молодших школярів (віком 5-11 років, (або еквівалентного віку розумового розвитку). Див. розділ «Використання таблиць 1-3» на стор. 27.

Соціальна взаємодія і поведінка під час комунікації

1. Мовлення

- В усному мовленні можуть бути наступні порушення:

а) дуже обмежене застосування;

б) монотонний тон;

в) повтори у мовленні, часте використання стереотипної (заученої) фрази, надмірна інформація зі сфери власних інтересів переважає над змістом;

г) мовлення до інших переважає над взаємним обміном інформацією;

г) відповіді іншим можуть здаватися грубими або невідповідними.

2. Відповіді іншим

- Зменшення або відсутність реакції на міміку чи почуття інших людей.
- Відсутність або затримка відповіді на звернення, незважаючи на нормальний слух.
- Труднощі в розумінні намірів інших, може сприймати все буквально і неправильно розуміти сарказм або метафори.
- Незвично негативна відповідь на звернення інших (поведінка уникнення прохань).

3. *Взаємодія з іншими*

- Зниження або відсутність відчуття особистого простору або надзвичайна нетерпимість до людей, які входять в її особистий простір.
- Зниження або відсутність суспільного інтересу до інших, у тому числі до дітей того самого віку – можливе відсторонення від інших; у разі зацікавлення іншими, може ставитися неналежним чином, наприклад, агресивно.
- Зменшення або відсутність привітань і прощань.
- Зменшення або відсутність розуміння соціально-очікуваної поведінки.
- Зменшення або відсутність ініціювання соціальних ігор з іншими, дитина грається сама
- Відсутність можливості адаптації до стилю спілкування в соціальних ситуаціях, наприклад, дитина може бути занадто формальною або фамільярною.
- Зниження або відсутність задоволення у ситуаціях, які подобаються більшості дітей.

4. *Зоровий контакт, вказівки та інші жести*

- Менш часті і слабо інтегровані жести, міміка, орієнтація тіла, зоровий контакт (дивитися в очі під час розмови) і мовлення, використовувані під час комунікації.
- Зменшення або відсутність зорового контакту, хоча зір у нормі.
- Зменшення або відсутність стійкої уваги, що проявляється у відсутності:

а) переведення погляду;

б) спостереження за чимось/кимось (коли людина щось показує – може дивитися на руку);

в) використання вказування на щось або демонстрації об'єктів, щоб поділитися з іншими.

5. *Ідеї та уява*

- Зменшення або відсутність гнучкої творчої гри й творчості, хоча можуть бути перебрані сцени, побачені в засобах масової інформації (наприклад, по телебаченню).
- Дитина робить коментарі, не усвідомлюючи соціальних тонкощів або ієрархії.

Незвичні або обмежені інтереси та/або повторювана руйнівна поведінка:

- Повторювані «стереотипні рухи», дитина може плескати в долоні, покачуватися під час стояння, крутитися, постукувати пальцями.
- Повторювані ігри, орієнтовані радше на об'єкти, ніж на людей.
- Надмірне фокусування або незвичайні інтереси.
- Чітке очікування того, що інші діти повинні дотримуватися правил гри.
- Надмірна наполегливість щодо дотримання власних планів.
- Занадто різка реакція, невідповідна до обставин.
- Надання переваги лише знайомим процедурам, усе має бути «тільки так».
- Неприязнь до змін, яка часто призводить до тривожності або інших форм стресу (у тому числі агресії).
- Надмірна або ослаблена реакція на сенсорні стимули, наприклад, дотики, звуки, запахи.
- Занадто різка реакція на смак, запах, форму або зовнішній вигляд продуктів харчування або дивні примхи в їжі.

Інші фактори, які можуть підтримувати занепокоєність щодо аутизму:

- Незвичайний набір навичок або їх дефіцит (наприклад, соціальні навички або моторика, координація слабо розвинені, в той час як у конкретних галузях знань – читання або словниковий запас – навички випереджають хронологічний або психічний вік).
- Соціальний та емоційний розвиток слабший, ніж інші області розвитку, надмірна довірливість (наївність), обмеженість розумових здібностей, менша незалежність, ніж в однолітків.

Таблиця 3. Ознаки та симптоми можливого аутизму в учнів середньої школи (від 11 років або еквівалентного віку розумового розвитку). Див. розділ «Використання таблиць 1-3» на стор. 27.

Соціальна взаємодія і поведінка під час комунікації

1. Мовлення

- В усному мовленні можуть бути наступні порушення:

а) дуже обмежене застосування;

б) монотонний тон;

в) повтори у мовленні, часте використання стереотипної (заученої) фрази, надмірна інформація зі сфери власних інтересів переважає над змістом;

г) звертання до інших переважає над взаємним обміном інформацією;

г) відповіді іншим можуть здаватися грубими або невідповідними.

2. Взаємодія з іншими

- Зниження або відсутність відчуття особистого простору або надзвичайна нетерпимість до людей, які входять в її особистий простір.
- Давні труднощі в соціальному спілкуванні та взаємодії: мала кількість близьких друзів або взаємовідносин.
- Зниження або відсутність розуміння дружби, часто безуспішне бажання мати друзів (може бути простіше спілкуватися з більш дорослими або молодшими).
- Соціальна ізоляція і явне бажання бути на самоті.
- Зменшення або відсутність привітань і прощань.
- Зменшення або відсутність розуміння соціально-очікуваної поведінки.
- Проблеми з участю в іграх, труднощі з черговістю і розумінням «зміни правил».
- Може бути нерозуміння або відсутність зацікавленості тим, чим цікавляться однолітки.
- Відсутність можливості адаптації до стилю спілкування в соціальних ситуаціях, наприклад, дитина може бути занадто формальною або фамільярною.
- Труднощі в розумінні намірів інших, може сприймати все буквально і неправильно розуміти сарказм або метафори.
- Робить коментарі, не усвідомлюючи соціальних тонкощів або ієрархії.
- Незвично негативна відповідь на звертання інших (поведінка уникнення прохань).

3. Зоровий контакт, вказівки та інші жести

- Більш рідкі і слабо інтегровані жести, міміка, орієнтація тіла, зоровий контакт (дивитися в очі під час розмови) і мовлення, використовувані під час комунікації.

4. Ідеї та уява

- Зменшення або відсутність гнучкої творчої гри й творчості, хоча можуть бути перебрані сцени, побачені в засобах масової інформації (наприклад, по телебаченню).

Незвичні або обмежені інтереси та/або повторювана руйнівна поведінка

- Повторювані «стереотипні рухи», дитина може плескати в долоні, покачуватися під час стояння, крутитися, постукувати пальцями.
- Віддає перевагу дуже специфічним інтересам чи хобі.
- Суворе дотримання правил або поглядів, що призводить до сварок.
- Часто повторювана поведінка або ритуали, які негативно впливають на повсякденну діяльність молодшої людини.
- Надмірно емоційні переживання через те, що здається тривіальним для інших, наприклад, зміни в повсякденному житті.
- Неприязнь до змін, яка часто призводить до тривожності або інших форм стресу, включаючи агресію.
- Надмірна або ослаблена реакція на сенсорні стимули, наприклад, дотики, звуки, запахи.
- Занадто різка реакція на смак, запах, форму або зовнішній вигляд продуктів харчування або дивні примхи в їжі.

Інші фактори, які можуть підтримувати занепокоєність щодо аутизму:

- Незвичайний набір навичок або їх дефіцит (наприклад, соціальні навички або моторика, координація слабо розвинені, в той час як у конкретних галузях знань – читання або словниковий запас – навички випереджають хронологічний або психічний вік).
- Соціальний та емоційний розвиток слабший, ніж інші області розвитку, надмірна довірливість (наївність), обмеженість розумових здібностей, менша незалежність, ніж в однолітків.

3.5 Рекомендації з досліджень (див. стор. 31)

№	Рекомендація
---	--------------

RR 1	Чи призводить підготовка професіоналів з розпізнання ознак і симптомів аутизму до більш ранньої оцінки потреб і більш швидкого діагностування (і, як наслідок, зниження захворюваності/поліпшення показників здоров'я населення) серед дітей та молоді з підозрою на аутизм у порівнянні з показниками за відсутності навчання?
---------	---

Чому це необхідно

Успішне навчання медичних працівників у Нідерландах показало поліпшення їх здібностей, впевненості щодо дій і вдосконалення навичок у виявленні дітей або молоді, яким потрібна діагностична оцінка аутизму. Ґрунтовно підготовлені працівники можуть визначити дітей або молодих людей з аутизмом та надати точну інформацію для планування індивідуального догляду і на стратегічному рівні для планування надання відповідних послуг.

Якщо навчання покращує раннє розпізнавання і направлення, його наявність може стати особливо корисною для груп ризику, у яких аутизм в даний час не діагностується, таких як дівчата, діти і молоді люди:

- з батьками, які мають низький рівень освіти;
- з англійською мовою в якості додаткової;
- з сенсорними порушеннями;
- з обмеженими розумовими можливостями.

Перед проведенням навчання серед широких верств населення важливо краще зрозуміти його ефективність з точки зору віку, кількості направлених дітей і молодих людей, а також часу між скарженням батьків і постановкою діагнозу аутизму.

Важливість для «пацієнтів» або населення

Успішна підготовка фахівців охорони здоров'я (ФОЗ) показала підвищення можливостей/впевненості/кваліфікації спеціалістів у виявленні дітей, які потребують оцінки аутизму. Це принесе користь пацієнтам та їх сім'ям за рахунок зниження затримки між висловленням стурбованості у батьків і доступом до діагностичної оцінки аутизму, що, як свідчать документи, зараз часто трапляється.

Покращене раннє розпізнавання збільшить кількість відповідних направлень і тим самим знизить кількість невідповідних направлень на всьому шляху діагностики аутизму. Це також призведе до більш раннього отримання доступу до відповідного освітнього забезпечення, цілеспрямованого лікування і підтримки дитини і членів родини. Це має поліпшити результати за рахунок максимізації можливостей для розвитку навичок і адаптивного навчання і зменшити ризик укорінення аномальної неадаптивної поведінки та розвитку вторинних поведінкових проблем.

Важливість для настанови NICE

Члени ГРН визначили пріоритетною областю досліджень: необхідність дослідження, по-перше, того, чи підготовка фахівців охорони здоров'я (ФОЗ) підвищує швидкість направлення і отримання доступу до діагностики і, по-друге, впливу на направлених дітей, їх сім'ї та постачальників послуг.

Результати будуть розміщені в майбутніх оновленнях ключових рекомендацій даної настанови.

Важливість для фахівців охорони здоров'я (NHS)

Підвищення навичок, досвіду і впевненості NHS у розпізнанні і відповідному направленні дитини на діагностичну оцінку аутизму повинна зменшити вік направлених на оцінку та діагностику, сприяти швидкому доступу до відповідних послуг, знизити рівень помилкових позитивних результатів (які спричинюють непотрібне занепокоєння батьків і недоцільне використання ресурсів) і помилкових негативних результатів (які призводять до затримки початку раннього втручання).

Максимально швидке отримання доступу до відповідного втручання має підвищити навички у дитини/молодої людини з аутизмом, зменшити тяжкість вторинної поведінки і проблем із психічним здоров'ям, потенційно зменшити загальне навантаження у сенсі фінансів та ресурсів на сім'ї, NHS та інших постачальників послуг.

Крім того, повністю навчені працівники можуть визначити кількість дітей з аутизмом та надати точну інформацію для планування індивідуального догляду за людиною і на стратегічному рівні для планування відповідних послуг.

Національні пріоритети

Закон про аутизм (The Autism Act, 2009) та Статутна настанова (Statutory Guidance, 2010) вимагають спеціальної підготовки фахівців охорони здоров'я і соціальних працівників, усвідомлення і розуміння ними аутизму, щоб співробітники, які працюють з дорослими, були краще забезпечені, щоб зробити відповідні направлення на оцінку та діагностику. Ця вимога поширюється також на працівників національної служби охорони здоров'я, які працюють з дітьми та молоддю.

Актуальна доказова база

У світлі доказів того, що раннє втручання може позитивно змінити розвиток дітей з аутизмом, члени ГРН визнають важливість своєчасної діагностики.

Членам ГРН не відомі дані з жодних досліджень у Великобританії, які повідомляють цю рекомендацію. Одне європейське дослідження показало, що впровадження програми раннього виявлення (за допомогою навчання ФОЗ) скоротило середній вік діагностики в експериментальному регіоні у порівнянні з «контрольним» регіоном.

Рівність

Якщо навчання покращує раннє розпізнавання і направлення, це може бути особливо корисним для груп ризику, де є докази того, що аутизм ще не діагностується, таких, як дівчатка і діти:

- з батьками, які мають низький рівень освіти;
- з англійською мовою в якості додаткової;
- з сенсорними порушеннями;
- з обмеженими розумовими можливостями.

Здійсненність

Так – це дослідження може бути проведене з використанням наявних клінічних служб, для оцінки впливу введення спеціальних програм навчання в деяких районах в порівнянні з клінічними службами, де додаткове навчання не було доступне (послуга «контроль») в еквівалентних районах (з використанням цілеспрямованої стратегії відбору проб). Робота триватиме 3-5 років.

Результати повинні включати:

- вік направлених;
- кількість направлених;
- час між висловленням батьками стурбованості та діагностикою аутизму;
- кількість правильно направлених і "помилково направлених" відповідно до остаточного діагнозу;

-
- кількість виявлених супутніх проблем;
 - відмінності направлених;
 - попит на освітні, лікувальні та допоміжні послуги;
 - профіль задоволення направлених сімей та ФОЗ, які виписували направлення;

Не було виявлено жодних етичних проблем.

Інші коментарі

Навчання ФОЗ є ключовою рекомендацією членів ГРН, що базується на кращій практиці. Однак важливо вивчити наслідки для діагностичних і лікувальних послуг, зокрема, будь-які потенційні негативні наслідки, які може мати додаткове навчання з аутизму для ФОЗ:

- поріг клінічної значущості для ФОЗ;
- наявна практика направлення;
- необхідність сортування;
- виявлення дітей перед тим, як батьки виразять занепокоєння.

Зміна практики ФОЗ може мати несподівані наслідки, такі як потенційне збільшення числа дітей з короткочасними неспецифічними проблемами, яких направляють на локальні маршрути діагностики аутизму, що матиме неминучі наслідки у вигляді черг для надання відповідних освітніх, медичних та допоміжних послуг.

4. Подальше направлення

Вступ

У даному розділі описується етап наступного направлення дитини або молодшої людини з ознаками і симптомами аутизму до аутизм-команди. У цій фазі клінічного шляху має бути прийняте рішення щодо необхідності подальшої оцінки. Аутизм-команда, яка прийняла направленого, зазвичай потребує більшого обсягу інформації, щоб визначити, який тип оцінки має бути проведений. Це важливо, оскільки існує ряд інших захворювань, які можуть мати подібні ознаки і симптоми. У цій главі розглядається інформація, яка повинна бути зібрана для надання допомоги в ухваленні рішення, який тип оцінки потрібен. Інформація може включати відповіді на інструменти для виявлення підвищеної ймовірності аутизму: вона іноді використовується, коли вперше з'являються підозри щодо аутизму, щоб визначити ймовірність виявлення аутизму у дитини або молодшої людини. Також може бути зібрана інформація з інших джерел. Батькам і опікунам часто не зрозуміло, для чого вся ця інформація потрібна, а професіоналам не зрозуміло, як використовувати цю інформацію, щоб визначити подальші кроки в процесі діагностики.

У першій частині цього розділу розглядається використання інструментів для визначення підвищеної ймовірності аутизму. У другому розділі розглядаються фактори ризику для аутизму у двох конкретних групах: населення в цілому і діти з виявленими супутніми захворюваннями. У ньому розглядається питання, чи мають ці фактори ризику практичне значення у прийнятті рішень про те, кого направляти, і чи треба передавати на оцінку. Остання частина розглядає інформацію з інших джерел, таких як школи та інші установи, які можуть допомогти прийняти рішення, чи передавати на оцінку аутизму, і включає в себе рекомендації щодо того, коли передавати на діагностичну оцінку аутизму.

Клінічні питання

Яка інформація допомагає в рішенні про направлення на формальну діагностичну оцінку аутизму у дітей з підозрою на аутизм (на основі ознак і симптомів)?

а) Чи існують інструменти для виявлення підвищеної ймовірності аутизму, які ефективні при прийнятті спеціалістом рішення про необхідність направлення на оцінку аутизму?

б) Яка інформація про дитину та сім'ю підвищує ймовірність діагнозу аутизму і допоможе при прийнятті спеціалістом рішення про направлення на формальну діагностичну оцінку аутизму?

- фактори ризику (частина 1);

- стани з підвищеним ризиком розвитку аутизму (частина 2).

в) Яка інформація з інших джерел корисна в якості контекстної інформації: наприклад, інформація про те, як дитина поводить себе у різних середовищах, таких як школа та дім, звіти служби соціального догляду (наприклад, для дітей, за якими доглядають) та інформація з інших закладів?

4.1 Огляд фактичних даних: інструментарій для виявлення підвищеної ймовірності розладів аутистичного спектра (РАС)

Загалом в огляд було включено дев'ять досліджень. Ці дослідження були проведені в Австралії,^{66;67} Канаді,^{68;69} Швеції,^{70;71} Великобританії⁷² та США^{73;74}. П'ять досліджень включали дітей дошкільного віку^{67-69; 73, 74} і одне – віку початкової школи⁷³. Жодне дослідження не включало тільки дітей середнього шкільного віку. Три дослідження включали дітей дошкільного та молодшого шкільного віку^{66;70;72} і два включали дітей всіх вікових груп.^{71;73} Всі дослідження проводилися у формі неконтрольованих спостережень.

Одне дослідження⁶⁷ показувало розумову відсталість, одне дослідження⁷³ показувало значення рівня коефіцієнту інтелекту (IQ). Три дослідження показували частку дітей з обмеженими розумовими можливостями, але не окремі результати. Інші дослідження не показували розумових можливостей.

П'ять досліджень перевіряли, використовуючи Анкету з Соціальної Комунікації (SCQ)^{66;68;69;73;74}, два – Модифікований Список Ознак Аутизму у Малюків (М-СНАТ),^{68;74} два – Контрольний список ознак Поведінки Аутизму (АВС)^{71;72} і по одному Контрольний Список Ознак Розвитку

Поведінки – Раннє Відображення (DBC-ES)⁶⁷ та Анкету відображення ознак аутистичного спектра (ASSQ).⁷⁰

Деталі окремих досліджень представлені в таблицях доказів (див. Додаток Н, Таблиці включених досліджень).

4.2 Профілі фактичних даних: інструментарій для виявлення ймовірності РАС

Точність кожного інструменту передбачення діагнозу РАС представлена в таблиці 4.1. Докази вперше представлені для дітей всіх вікових груп, а потім у підгрупах за віковими групами та розумовою відсталістю. Оцінка якості не повідомляє окремих досліджень обмеження, невідповідності або опосередкованості, тому що всі дослідження є неконтрольованими спостереженнями (див. Методологія розробки настанови, розділ 2.6.2).

Таблиця 4.1 Точність інструментів для передбачення підвищеної ймовірності РАС

Критерій діагностики (рахунок)	Оцінка якості						Підсумки результатів			
							Кількість учасників		Точність діагностики	
	Дослідження	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	РАС	Без-РАС	Чутливість (95% ДІ)	Специфічність (95% ДІ)
Всі дослідження										
SCQ (>15) ^{66;68;69;73;74}	5	Неконтр. спостер.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	590	365	71 (67, 75)	62 (57, 67)
M-CHAT (>2 of 6) ^{68;74}	2	Неконтр. спостер.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	95	43	74 (64, 82)	42 (27, 68)
ABC-Teacher (>67) ^{71;72}	2	Неконтр. спостер.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	11	103	46 (17, 77)	96 (90, 99)
ASSQ (Teacher, >22) ⁷⁰	1	Неконтр. спостер.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	21	88	71 (52,91)	91 (85, 97)
ASSQ (Parent, >19) ⁷⁰	1	Неконтр. спостер.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	21	88	62 (41,83)	90 (83, 96)
DBC-ES (cut-off: 11) ⁶⁷	1	Неконтр. спостер.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	142	65	83 (77, 89)	48 (35, 60)
Діти дошкільного віку (5 років і молодше)										
SCQ (cut-off: 15) ^{68;73;74}	3	Неконтр. спостер.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	232	127	69 (63, 75)	61 (52,69)
M-CHAT (>2 of 6) ^{68;74}	2	Неконтр. спостер.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	143	117	74 (64, 82)	57 (41,72)
ASSQ	Жодне дослідження не відповіло критеріям цього огляду									
DBC-ES (cut-off: 11) ⁶⁷	1	Неконтр. спостер.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	142	65	83 (77, 89)	48 (36, 60)
Діти молодшого шкільного віку (6-11 років)										
SCQ (cut-off: 15) ^{69;73}	2	Неконтр. спостер.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	200	166	69 (62,75)	62 (54, 70)
M-CHAT	Жодне дослідження не відповіло критеріям цього огляду									

Критерій діагностики (рахунок)	Оцінка якості						Підсумки результатів			
							Кількість учасників		Точність діагностики	
	Дослідження	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	РАС	Не-РАС	Чутливість (95% ДІ)	Специфічність (95% ДІ)
ASSQ	Жодне дослідження не відповіло критеріям цього огляду									
DBC-ES	Жодне дослідження не відповіло критеріям цього огляду									
Діти середнього шкільного віку (12 років і старше)										
SCQ (cut-off: 15)	Жодне дослідження не відповіло критеріям цього огляду									
M-CHAT	Жодне дослідження не відповіло критеріям цього огляду									
ASSQ	Жодне дослідження не відповіло критеріям цього огляду									
DBC-ES	Жодне дослідження не відповіло критеріям цього огляду									
Діти з розумовою відсталістю										
SCQ (cut-off: 15) ⁷³	1	Неконтр. спостер.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	205	52	80 (75, 86)	69 (57, 82)
M-CHAT	Жодне дослідження не відповіло критеріям включення цього огляду									
ASSQ	Жодне дослідження не відповіло критеріям включення цього огляду									
DBC-ES	Жодне дослідження не відповіло критеріям включення цього огляду									

SCQ: Анкета з Соціальної Комунікації; M-CHAT; Модифікований Список Ознак Аутизму у Малюків; ABC: Контрольний Список Ознак Поведінки Аутизму; ASSQ: Скринінгова анкета виявлення РАС DBC-ES: Контрольний Список Ознак Розвитку Поведінки – Раннє Відображення

ДІ: Довірчий інтервал; Неконтр. спостер.: Неконтрольоване спостереження (див. Методи, Розділ 2.6.2 для додаткової інформації)

4.3 Звіт фактичних даних: інструментарій для виявлення підвищеної ймовірності РАС

Чутливість і специфічність інструментів для визначення підвищеної ймовірності РАС

Тільки дослідження, в яких застосовувалися SCQ, M-CHAT, ABC, ASSQ та DBC-ES, відповіли критеріям включення для даного огляду. Жодні інші докази не були визначені для виявлення підвищеної ймовірності РАС такими інструментами, як:

- Аутизм – судомні скорочення, СГДУ та інші супутні стани (АТАС).
- Скринінг новонароджених та немовлят для виявлення ознак аутизму (BISCUIT).
- Стисла соціальна та емоційна оцінка немовлят та дітей, що починають ходити (BITSEA).
- Тест на синдром Аспергера у дітей (CAST).
- Контрольний перелік перевірки спілкування дітей (CCC).
- Контрольний перелік перевірки розвитку навичок спілкування та мовлення у немовлят та дітей, що починають ходити (CHECKLIST).
- Перелік дитячих симптомів – 4 (CSI-4).
- Перелік симптомів малих дітей – 4 ECI-4.
- Анкета раннього виявлення ознак аутизму (ESAT).
- Рання оцінка соціально-комунікативних здатностей ESCS.
- Шкала оцінки синдрому Джильяма –Аспергера (GADS).
- Таблиця контрольної перевірки немовлят та дітей, що починають ходити (ITC).
- Показник Круга оцінки синдрому Аспергера (KADI).
- Перелік питань Мак-Артура для оцінки комунікативного розвитку MCDI.
- Анкета батьківського занепокоєння (PCQ).
- Шкала оцінки загального розладу психологічного розвитку осіб із затримкою розумового розвитку (PDD-MRS).
- Шкала оцінки загального розладу психологічного розвитку (PDDRS).
- Тест скринінгу загального розладу психологічного розвитку (PDDST).
- Оцінка патологічних циклічних дій (RBS).
- Перевірка соціального втручання (SSI).
- Лист опитування про сильні сторони та складнощі (SDQ).
- Шкала соціальної реактивності (SRS).
- Засіб перевірки на аутизм дворічних дітей (STAT).
- Засіб ранньої перевірки на аутизм та інші порушення розвитку (YASHT-18).

Всі дослідження

Жодний інструмент не відповідав попередньо встановленим рівням точності передбачення (див. Методологічні підходи, розділ 2.6.4). Докази були дуже низької якості.

Дошкільний вік (5 років або молодше)

Жодний інструмент перевірки, застосований у цій віковій групі, не відповідав попередньо встановленим рівням діагностичної точності. Докази були дуже низької якості.

Початкова школа (6-11 років)

Жодний інструмент перевірки, застосований у цій віковій групі, не відповідав попередньо встановленим рівням діагностичної точності. Докази були дуже низької якості.

Жодні ознаки і симптоми не відповідали критеріям у даній віковій групі.

Діти і молодь з РАС у школі (початковій чи середній)

Жодний інструмент перевірки, застосований у цій віковій групі, не відповідав попередньо встановленим рівням діагностичної точності. Докази були дуже низької якості.

4.4 Фактичні дані для рекомендацій: інструментарій для виявлення підвищеної ймовірності аутизму

Відносне значення розглянутих результатів

В усій настанові було визначено той самий поріг точності передбачення інструментів для виявлення підвищеної ймовірності аутизму (див. Методичні підходи, розділ 2.6.4). Цей поріг визначив, що чутливість і специфічність повинні бути не менші 80%, при цьому нижчі за 95%, довірчий інтервал оцінки вище 70%.

Оптимальне співвідношення між клінічною корисністю і шкодою

Загалом, точні інструменти можуть поліпшити раннє виявлення дітей, які потребують подальшої оцінки. Вони можуть також підвищити впевненість професіоналів, які роблять направлення, і забезпечити впевненість батьків і опікунів, що направлення необхідне або навпаки.

З іншого боку, використання інструментів для розпізнання аутизму може недоречно зменшити професійну впевненість у прийнятті рішень. Це, при неправильному використанні, в теорії, може збільшити число непотрібних направлень і діагностичних оцінок.

На думку членів ГРН, ці інструменти не є суттєвими, але можуть бути корисні для збору інформації про ознаки і симптоми в структурованому вигляді. Позитивний рахунок під час оцінки виявлення підвищення ймовірності аутизму може підтримати рішення щодо направлення, але інші фактори також важливі для визначення того, чи передавати на оцінку на аутизм (див. Докази для рекомендацій, пункти 4.8, 4.12 і 4.16, цього розділу).

Жоден інструмент перевірки не відповідав попередньо встановленому рівню точності виявлення дітей з аутизмом, визначеному ГРН.

Оптимальне співвідношення між корисністю для здоров'я та використанням ресурсів

Не було встановлено жодних доказів, які б показували витрати та користь від використання цих інструментів для підтримки рішень.

Інструменти для виявлення підвищеної ймовірності аутизму можуть збільшити кількість клінічного часу, необхідного для кожної дитини (включаючи час на інтерпретацію і повідомлення результатів дослідження цими інструментами), або зменшити кількість часу шляхом зосередженого структурованого обговорення ознак і симптомів. З іншого боку, корисна інформація, зібрана в такий спосіб, може зменшити кількість непотрібних направлень на подальшу оцінку, яка є найбільш витратною частиною шляху діагностування аутизму.

На думку членів ГРН, специфічні інструменти для отримання інформації щодо аутизму не є істотними, але можуть бути корисні для збору інформації про ознаки і симптоми. Позитивний рахунок під час оцінки виявлення підвищення ймовірності аутизму може підтримати рішення щодо направлення, але фактори, інші ніж використання одного з зазначених інструментів, будуть дуже важливі для визначення того, чи передавати на оцінку на аутизм.

Використання цих інструментів вимагає підготовки і досвіду. Досягнення цього рівня компетентності вимагає затрат ресурсів, як у сенсі витрат на навчання, так і у сенсі часу для аналізу результатів.

Якість даних

В даний час в NHS використовуються докази, що передбачають обмежену кількість інструментів. П'ять досліджень було визначено для огляду SCQ, два дослідження для M-CHAT і тільки по одному для інших інструментів. Якість досліджень визначили як дуже низьку і жодне з них не дало адекватних рівнів точності. Аналіз підгруп було виконано, але жоден з інструментів не був достатньо точним у жодній із визначених вікових груп.

Доказова база щодо інструментів для виявлення підвищеної ймовірності аутизму була дуже обмеженою, а точність недостатньою. Тому члени ГРН не рекомендували жодних конкретних інструментів для виявлення дітей і молодих людей, які мають бути передані на діагностичну оцінку аутизму.

Коментар робочої групи:

Використання скринінгових методик є дуже важливим для ранньої діагностики аутизму. Тому є гостра необхідність включити їх до клінічної настанови. Даний протокол, говорячи про низьку якість, має на увазі якість британських досліджень, а не якість методик. Але існує ряд

досліджень, що вказує на те, що деякі з даних методик високоякісні. Наприклад, при перевірці валідності опитувальника SCQ перевірялася його факторна валідність, тобто, наскільки дана методика стосується трьох областей, в яких наявні порушення при аутизмі, а саме: «Рекурентна соціальна взаємодія», «Спілкування», «Обмежені, повторювальні або стереотипні паттерни поведінки». При проведенні факторного обертання методом VARIMAX, було отримано 4 фактори, що пояснюють 43,3% варіацій даних, що дає SCQ; цими факторами виявились: соціальна взаємодія, спілкування, аномальний мовленєвий фактор, фактор стереотипної поведінки. SCQ має високу конкурентну валідність, його кореляція з ADI-R складає 0,78. SCQ є дуже надійною методикою, коефіцієнт надійності Альфа Кронбаха – 0,9.

До представлених скринінгових методик необхідно також додати CASD. Шкала CASD виявляє аутизм незалежно від розумового розвитку або ступеня прояву хвороби. CASD застосовується до дітей віком від 1 до 16 років, на його заповнення батьки або лікарі витрачають не більше 15 хвилин. 30 симптомів, представлених в опитувальнику, вважаються наявними або відсутніми. Дослідження, проведені за допомогою CASD, демонструють, що діти, хворі на аутизм, як з високим, так і з низьким рівнем функціонування, отримують в результаті заповнення опитувальника 15 і більше балів. З іншого боку, здорові діти, а також діти з розумовою відсталістю, синдромом дефіциту уваги, мовними розладами, церебральним паралічем, ушкодженням головного мозку, розладами слуху, тривожними розладами та депресією отримують не більше 15 балів. CASD було адаптовано та апробовано на 2469 дітях з аутизмом, іншими захворюваннями та досліджуваних без жодних порушень розвитку. CASD виявляє дітей, хворих на аутизм, з достовірністю 99,5%. Опубліковані роботи демонструють, що CASD узгоджується із загально визнаними методами діагностики аутизму на 93-98%, а також на 90% співпадає з діагнозом лікарів та думкою батьків. Загальні бали та симптоми CASD однакові для дітей, хворих на аутизм, як з високим, так і з низьким рівнем функціонування. Попередньо розрізнені симптоми – аутистичні розлади, синдром Аспергера, дитячі дезінтегративні розлади тощо – віднині представлено, в DSM-V, в певному континуумі, в діапазоні від легких до складних форм. CASD є єдиним діагностичним інструментом, створеним для оцінки односпектральних розладів на противагу іншим методикам, які оцінюють розлади у підтипах захворювання.

Для стандартизованої вибірки точність результатів становила 99,5% у випадках, коли опитувальник заповнювався клініцистами, та 98,1% у разі, якщо батьки дитини самотійно відповідали на запитання. CASD здатен відмежувати дітей з аутизмом від дітей з синдромом дефіциту уваги з точністю до 99,5%, а від здорових дітей – з точністю до 100%. Крім того, опитувальник є ефективним при визначенні дітей, хворих на аутизм, з високим рівнем функціонування чи синдромом Аспергера та з низьким рівнем функціонування. Результати, отримані за допомогою CASD, в повній мірі співпадають з клінічними діагнозами, які базуються на DSM-4, а також діагностично узгоджені з іншими інструментами визначення аутизму, зокрема на 98% з оціночною шкалою раннього дитячого аутизму, на 94% зі шкалою розладу Аспергера, розробленою Гілліамом та на 93% з діагностичним інтерв'ю визначення аутизму. Для дітей з аутизмом високого і низького рівня функціонування та синдромом дефіциту уваги кореляція за клінічними показниками за CASD і CARS становила 0,82. У свою чергу, кореляція між показниками CASD і GASD становила 0,81 ($p \leq 0,0001$, дисперсія $\geq 65\%$). Діагностична узгодженість між CASD і CARS становить 98%, а між CASD і GASD – 94%. Діагностична узгодженість між CASD та ADI-R становить 93%. У вибірці з 110 дітей з аутизмом низького рівня функціонування та 47 дітей з аутизмом високого рівня функціонування віком від 1 до 14 років усі досліджувані отримали ≥ 15 балів за CASD, що становить 100% діагностичної узгодженості результатів CASD та діагнозів, поставлених сертифікованими психіатрами згідно з критерієм DSM-4.

Для визначення конструктивної валідності CASD проводився факторний аналіз 30 симптомів CASD було розбито згідно з клінічною змістовою наповненістю на шість підгруп: 1) проблеми з соціальною взаємодією; 2) персеверація; 3) тілесно-чуттєві порушення; 4) порушення спілкування та розвитку; 5) розлади настрою; 6) проблеми з увагою та усвідомленням небезпеки. Факторний аналіз для комбінованих стандартизованої та нормативної вибірки аутизму ($N=2469$) виявив два

фактори для симптомів CASD. Усі 11 симптомів за трьома з шести клінічних підгруп (проблеми із соціальною взаємодією, розлади настрою, проблеми з увагою та усвідомленням небезпеки) становили фактор 1, що включав в себе 11 додаткових симптомів (факторна наповненість 0,52-0,78). Другий фактор поєднав вісім інших симптомів CASD з підгруп персеверація, тілесно-чуттєві порушення, порушення спілкування та розвитку (№7 стереотипна повторювана гра; №9 стереотипи, незвичайні повторювані рухи; №10 потяг до крутіння, розгойдування, лоскоту; №14 захоплення крутінням або повторюваними рухами; №15 чуттєве інспектування оточуючих предметів і явищ; №17 низька чутливість до болю; №20 уповільнення мовного розвитку; №21 візуально-моторні навички). Факторна наповненість цих симптомів становить 0,50-0,75. Виявлення цих двох факторів узгоджується з іншими інструментами діагностики аутизму, які також оперують двома факторами.

Показник альфа Кронбаха для комбінованих стандартизованої та нормативної вибірки аутизму (N=2469) виявився дуже високим (0,97), що свідчить про надзвичайну узгодженість 30 симптомів CASD.

Інші міркування

Члени ГРН визначили, що інструменти виявлення підвищеної ймовірності аутизму можуть допомогти у зборі інформації щодо ознак і симптомів у структурованому вигляді, що може бути корисним. Тим не менше, не слід покладатися на оцінки таких інструментів. Якщо такі інструменти було застосовано для збору інформації, не слід покладатися на їх результати при визначенні необхідності направлення, тому що вони недостатньо точні. Якщо будь-яким способом інструмент було використано, інформація, в тому числі рахунок результату оцінки відповідей, має бути додана до будь-якого направлення до команди, яка приймає направлення, в якості додаткової.

Рекомендації

№	Рекомендація
---	--------------

25	Знайте, що інструментарій для виявлення дітей і молодих людей з підвищеною ймовірністю аутизму може бути корисний для збору інформації про ознаки і симптоми аутизму в структурованому вигляді, але не є суттєвим і не повинен використовуватися для постановки або виключення діагнозу аутизму. Також пам'ятайте, що:
----	--

- позитивний рахунок під час оцінки виявлення підвищення ймовірності аутизму може підтримати рішення щодо направлення, але також може бути спричинений не аутизмом;
- негативний рахунок не виключає аутизму.

4.5 Огляд фактичних даних: фактори ризику

Докази були розглянуті в двох частинах. Перший огляд показував фактори ризику аутизму або РАС для населення в цілому. Другий огляд розглядав докази щодо поширеності РАС у дітей або молодих людей з будь-яким з восьми розладів, які, на думку членів ГРН, пов'язані з підвищеною поширеністю РАС.

Аналіз підгрупи з РАС і аутизмом проводили тому, що очікувалося, що деякі супутні захворювання будуть більш тісно пов'язані з аутизмом, ніж з РАС.

В огляд було включено вісімнадцять досліджень. Всі були у формі контрольованих спостережень і проводилися в Австралії,⁷⁵⁻⁷⁷ Данії,⁷⁸⁻⁸¹ Швеції^{82, 83} і США.⁸⁴⁻⁹²

До двох досліджень було включено дітей дошкільного віку,^{77, 90} до одного – молодшого шкільного віку⁸⁷ і до одного – середнього шкільного віку.⁸⁹ Десять досліджень включали змішану групу дітей дошкільного та молодшого шкільного віку^{79-86, 88; 92} і два дослідження включали всі вікові групи.^{75;91} Два дослідження включали дорослих: віковий діапазон для одного дослідження⁷⁸ був 1-24 роки із середнім значенням 7,7 років, в той час як віковий діапазон для другого дослідження⁷⁶ був 5-20 років, середній вік невідомий.

Тільки три дослідження^{84; 87; 90} показували частку дітей з обмеженими розумовими здібностями, але не було отримано окремих даних рівня коефіцієнта інтелекту (IQ) кожної групи. Решта досліджень не повідомляла про рівень розумових здібностей.

Більш детальна інформація про окремі дослідження представлена в таблицях доказів (див. Додаток Н, Таблиці включених досліджень).

4.6 Профілі фактичних даних: фактори ризику

У даному розділі повідомляються докази точності факторів ризику в передбаченні діагнозу РАС. Дані представлені для всіх досліджень.

Докази для аутизму подаються окремо від доказів для РАС, тому що очікувалося, що прогностичне значення факторів ризику буде відрізнятися у кожній категорії, тому не доцільно об'єднувати ці дані.

Таблиці 4.2 та 4.3 представляють докази поправки на відносний ризик (ВР) або співвідношення шансів (СШ) факторів ризику окремо для аутизму і РАС.

Таблиця 4.2 Поправка на відносний ризик або відношення шансів факторів ризику аутизму

Фактори	Оцінка якості						Підсумки результатів		
	Дослідження	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Кількість учасників		Поправлені СШ/ВР (95%ДІ)
							РАС	Не-РАС	
Сімейний або батьківський фактор									
Вік матері старший за 40 років ⁸⁸	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	12,159	4,935,776	Попр. СШ 1.51 (1.35, 1.70)
Раса матері (чорна) ⁸⁴⁹⁰	2	Конт. спост.	Немає	Не використовується	Немає	Низька	4957	3,498,470	Попр. СШ 1.66 (1.48, 1.85)
Вік батька старший за 40 років ⁸⁸	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	12,159	4,935,776	Попр. СШ 1.36 (1.26, 1.47)
Перинатальні та неонатальні фактори									
Маса тіла при народженні менша 2500 г ^{77;80}	2	Конт. спост.	Немає	Не використовується	Немає	Низька	655	90,358	Попр. СШ 2.15 (1.47, 3.15)
Недоношеність (менше 37 тижнів) ⁷⁷	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	182	85,628	Попр. СШ 2.3 (1.5, 3.7)
Перебування в інкубаторі	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	461	461	Попр. СШ 1.8 (1.3, 2.7)
Чоловіча стать ^{77;84;90}	3	Конт. спост.	Немає	Не використовується	Немає	Низька	5439	3,584,098	Попр. СШ 4.28 (4.02, 4.57)
Білірубін у сироватці крові ⁸¹	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	461	461	Попр. СШ 3.7 (1.3, 10.5)
Гіпертонічний/гіперрефлексивний/нестійкий ⁸¹	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	461	461	Попр. СШ 6.7 (1.5, 29.7)
Фактори пов'язані з вагітністю									
Для даної групи немає досліджень									
Фактори оточення									
Для даної групи немає досліджень									

Конт. спост.: Контрольоване спостереження (див. Методи, Розділ 2.6.2 для додаткової інформації); НЗ: Не застосовується (див. Методи, Розділ 2.6.2 для додаткової інформації); Попр.: поправка; СШ: Співвідношення шансів; ВР: Відносний ризик

Таблиця 4.3 Поправка на відносний ризик або відношення шансів факторів ризику РАС

Фактори	Оцінка якості						Підсумки результатів		
	Дослідження	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Кількість учасників		Поправлені СШ/ВР (95% ДІ)
							РАС	Не-РАС	
Сімейний або батьківський фактор									
Випадки аутизму у братів/сестер ⁷⁹	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	818	942,836	Попр. ВР 22.27 (13.09, 37.90)
Випадки РАС у братів/сестер ⁷⁹	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	818	942,836	Попр. ВР 13.40 (6.93, 25.92)
Психози типу шизофренії у батьків ⁷⁸	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	698	17,450	Попр. ВР 3.44 (1.48, 7.95)
Афективний розлад у батьків ⁷⁸	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	698	17,450	Попр. ВР 2.91 (1.65, 5.14)
Випадки інших діагнозів психічних або поведінкових розладів у батьків ⁷⁸	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	698	17,450	Попр. ВР 2.85 (2.20, 3.69)
Вік батьків 40-49 років ⁸⁹	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	110	132,161	Попр. СШ 5.75 (2.65, 12.46) ^a
Вік батьків 31-35 років ⁸²	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	1227	30,693	Попр. СШ 1.7 (1.3, 2.1) ^b
Вік батьків 36-40 років ⁸²	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	1227	30,693	Попр. СШ 1.8 (1.4, 2.4) ^b
Вік батьків 41-50 років ⁸²	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	1227	30,693	Попр. СШ 1.9 (1.4, 2.5) ^b
Вік батьків 50 років або старше ⁸²	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	1227	30,693	Попр. СШ 2.7 (1.5, 4.8) ^b

Фактори	Оцінка якості						Підсумки результатів		
	Дослідження	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Кількість учасників		Поправлені СШ/ВР (95% ДІ)
							РАС	Не-РАС	
Випадки невротичних розладів у матері ⁸²	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	1227	30,693	Попр. СШ 1.7 (1.3, 2.2)
Випадки діагнозів психічних або поведінкових розладів у батьків ⁸²	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	1227	30,693	Попр. СШ 1.7 (1.5, 2.0)
Перинатальні та неонатальні фактори									
Множинні вроджені дефекти ^{75;92}	2	Конт. спост.	Немає	Не використовується	Немає	Низька	882	2548	Попр. СШ 2.73 (1.37, 5.42)
Недоношеність (менше 28 тижнів) ⁸⁷	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	1251	253,347	Попр. СШ 2.5 (1.6, 3.9)
Недоношеність (менше 35 тижнів) ⁷⁸	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	595	14,875	Попр. СШ 2.45 (1.55, 3.86)
Будь-які вроджені дефекти ^{75;92}	2	Конт. спост.	Немає	Не використовується	Немає	Низька	882	6380	Попр. СШ 1.7 (1.31, 52.20)
Чоловіча стать ⁸⁷	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	1251	253,347	Попр. СШ 4.2 (3.7, 4.9)
Фактори пов'язані з вагітністю									
Попередній загрозовий аборт 20 тижнів ⁷⁶	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	465	1313	Попр. СШ 2.09 (1.32, 3.32)
Вибірчий кесарів розтин ⁷⁶	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	465	1313	Попр. СШ 1.83 (1.32, 2.54)

Фактори	Оцінка якості						Підсумки результатів		
	Дослідження	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Кількість учасників		Поправлені СШ/ВР (95% ДІ)
							РАС	Не-РАС	
Фактори оточення									
Проживання у столиці ⁷⁹	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	818	942836	Попр. ВР 2.05 (1.67, 2.51)
Проживання в передмісті столиці ⁷⁹	1	Конт. спост.	Немає	НЗ	Немає	Низька	818	942836	Попр. ВР 1.67 (1.35, 2.06)

^a референтна група 15-29 років

^b референтна група 25 років або молодше

Конт. спост.: Контрольоване спостереження (див. Методи, Розділ 2.6.2 для додаткової інформації); НЗ: Не застосовується (див. Методи, Розділ 2.6.2 для додаткової інформації); Попр.: поправка; СШ: Співвідношення шансів; ВР: Відносний ризик

4.7 Звіт фактичних даних: фактори ризику

Докази низької якості показали, що наступні фактори ризику для аутизму або РАС клінічно і статистично важливі (див. Методологічні підходи, розділ 2.6.4):

- випадки аутизму у братів/сестер;
- випадки інших РАС у братів/сестер;
- психози типу шизофренії у батьків;
- випадки афективних розладів у батьків;
- випадки інших діагнозів психічних або поведінкових розладів у батьків;
- вік матері старший за 40 років;
- вік батьків 40-49 років (РАС);
- вік батьків старший за 40 років (аутизм);
- маса тіла при народженні менша 2500 г.;
- недоношеність (менше 35 тижнів);
- перебування в інкубаторі;
- наявність вроджених дефектів;
- наявність множинних вроджених дефектів;
- чоловіча стать;
- загроза переривання вагітності до 20 тижнів;
- проживання у столиці;
- проживання у передмісті столиці.

4.8 Фактичні дані для рекомендацій: фактори ризику

Див. розділ 4.12.

4.9 Огляд фактичних даних: стани з підвищеним ризиком РАС

Члени ГРН відібрали наступні стани, які, на їх думку, мають вищу за звичайну поширеність РАС в клінічній практиці, ці стани були включені в огляд.

- розумова відсталість;
- крихка X-хромосома;
- туберозний склероз шкіри;
- неонатальна енцефалопатія/ЕЕ (включаючи інфантильні спазми);
- церебральний параліч;
- синдром Дауна;
- м'язова дистрофія;
- нейрофіброматоз;
- фетальний алкогольний синдром.

Аналіз підгруп за РАС і аутизмом було проведено тому, що передбачалося, що деякі супутні захворювання можуть бути більш тісно пов'язані з аутизмом, ніж з РАС. Поширеність аутизму при супутніх захворюваннях повідомлялася тільки, якщо дані не доступні для РАС.

В огляд було включено 28 досліджень. Вони були з Австралії,⁹³ Канади,^{94:95} Ісландії,⁵⁴⁻⁵⁶ Італії,⁹⁶ Нідерландів,^{58, 61} Великобританії,^{52, 53, 64, 65, 97; 98} США,^{48, 49, 51, 57, 59, 62, 99-103} Швеції⁶³ та Туреччини.⁶⁰ Три дослідження мали зразки з різних країн. Всі були дослідженнями у формі неконтрольованих спостережень.

У три дослідження були включені діти дошкільного віку^{52, 59, 99} і в одне – діти віку початкової школи.⁶¹ Жодне дослідження не включало тільки дітей середнього шкільного віку. У два дослідження була включена змішана група дітей дошкільного та молодшого шкільного віку;^{49;101} у два дослідження була включена змішана група дітей віку початкової і середньої шкільної;^{93;94} і до семи досліджень були включені діти всіх вікових груп.^{53;58;60;64;65;98;102} Десять досліджень включали дорослих (старше 19-ти років).^{48;50;54-57;62;63;100;104} Для решти досліджень вік не повідомлявся.

Детальна інформація про окремі дослідження представлена в таблицях доказів (див. Додаток Н, Таблиці включених досліджень).

4.10 Профілі фактичних даних: Стани з підвищеним ризиком РАС

Таблиця 4.4 повідомляє поширеність та непоправлений відносний ризик аутизму і Таблиця 4.5 повідомляє ті самі дані щодо дітей з РАС.

Таблиця 4.4 Стани з підвищеним ризиком аутизму

Супутні стани	Оцінка якості						Підсумки результатів			
	Дослідження	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Аутизм	Не аутизм	Поширеність (кількість, %)	Без попр. ВР (кількість)
Розумова відсталість ^{60;95}	2	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	161	1076	10.9-27.9	31.3-99.1
Крихка X хромосома ¹⁰³	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	4	13	24	79
Туберозний склероз шкіри ⁹⁶	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	7	7	50	256
Неонатальна енцефалопатія/ЕЕ (включаючи інфантильні спазми)	Для даної групи немає досліджень									
Церебральний параліч	Для даної групи немає досліджень									
Синдром Дауна	Для даної групи немає досліджень									
М'язова дистрофія ¹⁰⁵	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	2	22	8	23
Нейрофіброматоз	Для даної групи немає досліджень									
Фетальний алкогольний синдром	Для даної групи немає досліджень									

Таблиця 4.5 Стани з підвищеним ризиком РАС

Супутні стани	Оцінка якості						Підсумки результатів			
	Дослідження	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	РАС	Не-РАС	Поширеність (кількість, %)	Без попр. ВР (кількість)
Розумова відсталість ^{58;61;64;65}	4	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	341	2208	8-17	7-17
Крихка X хромосома ^{48-50,101}	4	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	95	129	30-60	37 -130
Туберозний склероз шкіри ^{52;53;59;97}	4	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	72	66	36-79	48-322
Неонатальна енцефалопатія/ЕЕ (включаючи інфантильні спазми) ^{54-56;93}	2	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Низька	25	346	4-14	4-14
Церебральний параліч ⁶⁰	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	19	107	15-15	15-15
Синдром Дауна ^{51 ;62;98;99;102}	5	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	91	829	6-15	5-15
М'язова дистрофія ^{63;100 104}	3	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	38	528	3-37	3-50
Нейрофіброматоз ⁵⁷	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	3	71	4-4	4-4
Фетальний алкогольний синдром ⁹⁴	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	6	617	1-1	1-1

Неконт. спост.: Неконтрольоване спостереження (див. Методи, Розділ 2.6.2 для додаткової інформації); ВР: Відносний ризик; Без попр.: без поправки

4.11 Звіт фактичних даних: стани з підвищеною поширеністю РАС

РАС частіше спостерігається у дітей з наступними супутніми захворюваннями (ніж в цілому серед населення):

- розумова відсталість (поширеність РАС: 8-27.9%);
- крихка Х хромосома (поширеність РАС: 24-60%);
- туберозний склероз шкіри (поширеність РАС: 36-79%);
- неонатальна енцефалопатія/ЕЕ (включаючи інфантильні спазми) (поширеність РАС: 4-14%);
- церебральний параліч (поширеність РАС: 15%);
- синдром Дауна (поширеність РАС: 6-15%);
- м'язова дистрофія (поширеність РАС: 3-37%);
- нейрофіброматоз (поширеність РАС: 4-8%).

Якість доказів була дуже низькою в усіх дослідженнях.

4.12 Фактичні дані для рекомендацій: фактори ризику та стани з підвищеною поширеністю аутизму

Відносне значення розглянутих результатів

Стосовно потенційних факторів ризику серед населення в цілому і поширеності супутніх захворювань члени ГРН вирішили, що співвідношення шансів або відносний ризик вище 1,25 означає клінічно важливі виключення.

Оптимальне співвідношення між клінічною корисністю і шкодою

Рівень занепокоєння лікаря щодо дитини або молодої людини з ознаками і симптомами аутизму і необхідність оцінки аутизму повідомляється через виявлення факторів ризику.

Вважається, що виявлення факторів ризику у дітей з ознаками та симптомами аутизму не несе жодної шкоди.

Перший пошук виявив докази факторів ризику для всіх дітей і молодих людей. Другий пошук мав виявити докази щодо інших захворювань з вищою поширеністю, яка повинна спонукати працівників охорони здоров'я розглянути у дитини або молодої людини більшу ймовірність аутизму. Це досить рідкі захворювання, але вони мають сильний зв'язок з аутизмом. Ця інформація важлива для підтримки діагностичної оцінки, особливо там, де діагноз не є призорим.

Оптимальне співвідношення між корисністю для здоров'я та використанням ресурсів

Не було визначено жодних економічних доказів. На думку членів ГРН, виявлення факторів ризику та супутніх захворювань з вищою поширеністю аутизму, ймовірно, буде економічно ефективним, враховуючи час, необхідний для отримання інформації про фактори ризику і супутні захворювання і значення цієї інформації у виявленні дітей та молоді з аутизмом.

Якість даних

Якість доказів була дуже низькою. Члени ГРН відчували, що не можна покладатися на самі докази, щоб виконувати їх рекомендації. Там, де докази збігалися з клінічним досвідом членів ГРН, і там, де виявлення конкретних факторів ризику було практичним, докази додавалися до остаточного списку.

Інші міркування

Перелік факторів ризику, зазначених у загальних доказах, члени ГРН додали до списку факторів ризику, які є досить загальними або важливими для практичного використання при прийнятті клінічних рішень. Перелік супутніх захворювань також було розроблено з використанням експертної думки членів ГРН. На думку членів ГРН, фактори, що пов'язані з аутизмом та супутніми захворюваннями з високою поширеністю аутизму, повинні систематично розглядатися як частина діагностичної оцінки. Фахівці повинні підвищити свій рівень занепокоєння, якщо

поряд з ознаками і симптомами аутизму присутні фактори ризику. Тим не менше, члени ГРН вирішили, що немає факторів ризику або співіснуючих захворювань, які б окремо вимагали направлення на діагностичну оцінку аутизму.

На думку членів ГРН, психічні розлади у батьків, особливо, психози типу шизофренії та афективних розладів, є факторами ризику для аутизму. Члени ГРН вважають, що в дитини чи молодій людині, чий батьки мають психічні розлади, аутизм може бути пропущено, тому що може даватися альтернативне пояснення неадекватної поведінки, наприклад, порушення прив'язаності.

Натрію вальпроат може використовуватися під час вагітності для лікування епілепсії. Зростає клінічна впевненість в тому, що тривале використання матер'ю натрію вальпроату під час вагітності впливає на плід. До наслідків тривалого впливу належить уповільнений розвиток і, в деяких випадках, аутизм. Тому, використання натрію вальпроату під час вагітності було включено в якості фактору, на який треба звернути увагу під час збору анамнезу аутизму.

Члени ГРН на основі доказів щодо зв'язку між недоношеністю (менше 35 тижнів) і аутизмом включили цей фактор до таблиці факторів ризику.

Хоча чоловіча стать є відомим фактором ризику, на думку членів ГРН важливо визнати, що аутизм зустрічається також у дівчаток, і є свідчення того, що аутизм може не діагностуватися у дівчаток з нормальними інтелектуальними здібностями.

Існує доказ зв'язку між місцем проживання і підвищеними показниками поширеності аутизму. Однак, члени ГРН вважають, що це може бути частково пояснено близькістю до фахівців діагностичних і лікувальних центрів. Крім того, незважаючи на виявлення в доказах, члени ГРН не вважають клінічно ймовірним те, що наявність псоріазу у матері є провідним фактором ризику для аутизму. Тому, місце проживання і наявність псоріазу були виключені з остаточного списку факторів ризику.

Докази були ідентифіковані для восьми захворювань з підвищеною поширеністю і пов'язаністю з ризиком аутизму. Члени ГРН вважають, що наявність будь-якого з цих захворювань у дитини або молодій людині з симптомами та/або ознаками, що можуть стосуватися аутизму, мають бути враховані і повинні зміцнювати занепокоєння щодо можливого аутизму.

Цей список пов'язаних з аутизмом захворювань не є вичерпним. Також з аутизмом можуть бути тісно пов'язані інші, менш поширені стани, наприклад генетичні синдроми.

Рекомендації

№ Рекомендація

- | № | Рекомендація |
|----|--|
| 23 | <p>Розгляньте питання щодо передачі дітей та молоді аутизм-команді, якщо ви стурбовані можливим аутизмом на основі скарг або спостерігаються ознаки та/або симптоми (див. таблиці 1-3). Візьміть до уваги:</p> <ul style="list-style-type: none"> • тяжкість і тривалість ознак і/або симптомів; • якою мірою ознаки та/або симптоми присутні в різних умовах (наприклад, вдома і в школі); • вплив ознак та/або симптомів на дитину або молоду особу і на їх членів родини; • рівень занепокоєння батьків чи опікунів і, якщо можливо, скарги дитини або молодій людині; • фактори, які пов'язані із поширенням аутизму (див. табл. 4); • ймовірність альтернативного діагнозу. |
| 27 | <p>Виписуючи направлення для дітей і молоді до аутизм-команди, додайте до листа з направленням наступну інформацію, якщо вона доступна:</p> |

- допологову історію;
- основні етапи розвитку;
- фактори, пов'язані зі поширенням аутизму (див. таблицю 4);
- відповідну медичну історію і дослідження;
- інформацію з попередніх оцінок.

35 Приймаючи рішення про проведення діагностичної оцінки аутизму, візьміть до уваги наступне (якщо дитина молодша 3-х років і має регрес у мовленні або соціальних навичках – див. рекомендацію 33):

- тяжкість і тривалість ознак і/або симптомів;
- якою мірою ознаки та/або симптоми присутні в різних умовах (наприклад, вдома і в школі);
- вплив ознак та/або симптомів на дитину або молодшу особу і на їх членів родини;
- рівень занепокоєння батьків чи опікунів і, якщо можливо, скарги дитини або молодшої людини;
- фактори, які пов'язані із поширенням аутизму (див. таблицю 4);
- ймовірність альтернативного діагнозу.

Таблиця 4 Фактори, пов'язані із поширенням аутизму

-
- Брат чи сестра з аутизмом;
 - Вроджені дефекти, пов'язані з пороком і/або дисфункцією центральної нервової системи, включаючи церебральний параліч;
 - Гестаційний вік менше 35 тижнів;
 - Психози типу шизофренії або афективних розладів у батьків;
 - Використання матер'ю під час вагітності натрію вальпроату;
 - Розумова неповноцінність;
 - Неонатальна енцефалопатія або ЕЕ, включаючи інфантильні спазми
 - Хромосомні порушення, такі як синдром Дауна;
 - Генетичні порушення, такі як крихкість Х-хромосоми;
 - М'язова дистрофія;
 - Нейрофіброматоз;
 - Туберозний склероз.

4.13 Огляд фактичних даних: інформація з інших джерел

Очікувалося, що жодне дослідження не буде доступне, оскільки жодне емпіричне дослідження не може адресувати питання такого типу: клінічні випробування, спостереження і якісні дослідження не можуть бути корисні, оскільки збір інформації з інших джерел не може бути остаточно пов'язаний з результатами для РАС. Тому члени ГРН, щоб відповісти на це питання, вирішили використовувати метод консенсусу. Для цього питання жодних доказів розглянуто не було.

4.14 Профіль фактичних даних: інформація з інших джерел

Не було проведено жодних систематичних пошуків доказів.

4.15 Звіт фактичних даних: інформація з інших джерел

Не було проведено жодних систематичних пошуків доказів.

4.16 Фактичні дані для рекомендацій: інформація з інших джерел

Відносно значення розглянутих результатів

Було проведено пошук літератури, проте члени ГРН не припускали, що будуть які-небудь опубліковані докази розглянутого питання. Тому для цього питання не було визначено конкретних результатів.

Оптимальне співвідношення між клінічною корисністю і шкодою

Враховуючи відсутність доказів, члени ГРН обговорили цілі та значення отримання додаткової інформації після направлення до аутизм-команди.

Оскільки аутизм може вплинути на функціонування дитини або молодшої людини різними способами, важливо було б мати в наявності необхідну інформацію, зібрану в різному оточенні. Інші розлади можуть мати подібні ознаки і симптоми, тому доступність такої інформації на даному етапі є корисною для визначення того, кого слід направити на діагностичну оцінку аутизму, і в якості доповнення цієї діагностичної оцінки. Корисна інформація може бути отримана з дошкільних установ, шкіл, а також від інших фахівців, особливо якщо вже були проведені оцінювання, наприклад, мови і мовлення, слуху або рівня успішності.

Члени ГРН не виявили шкоди від збору інформації для дитини чи родини. У поєднанні з іншою інформацією це може збільшити частку дітей, які правильно направляються на оцінювання, і зменшити час очікування для осіб, які найбільше її потребують.

Оптимальне співвідношення між корисністю для здоров'я та використанням ресурсів

Члени ГРН розглянули питання, чи збір інформації може представити собівартість або заощадження для NHS. Не було визначено жодних доказів, хоча було визнано, що збір інформації забирає час фахівців і адміністрації. Клінічний досвід членів ГРН показує, що процес збору інформації часто важко керується, координація займає занадто багато часу і збільшує строк очікування. Члени ГРН дійшли висновку, що координація системи збору інформації та звітів від установ, які мали нещодавні контакти з дитиною або молодшою людиною і їх сім'ями або опікунами, могла б прискорити прийняття рішень, зменшити час очікування і допомогти уникнути непотрібних направлень, і тому може привести до поліпшення економічної ефективності.

Членам ГРН була відома успішна практика по всій країні, де координація вже відбувається і фахівці мають відповідну інформацію щодо вибору найкращого шляху догляду для дитини або молодшої людини. Скоординований підхід до збору інформації повинен бути невід'ємною частиною розпізнання, направлення і діагностування аутизму в будь-якій службі NHS, однак він тільки створюється.

Якість даних

Не було визначено жодних доказів для даного питання і не було знайдено жодних доказів кращого способу збору інформації в школах, хоча членам ГРН відомо, що різні служби використовують різні частково структуровані інструменти для збору інформації.

Інші міркування

При виписуванні направлення має бути прийнято рішення, чи потрібно проводити діагностичну оцінку аутизму чи інший тип оцінки. На думку членів ГРН, рішення щодо направлення має бути прийнято аутизм-командою на зібранні або членом аутизм-команди, залежно від клінічної картини і необхідності міждисциплінарного розгляду (див. Підстави для рекомендацій, діагностична оцінка, у розділі 5. Опис ролі аутизм-команди).

Міркування для прийняття рішення, чи проводити оцінку аутизму, такі самі, як ті, що використовуються для прийняття рішення, чи слід звертатися до аутизм-команди: огляд ознак і симптомів, їх тяжкості, поширеності, впливу та контексту. Ознаки та симптоми аутизму з регресом у мовленні або соціальних навичках у дітей до 3-х років значною мірою пов'язані з діагнозом аутизму, якщо немає інших клінічних ознак, що свідчать про альтернативне медичне захворювання, яке може потребувати іншого шляху оцінювання. Для дитини, старшої 3-х років, з регресом у мовленні і соціальних навичках медичний висновок має бути зроблений в першу чергу. Якщо необхідно, може бути зроблене подальше направлення до аутизм-команди.

Після того, як було прийняте рішення щодо необхідності діагностичної оцінки аутизму, вона має бути організована без затримки і повинна початися впродовж 3-х місяців після першої передачі до аутизм-команди. У той же час, повинні бути отримані результати попередньої оцінки, в тому числі оцінки зору і слуху. Також треба запросити звіт зі школи, дошкільного закладу або доповідь домашнього педагога і отримати дозвіл батьків/опікунів, так як це надає важливу інформацію для діагностичної оцінки і створення профілю потреб. Також можуть бути корисні домашні чи шкільні відеозаписи, якщо вони є.

Ефективний процес збору та аналізу такої інформації важливий для уникнення затримки і повторення запиту інформації в різних установах на всьому шляху виявлення аутизму.

Якщо інформації для прийняття рішення щодо проведення діагностичної оцінки аутизму недостатньо, для з'ясування можливих проблем і необхідності подальших оцінок може бути корисною така додаткова інформація, як результати попередніх оцінок зі школи, дошкільного закладу або результати бесіди з відповідним фахівцем.

Слід отримати згоду батьків або опікунів та, за необхідності, згоду дитини або молодшої людини на збір інформації з інших джерел поза межами системи охорони здоров'я для підвищення підтримки з боку батьків/опікунів та прозорості процесу.

Аутизм-команда повинна без затримки надавати відповідну підтримку під час збору інформації, якщо після огляду наявної інформації це прийнято за необхідне. Підтримка повинна базуватися на потребах дитини або молодшої людини, як тільки вони відомі, але ще немає остаточного діагнозу.

Рекомендації (див стор. 16)

№	Рекомендація
32	Коли дитина або молода людина направляється до аутизм-команди, принаймні один із членів аутизм-команди повинен розглянути питання про доцільність проведення: <ul style="list-style-type: none"> • діагностичної оцінки аутизму та/або • альтернативної оцінки.
33	Проведіть діагностичну оцінку аутизму, якщо є регрес у мовленні або соціальних навичках у дитини віком до 3-х років.
34	Направте спочатку до педіатра або дитячого невролога (якщо цього ще не робили) дітей та молодих людей: <ul style="list-style-type: none"> • старше 3-х років з регресом у мовленні; • будь-якого віку з регресом у сфері рухових навичок. <p>Педіатр або дитячий невролог можете направити до аутизм-команди, якщо це необхідно.</p>
35	Приймаючи рішення про проведення діагностичної оцінки аутизму, візьміть до уваги наступне (якщо дитина молодша 3-х років і має регрес у мовленні або соціальних навичках – див. рекомендацію 33): <ul style="list-style-type: none"> • тяжкість і тривалість ознак і/або симптомів; • якою мірою ознаки та/або симптоми присутні в різних умовах (наприклад, вдома і в школі); • вплив ознак та/або симптомів на дитину або молоду особу і на членів їх родини; • рівень занепокоєння батьків чи опікунів і, якщо можливо, скарги дитини або молодшої людини; • фактори, які пов'язані із поширенням аутизму (див. таблицю 4); • ймовірність альтернативного діагнозу.
36	Якщо немає достатньої інформації, щоб вирішити, чи необхідна діагностична оцінка аутизму, зберіть будь-яку доступну інформацію у медичних працівників. За згодою

батьків або опікунів і, якщо можливо, дитини або молодшої людини, пошукайте інформацію в школах та інших установах.

- 37 Якщо після того, як інформація була зібрана, є сумніви щодо необхідності діагностичної оцінки аутизму (див. рекомендацію 36), запропонуйте консультанту зібрати інформацію безпосередньо від дитини або молодшої людини та їх членів родини або опікунів.
- 38 Як тільки було вирішено провести діагностичну оцінку аутизму, за згодою батьків або опікунів (і, якщо необхідно, дитини або молодшої людини):
- попросіть про звіт з дитячого садка чи школи, якщо він ще не був наданий;
 - зберіть додаткову інформацію служб охорони здоров'я або соціального догляду, в тому числі результати огляду і прослуховування.
- 39 Уникайте повторного збору інформації та оцінок за допомогою ефективної комунікації між фахівцями та установами.
- 40 Почніть діагностичну оцінку аутизму впродовж 3-х місяців після направлення до аутизм-команди.

4.17 Рекомендації з досліджень: інформація з інших джерел

№	Рекомендація
RR 1	<p>Чи звичайна додаткова інформація від освітніх установ (таких, як садок чи школа) підвищує точність діагностики аутизму серед дітей та молоді віком до 19 років у порівнянні з ознаками та симптомами без інформування?</p> <p><i>Чому це необхідно</i></p> <p>Термін аутизм включає в себе, в першу чергу, стан, що характеризується труднощами в соціальній взаємодії, соціальній комунікації та соціальному розумінні, разом з повторюваним вузьким способом мислення та дивною поведінкою. Точність діагностики може бути підвищена шляхом інтерпретації інформації про те, як дитина або молода людина поводить себе в соціальних умовах, поза домом та сім'єю.</p> <p>Дитячі садки або школи є найбільш відповідними установами, в яких можна зібрати таку інформацію. Однак, ще не було перевірено, в якій мірі інформація від вчителів і шкіл покращує точність діагностики.</p> <p>Важливість для «пацієнтів» або населення</p> <p>Батьки часто при постановці діагнозу звертаються за інформацією до різних джерел/установ, віддаючи перевагу «цілісному» підходу до оцінки своєї дитини.</p> <p>Збір інформації з різних джерел в рамках діагностичної оцінки аутизму також знімає необхідність послідовної оцінки різними засобами.</p> <p>Слід проявляти обережність і просити згоду на збір інформації, так як деякі батьки/молоді люди можуть не захотіти ділитися проблемами.</p> <p>Важливість для настанови NICE</p> <p>Настанова NCC-WCH 2011 пропонує, щоб існувала локальна стратегічна група з виявлення аутизму, в якій має бути представник сфери освіти.</p> <p>Також членом основної команди з діагностики аутизму має бути педагог-психолог.</p> <p>Важливість для NHS</p> <p>Поліпшення точності діагностики може призвести до зменшення витрат NHS за рахунок зниження необхідності повторної оцінки, а також стандартизації діагностичної практики по всій Великобританії.</p> <p>Тісні зв'язки з освітніми організаціями сприятимуть більш ефективному використанню ресурсів і допоможуть зорієнтувати відповідне управління у сфері охорони здоров'я і</p>

освіти.

Національні пріоритети

Це також пріоритетна сфера Особливих Освітніх Потреб Зеленої Книги (п. 13), що визначає необхідність об'єднання планів освіти, охорони здоров'я та соціальної допомоги в інтересах дітей і молодих людей з особливими потребами до 2014 року.

Закон про Аутизм (2009) та Статутна настанова (2010) визначили аутизм як національний пріоритет для NHS та соціальної допомоги.

Актуальна доказова база

Існує мало систематичних досліджень, які порівнюють звичайне застосування інформації зі школи/дошкільного закладу до або після діагностичної оцінки.

Рівність

Діти, які навчалися вдома, часто не можуть бути продіагностовані, якщо тільки не було спроб збору інформації з інших джерел.

Здійсненність

Проспективне рандомізоване контрольоване дослідження додаткової інформації з інших установ поряд з діагностичною оцінкою аутизму в окремому районі порівняно з діагностичною оцінкою аутизму в іншому обумовленому районі.

Необхідний час 36 місяців

Результати включають:

- час, необхідний для діагностики;
- кількість дітей з діагнозом аутизму;
- число визначених супутніх захворювань;
- число дітей з диференціальним діагнозом;
- економічна ефективність додаткових оцінок;
- прийнятність/задоволення діагностичним процесом.

Інші коментарі

Відсутні

5. Діагностичне оцінювання

Вступ

Метою діагностичної оцінки є встановлення відповідності проблем розвитку та поведінки дитини або молодшої людини до аутизму чи до іншого діагнозу. Вона також призначена для створення профілю сильних сторін, навичок, порушень та потреб дитини чи молодшої людини. Такий профіль може надавати інформацію для плану подальшого керування ними на основі потреб.

У цій главі розглянуть всі аспекти аутизм-специфічної діагностичної оцінки. Вона містить рекомендації з основних елементів оцінки, в тому числі групи лікарів з аутизму, інформацію, яку слід збирати для розробки профілю дитини чи молодшої людини, а також будь-які специфічні оцінки, в тому числі фізичне обстеження.

В першому розділі розглянуті фактичні дані, що стосуються аутизм-специфічних діагностичних засобів, та інформація, необхідна для тлумачення результатів, одержаних за допомогою цих засобів. Вона стосується точності діагностичних засобів у порівнянні з МКХ-10 та DSM-IV-TR, точності інших засобів оцінки для сприяння тлумаченню аутизм-специфічних діагностичних засобів, узгодженості засобів, узгодженості висновків окремого клініциста та комісії лікарів при діагностуванні РАС або аутизму за критеріями DSM-IV-TR та стабільності діагнозу за критеріями МКХ-10 та DSM-IV-TR.

У наступних розділах розглянуто способи повідомлення діагнозу. Метою цього розділу є розробка рекомендацій з найкращих способів повідомлення діагнозу аутизму дітям, молоді, батькам та опікунам на підставі наявних аутизм-специфічних фактичних даних.

В останній частині цього розділу розглянути заходи, які слід вживати в разі невизначеності з діагнозом, та час звернення за іншим висновком. Після завершення діагностичної оцінки частина дітей та молоді матиме у підсумку висновок про відсутність у них аутизму. Ці діти та молоді «залишають шлях» аутизму, але майже завжди потребуватимуть подальшої оцінки та скерованості. Проте, це питання не є предметом розгляду цієї настанови.

Клінічні запитання

Що слід вважати елементами діагностичної оцінки? Коли, в яких підгрупах та в якому порядку слід їх застосовувати?

- Специфічні для аутизму засоби оцінки: наприклад, Діагностичне інтерв'ю для виявлення симптомів аутизму та Діагностичне інтерв'ю для виявлення симптомів аутизму – переглянуте (ADI/ADI-R), Дослідницьке різнопланове діагностичне інтерв'ю (3di), Діагностичне інтерв'ю для виявлення соціальних та комунікативних порушень (DISCO), Протокол спостереження для діагностики аутизму (ADOS), Шкала Джильяма оцінки аутизму (GARS);
- інші засоби оцінки, що допомагають тлумаченню специфічних засобів та шкал оцінки аутизму (наприклад, ADI, 3di, DISCO, ADOS, Шкала Джильяма оцінки аутизму): таких, як оцінка рецептивного та експресивного мовлення.

Як слід узагальнювати інформацію для встановлення діагнозу?

Яка оцінка є більш точною та надійною: проведена МДК або окремим практикуючим фахівцем?

Що означає стабільність діагнозу аутизму з часом?

Що означає узгодженість діагнозу аутизму, враховуючи використання різних діагностичних засобів?

Як слід доводити результати діагностичної оцінки до дітей та молоді, а також їх родин/опікунів?

Які заходи слід вживати після оцінки дітей та молоді, в яких аутизм не був діагностований з першого разу?

5.1 Огляд фактичних даних: точність засобів оцінки

Огляд містить одинадцять досліджень. ADI/ADI-R було досліджене в десятих дослідженнях,

^{48;73;106-113} ADOS – в дев'яти дослідженнях,^{48;73;106;107;109-113} Zdi – в одному дослідженні,¹¹⁴ та GARS – в одному дослідженні.¹¹⁰ В одному дослідженні розглядались разом ADI/ADI-R та ADOS.⁷³ Усі вони були неконтрольованими спостережними дослідженнями. Жодне дослідження з DISCO не відповідало попередньо визначеним критеріям включення. Дослідження проводились в Австралії,¹⁰⁷ Греції,¹¹¹ Нідерландах,¹⁰⁶ Великій Британії,¹¹⁴ та США.^{48;73;108-110;112;113}

В одному дослідженні були надані дані про розумову відсталість.¹⁰⁷ У трьох дослідженнях були надані дані про середні бали IQ, але дані про співвідношення дітей з розумовою відсталістю не надавались.^{73;107;111} У наявності був лише один аналіз підгрупи у віковій групі дітей дошкільного віку (до 5-ти років). Даних про дітей шкільного віку (5-11 років) та підлітків (старше 12-ти років) не було.

Докладно дані окремих досліджень представлені в таблицях фактичних даних (див. Додаток Н, Таблиці включених досліджень).

5.2 Профілі фактичних даних: точність засобів оцінки

Фактичні дані надані нижче у двох профілях GRADE із зазначенням точності діагностики (чутливість та специфічність) діагностичних засобів у порівнянні з визнаними критеріями діагностики та якості фактичних даних. Дані надані за чотирма групами дітей та молоді:

- діти дошкільного віку (0-5 років);
- діти початкового шкільного віку (6-11 років);
- діти середнього шкільного віку (12-19 років);
- діти та молодь з розумовою відсталістю (різного віку).

Фактичні дані про аутизм надані окремо від РАС, оскільки передбачалося, що засоби оцінки матимуть різні рівні точності по кожній категорії, тому було б неправильно об'єднувати ці дані.

У Таблиці 5.1 зазначена точність діагностування аутизму, а в Таблиці 5.2 – точність діагностування РАС.

Таблиця 5.1 Точність діагностичних засобів для діагностики аутизму в порівнянні з критеріями МКХ-10 або DSM-IV-TR

Критерії діагностики	Оцінка якості						Підсумки результатів			
							Кількість		Точність діагностики	
	Дослідження	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Випадки	Перевірено	Чутливість (%) (95% ДІ)	Специфічність (%) (95% ДІ)
Усі дослідження										
ADI/ADI-R ^{48;73;106-113}	10	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	716	871	84 (81,86)	67 (64, 71)
3di	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
GARS	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
DAWBA	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
PIA	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
DISCO	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
ADOS ^{48;73;106;107;109-113}	9	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	716	871	91 (89, 94)	75 (72,80)
ADI/ADI-R + ADOS ⁷³	1	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	274	297	85 (81,89)	87 (83, 91)
Аналіз підгруп – дітей з розумовою відсталістю										
ADI/ADI-R ¹⁰⁷	1	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	120	89	77 (68, 84)	70 (59, 79)
3di	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
GARS	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
DAWBA	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
PIA	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
DISCO	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									

Критерії діагностики	Оцінка якості						Підсумки результатів			
							Кількість		Точність діагностики	
	Дослідження	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Випадки	Перевірено	Чутливість (%) (95% ДІ)	Специфічність (%) (95% ДІ)
ADOS ¹⁰⁷	1	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	120	89	85 (77, 91)	89 (80,95)
ADI/ADI-R + ADOS ⁷³	1	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	274	297	85 (81,89)	87 (83, 91)
Аналіз підгруп – діти дошкільного віку (5 років або молодше)										
ADI/ADI-R ^{107-109;112;113}	5	Несвідоме obs	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Низька	290	308	80 (75, 84)	77 (72,82)
3di	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
GARS	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
DAWBA	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
PIA	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
DISCO	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
ADOS ^{107;109;112;113}	1	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Низька	290	308	89 (84, 93)	76 (70,82)
ADI/ADI-R + ADOS ⁷³	1	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Низька	290	308	89 (84, 93)	76 (70,82)
Аналіз підгруп – дітей молодшого шкільного віку (6-11 років)										
Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.										
Аналіз підгруп – учнів середніх шкіл (12 років і старше)										
Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.										

ADI: Діагностичне інтерв'ю для виявлення симптомів аутизму; ADI-R: Діагностичне інтерв'ю для виявлення симптомів аутизму – переглянута; 3di: Дослідницьке різнопланове діагностичне інтерв'ю; GARS: Шкала Джильяма оцінки аутизму; DAWBA: Оцінка розвитку та самопочуття; PIA: Опитування батьків про аутизм; DISCO: Діагностичне інтерв'ю для виявлення соціальних та комунікативних порушень; ADOS: Протокол спостереження для діагностики аутизму; ДІ: довірчий інтервал; Неконтр спостер: Неконтрольовані спостереження (Див. Методи, розділ 2.6.2 для деталей)

Таблиця 5.2 Точність діагностичних засобів для діагностики РАС в порівнянні з МКХ-10 або DSM-IV-TR критеріями

Критерії діагностики	Оцінка якості						Підсумки результатів			
							Кількість		Точність діагностики	
	Дослідження	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Випадки	Перевірено	Чутливість (%) (95% ДІ)	Специфічність (%) (95% ДІ)
Усі дослідження										
ADI/ADI-R ^{48;73;106-113}	9	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	1009	471	78 (77, 82)	71 (66, 75)
3di ¹¹⁴	1	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	27	33	100 (100, 100)	94 (86, 100)
GARS ¹¹⁰	1	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	56	19	39 (27, 52)	вирахувати неможливо
DAWBA	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
PIA	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
DISCO	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
ADOS ^{48;73;106;107;109-113}	9	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	1009	471	87 (85, 89)	73 (69, 76)
ADI/ADI-R + ADOS ⁷³	1	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	274	297	83 (79, 87)	86 (81,92)
Аналіз підгруп – дітей з розумовою відсталістю										
ADI/ADI-R ¹⁰⁷	1	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	143	66	73 (65, 80)	77 (65, 87)
3di	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
GARS	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
DAWBA	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
PIA	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
DISCO	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									

Критерії діагностики	Оцінка якості						Підсумки результатів			
							Кількість		Точність діагностики	
	Дослідження	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Випадки	Перевірено	Чутливість (%) (95% ДІ)	Специфічність (%) (95% ДІ)
ADOS ¹⁰⁷	1	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	143	66	76 (68, 83)	94 (85, 98)
ADI/ADI-R + ADOS ⁷³	1	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	274	297	83 (79, 87)	86 (81,92)
Аналіз підгруп – діти дошкільного віку (5 років або молодше)										
ADI/ADI-R ^{107-109;112;113}	4	Несвідоме obs	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	382	186	70 (65, 74)	77 (71,83)
3di	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
GARS	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
DAWBA	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
PIA	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
DISCO	Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.									
ADOS ^{107;109;112;113}	4	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	382	186	84 (79, 87)	77 (71,82)
ADI/ADI-R + ADOS ⁷³	1	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	274	297	83 (79, 87)	86 (81,92)
Аналіз підгруп – дітей молодшого шкільного віку (6-11 років)										
Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.										
Аналіз підгруп – учнів середніх шкіл (12 років і старше)										
Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.										

ADI: Діагностичне інтерв'ю для виявлення симптомів аутизму; ADI-R: Діагностичне інтерв'ю для виявлення симптомів аутизму – переглянуте; 3di: Дослідницьке різнопланове діагностичне інтерв'ю; GARS: Шкала Джильяма оцінки аутизму; DAWBA: Оцінка розвитку та самопочуття; PIA: Опитування батьків про аутизм; DISCO: Діагностичне інтерв'ю для виявлення соціальних та комунікативних порушень; ADOS: Протокол спостереження для діагностики аутизму; ДІ: довірчий інтервал; Неконтр спостер: Неконтрольовані спостереження (Див. Методи, розділ 2.6.2 для деталей)

5.3 Звіт фактичних даних: точність засобів оцінки

Фактичні дані про аутизм

Лише дослідження з перевірки ADI/ADI-R, ADOS та ADI/ADI-R, а також ADOS відповідали попередньо встановленим рівням точності для цього огляду (див. Методологічні підходи, Розділ 2.6.4). Не було встановлено даних про 3di, DISCO, DAWBA, PIA та GARS. Дослідження з перевірки Шкали оцінки дитячого аутизму (CARS) були вилучені.

У всіх дослідженнях лише комбінація ADI/ADI-R та ADOS відповідала попередньо встановленим рівням точності.

Щодо розумової відсталості, лише ADOS та комбінація ADI/ADI-R та ADOS відповідають попередньо встановленим рівням точності. Щодо дітей дошкільного віку (5 років або молодше), лише ADOS та комбінація ADI/ADI-R та ADOS відповідали попередньо встановленим рівням точності. У всіх дослідженнях якість фактичних даних була дуже низькою. Не було знайдено досліджень дітей початкового шкільного віку (6-11 років) або дітей середнього шкільного віку (12 років або старше).

Коментар робочої групи:

ADOS було оновлено до ADOS-2, що відрізняється більш зрозумілим протоколом спостереження. Модулі 1-3 приведені до однієї форми, що дозволяє порівнювати дані, отримані в них. Додано «бал порівняння», що дозволяє порівняти бали дитини з балами, що отримують при аутизмі та при близьких до аутизму порушеннях діти однакового з нею віку та мовними навичками. Новий ADOS-2 включає модуль Тоддлера для дітей від 12 до 30 місяців, які не вміють говорити.

Фактичні дані про РАС

Лише 3di та комбінація ADI/ADI-R та ADOS відповідали попередньо встановленим рівням точності діагностики для всіх досліджень. Щодо розумової відсталості, лише комбінація ADI/ADI-R та ADOS відповідала попередньо встановленим рівням точності. Щодо дітей дошкільного віку (5 років або молодше), лише комбінація ADI/ADI-R та ADOS відповідають попередньо встановленим рівням точності. У всіх випадках якість фактичних даних була дуже низькою. Не було знайдено досліджень дітей початкового шкільного віку (6-11 років) або дітей середнього шкільного віку (12 років або старше).

Коментар робочої групи:

Для діагностики аутизму також може бути рекомендоване використання тесту Vineland-II, PEP-3 та ТТАР.

Vineland-II є напівструктурованим інтерв'ю, що дозволяє виявити рівень адаптивності поведінки у дитини та її відповідність віку. Тест оцінює розвиток дитини в комунікації, повсякденних життєвих навичках, соціалізації та моторних функціях. До тесту входить також субшкала дизадаптивних проявів. Тест діагностує дітей з 1 місяця. Він може використовуватись і для дифференціальної діагностики.

PEP-3 оцінює психологічний вік та психомоторний розвиток дитини. Тестові завдання зацікавлюють дитину, тому вона їх виконує. Цей тест стосується 7 сфер розвитку: наслідування, перцепції, дрібної моторики, крупної моторики, зорово-моторної координації, пізнавальної функції, комунікації та експресивного мовлення. PEP-3 допомагає побудувати програму адаптації дитини.

ТТАР є наступною фазою після PEP-3, що передбачає діагностику аутиста та побудову програми його переводу до дорослого життя. PEP-3 та ТТАР є частинами програми TEACCH з реабілітації аутистів.

5.4 Фактичні дані для рекомендацій: точність засобів оцінки

Див. Розділ 5.20.

5.5 Огляд фактичних даних: узгодженість між засобами оцінки

Після перевірки фактичних даних на точність діагностичних засобів стало очевидно, що якість досліджень була дуже низькою. З цієї причини не здійснювалась перевірка з порівняння фактичних даних на предмет узгодженості між засобами.

5.6 Профілі фактичних даних: узгодженість між засобами оцінки

Немає фактичних даних.

5.7 Звіт фактичних даних: узгодженість між засобами оцінки

Немає фактичних даних.

5.8 Фактичні дані для рекомендацій: узгодженість між засобами оцінки

Див. розділ 5.20.

5.9 Огляд фактичних даних: інші засоби оцінки для сприяння тлумаченню аутизм-специфічних діагностичних засобів

Не було встановлено фактичних даних про ефективність специфічних засобів сприяння діагностуванню поруч із іншим специфічним засобом РАС.

5.10 Профілі фактичних даних: інші засоби оцінки для сприяння тлумаченню аутизм-специфічних діагностичних засобів

Немає фактичних даних.

5.11 Звіт фактичних даних: інші засоби оцінки для сприяння тлумаченню аутизм-специфічних діагностичних засобів

Немає фактичних даних.

5.12 Фактичні дані для рекомендацій: інші засоби оцінки для сприяння тлумаченню аутизм-специфічних діагностичних засобів

Див. Розділ 5.20.

5.13 Огляд фактичних даних: узгодженість висновків окремого клініциста та групи клініцистів при постановці діагнозу

Узгодженість діагнозів окремого клініциста та діагностичної групи надається у вигляді показників Каппи Коена. Показники Каппи Коена можна тлумачити, як зазначено в Таблиці 5.3:³².

Таблиця 5.3 Тлумачення показників Каппи Коена

Каппи Коена	Рівень узгодженості за показниками
<0%	Незадовільний
0-20%	Незначний
21-40%	Посередній
41-60%	Помірний
61-80%	Істотний
81-100%	Майже бездоганний (висока узгодженість)

В огляд включене лише одне дослідження, проведене в Канаді.¹¹⁵ Воно було низькоякісним неконтрольованим спостережним за задумом. Досліджувана група складалася з різних вікових груп – від дітей дошкільного віку до дорослих. Докладно дані про включене дослідження представлені в таблицях фактичних даних (див. Додаток Н, Таблиці включених досліджень).

5.14 Профіль фактичних даних: узгодженість висновків окремого клініциста та групи клініцистів при постановці діагнозу

У Таблиці 5.4 надані дані про узгодженість висновків (статистика за Каппою Коена) окремого клініциста проти групи клініцистів при діагностуванні РАС.

Таблиця 5.4 Дані про узгодженість висновків окремого клініциста та групи клініцистів при діагностуванні РАС, аутизму чи без РАС згідно з критеріями DSM-IV-TR

Діагностика	Оцінка якості						Підсумки результатів		
	Дослідження	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Угода		
							Кількість	Вік (місяці)	Число Каппа (%)
РАС ¹¹⁵	1	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	143	29-482	55%
Аутизм ¹¹⁵	1	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	143	29-482	56%
Без-РАС ¹¹⁵	1	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	143	29-482	81%

5.15 Звіт фактичних даних: узгодженість висновків окремого клініциста та групи клініцистів при постановці діагнозу

В одному дослідженні наведені дані про узгодженість висновків окремого клініциста та групи клініцистів при діагностуванні РАС, аутизму або атипового аутизму. Узгодженість з РАС та аутизмом була помірною. Узгодженість між окремим клініцистом та групою клініцистів при розгляді неспектрального діагнозу була майже бездоганною. Якість фактичних даних була дуже низькою.

5.16 Фактичні дані для рекомендацій: узгодженість висновків окремого клініциста та групи клініцистів при постановці діагнозу

Див. розділ 5.20.

5.17 Огляд фактичних даних: стабільність критеріїв МКХ-10 та DSM-IV-TR

Дослідження групувалися за віком під час постановки діагнозу: 24 місяці чи менше, 25-36 місяців, 37-48 місяців та 49-60 місяців. Ці підгрупи були вибрані тому, що використання однієї категорії дошкільного віку (діти молодше 5-ти років) не надаватиме надійних фактичних даних про стабільність діагнозу. За наявності надаються дані про аутизм, РАС та неспектральний діагноз, оскільки вони є трьома можливими варіантами для дітей, оцінюваних на РАС.

Цей огляд містить тринадцять досліджень. Ці дослідження проводились в Канаді,¹¹⁶ Нідерландах,¹¹⁷ Великій Британії¹¹⁸⁻¹²⁰ та США^{108;109;121-126}. Усі вони були неконтрольованими спостережними дослідженнями, якість яких оцінювалась як дуже низька.

Свій перший діагноз діти віком 24 місяці або менше отримали в чотирьох дослідженнях,^{119;121}^{118;126} віком 25-36 – у дев'яти дослідженнях.^{108;109;116;117;120;122-125} Жодним дослідженням не вивчались діагнози у дітей віком 37-48 місяців або 49-60 місяців. Для перевірки стабільності DSM-IV-TR використовувалось у дев'яти дослідженнях,^{109;116;117;121-126} а МКХ-10 – у п'яти дослідженнях.^{108;118-120}

Докладно дані включених досліджень представлені в таблицях фактичних даних (див. Додаток Н, Таблиці включених досліджень).

5.18 Профілі фактичних даних: стабільність критеріїв МКХ-10 та DSM-IV-TR

У Таблиці 5.5 надані дані про співвідношення дітей за віком, в яких був підтверджений діагноз аутизму, РАС та іншої, не РАС, хвороби (неспектральний) з використанням критеріїв МКХ-10 чи DSM-IV-TR.

Таблиця 5.5 Стабільність діагностичних критеріїв за часом (за віком під час першого діагностичного оцінювання)

Критерії діагностики	Оцінка якості						Підсумки результатів			
	Дослідження (N)	Схема досліджень	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Діагностика під час проведення другої оцінки			
							Вік (місяці)	Аутизм% (95% ДІ)	РАС % (95% ДІ)	не РАС% (95% ДІ)
Стабільність, якщо діагностована впродовж 24-х місяців або довше										
Аутизм										
DSM-IV-TR ^{121;126}	2 (64)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	з 35.9 ± 3.8 до 46.9 ± 7.7	80.8 (64.1, 93.1)	19.2 (6.9, 35.9)	0
МКХ-10 ^{118;119}	2 (35)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	42–85.4 ± 8.5	83.9 (70.5, 93.8)	13.4 (4.5, 26.0)	3.8
Інші розлади аутистичного спектра										
DSM-IV-TR ^{121;126}	2 (64)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	з 35.9 ± 3.8 до 46.9 ± 7.7	12.6 (1.8, 31.0)	87.4 (69.0, 98.2)	0
МКХ-10 ^{118;119}	1 (3)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	42	33.3	66.7	0
Не в спектрі										
DSM-IV-TR ^{121;126}	2 (32)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	з 35.9 ± 3.8 до 46.9 ± 7.7	3.6	12.5 (1.7, 31.0)	85.8 (72.3, 95.3)
МКХ-10 ^{118;119}	1 (34)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	42	0	26.7	73.5

Критерії діагностики	Оцінка якості						Підсумки результатів			
	Дослідження (N)	Схема досліджень	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Діагностика під час проведення другої оцінки			
							Вік (місяці)	Аутизм% (95% ДІ)	РАС % (95% ДІ)	не РАС% (95% ДІ)
Стабільність, якщо діагностована впродовж 24-х місяців або довше										
Аутизм										
DSM-IV-TR ^{121;126}	2 (64)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	з 35.9 ± 3.8 до 46.9 ± 7.7	80.8 (64.1, 93.1)	19.2 (6.9, 35.9)	0
МКХ-10 ^{118;119}	2 (35)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	42–85.4 ± 8.5	83.9 (70.5, 93.8)	13.4 (4.5, 26.0)	3.8
Інші розлади аутистичного спектра										
DSM-IV-TR ^{121;126}	2 (64)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	з 35.9 ± 3.8 до 46.9 ± 7.7	12.6 (1.8, 31.0)	87.4 (69.0, 98.2)	0
МКХ-10 ^{118;119}	1 (3)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	42	33.3	66.7	0
Не в спектрі										
DSM-IV-TR ^{121;126}	2 (32)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	з 35.9 ± 3.8 до 46.9 ± 7.7	3.6	12.5 (1.7, 31.0)	85.8 (72.3, 95.3)
МКХ-10 ^{118;119}	1 (34)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	42	0	26.7	73.5

Критерії діагностики	Оцінка якості						Підсумки результатів			
	Дослідження (N)	Схема досліджень	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Діагностика під час проведення другої оцінки			
							Вік (місяці)	Аутизм% (95% ДІ)	РАС % (95% ДІ)	не РАС% (95% ДІ)
Стабільність, якщо діагностована впродовж 37-48 місяців										
<i>Аутизм</i>										
Дослідження не відповідали критеріям включення для цього аналізу										
<i>Інші розлади аутистичного спектра</i>										
Дослідження не відповідали критеріям включення для цього аналізу										
<i>Не в спектрі</i>										
Дослідження не відповідали критеріям включення для цього аналізу										
Стабільність, якщо діагностована впродовж 37-48 місяців										
<i>Аутизм</i>										
Дослідження не відповідали критеріям включення для цього аналізу										
<i>Інші розлади аутистичного спектра</i>										
Дослідження не відповідали критеріям включення для цього аналізу										
<i>Не в спектрі</i>										
Дослідження не відповідали критеріям включення для цього аналізу										

ДІ: довірчий інтервал; Неконтр. Спостер.: Неконтрольовані спостереження (Див. Методи, розділ 2.6.2 для деталей)

5.19 Звіт фактичних даних: стабільність критеріїв МКХ-10 та DSM-IV-TR

Якість фактичних даних за всіма віковими групами була дуже низькою.

Діти віком менше 24-х місяців під час постановки першого діагнозу з використанням МКХ-10/DSM-IV-TR

У всіх дітей, крім одного випадку (1%), в яких був діагностований аутизм на основі МКХ-10/DSM-IV-TR, первинний діагноз був підтверджений при проведенні другої оцінки щонайменше через 12 місяців потому. У всіх дітей, діагностованих на інший РАС на основі МКХ-10/DSM-IV-TR, первинний діагноз був підтверджений під час проведення другої оцінки щонайменше через 12 місяців потому. Однак, у 41% дітей молодше 24-х місяців, у яких, як вважалося, не було жодного РАС, був виявлений РАС під час проведення другої оцінки щонайменше через 12 місяців потому.

Діти віком 25-36 місяців під час проведення першої діагностичної оцінки з використанням МКХ-10/DSM-IV-TR

У більшості дітей (95%), діагностованих на аутизм на основі МКХ-10/DSM-IV-TR, первинний діагноз був підтверджений під час проведення другої оцінки щонайменше через 12 місяців потому.

У більшості дітей (84%), діагностованих на інший РАС на основі МКХ-10/DSM-IV-TR, первинний діагноз був підтверджений під час проведення другої оцінки щонайменше через 12 місяців потому.

Під час проведення щонайменше через 12 місяців другої оцінки не було виявлено жодної дитини з РАС, яка, як вважалося, мала РАС.

Діти віком 37-48 місяців під час проведення першої діагностичної оцінки з використанням МКХ-10/DSM-IV-TR

Не було знайдено жодного дослідження з цим аналізом.

Діти віком 49-60 місяців під час проведення першої діагностичної оцінки з використанням МКХ-10/DSM-IV-TR

Не було знайдено жодного дослідження з цим аналізом.

5.20 Фактичні дані для рекомендацій за розділами 5.1-5.19

Відносне значення розглянутих результатів

Результатами застосування діагностичних засобів були дані про їх точність та узгодженість між різними діагностичними засобами. Для МДК результатом була також точність при порівнянні окремими клініцистами. Ті ж самі порогові величини використовувались в усій настанові (див. Методологічні підходи, Розділ 2.6.4).

Оптимальне співвідношення між клінічною корисністю і шкодою

Аутизм-специфічні діагностичні засоби

Усі дослідження точності діагностичних засобів були дуже низькоякісними. У дослідженнях з фактичними даними відзначався суттєвий розкид даних з точності (при застосуванні окремо або в комбінації). Не було знайдено фактичних даних про певні інструменти (див. нижче).

Застосування комбінації ADI/ADI-R та ADOS забезпечило точність діагностування аутизму у дітей дошкільного віку та дітей з розумовою відсталістю. Застосування 3dі забезпечило точність діагностування аутизму. Однак, ГРН вважала, що, оскільки в дослідженні були надані дані про 100% чутливість, то воно неточно відображало клінічну практику. ГРН вважала, що клінічна користь від використання цих засобів залишалась невизначеною, навіть стосовно комбінацій та підгруп, які досягли порогових значень клінічної точності від ГРН.

ГРН визнала, що аутизм-специфічні напівструктуровані інтерв'ю та спостереження були корисні при забезпеченні систематизованої бази для збирання інформації для сприяння діагностичній оцінці.

ГРН також визнала можливу шкоду при використанні показників, отриманих від діагностичних

засобів, які можуть надавати неправдивий діагноз та неправдиве підтвердження.

Тому, загалом, ГРН рекомендувала застосовувати напівструктуровані інтерв'ю та спостереження для систематичного збирання інформації, але не рекомендувала використовувати будь-які специфічні оприлюднені засоби.

Багатопрофільна оцінка проти оцінки окремого практикуючого фахівця

Було встановлено лише одне дослідження. В ньому надавались дані про помірну узгодженість висновків окремих медичних фахівців та МДК при встановленні діагнозу, але якість цього дослідження була низькою. На практиці, діагноз може бути поставлений окремим досвідченим медичним фахівцем. Однак, позначка «аутизм» не означає проведення комплексної діагностичної оцінки, адже профіль сильних сторін і недоліків дитини або молодої людини також має принципове значення. Це потребує залучення МДК з навичками проведення оцінок, необхідних для створення профілю.

Стабільність діагнозу при застосуванні МКХ-10 та DSM-IV як діагностичних критеріїв

Фактичні дані свідчать про надійність діагнозу при застосуванні критеріїв МКХ-10 та DSM-IV-TR в різних вікових групах. Для зменшення професійної неузгодженості, яка може гальмувати процес, діагнози слід встановлювати взаємопов'язано в межах всієї Національної служби охорони здоров'я (NHS).

Найбільш ефективним підходом є застосування критеріїв МКХ-10/DSM-IV-TR при здійсненні експертної клінічної оцінки.

Він не завжди застосовується в щоденній практиці, коли діагноз встановлюється окремими медичними фахівцями та групами фахівців на основі лише оцінки. Це призводить до розкиду діагностичних порогових величин аутизму в межах служби охорони здоров'я та можливої нерівності доступу до відповідних послуг.

Оптимальне співвідношення між корисністю для здоров'я та використанням ресурсів

Застосування додаткових оцінок пов'язане з фінансовими наслідками, включаючи авторські винагороди, оплату друку, клінічного часу та навчання.

Немає достатньо фактичних даних про перевагу одного засобу перед іншим: тем не менше, ГРН визнала, що клінічна користь виправдовує використання ресурсів.

Навчання користувачів діагностичними засобами підвищує компетентність. ГРН була обізнана з фактичними даними, оприлюдненими в 2010 році у Великій Британії, які повідомляли про те, що навчання місцевих груп фахівців з аутизму діагностуванню аутизму може зменшувати час очікування діагностичної оцінки.¹²⁷

Точка зору ГРН полягала у тому, що цінність проведення оцінки МДК переважала над додатковими витратами – в порівнянні з оцінкою окремим, самостійно працюючим клініцистом – через цінність створення профілю.

Не було оприлюднених даних, які повідомляли про ефективність з точки зору витрат, моніторингу, огляду та направлення до лікаря дітей, в яких вдається негайно встановити діагноз. З цим пов'язані такі витрати: час, необхідний для фахівців для встановлення зв'язку з іншими фахівцями та установами, та витрати на направлення до третинної групи фахівців. При цьому припускається, що направлення до відповідної третинної групи фахівців здатне підвищити ефективність допомоги в складних діагностичних випадках.

Якість даних

Точність діагностичних засобів при ізольованому використанні

Загалом, якість всіх досліджень точності діагностичних засобів була дуже низькою, за винятком аналізів двох підгруп дітей дошкільного віку (ADI/ADI-R та ADOS), якість яких була оцінена як низька.

Більшість фактичних даних стосувалась ADI/ADI-R та включала дослідження, що надавали дані про аналізи підгруп дітей з розумовою відсталістю та дітей дошкільного віку. Жодне дослідження не надало даних про прийнятні рівні даних понад мінімальні порогові величини.

ADOS (Протокол спостереження для діагностики аутизму) загалом був неточним (чутливий або специфічний). Однак, одне дослідження включало дітей з апріорі розумовою відсталістю, і для цієї підгрупи ADOS був точним. Проте, це було єдине таке дослідження, і тому неясні причини, з яких ADOS має бути більш точним для цієї групи дітей.

ADOS був також точним для дітей дошкільного віку (молодше 5-ти років). Не було знайдено досліджень по інших двох вікових групах. Було знайдено лише одне дослідження, яке перевіряло точність 3di та GARS, але можливість тлумачення його результатів обмежена через дуже низьку якість фактичних даних. Не було встановлено фактичних даних про точність DISCO.

Прогнозування аутизму при застосуванні разом ADOS та ADI/ADI-R було прийнятним, незважаючи на дуже низьку за оцінкою якість. Відповідно до фактичних даних, при застосуванні ADI/ADI-R разом із ADOS у 85% дітей була правильно встановлена наявність аутизму, а у 81% дітей була правильно встановлена відсутність аутизму. При самостійній оцінці цих інструментів точність виявлення дітей, які не мали аутизму, зростала, але вони були не настільки ефективні при виявленні дітей, які мали аутизму.

Загалом, фактичні дані на підтвердження окремого або комбінованого застосування аутизм-специфічних діагностичних засобів були мізерні. ГРН виходила з того, що при застосуванні їх слід розглядати як структурований засіб збирання інформації від інтерв'ю та спостережень.

Коментар робочої групи:

Для діагностики аутизму також необхідно оцінювати рівень інтелекту хворих. У дітей від 1 місяця до 6,5 років інтелект діагностується методикою М-Р-Р. Ця методика дозволяє оцінити відповідність інтелектуального розвитку віку навіть у немовлят, тобто забезпечує ранню діагностику порушень. М-Р-Р підходить для діагностики інтелекту при аутизмі, так як його проведення (окрім шкали мовлення) не потребує розвинутих мовних навичок. В дану методику входять такі шкали: Когнітивний розвиток, Мовлення/Комунікативні навички, Моторний розвиток; Соціально-емоційна поведінка, Адаптивна поведінка.

Для оцінки інтелекту у дітей від 2,6 до 7,7 років рекомендовано використовувати тест Векслера WPPSI. WPPSI-IV є інноваційним тестом когнітивного розвитку у дошкільнят та дітей молодшого віку, що базується на сучасних теоріях і дослідженнях, який також робить акцент на зручності проходження тесту для дитини. Тест розподіляється на 2 частини: для дітей від 2,6 років до 3,11 і для дітей від 4 до 7,7 років. Кожна з частин поділяється на основні та допоміжні шкали. Основні включають в себе: Індекс вербального розуміння, Індекс візуо-моторної координації, Індекс рухливого інтелекту, Індекс робочої пам'яті, Індекс швидкості психічних процесів. Допоміжні шкали складаються з: Індeksu опанування словникового запасу, Невербального індексу, Індeksu загальних здібностей, Індeksu когнітивних вмінь.

До тесту входять такі завдання:

- *Логічні матриці: вимірюють здатність до логічного мислення*
- *Словник: оцінює знання слів і сформованість вербальних концептів*
- *Концептуалізація зображень: вимірює здатність до абстрактного мислення, здатності категоризувати об'єкти*
- *Пошук символів: оцінює візуальну пам'ять, когнітивну гнучкість, візуо-моторну координацію*
- *Вербальне мислення: вимірює вербальне мислення, включаючи розуміння аналогій, здатність до синтезу*
- *Шифр: оцінює концентрацію та моторну швидкість*
- *Розуміння: вимірює знання базових речей*
- *Доповнення фігур: вимірює здатність визначати основні деталі та на їх основі доповнювати об'єкт*
- *Схожість: вимірює основні категорії мислення дитини, здатність виділяти основні характеристики*
- *Сприйняття словника: вимірює розуміння термінів*

- Реконструкція об'єктів: оцінює візуомоторну організацію, здатність до синтезу, невербальне мислення

- Позначення зображень: оцінює кристалізований інтелект.

Даний тест має високу надійність, показники ретестової надійності коливаються від 0,84 до 0,92, залежно від субтесту. Внутрішня узгодженість складає 0,96.

Для діагностики когнітивних здібностей та невербального інтелекту дітей від 3 років та дорослих, в тому числі і з мовлевими порушеннями, може бути рекомендований Leiter-3. Однією з клінічних груп, на якій розроблявся тест є група хворих з аутизмом. Він охоплює такі шкали: Шкали текучого інтелекту: упорядкування, закінчення форми, класифікація та аналогії, фігура-фон, повторювальні паттерни, Шкали пам'яті та уваги: запам'ятовування, концентрація уваги, згадування, невербальний тест Струпа, розподілення уваги; Рейтингові шкали: увага, організаційні навички, контроль імпульсів, рівень активності, тривога, енергійність, регуляція настрою, соціабельність, серсорна реактивність.

Для дітей та підлітків рекомендуємо використовувати тест WISC-IV, що є тестом Векслера для віку від 6 до 17 років. Даний тест забезпечує більше ніж діагностику рівня інтелекту, він забезпечує інформацію про когнітивний розвиток дитини та можливі клінічні прояви. Інструмент має такі шкали: загальний коефіцієнт інтелекту, індекс вербального розвитку, індекс перцептивного розвитку, індекс робочої пам'яті, індекс швидкості обробки інформації. Сукупний аналіз шкал дозволяє визначити: візуальну обробку інформації, кристалізований інтелект, текучий інтелект, короткочасну пам'ять, швидкість психічних процесів.

WISC-IV складається з 15 субтестів: 10 основних та 5 додаткових:

- Малювання кубиків: вимірює здатність аналізувати та синтезувати абстрактні візуальні стимули, складаючи їх в просторові зв'язки

- Схожість: оцінює вербальне мислення та рівень формування суджень, включаючи, розвиток мовлення, можливість виділити основні характеристики.

- Запам'ятовування цифр: вимірює короткочасну і оперативну пам'ять, а також увагу.

- Концептуалізація зображень: вимірює здатність до категоріального мислення абстрактного типу та індукції

- Шифр: вимірює швидкість обробки інформації, короткочасної пам'яті, здатність до навчання, візуальну перцепцію, візуо-моторну координацію, когнітивну гнучкість, увагу, мотивацію.

- Словник: вимірює сформованість вербальних концептів

- Порядок букв та цифр: вимірює можливість мислинневих маніпуляцій, увагу, короткочасну пам'ять

- Задачі з матрицею: вимірює наявний інтелект, індуктивне мислення, та загальне послідовне міркування

- Розуміння: вимірює вербальне мислення, здатність до концептуалізації, здатність до вербальної експресії

- Пошук символів: Вимірює перцептивну швидкість та швидкість обробки інформації, візуо-моторну координацію, когнітивну гнучкість, здатність до концентрації

- Завершення фігур: вимірює візуально організацію, здатність до концентрації та візуальної ідентифікації важливих деталей та основної інформації

- Відміна: вимірює перцептивну швидкість, вибіркову увагу та виконавчих функцій

- Інформація: вимірює здатність записувати, зберігати та отримувати інформацію про основні характеристики, що стосуються кристалізованого інтелекту та довгострокової пам'яті

- Арифметичне мислення: оцінює математичне мислення та здатність до концентрації

- Вирішення задач зі словами: вимірює загальні здібності індуктивного мислення, вербального абстрагування, інтеграції та синтезування інформації і створення альтернативних суджень

Оцінки для тлумачення оцінки аутизму

Не було встановлено фактичних даних про повсякденне застосування додаткових оцінок.

Багатопрофільна оцінка проти оцінки окремого практикуючого фахівця

Лише в одному дослідженні була вибірка невеликого розміру, при цьому аналіз не повторювався в інших дослідженнях.

МКХ-10 та DSM-IV-TR як діагностичні критерії

Зміщення відбору могло вплинути на дані про стабільність діагнозу з використанням МКХ-10/DSM-IV-TR, наданих в цих дослідженнях. Однак, ГРН не вважала це настільки надзвичайно важливою обставиною, яка була б здатна звести нанівець рекомендацію користуватися цими критеріями для діагностування аутизму.

Інші міркування

Суттєві елементи діагностичного оцінювання аутизму

Група з розробки настанови дійшла згоди про те, що кожне діагностичне оцінювання ознак аутизму повинно містити такі суттєві елементи: детальне з'ясування специфічних питань, що викликають занепокоєність; анамнез; побутовий (домашній) досвід, освіта та соціальний захист; історія і спостереження за розвитком та поведінковими особливостями, визначеними у критеріях аутизму МКХ-10 і DSM-IV-TR. Така суттєва інформація повинна бути достатньою для встановлення діагнозу аутизму, якщо такий діагноз є неускладненим.

Якщо дитина пройшла оцінювання з приводу спеціальних потреб в освіті, на таке оцінювання слід зважати, оскільки воно може бути важливим джерелом інформації.

Для діагностики молодих людей у перехідному віці доцільно запрошувати спеціалістів зі служб для дорослих, навіть якщо спостерігається розумова відсталість, оскільки це дозволить підтримати спеціальні потреби молодшої людини та її родини та покращить зв'язок між службами.

Група з розробки настанови вважала, що діагностичне оцінювання повинне включати одержання характеристики сильних сторін, потреб, навичок та порушень функцій особи. Сукупність таких характеристик (профіль) визначатиметься індивідуально для кожного пацієнта. Член команди з діагностики аутизму повинен вирішити, які оцінювання треба провести, щоб скласти такий профіль для кожної дитини або молодшої людини. Це залежатиме від віку дитини або молодшої людини і від конкретної інформації, яка вже була зібрана до початку діагностичного оцінювання. Оцінювання для створення профілю характеристик може включати наступне:

- розумові здатності та спосіб пізнання;
- здатність до навчання;
- мова, розуміння мови і спілкування;
- тонка та загальна моторика;
- адаптивна поведінка (включаючи навички самопомоги);
- навички соціалізації;
- психічне та емоційне здоров'я, включаючи самоповагу, фізичне здоров'я та харчування;
- підвищена або знижена сенсорна чутливість;
- поведінка, яка може вплинути на участь в одержанні життєвого досвіду, підтримці та управлінні своїм майбутнім.

Усі діти та молоді люди повинні пройти медичний огляд. Результати медичного огляду можуть бути корисними для врахування співіснуючих станів або у з'ясуванні наявності або відсутності фізичних ознак, які свідчать про стан, що може бути причиною захворювання (стан, який значною мірою пов'язується з аутизмом, що може допомогти в діагностиці аутизму). Слід звернути увагу на виявлення ознак нейрофіброматозу або туберозного склерозу на шкірі (у світлі УФ лампи) або ознак самотравмування, а також виявлення уроджених аномалій та дисморфних особливостей, включаючи мікро- і макроцефалію. При огляді також треба виявити ознаки тілесних ушкоджень, наприклад, в результаті каліцтва або жорстокого поводження. Якщо в ході медичного огляду виникають підозри щодо травми, треба додержуватись рекомендацій інших настанов Національного інституту охорони здоров'я та якості медичного догляду (NICE) щодо каліцтва або жорстокого поводження.

Група з розробки настанови погоджується з тим, що може бути важко виявити проблеми з фізичним та духовним здоров'ям дітей і молодих людей з труднощами у спілкуванні. Треба докласти додаткових зусиль для оцінки таких аспектів, які є важливими для дитини та її родини.

Група з розробки настанови також рекомендує після діагностичного оцінювання ознак аутизму розглянути потенційний ризик для дитини або молодої людини та від неї, що виникає через набір характеристик (профілю) такої дитини або молодої людини.

Встановлення діагнозу аутизму

ГРН вважає, що, виходячи з даних, які вказують на те, що діагноз є надійним, якщо він був поставлений з використанням критеріїв МКХ-10 та DSM-IV-TR у різних вікових групах, команда діагностики аутизму повинна використовувати для діагностики критерії МКХ-10 та DSM-IV-TR. Діагноз може бути поставлений одним практичним лікарем, якщо він має відповідні навички та досвід. Проте ГРН вважає, що одержання профілю навичок, сильних сторін, функціональних порушень і потреб дитини або молодої людини потребує багатостороннього підходу із залученням різних спеціалістів. Тому практичний лікар не може провести повну діагностику аутизму самотужки.

Дані про діагностичні засоби не забезпечують достатності використання єдиного засобу для встановлення діагнозу. Для встановлення діагнозу повинна розглядатись інформація, зібрана з усіх джерел перед та під час діагностичного оцінювання, оскільки ГРН вважає таку інформацію більш надійною основою для одержання вірного висновку. Крім того, можуть вимагатись специфічні види оцінювання, які б могли допомогти в інтерпретації результатів співбесід та спостережень, специфічних для діагностики аутизму, а також треба розглядати встановлення диференційного діагнозу під час діагностичного оцінювання (див. Розділ 6).

ГРН визнає, що навіть після завершення діагностичного оцінювання не завжди можна досягти діагностичної певності. Відсутність інформації про ранній період життя може спричинити діагностичну непевність при діагностиці старших підлітків або дітей та молодих людей, за якими доглядають. Крім того, існують дані про те, що хибний негативний діагноз аутизму може бути поставлений у 25% дітей у віці до 24-х місяців, але така оцінка надійшла від дослідження дуже низької якості. Проте, виходячи зі свого клінічного досвіду, члени ГРН погоджуються з тим, що може бути важко поставити діагноз дітям у віці до 24-х місяців через зміни, пов'язані з розвитком у ранній період життя. Оцінювання та діагностика також можуть виявитись складними для дітей біологічного віку менше 18-ти місяців. Іноді буває складно провести оцінювання стану осіб зі складними розладами психічного здоров'я, що може спричинити діагностичну непевність. Спеціалісти з охорони здоров'я, які проводять діагностичне оцінювання, повинні знати про такі можливі проблеми.

Деякі діти і молоді люди можуть мати особливості поведінки, характерні для РАС, проте такі особливості не досягають межі встановлення певного діагнозу. Немоżliвість встановлення чіткого діагнозу засмучує членів родини та осіб, які доглядають за дитиною. Проте, в рамках діагностичного оцінювання особа пройде ретельне оцінювання своїх сильних сторін, навичок, функціональних розладів та потреб (складання профілю), і це надасть команді з діагностики аутизму і батькам/опікунам можливість визначити характер підтримки, якої потребує дитина або молода людина та її родина або особи, які доглядають за такою дитиною. Діагностичне оцінювання є корисним, навіть якщо залишається діагностична непевність. Якщо діагностичне оцінювання дає можливість поставити надійний діагноз аутизму, команда з діагностики аутизму повинна надати направлення до інших належних служб відповідно до потреб дитини, визначених під час такого діагностичного оцінювання. Для таких родин важливим є хороше роз'яснення того, що буде відбуватись далі (див. Розділ 5.25).

Клінічний досвід ГРН свідчить, що у дівчаток аутизм часто не діагностується, хоча це питання не розглядалось у системних оглядах доступних даних.

Команда з діагностики аутизму

ГРН дійшла згоди щодо того, що процес діагностики повинен реалізовуватись спеціальною МДК, члени якої співпрацюють, проводячи діагностичне оцінювання таким чином, як описано в цій

Настанові. Члени команди повинні визначати один одного, і таку команду повинні у місцевій громаді визнавати як групу спеціалістів, відповідальних за діагностику аутизму у відповідному районі.

До команди з діагностики аутизму повинні входити досвідчені відомі спеціалісти з охорони здоров'я, які мають навички з усіх аспектів діагностики аутизму та формування профілю пацієнтів. Ключовими учасниками команди з діагностики аутизму повинні бути педіатр і/або дитячий та підлітковий психіатр, логопед і/або педагог-психолог. ГРН вважає, що навички таких спеціалістів потрібні, щоб реалізувати мінімальні вимоги діагностичного оцінювання та скласти профіль сильних сторін, навичок, функціональних розладів та потреб пацієнта. Проте ГРН визнає, що в оцінюванні та складанні профілю дітей і молодих людей, направлених на оцінювання, включаючи оцінювання супутніх захворювань і складання профілю, часто бере участь значно ширша група спеціалістів і що склад діагностичної команди є різним в різних регіонах Англії та Уельсу. У рекомендаціях чітко зазначається, що, якщо до ядра діагностичної команди не входить педіатр або психіатр, така команда повинна мати регулярний доступ до таких спеціалістів. Аналогічним чином, ГРН визнає, що як педагог-психолог, так і клінічний психолог мають навички, що дозволяють діагностувати аутизм, причому такі навички є різними у різних спеціалістів. Тому діагностичним командам, які в своєму ядрі не мають педагога-психолога, треба мати регулярний доступ до спеціаліста, який володіє навичками педагога-психолога. Центральні учасники діагностичної команди повинні включати також спеціалістів з реабілітації/трудотерапії, оскільки такі спеціалісти повинні бути доступними для того, щоб зробити свій внесок в оцінювання для складання профілю пацієнта.

Рекомендації свідчать про потребу у гнучкості підходів системи медичної допомоги населенню у Великобританії до конфігурації команд з діагностики аутизму та місця їхньої локалізації. Склад команди з діагностики аутизму повинен визначатись місцевими потребами. Рекомендації визначають центральних учасників команди – спеціалістів, необхідних для проведення діагностичного оцінювання ознак аутизму, проте не виключають членства жодної групи спеціалістів у діагностичній команді або внеску такої групи спеціалістів у діагностичне оцінювання ознак аутизму.

Членами команди з діагностики аутизму можуть бути клініцисти, які виконують і інші обов'язки та є членами інших команд з діагностики дитячих захворювань або служб психічного здоров'я дітей і підлітків і/або служб освіти та соціальної допомоги, але членство в команді з діагностики аутизму повинне бути особливим обов'язком такої групи спеціалістів. Такі спеціалісти повинні пройти спеціальну підготовку і бути компетентними в діагностичному оцінюванні ознак аутизму і вони розглядатимуть всі направлення на специфічне для аутизму діагностичне оцінювання та здійснюватимуть всі етапи такого діагностичного оцінювання. У рамках загального підходу можуть існувати різноманітні моделі надання послуг з діагностичного оцінювання ознак аутизму.

Команда з діагностики аутизму також повинна мати доступ до інших спеціалістів з охорони здоров'я, а не тільки до учасників команди. Такі медичні спеціалісти підтримуватимуть діагностичну команду, якщо їхні навички знадобляться для проведення діагностичного оцінювання дітей, які мають супутні захворювання, що ускладнюють оцінювання, такі як значне порушення зору і слуху, рухові розлади, такі як церебральний параліч, тяжку розумову відсталість та складні порушення розуміння мови, якщо для діагностики будуть потрібні дуже вузькі спеціалісти. Додаткова підтримка може також знадобитись для дітей і молодих людей, за якими доглядають, якщо буде важко зібрати історію розвитку та медичну історію (анамнез) таких дітей і молодих людей. Якщо такі вузькі спеціалісти виявляться недоступними для діагностичної команди, відповідним пацієнтам виписуватимуться направлення до таких спеціалістів (див. Розділ 5.29).

Команда з діагностики аутизму повинна надавати рекомендації спеціалістам ширшого профілю щодо того, що направлення до вузького спеціаліста є засобом забезпечення того, що до команди з діагностики аутизму одержать направлення діти і молоді люди, які дійсно цього потребують. Члени діагностичної команди повинні також вирішувати, якого оцінювання потребують діти та молоді люди, направлені до них, і мати навички спілкування з дітьми, молодими людьми та їхніми

родинами та ділитися з ними інформацією про процес діагностики та інші служби, доступні для них. Ясне спілкування розвіює страхи та сприяє хорошему порозумінню між спеціалістами і родами, а також належному сприйняттю результатів діагностичного оцінювання.

Не всі спеціалісти, які є членами команди з діагностики аутизму, повинні брати участь у діагностичному оцінюванні кожної дитини або молодої людини. ГРН визнає, що, якщо деякі аспекти оцінювання дуже досвідчені спеціалісти могли б реалізувати самотужки (такі як використання Діагностичної співбесіди для виявлення симптомів аутизму і Діагностичної співбесіди для виявлення симптомів аутизму (переглянутої) (ADI/ADI-R) і Діагностичної співбесіди для виявлення соціально-побутових та комунікативних розладів (DISCO)), ширший досвід потрібен для реалізації інших аспектів діагностичного оцінювання для одержання вичерпного профілю дитини або молодої людини, що ГРН вважає кращою практикою діагностичного оцінювання.

Рекомендації (залишаються всі)

№	Рекомендація
3	У кожній територіальній одиниці повинна бути організована МДК (з діагностики аутизму). Ядро такої команди повинні складати: <ul style="list-style-type: none"> • педіатр і/або дитячий і підлітковий психіатр; • логопед; • клінічний психолог і/або педагог-психолог.
4	Команда з діагностики аутизму повинна або ввести до свого складу, або мати регулярний доступ до наступних спеціалістів, якщо вони ще не входять до складу команди: <ul style="list-style-type: none"> • педіатр або дитячий невролог; • дитячий і підлітковий психіатр; • педагог-психолог; • клінічний психолог; • спеціаліст з реабілітації/трудотерапії.
5	Треба розглянути можливість залучення до команди з діагностики аутизму (або забезпечення доступу) інших відповідних спеціалістів, які можуть зробити внесок в діагностичне оцінювання ознак аутизму. Наприклад, спеціаліста або сестри патронажної служби, педагога відповідної спеціалізації або соціального працівника.
6	Команда з діагностики аутизму повинна мати навички та бути компетентною у таких областях: <ul style="list-style-type: none"> • проведення діагностичного оцінювання ознак аутизму; • спілкування з дітьми та молодими людьми з підозрою на аутизм або з діагнозом аутизму та їхніми батьками та особами, які ними опікуються, та обережне повідомлення таким особам встановленого діагнозу.
7	Члени команди з діагностики аутизму повинні: <ul style="list-style-type: none"> • давати поради спеціалістам щодо направлення дітей і молодих людей на діагностичне оцінювання ознак аутизму; • вирішувати, якого оцінювання потребують направлені до них діти і молоді люди або до якої іншої служби треба буде направити таких пацієнтів; • проводити діагностичне оцінювання ознак аутизму; • розповідати про результати діагностичного оцінювання батькам та особам, які опікуються дітьми, а також, у відповідних випадках, дітям і молодим людям; • з дозволу батьків або осіб, які опікуються дітьми, а також, у відповідних випадках, з дозволу дитини або молодої людини ділитися інформацією, одержаною в ході діагностичного оцінювання, безпосередньо з відповідними службами, наприклад,

шляхом відвідування школи учасником команди з діагностики аутизму;

- пропонувати дітям, молодим людям, батькам та особам, які опікуються дітьми, інформацію про відповідні служби та підтримку.

9 Команда з діагностики аутизму повинна мати навички (або доступ до спеціалістів, які мають такі навички), необхідні для діагностичного оцінювання ознак аутизму у дітей і молодих людей в особливих обставинах, включаючи:

- супутні стани, такі як значне порушення зору та слуху, рухові розлади, включаючи церебральний параліч, тяжку розумову відсталість та складні порушення розуміння мовлення або складні психічні розлади;
- дітей і молодих людей, за якими доглядають.

10 Якщо молода людина звертається до команди з діагностики аутизму у віці переходу до відповідної служби для дорослих, діагностична команда повинна розглянути можливість проведення діагностичного оцінювання разом з командою з діагностики аутизму у дорослих, незалежно від розумових здібностей молодої людини.

44 До кожного діагностичного оцінювання ознак аутизму треба включати таке:

- детальні запитання про побоювання батьків або осіб, які опікуються дітьми, і, у відповідних випадках, про побоювання дитини або молодої особи;
- подробиці досвіду життя вдома дитини або молодої особи та одержання освіти і соціальної допомоги;
- історію розвитку, зосереджуючись на особливостях розвитку і поведінки, що відповідають критеріям МКХ-10 та DSM-IV-TR (треба розглянути можливість використання специфічних для аутизму інструментів для збору такої інформації);
- оцінювання (шляхом взаємодії та спостереження за дитиною або молодою людиною) соціальних навичок та навичок спілкування і поведінки, зосереджуючись на особливостях, що відповідають критеріям МКХ-10 та DSM-IV-TR (треба розглянути можливість використання специфічних для аутизму інструментів для збору такої інформації);
- медичну історію, включаючи пренатальний і перинатальний період та сімейну історію і перенесені та чинні стани;
- медичний огляд (див. рекомендацію 45);
- розгляд диференційного діагнозу (див. рекомендацію 46);
- систематичне оцінювання станів, які можуть існувати одночасно з аутизмом (див. рекомендацію 54);
- складання профілю сильних сторін, навичок, функціональних розладів і потреб дитини або молодої людини, який може бути використаний для створення плану догляду, що базується на потребах (див. рекомендацію 47), зважаючи на сім'ю та освітній статус;
- повідомлення результатів оцінювання батькам або особам, які опікуються дітьми і, у відповідних випадках, дитині або молодій людині (див. рекомендацію 60).

45 Проведіть медичний огляд, звертаючи особливу увагу на виявлення:

- ознак нейрофіброматозу або туберозного склерозу на шкірі (у світлі УФ лампи);
- ознак травмування, наприклад, самотравмування або жорстокого поводження з дитиною;
- уроджених аномалій та дисморфних особливостей, включаючи мікро- і макроцефалію.

47 Розгляньте, які оцінювання треба провести для складання профілю кожної дитини або молодої людини, наприклад:

- розумові здатності та способи пізнання;
 - здатність до навчання;
 - мова, розуміння мови і спілкування;
 - дрібна та велика моторика;
 - адаптивна поведінка (включаючи навички самопомоги);
 - психічне та емоційне здоров'я, включаючи самоповагу;
 - фізичне здоров'я та харчування;
 - сенсорна чутливість;
 - поведінка, яка може вплинути на побутові функції та суспільну участь;
 - навички соціалізації.
- 49 Використовуйте інформацію з усіх джерел разом з клінічними висновками для діагностики аутизму за критеріями МКХ-10 та DSM-IV-TR.
- 50 Для діагностики аутизму не слід покладатись на будь-який єдиний специфічний для аутизму діагностичний засіб.
- 51 Майте на увазі, що для деяких дітей і молодих людей може існувати невизначеність у діагнозі аутизму, зокрема, це стосується:
- дітей, молодших 24-х місяців;
 - дітей і молодих людей у біологічному віці менше 18-ти місяців;
 - дітей і молодих людей, для яких відсутня інформація про ранній період їхнього життя (наприклад, деяких дітей, за якими доглядають, або всиновлених дітей);
 - старших підлітків;
 - дітей або молодих людей із супутніми складними психічними розладами (наприклад, із синдромом гіперактивності з дефіцитом уваги (СГДУ), розладами поведінки, можливими порушеннями прихильності), порушеннями функцій органів відчуття (наприклад, тяжкими порушення слуху або зору) або з руховими порушеннями, такими як церебральний параліч.
- 52 Треба мати на увазі, що деякі діти і молоді люди можуть мати риси та поведінку, яка спостерігається у пацієнтів з РАС, проте такі ознаки можуть не досягати критеріїв МКХ-10 та DSM-IV-TR для встановлення певного діагнозу. Виходячи з одержаного профілю, розгляньте для таких пацієнтів можливість направлення до відповідних служб.
- 53 Якщо результати діагностичного оцінювання ознак аутизму чітко вказують на те, що дитина або молода людина не має аутизму, розгляньте можливість направлення такої дитини або молодої людини до відповідної служби, виходячи з її профілю.
- 55 Майте на увазі, що у дитини або молодої людини, яка має труднощі із спілкуванням, може бути складно виявити функціональні проблеми або психічні розлади.
- 58 Під час діагностичного оцінювання ознак аутизму розглядайте можливий ризик завдання шкоди дитині або молодій людині або дитиною або молодою людиною та вживайте відповідних заходів.

5.21 Рекомендації з досліджень

№	Рекомендація з досліджень
---	---------------------------

RR 3	Чи проводились додаткові оцінювання (наприклад, коефіцієнта розумового розвитку, мовних навичок або рухових навичок), які можуть підвищити точність діагностики аутизму у дітей дошкільного віку (молодших 5-ти років) у порівнянні з аналізом лише ознак і симптомів?
---------	--

Чому це є необхідним?

Чинні практики системи медичної допомоги населенню у Великобританії широко

змінюються за часткою дітей, які пройшли діагностичне оцінювання ознак аутизму і які пройшли звичайне оцінювання коефіцієнта розумового розвитку, мовних і рухових навичок.

Тому ми не знаємо, чи допомагають такі додаткові оцінювання більш точно встановити діагноз аутизму. Це є особливо важливим, якщо треба встановити диференційний діагноз або діагноз супутніх захворювань і/або якщо діагноз може мати специфічні наслідки для подальшого лікування/догляду.

Дослідження можуть виявитись цінними для батьків, оскільки вони зможуть пояснити деяку поведінку їхньої дитини й оскільки вони ведуть до більш цілеспрямованої та інформованої підтримки дитини, батьків та інших членів родини.

Важливість досліджень для «пацієнтів» або групи населення

Краща точність діагностики (включаючи диференційний діагноз і діагноз супутніх станів) привела б до:

- кращого сприймання діагнозу та задоволення його визначенням;
- покращення підтримки дитини та її родини;
- раннього початку лікувальних втручань, що може покращити відповідні функції організму в майбутньому.

Відповідність настановов NICE

Зазначена Настанова рекомендує включити до діагностичного оцінювання ознак аутизму профіль потреб, який може використовуватись для створення плану догляду/ лікування, що базується на визначенні потреб. Зазначена Настанова також рекомендує клінічному персоналу вирішити, які види оцінювання є необхідними для створення такого профілю, а також, чи потрібні спеціальні оцінювання для того, щоб допомогти в тлумаченні історії хвороби та спостережень ознак аутизму.

На сьогодні, більшість досліджень зосереджується на оцінці потреб після встановлення діагнозу. Дуже мало досліджень, якщо такі взагалі були проведені, були присвячені вивченню того, які оцінювання повинні бути стандартними засобами оцінки потреб пацієнтів з аутизмом, або вивченню значення інформації, одержаної з таких оцінок.

Подальше дослідження створило б міцнішу фактичну основу для інформування ключових осіб, які приймають рішення, щодо того, чи є належним більш раннє оцінювання потреб (та відповідне оновлення зазначеної Настанови).

Відповідність системі медичної допомоги населенню у Великобританії

Покращення ефективності процесу діагностики призвело б до збереження коштів для системи медичної допомоги населенню у Великобританії за рахунок зменшення потреби в повторному діагностичному оцінюванні і стандартизації діагностичної практики в усій Великобританії.

Національні пріоритети

Закон про аутизм 2009 року та визначена законом Настанова 2010 року визначили аутизм як національний пріоритет для системи медичної допомоги населенню і системи соціальної допомоги у Великобританії.

Чинна доказова база

Оцінка потреб дитини під час діагностичного оцінювання розглядається зараз як «належна практика», проте така практика ще не оцінювалась у формалізованому дослідженні.

Рівність

Діти з порушенням мови і розуміння мови, розумовою відсталістю або порушеною рухливістю тривалий час розглядались як такі, які мають обмежені можливості і

потребують додаткового діагностичного догляду і підтримки.

Обґрунтування дослідження

Перспективне рандомізоване клінічне дослідження під контролем плацебо для оцінки коефіцієнта розумового розвитку, навичок мовлення, розуміння мови і рухових навичок паралельно з діагностичним оцінюванням ознак аутизму в громадському центрі здоров'я дитини одного округу у порівнянні з діагностичним оцінюванням лише ознак аутизму в іншому аналогічному окрузі.

Час, необхідний для проведення дослідження: 36 місяців.

Очікувані результати:

- час, витрачений на діагностику;
- кількість дітей, у яких був поставлений діагноз аутизму;
- кількість виявлених супутніх станів;
- кількість дітей, яким був поставлений диференційний діагноз;
- економічна ефективність додаткового оцінювання;
- прийнятність для батьків/задоволення від процесу діагностики.

Інші коментарі

Немає консенсусу щодо того, які інструменти використовувати для вимірювання здатності говорити та розуміти мову, коефіцієнта розумового розвитку та рухової здатності. Проте, ГРН погоджується з тим, що особа, яка проводить певне діагностичне оцінювання, повинна мати для цього відповідну підтверджену кваліфікацію.

5.22 Огляд фактичних даних: повідомлення діагнозу членам родини

Цей огляд охоплює дев'ять досліджень.¹²⁸⁻¹³⁶ Усі ці дослідження були проведені у Великобританії, і всі вони мали схему неконтрольованого дослідження за даними спостереження. У трьох дослідженнях використовувалась анкета для одержання запитуваної інформації^{129,132,133} і в чотирьох дослідженнях – співбесіди,^{128,130,134,136} а в одному дослідженні використовувались як анкета, так і співбесіда,¹³¹ і ще в одному – група для спеціального опитування.¹³⁵ У всіх дослідженнях описувались погляди/досвід батьків дітей з РАС. У жодному дослідженні не повідомлялось про відповіді дітей або молодих людей.

Автори одного дослідження навели погляди учасників, але не дослівно, проте ми залишили це дослідження для аналізу, оскільки в ньому повідомлялось про теми, не охоплені іншими дослідженнями.¹³⁶

5.23 Профілі фактичних даних: повідомлення діагнозу членам родини

У Таблиці 5.6 наводяться приклади належної і неналежної практики повідомлення про діагноз аутизму та погляди батьків на те, яким чином такий діагноз повинен їм повідомлятися.

Таблиця 5.6 Приклади належної і неналежної практики повідомлення про діагноз РАС

Приклади	Якість дослідження						Цитати батьків на підтримку
	Кількість досліджень	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	
Належна практика							
МДК, яка враховує позицію батьків ¹²⁹	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	«Діагноз могому сину був поставлений старшим клінічним медичним працівником, поведінковим психологом і логопедом, коли сину було 4 роки. Діагноз був поставлений після ряду випробувань протягом дня і одержання детальної інформації від мене і мого чоловіка. Нас запросили на зустріч із зазначеними спеціалістами для повідомлення про діагноз, і нас спитали, що, на нашу думку, було негаразд з нашим сином, після чого нам повідомили про те, що він має аутизм. Ми були вдячні за те, що був поставлений діагноз».
Надання членам родини чітких і швидко встановлених результатів діагностики ¹³²	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	«Чому ніхто раніше не виявив його аутизм?... Ми дивимось у майбутнє значно позитивніше і впевнено, оскільки маємо встановлений діагноз. Життя значно спростилося і стало більш зрозумілим».
Неналежна практика							
Небажання спеціалістів повідомити діагноз ¹³⁴	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	«Кожного разу, коли я питала когось про певний діагноз, мені казали, що не можна вішати ярлик на дитину, і діагноз не є важливим. Ніхто не використовував слово «аутизм», доки я не змусила сказати щось про діагноз – і тоді їхні очі бігали!»
Говорять, що «немає нічого поганого з дитиною» ¹³⁰	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	«Спочатку ми думали, що це, мабуть, синдром ламкої X-хромосоми. Лікар не знав, чим я займаюсь, і сказав, що саме я маю проблему. Нам казали, що вона ніколи не буде розмовляти. Вони продовжували говорити мені: можливо, вона є глухою. Я сказала, що вона не глуха, оскільки вона все чує і може говорити. Мене обізвали брехухою. Ми ходили

Приклади	Якість дослідження						Цитати батьків на підтримку
	Кількість досліджень	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	
							<i>до лікарів знову і знову, і вони говорили, що з дитиною все гаразд. Сімейний лікар записав в історії хвороби: її мати страждає на невроз, тому що ця жінка думає, що вона є дивною».</i>
Затримка зі встановленням діагнозу ¹³²	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	<i>«Увесь процес був надто повільним і здався таким, що залежить від настійливості батьків у просуванні діагностики. Здавалось, що місяці проходять в очікуванні нового прийому. Це дійсно продовжує агонію, що неминуче є болісним процесом».</i>
Небажання спеціалістів говорити про діагноз розладів аутистичного спектра ¹³²	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	<i>«Я вже була переговорена блуканням спеціалістів довкола, боячись вимовити страшне слово «аутизм». Здається, саме слово «аутизм» є табу».</i>
Недостатнє пояснення того, яким чином був встановлений діагноз ¹²⁸	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	<i>«Коли я одержала результати оцінювання його (мого сина) від спеціалістів, я поставилась до цього скептично. Я не поставилась до цього серйозно, тому що я думала, що люди, які пишуть про нього (...), вони не побачили справжнього Брайана, я знала, що вони дивились на нього лише поверхнево».</i>
Недостатня реакція на запитання під час оцінювання ¹²⁸	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	<i>«Ви просто не маєте жодного зворотного зв'язку (...), це розчарувало мене, тому що це виглядало як «якого дідька ви не можете сказати мені, що тут відбувається? (сміх) Це саме моя дитина, яку я привела до вас».</i>
Батьки не залучаються до процесу прийняття рішень ¹²⁸	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	<i>«Вони (спеціалісти) знають всі факти і всі подробиці, і, можливо, думають: «добре, ми повідомимо вам певний факт, просто один факт і, можливо, не обов'язково дамо вам можливість зважити все це», ну, не знаю, можливо, це на краще (сміється), це дуже складно».</i>

Приклади	Якість дослідження						Цитати батьків на підтримку
	Кількість досліджень	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	
Створення у людей враження, що спеціалісти мають повноваження і контроль над батьками ¹²⁸	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	«Якби я тільки щось сказав, я відчував, що повинен був щось зробити, але не наважився. Я думав, що якщо я скажу щось, чи розсердить це їх на Адама? Чи змусить це їх діяти проти нього? Чи вплине це на звіт про нього? І не зробив цього»
Відсутність попередження про розлади аутистичного спектра перед оприлюдненням діагнозу розладів аутистичного спектра ¹³³	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	«Треба більше часу приділяти батькам під час діагностики. Мені повідомили діагноз і сказали, що мене буде відвідувати працівник служби сім'ї раз за місяць. І це все. Жодних пояснень. Жодної надії. Очевидно, вони знали, який діагноз вони імовірно поставлять ще перед початком прийому, але мене не попередили. Жодна людина не зійшла до того, щоб сказати, що може бути негаразд. Тоді мені треба було повірити, що майбутнє існує, і я була шокована тим, як вони поводитись зі мною. Мені повинні були б дати поради і купу інформації».
Відсутність інформації про стан при повідомленні діагнозу ¹³⁵	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	«Я не відчувала, що залишаю місце діагностики, знаючи хоч щось про аутизм».
Неналежний спосіб повідомлення про діагноз ¹³⁵	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	«Спосіб, яким нам повідомили діагноз, я вважаю, у якомусь сенсі, був досить прохолодним та розважливим, вони наче сказали, що це проблема, і все, до побачення».
Затримка діагнозу ¹³⁵	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	«Усе, що ви одержуєте, це затримка після затримки після затримки»

Очікування батьків – як повинен повідомлятися діагноз

Приклади	Якість дослідження						Цитати батьків на підтримку
	Кількість досліджень	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	
Треба упевнити батьків у тому, що є речі, які вони можуть зробити ¹³³	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	«Я вважаю, що коли батькам під час діагностичного оцінювання кажуть, що їхня дитина має аутизм, їх треба упевнити в тому, що є речі, які вони можуть робити, наприклад, виконувати програми поведінкового втручання інституту Lovaas, звернутись за послугами та продуктами фірми PECS, змінити дієту, взагалі все змінити. Очевидно, не можна змушувати їх думати, що такі дії дозволять дитині одужати, але не треба їх підводити до думки, що майбутнє є похмурим та безнадійним, як вважав я».
Пропонувати більше, ніж просто діагноз ¹³⁴	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	«Люди до яких ми ходили, я вважаю, добре знаються на діагностиці, але я не думаю, що вони насправді зважали на наслідки. Вони думали про діагноз саме зараз і про те, на що страждає ця дитина... Вони не сказали нам нічого, на що ми могли б зважати, доглядаючи далі за своєю дитиною, і я навіть не думаю, що вони щось думали про це, повідомляючи нам діагноз».
Неупередженість ¹³⁵	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	«загальна відвертість у всіх ситуаціях».
Надавати письмові звіти, особливо, про процес оцінювання ¹³⁶	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	Автори дослідження повідомили про погляди учасників лише в резюме, не підтверджуючи цитатами.
Залучати батьків в обговорення оцінювання, оскільки це допоможе батькам зрозуміти результати, знайдені	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	Автори дослідження повідомили про погляди учасників лише в резюме, не підтверджуючи цитатами.

Приклади	Якість дослідження						Цитати батьків на підтримку
	Кількість досліджень	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	
спеціалістами ¹³⁶							
Розмовляти з батьками як з «рівними», користуючись зрозумілою, а не технічною мовою ¹³⁶	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	Автори дослідження повідомили про погляди учасників лише в резюме, не підтверджуючи цитатами.
Скористатись всіма можливостями обговорити прогрес дитини з окремими спеціалістами (наприклад, повинні обговорюватись окремі звіти) ¹³⁶	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	Автори дослідження повідомили про погляди учасників лише в резюме, не підтверджуючи цитатами.
Повинні бути присутні лише ті спеціалісти, які працюють з дитиною ¹³⁶	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	Автори дослідження повідомили про погляди учасників лише в резюме, не підтверджуючи цитатами.
Співбесіда з батьками без присутності дітей ¹³⁶	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	Автори дослідження повідомили про погляди учасників лише в резюме, не підтверджуючи цитатами.
Оцінювати дитину окремо ¹³⁶	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	Автори дослідження повідомили про погляди учасників лише в резюме, не підтверджуючи цитатами.
Знати, хто буде присутній, щоб підготувати питання, які треба	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	Автори дослідження повідомили про погляди учасників лише в резюме, не підтверджуючи цитатами.

Приклади	Якість дослідження						Цитати батьків на підтримку
	Кількість досліджень	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	
буде поставити ¹³⁶							
Не дзвонити батькам, щоб повідомити їм про призначений прийом ¹³⁶	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	Автори дослідження повідомили про погляди учасників лише в резюме, не підтверджуючи цитатами.
Спостерігати за дитиною в різних ситуаціях ¹³⁶	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	Автори дослідження повідомили про погляди учасників лише в резюме, не підтверджуючи цитатами.
Призначити прийом менш офіційно; дати батькам більше часу для запитань ¹³⁶	1	Неконтрольоване дослідження за даними спостереження	Не використовуються	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	Автори дослідження повідомили про погляди учасників лише в резюме, не підтверджуючи цитатами.

* Неконтрольоване дослідження за даними спостереження, наприклад, серія випадків.

5.24 Звіт фактичних даних: повідомлення діагнозу членам родини

Усі дані були оцінені як такі, що мають дуже низьку якість.

Неналежна практика

Два дослідження надали дані про неналежну практику спілкування з родинами. Прикладами неналежної практики були:

- небажання спеціалістів надавати батькам діагноз (два дослідження);
- хибний діагноз;
- затримка у встановленні діагнозу (два дослідження);
- відсутність відповідей на запитання батьків під час діагностичного оцінювання;
- не залучення батьків до процесу прийняття рішень;
- не надання батькам необхідної інформації (два дослідження), такої як, яким чином був поставлений діагноз;
- відсутність попередження про аутизм перед оприлюдненням діагнозу аутизму;
- неналежна манера повідомлення про діагноз.

Належна практика

Шість досліджень надали свідчення належної практики. Прикладами належної практики були:

- МДК, яка прислуховується до поглядів батьків;
- надання чіткого та швидкого результату діагностики.

Очікування батьків

Такі дослідження надали свідчення належної практики. Прикладами очікувань батьків були:

- Залучення батьків до обговорення після проведеного діагностичного оцінювання, оскільки це допомагає батькам зрозуміти результати, одержані спеціалістами:
 - Менш офіційне призначення прийому у лікаря; надання батькам більше часу на запитання.
 - Залучення батьків до процесу прийняття рішень.
- Надання письмових звітів та можливостей для обговорення:
 - Надання письмових звітів, особливо, звітів про діагностичне оцінювання.
 - Батьки повинні мати більше можливостей для обговорення прогресу дитини з окремими спеціалістами; наприклад, повинні обговорюватись окремі звіти.
- Інші
 - Розмовляти з батьками як з «рівними», користуючись зрозумілою, а не технічною мовою.
 - Повинні бути присутні лише ті спеціалісти, які працюють з дитиною.
 - Проводити співбесіду з батьками без присутності дітей.
 - Оцінювати дитину окремо.
 - Більш індивідуалізоване залучення спеціалістів поза клінікою.
 - Не дзвонити батькам, щоб повідомити їх про призначений прийом.
 - Спостерігати за дитиною в різних ситуаціях.
 - Неупередженість.
 - Давати батькам знати, хто буде присутнім, щоб підготувати свої запитання.
 - Запевнити батьків у тому, що є речі, які вони можуть зробити.

5.25 Фактичні дані для рекомендацій: повідомлення діагнозу родині

Відносне значення розглянутих результатів

ГРН зосередилась на даних про належну і неналежну практику, якої дотримуються працівники охорони здоров'я та інші спеціалісти. Були також розглянуті очікування дітей, молодих людей та їхніх родин та осіб, які ними опікуються, при одержанні діагнозу.

Оптимальне співвідношення між клінічною корисністю і шкодою

Одержані дані показали, що спеціалісти можуть не бажати повідомляти діагноз, боячись навісити ярлика на дитину, якщо діагноз є нечітким. Це може запобігти доступу дітей та молодих людей до відповідних служб і допомоги. Це може також спричинити додаткові страхи щодо складнощів дитини або молодої людини, що не дозволить досягти розуміння проблеми та забезпечити належний догляд. Повідомлення діагнозу зазначеними дослідженнями описується як полегшення для батьків.

Одержані дані також свідчать, що процес діагностики проходить найкращим чином, коли батьки та особи, які опікуються дітьми, беруть участь у такому процесі як рівноправні партнери, якщо мова пояснень не є суто технічною, якщо є можливості зробити свій внесок у процес діагностики і якщо є письмова інформація про діагноз та його наслідки. Довіра до діагнозу підвищується, якщо в його встановленні брала участь МДК.

Батьки цінують можливість одержати пояснення процесу діагностики (включаючи його розклад), обговорення діагнозу та його наслідків та одержання інструкцій та інформації про можливі лікувальні втручання. ГРН знає, що деяка інформація такого роду вже є доступною, наприклад, матеріали програми «Ранньої підтримки», створені Міністерством освіти.

Деякі батьки повідомили, що одержання діагнозу може бути виснажливим, і вони цінують можливість бути підготовленими до такого діагнозу та обговорення, які проводять делікатним чином. Деякі з таких батьків зазначили, що їм було б корисно одержати поради під час повідомлення діагнозу.

Якщо чіткий діагноз не був встановлений, деякі родини та особи, які опікуються дітьми, можуть мати проблеми із засвоєнням складної та вражаючої усної інформації, особливо, якщо вони очікували на встановлення певного діагнозу. Тому вони повинні одержати письмові звіти, а також інформацію на особистих зустрічах (віч-на-віч) з членами діагностичної команди.

Оптимальне співвідношення між загальною корисністю для здоров'я та використанням ресурсів

ГРН не виявила жодних спеціальних питань використання ресурсів в цьому аспекті.

Якість одержаних даних

Виявлені дані були якісними (за своїм характером) даними невеликих досліджень, проведених у Великобританії. Вони повідомили лише погляди батьків, і якість таких досліджень була дуже низькою. ГРН не вважає, що такі дані є достатньо надійними для створення на їхній основі рекомендацій для системи медичної допомоги населенню у Великобританії, проте вони дають огляд діапазону поглядів та побоювань людей при одержанні свого діагнозу. Багато з повідомлених у цих дослідженнях поглядів були вже знайомими членам ГРН як батькам і як спеціалістам.

Інші міркування

Одержані дані не виявляють погляди батьків та осіб, які опікуються дітьми, на оптимальний час для початку обговорення з ними можливості встановлення діагнозу аутизму. ГРН дійшла згоди про те, що корисність ранньої підготовки батьків переважає стрес, пов'язаний з повідомленням їм про стан їхньої дитини. Таке обговорення повинно відбуватись якнайраніше, причому коли саме це повинно відбуватись, визначають на основі клінічного рішення. ГРН погоджується, що важливо залучати дитину або молоду людину до процесу повідомлення про діагноз аутизму.

Крім важливості забезпечення достатнього часу на обговорення діагнозу, згадані дослідження не надали інших даних про те, як треба проводити обговорення діагнозу. Відчуття поспіху може посилити тривожність батьків та осіб, які опікуються дітьми, і може знизити їхню здатність сприйняти складну інформацію про діагноз.

Повідомлення діагнозу піднімає складні почуття в осіб, які доглядають за дітьми з аутизмом. Це включає полегшення від того, що діагноз був встановлений, а також стрес та тривогу. Можуть також виникнути побоювання рідних щодо того, чи не потрібно їм самим пройти обстеження на аутизм.

Якщо дитині або молодій людині неможливо встановити певний діагноз або якщо діагностика показала, що вона не має аутизму, побоювання родин та осіб, які опікуються дітьми, можуть зосередитись на тому, що відбуватиметься далі, і чи вони залишаться наодинці зі своїми проблемами після діагностичного оцінювання.

Спеціалісти-медики повинні знати, що процес встановлення діагнозу може бути тривалим і що батьки та особи, які опікуються дітьми, увесь цей час живуть з дитиною або молодою людиною з дуже проблемною поведінкою без встановленого діагнозу. Спеціалісти повинні прислухатись до батьків та осіб, які опікуються дітьми, для того, щоб визначити швидкість надання інформації, а також глибину та кількість інформації, що надається на кожній консультації, і повинні надати можливість родині або особам, які опікуються дітьми, відреагувати на одержану інформацію.

Зважаючи на такі міркування, ГРН розробила рекомендації, в яких спеціально підкреслюється необхідність залучення батьків та осіб, які опікуються дітьми, та, у відповідних випадках, дітей або молодих людей, пояснюючи їм процес діагностики та одержані з нього висновки, проводячи обговорення віч-на-віч якнайшвидше після завершення специфічного для аутизму діагностичного оцінювання та пояснюючи, що буде відбуватись далі, незалежно від того, чи дозволило таке оцінювання поставити чіткий діагноз чи ні.

ГРН вважає, що для дітей і молодих людей з чітким діагнозом аутизму повинно проводитись обговорення з ними та їхніми батьками/опікунами того, що означає аутизм і як він може впливати на розвиток та функції організму. Крім того, лише з батьками повинен стисло обговорюватись ризик аутизму у майбутніх братів і сестер, проте таке питання не повинно обговорюватись детально на цьому етапі, оскільки ГРН дійшла згоди про те, що така інформація буде надмірною для засвоєння з першого разу після встановлення діагнозу. Повинен бути підготовлений детальний письмовий звіт про діагностичне оцінювання з наведенням даних, що підтверджують висновок. Такий звіт треба передати батькам або особам, які опікуються дітьми, та, у відповідних випадках, дитині або молодій людині. Такий звіт треба також передати сімейному лікарю дитини або молодій людині і, за наявності належної згоди батьків або осіб, які опікуються дитиною, ключовим спеціалістам освіти та соціальної допомоги, щоб можна було розробити залежний від потреб дитини план догляду на основі одержаного профілю сильних сторін, навичок, функціональних розладів і потреб такої дитини.

Приєм для пояснення, що відбуватиметься далі, і для проведення будь-яких подальших діагностичних оцінювань повинен відбутись не пізніше, ніж через 6 тижнів після завершення діагностичного оцінювання, щоб вивчити побоювання членів родини, які виникли після того, як вони мали достатньо часу пристосуватись до діагнозу.

Рекомендації (бажано залишити всі)

№	Рекомендація
43	Обговоріть з батьками або особами, які опікуються дітьми, та, у відповідних випадках, з дитиною або молодою особою, яким чином інформація повинна надаватись протягом всього періоду діагностичного оцінювання ознак аутизму, включаючи повідомлення результатів оцінювання. При цьому зважайте, наприклад, на вік та здатність дитини або молодій людині розуміти одержувану інформацію
60	Після діагностичного оцінювання ознак аутизму делікатно, особисто і без затримки обговоріть його результати, включаючи створений профіль, з батьками або опікунами та, у відповідних випадках, також з дитиною або молодою людиною. Поясніть підґрунтя для висновків, навіть якщо діагноз аутизму не був поставлений.
61	Повідомляючи діагноз батьками, опікунам, дітям і молодим людям, додержуйтесь визнаної належної практики.
62	У випадку дітей та молодих людей з діагнозом аутизму обговоріть та надайте інформацію батькам або опікунам та, у відповідних випадках, дітям або молодим людям, для того, щоб пояснити:

- що таке аутизм;
 - як аутизм може вплинути на розвиток та функції організму дитини або молодої людини.
- 63 Надайте батькам або опікунам та, у відповідних випадках, дітям або молодим людям письмовий звіт про діагностичне оцінювання ознак аутизму. У ньому повинні пояснюватись одержані результати оцінювання та причини одержаних висновків.
- 64 Надайте інформацію, включаючи письмовий звіт про діагностичне оцінювання, сімейному лікарю.
- 65 За згоди батьків або опікунів та, у відповідних випадках, дітей або молодих людей, надайте інформацію ключовим спеціалістам, які беруть участь у догляді за дітьми або молодими людьми, включаючи спеціалістів з освіти та соціальної допомоги.
- 67 Для дітей та молодих людей з діагнозом аутизму запропонуйте додатковий прийом відповідним членом команди з діагностики аутизму не пізніше, ніж через 6 тижнів після завершення діагностичного оцінювання ознак аутизму для подальшого обговорення (наприклад, висновків оцінювання та їхнього впливу на дитину або молоду людину).
- 68 У випадку дітей та молодих людей з діагнозом аутизму обговоріть з їхніми батьками або опікунами ризик виникнення аутизму у їхніх можливих братів і сестер та у їхніх майбутніх дітей.

5.26 Огляд фактичних даних: дії, які треба вчинити після діагностичного оцінювання дітей і молодих людей, які не одержали певного діагнозу

Очікувалось, що жодні дослідження не зможуть відповісти на це запитання, оскільки немає даних експериментальних досліджень, які б стосувались такого роду питань. Клінічні випробування, спостережні дослідження або дослідження якісного характеру не можуть допомогти, тому що жодне спеціальне втручання не можна безпосередньо пов'язати з результатом, специфічним для РАС. Для відповіді на таке запитання не проводився огляд даних.

5.27 Профілі фактичних даних: дії, які треба вчинити після діагностичного оцінювання дітей і молодих людей, які не одержали певного діагнозу

Систематичний пошук даних не проводився.

5.28 Звіт фактичних даних: дії, які треба вчинити після діагностичного оцінювання дітей і молодих людей, які не одержали певного діагнозу

Систематичний пошук даних не проводився.

5.29 Фактичні дані для рекомендацій: дії, які треба вчинити після діагностичного оцінювання дітей і молодих людей, які не одержали певного діагнозу

Відносне значення розглянутих результатів

Результатом, який представляє інтерес, є самопочуття та добробут дитини або молодої людини, для якої залишається непевність діагнозу. Для цього питання не визначались які-небудь специфічні результати, оскільки очікувалось, що не буде даних, які б стосувались цього питання.

Оптимальне співвідношення між клінічною корисністю і шкодою

Направлення на одержання висновку іншого спеціаліста може бути корисним, якщо існує непевність діагнозу або розбіжність у думках щодо діагнозу всередині команди з діагностики аутизму, або якщо спеціалісти не можуть дійти згоди з батьками або особами, які опікуються дітьми. Таке направлення може також знадобитись після неочікуваної реакції на будь-яке надане терапевтичне втручання, оскільки відсутність належної реакції свідчить про додаткову складність діагнозу, яка може виходити за рамки досвіду команди з діагностики ознак аутизму.

Направлення є корисним також за наявності спеціального стану або проблеми, крім аутизму, яка може вимагати досвіду, що виходить за рамки досвіду команди з діагностики ознак аутизму. Направлення також надається, якщо команда з діагностики аутизму не має доступу до необхідних спеціалістів для встановлення діагнозу дитині зі складним супутнім станом або у випадках, коли дитина або молода людина не реагує очікуваним чином на специфічні для аутизму підтримку та втручання. Навички діагностики дитини або молодої людини за таких обставин не можна вважати доступними в кожній команді з діагностики аутизму.

Направлення до більш досвідченої команди може прискорити встановлення певного діагнозу та створення профілю характеристик, що забезпечить надання належних терапевтичних втручань та допомоги.

ГРН вважає, що завжди корисно узгодити план подальших дій з батьками й опікунами для кожної дитини або молодої людини, яким не був поставлений певний діагноз, через ризик пропустити важливі зміни або ознаки і симптоми, що потребуватимуть подальшого оцінювання. У цей проміжок часу повинні забезпечуватись терапевтичні втручання, що базуються на потребах дитини/молодої людини.

ГРН дійшла згоди про те, що може бути корисним спостерігати за дитиною або молодою людиною в різних ситуаціях/оточеннях, якщо не був встановлений певний діагноз, проте такі спостереження ведуться не для кожної дитини або молодої людини. Такі спостереження повинні вестись у різних оточеннях дитини, і спеціалісти з охорони здоров'я повинні вислухати інформацію батьків та опікунів про те, як дитина поводить себе в різних ситуаціях/оточеннях, для того, щоб визначити спостереження, які б дали найбільш корисну інформацію, наприклад, спостереження у школі, дошкільному закладі, інших соціальних оточеннях або вдома.

ГРН не виявила жодної можливої шкоди у запровадженні плану направлення або спостереження за дітьми, яким не був поставлений певний діагноз аутизму.

Оптимальне співвідношення між корисністю для здоров'я та використанням ресурсів

Не були виявлені дані про економічну ефективність направлення до інших спеціалістів. Можливими витратами є додатковий час, потрібний спеціалістам для того, щоб зв'язатись з іншими спеціалістами, які беруть участь у догляді за дитиною або молодою людиною, та органами/установами поза системою медичної допомоги населенню у Великобританії. ГРН не зробила приблизну оцінку витрат, оскільки не було даних про частку дітей, яким не був поставлений діагноз аутизму і які б потребували направлення до інших спеціалістів або спостереження.

Можна забезпечити деякі заощадження в результаті кращого сприйняття родинами відсутності чіткого діагнозу аутизму. Самопочуття та добробут дитини можуть також із часом покращитись в результаті направлення до більш досвідченої діагностичної команди або в результаті кращого спостереження, хоча масштаб таких заощаджень не можна оцінити. ГРН вважає, що направлення до інших спеціалістів і покращене спостереження за дітьми з непевним діагнозом, ймовірно, є економічно ефективним використанням ресурсів системи медичної допомоги населенню у Великобританії.

Якість даних

Не були виявлені дані, які б дозволили розглянути це питання.

Інші міркування

Відсутні.

Рекомендації (бажано залишити всі)

№	Рекомендація
48	Якщо під час діагностичного оцінювання ознак аутизму з'являються невідповідності між повідомленими ознаками або симптомами та результатами спостереження за дитиною з можливим аутизмом в умовах клініки, розгляньте можливість: <ul style="list-style-type: none"> • одержання додаткової інформації з інших джерел і/або

-
- одержання додаткових спостережень, специфічних для аутизму, в інших ситуаціях/оточеннях, таких як спостереження в школі, дошкільному закладі, іншому соціальному середовищі або вдома.

- 56 Якщо після проведення діагностичного оцінювання ознак аутизму залишається непевність щодо діагнозу, розгляньте можливість регулярного перегляду стану дитини або молодшої людини, зважаючи на будь-яку нову інформацію.
- 57 Якщо будь-що з наведеного далі справджується після завершення діагностичного оцінювання, розгляньте можливість одержання висновку іншого спеціаліста (включаючи, за необхідності, надання направлення до спеціалізованої команди третинної діагностики аутизму):
- діагноз залишається непевним;
 - розходження думок щодо діагнозу всередині команди з діагностики аутизму;
 - розходження думок спеціалістів щодо діагнозу з думками батьків або опікунів і, у відповідних випадках, думками дітей і молодих людей щодо такого діагнозу;
 - відсутність місцевого доступу до спеціалістів з певними навичками та компетенцією, необхідною для встановлення діагнозу для дитини зі складним супутнім станом, таким як тяжке сенсорне або рухове порушення або проблеми з психічним здоров'ям;
 - відсутність очікуваної реакції на терапевтичне втручання, що надається дитині або молодій людині.
-

6. Диференційний діагноз

Вступ

Багато розладів неврологічного розвитку, психіки та поведінки можуть мати симптоми, які дозволяють зробити висновок про можливість аутизму, проте, насправді, не є аутизмом. Їх можна описати як диференційні діагнози аутизму. Необхідно враховувати диференційні діагнози на кожному етапі перебігу аутизму: за першою підозрою про можливість аутизму та при розгляді питання про направлення до консилиуму лікарів з лікування аутизму (див. Розділ 3 про Розпізнавання); при розгляді консилиумом лікарів питання про необхідність подальшої аутизм-специфічної діагностичної оцінки (див. Розділ 4 про Подальше направлення до лікаря); при здійсненні діагностичної оцінки аутизму; та при розгляді діагнозу після завершення оцінки (див. Розділ 5 про Діагностичну оцінку).

За наявності занепокоєння розвитком чи поведінкою дитини або молодої людини та, зокрема, у випадку можливості виникнення аутизму, батьки, опікуни та дитина або молода людина можуть намагатися негайно дізнатися про можливий характер проблеми. Важливо встановити точний діагноз: це є аутизмом чи побічним станом. Встановлення неточного діагнозу аутизму може призвести до застосування неправильної стратегії лікування та викликати занепокоєння та страждання у дитини чи молодої людини та їх батьків/опікунів. Ця глава присвячена розгляду найважливіших розладів у дітей та молоді з можливим аутизмом та методам їх можливого диференціювання від аутизму. Диференційний діагноз може також бути супутнім станом (див. Розділ 7 про супутні стани).

Клінічні питання

(а) Які найважливіші диференційні діагнози аутизму?

(б) За якими ознаками, що спостерігаються при постановці діагнозу, можна надійно відрізнити інші стани від аутизму?

6.1 Огляд фактичних даних: встановлення диференційних діагнозів

В цей огляд включені дев'ятнадцять досліджень. Ці дослідження проводились в Австралії,^{66;67;137} Канаді,¹³⁸ Німеччині,¹³⁹ Ізраїлі,¹⁴⁰ Італії,¹⁴¹ Японії,¹⁴² Норвегії,¹⁴³ Швеції,^{70;144} Нідерландах,^{145;146} США^{73;74;108;147} та Великій Британії.^{148;149} Усі вони були неконтрольованими спостережними дослідженнями та визнавалися дуже низькоякісними.

Вісім досліджень проводились з контингентом дошкільного віку^{67;74;108;140;142;145;147;149} та одне – з дітьми початкового шкільного віку,¹⁴⁸ дослідження з дітьми середнього шкільного віку не проводились. У п'ятьох дослідженнях брав участь змішаний контингент дітей дошкільного та початкового шкільного віку:^{66;137;138;141;144} у двох – змішаний контингент дітей початкового та середнього шкільного віку,¹⁴⁶ а в трьох були задіяні діти або молодь різного віку.^{73;139;143} Лише в одному дослідженні були надані дані про діапазон IQ.¹⁴⁶ У чотирьох дослідженнях були надані дані про середні бали IQ, проте дані про співвідношення дітей із розумовою відсталістю не надавались.^{73;137;139;147} У чотирьох дослідженнях були надані дані про співвідношення дітей із розумовою відсталістю, але по кожній групі IQ окремі результати не надавались.^{67;70;140;143} Решта досліджень не надавали дані про розумові здібності.

6.2 Профіль фактичних даних: встановлення диференційних діагнозів

У Таблиці 6.1 надані фактичні дані про поширеність кожного диференційний діагнозу у дітей з підозрою на аутизм.

У Таблиці 6.2 зазначена поширеність кожного диференційний діагнозу у дітей з підозрою на РАС. Дані про стани надані за п'ятьма категоріями, визначеними ГРН. Через дуже низьку якість у таблицях не надані дані про обмеження, невідповідності та побічність.

Фактичні дані про аутизм надані окремо від РАС, оскільки передбачалось, що певні диференційні діагнози матимуть різні коефіцієнти поширеності, а тому було б невірно об'єднувати ці дані. Аналізи за підгрупами надані у відповідних профілях та звітах фактичних даних.

Таблиця 6.1 Поширеність кожного диференційний діагнозу у дітей з підозрою на аутизм

	Оцінка якості						Підсумки результатів	
	Дослідження (N)	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Кількість	Поширеність Обсяг (%) (95% ДІ)
Усі дослідження								
<i>Психічні та поведінкові розлади</i>								
Проблема поведінки ¹⁴⁴	1 (12)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	1	8
СГДУІ ¹⁴⁴	1 (12)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	1	8
Емоційні труднощі	Не були визначені під час дослідження							
<i>Проблеми, пов'язані з неврологічним розвитком</i>								
Проблеми з розумінням мови	Не була визначена під час дослідження							
Розлад/затримка розвитку ¹⁰⁸¹⁴⁴	2 (42)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	3	6 (1,15)
<i>Медичні або неврологічні</i>								
Синдром Ретта ¹⁰	1 (30)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	3	10
Проблеми рухової системи ¹⁰⁸	1 (30)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	3	3
<i>Інше</i>								
Зловживання/ігнорування	Не була визначена під час дослідження							
Аналіз підгруп: дітей, направлених до лікаря тільки за підозрою в аутизмі								
<i>Психічні та поведінкові розлади</i>								
Проблема поведінки ¹⁴⁴	1 (12)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	1	8
СГДУІ ¹⁴⁴	1 (12)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	1	8

Аналіз підгруп: дітей, направлених до лікаря лише через проблеми розвитку.
Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.
Аналіз підгруп: дітей, направлених до лікаря лише через проблеми поведінки.
Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.
Аналіз підгруп: дітей, направлених до лікаря лише через позитивні результати обстеження РАС (розладу аутистичного спектра)
Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.

ДІ: довірчий інтервал; Неконтр спостер: Неконтрольовані спостереження (Див. Методи, розділ 2.6.2 для деталей)

Таблиця 6.2 Поширеність кожного диференційного діагнозу у дітей з підозрою на РАС

	Оцінка якості						Підсумки результатів	
	Дослідження (N)	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Кількість	Поширеність Обсяг (%) (95% ДІ)
Усі дослідження								
<i>Психічні та поведінкові розлади</i>								
Проблема поведінки ^{70 74}	2 (192)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	61	24 (1,80)
СГДУ ¹⁴⁴	7 (1052)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	112	14 (6,24)
Емоційні труднощі ^{73,139,143}	3 (755)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	33	6 (2,10)
<i>Проблеми, пов'язані з неврологічним розвитком</i>								
Проблеми з розумінням мови ^{66;67;73;74;137;139-141;143;145;147;149}	12 (1726)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	447	21 (5,43)
Розлад/затримка розвитку ^{66;67;73;74;137;139-141;143;145;147;149}	13 (1754)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	255	15 (8,23)
<i>Медичні або неврологічні</i>								
Синдром Дауна ⁷³	1 (580)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	18	3

Плодовий алкогольний синдром ⁷³	1 (580)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	18	3
Проблеми рухової системи ⁷⁴	1 (82)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	2	2
<i>Інше</i>								
Зловживання/ігнору вання ¹⁴⁸	1 (50)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	13	26
Аналіз підгруп: дітей, направлених до лікаря лише з підозрою на РАС (розлад аутистичного спектра)								
<i>Психічні та поведінкові розлади</i>								
СГДУ ^{73;139;141;144}	3(795)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	49	6 (2,13)
Проблема поведінки ⁷⁴	1 (82)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	3	4
Емоційні труднощі ^{73;139}	2 (730)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	29	4 (3,6)
Вибірковий мутизм ⁷⁴	1 (82)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	1	1 (1,1)
<i>Проблеми, пов'язані з неврологічним розвитком</i>								
Проблеми з розумінням мови ^{66;67;73;74;137;139- 141;143;145;147;149}	6 (985)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	73	9 (3,17)
Розлад/затримка розвитку ^{66;67;73;74;137;1 39-141;143;145;147;149}	4 (883)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	39	5 (3,6)
<i>Медичні або неврологічні</i>								
Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.								
<i>Інше</i>								
Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.								

	Оцінка якості						Підсумки результатів	
	Дослідження (N)	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Кількість	Поширеність Обсяг (%) (95% ДІ)
Аналіз підгруп: діти, направлені до лікаря з підозрою на проблеми поведінки								
<i>Психічні та поведінкові розлади</i>								
Проблема поведінки ⁷⁰	1 (110)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	58	53
СГДУ ¹⁴⁶	1 (115)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	40	35
<i>Проблеми, пов'язані з неврологічним розвитком</i>								
Розлад/затримка розвитку ⁷⁰	1 (110)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	31	28
<i>Медичні або неврологічні</i>								
Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.								
<i>Інше</i>								
Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.								
Аналіз підгруп: дітей, направлених до лікаря через позитивні результати скринінгу в РАС (розладу аутистичного спектра)								
<i>Психічні та поведінкові розлади</i>								
СГДУ ^{142,145,148}	3(142)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	23	17 (11,23)
Синдром Теретта ¹⁴⁸	1 (50)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	2	4
<i>Проблеми, пов'язані з неврологічним розвитком</i>								
Проблеми з розумінням мови ^{145,149}	2 (105)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	25	24 (17, 33)

Розлад/затримка розвитку ^{142,145,148,149}	4 (174)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	21	12 (6,19)
Оцінка якості							Підсумки результатів	
							Кількість	Поширеність
Дослідження (N)			Обсяг (%) (95% ДІ)	Невідповідність	Побічний характер	Якість		Обсяг (%) (95% ДІ)
Аналіз підгруп: діти, направлені до лікаря з підозрою на проблеми поведінки								
<i>Медичні або неврологічні</i>								
Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.								
<i>Інше</i>								
Емоційні труднощі ¹⁴⁸	1(25)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	13	26

СГДУ синдром гіперактивності з дефіцитом уваги (СГДУ)

ДІ: довірчий інтервал; Неконтр спостер: Неконтрольовані спостереження (Див. Методи, розділ 2.6.2 для деталей)

6.3 Звіти фактичних даних: встановлення диференційних діагнозів

Усі фактичні дані були оцінені як дуже низькоякісні.

Фактичні дані про аутизм

Усі дослідження

Психічні та поведінкові розлади

Були встановлені фактичні дані по двох діагнозах (СГДУ та проблема поведінки) у дітей та молоді з підозрою на аутизм. В одному дослідженні були надані дані про поширеність СГДУ, а в другому – про поширеність проблем поведінки. Поширеність за обома дослідженнями становила 8%.

Фактичні дані про проблеми, пов'язані з неврологічним розвитком, були встановлені лише за одним діагнозом (розлад/затримка розвитку). Об'єднана поширеність складала 6% (95% довірчий інтервал [ДІ] 1,15).

Медичні або неврологічні проблеми

Було знайдено лише одне дослідження, яке розглядало медичні або неврологічні проблеми та надало дані за двома діагнозами: синдром Ретта та проблеми руху. Поширеність становила 10% та 3% відповідно.

Дослідження дітей, направлених до лікаря лише з підозрою на аутизм

Психічні та поведінкові розлади

Були встановлені фактичні дані за двома діагнозами (проблема поведінки та СГДУ). В одному дослідженні були надані дані про поширеність проблеми поведінки, та в другому – про СГДУ. Поширеність в кожному з них становила 8%.

Проблеми, пов'язані з неврологічним розвитком

Були встановлені фактичні дані за діагнозом розлад/затримка розвитку у двох дослідженнях. Сукупна поширеність становила 6% (95% ДІ 1,15).

Медичні або неврологічні проблеми

Було знайдено лише одне дослідження, в якому були надані дані про два діагнози (синдром Ретта та проблеми руху). Поширеність становила 10% та 3% відповідно.

Дослідження дітей та молоді, направлених до лікаря лише через проблеми розвитку

Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.

Дослідження дітей та молоді, направлених до лікаря лише через проблеми поведінки

Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.

Дослідження дітей та молоді, направлених до лікаря лише через позитивні результати обстеження.

Жодне дослідження не відповідало критеріям включення за цим оглядом.

Фактичні дані про РАС

Повний аналіз: усі дослідження

Психічні та поведінкові розлади

Поширеність шести діагнозів (проблеми поведінки, СГДУ, емоційні труднощі, синдром Туретта, вибірковий мутизм та розлад прихильності) була встановлена на підставі фактичних даних. Тут надаються дані лише найбільш поширених диференційних діагнозів (проблема поведінки, СГДУ та емоційні труднощі).

У двох дослідженнях були надані дані про поширеність проблем поведінки у дітей та молоді з підозрою на ГСР, у семи – на СГДУ та у трьох – на емоційні труднощі. Сукупна поширеність становила 24% (95% ДІ 1,80), 14% (95% ДІ 6,24) та 6% (95% ДІ 2,10) відповідно.

Проблеми, пов'язані з неврологічним розвитком

Поширеність трьох діагнозів (проблеми з розумінням мови, розлад/затримка розвитку та дезінтегративний розлад) була встановлена на підставі фактичних даних. Тут надані дані лише про

найбільш поширений диференційний діагноз (проблема розуміння мови та розлад/затримка розвитку).

У 12 дослідженнях надані дані про поширеність проблеми розуміння мови у дітей та молоді з підозрою на РАС та в 13 – на розлад/затримку розвитку. Сукупна поширеність становила 21% (95% ДІ 5,43) та 15% (95% ДІ 8,23) відповідно.

Медичні або неврологічні проблеми

Поширеність трьох діагнозів була встановлена на підставі фактичних даних. В одному дослідженні були надані дані про поширеність синдрому Дауна та фетального алкогольного синдрому, ще в одному – про поширеність проблем руху. Поширеність становила 3%, 3% та 2% відповідно.

Інше

Був встановлений один діагноз, який не підходив до інших категорій, а саме зловживання/ігнорування. Поширеність за цим дослідженням становила 26%.

Дослідження дітей, направлених до лікаря лише з підозрою на РАС

Психічні та поведінкові розлади

Поширеність шести діагнозів (СГДУ, проблема поведінки, емоційні труднощі, синдром Туретта, вибірковий мутизм та розлад прихильності) була встановлена на підставі фактичних даних. Тут наведені дані лише про найбільш поширені діагнози.

Були встановлені три дослідження, в яких були надані дані про СГДУ, одне – з даними про проблему поведінки, два – про емоційні труднощі та одне – про вибірковий мутизм. Сукупна поширеність СГДУ та емоційних труднощів становила 6% (95% ДІ 2,13) та 4% (95% ДІ 3,6) відповідно. Поширеність проблеми поведінки та вибіркового мутизму становила 4% та 1% відповідно.

Проблеми, пов'язані з неврологічним розвитком

Поширеність трьох діагнозів (проблема розуміння мови, розлад/затримка розвитку та дезінтегративний розлад) була встановлена на підставі фактичних даних. Тут наведені дані лише про найбільш поширені диференційні діагнози.

Були встановлені шість досліджень, які надали дані про проблему розуміння мови, при цьому чотири дослідження надали дані про розлад/затримку розвитку. Сукупна поширеність становила 9% (95% ДІ 3,17) та 5% (95% ДІ 3,6) відповідно.

Дослідження дітей, направлених до лікаря лише за підозрою на проблеми розвитку

Психічні та поведінкові розлади

Фактичні дані засвідчили, що поширеність емоційних труднощів складала 16%.

Проблеми нервово-психічного розвитку

Поширеність діагнозів з проблемами нервово-психічного розвитку була встановлена на підставі фактичних даних. Тут наведені дані лише про найбільш поширений диференційний діагноз. Були встановлені чотири дослідження, які надали дані про проблему розуміння мови у дітей та молоді, направлених до лікаря з проблемами розвитку, та чотири – з даними про розлад/затримку розвитку. Сукупна поширеність становила 41% (95% ДІ 2,89) та 28% (95% ДІ 21,36) відповідно.

Дослідження дітей, направлених до лікаря лише з підозрою на проблеми поведінки

Психічні та поведінкові розлади

Поширеність двох діагнозів була встановлена на підставі фактичних даних. В одному дослідженні надано дані про поширеність проблеми поведінки у дітей та молоді, направлених до лікаря з проблемою поведінки, а в другому – про СГДУ. Поширеність складала 53% та 35% відповідно.

Проблеми, пов'язані з неврологічним розвитком

На підставі фактичних даних були встановлені дані про поширеність розладу/затримки розвитку, вони стосувались саме поширеності емоційних труднощів, яка складала 28%.

Дослідження дітей, направлених до лікаря лише через позитивні результати скринінгу

Було чотири дослідження, що обстежували дітей, направлених до лікаря після позитивного результату скринінг-тесту на РАС.

У кожному дослідженні використовувався різний скринінг-тест: Анкета раннього виявлення ознак аутизму (ESAT), Засіб ранньої перевірки на аутизм та інші порушення розвитку (YASHT-18), Контрольний перелік перевірки ознак аутизму у дітей, що починають ходити (CHAT), та Скринінгова анкета виявлення розладів аутистичного спектра (ASSQ).

Психічні та поведінкові розлади

Поширеність двох діагнозів (СГДУ і синдром Туретта) була встановлена на підставі фактичних даних. У трьох дослідженнях були надані дані про поширеність СГДУ та в одному – про синдром Туретта. Сукупна поширеність СГДУ становила 17% (95% ДІ 11,23), а поширеність синдрому Туретта становила 4%.

Проблеми, пов'язані з неврологічним розвитком

Поширеність двох діагнозів (проблема розуміння мови та розлад/затримка розвитку) була встановлена на підставі фактичних даних.

У двох дослідженнях надані дані про поширеність проблеми розуміння мови та в чотирьох – про розлад/затримку розвитку. Сукупна поширеність становила 24% (95% ДІ 17,33) та 12% (95% ДІ 6,19) відповідно.

Інше

В одному дослідженні були надані дані про поширеність зловживання/ігнорування, яка складала 26%.

6.4 Фактичні дані для рекомендацій: встановлення диференційних діагнозів

Див. розділ 6.8.

6.5 Огляд фактичних даних: встановлення ознак, які відрізняють РАС від інших станів

Досліджень не знайдено.

6.6 Профілі фактичних даних: встановлення ознак, які відрізняють РАС від інших станів

Немає фактичних даних.

6.7 Звіти з фактичними даними: встановлення ознак, які відрізняють РАС від інших станів

Немає фактичних даних.

6.8 Фактичні дані для рекомендацій: встановлення ознак, які відрізняють аутизм від інших станів

Відносне значення розглянутих результатів

ГРН встановила два результати для оцінки «важливості» стану в диференціальному діагнозі аутизму:

- поширеність цього стану у дітей та молоді з ознаками та симптомами, які, ймовірно, нагадують аутизм;
- та тяжкість стану.

Проте, через відсутність стандартного показника відображення впливу (стану) увага при системному огляді була зосереджена лише на найбільш поширених захворюваннях.

Оптимальне співвідношення між клінічною корисністю і шкодою

ГРН вважала, що встановлення інших станів у диференціальному діагнозі аутизму було необхідним елементом аутизм-специфічної діагностичної оцінки.

Користю є точне та раннє розпізнавання альтернативних станів, що призводить до більш раннього належного керування перебігом захворювання. Наприклад, лікування ЕЕ може зменшити мовну регресію та допомогти уникнути неефективних схем лікування.

Потенційна шкода включає страждання дитини або молодої людини та/або їх родини або опікуна через повідомлення їм іншого діагнозу, який може викликати в них більше занепокоєння, ніж діагноз аутизму, наприклад, стану, пов'язаного зі значною захворюваністю або смертністю. Тим не менше, ГРН дійшла спільної думки про те, що користь від встановлення точного діагнозу переважала будь-які недоліки.

Оптимальне співвідношення між корисністю для здоров'я та використанням ресурсів

Не було знайдено фактичних даних та було неможливо зробити економічний аналіз впливу на здоров'я з цього приводу через брак базових даних. ГРН враховувались витрати та переваги встановлення інших діагнозів під час оцінки. Вона виходила з того, що, незважаючи на можливі додаткові витрати, пов'язані зі встановленням іншого, на відміну від аутизму, діагнозу (ресурси для проведення клінічного огляду та будь-яких тестів), це, імовірно, було ефективно з точки зору витрат у порівнянні з відсутністю важливих диференційних діагнозів у дітей та молоді.

Якість даних

Було знайдено кілька досліджень про поширеність інших станів, але якість фактичних даних була низька. Не було знайдено жодного дослідження, яке надавало дані про тяжкість альтернативних станів, установлених у дітей разом з ознаками та симптомами.

Групування умов за категоріями призводить до певних складнощів з порівнянням результатів серед наявних досліджень. Аналіз у підгрупах «з причини направлення» (до лікаря) призводив до зменшення неоднорідності. Проте, оскільки довірчі інтервали щодо оцінки поширеності були дуже широкі, тлумачення даних було ускладнено.

У ГРН викликала занепокоєння упередженість цих досліджень внаслідок попереднього підбору складу вибірки та браку інформації про рекрутування складу вибірки. Тому, ГРН вважала, що вони не надають надійних та клінічно відповідних фактичних даних про важливі альтернативні стани. Було складно тлумачити результати в цілях клінічної практики.

Інші міркування

ГРН визнала важливість диференційного діагнозу для будь-якої людини з проблемами розвитку або поведінки, в тому числі тих, щодо кого є підозра на аутизм.

Фактичні дані надали результати, які не знайшли застосування в клінічній практиці. Наприклад, дослідження «зловживання/ігнорування» містили інформацію про розлад прихильності. ГРН вирішила розробити більш клінічно відповідний перелік станів на основі фактичних даних та знаннях і досвіді членів ГРН. Підсумковий перелік не відображає наведені дані про поширеність стану у включених дослідженнях, оскільки ці дані не були достатньо надійними, проте він містить розширений експертний аналіз ГРН. Він враховує дані про поширеність, а також тяжкість та вплив стану на якість життя. Цей перелік має сприяти точному та своєчасному розпізнаванню станів з аналогічним аутизму проявом.

ГРН також розробила рекомендації з диференціювання альтернативних діагнозів з аналогічними ознаками (Додаток К). Таблиця в Додатку К призначена для сприяння реалізації рекомендації з урахування альтернативних станів під час постановки диференційного діагнозу аутизму та впродовж перебігу аутизму. Для кожного стану встановлені основні клінічні ознаки. У таблиці надано спосіб, що зазвичай дозволяє відрізнити кожний стан від аутизму, а також оцінки та дослідження, які слід проводити. Особлива увага в ній приділена відповідним елементам кожної оцінки, які сприяють процесу диференціювання. Ця таблиця не є результатом системної оцінки літератури, але ГРН взяла до уваги дослідження, наявні в базах даних, які надавали дані про диференціальні ознаки.

ГПК підтвердила наявність складнощів з постановкою диференційного діагнозу, оскільки розлади психіки, поведінки та розвитку можуть супроводжувати та часто супроводжують аутизм. Розлади прихильності є окремою проблемою. Буває складно отримати історію раннього етапу розвитку

відстежуваних дітей, яка дуже важлива для діагностування аутизму: повторне обстеження через певний час в іншому середовищі може допомогти уточнити діагноз, який часто залежить від рівня досвіду клінічної оцінки.

Експертна оцінка може бути потрібна в таких випадках, як важке порушення слуху та зору, при розпізнаванні ознак та симптомів, які можна віднести до сенсорних порушень, а які – ні. В таких ситуаціях гарантується доступ до експертної оцінки та висновку з боку інших професіоналів.

Такі стани, як епілепсія, є найбільш поширеними серед дітей та молоді з аутизмом та потребують окремого лікування. Її має особливе клінічне значення в разі регресії розвитку навичок. Це викликало занепокоєння серед клініцистів щодо способу визначення складу тестів, які слід проводити. Потрібно мати ретельну історію стану, оскільки соціальний та мовний застій та/або регресія з ознаками аутизму без рухової недостатності або інших фізичних ознак у дитини до трьох років є типовою регресією, що виникає приблизно в кожному третьому випадку аутизму.

За наявності мовної регресії у дитини старше трьох років слід звернутися за медичним висновком. Пізня аутистична регресія після нібито нормального розвитку (дезінтегративний розлад дитячого віку [ДРДВ]) зазвичай включає когнітивну регресію, регресію контролю кишечника і сечового міхура та поведінкові симптоми страждання та гіперактивності.

Дитина з фізичними симптомами та ознаками, в тому числі, випадками, потребує подальшого обстеження за межами цієї настанови.

Затримка мовного розвитку, когнітивна затримка, порушення рухової координації або поведінкові проблеми є найбільш поширеними проявами аутизму, але також і найбільш поширеними проблемами та розладами, пов'язаними з неврологічним розвитком самі по собі. Часто симптоми накладаються один на одного та оцінки окремого тесту (наприклад, мовного тесту чи тесту на координацію рухів) самі по собі можуть не диференціювати ці стани. Однак, застосування процесу проведення таких тестів та врахування діагностичних ознак аутизму досвідченим професіоналом допоможе встановити точний діагноз.

Розумова відсталість є одним із станів, що найбільш часто супроводжує аутизм та складно піддається диференціальному діагностуванню у дитини. Фактичні дані свідчать, що дієвість аутизм-специфічних засобів встановлення історії стану від джерела інформації обмежена терміном, що становить менше 18-ти місячного розумового віку (див. Розділ 5).

Часто виникають затримки з діагностуванням аутизму в дітей з розумовою відсталістю, проте встановлення відмінності навчання та комунікації дітей з аутизмом має важливі наслідки для подальшого керування (перебігом хвороби). Окремі ознаки супутнього аутизму в дітей з розумовою відсталістю можуть передбачати необхідність встановлення етіологічного діагнозу розумової відсталості, наприклад, щодо синдрому ламкої X-хромосоми (див. Розділ 7 про Супутні стани).

У підсумку ГРН визнала, що розлади, пов'язані з психозом, в тому числі, шизофренія та біполярний розлад, можуть бути потенційно важливими при постановці диференційного діагнозу у певних осіб.

З метою встановлення важливих диференційних діагнозів у кожної окремої дитини або молоді людини з наявною діагностичною оцінкою аутизму може знадобитися специфічна оцінка, якщо така не проведена. Ці оцінки можуть також сприяти тлумаченню результатів аутизм-специфічного опитування та обстежень (див. Розділ 5).

Рекомендації

№	Рекомендація
46.	Розгляньте такі диференційні діагнози аутизму та необхідність проведення специфічних оцінок для тлумачення історії аутизму та результатів обстежень: <ul style="list-style-type: none"> • Розлади пов'язані з неврологічним розвитком: <ul style="list-style-type: none"> о специфічна затримка або розлад розвитку мовлення;

-
- o розумова відсталість або загальна затримка розвитку;
 - o порушення координації у дітей (ПКД).
 - Психічні та поведінкові розлади:
 - o синдром гіперактивності з дефіцитом уваги (СГДУ);
 - o розлад настрою;
 - o тривожний розлад;
 - o розлади прихильності;
 - o визивно опозиційний розлад (ВОР);
 - o розлад поведінки;
 - o синдром нав'язливих станів (СНС);
 - o психоз.
 - Стани з наявною регресією розвитку:
 - o синдром Ретта;
 - o епілептична енцефалопатія (ЕЕ).
 - Інші стани:
 - o важке порушення слуху;
 - o важке порушення зору;
 - o неналежне лікування;
 - o вибірковий мутизм.
-

7. Оцінка супутніх захворювань

Вступ

Цей розділ присвячений опису супутніх захворювань, на які кожен спеціаліст сфери охорони здоров'я повинен зважати в процесі діагностування дитини або молодої людини.

Є певні розлади або діагнози, які супроводжують аутизм на рівні, вищому ніж очікується; вони називаються супутніми захворюваннями. Це відрізняє їх від інших загальних проблем зі здоров'ям та захворювань, які вражають інших дітей та молодих людей. У деяких випадках такі захворювання можна також розглядати як фактори ризику (див. Розділ 4, Подальше направлення), також можливе встановлення диференційного діагнозу (див. Розділ 6, Диференційний діагноз). Не досить зрозуміло, чому деякі розлади частіше виникають у людей з аутизмом.

Супутні захворювання можуть проходити самі по собі або впливати на віддалені результати дитини чи молодої людини. У ситуації, коли увага концентрується на діагнозі "аутизм", є вірогідність нехтування іншими захворюваннями, що діагностуються. Найбільш важливими супутніми захворюваннями є ті, які виникають найчастіше, мають великий вплив на якість життя або можуть вплинути на подальший розвиток дитини чи молодої людини.

Клінічні питання

Які поширені супутні захворювання слід розглядати як частину оцінки?

- пов'язані з неврологічним розвитком: проблеми з мовним розвитком та мовленням, розумова відсталість, координація, труднощі в навчанні щодо обчислення та грамотності;
- психічні та поведінкові розлади, такі як синдром гіперактивності з дефіцитом уваги (СГДУ), синдром нав'язливих станів (СНС), тривожність, депресія, синдром Туретта, тикові розлади;
- медичні або неврологічні проблеми, такі як функціональні шлунково-кишкові захворювання, туберозний склероз, нейрофіброматоз.

7.1 Огляд фактичних даних

Перелік можливих супутніх захворювань та симптомів для включення у цей огляд був погоджений з Групою розробки настанови (ГРН). В цілому, в огляд включені 38 досліджень. Всі дослідження були неконтрольованими спостережними та оцінювалися як такі, що мають дуже низьку якість. Дослідження проводилися в Бразилії,¹⁵⁰ Канаді,¹⁵¹ Чеській Республіці,¹⁵² Фінляндії,^{153;154} Франції,¹⁵⁵⁻¹⁵⁷ Італії,¹⁵⁸⁻¹⁶⁰ Ізраїлі,¹⁶¹ Нідерландах,¹⁶² Японії,^{163;164} Португалії,¹⁶⁵ Швеції,¹⁶⁶ Великобританії,¹⁶⁷⁻¹⁷¹ США,¹⁷²⁻¹⁸⁵ Туреччині⁸⁶ та Венесуелі.¹⁸⁷ Одне дослідження проводилося в Європі та США USA.¹⁸⁸

В одне дослідження включалися діти дошкільного віку,¹⁷⁹ в три дослідження включалися діти молодшого шкільного віку.^{158;177;184} В жодне дослідження не включалися тільки діти середнього та старшого шкільного віку. Сім досліджень охоплювали дітей дошкільного та молодшого шкільного віку;^{151;156;166;167;172;185;187} 13 досліджень – дітей молодшого та середнього і старшого шкільного віку,^{150;154;155;157;159;162;165;168;171;174-176;178} і 12 досліджень охоплювали всі вікові групи.^{152;153;160;161;164;169;170;173;180;182;183;186} У два дослідження включалися дорослі люди (старші 19 років).^{181;188} В інших дослідженнях не представлена інформація про вік.

Тільки в одному дослідженні були вказані середні значення коефіцієнта розумового розвитку (IQ), але не вказана частка дітей з розумовою відсталістю.¹⁷⁸ В чотирнадцяти дослідженнях вказана частка дітей з розумовою відсталістю, але не наданий окремий результат для кожної групи IQ.^{152;153;156;157;163;165;168;169;176;181;184-186;188} Одне дослідження охоплювало тільки розумово відсталіх дітей,¹⁶⁰ в той час як з трьох досліджень були виключені діти з розумовою відсталістю.^{151;154;166} В інших дослідженнях не повідомлялося про розумові здатності.

Детальна інформація щодо окремих досліджень представлена в таблицях фактичних даних (див. Додаток Н, Таблиці для врахованих досліджень).

Враховуючи кількість супутніх захворювань, наведених в таблицях фактичних даних, висновки

щодо даних тільки узагальнюють інформацію про найбільш поширені захворювання.

7.2 Профілі фактичних даних

В таблиці 7.1 підсумовані дані для кожного поширеного супутнього захворювання у дітей та молоді з аутизмом, в таблиці 7.2 підсумовані дані для дітей і молодих людей з РАС. Дані щодо аутизму були відокремлені від даних щодо РАС, оскільки очікувалося, що деякі супутні захворювання будуть мати різні показники поширеності для кожної категорії, і тому було б недоцільно об'єднувати ці дані.

Супутні захворювання	Оцінка якості						Підсумки результатів	
	Дослідження (N)	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Кількість	Поширеність
							Випадки	Обсяг (%) (95% ДІ)
<i>Психічні та поведінкові розлади</i>								
СГДУ ^{150,175}	2 (117)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	43	41 (21,63)
Аутодеструктивна поведінка ¹⁶⁰	1(222)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	109	49
Тривога ¹⁷⁶	1(101)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	63	62
ВОР ¹⁷⁶	1(86)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	6	7
Судома	Дослідження не були визначені.							
СНС ¹⁶⁰	1(94)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	35	37
Депресія ¹⁷⁶	1(109)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	14	13
Напади ¹⁶⁰	1(187)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	34	18
Синдром Туєтта	Дослідження не були визначені.							
Розлад поведінки	Дослідження не були визначені.							
<i>Проблеми, пов'язані з неврологічним розвитком</i>								
Розумова відсталість ^{153;156-158;163;169;176;184;185}	9(2032)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	1618	76 (61,89)
Церебральний параліч ^{153;157;177;185}	4 (1371)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	63	5 (4,6)
Порушення сну ^{161, 175, 184}	3 (397)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	146	37 (11,68)
Шлунково-кишкові захворювання ^{167.}	1 (96)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	3	3
Епілепсія ^{153;156-158;169;170;185}	7 (1710)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	342	24 (8,46)
Рухова недостатність ¹⁵³	1 (187)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	25	13
Порушення зору ^{153;157;185}	3 (1348)	Неконтр спостер	Не	Не	Не	Дуже низька	65	7 (0,26)

			використовується	використовується	використовується			
Порушення слуху ^{153;157;185}	3 (1348)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	8294	3 (0,9)

ДІ: довірчий інтервал; Неконтр спостер: Неконтрольовані спостереження (Див. Методи, розділ 2.6.2 для деталей)

Таблиця 7.2 Поширеність кожного супутнього захворювання у дітей та молоді з РАС

Супутні захворювання	Оцінка якості						Підсумки результатів	
	Дослідження (N)	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Кількість	Поширеність
							Випадки	Обсяг (%) (95% ДІ)
<i>Психічні та поведінкові розлади</i>								
СГДУ ^{154;162;171;173;174;177;183}	7 (3373)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	1182	45 (24,67)
Аутодеструктивна поведінка ¹⁵⁶	Дослідження не були визначені							
Тривожність ^{151;154;162;171;177;178;183}	7 (2952)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	357	27 (10,49)
ВОР ^{154;162;171;177;183}	5 (2862)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	342	23 (6,47)
Судомо ^{154;159;171;173;177;180}	6 (2348)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	248	19 (2,47)
СНС ^{162;171;177;180}	4 (2346)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	61	8 (2,17)
Депресія ^{151;154;162;171;177;178}	6 (2469)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	58	9 (3,19)
Синдром Туретта ^{159;171;180}	3 (226)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	15	12 (2,28)
Розлад поведінки ^{154;162;171;177}	4(2379)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	17	3 (0,9)
<i>Проблеми, пов'язані з неврологічним розвитком</i>								
Розумова відсталість ^{152;160;165;168;172;177;181;186;188}	9 (3683)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	1618	76 (61,89)

Супутні захворювання	Оцінка якості						Підсумки результатів	
	Дослідження (N)	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	Кількість	Поширеність
							Випадки	Обсяг (%) (95% ДІ)
Медичні або неврологічні проблеми								
Церебральний параліч ^{152;155;177;179}	4 (2791)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	91	5 (1,13)
Порушення сну ^{154, 160, 166}	3 (113)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	64	61 (31,88)
Шлунково-кишкові захворювання ¹⁸²	1 (100)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	62	62
Епілепсія ^{152;155;164;165;177;179;187;188}	8 (4734)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	922	15 (7,26)
Напади ^{172;179;181}	3 (791)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	47	5 (2,9)
Рухова недостатність ^{152;155;168}	3 (499)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	113	25 (0,75)
Порушення зору ^{152;177;187}	3 (2615)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	77	6 (0,21)
Порушення слуху ^{152;155;177;180}	4 (2530)	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	84	8 (1,20)

ДІ: довірчий інтервал; Неконтр спостер: Неконтрольовані спостереження (Див. Методи, розділ 2.6.2 для деталей)

7.3 Звіт фактичних даних

Фактичні дані щодо аутизму

Всі Фактичні дані оцінювалися як дані дуже низької якості.

Психічні та поведінкові розлади

Були визначені дані щодо поширеності 12 захворювань: СГДУ, розлади адаптації, проблеми агресії, тривожність, проблеми з увагою, біполярні розлади, депресія, емоційна реактивність, синдром нав'язливих станів, визивно опозиційний розлад, аутодеструктивна поведінка, а також синдром соматичних скарг. Тут представлені тільки дослідження з вивчення поширеності найбільш загальних захворювань.

Сумарна поширеність СГДУ склала 41% (95% довірчий інтервал [ДІ] 21,63). Поширеність аутодеструктивної поведінки склала 49%, тривожності – 62%, визивно-опозиційних розладів – 7%, синдрому нав'язливих станів – 37%, депресії – 13% і випадків – 18%.

Розлади, пов'язані з неврологічним розвитком

Були визначені дані щодо поширеності трьох захворювань: мовні проблеми, розумова відсталість, зворотній розвиток та обмежені інтереси. Тут представлені тільки дослідження з вивчення поширеності розумової відсталості.

Сумарна поширеність розумової відсталості склала 76% (95% ДІ 61,89).

Медичні або неврологічні захворювання

Були визначені дані щодо поширеності 15 захворювань: слухові дефіцити; епілепсія; шлунково-кишкові розлади; хромосомні аномалії; вроджені розлади; генетичні розлади; рухова недостатність; ожиріння (індекс маси тіла [ІМТ] вищий, ніж 95-й перцентиль); захворювання, що виникають у перинатальному періоді; порушення сну; порушення зору; церебральний параліч; напади; гідроцефалія та менінгіт. В цьому документі представлені тільки дослідження з вивчення поширеності церебрального паралічу, порушень сну, шлунково-кишкових захворювань, епілепсії, рухової недостатності, порушень зору та слуху.

Сумарна поширеність церебрального паралічу становить 5% (95% ДІ 4,6), порушень сну – 37% (95% ДІ 11,68), епілепсії – 24% (95% ДІ 8,46), порушень зору – 7% (95% ДІ 0,26) і порушень слуху 3% (95% ДІ 0,9). Поширеність рухової недостатності та шлунково-кишкових захворювань складала 13% і 3% відповідно.

Фактичних дані щодо РАС

Психічні та поведінкові розлади

Були визначені дані щодо поширеності 13 захворювань: СГДУ; адаптивно-реактивний посттравматичний стресовий розлад прихильності; порушення поведінки; біполярні розлади, розлади поведінки; депресія; мутизм; синдром нав'язливих станів (СНС); визивно опозиційний розлад (ВОР); психотичний розлад; тик; та синдром Туретта. В цьому документі представлені тільки дослідження з вивчення поширеності СГДУ, тривожності, ВОР, тиків, СНС, депресії, синдрому Туретта і розладу поведінки.

Сумарна поширеність різних захворювань у дітей з розладами аутистичного спектра склала:

- СГДУ: 45% (95% ДІ 24,67);
- тривожність: 27% (95% ДІ 10,49);
- СНС: 23% (95% ДІ 6,47);
- судоми: 19% (95% ДІ 2,47);
- СНС: 8% (95% ДІ 2,17);
- депресія: 9% (95% ДІ 3,19);
- синдром Туретта: 12% (95% ДІ 2,28);
- розлад поведінки: 3% (95% ДІ 0,9).

Розлади, пов'язані з неврологічним розвитком

Дані щодо поширеності визначені для чотирьох захворювань: комунікативний розлад; мовні проблеми; розумова відсталість; та зворотній розвиток. В цьому документі представлені тільки дев'ять досліджень з вивчення поширеності розумової відсталості.

Сумарна поширеність розумової відсталості склала 65% (95% ДІ 38,87).

Медичні або неврологічні захворювання

Були визначені дані щодо поширеності 17 захворювань: дитячий церебральний параліч; гідроцефалія; астма; порушення слуху; хромосомні аномалії; вроджені розлади; епілепсія; напади; фебрильні судоми; шлунково-кишкові розлади; генетичні розлади; розлади дихального ланцюга мітохондрій; рухові порушення; ожиріння (ІМТ вищий, ніж 95-й перцентиль); порушення сну; порушення зору та розлад виведення. В цьому документі представлені тільки дослідження з вивчення поширеності церебрального паралічу, епілепсії, випадків, шлунково-кишкових захворювань, порушень сну, рухової недостатності, порушень зору та слуху.

Сумарна поширеність захворювань склала:

- церебральний параліч: 5% (95% ДІ 1,13);
- порушення сну: 61% (95% ДІ 31,88);
- епілепсія: 15% (95% ДІ 7,26);
- напади: 5% (95% ДІ 2,69);
- рухова недостатність: 25% (95% ДІ 0,75);
- порушення зору: 6% (95% ДІ 0,21);
- порушення слуху: 8% (95% ДІ 1,20).

Поширеність шлунково-кишкових захворювань склала 62%.

7.4 Фактичні дані для рекомендацій

Відносне значення розглянутих результатів

ГРН узгодила конкретні критерії, згідно з якими захворювання або симптом слід вважати захворюванням, супутнім до аутизму. Перелічені захворювання повинні були мати щонайменше одну з наступних характеристик:

- документально підтверджений коефіцієнт поширеності захворювання у дітей та молодих людей з аутизмом, що перевищує коефіцієнт для населення в цілому;
- ймовірний позитивний результат від відповідного втручання (втручань);
- ймовірний важливий вплив на якість життя.

ГРН також розглядала простоту діагностування, визначену як діагностична достовірність, та ефективність витрат на лікування захворювання, якщо вони встановлені.

Оптимальне співвідношення між клінічною корисністю і шкодою

Визначення важливих супутніх захворювань відбувалося на основі клінічної користі, тому що це може вплинути на якість догляду за дитиною в усіх аспектах діагностичного процесу та подальшого лікування і підтримки. Систематичне обстеження щодо супутніх захворювань повинно бути частиною будь-якої клінічної оцінки дитини або молодої людини з підозрюваним або підтвердженим аутизмом, оскільки є різні відомі захворювання, пов'язані з аутизмом, які можуть вплинути на благополуччя дитини або молодої людини, якщо не будуть розпізнані. Ідентифікація інших розладів у дитини з можливим або підтвердженим аутизмом сприяє розумінню сильних і слабких сторін профілю особистості та визначає втручання. Деякі захворювання вимагають особливого медичного втручання або зміни загальної стратегії лікування. Це може також призвести до виявлення інших членів родини із захворюванням та мати значення для генетичного консультування.

Наявні фактичні дані показують, що широкий спектр розладів та симптомів можуть зустрічатися у дітей і молодих людей з аутизмом. ГРН враховувала можливу шкоду, пов'язану з оцінкою дитини або молодої людини щодо супутніх захворювань, яка включає розширену діагностичну оцінку

пацієнтів з аутизмом. Процес пошуку супутніх захворювань на додаток до аутизму може спричиняти дистрес у дитини або молодшої людини, а також їх батьків чи опікунів.

На всіх етапах перебігу аутизму можна уникнути ризику виникнення таких труднощів шляхом своєчасного обміну інформацією та активної участі дитини або молодшої людини, а також їх батьків чи опікунів у цьому процесі. ГРН вважала, що, в цілому, потенційні вигоди від раннього виявлення супутніх захворювань переважають можливу шкоду.

Оптимальне співвідношення між корисністю для здоров'я та використанням ресурсів

Клінічна оцінка для виявлення проявів супутнього захворювання може значно збільшити час клінічної оцінки дитини чи молодшої людини з можливим аутизмом. Враховуючи можливу користь від виявлення супутніх захворювань, ГРН вважала, що це, ймовірно, буде економічно доцільним використанням часу медичних працівників. Однак додаткові обстеження на супутні захворювання є економічно ефективними тільки у тому випадку, якщо додаткові витрати (у тому числі обстеження проведені в осіб, в яких захворювання не виявляється) можуть бути виправдані користю для здоров'я від раннього виявлення та лікування. Жодних доказів, що підтверджують або спростовують економічну ефективність раннього виявлення супутніх захворювань, не було визначено.

Однак ГРН прийшла до думки, що використання ресурсів охорони здоров'я для виявлення рідкісних захворювань в осіб без клінічних проявів, які дозволяють припустити наявність захворювання, не може бути виправдане. Крім того, не слід здійснювати обстеження дитини або молодшої людини на супутні захворювання, для яких не існує доцільних способів лікування, оскільки не відбувається покращення здоров'я внаслідок такого обстеження. Всі захворювання з переліку супутніх захворювань, узгодженого ГРН, є важливими, оскільки існують специфічні засоби лікування з доведеною ефективністю або вони потребують лікування з клінічно важливою користю для людини. ГРН вирішила, що визначення важливих супутніх захворювань та проведення подальших обстежень на ці захворювання на основі клінічної оцінки ймовірно буде економічно ефективним використанням ресурсів системи медичного обслуговування.

Якість даних

Там, де проводилися декілька досліджень одного захворювання або симптому, оцінки поширеності істотно відрізнялися. Це відображає як відмінності у групах людей, які досліджувалися, так і у способах виявлення супутніх захворювань. Дані про поширеність, наведені в літературі, значно варіюються і не є вичерпними.

В цілому, відзначається недостатність досліджень та відсутність реплікації результатів різних досліджень, а також заниження показників щодо важливих супутніх захворювань. ГРН не вдалося дати оцінку порівнянності досліджень та того, чи відображають вони звичайну клінічну практику у Великобританії. У деяких випадках (наприклад розумова відсталість) сумарні статистичні дані щодо поширеності суперечили клінічному досвіду членів ГРН, хоча в даному конкретному випадку вони також відзначили, що довірчі інтервали для всіх дітей з РАС (на відміну від аутизму) були широкими і що внаслідок цього істинне значення буде знаходитись в межах цього діапазону.

Інші міркування

Термін, що використовується у відношенні захворювання, вказаного в таблиці, запозичується безпосередньо з літератури за винятком випадків, коли ГРН вирішила, що відповідним буде більш загальний термін. Наприклад, "розлад настрою" є інтерпретацією ГРН проявів депресії, а "генетичні розлади" використовуються замість генетичних аномалій. Також тут використовуються терміни "напади" та "епілепсія", хоча у дослідженнях використовуються інші терміни.

ГРН досягла консенсусу в тому, що при обстеженні дитини або молодшої людини з підозрюваним або підтвердженим аутизмом спеціалісти-медики повинні завжди розглядати ймовірність супутнього захворювання та, враховуючи це, здійснювати відповідне систематичне клінічне обстеження. Це повинно визначити наявну проблему та відповідний анамнез.

ГРН зазначила, що труднощі в спілкуванні, пов'язані з аутизмом, можуть збільшити ризик того, що супутні захворювання будуть не виявлені. Наприклад, можна пропустити функціональні

психічні розлади. ГРН рекомендувала приділяти особливу увагу інформації з інших джерел (у тому числі безпосереднє спостереження за дитиною або молодою людиною) та в різних ситуаціях. ГРН мала інформацію про те, що медичні працівники ставили питання про можливість вважати розлади харчової поведінки захворюванням, супутнім до аутизму, але на цей час фактичні дані не є достатньо сильними, і на думку ГРН, їх не слід включати до переліку супутніх захворювань, які повинні систематично виявлятися.

Рекомендації

№ Рекомендація

54 Проаналізуйте, чи може дитина або молода людина мати будь-що з наступного в якості супутнього захворювання та, якщо є підозра, проведіть відповідні обстеження і здійсніть направлення до лікарів-спеціалістів:

- Психічні та поведінкові проблеми і розлади:
 - СГДУ
 - тривожні розлади та фобії;
 - розлади настрою;
 - визивно опозиційна поведінка;
 - тики або синдром Туретта;
 - синдром нав'язливих станів;
 - аутодеструктивна поведінка.
 - Проблеми та розлади, пов'язані з неврологічним розвитком:
 - глобальна затримка розвитку або розумова відсталість;
 - проблеми з моторною координацією або порушення координації у дітей;
 - проблеми з академічним навчанням, наприклад, щодо грамотності або вміння рахувати;
 - проблеми з мовним розвитком та розлад мови.
 - Медичні або генетичні проблеми та розлади:
 - епілепсія та епілептична енцефалопатія (ЕЕ);
 - хромосомні порушення;
 - генетичні аномалії, включаючи ламку X-хромосому;
 - туберозний склероз;
 - м'язова дистрофія;
 - нейрофіброматоз.
 - Функціональні проблеми та розлади:
 - відсутність апетиту, в тому числі обмежений раціон;
 - нетримання сечі (енурез);
 - запор, зміна ритму дефекації, нетримання калу або енкопрез;
 - порушення сну;
 - порушення зору або слуху.
-

8. Медичні дослідження

Вступ

Аутизм – це клінічний синдром, при якому діагностика базується на наявності певних особливостей розвитку та/або поведінки. Як відомо, ряд розладів у людей з аутизмом виникає частіше, ніж у інших груп населення в цілому (див. Розділ 7, Супутні захворювання). Деякі з цих супутніх захворювань можна розглядати, якщо вони є, як такі, що спричиняють аутизм.

В цьому розділі увага приділяється ролі медичних досліджень, які можуть виявити казуальні обставини, зокрема, ЕЕГ, технології візуалізації мозку (МРТ, КТ), а також лабораторні аналізи крові і сечі, в тому числі генетичні дослідження.

Одне зі складних питань – це правильна інтерпретація атипових результатів. Протягом декількох досліджень "аномальний результат" може не вказати на певний, визнаний розлад і може не впливати на лікування. У випадку ЕЕГ, відхилення у дітей і молодих людей з аутизмом можуть проявлятися частіше, ніж серед населення в цілому, але при цьому може не бути жодних ознак епілепсії. Крім того, не існує стандартного визначення того, що є "ненормальною" ЕЕГ; це приводить до можливих відмінностей в інформації між дослідженнями. Необхідно приділяти увагу корисності (або іншим результатам) ЕЕГ як частини діагностичної оцінки щодо епілепсії. Крім того, незначні структурні аномалії, які можуть бути представлені у візуалізації головного мозку, не обов'язково пов'язані з визнаними розладами або будь-якими клінічними наслідками. Так само, як у випадку ЕЕГ, не існує стандартизованого методу узгодження того, що є аномальною сканограмою, і це може спричинити відмінності в результатах.

Відомо, що різні генетичні порушення виникають з помітно більшою частотою при аутизмі, наприклад синдром ламкої Х-хромосоми та туберозний склероз. Останнім часом генетичні дослідження виявили додаткові порушення, які найчастіше виникають у пацієнтів з аутизмом, але не пов'язані з відомим синдромом. Ситуація ще більш ускладнюється у зв'язку з генетикою, коли у деяких випадках модифікації генів можуть збільшити ризик аутизму, але окремо вони складають дуже незначний ризик, водночас, як в інших випадках генетичні порушення можуть грати важливу причинну роль. Визначення останньої групи генетичних аномалій може бути важливим у генетичному консультуванні.

Існує суттєва варіантність у типі та ступені генетичних досліджень, що здійснюються. Крім того, це область, де швидко змінюються технології, і нові методи здатні ідентифікувати менш помітні порушення, які не можна було виявити при дослідженнях, проведених раніше. Тим не менше, проблема виявлення слабовиражених аномалій полягає в тому, що їх клінічне значення, як причина аутизму, часто є ще більше невизначеним.

Огляд фактичних даних розділений на дві частини: дані, що ідентифікують аномальні результати у дітей і молодих людей з аутизмом у відповідності до МКХ-10 та DSM-IV-TR або до діагностичних критеріїв РАС; а також дані, що визначають дітей чи молодих людей із захворюванням, виявленим шляхом біомедичних досліджень.

Клінічні питання

З яких компонентів повинна складатися діагностична оцінка?

Біохімічні дослідження для діагностики аутизму, наприклад, ЕЕГ, сканування мозку, генетичні тести, консультування; дослідження щодо супутніх захворювань.

8.1 Огляд фактичних даних

Всі дослідження були неконтрольованими спостережними.

ЕЕГ

Двадцять чотири дослідження (у 26 статтях) вивчали використання ЕЕГ у дітей або молодих людей з аутизмом чи РАС: ці дослідження проводилися в Італії,^{158;189-192} Бразилії,^{193;194} Канаді,^{195;196} Чеській Республіці,^{152;197} Ізраїлі,^{198;199} Великобританії,²⁰⁰ Японії,^{164;201} Індії,²⁰² Туреччині,^{186;203} та США.²⁰⁴⁻²¹⁰ У шести дослідженнях регулярно використовувалися ЕЕГ,^{158;189;195;196;198;199;204} при цьому у трьох дослідженнях ЕЕГ проводилися на підставі клінічної

оцінки.^{193;194;205;206} В інших 15 дослідженнях ЕЕГ вивчалися в наукових цілях.^{152;164;186;190-192;197;200-203;207-210} В одному з цих досліджень діти з історією випадків виключалися.²⁰⁰ у всіх інших дослідженнях не повідомлялося про виключення дітей на підставі клінічної епілепсії.

У восьми дослідженнях вивчалися ЕЕГ дітей і молодих людей з аутизмом^{158;164;191;199;200;202;207;210}. П'ять з цих досліджень включали дітей з регресією^{158;191;199;200;207} і два дослідження включали дітей з розумовою відсталістю.^{158;191}

У двадцяти чотирьох дослідженнях вивчалися ЕЕГ дітей і молодих людей з РАС.^{152;186;189;190;192-198;201;203-206;208;209} В шести дослідженнях включалися діти з регресією^{152;192;197;198;208;209} (в одному з них діти, які мають тільки мовну регресію, порівнювалися з дітьми з аутистичною та мовною регресією),²⁰⁸ у два дослідження включалися діти з розумовою відсталістю.^{197;211}

Сканування головного мозку

Магнітно-резонансна томографія (МРТ)

У десяти дослідженнях, що в цілому включали 888 учасників, вивчалось використання МРТ у дітей і молодих людей з РАС. Дослідження проводилися у Великобританії,²⁰⁰ Італії,¹⁸⁹ Франції,²¹² США,²⁰⁴⁻²⁰⁶ Індії,²⁰² Ізраїлі,¹⁹⁹ Канаді^{195;196} та Туреччині.¹⁸⁶ У двох дослідженнях проводилося сканування всіх учасників;^{189;204} у п'яти дослідженнях сканування проводилося на підставі клінічної оцінки,^{195;196;199;200;205;206} а в трьох дослідженнях сканограми вивчалися в наукових цілях.^{186;202;212}

У чотирьох дослідженнях вивчалися результати МРТ у дітей та молодих людей з аутизмом.^{199;200;202;212}

Два дослідження включали дітей та молодих людей з регресією,^{199;200} в одне дослідження включалися діти з розумовою відсталістю.²¹²

У шести дослідженнях (з семи статей) вивчалися МРТ дітей і молодих людей з РАС.^{186;189;195;196;204-206} У жодному дослідженні не повідомлялося про аналіз підгруп щодо регресії або розумової відсталості.

Комп'ютерна томографія (комп'ютерна аксіальна томографія [КАТ]/КТ/позитронно емісійна томографія [ПЕТ]/однофотонно-емісійна комп'ютерна томографія [ОФЕКТ])

У п'яти дослідженнях, що в цілому включали 359 учасників, вивчалось використання комп'ютерної томографії у дітей і молодих людей з РАС. Ці дослідження проводилися у Бразилії,^{193;194} Канаді,^{195;196} Ізраїлі,¹⁹⁹ Індії²⁰² та США.²⁰⁶ У чотирьох дослідженнях сканування проводилося на підставі клінічної оцінки.^{193-196;199;206} В одному дослідженні комп'ютерна томографія вивчалася для наукових цілей.²⁰²

У двох дослідженнях вивчалася комп'ютерна томографія у дітей і молодих людей з аутизмом.^{199;202} В одному дослідженні включалися діти та молоді люди з регресією.¹⁹⁹ В жодному дослідженні не повідомлялося про підгрупи з розумовою відсталістю.

У трьох дослідженнях (з п'яти статей)^{193-196;206} вивчалася комп'ютерна томографія у дітей і молодих людей з РАС. В жодному дослідженні не повідомлялося про аналіз підгруп щодо регресії або розумової відсталості.

Тестування рівня метаболізму

У дванадцяти дослідженнях (з 14 статей), які проводилися у США,²⁰⁴⁻²⁰⁶ Італії,^{158;189} Ізраїлі,¹⁹⁹ Португалії,¹⁶⁵ Чеській Республіці,¹⁵² Франції,²¹² Великобританії,²¹³ Канаді^{195;196} та Бразилії,^{193;194} досліджувалося використання метаболічних тестів у дітей або молодих людей з РАС. Одне дослідження проводилося з науковими цілями.²¹³ В шести дослідженнях тестувалися всі учасники,^{158;165;189;193;194;204;212} а в інших п'яти дослідженнях тестування здійснювалося на підставі клінічної оцінки.^{152;195;196;199;205;206} В трьох дослідженнях не повідомлялося про використання спеціальних тестів.^{189;195;196;204}

У двох дослідженнях повідомлялося про скринінг вроджених порушень обміну речовин, але детальна інформація не надавалася.^{152;193;194} В одному дослідженні повідомлялося, що метаболічне визначення включало визначення рівнів аміаку, амінокислот, молочної кислоти і пірвіноградної

кислоти в крові, а також органічних кислот у сечі.¹⁹⁹ В іншому дослідженні повідомлялося про метаболічні тести для визначення порушень, пов'язаних з амінокислотами та органічними кислотами, олігосахаридами та мукополісахаридами, пуринами та піримідинами, порушень метаболізму креатину і вроджених розладів глікозилювання.¹⁶⁵ У третьому дослідженні проводився скринінг амінокислот сироватки крові та сечі.¹⁵⁸ В четвертому – проводився скринінг вроджених вад з використанням сечі/плазми.²⁰⁵ У п'ятому дослідженні вивчалися амінокислоти плазми та органічні кислоти сечі.²⁰⁶ В останньому дослідженні проводився аналіз амінокислот та органічних кислот плазми і сечі, кількісний аналіз глікозаміногліканів сечі, аналіз олігосахаридів сечі, аналіз пурину та піримідину, а також аналіз гуанідоацетату (guanidoacetate) креатину.²¹²

У трьох дослідженнях вивчалось тестування метаболізму у дітей та молодих людей з аутизмом^{158;199;212}. В одному дослідженні включалися діти та молоді люди з регресією¹⁹⁹. В жодному дослідженні не повідомлялося про підгрупи з розумовою відсталістю.

В дев'яти дослідженнях (з 11 статей) вивчалися метаболічні тести у дітей і молодих людей з РАС^{152;165;165;189;193-195;204-206;213;214}. В жодному дослідженні не повідомлялося про аналіз підгруп щодо регресії або розумової відсталості.

Аналізи крові

У чотирьох дослідженнях, які проводилися в США^{204;215} та Італії^{158;216} вивчалось використання різних аналізів крові у дітей або молодих людей з РАС. В одному дослідженні учасникам проводили повний аналіз крові і біохімічний аналіз крові,¹⁵⁸ в другому дослідженні перевірялися рівні сечової кислоти в сироватці крові.²⁰⁴ В інших двох дослідженнях учасники перевірялися на рівень імуноглобуліну Е (IgE) в сироватці крові або на мікоплазми, хламідії пневмонії та вірус герпесу людини 6 (HHV-6) в наукових цілях.^{215;216}

У двох дослідженнях вивчалися аналізи крові дітей і молодих людей з аутизмом^{158;216} і у двох дослідженнях вивчалися аналізи крові дітей і молодих людей з РАС.^{204;215} В жодному дослідженні не повідомлялося про аналіз підгруп щодо регресії або розумової відсталості.

Аналізи сечі

У двох дослідженнях, які проводилися в США²⁰⁴ та Фінляндії¹⁵³ вивчалось використання аналізів сечі у дітей та молодих людей з РАС. Всі учасники регулярно проходили тестування у двох дослідженнях,^{153;204} жодні дослідження не були визначені для дітей, що перевірялися на підставі клінічної оцінки або в наукових цілях. В одному дослідженні не повідомлялося про здійснені аналізи,¹⁵³ а в іншому вивчалися рівні сечової кислоти.²⁰⁴

В одному дослідженні вивчалися аналізи сечі у дітей та молодих людей з аутизмом.¹⁵³ В іншому дослідженні²⁰⁴ вивчалися аналізи сечі у дітей та молодих людей з РАС. В жодному з досліджень не повідомлялося про аналіз підгруп щодо регресії або розумової відсталості.

Генетичні тести

В п'ятнадцяти дослідженнях, які проводилися в Бразилії,^{193;194;217} Канаді,^{195;196;218} Фінляндії,¹⁵³ Франції,¹⁸⁸ Ізраїлі,¹⁹⁹ Італії,^{189;190} Тайвані²¹⁹ та США^{181;204;205;220;221} вивчалися генетичні тести. Генетичні дослідження проводилися як частина регулярного тестування в трьох дослідженнях.^{153;189;204} В п'яти дослідженнях повідомлялося про тестування на підставі клінічної оцінки,^{195;196;199;205;218;220} а в семи дослідженнях повідомлялося про тестування в наукових цілях.^{181;188;190;193;194;217;219;221} Про тести або не повідомлялося, або повідомлялося як:

- 17p11 флуоресцентна гібридизація in situ (FISH);²⁰⁴
- матриксна порівняльна геномна гібридизація (CGH – масив);²⁰⁶
- хромосомна мікроматриця;¹⁸¹
- хромосома;²⁰⁶
- хромосома 15;²⁰⁴
- цитогенетичний аналіз;^{193;194;220;222}
- DNA;^{165;181;223}

- FISH,^{205;217}
- молекулярний аналіз,²¹⁷
- голодування з фолієвої кислоти / Саузерн-Блоттинг;¹⁹⁹
- ламка X-хромосома,²²⁴
- G-забарвлені хромосоми,²²³
- каріотип G-забарвлення;¹⁸¹
- генетика;^{152;195}
- високороздільне забарвлення ДНК;¹⁸⁹
- каріотип;^{193;194;200;218;224}
- молекулярна цитогенетика;¹⁸⁹
- молекулярний/генетичний;²⁰⁵
- аналіз полімеразної ланцюгової реакції;²¹⁷
- прометафазні хромосоми (каріотип);²⁰⁴
- гомолог фосфатази і тензіну (PTEN), генетичне секвенування;²⁰⁶
- секвенування генів Ретта.²⁰⁶

У п'яти дослідженнях вивчалися генетичні тести у дітей та молодих людей з аутизмом^{153;199;219-221} і в п'яти дослідженнях (з 12 статей) вивчалися генетичні тести у дітей та молодих людей з РАС.^{181;188-190;193-196;204;205;217;218} В жодному дослідженні не повідомлялося про аналіз підгруп щодо регресії або розумової відсталості.

8.2 Профілі фактичних даних

В таблицях 8.1 та 8.2 показана відсоткова частка дітей або молодих людей з аутизмом або РАС з аномальними результатами медичних досліджень.

В таблицях 8.3 та 8.4 показана відсоткова частка дітей або молодих людей з аутизмом або РАС, які мали захворювання, виявлене або підтвержене медичним дослідженням.

У всіх таблицях результати розділені на категорії за причиною проведення тесту (аналізу): регулярно, на підставі клінічної оцінки або як частина наукового дослідження.

Таблиця 8.1 Відсоткова частка дітей або молодих людей з аутизмом з аномальними результатами медичних досліджень

Біохімічні дослідження	Оцінка якості							Підсумки результатів
	Дослідження (N)	% учасників тестування	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	% в цілому учасників на стадії з аномальними результатами медичних досліджень (95% ДІ)
ЕЕГ								
Встановлений порядок ^{158;199}	2 (178)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	11 (6,63)
Проводилися на підставі клінічної оцінки	Дослідження не були визначені.							
Проводилися в наукових цілях ^{164;191;200;202;207;210}	6 (1432)	95,9%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	47 (20,76)
МРТ								
Встановлений порядок	Дослідження не були визначені.							
Проводилися на підставі клінічної оцінки ^{199;200}	2 (196)	21,4%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0 (0,1)
Проводилися в наукових цілях ^{202;212}	2 (99)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	29 (7,59)
КТ/КАТ/ПЕТ/ОФЕКТ								
Встановлений порядок	Дослідження не були визначені.							
Проводилися на підставі клінічної оцінки ^{199;200}	1 (132)	27,3%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0
Проводилися в наукових цілях ^{202;212}	1 (22)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	32
Тестування рівня метаболізму								
Встановлений порядок ^{158;212}	2 (123)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0 (0,2)
Проводилися на підставі клінічної оцінки ¹⁹⁹	1 (132)	40,2%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0
Проводилися в наукових цілях	Дослідження не були визначені.							
Аналізи крові								

Біохімічні дослідження	Оцінка якості							Підсумки результатів
	Дослідження (N)	% учасників тестування	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	% в цілому учасників на стадії з аномальними результатами медичних досліджень (95% ДІ)
Встановлений порядок ^{158;}	1 (46)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0
Проводилися на підставі клінічної оцінки	Дослідження не були визначені.							
Проводилися в наукових цілях ²¹⁶	1 (43)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	21
Аналізи сечі								
Встановлений порядок ^{153;}	1 (187)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0
Проводилися на підставі клінічної оцінки	Дослідження не були визначені.							
Проводилися в наукових цілях ²¹⁶	Дослідження не були визначені.							
Генетичні тести								
Встановлений порядок ¹⁵³	1 (187)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	12
Проводилися на підставі клінічної оцінки ^{199,220}	2 (1030)	32,4%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	3 (2,4)
Проводилися в наукових цілях ^{219,221}	2 (816)	97.2%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	5 (1,27)
	Дослідження не були визначені.							

ЕЕГ: електроенцефалографія; МРТ: магнітно-резонансна томографія; КТ: комп'ютерна томографія; КАТ: аксіальна комп'ютерна томографія; ПЕТ: позитрон-емісійна томографія; ОФЕКТ: однофотонно-емісійна комп'ютерна томографія

ДІ: довірчий інтервал; Неконтр спостер: неконтрольоване спостереження (Див. Методи, розділ 2.6.2 для деталей)

Таблиця 8.2 Відсоткова частка дітей або молодих людей з РАС з аномальними результатами медичних досліджень

Біохімічні дослідження	Оцінка якості							Підсумки результатів
	Дослідження (N)	% учасників тестування	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	% в цілому учасників на стадії з аномальними результатами медичних досліджень (95% ДІ)
ЕЕГ								
Встановлений порядок 189;195;196;198;204	4 (191)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	7 (0,25)
Проводилися на підставі клінічної оцінки 193;194;205;206	3 (356)	43.8%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	10 (2,21)
Проводилися в наукових цілях 152;186;190;192;197;201;203;208;209	9 (3154)	99.6%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	40 (31,49)
МРТ								
Встановлений порядок 189,204	2 (117)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	3 (1,7)
Проводилися на підставі клінічної оцінки 195;196;205;206	3 (395)	22.0%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	2 (0,8)
Проводилися в наукових цілях 186	1 (81)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	12
КТ/КАТ/ПЕТ/ОФЕКТ								
Встановлений порядок	Дослідження не були визначені.							
Проводилися на підставі клінічної оцінки 193;196;206	1 (132)	27.3%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0
Проводилися в наукових цілях	Дослідження не були визначені.							

Біохімічні дослідження	Оцінка якості							Підсумки результатів
	Дослідження (N)	% учасників тестування	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	% в цілому учасників на стадії з аномальними результатами медичних досліджень (95% ДІ)
Тестування рівня метаболізму								
Встановлений порядок 165;189;193;194;204	4 (322)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0 (0,1)
Проводилися на підставі клінічної оцінки ^{152;165;195;196;205;206}	4 (508)	40.2%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	2 (0,6)
Проводилися в наукових цілях ¹²³	1 (56)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	100
Аналізи крові								
Встановлений порядок ^{204;}	1 (32)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	3
Проводилися на підставі клінічної оцінки	Дослідження не були визначені.							
Проводилися в наукових цілях ²¹⁵	1 (48)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	58
Аналізи сечі								
Встановлений порядок ^{204;}	1 (32)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0
Проводилися на підставі клінічної оцінки	Дослідження не були визначені.							
Проводилися в наукових цілях ²¹⁶	Дослідження не були визначені.							

Біохімічні дослідження	Оцінка якості							Підсумки результатів
	Дослідження (N)	% учасників тестування	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	% в цілому учасників на стадії з аномальними результатами медичних досліджень (95% ДІ)
Генетичні тести								
Встановлений порядок ^{189,204}	2 (117)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	14 (7,22)
Проводилися на підставі клінічної оцінки ^{199,220}	3 (319)	32,4%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	4 (1,8)
Проводилися в наукових цілях ^{219,221}	5 (1723)	97.2%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	11 (3,23)
Дослідження не були визначені.								

ЕЕГ: електроенцефалографія; МРТ: магнітно-резонансна томографія; КТ: комп'ютерна томографія; КАТ: аксіальна комп'ютерна томографія; ПЕТ: позитрон-емісійна томографія; ОФЕКТ: однофотонно-емісійна комп'ютерна томографія

ДІ: довірчий інтервал; Неконтр спостер: неконтрольоване спостереження (Див. Методи, розділ 2.6.2 для деталей)

Таблиця 8.3 Відсоткова частка дітей або молодих людей з аутизмом, які мали захворювання, виявлене (потенційно або фактично) або підтвержене медичним дослідженням

Біохімічні дослідження	Оцінка якості							Підсумки результатів
	Дослідження (N)	% учасників тестування	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	% в цілому учасників на стадії з аномальними результатами медичних досліджень (95% ДІ)
ЕЕГ								
Встановлений порядок ^{158;199}	2 (178)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	4 (2,26)
Проводилися на підставі клінічної оцінки	Дослідження не були визначені.							
Проводилися в наукових цілях ^{164;191;200;207;210}	5 (1410)	95.8%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	24 (10,41)
МРТ								
Встановлений порядок	Дослідження не були визначені.							
Проводилися на підставі клінічної оцінки ^{199;200}	2 (196)	21.8%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0 (0,1)
Проводилися в наукових цілях ²¹²	1 (77)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0
КТ/КАТ/ПЕТ/ОФЕКТ								
Встановлений порядок	Дослідження не були визначені.							
Проводилися на підставі клінічної оцінки ¹⁹⁹	1 (132)	27.3%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0
Проводилися в наукових цілях ²⁰²	Дослідження не були визначені.							
Тестування рівня метаболізму								
Встановлений порядок ^{158,212}	2 (123)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0 (0,2)
Проводилися на підставі клінічної оцінки ¹⁹⁹	1 (132)	40.2%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0
Проводилися в наукових цілях	Дослідження не були визначені.							

Аналізи крові								
Встановлений порядок ^{158;}	1 (46)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0
Проводилися на підставі клінічної оцінки	Дослідження не були визначені.							
Проводилися в наукових цілях ²¹⁶	1 (43)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	21
Аналізи сечі								
Встановлений порядок ^{153;}	1 (187)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0
Проводилися на підставі клінічної оцінки	Дослідження не були визначені.							
Проводилися в наукових цілях ²¹⁶	Дослідження не були визначені.							
Генетичні тести								
Встановлений порядок ¹⁵³	1 (187)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	9
Проводилися на підставі клінічної оцінки ^{199,220}	2 (1030)	32,4%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	3 (2,4)
Проводилися в наукових цілях ^{219,221}	2 (816)	97.2%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	4 (0,21)
	Дослідження не були визначені.							

ЕЕГ: електроенцефалографія; МРТ: магнітно-резонансна томографія; КТ: комп'ютерна томографія; КАТ: аксіальна комп'ютерна томографія; ПЕТ: позитрон-емісійна томографія; ОФЕКТ: однофотонно-емісійна комп'ютерна томографія

ДІ: довірчий інтервал; Неконтр спостер: неконтрольоване спостереження (Див. Методи, розділ 2.6.2 для деталей)

Таблиця 8.4 Відсоткова частка дітей або молодих людей з РАС, які мали захворювання, виявлене (потенційно або фактично) або підтвержене медичним дослідженням

Біохімічні дослідження	Оцінка якості							Підсумки результатів
	Дослідження (N)	% учасників тестування	Схема дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	% в цілому учасників на стадії з аномальними результатами медичних досліджень (95% ДІ)
ЕЕГ								
Встановлений порядок 189;195;196;198;204	4 (191)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	7 (0,24)
Проводилися на підставі клінічної оцінки ^{193;194;205;206}	3 (356)	43.8%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	4 (1,11)
Проводилися в наукових цілях ^{164;191;200;207;210}	8 (3073)	99.6%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	23 (14,34)
МРТ								
Встановлений порядок ^{189;204}	2 (117)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	3 (1,7)
Проводилися на підставі клінічної оцінки ^{195;196;205;206}	3 (395)	22.0%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0 (0,1)
Проводилися в наукових цілях	Дослідження не були визначені.							
КТ/КАТ/ПЕТ/ОФЕКТ								
Встановлений порядок	Дослідження не були визначені.							
Проводилися на підставі клінічної оцінки ^{193-196;206}	3 (205)	43.9%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0 (0,2)
Проводилися в наукових цілях ²⁰²	Дослідження не були визначені.							
Тестування рівня метаболізму								
Встановлений порядок 165;189;193;194;204	4 (322)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0 (0,1)
Проводилися на підставі клінічної оцінки ^{152;165;195;196;205;206}	4 (508)	46.2%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	1 (0,6)
Проводилися в наукових цілях ²¹³	1 (56)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	100

				я				
Аналізи крові								
Встановлений порядок 204;	1 (32)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	3
Проводилися на підставі клінічної оцінки	Дослідження не були визначені.							
Проводилися в наукових цілях ²¹⁵	1 (48)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	58
Аналізи сечі								
Встановлений порядок 204;	1 (32)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	0
Проводилися на підставі клінічної оцінки	Дослідження не були визначені.							
Проводилися в наукових цілях ²¹⁶	Дослідження не були визначені.							
Генетичні тести								
Встановлений порядок 189,204	2 (117)	100%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	14 (7,22)
Проводилися на підставі клінічної оцінки ^{195;196;205;218}	3 (359)	52,1%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	3 (1,7)
Проводилися в наукових цілях ^{181;188;190;193;194;217}	5 (1723)	95.8%	Неконтр спостер	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	10 (2,24)
	Дослідження не були визначені.							

ЕЕГ: електроенцефалографія; МРТ: магнітно-резонансна томографія; КТ: комп'ютерна томографія; КАТ: аксіальна комп'ютерна томографія; ПЕТ: позитрон-емісійна томографія; ОФЕКТ: однофотонно-емісійна комп'ютерна томографія; ДІ: довірчий інтервал; Неконтр спостер: неконтрольоване спостереження (Див. Методи, розділ 2.6.2 для деталей)

8.3 Звіт фактичних даних

Фактичні дані щодо аномальних результатів у дітей і молодих людей з аутизмом або розладами аутистичного спектра

Всі фактичні дані оцінювалися як дані дуже низької якості.

ЕЕГ

При регулярному здійсненні ЕЕГ 11% дітей з аутизмом (95% ДІ 6,63) та 7% дітей з РАС (95% ДІ 0,25) мали аномальний результат.

При здійсненні ЕЕГ на підставі клінічної оцінки 10% дітей з РАС мали аномальні результати (95% ДІ 2,21). Жодні дослідження не повідомляли про ЕЕГ на підставі клінічної оцінки у дітей з аутизмом.

При здійсненні ЕЕГ в наукових цілях 47% дітей з аутизмом (95% ДІ 20,76) та 40% дітей з РАС (95% ДІ 31,49) мали аномальні результати.

Сканування головного мозку

Магнітно-резонансна томографія (МРТ)

При регулярному здійсненні МРТ 3% дітей з РАС мали аномальні результати (95% ДІ 1,7). Жодні дослідження не повідомляли про МРТ на регулярній основі у дітей з аутизмом.

У дослідженнях з вивчення проведення МРТ на підставі клінічної оцінки відсутні аномальні результати у дітей з аутизмом, 2% дітей з РАС (95% ДІ 0,8) мали аномальні результати

При проведенні МРТ в наукових цілях 29% дітей з аутизмом (95% ДІ 7,59) та 12% дітей з РАС мали аномальні результати.

КТ/КАТ/ПЕТ/ОФЕКТ

Не були визначені жодні дослідження для регулярного проведення КТ/КАТ/ПЕТ/ОФЕКТ.

Для КТ/КАТ/ПЕТ/ОФЕКТ, що проводилися на підставі клінічної оцінки, відсутні аномальні результати у дітей з аутизмом, 7% дітей з РАС (95% ДІ 2,38) мали аномальні результати.

Для КТ/КАТ/ПЕТ/ОФЕКТ, що проводилися в наукових цілях, 32% дітей з аутизмом отримали аномальні результати. Не були визначені жодні дослідження для проведення КТ/КАТ/ПЕТ/ОФЕКТ у дітей з РАС.

Тестування рівня метаболізму

Не були виявлені аномальні результати метаболічних тестів, що регулярно проводилися у дітей з аутизмом або РАС.

Для тестів, що проводилися на підставі клінічної оцінки, відсутні аномальні результати у дітей з аутизмом, 2% дітей з РАС (95% ДІ 0,6) мали аномальні результати.

Для метаболічних тестів в наукових цілях не були визначені жодні дослідження дітей з аутизмом. В одному дослідженні дітей з РАС 100% дітей мали аномальні результати.

Аналізи крові

В одному дослідженні, де аналізи проводилися регулярно, відсутні аномальні результати у дітей з аутизмом, 3% дітей з РАС мали аномальні результати.

Не були визначені дослідження, де аналізи крові проводилися на підставі клінічної оцінки.

Для аналізів крові, що проводилися в наукових цілях, 21% дітей з аутизмом та 58% дітей з РАС мали аномальні результати.

Аналізи сечі

Не були виявлені аномальні результати аналізів сечі, що регулярно проводилися у дітей з аутизмом або РАС.

Не були визначені дослідження, де аналізи сечі проводилися на підставі клінічної оцінки або в наукових цілях.

Генетичні тести

При регулярному проведенні генетичного тестування 12% дітей з аутизмом та 14% дітей з РАС (95% ДІ 7,22) мали аномальні результати.

Коли тести були замовлені на підставі клінічної оцінки, 3% дітей з аутизмом (95% ДІ 2,4) та 4% дітей з РАС (95% ДІ 1,8) мали аномальні результати.

При здійсненні досліджень в наукових цілях 5% дітей з аутизмом (95% ДІ 1,27) та 11% дітей з РАС (95% ДІ 3,23) мали аномальні результати.

Фактичні дані для захворювань, виявлених або підтверджених медичними дослідженнями у дітей або молодих людей з аутизмом або РАС

Всі фактичні дані оцінювалися як дані дуже низької якості. Про результати аналізу підгруп повідомлялося тільки там, де були виявлені фактичні дані.

ЕЕГ

Всі дослідження

За результатами ЕЕГ, що замовлялися регулярно, 4% дітей з аутизмом (95% ДІ 2,26) та 7% дітей з РАС (95% ДІ 0,24) мали клінічний діагноз, визначений або підтверджений (шестеро мали клінічну епілепсію, 16 страждали на епілепсію і двоє мали синдром Ландау-Клеффнера).

ЕЕГ, що проводилися на підставі клінічної оцінки, не привели до клінічного діагнозу у дітей з аутизмом, але клінічний діагноз був визначений у 4% дітей з РАС (95% ДІ 1,11; шестеро дітей з РАС мали клінічну епілепсію, двоє – генералізовану епілептиформну активність та двоє – неспецифічну півкульну дезорганізацію).

ЕЕГ, що проводилися в наукових цілях, привели до клінічного діагнозу у 24% дітей з аутизмом (95% ДІ 10,41) та 23% дітей з РАС (95% ДІ 14,34) (742 страждали на епілепсію, 49 мали епілептиформні порушення, 41 мали епілептичні напади, 146 мали епілепсію/епілептиформні порушення/напади та 25 мали синдром Ландау-Клеффнера).

Аналіз підгруп дітей зі зворотнім розвитком

Сукупний показник клінічної епілепсії у дітей з аутизмом або РАС у дітей зі зворотнім розвитком був вищим, ніж у дітей без регресії.

Був підвищений ризик епілепсії в осіб з РАС, які регресували (СШ = 1,52, 95% ДІ 1,10, 2,09).

В одному дослідженні повідомлялося, що тільки мовна регресія мала підвищене співвідношення шансів розвитку судом (СШ = 4,5, 95% ДІ 1,6, 12,5) порівняно з мовною регресією разом з аутистичною регресією.

Аналіз підгруп дітей з розумовою відсталістю

У дітей з розумовою відсталістю 22,9% (83 з 362) мали клінічну епілепсію у порівнянні з 10,3% (4 з 39) дітей без розумової відсталості. Діти з розумовою відсталістю мали підвищений ризик клінічної епілепсії у цих чотирьох дослідженнях (СШ = 2,45, 95% ДІ 0,85, 7,13).

МРТ

МРТ, що проводилася регулярно, привела до клінічного діагнозу у 3% дітей з РАС (95% ДІ 1,7, двоє мали макрокранію/часткову агенезію мозолистого тіла, в одного був туберозний склероз). Не були визначені жодні дослідження у дітей з аутизмом.

Не виявлено патологій для МРТ на основі клінічної оцінки або МРТ в наукових цілях у дітей з аутизмом або РАС.

Не були визначені жодні дослідження для регулярного проведення КТ/КАТ/ПЕТ/ОФЕКТ або проведення в наукових цілях. Не виявлено патологій для тестів, що проводилися на підставі клінічної оцінки за наявності аутизму або РАС.

Тестування рівня метаболізму

Не були виявлені клінічні дані для тестів, що регулярно проводилися у дітей з аутизмом або РАС.

Метаболічні тести, що проводилися на підставі клінічної оцінки, показали відсутній клінічний діагноз у дітей з аутизмом та діагноз в 1% дітей з РАС (95% ДІ 0,6; 14 мали гіперлактацидемію).

Метаболічні тести, що проводилися в наукових цілях, показали поставлений клінічний діагноз у 100% з РАС (56 мали індолил-3- акрилоилглицин). Не виявлені дослідження у дітей з аутизмом.

Аналізи крові

Аналізи крові, які проводяться регулярно, не привели до клінічного діагнозу у дітей з аутизмом, але був визначений клінічний діагноз у 3% дітей з РАС (один мав сечову кислоту в сироватці крові).

Не були виявлені дослідження для аналізів крові, що проводяться на підставі клінічної оцінки, у дітей з аутизмом або РАС.

Аналізи крові, що проводилися в наукових цілях, привели до клінічного діагнозу у 21% дітей з аутизмом і 58% дітей з РАС (28 мали мікоплазми, хламідії пневмонії або герпесвірус людини 6 типу, а у дев'яти результат тесту на імуноглобулін Е тест більше 200 Ку/л [кіло міжнародних одиниць на літр]).

Аналізи сечі

Не були виявлені дослідження для аналізів сечі, що проводилися на підставі клінічної оцінки або у наукових цілях, у дітей з аутизмом або РАС. Так само, не виявлено патологій в результаті аналізів сечі, що регулярно проводилися у дітей з аутизмом або РАС.

Генетичні тести

Генетичні тести, що проводилися на підставі клінічної оцінки, привели до клінічного діагнозу у 9% дітей з аутизмом та 14% (95% ДІ 7,22) дітей з РАС.

Генетичні тести, що проводилися на підставі клінічної оцінки, привели до клінічного діагнозу у 3% дітей з аутизмом (95% ДІ 2,4) та 3% дітей з РАС (95% ДІ 1,7).

Генетичні тести, що проводилися в наукових цілях, привели до клінічного діагнозу у 4% дітей з аутизмом (95% ДІ 0,21) і 10% дітей з РАС (95% ДІ 2,24).

(Повний перелік виявлених клінічних діагнозів див. у Додатку Н).

8.4 Фактичні дані для рекомендацій

Відносне значення розглянутих результатів

ГРН постановила, що нижченаведене є важливими результатами:

- Якщо при регулярному тестуванні осіб з підозрюваним або підтвердженим аутизмом виявляється одне або кілька непідозрюваних супутніх захворювань.
- Якщо вибіркоче тестування (на основі клінічної оцінки) осіб з підозрюваним або підтвердженим аутизмом підтверджує підозрюване супутнє захворювання.
- Якщо звичайне тестування осіб з підозрою на аутизм виявляє альтернативний розлад для пояснення ознак або симптомів і тим самим допомагає виключити аутизм.
- Якщо вибіркоче тестування (на основі клінічної оцінки) осіб з підозрою на аутизм виявляє альтернативний розлад для пояснення ознак або симптомів і тим самим допомагає виключити аутизм.

Оптимальне співвідношення між клінічною корисністю і шкодою

Розглядалися дані щодо ефективності конкретного тесту (аналізу) або дослідження. Ефективність тесту – це ймовірність того, що клінічно значущий результат виявляється або підтверджується внаслідок аномального результату. Ефективність визначається шляхом аналізу результатів тестів, проведених у дітей і молодих людей з підтвердженим аутизмом. На основі цих фактичних даних ГРН зробила висновки щодо корисності цих тестів у виявленні супутніх захворювань або альтернативних (не аутизм) діагнозів в осіб з підозрою на аутизм.

ЕЕГ

Звичайною причиною для проведення ЕЕГ є необхідність підтвердити діагноз епілепсії, якщо існує клінічна підозра. Діти і молоді люди з аутизмом мають підвищений ризик епілепсії в порівнянні з населенням в цілому. Діти з аутизмом та розумовою відсталістю або зворотним

розвитком, можливо, мають навіть вищі показники щодо епілепсії.

Ризик заподіяння шкоди, пов'язаний з проведенням ЕЕГ, є мінімальним. Однак, це дослідження займає тривалий час, і співробітництво з деякими дітьми та молодими людьми з аутизмом може бути ускладнене. Також ця процедура може бути стомлюючою, і в деяких випадках дистрес може призвести до відсутності співробітництва. Без співробітництва запис ЕЕГ може мати низьку якість, і його буде важко або неможливо інтерпретувати.

Частина людей у загальній популяції мають аномалії ЕЕГ, навіть якщо не мають клінічної епілепсії. Вони не потребують антисудомного лікування. Кілька досліджень показали, що діти з аутизмом мають епілептиформні аномалії в ЕЕГ, але, якщо немає клінічних проявів епілепсії, лікування не показане. Отже, ЕЕГ необхідна тільки у випадках, якщо епілепсія підозрюється на основі клінічної оцінки.

В рідкісних, але важливих випадках ЕЕ може призвести до регресії, і це важливо враховувати у диференціальній діагностиці аутистичної регресії. ЕЕ у дітей від 1 до 2 років (типовий вік для аутистичної регресії) пов'язані з когнітивною регресією, а часто і з атаксією, на відміну від аутистичної регресії, коли при зворотному розвитку зберігаються рухові навички, а симптоми аутизму найбільш очевидні. Симптоми у дітей з рідкісними захворюваннями на ЕЕ, що відома як синдром Ландау-Клеффнера, зазвичай виявляються після 3 років. Ключовим симптомом синдрому Ландау-Клеффнера є мовна регресія, але можуть бути поведінкові симптоми і відсутня виражена епілепсія. Діагноз ЕЕ підтверджується результатами аномальних ЕЕГ, що погіршуються під час сну.

Дуже важливо терміново діагностувати та почати лікування синдрому Ландау-Клеффнера. ЕЕГ є важливим компонентом у встановленні діагнозу цього захворювання. ГРН відзначила, що синдром Ландау-Клеффнера рідко (0,3%) зустрічався в дослідженнях, де ЕЕГ у встановленому порядку проводилася у дітей та молодих людей, які вважалися аутистами на основі критерію МКХ-10/DSM-IV-TR. У тих, хто проходив ЕЕГ вибірково на підставі клінічних проблеми, діагноз "синдром Ландау-Клеффнера" зустрічався ще рідше (0,001%). Такий результат, коли тестування проводилося внаслідок клінічної підозри, призвело до меншої кількості виявлених випадків, є несподіваним. Однак доказова база не є досить надійною, щоб забезпечити чітке пояснення цих результатів інакше, ніж як випадковий результат, враховуючи рідкість захворювання.

Обґрунтована думка ГРН полягає в тому, що, як правило, підозра щодо такого рідкісного захворювання виникає на підставі клінічної оцінки, і ЕЕГ слід проводити тільки для підтвердження підозри.

Нейровізуалізація

Комп'ютерна томографія черепу (КТ/КАТ/ПЕТ/ОФЕКТ) або МРТ може виявити структурні аномалії головного мозку. Як правило, це здійснюється для того, щоб встановити діагноз на підставі клінічних підозр. Певні супутні захворювання у дітей та молодих людей з аутизмом можуть бути пов'язані з аномальною структурою мозку, наприклад, з туберозним склерозом. ГРН вирішила, що щодо цих супутніх захворювань, ймовірно, була клінічна підозра на розлад і що нейровізуалізацію слід проводити вибірково і тільки у випадку клінічної необхідності.

ГРН зауважила, що незважаючи на відсутність досліджень щодо ефективності встановленого комп'ютерного сканування черепу при аутизмі, ефективність використання МРТ (альтернативний чутливий метод візуалізації) була меншою, ніж 3%. Важливо відзначити, що серед більш ніж 1000 обстежених дітей (планово, вибірково або як частина протоколу дослідження) була виявлена тільки одна дитина з туберозним склерозом як неврахованим захворюванням.

Обидві процедури становлять пов'язану з ними потенційну шкоду. Комп'ютерна томографія пов'язана з впливом іонізуючого випромінювання. Під час цих процедур необхідне співробітництво пацієнта, а для МРТ може знадобитися загальна анестезія.

Враховуючи ці причини, ГРН дійшла висновку, що нейровізуалізацію слід проводити у дітей та молодих людей з підозрюваним або підтвердженим аутизмом тільки у тих випадках, коли є конкретні клінічні підстави підозрювати відповідне супутнє або альтернативне захворювання, і

тільки, якщо нейровізуалізація може підтвердити діагноз або дати інформацію для лікування.

Дослідження метаболізму та інші дослідження крові і сечі

ГРН розглянула фактичні дані щодо діагностичної цінності дослідження метаболізму у дітей та молодих людей з аутизмом. Серед більш ніж 600 обстежених дітей (планово, вибірково або як частина протоколу дослідження) не було виявлено випадків специфічних метаболічних розладів. У дослідженнях планового тестування тільки у п'ятьох з 336 дітей виявлені аномалії і у чотирьох дітей виявлена регресія. Однак неясно, які саме тести використовувалися.

ГРН розглянула фактичні дані щодо регулярного повного аналізу крові і вибіркового вимірювання гомоцистеїну плазми і зазначили, що у жодної обстеженої дитини з аутизмом не виявлено аномальних результатів.

ГРН розглянула фактичні дані щодо аналізу сечі у дітей з аутизмом. При плановому тестуванні тільки в одній дитині з 32 виявлена аномалія; при вибірково тестуванні не виявлено аномалій серед 117 обстежених дітей. За результатами дослідження не виявлено істотного відхилення рівнів індолил-3-акрилоилглицину у дітей з аутизмом у порівнянні з контрольною групою. ГРН дійшла висновку, що жодне з цих досліджень не надало фактичних даних для підтримки регулярного метаболічного скринінгу дітей з підозрюваним або підтвердженим аутизмом або для проведення регулярних аналізів крові або сечі.

Не існує жодних доказів користі від регулярних аналізів крові, але є потенційна шкода від дистресу, викликаного проведеними аналізами. Проведення аналізів крові та сечі може бути виправдане тільки у тих осіб, для яких на підставі клінічної оцінки необхідне спеціальне обстеження для виявлення підозрюваного або причинного захворювання.

Генетичні дослідження

ГРН дійшла висновку, що виявлення клінічно значущих супутніх генетичних захворювань є важливою задачею і необхідним компонентом діагностичної оцінки, пов'язаної з аутизмом. Існує широкий спектр генетичних досліджень, складність та потужність яких стрімко зростає.

Важливо виявити будь-яке генетичне захворювання, яке може негативно вплинути на стан здоров'я або має потенційний вплив на здоров'я хворих на аутизм або на їх профіль сильних та слабких сторін. У деяких випадках виявлення таких розладів може мати важливі наслідки для генетичного консультування родини в розширеному складі. ГРН розглянула наявні фактичні дані і дійшла висновку, що для багатьох відомих генетичних порушень існують пов'язані фенотипічні аномалії, які можна розпізнати, наприклад дісморфія, які вказують на необхідність проведення генетичних досліджень. (Огляд генетичних синдромів, пов'язаних з аутизмом - див. у Caglayan 2010).²²⁵ Однак ГРН також зазначила, що деякі визнані генетичні порушення з меншою ймовірністю мають чіткі фізичні особливості, зокрема у певний період у процесі розвитку, і що додатковим показником можливого генетичного походження є наявність розумової відсталості.

Підозра на певне генетичне порушення сприяє у виборі конкретних генетичних досліджень, які найбільш ймовірно будуть інформативними. До недавнього часу загальнодоступними генетичними тестами були каріотипічний аналіз та аналіз специфічних ДНК, наприклад, для ламких X-хромосом. Останнім часом у деяких лабораторіях стали доступними дослідження з вищою роздільною здатністю, які дозволяють виявляти набагато менші області дисбалансу, це, наприклад, матриксна порівняльна геномна гібридизація (CGH-масив), засоби виявлення аномалій щодо варіації числа копій в геномі (CNV). Виявлено, що особи з аутизмом повинні мати збільшені показники CNV. Здається, що в деяких випадках вони специфічно пов'язані з аутизмом, в інших випадках значення CNV не є досить яким і необхідні подальші дослідження. Тому ГРН дійшла висновку, що відсутня необхідність планового генетичного тестування усіх дітей і молодих людей, які проходять обстеження на аутизм; таке тестування слід проводити тільки для осіб з дисморфічними особливостями та/або розумовою відсталістю. Оскільки технологія швидко змінюється, відповідні тести для проведення необхідно узгоджувати з регіональним центром генетики.

Оптимальне співвідношення між корисністю для здоров'я та використанням ресурсів

Не виявлено жодних фактичних даних щодо економічної ефективності, які стосуються цих різних біомедичних досліджень. ГРН вважає, що без доказів клінічної та економічної ефективності не можна рекомендувати регулярне тестування.

Регулярне використання ЕЕГ та нейровізуалізації значно впливатиме на використання ресурсів, особливо це стосується використання часу технолога з проведення ЕЕГ та рентгенотехніка, а також часу, необхідного для інтерпретації результатів цих досліджень лікарями-спеціалістами. В настановах Національного інституту здоров'я та клінічного вдосконалення (NICE) рекомендується проводити ЕЕГ тільки для підтвердження діагнозу клінічної епілепсії у дітей.

Подібним чином ГРН дійшла висновку, що враховуючи низьку діагностичну цінність досліджень метаболізму та інших досліджень крові і сечі, ймовірно, що біохімічні дослідження не будуть економічно ефективними.

Нарешті, ГРН дійшла висновку, що вибіркоче використання відповідних специфічних генетичних досліджень у дітей та молодих людей з клінічними ознаками, які дозволяють припустити генетичне порушення, є виправданим на підставі економічної ефективності, оскільки будь-які виявлені генетичні порушення мають важливі наслідки для окремих осіб та їх сімей, наприклад, виявлення ламких X-хромосом.

Якість даних

Якість фактичних даних щодо ЕЕГ та нейровізуалізації, дослідження метаболізму та генетичних тестів була дуже низькою. ГРН відзначила, що дослідження, які виявили супутні захворювання дали результати, яких можна було б очікувати в повсякденній практиці.

Також ГРН зауважила, що у дослідженнях, в яких регулярне тестування показує ефективність, вищу ніж у клінічної оцінки, було б корисним включення 95% довірчих інтервалів (ДІ), оскільки це звичайний спосіб повідомлення про похибки.

Нарешті, ГРН відзначила, що у випадках, якщо фактичні дані щодо регулярного проведення ЕЕГ показують більш високий рівень аномальних результатів, ніж при клінічній оцінці, широкі довірчі інтервали вказують на неточність цих результатів.

Інші міркування

Регресія мовлення, соціальних зв'язків та ігрових навичок з ознаками та симптомами аутизму у дитини у віці 2 років навряд чи спричинена ЕЕ. Однак, діти до 2 років з певними епілептичними синдромами дійсно часто регресують, як правило, з більш глобальними і явними симптомами епілепсії. Аутистична регресія у дітей старше 3-х років зустрічається рідко. Для дітей у віці 3-х років і старше, які звертаються з мовною регресією та мають проблеми з поведінкою, але з менш очевидними ознаками аутизму, і особливо для дітей з нестійкою втратою мовлення необхідно розглянути синдром Ландау-Клеффнера.

Пізня аутистична регресія після очевидно нормального розвитку (дезінтегративний розлад дитячого віку [ДДР]), як правило, включає в себе регресію мовних та соціальних навичок, когнітивну регресію, регресію контролю фізіологічних відправлень, а також поведінкові симптоми дистресу та гіперактивності. Як правило, відбувається направлення до педіатра та/або дитячого невролога, при цьому необхідно дослідити ймовірність ЕЕ. Однак, на сьогоднішній день ефективність ЕЕГ та інших досліджень була дуже низькою.

Для дитини з аутизмом слід обов'язково розглядати ймовірність епілепсії як додаткового розладу, особливо за наявності розумової відсталості. Поширеним явищем є прояв у кінці підліткового віку. Необхідно дотримуватися настанов NICE щодо досліджень та лікування.

Рекомендації

№ Рекомендація

59 Не слід регулярно проводити будь-які медичні дослідження в рамках діагностичної оцінки аутизму, але необхідно розглядати наступне в окремих випадках та на основі фізичного обстеження, клінічної оцінки, а також профілю дитини чи молоді людини:

- генетичні тести відповідно до рекомендацій вашого регіонального
-

генетичного центру, якщо є конкретні ознаки дісморфії, вроджені аномалії та/або докази розумової відсталості;

- електроенцефалографію, якщо є підозра на епілепсію.^{vi}

8.5 Рекомендації з наукових досліджень

№	Рекомендація
RR 4	Яка ефективність та прийнятність порівняльної геномної гібридизації (CGH-масив) в порівнянні з поточним генетичним тестуванням дітей і молодих людей з виявленим аутизмом?

Чому це необхідно

Останні наукові досягнення привели до виявлення генетичних аномалій, які можуть частково або повністю пояснити причини аутизму у дитини чи молодої людини. Оскільки випробування стають більш досконалими (наприклад, використання таких методів, як CGH-масив, дозволяє виявити слабовиражені варіації), виявляється більша кількість генетичних аномалій, хоча їх причинна роль щодо аутизму не завжди зрозуміла. Вдосконалене виявлення генетичних причин аутизму може підвищити точність генетичного консультування для батьків дитини або молодої людини з аутизмом, а також для родини в більш широкому складі. На цей час відомо, що ефективність виявлення генетичних аномалій з використанням CGH-масиву вища для осіб з дисморфічними особливостями та/або розумовою відсталістю, але це може поширюватися на більшу кількість осіб з аутизмом із вдосконаленням тестів. До того як поширити тестування з використанням CGH-масиву на ширші групи населення, важливо краще зрозуміти його діагностичну цінність. Також важливо виявити будь-які негативні наслідки, які можуть виникнути в результаті регулярного тестування.

Важливість для "пацієнтів" або населення

Як відомо, генетичні синдроми (наприклад, ламка X-хромосома, синдром Дауна або туберозний склероз) складають фактори ризику щодо загальних супутніх захворювань, окрім аутизму. Останні дослідження з використанням нового генетичного тесту, CGH-масиву, виявили генетичні відхилення, які також можуть бути пов'язані з аутизмом.

Результати цих досліджень можуть виявитися корисними для батьків з точки зору пояснення можливої першопричини аутизму дитини, що веде до більш цілеспрямованого і точного генетичного консультування для батьків і родини в розширеному складі. Однак, генетичне тестування може мати непередбачені наслідки, такі, як виявлення відхилень в інших членів родини, що може негативно вплинути на самосприйняття та сімейні відносини. Прогностичне генетичне тестування щодо інших невиліковних розладів показало менший, ніж очікувалося результат. Крім того, наразі не завжди зрозуміло, які генетичні варіанти є патологічними, а які складають нормальну варіацію.

Що стосується проведення генетичного тестування у дітей старшого віку і молодих людей, тут також необхідно враховувати їх здатність надати згоду на такі дослідження, оскільки нинішні настанови щодо інших розладів не вітають проведення тестування дітей без безпосереднього клінічного значення результатів досліджень, поки діти або молоді люди не здатні самостійно надати інформовану згоду.

Відповідність до настанов NICE

У цих настановах рекомендується проводити генетичні тести тільки у випадках

^{vi} Див "Епілепсія: діагностика та лікування епілепсії у дорослих та дітей в мережі первинної та спеціалізованої медичної допомоги" (NICE, клінічні настанови 20). Розміщення: www.nice.org.uk/guidance/CG20 та/або АКН «Епілепсії» http://www.dec.gov.ua/mtd/_epileps.html

наявності дисморфічних особливостей та/або розумової відсталості, оскільки у цих випадках рівень генетичних аномалій однозначно перевищує загальні рівні для населення.

На цей час більшість досліджень зосереджується на ступені і типі певних аномалій, а не на впливі тестування на дітей/молодих людей з аутизмом та на їх родини.

Подальші дослідження з використанням CGH-масиву призведуть до формування солідної бази фактичних даних для інформування осіб, які приймають рішення щодо необхідності більш широкого використання генетичного тестування після оновлення цієї настанови. Крім того, медичні працівники повинні бути попереджені щодо будь-яких можливих негативних наслідків.

Якщо розширене тестування не є прийнятним, то скорочення капіталовкладень у генетичне тестування призведе до економії коштів та інвестицій в інші області.

Необхідність для Національної служби охорони здоров'я (NHS)

На цей час кількість і доступність генетичних тестів варіюється по всій Великобританії, що призводить до нерівних можливостей використання генетичного тестування. Крім того, за певних умов, наприклад, Служба психічного здоров'я дітей та підлітків, діагностична оцінка з меншою ймовірністю буде включати генетичне тестування. Вартість генетичних тестів (у тому числі лабораторні витрати, інтерпретація результатів, клінічний термін на отримання згоди і зворотну передачу результатів) може компенсуватися за рахунок стандартизації та оптимізації генетичного тестування у Великобританії, таким чином забезпечуючи рівність можливостей щодо тестування та ефективності послуг.

Національні пріоритети

В Законі про аутизм (2009) та в Обов'язкових настановах (2010) аутизм виділений як національний пріоритет для Служби охорони здоров'я та соціальної допомоги.

Поточна база фактичних даних

Існують переконливі докази зв'язку з аутизмом для майже 80% відомих генетичних синдромів.

Недавні дослідження тестування з використанням CGH-масиву виявили багато генетичних аномалій (дуплікації/делеції), які можуть грати важливу роль в етіології аутизму, але ці дослідження не були підтримані подальшими результатами.

Рівність

Стандартизація генетичного тестування по всій Великобританії призведе до охоплення населення в цілому, включаючи сім'ї, які живуть в несприятливих умовах або в сільській місцевості.

Можливість практичної реалізації

Перспективне спостережне дослідження тестування з використанням CGH-масиву у всіх дітей/молодих людей з аутизмом в одному відділенні NHS в порівнянні з регулярним тестуванням в другому узгодженому відділенні NHS.

Необхідний час – 24 місяці

Результати, які необхідно включити:

- кількість дітей/молодих людей, які пройшли тестування;
- кількість сімей, які відмовляються від тестування;
- кількість виявлених генетичних аномалій;
- кількість виявлених супутніх захворювань;
- витрати (лабораторні витрати/клінічний час);
- прийнятність ідеї тестування (з використанням якісних інтерв'ю);

-
- кількість батьків, які вимагають консультування після тестів.

Інші коментарі

Інші коментарі відсутні

9. Інформація та підтримка

Вступ

Діти та молоді люди з можливим аутизмом, а також їх опікуни, потребують інформації, яку вони можуть зрозуміти і яка має відношення до їх ситуації. Також вони можуть потребувати постійної щоденної підтримки до і протягом процесу оцінки. В цьому розділі розглядаються потреби в інформації і підтримці з моменту направлення до спеціаліста, в процесі оцінки, в момент діагностики та після цього. Тут визначаються типи щоденної підтримки, які вже допомогли іншим людям, і надаються рекомендації щодо того, що необхідно запропонувати в ході процесу. В цьому розділі не розглядаються конкретні види терапевтичного лікування, що доступні для дітей і молодих людей в очікуванні діагностичної оцінки, оскільки це виходить за рамки настанови.

Клінічні питання

Яка інформація необхідна дітям і молодим людям, їх сім'ям/опікунам у процесі направлення до спеціаліста, оцінки та діагностики аутизму?

Які типи щоденної постійної підтримки (не відноситься до терапевтичного втручання/лікування аутизму) необхідно запропонувати дітям і молодим людям, їх сім'ям/опікунам у процесі направлення до спеціаліста, оцінки та обговорення діагнозу аутизму?

9.1 Огляд фактичних даних: інформація в процесі направлення до спеціаліста, оцінки та діагностики

В цей огляд включені чотири дослідження.^{132;133;135;136} Всі дослідження проводилися у Великобританії і є неконтрольованими спостережними. У двох дослідженнях використовувалися поштові анкети (всього 1350 відповідей протягом обох досліджень),^{132;133} в одному дослідженні проводилися структуровані інтерв'ю з 11 сім'ями¹³⁶ і в одному дослідженні працювали з 15 фокус-групами, в які входили 70 батьків.¹³⁵ В усіх дослідженнях повідомлялося про батьків дітей з аутизмом. В жодному дослідженні не повідомлялося про реакцію дітей та молодих людей. Автори одного дослідження узагальнили думки учасників, але дослівне викладення не наводиться.¹³⁶

Не було виявлено фактичних даних, які представляють думки дітей, молодих людей або опікунів, які не є батьками.

Детальна інформація про окремі дослідження представлена в таблицях фактичних даних (див. Додаток Н, Таблиця включених досліджень).

9.2 Профіль фактичних даних: інформація в процесі направлення до спеціаліста, оцінки та діагностики

Дані про думки пацієнтів або батьків/опікунів щодо їх досвіду в окремих дослідженнях викладені в модифікованому профілі фактичних даних Робочої групи з розробки, оцінки та експертизи ступеня обґрунтованості (GRADE) (див. таблицю 9.1). Теми підкріплюються дослівними висловлюваннями із включених досліджень.

Таблиця 9.1 Приклади інформації, що надавалася протягом процесу діагностики

Приклади	Якість дослідження						Підтверджуючі цитати батьків
	Кількість досліджень	Схема дослідження	Обмеження	Несумісність	Побічність	Якість	
Достовірна інформація							
Не виявлена							
Недостатня інформація							
Не забезпечення батьків інформацією про типи доступної допомоги ¹³⁵	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"Я не розумів, що він міг би отримувати допомогу".
Затримки у встановленні діагнозу ¹³²	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"Весь процес відбувається дуже повільно, і, здається, що залежить від наполегливості батьків у прагненні діагностики. Здається, проходять місяці в очікуванні від призначення до призначення. Це дійсно подовжує страждання щодо того, що в будь-якому випадку є неминучим, дуже болісний процес".
Небажання спеціалістів надати діагноз ¹³²	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"Я був ситий по горло професійними натяками, боялися сказати страшне слово "аутизм". Здавалося, що саме слово "аутизм" – це табу".
Інформація в рамках діагностичного процесу та в момент встановлення діагнозу ¹³³	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	«Треба більше часу приділяти батькам під час діагностики. Мені повідомили діагноз і сказали, що мене буде відвідувати працівник служби сім'ї раз за місяць. І це все. Жодних пояснень. Жодної надії. Очевидно, вони знали, який діагноз вони імовірно поставлять ще перед початком прийому, але мене не попередили. Жодна людина не зійшла до того, щоб сказати, що може бути негаразд. Тоді мені треба було повірити, що майбутнє існує, і я була шокована тим, як вони поводитись зі мною. Мені повинні були б дати поради і купу інформації».
Очікування батьків щодо типу інформації, яка повинна надаватися							
Повна основна інформація ¹³²	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"Нам би дуже допомогло, якби нам з самого початку дали набір буклетів, де пояснюються елементарні речі, які повинні знати батьки, наприклад: постанова про Особливі потреби в освіті, тимчасовий догляд, місцеві засоби і групи підтримки, пільги та допомоги, Допомога в зв'язку з непрацездатністю і т.д., ролі та обов'язки численних фахівців, які беруть участь в процесі, прості визначення всіх відповідних термінів, консультації щодо подальшого читання. Нам знадобилося багато часу, щоб знайти інформацію такого роду, більша частина якої була отримана від інших батьків, які також набивали синці на важкому шляху".

Приклади	Якість дослідження						Підтверджуючі цитати батьків
	Кількість досліджень	Схема дослідження	Обмеження	Несумісність	Побічність	Якість	
Потреба у співчутті/запевненнях ¹³³	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"Я вважаю, що, коли батькам під час діагностичної оцінки говорять, що їх дитина страждає на аутизм, їх треба запевнити, що є речі, які вони можуть зробити, наприклад, Lovaas, PECS, зміна дієти, щоб досягти величезної різниці. Ясно, що не треба вводити в оману, щоб думали, що ці речі є лікуванням, але не дозволяйте повірити, що майбутнє похмуре, і це одна загибель і морок, як було в мене".
Пояснення клінічних процесів, особливо в процесі оцінки ¹³⁶	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	Автори дослідження тільки підсумували думки учасників, без підтверджуючих цитат
Письмові рекомендації щодо наявних послуг ¹³⁶	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	Автори дослідження тільки підсумували думки учасників, без підтверджуючих цитат
Індивідуальні рекомендації для дитини, не щодо діагнозу ¹³⁶	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	Автори дослідження тільки підсумували думки учасників, без підтверджуючих цитат
Більше інформації щодо прогресування та розвитку дитини ¹³⁶	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	Автори дослідження тільки підсумували думки учасників, без підтверджуючих цитат
Узагальнена інформація про аутизм ¹³⁵	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"Було б корисно просто мати дуже загальну, не поглиблену, не знаю, як можна справитися з купами буклетів."
Інформація про можливі проблеми/потенціал розвитку дитини з аутизмом ¹³⁵	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"Було б добре, якби хтось ходив навкруги... і говорив мені: "Не чекайте це занадто рано", або "Не чекайте такої поведінки".

Неконт. спост.: Неконтрольовані спостереження (детальну інформацію див. в розділі 2.6.2, Методи)

9.3 Звіт фактичних даних: інформація в процесі направлення до спеціаліста, оцінки та діагностики

Достовірна інформація

Не виявлено жодного дослідження, де надаються приклади достовірної інформації.

Недостатня інформація

У трьох документах є дані про недостатність інформації, тобто:

- Відсутність інформації тип допомоги, яку можна отримати.

Очікування батьків щодо інформації, яка повинна надаватися

В чотирьох документах представлені дані про очікування батьків щодо типу інформації, яка повинна надаватися. Теми поділені на п'ять груп: інформація про РАС, про дітей з РАС, про процедуру діагностики, про доступну підтримку та про існуючі організації з підтримки. Батьки очікували отримати наступне:

- інформація про РАС:
 - прості визначення всіх відповідних термінів;
 - рекомендації щодо подальшого читання.
- інформація про процедуру діагностики:
 - ролі та обов'язки численних фахівців, які беруть участь в процесі;
 - пояснення клінічних процесів, особливо при оцінці.
- інформація про дітей з РАС:
 - взаємодія щодо навчання/освітнього процесу для дітей з спеціальними потребами;
 - індивідуальні рекомендації щодо дитини;
 - реалістичні очікування щодо проблем, з якими зустрічаються багато дітей з РАС, а також потенціалу розвитку і змін;
 - рекомендації щодо наявних варіантів лікування.
- інформація про доступну підтримку:
 - пільги та допомога, наприклад, допомога в зв'язку з непрацездатністю;
 - інформація про тимчасовий догляд.
- інформація про існуючі організації з підтримки:
 - місцеві організації та групи підтримки.

Очікування батьків щодо терміну надання інформації для сім'ї

Тільки в одному дослідженні надані дані щодо необхідного терміну надання інформації. Батьки дітей молодшого віку хотіли отримати інформацію негайно в момент встановлення діагнозу. Батьки старших дітей припускали, що інформація повинна надаватися поетапно, протягом певного періоду після встановлення діагнозу.

9.4 Фактичні дані для рекомендацій: інформація в процесі направлення до спеціаліста, оцінки та діагностики

Відносне значення розглянутих результатів

В цьому питанні були виявлені дані типу "достовірна інформація", "недостатня інформація" та "очікування батьків".

Оптимальне співвідношення між клінічною корисністю і шкодою

Фактичні дані визначили негайні та довгострокові переваги надання точної, відповідної та співчутливої інформації дитині або молодій людині, а також їх членам родини або опікунам. ГРН дійшла висновку, що діти, молоді люди, а також їх сім'ї/опікуни потребують інформації різного типу, яка повинна бути адаптована до біологічного та психологічного віку дитини або молодої

людини, її поточного стану здоров'я та впливу її захворювання на життя, а також життя їх сімей або опікунів.

Потенційна шкода пов'язувалася зі способом надання інформації медичними працівниками. Батьки також повідомили про шкоду внаслідок недостатності інформації, що призводить до затримок у доступі до послуг і в набутті повного розуміння своєї дитини. Батьки сказали, що їм необхідна інформація про аутизм, його вплив на дитину або молоду людину, на їх членів родини або опікунів, а також про наявність місцевих і національних служб та підтримки. Батьків також попросили вказати імена людей, до яких вони можуть звернутися на місці для отримання додаткової інформації.

Батьки хотіли отримати інформацію про діагностику і лікування: вони попросили, щоб інформація була відповідною для окремої дитини або молодої людини, і щоб були включені дані про те, що слід очікувати від майбутніх етапів розвитку. Батьки просили конкретну інформацію про те, що буде в майбутньому, але тут були відмінності в обсязі інформації, яку батьки хотіли б мати в різний час.

Тільки в одному дослідженні батьків запитували про час, в який вони хотіли б отримати інформацію, і відповіді відрізнялися залежно від віку дитини. Батьки дітей старшого віку обговорювали стурбованість з приводу проблем аутизму в школі і в підлітковому віці, а також побоювання з приводу закінчення школи. Такої стурбованості не відзначалося у батьків та опікунів дітей молодшого віку з аутизмом.

Жодне з досліджень не зверталось до питань цінності конкретних типів щоденної підтримки, наприклад, телефону довіри. ГРН погодилася, що не було можливості надати конкретні рекомендації у відношенні типів щоденної підтримки, яку необхідно надавати дітям на всіх етапах перебігу аутизму у зв'язку з відсутністю даних, а також різноманіття методик в рамках NHS.

Оптимальне співвідношення між корисністю для здоров'я та використанням ресурсів

ГРН вважає, що забезпечення якісною інформацією, яка надається в належний час та відповідає конкретній ситуації дитини або молодої людини, не потребує великих витрат. Дані свідчать про те, що достовірна інформація може позитивно впливати на благополуччя як дитини або молодої людини, так і їх батьків або опікунів, з вторинним впливом на сім'ю в розширеному складі. Надання індивідуалізованої інформації є звичайною практикою в багатьох групах з розвитку дитини і є відносно недорогим засобом підтримки сім'ї/опікунів на рівні місцевих ресурсів та інформації, яка має безпосереднє відношення до ситуації, наприклад, до віку і серйозності захворювання дитини або молодої людини. Не виявлено жодних даних щодо економічної ефективності, де розглядалася б цінність інформації в поліпшенні якості життя. Однак, на думку ГРН, надання інформації, що відноситься до дитини або молодої людини, було б, ймовірно, ефективним використанням ресурсів NHS на підтримку сім'ї в одержанні відповідної допомоги на ранній стадії, тим самим підвищуючи благополуччя дитини та знижуючи рівень стресової напруги в сім'ї.

Якість даних

В дослідженнях викладені думки батьків, чиї діти проходять через процес встановлення діагнозу. Не було виявлено фактичних даних, які представляють думки дітей, молодих людей або опікунів, які не є батьками.

Тільки в чотирьох дослідженнях розглядали це питання, всі ці дослідження проводилися у Великобританії. В усіх надаються якісні дані з невеликими прикладами, які учасники надали самостійно. Було надано недостатньо даних, щоб сформувані основу для рекомендацій NHS, але результати узгоджуються з думками та досвідом членів ГРН і не є несподіваними.

Інші міркування

ГРН погодилася, що наявна інформація про підтримку може бути вкрай важливою для дітей та молодих людей, а також для їх сімей та опікунів. Така інформація забезпечує підтримку, знижує стрес і поліпшує якість життя в процесі додаткових обстежень та втручань. Особлива увага повинна приділятися місцевим та національним організаціям з підтримки у питаннях аутизму,

оскільки ці служби добре налаштовані для надання оперативної та довгострокової підтримки дітям, молодим людям та їх сім'ям від початку процесу діагностичної оцінки аутизму і після цього. Також необхідно надавати дані організацій, які можуть надати інформацію про соціальні виплати та освітню підтримку і соціальну допомогу. Інформація повинна бути сучасною і актуальною для конкретних обставин дитини або молодої людини. Вона також має бути доступним для людей з додатковими потребами, наприклад, з обмеженими фізичними, сенсорними або розумовими можливостями, а для також людей, які не говорять і не читають англійською мовою.

Молоді люди при переході до соціальної служби для дорослих потребують підтримки і конкретної інформації, що має відношення до їх ситуації. Їм потрібна інформація про подальше життя, а також про довгострокову підтримку для підготовки переміщення до соціальної служби для дорослих.

Інформація про особу дитини чи молодої людини також повинна спільно використовуватися іншими фахівцями, які беруть участь у догляді за дитиною або молодою людиною так, щоб кожен спеціаліст був повністю поінформований і міг підтримувати дитину або молоду людину за потреби подальших обстежень, а також надавати подальшу підтримку для задоволення потреб дитини або молодої людини, їх членів родини або опікунів.

Рекомендації

№	Рекомендація
68	<p>Необхідно надавати індивідуальну інформацію про підтримку на місцевому рівні для батьків, опікунів, дітей і молодих людей, які страждають на аутизм, відповідно до потреб родини. Така інформація може включати в себе наступне:</p> <ul style="list-style-type: none"> • контактну інформацію: <ul style="list-style-type: none"> ◦ місцевих і національних організацій з підтримки (хто може забезпечити, наприклад, можливість познайомитися з іншими сім'ями з досвідом аутизму, або інформацію про спеціальні курси для батьків, опікунів та/або молодих людей); ◦ організацій, які можуть надавати консультації з соціальної допомоги; ◦ організацій, які можуть надати інформацію про освітню підтримку та соціальну допомогу. • інформацію, яка допоможе підготуватися до майбутнього, наприклад, перехід до соціальної служби для дорослих.

9.5 Огляд фактичних даних: підтримка для дітей, молодих людей, їх сімей та опікунів

В огляд включені чотири дослідження; три з них проводилися у Великобританії,^{133;135;136} одне – в США.²²⁶ Всі дослідження були неконтрольованими спостережними. В одне дослідження включені структуровані інтерв'ю,¹³⁶ в одному використовуються короткі, нерегламентовані інтерв'ю з п'ятьма родинами,²²⁶ в одне входять 15 фокус-груп з 70 батьків,¹³⁵ в одному використовувалися поштові анкети¹³³ і отримано в цілому 55 відповідей.

Детальна інформація про окремі дослідження представлена в таблицях фактичних даних (див. Додаток Н, Таблиця включених досліджень).

9.6 Профіль фактичних даних: підтримка для дітей, молодих людей, їх сімей та опікунів

В таблиці 9.2 підсумовані якісні дані, визначені в ході включених досліджень, про належну підтримку, погану підтримку і типи підтримки, яку хотіли б отримати батьки.

Таблиця 9.2 Приклади підтримки, що надавалася протягом процесу діагностики

Приклади	Якість дослідження						Цитати батьків на підтримку
	Кількість досліджень	Тип дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	
Належна підтримка							
Залучення школи до обстеження дитини ²²⁶	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"Це повна зміна відношення, я як тільки ви це зробите, все стане на місце. Мені здавалось, це те, що робить [VT-RAP]. Вона натискає ту кнопку, що змінює відношення людей, я знаю, бо я робив це для шкільної команди... вона змушує нас відчувати, наче хтось йде нам на допомогу. Ми набрали 911".
Залучення членів родини до обстеження дитини ²²⁶	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"Ми дійсно відчували себе частиною команди, і хтось слухав або задавав питання. І хоча ми завжди знали, що на багато питань може не бути відповіді, ми відчували, що хоча відповідей немає, є багато людей навкруги, які можуть подати нам ідею".
Залучення окремих членів команди до більш активної участі в підтримці дітей ²²⁶	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"Це було чудово мати команду консультантів SLPjoin. Вона теж вчилася. Для неї це було добре. Вона людина, яка мислить практично, і я ціную її думку. Якщо вона чогось не знає, то дізнається про це, і доводить діло до кінця. Її участь дійсно приносила нам користь".
Сприяння змінам в сім'ї в сенсі ставлення та поведінки ²²⁶	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"[VT-RAP] став справжнім активом, вкладеним в майбутнє нашого сина. Нам допомагало дивитися на нього в сенсі того, як він вчиться і як не вчиться. Ми [тепер] пристосовуємо його замість того, щоб він пристосовував нас".
Підтримка від школи ¹³⁵	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"З того часу, як вона в школі, вони [вчителі] дуже допомагають, вони навчили мене багато чому про аутизм".

Приклади	Якість дослідження						Цитати батьків на підтримку
	Кількість досліджень	Тип дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	
Надання можливостей для спілкування сімей ¹³⁵	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"Я просто відчуваю щастя, тому що у мене є ця група батьків дітей, яким недавно поставили діагноз".
Погана підтримка							
Не надається яка-небудь підтримка ¹³⁵	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"Це дуже погано, це ізоляція, і я відчуваю, що мене виштовхнули з суспільства".
Відсутність негайної допомоги та підтримки в період кризи ¹³⁵	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"Це все трохи дивно або сюрреалістично, і не вкладається у мене в голову, тому що я набрав цей номер і думав, що мені негайно дадуть відповідь, а мені сказали, що я в черзі, чи не можу я потерпіти і почекати, а тим часом цей підліток розмахував переді мною ножем".
Не завжди легко зв'язатися зі спеціалістами ¹³⁵	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"Їм треба бути більш доступними".
Недостатній зв'язок або обмін інформацією між різними службами та органами, які беруть участь в процесі ¹³⁵	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"Мене дуже засмучує, як соціальні служби, органи охорони здоров'я та освіти... діють зовсім незалежно одна від одної".

Приклади	Якість дослідження						Цитати батьків на підтримку
	Кількість досліджень	Тип дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	
Пропонування негайної підтримки після повідомлення діагнозу ¹³³	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	<i>"Треба більше часу приділяти батькам під час діагностики. Мені повідомили діагноз і сказали, що мене буде відвідувати працівник служби сім'ї раз за місяць. І це все. Жодних пояснень. Жодної надії. Очевидно, вони знали, який діагноз вони імовірно поставлять ще перед початком прийому, але мене не попередили. Жодна людина не зійшла до того, щоб сказати, що може бути негаразд. Тоді мені треба було повірити, що майбутнє існує, і я була шокована тим, як вони поводитись зі мною. Мені повинні були б дати поради і купу інформації".</i>
Очікування батьків щодо типу підтримки, яка повинна надаватися							
Пропонування консультацій в більшому обсязі для підготовки до майбутнього ¹³⁶	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	Автори дослідження тільки підсумували думки учасників, без підтверджуючих цитат
Більш практична підтримка (наприклад, частіші огляди, пропонування інтенсивних індивідуальних сеансів ¹³⁶	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	Автори дослідження тільки підсумували думки учасників, без підтверджуючих цитат
Пропонування підтримки в більшому обсязі, незалежно від ступеня інвалідності ¹³⁶	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	Автори дослідження тільки підсумували думки учасників, без підтверджуючих цитат
Краще узгодження інформації (наприклад, повідомлення зворотної реакції клініки) ¹³⁶	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	Автори дослідження тільки підсумували думки учасників, без підтверджуючих цитат

Приклади	Якість дослідження						Цитати батьків на підтримку
	Кількість досліджень	Тип дослідження	Обмеження	Невідповідність	Побічний характер	Якість	
Надання батькам підтримки на вимогу ¹³⁵	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"Так повинно бути завжди, потрібно це вам, чи ні, поки ви не дісталися цієї стадії [переломного моменту]"
Створення більш послідовної системи обслуговування, включаючи охорону здоров'я, освіти та соціальні послуги ¹³⁵	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"Необхідна співпраця різних установ".
Призначення певної особи в якості "ключового працівника" ¹³⁵	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"Хтось, хто може передавати інформацію між установами".
Надання батькам послуги тимчасового догляду ¹³⁵	1	Неконт. спост.	Не використовується	Не використовується	Не використовується	Дуже низька	"Люди, які б потоваришували з ним... як система взаємодопомоги, де люди будуть дружити і насправді це просто спосіб проведення часу... і насправді вивести його поза межі родини... Це знімає частину навантаження з мене і моєї дружини і, зокрема, з моїх інших дітей".

Неконт. спост.: Неконтрольовані спостереження (детальну інформацію див. в розділі 2.6.2, Методи)

9.7 Звіт фактичних даних: підтримка для дітей, молодих людей, їх сімей та опікунів

Належна підтримка

У двох дослідженнях наведені дані про належну підтримку для сімей. Приклад належної підтримки:

- залучення школи і сім'ї до обстеження дитини;
- надання можливості для набуття соціальних навичок (наприклад, підтримка для почергових дій в улюбленому типі діяльності, залучення до участі в конкретному завданні в командній грі);
- сприяння змінам в сім'ї стосовно ставлення та поведінки;
- підтримка з боку школи, наприклад, надання консультацій, пропонування розміщення в школі;
- надання можливостей для спілкування сімей.

Погана підтримка

У двох дослідженнях наведені дані про погану підтримку сімей. Приклади поганої підтримки:

- служба не надає батькам будь-якої підтримки»
- не надається підтримка в надзвичайних ситуаціях або в періоди кризи»
- не завжди легко зв'язатися зі спеціалістами;
- недостатній зв'язок або обмін інформацією між різними відповідними службами та органами.

Очікування батьків щодо типу підтримки, яка повинна надаватися

У двох дослідженнях викладені дані про очікування батьків щодо типу підтримки, яка повинна надаватися. Очікування батьків згруповані таким чином: "підтримка для дітей з аутизмом", "підтримка членів родини" та "підтримка у проведенні оцінки". Приклад типів підтримки, які мають надаватися за очікуваннями батьків:

- підтримка дітей з аутизмом:
 - пропонування підтримки в більшому обсязі, незалежно від ступеня інвалідності;
- підтримка сім'ї:
 - пропонування консультацій в більшому обсязі для підготовки до майбутнього;
 - надання підтримки в питаннях освіти в більшому обсязі;
 - забезпечення батьків інформаційними брошурами про дітей з важкими проблемами;
 - тимчасовий догляд.
- підтримка в обстеженні:
 - краще узгодження інформації, наприклад, забезпечення зворотного зв'язку з клініки;
 - призначення певної особи в якості "ключового працівника";
 - створення більш послідовної системи обслуговування, включаючи охорону здоров'я, освіти та соціальні послуги;
 - надання письмової інформації щодо проблем, яких слід очікувати;
 - пропонування негайної підтримки після повідомлення діагнозу.

9.8 Фактичні дані для рекомендацій: підтримка для дітей, молодих людей, їх сімей та опікунів

Відносне значення розглянутих результатів

ГРН вважає, що звіти про "належну підтримку", "погану підтримку" та "очікування батьків" були б найбільш корисними доказовими даними для вирішення цього питання.

Оптимальне співвідношення між клінічною корисністю і шкодою

Дані, що були виявлені з цього питання, надходили з інтерв'ю з батьками дітей, які пройшли процес діагностичної оцінки щодо аутизму. Ці дані ілюструють думки невеликих груп батьків про те, як вони оцінили отриману підтримку, а також про те, що вони хотіли б змінити. ГРН проаналізувала ці дані і виділила конкретні ідеї та пропозиції, які, на їх думку, можна використати для створення практичних рекомендацій для NHS.

ГРН визнала, що були представлені й інші думки, реалізація яких є більш складною для окремих клінічних груп і потребує далекосяжних і довгострокових змін у способі організації послуг в NHS. Одна з таких ідей – це потреба більш раціональної обробки даних для спрощення координації між відомствами. ГРН рішуче підтримує цю ідею, але бачить ще більшу потребу у вдосконаленні координації між відомствами, які не тільки стосуються потреб сімей та дітей з аутизмом.

На думку ГРН, правильна підтримка та втручання на ранніх етапах може мати дуже суттєвий вплив на благополуччя дитини або молодшої людини і їх родин.

Одне з важливих питань, відображених у фактичних даних, а також точка зору, що підтримується ГРН, полягає в тому, що необхідне вдосконалення обміну інформацією між групою обстеження та освітнім середовищем дитини. Члени ГРН погодилися, що візит до школи одного з членів групи обстеження або присутність вчителя під час наступної зустрічі з батьками та опікунами після обстеження були б дуже корисним втручанням, враховуючи проблеми, які деякі сім'ї мають через відчуття ізоляції і безпорадності під час і після обстеження на аутизм. Для дітей, які навчаються вдома, візит групи з аутизму для обговорення плану лікування на основі потреб є також доцільним.

Іншим питанням, яке підтримує ГРН, є надання послуг для дитини або молодшої людини під час діагностичного процесу. В очікуванні оцінки і протягом всього процесу необхідно надавати послуги, щоб підтримувати потреби дитини або молодшої людини. Формування переліку послуг не входить до компетенції цієї настанови. Тим не менше, думка ГРН полягає в тому, що це не слід відкладати в очікуванні діагнозу, а надавати відповідно до конкретних потреб дитини або молодшої людини і її членів родини.

Роль "ключового працівника" згадується в описі якісних даних. На думку ГРН, роль координатора дуже важлива, оскільки він забезпечує зв'язок між групою з аутизму і дитиною або молодшою людиною, а також з їх родинами/опікунами. ГРН погодилася, що цю роль, яка може відрізнитися від основної ролі працівника, повинен грати член групи з аутизму. В обов'язки координатора слід включити пропонування підтримки та надання інформації під час і відразу після діагностичної оцінки.

ГРН дійшла висновку, що координатора з групи аутизму необхідно призначати негайно після досягнення рішення про перехід до повної діагностичної оцінки для підтримки дитини або молодшої людини в цьому процесі. Координатор повинен бути основною контактною особою в питаннях конкретної дитини або молодшої людини для батьків та опікунів і для групи з аутизму. Це має поліпшити обмін інформацією між сім'ями і фахівцями в процесі проведення обстежень. Ця роль також передбачає відповідальність за збір інформації до обстеження (хоча адміністратор, імовірно, міг би запитати цю інформацію безпосередньо в інших службах) для запобігання непотрібних затримок у рішеннях, прийнятих групою з аутизму, оскільки такі затримки є ще одним джерелом стресу для сімей. Ідея призначення особи, яка несе індивідуальну відповідальність за зв'язок з сім'ями, не є новою для NHS, наприклад, матеріали з Ранньої підтримки, які вже широко використовуються в NHS, сприяли використанню ключових працівників для тих сімей, які перебувають у контакті з великою кількістю різних служб або агентств.

Дані свідчать про те, що сім'ї постійно відчувають розчарування через брак підтримки та інформації в процесі діагностичної оцінки. Для всіх дітей і молодих людей та їх сімей необхідно передбачити надання інформації про місцеві служби підтримки, відповідно до віку дитини або молодшої людини і їх ситуації, для поліпшення якості їх життя під час і після

діагностики. Роль координатора також передбачає інформування членів родини/опікунів про обстеження, а також організацію надання підтримки та інформації.

Оптимальне співвідношення між корисністю для здоров'я та використанням ресурсів

Фактичні дані, представлені в цьому огляді, вказують на те, що надання підтримки для дітей, молодих людей та сімей є пріоритетним для батьків та сімей, які мають дітей і молодих людей, які проходять обстеження. Це не завжди розглядається в якості пріоритету для медичних працівників, які проводять оцінку, оскільки їм необхідно зменшити час очікування для обстеження, а також оглянути якомога більше дітей. З точки зору сім'ї, соціальна допомога у вигляді відповідної підтримки у процесі обстеження може пом'якшити стрес від очікування остаточного діагнозу. Більше того, у разі можливості отримати відповідну підтримку та втручання без необхідності у точному діагностуванні аутизму, ймовірно зменшення тиску на професіоналів щодо прискорення процесу оцінки і скорочення часу очікування.

Відсутні дослідження щодо економіки охорони здоров'я та дані, що підлягають зовнішній перевірці про витрати і результати підтримки сімей під час діагностики. Тому неможливо сформулювати вагомі доводи на користь такої підтримки на основі фактичних даних, але на думку ГРН, слід вдосконалити процес обстеження шляхом своєчасного надання належної підтримки та консультативної допомоги сім'ям. Крім того, на думку ГРН, нетерапевтична підтримка не потребує великих витрат і може зменшити непотрібне і неналежне використання інших ресурсів NHS, забезпечуючи родині можливість отримання порад щодо способу та часу використання послуг, які вже надаються.

На думку ГРН, необхідно визначити певні ресурси охорони здоров'я для вдосконалення обміну інформацією між закладами охорони здоров'я, освіти, а також соціального захисту та добровільним сектором, які беруть участь в обстеженні та наданні постійної підтримки дитині або молодій людині, яка проходить діагностику щодо аутизму, незалежно від остаточної діагностичної категорії, яка їм надається. Крім того, на думку ГРН, роль координатора невід'ємна від роботи групи, тому не вимагає додаткового часу спеціаліста або ресурсів охорони здоров'я, необхідні тільки зміни способу використання часу для поліпшення обміну інформацією та підтримки сімей.

ГРН вважає, що витрати часу професіонала на підтримку зв'язку з колегами у сфері освіти та домашніми педагогами, ймовірно, буде економічно ефективним використанням ресурсів як у підвищенні ефективності негайної і постійної підтримки і лікування, так і в скороченні потреби в непотрібних консультаціях у результаті вдосконалення зв'язку між спеціалістами з охорони здоров'я та освіти.

Якість даних

Якість фактичних даних оцінена як дуже низька, оскільки дослідження проводилися як неконтрольовані спостереження. Дані інтерв'ю узгоджуються з думкою ГРН, несподівані результати відсутні.

Обмеження щодо використання тільки якісних фактичних даних полягає в тому, що висловлені думки стосуються конкретних заходів, які неможливо широко відтворити в NHS. Можливо, також надто багато уваги надається думкам і поглядам, що не дуже широко поділяються батьками та опікунами. Тим не менше, спільна думка членів ГРН полягає в тому, що думки, викладені у фактичних даних, відображають погляди багатьох батьків та опікунів, які проходять процес діагностичної оцінки в NHS.

Інші міркування

Спільна думка членів ГРН полягає в тому, що, негайно після завершення процесу діагностичної оцінки, незалежно від результату, повинна починати діяти модель вдосконалених комунікацій між професіоналами, оскільки це має безпосередній вплив на негайну підтримку дитини або молодшої людини і може становити хороший зразок для спілкування професіоналів у довгостроковій перспективі. Наступне відвідування дитини або молодшої людини працівником охорони здоров'я в освітньому закладі (або будинку, якщо дитина отримує освіту вдома) вже є

звичайною практикою в багатьох підрозділах NHS. Цей візит передбачає ряд задач, найбільш важливою з яких є забезпечення довгострокової угоди між фахівцями в галузі охорони здоров'я та освіти щодо задоволення потреб дитини або молодої людини в найближчій і віддаленій перспективі. На думку ГРН, належний зв'язок між професіоналами відіграє важливу роль у забезпеченні того, щоб посили, які отримують від фахівців діти, молоді люди, члени родини та опікуни, були корисними і послідовними, також важливим є ефективний зворотний зв'язок між сім'ями та спеціалістами без потреби у великій кількості повторень. Це також має гарантувати, що зміни в ситуації дитини, молодої людини або членів їх сімей з плином часу добре вивчені та включені у всі стратегії лікування і підтримки у сфері охорони здоров'я, освіти і соціальної допомоги.

Рекомендації

№	Рекомендація
41	Для кожної дитини або молодої людини, яка проходить через процес діагностичної оцінки щодо аутизму, слід призначати координатора з групи аутизму.
42	<p>Координатор з аутизму повинен:</p> <ul style="list-style-type: none"> • виступати в якості єдиної контактної особи для батьків або опікунів і, за необхідності, дитини або молодої людини, яка проходить обстеження, через яку вони можуть спілкуватися з іншою частиною групи з аутизму; • своєчасно інформувати батьків або опікунів та, за необхідності, дитину або молоду людину про ймовірний час і послідовність досліджень; • організувати надання інформації та підтримки батькам, опікунам, дітям та молодим людям за вказівкою групи з аутизму; • здійснювати збір інформації стосовно діагностичного обстеження на аутизм (див. рекомендацію 38).
65	За згодою батьків або опікунів та, за необхідності, за згодою дитини чи молодої людини, складіть профіль, доступний для спеціалістів з освіти (наприклад, в рамках візиту до школи члена групи з аутизму) і, за необхідності, фахівців з соціальної допомоги. Це може сприяти реалізації плану індивідуального навчання дитини або молодої людини і плану лікування на основі потреб.

10. Опис служби та використання ресурсів

10.1 Вступ

Ціль діагностичної оцінки ознак аутизму полягає у якнайшвидшому виявленні дітей, які страждають на аутизм, щоб надати їм доступ до відповідних служб допомоги та підтримки. Для виявлення та діагностики аутизму важливо використовувати наявні ресурси ефективно та дієво, оскільки ресурси служб охорони здоров'я завжди є недостатніми. Важливо показати, що рекомендації, розроблені для цієї Настанови, покращують встановлення діагнозу аутизму та покращують процедуру встановлення такого діагнозу для дітей, молоді, їхніх сімей та осіб, які ними опікуються.

Як і в усіх випадках прийняття рішень службами охорони здоров'я, за наявності обмежених ресурсів, використання більшого обсягу ресурсів в одному напрямку означає менше ресурсів для якого-небудь іншого напрямку. ГРН розглянула вплив своїх рішень на використання ресурсів на кожному етапі і зробила свою роботу прозорою, надаючи дані, що підтверджують рекомендації. Проте така робота не проводилась на основі даних про економічну ефективність, які можна перевірити зовнішніми засобами, оскільки такі дані не можна було виявити для всіх етапів прийняття рішень на шляху забезпечення догляду.

Нарешті, для цієї Настанови не проводилось економічне моделювання досліджуваного напрямку охорони здоров'я. Для цього є ряд причин, які потребують деякого пояснення.

Ця Настанова зосереджується на виявленні та діагностиці дітей та молодих людей на наявність спектра ознак аутизму. Для того, щоб визначити, чи може діагностична процедура (наприклад, такий специфічний для виявлення аутизму діагностичний засіб, як «Діагностична співбесіда для виявлення симптомів аутизму – переглянута» [ADI-R] або «Протокол спостереження для діагностики аутизму» [ADOS]) бути економічно ефективною, треба розуміти безпосередні та віддалені наслідки діагностування аутизму для добробуту самого хворого і його/її сім'ї та осіб, які ним/нею опікуються. При розгляді поведінкових порушень або порушень розвитку, або таких станів, як аутизм, немає чітко визначених засобів визначення «економічної ефективності». Аутизм проявляється у дітей та молодих людей дуже по-різному, причому відмінності ознак аутизму спостерігаються як між різними особами, так і для однієї особи у різному віці. Пов'язану з аутизмом непрацездатність дуже важко визначити кількісно з використанням звичайних засобів економічної оцінки здоров'я (рік життя з поправкою на його якість [QALY]), проте вони не є єдиною можливістю оцінити здоров'я та самопочуття. Методи економічної оцінки, які використовує Національний інститут охорони здоров'я та якості медичного догляду (NICE), вимагають розгляду результатів діяльності на основі визначення року життя з поправкою на його якість, для забезпечення чіткого порівняння використання ресурсів охорони здоров'я в різних областях діяльності Національної служби охорони здоров'я. Через характер стану, що розглядається у цій Настанові, не можна визначити чітко окреслений в літературі або членами ГРН блок результатів лікування, за яким можна було б визначити такий параметр, як рік життя з поправкою на його якість.

Крім того, зараз немає достатньої кількості даних про те, що єдиний діагностичний «тест» може бути достатнім для діагностики аутизму. Існують розробки генетичних випробувань, які можуть у майбутньому призвести до визначення такого тесту, проте наявні дані це не підтверджують. Тому економічна модель, в якій діагностика аутизму розглядається як порівняння одного тесту з іншим або з чинною практикою, не є прийнятною. До того ж, генетичні випробування, які розглядаються в цій Настанові, не входять до економічної моделі, оскільки вони не діагностують аутизм. Вони призначаються для діагностування інших супутніх станів або для виявлення причини аутизму у дітей та молодих людей, яким був поставлений діагноз аутизму. Значення встановлення причини аутизму нелегко визначити або виміряти, оскільки воно стосується прийняття рішення щодо сімейного планування свого майбутнього і розуміння сім'єю, чому дитина або молода людина страждає на аутизм.

Оцінка біомедичних або генетичних тестів на інші стани не є прийнятною, оскільки вона розглядає економічну ефективність виявлення та лікування інших станів, а не аутизму, та альтернативи лікування таких станів, щоб прийти до рішення про те, чи є економічно ефективним тестування дітей та молодих людей з аутизмом на такі інші стани. Дослідження, відібрані для клінічного огляду біомедичних випробувань (тестів), не оцінюють ефективність біомедичних тестів у визначенні конкретних станів, а дають загальну оцінку методу, показуючи, скільки випадків відхилення від норми виявляє певний тест. Такі дані мало відрізняються від визначення конкретного медичного стану. Багато випадків відхилення від норми, виявлених у таких дослідженнях, не мають клінічного значення. Навіть якщо одержані дані дозволили б ГРН визначити точність (чутливість та специфічність) випробування для виявлення конкретного стану, огляд даних щодо лікування або догляду з приводу інших станів дітей з аутизмом знаходиться поза межами змісту цієї настанови.

Нарешті, ціль оцінки діагностики полягає не тільки в тому, щоб встановити чіткий діагноз аутизму, але й забезпечити значно ширше оцінювання сильних та слабких сторін стану дитини або молодої людини для пояснення подальшого лікування/догляду. Оцінювання сильних та слабких сторін стану може вимагати специфічних оцінок, але лише для деяких дітей та молодих людей. Літературний пошук з цього питання не проводився. Не видавалось можливим скласти проект дослідження, яке б дозволило проаналізувати ефективність оцінювання сильних та слабких сторін для надання інформації для подальшого лікування та догляду за дітьми та молодими людьми з аутизмом. Членам групи, яка займається аутизмом, рекомендується користуватись власним досвідом та клінічними висновками для визначення того, яке саме оцінювання використовувати в подальшому.

Ці проблеми з визначенням або навіть з формуванням розуміння типу даних для пояснення рекомендацій не обмежуються лише аутизмом, а є, певною мірою, загальними для настанов з різних відхилень розвитку, поведінкових порушень та психічних станів у дітей та підлітків. Складність як самих станів, так і прийняття рішень спеціалістами-медиками, ускладнює проведення досліджень, які б могли безпосередньо запропонувати набір практичних медичних рекомендацій. Проте клініцисти та терапевти щодня приймають рішення про те, як виявити та діагностувати аутизм. Відмінності між службами діагностування аутизму в системі медичної допомоги населенню у Великобританії (місцеві бюджети та процеси прийняття рішень можуть спричинити різні рівні суспільних послуг в різних місцях) є проблемою, яку ця Настанова намагається розглянути.

ГРН ретельно обміркувала, як давати рекомендації за відсутності даних про клінічну та економічну ефективність. Один з підходів полягає в чіткому поданні своїх міркувань щодо економічної ефективності рекомендацій, що було зроблено в цій Настанові. Другий підхід полягає в описуванні того, як виглядають служби діагностики аутизму, які функціонують на належному рівні, тобто служби, які вже додержуються багатьох, якщо не всіх, рекомендацій цієї Настанови. Ціль полягає в тому, щоб дати уявлення про шлях формування служб, які б забезпечували медичний догляд, рекомендований в цій Настанові. Таке уявлення не є вичерпним, але показує, як використовуються ресурси і які спеціалісти з охорони здоров'я беруть участь у тих чи інших етапах діагностики.

Далі в цьому розділі описуються п'ять служб системи медичної допомоги населенню у Великобританії, які можна розглядати як приклади належної практики діагностування аутизму. Такі приклади також надають відповідну інформацію про використання ресурсів, слабкі сторони служб охорони здоров'я та фактори, які могли б підвищити або знизити витрати системи медичної допомоги населенню у Великобританії. Описані служби є справжніми діючими службами системи медичної допомоги населенню у Великобританії. Вони включають міські служби, приміські/сільські служби, лікарняні та комунальні служби і спеціалізований регіональний центр, який приймає дітей та молодих людей з особливо складними діагнозами за направленнями, виданими іншими командами виявлення аутизму. Такі служби описуються не як зразок надання допомоги відповідними службами системи медичної допомоги населенню у

Великобританії, а як приклади роботи таких служб для тих, хто бажає відкрити нову службу або покращити вже існуючу відповідно до чинної Настанови.

Описи зазначених служб також надають приклади того, як можна використовувати ресурси по-різному для досягнення однакових цілей. (Дані про час, який знадобився для завершення конкретних частин оцінювання, наведені в розділі 10.2, є оцінками одного окремого клініциста, який працює у відповідній службі. Такі оцінки не були підкріплені іншими даними). У розділі 10.3 наводиться системний аналіз використання ресурсів для демонстрації структури п'ятьох служб, яка дозволяє направляти персонал системи медичної допомоги населенню у Великобританії на виконання різного роду завдань на різних етапах діагностики аутизму.

У цілому, в цьому розділі описується:

- як організуються МДК;
- робоче навантаження МДК;
- як такі команди співпрацюють і вирішують, які типи оцінювання та спостереження необхідні для різних дітей і молодих людей;
- як координувати роботу служб;
- частка дітей і молодих людей, які проходять не основні етапи оцінювання;
- як команди надають сім'ям інформацію про діагноз та враховують діагностичну невизначеність;
- підтримка, доступна під час діагностування.

У першій частині описується структура п'ятьох служб із зазначенням встановленого середнього часу, який витрачається на кожну частину оцінювання. На середню тривалість оцінювання впливає досвід команд, ступінь їхньої взаємної інтеграції та можливість доступу до інших спеціалістів, а також тип та тяжкість поведінкових порушень та станів, які може оцінювати кожна команда і в оцінці яких така команда має досвід.

У другій частині розглядається використання ресурсів, але не вартість зазначених служб. Тарифи на оцінювання ознак аутизму не публікуються для системи медичної допомоги населенню у Великобританії. Такі послуги не оцінюються, оскільки використання ресурсів не є вичерпним і базується на опитуванні лише однієї особи, і такий підхід ГРН не вважає достатньо надійною основою для визначення даних про витрати. Аналіз витрат за принципом «згоривниз» вимагав би даних про витрати на персонал і накладні витрати. Середня заробітна плата відповідних спеціалістів з охорони здоров'я кожного року публікується для системи медичної допомоги населенню у Великобританії під назвою «Питома собівартість охорони здоров'я та соціальної допомоги». Така публікація визначає середнє значення заробітної плати для різних способів розрахунку вартості роботи спеціалістів з охорони здоров'я, наприклад, вартості контрактної години, вартості години роботи, пов'язаної з пацієнтом, або вартості години роботи з пацієнтом віч-на-віч. Загальні дані, представлені в розрахунку на тривалість контактування з пацієнтом, повідомляються різним чином для різних спеціалістів, що ускладнює порівняння показників. Крім того, для ГРН було зрозумілим, що рівень знань та досвіду, необхідний для команди, яка працює з аутистичним спектром, передбачає витрати на персонал, що перевищують середній рівень заробітної плати. Для кожної окремої служби може проводитись окремий аналіз витрат, який вимагає детального визначення часу, необхідного для завершення кожного конкретного етапу діагностичного оцінювання. Такі дані відсутні для окремих команд. Наприклад, ГРН змогла оцінити приблизний час, що витрачається на кожне завдання, проте така оцінка не вважалась достатньо надійною для того, щоб її можна було використовувати як основу для аналізу витрат на оцінювання ознак аутизму для системи медичної допомоги населенню у Великобританії. Тому дані про витрати у цій Настанові не наводяться.

10.2 Опис конкретних служб діагностики аутизму

Наведений далі опис конкретних служб, що працюють в Англії та Уельсі, базується на бесідах з п'ятьма членами ГРН, які працюють у таких діагностичних службах. Під час таких бесід члени ГРН розповіли про складові звичайного оцінювання та використання ресурсів у їхніх службах.

10.2.1 Служба 1: приміський центр розвитку дітей

Оцінювання соціально-побутового спілкування є одним з кількох напрямків догляду, запропонованих МДК догляду за дитячим розвитком. До нас звертаються люди за направленням спеціалістів системи первинної медичної допомоги (сімейних лікарів і патронажних працівників) і логопедів, які працюють у відповідному передмісті. Усі інші приходять за направленням від педіатрів і служб освіти (координаторів освіти осіб зі спеціальними потребами [SENCO] або педагогів-психологів) та соціальної допомоги. Усе більше людей приходять у зв'язку з роботою Загальної Оцінювальної Системи (CAF), особливо, за направленням патронажних працівників та логопедів.

В окрузі існують два відділи діагностичної служби для дітей з можливими РАС: діти віком до шести років та старші діти і молоді люди, які мають додатково суттєво знижену здатність до навчання, направляються до центру розвитку дітей (CDC), а діти старші 6 років, які не мають складнощів із навчанням, направляються до служби психічного здоров'я дітей та підлітків (SAMHS). Хоча розподіл ресурсів між службами свідчить про те, що ця система може продовжувати діяти у найближчому майбутньому, ми сподіваємось на створення єдиного пункту прийому всіх осіб, яких направили до обох відділів діагностичної служби, для спрощення всієї процедури діагностування як для спеціалістів, які видають направлення, так і для сімей.

Усі пацієнти, направлені до центру розвитку дитини, обговорюються на щотижневих нарадах, що тривають приблизно одну годину, з приводу багатопрофільних пацієнтів. Ті діти, в яких спеціалісти, які видали направлення, підозрюють аутизм, спрямовуються безпосередньо на оцінювання соціально-побутового спілкування. Якщо інформація в направленні вказує на більш відокремлені проблеми, такі як специфічні порушення розуміння мови або поведінкові проблеми, пацієнт спрямовується до відповідних профільних служб, таких як логопедична служба або служби за місцем проживання, які можуть надавати поведінкову підтримку. Якщо у дитини передбачається загальна затримка розвитку, така дитина спрямовується до клініки команди загального розвитку дитини: деякі з таких дітей можуть потім перейти до команди оцінювання соціально-побутового спілкування, якщо на подальших етапах діагностики у них виявляться складнощі із соціально-побутовим спілкуванням.

Основна команда оцінювання соціально-побутового спілкування складається з місцевого консультанта-педіатра, логопеда, спеціаліста з трудотерапії осіб з психічними порушеннями та клінічного психолога. У роботі команди також може брати участь педагог-психолог та спеціаліст патронажної служби, а також кураторської служби програми ранньої підтримки. Команда збирається один раз за місяць для обговорення дітей, які проходять або пройшли діагностику. Збираються також позачергові засідання для обговорення оперативних питань.

Не пізніше ніж через тиждень після одержання направлення батькам дітей, направлених на оцінювання соціально-побутового спілкування, відсилається лист разом з листівкою про розлади соціально-побутового спілкування та інформацією про процес діагностичного оцінювання, який буде запропонований дитині. Таке оцінювання складається з двох етапів. Перший, загальний, етап стосується всіх дітей, направлених на оцінювання соціально-побутового спілкування. Для кожного з таких дітей збирається інформація про загальний стан їхнього здоров'я, слух, мовні навички і сенсорно-моторні функції. На практиці це передбачає відвідування педіатра (як правило, спеціалізованого ординатора-педіатра), отоларинголога і логопеда, хоча деякі з таких оглядів дитина проходила і раніше, і в такому разі немає потреби у повторному огляді. За згоди батьків, ми також запитуємо інформацію з дошкільного закладу/школи дитини, зокрема, інформацію про активність дитини в класі/групі та про її стосунки з однолітками. Для деяких дітей також пропонується відвідування сім'ї нашим

патронажним спеціалістом або куратором. Якщо дитина є вже знайомою для психологічно-педагогічної служби, ми також одержуємо звіт від педагога-психолога. Для дітей із значною затримкою розвитку або дисморфічними розладами ми організуємо визначення каріотипу та тест на синдром ламкої X-хромосоми. Інші біомедичні дослідження, такі як подальші аналізи крові або різні види візуалізації, призначаються лише після обговорення з консультантом, якщо вони є клінічно показаними на основі результатів загального медичного та неврологічного огляду.

Після одержання інформації/звітів про різноманітні діагностичні оцінювання кожна дитина обговорюється на засіданні команди оцінювання соціально-побутового спілкування, в якому беруть участь усі основні спеціалісти та педагог-психолог. Зібрана інформація, включаючи історію розвитку, анамнез та клінічні спостереження, зроблені в різних ситуаціях, переглядаються командою та оцінюються за критеріями МКХ-10. Для деяких дітей – приблизно від чверті до третини від загальної кількості – діагноз аутизму стає ясним уже на цьому етапі. Батьків таких дітей запрошують до відповідної клініки, пристосованої до взаємодії з батьками/опікунами пацієнтів, разом з місцевим/сімейним консультантом-педіатром для обговорення діагнозу; у такій клініці батькам пояснюють діагноз та обговорюють лікувальне втручання і починають лікування. Для другої, меншої групи дітей так само стає ясно, що вони не страждають на аутизм; батькам таких дітей також призначають зустріч для пояснень або з консультантом-педіатром, або зі спеціалістом патронажної служби, і призначають належну програму догляду.

Усі інші діти не мають чіткого діагнозу наприкінці цього етапу, і їм пропонують подальше діагностування, специфічне для виявлення аутизму. Таке оцінювання включає напівформалізовану співбесіду, що охоплює питання історії розвитку дитини та її чинної поведінки, як правило, з використанням такого засобу, як «Діагностична співбесіда для виявлення симптомів аутизму – переглянута» (ADI-R), та стандартизованого ігрового спостереження соціально-побутового спілкування дитини з використанням «Протоколу спостереження для діагностики аутизму» (ADOS). Обидві складові оцінювання виконують одночасно, як правило, в одному великому клінічному приміщенні, таким чином, щоб батьки мали можливість спостерігати за протоколом спостереження для діагностики аутизму під час власної співбесіди. ADI-R, як правило, проводить консультант-педіатр, а ADOS виконується одним або двома іншими членами діагностичної команди (такими як логопед або спеціаліст з трудотерапії психічних хворих і/або клінічний фізіолог). На цю частину клінічної роботи витрачається приблизно 2 години. Потім сім'я має перерву тривалістю від 45 хвилин до 1 години, а члени діагностичної команди підраховують оцінки за ADOS та обговорюють одержані результати, зважаючи на оцінювання, проведене на попередньому етапі загального процесу діагностики. Потім спеціалісти, які проводять оцінювання стану дитини, зустрічаються з членами сім'ї такої дитини для безпосереднього обміну інформацією та пояснюють поставлений діагноз і причини встановлення саме такого діагнозу. У невеликій частці випадків діагноз залишається неясним – іноді ми доручаємо одному або кільком членам команди спостерігати за дитиною в школі або в соціально-побутовому оточенні; для інших дітей ми погоджуємось контролювати розвиток та повторити оцінювання за ADOS через рік. У дуже рідких випадках дитина може направлятися на третій ступінь діагностики.

Наприкінці загального етапу оцінювання може виявитись, що деякі діти мають аутизм, але при цьому мають ще значну затримку розвитку, яка не дозволяє провести оцінювання стану, специфічне для виявлення аутизму. Таким дітям пропонується терапевтичне втручання, і їхній прогрес контролюється, маючи на меті проведення стандартної діагностики на подальшому етапі.

Ми були націлені на завершення початкового, загального оцінювання не пізніше, ніж через 12 тижнів після направлення дитини в нашу службу, і проведення подальшої діагностики протягом наступних 6-ти тижнів, проте не змогли вкласти в такі часові обмеження через недостатню кількість належним чином навчених спеціалістів. На оцінювання соціально-побутового

спілкування направляють щорічно приблизно 100 дітей; проводять сім клінічних прийомів за місяць; одна дитина бере участь у кожному діагностичному прийомі з використанням ADOS/ADI-R і дві дитини – у кожному прийомі для «обміну інформацією на першому етапі»; кожний прийом триває 1,5 години.

Коли спеціалісти зустрічаються відразу ж після проведення діагностичного оцінювання, один з терапевтів складає перелік рекомендованої діяльності, яка повинна допомогти дитині; такий перелік надається батькам під час прийому для обміну інформацією. Батькам також надають письмову інформацію про аутизм, перекладену, за потреби, відповідною мовою, та інформацію про лікувальні втручання, що пропонуються, такі як програма «EarlyBird» (призначена для підтримки батьків, дітям яких був поставлений діагноз аутизму, у період між встановленням діагнозу та відправкою дитини до школи).

Після проведення клінічних прийомів складаються звіти, причому спеціалісти пишуть власні розділи кожного звіту, і такі окремі розділи потім збирають в один документ, включаючи стислий опис відповідної довідкової інформації та інформації, одержаної під час попередніх етапів оцінювання стану дитини, а також, у відповідних випадках, інформації, одержаної під час ADI-R і спостереження, зроблені за ADOS. До звіту додаються рекомендації, надані батькам. Такі звіти відсилають батькам, сімейним лікарям, спеціалістам з охорони здоров'я, які працюють з дитиною, та педагогам-психологам. Друга копія такого звіту видається батькам для передачі в школу або дошкільний заклад, який відвідує їхня дитина.

10.2.2 Служба 2: Сільська/міська мультидисциплінарна команда

Звернутись до спеціалізованих районних служб здоров'я дитини (районних педіатрів, дитячих терапевтів і служб психічного здоров'я дітей та підлітків (CAMHS)) можна за допомогою єдиного пункту звернення за направленням системи первинної медичної допомоги, освіти та соціальної допомоги. Якщо є побоювання щодо навичок соціально-побутового спілкування у дитини, таку дитину можна спочатку направити до різних спеціалістів/служб, найчастіше до логопеда, районного педіатра або служби психічного здоров'я дітей та підлітків, або до кількох таких спеціалістів/служб в залежності від погляду особи, яка видає направлення, на основну проблему зі здоров'ям дитини. Зустрічі за направленням відбуваються двічі за місяць. Спочатку дитина та її батьки звертаються до служби, в яку їх направили, а потім плануються подальші етапи оцінювання стану дитини та медичне втручання. Якщо є підозри щодо можливого аутизму, спеціаліст-медик, до якого вперше звернулась дитина (її батьки), повинен видати подальші направлення, підтримуючи дитину та членів її сім'ї.

Для того, щоб почати діагностичне оцінювання, два з таких спеціалістів – районний педіатр, логопед і педагог-психолог (з органу місцевого самоуправління) – повинні дійти згоди щодо доцільності та прийнятності такого діагностичного оцінювання. На початку цього етапу з більшістю дітей вже працює мультидисциплінарна команда (МДК), і такі діти вже одержують належну терапію та відповідну підтримку в школі. Якщо чітко не визначається, чи повинні такі діти направлятись на діагностичне оцінювання, їхній розвиток знаходиться під наглядом і ситуація контролюється.

Направлення на діагностику аутизму надається за спеціальною письмовою підписаною згодою обох батьків (у відповідних випадках). Серед спеціалістів, які вже опікуються дитиною, визначається головний спеціаліст. Педагог-психолог та логопед проводять подальше, більш спеціалізоване оцінювання стану дитини. Таке оцінювання включає також спостереження за дитиною в школі або в дошкільному закладі. Районний педіатр проводить формалізовану співбесіду з батьками, як правило, з використанням «Діагностичної співбесіди для виявлення соціально-побутових та комунікативних розладів» (DISCO). У такому оцінюванні стану дитини беруть участь усі педагоги-психологи та більшість логопедів та районних педіатрів відповідно до загального підходу, описаного в документі з набором відповідного інструментарію (включаючи напрямок догляду, очікувані дані від різних груп спеціалістів та діагностичні критерії). Впродовж останніх кількох років проводилось приблизно по 26 таких процедур оцінювання за рік (населення, яке проживає на території роботи нашої команди, складає

200 000 осіб). Середній час, що витрачається на діагностичне оцінювання РАС, становить 18 тижнів.

Кожний спеціаліст складає звіт, який розповсюджується серед осіб, які беруть участь у діагностичному оцінюванні, і надається батькам відповідної дитини. Після того, як кожний з трьох спеціалістів проведе свій аналіз стану дитини, проводиться зустріч для перегляду результатів. На таку зустріч запрошуються також інші спеціалісти, які вже брали участь у роботі з такою дитиною, наприклад, спеціаліст з реабілітації/трудотерапії або спеціалісти служби психічного здоров'я дітей та підлітків. Крім того, запрошуються члени персоналу дошкільного закладу або школи, в якій навчається дитина, яка розглядається, хоча рішення щодо діагнозу приймаються спеціалістами основної групи діагностичного оцінювання. Часто навіть таку зустріч проводять у приміщенні школи або дошкільного закладу для сприяння участі персоналу таких закладів у зустрічі спеціалістів з діагностичного оцінювання. У першій частині зустрічі беруть участь лише спеціалісти для перегляду всієї інформації про стан дитини, які визначають, чи відповідає одержана інформація діагнозу аутизму, використовуючи критерії МКХ-10. Якщо одержані дані не дозволяють поставити діагноз аутизму, записується узгоджене стисле формулювання (одно-два речення) проблем зі здоров'ям дитини. Можуть розглядатись також інші супутні або альтернативні діагнози.

Результати діагностичного оцінювання повідомляють батькам під час особистої зустрічі (вічна-віч) з головним спеціалістом. Потім сім'я зустрічається зі спеціалістами для узгодження списку сильних сторін та потреб дитини і плану подальших дій. Така остаточна зустріч має гнучку структуру для того, щоб охопити різні потреби сімей: іноді вся зустріч проходить без участі батьків, а її результат передається батькам окремо (невдовзі після завершення такої зустрічі) із зазначенням сильних сторін, потреб та плану дій для перегляду та надання додаткової інформації. Сім'ї надаються дані про діагноз та місцеві служби підтримки хворих на аутизм, включаючи волонтерські організації. Друкуються матеріали зустрічі разом зі звітами про діагностичне оцінювання та описом ступеня відповідності стану дитини діагностичним критеріям. Усі такі заповнені бланки та остаточний звіт відсилаються батькам, сімейному лікарю, в школу і до мультидисциплінарної команди.

Якщо існують сумніви щодо діагнозу, такий випадок обговорюється місцевою координаційною групою (місцевою експертною групою). Іноді надаються направлення на третинну діагностику.

10.2.3 Служба 3: Сільська/міська служба

Діагностична служба складається з психіатра, фізіолога та логопеда як ядра діагностичної команди та інших членів команди. Мультидисциплінарна команда (МДК) також періодично отримує інформацію від молодших лікарів у ході їхньої підготовки та іноді – від сестер, які спеціалізуються на порушеннях здатності до навчання і які можуть займатись певними спостереженнями на передклінічному етапі.

Люди приходять за направленням від педіатрів та служби психічного здоров'я дітей та підлітків, тому діти, які приходять за направленням, уже пройшли певне діагностичне оцінювання з приводу аутизму. Особи, які їх направляють до нашої служби, як правило, хотіли б провести додаткове оцінювання комплексних виявів захворювання та розумової відсталості або одержати висновок іншого спеціаліста. Дітей, які приходять за направленням, обстежують та консультують психіатр та психолог на наших нарадах два рази на місяць. Адміністратор також відвідує такі наради. Якщо дитина, яка прийшла за направленням, приймається на діагностику, що відбувається майже з усіма такими дітьми, адміністратор призначає час прийому такої дитини і забезпечує додаткову інформацію, яку вимагатимуть психіатр та психолог. Деякі діти, які приходять за направленням, вже мають багато відповідної задокументованої інформації, а деякі – значно менше. Логопеду надають інформацію про дитину або молодшу людину та час її прийому, і наш логопед зв'язується зі своїми колегами, які займаються лікуванням вимови та розуміння мови, для забезпечення діагностичного оцінювання та будь-якого можливого лікувального втручання.

Адміністратор МДК відкриває справу та заповнює запити на додаткову інформацію. Адміністратор також зв'язується із сім'єю, щоб надати їй інформацію про час прийому та додаткову інформацію про діагностичне оцінювання та очікувані результати. Сім'ям рекомендують взяти із собою на клінічний прийом додаткову інформацію, таку як інформацію про останні перевірки в школі і копії будь-яких інших звітів, що стосуються діагностики стану дитини. Не всі сім'ї приносять таку додаткову інформацію, проте, якщо така інформація надається, це дуже допомагає в подальшій діагностичній оцінці.

У день проведення клінічного оцінювання МДК зустрічається для ознайомлення з наявною інформацією перед безпосередньою зустріччю з дитиною/молодою людиною та її сім'єю. Сім'я та дитина/молода людина зустрічаються з усіма членами МДК для знайомства з усіма спеціалістами та пояснення процесу діагностичного оцінювання. Потім психіатр проводить співбесіду з батьками/опікунами для одержання історії розвитку дитини. Психолог та логопед у більшості випадків проводять оцінювання за ADOS. Вони також проводять деякі власні оцінювання на основі одержаної інформації. Таке оцінювання може вимагати приблизно від 1 до 2 годин часу. Після співбесіди та оцінювання їхні результати підраховуються, оцінюються та обговорюються. Якщо результати співбесіди та дослідження за ADOS чітко вказують на аутизм, сім'ї видають такий діагноз у той самий день. Якщо результат є менш чітким, сім'ї рекомендують пройти подальші етапи діагностики, такі як додаткові оцінювання і/або спостереження. Якщо можна чітко підтвердити відсутність аутизму, сім'ю також повідомлять про такий висновок і, аналогічним чином, нададуть рекомендації щодо подальших кроків.

Обсяг подальшого оцінювання може включати широкий спектр заходів від спостереження за дитиною в школі або в іншому оточенні під час перерв або вільного часу до оцінювання мовлення, навичок мовного спілкування та когнітивної функції. Оцінювання когнітивної функції є найбільш детальним і виходить далеко за межі можливостей оцінювання, яке забезпечуємо ми у своїй службі.

Після узгодження діагнозу члени сім'ї матимуть можливість обговорити такий діагноз з одним або двома членами МДК. Вони будуть поінформовані про причини та дані, які дозволили поставити певний діагноз. Їм також нададуть інформацію про місцеві служби, групи підтримки, грошову допомогу при непрацездатності, курси, корисні сайти та ресурси. Місцеве Аутистичне товариство розробило корисний, різноплановий посібник, доступний для батьків за низьку ціну. Бажано одержати згоду на обмін інформацією стосовно діагнозу з іншими відповідними організаціями. Деякі місцеві органи можуть запропонувати допомогу та підтримку після встановлення діагнозу, така допомога є дуже корисною і вітається. На сьогодні, всі сім'ї погодилися на такі заходи після встановлення діагнозу.

10.2.4 Служба 4: спеціалізована лікарняна служба

Ми приймаємо пацієнтів за направленням, якщо є клінічний запит щодо діагнозу від педіатра або дитячого психолога, або дитячого невролога, який звертається за думкою іншого спеціаліста. Після одержання направлення ми перевіряємо можливість прийому на місцевому рівні, оскільки сім'ї можуть направлятися з віддалених районів. Після того, як дитина переходить на цей рівень допомоги можна напевне стверджувати, що з нею не все гаразд, тому ми не хотіли б, щоб місцева служба вирішила, що дитина та її сім'я вже вийшли з-під опіки такої служби. Ми надсилаємо сім'ї запрошення на прийом разом з анкетною. Жодні інші організації не беруть участі у процесі діагностики на цьому етапі. Як правило, до нас направляють дітей старших 5-ти років, і направлення може видаватись через кілька років після появи початкових побоювань щодо аутизму.

Адміністратор збирає всю інформацію та звіти з інших органів, і якщо до процесу долучається ряд служб, то можлива певна затримка, якщо деякі з таких служб не нададуть свою інформацію вчасно. Ми збираємо інформацію з попередніх етапів діагностичного оцінювання і створюємо картину історії розвитку дитини. Дитина могла пройти ряд заходів оцінювання, проте багато з одержаних результатів могли застаріти, і ми повинні повторити такі заходи оцінювання.

Перший прийом триває 3,5-4 години. Ми зустрічаємось з батьками/опікунами разом з дитиною. Консультант-психіатр є присутнім на такому прийомі протягом 1 години, а клінічний психолог – протягом всього періоду прийому. На прийомі часто є присутніми молодший лікар і стажер-психолог. Час підготовки – приблизно 1 година.

Оцінювання починається із з'ясування повного сімейного анамнезу та повної оцінки когнітивної функції та заповнення формалізованої анкети в залежності від здатностей дитини. Якщо дитина має низьку здатність до пізнання, оцінювання буває значно коротшим, і весь процес оцінювання потребує від 1 до 4 годин в залежності від здатності до пізнання.

Через тиждень після першого прийому дитина/сім'я йде на прийом до логопеда, який триває 90 хвилин. У такому прийомі, як правило, беруть участь 4 особи. Немає формалізованих критеріїв направлення до логопеда, оскільки така служба є спеціалізованою, а всі діти мають складні характеристики. Якщо ми підозрюємо аутизм, ми пропонуємо дитині прийти ще на один прийом для обстеження за ADOS або для проведення ADI-R. ADI-R може тривати 2 години, а обстеження за ADOS – 45 хвилин, і ще 0,5 години потрібні для підрахунку результатів. Таким чином, ми повинні провести два прийоми для завершення загального діагностичного оцінювання.

Якщо ж немає підозри на аутизм, необхідність в подальших прийомах для спостереження залежатиме від потреб дитини. Приблизно у 15% випадків підозри на аутизм або випадків, коли ми маємо підстави вважати, що поведінка дитини буде інакшою за межами клініки, ми повинні організувати відвідування дому або школи. Деякі діти є такими вимогливими, що вони більше не можуть прийти до клініки, і тому ми повинні завершувати діагностику поза клінікою. Ми повинні виділити на це 0,5-1 день одній або двом особам (включаючи стажера).

Потім ми проводимо зустріч з логопедом протягом приблизно півгодини. Одержану інформацію ми передаємо сім'ї усно під час прийому, що триває 1,5 години. Після цього ми складаємо звіти (психіатричний звіт плюс психологічний звіт), на що може бути витрачено до 3-4 годин (на кожний звіт). Адміністративний час, необхідний на роботу з однією особою, що прийшла за направленням, складає приблизно 15 годин, і цей параметр покращився, оскільки зараз ми маємо електронні системи.

Дитина або молода людина проходить повне оцінювання функції пізнання. Збирається також повний сімейний анамнез.

10.2.5 Служба 5: центральна міська служба

Ми приймаємо більшість наших пацієнтів за направленням або від педіатрів, або від логопедів. До нас направляють пацієнтів також служби психічного здоров'я дітей та підлітків, школи і, рідко, сімейні лікарі.

Через дуже тривалий час очікування в черзі на діагностичне оцінювання ми розробили службу з єдиним пунктом звертання за трьома різними типами оцінювання. Тип оцінювання залежить від рівня складності ознак захворювання у дитини, описаних у направленні. Зустріч для обговорення осіб за направленням проводиться один раз на 1 або 2 тижні, разом служба приймає 25-30 осіб за направленням на місяць. Зустріч триває 2 години, і на такій зустрічі обговорюються 12-15 пацієнтів. У зустрічі для обговорення осіб за направленням повинні брати участь не менше двох спеціалістів, хоча в ідеальному випадку в такій зустрічі повинен брати участь консультант-педіатр, клінічний психолог і логопед. Для кожної особи, яка звертається до нас за направленням, приймається рішення щодо можливості прийому такої особи та типу оцінювання, яке треба провести, і хто саме буде проводити діагностичне оцінювання. Таке рішення базується на інформації, одержаної з бланку направлення та звітів про будь-яке діагностичне оцінювання, яке вже проводилось. На цьому етапі може запитуватись інформація зі школи, але вона не завжди надходить. Впродовж періоду очікування в черзі на прийом дитині або молодій людині можуть пропонуватись лікувальні втручання, виходячи з ознак захворювання, а також направлення у групи підтримки батьків/осіб, які опікуються дитиною, для сімей, в яких ще не був встановлений певний діагноз, але є підозра на аутизм.

Для найменш складних дітей (як правило, віком до 5-ти років) ми розробили інструкцію зі спостереження/співбесіди, яка може використовуватись логопедами і педіатрами, які проводять оцінювання навичок спілкування або загального розвитку. Якщо обидва такі спеціалісти мають значні підозри на аутизм, і дитина або молода людина має очевидні ознаки і симптоми, то така дитина/молода людина одержують направлення до служби діагностики аутизму, і якщо діагностична команда погоджується з початковою думкою, один член МДК зустрінеться з педіатром і/або логопедом. Під час такої зустрічі вони складуть карту вже одержаної інформації про дитину, зважаючи на критерії наявності аутизму МКХ-10 при складанні звіту. Така зустріч триває приблизно 1 годину, після чого батьків разом з їхньою дитиною запрошують на обговорення діагнозу та узгодження плану догляду за їхньою дитиною. Батьки зустрічаються зі спеціалістами-медиками, вже знайомими для них, що є перевагою. Такі випадки складають невеликий процент (приблизно 5%) і в подальшому в цій Настанові називаються випадками оцінювання «першого типу».

Для дітей не з такими явними ознаками та симптомами більш поширеним є оцінювання «другого типу». Для таких дітей буде організований прийом у службі діагностики аутизму. Під час консультації збирається анамнез, пов'язаний з аутизмом, у довільній формі і проводиться формалізоване спостереження в ігровій формі (з використанням ADOS, як правило, для дітей віком до 7-ми років) за участі дітей та батьків в одному приміщенні. Спеціалісти-медики (педіатр та логопед або клінічний психолог), які беруть участь у діагностичному оцінюванні, потім зустрічаються для обговорення того, чи відповідає дитина критеріям наявності аутизму, і така зустріч триває до 1 години. Логопед або клінічний психолог записує результати оцінювання з використанням ADOS, і такий запис використовується як зведений звіт, який видається батькам того самого дня. Під час очікування на результати, за необхідності, сім'я може одержати підтримку від дитячої сестри в кімнаті очікування.

Потім сім'ї/особам, які опікуються дитиною, надається детальна інформація, така сама, як і інформація, що надається в рамках оцінювання першого типу. Надається інформація про служби допомоги при аутизмі та їхні контактні реквізити. Якщо під час оцінювання загального розвитку не були зроблені аналізи крові, направлення на необхідні аналізи може надаватись після повідомлення діагнозу сім'ї/особам, які опікуються дитиною, проте, як правило, такі аналізи роблять на попередніх етапах діагностичного оцінювання.

Діагностичне оцінювання другого типу проводиться для більшості пацієнтів, направлених до діагностичної служби (приблизно 60% всіх дітей та молодих людей, які приходять за направленням).

Діагностичне оцінювання третього типу проводиться у більш складних випадках. Таке оцінювання проводиться, як правило, для старших дітей (віком понад 7 років) за направленням від служби психічного здоров'я дітей та підлітків, шкіл та педіатрів. У такому діагностичному оцінюванні беруть участь такі спеціалісти, як консультант-педіатр, логопед і клінічний психолог. У нас також є психіатр, який проводить клінічний прийом раз за місяць для діагностичного оцінювання третього типу, тому ми можемо відібрати дітей, яким потрібна консультація у психіатра.

Під час прийому за участю дитини ми використовуємо ADI-R або DISCO для збору формалізованого анамнезу на основі інформації, одержаної від батьків або осіб, які опікуються дитиною, і, у той самий час, проводимо детальне клінічне оцінювання дитини в окремій кімнаті. Клінічне оцінювання включає всі або деякі з таких заходів: спостереження за дитиною з використанням ADOS, оцінка когнітивної функції та оцінка мовних навичок та розуміння мови. Таке оцінювання може надто багато вимагати від дитини, тому іноді може виявитись необхідним провести оцінювання іншого дня. Крім того, деякі діти можуть потребувати спостереження в школі. Спостереження в школі може провести будь-який член діагностичної команди. Спостереження в школі ми проводимо приблизно для половини дітей, які проходять цей тип діагностичного оцінювання. Спостереження в школі включає спостереження під час уроку, потім під час перерви і потім спостереження взаємин з іншими школярами у

неформальному оточенні на ігровому майданчику. Таке спостереження триває протягом приблизно 1 години плюс час, який витрачається на переїзди. Реалізація ADOS вимагає приблизно 45 хвилин, оцінювання розуміння мови та когнітивної функції – приблизно по 1 годині (кожне) і на збирання формального анамнезу, як правило, треба виділити 2,5 години.

Одного клінічного прийому може вистачити для того, щоб МДК поставила діагноз та надала відповідну інформацію дитині та членам її сім'ї. Проте можуть бути й інші випадки; наприклад, може знадобитись триваліше клінічне обговорення, яке може включати консультацію з іншими колегами, бо неможливо відразу ж поставити діагноз, або може знадобитись додатковий клінічний прийом для завершення діагностичного оцінювання.

Після завершення діагностичного оцінювання будь-якого типу ми пишемо звіт для батьків, який містить опис всіх процедур оцінювання, історію хвороби, написану педіатром або психологом, і результати спостережень. Такий звіт містить рекомендації щодо догляду, включаючи, за необхідності, додаткові направлення до інших служб. Логопед та психолог друкують свої власні звіти або у день оцінювання, або наступного дня. Проект звіту надсилається батькам/опікунам, після чого проводиться особиста зустріч з батьками/опікунами, яка триває приблизно 1 годину. Проте, в деяких випадках, може знадобитись і триваліша зустріч або призначення додаткового прийому.

Кожний сеанс діагностичного оцінювання триває, як правило, 3,5 години. В ідеальному випадку проводяться п'ять діагностичних оцінювань за тиждень, проте кількість таких оцінювань може обмежуватись кількістю лікарів, доступних для проведення діагностичних оцінювань.

На проведення діагностичного оцінювання однієї дитини потрібно приблизно півдня.

Увесь персонал та особи, які виписують направлення, пройшли підготовку з діагностичного оцінювання ознак аутизму та проходять періодичну перепідготовку з діагностики.

10.3 Оцінка використання ресурсів для пов'язаного з аутизмом діагностичного оцінювання

Оцінки використання ресурсів, наведені в таблицях далі, вимірюються часом, який витрачають спеціалісти з охорони здоров'я на виконання кожного завдання. Вони не враховують використання послуг адвокатів або перекладачів, які не завжди потрібні для сімей та спеціалістів. Враховуються такі ресурси:

- час, необхідний для обговорення одного пацієнта, який звернувся до служби;
- вартість додаткового діагностичного оцінювання, яке звичайно проводиться для всіх або деяких дітей перед прийняттям рішення про проведення діагностичного оцінювання саме аутизму;
- час, що витрачається на підготовку першого прийому, із визначенням спеціаліста, який проводить такий прийом;
- тривалість особистих (віч-на-віч) зустрічей з дитиною та її сім'єю;
- написання звітів;
- зустрічі МДК для обговорення та узгодження діагнозу;
- подальші заходи з батьками або особами, які опікуються дитиною;
- подальші випробування та дослідження;
- подальші спостереження за дитиною/молодою людиною (включаючи, у деяких випадках, спостереження в дошкільному закладі/школі/вдома).

Розрахунок часу, витраченого на різного роду діяльність, пов'язану з пацієнтом, який звернувся за діагностичним оцінюванням ознак аутизму, базується на співбесідах з п'ятьма членами ГРН, які працюють у командах з діагностики розвитку дитини в різних регіонах країни. Такі розрахунки базуються на індивідуальних оцінках середньої тривалості виконання окремих завдань, зважаючи на те, що виконання таких завдань може потребувати значно більше часу для деяких дітей і молодих людей. Більшість процедур діагностичного оцінювання проводять у

місцевих центрах здоров'я дитини. Деякі сім'ї проходять також діагностичне оцінювання на більш спеціалізованому рівні.

Виходячи з опису відповідних служб, наведеного вище, треба витратити не менше 3-4 годин на обговорення діагностичного оцінювання з дитиною та її сім'єю, збір клінічного анамнезу, огляд дитини (за необхідності) і проведення співбесід та спостережень, специфічних для діагностики аутизму, та формулювання загальної характеристики стану пацієнта. У п'ятих службах, детально розглянутих у попередньому розділі, такі часові межі були досить постійними.

У Таблицях 10.1-10.5 описуються складові діагностичного оцінювання в різних службах та спеціалісти, які проводять такі оцінювання в кожній службі. Наведені дані були одержані при обговоренні з одним членом кожної із зазначених команд, і тому дають моментальну картину служби, представлену кожного разу одним спеціалістом. Деякі описи є більш детальними, ніж інші, виходячи з оцінок, наданих окремими членами ГРН у розповіді про діагностичні команди, в яких вони працюють.

Не всі складові діагностичного оцінювання виконуються безпосередньо командою з діагностики аутизму. Опис використання ресурсів містить всі складові оцінювання, що реалізуються після видачі направлення. Тому такий опис стосується використання ресурсів при роботі з дитиною на шляху від видачі направлення до встановлення діагнозу, включаючи процедури діагностичного оцінювання, проведені спеціалістами, які не входять до команди з діагностики аутизму, а не використання ресурсів окремою командою з діагностики аутизму.

Таблиця 10.1 Використання ресурсів у службі 1

Стаття витрат	Спеціаліст	Час або одиниця	% дітей
Основна зустріч для обговорення напрямлень центру розвитку дитини			
	Один або два консультанти-педіатри	Частина одногодинної зустрічі в залежності від кількості напрямлень	100%
	Спеціалізована районна медсестра або куратор	Як зазначено вище	100%
	Педагог-психолог	Як зазначено вище	100%
	Адміністратор	Як зазначено вище	100%
	Логопед/спеціаліст з реабілітації/трудотерапії	Як зазначено вище	100%
Оцінювання іншими спеціалістами	Аудіологія	0,5 години	100%
	Логопед – безпосередній (віч-на-віч) контакт	1 година	100%
Оцінка розвитку			
	Консультація педіатра, оцінка медичного стану і стану розвитку	1 година	100%
	Спеціаліст з реабілітації/трудотерапії	1 година	100%
	Звіт зі школи	1 година	100%
	Координатор навчання дітей з особливими освітніми проблемами		
Адміністрація	Медичний секретар	30 хвилин	100%
Щомісячна нарада команди	Консультант-педіатр	15 хвилин	100%
	Клінічний психолог	15 хвилин	100%
	Клінічний спеціаліст	15 хвилин	100%
	Спеціаліст з реабілітації/трудотерапії		100%
	Спеціалізований логопед	15 хвилин	100%
	Педагог-психолог	15 хвилин	100%
	Спеціаліст патронажної служби	5 хвилин	
Підготовка до першого оцінювання ознак аутизму (читання пам'ятної записки)	Районний педіатр + один або два члени команди з діагностики аутизму	10 хвилин	100%
Спеціалізоване діагностичне оцінювання ознак аутизму	Консультант-педіатр	4 години	70%
	Один або два з таких спеціалістів: логопед/спеціаліст з реабілітації/	4 години кожний	70%

Стаття витрат	Спеціаліст	Час або одиниця	% дітей
	трудотерапії/клінічний психолог		
Написання звіту	Консультант-педіатр	3 години	70%
	Один або два з таких спеціалістів: логопед/спеціаліст з реабілітації/трудотерапії/клінічний психолог	2 години кожний	70%
Додаткові оцінювання та дослідження			
Відвідання школи	Консультант-педіатр	3 години (1 година – переїзди)	25%
	Логопед/спеціаліст з реабілітації/трудотерапії/клінічний психолог	3 години (1 година – переїзди)	25%
Передача інформації батькам	Консультант-педіатр плюс один інший член команди	1 година	
Біомедичні випробування, якщо вони є клінічно показаними	Хромосоми	Відповідно до випробування	50%
	Тест на синдром ламкої X-хромосоми	Відповідно до випробування	50%
Подальший прийом через 2-4 тижні після встановлення діагнозу	Спеціаліст патронажної служби або куратор (іноді – ведучий спеціаліст)	1 година	50%
Подальша консультація для розгляду розвитку приблизно через 6 місяців	Консультант – педіатр	1 година	

Таблиця 10.2 Використання ресурсів у службі 2

Стаття витрат	Спеціаліст	Час або одиниця	% дітей
Адміністрація	Медичний секретар	3 години	
Типова робота перед прийняттям рішення про початок оцінювання ознак аутизму	Логопед	2 години	80%
	Районний педіатр	2 години	100%
	Педагог-психолог	2 години	100%
Рішення про запит офіційного оцінювання (включаючи час на обговорення рішення з батьками для одержання дозволу на таке оцінювання)	Районний педіатр	30 хвилин	100%
	Педагог-психолог	30 хвилин	100%
	Логопед	30 хвилин	100%
Формальне оцінювання ознак аутизму	Районний педіатр	8 годин, включаючи адміністративний час	100%
	Оцінювання логопедом	8 годин, включаючи адміністративний час	90%
	Спеціаліст з реабілітації/	8 годин, включаючи	20%

Стаття витрат	Спеціаліст	Час або одиниця	% дітей
	трудотерапії (якщо бере участь)	адміністративний час	
	Психолог (педагог)	8 годин, включаючи адміністративний час	95%
	Психолог (клінічний) (якщо бере участь)	9 годин, включаючи адміністративний час	10%
Остаточна зустріч для узгодження результатів оцінювання (в школі/дошкільному закладі)		Враховано вище (2 години для кожного спеціаліста, який бере участь в оцінювання)	100%
Друкування матеріалів нарад		Враховано вище	
Біомедичні випробування	Тест на синдром ламкої X-хромосоми		20%
	Хромосоми		20%

Таблиця 10.3 Використання ресурсів у службі 3

Стаття витрат	Спеціаліст	Час або одиниця	% дітей
Зустріч МДК перед першим прийомом	Психіатр, психолог, секретар	1 година	
Оцінювання іншими службами перед клінічним прийомом	Звіт зі школи/дошкільного закладу		100%
	Звіт педагога-психолога		100%
	Районний педіатр	Амбулаторія	100%
	Психіатр		
	Оцінювання логопедом	2 години	80%
	Спеціаліст з реабілітації / трудотерапії/патронажний спеціаліст/спеціаліст служби догляду або соціальної допомоги		25%
Адміністрація	Секретар		100%
Підготовка до першого прийому	Психіатр, молодший лікар	30 хвилин	100%
	Психолог	30 хвилин	100%
	Логопед	90 хвилин	100%
Перший прийом та формалізоване оцінювання	Психіатр, молодший лікар	2 години	100%
	Психолог	2 години	100%
	Логопед	2 години	100%
Написання звітів	Психіатр, психолог, логопед	3 години	
Спостереження в школі	Психолог	Половина дня	60%
Подальший прийом	Психіатр	30 хвилин	100%
	Психолог	30 хвилин	100%
Біомедичні випробування	Хромосомні аномалії		10%
	Генетичні тести		10%

Таблиця 10.4 Використання ресурсів у службі 4

Стаття витрат	Спеціаліст	Час або одиниця	% дітей
Адміністрація	Медичний секретар	12 годин	100%
Підготовка до першого прийому	Консультант – психіатр	1 година	100%
	Клінічний психолог	1 година	100%
Перший прийом	Консультант – психіатр	1 година	100%
	Клінічний психолог	4 години	100%
	Молодший лікар	4 години	100%
	Стажер – психолог	4 години	100%
Рішення про запит формалізованого оцінювання ознак аутизму	Консультант – психіатр	90 хвилин	100%
	Клінічний психолог	90 хвилин	100%
	Молодший лікар	90 хвилин	100%
Формалізоване оцінювання ознак аутизму	Клінічний психолог	4 години	70%
Написання звітів	Звіт психіатра	4 години	70%
	Звіт психолога	4 години	70%
Подальші прийоми	Консультант – психіатр	90 хвилин	100%
	Психолог	90 хвилин	100%
	Молодший лікар	90 хвилин	100%
	Стажер-психолог	90 хвилин	100%
Спостереженні в школі (15%)	Клінічний психолог	1 день	15%
Подальша нарада МДК	Консультант – психіатр	30 хвилин	100%
	Клінічний психолог	30 хвилин	100%
Біомедичні випробування	Метод порівняльної геномної гібридизації		10%

Служба, описана в Таблиці 10.5, пропонує дітям та молодим людям, які до неї звертаються, ряд процедур оцінювання на основі інформації, одержаної від МДК

Таблиця 10.5 Використання ресурсів у службі 5

Стаття витрат	Спеціаліст	Час або одиниця	% дітей
Нарада з приводу направлень	Клінічний психолог	10 хвилин	100%
	Консультант – педіатр	10 хвилин	100%
	Логопед	10 хвилин	100%
Оцінювання загального розвитку	Консультант – педіатр	1 година	60%
Біомедичні випробування	Тест на синдром ламкої X-хромосоми		10%
	Метод порівняльної геномної гібридизації		10%
Оцінювання спілкування	Логопед	1 година	60%
Оцінювання першого типу			
Обговорення зі спеціалістами	Консультант – педіатр	1 година	5%
	Логопед	1 година	5%

Стаття витрат	Спеціаліст	Час або одиниця	% дітей
Подальше обговорення з батьками/опікунами	Консультант – педіатр	1 година	5%
Зустріч з приводу оцінювання другого типу			
Діагностичне оцінювання	Педіатр	3 години	60%
	Логопед/клінічний психолог	3 години	60%
Нарада МДК	Педіатр	1 година	60%
	Логопед/клінічний психолог	1 година	60%
Подальше обговорення з батьками/опікунами	Логопед/клінічний психолог	1 година	60%
Підтримка дитини	Дитяча сестра	2 години	40%
Оцінювання третього типу			
Діагностичне оцінювання	Консультант-педіатр/ психіатр	2,5 години	35%
	Клінічний психолог	2,5 години	35%
	Логопед	2,5 години	35%
Обговорення МДК і написання звітів	Консультант-педіатр/ психіатр	3,5 години	35%
	Клінічний психолог	3,5 години	35%
	Логопед	3,5 години	35%
Подальше обговорення з батьками/опікунами	Консультант-педіатр / психіатр	1 година	35%
Відвідування школи	Логопед/клінічний психолог	1 година	35%
Адміністрація	Логопед/клінічний психолог	2 години/0,5 дня	До 20%

10.4 Висновок

У системі медичної допомоги населенню у Великобританії діагностичне оцінювання ознак аутизму здійснюється різними спеціалістами з охорони здоров'я, у різних закладах та з використанням різного роду професійних ресурсів охорони здоров'я. На тривалість проведення такого оцінювання може впливати досвід діагностичної команди, рівень інтеграції та доступ до інших спеціалістів, а також критерії діагнозу. У цьому розділі для опису п'ятьох служб, які працюють на різних рівнях прийому пацієнтів за направленням у межах системи медичної допомоги населенню у Великобританії, використовується інформація, одержана від членів ГРН. Така інформація не представляє всі моделі служб, наявних в Англії та Уельсі, проте надає певні дані про організаційні витрати та витрати на персонал, які несуть служби, що працюють з використанням різних методів для досягнення однакової мети. Основні складові таких служб є однаковими.

Мета цього розділу полягає в поясненні проблем проведення аналізу економічної ефективності для цієї Настанови і в наданні огляду того, яким чином в країні були організовані та діють деякі діагностичні служби для виявлення аутизму у дітей. Не передбачалось надання вичерпного опису всіх моделей таких служб, які існують в країні, проте ми хотіли показати певні напрямки організації та роботи служб, які додержуються багатьох клінічних та організаційних рекомендацій, розроблених в цій Настанові.

Practice Parameter for the Assessment and Treatment of Children and Adolescents With Autism Spectrum Disorder, the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP) Committee on Quality Issues, 2014

ЛІКУВАННЯ

Рекомендація 4. Лікар повинен допомогти сім'ї отримати доцільні, засновані на доказах структуровані освітні та поведінкові втручання у дітей з РАС [КС].

Було показано, що структуровані освітні та поведінкові втручання були ефективними у багатьох дітей з РАС⁷⁶ і пов'язані з кращими результатами.⁸ Як показано в Доповіді Національної дослідницької ради,⁷⁶ якість наукової літератури в цій галузі різна, при цьому більшість досліджень використовували групи контролю або експериментальні методи з одним пацієнтом. В цілому, дослідження з використанням більш суворих рандомізованих груп порівняння рідкісні, що відображає труднощі в рандомізації та порівнянні з контрольними. Інші проблеми включають відсутність уваги до характеристик пацієнтів, узагальнення ефектів лікування і точність проведення лікування. Незважаючи на ці проблеми, різні підходи до комплексного лікування показали ефективність у груп дітей, хоча жодна з моделей комплексного лікування не була чітко визначена як краща.⁷⁶

ПОВЕДІНКОВІ ВТРУЧАННЯ

Поведінкові втручання, такі як Applied Behavioral Analysis (АВА), підтримуються основними та емпірично підтримуваними принципами навчання.⁷⁷ Широко поширена комплексна програма АВА – це Early Intensive Behavioral Intervention (Раннє Інтенсивне поведінкове втручання) у маленьких дітей, заснована на роботі Lovaas et al.⁷⁸ Раннє Інтенсивне поведінкове втручання є дуже інтенсивним та індивідуалізованим з прямим навчанням віч-на-віч впродовж 40 годин на тиждень, спочатку використовуючи дискретну спробу навчити простим навичкам, потім просунутися до більш складних навичок, таких як ініціювання мовної поведінки. Мета-аналіз показав, що Раннє Інтенсивне поведінкове втручання є ефективним у маленьких дітей, але є необхідність більш точних досліджень, щоб розширити дані.⁷⁹ Поведінкові методи особливо корисні, коли неадекватна поведінка заважає забезпеченню комплексної програми проведення втручання. У таких ситуаціях проводиться функціональний аналіз цільової поведінки, в якому визначаються види посилення, а потім використовуються різні поведінкові методи для підтримки бажаної поведінкової альтернативи. Неодноразово було показано, що методи АВА ефективні для певної проблемної поведінки,⁸⁰ і було встановлено, що методи АВА ефективні в застосуванні до академічних завдань⁸¹ [нк], адаптивних навичок життя⁸² [нк], комунікації⁸³ [нк], соціальних навичок⁸⁴ [нк] і професійних навичок⁸⁵ [кв]. Оскільки більшість дітей з РАС, як правило, можуть освоїти завдання, коли знаходяться в ізоляції, чіткий фокус на узагальненні дуже важливий.⁸⁶

КОМУНІКАЦІЙНІ ВТРУЧАННЯ

Спілкування є одним з основних напрямків втручання і, як правило, повинно розглядатися в індивідуальному навчальному плані дитини в координації з логопедом. Дітям, які ще не розмовляють, можна допомогти через використання альтернативних методів комунікації, таких як мова жестів, комунікаційні дошки, наочні засоби, обмін малюнками та інші форми підсилення комунікації. Існують деякі докази ефективності Комунікаційної Системи Обміну Малюнків, мови жестів, розкладу діяльності і голосових засобів комунікації.^{87[ркв],88-90} В осіб з вільним мовленням увага має бути приділена навчанням прагматичним мовним навичкам. Діти і підлітки з вільним мовленням, наприклад, можуть бути дуже балакучими, але мати важкі порушення навичок прагматичного мовлення, яких можна позбутися за допомогою чіткого навчання. В даний час є багато програм з підвищення соціального взаємообміну і прагматичних мовних навичок (табл. 2, см. Reichow і Volkmar⁹¹ для широкого огляду).⁹²⁻¹⁰³

ОСВІТНІ ТЕХНОЛОГІЇ ВТРУЧАННЯ

Існує консенсус щодо того, що діти з РАС потребують освітнього процесу, який базується на засадах структурованості та підтримки.⁷⁶ Ефективні програми, як правило, включають планове інтенсивне індивідуалізоване втручання досвідченими міждисциплінарними командами супроводу, а також участь сім'ї для забезпечення узагальнення навичок. Індивідуальна програма розвитку повинна відображати точну оцінку стану розвитку дитини, сильні і вразливі сторони дитини з чітким описом послуг, які повинні бути надані, цілей і завдань, а також процедур для моніторингу ефективності. Хоча використовуються різні навчальні програми, вони часто мають однакову мету підвищення вербальної і невербальної комунікації, академічних навичок і соціальних, рухових і поведінкових можливостей дитини. Освітній процес для дітей з РАС відбувається успішніше, коли приділяється увага підвищенню компетентності їхніх батьків щодо продуктивної взаємодії з дітьми та створенню розвивального середовища в домашніх умовах. Розробка індивідуальної програми розвитку є основою у забезпеченні ефективних послуг дитині і сім'ї. Ефективність була показана для 2-х структурованих освітніх моделей, *Early Start Denver Model*^{104[рқв]} і *Treatment and Education of Autism and related Communication handicapped Children program*,¹⁰⁵ але суттєві проблеми залишаються в поширенні знань для педагогів про доцільні методи та технологію командної взаємодії в процесі супроводу дітей в освітньому просторі.

ІНШІ ВТРУЧАННЯ

Існує недостатньо доказів з більшості інших форм психосоціального втручання, хоча когнітивно-поведінкова терапія показала ефективність у лікуванні тривоги і керування гнівом при РАС у молоді з високим функціонуванням.^{106[рқв],107[рқв]} Дослідження сенсорно-орієнтованих втручань, таких як слухові інтеграційні навчання, сенсорна інтеграційна терапія і сенсорна терапія/масаж, містили методологічні недоліки і досі не показали поліпшень.^{108,109} Існують також обмежені докази того, що зазвичай називають розвитком соціально-прагматичних моделей втручання, таких як *Developmental-Individual Difference-Relationship Based/Floortime, Relationship Development Intervention, Social Communication Emotional Regulation and Transactional Support, and Play and Language for Autistic Youths*, які зазвичай використовують натуралістичні методи в громаді проживання дитини для розвитку соціально-комунікативних здібностей. Діти з РАС частіше госпіталізуються до психіатричних лікарень, ніж неаутистичні діти.¹¹⁰ Ефективність цього втручання невідома, хоча є попередні дані про ефективність лікарняних психіатричних відділень, які спеціалізуються на цій популяції.¹¹¹

Таблиця 2. Доступні методи для розвитку соціальних взаємностей / Прагматичне мовлеснево-орієнтоване втручання

Розвиваючий рівень	Метод	Примітки	Посилання
Дитячий/дошкільний (засновується на грі)	Керована участь	Навчання дорослих і посередництво навчених ровесників	Schuler and Wolfberg, 2002 ⁹²
	Роби-спостерігай-слухай-кажи	Ретельний відбір ігрових матеріалів сприяння участі; організація навколишнього середовища, щоб полегшити участь і співпрацю	Quill, 2000 ⁹³
	Організатори гри	Нейротипові однолітки, навчені сприяти обміну, допомагати і хвалити для полегшення гри, деякі докази узагальнення	Strain et al., 1977 ⁹⁴
	Приятелювальні навички	Вчить нейротипових однолітків залишитися в грі і розмовляти з їх "приятелями"; деякі докази поліпшення в частоті соціальної комунікації, що було узагальнено на інші взаємодії	Goldstein and Wikstrom, 1996 ⁹⁵

Шкільний вік	Соціальні оповідання	Викласти проблему і дати дитині прийнятну відповідь на неї; зазвичай фокусується на непристосованій поведінці; мало доказів узагальнення та технічного підтримання	Gray, 2000 ⁹⁶
	Групи соціальних навичок	див. текст	Kamps et al., 1997 ⁹⁷
	Мережа однолітків/ коло друзів	Типові однолітки навчаються ініціювати і моделювати відповідні соціальні взаємодії; результати показали поліпшення взаємодії та узагальнення на нові налаштування	Kamps et al., 1997 ⁹⁷ Whitaker et al., 1998 ⁹⁸
Підлітковий	Мережа однолітків/ коло друзів	див. вище	Whitaker et al., 1998 ⁹⁸ ; Paul, 2003 ⁹⁹
	Візуальний графік/ вербальна репетиція	Використання письмових та малюнкових презентацій очікуваної діяльності і поведінки	Klin and Volkmar, 2000 ¹⁰⁰ ; Hodgdon, 1995 ¹⁰¹
	Група соціальних навичок	див. текст	Paul, 2003 ⁹⁹
	Соціальне мислення	Адреси, що лежать в основі соціальних когнітивних знань, необхідні для вираження пов'язаних соціальних навичок; сприяє навчанню "чому" поза соціалізацією	Crooke et al., 2007 ¹⁰²
	Навчальні сценарії	Сценарії дають можливість поставити питання у відповідь на інші = початок розмови	Klin and Volkmar, 2000 ¹⁰³

Таблиця 3. Рандомізовані контрольовані випробування психотропних засобів у дітей і підлітків з РАС

Лікарський засіб	Дослідження	Цільові симптоми	Доза	Демографія	Значущі побічні ефекти	Первинні результати
Агоністи α_2						
Клонідин	Jaselskis et al., 1992 ¹⁶	Гіперактивність, дратівливість, неадекватна мова, стереотипія	0,15-0,20 мг поділити 3х/д	8 дітей 5-13 років	Гіпотензія, сонливість	Статистично і клінічно значуще полегшення ABC субшкала дратівливості
Гуанфацин	Handen et al., 2008 ¹⁷	Гіперактивність, неухважність	1-3 мг поділити 3х/день	7 дітей з РАС 5-9 років	Сонливість, дратівливість	45% з >50% зниженням ABC за субшкалою гіперактивності
Антипсихотичні						
Аріпіпразол	^b Marcus et al., 2009 ¹⁸	Дратівливість, гіперактивність, стереотипія, соціальний аутизм, неадекватна мова	5, 10, або 15 мг/д фіксована доза	218 дітей 6-17 років	Сонливість, збільшення ваги, слинотеча, тремор, слабкість, блювання	56% позитивної відповіді на аріпіпразол 5 мг проти 35% на плацебо; значне поліпшення дратівливості, гіперактивності і підкласів стереотипії
	^b Owen et al., 2009 ¹⁹	Дратівливість, гіперактивність, стереотипія, соціальний аутизм, неадекватна мова	5-15 мг/д гнучке дозування	98 дітей 6-17 років	сонливість, збільшення ваги, слинотеча, тремор, слабкість, блювання	52% позитивної відповіді на аріпіпрозол проти 14% на плацебо; значне поліпшення дратівливості, гіперактивності і підкласів стереотипії
Галоперидол	Anderson et al., 1984 ²⁰	Множинні поведінкові симптоми, загальне функціонування	0,5-4 мг/д	40 дітей 2-7 років	Седативний ефект, дратівливість, екстрапірамідальні симптоми (>25%)	Поведінкові симптоми, поліпшені зі значним зниженням у 8 з 14 пунктів CPRS
	Anderson et al., 1989 ²¹	Множинні поведінкові симптоми, загальне функціонування	0,25-4 мг/д	45 дітей 2-7 років	Седативний ефект, екстрапірамідальні симптоми	Поведінкові симптоми, поліпшені зі значним зниженням у 7 з 14 пунктів CPRS
Оланзапін	^b Hollander et al., 2006 ²²	Загальне функціонування, агресія, компульсивність, дратівливість	7,5-12,5 мг/д	11 дітей 6-14 років	Збільшення ваги, седативний ефект	50% на оланзапіні мали значне або дуже значне покращення загального функціонування проти 20% на плацебо
Рисперидон	RUPP, 2002 ²³	Дратівливість, гіперактивність, стереотипія, соціальний аутизм, неадекватна мова	0,5-3,5 мг/д	101 дитина 5-17 років	Збільшення ваги, високий апетит, слабкість, сонливість, слинотеча, запаморочення	69% мали позитивну відповідь на рисперидон проти 12% позитивних відповідей на плацебо; значущі позитивні дані з гіперактивності і стереотипії

	^b Shea et al., 2004 ¹²⁴	Дратівливість, гіперактивність, стереотипія, соціальний аутизм, неадекватна мова	0,02-0,06 мг/кг/д	79 дітей 5-12 років	Збільшення ваги сонливість	64% поліпшення в ABC дратівливості на рисперідоні проти 31% поліпшення на плацебо; значущі позитивні дані з гіперактивності
	McDougle et al., 2005 ¹²⁵	Соціальне і комунікативне погіршення, повторювана поведінка і стереотипія	0,5-3,5 мг/д	101 дитина 5-17 років	Збільшення ваги, високий апетит, слабкість, сонливість, слинотеча, запаморочення	Значна відповідь ^c щодо повторюваної поведінки і стереотипії на рисперідоні
Рисперидон проти галоперидолу	^b Miral et al., 2008 ¹²⁶	поведінкові, соціальні, сенсорні, мовні	0,01-0,08 мг/кг/д	30 дітей 8-18 років	EPS, збільшення ваги, гінекомастія	Рисперидон кращий, ніж галоперидол тільки щодо загальних балів, субкласи не повідомлялись
Стабілізатори настрою						
Вальпроєва кислота	Hellings et al., 2005 ¹²⁷	Дратівливість	20 мг/кг/д, середній рівень 75-78	30 осіб 6-20 років	Підвищення апетиту, шкірний висип	Немає істотної різниці дратівливості за ABC подшкалою
	^b Hollander et al., 2005 ¹²⁸	Повторювана поведінка	500-1500 мг / добу,	12 дітей 5-17 років 1 дорослий 40 років	Дратівливість, агресія	Статистично значуще зниження повторюваної поведінки на CY- BOCS
	Hollander et al., 2010 ¹²⁹	Загальна дратівливість	Дозується до середнього рівня 89,8 мкг / мл	27 дітей 5-17 років	Шкірний висип, дратівливість	62,5% позитивної відповіді щодо дратівливості по CGI на дивальпроексі проти 9,09% на плацебо
Ламотриджин	^b Belsito et al., 2001 ¹³⁰	Дратівливість, соціальна поведінка	5 мг / кг / добу	28 дітей 3-11 років	Безсоння, гіперактивність	Ніякої істотної різниці в дратівливості або соціальній поведінці на декількох інструментах
Леветирацетам	^b Wasserman et al., 2006 ¹³¹	Дратівливість, загальне функціонування	20-30 мг / кг / добу	20 дітей 5-17 років	Агресія	Ніякої істотної різниці в загальному функціонуванні або дратівливості
Інгібітори зворотного захоплення Норадреналіну						
Атомоксетин НСІ	^b Harfterkamp et al., 2012 ¹³²	Гіперактивність, неухважність	1,2 мг / кг / добу	97 дітей 6-17 років	нудота анорексія, втома, раннє пробудження	Значна різниця в ADHD-RS для групи активного лікування; немає різниці в CGI-I
	^b Arnold et al., 2006 ¹³³	Гіперактивність, неухважність	20-100 поділити 2х, в середньому 44 мг/добу	16 дітей 5-15 років	Симптоми верхнього відділу ШКТ, слабкість	57% позитивної відповіді в ABC за оцінкою батьків. Субшкала гіперактивності

						проти 25% на плацебо
Інгібітори повторного захвату серотоніну						
Циталопрам	King et al., 2009 ¹³⁴	Повторювана поведінка	2,5-20 мг /д, в середньому 16 мг/д	149 дітей 5-17 років	Гіперактивність, безсоння, неухважність, імпульсивність, діарея, стереотипія	Ніякої значної різниці у повторюваній поведінці на CGI-I і CY-BOCS РЗР
Флуоксетин	Hollander et al., 2005 ¹³⁵	Повторювана поведінка	2,4-20 мг /д, в середньому 9,9 мг/д	39 дітей 5-17 років	Незначні	Статистично значне зниження повторюваної поведінки на компульсивній шкалі CY-BOCS
Кломіпрамід	Gordon et al., 1993 ¹³⁶	Стереотипія, повторювана поведінка	25-250 мг /д, в середньому 152 мг/д	12 дітей 6-18 років	Безсоння, закріп, посикування, тремор	Зниження повторюваної поведінки за CPRS
	Remington et al., 2001 ¹³⁷	Компульсивна стереотипія, роздратування, гіперактивність	100-150 мг/д, в середньому 128,4 мг/д	31 особа до 20 років	Летаргія, тремор, тахікардія, безсоння, діафорез, нудота	Ніякої значущої різниці в стереотипії, дратівливості або гіперактивності на кломіпраміді за ABC
Стимулятори						
Метилфенідат	RUPP, 2005 ¹³⁸	Гіперактивність	7,5-50 мг/д поділити 3х/д	58 дітей 5-14 років	Зниження апетиту, безсоння, дратівливість, емоційність	49% з позитивною відповіддю щодо гіперактивності проти 15,5% на плацебо
	Pearson et al., 2013 ¹³⁹	Гіперактивність, неухважність	10-40 мг щоранку, метилфенідат розширеного вивільнення	24 дітей 7-12 років	Зниження апетиту, безсоння	Значне зниження гіперактивності і неухважності за вимірами вчителя і батьків
	Handen et al., 2000 ¹⁴⁰	Гіперактивність	0,3-0,6 мг/кг/ доз 2-3 х/д	13 дітей 5-11 років	Соціальний аутизм, дратівливість	8 з 13 дітей з >50% зниженням гіперактивності за шкалою гіперактивності Teacher Connors
	Quintana et al., 1995 ¹⁴¹	Гіперактивність	10-20 мг 2х/д	10 дітей 7-11 років	Дратівливість, анорексія, безсоння	Зменшення за ABC шкалою гіперактивності на 8 пунктів порівняно з плацебо
Інші						
Амантадин	^b King et al., 2001 ¹⁴²	Гіперактивність, дратівливість	2,5-5,0 мг/кг/д	39 дітей 5-19 років	Безсоння	Ніякої значущої різниці за підшкалами ABC гіперактивності або дратівливості за оцінкою батьків, статистичне

						поліпшення за клінічними підшкалами гіперактивності і неадекватного мовлення
Ципрогептадин (у комбінації з галоперидолом)	Akhondzadeh співавт. 2004 ¹⁴³	Загальний бал ABC CARS	Титровані до 0,2 мг / кг / добу	40 дітей 3-11 років	Немає значних, тенденція до збільшення апетиту	Статистично значуща різниця в загальних балах ABC і за інструментом діагностичного скринінгу CARS з невідомою клінічною значущістю
Донепезил	Chez et al., 2003 ¹⁴⁴	"Аутистична поведінка", експресивно-сприйнятлива комунікація	1,25-2,5 мг / добу	43 дитини 2-10 років	Діарея , шлункові судоми, дратівливість	"Аутистична поведінка" статистично, поліпшення за інструментом діагностичного скринінгу CARS з невідомим клінічним значенням
Налтрексон	Willemsen – Swinkels та ін. , 1995 ¹⁴⁵	"Соціальна поведінка," дратівливість	Разова доза 40 мг	20 дітей 3-7 років	Седативний ефект, збільшення стереотипії	Ніякого впливу на соціальну поведінку; значне зниження на підшкالی дратівливості ABC проти плацебо
	^b Kolmen et al., 1995 ¹⁴⁶	Гіперактивність, ініціювання комунікації	1 мг / кг / добу	13 дітей 3-8 років	Седативний ефект, що минає	Ніякого істотного розходження в ініційованні комунікації
	^b Feldman et al., 1999 ¹⁴⁷	Комунікація	1 мг / кг / добу	24 дітей 3-8 років	Седативний ефект, що минає	Ніякого істотного розходження в багатьох вимірюваннях комунікації
	Campbell et al., 1993 ¹⁴⁸	CGI, CPRS, дискримінантне навчання, гіперактивність	0,5-1 мг / кг / добу	18 дітей 3-8 років	Підвищена агресивність і стереотипія	Немає істотної різниці за CGI або CPRS або дискримінантного навчання; позитивна тенденція до гіперактивності
	Campbell et al., 1990 ¹⁴⁹	Гіперактивність, дискримінантне навчання, самоушкодження	0,5-1 мг / кг / добу	41 дітей 3-8 років	Ніяких значних	Значно знижена гіперактивність; ніякого впливу на дискримінантне навчання; позитивна тенденція щодо самоушкодження
Пентоксифілін (в комбінації з рисперидоном)	Akhondzadeh et al., 2010 ¹⁵⁰	Дратівливість, гіперактивність, стереотипія, соціальний аутизм, неадекватна мова	200-600 мг/ д	40 дітей 4-12 років	Седативний ефект, ефект на ШКТ, збільшення апетиту	Значне поліпшення на підшкалах ABC дратівливості і соціального аутизму

Примітка: ABC = Autism Behavior Checklist (*Контрольний список Аутизму, Поведінки*);
ADHD-RS = Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder Rating Scale (*рейтингова шкала дефіциту уваги/розлади гіперактивності*);
CY-BOCS = Children's Yale-Brown Obsessive Compulsive Scale (*дитяча obsесивно- компульсивна шкала Yale-Brown*);
CARS = Childhood Autism Rating Scale (*Шкала дитячого аутизму*);
CPRS = Children's Psychiatric Rating Scale (*Дитяча психіатрична шкала оцінок*);
EPS = екстрапірамідні побічні ефекти;
ШКТ= шлунково-кишковий тракт;
РЗР = розлади загального розвитку;
RUPP = Research Units on Pediatric Psychopharmacology. (*науково-дослідні підрозділи дитячої психофармакології*).
^a позитивна відповідь у даному дослідженні була визначена як зменшення на > 25% за підшкалою ABC і значне поліпшення за шкалою загального клінічного враження – загального поліпшення (CGI).
^b Дослідження, які фінансуються фармацевтичною промисловістю.
^c Позитивна відповідь у даному дослідженні була визначена як більше, ніж 25%-е зниження ABC (CY- BOCS) балів компульсивності і значне покращення або дуже сильне поліпшення рейтингу за CGI -I.

Коментар робочої групи

Станом на 05.01.2015 року Клонідин в Україні не зареєстрований.

Станом на 05.01.2015 року Кломіпрамід в Україні не зареєстрований

Рекомендація 5. Фармакотерапія може бути запропонована дітям з РАС, коли є конкретний симптом або супутні захворювання [КН].

Фармакологічні втручання в осіб з РАС можуть збільшити можливість отримати користь від освітніх та інших втручань і залишитися в менш обмежених умовах через лікування важкої і складної поведінки. Часті мішені для фармакологічного втручання включають пов'язані супутні стани (наприклад, тривога, депресія) та інші особливості, такі як агресія, членушкодження, гіперактивність, неухважність, компульсивну поведінку, повторювану або стереотипну поведінку і порушення сну. Як і з іншими дітьми і підлітками, фармакологічне лікування повинні інформувати різні міркування.¹¹² Рисперидон^{113[рқв]} і арипіпразол^{114[рқв]} були схвалені FDA (Адміністрація з харчових продуктів і медикаментів) для лікування дратівливості, яка виражається в основному фізичною агресією і важкою істеричною поведінкою, пов'язаною з аутизмом. Існує значний обсяг доказів контрольованих досліджень фармакологічного втручання¹¹⁵ і резюме рандомізованих контрольованих випробувань ліків у дітей з РАС (табл. 3).¹¹⁶⁻¹⁵⁰ Поєднання ліків з навчанням батьків більш ефективно, ніж лише ліки для зменшення серйозних розладів поведінки, і трохи більш ефективно для адаптивного функціонування.^{151[рқв], 152[рқв]} Особи з РАС можуть не розмовляти, тому відповідь на лікування часто оцінюється піклувальниками та за спостереженням особливостей поведінки. Хоча це може допомогти документувати ефективність обраних ліків, треба пам'ятати, що в цілому метою лікування є полегшення адаптації і взаємодії дитини за допомогою освітнього втручання. Є кілька об'єктивних оціночних шкал, щоб допомогти моніторингу відповіді на лікування.¹⁵³

Таблиця 4. Ресурси для батьків

ASPEN TM, Inc. (Asperger Syndrome Education Network) http://www.aspennj.org	Регіональна неприбуткова організація із забезпечення сімей та осіб з синдромом Аспергера і пов'язаних з ними розладами інформацією, підтримкою та захистом.
Американське товариство аутизму http://www.autismsociety.org	Місією Американського товариства аутизму є сприяння доступу і можливостям для осіб з аутизмом і членам їх сімей бути повністю включеними у свої громади через програми, які включають захист, інформування громадськості, освітні заходи і дослідження, пов'язані з аутизмом.
Autism Speaks http://www.autismspeaks.org	«Autism Speaks» є науковою і правозахисною організацією з аутизму, призначеною для фінансування досліджень причин аутизму, профілактики та лікування аутизму; підвищення обізнаності про РАС і захисту людей з аутизмом та їх родин.
Програма аутизму TEACCH Університету Північної Кароліни (The University of North Carolina TEACCH Autism Program) www.teacch.com	Сайт Програми аутизму TEACCH містить інформацію про програми, освітні та комунікаційні підходи до навчання осіб з аутизмом, можливості досліджень та навчання, а також інформацію і ресурси з аутизму.
Американська асоціація з порушень здатності до навчання (Learning Disabilities Association of America) www.ldanatl.org	Сайт Американської асоціації з порушень здатності до навчання надає інформацію і ресурси з багатьох проблем навчання, в тому числі проблем, пов'язаних із порушенням здатності до навчання, наприклад, через аутизм і синдром Аспергера.
Он-лайн підтримка та інформація щодо синдрому Аспергера «OASIS» (Online Asperger Syndrome Information and Support) www.asperger.org	Сайт «OASIS» містить загальну інформацію про синдром Аспергера і пов'язані з ним розлади, у тому числі ресурси і матеріали, оголошення про основні заходи та публікації, а також основні «місця» для спілкування між батьками, лікарями, педагогами та особами з обмеженими соціальними можливостями.
«Дослідницький центр дитини» Єля (Yale Child Study Center) www.autism.fm	«Дослідницький центр дитини» Єля надає інформацію про аутизм, синдром Аспергера та пов'язані розлади, списки ресурсів, організованих державою, та організації підтримки батьків і адвокатські агенції.

Рекомендація 6. Лікар повинен підтримувати активну роль у плануванні тривалого лікування і підтримці сім'ї та пацієнта [КН].

Потреби дітей та сімей в допомозі і підтримці змінюються з плином часу. Лікар повинен розробити довгостроковий план співпраці з родиною і розуміти, що використання послуг може бути спорадичним. Для дуже маленьких дітей питання діагностики та визначення програми

лікування часто є найголовнішим. У дітей шкільного віку психофармакологічні та поведінкові проблеми зазвичай є більш помітними. Для підлітків професійно-технічна та професійна підготовка і вдумливе планування самостійності/самодостатності має дуже важливе значення. У рамках цього довгострокового співробітництва батьки та брати і сестри дітей з РАС потребують підтримки (табл. 4). Хоча дитина з аутизмом ставить серйозні проблеми, дані про розлучення батьків не вищі серед батьків дітей з РАС, порівняно з батьками, чії діти їх не мають.¹⁵⁴

Рекомендація 7. Клініцисти повинні спеціально цікавитися використанням альтернативних/додаткових процедур і бути готовими до обговорення їх ризику й потенційної шкоди [КС].

Хоча й більшість альтернативних або додаткових підходів до лікування мають дуже обмежені емпіричні докази їх застосування у дітей з РАС, сім'ї зазвичай їх застосовують.¹⁵⁵ Важливо, щоб лікар міг обговорити ці підходи з батьками, розуміючи мотивацію батьків шукати всі можливі методи лікування. У більшості випадків ці методи лікування мають незначну або зовсім не мають ніякої користі, але мають невеликий ризик.⁷ У декількох випадках лікування неодноразово показувало, що воно не працює (наприклад, внутрішньовенне введення секретину¹⁵⁶ й перорально вітаміну В6 і магnezії^{157[ркв]}) або докази РКВ не підтримують його використання (наприклад, дієти без глютену, казеїну,¹⁵⁸ омега-3 жирні кислоти¹⁵⁹ і перорально людський імуноглобулін).^{160[ркв]} Деякі види лікування мають більший потенційний ризик для дитини безпосередно (наприклад, смертність і захворюваність, пов'язані з хелатизацією^{161[КС]}) або через побічні ефекти у зв'язку з забруднюючими речовинами в «природних» складових або побічно (наприклад, за рахунок відволікання фінансових або психосоціальних ресурсів). Для детального огляду альтернативних видів лікування див. Jacobson et al.¹⁶² і Levy and Hуman.¹⁶³ Хоча необхідно провести більше контрольованих випробувань, важливо, щоб сім'ї могли задати свої питання постачальникам медичних послуг. Сім'ї можуть бути скеровані до наукових робіт з лікування аутизму на основі доказової медицини.¹⁶⁴

12. Література

1. World Health Organization. The Tenth Revision of the International Classification of Diseases and Related Health Problems (ICD-10). Geneva: World Health Organization; 1992.
2. Baird G, Simonoff E, Pickles A *et al.* Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children in South Thames: the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Lancet* 2006; 368:(9531)210-5.
3. Prevalence of Autism Spectrum Disorders --- Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, United States, 2006. *MMWR: Morbidity & Mortality Weekly Report* 2009; 58:(S S10)1-20.
4. Baron-Cohen S, Scott FJ, Allison C *et al.* Autism spectrum prevalence: a school-based U.K. population study. *British Journal of Psychiatry* 2009; 194:500-9.
5. Fombone E. Epidemiology of Pervasive Developmental Disorders. *Pediatric Research* 2009; 65:(6).
6. Shattuck PT. The Contribution of Diagnostic Substitution to the Growing Administrative Prevalence of Autism in US Special Education. *Pediatrics* 2006; 117:(4)1028-37.
7. Bishop DV, Whitehouse AJ, Watt HJ *et al.* Autism and diagnostic substitution: evidence from a study of adults with a history of developmental language disorder. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2008; 50:(5)341-5.
8. Fombone E. Prevalence of childhood disintegrative disorder. [35 refs]. *Autism* 2002; 6:(2)149-57.
9. Zwaigenbaum L. Review: strong evidence recommends genetic and metabolic testing in subgroups of children with autism. *Evidence-Based Mental Health* 2001; 4:(1)25.
10. Folstein S and Rutter M. Autism: Familial aggregation and genetic implications. *Journal of autism and developmental disorders* 1988; 18:(1)3-30.
11. Bailey A, Le Couteur A, Gottesman I *et al.* Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study. *Psychological Medicine* 1995; 25:(01)63-77.
12. Levy SE, Mandell DS, and Schultz RT. Autism. [Abstract] *The Lancet* 11-7-2009; 374(9701):1627-1638.
13. Stanfield AC, McIntosh AM, Spencer MD *et al.* Towards a neuroanatomy of autism: A systematic review and meta-analysis of structural magnetic resonance imaging studies. *European Psychiatry* 2008; 23:(4)289-99.
14. Charman T, Pickles A, Simonoff E *et al.* IQ in children with autism spectrum disorders: Population data from the SNAP Project. *Psychological Medicine* In press.
15. Constantino JN and Todd RD. Autistic traits in the general population: a twin study. *Archives of General Psychiatry* 2003; 60:(5)524-30.
16. Posserud MB, Lundervold AJ, and Gillberg C. Autistic features in a total population of 7-9-year-old children assessed by the ASSQ (Autism Spectrum Screening Questionnaire). *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines* 2006; 47:(2)167-75.
17. Losh M, Sullivan PF, Trembath D *et al.* Current developments in the genetics of autism: from phenome to genome. [143 refs]. *Journal of Neuropathology and Experimental Neurology* 2008; 67:(9)829-37.
18. Knapp M, Romeo R, and Beecham J. Economic cost of autism in the UK. *Autism* 2009; 13:(3)317-36.
19. Smith LE, Hong J, Seltzer MM *et al.* Daily experiences among mothers of adolescents and adults with autism spectrum disorder. *Journal of autism and developmental disorders* 2010; 40:(2)167-78.
20. National Autistic Society. National Autism Plan for Children. London: National Autistic Society; 2003.
21. Johnson CP, Myers SM, and American Academy of Pediatrics Council on Children With Disabilities. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2007; 120:(5)1183-215.
22. Scottish Intercollegiate Guidelines Network. Assessment, diagnosis and clinical interventions for children and young people with autism spectrum disorders. Edinburgh: SIGN; 2007.
23. Ministries of Health and Education. New Zealand Autism Spectrum Disorder Guideline. Wellington: Ministry of Health; 2008.
24. Palmer E, Ketteridge C, Parr JR *et al.* Autism spectrum disorder diagnostic assessments: improvements since publication of the National Autism Plan for Children. *Archives of Disease in Childhood* 2010; Published online, 3 June 2010.
25. Kennedy PSI. Getting it right for children and young people: Overcoming cultural barriers in the NHS so as to meet their needs. London: Department of Health; 2010.
26. Department of Health. Achieving equity and excellence for children. London: Department of Health; 2010.
27. Department of Health. National Service Framework for Children, Young People and Maternity Services – Core Standards. London: Department of Health; 2004.
28. Guyatt GH, Oxman AD, Vist GE *et al.* GRADE: an emerging consensus on rating quality of evidence and strength of recommendations. *British Medical Journal* 2008; 336:(7650)924-6.
29. Guyatt GH, Oxman AD, Kunz R *et al.* What is "quality of evidence" and why is it important to clinicians? *British Medical Journal* 2008; 336:(7651)995-8.
30. Whiting P, Rutjes AW, Reitsma JB *et al.* The development of QUADAS: a tool for the quality assessment of studies of diagnostic accuracy included in systematic reviews. *BMC Medical Research Methodology* 2003; 3:(25)1-13.
31. Macaskill P, Gatsonis C, Deeks JJ, Harbord RM, and Takwoingi Y. Chapter 10: Analysing and Presenting Results. In: Deeks JJ, Bossuyt PM, Gatsonis C, eds. *Cochrane Handbook for Systematic Reviews of Diagnostic Test Accuracy* Version 0.9.0. The Cochrane Collaboration; 2010.
32. Landis JR and Koch GG. The measurement of observer agreement for categorical data. *Biometrics* 1977; 33:(1)159-74.
33. Trinquart L, Touze, and E. Pitfalls in meta-analysis of observational studies: lessons from a systematic review of the risks of stenting for intracranial atherosclerosis. *Stroke* 2009; 40:(10)e586-e587.

34. Stuart A and Ord JK. Kendall's Advanced Theory of Statistics. 6th ed. London: Edward Arnold;1994.
35. DerSimonian R and Laird N. Meta-analysis in clinical trials. *Controlled Clinical Trials* 1986; 7:(3)177-88.
36. National Institute for Health and Clinical Excellence. The guidelines manual. London: National Institute for Health and Clinical Excellence; 2009.
37. Charman T, Baron-Cohen S, Baird G *et al.* Commentary: The Modified Checklist for Autism in Toddlers. *Journal of autism and developmental disorders* 2001; 31:(2)145-51.
38. Robins DL, Fein D, Barton ML *et al.* The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism & Developmental Disorders* 2001; 31:(2)131 -44.
39. Stone WL, Lemanek KL, Fishel PT *et al.* Play and imitation skills in the diagnosis of autism in young children. *Pediatrics* 1990; 86:(2)267-72.
40. South M, Ozonoff S, and McMahon WM. Repetitive behavior profiles in asperger syndrome and high-functioning autism. *Journal of autism and developmental disorders* 2005; 35:(2)145-58.
41. Ozonoff S, Macari S, Young GS *et al.* Atypical object exploration at 12 months of age is associated with autism in a prospective sample. *Autism* 2008; 12:(5)457-72.
42. Dawson G, Toth K, Abbott R *et al.* Early social attention impairments in autism: social orienting, joint attention, and attention to distress. *Developmental Psychology* 2004; 40:(2)271-83.
43. Ingram DH, Mayes SD, Troxell LB *et al.* Assessing children with autism, mental retardation, and typical development using the Playground Observation Checklist. *Autism* 2007; 11:(4)311 -9.
44. Werner E, Dawson G, Osterling J *et al.* Brief report: Recognition of autism spectrum disorder before one year of age: a retrospective study based on home videotapes. *Journal of autism and developmental disorders* 2000; 30:(2)157-62.
45. Nadig AS, Ozonoff S, Young GS *et al.* A prospective study of response to name in infants at risk for autism. *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine* 2007; 161:(4)378-83.
46. Baron-Cohen S, Cox A, Baird G *et al.* Psychological markers in the detection of autism in infancy in a large population. *British Journal of Psychiatry* 1996; 168:(FEB.)158-63.
47. Charman T, Swettenham J, Baron-Cohen S *et al.* Infants with autism: an investigation of empathy, pretend play, joint attention, and imitation. *Developmental Psychology* 1997; 33:(5)781-9.
48. Harris SW, Hessler D, Goodlin-Jones B *et al.* Autism profiles of males with fragile X syndrome. *American Journal on Mental Retardation* 2008; 113:(6)427-38.
49. Budimirovic DB, Bukelis I, Cox C *et al.* Autism spectrum disorder in fragile X syndrome: Differential contribution of adaptive socialization and social withdrawal. *American Journal of Medical Genetics, Part A* 2006; 140:(17)1814-26.
50. Farzin F, Perry H, Hessler D *et al.* Autism spectrum disorders and attention-deficit/hyperactivity disorder in boys with the fragile X premutation. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics* 2006; 27:(2 SUPPL. 2)S137-S144.
51. Hickey FJ and Patterson B. Dual diagnosis of Down syndrome and autism. *International Journal on Disability and Human Development* 2006; 5:(4)365-8.
52. Jeste S, Sahin M, Bolton P *et al.* Characterization of autism in young children with tuberous sclerosis complex. *Journal of Child Neurology* 2008; 23:(5)520-5.
53. Park RJ and Bolton PF. Pervasive developmental disorder and obstetric complications in children and adolescents with tuberous sclerosis. *Autism* 2001; 5:(3)237-48.
54. Saemundsen E, Ludvigsson P, and Rafnsson V. Risk of autism spectrum disorders after infantile spasms: A population-based study nested in a cohort with seizures in the first year of life. *Epilepsia* 2008; 49:(11)1865-70.
55. Saemundsen E, Ludvigsson P, and Rafnsson V. Autism spectrum disorders in children with a history of infantile spasms: A population-based study. *Journal of Child Neurology* 2007; 22:(9)1102-7.
56. Saemundsen E, Ludvigsson P, Hilmarsdottir I *et al.* Autism spectrum disorders in children with seizures in the first year of life – A population-based study. *Epilepsia* 2007; 48:(9)1724-30.
57. Williams PG and Hersh JH. Brief report: The association of neurofibromatosis type 1 and autism. *Journal of autism and developmental disorders* 1998; 28:(6)567-71.
58. De B, Sytema S, Kraijer D *et al.* Prevalence of pervasive developmental disorders in children and adolescents with mental retardation. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines* 2005; 46:(3)275-86.
59. Gutierrez GC, Smalley SL, and Tanguay PE. Autism in tuberous sclerosis complex. *Journal of autism and developmental disorders* 1998; 28:(2)97-103.
60. Kilincaslán A and Mukaddes NM. Pervasive developmental disorders in individuals with cerebral palsy. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2009; 51:(4)289-94.
61. Oeseburg B, Jansen DEMC, Dijkstra GJ *et al.* Prevalence of chronic diseases in adolescents with intellectual disability. *Research in Developmental Disabilities* 2010; Vol.31:(3)698-704.
62. Capone GT, Grados MA, Kaufmann WE *et al.* Down syndrome and comorbid autism-spectrum disorder: characterization using the aberrant behavior checklist. *American Journal of Medical Genetics* 2005; Part A. 134:(4)373-80.
63. Ekstrom AB, Hakenas-Plate L, Samuelsson L *et al.* Autism spectrum conditions in myotonic dystrophy type 1: a study on 57 individuals with congenital and childhood forms. *American Journal of Medical Genetics* 2008; Part B, Neuropsychiatric Genetics:(6)918-26.
64. Emerson E and Hatton C. Mental health of children and adolescents with intellectual disabilities in Britain. *British Journal of Psychiatry* 2007; #191:(DEC.)493-9.

65. Emerson E. Prevalence of psychiatric disorders in children and adolescents with and without intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research* 2003; 47:(Pt 1)51-8.
66. Allen CW, Silove N, Williams K *et al.* Validity of the social communication questionnaire in assessing risk of autism in preschool children with developmental problems. *Journal of autism and developmental disorders* 2007; 37:(7)1272-8.
67. Gray KM, Tonge BJ, Sweeney DJ *et al.* Screening for autism in young children with developmental delay: An evaluation of the developmental behaviour checklist: Early screen. *Journal of autism and developmental disorders* 2008; 38:(6)1003-10.
68. Eaves LC, Wingert H, and Ho HH. Screening for autism: Agreement with diagnosis. *Autism* 2006; 10:(3)229-42.
69. Eaves LC, Wingert HD, Ho HH *et al.* Screening for Autism Spectrum Disorders With the Social Communication Questionnaire. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics* 2006; 27:(Suppl2)S95-S103.
70. Ehlers S, Gillberg C, and Wing L. A screening questionnaire for Asperger syndrome and other high-functioning autism spectrum disorders in school age children. *Journal of autism and developmental disorders* 1999; 29:(2)129-41.
71. Nordin V and Gillberg C. Autism spectrum disorders in children with physical or mental disability of both. II: Screening aspects. *Developmental Medicine and Child Neurology* 1996; 38:(4)314-24.
72. Goodman R and Minne C. Questionnaire screening for comorbid pervasive developmental disorders in congenitally blind children: A pilot study. *Journal of autism and developmental disorders* 1995; 25:(2)-203.
73. Corsello C, Hus V, Pickles A *et al.* Between a ROC and a hard place: Decision making and making decisions about using the SCQ. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines* 2007; 48:(9)932-40.
74. Snow AV and Lecavalier L. Sensitivity and specificity of the modified checklist for autism in toddlers and the social communication questionnaire in preschoolers suspected of having pervasive developmental disorders. *Autism* 2008; 12:(6)627-44.
75. Dawson S, Glasson EJ, Dixon G *et al.* Birth defects in children with autism spectrum disorders: a population-based, nested case-control study. *American Journal of Epidemiology* 2009; 169:(11)1296-303.
76. Glasson EJ, Bower C, Petterson B *et al.* Perinatal factors and the development of autism: a population study. *Archives of General Psychiatry* 2004; 61:(6)618-27.
77. Williams K, Helmer M, Duncan GW *et al.* Perinatal and maternal risk factors for autism spectrum disorders in New South Wales, Australia. *Child: Care, Health and Development* 2008; 34:(2)249-56.
78. Larsson HJ, Eaton WW, Madsen KM *et al.* Risk factors for autism: perinatal factors, parental psychiatric history, and socioeconomic status. *American Journal of Epidemiology* 2005; 161:(10)916-25.
79. Lauritsen MB, Pedersen CB, and Mortensen PB. Effects of familial risk factors and place of birth on the risk of autism: a nationwide register-based study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines* 2005; 46:(9)963-71.
80. Maimburg RD and Vaeth M. Perinatal risk factors and infantile autism. *Acta Psychiatrica Scandinavica* 2006; 114:(4)257-64.
81. Maimburg RD, Vaeth M, Schendel DE *et al.* Neonatal jaundice: A risk factor for infantile autism? *Paediatric and Perinatal Epidemiology* 2008; 22:(6)562-8.
82. Daniels JL, Forssen U, Hultman CM *et al.* Parental Psychiatric Disorders Associated With Autism Spectrum Disorders in the Offspring. *Pediatrics* 2008; 121:(5)e1357-e1362.
83. Hultman CM, Sparen P, and Cnattingius S. Perinatal risk factors for infantile autism. *Epidemiology* 2002; 13:(4)417-23.
84. Bhasin TK and Schendel D. Sociodemographic risk factors for autism in a US metropolitan area. *Journal of autism and developmental disorders* 2007; 37:(4)667-77.
85. Croen LA, Grether JK, Yoshida CK *et al.* Maternal autoimmune diseases, asthma and allergies, and childhood autism spectrum disorders: A case-control study. *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine* 2005; 159:(2)151-7.
86. Croen LA, Yoshida CK, Odouli R *et al.* Neonatal hyperbilirubinemia and risk of autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2005; 115:(2)e135-e138.
87. Durkin MS, Maenner MJ, Newschaffer CJ *et al.* Advanced parental age and the risk of autism spectrum disorder. *American Journal of Epidemiology* 2008; 168:(11)1268-76.
88. Shelton JF, Tancredi DJ, and Hertz-Picciotto I. Independent and Dependent Contributions of Advanced Maternal and Paternal Ages to Autism Risk. *Autism Research* 2010; 3:(1)30-9.
89. Reichenberg A, Gross R, Weiser M *et al.* Advancing paternal age and autism. *Archives of General Psychiatry* 2006; 63:(9)1026-32.
90. Croen LA, Grether JK, and Selvin S. Descriptive epidemiology of autism in a California population: who is at risk? *Journal of Autism & Developmental Disorders* 2002; 32:(3)217.
91. Grether JK, Anderson MC, Croen LA *et al.* Risk of autism and increasing maternal and paternal age in a large north American population. *American Journal of Epidemiology* 2009; 170:(9)1118-26.
92. Wier ML, Yoshida CK, Odouli R *et al.* Congenital anomalies associated with autism spectrum disorders. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2006; 48:(6)500-7.
93. Badawi N, Dixon G, Felix JF *et al.* Autism following a history of newborn encephalopathy: more than a coincidence? *Developmental Medicine & Child Neurology* 2006; 48:(2)85-9.
94. Nanson JL. Autism in fetal alcohol syndrome: A report of six cases. *Alcoholism: Clinical and Experimental Research* 1992; 16:(3)558-65.
95. Bryson SE, Bradley EA, Thompson A *et al.* Prevalence of autism among adolescents with intellectual disabilities. *Canadian Journal of Psychiatry* 2008; 53:(7)449-59.
96. Seri S, Cerquiglini A, Pisani F *et al.* Autism in tuberous sclerosis: Evoked potential evidence for a deficit in auditory sensory processing. *Clinical Neurophysiology* 1999; 110:(10)1825-30.

97. Bolton PF, Park RJ, Higgins JNP *et al.* Neuro-epileptic determinants of autism spectrum disorders in tuberous sclerosis complex. *Brain* 2002; 125:(6)1247-55.
98. Kent L, Evans J, Paul M *et al.* Comorbidity of autistic spectrum disorders in children with Down syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology* 1999; 41:(3)153-8.
99. Hepburn S, Philofsky A, Fidler DJ *et al.* Autism symptoms in toddlers with Down syndrome: A descriptive study. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities* 2008; 21:(1)48-57.
100. Wu JY, Kuban KCK, Allred E *et al.* Association of Duchenne muscular dystrophy with autism spectrum disorder. *Journal of Child Neurology* 2005; #20:(10)790-5.
101. Zingerevich C, Greiss-Hess L, Lemons-Chitwood K *et al.* Motor abilities of children diagnosed with fragile X syndrome with and without autism. *Journal of Intellectual Disability Research* 2009; 53:(1)11-8.
102. DiGuiseppi C, Hepburn S, Davis JM *et al.* Screening for autism spectrum disorders in children with Down syndrome: population prevalence and screening test characteristics. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics* 2010; 31:(3)181-91.
103. Scambler DJ, Hepburn SL, Hagerman RJ *et al.* A preliminary study of screening for risk of autism in children with fragile X syndrome: testing two risk cut-offs for the Checklist for Autism in Toddlers. *Journal of Intellectual Disability Research* 2007; 51:(Pt 4)269-76.
104. Hendriksen JGM and Vles JSH. Neuropsychiatric disorders in males with duchenne muscular dystrophy: Frequency rate of attention-deficit hyperactivity disorder (CГДY), autism spectrum disorder, and obsessive-compulsive disorder. *Journal of Child Neurology* 2008; 23:(5)477-81.
105. Young HK, Barton BA, Waisbren S *et al.* Cognitive and psychological profile of males with becker muscular dystrophy. *Journal of Child Neurology* 2008; 23:(2)155-62.
106. De Bildt A, Sytema S, Ketelaars C *et al.* Interrelationship between Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic (ADOS-G), Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R), and the Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-IV-TR) classification in children and adolescents with mental retardation. *Journal of Autism & Developmental Disorders* 2004; 34:(2)129-37.
107. Gray KM, Tonge BJ, and Sweeney DJ. Using the Autism Diagnostic Interview-Revised and the Autism Diagnostic Observation Schedule with young children with developmental delay: evaluating diagnostic validity. *Journal of Autism & Developmental Disorders* 2008; 38:(4)657-67.
108. Lord C. Follow-up of two-year-olds referred for possible autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines* 1995; 36:(8)1365-82.
109. Lord C, Risi S, DiLavore PS *et al.* Autism from 2 to 9 years of age. *Archives of General Psychiatry* 2006; 63:(6)694-701.
110. Mazefsky CA and Oswald DP. The discriminative ability and diagnostic utility of the ADOS-G, ADI-R, and GARS for children in a clinical setting. *Autism* 2006; 10:(6)533-49.
111. Papanikolaou K, Paliokosta E, Houliaras G *et al.* Using the autism diagnostic Interview-Revised and the Autism diagnostic Observation Schedule-Generic for the diagnosis of Autism spectrum disorders in a Greek sample with a wide range of intellectual abilities. *Journal of autism and developmental disorders* 2009; 39:(3)414-20.
112. Ventola PE, Kleinman J, Pandey J *et al.* Agreement among four diagnostic instruments for autism spectrum disorders in toddlers. *Journal of autism and developmental disorders* 2006; 36:(7)839-47.
113. Wiggins LD and Robins DL. Brief report: Excluding the ADI-R behavioral domain improves diagnostic agreement in toddlers. *Journal of autism and developmental disorders* 2008; 38:(5)972-6.
114. Skuse D, Warrington R, Bishop D *et al.* The developmental, dimensional and diagnostic interview (3di): A novel computerized assessment for autism spectrum disorders. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 2004; 43:(5)548-58.
115. Mahoney WJ, Szatmari P, MacLean JE *et al.* Reliability and accuracy of differentiating pervasive developmental disorder subtypes. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 1998; 37:(3)278-85.
116. Eaves LC and Ho HH. The very early identification of autism: Outcome to age 4 1/2-5. *Journal of autism and developmental disorders* 2004; 34:(4)367-78.
117. van Daalen E., Kemner C, Dietz C *et al.* Inter-rater reliability and stability of diagnoses of autism spectrum disorder in children identified through screening at a very young age. *European Child and Adolescent Psychiatry* 2009; 18:(11)663-74.
118. Charman T, Taylor E, Drew A *et al.* 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. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines* 2005; 46:(5)500-13.
119. Cox A, Charman T, Baron-Cohen S *et al.* Autism spectrum disorders at 20 and 42 months of age: Stability of clinical and ADI-R diagnosis. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines* 1999; 40:(5)719-32.
120. Moore V and 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.
121. Chawarska K, Klin A, Paul R *et al.* Autism spectrum disorder in the second year: Stability and change in syndrome expression. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines* 2007; 48:(2)128-38.
122. Turner LM and Stone WL. Variability in outcome for children with an ASD diagnosis at age 2. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines* 2007; 48:(8)793-802.
123. Turner LM, Stone WL, Pozdol SL *et al.* Follow-up of children with autism spectrum disorders from age 2 to age 9. *Autism* 2006; 10:(3)243-65.

124. Sutera S, Pandey J, Esser EL *et al.* Predictors of optimal outcome in toddlers diagnosed with autism spectrum disorders. *Journal of autism and developmental disorders* 2007; 37:(1)98-107.
125. Kleinman JM, Ventola PE, Pandey J *et al.* Diagnostic stability in very young children with autism spectrum disorders. *Journal of Autism & Developmental Disorders* 2008; 38:(4)606-15.
126. Chawarska K, Klin A, Paul R *et al.* A prospective study of toddlers with ASD: short-term diagnostic and cognitive outcomes. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines* 2009; 50:(10)1235-45.
127. McClure I, MacKay T, Mamdani H *et al.* A comparison of a specialist autism spectrum disorder assessment team with local assessment teams. *Autism* 2010; 14:(6)1-15.
128. Avdi E, Griffin C, and Brough S. Parents' constructions of professional knowledge, expertise and authority during assessment and diagnosis of their child for an autistic spectrum disorder. *British Journal of Medical Psychology* 2000; 73:(3)327-38.
129. Moore K, McConkey R, Sines D *et al.* Improving diagnostic and assessment services for children with autistic spectrum disorders. *Early Child Development and Care* 1999; 154 1999, 1-11.
130. Midence K and O'Neill M. The experience of parents in the diagnosis of autism. A pilot study. *Autism* 1999; 3:(3)273-85.
131. Nissenbaum MS, Tollefson N, and Reese RM. The interpretive conference: Sharing a diagnosis of autism with families. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities* 2002; 17:(1)30-43.
132. Howlin P and Moore A. Diagnosis in autism: A survey of over 1200 patients in the UK. *Autism* 1997; 1:(2)135-62.
133. Mansell W and Morris K. A survey of parents' reactions to the diagnosis of an autistic spectrum disorder by a local service: Access to information and use of services. *Autism* 2004; 8:(4)387-407.
134. Knussen C and Brogan CA. Professional practice in the disclosure of a diagnosis of an autistic spectrum disorder: Comparing the perspectives of parents and professionals in Scotland. *Journal of Applied Health Behaviour* 2002; 4:(1 -2)7-14.
135. Osborne LA and Reed P. Parents' perceptions of communication with professionals during the diagnosis of autism. *Autism* 2008; 12:(3)309-24.
136. Kerrell H. Service evaluation of an autism diagnostic clinic for children. *Nursing Standard* 2001; 15:(38)33-7.
137. Barrett S, Prior M, and Manjiviona J. Children on the borderlands of autism: Differential characteristics in social, imaginative, communicative and repetitive behaviour domains. *Autism* 2004; 8:(1)61-87.
138. Perry A, Condillac RA, Freeman NL *et al.* Multi-site study of the Childhood Autism Rating Scale (CARS) in five clinical groups of young children. *Journal of autism and developmental disorders* 2005; 35:(5)625-34.
139. Kamp-Becker I, Ghahreman M, Smidt J *et al.* Dimensional structure of the autism phenotype: Relations between early development and current presentation. *Journal of autism and developmental disorders* 2009; 39:(4)557-71.
140. Harel S, Greenstein Y, Kramer U *et al.* Clinical characteristics of children referred to a child development center for evaluation of speech, language, and communication disorders. *Pediatric Neurology* 1996; 15:(4)305-11.
141. Rellini E, Tortolani D, Trillo S *et al.* Childhood Autism Rating Scale (CARS) and Autism Behavior Checklist (ABC) correspondence and conflicts with DSM-IV criteria in diagnosis of autism. *Journal of autism and developmental disorders* 2004; 34:(6)703-8.
142. Honda H, Shimizu Y, Nitto Y *et al.* Extraction and Refinement Strategy for Detection of Autism in 18- Month-Olds: A Guarantee of Higher Sensitivity and Specificity in the Process of Mass Screening. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 2009; 50:(8)10-981.
143. Sponheim E and Spurkland I. Diagnosing childhood autism in clinical practice: An inter-rater reliability study of ICD-10, DSM-III-R, childhood autism rating scale, and autism behavior checklist. *Nordic Journal of Psychiatry* 1996; 50:(1)5-9.
144. Arvidsson T, Danielsson B, Forsberg P *et al.* Autism in 3-6-year-old children in a suburb of Goteborg, Sweden. *Autism* 1997; 1:(2)163-73.
145. Dietz C, Swinkels S, van D *et al.* Screening for autistic spectrum disorder in children aged 1415 months. II: Population screening with the Early Screening of Autistic Traits Questionnaire (ESAT). Design and general findings. *Journal of autism and developmental disorders* 2006; 36:(6)713-22.
146. Scheirs JG and Timmers EA. Differentiating among children with PDD-NOS, CГДУ, and those with a combined diagnosis on the basis of WISC-III profiles. *Journal of autism and developmental disorders* 2009; 39:(4)549-56.
147. Stone WL, McMahon CR, and Henderson LM. Use of the Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds (STAT) for children under 24 months: an exploratory study. *Autism: The International Journal of Research & Practice* 2008; 12:(5)557-73.
148. Webb E, Morey J, Thompsen W *et al.* Prevalence of autistic spectrum disorder in children attending mainstream schools in a Welsh education authority. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2003; 45:(6)377-84.
149. Baron-Cohen S, Wheelwright S, Cox A *et al.* Early identification of autism by the CHecklist for Autism in Toddlers (CHAT). *Journal of the Royal Society of Medicine* 2000; 93:(10)521-5.
150. Ponde MP, Novaes CM, and Losapio MF. Frequency of symptoms of attention deficit and hyperactivity disorder in autistic children. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria* 2010; 68:(1)103-6.
151. Kim JA, Szatmari P, Bryson SE *et al.* The prevalence of anxiety and mood problems among children with autism and Asperger syndrome. *Autism* 2000; 4:(2)117-32.
152. Oslejskova H, Dusek L, Makovska Z *et al.* Complicated relationship between autism with regression and epilepsy. *Neuroendocrinology Letters* 2008; 29:(4)558-70.
153. Kielinen M, Rantala H, Timonen E *et al.* Associated medical disorders and disabilities in children with autistic disorder: A population-based study. *Autism* 2004; 8:(1)49-60.

154. Mattila ML, Hurtig T, Haapsamo H *et al.* Comorbid psychiatric disorders associated with asperger syndrome/high-functioning autism: A community- and clinic-based study. *Journal of autism and developmental disorders* 2010; 40:(9)1080-93.
155. Baghdadli A, Picot MC, Pascal C *et al.* Relationship between age of recognition of first disturbances and severity in young children with autism. *European Child and Adolescent Psychiatry* 2003; 12:(3)122-7.
156. Baghdadli A, Pascal C, Grisi S *et al.* Risk factors for self-injurious behaviours among 222 young children with autistic disorders. *Journal of Intellectual Disability Research* 2003; 47:(8)622-7.
157. Fombonne E, Du Mazaubrun C, Cans C *et al.* Autism and associated medical disorders in a French epidemiological survey. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 1997; 36:(11)1561-9.
158. Canitano R, Luchetti A, and Zappella M. Epilepsy, electroencephalographic abnormalities, and regression in children with autism. *Journal of Child Neurology* 2005; #20:(1)27-31.
159. Canitano R and Vivanti G. Tics and Tourette syndrome in autism spectrum disorders. *Autism* 2007; 11:(1)-28.
160. Miano S, Bruni O, Elia M *et al.* Sleep in children with autistic spectrum disorder: A questionnaire and polysomnographic study. *Sleep Medicine* 2007; 9:(1)64-70.
161. Hering E, Epstein R, Elroy S *et al.* Sleep patterns in autistic children. *Journal of autism and developmental disorders* 1999; 29:(2)143-7.
162. De B, Ferdinand RF, Meester S *et al.* High rates of psychiatric co-morbidity in PDD-NOS. *Journal of autism and developmental disorders* 2007; 37:(5)877-86.
163. Kamio Y. Self-injurious and aggressive behavior in adolescents with intellectual disabilities: A comparison of adolescents with and without autism. *Japanese Journal of Special Education* 2002; 39:(6)143-54.
164. Yasuhara A. Correlation between EEG abnormalities and symptoms of autism spectrum disorder (ASD). *Brain and Development* 2010; ePub ahead of print.
165. Oliveira G, Diogo L, Grazina M *et al.* Mitochondrial dysfunction in autism spectrum disorders: A population-based study. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2005; 47:(3)185-9.
166. Allik H, Larsson JO, and Smedje H. Insomnia in school-age children with Asperger syndrome or high-functioning autism. *BMC Psychiatry* 2006; 6;#2006. Article Number.
167. Black C, Kaye JA, and Jick H. Relation of childhood gastrointestinal disorders to autism: Nested case-control study using data from the UK General Practice Research Database. *British Medical Journal* 2002; 325:(7361)419-21.
168. Green D, Charman T, Pickles A *et al.* Impairment in movement skills of children with autistic spectrum disorders. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2009; 51:(4)311-6.
169. Moore V, Titcomb J, Johnson C *et al.* Developing an autism assessment service II: Analysis of the first 81 cases seen. *Child Psychology and Psychiatry Review* 1998; 3:(3)121-7.
170. Page J and Boucher J. Motor impairments in children with autistic disorder. *Child Language Teaching & Therapy* 1998; 14:(3)233-59.
171. Simonoff E, Pickles A, Charman T *et al.* Psychiatric disorders in children with autism spectrum disorders: Prevalence, comorbidity, and associated factors in a population-derived sample. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 2008; 47:(8)921-9.
172. Bertrand J, Mars A, Boyle C *et al.* Prevalence of autism in a United States population: the Brick Township, New Jersey, investigation. *Pediatrics* 2001; 108:(5)1155-61.
173. Gadow KD and De Vincent CJ. Clinical significance of tics and attention-deficit hyperactivity disorder (CGDY) in children with pervasive developmental disorder. *Journal of Child Neurology* 2005; #20:(6)481-8.
174. Goldstein S and Schwabach AJ. The comorbidity of pervasive developmental disorder and attention deficit hyperactivity disorder: results of a retrospective chart review. *Journal of Autism & Developmental Disorders* 2004; 34:(3)329-39.
175. Hartley SL, Sikora DM, and McCoy R. Prevalence and risk factors of maladaptive behaviour in young children with autistic disorder. *Journal of Intellectual Disability Research* 2008; 52:(10)819-29.
176. Leyfer OT, Folstein SE, Bacalman S *et al.* Comorbid psychiatric disorders in children with autism: Interview development and rates of disorders. *Journal of autism and developmental disorders* 2006; 36:(7)849-61.
177. Levy SE, Giarelli E, Lee LC *et al.* Autism spectrum disorder and co-occurring developmental, psychiatric, and medical conditions among children in multiple populations of the United States. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics* 2010; 31:(4)267-75.
178. Mazefsky CA, Conner CM, and Oswald DP. Association between depression and anxiety in high-functioning children with autism spectrum disorders and maternal mood symptoms. *Autism Research* 2010; 3:(3)120-7.
179. Matson JL, Boisjoli J, Rojahn J *et al.* A factor analysis of challenging behaviors assessed with the Baby and Infant Screen for Children with aUtism Traits (BISCUIT-Part 3). *Research in Autism Spectrum Disorders* 2009; 3:(3)714-22.
180. Ringman JM and Jankovic J. Occurrence of tics in Asperger's syndrome and autistic disorder. *Journal of Child Neurology* 2000; 15:(6)394-400.
181. Shen Y, Dies KA, Holm IA *et al.* Clinical Genetic Testing for Patients With Autism Spectrum Disorders. *Pediatrics* 2010; 125:(4)e727-e735.
182. Valicenti-McDermott MD, McVicar K, Cohen HJ *et al.* Gastrointestinal Symptoms in Children with an Autism Spectrum Disorder and Language Regression. *Pediatric Neurology* 2008; 39:(6)392-8.
183. Weisbrot DM, Gadow KD, DeVincent CJ *et al.* The presentation of anxiety in children with pervasive developmental disorders. *Journal of child and adolescent psychopharmacology* 2005; 15:(3)477-96.

184. Williams PG, Sears LL, and Allard A. Sleep problems in children with autism. *Journal of Sleep Research* 2004; 13:(3)265-8.
185. Yeargin-Allsopp M, Rice C, Karapurkar T *et al.* Prevalence of autism in a US metropolitan area. *JAMA: the journal of the American Medical Association* 2003; 289:(1)49-55.
186. Unal O, Ozcan O, Oner O *et al.* EEG and MRI findings and their relation with intellectual disability in pervasive developmental disorders. *World Journal of Pediatrics* 2009; 5:(3)196-200.
187. Montiel-Nava C and Pena JA. Epidemiological findings of pervasive developmental disorders in a Venezuelan study. *Autism* 2008; 12:(2)191-202.
188. Depienne C, Moreno-De-Luca D, Heron D *et al.* Screening for genomic rearrangements and methylation abnormalities of the 15q11-q13 region in autism spectrum disorders. *Biological Psychiatry* 2009; 66:(4)349-59.
189. Battaglia A and Carey JC. Etiologic yield of autistic spectrum disorders: a prospective study. *American Journal of Medical Genetics* 2006; Part C, Seminars in Medical Genetics. 142C:(1)3-7.
190. Parmeggiani A, Posar A, Antolini C *et al.* Epilepsy in patients with pervasive developmental disorder not otherwise specified. *Journal of Child Neurology* 2007; 22:(10)1198-203.
191. Rossi PG, Parmeggiani A, Bach V *et al.* EEG features and epilepsy in patients with autism. *Brain and Development* 1995; 17:(3)169-74.
192. Parmeggiani A, Barcia G, Posar A *et al.* Epilepsy and EEG paroxysmal abnormalities in autism spectrum disorders. *Brain and Development* 2010; 32:(9)783-9.
193. Steiner CE, Guerreiro MM, and Marques-de-Faria AP. Genetic and neurological evaluation in a sample of individuals with pervasive developmental disorders. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria* 2003; 61:(2 A)176-siquiatria.
194. Steiner CE, Mantovani Guerreiro M, Marques-de-Faria AP *et al.* Laboratorial diagnosis of fragile-X syndrome: Experience in a sample of individuals with pervasive developmental disorders. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria* 2005; 63:(3 A)564-siquiatria.
195. Shevell MI, Majnemer A, Rosenbaum P *et al.* Etiologic yield of Autistic spectrum disorders: A prospective study. *Journal of Child Neurology* 2001; 16:(7)509-12.
196. Shevell MI, Majnemer A, Rosenbaum P *et al.* Etiologic determination of childhood developmental delay. *Brain and Development* 2001; 23:(4)228-35.
197. Hrdlicka M, Komarek V, Propper L *et al.* Not EEG abnormalities but epilepsy is associated with autistic regression and mental functioning in childhood autism. *European Child and Adolescent Psychiatry* 2004; 13:(4)-213.
198. Gabis L, Pomeroy J, and Andriola MR. Autism and epilepsy: Cause, consequence, comorbidity, or coincidence? *Epilepsy and Behavior* 2005; 7:(4)652-6.
199. Kosinovsky B, Hermon S, Yoran-Hegesh R *et al.* The yield of laboratory investigations in children with infantile autism. *Journal of Neural Transmission* 2005; 112:(4)587-96.
200. Baird G, Robinson R, Boyd S *et al.* Sleep electroencephalograms in young children with autism with and without regression. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2006; 48:(7)604-8.
201. Kawasaki Y, Shinomiya M, Takayanagi M *et al.* Paroxysmal EEG abnormalities and epilepsy in pervasive developmental disorders: Follow-up study until adolescence and beyond. *Brain and Development* 2010; 32:(9)769-75.
202. Singhi P, Mittal BR, Nagaraj R *et al.* Single photon emission tomography in children with autism. *Journal of Pediatric Neurology* 2008; 6:(3)221-5.
203. Ekinici O, Arman AR, Isik U *et al.* EEG abnormalities and epilepsy in autistic spectrum disorders: clinical and familial correlates. *Epilepsy and Behavior* 2010; 17:(2)178-82.
204. Schaefer GB and Lutz RE. Diagnostic yield in the clinical genetic evaluation of autism spectrum disorders. *Genetics in Medicine* 2006; 8:(9)549-56.
205. Challman TD, Barbaresi WJ, Katusic SK *et al.* The yield of the medical evaluation of children with pervasive developmental disorders. *Journal of autism and developmental disorders* 2003; 33:(2)187-92.
206. Herman GE, Henninger N, Ratliff-Schaub K *et al.* Genetic testing in autism: How much is enough? *Genetics in Medicine* 2007; 9:(5)268-74.
207. Kim HL, Donnelly JH, Tournay AE *et al.* Absence of seizures despite high prevalence of epileptiform EEG abnormalities in children with autism monitored in a tertiary care center. *Epilepsia* 2006; 47:(2)394-8.
208. McVicar KA, Ballaban-Gil K, Rapin I *et al.* Epileptiform EEG abnormalities in children with language regression. *Neurology* 2005; 65:(1)129-31.
209. Tuchman RF and Rapin I. Regression in pervasive developmental disorders: Seizures and epileptiform electroencephalogram correlates. *Pediatrics* 1997; 99:(4)560-6.
210. Volkmar FR and Nelson DS. Seizure disorders in autism. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 1990; 29:(1)127-9.
211. Tryon PA, Mayes SD, Rhodes RL *et al.* Can Asperger's disorder be differentiated from autism using DSM-IV criteria? *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities* 2006; 21:(1)2-6.
212. Boddaert N, Zilbovicius M, Philippe A *et al.* MRI findings in 77 children with non-syndromic autistic disorder. *PLoS ONE* 2009; 4:(2).
213. Wright B, Brzozowski AM, Calvert E *et al.* Is the presence of urinary indolyl-3-acryloylglycine associated with autism spectrum disorder? *Developmental Medicine and Child Neurology* 2005; 47:(3)-192.
214. Valaitis RK and Sword WA. Online discussions with pregnant and parenting adolescents: perspectives and possibilities. [38 refs]. *Health Promotion Practice* 2005; 6:(4)464-71.

215. Nicolson GL, Gan R, Nicolson NL *et al.* Evidence for Mycoplasma spp., Chlamydia pneumoniae, and human herpes virus-6 coinfections in the blood of patients with autistic spectrum disorders. *Journal of Neuroscience Research* 2007; 85:(5)1143-8.
216. Renzoni E, Beltrami V, Sestini P *et al.* Allergological evaluation of children with autism. *Journal of autism and developmental disorders* 1995; 25:(3)327-33.
217. Estecio MR, Fett-Conte AC, Varella-Garcia M *et al.* Molecular and cytogenetic analyses on Brazilian youths with pervasive developmental disorders. *Journal of Autism & Developmental Disorders* 2002; 32:(1)35-41.
218. Konstantareas MM and Homatidis S. Chromosomal abnormalities in a series of children with autistic disorder. *Journal of autism and developmental disorders* 1999; 29:(4)275-85.
219. Li SY, Chen YCJ, Lai TJ *et al.* Molecular and cytogenetic analyses of autism in Taiwan. *Human Genetics* 1993; 92:(5)441-5.
220. Wassink TH, Piven J, and Patil SR. Chromosomal abnormalities in a clinic sample of individuals with autistic disorder. *Psychiatric Genetics* 2001; 11:(2)57-63.
221. Kumar RA, KaraMohamed S, Sudi J *et al.* Recurrent 16p11.2 microdeletions in autism. *Human Molecular Genetics* 2008; 17:(4)628-38.
222. Wong VC and Lam ST. Fragile X positivity in Chinese children with autistic spectrum disorder. *Pediatric Neurology* 1992; 8:(4)272-4.
223. Miles JH and Hillman RE. Value of a clinical morphology examination in autism. *American Journal of Medical Genetics* 2000; 91:(4)245-53.
224. McInnes LA, Gonzalez PJ, Manghi ER *et al.* A genetic study of autism in Costa Rica: Multiple variables affecting IQ scores observed in a preliminary sample of autistic cases. *BMC Psychiatry* 2005; 5,;#2005. Article Number.
225. Caglayan AO. Genetic causes of syndromic and Asyndromic autism. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2010; 52:(2)130-8.
226. Beatson JE and Prelock PA. The Vermont Rural Autism Project: Sharing experiences, shifting attitudes. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities* 2002; 17:(1)48-54.
227. Matson JL, Nebel-Schwalm M, and Matson ML. A review of methodological issues in the differential diagnosis of autism spectrum disorders in children. *Research in Autism Spectrum Disorders* 2007; 1:(1)38-54.
228. Rutter M, Le Couteur A, and Lord C. Autism Diagnostic Interview Revised. Western Psychological Service; 2003.
229. Wing L and Gould J. Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *Journal of autism and developmental disorders* 1979; 9:(1)11-29.
230. Leekam SR, Libby SJ, Wing L *et al.* The Diagnostic Interview for Social and Communication Disorders: Algorithms for ICD-10 childhood autism and Wing and Gould autistic spectrum disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines* 2002; 43:(3)327-42.
231. Wing L, Leekam SR, Libby SJ *et al.* The Diagnostic Interview for Social and Communication Disorders: background, inter-rater reliability and clinical use. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 2002; 43:(3)307-25.
232. Santosh PJ, Mandy WP, Puura K *et al.* The construction and validation of a short form of the developmental, diagnostic and dimensional interview. *European Child and Adolescent Psychiatry* 2009; 18:(8)521-4.
233. Chlebowski C, Green JA, Barton ML *et al.* Using the childhood autism rating scale to diagnose autism spectrum disorders. *Journal of autism and developmental disorders* 2010; 40:(7)787-99.
234. Green H, McGinnity H, Meltzer H, and *et al.* Mental Health of Children and Young People in Britain in 2004. London: Office for National Statistics; 2005.
235. Goodman R, Ford T, Richards H *et al.* The Development and Well-Being Assessment: description and initial validation of an integrated assessment of child and adolescent psychopathology. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines* 2000; 41:(5)645-55.
236. Lord C, Leventhal BL, and Cook EH, Jr. Quantifying the phenotype in autism spectrum disorders. *American Journal of Medical Genetics* 2001; 105:(1)36-8.
237. Lord C, Risi S, Lambrecht L *et al.* The autism diagnostic observation schedule-generic: a standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *Journal of Autism & Developmental Disorders* 2000; 30:(3)205-23.
238. Lord C, Rutter M, Goode S *et al.* Autism diagnostic observation schedule: a standardized observation of communicative and social behavior. *Journal of autism and developmental disorders* 1989; 19:(2)185-212.
239. Gotham K, Risi S, Dawson G *et al.* A replication of the Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) revised algorithms. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 2008; 47:(6)642-51.
240. Gotham K, Risi S, Pickles A *et al.* The autism diagnostic observation schedule: Revised algorithms for improved diagnostic validity. *Journal of autism and developmental disorders* 2007; 37:(4)613-27.
241. Aldred C, Green J, and Adams C. A new social communication intervention for children with autism: pilot randomised controlled treatment study suggesting effectiveness. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines* 2004; 45:(8)1420-30.
242. Green J, Charman T, McConachie H *et al.* Parent-mediated communication-focused treatment in children with autism (PACT): a randomised controlled trial. *Lancet* 2010; 375:(9732)2152-60.
243. McConachie H, Randle V, Hammal D *et al.* A controlled trial of a training course for parents of children with suspected autism spectrum disorder. *Journal of Pediatrics* 2005; 147:(3)335-40.

244. Gotham K, Pickles A, and Lord C. Standardizing ADOS scores for a measure of severity in autism spectrum disorders. *Journal of autism and developmental disorders* 2009; 39:(5)693-705.
245. Lecavalier L. An evaluation of the Gilliam Autism Rating Scale. *Journal of autism and developmental disorders* 2005; 35:(6)795-805.
246. Sikora DM, Hall TA, Hartley SL *et al.* Does parent report of behavior differ across ADOS-G classifications: Analysis of scores from the CBCL and GARS. *Journal of autism and developmental disorders* 2008; 38:(3)440-8.
247. Pandolfi V, Magyar CI, and Dill CA. Constructs assessed by the GARS-2: factor analysis of data from the standardization sample. *Journal of autism and developmental disorders* 2010; 40:(9)1118-30.
248. Stone WL and Hogan KL. A structured parent interview for identifying young children with autism. *Journal of autism and developmental disorders* 1993; 23:(4)639-52.
249. Stone WL, Coonrod EE, Pozdol SL *et al.* The Parent Interview for Autism-Clinical Version (PIA-CV): A measure of behavioral change for young children with autism. *Autism* 2003; 7:(1)9-30.

Перелік джерел, використаних при адаптації клінічної настанови «Аутизм у дітей»

1. NICE Clinical Guideline 128 – Autism: recognition, referral and diagnosis of children and young people on the autism spectrum, 2011
2. Practice Parameter for the Assessment and Treatment of Children and Adolescents With Autism Spectrum Disorder, the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP) Committee on Quality Issues, 2014
3. Boccuto L, Chen CF, Pittman AR, Skinner CD, McCartney HJ *et al.* Decreased tryptophan metabolism in patients with autism spectrum disorders. *Mol Autism*. 2013 Jun 3;4(1):16. doi: 10.1186/2040-2392-4-16.
4. Steve Down. Metabolic perturbation in autism spectrum disorders: A metabolomics study. *Journal of Proteome Research* 2012
5. Manzi B, Loizzo AL, Giana G, *et al.*: Autism and metabolic diseases. *J Child Neurol* 2008, 23:307–314.
6. Macfabe D. Autism: metabolism, mitochondria, and the microbiome. *Glob Adv Health Med*. 2013 Nov;2(6):52-66. doi: 10.7453/gahmj.2013.089.
7. Richard E. Metabolic and mitochondrial disorders associated with epilepsy in children with autism spectrum disorder. doi:10.1016/j.yebeh.2014.08.134
8. Novarino G, El-Fishawy P, Kayserili H, Meguid NA, Scott EM *et al.* Mutations in BCKD-kinase lead to a potentially treatable form of autism with epilepsy. *Science*. 2012 Oct 19;338(6105):394-7. doi: 10.1126/science.1224631. Epub 2012 Sep 6.
9. Zecavati N, Spence SJ. Neurometabolic disorders and dysfunction in autism spectrum disorders. *Curr Neurol Neurosci Rep*. 2009 Mar;9(2):129-36.
10. Frye RE, Rossignol D. Mitochondrial physiology and autism spectrum disorder. *OA Autism* 2013 Mar 01;1(1):5.
11. Haas RH. Autism and mitochondrial disease. *Dev Disabil Res Rev*. 2010;16(2):144-53. doi: 10.1002/ddrr.112.
12. Frye RE, Rossignol DA. (2011) Mitochondrial Dysfunction Can Connect the Diverse Medical Symptoms Associated with Autism Spectrum Disorders. *Pediatric Research*. February 1. doi: 10.1203/PDR.0b013e318212f16b
13. Frye R.E., Rossignol D. Metabolic disorders and abnormalities associated with autism spectrum disorder. *J Pediatr Biochem*, 2 (2012), pp. 181–191
14. Manuel Schiff, Jean-François Benoist, Sofiane Aïssaoui, Odile Boepsflug-Tanguy *et al.* Should Metabolic Diseases Be Systematically Screened in Nonsyndromic Autism Spectrum Disorders? Published: July 07, 2011. DOI: 10.1371/journal.pone.0021932
15. Targeted Diet Interventions in Autistic Spectrum Disorders. Researchers use metabolic testing to treat kids with autism. Post published by Emily Deans M.D. on Feb 02, 2014 in *Evolutionary Psychiatry*
16. Spilioti M. *et al.* Evidence for Treatable Inborn Errors of Metabolism in a Cohort of 187 Greek Patients with Autism Spectrum Disorder (ASD). *Front. Hum. Neurosci*. 2013; 7:858. doi: 10.3389/fnhum.2013.00858
17. Kaluzna-Czaplinska J, Zurawicz E, Struck W, Markuszewski M. Identification of organic acids as potential biomarkers in the urine of autistic children using gas chromatography/mass spectrometry. *J Chromatogr B Analyt Technol Biomed Life Sci*. 2014 Sep 1;966:70-76.
18. Adams JB, Audhya T, McDonough-Means S *et al.* Effect of a vitamin/mineral supplement on children and adults with autism. *BMC Pediatr*. 2011;11(1):111.
19. Методические рекомендации. Аутизм. – Харьков, 2013. Гречанина Е. Я., Гречанина Ю. Б., Белецкая С. В.

Додаток 1. Сфера застосування настанови

1. Назва Настанови

Розлади аутистичного спектра у дітей та молодих людей: виявлення, направлення на діагностику та діагностика.

1.1. Стисла назва

Розлади аутистичного спектра у дітей та молодих людей.

2. Завдання

Департамент охорони здоров'я звернувся до NICE із завданням «розробити клінічну настанову з виявлення, направлення на діагностику та діагностики РАС у дітей та молодих людей».

3. Клінічна потреба у Настанові

3.1. Епідеміологія

а) РАС є неврологічним станом, що триває все життя людини. Виявлення такого стану у конкретної людини змінюється на різних етапах в залежності від застосованого втручання. Кількість виявлених дітей та молодих людей з РАС (які включають аутизм, синдром Аспергера та атиповий аутизм) виросла протягом останнього десятиліття. Поширеність всіх РАС складає від 60 випадків на 10 000 населення до більше ніж 100 випадків на 10 000 населення у Великобританії. Повідомлялось про поширеність аутизму на рівні від 20 до 40 випадків на 10 000 населення у Великобританії. Ці дані значною мірою вплинули на кількість людей, яких направляють до діагностичних служб.

б) Основні порушення функцій у людей з РАС у визначенні DSM-IV:

- порушення якості соціально-побутової взаємодії;
- порушення якості спілкування;
- обмежений, повторюваний та стереотипний характер поведінки, інтересів та діяльності.

в) Інші поширені ознаки: відсутність когнітивної та поведінкової гнучкості; змінена сенсорна чутливість; складнощі з обробкою сенсорної інформації; стереотипні манери; порушення емоційної регуляції та обмежений діапазон інтересів та діяльності.

г) Такі ознаки можуть мати інтенсивність від мінімальної до значної. Наявність ознак аутистичного спектра може мати мінімальний вплив на здатність особи функціонувати у світі, що її оточує, і термін «стан» у таких випадках є більш прийнятним, ніж термін «розлад». Для того, щоб поставити діагноз РАС, повинні спостерігатись як самі порушення функцій (у визначенні ВООЗ), так і їхній вплив на активність людини.

д) Дві основні системи діагностичної класифікації (DSM-IV і МКХ-10) використовують схожі, але не ідентичні критерії. Обидві системи використовують термін «розлад загального розвитку» (РЗР), який охоплює аутизм, синдром Аспергера та атиповий аутизм (або розлад загального розвитку, не визначений іншим чином (PDD-NOS)). У цій клінічній настанові використовується термін «розлади аутистичного спектра» замість терміну «розлад загального розвитку», оскільки такий термін є зрозумілим для більшої кількості людей.

е) Діти та молоді люди з РАС з великою імовірністю можуть мати пов'язані з такими розладами психічні та соматичні проблеми зі здоров'ям, інші порушення розвитку та адаптаційні розлади. «Діагностичне затінення» означає, що може виявлятися тенденція не помічати симптоми РАС у таких групах пацієнтів та відносити їх на рахунок розумової відсталості. Діти з діагнозом розумової відсталості визначаються як спеціальна група, в якій можна не помітити РАС.

3.2. Чинна практика

a) Частота виявлення та направлення на діагностичне оцінювання, час очікування на встановлення діагнозу, моделі багатопрофільної роботи, критерії оцінювання, діагностична практика, біомедичні дослідження та генетичні консультації можуть бути дуже різними для різних дітей та молодих людей з ознаками РАС. Зазначені фактори можуть затримати встановлення діагнозу та надання доступу до належних служб.

b) Спеціалісти з охорони здоров'я, як правило, ставлять діагноз РАС дітям та молодим людям. Співпрацюючи у різних ситуаціях зі службою соціальної допомоги та спеціалістами з освіти, спеціалісти-медики обмінюються інформацією про діагноз та узгоджують план подальшої підтримки і/або втручання для кожної дитини або молодої людини. При належній роботі такої системи спеціалісти-медики та працівники служб соціальної допомоги обмінюються інформацією від самого початку, закладаючи основи для тривалого порозуміння між дітьми, працівниками служб соціальної допомоги та спеціалістами-медиками, необхідного для підтримки дітей. Проте, організація такої роботи може бути різною, і в деяких регіонах країни список на очікування діагностичного оцінювання МДК розтягується більше, ніж на 2 роки.

c) Діагностика – це процес, який може мати змінні часові обмеження і до якого можуть залучатись різні спеціалісти. Проте, гнучкість підходу до діагностики не завжди властива чинному процесу діагностичного оцінювання в системі медичної допомоги населенню у Великобританії.

d) Використання біомедичних досліджень для виключення інших станів та критерії для направлення на генетичну консультацію можуть змінюватись значним чином. Висновки також змінюються в залежності від значення біомедичних досліджень у діагностичному оцінюванні аутизму та супутніх станів.

e) Діти та молоді люди з іншими станами, для яких є характерними фізичні та сенсорні вади і/або проблеми з психічним здоров'ям, можуть не виявлятися як такі, що мають симптоми РАС, і такі симптоми можуть перекриватись порушеннями розвитку та паралельно існуючими станами. Соціальне оточення дітей (наприклад, «догляд» за дітьми) може також вплинути на те, як швидко будуть виявлені ознаки РАС.

f) Деякі види поведінки, які визначають РАС, можуть також виявлятися в інших комунікаційних порушеннях та порушеннях здатності до навчання (таких як розлад прихильностей у дитячому віці), так само як і бути результатом інших станів (таких як епілепсія або набуте ураження головного мозку) або пригод дитячого віку (таких як травми або неправильне лікування/догляд). Люди та молоді люди, які мають РАС, можуть одержати невірний діагноз психічного захворювання або, навпаки, можуть одержати невірний діагноз аутизму, маючи інший стан. Неправильний діагноз може призвести до затримки забезпечення дітей та молодих людей належним доглядом та підтримкою, якої вони потребують.

g) Процес та зміст обміну інформацією змінюється значним чином для різних людей, наприклад, при наданні інформації та підтримки сім'ї, яка очікує на діагноз, та безпосередньо після встановлення діагнозу.

h) Клінічна настанова з діагностики була опублікована для системи медичної допомоги населенню у Шотландії під назвою «Оцінювання, діагностика та клінічні втручання для дітей та молодих людей з РАС» (Шотландська міжуніверситетська мережа директив [SIGN 98] 2007). Національна мережа служб для дітей, молодих людей і матерів (2004) включила «приклад аутизму», в якому описується діагностика та лікування трирічного хлопчика з РАС, та розробила настанову для Національної програми виявлення та лікування аутизму у дітей (NAP-C). «Стратегічний план дій у зв'язку з РАС в Уельсі» (2008) описує, головним чином, роль стратегічних планів системи охорони здоров'я для розробки служб та міжвідомчої співпраці між закладами охорони здоров'я та учбовими закладами у зв'язку з дітьми та молодими людьми з РАС. Департамент охорони здоров'я

опублікував консультативний документ «Краще майбутнє» (2009), присвячений проектуванню служб, які б покращили підтримку дорослих з РАС. Національне ревізійне управління зараз проводить дослідження «Підтримка людей з аутизмом у дорослому віці», зосереджене, зокрема, на переході від підліткового до дорослого віку.

і) Ця настанова потрібна для того, щоб наблизити служби підтримки до дітей та сімей і щоб допомогти зменшити відмінності у роботі спеціалістів, покращуючи початкове виявлення ознак РАС та плануючи процес діагностичного оцінювання для забезпечення тривалого майбутнього догляду.

4. Настанова

Процес розробки цієї Настанови детально описується на сайті Національного інституту охорони здоров'я та якості медичної допомоги (див. розділ 6 «Додаткова інформація»).

У цьому розділі визначається, що розглядатиметься у настанові (а що не розглядатиметься) і на що зважатимуть розробники Настанови. Обсяг Настанови базується на завданні, одержаному від Департаменту охорони здоров'я.

Області, висвітлені в Настанові, описуються у таких розділах:

4.1. Контингент

4.1.1. Групи, які будуть охоплені Настановою

Діти та молоді люди від народження до 18 років (до 19-го дня народження).

а) Окремі підгрупи дітей, для яких діагноз РАС є менш імовірним.

- Діти з діагнозом розумової відсталості, оскільки складові основного діагнозу можуть відрізнятися для дітей з цієї групи.

4.1.2. Групи, які не будуть охоплені Настановою

а) Дорослі (19 років і старші).

4.2 Заклади охорони здоров'я

а) Спеціалісти систем первинної, вторинної та третинної медичної допомоги, які безпосередньо контактують з дітьми та молодими людьми та приймають рішення щодо догляду за дітьми та молодими людьми.

б) Ця Настанова видається системою медичної допомоги населенню у Великобританії. У ньому обговорюється взаємодія з іншими службами, такими як соціальні служби, та волонтерським сектором. Проте, ця Настанова не міститиме рекомендацій щодо послуг, які надаються виключно зазначеними вище органами, за винятком догляду, який забезпечують спеціалісти-медики у таких ситуаціях за фінансової підтримки системи медичної допомоги населенню у Великобританії. Ця Настанова може містити деякі рекомендації щодо послуг освіти, як прямих, так і побічних, у зв'язку зі співпрацею зі спеціалістами системи медичної допомоги населенню у Великобританії.

4.3. Клінічне застосування

4.3.1 Ключові клінічні аспекти, які будуть висвітлені в Настанові

а) Ознаки та симптоми (характеристики РАС), які змусять спеціалістів, які працюють з дітьми і/або батьками або опікунами, підозрювати у дитини або молодшої людини РАС. Такі ознаки та симптоми означатимуть видачу направлення на спеціалізоване діагностичне оцінювання.

б) Потреба в інформації від інших установ.

с) Складові діагностичного оцінювання після видачі направлення, включаючи:

- Методи оцінювання РАС;
- Діагностичні критерії РАС;
- Оцінювання найбільш поширених супутніх станів та диференційний діагноз, включаючи інші порушення розвитку;

- Мовні порушення та порушення розуміння мови, розумову відсталість та проблеми з психічним здоров'ям;
- Клінічні дані та економічну ефективність діагностики РАС (який тест повинен робитись, кому і для чого):
 - Біомедичні дослідження (включаючи послідовність та кількість випробувань);
 - Генетичну оцінку (таку як визначення каріотипу, синдрому ламкої Х-хромосоми, порівняльну геномну гібридизацію [CGH]);
 - Нейровізуалізацію (комп'ютерну томографію, ЯМР томографію, однофотонну емісійну комп'ютерну томографію, позитрон-емісійну томографію);
 - ЕЕГ;
 - Метаболічні тести.
- d) Інформація та щоденна підтримка (така як телефонна служба допомоги), придатна для дітей, молодих людей та батьків/опікунів під час процесу звернення до діагностичної служби, оцінювання та діагностики РАС.
- e) Неefективні діагностичні підходи та втручання.

4.3.2. Клінічні аспекти, які не висвітлюватимуться в Настанові

- a) Скринінг або огляд населення.
- b) Основні складові звичайного педіатричного або психіатричного діагностичного оцінювання, не специфічного для виявлення РАС.
- c) Роль та повноваження різних спеціалістів у виявленні та діагнозі РАС.
- d) Конкретні моделі роботи діагностичної служби.
- e) Втручання та подальше лікування РАС, включаючи специфічні терапевтичні втручання під час діагностики.
- f) Повторне оцінювання та перегляд діагнозу.

4.4. Основні результати

- a) Діагностична точність клінічних та інших характеристик для виявлення РАС.
- b) Діагностична точність біомедичних досліджень для виявлення РАС.
- c) Виявлення супутніх станів.
- d) Пов'язана зі здоров'ям якість життя, що вимірюється, якщо це є можливим, у роках життя з поправкою на його якість.
- e) Погляди дітей і молодих людей та їхніх батьків та опікунів на процес звернення за діагностикою, процес оцінювання та діагностики, і на підтримку та задоволення потреб в інформації.
- f) Клінічний протокол, що описує всі складові ефективної діагностичної служби, що базується на засадах роботи МДК.

4.5. Економічні аспекти

Надаючи рекомендації щодо вибору між альтернативними діагностичними та біомедичними дослідженнями, розробники настанови повинні зважати як на клінічну, так і економічну ефективність. Розглядатимуться економічні дані і буде проведений відповідний аналіз. Переважною мірою ефективності є рік життя з поправкою на його якість (QALY), а витрати, як правило, розглядатимуться з точки зору системи медичної допомоги населенню у Великобританії та соціальних служб. Більш детальний опис використаних методів наводиться в «Довіднику з інструкцій» (див. «Додаткова інформація»).

4.6. Статус

4.6.1. Обсяг

Це є остаточним обсягом.

4.6.2 Розклад робіт

Розробка рекомендацій цієї Настанови почнеться у вересні 2009 року.

5. Відповідні настанови NICE

- При підозрі на невірне лікування дитини. Клінічна настанова NICE 89 (2009). Можна знайти на сайті: www.nice.org.uk/CG89
- Синдром гіперактивності з дефіцитом уваги. Клінічна настанова NICE 72 (2008). Можна знайти на сайті: www.nice.org.uk/CG72
- Депресія у дітей та молодих людей. Клінічна настанова NICE 28 (2005). Можна знайти на сайті: www.nice.org.uk/CG28

6. Додаткова інформація

Інформація про процес розробки цієї настанови наводиться у документах:

- «Яким чином розробляються клінічні настанови Національного інституту охорони здоров'я та якості медичного догляду: огляд основних виконавців, груп населення та системи медичної допомоги населенню у Великобританії».
- «Довідник з інструкцій»

Зазначені документи можна знайти на сайті NICE (www.nice.org.uk/guidelinesmanual). Інформацію про чинний стан розробки настанови також можна знайти на сайті NICE (www.nice.org.uk).

Додаток 2. Діагностичні засоби

Діагностичні співбесіди, специфічні для діагностики аутизму

Для виявлення аутизму існує широкий спектр інструментів: від анкет, які заповнюються самостійно, до формалізованих діагностичних співбесід. Хоча такі інструменти могли розроблятися для певних цілей – від загального обстеження населення до встановлення конкретного діагнозу – потреба в таких інструментах призводить до розширення їхнього використання.²²⁷

Існує ряд опублікованих специфічних для виявлення аутизму співбесід (напівформалізованих), які забезпечують формування основи для одержання історії розвитку аутизму. Для того, щоб використовувати такі співбесіди в клінічній практиці, потрібна спеціальна підготовка (для використання таких співбесід у дослідженнях рекомендуються інші вимоги щодо підготовки). Підготовку з використання «Діагностичної співбесіди для виявлення симптомів аутизму (переглянутої)» (ADI-R) можна проводити на основі попередньо записаних матеріалів. Відвідування підготовчих курсів, що проводяться у Великобританії, вимагається і для використання «Діагностичної співбесіди для виявлення соціально-побутових та комунікативних розладів» (DISCO) та «Дослідницької різнопланової діагностичної співбесіди» (3di). Підготовка з використання кожної з таких співбесід забезпечує вивчення спеціального оцінювання ознак аутизму та існуючої практики діагностики.

Проте, існують значні наслідки такої підготовки для ресурсів закладів, що надають клінічні послуги. Після проходження клінічним персоналом підготовки з використання таких діагностичних інструментів з'являються, як і у випадку будь-якого іншого клінічного оцінювання і/або втручання, певні наслідки для структури служби. Підготовлений персонал повинен мати можливість використовувати свої навички і мати достатній час на проведення діагностичного оцінювання, складання звітів та забезпечення надійного використання таких діагностичних інструментів.

Далі наводиться опис трьох опублікованих діагностичних співбесід.

Діагностична співбесіда для виявлення симптомів аутизму – переглянута (ADI-R)

ADI-R є напівструктурованою співбесідою, яку проводить підготовлений спеціаліст з батьками або основною особою, яка опікується дитиною. Така співбесіда використовується як основа для вивчення всього життя особи для діагностики того, чи має така особа РЗР/РАС у визначенні визнаних міжнародних діагностичних систем (МКХ-10 і DSM-IV-TR).

ADI-R є діагностичним інструментом, який дозволяє виключити фактори (питання), що не мають безпосереднього діагностичного значення, а перегляд такої співбесіди дозволив скоротити її до 96 питань. Така співбесіда призначається, зокрема, для одержання історії розвитку дитини від її батьків, так щоб можна було зосередитись на чинній поведінці (визначеній за останні 3 місяці) разом з можливими проявами розладів у ранньому дитинстві. ADI-R підкреслює потребу у реєстрації опису специфічних видів поведінки у трьох ключових областях, необхідних для діагностики аутизму (з окремими розділами, зосередженими на послабленні симптомів та спеціальних навичках), і деяких інших клінічних видів поведінки, що стосуються такої діагностики. Протягом 2-3 годин підготовлена особа, яка проводить таку співбесіду, дасть оцінку кожному симптому (у балах), яку можна використати у добре випробуваному діагностичному алгоритмі.

Опублікований діагностичний алгоритм визначає межу лише для діагностики наявності/відсутності аутизму. Проте множина питань у всіх трьох областях опитування дозволяє відокремити аутизм від загального уповільнення розвитку/нездатності до навчання та інших розладів, пов'язаних з неврологічним розвитком.²²⁸ Такий алгоритм може використовуватись у діагностиці осіб, які мають психічний вік 2 роки і старше. Нещодавно ADI-R використовувалась у дослідженнях для «діагностики» РАС, якщо стан дитини відповідав критеріям двох з трьох областей алгоритму на відміну від відповідності критеріям всіх трьох категорій, необхідних для діагностики аутизму за алгоритмом ADI-R.

Така співбесіда, розроблена спочатку як дослідницький інструмент, була визнана на міжнародному рівні і тепер є доступною кількома мовами.

«Діагностична співбесіда для виявлення соціально-побутових та комунікативних розладів» (DISCO)

DISCO – це клінічна співбесіда, призначена для розгляду інформації про розвиток та поведінку осіб будь-якого віку та рівня здатностей для виявлення цілого спектра станів з особливим наголосом на тріаді порушень, які використовуються для визначення аутизму,²²⁹ включаючи інші пов'язані порушення розвитку та супутні захворювання. Із такої співбесіди можна одержати набір алгоритмів та інформацію про навички, пов'язані з розвитком, та атипову поведінку, проте автори цієї співбесіди підкреслюють, що такі алгоритми не є клінічними діагнозами.^{230,231}

DISCO є напівформалізованою співбесідою, яку проводить спеціально підготовлена особа, яка займається діагностичним оцінюванням, з батьками/основними особами, які опікуються дитиною, протягом 3 годин.

«Дослідницька різнопланова діагностична співбесіда» (3di)

3di – це модульна формалізована співбесіда, в якій персональний (портативний) комп'ютер використовується для вивчення разом з особою, яка бере участь у такій співбесіді, як правило, кимось із батьків, різноманітних характеристик стану / поведінки дитини. Така співбесіда охоплює питання, характерні для виявлення аутизму, а також питання інших психічних станів плюс демографічні питання, сімейну історію, історію розвитку та рухові навички.

Уся співбесіда триває 90 хвилин, і комп'ютер негайно створює формалізований звіт на основі алгоритмів, в яких використовується об'ємна структура симптомів та діагностичних характеристик для виявлення аутизму та поширених супутніх захворювань не аутистичного спектра. Хоча ця співбесіда була розроблена для оцінювання стану дітей з нормальними здатностями, вона використовується для осіб різного віку та здатностей і має цінне значення разом з ADI-R. Формат такої співбесіди забезпечує її хорошу надійність при обмеженій потребі в підготовці особи, яка проводить таку співбесіду.¹¹⁴

Існують два підходи до скорочення співбесід віч-на-віч. Батьки можуть заповнити набір анкет до проведення співбесіди, і такі заповнені анкети вносять у комп'ютер, скорочуючи час співбесіди віч-на-віч до 45 хвилин. Крім того, була розроблена скорочена (до 53 запитань) версія такої співбесіди, і така скорочена версія була валідована у порівнянні з ADI-R.²³²

Шкала оцінки дитячого аутизму (CARS/CARS-2)

Шкала оцінки дитячого аутизму – це шкала оцінки поведінки з 15 пунктів, розроблена для виявлення дітей, які страждають на аутизм, на відміну від дітей з порушенням здатності до навчання/порушенням розвитку, але без аутизму. Така шкала є гібридною – вона поєднує збір інформації від різних людей в різних ситуаціях, включаючи повідомлення від батьків та вчителів, зі спостереженнями в школі та клініці. Поведінка дитини порівнюється з нормальною дитячою поведінкою у такому самому віці, звертаючи увагу на особливості, частоту, інтенсивність та тривалість аномальної поведінки.²³³

Нове видання містить дві шкали оцінки. Стандартний варіант (Шкала оцінки дитячого аутизму-2 стандартна (CARS2-ST)) є подібним до вихідної Шкали оцінки дитячого аутизму і призначається для використання для молодших дітей і дітей з комунікаційними або розумовими складнощами. Варіант «максимального функціонування» (Шкала оцінки дитячого аутизму-2 «максимальне функціонування» (CARS2-HF)) призначається більш здатним дітям старше 5 років, які вільно розмовляють. Існує також окрема анкета для батьків/осіб, які опікуються дитиною.

Оцінка розвитку та самопочуття (DAWBA)

DAWBA – це пакет анкет, співбесід та шкал оцінки, призначених для встановлення діагнозів, пов'язаних із психічним здоров'ям, за визначенням МКХ-10 та DSM-IV-TR, у дітей і молодих людей віком від 5 до 16 років. DAWBA була розроблена як епідеміологічний засіб²³⁴ і не є специфічною для виявлення аутизму, але вона дає надійний діагноз за допомогою окремого процесу психіатричного оцінювання.

Інформацію про психіатричні симптоми та їхній вплив одержують від батьків, вчителів і дитини або молодшої людини або за допомогою комп'ютерної програми, на запитання якої такі особи відповідають самостійно або за допомогою особи, яка проводить співбесіду. Формалізовані запитання дозволяють визначити специфічні області, які потім можна дослідити ретельніше за допомогою запитань, на які можна відповісти «так» або «ні», і запитань, що потребують розгорнутої відповіді і спонукають людей описувати проблеми своїми власними словами. Різні складові потім збираються комп'ютерною програмою, яка пропонує імовірні діагнози, і остаточне рішення потім приймають досвідчені клінічні спеціалісти.²³⁵

Діагностичне спостереження для виявлення аутизму

ГРН детально розглянула один специфічний для аутизму процес діагностичного спостереження – «Протокол спостереження для діагностики аутизму» (ADOS). Як і для специфічних для аутизму напівформалізованих співбесід, для використання «ADOS треба пройти спеціальну підготовку. Таку підготовку можна пройти в невеликій кількості клінічних наукових центрів, які займаються аутизмом у Великобританії (та в інших підготовчих центрах за межами Великобританії).

Як і для специфічних для аутизму співбесід, навчання використанню такого протоколу має наслідки для ресурсів клінічної практики. До кошторису витрат такої практики треба внести витрати на контрольне обладнання, подовжений час прийому пацієнтів, кодування діагностичного оцінювання та написання звітів, і витрати на участь у регулярних наглядових/контрольних нарадах для забезпечення високої якості формалізованої практики, яка реалізується різними спеціалістами, які працюють у різних установах.

«Протокол спостереження для діагностики аутизму» (ADOS)

ADOS є широковживаним, напівформалізованим засобом безпосереднього оцінювання стану особи (дитини або молодшої людини), в якому поєднується використання стандартизованої гри, діяльності та усної співбесіди для виявлення симптомів аутизму у трьох поведінкових областях з використанням критеріїв діагнозу аутизму, визначених у МКХ-10 та DSM-IV-TR (соціально-комунікативні навички, двостороння соціальна взаємодія, гра, уявне використання матеріалів і одноманітно повторювана поведінка).

Цей протокол має чотири модулі, які повинні використовуватись для діагностичного спостереження за різними особами від дітей дошкільного віку, які не володіють розбірливою мовою, до дорослих, здатних розмовляти.²³⁶⁻²³⁸ Вибір модуля визначається рівнем виразності мовлення. Виконання ADOS займає 30-45 хвилин і ще 20 хвилин треба витратити на підрахунок балів за стандартизованою системою оцінок, яка використовується у добре вивчених алгоритмах.

Такі алгоритми були нещодавно переглянуті для підвищення можливостей діагностичного розділення аутизму та інших розладів. Такі алгоритми застосовуються до модулів 1-3 і підсумовують оцінки для двох областей: соціально-комунікативна поведінка (область соціально-побутової поведінки) і обмежена, повторювана поведінка.^{239,240} ADOS був перекладений кількома мовами, проте може виявитись певна доробка для врахування конкретних соціальних та культурних факторів.

Для використання ADOS і для кодування поведінки, що спостерігається, спеціалісти повинні пройти спеціальну підготовку. Після проходження підготовки потрібні регулярні перевірки надійності використання такого протоколу.^{106,236}

Спостереження, зроблені за ADOS, доповнюють інформацію, одержану під час інших процедур діагностичного оцінювання, таку як історію розвитку та безпосередні спостереження в різних ситуаціях, наприклад, вдома, в дошкільному закладі, школі або клініці. Таке оцінювання дає корисну клінічну та дослідницьку інформацію про дитину або особу, і така інформація дозволяє планувати лікувальні втручання. Крім того, хоча цей Протокол розроблявся як діагностичний засіб, він використовувався також як міра результатів дослідження.²⁴¹⁻²⁴³ Автор цього Протоколу і його колеги повідомили про розробку таблиці тяжкості симптомів з використанням оцінок за ADOS, яка може стати першим прикладом достатньо стандартизованого засобу, який дозволить вимірювати шлях розвитку аутизму.²⁴⁴

Засоби виявлення підвищеної імовірності аутизму

Шкала Джильяма оцінки аутизму (GARS/GARS-2)

Шкала Джильяма оцінки аутизму (GARS) є контрольним переліком 42 запитань, розділеним на три розділи (стереотипна поведінка, спілкування та соціальна взаємодія), який дозволяє одержати інформацію від батьків. На підрахунок результатів за такою шкалою треба витратити лише 5-10 хвилин.

Автори рекомендують використовувати шкалу Джильяма оцінки аутизму як засіб для проведення скринінгу, який був стандартизований на більш ніж 1000 особах у різних регіонах США. Проте, такі рекомендації не підтверджуються опублікованими даними досліджень, що вказує на те, що цей засіб не є достатньо чутливим, щоб ефективно виділяти ознаки саме аутизму.^{110,245,246}

Хоча стверджують, що переглянутий варіант шкали Джильяма виявляє покращену надійність діагностики, факторний аналіз стандартизованого зразка такої шкали не підтвердив наявності у ній часткових шкал (для диференціації показників).²⁴⁷

Опитування батьків про аутизм (клінічний варіант)

«Опитування батьків про аутизм (клінічний варіант)» – це формалізована співбесіда з батьками, яка містить 118 запитань і була розроблена для вимірювання змін у симптоматиці аутизму і для використання в клінічних ситуаціях та в дослідженнях; таке опитування не призначалось для використання як діагностичний засіб.

Запитання згруповані в 11 тем: соціальні стосунки, афективні реакції, імітація, взаємодія з однолітками, предметна гра, уявна гра, розуміння мови, невербальне спілкування, рухові навички, сенсорні реакції та потреба у подібності. Співбесіда триває 30-45 хвилин, протягом яких батьки оцінюють свою дитину, після чого п'ятибальні оцінки за шкалами типу лайкертовських підсумовуються для одержання загальної оцінки за кожною темою.²⁴⁹

Додаток 3. Рекомендації для спеціалістів сфери охорони здоров'я щодо диференційного діагнозу

ГРН розробила ці рекомендації для підтримки процесу диференціації альтернативних діагнозів, які мають схожі риси. Для кожного з перелічених станів визначаються характерні, ключові особливості виявів захворювання. У Таблиці 1 також наводяться дані щодо того, чим кожний стан, як правило, відрізняється від аутизму. У Таблиці 1 наводяться ключові клінічні особливості та процедури оцінювання та дослідження, які повинні входити до складу загального діагностичного оцінювання стану дитини, і підкреслюються відповідні складові або результати такого оцінювання, які б могли допомогти у встановленні диференційного діагнозу.

Таблиця 1. Рекомендації для спеціалістів сфери охорони здоров'я щодо диференційного діагнозу

Ключові ознаки, які можуть перекриватися із ознаками РАС	Основні особливості, які відрізняють даний стан від РАС	Оцінювання або обстеження, які дозволяють відрізнити даний стан від РАС	Спеціальні зауваження / діагностичні помилки
Розлади, пов'язані з неврологічним розвитком			
<i>Специфічні розлади/порушення розуміння мовлення</i>			
<p>Специфічний розлад розуміння мови (рецептивний мовний розлад) визначається як:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Розуміння мови, не відповідне віку; використання мови також може бути порушене або відсутнє. 2. Ігрова активність та уява можуть не відповідати віку. 3. Може існувати вторинне порушення соціального спілкування. 4. Після дошкільного періоду може вторинно порушуватися здатність дитини 	<p>Дитина зі специфічним розладом розуміння мови переважно демонструє:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Компенсаторний розвиток невербального спілкування. 2. Здатність підтримувати спільну ігрову діяльність має відповідати віку. 3. Соціальну мотивацію та співпрацю при оцінюванні. 4. Здатність до соціальної взаємодії та співчуття. 5. Здатність до дружби з однолітками принаймні у дошкільний період. <p>Спостерігається відсутність:</p> <ol style="list-style-type: none"> а) ехололій; б) руйнівної повторюваної поведінки; в) стереотипних форм поведінки; г) аномальних реакцій на звук та інші відчуття; г) надмірної зосередженості на певних інтересах та формах діяльності. 	<p>Проведення тестування для визначення рівня розуміння мови може бути корисним: При рецептивних мовних розладах.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Експресивна мова може бути більш порушеною, ніж її розуміння. 2. Проблеми з граматичною структурою мови є більш значущими, ніж проблеми в інших областях. <p>При аутизмі:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Експресивні мовні функції можуть бути розвинуті краще, ніж рецептивні. 2. Словниковий запас може бути значним, але з порушеними абстрактними значеннями. 3. Побудова речень може бути кращою, ніж сприйняття параграфів. 4. Оцінювання когнітивного функціонування може бути корисним для оцінювання навичок та неспроможностей дитини, визначення балансу між мовними та немовними навичками. 5. Результати оцінювання когнітивного функціонування можуть різнитися при оцінюванні з використанням різних інструментаріїв, зокрема вербальних та невербальних. 	<p>РАС та порушення мовлення і розуміння мови можуть існувати одночасно.</p>

Ключові ознаки, які можуть перекриватися із ознаками РАС	Основні особливості, які відрізняють даний стан від РАС	Оцінювання або обстеження, які дозволяють відрізнити даний стан від РАС	Спеціальні зауваження / діагностичні помилки
заводити та підтримувати товариські відносини з однолітками.		б. Використання мови може бути більш обмеженим, ніж насправді дозволяють наявні мовні навички, наприклад, дитина може використовувати окремі слова або прості граматичні речення для опису своїх потреб, незважаючи на здатність будувати речення, або може багато розмовляти без взаємності.	
<i>Розумова відсталість / загальна затримка розвитку</i>			
Загальне недорозвинення використання та розуміння мови. Загальне недорозвинення або відсутність ігрових навичок. Обмежені соціальна взаємодія та стосунки з однолітками.	<p>При тяжкій розумовій відсталості:</p> <ol style="list-style-type: none"> Відсталість спостерігається в усіх сферах психічної діяльності з більш однорідними значеннями (IQ) за різними субтестами при спеціальному скринінгу. Дитина демонструє більше соціальних навичок та інтересів відповідно до рівня розвитку. Відносно непогане наслідування (імітація). <p>При РАС можуть спостерігатися:</p> <ol style="list-style-type: none"> Відносно непогане функціонування у сферах психічної діяльності, що не залежать від мови та соціальної реципрокності. Більш помітне порушення розуміння мови /спілкування/ігрових навичок/гнучкості. Більш помітна сенсорна чутливість та інтереси. <p>При РАС зі специфічним порушенням здатності до навчання профіль IQ може бути досить однорідно загальмованим, проте дитина може бути відстороненою/віддаленою/самотравмуючою/ демонстративною, або такою, яка має проблемну поведінку.</p>	Спеціальний скринінг розумової/когнітивної функції дозволить відрізнити загальний низький когнітивний рівень від часто неоднорідного когнітивного профілю у дітей з РАС. Спеціальний скринінг порушень адаптації, наприклад, за шкалою адаптивної поведінки Вайнленда або за допомогою прикладного поведінкового аналізу, може не дозволити розрізнити РАС, оскільки адаптаційні навички при РАС часто є більшою мірою порушеними, ніж цього можна було б очікувати, виходячи з рівня IQ.	Розумова відсталість може спостерігатися одночасно з РАС, рівень когнітивної недостатності потрібно вказати при формулюванні функціонального діагнозу. Якщо наявні ознаки первазивного порушення розвитку, потрібно діагностувати РАС з когнітивною недостатністю, що відповідає рівню тяжкої розумової відсталості, а не тяжку розумову відсталість. Така діагностика впливатиме на застосовну стратегію освіти та навчання. Наявність первазивного порушення розвитку також слід враховувати при дослідженні етіології

Ключові ознаки, які можуть перекриватися із ознаками РАС	Основні особливості, які відрізняють даний стан від РАС	Оцінювання або обстеження, які дозволяють відрізнити даний стан від РАС	Спеціальні зауваження / діагностичні помилки
			когнітивної недостатності та генетичних консультаціях. Якщо дитина має тяжку розумову відсталість, порушення соціальної реципрокності можуть бути не очевидними до значно старшого віку, через загальний розвиток дитини.
<i>Порушення рухових функцій, пов'язані з розвитком</i>			
Незграбність/погана координація рухів, затримка рухового розвитку в анамнезі (можуть також спостерігатись при РАС). Відсутність розуміння власного та чужого простору. У деяких дітей – погані стосунки з однолітками.	При порушеннях координації, пов'язаних з розвитком: 1. Зберігаються ігрові навички. 2. Розвиток розуміння мови не завжди відстає або порушується. 3. Хороші комунікативні наміри. 4. Відсутність проблем із наслідуванням складно координованих рухів, переважання рутинних проблем з крупною моторикою, вибором пози.	Оцінювання порушень спеціалістом з реабілітації/трудотерапії: існують численні стандартизовані засоби оцінювання порушень координації, пов'язані з розвитком. Спостереження в школі: рухова та соціальна активність на ігровому майданчику/в класі.	Порушення координації, пов'язані з розвитком, і РАС можуть спостерігатись одночасно. Діти, яким рано був встановлений діагноз порушень координації, пов'язаних з затримкою рухового розвитку, можуть значно пізніше виявити розлади соціального функціонування.
Психічні та поведінкові розлади			
<i>Гіперкінетичний розлад</i>			
Неуважність. Імпульсивна поведінка. Гіперактивність. Імпульсивність,	При гіперкінетичному розладі спостерігається: 1. Гіперактивна поведінка дитини характеризується непосидючістю та неспокоєм. 2. Неуважність та відволікання є відносно домінуючими і спостерігаються не тільки в	Ретельно зібрана історія розвитку. Спостереження і/або реєстрація поведінки дитини в різних ситуаціях, наприклад, вдома і в школі, включаючи ситуації, які можуть виявити патологічне відволікання та дезорганізовану	Гіперкінетичний розлад часто спостерігається одночасно з РАС (див. Розділ 7 «Оцінка супутніх захворювань» в

Ключові ознаки, які можуть перекриватися із ознаками РАС	Основні особливості, які відрізняють даний стан від РАС	Оцінювання або обстеження, які дозволяють відрізнити даний стан від РАС	Спеціальні зауваження / діагностичні помилки
<p>втручання в гру інших дітей та розмови інших дорослих/дітей. Знижене відчуття небезпеки. Погані соціальні навички, проблеми зі стосунками з однолітками в анамнезі, пов'язані з низькою соціальною реципрокністю.</p>	<p>ситуаціях, коли дитина є зацікавленою або мотивованою.</p> <p>3. Дитина розуміє правила соціальних норм, наприклад, необхідність підняти руку, щоб привернути увагу вчителя або відповісти на запитання, проте діє імпульсивно, може голосно вигукувати від збудження, якщо вона знає відповідь або просто має якусь ідею, незалежно від того, чи є для цього слухний момент.</p> <p>4. Небезпечну поведінку спричиняє імпульсивність, є розуміння потенційної небезпеки.</p> <p>5. Дитина може демонструвати соціальну взаємність та належне невербальне спілкування.</p> <p>6. Діти, переважно, не реагують з помітним стресом на стимули, до яких вони є надто чутливими.</p> <p>При РАС:</p> <p>1. Дитина може долучитись або зосередитись на певних предметах або темах протягом тривалого періоду, якщо така тема має для дитини особливий інтерес (хоча зосередженість на комп'ютерних іграх є поширеною при синдромі гіперактивності з дефіцитом уваги).</p> <p>2. Дитина не розуміє соціальних правил і норм та не розуміє, чому вона повинна їх дотримуватися; поведінка є дуже самоспрямованою.</p> <p>3. Дитина може не розуміти поширених небезпек і тому діяти небезпечно; це відрізняється від «діяти, не думаючи», як це роблять діти з синдромом гіперреактивності з дефіцитом уваги.</p>	<p>поведінку.</p> <p>Специфічні шкали оцінювання гіперкінетичного розладу.</p>	<p>адаптованій КН «Аутизм у дітей»).</p>

Ключові ознаки, які можуть перекриватися із ознаками РАС	Основні особливості, які відрізняють даний стан від РАС	Оцінювання або обстеження, які дозволяють відрізнити даний стан від РАС	Спеціальні зауваження / діагностичні помилки
<i>Психотичні розлади</i>			
<p>Психотичні розлади можуть розглядатися за наявності:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Прогресуючої соціальної самоізоляції. 2. Наявності вигадливої, повторюваної поведінки, стереотипів. 3. Наявності мовних персеверацій, розмов з самим собою, проговорюванні думок, що можуть бути розцінені, як галюцинаторні та маячні феномени. <p>Молоді люди з РАС можуть мати незвичні процеси розмірковування та упередженість, яка є поверхнево схожою на психотичні розлади, порушення мислення, мовні та маячні ідеї.</p> <p>Обидва типи розладів можуть виявлятися як аномальні мовні</p>	<p>Діти/молоді люди з психотичними розладами не матимуть ознак раннього порушення розвитку, які спостерігаються при РАС. Психотичні симптоми при психозах, переважно, виявляються у підлітковому віці.</p>	<p>Уважна співбесіда, дослідження історії хвороби та дослідження психічного стану, одержання конкретних прикладів поведінки дозволяють відрізнити галюцинації та маячення від незвичних ідей та конкретного тлумачення запитань.</p>	<p>Підлітки з РАС можуть порушувати свою соціальну поведінку схожим з психотичними розладами чином. Психотичні риси можуть спостерігатись як складова розладів настрою, що існують разом з РАС.</p>

Ключові ознаки, які можуть перекриватися із ознаками РАС	Основні особливості, які відрізняють даний стан від РАС	Оцінювання або обстеження, які дозволяють відрізнити даний стан від РАС	Спеціальні зауваження / діагностичні помилки
характеристики, до яких мають бути включені ідіосинкратичні слова.			
<i>Депресивні розлади</i>			
<p>Депресія може виявлятися як:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Самоізоляція. 2. Знижена або дуже обмежена вербальна передача інформації. 3. Відсутність інтересу до типової для даного віку діяльності. 	<p>При депресії:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Переважно, спостерігається епізодично, з періодами адекватної соціальної поведінки (дитина може виявляти соціальний інтерес до діяльності тощо) у стані без депресії або без патологічного страху. 2. Зміна соціальної активності повинна бути тимчасово пов'язаною з іншими симптомами депресії. 3. Може не бути домінуючою і менше виявляється у деяких ситуаціях. 	<p>Ретельний збір історії раннього розвитку є необхідним, так само як і вивчення психічного стану.</p> <p>Чітка реєстрація поведінки та/або спостереження у різних ситуаціях, напівформалізовані бесіди з дитиною/молодою людиною і батьками для з'ясування чинного психічного стану та будь-яких змін, що відбулися.</p> <p>Пошук подій (втрата, травма, цькування дитини), які можуть бути пов'язані зі зміною в поведінці та активності.</p>	<p>Іноді депресивні розлади важко відрізнити лише за поведінкою; вони можуть бути коморбідними з РАС (див. Розділ 7. «Оцінка супутніх захворювань» в адаптованій КН «Аутизм у дітей»).</p>
<i>Тривожні розлади</i>			
<p>Патологічна тривожність може пов'язуватися із повторюваною тривожною поведінкою (наприклад, повторюваним запитуванням або вимаганням повторного завірення). Соціальна фобія може виявлятися як соціальне уникнення</p>	<p>При генералізованій тривозі:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Повторювані запитання здебільшого мають тривожний характер, наприклад «ти мене не залишиш, мамо?». 2. Проте вони, переважно, не мають повторюваного/стереотипного характеру, тому на такі запитання не треба відповідати точно таким самим чином. <p>При соціальній фобії:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Такі особи виявляють меншу тривожність у присутності людей, яких вони знають. 2. Тривожність часто розвивається у публічних ситуаціях, коли діти вважають, що їх будуть судити: читання вголос в класі, зустріч з іншими людьми на вечірках, зміна одягу для уроків 		

Ключові ознаки, які можуть перекриватися із ознаками РАС	Основні особливості, які відрізняють даний стан від РАС	Оцінювання або обстеження, які дозволяють відрізнити даний стан від РАС	Спеціальні зауваження / діагностичні помилки
«тривога очікування».	фізичного виховання. 3. Такі діти мають зацікавленість та переймаються через думки інших людей. 4. Характерною особливістю є тривожний зміст, порівняно з інтенсивністю повторюваної поведінки дитини з РАС.		
<i>Розлади прихильності</i>			
Розлади прихильності можуть бути двох типів: 1. Розлад прихильності розгальмованого типу. Надто доброзичлива, розгальмована та нерозбірлива соціально-нав'язлива поведінка, тобто, відсутність відповідної соціальної нерішучості або початкової сором'язливості перед незнайомими людьми. 2. Розлад прихильності реактивного типу, емоційно замкнута поведінка з мінімальними проявами прихильності до	У дітей з РАС: 1. Поведінка може не мати обмежень, проте навряд чи має на меті привернути соціальну увагу. Наприклад: дитина з РАС може ставитись до дорослих, як до об'єкта, залізаючи на дорослого, щоб дістати щось, а не залізаючи на коліна незнайомого дорослого, щоб привернути увагу (як діти з розладами прихильності). 2. Соціальна комунікативна поведінка, така як візуальний контакт, є недостатньо регульованою у дітей з РАС, а не такою, яку уникають діти з емоційно ізольованою прихильністю. 3. Діти можуть виявляти поведінку, яка свідчить про відповідний страх розлучення, проте характер привітання та прощання є незвичним. Діти з розладами прихильності: 1. Демонструють відносно нормальну уявну гру (коли мають доступ до відповідних віку іграшок). 2. Переважно, не виявляють надмірного або незвичного інтересу. 3. Можуть швидко прогресувати у більш сприятливому середовищі, включаючи дошкільні заклади, школу або передачу на виховання.	Необхідне ретельне вивчення історії розвитку та соціального анамнезу. 1. Випадки емоційного або фізичного зневажання. 2. Фізичні свідчення зловживання/зневажання, проте багато з таких випадків є важкими для з'ясування. 3. Необхідно ретельно зібрати історію хвороби та спостерігати за дитиною разом з батьками. 4. Інформація від інших спеціалістів, наприклад, патронажних спеціалістів, персоналу дошкільного закладу, шкільних учителів або соціальних працівників, є необхідною. Клінічні висновки часто є вирішальним фактором, що дозволяє відрізнити дитину, що страждає від занедбаності, від дитини з РАС. У дітей з постійним «хорошим батьківським підходом» розлади прихильності є мало імовірними.	Певні риси поведінки дитини з неправильним доглядом і дитини з розладами прихильності перекриваються. У всіх випадках треба розглянути можливість зв'язку зі службами соціальної допомоги. Див. адаптовану КН «Епілепсії» на сайті: www.dec.gov.ua/mtd/_epil eps.html

Ключові ознаки, які можуть перекриватися із ознаками РАС	Основні особливості, які відрізняють даний стан від РАС	Оцінювання або обстеження, які дозволяють відрізнити даний стан від РАС	Спеціальні зауваження / діагностичні помилки
<p>батьків/опікунів.</p> <p>Поведінка, що перекривається з ознаками РАС:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Аномальна поведінка при розставанні та зустрічі з батьками/опікунами. 2. Обмежена реакція на горе інших людей. 3. Діти, які перенесли втрату, можуть виявляти повторювану та стереотипну самостимулюючу та самовтішну поведінку. 			
<i>Опозиційно-зухвалі розлади</i>			
<p>Опозиційна поведінка є поширеною серед дітей з РАС. Діти з опозиційно-зухвалими розладами можуть мати порушені або обмежені стосунки з однолітками, виявляти обмежене співчуття або турботу про інших, що</p>	<p>При опозиційно-зухвалих розладах:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Дитина часто розуміє, що поведінка є небажаною, навіть непринятною, але продовжує вести себе неналежним чином. 2. Поведінка часто є навмисною. 3. Поведінка може мати чітку вигоду для дитини. 4. Якщо діти будуть мотивовані змінити свою поведінку, вони можуть її змінити. 5. Дитина повинна мати здатність демонструвати свідчення соціально-комунікативного розуміння/знання, і тому 	<p>Оцінка якості спілкування та соціальної взаємодії в ситуаціях, коли дитина отримує задоволення і не намагається уникнути вимог.</p>	<p>Опозиційна поведінка може бути варіантом норми. Опозиційно-зухвалі розлади можуть співіснувати з РАС як окремий вид розладів. Напади опозиційної поведінки у дітей з РАС виникають через схильність до самоти, сенсорну чутливість та</p>

Ключові ознаки, які можуть перекриватися із ознаками РАС	Основні особливості, які відрізняють даний стан від РАС	Оцінювання або обстеження, які дозволяють відрізнити даний стан від РАС	Спеціальні зауваження / діагностичні помилки
включає відсутність каяття.	дитина має певне розуміння наслідків своєї поведінки. 6. Не демонструє, переважно, стереотипну або повторювану поведінку. Дитина з РАС: 1. Може мало розуміти або взагалі не розуміти вплив своєї поведінки на інших – основна увага зосереджується виключно на своїй поведінці/інтересі. 2. Часто засмучується, якщо дитині вказати на те, що вона робить боляче іншим людям.		тривожність, а у дітей з опозиційно-зухвалими розладами така поведінка швидше є результатом відчуття переважаності, розлюченості, незадоволення і відторгнутості. Патологічне уникнення вимог описується як окрема підгрупа аутистичних розладів, яка починає спостерігатись у ранньому віці, нав'язлива поведінка, характерна для особи з поверхневими соціальними навичками, найбільш вражаючою рисою якої є відмова брати участь навіть у подіях, які подобаються дитині (надмірне уникнення вимог). Така опозиційна поведінка може також описуватись як опозиційно-зухвалі розлади.
<i>Розлад поведінки</i>			
Особі з розладами поведінки можуть описуватися як черстві/неемоційні та	Діти з розладами поведінки: 1. Виявляють «обізнаність» у певних областях своїх соціальних стосунків. 2. Не мають проблем з соціально-побутовим	Спостереження в різних ситуаціях та співбесіді. Важливо одержати історію розвитку та соціальний анамнез. Співбесіда з дитиною/молодою людиною для	Розлади поведінки з ознаками черствості/відсутності емоційності можуть

Ключові ознаки, які можуть перекриватися із ознаками РАС	Основні особливості, які відрізняють даний стан від РАС	Оцінювання або обстеження, які дозволяють відрізнити даний стан від РАС	Спеціальні зауваження / діагностичні помилки
такі, які не співчувають іншим. Люди з РАС можуть поводитись непривітно, особливо якщо вони роздратовані або відчують, що інші «порушили правила».	спілкуванням на ранньому етапі. При РАС: 1. Дитина не розуміє впливу її поведінки на інших людей. 2. Дитина може засмутитись, якщо їй пояснити вплив її поведінки на інших людей.	оцінки розуміння своєї поведінки та мотивації.	спостерігатись разом з РАС.

Обсесивно-компульсивний розлад

Нав'язлива, демонстративна, повторювана поведінка.	<p>При обсесивно-компульсивному розладі:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Такі симптоми, переважно, з'являються пізніше, ніж симптоми РАС – у дітей старше 4-х років. 2. Поведінка може бути пов'язаною зі смутком для дитини/молодої людини. 3. Відволікаючі дії менш ймовірно пов'язуються з нав'язливими думками (дитина з РАС не здійснює відволікаючі дії для того, щоб уникнути або компенсувати нав'язливі думки). 4. Зміст нав'язливої поведінки та відволікаючих дій часто пов'язується з уникненням шкоди і маячними думками: «Якщо я зроблю це, моя мама буде в безпеці». <p>При РАС:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Дитина навряд чи засмучується через свою нав'язливу поведінку або відволікаючі дії (якщо вони не припиняються). 2. Звичайні дії часто пов'язуються з небажанням переривати певний порядок побутової діяльності, наприклад, спосіб розкласти їжу на тарілці або яким шляхом йти до школи. 	Одержання ранньої історії розвитку та соціальної історії є важливим; діти із синдромом нав'язливих станів, яка правило, мають нормальний соціально-комунікативний розвиток. Синдром нав'язливих станів, переважно, не розвивається до закінчення періоду раннього дитинства.	Синдром нав'язливих станів може спостерігатись разом з РАС.
--	--	---	---

Стани з регресією розвитку

Ключові ознаки, які можуть перекриватися із ознаками РАС	Основні особливості, які відрізняють даний стан від РАС	Оцінювання або обстеження, які дозволяють відрізнити даний стан від РАС	Спеціальні зауваження / діагностичні помилки
<i>Синдром Ретта</i>			
Регрес навичок, пов'язаних з розвитком, що виявляється перед першим днем народження з відсутністю мовлення та втратою соціально-комунікативної поведінки. Поширеними є стереотипні рухи руками і прискорене дихання.	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Вважає, головним чином, дівчаток. ▪ Рухова регресія, атаксія, втрата цілеспрямованих рухів руками і ротових рухових навичок. ▪ Зменшення росту голови. ▪ Характерні «панічні» рухи руками. ▪ Відносно зберігається соціальна зацікавленість (відносно рівня порушення когнітивної функції). 	Специфічний діагностичний загальний генетичний тест на мутацію МЕСР 2 (метил СрG-зв'язуючий білок 2) може підтвердити синдром Ретта.	Діти з менш вираженою симптоматикою (більш рухливі) імовірно можуть мати коморбідний діагноз РАС.
<i>Епілепсії, епілептичні синдроми та епілептичні розлади</i>			
Вік початку та місце виявлення електричної активності мають вирішальне значення для типу регресії та результатів лікування епілептичної енцефалопатії. Значна регресія розвитку з гіперактивністю та соціальними розладами спостерігається при епілептичній енцефалопатії у дітей	При синдромі Ландау-Клефнера: <ol style="list-style-type: none"> 1. Починається переважно у віці від 2-х до 7-ми років, після періоду типового розвитку. 2. Початок триває кілька днів. 3. Втрата раніше засвоєних слів. 4. Втрата розуміння мови. 5. Симптоми можуть варіювати. 6. Немовне спілкування зберігається.. 7. Звукова агнозія: нездатність розпізнавати та тлумачити навколишні звуки. 8. Соціальний інтерес та здатність грати, здебільшого, зберігаються.. 9. Відсутність манерності, негнучка поведінка, сенсорні порушення, поглинання думками та надмірна зосередженість. 	Історія початку симптомів. Наявність явної епілепсії. Електроенцефалографія при епілептичній енцефалопатії дає специфічні результати, що погіршуються під час сну, наприклад, локалізуються при синдромі Ландау-Клефнера у зоні Брока.	Диференційний діагноз з аутистичною регресією може бути ускладненим, і рекомендується консультація зі спеціалістом при будь-якій підозрі на епілепсію. Див. адаптовану КН «Епілепсії» на сайті: www.dec.gov.ua/mtd/_epileps.html

Ключові ознаки, які можуть перекриватися із ознаками РАС	Основні особливості, які відрізняють даний стан від РАС	Оцінювання або обстеження, які дозволяють відрізнити даний стан від РАС	Спеціальні зауваження / діагностичні помилки
<p>молодше 2 років. Регресія розуміння мови, а не регресія при РАС, спостерігається у дітей старших 3-х років з епілептичною енцефалопатією у вигляді синдрому Ландау-Клефнера, хоча у таких дітей може бути виявлена соціальна відчуженість. Явні судомні напади можуть не спостерігатись. Малі епілептичні напади можна помилково прийняти за відсутність інтересу дитини до оточення.</p>			
Інші стани			
<i>Значне порушення зору (сліпота)</i>			
<p>Поведінка, що свідчить про відсутність зору: специфічний погляд, поза, вираз обличчя, жестикуляція. Нормальна стадія ехолалії/</p>	<p>Сліпі діти: 1. Виявляють належну соціальну цікавість. 2. Намагаються спілкуватися. 3. Виявляють соціальну взаємність. 4. Розвиток мовлення може відставати, але відповідати, переважно, характеру розвитку мовлення у дітей з типовим розвитком. 5. Намагаються поділитись інформацією та</p>	<p>Вправність в оцінюванні сліпих дітей/молодих осіб з значними порушеннями або втратою зору, як основним проявом розладів, повинна аналізуватися порівняно зі сліпими дітьми, які виявляють типовий розвиток.</p>	<p>РАС та тяжкі порушення зору (особливо через патологію головного мозку, а не очей) можуть співіснувати. Здатність утримувати увагу, здебільшого, залежить від зору, тому</p>

Ключові ознаки, які можуть перекриватися із ознаками РАС	Основні особливості, які відрізняють даний стан від РАС	Оцінювання або обстеження, які дозволяють відрізнити даний стан від РАС	Спеціальні зауваження / діагностичні помилки
<p>повторювання слів інших людей у сліпих дітей є довшою, ніж у їхніх однолітків, що мають достатній зір. Затримка переходу від неспецифічного лепетання до виразного використання назв об'єктів. Затримка розвитку абстрактного мовлення. Затримка розвитку символічної (рольової) гри і збереження дослідницької гри, що базується на відчуттях. Вужче коло інтересів порівняно з дітьми, які мають достатній зір. Можуть спостерігатись повторювані рухи.</p>	<p>досвідом.</p> <p>6. Більш здатні узагальнювати засвоєне та використовувати навколишні події для розширення свого розуміння.</p> <p>7. Демонструють співчуття.</p> <p>8. Звичайна дослідницька гра з іграшками на додаток до затримки розвитку символічної гри.</p> <p>9. Можуть бути зацікавлені іншими у нових темах.</p> <p>10. Демонструють нормальну гнучкість у побутових ситуаціях.</p> <p>11. Інші повторювані рухи, наприклад, такі діти можуть не плескати в долоні, але рухати очима (характерним для сліпих чином).</p>		<p>діагностичні характеристики набувають більшого значення.</p>
<i>Значне порушення слуху</i>			
<p>Затримка розвитку мовлення: впливає як на використання, так і на розуміння мови. Соціальна ізоляція та незручність через</p>	<p>Здатності, які не завжди порушуються і бувають присутні при периферійній втраті слуху:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Невербальне спілкування. 2. Двостороннє спілкування. 3. Гра та уява. 4. Соціальний інтерес та ініціювання взаємодії з 	<p>Формалізоване та ретельне випробування слуху є обов'язковим, зважаючи на те, що здібні діти з порушенням слуху є дуже візуально настороженими.</p>	<p>РАС може спостерігатись у дітей з порушенням слуху.</p>

Ключові ознаки, які можуть перекриватися із ознаками РАС	Основні особливості, які відрізняють даний стан від РАС	Оцінювання або обстеження, які дозволяють відрізнити даний стан від РАС	Спеціальні зауваження / діагностичні помилки
нерозуміння дитиною звичайних нюансів соціального спілкування.	однолітками. 5. Негнучка повторювана поведінка, стереотипні манери, аномальні реакції на інші відчуття та надмірне зосередження на значних інтересах.		
<i>Селективний мутизм</i>			
Відсутність мовлення, особливо, в соціальному оточенні. Може бути відставання / порушення розуміння мови в анамнезі. Тривожність є поширеним станом, який веде до контролю поведінки.	<ul style="list-style-type: none"> ▪ В анамнезі є належна якість спілкування та соціальної взаємодії у певних ситуаціях, загалом, вдома, де дитина звичайно розмовляє. ▪ Нормальне невербальне спілкування. ▪ Хороші навички уявної гри. ▪ Тривожність може вести до контролю поведінки, але не до негнучкої або повторюваної поведінки або до стандартних дій. ▪ Відсутність стереотипних манер, аномальних сенсорних реакцій або надмірного зосередження на значних інтересах. 	Спостереження в різних оточеннях/ситуаціях.	Треба розглянути можливість оцінити розуміння мови. РАС та селективний мутизм можуть співіснувати.