

OTİZM ve NÖROLOJİK YÖNLERİ

Otizm erken çocukluk çağının oldukça sık görülen ciddi hastalıklarından birisidir. Otizm ve bu yelpazede yer alan ilişkili tüm bozuklukların görülme sıklığının 130'da 1 oranındadır. Belirtiler bazen çok erken bir yaşta (örneğin 8 aylıkken) fark edilse de çoğunlukla 18-30 aylar arasında saptanır. Erkek çocuklarda daha sıktır. Sorunlar esas olarak üç alandadır; toplumsal karşılıklı ilişkide niteliksel bozukluk, sözel ve sözel olmayan iletişim ile oyun etkinliğinde yine nitelik olarak bozukluk, kısıtlı ilgi ve etkinlik birlikte tekrarlayıcı hareketler.

Otizm yaygın gelişimsel bozukluklar (YGB) başlığı altında sınıflanmıştır ve günlük pratikte YGB yerine 'otizm spektrumu' terimi de kullanılmaktadır. YGB bir şemsiye kavramdır; bu başlık altında bazı yönleriyle farklı olmakla birlikte, temel olarak birbirine benzeyen otizmle ilişkili şu bozukluklar vardır: tipik otizm, Rett sendromu, Asperger sendromu, çocukluğun dezintegratif bozukluğu, başka türlü adlandırılmayan yaygın gelişimsel bozukluk (atipik otizmi de içerir). Tipik otizmi tanımak, konuyla uğraşan profesyoneller için genellikle sorun oluşturmaz. Ancak çok hafif belirtilerle seyreden otizm formlarının da olduğu akılda tutulmalıdır. Otizm kızlarda daha seyrek, ama klinik tablo genellikle daha ağırdır.

Otizimde Belirtiler

Otistik bireyleri tanımlamak için bir çok davranış özellikleri kullanılır. Ama hiç bir otistikte bu özelliklerin tümü bulunmaz; sıklıkla hepsi aynı anda görülmez ve belirtiler aynı kişide zaman içinde değişkenlik gösterir. Otistik bozukluklarda farklı tabloların görülme nedenlerinden biri de hastalığın ağırdan hafife pek çok formunun olmasıdır. Atipik olanlarını küçük yaşlarda tanımak zordur. Otistik belirtileri ağır olanlarda zeka geriliği belirgindir, epilepsi, saldırganlık, uyku bozuklukları gibi ek sorunlar daha sıktır. Ağır otistiklerde çoğu zaman otizme eşlik eden başka hastalıklar da vardır. Hafif otistikler zamanla ve özel eğitimle konuşabilir, göz teması kurabilir ve normal eğitim alabilirler. Otistik davranışlar erişkin dönemde de devam edebilir; bu bireyler az konuşan veya günlük aktivitelerini yapamayanlardan akademik derecelere ulaşmış ya da bağımsız yaşam sürdürebilenlere dek geniş bir yelpaze içinde olabilirler.

Otizmin belirtileri ana başlıklara göre incelenebilir:

Davranış: Sosyallikte, karşılıklı sözel ve sözel olmayan ilişkide, ilgi ve aktivite alanlarında yetersizlikler vardır. Bebeklikten itibaren göz teması olmayabilir. 'Bay bay', 'baş baş' gibi jestleri öğrenemez ya da geç öğrenir, farklı şekilde kullanabilirler. Erken çocuklukta istedikleri nesnelere erişkinlerin eliyle işaret edebilirler; bu sırada yüzlerinde sosyal olarak uygun bir ifade sıklıkla yoktur. Genel olarak otistik çocukların hoşlanma, korku, öfke gibi

duygularını gösterebilme yetenekleri vardır, ancak duygularını sadece uç noktalar şeklinde göstermeğe eğilimlidirler. Davranış sorunları arasında bir çoğunda görülen aşırı hareketlilik (hiperaktivite) ve dikkat dağınıklığı sayılabilir. Öfke nöbetleri sıklıkla küçük yaşlardadır. Bir isteğinin yapılmaması, istemediği bir durumun oluşması, bir ritüelin bozulması ile ortaya çıkabilir. Bazı otistiklerde kendilerine zarar verici davranışlar, çevresindeki kişilere ve nesnelere karşı saldırganlık ilaç tedavisi gerektirecek düzeyde ciddi olabilir. Otistikler nesnelere ve gündelik yaşamın rutin düzenine bağımlılık gösterirler; küçük değişiklikleri bile (masanın yerinin değişmesi ya da giysi değişikliği gibi) dirençle karşılar ve öfke nöbetleri geçirebilirler.

İletişim ve dil gelişimi: Anlama ve dilin iletişim için kullanımı, en azından küçük yaştaki otistik çocuklarda her zaman bozuktur. Olguların yaklaşık yarısında konuşma anlamlı bir iletişim aracı olacak şekilde gelişmez. Konuşmaya başlama sıklıkla gecikir. Otizmin ilk fark edilen belirtilerinden biri, bu çocukların ‘çağrıldıklarında bakmamaları’dır ve sağırılık şüphesiyle ilk olarak genellikle kulak-burun-boğaz uzmanlarına götürülürler. Bu çocukların bazıları durmaksızın, arada şiddetli vurgular, yükselen-alçalan iyi ayarlanamayan sesler ve tonlamalarla (ayindeymiş gibi) ya da kendileri için önemli konularda sürekli tekrarlayarak konuşurlar. Klişe tarzında konuşmaları tipiktir, bu nedenle konuşma sorunları olsa da reklam metinlerini çabuk öğrenebilirler. Bazıları kendilerinden üçüncü kişi gibi bahseder, ‘ben’ yerine başkasıymış gibi ismiyle ya da ‘sen’ diyerek konuşurlar. Otizmi olan çocuklar dil sorununu, sözel olmayan iletişim yollarını kullanarak telafi etmeye çalışmazlar. Zaten iletişim amacı ile göz göze gelmede, yüz ifadesi, duruş ve jestleri kullanma ve anlamada zorlukları vardır. Bir kısmı bazen papağan gibi yanıt verirler (ekolali). Otizmi olan çocukların yaklaşık yarısı 5 yaşına geldiklerinde dahi işe yarar bir dil geliştiremezler. Bununla birlikte pek çok otistik, işaret dili, yazı ve resim tahtaları, bilgisayar gibi araçlarla iletişimlerini sağlayabilirler. Hafif otistikler 4-5 yaşlarında cümle kurabilirler.

Oyun: Otistik küçük çocuklar nasıl oyun oynanacağını bilmezler. Arabaları sürmek yerine sadece yan yana dizmek ya da ters çevirip tekerleklerini oynatmak gibi. Bazen bir ip parçasına, bir poşete, dönebilen küçük bir nesneye uzun süre ilgi gösterebilirler. Taklitle dayalı sembolik oyunları oynamayı beceremezler. Oyun oynayabilenlerde ise karşılıklı oyun gelişmez ya da amaca yönelik oyun kuramazlar.

Dikkat ve aktiviteler: Otistik çocukların bazıları kendilerinin başlattıkları aktiviteler sırasında uzun dikkat süresi gösterebilirler, ama başka birinin işaret ettiği bir olaya odaklanamazlar. Birisi aktivitelerini veya ritüellerini bozmak isterse sıklıkla öfke nöbetleri geçirirler.

Zekaya ait sorunlar: Otistik çocuklarda zeka düzeyi, ağır zeka özürlü olmaktan üstün zekaya uzanan geniş bir aralık içindedir. Zihinsel durumları otizm belirtilerinin şiddetiyle ilişkilidir.

Hem zihinsel engelli hem de otizmi olan çocukların 1/3'ünde epilepsi nöbetleri vardır. Zihinsel engeli ağır olan çocuklarda hastalığın gidişi daha kötüdür.

Tekrarlayıcı hareketler: Otistiklerde sık görülen tekrarlayıcı (stereotipik) hareketler sağa-sola, öne-arkaya sallanma, kendi çevresinde dönme, kanat çırpma, cisimleri çevirme, parmaklarına garip şekiller verme, ağza götürme, el çırpma, dokunma, ritmik el hareketleri ile kulak ve vücut kısımlarına vurma, amaçsız dolanma şeklinde izlenebilirler. Bu tip hareketler zeka düzeyi düşüklerde daha siktir.

Duysal belirtiler: Otistik çocuklar duysal uyarılara ters veya uygun olmayan yanıtlar verebilirler; bazı seslere, tatlara, dokunsal ve görsel uyarılara (bazıları sadece belli renklerdeki gıdaları yerler), ağrıya karşı bazen aşırı hassas, bazen de duyarsızdırlar. Görsel algılamaları genellikle işitselden daha iyidir. Uyku gereksinimleri azalmıştır ve geceleri sık uyanırlar.

Öğrenme güçlükleri: Otistik çocuklarda bazı genel öğrenme sorunları vardır. Sıklıkla becerileri bir alanda iyi, başka bir alanda kötüdür. Okuduğunu anlamadan gelişmiş okuma yetisi olan (hiperleksik) otistiklerin eğitiminde yazılı materyaller daha yararlıdır.

Otizmin Nedenleri ve Nörolojik Yönleri

Otizimde bu hastalığa özgül olmayan birçok biyolojik neden tanımlanmıştır. Gebelik ve doğuma ait bazı problemlerin (ileri anne yaşı, gebelikte kanama, ilaç kullanımı, viral enfeksiyon, kısa gebelik süresi, düşük doğum tartısı vb.) ile yenidoğan döneminde görülebilen bazı sorunların (ağlamada gecikme, solunuma ait sorunlar, yenidoğan sarılığı vb) daha sonra otistik belirtiler gelişen çocuklarda daha sık olduğu belirtilmiştir. Ancak bu sorunlar tüm otistik çocuklarda olmadığı gibi, otizme özgül de değildirler.

Otizme veya otistik belirtilere yol açan nörolojik ve genetik hastalıklar arasında Frajil X gibi bazı genetik sendromlar, cilt ve beyni birlikte etkileyen hastalıklar (tuberoz skleroz, nörofibromatozis vd), beyin yapısını bozan (dejenere eden) hastalıklar (bebeklik nöronal seroid lipofusinozu gibi), bazı epilepsi sendromu tipleri (erken bebeklikte kol-bacaklar ve vücutta kasılmalarla [spazmlar] giden West sendromu gibi), edinilmiş süreçler (yenidoğan döneminde beynin oksijensiz ya da kan akımsız kalması sonucu hasarlanması [hipoksik-iskemik ensefalopati], ensefalit, anne karnında kızamıkçık geçirilmesi gibi), metabolik hastalıklar (fenilketonüri, tiroid hormonlarının doğumdan itibaren düşük düzeylerde olması vd) sayılabilir. Otistik çocukların ancak küçük bir kısmında bu hastalıkların klinik tabloya eşlik ettiği, otizm tanılı olguların çoğunun nedeni bilinmeyen (idiyopatik) grupta olduğu akılda tutulmalıdır.

Otizmin genetik bir hastalık olduđu konusunda da pek çok veri vardır. Erkeklerde kızlara göre 3-4 kez daha sıktır. Otizmi olan bir çocuđun kardeřinin otistik olma olasılıđı %3'tür (bu oran normal riske göre 10-100 kat daha fazla risk demektir). Tek yumurta ikizlerinden biri otistik olduđunda diđerinde de görölme olasılıđı farklı çalışmalarda % 36-91 arasındadır. Otizmin genetik temeli üzerine yapılan çalışmalar çok faktörlü, birçok genin sorumlu olduđu bir hastalık olduđunu düşündürür.

Otizimde Epilepsi ve Elektroensefalografi (EEG)

Otizmi olan çocuklarda epilepsi oranı % 25-33 civarındadır. Çeřitli tipte epilepsi nöbetleri görülebilir. Bu çocuklarda bazı nöbet tiplerini ayırt etmek zordur. Dalmalar yanıt vermeme veya ilgi göstermeme ile, motor süreçler (ağız köşesinde çekilme, elde atma şeklinde hareketler) tekrarlayıcı hareket ve tiklerle karışabilmektedir. Elektroensefalografi (EEG) beyin hücrelerinin oluşturduđu elektriksel aktivitenin saçlı deri üzerine yerleřtirilen elektrodlar aracılıđı ile çocuklara hiç bir zararı olmaksızın kaydedilmesi ve incelenmesidir. Bu yöntemle otizmi olan çocuklarda beynin temel biyoelektriksel aktivitesi gösterilebildiđi gibi, epilepsiyle iliřkili ya da iliřkisiz anormallikler de saptanabilir.

Otizimde Tanı

Otizmin kesin tanısı için bir biyolojik inceleme yöntemi henüz bulunamamıştır. Bu hastalıkta tanı, otizm için tipik davranıř biçimleri ile var olan işlevsel becerilerin sorgulandıđı ayrıntılı öyküye dayanır. Nöropsikiyatrik muayenede toplumsal iliřkiler, dil/iletiřim, ilgi ve etkinlikleri içeren biliřsel (kognitif) ve davranıřsal deđerlendirme yapılır. Ayrıca olguların küçük bir kısmında tanı konabilir bir hastalık (genetik, metabolik vd) vardır veya eşlik etmektedir. Bu nedenlerle altta yatan özgül bir bozukluđu/hastalıđı düşündürecek bulgulara dayanarak metabolik testler, beyin görüntülemeleri ve genetik incelemeler yapılabilir. Epileptik nöbeti veya nöbet řüphesi olanlarda uykuyu da içeren EEG incelemesi yapılmalı ve otistik çocukların EEG'lerinde -nöbet öyküsü olmasa da- yüksek oranda epilepsiyle iliřkili anormallikler görüldüđu akılda tutulmalıdır. Ayrıntılı kulak-burun-boğaz (KBB) muayenesi, işitme testleri ve beyin sapı işitsel uyandırılmış potansiyeller (BAEP, BERA) ile işitmenin deđerlendirilmesi otizmi olan tüm çocuklar için önem taşımaktadır.

Otizimde Tedavi

Esas olarak erken tanıyla birlikte davranıřsal teknikler ve çocuđun özelliklerine göre řekillendirilmiş özel eğitim uygulamalarına dayanır. Ayrıca öğrenme ve konuřma sorunlarına yönelik terapiler uygulanır. İlaç tedavisi toplumsal iliřki sorunu, konuřma bozukluđu gibi temel belirtilerde deđiřiklik yapmaz; ama sık görülen aşırı hareketlilik, anksiyete, depresyon, uyku ve yeme sorunları, kendine zarar verici davranıřlar, saldırganlık açısından yararlı olur.

Epileptik nöbeti olanlarda nöbetleri önleyecek ilaçlar kullanılır. Nöbet öyküsü olmayan, ancak EEG'lerinde epilepsiyle ilişkili olabilecek bulgular saptanan olgularda bu tip ilaçların kullanımını ise tartışmalı ve karmaşık bir konudur.

Uz.Dr. Semih AYTA

Prof.Dr. Barış KORKMAZ