

RANA DIJAGNOSTIKA POREMEĆAJA IZ AUTISTIČNOG SPEKTRA – TEORIJA, ISTRAŽIVANJA I PRAKSA*

Maja Cepanec
Odsjek za logopediju
Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet
Borongajska cesta 83f, 10000 Zagreb
maja.cepanec@erf.hr

Sanja Šimleša
Odsjek za logopediju
Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet
Borongajska cesta 83f, 10000 Zagreb
sanja.simlesa@erf.hr

Jasmina Stošić
Odsjek za inkluzivnu edukaciju i rehabilitaciju
Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet
Borongajska cesta 83f, 10000 Zagreb
jasmina.stosic@erf.hr

Sažetak

Posljednjih nekoliko desetljeća bilježi se znatan porast prevalencije poremećaja iz autističnog spektra (PAS) u cijelom svijetu, što je rezultiralo i pojačanim interesom stručnjaka, znanstvenika i šire javnosti za ovaj poremećaj. Noviji podaci pokazuju da je učestalost ovog poremećaja veća od 1:100. Dob dijagnosticiranja PAS-a se snižava, te je standard kojem se teži postavljanje dijagnoze u predškolskom razdoblju, po mogućnosti i tijekom prve tri godine života. Novija istraživanja upućuju na relativno visoku pouzdanost dijagnoze kad se ona postavlja nakon navršenih 18 mjeseci (mentalne) dobi djeteta. Još uvijek ne postoji biomedicinski marker ovog poremećaja, te se dijagnoza postavlja isključivo na temelju bihevioralnih (ponašajnih) odstupanja opisanih u dijagnostičkim priručnicima (DSM ili MKB), koji su se kroz povijest relativno često mijenjali. U ovom radu prikazana su suvremena istraživanja o dijagnostici PAS-a vezana uz dijagnostičke kriterije i implikacije njihovih povijesnih promjena, dob postavljanja dijagnoze, područja procjene te mjerni instrumentarij. Jednako tako, sagledani su nedostaci u osnovnim preduvjetima rane dijagnostike PAS-a u Republici Hrvatskoj, te moguće implikacije takvog neodrživog sustava za kliničku praksu i provođenje znanstvenih istraživanja u našoj zemlji.

Ključne riječi: poremećaji iz autističnog spektra, PAS, autizam, dijagnostika, bihevioralna obilježja, biomedicinska obilježja

* Ovaj rad je nastao zahvaljujući podršci Nacionalne zaklade za znanost u okviru projekta ADORE (HRZZ:93743-2014).

UVOD

Poremećaj(e) iz autističnog spektra (PAS) obilježavaju odstupanja u socijalnoj komunikaciji i interakciji, te atipičnosti u obilježjima općeg ponašanja i interesa. PAS je poznat i pod nazivom *pervazivni razvojni poremećaji*. Termin "pervazivni" dolazi od latinskog glagola *pervadere* koji znači *prožimati*. Za razliku od drugih razvojnih poremećaja koji izolirano ili specifično utječu na pojedinu domenu razvoja, ovi poremećaji istovremeno zahvaćaju i prožimaju veći broj razvojnih područja i mogu na različite načine i u različitoj mjeri utjecati na svaki od njih, rezultirajući velikom raznolikošću razvojnih profila i ishoda.

Posljednjih godina PAS izaziva vrlo veliko zanimanje, kako znanstvene i stručne, tako i šire javnosti. Analiza Dorothy Bishop (2010) je pokazala da istraživanja PAS-a od 2000. godine pokazuju uvjerljivo najvišu godišnju stopu rasta među istraživanjima neurorazvojnih poremećaja, kako po količini novca koja se u njih ulaže, tako i po broju objavljenih znanstvenih radova. Velika pozornost se pridaje ovim poremećajima ponajviše zbog značajnih promjena u prevalenciji PAS-a koje se sustavno bilježe posljednjih nekoliko desetljeća (za pregled vidi Matson i Kozlowski, 2011), a posebice unazad nekoliko godina. Premda su se ranije smatrali rijetkim poremećajima, novije procjene prevalencije poremećaja iz autističnog spektra govore o prevalenciji od otprilike 1% u općoj populaciji (Williams, MacDermott, Ridley, Glasson i Wray 2008; Kogan i sur., 2007). Najnovija izvješća Centra za kontrolu i prevenciju bolesti Sjedinjenih Američkih Država (Centers for Disease Control and Prevention, 2014) pokazuju da je prevalencija PAS-a u osmogodišnje djece još veća, te da iznosi oko 1,5% (jedno dijete od njih 68), tj. čak 2,4% u dječaka (jedan od 42 dječaka). Razlozi takvog porasta djece s PAS-om nisu jasno utvrđeni, no veći broj studija upućuje na to da bi se povećanje prevalencije moglo djelomično objasniti i velikim promjenama u dijagnostičkim kriterijima, kako na razini promjena u broju dijagnostičkih kategorija, tako i samih kvalitativnih kriterija, ali i uočenim dijagnostičkim zamjenama (Shattuck, 2006; Hansen, Schendel i Parner, 2015). Osim toga, na taj bi podatak mogla utjecati i činjenica da se dijagnoza daje u sve ranijoj dobi, te da su stručnjaci i šira javnost sve više osviješteni o postojanju tog poremećaja i upoznati s njegovim obilježjima (King i Bearman, 2011). Naravno, moguća objašnjenja uključuju i druge razloge kao što su okolinske promjene ili socijalne promjene s biološkim implikacijama (primjerice, osobe se odlučuju za roditeljstvo u sve kasnijoj dobi) (za kratak pregled mogućih razloga vidi Weintraub, 2011).

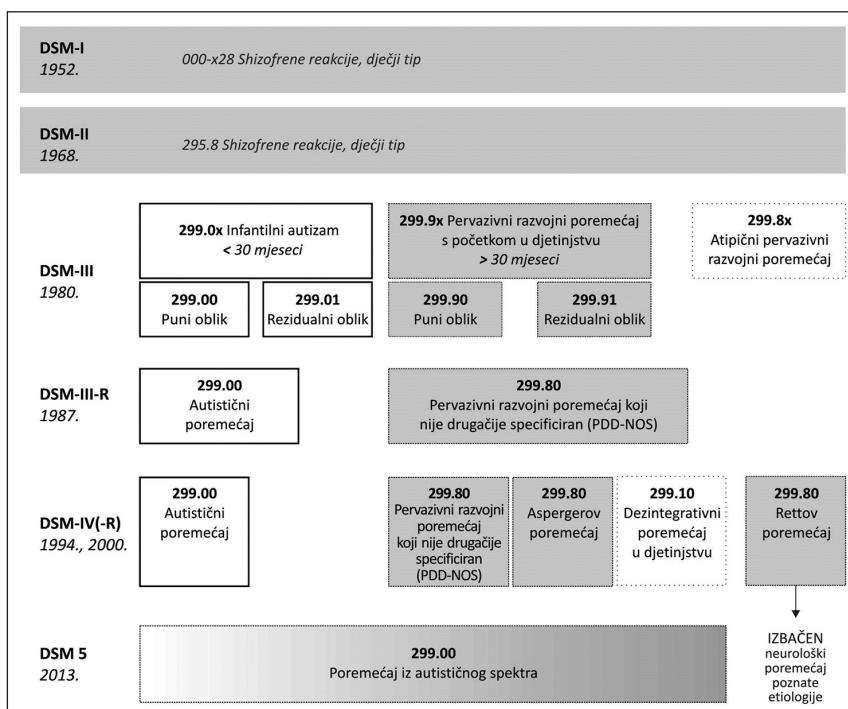
Dijagnostički kriteriji

Premda se danas može doimati da dijagnostička kategorija PAS-a ili pervazivnih razvojnih poremećaja postoji već izrazito dugo, radi se o zapravo "mladoj" dijagnozi koja je u dijagnostičke priručnike ušla kao zasebna dijagnostička kategorija osamdesetih godina prošlog stoljeća, i to u približno isto vrijeme i u Dijagnostički

i statistički priručnik za duševne poremećaje (*DSM-III; Diagnostic and Statistic Manual of Mental Disorders*) i Međunarodnu klasifikaciju bolesti (MKB-9) (*ICD-9; International Classification of Diseases*). Prije izdvajanja u samostalnu dijagnostičku kategoriju, ova su se obilježja najčešće vezivala uz dječje oblike shizofrenije.

Od pojavljivanja u dijagnostičkim priručnicima do danas, dijagnostičke kategorije i kriteriji za pojedine kategorije su u relativno kratkom razdoblju (30-ak godina) doživjele velik broj izmjena: promjene u nazivima i broju dijagnostičkih kategorija (vidi Sliku 1), promjene u samim dijagnostičkim kriterijima, promjene u broju kriterija koje dijete/osoba mora ispunjavati, te oznakama i/ili stanjima koji dodatno opisuju ili pak isključuju ovu dijagnostičku kategoriju.

Prema Dijagnostičkom i statističkom priručniku za duševne poremećaje, poremećaj iz autističnog spektra donedavno je promatrana kao skupina neurorazvojnih pervazivnih poremećaja koja obuhvaća: autistični poremećaj, Aspergerov poremećaj, Rettov poremećaj, pervazivni razvojni poremećaj koji nije drugačije specificiran i dezintegrativni poremećaj u djetinjstvu (DSM-IV, 1994). DSM-5 (2013) je donio velike promjene koje se, osim u dijagnostičkim kriterijima, očituju i u broju kategorija, pa se sada svi navedeni poremećaji smatraju jedinstvenom kategorijom – poremećajem iz autističnog spektra (vidi Sliku 1).



Slika 1. Promjene dijagnostičkih kategorija tijekom vremena.

Suprotno trendu smanjivanja broja dijagnostičkih kategorija u DSM-u, trenutačno važeća MKB-10 klasifikacija razlikuje čak 8 vrsta pervazivnih razvojnih poremećaja. No, smanjivanje broja kategorija može se očekivati i u MKB klasifikaciji budući da trenutačna radna verzija MKB-11 (trenutno dostupna na mrežnim stranicama Svjetske zdravstvene organizacije) predviđa, baš kao i DSM-5, spajanje većeg broja poremećaja u jednu kategoriju pod nazivom *Poremećaj iz autističnog spektra*, uz potkategorije vezane uz moguće pridružene teškoće (primjerice, prisutnost ili odsutnost intelektualnih teškoća).

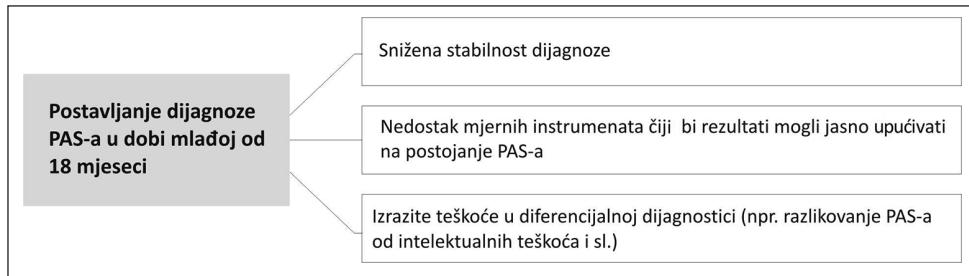
S druge strane, DSM-5 donosi novinu razlikovanja s obzirom na stupanj teškoća, odnosno količinu potrebne podrške, te je položaj pojedinca na spektru jasnije određen naznačenom težinom poremećaja (poremećaj iz autističnog spektra stupnja 1, stupnja 2 ili stupnja 3).

Povijesno, nakon svake promjene u kriterijima uslijedio je val istraživanja koja su pokušavala utvrditi kako novonastali kriteriji utječu na postupak dijagnostike, tj. što su donijeli u pogledu specifičnosti, osjetljivosti i pouzdanosti (Volkmar, Bregman, Cohen i Cicchetti, 1988; Mattila i sur., 2011; McPartland, Reichow i Volkmar, 2012). Nedavne promjene koje je donio DSM-5 uglavnom se opisuju kao takve da u velikoj mjeri (za oko trećinu) smanjuju prepoznavanje osoba s PAS-om, posebice onih visokofunkcionirajućih (za sustavne preglede vidi Sturmey i Dalfem, 2014, te Smith, Reichow i Volkmar, 2015). Istraživanja koja su se bavila ronom dijagnostikom (Matson, Kozlowski, Hattier, Horovitz i Sipes, 2012) naslućuju da bi taj postotak mogao biti i veći u djece rane dobi (hodančad), te da bi se, uporabom novih kriterija, broj djece s PAS-om u ranoj dobi mogao čak i prepoloviti.

Najranija dob postavljanja dijagnoze PAS-a

Postavljanje dijagnoze PAS-a tijekom prve godine života je otežano, te ne postoje na dokazima utemeljene jasne smjernice za takve postupke, posebice stoga što postoji jasan konsenzus većeg broja istraživanja da simptomi odstupanja u socijalnim obilježjima postaju očitiji, barem na razini grupe, u dobi od oko 12 mjeseci (za pregled vidi Rogers, 2009). Postavljanje dijagnoze PAS-a u djece mlađe od 18 mjeseci još uvijek se ne preporuča (vidi Sliku 2).

To ne znači da se i u dobi mlađoj od 18 mjeseci ne mogu uočiti mnoga odstupanja i atipičnosti karakteristične za PAS, već da je dijagnostika poremećaja koji je baziran na prepoznavanju obilježja komunikacije i socijalnog ponašanja izrazito otežana u periodu kad se navedene vještine vrlo dinamično mijenjaju i sazrijevaju. No, studije pokazuju da se dijagnoza poremećaja iz autističnog spektra (PAS) može ipak relativno pouzdano dati tijekom druge godine života (prosječna dob ispitanika iznosila je 21 mjesec), te da te dijagnoze ostaju relativno stabilne tijekom vremena (Chawarska, Klin, Paul, Macari i Volkmar, 2009; Rogers, 2009), barem gledajući kratkoročne ishode. Većina djece koja dobije dijagnozu PAS-a u drugoj godini života nastavlja zadovoljavati kriterije za dijagnozu PAS-a i u dobi 3 ili 4 godine



Slika 2. Poteškoće u postavljanju dijagnoze PAS-a u djece mlađe od 18 mjeseci.

(Chawarska i sur., 2009; Chawarska, Klin, Paul i Volkmar, 2007; Cox i sur., 1999; Eaves i Ho, 2004; Kleinman i sur., 2008; Turner i Stone, 2007). U većini se istraživanja stabilnost dijagnoze PAS-a u trećoj i četvrtočoj godini, ako je dijete prvi put procijenjeno u drugoj godini, kreće od 79% (Eaves i Ho, 2004) do 100% (Chawarska i sur., 2009). No, neka istraživanja (Turner i Stone, 2007) pokazuju da bi ta stabilnost mogla biti i niža (63%), te autori zaključuju da je dijagnostička stabilnost viša ako je djeci poremećaj dijagnosticiran nakon što navrše 30 mjeseci.

Stabilnost dijagnoze ovisi o obilježjima učinjene procjene, dobi postavljanja dijagnoze, kognitivnom statusu djeteta i uključenosti u interventne programe (Woolfenden, Sarkozy, Ridley i Williams, 2012). Važno je naglasiti da je dugoročna stabilnost dijagnoze postavljene u ranoj dobi oskudno ispitivana, te da istraživanja pokazuju vrlo različite podatke. Pregled 23 istraživanja (Woolfenden i sur., 2012) pokazao je razlike u dijagnostičkoj stabilnosti u odnosu na dob, sugerirajući da je stabilnost dijagnoze niža ako se ona postavlja u predškolskoj dobi (neka istraživanja spominju i brojku od 53%). Stoga je važno imati na umu da djeca koja u ranoj dobi udovoljavaju dijagnostičkim kriterijima poremećaja iz autističnog spektra ne moraju im nužno udovoljavati u školskoj ili odrasloj dobi. Tim podacima je pomalo i narušena determinirajuća slika dijagnoze PAS-a kao cjeloživotnog poremećaja, barem ako se dijagnoza daje u izrazito ranoj dobi. No, istodobno je omogućeno rano prepoznavanje djece s PAS-om ili drugim odstupanjima, te uključivanje u programe rane intervencije.

U praksi se, prosječno, dijagnoza autizma postavlja poslije treće godine života djeteta (vidi Tablicu 1), a na dobu postavljanja dijagnoze utječe niz socijalnih čimbenika (Frenette, Dodds, MacPherson, Flowerdew, Hennen i Bryson, 2013; Shattuck i sur., 2009). Važno je uočiti dva velika vremenska raskoraka koja utječu na konačnu dobu u kojem će dijete dobiti dijagnozu, a to su razdoblje između pojave zabrinutosti roditelja i obavljanja procjene, ali i između prve procjene djeteta i dobivanja dijagnoze PAS-a. Ovaj drugi korak, u prosjeku, traje oko 13 mjeseci (Wiggins, Baio i Rice, 2006), a u Republici Hrvatskoj, u mnogim slučajevima, i znatno dulje. Ovo dugo vremensko razdoblje "čekanja" odraz je složenosti dijagnostičkog procesa, nedo-

Tablica 1. Dob postavljanja dijagnoze poremećaja iz autističnog spektra

DRŽAVA	RAZDOBLJE	DOB (raspon ili medijan)	AUTORI
Kanada	1992.-2005.	4;06 g.	Frenette i sur., 2013
SAD	2006.	3;08-8;02 g.	Maenner i sur., 2013
SAD	2003.-2010.	3;03 g.	Valicenti-McDermott, Hottinger, Seijo i Shulman, 2012
SAD	2002.	5;07 g.	Shattuck i sur., 2009
Danska	1995.-2006.	5;09-5;06-5;03 g.	Parner, Schendel i Thorsen, 2008
Hrvatska	2000.-2008.	4;06	Bujas Petković i Frey Škrinjar, 2010
	2008.-2012.	3;08 g.	Neobjavljeni podaci, Kabinet za ranu komunikaciju, Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet, 2013

voljno dostupnih usluga dijagnostike, ali i smanjenog prepoznavanja PAS-a u ranoj predškolskoj dobi (Davidovitch, Levit-Binnun, Golan i Manning-Courtney, 2015).

Dijagnostički postupak u ranoj dobi

Opći i ozbiljan problem u postupku dijagnostike PAS-a je velika subjektivnost u interpretaciji dijagnostičkih kriterija, neovisno o tome koji se dijagnostički priručnik koristi. Naime, oba priručnika, u većoj ili manjoj mjeri, stavljuju jednake izazove pred dijagnostičara. Istraživanja su pokazala da slaganje između stručnjaka pri utvrđivanju dijagnoze autizma uporabom DSM-IV kriterija iznosi 0,59 do 0,79 (Klin, Lang, Cicchetti i Volkmar, 2000). Potreba za većom razinom pouzdanosti i objektivnosti prepoznata je već prije dvadesetak godina, te su osmišljeni sustavi kvantifikacije ponašanja, koji su imali za cilj povećanje objektivnosti dijagnostičkog procesa. Tako danas, uz primjenu dijagnostičkih kriterija iz dijagnostičkih priručnika, "zlatni standard" u dijagnostici PAS-a predstavlja uporaba instrumenata ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule; Lord, Rutter, Dilavore i Risi, 2002; Lord, Luyster, Gotham i Guthrie, 2012) (standardizirani obrazac promatranja ponašanja) i ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised; Rutter, leCoureur i Lord, 2003) (standardizirani strukturirani intervju s roditeljem ili skrbnikom). Uvođenjem ovakvih sustavnijih instrumenata u dijagnostiku, pouzdanost između procjenjivača je povećana (Lord i sur., 2000), premda i nadalje postoji potreba opsežne edukacije i uvježbavanja stručnjaka u provedbi ovih ljestvica i kodiranju (kvantifikaciji) opaženog ponašanja. Potreba objektivizacije i kvantifikacije u novije vrijeme čak ide i u smjeru istraživanja mogućnosti uvođenja asistivne robotike u postupak dijagnostike (Petric i sur., 2014).

Problemi dijagnostike PAS-a postaju osobito značajni kada se dijagnostički postupak obavlja u ranoj i predškolskoj dobi. Naime, kriteriji za dijagnostiku PAS-a

navedeni u dijagnostičkim priručnicima relativno su u maloj mjeri prilagođeni obilježjima hodančadi i predškolskoj djeci, a i obavljanje procjene sposobnosti koje se tek razvijaju poseban su izazov i zahtijevaju specifična znanja. Nadalje, ne postoji jasne upute kako rezultate testiranja (provedbe različitih standardiziranih mjernih instrumenata) različitih razvojnih područja djeteta "uklopiti" u opisne dijagnostičke kriterije. Dodatni izazov može biti analiza i interpretacija roditeljskih iskaza budući da njihove opservacije o obilježjima ponašanja djeteta u svakodnevnim aktivnostima čine važan dio informacija u dijagnostici djece predškolske dobi. Pritom valja biti vješt u oblikovanju pitanja i analizi odgovora budući da ponekad opisi ponašanja djeteta koje daju očevi i majke mogu biti prilično različiti (Cepanec, Lice i Šimleša, 2012).

Dijagnostika djece predškolske dobi vrlo je složena i zahtijeva simultano opažanje, bilježenje i interpretaciju različitih ponašanja, te dovođenje u međuodnos veći broj razvojnih područja (za pregled međuodnosa rane komunikacije i drugih razvojnih područja vidi Ljubešić i Cepanec, 2012 ili Ljubešić, Ivšić Pavliša, Cepanec i Šimleša, 2011; za primjer međuodnosa ranog komunikacijskog i jezičnog razvoja vidi Kuvač-Kraljević, Cepanec i Šimleša, 2014). Budući da su djeca s PAS-om vrlo često smanjeno suradljiva, potrebne su i posebne vještine ispitivača, kao i vještine prikupljanja i kritičke analize relevantnih podataka od roditelja. Kako navode Ozonoff, Goodlin-Jones i Solomon (2005), postoji nekoliko ključnih odrednica u postupku procjene i donošenja konačnog zaključka:

- 1. Razvojna perspektiva.* Autizam je cjeloživotni razvojni poremećaj koji se u različitoj dobi očituje različitim obilježjima, koja se mijenjaju i u razvojnoj liniji pojedinog djeteteta. Posebno je važno naglasiti poznavanje urednog razvoja i svih njegovih širokih inaćica, kao i razlikovanje autizma od drugih razvojnih poremećaja.

- 2. Više izvora informacija.* U postupku procjene važno je uključiti informacije o djetetu iz više izvora, te informacije o tome kako dijete funkcioniра u različitim sredinama i s različitim osobama.

- 3. Multidisciplinarni tim stručnjaka.* U postupku procjene trebao bi, kad god je to moguće, sudjelovati tim stručnjaka. Bilo bi poželjno i da jedan od stručnjaka ima ulogu koordinatora.

Postupak dijagnostike PAS-a ima za pretpostavku velika znanja o urednom razvojnem obrascu, ali i izvježbanost u opažanju i interpretaciji spontanog ponašanja i komunikacije (npr. uporaba kontakta očima, izraza lica, gesta, komunikacijske uzajamnosti, stereotipnosti u ponašanju i slično; za obilježja spontane komunikacije u predškolskoj dobi vidi Stošić, 2013).

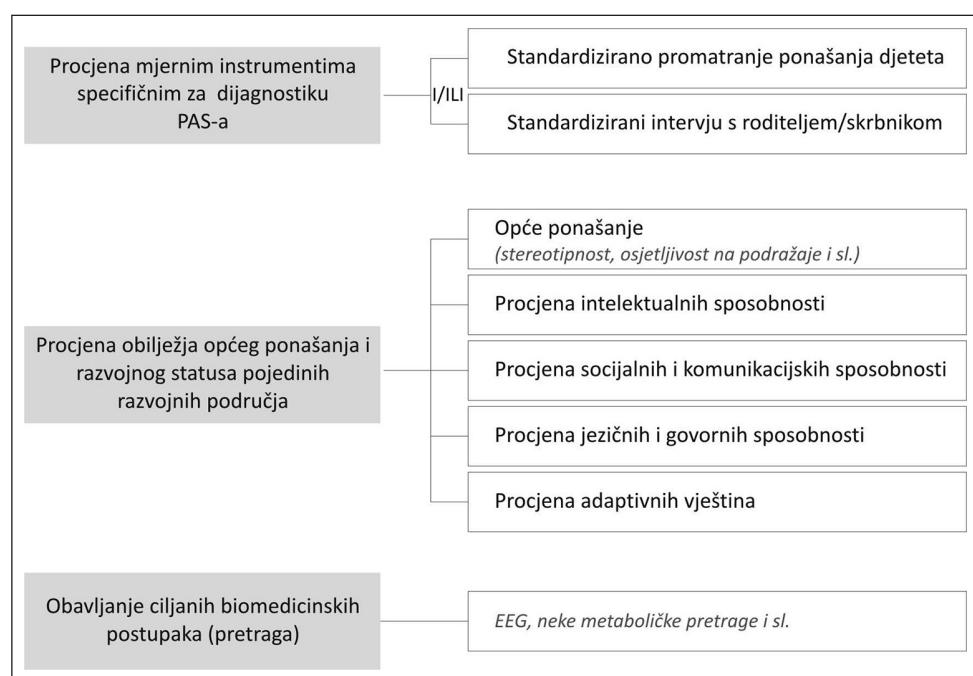
Vrlo često se u literaturi napominje da bi u procjenu trebali biti uključeni "iskusni stručnjaci". Ipak, definiranje "iskustva" prilično je subjektivno i varijabilno. Steiner, Goldsmith, Snow i Chawarska (2012) smatraju da su iskusni stručnjaci oni koji imaju: (1) znanja o obilježjima urednog razvoja; (2) znanja o obilježjima drugih (ne-PAS) razvojnih odstupanja; (3) znanja o razvojnim promjenama i varijacijama simptoma PAS-a. Stručnjaci koji su dio multidisciplinarnog tima za dijagnostiku

razlikuju se u različitim državama i sustavima, no najčešće ga čine (Ozonoff i sur., 2005; Dodd, Franke, Grzesik i Stoskopf, 2014.); (neuro)pedijatar, dječji psihijatar, psiholog, logoped i specijalni učitelj/ekspertska rehabilitator. Prema potrebi i jedinstvenim obilježjima svakog pojedinog djeteta, dijagnostički proces može uključivati i druge stručnjake (audiolog, radni terapeut, genetičar i sl.).

Važno je naglasiti da se procjena djeteta može raditi s različitim ciljevima – primjerice, uključivanje u skupinu ispitanika u znanstvenom istraživanju, donošenje zaključka o dijagnozi, planiranje intervencijskih postupaka, procjena učinkovitosti intervencijskih programa i sl. Stoga je i u pregledu strategija i postupaka temeljenih na znanstvenim dokazima posebno važno razlikovati različite oblike postupaka.

Premda ne postoji jedinstveni protokol ili baterija testova i pretraga koje se primjenjuju u različitim institucijama, državama ili s djecom različite dobi, u znanstvenoj i stručnoj javnosti ipak postoji slaganje da procjena temeljena na dokazima (znanstveno utemeljen pristup procjeni) u djece predškolske dobi nužno obuhvaća provedbu različitih postupaka (vidi Sliku 3).

Okosnicu cjelokupnog postupka čini uvijek provedba mjernog instrumenta specifičnog za dijagnostiku PAS-a (jednog ili više njih), te procjena obilježja i razina ra-



Slika 3. Postupci obuhvaćeni dijagnostičkim postupkom djeteta predškolske dobi koje budi sumnju na postojanje poremećaja iz autističnog (prikaz prema podacima iz Dodd i sur., 2014 i Ozonoff i sur., 2005)

zvijenosti/usvojenosti različitih razvojnih područja, vještina i sposobnosti (intelektualne sposobnosti, socio-komunikacijske sposobnosti, jezično-govorne sposobnosti, adaptivne vještine i sl.) (Dodd i sur., 2014; Ozonoff i sur., 2005; Steiner i sur., 2012).

Premda velik broj istraživanja jasno pokazuje da djeca s PAS-om pokazuju niz neurobioloških obilježja kojima se razlikuju od populacije (za pregled vidi Polšek, Jagatić, Cepanec, Hof i Šimić, 2011), još nije utvrđen ni jedan biomedicinski dijagnostički marker ovog poremećaja (Volkmar i sur., 2014). Stoga se dijagnoza još uvijek postavlja isključivo na temelju bihevioralnih obilježja. Dijagnostički kriteriji za PAS definirani su isključivo ponašajnim obilježjima, te ne uzimaju u obzir etiologiju nastalih odstupanja, niti moguće biomedicinske markere. Taj "stav" potvrđen je i izbacivanjem Rettova poremećaja iz klasifikacije budući da se on bihevioralno ne razlikuje od poremećaja koji nemaju tako jasnou biomolekularnu osnovu. Ipak, premda rezultati biomedicinskih nalaza ne utječu na udovoljavanje kriterijima za PAS, uputno je (iz kliničkih razloga i radi dobrobiti djeteta) obaviti ciljane biomedicinske postupke kako bi se otkrila moguća pridružena stanja i/ili odstupanja ili (u znatno manjoj mjeri) uzrok navedenih bihevioralnih atipičnosti. Odluku o točnom postupniku uključivanja djece sa sumnjom na PAS u različite postupke iz domena biomedicine uglavnom donose stručna društva na razini pojedine zemlje. Primjerice, Američka akademija neurologije (Filipek i sur., 2000) donijela je takve preporuke o obavljanju obveznih i opcionih ciljanih biomedicinskih postupaka.

Mjerni instrumenti

Posljednjih godina u cijelome svijetu došlo je do razvoja velikog broja ljestvičica i mjernih instrumenata koji se koriste u postupku probira i dijagnostike PAS-a. Analizom literature o instrumentariju koji se koristi u kliničkoj praksi i znanstvenim istraživanjima mogu se izdvojiti instrumenti koji se sustavno primjenjuju u velikom broju država, koji imaju provjerenu i dobru valjanost i pouzdanost i koji su postali standardom preporučenih mjernih instrumenata u okviru temeljne procjene PAS-a (Tablica 2) (Ozonoff i sur., 2005, Scottish Intercollegiate Guideline Network, 2007; Shea i Mesibov, 2009; Hogan i Marcus, 2009).

Suvremena istraživanja upućuju na činjenicu da "zlatni standard" u dijagnostici autizma uključuje kombinaciju mjernih instrumenata Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R; Rutter i sur., 2003) i Autism Diagnostic Observation Schedule-2 (ADOS-2; Lord i sur., 2002; 2012), te da prikupljanje podataka od roditelja i opažanje ponašanja djeteta povećava dosljednost u primjeni dijagnostičkih kriterija (Risi i sur., 2006).

U ranoj dijagnostici, važno je imati na umu da je osjetljivost instrumenta ADI-R slabija nego osjetljivost instrumenta ADOS-2, posebno kod procjene djece u dobi od dvije i tri godine (Chawarska i sur., 2007), te je uputno da se dijagnoza donosi na temelju izravnog strukturiranog promatranja ponašanja djeteta, a ne (samo) intervju s roditeljima ili skrbnicima.

Tablica 2. Prikaz najčešće korištenih mjernih instrumenata za pojedina područja procjene.

MJERA	MJERNI INSTRUMENT(I)		VRIJEME PRIMJENE	
	PUNI NAZIV	KRATICA	DOB	
SPECIFIČNA DIJAGNOSTIKA AUTIZMA izravno promatranje	Autism Diagnostic Observation Schedule-2 (Lord, Luyster, Gotham i Guthrie, 2012)	ADOS-2	>12 mjeseci	40-60 min
	The Childhood Autism Rating Scale, 2nd edition (Schopler, Van Bourgondien, Wellman i Love, 2010)	CARS	>2 godine	5-10 min
SPECIFIČNA DIJAGNOSTIKA AUTIZMA izvještaj roditelja	The Autism Diagnostic Interview-Revised (Rutter, LeCouteur i Lord, 2003)	ADI-R	>18 mjeseci mentalne dobi	90-150 min
	The Diagnostic Interview for Social and Communicative Disorders (Wing, Leekam, Libby, Gould i Larcombe, 2002)	DISCO	cjeloživotno	
	The Developmental, Dimensional and Diagnostic Interview (Skuse i sur., 2004)	3Di	cjeloživotno	
KOGNITIVNE SPOSOBNOSTI	Mullen Scales of Early Learning (Mullen, 1995)	MSEL	0-5;8 g.	15- 60 min
	Differential Ability Scales-II (Elliott, 2007)	DAS-II	2;6-17;11 g.	45-60 min
	The Griffiths Mental Development Scales (Luiz i sur., 2006)	GMDS	0-8 g.	50-60 min
	Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence – 4th edition (Wechsler, 2012)	WPPSI-IV	2;6-7;3 g.	30–60 min
	The Bayley Scales of Infant Development (Bayley, 2006)	BSID	0-3 g.	30-90 min
	Kaufman Assessment Battery for Children (Kaufman, 2004)	KABC	3-18 g.	35-70 min
	The Psychoeducational Profile, 3rd edition (Schopler, Lansing, Reichler i Marcus, 2005)	PEP-3	6mj.-7g.	45-90 min
KOMUNIKACIJSKE SPOSOBNOSTI	Child Communication Checklist-2 (Bishop, 2003)	CCC-2	4-16 g.	5-10 min
	The MacArthur-Bates Communicative Development Inventories (Fenson, Marchman, Thai, Dale i Reznick, 2007)	CDIs	8-30 mj.	30-40 min
	Test of Pretend Play (Lewis i Boucher, 1997)	ToPP	1-6 g.	45 min
	The Pragmatics Profile of Everyday Communication Skills in Children (Dewart i Summers, 1995)	-	<10 g.	30 min
	Theory of mind subtest - NEPSY-II (Davis i Matthews, 2010)	-	3-16 g.	10-15 min
	Social Communication Questionnaire (Rutter, Bailey i Lord, 2003)	SCQ	<4 g.	10 min

JEZIČNE SPOSOBNOSTI	Reynell Developmental Language Scale-III (Edwards i sur., 1997)	RDLS	15mj.-7;6 g.	35-40 min
	The Peabody Picture Vocabulary Test- 4th edition (Dunn i Dunn, 2007)	PPVT-IV	>2;6g.	10-15 min
	The MacArthur-Bates Communicative Development Inventories (Fenson, Marchman, Thai, Dale i Reznick, 2007)	CDIs	8-30 mj.	30-40min
	Preschool Language Scale-4 (Zimmerman, Steiner i Pond, 2002)	PLS-4	0-6;11 g.	20-45 min
ADAPTIVNE VJEŠTINE	The Psychoeducational Profile, 3rd edition (Schopler, Lansing, Reichler i Marcus, 2005)	PEP-3	6 mj. -7 g.	45-90 min
	Vineland Adaptive Behavior Scales- 2nd edition (Sparrow, Cicchetti i Balla, 2005)	Vineland-II	0-90 g.	20-60 min

Uz instrumentarij specifičan za dijagnostiku PAS-a, obvezni dio procjene uvijek mora biti primjena instrumenata za procjenu kognitivnih, komunikacijskih i jezično-govornih sposobnosti te adaptivnih vještina.

Klin, Saulnier, Tsatsanis i Volkmar (2005) ističu da je procjena kognitivnih sposobnosti okvir za interpretaciju rezultata dijagnostičke procjene. Ona nam omogućava odrediti zaostaju li djetetove socijalno komunikacijske sposobnosti u odnosu na njegovo opće kognitivno i adaptivno funkcioniranje, što je ključni kriterij za dijagnosticiranje PAS-a. Rezultati procjene kognitivnih sposobnosti mogu omogućiti bolju diferencijalnu dijagnostiku, no također mogu pridonijeti planiranju i evaluaciji intervencije. Fombonne (2005) u pregledu 36 epidemioloških studija navodi da 29,3% osoba s PAS-om ima lake i umjerene intelektualne teškoće, dok njih 38,5% ima teži i teški stupanj intelektualnih teškoća. Stoga je potrebno u procjeni kognitivnih sposobnosti koristiti mjerne instrumente koji su primjereni i za "nisko" i za "visokofunkcionirajuće" osobe s PAS-om. Bayley, Griffith i Mullen skale za procjenu kognitivnih sposobnosti (vidi Tablicu 2 za puni naziv ovih mernih instrumenata) omogućuju procjenu djece sa značajnim razvojnim odstupanjima koja ne zadovoljavaju minimalne kriterije za procjenu drugim instrumentima za procjenu u predškolskoj dobi (Klinger, O'Kelley i Mussey, 2009; Akshoomoff, 2006; Sandberg i sur., 1993). To ih čini najprimjerenijim instrumentima za korištenje u ranoj dijagnostici jer se mogu koristiti i s djecom u dobi od 2 godine koja već u toj dobi izražavaju značajna odstupanja u razvoju. Skale Mullen i Bayley su najčešće korištene skale u istraživanjima s djecom s PAS-om. Prednost Mullen skale jest što obuhvaća širi dobni raspon (vidi Tablicu 2), što ju čini i primjerenim instrumentom za evaluaciju učinaka programa rane intervencije kroz cijelu predškolsku dob (Klinger i sur., 2009).

Istraživanja su pokazala da su u osoba s poremećajima iz autističnog spektra teškoće u adaptivnim vještinama veće nego njihove intelektualne teškoće (Liss i sur.,

2001; Edelson, 2006). Procjena adaptivnih vještina bitna je u procesu dijagnostike, ali jednako tako i u planiranju intervencije te evaluaciji učinaka intervencije (Filipek i sur., 1999; Perry, Condillac i Freeman, 2002). U anketi provedenoj u nacionalnim dijagnostičkim centrima 30 država SAD-a, Luiselli i sur. (2001) su ustanovili da je Vineland ljestvica adaptivnog ponašanja (Sparrow, Balla i Cicchetti, 1984) najčešće korišten mjerni instrument za procjenu adaptivnih vještina (u 60% centara). To je ujedno i najčešći instrument koji se koristi u okviru istraživačkih protokola u istraživanjima s osobama s PAS-om (Klinger i sur, 2009). Godine 2005. objavljena je nova verzija Vineland ljestvice adaptivnog ponašanja, Vineland – II (Sparrow, Balla i Cicchetti, 2005). Pri analizi rezultata na pojedinačnim domenama Vineland ljestvice, čini se da osobe s PAS-om imaju jedinstven profil, s višim rezultatima u domeni motorike i vještina svakodnevnog života, s većim teškoćama na području socijalizacije te umjerenim teškoćama na području komunikacije (Bölte i Poustka, 2002; Kraijer, 2000). Korištenje Vineland skale u okviru dijagnostike može pridonijeti boljem razlikovanju osoba s PAS-om od onih s intelektualnim teškoćama (Paul i sur., 2004; Stone, Ousley, Hepburn, Hogan i Brown, 1999).

Iako mjerni instrumenti za procjenu kognitivnih sposobnosti i adaptivnih vještina omogućuju i procjenu receptivne i ekspresivne komunikacije, u dijagnostičke svrhe je korisno prikupiti detaljnije informacije o djetetovoj komunikaciji i govorno-jezičnom razvoju (Steiner i sur., 2012). S obzirom na to da su teškoće u komunikaciji jedan od ključnih simptoma PAS-a, procjena komunikacijskog profila vrlo je bitna i za izradu kvalitetnog intervencijskog programa. Mjerni instrumenti za procjenu komunikacijskih vještina su brojni, u Tablici 2 navedeni su oni koji se najčešće koriste u postupku dijagnostike. U ranoj dobi je takva procjena zahtjevna jer uključuje opservaciju i analizu brojnih suptilnih komunikacijskih ponašanja. Aspekti komunikacije koji se najčešće procjenjuju su učestalost komunikacijskih činova, funkcije tih činova, sredstva za postizanje komunikacijskih ciljeva i stupanj responzivnosti (odgovorljivosti) na komunikacijske činove drugih osoba (Klinger i sur., 2009). U procjeni jezično-govornih sposobnosti koriste se različiti opći instrumenti za procjenu receptivnih i ekspresivnih jezičnih sposobnosti (vidi Tablicu 2), te (rjeđe) obilježja govora. Djeca s PAS-om koja su "visokofunkcionirajuća" (te djeca starije predškolske dobi) ponekad pokazuju manje teškoće u formi i sadržaju jezika a znatno veće u njegovoj uporabi u različitim socijalnim situacijama – pragmatici (Tager-Flusberg, Paul i Lord, 2005; Šimleša i Ljubešić, 2009). U dijagnostici se stoga koriste i mjerni instrumenti koji ispituju tu sposobnost (primjerice, *The Pragmatics Profile of Everyday Communication Skills in Children*).

Dijagnosticiranje PAS-a u ranoj dobi u Republici Hrvatskoj

Kako je ranije navedeno, prevalencija PAS-a procjenjuje se, okvirno, na 1%. U isto vrijeme, službeni podaci Registra osoba s autizmom u Republici Hrvatskoj upućuju na prevalenciju manju od 1/1000 (Benjak i Vuletić Mavrinac, 2009). Ovakvi

nerealni pokazatelji odraz su dijelom i manjkave dijagnostike razvojnih poremećaja (posebice u ranoj dobi), nepostojanja jasnih i ujednačenih kriterija i standardiziranih mjernih instrumenata koji se primjenjuju u postupku procjene, kao i nedovoljne educiranosti stručnjaka o tom složenom dijagnostičkom postupku.

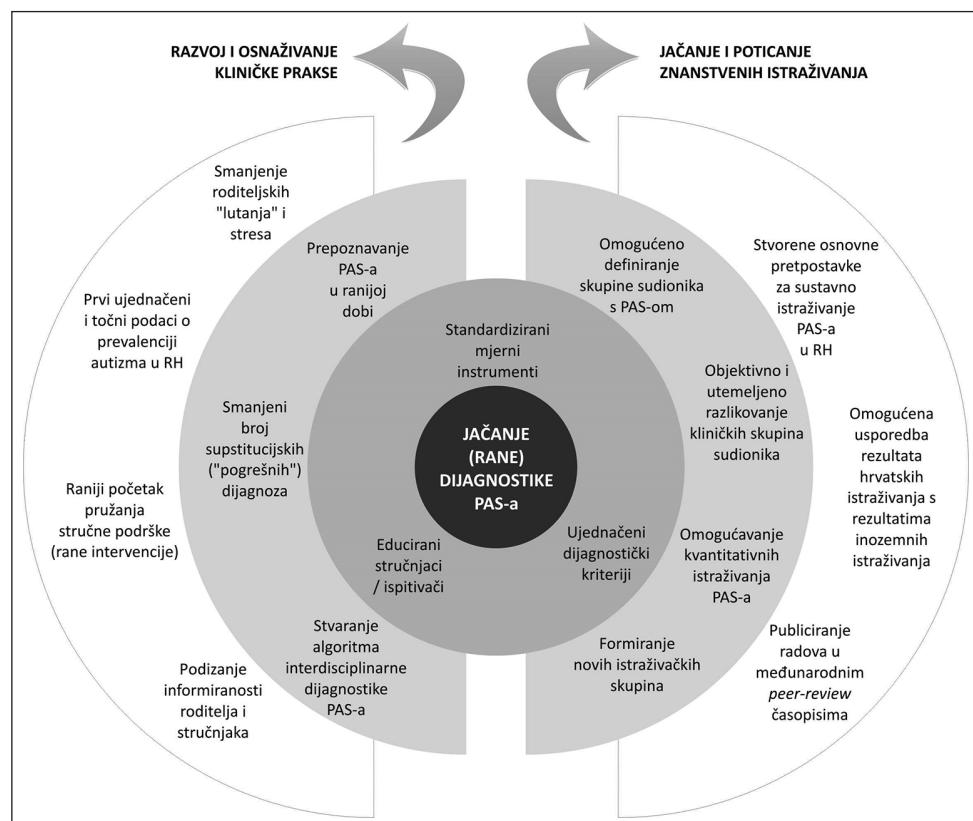
Ipak, nezahvalno je govoriti o educiranosti stručnjaka i ujednačenosti kriterija kad u Hrvatskoj ne postoji osnovni preduvjet za provođenje objektivnog i na dokazima temeljenog postupka procjene, a to je standardiziranost mjernih instrumenata (Slika 4). Niska razina standardiziranosti instrumentarija i razlike u uporabi mjernih instrumenata vidljivo razlikuju istočnu od zapadne Europe (Ashwood, Buitelaar, Murphy, Spooren i Charman, 2014). Od preporučenih i međunarodno priznatih instrumenata navedenih u Tablici 2, u Hrvatskoj su standardizirana samo dva: *Komunikacijske razvojne ljestvice Koralje* (Kovačević, Jelaska, Kuvač Kraljević i Cepanec, 2007) i *Peabody slikovni test rječnika* (Kovačević i sur., 2009), a dva su u pripremi (*Vineland ljestvice adaptivnog ponašanja* i *Reynell razvojne jezične ljestvice*). Procjena intelektualnih sposobnosti djece predškolske dobi najčešće se obavlja primjenom Razvojnog testa Čuturić (Čuturić, 1987; 1996) koji se na temelju kliničkog iskustva autorica pokazao nedostatnim u procjeni intelektualnih sposobnosti ove kliničke skupine.

Poražavajući rezultati (Slika 4) nam jasno govore da u našoj zemlji nije standardiziran ni jedan međunarodno priznati instrument za dijagnostiku PAS-a, niti

Specifična dijagnostika PAS-a		Procjena različitih razvojnih područja					
Izravno promatranje	Izvještaj roditelja	Kognitivne sposobnosti	Komunikacijske sposobnosti	Jezično-govorne sposobnosti	Adaptivne vještine		
ADOS	ADI-R	MSEL	CCC	RDLS	Vineland...		
CARS	DISCO	DAS	CDIs	PPVT	PEP		
	3Di	GMDSD	ToPP	Renfrew...			
		WPPSI-IV	Pragmatics Profile...	BPVS			
		BSID	Theory of mind...	CDIs			
		KABC		PLS			
		PEP					
0	0	0	1	2+1 u pripremi	1 u pripremi		
<i>Stanje u RH</i>							

Slika 4. Pregled instrumentarija najčešće uključenog u dijagnostiku PAS-a u djece predškolske dobi u odnosu na standardiziranost istog u Republici Hrvatskoj. Sivim poljima su označeni instrumenti koji su standardizirani u RH, a podebljani su oni koji su trenutačno u postupku standardizacije. Ostali nisu standardizirani. Puni nazivi mjernih instrumenata navedeni su u Tablici 2.

za procjenu kognitivnih sposobnosti ni adaptivnih vještina djece predškolske dobi. Ovakvo stanje onemogućava jasnu i na objektivnim pokazateljima utemeljenu dijagnostiku PAS-a, intelektualnih teškoća i ostalih poremećaja koji se pojavljuju u ranoj dobi, a diferencijalna dijagnostika je gotovo potpuno onemogućena. Posljedično, uz otežavajuće faktore neumreženosti stručnjaka, djeci s PAS-om se često dodjeljuju zamjenske ("krive") dijagnoze (primjerice, samo dijagnoza intelektualnih teškoća, jezičnog ili govornog poremećaja, poremećaja pažnje i hiperaktivnosti ili sl.), zastarjele dijagnoze (primjerice, razvojna disfazija) ili zamjenski opisi stanja koji čak i nisu službene dijagnoze (primjerice, poremećaj senzoričke integracije, "neodgojeno dijete" i sl.) koji samo djelomično obuhvaćaju i opisuju njihova razvojna odstupanja. Nije rijetkost i da jedno dijete "nosi" veći broj dijagnoza, koje se ponekad međusobno čak i isključuju. Naravno, tijekom dijagnostičkog postupka moguće je utvrditi postojanje većeg broja dijagnoza (primjerice, zdržani poremećaj iz autističnog spektra i intelektualne teškoće), no loše je kad se prepoznaje samo dio kliničke slike (primjerice, samo odstupanja u jezično-govornom razvoju).



Slika 5. Širina učinaka jačanja kvalitete rane dijagnostike PAS-a.

ili obilježjima pažnje), te se djetetu dodijeli dijagnoza koja opisuje samo neke od simptoma i potencijalno "navodi" na krivo shvaćanje djetetova razvojnog profila – njegovih mogućnosti i teškoća.

No, ovakvo stanje ne utječe samo na kliničku praksu, već i na provođenje znanstvenih istraživanja (Slika 5). Premda se, s napretkom tehnologije i primjenom novih znanja, ciljevi i metode istraživanja mijenjaju, pouzdanost svakog istraživanja djece i osoba s PAS-om određena je standardiziranim i valjanim odabirom ispitanika, tj. preciznom dijagnostikom. Budući da u Hrvatskoj u uporabi nije ni jedan mjerni instrument specifičan za dijagnostiku PAS-a, niti postoji ujednačeni dijagnostički protokol, dijagnostika PAS-a je vrlo neujednačena, subjektivna i nepouzdana. Samim time, onemogućena je bilo kakva moderna i međunarodno priznata istraživačka aktivnost koja bi obuhvaćala tu populaciju (bez obzira na dob ispitanika i istraživačke metode). Ovakvo stanje u Hrvatskoj je neodrživo budući da je potreba za međunarodno priznatim metodama i instrumentima procjene djece i osoba sa sumnjom na PAS nužna pretpostavka znanstveno-istraživačkog rada. Ovaj problem se odražava na veći broj znanstvenih područja i onemogućava razvoj istraživanja bilo kojeg aspekta razvoja i/ili obilježja osoba s poremećajem iz autističnog spektra iz, primjerice, neurogenomike, neuroanatomije, pedijatrijske neuroradiologije ili bihevioralnih istraživanja. Standardizacija mjernih instrumenata osnovna je pretpostavka za sustavno multidisciplinarno istraživanje PAS-a u Republici Hrvatskoj. Uporaba mjernog instrumenta priznatog u svijetu i korištenog u brojnim istraživanjima djece/osoba s PAS-om omogućava publiciranje znanstvenih radova u međunarodnim časopisima, te usporedbu rezultata hrvatskih istraživanja s rezultatima drugih istraživanja u svijetu. Razvitak kliničkih i eksperimentalnih istraživanja doveo bi do bržeg i učinkovitijeg formiranja novih multidisciplinarnih istraživačkih skupina, te, posljeđično, povećanja broja i kvalitete znanstvenih publikacija vezanih uz poremećaje iz autističnog spektra u Republici Hrvatskoj. U praksi, to bi dovelo do kreiranja na znanstvenim podacima utemeljenih diferencijalno-dijagnostičkih kriterija za razlikovanje PAS-a od ostalih razvojnih poremećaja, ali i pružilo znanstvenu osnovu za planiranje intervencijskih postupaka i evaluaciju postojećih programa.

ZAKLJUČAK

Postupak dijagnostike PAS-a složen je postupak koji zahtijeva interdisciplinarni pristup većeg broja educiranih stručnjaka. Rana dijagnostika koja se obavlja u djece izrazito niske dobi (0-3 godine) podrazumijeva postojanje visoke stručnosti i fleksibilnosti u interpretaciji razvojne međuigre različitih razvojnih područja (kognitivne sposobnosti, komunikacijske sposobnosti, jezično-govorne sposobnosti, adaptivne vještine i sl.) i njihova odraza na obilježja općeg ponašanja (stereotipnost, sustavnost u odgovaranju, samoregulacija ponašanja i sl.). Upravo zbog složenosti tog procesa, kao i nužnosti ujednačavanja kriterija, važno je djelovati prema cilju

standardizacije mjernih instrumenata, te provođenja edukacija specifičnih za dijagnostiku djece predškolske dobi. Dok god se dijagnostički kriteriji ne usustave i ne počnu u većoj mjeri temeljiti na strukturiranim opažanjima i usporedivim mjerama, cjelokupni sustav rane dijagnostike većeg broja razvojnih poremećaja (a ne samo PAS-a) neminovno će biti manjkav. Takav sustav utječe kako izravno na djecu s PAS-om i njihove obitelji, tako i posljedično u širem kontekstu i na točnost podataka o učestalosti pojave poremećaja u Republici Hrvatskoj i mogućnosti provedbe kvalitetnih istraživanja PAS-a s dobro definiranim kliničkim skupinama ispitanika u znanstvenim istraživanjima.

LITERATURA

- Akshoomoff, N. (2006). Use of the Mullen Scales of Early Learning for the Assessment of Young Children with Autism Spectrum Disorders. *Child Neuropsychology, 12*, 269-277.
- American Psychiatric Association. (1994). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (4th ed.). Washington, DC: Author.
- American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (5th ed.). Arlington, VA: American Psychiatric Publishing.
- Ashwood, K.L., Buitelaar, J., Murphy, D., Spooren, W., Charman, T. (2014). European clinical network: autism spectrum disorder assessments and patient characterization. *European Child & Adolescent Psychiatry*.
- Bayley, N. (2006). *Bayley Scales of Infant and Toddler Development-Third edition*. San Antonio, TX: Harcourt Assessments.
- Benjak, T., Vučetić Mavrinac, G. (2009). Prevalence of Pervasive Developmental Disorders –Croatia in Comparison with Other Countries of the World. *Materia Socio Medica, 21*, 4-8.
- Bishop, D.M. (2010). Which Neurodevelopmental Disorders Get Researched and Why? *Plos ONE, 5*, 1-9.
- Bishop, D.V.M. (2003). *The Children's Communication Checklist, Second Edition*. London, UK: The Psychological Corporation.
- Bölte, S., Poustka, F. (2002). The Relation Between General Cognitive Level and Adaptive Behavior Domains in Individuals with Autism with and Without Co-Morbid Mental Retardation. *Child Psychiatry & Human Development, 33*, 165-172.
- Bujas Petković, Z., Frey Škrinjar, J. (ur.) (2010). *Poremećaji autističnog spektra. Značajke i edukacijsko-rehabilitacijska podrška*. Zagreb: Školska knjiga.
- Centers for Disease Control and Prevention (2014). Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years – autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2010. *Surveillance Summaries, 63*, 1-21.
- Cepanec, M., Lice, K., Šimleša, S. (2012). Mother-father differences in screening for developmental delay in infants and toddlers. *Journal of Communication Disorders, 45*, 255-262.
- Chawarska, K., Klin, A., Paul, R., Volkmar, F. (2007). Autism Spectrum Disorder in the Second Year: Stability and Change in Syndrome Expression. *Journal of Child Psychology And Psychiatry, 48*, 128-138.

- Chawarska, K., Klin, A., Paul, R., Macari, S., Volkmar, F. (2009). A prospective study of toddlers with ASD: short-term diagnostic and cognitive outcome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 50, 1235-1245.
- Cox, A., Klein, K., Charman, T., Baird, G., Baron-Cohen, S., Swettenham, J., Wheelwright, S. (1999). 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*, 40, 719-732.
- Čuturić, N. (1987). *Razvojni test Čuturić – Ljestvica psihomotoričkog razvoja male djece: Priručnik*. Ljubljana: Zavod SR Slovenije za produktivnost dela.
- Čuturić, N. (1996) *Priručnik za razvojni test Čuturić – Ljestvica psihičkog razvoja male djece (RTČ)*, 2. izd. Jastrebarsko: Naklada Slap.
- Davidovitch, M., Levit-Binnun, N., Golan, D., Manning-Courtney, P. (2015). Late diagnosis of autism spectrum disorder after initial negative assessment by a multidisciplinary team. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics*, 36, 227-234.
- Davis, J.L., Matthews, R.N. (2010). NEPSY, 2nd edition, (NEPSY-II). *Journal of Psycho-educational Assessment*, 28, 175-182.
- Dewart, H., Summers, S. (1995). *The Pragmatics Profile of Everyday Communication Skills In Children*. Windsor, Bucks: NFER Nelson.
- Dodd, J.L., Franke, L.K., Grzesik, J.K., Stoskopf, J. (2014). Comprehensive multi-disciplinary assessment protocol for autism spectrum disorders. *Journal of Intellectual Disability – Diagnosis and Treatment*, 2, 68-82.
- Dunn, L., Dunn, D.M. (2007). *Peabody Picture Vocabulary Test, Fourth Edition*. Minneapolis, MN: Pearson.
- Eaves, L.C., Ho, H.H. (2004). The Very Early Identification of Autism: Outcome to Age 4½–5. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 34(4), 367-378.
- Edelson, M.G. (2006). Are the majority of children with autism mentally retarded?: A systematic evaluation of the data. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*, 21, 66-83.
- Edwards, S., Fletcher, P., Garman, M., Hughes, A., Letts, C., Sinka, I. (1997). *The Reynell Developmental Language Scales III: The University of Reading Edition*. Windsor: NFER-Nelson.
- Elliott, C.D. (2007). *Differential Ability Scales (2nd ed.)*. San Antonio, TX: Harcourt Assessment.
- Fenson, L., Marchman, V.A., Thai, D.J., Dale, P.S., Reznick, J. S. (2007). *MacArthur-Bates Communicative Development Inventories: User's guide and technical manual*. Baltimore: Paul H. Brookes Pub. Co.
- Filipek, P.A., Accardo, P.J., Baranek, G.T., Cook, E.H., Dawson, G., Gordon, B., Gravel, J.S., Johnson, C.P., Kallen, R.J., Levy, S.E., Minshew, N.J., Ozonoff, S., Prizant, B.M., Rapin, I., Rogers, S.J., Stone, W.L., Teplin, S., Tuchman, R.F., Volkmar, F.R. (1999). The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 29, 439-484.
- Filipek, P.A., Accardo, P.J., Ashwal, S., Baranek, G.T., Cook, E.H., Dawson, G., Gordon, B., Gravel, J.S., Johnson, C.P., Kallen, R.J., Levy, S.E., Minshew, N.J., Ozonoff, S., Prizant, B.M., Rogers, S.J., Stone, W.L., Teplin, S.W., Tuchman, R.F., Volkmar, F.R. (2000).

- Practice parameter: screening and diagnosis of autism: report of the quality standards subcommittee of the American Academy of Neurology and the Child Neurology Society. *Neurology*, 55, 468-479.
- Fombonne, E. (2005). Epidemiology of autistic disorder and other pervasive developmental disorders. *Journal of Clinical Psychiatry*, 66, 3-8.
- Frenette, P., Dodds, L., MacPherson, K., Flowerdew, G., Hennen, B., Bryson, S. (2013). Factors affecting the age at diagnosis of autism spectrum disorders in Nova Scotia, Canada. *Autism*, 17, 184-195.
- Hansen, S.N., Schendel, D.E., Parner, E.T. (2015). Explaining the increase in the prevalence of autism spectrum disorders: the proportion attributable to changes in reporting practices. *JAMA Pediatrics*, 169, 56-62.
- Hogan, K., Marcus, L.M. (2009). From assessment to intervention. U: S. Goldstein, S.A. Naglieri, S. Ozonoff (Ur.), *Assessment of Autism Spectrum Disorders* (318-339). New York: The Guilford Press.
- Kaufman, A.S. (2004). *KABC-II: Kaufman Assessment Battery for Children: Technical Manual*, 2nd ed. Circle Pines, MN: American Guidance Service.
- King, M.D., Bearman, P.S. (2011). Socioeconomic status and the increased prevalence of autism in California. *American Sociological Review*, 76, 320-346.
- Kleinman, J.M., Ventola, P.E., Pandey, J., Verbalis, A.D., Barton, M., Hodgson, S., Green, J., Dumont-Mathieu, T., Robins, D.L., Fein, D. (2008). Diagnostic Stability in Very Young Children with Autism Spectrum Disorders. *Journal of Autism & Developmental Disorders*, 38, 606-615.
- Klin, A., Lang, J., Cicchetti, V., Volkmar, F.R. (2000). Interrater reliability of clinical diagnosis and DSM-IV criteria for autistic disorder: results of the DSM-IV autism field trial. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30, 163-167.
- Klin, A., Saulnier, C., Tsatsanis, K., Volkmar, F.R. (2005). Clinical evaluation in autism spectrum disorders: Psychological assessment within a transdisciplinary framework. U F.R. Volkmar, R. Paul, A. Klin, D.J. Cohen (Ur.), *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders: Vol. 2. Assessment, Interventions and Policy* (3rd ed., str. 772-798). Hoboken, NJ: Wiley.
- Klinger, L.G., O'Kelley, S.E., Mussey, J.L. (2009). Assessment of intellectual functioning in autism spectrum disorders. U: S. Goldstein, S.A. Naglieri i S. Ozonoff (Ur.), *Assessment of Autism Spectrum Disorders* (209-252). New York: The Guilford Press.
- Kogan, M.D., Blumberg, S.J., Schieve, L.A., Boyle, C.A., Perrin, J.M., Ghandour, R.M., sur. (2007). Prevalence of parent-reported diagnosis of autism spectrum disorder among children in the US. *Pediatrics*, 124, 1395-1403.
- Kovačević, M., Jelaska, Z., Kuvač Kraljević, J., Cepanec, M. (2007). *Komunikacijske razvojne ljestvice – Koralje*. Priručnik i ljestvice. Jastrebarsko: Naklada Slap.
- Kovačević, M., Padovan, N., Hržica, G., Kuvač Kraljević, J., Mustapić, M., Dobravac, G., Palmović, M. (2009). *Peabody slikovni test rječnika –PPVT-III-HR*. Jastrebarsko: Naklada Slap.
- Kraijer, D. (2000). Review of Adaptive Behavior Studies in Mentally Retarded Persons with Autism/Pervasive Developmental Disorder. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 30, 39.

- Kuvač-Kraljević, J., Cepanec, M., Šimleša, S. (2014). Gestural development and its relation to a child's early vocabulary. *Infant Behavior and Development*, 37, 192-202.
- Lewis, V., Boucher, J. (1997). *The Test of Pretend Play*. London, UK: The Psychological Corporation.
- Liss, M., Fein, D., Allen, D., Dunn, M., Feinstein, C., Morris, R., Waterhouse, L., Rapin, I. (2001). Executive functioning in high-functioning children with autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 42, 261-270.
- Ljubešić, M., Cepanec, M. (2012). Rana komunikacija: u čemu je tajna? *Logopedija*, 3(1), 35-40.
- Ljubešić, M., Ivšac Pavliša, J., Cepanec, M., Šimleša, S. (2011). What the features of pre-linguistic communication can tell us about developmental trajectories. U: M. Gačnik, M., M. Strle (ur.) *Conference proceedings from 3rd Congress of Slovenian logopedists* (80-85). Portorož: Center za korekciju sluha in govora, Aktiv logopedov CKSG.
- Lord, C., Risi, S., Lambrecht, L., Cook, E.H., Leventhal, B.L., DiLavore, P.C., Pickles, A., Rutter, M. (2000). The autism diagnostic observation schedule-generic: a standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 30, 205-223.
- Lord, C., Luyster, R., Gotham, K., Guthrie, W. (2012). *Autism Diagnostic Observation Schedule, second edition (ADOS-2) manual*. Torrance, CA: Western Psychological Services.
- Lord, C., Rutter, M., Dilavore, P.C., Risi, S. (2002). *Autism Diagnostic Observation Schedule*. Los Angeles: Western Psychological Services.
- Lord, C., Rutter, M., DiLavore, P.C., Risi, S., Gotham, K., Bishop, S.L. (2012). *Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition*. North Tonawanda, NY: Multi-Health Systems Inc.
- Luiselli, J.K., Campbell, S., Cannon, B., DiPietro, E., Ellis, J. T., Taras, M., Lifter, K. (2001). Assessment instruments used in the education and treatment of persons with autism: Brief report of a survey of national service centers. *Research in Developmental Disabilities*, 22, 389-398.
- Luiz, D.M., Faragher, B., Barnard, A., Knobsen, N., Kotras, N., Burns, L. E., Challis, D. (2006). *Griffiths Mental Development Scales – Extended Revised*. Analysis manual (Association for Research in Infant and Child Development). Oxford, UK: Hogrefe – Test Agency.
- Maenner, M.J., Schieve, L.A., Rice, C.E., Cunniff, C., Giarelli, E., Kirby, R.S., Lee, L.C., Nicholas, J.S., Wingate, M.S., Durkin, M.S. (2013). Frequency and pattern of documented diagnostic features and the age of autism identification. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 52, 401-413.
- Matson, J.L., Kozlowski, A.M. (2011). The increasing prevalence of autism spectrum disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 5, 418-425.
- Matson, J.L., Kozlowski, A.M., Hattier, M.A., Horovitz, M., Sipes, M. (2012). DSM-IV vs DSM-5 diagnostic criteria for toddlers with autism. *Developmental Neurorehabilitation*, 15, 185-190.
- Mattila, M.L., Kielinene, M., Linna, S.L., Jussila, K., Ebeling, H., Bloigu, R., Joseph, R.M., Moilanen, I. (2011). Autism spectrum disorders according to DSM-IV-TR and comparison with DSM-5 draft criteria: an epidemiological study. *Journal of American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 50, 583-592.

- McPartland, J., Reichow, B., Volkmar, F. (2012). Sensitivity and specificity of proposed DSM-V diagnostic criteria for autism spectrum disorder. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 51, 368-383.
- Mullen, E.M. (1995). *Mullen Scales of Early Learning (AGS ed.)*. Circle Pines, MN: American Guidance Service Inc.
- Ozonoff, S., Goodlin-Jones, B.L., Solomon, M. (2005). Evidence-based assessment of autism spectrum disorders in children and adolescents. *Journal of Clinical Child and Adolescent Psychology*, 34, 523-540.
- Parner, E., Schendel, D., Thorsen, P. (2008). Autism prevalence trends over time: the confounding of changes in age at diagnosis. *American Academy of Child Psychiatry*, 162, 1-8.
- Paul, R., Miles, S., Cicchetti, D., Sparrow, S., Klin, A., Volkmar, F., Coflin, M., Booker, S. (2004). Adaptive behavior in autism and pervasive developmental disorder-not otherwise specified: microanalysis of scores on the Vineland Adaptive Behavior Scales. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34, 223-228.
- Perry, A., Condillac, R.A., Freeman, N.L. (2002). Best practices and practical strategies in the assessment/diagnosis of autism. *Journal on Developmental Disabilities*, 9, 61-75.
- Petric, F., Hrvatinić, K., Babić, A., Malovan, L., Miklić, D., Kovačić, Z., Cepanec, M., Stošić, J., Šimleša, S. (2014). Four task of a robot-assisted autism spectrum disorder diagnostic protocol: first clinical test. Global Humanitarian Technology Conference (GHTC), 2014 IEEE, 510-517.
- Polšek, D., Jagatić, M., Cepanec, M., Hof, P.R., Šimić, G. (2011). Recent developments in neuropathology of autism spectrum disorders. *Translational Neuroscience*, 2, 256-264.
- Risi, S., Lord, C., Gotham, K., Corsello, C., Chrysler, C., Szatmari, P., Cook, E.H., Levventhal, B.L., Pickles, A. (2006). Combining information from multiple sources in the diagnosis of autism spectrum disorders. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 45, 1094-1103.
- Rogers, S. (2009). What are infant siblings teaching us about autism in infancy? *Autism Research*, 2, 125-137.
- Rutter, M., Bailey, A., Lord, C. (2003). *Manual for the Social Communication Questionnaire*. Los Angeles, CA: Western Psychological Services.
- Rutter, M., Le Couteur, A., Lord, C. (2003). *ADI-R: The Autism Diagnostic Interview-Revised*. Los Angeles, CA: Western Psychological Services.
- Sandberg, A. D., Nyden, A. (1993). The cognitive profile in infantile autism--a study of 70 children and adolescents using the Griffiths Mental Development Scale. *British Journal of Psychology*, 84, 365. Available from: Academic Search Complete, Ipswich, MA. Accessed May 6, 2015.
- Schopler, E., Lansing, M.D., Reichler, R.J., Marcus, L.M. (2005). *Examiner's manual of Psychoeducational Profile (3rd ed.)*. Austin, TX: Pro-ed Incorporation.
- Schopler, E., Van Bourgondien, M. E., Wellman, G.J., Love, S.R. (2010). *Childhood Autism Rating Scale (2nd Ed.)*. Los Angeles, CA: Western Psychological Services.
- Scottish Intercollegiate Guideline Network. *Assessment, diagnosis and clinical interventions for children and young people with autism spectrum disorders, a national clinical guideline, number 98*. July 2007. www.sign.ac.uk/pdf/sign98.pdf
- Shattuck, P.T. (2006). The contribution of diagnostic substitution to the growing administrative prevalence of autism in US special education. *Pediatrics*, 117, 1028-1037.

- Shattuck, P.T., Durkin, M., Maenner, M., Newschaffer, C., Mandell, D.S., Wiggins, L., Lee, L-C., Rice, C., Giarelli, E., Kirby, R., Baio, J., Pinto-Martin, J., Cuniff, C. (2009). Timing of identification among children with an autism spectrum disorder: findings from a population-based surveillance study. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 48, 474-483.
- Shea, V., Mesibov, G. (2009). Age-related issues in the Assessment of autism spectrum disorders. U: S. Goldstein, S.A. Naglieri, S. Ozonoff (Ur.), *Assessment of autism spectrum disorders* (117-138). New York: The Guilford Press.
- Šimleša, S., Ljubešić M. (2009). Aspergerov sindrom u dječjoj dobi. *Suvremena Psihologija*, 12, 357-374.
- Skuse, D., Warrington, R., Bishop, D., Chowdhury, U., Lau, J., Mandy, W., Place, M. (2004) 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*, 43, 548-558.
- Smith, I.C., Reichow, B., Volkmar, F.R. (2015). The effects of DSM-5 criteria on number of individuals diagnosed with autism spectrum disorder: a systematic review. *Journal of Autism and Developmental Disabilities*.
- Sparrow, S.S., Balla, D.A., Cicchetti, D.V. (1984). *Vineland Adaptive Behavior Scales*. Circle Pines, MN: American Guidance Service.
- Sparrow, S.S., Balla, D.A., Cicchetti, D.V. (2005). *Vineland Adaptive Behavior Scales, Second edition*. Circle Pines, MN: American Guidance Service.
- Steiner, A.M., Goldsmith, T.R., Snow, A.V., Chawarska, K. (2012). Practitioner's guide to assessment of autism spectrum disorders in infants and toddlers. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42, 1183-1196.
- Stone, W. L., Ousley, O. Y., Hepburn, S. L., Hogan, K. L., Brown, C. S. (1999). Patterns of Adaptive Behavior in Very Young Children with Autism. *American Journal on Mental Retardation*, 104, 187-99.
- Stošić, J. (2013). Spontana komunikacija i njena učinkovitost u djece s poremećajima iz autističnog spektra. *Hrvatska revija za rehabilitacijska istraživanja*, 49, 115-129.
- Sturmey, P., Dalfem, S. (2014). The effects of DSM5 autism diagnostic criteria on number of individuals diagnosed with autism spectrum disorders: a systematic review. *Review Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1, 249-252.
- Tager-Flusberg, H., Paul, R., Lord, C. (2005). Language and communication in autism. U F. R. Volkmar, R. Paul, A. Klin, D.J. Cohen (Ur.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders: Vol 1. Diagnosis, development, neurobiology and behavior* (3rd ed., 335-364). Hoboken, NJ: Wiley
- Turner, L.M., Stone, W.L. (2007). Variability in outcome for children with an ASD diagnosis at age 2. *Journal of Child Psychology & Psychiatry*, 48, 793-802.
- Valicenti-McDermott, M., Hottinger, K., Seijo, R., Shulman, L. (2012). Age at diagnosis of autism spectrum disorders. *The Journal of Pediatrics*, 161, 554-556.
- Volkmar, F., Siegel, M., Woodbury-Smith, M., King, B., McCracken, J., State, M., American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP) Committee on Quality Issues (2014). Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorders. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 53, 237-257.

- Volkmar, F.R., Bregman, J., Cohen, D.J., Cicchetti, D.V. (1988). DSM-III and DSM-III-R diagnosis of autism. *American Journal of Psychiatry*, 145, 1404-1408.
- Wechsler, D. (2012). *Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence—fourth edition technical manual and interpretive manual*. San Antonio, TX: Psychological Corporation.
- Weintraub, K. (2011). The prevalence puzzle: autism counts. *Nature*, 479, 22-24.
- Wiggins, L.D., Baio, J., Rice, C. (2006). Examination of the time between first evaluation and first Autism Spectrum diagnosis in a population-based sample. *Journal of Developmental and Behavioural Pediatrics*, 27, 79-88.
- Williams, K., MacDermott, S., Ridley, G., Glasson, E.J., Wray, J.A. (2008). The prevalence of autism in Australia. Can it be established for existing data?. *Journal of Paediatrics and Child Health*, 44, 504-510.
- Wing, L., Leekam, S.R., Libby, S. J., Gould, J., Larcombe, M. (2002). The diagnostic interview for social and communication disorders: Background, inter-rater reliability and clinical use. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, and Allied Disciplines*, 43, 307–325.
- Wolfenden, S., Sarkozy, V., Ridley, G., Williams, K. (2012). A systematic review of the diagnostic stability of Autism Spectrum Disorder. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 6, 345-354.
- Zimmerman, I.L., Steiner, V.G., Pond, R.E. (2002). *Preschool Language Scale, 4th edition*. San Antonio, TX: The Psychological Corporation.

EARLY ASSESSMENT OF AUTISM SPECTRUM DISORDER: THEORY, RESEARCH AND PRACTICE

Abstract

An increase in the prevalence of autism spectrum disorders (ASD) in the last few decades has resulted in the enhanced interest of professionals, researchers and the public in this disorder. The newest data indicate that the prevalence rate is more than 1:100. ASD is becoming diagnosed at an earlier age and the standard to strive for is to diagnose children in the preschool period, preferably during the first three years of life. New studies indicate a relatively high reliability of diagnosis if it is made in children whose (mental) age is above 18 months. Since there is still no biomedical marker of ASD, diagnosis is based on behavioral deviations described in diagnostic manuals (DSM or ICD) that have changed often through time. Contemporary studies on aspects of ASD diagnostics – diagnostic criteria and implications of their frequent changes, age for diagnostic assessment, areas and measures of assessment are presented in this paper. Moreover, deficiencies in basic prerequisites for early diagnosis of ASD in Croatia are considered as well as possible implications of this unsustainable system on clinical and research practice in our country.

Key words: autism spectrum disorders, ASD, autism, assessment, behavioral characteristics, biomedical characteristics