บทความปริทัศน์

ออทิซึม

จุฑามาส วิโรจน์อนันต์[1]
จตุรพร แสงกูล[2]
พรพรต ลิ้มประเสริฐ[3]

Autism

Wirojanan J, Sangkool J, Limprasert P.
Department of Pediatrics, Department of Psychiatry, Department of Pathology
Faculty of Medicine, Prince of Songkla University, Hat Yai, Songkhla, 90110, Thailand
Songkla Med J 2006;24(4):325-332

Abstract:

Autistic disorders belong to a broad spectrum of clinically heterogeneous, pervasive development disorders, according to DSM-IV. Clinical features usually appear during the first three years of life. Children and adults with autism typically have difficulties in verbal and non-verbal communication and social interactions, and show repetitive patterns of behavior and interest. Although the exact etiology of autism is unknown, both genetics and environment are believed to play important roles. Diagnosis is based on clinical criteria and requires an experienced doctor. There is no cure for autism yet, but early intervention may improve some behavioral problems and subsequent IQ level.

Key words: *autism, autistic disorder, pervasive developmental disorder*

---

[1]พบ., วว. (กุมารเวชศาสตร์), อาจารย์, ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ [2]พบ., วว. (จิตเวชศาสตร์), อาจารย์, ภาควิชาจิตเวชศาสตร์,
[3]พบ., Ph.D. (Human Genetics), American Board of Medical Genetics (Clinical Molecular Genetics), รองศาสตราจารย์, ภาควิชาพยาธิวิทยา
คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ อ.หาดใหญ่ จ.สงขลา 90110
รับต้นฉบับวันที่ 31 สิงหาคม 2548 รับลงตีพิมพ์วันที่ 12 เมษายน 2549

บทคัดย่อ:

ออทิซึมเป็นกลุ่มอาการที่ประกอบด้วยความผิดปกติใน 3 ด้านหลักคือ ด้านสังคม ด้านการสื่อสารทางภาษา และมีพฤติกรรมและความสนใจแบบจำเพาะซ้ำเดิมเพียงไม่กี่ชนิด ปัจจุบันเชื่อว่าออทิซึมเป็นกลุ่มอาการที่มีความหลากหลายของลักษณะทางคลินิก (spectrum) ตามข้อกำหนดของ DSM-IV ออทิซึมจัดอยู่ในกลุ่ม Pervasive developmental disorder ยังไม่ทราบสาเหตุของการเกิดออทิซึม แต่เชื่อว่าอาจเกิดจากหลายปัจจัยทั้งทางพันธุกรรมและสิ่งแวดล้อม การวินิจฉัยโรคต้องอาศัยลักษณะทางคลินิกโดยผู้เชี่ยวชาญ ซึ่งมักจะตรวจพบได้ภายในอายุ 3 ปี ปัจจุบันยังไม่มีวิธีรักษาออทิซึมให้หายขาด แต่การดูแลรักษาตั้งแต่ระยะแรกจะช่วยให้ผู้ป่วยมีพฤติกรรมและสติปัญญาดีขึ้น

คำสำคัญ: *ออทิซึม, ออทิสติค, พัฒนาการช้า*

บทนำ

ออทิซึม (Autism) คือ กลุ่มอาการความผิดปกติ 3 ด้านหลัก คือ (1) ภาษาและการสื่อความหมาย (2) การสร้างสัมพันธภาพระหว่างบุคคล (3) พฤติกรรมและความสนใจแบบจำเพาะซ้ำเดิม ซึ่งมักจะเกี่ยวข้องกับกิจวัตรประจำวันและการเคลื่อนไหว อาการเหล่านี้เกิดในช่วงต้นของชีวิต มักเริ่มมีอาการก่อนอายุ 3 ปี[1]

ในปี พ.ศ. 2486 นายแพทย์ ลีโอ แคนเนอร์ เป็นคนแรกที่ได้รายงานถึงกลุ่มเด็กที่มีลักษณะทางคลินิกในความบกพร่องด้านสังคม ภาษา และการตอบสนองต่อสิ่งแวดล้อม หลังจากนั้นได้มีการศึกษาเกี่ยวกับกลุ่มอาการออทิซึมเรื่อยมา และในปัจจุบันมีการศึกษาอย่างกว้างขวาง

ระบาดวิทยา

การศึกษาระยะแรกพบอัตราความชุกของออทิซึมประมาณ 4-5 รายต่อ 10,000 ราย แต่รายงานในระยะหลังพบอัตราความชุกมากขึ้นในประเทศต่างๆ ทั่วโลก เป็น 20-60 รายต่อ 10,000 ราย[2-5] ความชุกที่เพิ่มมากขึ้นนี้ ส่วนหนึ่งมาจากความรู้เกี่ยวกับออทิซึมที่เพิ่มมากขึ้น การใช้เครื่องมือในการวินิจฉัยที่แตกต่างกัน การปรับปรุงข้อวินิจฉัยให้ครอบคลุมกรณีที่มีอาการน้อย รวมถึงจำนวนผู้ป่วยที่อาจมีเพิ่มมากขึ้นด้วย[6-9] ออทิซึมพบในเพศชายมากกว่าเพศหญิงอัตราส่วนประมาณ 2-4:1[2-3, 10] อัตราส่วนนี้สูงขึ้นในกลุ่มเด็กที่มีอาการน้อยและในทางกลับกันอัตราส่วนเพศชายต่อเพศหญิงต่ำลงในกลุ่มที่มีภาวะปัญญาอ่อนรุนแรงร่วมด้วย[10]

สาเหตุ

ในปัจจุบันยังไม่ทราบสาเหตุของออทิซึมที่แน่ชัด แต่พันธุกรรมเป็นปัจจัยที่มีหลักฐานว่ามีความเกี่ยวข้องกับการเกิดออทิซึมอยู่หลายประการ เช่น พบออทิซึมในคู่แฝดร่วมไข่ (monozygotic twins) ได้มากถึงร้อยละ 60-91 แต่พบเพียงร้อยละ 0-10 ในคู่แฝดต่างไข่ (dizygotic twins)[11-13] โอกาสเกิดออทิซึมซ้ำ (recurrent risk) ในพี่น้องของผู้ป่วยออทิซึมเท่ากับร้อยละ 2-8[14-15] ซึ่งเป็นความชุกที่มากกว่าของประชากรทั่วไป ประมาณ 50-100 เท่า มีการศึกษามากมายระหว่างความสัมพันธ์ของยีนกับการเกิดออทิซึม ซึ่งในปัจจุบันนี้พบแล้วมากกว่า 10 ตำแหน่ง เช่น โครโมโซม 7 (7q31-q33) โครโมโซม 15 (15q11-q13) โครโมโซม 22 (22q13) เป็นต้น[15-17]

กลุ่มอาการโครโมโซมเอกซ์เปราะ (Fragile X syndrome) เป็นโรคที่มีอาการบางอย่างของออทิซึมประมาณร้อยละ 2-5[12,18] นอกจากนี้ภาวะอื่นๆ ที่พบว่ามีอาการออทิซึมร่วมด้วย ได้แก่ โรคในกลุ่ม neurocutaneous disorder (neurofibromatosis, tuberous sclerosis, hypomelanosis of Ito) กลุ่มเอนไซม์บกพร่อง (phenylketonuria, purine metabolism) และกลุ่มอาการอื่นๆ เช่น Williams Syndrome, Mobius Syndrome เป็นต้น[10, 19-20] แต่สาเหตุของออทิซึมจากโรคดังกล่าวเป็นเพียงส่วนน้อย ออทิซึมส่วนใหญ่มักไม่ทราบสาเหตุ

การศึกษาปัจจัยระหว่างการตั้งครรภ์และการคลอดพบว่ามีความสัมพันธ์กับการติดเชื้อไวรัสระหว่างตั้งครรภ์ เช่น หัดเยอรมัน (rubella) และ cytomegalovirus รวมทั้งการได้รับสารพิษหรือสารก่อวิรูป (teratogens) ปัจจัยระหว่างการคลอด (perinatal factors) ที่สัมพันธ์กับการเกิดออทิซึม ได้แก่ การมีภาวะ fetal distress การคลอดโดยวิธีการผ่าตัด การคลอดท่าก้น ทารกที่มีค่า Apgar score ต่ำ เป็นต้น นอกจากนี้ยังพบออทิซึมได้ในทารกน้ำหนักตัวน้อย คลอดก่อนกำหนด ตัวเหลืองหลังคลอด อย่างไรก็ตามปัจจัยที่พบว่ามีความสัมพันธ์กับออทิซึมมักแตกต่างกันในแต่ละรายงานจึงยังไม่สามารถสรุปได้ชัดเจน[21-23]

การศึกษาทางด้านกายวิภาคและสารสื่อประสาทในสมองจากทั้งทางภาพถ่ายรังสี สัญญาณคลื่นสมอง สารเคมีในสมอง รวมถึงชิ้นเนื้อ[24] พบความผิดปกติหลายอย่างในผู้ป่วยออทิซึม

แต่ยังไม่พบรูปแบบที่จำเพาะ ในทางกายวิภาคพบว่าสมองของผู้ป่วยออทิซึมมีขนาดใหญ่กว่าของคนทั่วไป[25-26] และบางส่วนของสมองมีขนาดผิดปกติ[27-30] ตำแหน่งที่มีรายงานพบความผิดปกติของเนื้อสมอง ได้แก่ brain stem, cerebellum, limbic system และบางตำแหน่งของ cerebral cortex

การตรวจคลื่นไฟฟ้าสมอง (EEG) ในผู้ป่วยออทิซึม พบความผิดปกติร้อยละ 10-83[31] เป็นความผิดปกติของคลื่นไฟฟ้าสมองแบบไม่จำเพาะ (non-specific abnormalities)[32] อุบัติการณ์ของโรคลมชักในเด็กออทิซึมสูงกว่าของคนทั่วไปคือ พบร้อยละ 5-38[33] นอกจากนี้ยังมีการศึกษาเกี่ยวกับสารสื่อประสาทหลายชนิด โดยเฉพาะ serotonin ที่พบว่าสูงขึ้นในผู้ป่วยบางราย[34] แต่ยังไม่ได้ข้อสรุปที่แน่ชัดถึงความเกี่ยวข้องของความผิดปกติเหล่านี้กับการเกิดออทิซึม

ในปัจจุบันนี้สรุปได้ว่าสาเหตุส่วนใหญ่ของออทิซึมเกิดจากพันธุกรรมแบบหลายปัจจัย (multifactorial inheritance) ซึ่งมียีนที่เกี่ยวข้องหลายตำแหน่งและมีภูมิไวรับ (susceptibility) ต่อการเกิดโรคจากการสัมผัสสิ่งแวดล้อมต่าง ๆ ไม่ว่าจะเป็นสารเคมีหรือเชื้อโรคในระหว่างตั้งครรภ์หรือหลังคลอด

การวินิจฉัย

เกณฑ์การวินิจฉัยออทิซึมตามระบบ Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM) เริ่มมีตั้งแต่ DSM-III (พ.ศ. 2523) และได้ถูกปรับเปลี่ยนเป็น DSM-III-R (พ.ศ. 2530) ในปัจจุบันใช้เกณฑ์การวินิจฉัยตาม DSM-IV (พ.ศ. 2537) โดยคำว่า pervasive developmental disorder (PDD) หมายถึงความผิดปกติในด้านพัฒนาการหลายด้าน ซึ่งแบ่งการวินิจฉัย PDD เป็น 5 ชนิด ได้แก่ autistic disorder, Rett's disorder, childhood disintegrative disorder, Asperger's disorder และ pervasive developmental disorder not otherwise specified (PDD-NOS) ในปัจจุบันได้รวมออทิซึมเป็นกลุ่มโรคที่มีความหลากหลายของลักษณะทางคลินิก (autistic spectrum disorder หรือ ASD) และมีคำที่เรียกกลุ่มออทิซึมที่มีความบกพร่องน้อยว่า high-functioning autism

อาการและอาการแสดง

ความบกพร่องในการมีปฏิสัมพันธ์ทางสังคม (impairment in social interaction)

ความบกพร่องในการมีปฏิสัมพันธ์ทางสังคมเป็นอาการสำคัญของออทิซึม ซึ่งมีระดับความรุนแรงที่แตกต่างกันไป แม้ว่าเด็กออทิซึมสามารถสร้างความผูกพันโดยพยายามที่จะอยู่ใกล้ผู้เลี้ยงดู[35] แต่สิ่งที่ต่างจากเด็กทั่วไปคือ การขาดความรู้สึกและความสนใจร่วมกับผู้อื่น (attention-sharing behaviours) เช่น ชี้หรือนำสิ่งของมาอวด[36] ไม่สามารถเข้าใจหรือรับรู้ว่าผู้อื่นกำลังคิดหรือรู้สึกอย่างไร[6] เป็นต้น

แม้เด็กออทิซึมที่มีระดับสติปัญญาปกติ ก็ยังมีความบกพร่องในด้านการเข้าสังคม เช่น ไม่รู้วิธีการเริ่มหรือจบบทสนทนา พ่อแม่บางคนอาจสังเกตเห็นความผิดปกติในด้านสังคมตั้งแต่ในขวบปีแรก จากการสบตาน้อย (poor eye contact) ไม่ชอบให้อุ้ม หรือขืนตัวเวลาอุ้ม เด็กออทิซึมบางคนในวัยเด็กเล็กจะไม่กลัวคนแปลกหน้าอย่างเด็กทั่วไป ไม่สนใจที่จะเข้ากลุ่มเพื่อน ในเด็กที่มีอาการน้อยอาจมองเห็นความผิดปกติด้านนี้ไม่ชัดเจน เพราะสามารถปฏิสัมพันธ์ทางสังคมกับผู้อื่นได้บ้าง แต่ขาดความผูกพันและความยืดหยุ่น เมื่อเด็กเข้าสู่วัยเรียน อาการจะเห็นได้ชัดเจนขึ้น เนื่องจากสถานการณ์ทางสังคมที่ซับซ้อนมากขึ้น กล่าวคือ เด็กจะไม่สามารถเข้าใจหรือรับรู้ว่าผู้อื่นกำลังคิดหรือรู้สึกอย่างไร เข้ากับเพื่อนได้ยาก มักถูกเด็กอื่นมองว่าแปลกหรือเป็นตัวตลก

ความบกพร่องในการสื่อสาร (impairment in communication)[10, 14, 19, 37]

เด็กออทิซึมส่วนใหญ่มีปัญหาพูดช้า ซึ่งเป็นอาการนำสำคัญที่ทำให้ผู้ปกครองพาเด็กมาพบแพทย์[38] การใช้ภาษาของเด็กออทิซึมมักเป็นในรูปแบบของการท่องจำซ้ำ ๆ และไม่สื่อความหมาย อาจมีการพูดซ้ำคำท้ายประโยค ใช้คำสรรพนามไม่ถูกต้อง พูดจาวกวนอยู่กับเรื่องใดเรื่องหนึ่ง หรือใช้น้ำเสียงท่วงทำนองการพูดที่ผิดปกติ

เด็กออทิซึมบางคนเริ่มพูดคำแรกเมื่ออายุ 2-3 ปี การใช้ภาษาในช่วงแรกจะเป็นการพูดทวนสิ่งที่ได้ยิน ส่วนในเด็กที่มีระดับสติปัญญาปกติหรือใกล้เคียงปกติจะมีพัฒนาการทางภาษาที่ค่อนข้างดี และสามารถใช้ประโยคในการสื่อสารได้เมื่ออายุประมาณ 5 ปี เมื่อถึงวัยเรียนความบกพร่องด้านภาษายังคงมีอยู่ โดยเฉพาะการสนทนาโต้ตอบ อาจพูดจาวกวน พูดเฉพาะในเรื่องที่ตนสนใจ และมีปัญหากับภาษาที่เป็นนามธรรม หรือพูดไม่ถูกกาลเทศะ

พฤติกรรมและความสนใจแบบจำเพาะซ้ำเดิมเพียงไม่กี่ชนิด (restricted, repetitive and stereotypic behaviors and interests)[10, 14, 19, 37]

พฤติกรรมซ้ำ ๆ เป็นสิ่งที่สังเกตเห็นได้ชัด จึงช่วยในการวินิจฉัยโรคได้ดี พฤติกรรมเหล่านี้อาจเป็นพฤติกรรมทางกายและการเคลื่อนไหวที่จำกัดอยู่กับความสนใจในกิจกรรมหรือสิ่งของไม่กี่ชนิด เช่น การสะบัดมือ หมุนข้อเท้า โยกศีรษะ หมุนวัตถุ เปิดปิดไฟ กดชักโครก และเมื่อมีความตื่นเต้นหรือมีภาวะกดดัน

การเคลื่อนไหวซ้ำๆ มักพบได้มากขึ้น ออทิซึมบางคนสนใจในรายละเอียดเล็กๆ น้อยๆ ที่คนอื่นๆ มองข้าม

เด็กออทิซึมแบบ high functioning ที่เป็นเด็กโตมีความสนใจในบางเรื่องอย่างจำกัด โดยสิ่งที่สนใจนั้นอาจเป็นเรื่องที่เด็กทั่วๆ ไปสนใจ แต่เด็กกลุ่มนี้มีความหมกมุ่นกับเรื่องนั้นอย่างมาก เช่น จดจำรายละเอียดเกี่ยวกับสิ่งนั้นได้ และพูดคุยเกี่ยวกับเรื่องนั้นอยู่เสมอ ในกลุ่มเด็กออทิซึมแบบ high functioning เมื่อโตขึ้นสิ่งที่สนใจอาจเป็นความรู้ทางวิชาการบางสาขา เช่น คณิตศาสตร์ คอมพิวเตอร์ และวิทยาศาสตร์สาขาต่างๆ ซึ่งความรู้เหล่านี้เป็นสิ่งที่มีคุณค่าเมื่ออยู่ในโรงเรียน จึงช่วยให้เด็กออทิซึมเข้าร่วมสังคมในโรงเรียนได้ดีขึ้น

อาการอื่นๆ[10, 14, 19]

เด็กออทิซึมมักมีการตอบสนองต่อสิ่งเร้าที่แตกต่างจากเด็กทั่วไป โดยเฉพาะการตอบสนองต่อการได้ยิน (auditory response) เด็กบางคนไม่ตอบสนองต่อเสียงจนดูเหมือนมีความบกพร่องต่อการได้ยิน ในขณะที่เด็กบางคนไวต่อเสียงบางเสียงมากกว่าปกติ และลักษณะที่พบทั้ง 2 แบบ อาจพบได้ในเด็กออทิซึมคนเดียวกัน นอกจากการตอบสนองต่อเสียงที่แตกต่างจากเด็กทั่วไป การตอบสนองต่อการมองเห็นก็เป็นคล้ายกัน ส่วนการตอบสนองต่อการสัมผัส การได้กลิ่น และความเจ็บปวดมักเป็นปกติ

นอกจากนี้เด็กออทิซึมอาจจะชนมากและมีสมาธิสั้นต่อสิ่งที่ไม่ได้สนใจเป็นพิเศษ จนบางครั้งได้ได้รับการวินิจฉัยว่าเป็นเด็กชนสมาธิสั้น (Attention deficit and hyperactivity disorder หรือ ADHD) โดยเฉพาะเมื่ออาการของออทิซึมไม่ชัดเจน ในเด็กที่มีพัฒนาการช้าอย่างมากอาจพบพฤติกรรมทำร้ายตัวเอง เช่น โขกศีรษะหรือกัดตัวเอง เป็นต้น

ในด้านสติปัญญา เด็กออทิซึมบางคนมีความสามารถพิเศษในด้านความจำหรือคำนวณโดยเฉพาะในกลุ่ม high functioning อาจสามารถจำตัวอักษรและนับเลขได้ตั้งแต่อายุ 2-3 ปี เด็กบางกลุ่มสามารถอ่านหนังสือได้ก่อนอายุ 5 ปี (hyperlexia) ซึ่งในกลุ่มเหล่านี้มักมีการพยากรณ์โรคดี

ข้อบ่งชี้ของการเกิดออทิซึม (early indicators of autistic development)

พ่อแม่บางคนอาจสังเกตพัฒนาการที่ผิดปกติของลูกตั้งแต่ในขวบปีแรก แต่ร้อยละ 90 ของพ่อแม่สังเกตความผิดปกติภายในขวบปีที่สอง[38] อาการที่พบในเด็กเล็ก ได้แก่ พื้นฐานทางอารมณ์ที่รุนแรง ปฏิสัมพันธ์ทางสังคมที่ผิดปกติ การสบตาผิดปกติ[39] อาการที่พบในเด็กโต ได้แก่ การแยกตัว การเล่นไม่เหมือนเด็กอื่น และการไม่ตอบสนองต่อเสียงคล้ายหูหนวก[40] ไม่มองตาม ไม่ยิ้ม ไม่เลียนแบบท่าทาง อาการสำคัญที่พ่อแม่สามารถแยกเด็กออทิซึมออกจากเด็กพัฒนาการช้าแบบอื่น คือ การตอบสนองต่อปฏิกริยาของผู้อื่นน้อยและเข้ากับเพื่อนได้ยาก รวมทั้งการไม่ตอบสนองต่อเสียงเหมือนเด็กหูหนวก[41]

การศึกษาจากวิดีทัศน์ของเด็กออทิซึม[42] พบว่าในช่วงอายุ 1 ปี เด็กออทิซึมมีความบกพร่องในการมีปฏิสัมพันธ์ทางสังคม ขาดการแสดงออกทางสีหน้าที่เหมาะสม ไม่มีการยิ้มทักทาย (social smile) ไม่ค่อยมองคนอื่น ไม่ชี้นิ้วในสิ่งที่สนใจหรือนำสิ่งของมาอวดเรียกไม่หัน ส่งเสียงน้อย ลักษณะที่พบเพิ่มในช่วงอายุ 2 ปี ได้แก่ ไม่สนใจผู้คน ชอบอยู่คนเดียว ไม่สบตา พูดช้า และมีกริยาที่ไม่เหมาะสม

การศึกษาส่วนใหญ่เห็นพ้องกันว่าอาการที่ช่วยแยกเด็กออทิซึมจากเด็กปกติคือ ความบกพร่องทางด้านสังคมที่พบได้ตั้งแต่อายุยังน้อย และความบกพร่องด้านภาษา

การตรวจคัดกรอง (screening)

การตรวจคัดกรองเป็นสิ่งสำคัญเพราะการวินิจฉัยตั้งแต่เริ่มแรกและให้การรักษาตั้งแต่อายุน้อย ช่วยให้ผลการรักษาดีขึ้น[44-46] นอกจากนี้ยังมีประโยชน์ในด้านการให้คำแนะนำปรึกษาทางพันธุกรรมเพราะมีโอกาสเกิดโรคในลูกคนต่อไปประมาณร้อยละ 5 (100 เท่าของความชุกในประชากรทั่วไป)[47] แม้ว่ายังไม่มีการวินิจฉัยก่อนคลอด แต่พ่อแม่ก็ควรได้รับรู้ข้อมูลดังกล่าวนี้ เพื่อการเฝ้าระวังโรคในอนาคต

ออทิซึมกลุ่ม high functioning มักวินิจฉัยไม่ได้จนกระทั่งเข้าวัยเรียน เพราะไม่มีความบกพร่องทางด้านภาษา และระดับสติปัญญาอยู่ในเกณฑ์ปกติหรือสูงกว่าปกติ[48]

ตัวอย่างแบบทดสอบสำหรับตรวจคัดกรองออทิซึม เช่น Checklist of Autism in Toddlers (CHAT)[49] Autism Behavior Checklist (ABC)[50] Childhood Autism Rating Scale (CARS)[51] Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)[52] และ Autism Diagnosis Observation Schedule (ADOS)[53]

แบบทดสอบคัดกรอง CHAT ถูกออกแบบเพื่อคัดกรองออทิซึมที่อายุ 18 เดือน CHAT ประเมินด้านการเล่นสมมุติและความสนใจร่วมจากคำบอกเล่าของพ่อแม่และการสังเกตของผู้ตรวจ ข้อดีของ CHAT คือ มี positive predictive value สูง แต่ข้อเสียของ CHAT คือ มีความไว (sensitivity) ต่ำ เพราะฉะนั้นจึงมีเด็กถึงร้อยละ 60 ที่ใช้แบบตรวจคัดกรอง CHAT แล้วพบว่าปกติ แต่กลับตรวจพบว่าเป็นออทิซึมในภายหลัง

แบบคัดกรองที่เป็นที่นิยมใช้กันมาก คือ CARS และ ABC เนื่องจากทั้ง 2 ชนิดมีความเที่ยงตรงในการตรวจคัดกรองแต่ละครั้งสูง (interrater reliability) และ CARS มีผลลบลวง (false positive) ต่ำกว่าแบบคัดกรองที่ถูกนำมาใช้ในระยะหลัง เช่น ADI-R และ ADOS

ADI-R ครอบคลุมอาการหลักของออทิซึม ทั้ง 3 ด้านตาม DSM-IV เป็นเครื่องมือที่เที่ยงตรงและเชื่อถือได้[52] โดยเฉพาะในกลุ่มเด็กอายุ 4 ปีขึ้นไป ส่วน ADOS[53] เป็นแบบคัดกรองมาตรฐานสำหรับสังเกตพฤติกรรมทางด้านสังคมและการสื่อสารของเด็กออทิซึมที่มีความเที่ยงตรงในการตรวจคัดกรองแต่ละครั้งสูง

ดังนั้นสำหรับการใช้แบบทดสอบคัดกรองในทางเวชปฏิบัติ CARS เป็นเครื่องมือที่เหมาะสม เนื่องจากนำมาใช้ได้ง่ายและมีความเที่ยงตรงในการตรวจคัดกรองแต่ละครั้งสูง และมีผลลบลวงต่ำ แต่สำหรับ ADI-R และ ADOS/ PL (Pre-Linguistic) เหมาะสมกับการทำวิจัยมากกว่าแบบคัดกรองอื่น ๆ แต่ผู้ที่ทำการทดสอบต้องผ่านการฝึกอบรมอย่างครบถ้วน และเป็นการทดสอบที่ใช้เวลานาน (ADI-R ใช้เวลามากถึง 2 ชั่วโมง ส่วน ADOS และ ADOS/PL ใช้เวลาประมาณ 45 นาที)

แม้ว่าออทิซึมมีอาการชัดเจนเมื่ออายุมากขึ้น อย่างไรก็ตามมีการศึกษาพบว่าสามารถให้การวินิจฉัยโรคได้ตั้งแต่อายุ 2-3 ปี[54]

การรักษา

แม้ว่าในปัจจุบันนี้ยังไม่มียาหรือวิธีการรักษาออทิซึมให้หายขาดได้ แต่เป็นที่ยอมรับกันทั่วไปว่าการได้รับการรักษาก่อนอายุ 3 ปี (early intervention) โดยการกระตุ้นพัฒนาการปรับพฤติกรรมฝึกพูดและให้การศึกษาที่เหมาะสม ช่วยให้ได้เด็กมีอาการดีขึ้น แต่ไม่มีวิธีใดที่ดีที่สุดหรือเหมาะสมสำหรับเด็กทุกคน ดังนั้นจึงต้องเลือกและปรับการรักษาให้เหมาะสมในแต่ละราย[46, 55] การรักษาอื่น ๆ เช่น Auditory Integration Training (AIT) โดยให้เด็กฟังเพลงที่มีการตัดช่วงความถี่ที่เด็กมีความไวต่อความถี่นั้นออก และ Facilitated Communication for Autism (FC) ซึ่งให้เด็กกดแป้นพิมพ์ดีดหรือแป้นพิมพ์คอมพิวเตอร์เพื่อช่วยเสริมความสามารถในการสื่อภาษา แม้ว่าจะมีการศึกษาถึงประโยชน์ในการรักษาด้วยวิธี AIT ในผู้ป่วยบางคน แต่ทั้งสองวิธีนี้ก็ยังไม่เป็นวิธีการรักษามาตรฐาน เนื่องจากยังไม่มีงานวิจัยใดสนับสนุนว่าได้ผลจริงโดยเฉพาะวิธี FC[56]

ยาบางชนิดถูกนำมาใช้รักษาอาการบางอย่างของออทิซึม และพบว่าได้ผลดี เช่น risperidone ในการรักษาพฤติกรรมก้าวร้าว ชอบทำร้ายตัวเองและซนอยู่ไม่นิ่ง[57-58] นอกจากนี้ยาในกลุ่ม psychostimulant และ naltrexone (opioid antagonist) ก็พบว่าช่วยลดอาการซนอยู่ไม่นิ่ง[59] ยาอื่น ๆ ได้แก่ selective serotonin reuptake inhibitors ใช้ในการรักษาพฤติกรรมก้าวร้าวทำร้ายตัวเองหรือในกรณีที่มีอารมณ์ซึมเศร้าร่วมด้วย[60] ยาในกลุ่ม beta-blocker และ alpha-2 agonists ใช้ในการรักษาพฤติกรรมซนอยู่ไม่นิ่งก้าวร้าวทำร้ายตัวเอง[60-61] อย่างไรก็ดีข้อมูลเกี่ยวกับใช้ยาเหล่านี้ยังต้องศึกษาเพิ่มเติม มีการศึกษาโดยการฉีด secretin เข้าเส้นเลือดดำ แต่พบว่าไม่ได้ช่วยให้อาการดีขึ้น[62-64]

เด็กออทิซึมส่วนหนึ่งมีอาการชักร่วมด้วย ยากันชักที่นิยมใช้ในเด็กเหล่านี้คือ valproic acid และ carbamazepine[14,61] เนื่องจากยาตัวอื่น เช่น phenobarb และ phenytoin มีความสัมพันธ์กับการเกิดปัญหาพฤติกรรมด้านอื่น ๆ ได้ อย่างไรก็ดีการรักษาทางยาไม่ใช่การรักษาหลัก ใช้เพียงเพื่อช่วยปรับหรือควบคุมพฤติกรรมบางอย่างของเด็กที่เป็นออทิซึมเท่านั้น

การให้คำปรึกษาและช่วยเหลือทางด้านจิตใจแก่พ่อแม่และครอบครัวของผู้ป่วยเป็นสิ่งที่สำคัญอย่างยิ่ง ผู้ปกครองควรได้รับทราบข้อมูลที่สำคัญเกี่ยวกับโรค และควรได้รับการอธิบายให้เข้าใจว่าไม่ได้เป็นความผิดของใคร รวมถึงควรได้รับคำแนะนำปรึกษาทางพันธุกรรมที่ถูกต้อง การดูแลรักษาเด็กออทิซึมให้ได้ผลดีนั้นต้องอาศัยระยะเวลา ความอดทนและความร่วมมือในหลาย ๆ ฝ่าย ตั้งแต่พ่อแม่ ครู นักอรรถบำบัด นักกายภาพบำบัด แพทย์และพยาบาล

การพยากรณ์โรค

ผลการรักษาของออทิซึมเมื่อโตเป็นผู้ใหญ่มีได้หลายรูปแบบ แม้ว่าการได้รับการวินิจฉัยตั้งแต่อายุยังน้อยและได้รับการรักษาตั้งแต่เริ่มแรกจะช่วยให้ได้ผลการรักษาโดยรวมดีขึ้น แต่พบว่าในเด็กบางคนที่แม้ได้รับการรักษาตั้งแต่ระยะแรกอย่างเต็มที่กลับไม่ได้ผลการรักษาที่ดีนัก ผู้ป่วยออทิซึมบางคนมีความสามารถพิเศษในบางด้าน เช่น มีความสามารถในการจดจำหรือคำนวนมากกว่าคนทั่วไป แม้ว่าในปัจจุบันนี้ยังหาเหตุผลมาอธิบายความสามารถพิเศษดังกล่าวไม่ได้ แต่เป็นที่น่าสังเกตว่าศิลปินและนักคณิตศาสตร์ที่มีชื่อเสียงบางคนมีความสนใจที่หมกมุ่นและวิธีในการจดจำคล้ายกับกลุ่มออทิซึม[65]

เมื่อติดตามอาการจนถึงวัยผู้ใหญ่พบว่ามีผู้ป่วยที่จัดอยู่ในกลุ่มผลการรักษาดีมีประมาณร้อยละ 14-27 ปานกลางร้อยละ 19-27 และไม่ดีร้อยละ 46-68[66] ส่วนใหญ่เด็กที่มีระดับสติปัญญา (IQ) มากกว่า 70 เป็นกลุ่ม high functioning สามารถสื่อสารอย่างมีความหมายได้ก่อนอายุ 5 ปี และมีอาการน้อยกว่ามักเป็นกลุ่มที่มีการพัฒนาการดี[66-68] เมื่อเป็นผู้ใหญ่บางคนสามารถใช้ชีวิตอยู่คนเดียวได้ บางคนมีเพื่อนสนิท บางคนมีงานทำ[66] และบางคนสามารถแต่งงานมีครอบครัวได้ แต่ผู้ป่วยออทิซึมส่วนใหญ่ยังต้องพึ่งพาผู้อื่นไม่มากก็น้อย

สรุป

ออทิซึมมีความผิดปกติ 3 ด้านหลักคือ ด้านสังคม ด้านการสื่อสารทางภาษา และมีพฤติกรรมแบบซ้ำ ๆ และจำเพาะ แพทย์ควรให้การวินิจฉัยโรคตั้งแต่อายุน้อย เพื่อให้การดูแลรักษาตั้งแต่ระยะแรก เพราะอาจจะช่วยให้ผู้ป่วยมีพฤติกรรมและสติปัญญาดีขึ้นกว่ากลุ่มที่ได้รับการดูแลรักษาช้า รวมทั้งการให้คำแนะนำปรึกษาแก่ครอบครัวเพื่อความเข้าใจที่ถูกต้อง ส่งผลดีต่อการดูแลรักษาในระยะยาว

เอกสารอ้างอิง

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical manual of mental disorders. 4th ed. Washington, DC: American Psychiatric Association; 1994.
2. Bertrand J, Mars A, Boyle C. Prevalence of autism in a United States population. Pediatrics 2001;108:1155-6.
3. Chakrabarti S, Fombonne E. Pervasive developmental disorders in preschool children. JAMA 2001;285: 3093-9.
4. Gurney JG, Fritz MS, Ness KK. Analysis of prevalence trends of autism spectrum disorder in Minnesota. Arch Pediatr Adolesc Med 2003;157:622-16.
5. Lingam R, Simmons A, Andrew SN, Miller E, Stowe J, Taylor B. Prevalence of autism and parentally reported triggers in a north east London population. Arch Dis Child 2003;88:666-70.
6. Tanguay PE. Pervasive developmental disorder: a 10-year review. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry 2000;39:1079-95.
7. Fombonne E. Is there an epidemic of autism? Pediatrics 2001;107:411-3.
8. Fombonne E. The prevalence of autism. JAMA 2003; 289:87-9.
9. Rutter M. Incidence of autism spectrum disorders: change over time and their meaning. Acta Paediatr 2005;94:2-15.
10. Bauer S. Autism and the pervasive developmental disorders: part 1. Pediatr Rev 1995;4:130-6.
11. Steffenburg S, Gillberg C, Hellgren L, Anderson L, Gillberg IC, Jakobsson G, et al. A twin study of autism in Denmark, Finland, Iceland, Norway and Sweden. J Child Psychol Psychiatry 1989;30:405.
12. Bailey A, Bolton P, Butler L, Le Couteur A, Murphy M, Scott S, et al. Prevalence of the fragile X anomaly among autistic twins and singletons. J Child Psychol Psychiatry 1993;34:673-8.
13. Folstein S, Rutter M. Infantile autism: a genetic study of 21 twin pairs. J Child Psychol Psychiatry 1997. 18:297-321.
14. Rapin I. Autism. N Engl J Med 1997;337:97-104.
15. Muhle R, Trentacoste SV, Rapin I. The genetic of autism. Pediatrics 2004;113:e472-e484.
16. Folstein SE, Piven J. Etiology of autism: genetic influences. Pediatrics 1991;87(Suppl):751-60.
17. Manning MA, Cassidy SB, Clericuzio C. Terminal 22q deletion syndrome: a newly recognized cause of speech and language disability in the autism spectrum. Pediatrics 2004;114:451-7.
18. Brown WT, Friedman E, Jenkins EC, Brooks J, Wisniewski K, Raguthu S et al. Association of fragile X syndrome with autism. Lancet 1982;1:100.
19. Rapin I. Autistic Children: diagnosis and clinical features. Pediatrics 1991;87(Suppl):751-60.
20. Bolton PF, Griffiths PD. Association of tuberous sclerosis of temporal lobes with autism and atypical autism. Lancet 1997;359:392-5.
21. Nelson KB. Prenatal and perinatal factors in the etiology of autism. Pediatrics 1991;87(Suppl):761-6.
22. Glasson EJ, Bower C, Petterson B, de Klerk N, Chaney G, Hallmayer JK. Perinatal factors and the development of autism: a population study. Arch Gen Psychiatry 2004;61:618-27.
23. Larsson HJ, Eaton WW, Madsen KM, Vestergaard M, Olesen AV, Agerbo E, et al. Risk factor for autism: perinatal factors, parental psychiatric history, and socioeconomic status. Am J Epidemiol 2005;161: 916-25.
24. Bauman ML. Microscopic neuroanatomic abnormalities in autism. Pediatrics 1991;87(Suppl):791-6.

25. Piven J, Arndt S, Bailey J, Havencamp S, Andreasen NC, Palmer P. An MRI study of brain size in autism. Am J Psychiatry 1995;152:1145-9.
26. Courchesne E, Carper R, Akshoomoff N, Evidence of brain overgrowth in the first year of life in autism. JAMA 2003;290:337-4.
27. Courchesne E. Neuroanatomic imaging in autism. Pediatrics 1991;87(Suppl):781-90.
28. Haznedar MM, Buchsbaum MS, Metzger M, Solimando A, Spiegel-Cohen J, Hollander E. Anterior cingulate gyrus volume and glucose metabolism in autistic disorder. Am J Psychiatry 1997;154:1047-50.
29. Piven J, Bailey J, Ranson B, Arndt S. An MRI Study of the corpus callosum in autism. Am J Psychiatry 1997;154:1051-6.
30. Allen G, Courchesne E. Differential effects of developmental cerebellar abnormalities on cognitive and motor functions in the cerebellum: an fMRI study in autism. Am J Psychiatry 2003;160:262-73.
31. Minshew NJ. Indices of neural function in autism: clinical and biologic implications. Pediatrics 1991; 87(Suppl):774-80.
32. White PT, DeMeyer W, DeMeyer M. EEG abnormalities in early childhood schizophrenia. Am J Psychiatry 1964;120:950-8.
33. Tuchman R, Rapin I. Epilepsy in autism. Lancet Neurol 2002;1:352-8.
34. Cook EH, Leventhal BL. The serotonin system in autism. Curr Opin Pediatr 1996;8:348-54.
35. Dissanayake C, Crossley SA. Proximity and sociable behaviours in autism: evidence for attachment. J Child Psychol Psychiatry 1996;37:149-56.
36. Sigman M, Mundy P, Sherman T, Ungerer J. Social interaction of autistic, mentally retarded and normal children and their caregivers. J Child Psychol Psychiatry 1986;27:647-56.
37. Rapin I. Autism. Current Concepts 2004;337:97-103.
38. Volkmar F, Chawarska K, Klin A. Autism in infancy and early childhood. Annu Rev Psychol 2005;56:315-36.
39. Wing L. The handicaps of autistic children. a comparative study. J Child Psychol Psychiatry 1969; 10:1-40.
40. Gillberg C. Ehlers S, Schaumann H, Jakobsson G, Dahlgren SO, Lindblom R, et al. Autism under age 3 years: a clinical study of 28 cases referred for autistic symptoms in infancy. J Child Psychol Psychiatry 1990;31:921-34.
41. Ohta M, Nagai Y, Hara H, Sasaki M. Parental perception of behavioral symptoms in Japanese autistic children. J Autism Dev Disord 1987;17:549-63.
42. Adrien JL, Perrot A, Sauvage D, Leddet I, Larmande C, Hameury L, et al. Early symptoms in autism from family home movies: evaluation and comparison between 1st and 2nd year of life using IBSE scale. Acta Paedopsychiatr 1992;55:71-5
43. Osterling J, Dawson G. Early recognition of children with autism: a study of 1st birthday home video tapes. J Autism Dev Disord 1994;24:247-59.
44. Gresham FM, MacMillan DL. Early intervention project: can its claims be substantiated and its effects replicated? J Autism Dev Disord 1998; 28:5-13.
45. Howlin P. Practitioner review: psychological and educational treatments for autism. J Child Psychol Psychiatry 1998;39:307-22 .
46. American academy of pediatrics, committee on children with disabilities. The pediatrician role's in the diagnosis and management of autistic spectrum disorder in children. Pediatrics 2001;107:1221-6.
47. Bolton P, MacDonald H, Pickles A, Rios P, Goode S, Crowson M, et al. A Case-control family history study of autism. J Child Psychol Psychiatry 1994;35:877-900.
48. Baird G, Charman T, Cox A, Baron-Cohen S, Swettenham J, Wheelwright S, et al. Screening and surveillance for autism and pervasive developmental disorders. Arch Dis Child 2001;84:468-75.
49. Baron-Cohen S, Allen J, Gillberg C. Can autism be detected at 18 months? The needle haystack, and the CHAT. Br Pychiatry 1992;161:839-43

50. Krug DA, Arick J, Almond P. Behaviour Checklist for identifying severely handicapped individuals with high levels of autistic behaviour. J Child Psychol Psychiatry 1980;21:221-9.
51. Schopler E, Reicher RJ, DeVellis R, Daly K. Towards objective classification of childhood autism: Childhood Autism Rating Scale (CARS). J Autism Dev Disord 1980;10:91-103.
52. Lord C, Rutter M, Le Couteur A. Autism diagnostic interview-revise: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorder. J Autism Dev Disord 1994;24:659-85.
53. Lord C, Rutter M, Goode S, Heemsbergen J, Jordan H, Mawhood L, et al. Autism diagnostic observation schedule: a standardized observation of communicative and social behavior. J Autism Dev Disord 1989;19: 185-212.
54. Stone WL, Lee EB, Ashford L, Brissie J, Hepburn SL, Coonrod EE, et al. Can autism be diagnosed accurately in children under three year? J Child Psychol Psychiatry 1999;40:216-26.
55. Francis K. Autism interventions: a critical update. Dev Med Child Neurol 2005;47:493-9.
56. American academy of pediatrics, committee on children with disabilities. Auditory integration training and facilitated communication for autism. Pediatrics 1998; 102:431-3.
57. Research unit on pediatric psychopharmacology autism network. Risperidone in children with autism and serious behavioral problems. N Engl J Med 2002;347:314-21.
58. Shea S, Turgay A, Carroll A, Schulz M, Orlik H, Smith I, et al. Risperidone in treatment of disruptive behavioral symptoms in children with autistic and other pervasive developmental disorders. Pediatrics 2004;114:e634-41.
59. Aman MG, Langworthy KS. Pharmacotherapy for hyperactivity in children with autism and other pervasive developmental disorder. J Autism Dev Disorder 2000; 30:451-9.
60. Aman MG. Management of hyperactivity and other acting out problems in patients with autism spectrum disorder. Semin Pediatr Neurol 2004;11:225-8.
61. Bauer S. Autism and the pervasive developmental disorder: part 2. Pediatr Rev 1995;168-76.
62. Sandler A, Sutton KA, DeWeese J, Girardi MA, Sheppard V, Bodfish JW. Lack of benefit of a single dose of synthetic human secretin in the treatment of autism and pervasive developmental disorder. N Engl J Med 1999;341:1801-6.
63. Coniglio SJ, Lewis JD, Lang C, Burn TG, Subhani-Siddique R, Weintraub A, et al. A randomized, double-blind, placebo-controlled trial of single-dose intravenous secretin as treatment for children with autism. J Pediatr 2001;138:649-55.
64. Levy SE, Souders MC, Wray J, Jawad AF, Gallagher PR, Coplan J, et al. Children with autistic spectrum disorders. I: comparison of placebo and single dose of human synthetic secretin. Arch Dis Child 2003;88: 731-6.
65. Pring L. Savant talent. Dev Med Child Neurol 2005; 47:500-3.
66. Howlin P, Goode S, Hutton J, Rutter M. Adult outcome for children with autism. J Child Psychol Psychiatry 2004;212-29.
67. Eaves LC, Ho HH. The very early identification of autism: outcome to age $4^{1}/_{2}$-5. J Autism Dev Disord 2004;34:367-78.
68. McGovern CW, Sigman M. Continuity and change from early childhood to adolescence in autism. J Child Psychol Psychiatry 2005;46:401-8.