

Yaygın Gelişimsel Bozukluklar

Yard. Doç. Dr. Emrah SONGUR
GÜÜ Tıp Fakültesi
Ruh Sağlığı ve Hastalıkları AD

Yaygın Gelişimsel Bozukluklar

- Otistik Bozukluk
- Diğer Yaygın Gelişimsel Bozukluklar
 - Asperger Sendromu
 - Dezintegratif Bozukluk
 - Rett Bozukluğu
 - Başka Türü Adlandırılmayan Yaygın Gelişimsel Bozukluklar

Otistik Bozukluk

Epidemiyoloji Görülme Sıklığı

- **1960'**lardan bu yana Otizm ile ilgili epidemiyolojik çalışmalar yapılmaktadır.
 - 1970'lerde otizm görülme sıklığı: 10.000'de 2-5
 - Son yıllarda yapılan çalışmalarda: 10.000'de 6-9
 - Daha yeni bir çalışmada: 10.000'de 16,8
- Ülkemizde yapılan **Çocuklarda Kronik Hastalıkların Sıklığı Tarama Çalışması'**nda taranan 40.939 çocuğun 39'una otizm tanısı konmuştur.
- Otizm görülme oranlarının artmasında;
 - Otizm tanı koyma ölçütlerini gelişmesi ve eşik altı olguları da kapsayacak tanı ölçütlerine sahip olunması,
 - Çalışmalarda yöntem farklılıklarının olması,
 - Otizm spektrum bozukluklarında gerçekten bir artış görülmesi,
 - Bozukluğun tanınması ve farkına varılmasında artış gibi sebepler olduğu düşünülmektedir.

Epidemiyoloji

Demografik Etkenler ve Cinsiyet

- Son zamanlarda yapılan çalışmalarda otizm ve **sosyal sınıf** arasında bir ilişki gösterilememiştir.
- **E:K = 2-5:1** (Türkiye'de 1,17:1)
- Otizmi olan kızlarda **zeka seviyesinin** erkeklerden düşük veya eşit olduğunu bildiren çelişkili yayınlar vardır.

Tanı Ölçütleri (DSM-IV TR)

A. En az ikisi (1)'inci maddeden ve birer tanesi (2) ve (3)'üncü maddelerden olmak üzere (1), (2) ve (3)'üncü maddelerden toplam altı (ya da daha fazla) maddenin bulunması:

1. Aşağıdakilerden en az ikisinin varlığı ile kendini gösteren **toplumsal etkileşimde nitel bozulma**:
 - a. Toplumsal etkileşim sağlamak için yapılan el-kol hareketleri, alınan vücut konumu, takınılan yüz ifadesi, göz göze gelme gibi **sözel olmayan bir çok davranışta belirgin bir bozulmanın** olması
 - b. Yaşlarıyla gelişimsel düzeyine uygun **ilişkiler geliştirememesi**
 - c. Diğer insanlarla **eğlenme, ilgilerini ya da başarılarını kendiliğinden paylaşma arayışı** içinde olmama (örn. ilgilendiği nesnelere göstermeme, getirmeme ya da belirtmeme)
 - d. Toplumsal ya da duygusal **karşılıklar vermemesi**

Tanı Ölçütleri (DSM-IV TR)

2. Aşağıdakilerden en az birinin varlığı ile kendini gösteren iletişimde nitel bozulma:
- Konuşulan dilin gelişiminde gecikme olması ya da hiç gelişmemiş olması (el, kol ya da yüz hareketleri gibi diğer iletişim yollarıyla bunun yerini tutma girişimi eşlik etmemektedir).
 - Konuşması yeterli olan kişilerde, başkalarıyla söyleyişi başlatma ya da sürdürmede belirgin bir bozukluğu olması.
 - Basmakalıp ya da yineleyici ya da özel bir dil kullanma
 - Gelişim düzeyine uygun çeşitli, imgesel ya da toplumsal taklitlere dayalı oyunları kendiliğinden oynamama

Tanı Ölçütleri (DSM-IV TR)

3. Aşağıdakilerden en az birinin varlığı ile kendini gösteren davranış, ilgi ve etkinliklerde sınırlı, basmakalıp ve yineleyici örüntülerin olması:
- İlgilenme düzeyi ya da üzerinde odaklanma açısından olağandışı, bir ya da birden fazla basmakalıp ve sınırlı bir örüntüsü çerçevesinde kapanıp kalma
 - Özgül, işlevsel olmayan, alışlageldiği üzere yapılan gündelik işlere ya da törensiz davranış biçimlerine hiç esneklik göstermeksizin sıkı sikiya uyuma
 - Basmakalıp ve yineleyici motor manerizmler (Örneğin; parmak şıklatma, el çırpma ya da burma ya da karmaşık tüm vücut hareketleri)
 - Eşyaların parçalarıyla sürekli uğraşıp durma

Tanı Ölçütleri (DSM-IV TR)

- B. Aşağıdaki alanlardan en az birinde, 3 yaşından önce gecikmelerin ya da olağandışı bir işlevselliğin olması:
- Toplumsal etkileşim,
 - Toplumsal iletişimde kullanılan dil ya da,
 - Sembolik ya da imgesel oyun.
- C. Bu bozukluk, **Rett Bozukluğu** ya da **Çocukluk Dezintegratif Bozukluğu** ile daha iyi açıklanamaz.

Klinik Görünüm

- Otistik spektrum bozukluklarında üç ana alanda bozulma vardır;
 - Sosyal etkileşim
 - İletişim
 - Yineleyici davranışlar ve ilgi alanlarının kısıtlılığı

Klinik Görünüm

Karşılıklı sosyal etkileşimde bozulma

- Otizimde en temel özellik: karşılıklı etkileşim ve iletişim kurma becerilerindeki güçlüklerdir.
 - Anne-babanın sesine ve kendi adının çağrılmasına tepki göstermezler.*
 - Okul öncesi yıllarda diğer çocuklara ilgisi yoktur.*
 - Yüz ifadesinde kısıtlılıklar, alışılmadık dışı göz teması vardır.*
 - Rahatlatılmayı, sakinleştirilmeyi aramaz.*
 - Hoşlandığı durumları paylaşamaz*
- Otizimli çocukların tümü bu alanlarda sorun yaşamaz.
 - Büyüdükçe çeşitli sosyal davranışları öğrenebilirler.*
 - Bazıları başkalarıyla arkadaş olmayı ister ama beceremezler.*

Klinik Görünüm

İletişim

- İletişimdeki bozulma hem **sözel hem de sözel olmayan iletişimi** etkiler.
- Dil-konuşmada gecikme** vardır ya da **hiç gelişmez**.
 - Sosyal yönelimli iletişim kuramazlar, yineleyici biçimde konuşmaları vardır.
 - Zamir karıştırma: örn. Ben yerine sen kullanma
 - Gecikmiş ya da anında ekolali ve stereotipik konuşmalar
 - Kelime uydurma
 - Ses tonu, ritm ve vurgu yönünden farklılıklar

Klinik Görünüm İletişim (Devam)

- **Sözel olmayan iletişimdeki bozukluklar;**
 - Jest/mimiklerde, işaret etmede, selamlaşma (baş baş yapma, bay bay yapma vb.), paylaşma, baş sallamada sorunlar vardır.
- **Dili kavramada da bozukluklar vardır;**
 - Basit şaka, soru ve emirleri anlayamaz.
 - İmgesel oyunlar yoktur.
 - Nesnelere mahsusuktan varmış gibi bir özellik yüklemek ve olmayan şeyi varmış gibi hayal etme oyunu yok.

Klinik Görünüm Kısıtlı, yineleyici ilgiler ve davranışlar

- Otizmi olan çocuklarda;
 - Stereotipik davranışlar,
 - Aynı oyunu defalarca, tekrar oynamama
 - Aşılımsız dışında ilgiler,
 - Örn. Meteoroloji, uçaklar, futbol, trenler vb.
 - Takıntılar,
 - Mekanik hareketlere aşırı ilgi. Örn. Dönen tekerlekler, açılır-kapanır kapılar, vantilatörler vb.
 - Ritüeller,
 - İşlevsel olmayan rutin ve ritüeller vardır. Örn. Okula giderken sırasıyla aynı şeyleri yapmak vb.
 - El, parmak ve vücut hareketleri, olağan dışı vücut duruşları,
 - Örn. Parmak ucunda yürüme vb.
 - Nesnelere yineleyici biçimde uğraşlar görülebilir.
- Aynılıkta ısrar ederler, ufak değişikliklere aşırı tepki verirler.
- Eşyalara tuhaf bağlanmalar gösterebilirler.

0-3 yaş arası ilişki ve iletişim bozukluklarını tanıma

- DSM'nin Yaygın Gelişimsel Bozuklukların tanı ölçütleri **4-5 yaşından itibaren** çocuklara tanı koymaya daha uygun görünmektedir.
- **Belirtiler 3 yaş öncesinde tanınır ve girişimde bulunulursa bu çocukların daha uyumlu, daha sağlıklı gelişme olasılığı vardır.**

0-3 yaş arası ilişki ve iletişim bozukluklarıyla ilgili olabilecek ilk belirtiler

1. Karşılıklı **konuşma seslerinde ritmik etkileşimin** olmaması
2. Sosyal ilişki için gerekli **karşılıklı gülümsemenin** olmaması
3. **Göz göze gelememe** ya da **yüz yüze gelmekten kaçınma**
4. **Uyku ve yeme** sorunları
5. **Seslere, özellikle adına tutarlı olarak bakmama**
6. Baş baş yapmama, selamlaşma için el sallamanın gelişmemesi

0-3 yaş arası ilişki ve iletişim bozukluklarıyla ilgili olabilecek ilk belirtiler (Devam)

7. Ağır başlı görünüm, ciddi yüz ifadesi
8. Anne ve baba eve gelince sevinçle, coşkuyla karşılamama, kapıya koşmama
9. Yabancılamama ya da anne-baba ve yabancıya farklı davranmama, anne-babayı tanıdığını diğer çocuklar gibibelli etmeme
10. Sert nesnelere oynama, yumuşak nesnelere tercih etmeme
11. Mahsusuktan oyuna başlamama (hayali oyun)

0-3 yaş arası ilişki ve iletişim bozukluklarıyla ilgili olabilecek ilk belirtiler (Devam)

12. İsteklerini parmağıyla göstermeme, işaret etmeme, yetişkinlerin elini tutup işaret ettirme ya da yetişkinin elini istenen şeyin üstüne koyma
13. Gösterilen, işaret edilen yere bakmama
14. Hoşuna giden herhangi bir şeyi getirip gösterememe, paylaşmanın olmaması (cicisini gösterememe)
15. Yetişkinlere maskaralık yapmama, eğlendirmeye çalışmama, yetişkinleri eğlendirmeye yönelik dikkat çekici davranışlarda bulunmama
16. Dikkat çekip çekmediğini sınınamama
17. Utanmama, mahcup olmama

Değerlendirme

- Gözlem
 - Görüşme sırasında
 - Oyun ilişkisi içinde
- Öykü alma
 - DSM-IV ve ICD-10 tanı ölçütleri
 - Ek belirti listesi
 - Anne-baba çocuk serbest oyun
- Gelişim düzeyi ya da zihinsel yönden değerlendirme
- Ekip tarafından değerlendirme
- Konsültasyon
 - Nörolojik değerlendirme
 - Odyolojik değerlendirme
- Ayırıcı tanı
 - Aileyi bilgilendirme
 - Tedavi ve eğitim planının yapılması

Değerlendirme Ölçekler

- Değerlendirmede kullanılan ölçeklerden bazıları;
 - **Cocukluk Otizm Değerlendirme Ölçeği**
 - En sık kullanılan ölçeklerden
 - **Otizm Davranış Listesi**
 - Tarama amaçlı kullanılır.
 - **CHAT (Oyun Çocuklarında Otizm İçin Davranış Listesi) ve M-CHAT**
 - Küçük çocukların değerlendirilmesinde kullanılır.

Eşlik Eden Özellikler ve Bozukluklar

- **Mental Retardasyon**
 - Otistik Bozukluğu olanların yaklaşık %75'i işlevsel olarak geridir.
- **Erken Okumaya Geçme (Hiperleksi)**
 - Genel zeka düzeyinden bağımsız olarak hastalarda bilişsel beceriler yelpazesinde dengesizlikler vardır.
 - Yüksek işlevsellikli otizmi olan çocuklarda genelde okumaya erken geçme görülür.
- **Yeme Sorunları**
 - Özellikle erken çocukluk döneminde yeme sorunları olabilir.
 - Seçici davranabilirler
 - Yiyecekleri renklerine göre seçebilirler (örn. Yalnız beyaz renk yiyecekleriyemek gibi)

Eşlik Eden Özellikler ve Bozukluklar (Devam)

- **Depresyon**
 - Özellikle **yüksek işlevsellik otizm ve Asperger Sendromu**'nda daha sık görülür.
 - Otizmde hastalarının %2'sinde depresyon görüldüğü rapor edilmiştir.
 - Depresyon ataklarında hastalarda, *huzursuzluk, mutsuzluk, saldırgan patlamalar ve intihar davranışları* bildirilmiştir.
- **Kayıp Bozuklukları**
 - Araştırma sonuçları otizmi olan bireylerin *büyükçe depresyon ve kaygı riskinin arttığını* göstermektedir.

Eşlik Eden Özellikler ve Bozukluklar (Devam)

- **Sizofreni**
 - Yapılan araştırmaların çoğunda bir çok otizm serisinde şizofreni olgusu bulunmadığı bildirilmiştir.
 - Otistik olmak şizofreni ya da ilişkili bozukluklardan korumamaktadır.
- **Dikkat Eksikliği Hiperaktivite Bozukluğu**
 - DEHB birlikteliğinde YGB olgularının daha ağır patoloji gösterdikleri bildirilmiştir.
- **Epilepsi**
 - Yakın zamanlı bir izlem çalışmasında otizm grubunun 1/3'ünde 2 yaşından önce epilepsinin ortaya çıktığı, yetişkin grupta ise %38 oranında epilepsi geliştiği bulunmuştur.

Ayırıcı Tanı Tepkisel Bağlanma Bozukluğu

- Beş yaşından önce başlar, bakımveren kişilerle ilişkilerde görülen anormalliklerle gider.
- Beş temel özelliğiyle YGB'dan ayrılır;
 1. **Karşılıklı sosyal ilişki kurabilme** kapasitesi vardır.
 2. Görülen anormallikler **normal bir ortam ve sürekliliği olan bir bakım** almaya başladığında düzelir.
 3. Dil gelişiminde problemler olsa da otizmde görülen belirgin **iletişim anormallikleri** görülmez.
 4. Uygun çevresel değişikliklere yanıt vermeyen **ağır bilişsel kusurlarla** bağlantılı değildir.
 5. **Süreklili, yineleyici ve stereotipik davranışlar, ilgi ve etkinlikler** görülmez.

Ayırıcı Tanı

Anlama ve Sözel Anlatım Bozukluğu

- Otizmliler çocukluk sıklıkla kliniğe **konuşmada gecikme** şikayetiyle getirilirler.
- Sözel anlatım bozukluğu olanlarda ise şikayetler;
 - **Sözcük sayılarının sınırlı** olması,
 - Dil bilgisi yönünden **zaman seçiminde hatalar** yapmaları,
 - **Cümle kurmada güçlük** çekmeleri
- Otizmliler çocuklardan ayrılan özellikleri;
 - **Normal ilişki** kurmaları,
 - Normal şekilde **hayali oyun** oynamaları,
 - **Rahatlamak** için anne-babalarından normal şekilde yararalanmaları,
 - **Jest ve mimikleri** normal biçimde kullanmamaları.
 - Sözel olmayan iletişimde yalnızca **hafif düzeyde aksaklıklar** göstermeleri

Ayırıcı Tanı

Seçici Konuşmamazlık

- Zamir karıştırma, stereotipik konuşma, konuşma sırasında tuhaf vurgulama yaygın değildir.
- Sıklıkla anne-babaya aşırı bağlılık vardır.
 - Anne babalarıyla **karşılıklı etkileşim** kurarlar.
- Hastalığın çarpıcı özelliği seçici bazı ortamlarda (örn. Okul, oyun arkadaşları ya da yabancılar) sürekli bir konuşmamazlık olmasıdır.

Ayırıcı Tanı

Çocuklukta Gelişen Şizofreni

- Çocukluk Çağı Şizofrenisi **çok nadir** görülür.
- Şizofrenide normal veya normale yakın dönemler olurken otizmde belirtilerde süreklilik vardır.
- Yüksek işlevsellikli otizmde çocuklarda ve yetişkinlerde **paranoid düşünceler ya da delüzyonlar** olabilir.
- Başlangıçta otizme özel sosyal etkileşim gerilikleri yoktur.
- Şizofrenide ağır dil gelişimi gecikmeleri, ekolali ve zamir karıştırmaları görülmez.

Ayırıcı Tanı

Ağır Psikososyal Yoksunluk

- Deneyim noksanlığının (örn. Okul öncesi okula gitmemenin), bakım verenlerin yeterince uyarı vermemesinin otizme yol açtığını gösteren kanıt yoktur.
- Erken çocukluk döneminde klinik tablo otizme benzer.
 - Tipik otizmden hastalığın gidişi farklıdır.

Tedavi

- Bireysel terapiler
 - Oyun tedavisi (etkileşim rehberliği)
 - Davranış tedavisi
 - Aile ile çalışma
- Grup terapileri (Çocuklar için)
 - Oyun
 - Davranışa şekil verme
 - Eğitsel faaliyetler
- Grup terapileri (Aileler için)
 - Bilgilendirme
 - Bilgi alışverişi
- Duygu paylaşımı
- Destek grubu olma
- Eğitim
 - Özel eğitim
 - Okul öncesi, kreş-anaokulu-hazırlık sınıfı eğitimi
- İlaç tedavisi
 - Gerekli durumlarda

Tedavi (Devam)

- Otizm tedavisinde davranışçı tedavi teknikleri sıklıkla kullanılır.
- Davranışçı tedavi ilkeleri kullanılarak oluşturulan çeşitli eğitim programlarının faydalı olduğu gösterilmiştir.
- Bunların dışında;
 - Konuşma ve dil terapileri,
 - Uğraş terapileri,
 - Yüksek işlevsellikli otizm hastaları için bireysel psikoterapiler kullanılır. Bu terapilerin etkinlikleri kısıtlıdır.

Diğer Yaygın Gelişimsel Bozukluklar

Diğer Yaygın Gelişimsel Bozukluklar

- Asperger Sendromu
- Dezintegratif Bozukluk
- Rett Bozukluğu
- Başka Türü Adlandırılmayan Yaygın Gelişimsel Bozukluklar

Asperger Sendromu

Etiyoloji

- Asperger Sendromu'nun (AS) sebebi bilinmemektedir.
- Otizm benzediğinden otizmdeki gibi benzer şekilde kalıtılabilir bir bozukluk olduğuna dair sağlam kanıtlar vardır.

Yaygınlık

- Yüksek işlevsellikli otizmden ayrılması güç olduğundan sıklığı konusunda veriler tartışmalıdır.
- Otizmden daha az sıklıkta görüldüğü tahmin edilmektedir.
- Yaygınlık çalışmalarında 10.000'de 1 oranında görüldüğü bildirilmiştir.
- E:K = 9:1

Tanı Ölçütleri (DSM-IV)

- A. Aşağıdakilerden **en az ikisinin** varlığı ile kendini gösteren toplumsal etkileşimde nitel bozulma:
1. Toplumsal etkileşim sağlamak için yapılan el-kol hareketleri, alınan vücut konumu, takınılan yüz ifadesi, göz göze gelme gibi birçok **sözel olmayan davranışta belirgin bir bozulmanın** olması
 2. Yaşlarıyla **gelişimsel düzeyine uygun ilişkiler geliştirememesi**
 3. Diğer insanlarla eğlenme, ilgilerini ya da başarılarını kendiliğinden **paylaşma arayışı içinde olmama** (Örn: İlgilendiği nesnelere göstermeme, getirmeme ya da belirtmeme)
 4. **Toplumsal ya da duygusal karşılıklar vermeme**

Tanı Ölçütleri (DSM-IV) (Devam)

- B. Aşağıdakilerden **en az birinin** varlığı ile kendini gösteren davranış, ilgi ve etkinliklerde sınırlı, baskakalıp ve yineleyici davranış örüntülerinin olması:
1. İlgilenme düzeyi ya da üzerinde odaklanma açısından olağandışı, **bir ya da birden fazla baskakalıp ve sınırlı ilgi örüntüsü çerçevesinde kapanıp kalma**
 2. Özgül, işlevsel olmayan, alışageldiği üzere yapılan **günelik işlere ya da törensel davranış biçimlerine hiç esneklik göstermeksizin sıkı sıkıya uyma**
 3. Baskakalıp ve yineleyici **motor mannerizmler** (Örn: Parmak sıklatma, el çırpma ya da burma ya da karmaşık tüm vücut hareketleri)
 4. **Eşyaların parçalarıyla** sürekli uğraşıp durma

Tanı Ölçütleri (DSM-IV) (Devam)

- C. Bu bozukluk, toplumsal, mesleki alanlarda ya da önemli diğer işlevsellik alanlarında klinik olarak belirgin bir sıklıkta neden olur.
- D. Dil gelişiminde klinik açıdan önemli genel bir gecikme yoktur.
- E. Bilişsel gelişimde ya da yaşına uygun kendi kendine yetme becerilerinin gelişiminde, uyumsal davranışta (toplumsal etkileşim dışında) ve çocuklukta çevreyle ilgilenme konusunda klinik açıdan belirgin bir gecikme yoktur.
- F. Başka özgül bir **Yaygın Gelişimsel Bozukluk** ya da **Şizofreni** için Tanı Ölçütleri karşılanmamaktadır.

Klinik Görünüm

- Sosyal işlevsellik
- İletişim özellikleri
- İzole özel beceriler ve kısıtlı ilgiler
- Motor beceriler
- Davranım sorunları

Klinik Görünüm Sosyal İşlevsellik

- AS olan bireyler sıklıkla **sosyal olarak izole**dirler.
 - Ancak çevrelerindeki **bireylerin farkında**dırlar.
 - İnsanlarla etkileşimde olmak ve **bir araya gelmek için isteklidirler**.
 - Önemli bir bölümünde duygudurum bozuklukları ve anksiyete bozukluğu vardır.
- Otistik bireylerden (yüksek işlevsellikli otistikler) **daha az içe kapanık**tır.

Klinik Görünüm İletişim Özellikleri

- Dil gelişimi sorunu AS'de tanımlanan bir özellik olmasa da **iletişim becerileri diğer bireylerden farklıdır**.
- Konuşmanın tonlamasında ve ses şiddetini ayarlama otizmdeki kadar bozukluk yoktur lakin **konuşmanın prozodisi** belirgin şekilde bozulur.
- **Konuşma hızının ayarlanması**nda sorunlar vardır.
 - Konuşma akıcı olmayabilir.
 - Konuşurken **sesin şiddetini ayarlayamayabilirler**.

Klinik Görünüm İzole Özel Beceriler ve Kısıtlı İlgi

- YGB olan hastaların bir kısmında **üstün becerilere** rastlanır.
- Otizmde daha çok nesne kullanımı, görsel uzamsal beceriler, müzik becerileriyle ilgili üstün yetenekler görülürken, sınırlı bir konuda genel bilgi anlamında üstün zihinsel beceri AS'de daha çok görülür.
 - AS'li bireyler bir konuda karşındaki bezdirene kadar, karşıdakinin ilgisini çekip çekmediğine bakmaksızın saatlerce konuşabilir.

Klinik Görünüm

Motor Beceriler

- AS olan bireylerde özgeçmişlerinde çeşitli motor becerileri kazanmak konusunda gecikmelere rastlanır;
 - *Bisiklete binmek*
 - *Top yakalamak*
 - *Kavanoz açmak*
- Günlük yaşamlarında **hantal, beceriksiz ve sakar** görünürler.
- **Motor koordinasyon ve görsel-motor becerileri** genelde kötüdür.
- **Postür ve yürüyüş tuhafıkları** sık görülür.

Klinik Görünüm

Davranım Sorunları

- AS'de saldırganlık ve suça eğilimin arttığına yönelik veri yoktur.
- Genelde AS'li bireyler çevrelerini istismar etmekten ziyade, çevreleri tarafından sıklıkla istismar edilen bireylerdir.
- AS'li bireylerin çoğunda; esnek olmayan bir süperego vekatı bir ahlak anlayışı görülür.

Gidiş ve Sonlanım

- Gidiş ve sonlanımla ilgili veriler kısıtlıdır.
- Genelde gidiş **otistik bozukluktan daha iyidir**.
- **Sosyal motivasyonun** varlığında iyiye gidiş görülür.

Birliktelik Durumları

- AS'de birçok psikiyatrik hastalık artmış sıklıkla görülür.
- Genel olarak;
 - *Psikoz (özellikle şizofreni)*
 - *Tourette Bozukluğu*
 - *Duygudurum bozuklukları*
 - *Obsesif Kompulsif Bozukluk sık görülür.*
- Bu hastalıkların yanında;
 - *Şizoid kişilik bozukluğu*
 - *Sözel olmayan öğrenme bozukluğu*

Ayırıcı Tanı

- AS'nin ayırıcı tanısında;
 - *Otistik bozukluk,*
 - *Başka türlü adlandırılmayan YGB,*
 - *Şizoid kişilik bozukluğu önem taşır.*
- **Otizmle AS arasındaki temel fark; dil gelişimindeki gecikme ve dil işlevlerinde işlev kaybının düzeyidir.**
- AS'de erken yaşlardan itibaren dil becerileri görece korunur.
 - AS'de otizme göre zeka testlerinde **sözel IQ daha yüksektir.**
- AS'de sosyal alan ve iletişim alanındaki bozukluklar daha az şiddetlidir.
- **Motor manyerizmalar** AS'de daha az görülür ama **motor beceriksizlik** otizmden daha fazladır.

Tedavi

- Otizmde olduğu gibi tedavisi **destekleyici ve semptomatiktir.**
- Psikoterapi AS'de otizmden daha çok etkilidir.
 - *Davranışçı, destekleyici ve emosyonel psikoterapi*
- Otizme nazaran **ilaç kullanımı oranı daha azdır.** (Özellikle antipsikotik ilaç kullanımı)
- **Depresyon** gibi eşlik eden durumların tedavisi için ilaç tedavisi kullanılabilir.

Dezintegratif Bozukluk

Sıklık ve Yaygınlık

- Sıklığı ve yaygınlığıyla ilgili veriler kısıtlıdır.
 - Otizmden daha az görülür
 - Genelikli tanı atlanmaktadır.
- Sıklığı **100.000'de 1**
- E:K = **4-8/1**

Tanı Ölçütleri (DSM-IV)

- A. Doğumdan sonraki 2 yıl içinde** yaşına uygun sözel ve sözel olmayan iletişim, toplumsal ilişkiler, oyunlar ve uyumsuz davranışların olması ile kendini belli eden **görünüşte normal bir gelişmenin olması**
- B. Aşağıdakilerden en az iki alanda daha önce edinilmiş olan becerilerin (10 yaşından önce) klinik olarak önemli ölçüde yitirilmesi:**
1. *Özel anlatım ya da dili algılama*
 2. *Toplumsal beceriler ya da uyum davranışları*
 3. *Bağırsak ya da mesane kontrolü*
 4. *Oyun*
 5. *Motor beceriler*

Tanı Ölçütleri (DSM-IV) (Devam)

- C. Aşağıdakilerden en az iki alanda olağan dışı bir işlevselliğin olması:**
1. **Toplumsal etkileşimde nitel bir bozulma** (Örneğin, sözel olmayan davranışlarda bozulma, yaşittleriyle ilişki kuramama, toplumsal ya da duygusal karşılıklar verememe)
 2. **İletişimde nitel bozukluklar** (Örneğin, konuşulan dilin gelişiminde gecikme olması ya da hiç gelişmemiş olması, bir söyleşiyi başlatamama ya da sürdürmede, dilin basmakalıp ve yineleyici bir biçimde kullanılması, çeşitli imgesel oyunlar oynamama)
 3. **Motor basmakalıp davranışlar ve mannerizmler de içinde olmak üzere davranış, ilgi ve etkinliklerde sınırlı, basmakalıp ve yineleyici örüntülerin olması**
- D. Bu bozukluk başka özgün bir **Yaygın Gelişimsel Bozukluk** ya da **Şizofreni** ile daha iyi açıklanamaz.**

Klinik Görünüm

- Bozukluğun başlangıcı sıklıkla **3-4 yaşlarındadır**.
 - **2-9 yaş** arasında başlayan olgular bildirilmiştir.
- Tanı konması için aşağıdaki alanlardan en az 2'sinde kayıp olmalıdır.
 - *Dil*
 - *Toplumsal beceriler ya da uyum davranışları*
 - *Barsak ve mesane kontrolü*
 - *Oyun ve motor beceriler*
- Aşağıdaki belirtilerden de en az ikisi birarada bulunmalıdır;
 - *Karşılıklı sosyal etkileşim ve iletişim becerileri gibi alanlarda kayıplar,*
 - *İlgi ve etkinliklerde sınırlılık,*
 - *Basmakalıp ve yineleyici örüntüler*

Klinik Görünüm

Başlangıç Yaşı

- Gerilemeden önceki gelişim dönemi görece uzun ve genel olarak normaldir.
 - Örn. Çocuk *iki kelimele cümleler kuracak kadar dil gelişimi gösterir.*
- **Gelişim geriliği sadece dil alanıyla sınırlı değildir.**

Klinik Görünüm Başlangıç Özellikleri

- Nadiren ani başlar, genelde sinsi başlar ve ilerler. Yavaş bir seyir gösterir.
- Çocuk konuşabilir ve cümleler kurabilirken, çok çarpıcı şekilde hastalık tablosuyla beraber tam bir mutizm ya da dil yetilerinde belirgin bozulma olur.
 - Dil becerileri geri dönmez.
- Otizmde görülen stereotipik davranışlar, aynılık ısrarı, aşırı hareketlilik DB'de de görülür.
- Otizmden farklı olarak çocuğun özbakım becerilerinde (özellikle tuvalet becerilerinde) de kayıp vardır.

Gidiş ve Sonlanım

- Hastaların büyük kısmında (%75) davranışları ve gelişim düzeyleri hastalık öncesi işlevsellik düzeyinin altına iner, zamanla düzelmeye olsa bile minimal düzeydedir.
- Olguların bir kısmı kısıtlı da olsa konuşma yetilerini kısmen geri kazanır.
- Bazı hastalarda belirtiler plato yapmaz ve giderek kötüleşerek erken yaşta kaybedilirler. Bunların dışında yaşam süresi normal uzunlukta beklenir.

Ayırıcı Tanı

- Otistik Bozukluk
 - Dezintegratif Bozuklukta (DB) dil gelişimi cümle kurma düzeyine kadar ilerler sonrasında geriler.
 - Otistik bozukluğu olan bireylerin ailelerinin %75'i kesin olarak anormal bir gelişim öyküsü anlatır.
- Rett Bozukluğu
 - Gerileme daha erken dönemde başlar.
 - Hastalığa özel el stereotipleri görülür.
- Asperger Sendromu
 - Bilişsel işlevler görece korunmuştur.

Tedavi

- Tedavisi genel olarak otizmle aynıdır.
- Davranış düzenlemesi ve özel eğitim uygulamaları, temel uyum becerilerini tekrar kazandırmaya yöneliktir.
- DB'ye özel ilaç tedavisi yoktur.

Rett Bozukluğu

Sıklık ve Yaygınlık

- Yapılan yaygınlık çalışmalarında sıklığı; **1/15.000 – 1/23.000 canlı kız doğum oranı** olarak bulunmuştur.
 - Fenilketonüri gibi hastalıklardan daha sık olduğu söylenebilir.
- Hastaların **%2'sinden daha az bir oranında ailesel geçiş** görülür.

Klinik Görünüm

- Prenatal ve perinatal öykülerinde genelde bir problem yoktur.
- Hastalığa özgü belirtilerden biri **stereotipik el hareketleridir**.
 - Ellerini okşama, sallama, parmakları karşılıklı açıp kapamama, bileğin ve kolların döndürülmesi, elin ağza götürülmesi
 - Stresle artar, yemek yerken ve postür değiştirdiğinde azalır.
- Önce gelişim basamakları durur sonra gerileme görülür.
 - Üç yaşında konuşma kaybı ve istemli hareketlerde kayıp belirgin hale gelir.
- Göz ilişkisi korunsun da sosyal ilişkiler ve iletişim bozulur.

Klinik Görünüm (Devam)

- Baş çevresindeki büyüme yavaşlar ve **mikrosefali** gelişir.
- Gövde ve ekstremitelerde (kol ve bacaklar) **kaba silkinme hareketleri** gözlenir.
- **Geniş tabanlı ve küçük adımlı** yürüyüş gözlenir.

Tanı Ölçütleri (DSM-IV)

- A. Aşağıdakilerin **hepsi** vardır:
1. Prenatal ve perinatal gelişme görünüşte normaldir.
 2. Doğumdan sonraki ilk 5 ay boyunca psikomotor gelişme görünüşte normaldir.
 3. Doğumda kafa çevresi normaldir.
- B. Normal bir gelişme döneminden sonra aşağıdakilerden hepsi başlar:
1. 5 ile 48'inci aylar arasında **başın büyümesinin yavaşlaması**
 2. Daha önce edinilmiş amaca yönelik el becerilerini 5 ile 30'uncu aylar arasında yitirmenin ardından **başmakalıp el hareketleri yapmaya başlama** (örn. el burma ya da el yıkama)
 3. Bu bozukluğun gidişinin erken dönemlerinde **toplumsal katılım ortadan kalkması** (çoğu kez toplumsal etkileşim daha sonra gelişirse de)
 4. **Koordinasyonu bozuk yürüme ya da vücut hareketlerinin olduğu bir görünüm**
 5. **Ağır psikomotor retardasyonun yanısıra sözel anlatım ve dilli algılama ileri derecede bozuktur.**

Ayrırcı Tanı

- **Otistik bozukluk**
 - Bir yaşından sonra RS olguları genelde otizm tanısı alır.
 - 0-6 ay arası ve 3-5 yaş sonrasında otizm belirtileri RS'de görülmez.
 - Otistik bozuklukta dil becerilerinde gerileme olurken otor becerilerde gerileme olmaz.
- **İşitme kaybı**
 - RS düşünülen hastalarda mutlaka işitme kaybı olup olmadığı araştırılmalıdır.

Tedavi

- **Rett Bozukluğu tedavisinde yararı kanıtlanmış bir ilaç yoktur.**
- Kliniğinde motor sorunlar önemli olduğundan hastalığın tedavisinde **fizik tedavi ve rehabilitasyon** önemlidir.
- Diğer YGB'da olduğu gibi **tedavi sürecini planlamada ailelerin dahil edilmesi ve psikoeğitim yaklaşımları** kullanmak tedavinin etkinliğini arttırmaktadır.