

האוטיזם באופן ספציפי, מוגדר כלקות התפתחותית מורכבת אשר מופיעה בדרך כלל במהלך שלוש השנים הראשונות של החיים. לקות זו היא תוצאה של הפרעה נוירולוגית המשפיעה על התפקוד התקין של המוח, ומשבשת את ההתפתחות בתחומים של אינטראקציה חברתית ושל מיומנויות תקשורת. ילדים ומבוגרים עם אוטיזם בדרך כלל חווים קשיים בתקשורת מילולית ולא מילולית, באינטראקציות חברתיות, בפעילויות מוטוריות, בהתנהגויות מכוונות מטרה ובפעילויות פנאי או משחק (Martin, 2013).

### 2.1.3 התפתחות ההגדרות של הפרעות הספקטרום האוטיסטי במהלך הזמן

רופא ופסיכיאטר בשם ליאו קאנר (Leo Kanner) היה הראשון שתיאר את האוטיזם בשנת 1943. הוא ביסס את המסקנות שלו על תצפיות שערך על 11 ילדים עם בעיות תקשורת חמורות, התנהגויות רפטטיביות ומקובעות וחוסר אקוטי של אינטראקציה חברתית. קאנר טען כי מאפיינים אלה יוצרים תסמונת ייחודית, שלא דווחה קודם לכן, ושכנראה יש עוד מקרים נוספים רבים (Weintraub, 2011).

הקריטריונים לאבחון של אוטיזם השתנו במהלך השנים. בשנת 1952, אוטיזם, בהגדרתו הצרה על פי התיאור קאנר אובחן כ"סכיזופרניה מוקדמת" (Early-Onset Schizophrenia); בשנת 1980 ניתן להפרעה שם חדש - "אוטיזם של ילדות" (Infantile Autism), ולאחר מכן בשנת 1987 החלו להתייחס ל"הפרעה אוטיסטית" (Autistic Disorder). החל משנת 2000, השם הנפוץ "אוטיזם" החל לכלול מגוון רחב יותר של הפרעות התנהגותיות, תקשורתיות וחברתיות תחת מונח המטרייה ASD (Weintraub, 2011).

במשך עשורים רבים, תסמונת אספרגר ואוטיזם ברמות שונות היו תת סוגים נפוצים של "הפרעות התפתחותיות מקיפות" (pervasive developmental disorders - PDD) על הספקטרום האוטיסטי (Koyama, Tachimori, Osada, Takeda & Kurita, 2007). במהלך אותם העשורים נערך דיון מתמשך שהתמקד בתקפות של הקלסיפיקציה בין תת הסעיפים השונים בתוך הקטגוריה הכוללת של הפרעות התפתחותיות. הן תסמונת אספרגר והן אוטיזם בתפקוד גבוה (High Functioning Autism - HFA) אופיינו בנוכחות של ליקויים איכותניים ביכולת ליצור אינטראקציות חברתיות, במיומנויות תקשורתיות (בתקשורת המילולית, אך

בעיקר בתקשורת הבלתי מילולית), ובקיום של התנהגויות מוגבלות ורפטטיביות. עם זאת, אבחנה של תסמונת אספרגר דרשה בנוסף לליקויים בשלושת מאפייני הליבה של הפרעות אוטיסטיות גם התפתחות שפתית מתאימה לגיל (ז"א יכולת שפתית המקבילה לילדים בני אותו הגיל שאינם סובלי מהפרעות התפתחות), ואינטליגנציה (מנת משכל) בתחום הנורמאלי. בהשוואה לכך, אוטיזם בתפקוד גבוה התייחס לסוג של אוטיזם שבו לא קיים פיגור שכלי (לקות אינטלקטואלית), אך יש עיכוב או חסך ברור של רכישת שפה בשלבים המוקדמים של תהליך ההתפתחות. הדיון שעסק בנושא התקפות של תת הסעיפים באבחנות השונות מהספקטרום האוטיסטי טען שהפרדה בין שתי האבחנות הללו היא שנויה במחלוקת מפני שלא ברור אם מדובר בשתי תסמונות שמייצגות הפרעות שונות, או לחלופין בתצוגות שונות מעט של אותה התסמונת עצמה (Noterdaeme, Wriedt & Hohne, 2010).

בנוסף, הייתה מחלוקת מתמשכת בנושא ההגדרה של תסמונת אספרגר. הקריטריונים הנדרשים לאבחנה שונו במשך השנים על ידי חוקרים שונים. האנס אספרגר, אשר היה הראשון לתאר את התסמונת (שנקראה על שמו), התייחס לליקויים באינטראקציות חברתיות, התנהגות רפטטיבית, קשיים בתקשורת בלתי מילולית, סרבול וקשיים מוטוריים, בעיות בתפקוד שפתי ובהבנת השפה, ותחומי עניין מוגבלים ומקובעים כתכונות הליבה של הפרעה. בנוסף, הוא ציין קיום של תהליך נורמטיבי ומותאם גיל של רכישת שפה ואינטליגנציה ממוצעת לפחות. מאוחר יותר, חוקר בשם Wing דיבר על עיכוב כלשהו בתהליך של רכישת השפה (ז"א שכבר לא דובר על תהליך רכישת שפה תואם גיל, המקביל לזה של ילדים בעלי התפתחות תקינה), ובנוסף לפיגור שכלי קל. חוקר נוסף בשם Tantam התייחס לשליטה טובה בשפה, ביטוי לא-מילולי חריג ובנוסף, בידוד חברתי שמתקיים למרות רצונו של הסובל מתסמונת האספרגר בקשרים חברתיים. חוקר בשם Gillberg התמקד בחשיבות של גישה של ריכוז עצמי (Self Centered Attitude), תחומי עניין מוגבלים ביותר, סרבול מוטורי, פיגור שכלי קל והתפתחות מאוחרת של רכישת שפה (Noterdaeme et al., 2010).

הייתה גם התפתחות מסוימת בדיון שעוסק בהבדלים שבין תסמונת אספרגר ובין אוטיזם בתפקוד גבוה. באופן מסורתי, הקריטריון המבחין בין שתי האבחנות הללו היה תהליך רכישת השפה המוקדם, כאשר אצל אנשים עם תסמונת אספרגר מדובר בתהליך נורמטיבי (תואם גיל), בעוד שאצל אנשים עם אוטיזם בתפקוד גבוה מדובר בתהליך לקוי. אך מחקרים שבחנו

את ההבדלים בין אנשים המאובחנים בשתי האבחנות מצאו שבגילאים מאוחרים יותר, לקראת גיל 18, כבר לא נמצאו הבדלים מובהקים בציונים המבחנים של הבנת שפה וביטוי אצל שתי הקבוצות. לכן חוקרים ומומחים הטילו ספק בתוקף של השפה כקריטריון משמעותי שמשמש להבחנה בין אנשים עם תסמונת אספרגר ובין אנשים עם אוטיזם בתפקוד גבוה (Noterdaeme et al., 2010).

כפי שכבר ציינתי, כיום כבר יש ראיות שמצביעות על כך שתסמונת אספרגר ואוטיזם בתפקוד גבוה הם למעשה הפרעה אחת על הרצף של הספקטרום האוטיסטי, ואכן, ב- DSM-5, תסמונת אספרגר כבר איננה משמשת כאבחנה על הספקטרום האוטיסטי. עם זאת, חשוב לציין שמחקרים נוירולוגיים שנעשו לאחרונה הראו כי קיים דפוס שונה של מומים בחומר האפור ושל פיזור החומר הלבן אצל כך אנשים עם תסמונת אספרגר ועם אוטיזם בתפקוד גבוה, מידע המספק עדויות לכך שיתכן שהבסיסים הנוירו-ביולוגיים של שתי ההפרעות כן שונים זה מזה, לפחות באופן חלקי (Noterdaeme et al., 2010).

#### **2.1.4 שכיחות התופעה**

אין אומדנים קבועים של תדירות או שכיחות התופעה. המרכז לבקרת מחלות בארצות הברית (Centers for Disease Control – CDC) עדכן לאחרונה את האומדן של מקרי התחלואה של ילדים הסובלים מהפרעות התפתחותיות מקיפות (PDD) במדינה, והגיע להערכה של מקרה אחד מכל 88 עד 110 ילדים (זוהי טווח רחב, אך כנראה שאין אפשרות להגיע לאומדן מדויק יותר). כאשר מתייחסים לנתונים שנאספים מכל המדינות שבהן קיים רישום מדויק, המספר הנפוץ ביותר הוא מקרה אחד מתוך 150 ילדים. כאשר מתייחסים לאוטיזם (ללא הקטגוריות הנוספות מהספקטרום), המספר הכלל עולמי הוא 1/2 מקרה עד מקרה אחד מתוך כל 1,000 ילדים (Martin, 2013). זוהי עליה משמעותית במקרים המאובחנים: בשנות ה-60 של המאה ה-20 האומדן עמד על 4.5 מקרים של אוטיזם מתוך 10,000 ילדים. בשנות ה-90 של המאה ה-20 האומדן כבר עמד על 19 מקרים מתוך 10,000 ילדים, ובעשור הראשון של המאה ה-21, מדובר על 90 מקרים מתוך 10,000 ילדים, או במילים אחרות – כאמור, ילד אחד מתוך 110 (Weintraub, 2011).

למרות העלייה המשמעותית באחוזי המקרים של אוטיזם באוכלוסייה, נראה שהמומחים לא חושבים שמדובר ב"מגיפת אוטיזם". נראה שהסיבות לעליה במקרים המאובחנים הן העלאת המודעות לתופעה, הרחבת הקריטריונים לאבחון, הכללת כל הקטגוריות הנוספות של ההפרעות ההתפתחותיות המקיפות, אבחון בגילאים צעירים יותר ואבחונם של ילדים שבעבר היו מאובחנים כסובלים מ"פיגור שכלי" או מ"הפרעות למידה חמורות" כסובלים מהפרעות על הספקטרום האוטיסטי (Weintraub, 2011; Martin, 2013).

עם זאת, בגלל העלייה התלולה כל כך במספרי המקרים, חוקרים כיום מתחילים להתייחס לרעיון שמעבר לעלייה במקרים המאובחנים שנובעת ממודעות, קריטריונים של אבחון וגורמים חברתיים, קיימת גם עלייה ממשית במספר המקרים, או במילים אחרות, שהעלייה בכמות המקרים המאובחנים של הפרעות על הספקטרום האוטיסטי מייצגת שינוי אמיתי בשכיחות התופעה. למשל, חוקרים מסוימים מתייחסים לאפשרות של גורמים סביבתיים התורמים להתפתחות ההפרעה אצל תינוקות או פעוטות, כמו למשל זיהום בזמן ההיריון או סוג מסוים של חסך תזונתי. ישנו דיון שנוי במחלוקת גם בנושא הקשר שבין חיסוני ילדות והתפתחות של אוטיזם. אם לפחות חלק מהעלייה בשיעור המקרים היא "אמיתית" - אז יתכן שיש לכך גורמים סביבתיים שלא התקיימו בעבר או התקיימו בכמויות קטנות יותר, ועל המדענים העוסקים בתחום לחקור ולמצוא אותם כדי למנוע את המשך העלייה, או אף לצמצם את מספר המקרים (Weintraub, 2011).

## 2.1.5 הפרעות הספקטרום האוטיסטי במעגל החיים

### 2.1.5.1 בתקופת הינקות

הפרעות התפתחות על הספקטרום האוטיסטי עשויות להופיע בתקופות שונות אצל ילדים שונים - בשבועות הראשונים או בסביבות גיל שנתיים. ישנם ילדים מסוימים שמפגינים סימנים של הפרעה ההתפתחותית על רצף האוטיזם כבר בשלבים מאד מוקדמים: בשבועות הראשונים של חיי התינוק, הוריו או מטפלו העיקריים עשויים לשים לב לחוסר התאמות מסוימות בין ההתפתחות התקינה של תינוקות לבין ההתפתחות של התינוק הספציפי שלהם. לעיתים קרובות, בשלבים המוקדמים של חיי הילד, הוריו לא יודעים להגדיר בדיוק מהם אותם הבדלים, והורים רבים נוטים לתאר תחושה לא מגובשת ש"משהו לא בסדר". בימים ובשבועות הראשונים מדובר בקושי לתאם בין תנועות המציצה והבליעה של חלב האם, ובנוקשות פיזית מסוימת (Courchesne, Redcay, Morgan & Kennedy, 2005).

בהמשך, במהלך ששת החודשים הראשונים בחיי התינוק, ההורים ממשיכים לתאר סוגים שונים של התנהלות יוצאת דופן: הקשב הוויזואלי של התינוק נראה תקין, הוא שם לב לאובייקטים שנמצאים סביבו (לחפצים ולבני אדם) אך לעיתים הקשב שלו "נתקע", והוא בוהה בחפץ מסוים זמן ארוך מאד (כאשר תינוק בעל התפתחות נורמאלית נוטה לחפש גירויים חדשים כל הזמן, ומעביר את הקשב שלו מאובייקט לאובייקט). תופעה נפוצה נוספת אצל תינוק עם הפרעה מהספקטרום האוטיסטי היא רגישות מוגברת ומוגזמת למגע ולצלילים ברגעים מסוימים, וחוסר רגישות והתעלמות מגירויים כאלו ברגעים אחרים. עם זאת, בחצי השנה הראשונה לחייו התינוק עדיין נראה חברותי, הוא מתרפק על הוריו, מחייך ועושה קולות, כמו תינוק בעל התפתחות תקינה (Courchesne et al., 2005).

למרות שבחודשים הראשונים תינוק עם הפרעה מהספקטרום האוטיסטי כן משמיע קולות, מגיל שישה חודשים ועד גיל שנה ההורים מתחילים להבחין שהפקת הקולות של התינוק והניסויים הווקאליים שלו לא ממשיכים להתפתח כמו אצל תינוק בעל התפתחות תקינה. בשלב זה מרבית ההורים מתחילים לדאוג, מפני שההפרעה בהתפתחות היכולות הווקאליות של התינוק מצטרפת להפרעה בהתפתחות המוטורית והסנסורית שלו, ולשיבושים בהפניית הקשב שלו. הורים גם מתחילים לשים לב שהתינוק לא מגלה עניין ביצירת קשר, הוא מחייך