



Редки Болести и Лекарства Сираци

Брой 2 / 2018 г.

ISSN 1314-3581
<http://journal.raredis.org>

Епидемиологично проучване на разпространението на разстройствата от аутистичния спектър в България

Георги Искров^{1,2}, Галита Дечева², Евелина Попова²,
Румен Стефанов^{1,2}, Мануел Посада де ла Паз³

¹ Катедра по Социална медицина и обществено здраве, Факултет по Обществено здраве, Медицински университет – Пловдив

² Институт по редки болести, Пловдив

³ Научноизследователски център по редки болести, Институт по здравеопазване „Карлос III“, Магрид, Испания

Резюме

Съобщаваната честота на разстройствата от аутистичния спектър (РАС) неизменно се увеличава през последните 30 години. Нарастващата пациентска популация извежда на преден план редица медико-социални въпроси и е причина здравни, социални и образователни власти да търсят устойчиви решения за този проблем.

Европейският проект ASDEU предлага цялостна, основана на доказателства общественоздравна рамка за подобряване на грижите за децата и възрастни с РАС, както и техните семейства. Създаването на механизми за генериране и използване на епидемиологични данни е ключов момент при планирането и осъществяването на здравни, социални и образователни дейности за РАС. Това е мащабна научноизследователска задача, изискваща висока степен на координация и взаимодействие с голям брой институции и засегнати страни.

В научноизследователски план, водеща задача на ASDEU е оценка честотата на разпространение на РАС в ЕС. Статията представя протокола за провеждане на епидемиологичното проучване на РАС в България.

Ключови думи: аутизъм, разстройства от аутистичния спектър, епидемиология, епидемиологично проучване

Prevalence study on autism spectrum disorders in Bulgaria

Georgi Iskrov^{1,2}, Galita Decheva², Evelina Popova²,
Rumen Stefanov^{1,2}, Manuel Posada de la Paz³

¹ Department of Social Medicine and Public Health, Faculty of Public Health, Medical University of Plovdiv

² Institute for Rare Diseases, Plovdiv

³ Institute of Rare Diseases Research, Institute of Health Carlos III, Madrid, Spain

Abstract

Reported prevalence of autism spectrum disorders (ASD) has steadily increased over the past 30 years. Growing ASD patient population highlights a number of medico-social issues and demands sustainable solutions from health, social and educational authorities.

Autism Spectrum Disorders in the European Union (ASDEU) is a EU-funded project that is offering an evidence-based ASD public health model, focused on prevalence estimation methods, early detection, early diagnosis and early interventions. Establishment of mechanisms for generation and use of epidemiological data is a key point in planning and implementing health, social and educational activities for ASD. This is a large-scale research task that requires a high degree of coordination and interaction with numerous stakeholders from various jurisdictions.

ASDEU main objective is to estimate the prevalence of ASD in the EU. In this paper, we present the protocol for conducting the ASD prevalence study in Bulgaria.

Keywords: autism, autism spectrum disorders, epidemiology, prevalence study

Кореспонденция:

Георги Искров
e-mail: iskrov@raredis.org

Correspondence:

Georgi Iskrov
e-mail: iskrov@raredis.org

Въведение

Съобщаваната честота на разстройствата от аутистичния спектър (РАС) неизменно се увеличава през последните 30 години [1-2]. Нарастващата пациентска популация извежда на преден план редица медико-социални въпроси и е причина здравни, социални и образователни власти да търсят устойчиви решения за този проблем. Такива стратегии са вече факт както на ниво ЕС, така и в отделните страни-членки [3]. Пациентските организации все по-активно лобират за изготвяне и приемане на национални планове, които да координират и интегрират разнообразието от политики в областта на РАС. Своеобразен връх по отношение на РАС в България е приемането от Министерство на здравеопазването на „Мерки за подобряване на грижите за хората с РАС и техните семейства 2013-2016 г.“. Водещ принцип в този документ е тясното сътрудничество между институции и засегнати страни [4].

Съществена пречка при планирането и осъществяване на здравни, социални и образователни дейности за РАС остава липсата на достоверни и надеждни епидемиологични данни. Създаването на механизми за генериране на такава информация е ключов момент за развитието и подобряване на комплекса от услуги за пациентите с РАС и техните близки [5]. Това е целта на Autism Spectrum Disorders in the European Union (ASDEU), най-мощният научноизследователски проект за РАС в Европа досега [3]. Фокусът на работните дейности в ASDEU е насочен към методите за оценка на честотата, ранно откриване, ранна оценка и диагноза, ранни интервенции за РАС. Този проект предлага цялостна, основана на доказателства общественоздравна рамка за подобряване на грижите за децата и възрастни с РАС, както и техните семейства.

Епидемиологични подходи на ASDEU

В научноизследователски план, водеща задача на ASDEU е оценка честотата на разпространение на РАС в ЕС. Комплексното епидемиологично проучване обхваща 11 страни-членки на ЕС и една страна-членка на Европейската икономическа зона. Държавите са подбрани с оглед осигуряване представителство на страни от различни географски региони и с различно ниво на опит в общественоздравните политики за РАС. От Северна Европа са включени Дания и Финландия, от Южна Европа – Италия, Испания и Португалия, от Източна Европа – Полша, Румъния и България, от Централна Европа – Франция и Австрия и от Западна Европа – Ирландия и Исландия [3,6]. Този широк обхват, както и съществуващите различия в социално-икономически и здравен аспект предоставят важна информация за факторите, влияещи върху разпространението на РАС в Европа [7].

В рамките на ASDEU са проведени два типа епидемиологични проучвания [6]. В страни с действащ национален (Да-

ния, Финландия, Исландия) или регионален (Франция) регистър за РАС проучването е популационно-базирано. В по-голямата част от страните обаче епидемиологичното изследване е основано на масов скрининг в определен регион. В този случай, географският район е избран чрез следните критерии – наличие на обособени административни единици, стабилен брой на населението, наличие на система за задължително начално образование, достъпност на данни от учебни заведения, наличие на пациентски асоциации и групи за подкрепа, достъпност на данни от лечебни и здравни заведения.

Методология на епидемиологично проучване ASDEU в България

Дизайн на проучването

Срезово проучване

Място и време на проучването

Община Пловдив, 2015 – 2017 г.

Единици на наблюдение

Единиците на наблюдение включват всички деца с постоянно местожителство в община Пловдив за време на периода на проучването, на възраст от 7 до 9 г. към 2016 г. Популацията се определя от годината на раждане спрямо годината на проучването.

Дефиниция на случай

За целите на това изследване случаят се дефинира като дете, отговарящо на критериите за РАС според DSM-5 (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, немо издание). Категориите от предишната DSM-4 с МКБ-10 кодове също се използват.

Етапи на проучването

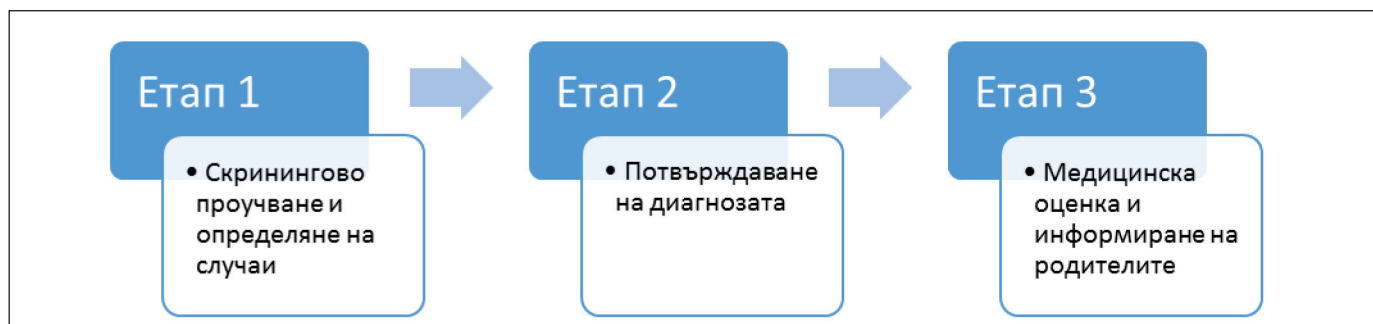
Епидемиологичното проучване е проведено в три етапа:

- 1) скринингово проучване и определяне на случаи;
- 2) потвърждаване на диагнозата;
- 3) медицинска оценка и информиране на родителите (Диаграма 1).

Етап 1. Скринингово проучване и определяне на случаи

Етапът е насочен към следните дейности: сформирани и обучение на изследователски екип; идентификация, описание и анализ на образователни, социални и здравни заведения в географския район на проучването; осъществяване на сътрудничество с пациентски организации и групи за подкрепа; разработване на формуляри за информирано съгласие; получаване на одобрение от етична комисия; провеждане на срещи с тържавни и общински здравни, социални и образователни органи с цел получаване на разрешение и подкрепа; провеждане на срещи с училищни ръководства и учителски състав за представяне на проучването; осъществяване на скринингово проучване (Диаграма 2).

За скрининг на потенциални случаи се използва метод на номинация от учител [8]. Всеки класен ръководител полу-



Диаграма 1. Етапи на ASDEU проучването на разпространение на PAC в България



Диаграма 2. Основни стъпки при етапа на скринингово проучване и определяне на случаи

чава формуляр за номиниране на суспектни случаи от своя клас. Учителят може да предложи до четири деца, проявяващи определени черти на поведение и общуване. Той следва да номинира и равна по брой контролна група от деца, не проявяващи описаните във въпросника характеристики. Формата за номинация е анонимна и не съдържа лични данни за посочените деца. Във втората фаза на скрининга, класният ръководител предоставя формуляр за информирано съгласие на родителите на номинирани суспектни и контролни случаи, заедно с въпросник за PAC. Родителите или настойниците имат право да откажат да дадат информирано съгласие, с което се прекратява участието на тяхното дете в проучването.

Представител на изследователския екип поддържа контакт единствено с класните ръководители, от които събира попълнените документи. В този контекст, ефективната комуникация с директори на училища и педагогическия екип е ключов момент за цялото проучване. От нивото на тяхната информираност и сътрудничество зависи успешното

осъществяване на скрининга. За тази цел изследователският екип провежда по най-малко две работни срещи във всяко училище, на които представя задачите и очаквани ползи от ASDEU – една първа с директора и една последваща с педагогическия състав.

Етап 2. Потвърждаване на диагнозата

Деца с положителен резултат от въпросника за PAC са оценени със стандартизирани диагностични инструменти. Поставянето на диагноза се извършва от екип от медицински специалисти – детски психиатър и детски невролог, които са преминали сертифициращо обучение в рамките на проекта ASDEU. В процеса на диагностициране е включен и специалист детска психология за допълнителна когнитивна оценка. Диагнозата е поставена от експертния екип след разглеждане на всички събрани данни.

Етап 3. Медицинска оценка и информирание на родителите с диагнозата

Родителите на децата активно участват в процеса на диагностициране, като през цялото време имат на раз-

положение специалист по клинична психология за допълнителна подкрепа. При потвърждаване на диагноза РАС, те биват информирани и насочвани към доставчици на специализирани здравни, социални и образователни услуги. За тази цел, изследователският екип е разработил предварително каталог с полезна информация. На родителите е препоръчано също обръщане към специалист по педиатрия за снемане на подробна история на развитието и информация за съпътстващи заболявания, както и за цялостен клиничен преглед на невротизиранието. Предоставени са възможности за генетична консултация.

Обсъждане

Провеждането на епидемиологично проучване на честотата на РАС е мащабна научноизследователска задача, изискваща висока степен на координация и взаимодействие с голям брой институции и засегнати страни.

Предвид методологичната рамка на ASDEU, сътрудничеството с учебни заведения и техния педагогически персонал има ключово значение. Въпреки подобренията информираността за РАС сред българското общество, тази група заболявания остават чувствителен въпрос [9-10]. Това е деликатна тема както за самите пациенти и техните семейства, така и за общообразователните учебни заведения. Училищата имат нормативно регулирани задължения за предоставяне на интегрирано обучение на деца със специални образователни потребности [11]. Особено важна е подготовката и разбирането на непосредствено ангажираните с детето учители, за да може да бъде улеснен и подобрен обучителния процес [12-13]. В рамките на предварителните срещи с училищни директори и класни ръководители, изследователският екип акцентира на ползите от откриване и диагностициране на РАС. На децата с поставена диагноза може да бъде предложен набор от комплексни интервенции, които да адресират техните специфични здравни, социални и образователни потребности [14-15].

Родителите и настойниците на деца със съмнение за РАС са другият важен партньор в изследването. Цялостният методологичен подход на ASDEU изисква писмено представяне на информирано съгласие за участие в проучването. Самите родители имат не по-малка роля при оценяването и поставянето на диагноза [15]. Нивото на тяхното сътрудничество е от съществено значение преди, по време и след диагностицирането. Редица обективни и субективни фактори оказват влияние за даване на съгласие за участие в едно такова проучване. Тяхното съвкупно въздействие е строго индивидуално при всеки родител [14]. Социално-демографски и социално-икономически променливи като образование, доход, етнос, местожителство и други оказват влияние за формиране на информираността и склонността да се приеме възможността за такава диагноза. По време и след диагно-

стициране на РАС родителите имат нужда от специализирана подкрепа и помощ. Те трябва да бъдат активно включени в последващите интервенции за тяхното дете [16].

Важно предимство на методологията на ASDEU е възможността за широка колаборация и обмяна на опит със специалисти от други страни при скрининг и диагностициране на РАС. Поставянето на диагноза РАС само по себе си е предизвикателство за медицинските специалисти [16-17]. В България, този процес до голяма степен се определя от натрупания клиничен опит както с деца с РАС, така и с деца с други, различни от РАС, разстройства в развитието. Тези специалисти у нас са малко на брой и са съсредоточени в няколко лечебни заведения [18]. Това само по себе си е пречка за навременна диагноза, особено за деца от по-малки и отдалечени населени места. Прилагането на стандартизиран диагностични инструменти играе все по-голяма роля за ранния скрининг и ранна диагноза при РАС. Наличието на такива средства дава шанс за преодоляване на редица обективни и субективни трудности при диагностициране на РАС [16-17]. В този контекст, ASDEU служи за разпространение на добри практики между отделните страни-членки.

Заклучение

Европейският проект ASDEU предлага цялостна, основана на доказателства общественоздравна рамка за подобряване на грижите за децата и възрастни с РАС, както и техните семейства. Създаването на механизми за генериране и използване на епидемиологични данни е ключов момент при планирането и осъществяването на здравни, социални и образователни дейности за РАС. Това е мащабна научноизследователска задача, изискваща висока степен на координация и взаимодействие с голям брой институции и засегнати страни. В хода на епидемиологичното проучване се работи с всички заинтересовани страни, отчитайки техните специфични съображения и нагласи.

Финансиране

Настоящата публикация е част от проект Autism Spectrum Disorders in the European Union (ASDEU), SANCO/2014/C2/035, финансиран от Европейската комисия. Съдържанието на настоящата публикация не отразява непременно позицията или становището на Европейската комисия. Отговорност за изразените становища носят единствено авторите и тези становища не следва да се считат за официална позиция на Европейската комисия.

Библиография

1. Baio J, Wiggins L, Christensen DL, et al. Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2014. *MMWR Surveill Summ* 2018;67(No. SS-6):1-23.

2. Jensen SM, Steinhausen HC, Lauritsen MB. Time trends over 16 years in incidence-rates of autism spectrum disorders across the lifespan based on nationwide Danish register data. *J Autism Dev Disord*. 2014 Aug;44(8):1808-18.
3. Autism Spectrum Disorders in the European Union (ASDEU). <http://asdeu.eu/> (последно посетен на 8 юли 2018 г.)
4. Министерство на здравеопазването. Мерки за подобряване на грижите за хората с РАС и техните семейства 2013-2016 г., 2013.
5. García-Primo P, Hellendoorn A, Charman T, et al. Screening for autism spectrum disorders: state of the art in Europe. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 2014 Nov;23(11):1005-21.
6. ASDEU Protocol Prevalence Study, 2015.
7. Kawa R, Saemundsen E, Lóa Jónsdóttir S, et al. European studies on prevalence and risk of autism spectrum disorders according to immigrant status-a review. *Eur J Public Health*. 2017 Feb 1;27(1):101-110.
8. Hepburn SL, DiGiuseppi C, Rosenberg S, et al. Use of a teacher nomination strategy to screen for autism spectrum disorders in general education classrooms: a pilot study. *J Autism Dev Disord*. 2008 Feb;38(2):373-82.
9. Терзиев Д, Аврамова А, Полнарева Н. Разстройства от аутистичния спектър. Разпознаване, оценка и интервенции. Насоки за професионалисти, работещи с деца. Клиника по детска психиатрия „Свети Никола“, УМБАЛ „Александровска“, 2016.
10. Иванов И. Педиатричен поглед върху аутизма: значение, честота, симптоми, поведение. В: Педиатрични аспекти на аутизма в светлината на медицината на доказателствата. Иванов И, Пилософ В (ред.). Пловдив, Лакс бук, 2016, 9-38.
11. Министерство на образованието и науката. Наредба № 1 от 23.01.2009 г. за обучението на деца и ученици със специални образователни потребности и/или с хронични заболявания. Обн. ДВ. бр.11 от 10 Февруари 2009 г., изм. и доп. ДВ. бр.59 от 4 Август 2015 г., отм. ДВ. бр.100 от 15 Декември 2017 г.
12. Ayub A, Naeem B, Ahmed WN, et al. Knowledge and Perception Regarding Autism among Primary School Teachers: A Cross-sectional Survey from Pakistan, South Asia. *Indian J Community Med*. 2017 Jul-Sep;42(3):177-179.
13. Liu Y, Li J, Zheng Q, et al. Knowledge, attitudes, and perceptions of autism spectrum disorder in a stratified sampling of preschool teachers in China. *BMC Psychiatry*. 2016 May 13;16:142.
14. Elder JH, Kreider CM, Brasher SN, et al. Clinical impact of early diagnosis of autism on the prognosis and parent-child relationships. *Psychol Res Behav Manag*. 2017 Aug 24;10:283-292.
15. Magán-Maganto M, Bejarano-Martín Á, Fernández-Alvarez C, et al. Early Detection and Intervention of ASD: A European Overview. *Brain Sci*. 2017 Dec 1;7(12). pii: E159.
16. Penner M, Anagnostou E, Ungar WJ. Practice patterns and determinants of wait time for autism spectrum disorder diagnosis in Canada. *Mol Autism*. 2018 Mar 6;9:16.
17. Taylor LJ, Earpen V, Maybery MT, et al. Diagnostic evaluation for autism spectrum disorder: a survey of health professionals in Australia. *BMJ Open*. 2016 Sep 6;6(9):e012517.
18. Бистриан А, Стайкова С, Аврамова А и др. Разстройства от аутистичния спектър – предизвикателства на класифицирането, диагностиката и интервенциите. В: Педиатрични аспекти на аутизма в светлината на медицината на доказателствата. Иванов И, Пилософ В (ред.). Пловдив, Лакс бук, 2016, 122-133.