

מוגבלות שכלית התפתחותית: תיאוריה, מחקר והשלכות יישומיות

מיכל אל-יגון | מלכה מרגלית

נוכחות משותפת של אוטיזם ומוגבלות שכלית התפתחותית

קורי שולמן

תקציר

הפרעה ברצף האוטיזם היא מונח הכולל קבוצה של אנשים עם שילוב ספציפי של ליקויים בתקשורת חברתית לצד דפוסי התנהגות חזרתיים, תחומי עניין מצומצמים ו/או קשיים בעיבוד סנסורי. ההפרעה מופיעה מוקדם בחיים של הפרט וממשיכה להשפיע על התפתחותו במהלך חייו – קיימת ממשיכה להשפיע על התפתחותו במהלך החיים. נוכחות משותפת של אוטיזם וליקויים אינטלקטואליים, שמכונים מוגבלות שכלית התפתחותית (להלן: מש"ה) מופיעה בשנים הראשונות של חייו של הפרט וכל אחד מן הליקויים משפיעים זה על זה.

מטרת הפרק הזה הינה להתייחס לחפיפה המשמעותית שקיימת בין אוטיזם וליקויים אינטלקטואליים, דרך עיון בסוגיות הקשורות לאבחון ובאטיולוגיות ביולוגיות שונות ודומות לשתי התסמונות, תוך התמקדות בהשפעה של ליקויים אינטלקטואליים על תופעות האוטיזם. אבחנת אוטיזם אצל אנשים עם תסמונת דאון מובאת כדוגמה למורכבות האבחנה הכפולה. בסוף יש דיון בעקרונות התערבות לאוכלוסייה המתגרת הזו. למרות המאמצים להבין נוכחות משותפת של אוטיזם ומש"ה, יש צורך בעוד מחקר כדי לזהות את מסלולי ההתפתחות, הצרכים לאורך החיים והמנגנונים שבבסיס החפיפה, כדי לספק לאוכלוסייה הייחודית הזו את השירותים המתאימים.

הקדמה

קיימת חפיפה ניכרת בדפוס התנהגות, דרכי טיפול ואף אטיולוגיות אפשריות בין אוטיזם ובין מש"ה. בפרק זה נדון בחפיפה בנושאים אלה על ידי עיון בסוגיות של הגדרה ואבחון של שתי ההפרעות. ההשלכות של תפקוד קוגניטיבי על השתקפות האוטיזם נידונות מזווית ראייה התפתחותית, תוך עיון בדומה ובשונה במסלולי התפתחות לאורך החיים ובהתנהגות הסתגלותית. הפרק נוקט גישה היסטורית בהסתכלות על הקריטריונים האבחנתיים לאוטיזם, גישה התפתחותית בנוגע להשתקפות האוטיזם לאורך החיים, וגישה רב-מקצועית בהבנת האוטיזם ומש"ה כאבחנה כפולה. כמו כן, יועלו סוגיות הקשורות להבדלים בין צורך באבחנה מובדלת ובין קביעת אבחנה כפולה. אף שפרק זה אינו שואף לכסות את כל ספרות המחקר ואת כל הנושאים הנידונים בה, הוא שואף לסכם מחקרים עדכניים ורלוונטיים בקשר לנושאים הנבחרים.

הגדרה ואבחון

"אוטיזם" הוא תווית, המתארת קונסטלציה של קריטריונים, המוגדרים על פי התנהגות ומתלכדים בדרכים שונות ובדרגות שונות של חומרה, כדי ליצור דפוס מוגדר ועקבי. בארץ, היו רשומים במשרד הרווחה והשירותים החברתיים (2019) 17,687 אנשים עם אוטיזם. אף על פי שהיא אחת ההפרעות הניירו-התפתחותיות הנפוצות ביותר, היא גם אחת ההפרעות הטרוגניות ביותר, ולכן אבחון אוטיזם הוא תהליך מורכב (Blacher & Kasari, 2016). האופי הרב-ממדי של ההפרעה, מגוון התסמינים, השינויים ההתפתחותיים לאורך החיים ושכיחות החפיפה עם הפרעות אחרות, מוסיפים על האתגר שבהבנת האוטיזם. פרק זה יתמקד בחפיפה בין אוטיזם ובין מש"ה, המתאפיינת בליקויים אינטלקטואליים (intellectual disabilities: ID) ויבחן את הדומה והשונה בין שתי התופעות.

אוטיזם כקטגוריה אבחנתית זוהה לראשונה לפני למעלה מ-75 שנים על ידי קאנר (Kanner, 1943). קאנר תיאר 11 ילדים עם אינטראקציות חברתיות חריגות ויוצאות דופן, עם קשיים בתקשורת ועם רפרטואר התנהגויות מצומצם וחזרתי, ומאז הושקעו מאמצים רבים בניסיונות להגדיר את התופעות השייכות לאוטיזם באופן מדויק. כאשר קאנר זיהה אוטיזם לראשונה, הוא תואר כתסמונת מונוליתית

(Eisenberg & Kanner, 1956; Waterhouse, 2013) המהווה תת-קבוצה של סכיזופרניה של ילדות, כאשר מאפייני היסוד שלה היו ליקוי חמור בהבנה חברתית וחוסר יכולת להתמודד עם שינויים. קאנר איבחן רק ילדים ללא תווים דיסמורפיים (dysmorphic features) וכן הוציא מן הכלל ילדים עם מנת משכל נמוכה מאוד. בהתבסס על Rutter (1974) ועל Prior (1979), שטענו שאוטיזם הוא ליקוי קוגניטיבי ביסודו, Wing and Gould (1978) חקרו את הקשר בין אוטיזם ובין מש"ה במוסדות לאנשים עם מש"ה בממלכה המאוחדת. הם חיברו שאלון ומצאו שככל שדרגת החומרה של מש"ה חמורה יותר, כך החפיפה עם תסמיני האוטיזם רבה יותר.

המהדורה השלישית של Diagnostic and Statistical Manual for Mental Disorders (1980) השתמשה בפעם הראשונה במונח pervasive developmental disorder (PDD) כמונח הכולל שלושה סוגים של אוטיזם (אוטיזם ינקוטי עם התחלה מוקדמת מאוד, אוטיזם של הילדות עם התחלה בילדות, ואוטיזם בלתי טיפוסי). היה זה הניסיון הראשון להפריד בין אוטיזם ובין סכיזופרניה, תוך הדגשת הבסיס הניוירי-התפתחותי של האוטיזם, בדומה לזה של מש"ה. המשגת האוטיזם כהפרעה ניוירי-התפתחותית, שמופיעה בילדות מוקדמת ונמשכת לאורך החיים, המשיכה להשתקף במהדורות מאוחרות יותר של Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM; DSM-III-R, 1987; DSM-IV, 1994, DSM-IV TR, 2000; DSM-5, 2013). נכון לעכשיו, הקריטריונים לקביעת אבחנה של אוטיזם מבוססים על המהדורה החמישית של DSM (DSM-5: American Psychiatric Association [APA], 2013) ומתמודדים עם מספר אתגרים בקביעת אבחנה של אוטיזם, שהתעוררו במרוצת השנים. השינויים במהדורה האחרונה מבוססים על ממצאי מחקרים ועל ההחלטה שהאבחנה של אוטיזם חייבת להישען על מידע שנאסף באמצעות כלים אבחנתיים סטנדרטיים, כדי לקבל קטגוריה אבחנתית מהימנה ותקפה (Volkmar et al., 2014). השינוי הבולט ביותר מתבטא בהכלת כל חמש התסמונות ההתפתחותיות שהופיעו ב-DSM-IV (APA, 1994, 2000) תחת קטגוריה מקיפה אחת של הפרעה ברצף האוטיזם (autism spectrum disorder: ASD). אי לכך, הפרעה אוטיסטית, תסמונת אספרגר, תסמונת רט, הפרעה הידרדרותית של הילדות (childhood disintegrative disorder: CDD) והפרעה התפתחותית

נרחבת-לא מסווגת (pervasive developmental disorder-not otherwise specified: PDD-NOS), אינן קיימות יותר כתת-קבוצות אבחנתיות, וכתוצאה מכך, אין צורך באבחנה מבדלת בתוך רצף האוטיזם. נוסף על כך, הקריטריונים האבחנתיים של DSM-5 השתנו משלושה תחומי ליקוי (ליקויים משמעותיים באינטראקציות חברתיות, בתקשורת ובדפוסי התנהגות סטריאוטיפיים) לצמד ליקויים, על ידי צירוף הליקויים בתחום החברתי ובתחום התקשורתי לתחום אחד כולל של ליקויים בתקשורת חברתית. חידוש משמעותי נוסף במהדורה החמישית הוא הניסיון לתת מענה להטרוגניות של התופעה. יש צורך לענות על כל שלושת הקריטריונים שמופיעים תחת התחום של ליקוי משמעותי בתקשורת החברתית, כך, שלכל האנשים עם אבחנה של אוטיזם יש גרעין משותף של ליקויים דומים בתקשורת חברתית. החידוש הזה מאפשר לקבוע אבחנה על בסיס תופעות שיופיעו במידה זו או אחרת אצל כל המאובחנים עם אוטיזם. אכן, יכולים להופיע קשיים נוספים באינטראקציה חברתית, אבל ליקויי הליבה (core deficits) מוגדרים בצורה ברורה יותר ב-DSM-5 מאשר במהדורות קודמות. מתוך חשש, שאנשים שענו על הקריטריונים לקבלת אבחנה של PDD-NOS בעבר, לא יענו על הקריטריונים לקבלת אבחנה של אוטיזם, הקריטריונים של ה-DSM-5 קבעו, לראשונה, שניתן לקבוע אבחנה אם האדם ענה על קריטריונים בעבר, וכיום אינו עונה על הקריטריונים. אי לכך, אנשים שקיבלו אבחנה של אוטיזם על פי הקריטריונים של ה-DSM-IV ממשיכים לקבל את האבחנה לפי DSM-5.

ההגדרות של אוטיזם אומנם השתנו עם הזמן, אבל תסמיני הליבה נותרו פחות או יותר יציבים. לפי DSM-5 (APA, 2013) הקריטריונים בתקשורת חברתית מוגדרים כדלהלן: (1) ליקויים בהדדיות חברתית-רגשית או בחילופי אינטראקציה חברתית, ובכלל זה קשיים בביטוי הנאה משותפת עם אחרים ובעניין חברתי באחרים, קשיים בניהול דו-שיח הדדי, ומיעוט יזימה של אינטראקציה חברתית ותגובה אליה; (2) ליקויים בהבנת תקשורת לא מילולית ובשימוש בה באינטראקציות חברתיות. תקשורת לא מילולית כוללת יצירת קשר עין, הבעות פנים, שימוש במחוות גוף והשילוב ביניהם באינטראקציה; (3) ליקויים בפיתוח מערכות יחסים, בשימורן ובהבנתן. הקשיים בקריטריון זה מתייחסים לעניין בקשרי ידידות עם בני אותו הגיל ובמיומנויות החברתיות הנדרשות ליצירת אינטראקציה מתאימה עם בני הגיל ולשמירה על מערכת הקשרים. על בסיס הקריטריונים הללו, אנשים עם אוטיזם מתקשים, במידה זו או אחרת, בהבנת מערכות יחסים שנרקמות

בין חברים, בין בני זוג ובני אותו הגיל, ובהבנת רמזים וכללים חברתיים. לצד קשיים אלה יש גם בעיות בחשיבה ובמשחק דמיוני וביצירתיות עם בני הגיל. דפוסים התנהגותיים ותחומי עניין מצומצמים וחזרתיים כוללים: (1) תנועות חזרתיות, או סטריאוטיפיות, או שימוש באופן חזרתי או סטריאוטיפי בחפצים (לדוגמה: סידור חפצים בשורות או התעניינות לא פונקציונלית בחלקי חפצים, כמו: סיבוב גלגלים של אוטו צעצוע) או בדיבור (לדוגמה, אקולליה או דיבור אידיוסינקרטי); (2) התעקשות על שמירה של המוכר וקשיים בהתמודדות עם שינויים קטנים בשגרה, או תבניות קשיחות של התנהגות מילולית ו/או לא מילולית; (3) תחומי עניין קבועים ומצומצמים, יוצאי דופן בעוצמתם (לדוגמה, עניין חוזר ונשנה בדינוזאורים או ב-anime) או במוקד שלהם (לדוגמה, היקשרות אינטנסיבית לחפצים בלתי שגרתיים ו/או עיסוק יתר בחפצים מסוימים); (4) תגובות חריגות להיבטים סנסוריים של הסביבה, ובכלל זה הן עניין או חיפוש יוצא דופן של היזון סנסורי (לדוגמה, עניין מוגזם בהסתכלות על חפצים נעים, הרחה מוגזמת או מימוש מוגזם של חפצים) והן רגישות יתר או תגובה שלילית להיזון סנסורי (לדוגמה, חוסר יכולת לסבול רעשים או מרקמים שאינם מפריעים לילדים, למתבגרים או לבוגרים ללא אוטיזם).

מעבר לכך, לקריטריונים האבחנתיים ב-DSM-5 מתלווים מעצבים ומתווכים (specifiers and modifiers) המאפשרים להגדיר "קבוצות הומוגניות יותר של אנשים עם אוטיזם, שלהם תכונות משותפות מסוימות" (APA, 2013, p. 21). מידע זה צפוי להיות רלוונטי לקבלת החלטות בנוגע לסוג השירותים שכל פרט עם אוטיזם זקוק לו. תופעות המעצבים כוללות מצבים שיכולים להסביר את הסיבה לאוטיזם, כאשר המתווכים של אוטיזם מתארים את המצבים הנלווים לאוטיזם, כמו: רמה של יכולת קוגניטיביות ודיבור של הפרט. התוספת החדשה האחרונה להגדרה של אוטיזם היא בציון של חומרת הפגיעה בתפקוד בדירוג של שלוש רמות, שנעות מזקוק לסיוע, לזקוק לסיוע ניכר, ועד לזקוק לסיוע ניכר מאוד. חשיבות הדירוג של מידת החומרה נובעת מן ההשלכות של תסמיני האוטיזם על התפקוד היומיומי. ציון מידת החומרה מוסיף ממדיות לאבחנה הקטגוריאלית. לא מסתפקים עוד בקביעה פשוטה שלאדם יש או אין אוטיזם, אלא המעצבים, המתווכים וציוני מידת החומרה עוזרים להציג כיצד האוטיזם מתבטא אצל האדם המסוים, כבסיס לקביעת תכנית התערבות אישית.

בניסיון להתמודד עם המורכבות של נוכחות משותפת של מצבים שונים לצד האוטיזם וליצור בסיס למיון דפוסים לתת-קבוצות באוטיזם, המעצבים

והמתווכים מוסיפים מידע בנוגע לליקוי אינטלקטואלי ועוד מצבים נירר- התפתחותיים, גנטיים, רפואיים ו/או התנהגותיים. הם גם מתייחסים למשתנים סביבתיים ושפתיים. ניתן לרשום יותר מאשר מעצב ו/או מתווך אחד, לדוגמה: אוטיזם עם ליקויים אינטלקטואליים ואפילפסיה. השינויים הללו במהדורה החמישית של ה-DSM אמורים לשקף את ההטרוגניות של אוטיזם. השונות הרבה הזו מתבטאת בהבדלים ביכולות קוגניטיביות, בשפה ובדיבור, לצד שינויים התפתחותיים לאורך כל החיים. חוסר הסכמה באשר לקביעת אבחנה נהיה קשה במיוחד בקצוות של החיים (ילדים צעירים במיוחד או אנשים בוגרים) ובקצוות של רמות התפקוד הקוגניטיבי (ליקוי אינטלקטואלי חמור או גאונות).

בניגוד לאוטיזם, שמוגדר על ידי התנהגויות חריגות, מש"ה וליקויים אינטלקטואליים (intellectual disabilities: ID) הם מצבים שבהם ישנם ליקויים מוגדרים ביכולות הקוגניטיביות ובתפקוד ההסתגלותי. בדרך כלל, התפקוד נקבע כלקוי כאשר הוא מתחת לשתי סטיות תקן מן הנורמה. גם במש"ה (ID) יכולות להופיע התנהגויות חריגות מהתנהגות נורמטיבית, אך הן אינן מרכיב אינהרנטי בקביעת האבחנה. לעומת זאת, קביעת אבחנה של אוטיזם אינה נעשית על בסיס מדידת התנהגות סטנדרטית, אלא על פי קיומן או העדרן של התנהגויות השייכות לקריטריונים של אוטיזם. על אף הבדל משמעותי זה, יש חפיפה ניכרת בין שתי הפרעות ההתפתחותיות האלה.

בעיות במיומנויות ומסוגלויות חברתיות מונחות ביסוד אוטיזם ומש"ה. הערכה של התפקוד החברתי של הפרט מבוססת על מספר התנהגויות מובחנות, הכוללות יכולות להתנהג באופן הסתגלותי בהתאם לציפיות החברתיות, כגון: אינטראקציה עם אחרים, יכולות משחק ועיסוק בפנאי, יכולת להיות מקובל על ידי בני הגיל, הבנת מערכות יחסים מקובלות וכן יכולות ספציפיות של תקשורת חברתית, כגון: קשר עין, לקיחת תור ושמירה על תור, שימוש במחוות גוף והבנתן. כל ההתנהגויות הללו משפיעות על תפקוד הסתגלותי. אי לכך, הפרעות במעורבות חברתית משותפות להגדרת ולקביעת אבחנה של אוטיזם (Carter et al., 2005) ושל מש"ה (Lecavalier et al., 2011).

אבחון אוטיזם ומש"ה

קביעת אבחנה של אוטיזם נעשית בתהליך מורכב אשר דורש הכרה של ליקויי הליבה של אוטיזם, התפתחות טיפוסית והפרעות התפתחותיות

נוספות, כולל מש"ה. במהלך השנים האחרונות פותחו כלים ספציפיים לאבחון אוטיזם, אך הקושי להבדיל בין אוטיזם ומש"ה, בעיקר כאשר הליקויים חמורים, עדיין קיים. כלים אבחנתיים חייבים להיות רגישים (היכולת לזהות בהצלחה את כל האנשים עם הפרעה מסוימת) וגם ספציפיים (היכולת לזהות רק את האנשים עם הפרעה מסוימת). יעילות הכלים לאבחון, שטובים למדי, בדרך כלל, בנוגע לאוטיזם, נפגעת, כאשר יש נוכחות משותפת של אוטיזם ומש"ה. הרגישות והספציפיות גבוהות יותר אצל ילדים, מתבגרים ובוגרים בלי מוגבלות שכלית או עם מוגבלות שכלית קלה. כדי להשיג רגישות וספציפיות מרביות באבחון אוטיזם, כאשר קיימים גם ליקויים אינטלקטואליים במידה בינונית או חמורה, יש צורך במאבחים מקצועיים ומנוסים ובשימוש בכלים סטנדרטיים, כגון: ה-Autism Diagnostic Interview – Revised (ADI-R; Rutter et al., 2003b) וה-Autism Diagnostic Observation Schedule – second edition (ADI-O; Lord et al., 2000), לצד הבנה בעיכובים התפתחותיים והפרעות נירוו-התפתחותיות אחרות. ניתן לקבל תוצאות אבחנתיות אמינות ותקפות דומות גם על ידי שילוב בשאלוני איתור (לדוגמה, Social Communication Questionnaire. SCQ; Rutter et al., 2003a) עם מבחנים סטנדרטיים (לדוגמה, Autism Diagnostic Observation Schedule-2; Lord et al., 2000). ייתכן, מעלה את האמינות של קביעת האבחנה (Chestnut et al., 2017). ייתכן, שגם שילובים אחרים של כלים יהיו יעילים במידה דומה, אבל אלו טרם נבדקו. חשוב להכיר בהבדל בין אבחונים מחקרניים ובין אבחונים קליניים למטרות קביעת התאמה לשירותים והרכבת תוכנית התערבות אישית (Lord et al., 2011). ככלל, תהליך קביעת אבחנה הינו פחות בטוח ותקף במקרי קיצון של תפקוד קוגניטיבי ושל גיל (ילדים מחת לגיל שנתיים וחצי ובוגרים). אי לכך, יש לנקוט משנה זהירות בקביעת אבחנה לפרטים עם גיל התפתחותי של פחות מ-15-18 חודשים ועם מוגבלות שכלית חמורה (Pierce et al., 2016; Shulman et al., 2020). זה חשוב במיוחד כאשר מאבחים ילדים צעירים.

חייבים לעשות אבחנה מבדלת עבור ילדים צעירים המופנים לאבחון בגלל חשד לאוטיזם בין אוטיזם לבין בעיות שפה ומש"ה, כי, לרוב, הסיבה שבגללה הילד מגיע לאבחון היא עיכובים בהתפתחות השפה ו/או עיכובים כלליים. לרוב, ההתנהגויות המבחינות הן עיכובים חברתיים מסוימים, ובכללם ליקויים בנוגע לרצון וליכולת לחלוק תשומת לב, הנאה משותפת, ותנועות חזרתיות או חריגות (Chawarska et al., 2007). כמו כן, לילדים עם אוטיזם יש במקרים רבים ליקויים חמורים יותר

בהבנת שפה מאלו שיש לילדים אחרים עם עיכובים דומים בהבעת שפה (Charman et al., 2017). אולם, אפילו למאבחנים ואנשי מקצוע המנסים ביותר קשה להבחין בהגבלות בתקשורת החברתית שמעבר לעיכובים ההתפתחותיים הכלליים (Tek et al., 2014). נוסף על עיכובים קוגניטיביים ושפתיים, תכונות המשותפות לאנשים עם מש"ה ולאילו עם מש"ה ואוטיזם כוללות קשיים בוויסות התנהגותי, התפרצויות תוקפניות, והכאה עצמית (Constantino & Charman, 2016), ולכן, אי אפשר לקבוע אבחנה של אוטיזם ומש"ה על בסיס ההתנהגויות הללו. אף שיש נקודות דמיון רבות, יש גם דרכים להבחין בין שתי הקבוצות. במקרים רבים, הפרופילים הקוגניטיביים של אנשים עם מש"ה בלבד אחידים יותר מן הפרופילים הקוגניטיביים הפזורים של אנשים עם אוטיזם ומש"ה. כמו כן, אף על פי שהיכולות השפתיות והתקשורתיות שלהם מעוכבות, ילדים צעירים עם מש"ה בלי אוטיזם יציגו פחות התנהגויות חריגות ויותר אסטרטגיות פיצוי. כישורים חברתיים ותפקוד הסתגלותי אצל אנשים עם מש"ה בלבד נוטים להיות דומים יותר לאנשים ללא מש"ה בגילם המנטלי, ואילו בפרטים עם אוטיזם ומש"ה תפקודם נוטה להיות נמוך יותר מן המצופה על פי הגיל המנטלי שלהם. גם ההיסטוריה ההתפתחותית המוקדמת עשויה לסייע באבחנה מبدלת. הורים לילדים צעירים בשתי הקבוצות מוטרדים לעיתים קרובות מעיכוב שפתי או מעיכוב בהשגת אבני דרך התפתחותיים מוטוריים, כמו: זחילה והליכה (LeBarton & Landa, 2019), אבל הורים לילדים עם אוטיזם ומש"ה מדווחים גם על בעיות חברתיות, כגון: קשר עין לקוי, חיוך חברתי מוגבל וקושי במעורבות חברתית. לילדים עם מש"ה בלבד יש בדרך כלל קשר עין יותר טוב מאלה עם אוטיזם ומש"ה והם משחקים במשחקים הדדיים בסיסיים עם בוגרים ואף נהנים מכך.

אבחנה מبدלת

החפיפה בין אוטיזם ובין מש"ה מקשה על תהליך קביעת האבחון, שהוא ממילא מורכב ומאתגר. כאשר בוחנים יכולות קוגניטיביות, חשוב לזכור, שלאנשים עם אוטיזם יש קושי גדול ביותר במבחנים הקשורים ליכולות חברתיות ושפתיות, ובכללן תשומת לב למידע חברתי (Pelphrey et al., 2011), חיקוי (Vanvuchelen et al., 2011) וקשב משותף (Pickard & Ingersoll, 2015). הציונים שלהם עלולים להיות נמוכים יותר במשימות הללו מאשר במשימות הדורשות כישורים, שהם,

במקרים רבים, נקודות חוזק שלהם (לדוגמה, תפיסה חזותית וזיכרון מיכני). דבר זה בולט במיוחד כאשר בוחנים ילדים צעירים מאוד עם אוטיזם. לדוגמה, עלולים להיות לילדים הללו קשיים במשימות שדורשות הצבעה על התשובה הנכונה או על חפצים, אחד מליקויי הליבה באוטיזם. כמו כן, אם ההנחיות דורשות חיקוי דבר-מה שהבוחן עשה, יכול להיות קושי לילדים צעירים עם אוטיזם להבין את הנדרש מהם. כל אלו כישורים שנלקחים בחשבון במדידת יכולות קוגניטיביות אצל תינוקות ופעוטות. אי לכך, ציונים נמוכים במדדים קוגניטיביים עשויים להיות קשורים לליקויים בתשומת לב, מעורבות חברתית וויסות רגשי, ולא דווקא בעיכובים קוגניטיביים טיפוסיים. אף שלא תמיד ניתן למצוא כלים אבחנתיים לילדים צעירים מאוד, שאינם נשענים על מקצת הכישורים הללו, הבוחן חייב להיות מודע להשלכות של הכלים שהוא משתמש בהם (Shulman et al., 2020).

מעבר לקביעת אבחנה מבדלת בין אוטיזם ובין מש"ה, במקרים רבים מועיל יותר להבין שאוטיזם ומש"ה יכולים להופיע במקביל. יש יחס מורכב בין אוטיזם ובין מש"ה, שמעמעם את ההבדלים ביניהם. ליכולות קוגניטיביות יש תפקיד חשוב בהצגה הקלינית של אוטיזם. הספרות מלמדת על מתאם בין פרופילים קליניים של אוטיזם ובין רמות קוגניטיביות ותפקוד. לדוגמה, הוכח שמנת המשכל מתווכת הצגת תסמינים עיקריים של אוטיזם וכן תופעות נלוות, כגון: הבדלי מגדר, הפרעות פסיכיאטריות חופפות, בעיות התנהגות ותופעות רפואיות. בנוסף, מנת משכל היא משתנה חשוב בהבנת המסלול של אוטיזם בתגובה להתערבות, ומבחינה בהצלחה בין תת-סוגים של אוטיזם. הסוגיות הללו יידונו בסעיפים הבאים של פרק זה.

יסודות ביולוגיים של אוטיזם

האתגר בקביעת תת-קבוצות באוטיזם, על פי תפקוד אינטלקטואלי, אצל אנשים עם מגבלות שכלית חמורה ועמוקה, מחמיר אף יותר לאור קיומן של תסמונות גנטיות, שאחד המאפיינים שלהן הוא מש"ה, כגון: X השביר (fragile X) וטרשת קרשית (tuberous sclerosis), שיש תופעות דומות ביניהן ובין אוטיזם (Samanta, 2020). נקודות הדמיון בין אוטיזם ובין מש"ה כוללות פריצת התסמינים בגיל צעיר, פנומנולוגיה התנהגותית ותכונות משותפות, אבל עם גילוי תסמונות גנטיות שונות של מש"ה (Hodapp & Dykens, 2012), ניתן להבחין ביניהם על פי אטיולוגיות שונות ומסלולי התפתחות שונים. על אף ההתקדמות הרבה בהבנת

היסודות הביולוגיים של אוטיזם, גורמים ביולוגיים מזהים מסבירים רק 10-20% לערך של הסיבה לאוטיזם. יש לציין, שרבים מן ה-de novo copy number variations (CNVs) קשורים בצורה הדוקה אף עם מש"ה (Levy et al., 2011). הגורמים השכיחים ביותר של אוטיזם ומש"ה כוללים X השביר (3%) וטרשת קרשית (2%). להבנה טובה יותר של היחס בין אוטיזם ובין ליקויים איטלקטואליים יש השלכות על חקר גורמי האוטיזם. תכונות מקבילות בין שתי הפרעות מצביעות על בסיס גנטי אפשרי. אכן, הפרעות גנטיות, המאופיינות חלקית על ידי מש"ה, נוכחות בתדירות גבוהה יותר אצל אנשים עם אוטיזם מאשר באוכלוסייה הכללית (Devlin et al., 2012). אף שהתקדמנו הרבה בהבנת האטיולוגיות הביולוגיות והגנטיות השונות של אוטיזם, עדיין יש הרבה מה לעשות, וייתכן שהליכה בנתיב של מש"ה תהיה אסטרטגיה מועילה, מכיוון שברור שהבסיס הגנטי של אוטיזם מורכב (Zafeiriou, 2013).

מנת משכל ותסמינים עיקריים של אוטיזם

תחום תקשורת חברתית

היחס בין רמת התפקוד ובין חומרת התסמינים של אוטיזם הוכח כבר על ידי (Wing and Gould, 1979), שעבודתם התמקדה בהערכת אפיונים של אוטיזם אצל אנשים שכבר אובחנו עם מש"ה. על ידי השוואת שאלונים, שמולאו על ידי אנשי הצוות של המוסדות שבהם שהו האנשים, התברר, שככל שהפרט לקוי יותר קוגניטיבית כך חמורים יותר תסמיני האוטיזם. מחקרים שבדקו מתאמים בין תסמיני אוטיזם ובין מנת משכל המשיכו כיוון מחקרי זה והוכיחו באופן עקבי שקיים קשר משמעותי בין שני המשתנים. בתחום הליקויים בתקשורת חברתית באינטראקציות, יש מתאם בין ציוני IQ מילוליים ולא מילוליים נמוכים יותר ובין רמות גבוהות יותר של תסמיני אוטיזם (Ankenman, 2014). ילדים עם ציוני IQ לא מילוליים נמוכים יותר נטו להציג את תסמיני האוטיזם החמורים ביותר, בייחוד בתחום התקשורת החברתית, בחתך זמן אחד (cross-sectional research). ממצא זה חשוב מאוד, כי נמצא, שאפילו כישורים מילוליים בסיסיים ביותר משפיעים על הצגת האוטיזם בילדים צעירים. לדוגמה, תקפות אבחנה של אוטיזם בילדים צעירים עם שפה מוגבלת נפגעה ברגע שהילדים התחילו להשתמש בצירופי מילים קצרים (MacDaniel et al., 2018).

דפוסי התנהגות סטריאוטיפיים וחזרתיים

התחום האבחנתי השני הוא התנהגויות חזרתיות ומצומצמות (RRBs), וגם פה נמצא קשר בין ההתנהגויות הללו ובין מנת המשכל. מחקרים הציגו שתי קבוצות עיקריות של RRBs, המבוססות על רמת המורכבות של ההתנהגות (Bishop et al., 2013). יש התנהגויות מוטוריות תחושתיות ברמה נמוכה, כגון: גינוני התנהגות (מנייריזמים) של ידיים ואצבעות, התעניינויות סנסוריות יוצאות דופן ושימוש לא פונקציונלי וחזרתי בחפצים או במשחקים. RRBs ברמה גבוהה יותר קשורים לנוקשות, התנגדות לשינויים ו/או התנהגות כפייתית וטקסים. לשתי הקבוצות הללו של RRBs יש קשרים מובחנים לרמת התפקוד. נמצא מתאם שלילי בין מנת המשכל ובין גינוני התנהגות, התעניינויות סנסוריות ותנועות חזרתיות, ולעומת זאת, לא נמצא קשר בין מנת המשכל ובין נוקשות והתנגדות לשינויים. במחקר גדול, שבחן את הקשר בין חומרת RRBs ובין מנת המשכל, מנת המשכל נמדדה על פי IQ לא מילולית, מגיל 15 חודשים עד גיל 11 שנים ו-11 חודשים. נמצא קשר חזק יותר בין RRBs ובין IQ לא מילולית אצל ילדים גדולים יותר. בנוסף, נמצא מתאם שלילי בין מספר ה- RRBs ובין IQ לא מילולי. לעומת זאת, נמצא מתאם חיובי בין תחומי עניין מוגבלים ותחביבים אינטנסיביים באופן חריג ובין IQ לא מילולי, ומכאן עולה ש- RRBs באים לידי ביטוי בדרכים שונות כפונקציה של IQ לא מילולי. התפקיד של IQ בתיווך התסמינים של אוטיזם נחקר גם על ידי השוואה בין אנשים עם אוטיזם בתפקוד גבוה ובתפקוד נמוך (Matson et al., 2008). אצל הקבוצה עם התפקוד הנמוך ביותר הופיעו יותר RRBs ובמידת חומרה גבוהה יותר באופן משמעותי מאשר אצל הקבוצה עם תפקוד גבוה.

פרופילים אינטלקטואליים

דרך נוספת לבחון את הקשר בין IQ ובין תסמיני האוטיזם מתמקדת בהשלכות של פרופילים אינטלקטואליים לא אחידים על תסמיני אוטיזם עיקריים (Charman et al., 2011; Joseph & Fein, 2011). נמצא, שאצל ילדים בגיל טרום בית ספר עם אוטיזם, יכולות לא מילוליות גבוהות באופן חריג קשורות לליקויים חמורים יותר בתחום התקשורת החברתית. גם שיטות סיווג וכלים אבחנתיים זורים אור על היחס בין מנת המשכל ובין תסמינים עיקריים של אוטיזם. IQ ממתן את רגישות הקריטריונים של DSM 5 לאוטיזם. כמו ש- Gould and Wing (1979) מצאו, גם (Charman et al., 2017) מצאו, ששני שלישים מן הקריטריונים

האבחנתיים של DSM IV הופיעו בתדירות גבוהה יותר אצל אנשים עם מנת משכל נמוכה יותר. ממצא זה מעלה את השאלה אם בכלל ניתן להבחין בין אוטיזם ובין מש"ה, אצל אנשים עם מש"ה בדרגה חמורה או עמוקה, ואם בכלל יש צורך להבחין ביניהם, כאשר המשתנה שקובע דרכי התערבות ושירותים הוא מנת המשכל הנמוכה. נמצא, שכלים אבחנתיים לאוטיזם יעילים יותר כאשר האנשים הנבחים הם ללא מש"ה, או עם מש"ה קלה עד בינונית (Lord et al., 2014), אם כי, ה-ADOS-2 וה-ADI-R הוכיחו את עצמם כתקפים לקביעת אבחנה גם אצל אנשים עם חשד לאוטיזם וליקויים אינטלקטואליים. ייתכן, שזו תוצאה של העובדה ששני הכלים הללו לוקחים בחשבון רמות שונות של תפקוד אינטלקטואלי. השימוש ב-ADOS-2 מחייב בחירה של היחידה המתאימה על בסיס תפקוד אינטלקטואלי, גיל ורמת הדיבור. יחידה 1 מתאימה לילדים צעירים או לאנשים ללא דיבור, או עם דיבור מוגבל מאוד. ניתן להשתמש ב-ADI-R רק אצל אנשים עם גיל מנטלי של שנתיים או יותר, ולכן הוא אינו מתאים לשימוש עם אנשים עם תפקוד אינטלקטואלי נמוך ביותר. כלים לקביעת אבחנה או לאיתור מראים תוצאות פחות טובות בהבחנה בין אוטיזם ובין מש"ה. ה-Gilliam Autism Rating Scale (Gilliam, 2006) פותח לשימוש עם אנשים בכל הרמות של תפקוד אינטלקטואלי, אבל אינו מצליח באבחנה מבלדת בין אוטיזם ובין מש"ה, ואילו ה-Autism Spectrum Disorders - Diagnosis for Intellectually Disabled Adults (ASD-DA: Matson et al., 2007) מבחין בצורה יעילה בין אוטיזם ובין מש"ה, אבל רק אצל בוגרים עם תפקוד נמוך (Matson et al., 2008).

מנת משכל והבדלים מגדריים

רמת התפקוד האינטלקטואלי משפיעה על הבדלים מגדריים באוטיזם. אחד הממצאים העקביים ביותר באוטיזם הוא יחס של 1:4 בנים לבנות באוטיזם (Loomes et al., 2017), אבל פרופורציה זו משתנה כפונקציה של IQ (Carter et al., 2007). דיווחים מוקדמים הציעו, שבתחום מנת המשכל הנמוכה ($IQ < 35$) הפרופורציה בין בנים ובנות נמוכה יותר. מחקרים אפדימיולוגיים עדכניים יותר שיחזרו את התוצאות הללו ואף הרחיבו אותן (Baio et al., 2018). אצל אנשים עם מש"ה בינונית עד חמורה מדווח על יחס מגדרי המתקרב ל-1:1. בקבוצות של אנשים ללא מש"ה היחס נע בין 15:1 to 5.2:1. הסבר אפשרי של האינטראקציה בין מגדר, מנת משכל ואוטיזם הוא שלבנים ולבנות יש ספים שונים של סבירות גנטית

(genetic liability) לאוטיזם (Eggebrecht et al., 2020). אף שלבנים ולבנות יש סיכון גנטי שווה לאוטיזם, הוצע, שלבנות יש גורם מגן, שיכול להיות הורמונלי או גנטי, שמאפשר להן לפתח אסטרטגיות מפצות. אי לכך, בנות עשויות להיות עמידות יותר לאותם גורמים קובעים גנטיים של אוטיזם, ולכן נדרש עומס גנטי גדול יותר כדי להתגבר על הגורמים המגנים. ייתכן, שכתוצאה מכך, אוטיזם אצל בנות קשור במידת פתולוגיה חמורה יותר, הקשורה לליקוי קוגניטיבי חמור יותר (McQuaid et al., 2021).

מנת משכל ונוכחות משותפת של הפרעות פסיכולוגיות

רמת תפקוד ממתנת את הופעתן של בעיות התנהגות אצל ילדים עם אוטיזם (Gardner et al., 2018). מדווח כי יש מתאם בין הופעתן של בעיות התנהגות אצל אנשים עם אוטיזם ועם ליקויים אינטלקטואליים במידה גבוהה יותר אצל ילדים, מתבגרים ובוגרים עם אוטיזם, מאשר אצל אנשים עם אוטיזם בלי ליקויים אינטלקטואליים. (Shattuck et al., 2007) עקבו אחרי יותר ממאתיים ילדים עם אוטיזם עד שהגיעו לבגרות ומצאו, שלאנשים עם אוטיזם ומש"ה היו יותר בעיות התנהגות מאשר לאלו בלי מש"ה. מעבר לכך, בעקבות התערבויות ועם מרוץ החיים השיפור בבעיות התנהגות היה פחות אצל אנשים עם אוטיזם ומש"ה מאשר אצל אלו בלי מש"ה. ומנגד, נמצאו רמות גבוהות של חרדה אצל אנשים עם אוטיזם עם רמות גבוהות של מנת משכל, דבר שיכול לנבוע מן הכלים שהשתמשו בהם למדידת חרדה והפרעות אפקטיביות אחרות, כמו: דיכאון, הנשענות על דיווח עצמי (Shulman et al., 2020).

מנת משכל והתנהגות הסתגלותית

ליקויים בתפקוד הסתגלותי נדרשים הן לקביעת אבחנה של אוטיזם והן לקביעת אבחנה של מש"ה (DSM-5: APA, 2013), אולם, אין זה ברור אם הפרופילים של התנהגות הסתגלותית באוטיזם ובמש"ה דומים או לא. בפיתוח כלי תקף ומהימן להערכת התנהגות הסתגלותית, במבחן הווינלנד (Vineland Adaptive Behavior Scales; VABS-II: Sparrow et al., 2016; VABS 3: Sparrow et al., 2005) דאגו לקבוע נורמות עבור קבוצות קליניות שונות, כדי לקבוע פרופילים ייחודיים לכל קבוצה. אוטיזם, מש"ה קלה, מש"ה בינונית ומש"ה חמורה/עמוקה נכללו בין הקבוצות לסטנדרטיזציה. בקבוצות של מש"ה בכל רמות החומרה, הפרופילים היו שטוחים, כלומר, כל הציונים ההסתגלותיים בתחומים השונים היו

מונמכים, עם מעט פיזור. נכללו שתי קבוצות עם אוטיזם: קבוצה של אוטיזם עם מעט דיבור (minimally verbal) וקבוצה של אוטיזם עם דיבור שוטף. בניגוד לפרופילים השטוחים, שהתקבלו אצל אנשים עם מש"ה, בציונים של האנשים בשתי הקבוצות עם אוטיזם היה פיזור רחב יותר בין ובתוך התחומים השונים. אצל אנשים עם אוטיזם עם דיבור שוטף, הציון הנמוך ביותר היה בתחום הכישורים החברתיים ואילו הציון הגבוה ביותר היה בתחום הכישורים המוטוריים. בתוך הקבוצה של אנשים עם אוטיזם עם מעט דיבור, הציון הנמוך ביותר היה בתחום התקשורת, ולמעלה מזה הציונים בתחומי כישורים חברתיים ומיומנויות חיי יום-יום, וכישורים מוטוריים שוב היוו נקודת חוזק יחסי.

Matson et al., (2009) השוו את היכולות ההסתגלותיות של בוגרים עם מש"ה בלבד, בוגרים עם אוטיזם בלבד ובוגרים עם אוטיזם ומש"ה, כאשר המוקד היה במיומנויות בחיי היומיום. ניתוחים סטטיסטיים לא הראו הבדלים בין הקבוצות בנוגע לרחצה, טיפול בבית והכנת ארוחות, ולעומת זאת, הקבוצה עם אוטיזם הייתה לקויה הרבה יותר מן הקבוצה עם מש"ה במיומנויות לבוש, בטיפוח עצמי ובהיגיינה. הבוגרים עם אוטיזם גם הפגינו יותר בעיות התנהגות, באופן משמעותי, מאשר הבוגרים עם מש"ה בלבד. רמת התפקוד הקוגניטיבי והאבחון ממתנת התנהגות הסתגלותית באוטיזם. Lacavalier (2006) בחן את הקשר בין ציוני התנהגות הסתגלותית ובין בעיות התנהגות באוטיזם. לאנשים שהיו יותר לקויים ביכולותיהם הקוגניטיביות היו פרופילים נמוכים בכישורים הסתגלותיים והם הציגו יותר בעיות התנהגות. אומנם, מעטים המחקרים שהשוו פרופילים הסתגלותיים של אנשים עם אוטיזם ועם מש"ה, אולם, המחקרים הקיימים מצביעים על כך, שלאילו שיש להם גם אוטיזם וגם מש"ה יש ליקויים חמורים יותר, באופן משמעותי, בהתנהגות ההסתגלותית מאשר לאנשים עם מש"ה בלבד. קשר דומה מופיע בין בעיות התנהגותיות ובין מיומנויות הסתגלותיות, כך, שלנוכחות משותפת של בעיות התנהגות ואוטיזם יש השלכות שליליות על תפקוד הסתגלותי.

תסמונת דאון והפרעות ברצף האוטיזם

אף שהקורלציה בין אוטיזם ובין מוגבלות שכלית מוכרת היטב, אבחנה כפולה של תסמונת דאון והפרעות ברצף האוטיזם (ASD) נזנחה עד לא מזמן, הן על ידי חוקרים והן על ידי קלינאים (DiGuseppi et al., 2010; Wester Oxelgren et al., 2019). האפשרות

של תת-אבחון של אוטיזם אצל אנשים עם תסמונת דאון יכולה לנבוע מן התפיסה הרווחת, כי אנשים עם תסמונת דאון בדרך כלל ידידותיים וחביבים (Fidler, 2006; Roizen, 2001) ואילו לאנשים עם אוטיזם יש ליקויים חברתיים שמתבטאים בקשיים באינטראקציה עם אחרים. אי לכך, הצגת המאפיינים ההתנהגותיים של אנשים עם תסמונת דאון ושל אלו עם אוטיזם, נראים כסותרים אחד את השני (Rogers, 2004). למרות זאת, יש בין 10-20% של אנשים עם תסמונת דאון שמראים בעיות התנהגות משמעותיות (Chapman & Hesketh, 2000), וייתכן שיש כמה מקרים, שלהם אוטיזם שלא אובחן.

השכיחות של אוטיזם אצל אנשים עם תסמונת דאון הוערכה בשלושים השנים האחרונות בין 1%-5% (Moss et al., 2013), ומכאן ברור, ש-ASD אכן קיימת אצל ילדים עם תסמונת דאון, וחוקרים וקלינאים חייבים להיות מודעים לסיכון של אוטיזם אצל ילדים עם תסמונת דאון. (Ortiz et al., 2017) עסקו בצורך להבין את הסימנים המוקדמים של אוטיזם אצל ילדים עם תסמונת דאון, כדי לאתר אוטיזם אצל הילדים הללו. כדי לזהות את המאפיינים של הילדים עם תסמונת דאון ואוטיזם, חוקרים צפו באינטראקציות טבעיות מוקלטות של הילדים וזיהו שישה סימני אזהרה אפשריים של אוטיזם אצל ילדים עם תסמונת דאון, מלידה עד גיל חמש: (1) העדר תשומת לב משותפת; (2) חוסר עניין באחרים; (3) העדר שילוב מבט משותף עם אינטראקציה; (4) העדר חיקוי; (5) טקסים, כגון: תנועות חזרתיות או שימוש חזרתי במשפטים; (6) גיבוי התנהגות חוזרים. ממצאי המחקר מצביעים על יכולת לקבוע אבחנה של אוטיזם בילדים מתחת לגיל חמש, ואפשרות זו חשובה מכיוון שהתערבות מוקדמת קשורה לתוצאות טובות יותר, הן אצל אנשים עם אוטיזם והן אצל אנשים עם תסמונת דאון. כמו שהוזכר לעיל, אבחון אוטיזם מאתגר יותר כאשר לאדם הנבדק יש ליקויים אינטלקטואליים מסוג זה או אחר. חייבים לוודא שההתנהגויות הנצפות אינן תוצאה של ליקויי שכלי חמור בלבד, ומצד שני, אוטיזם בילדים צעירים עם תסמונת דאון אינו מאובחן, לעיתים, מכיוון שהתכונות ההתנהגותיות של אוטיזם מיוחסות למוגבלות השכלית שלהם. הבחנה בין ילדים צעירים עם תסמונת דאון ואוטיזם ובין ילדים עם תסמונת דאון בלבד עשויה להיות מאתגרת במיוחד, כיוון שאנשי מקצוע רבים עלולים להאמין שתופעות תקשורתיות והתנהגויות שנצפות אצל ילדים עם תסמונת דאון קשורות בעיכובים הקוגניטיביים, השייכים לתסמונת דאון, ואינן תוצאה של נוכחות האוטיזם. זה חשוב במיוחד בתחום התנהגויות

חזרתיות ומצומצמות. לדוגמה, גינוני התנהגות חזרתיים ו/או תחומי עניין ספציפיים תועדו אצל ילדים עם תסמונת דאון בלי לעורר חשד של אוטיזם (Harris et al., 2008). כדי להתמודד עם קושי זה יש צורך לאפיין פרופילים התפתחותיים והתנהגותיים האופייניים לאבחנה כפולה, של תסמונת דאון ואוטיזם: חוקרים צריכים לציין התנהגויות ספציפיות שמאפיינות אנשים עם תסמונת דאון בלבד, אלו עם אוטיזם בלבד, ואלו שיש להם גם תסמונת דאון וגם אוטיזם. לרוע המזל, חלק גדול מן המחקרים שפורסמו, בנוגע לאנשים עם תסמונת דאון, לא התבסס על הערכות כוללות, כפי שמומלץ לאבחון אוטיזם (Zwaigenbaum et al., 2009).

ההשלכות של העדר אבחון של אוטיזם אצל ילדים עם תסמונת דאון משמעותיות, הן לאנשים עם תסמונת דאון והן למשפחותיהם. חוסר קביעת אבחנה של אוטיזם אצל ילדים עם תסמונת דאון יכול להוביל להשמה חינוכית לא מתאימה לילדים הללו ולעוגמת נפש מיותרת להוריהם (Warner et al., 2017). בלי אבחנת האוטיזם, ההורים מנועים מגישה לתמיכות והתערבויות שעומדות לרשות משפחות של ילדים עם אוטיזם. אף שהנטייה היום היא לאבחון אוטיזם מוקדם ככל האפשר, הזיהוי המוקדם של אוטיזם אינו נקי מקשיים ומדילמות. האתגרים הללו עלולים להיות מורכבים יותר בנוגע לאבחון אוטיזם באוכלוסיית הילדים עם מש"ה בכלל ועם תסמונת דאון בפרט. הקשיים המובנים באבחון מוקדם של אוטיזם כוללים את העובדה, שלעיתים חלק מן ההתנהגויות המשמשות כקריטריונים לאבחון אוטיזם אינן קיימות אצל ילדים צעירים מאוד או אפילו אצל ילדים גדולים יותר עם עיכוב התפתחותי משמעותי, כגון אלו עם תסמונת דאון, כי הם עדיין לא פיתחו את הכישורים המקדימים הנדרשים להתנהגויות הקשורות לאבחון אוטיזם. עם זאת, הכרה מוקדמת של אוטיזם אפשרי אצל ילדים צעירים עם תסמונת דאון וחשיבותה חיונית ביותר (Remington et al., 2007).

לסיכום, אבחון אוטיזם אצל אנשים עם תסמונת דאון עומד, לכאורה, בסתירה לתפיסה הרווחת, שאנשים עם תסמונת דאון חביבים וחברתיים. אולם, יש תת-קבוצה של אנשים עם תסמונת דאון, שעומדים בקריטריונים האבחנתיים לאוטיזם, ולכן, סביר להניח שיזדקקו להתערבויות, שירותים ותמיכות שונים כדי למצות את הפוטנציאל שלהם ולהשיג בעבורם איכות חיים מיטבית. מכאן עולה השאלה, אם אנשים עם תסמונת דאון ואוטיזם מהווים קבוצה השונה איכותית בתוך קבוצת האנשים עם תסמונת דאון, או שמא יש רצף של התנהגויות אוטיסטיות אצל אנשים עם תסמונת דאון.

נתונים ממחקרים על אנשים עם תסמונת X השביר מצביעים, כי עדיף לתאר את התכונות הנצפות ב-X השביר כרצף של התנהגויות אוטיסטיות ולא כקביעה דיכוטומית של "אוטיזם" או "לא אוטיזם" (Clifford et al., 2017).

עקרונות התערבות כאשר יש נוכחות משותפת של אוטיזם וליקויים אינטלקטואליים

בקרב אנשים עם אוטיזם, כשליש הם בעלי מוגבלות שכלית התפתחותית (מש"ה), כאשר מרביתם אינם מפתחים יכולות תקשורתיות מילוליות מינימליות (minimally verbal). האתגרים הייחודיים באוכלוסייה הזו דורשים מודל ערכי ומקצועי, שיאפשר פיתוח ומתן שירותים באופן מקצועי ומעקב, כדי להעריך את הצלחתם. יתרה מזו, תכניות התערבות חייבות להתאים לאדם באופן אישי.

עקרונות התערבות מיטבית (best practice)

מסקירת תכניות התערבות עולה, כי ישנן תכניות מגוונות אך בעלות עקרונות דומים, המשמשים כבסיס להתערבויות מיטביות (best practices). הידע המחקרי העדכני מאפשר לזהות דרכי התערבות יעילות, אשר מתאימות למאפיינים של אוטיזם ושל ליקויים אינטלקטואליים (Shattuck et al., 2020). להלן יובאו מספר עקרונות של שיטות מיטביות לעקרונות אלו יש השפעה חיובית על מבנה הפעילויות וההתערבויות ועל איכות חייהם של אנשים עם אוטיזם לאורך חייהם. עקרונות ההתערבות המיטביים כוללים: (1) ההכרה בעובדה, שצרכיהם של בוגרים שונים מאלה של ילדים, מצריכה התאמה של מטרות ההתערבות; (2) הצורך בהפעלת כלים ייחודיים ותוכניות מתאימות לאוכלוסייה זו; (3) הצורך באנשי צוות ממקצועות שונים, בעלי ידע שניתן לרכוש אותו דרך הכשרה והדרכה מקצועית; (4) הכרה בהטרוגניות הרבה בקרב האוכלוסייה; (5) צורך בהערכה מתמשכת; (6) מבנה ודרכי הפעלה ייחודיים ומותאמים; (7) התייחסות אישית (individuation).

המיקוד בהתערבויות אצל אנשים עם אוטיזם ומש"ה צריך להיות בפעילויות בעלות משמעות לפרט. במסגרת הפעילויות שבהן רוצים להגביר את השתתפות האנשים עם אוטיזם, יש לבחון את מרכיבי המשימה. המידע הנחוץ לשם כך כולל את הדברים שהפרט צריך לדעת או לבצע ואת החומרים הדרושים לשם ביצועה. לדוגמה, ניתן ללמד מישהו להבריג ברגים, כדי לשפר מוטוריקה עדינה (מיומנות בסיסית החשובה בהחלט

לפעילויות רבות), אך משימה זו עלולה להיות ללא משמעות עבור הפרט. כך, שגם אם המשימה מתבצעת על ידי הפרט, לא תהיה לה שום תועלת פונקציונלית מעבר לזמן ההתעסקות בפעולה עצמה. בדוגמה זו, יועיל יותר ללמד מוטוריקה עדינה באמצעות משימות שהאדם יצטרך לבצע על בסיס קבוע ובסביבות ובפעילויות טבעיות. כאשר מבצעים תהליכי הערכה ותכנון של תכניות לבוגרים עם אוטיזם וצורכי תמיכה גבוהים, יש צורך להבדיל בין משימת הוראה ובין משימות שהינן משמעותיות לפרט.

מטרות ההתערבות

מטרות העל של כל תכניות ההתערבות לאנשים עם אוטיזם ומש"ה הן שמירה על בריאות ותפקוד ושיפור התחושה הסובייקטיבית של הפרט לגבי איכות חייו (Chiang & Wineman, 2014). בתהליך ההבניה של התוכניות האישיות יש לפרוט מטרות-על אלו למטרות ויעדים, המתייחסים לפרופיל האישי של כל פרט, ולדרכים שבהן ניתן לסייע לו להעצים את היכולות שלו בתחומי העצמאות, כישורי החיים, מיומנויות חברתיות ותקשורתיות, יכולת בחירה ואיכות חיים (Test et al., 2014).

הכשרה לאנשי צוות

כדי לספק את הליווי והטיפול הנדרשים בצורה מתאימה יש צורך בידע רחב ובכישורים מקצועיים מגוונים. אנשי הצוות צריכים לקבל ידע על אוטיזם, אסטרטגיות טיפוליות לקידום התנהגויות מסתגלות ומיומנויות תקשורת, ודרכי התמודדות אפקטיביות עם התנהגויות מאתגרות. כדי שתהליכי ההתערבות יצלחו, נותני השירות צריכים להיות בעלי אוריינטציה ערכית בקשר לעבודתם. יש צורך בהשתלמויות ובהדרכה באופן שוטף (ongoing supervision) לשם שיפור יכולות טיפוליות, עדכון והתאמת ההתערבויות ליכולות של אנשים עם אוטיזם ומש"ה.

שימוש בתהליכי הערכה לקביעת יעדים וקבלת החלטות טיפוליות

גורמים סביבתיים, שניתנים להערכה, כוללים את הסוג של מקום המגורים, עמדות חברתיות של אחרים ושירותים הניתנים בקהילה. את הגורמים הסביבתיים ניתן לחלק לקטגוריות הבאות: (1) מוצרים וטכנולוגיה; (2) סביבה טבעית ושינויים שנוצרו על ידי האדם בסביבה; (3) אלמנטים של הסביבה הטבעית או הפיזית ורכיבי הסביבה; (4) תמיכה ומערכות יחסים עם אנשים, או בעלי חיים, המספקים תמיכה; (5) עמדותיהם של אנשים

בסביבתו של האדם. לעמדות יש השלכות על דרכי פעולה, ציפיות, פרקטיקה ואידיאולוגיה; (6) שירותים, מערכות ומדיניות. כדי שתהליכי ההערכה ובניית התוכנית האישית יהיו יעילים, יש לבצע הערכה ראשונית, הכוללת התייחסות ליכולות קוגניטיביות ותפקודיות, התנהגות מסתגלת, ביטויי האוטיזם, תחומי עניין, התנהגויות מאתגרות, מאפייני פעילויות שונות ומאפיינים של הסביבה הפיזית והאנושית. בנוסף להערכה הראשונית, יש צורך לבצע הערכה מתמשכת, המתרחשת אחת לתקופה קצובה מראש. תפקיד ההערכה המתמשכת הוא לבחון התקדמות לאור היעדים שהוצבו ולהתאים או לשנות, במידת הצורך, את היעדים והכלים שהופעלו, כדי להשיג אותם.

התמודדות עם התנהגויות מאתגרות: ניהול משברים

בנוסף לקשיים הקשורים ישירות למאפיינים של הלכות עצמה, ישנה שכיחות גבוהה של התנהגויות מאתגרות בקרב אנשים עם אוטיזם ומש"ה. ההתמודדות עם התנהגויות אלו דורשת תכנון ויישום של נהלים ותכניות קבוצתיות ופרטניות. המטרות של תכניות אלו צריכות להיות קודם כל מניעה של התנהגויות מאתגרות, והתמודדות נכונה עם ההתנהגויות, כאשר הן מופיעות. כדי להתמודד עם התנהגויות מאתגרות, תכניות התערבות חייבות לכלול תהליכי הערכה, כדי להבין מה קורה, מתי, ועם מי. כמו כן, צריך לדעת מה הביטויים של ההתנהגות המאתגרת, מה משך ההתפרצות ומה עזר בעבר להתמודד עם התפרצויות. יש צורך להדגיש, בעיקר, שיפור כישורים, ופחות מזה, את ההתערבות מיד לאחר שההתנהגות מתרחשת. לדוגמה, שיפור ביכולת לדווח על מצוקה יכול לסייע במניעת מצבים, שבהם מתפתחות התנהגויות מאתגרות. תכניות התערבות להתמודדות עם התנהגויות מאתגרות צריכות לכלול זיהוי של גירויים, אשר מעוררים את ההתנהגויות המאתגרות. כך, לדוגמה, סדר היום יכול לכלול פעילויות בקבוצות קטנות ובמקומות שאינם רועשים במיוחד, עבור בוגרים שרעש מהווה בשבילם טריגר להתנהגויות מאתגרות.

שיטות מיטביות להתמודדות עם התנהגויות מאתגרות כוללות בעיקר מניעה/הפחתה של גירויים המעוררים התנהגויות מאתגרות, פיתוח כישורים של מקבלי השירות שיאפשרו צמצום של התנהגויות מאתגרות, כלים להרגעה, נהלים ברורים להתמודדות עם התפרצויות של התנהגות מאתגרת, ושימוש בהתערבויות מגבילות ומרסנות אך ורק למשך הזמן המינימאלי ההכרחי ובמידת הכפייה הנמוכה ביותר האפשרית.

אסטרטגיות עבודה

אחרי שנקבעת אבחנה כפולה של אוטיזם ומש"ה, יש ליישם התערבויות מתאימות. מתוך ידע מצטבר מן הספרות על התערבויות עם אנשים עם אוטיזם ומן הספרות בנוגע להתערבות עם אנשים עם מש"ה, Kroeger and Nelson (2006) הציעו גישה טיפולית משולבת, הכוללת הוראה ישירה כדי להקנות מיומנויות חדשות, הקניית מיומנויות בסביבה ובאינטראקציות הטבעיות, ולמידה אקראית שנעשית בהזדמנויות מתאימות. שילוב של שיטות אלה יכול להועיל בהגברת דיבור, ביוזמה ספונטנית ובשמירה על מיומנויות שנרכשו אצל אנשים עם אוטיזם ועם מש"ה.

אסטרטגיות העבודה עם אוכלוסייה של אנשים עם אוטיזם ומש"ה לקוחות מן הספרות על עבודה עם אנשים עם אוטיזם ואלה עם מש"ה. בגלל ההטרוגניות של האוכלוסייה, יש לזכור לבסס את ההתערבות על היכולות, תחומי העניין, האישיות, והכישורים של הפרט. לכן יש צורך בגישה אישית (individuation). בנוסף, יש להכיר בכך, שלכל פרט יש צרכים שונים ונדרשת התאמה כדי לממש את יכולת הלמידה שלו. יש להגיש את החומר באופן חזותי, בנוסף להנחיות מילוליות. חומר חזותי נשאר מול הפרט ובדרך כלל יותר קל לפיענוח. יש לזכור, שבגלל הקשיים התפקודיים של אנשים עם אוטיזם ומש"ה יש להם צורך בתמיכה, אך לפעמים הסביבה מלמדת תלות ולא עצמאות. מכיוון שחלק מן האנשים עם אוטיזם וליקויים אינטלקטואליים הינם פאסיביים, יש צורך ללמד יוזמה. חייבים לערוך התאמה של הסביבה לפרט, ולא רק לדרוש מהאדם שיתאים את עצמו לסביבה. ככל שאדם מבין יותר טוב מה דורשים ממנו, יותר קל לו לבצע זאת. כמו כן, יש צורך להטמיע תחושה, שאפשר לנבא דברים שיקרו בסביבה, וכך לתת הרגשה של שליטה מסוימת. מתחילים מגיל צעיר לייעד מידת מה של פונקציונליות, כדי להכין את האדם לתפקוד מרבי כבוגר. מתחילים בלמידת מיומנויות וממשיכים לעצמאות בביצוע. כדי להשיג את המטרות הללו, יש צורך בארגון הסביבה הפיזית, שמבהירה לאדם עם אוטיזם ומש"ה מה עליו לעשות, איפה עושים את זה ומה יקרה אחר כך. ארגון הזמן מאפשר לאדם לדעת מה מצפה לו ומה הרצף של הדרישות השונות. עם ארגון הסביבה האדם לומד לסיים את המשימות שמוטלות עליו ולהמשיך למשימות הבאות באופן עצמאי, עד כמה שניתן. חייבים להגיע לאיזון בין שגרה החוזרת על עצמה לבין שינויים במטלות היומיומיות.

ניתן להכניס מידה מסוימת של גמישות וקבלת שינויים בתוך השגרה. ניתן ללוות את הכל ברמזים חזותיים, כדי להבהיר את הדרישות.

מנת משכל ותגובה להתערבות

אוטיזם היא הפרעה הנמשכת לאורך החיים, אבל יש בתוכו מסלולי התפתחות שונים ותוצאות שונות (Lord et al., 2020). מאפיינים שונים, כמו: חומרת הליקויים הקוגניטיביים, רמת הדיבור ונוכחות משותפת של בעיות התנהגות, משפיעים על מסלול התפתחות האוטיזם במהלך השנים ועל התוצאות (outcomes). המאפיינים הנחקרים ביותר, המשפיעים על תוצאות, הם ליקויים אינטלקטואליים ויכולת שפתית כללית (Anderson et al., 2014). העדר מש"ה ונוכחות יכולות שפתיות טובות יותר נקשרו בעקיבות עם שיפור לאורך זמן ועם תוצאות כלליות טובות יותר. מחקרים, שבחנו את מסלול האוטיזם עד בגרות, תמכו בתפקיד של יכולות קוגניטיביות ושפתיות בניבוי שיפור לאורך זמן (Howlin et al., 2020). במחקרי אורך, כל הפרטים משתפרים לאורך זמן, אבל אלו שיש להם גם מש"ה משתפרים פחות.

מבחינת התגובה להתערבות, מנת משכל זוהתה כמנבא חזק של התגובה להתערבות מוקדמת. (Itzchak & Zachor, 2007) בדקו מנבאים של התערבות מוקדמת אצל ילדים עם אוטיזם מתחת לגיל בית הספר ומצאו, שילדים עם מש"ה רוכשים באופן איטי יותר כישורי הבנת שפה והבעתה, כישורי משחק וכישורי תקשורת לא מילוליים אחרי שנה של טיפול (Hudry et al., 2010). ילדים עם יכולות קוגניטיביות וחברתיות טובות יותר לפני שהתחילו בתוכנית ההתערבות, התקדמו יותר, בעיקר בהבנה ובהבעת שפתית, בהשוואה לילדים עם יכולות קוגניטיביות נמוכות יותר קודם הטיפול. מחקר עתידי, אשר יעקוב אחר שינויים בטיפול אצל אנשים עם מש"ה ואוטיזם, בהשוואה לאנשים עם אוטיזם או מש"ה בלבד, יתרום ליכולת שלנו להתאים התערבות ספציפית לפרט.

מנת משכל כבסיס לחלוקה לתת-קבוצות באוטיזם

מכלול הממצאים המתוארים לעיל מצביע על כך, שיש למנת משכל תפקיד חשוב בהצגת המאפיינים הספציפיים בפרופיל הקליני של אוטיזם. נטען, שמכיוון שמנת משכל מסבירה חלק ניכר מן ההטרוגניות באוטיזם, ניתן להשתמש בה כדי לקבוע תת-קבוצות שונות בתוך האוטיזם. ניתוחים

סטטיסטיים מראים, שמיון מאות ילדים עם אוטיזם, על בסיס תפקודם האינטלקטואלי, הוביל לזיהוי ארבע קבוצות המאופיינות על ידי רמת תפקוד כללית והפער בין ציונים מילוליים ולא מילוליים (Charman et al., 2011). הליקויים החמורים ביותר בתסמיני האוטיזם נמצאו אצל הקבוצה עם רמת התפקוד הקוגניטיבי הכללי הנמוכה ביותר. אצל שלוש הקבוצות האחרות, חומרת התסמינים פחתה עם שיפור היכולות הקוגניטיביות הכלליות. ככלל, הספרות מצביעה על כך שההופעה הקלינית של אוטיזם משתנה באופן משמעותי בהתאם לרמת התפקוד הקוגניטיבי, ולכן השימוש בתפקוד קוגניטיבי כמשתנה, לקביעת תת-קבוצות, עשוי להועיל. מחקר עתידי יכול להבהיר את החפיפה בין מש"ה ואוטיזם, כך שיאפשר התמודדות עם ההטרוגניות של האוטיזם.

סיכום

המחקר, שסוכם בפרק זה, מציג התקדמות בהבנה משופרת של היחס בין אוטיזם ובין מש"ה, מבחינת תיאור אוטיזם ומש"ה ודרכי אבחון של מצב של אבחנה כפולה. תוארו קשיים בקביעת אבחנה מדויקת מוקדם ככל האפשר, לצד הקשיים במורכבות קביעת האבחנה, כשמדובר באוטיזם ובליקויים אינטלקטואליים משמעותיים. אבחנה כפולה של אוטיזם ותסמונת דאון הובאה בתור דוגמה לחשיבות של אבחון אוטיזם גם אצל אנשים עם ליקויים אינטלקטואליים, למרות האתגרים הכרוכים בתהליך זה. לאחר מכן הוצגו אסטרטגיות התערבות לאורך החיים, אם כי עדיין נותרה עבודה רבה בתחום זה.

יש לקחת בחשבון שינויים שחלו בקריטריונים לקביעת אבחנה של אוטיזם במרוצת השנים, לצד נקודות מתודיות עיקריות, כשבאים לפרש את הממצאים שהובאו בפרק זה. מצד אחד, מספר מחקרים התבססו על מדגמים קטנים מאוד, ודבר זה מגביל את הייצוגיות של הממצאים ופוגע ביכולת להכליל את הממצאים על אוכלוסייה של אנשים עם אוטיזם ומש"ה. מגבלה זו אולי מובנת בהתחשב בקושי בגיוס קבוצות גדולות, הדורש זמן וכסף רבים, בייחוד כאשר יש צורך להשוות את הקבוצות עם אוטיזם ומש"ה לקבוצות עם מש"ה בלבד. מצד שני, במקרים רבים, שבהם נבדקו קבוצות גדולות, הכמות באה על חשבון ההומוגניות, מה שמקשה על פיענוח התוצאות. אף שהאפשרות להכליל תוצאות עלולה להיות מוגבלת, יש יתרונות לשימוש בקבוצות קטנות יותר. אבחנה מבדלת מאתגרת במיוחד אצל אנשים עם ליקויים חמורים מאוד ומחקרים מסוג זה מספקים מידע

בנוגע לתת-קבוצה זו, שקשה לאבחן אותה ולהתאים לפרטים המרכיבים אותה שיטות עבודה אישיות ומותאמות. קיים מידע רב בנוגע לאוטיזם ובנוגע למש"ה, אבל הידע בנוגע לחפיפה ביניהם מצומצם הרבה יותר, ולכן קשה להבין את האינטראקציה בין מש"ה ובין אוטיזם. פרק זה הדגיש את הדומה והשונה בבסיס החפיפה הניכרת בין שתי ההפרעות. הן אוטיזם והן מש"ה מוגדרים התנהגותית ויש ביניהם מאפיינים קליניים משותפים. כמו כן, משותפים להם נתיבים גנטיים ונוירו-התפתחותיים מסוימים, אם כי המחקר מלמד, לכאורה, על תרומות גנטיות בלתי תלויות. החפיפה הניכרת בין אוטיזם ובין מש"ה ידועה מזמן. למעשה, אצל אנשים עם ליקויים אינטלקטואליים חמורים ביותר, יכול להיות מאתגר למדי לקבוע אם העדר כישורים חברתיים ותקשורתיים ונוכחות התנהגויות חזרתיות הם תוצאה של ליקוי קוגניטיבי חמור או של אוטיזם. רבים אולי יטענו שההבחנה אינה נחוצה, כי הפקטור העיקרי הקובע את דרך הטיפול הוא חומרת הליקוי הקוגניטיבי. אך, הבנה טובה יותר של היחס בין תסמיני אוטיזם ובין מש"ה וגיל תסייע לפיתוח כלים מדויקים יותר לשימוש בתת-קבוצות, כגון: ילדים צעירים יותר או אנשים עם מש"ה חמורה/עמוקה. הדרך להבנה מעמיקה של האינטראקציה בין כל המשתנים הללו, שרלוונטית להבנת כל הפרעה בפני עצמה ולהבנת נוכחות משותפת של אוטיזם ומש"ה, עוד ארוכה.

Issues and challenges of dual diagnosis of autism and intellectual disabilities

Cory Shulman

Abstract

Autism spectrum disorder describes individuals with a specific combination of impairments in social communication and repetitive behaviors, highly restricted interests and/or sensory behaviors beginning early in life. Autism often co-occurs with intellectual disability (ID) and the purpose of this chapter is to address their significant overlap, by examining issues related to assessment and diagnosis, biological underpinnings, and the combined impact of the level of cognitive functioning and autism on the presentation of autism and on adaptive functioning. Autism in Down syndrome is offered as an example of the complexities of the dual diagnosis. Finally, some principles for intervention for individuals with autism and ID are presented for this challenging population. Despite efforts to understand autism and ID, further research is necessary to identify the long-term needs of people with autism and ID and to understand the underlying mechanisms in order to provide optimal services.

وجود مشترك للتوحد والمحدودية الذهنية التطورية

بروفیسور کوری شولمان

ملخص

اضطراب طيف التوحد هو مصطلح يشمل مجموعة اشخاص يعانون من صعوبات في التواصل الاجتماعي بجانب نمط سلوكي متكرر، مجالات اهتمام محدودة او/ وصعوبات في المعالجة الحسية. يظهر الاضطراب في جيل مبكر للشخص وتستمر بالتأثير على تطوره خلال حياته. الوجود المشترك للتوحد والمحدودية الذهنية يظهر في السنوات الأولى من حياة الشخص. هدف الفصل الحالي هو فحص التداخل بين طيف التوحد والمحدودية الذهنية التطورية من خلال دراسة القضايا المتعلقة في التشخيص والتعليق، المسببات البيولوجية المختلفة والمتشابهة للمتلازمتين مع التركيز على تأثير المحدودية الذهنية على اعراض التوحد. يدل تشخيص التوحد لدى الأشخاص ذوي متلازمة داون على تعقيد التشخيص المزدوج. يختتم الفصل بمناقشة اساسيات التدخل لهذه الفئة. بالرغم من كل المحاولات لفهم الوجود المشترك للمحدودية الذهنية وطيف التوحد، هنالك حاجة لمزيد من البحث لتحديد مسارات التطور، الاحتياجات الحياتية والاليات الكامنة وراء التداخل بهدف تزويد الخدمات المناسبة لهذه الفئة المميزة.

ביבליוגרפיה

- American Psychiatric Association (1980). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (3rd ed.). Author.
- American Psychiatric Association (1987). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (3rd ed.-revised.). Author.
- American Psychiatric Association (1994). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (4th ed.). Author.
- American Psychiatric Association (2000). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (4th ed.-TR). Author.
- American Psychiatric Association. (2013). DSM-5 diagnostic classification. In *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. <https://doi.org/10.1176/appi.books.9780890425596.x00diagnosticclassification>
- Anderson, D. K., Liang, J. W. & Lord, C. (2014). Predicting young adult outcome among more and less cognitively able individuals with autism spectrum disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 55, 485–494.
- Ankenman, K., Elgin, J., Sullivan, K., Vincent, L., & Bernier, R. (2014). Nonverbal and verbal cognitive discrepancy profiles in autism spectrum disorders: Influence of age and gender. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, 119(1), 84-99.
- Baio, J., Wiggins, L., Christensen, D. L., Maenner, M. J., Daniels, J., Warren, Z., ... & Dowling, N. F. (2018). Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years—autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, 2014. *MMWR Surveillance Summaries*, 67(6), 1.
- Bishop, S. L., Hus, V., Duncan, A., Huerta, M., Gotham, K., Pickles, A., ... & Lord, C. (2013). Subcategories of restricted and repetitive behaviors in children with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43(6), 1287-1297.
- Blacher, J. & Kasari, C. (2016). The intersection of autism spectrum disorder and intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 60(5), 399-400.
- Carter, A. S., Black, D. O., Tewani, S., Connolly, C. E., Kadlec, M. B., & Tager-Flusberg, H. (2007). Sex differences in toddlers with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(1), 86-97.
- Carter, A.S., Davis, N.O., Klin, A., & Volkmar, F.R. (2005). Social development in autism. In F.R. Volkmar, R. Paul, A. Klin, & D. Cohen (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders: Vol. 1. Diagnosis, development, neurobiology, and behavior*. John Wiley & Sons.
- Chapman, R. S., & Hesketh, L. J. (2000). Behavioral phenotype of individuals with Down syndrome. *Developmental Disabilities Research Reviews*, 6(2), 84-95.

- Charman, T., Jones, C. R., Pickles, A., Simonoff, E., Baird, G., & Happé, F. (2011). Defining the cognitive phenotype of autism. *Brain Research, 1380*, 10-21.
- Charman, T., Loth, E., Tillmann, J., Crawley, D., Wooldridge, C., Goyard, D., ... & Buitelaar, J. K. (2017). The EU-AIMS Longitudinal European Autism Project (LEAP): Clinical characterisation. *Molecular Autism, 8*(1), 1-21.
- Charman, T., Pickles, A., Simonoff, E., Chandler, S., Loucas, T., & Baird, G. (2011). IQ in children with autism spectrum disorders: data from the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Psychological Medicine, 41*(3), 619-627.
- 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*(2), 128-138.
- Chesnut, S. R., Wei, T., Barnard-Brak, L., & Richman, D. M. (2017). A meta-analysis of the social communication questionnaire: screening for autism spectrum disorder. *Autism, 21*(8), 920-928.
- Chiang, H.-M., & Wineman, I. (2014). Factors associated with quality of life in individuals with autism spectrum disorders: A review of literature. *Research in Autism Spectrum Disorders, 8*(8), 974-986. <https://doi.org/10.1016/j.rasd.2014.05.003>
- Clifford, S., Dissanayake, C., Bui, Q. M., Huggins, R., Taylor, A. K., & Loesch, D. Z. (2007). Autism spectrum phenotype in males and females with fragile X full mutation and premutation. *Journal of Autism and Developmental Disorders, 37*(4), 738-747.
- Constantino, J. N. & Charman, T. (2016). Diagnosis of autism spectrum disorder: Reconciling the syndrome, its diverse origins, and variation in expression. *Lancet Neurology, 15*, 279-291.
- Devlin, B. & Scherer, S. W. (2012). Genetic architecture in autism spectrum disorder. *Current Opinions Genetic Development, 22*, 229-237.
- DiGuseppi, C., Hepburn, S., Davis, J. M., Fidler, D. J., Hartway, S., Lee, N. R., & Robinson, C. (2010). Screening for autism spectrum disorders in children with Down syndrome: population prevalence and screening test characteristics. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics, 31*(3), 181-191.
- Duncan, A. W. & Bishop, S. L. (2015). Understanding the gap between cognitive abilities and daily living skills in adolescents with autism spectrum disorders with average intelligence. *Autism 19*, 64-72.
- Eggebrecht, A. T., Dworetzky, A., Hawks, Z., Coalson, R., Adeyemo, B., Davis, S., ... & Pruett, J. R. (2020). Brain function distinguishes female carriers and non-carriers of familial risk for autism. *Molecular Autism, 11*(1), 1-13.
- Eisenberg, L., & Kanner, L. (1956). Childhood schizophrenia: Symposium, 1955: 6. Early infantile autism, 1943-55. *American Journal of Orthopsychiatry, 26*(3), 556.

- Fidler, D. J. (2005). The emerging Down syndrome behavioral phenotype in early childhood: Implications for practice. *Infants & Young Children, 18*(2), 86-103.
- Gardner, L. M., Campbell, J. M., Bush, A. J., & Murphy, L. (2018). Comparing behavioral profiles for autism spectrum disorders and intellectual disabilities using the BASC-2 Parent Rating Scales–Preschool Form. *Journal of Psychoeducational Assessment, 36*(6), 535-551.
- Gilliam, J. E. (1995). GARS: Gilliam autism rating scale. Pro-Ed.
- Harris, K. M., Mahone, E. M., & Singer, H. S. (2008). Nonautistic motor stereotypies: clinical features and longitudinal follow-up. *Pediatric Neurology, 38*(4), 267-272. <https://doi/10.4159/harvard.9780674367012.c2/html>
- Hodapp, R. M., & Dykens, E. M. (2012). Genetic disorders of intellectual disability: Expanding our concepts of phenotypes and of family outcomes. *Journal of Genetic Counseling, 21*(6), 761-769.
- Howlin, P. (2021). Adults with autism: Changes in understanding since DSM-111. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. <https://doi.org/10.1007/s10803-020-04847-z>
- Hudry, K., Leadbitter, K., Temple, K., Slonims, V., McConachie, H., Aldred, C., ... & Pact Consortium. (2010). Preschoolers with autism show greater impairment in receptive compared with expressive language abilities. *International Journal of Language & Communication Disorders, 45*(6), 681-690.
- Itzchak, E. B., & Zachor, D. A. (2011). Who benefits from early intervention in autism spectrum disorders?. *Research in Autism Spectrum Disorders, 5*(1), 345-350.
- Jones, R. M., Pickles, A. & Lord, C. (2017). Evaluating the quality of peer interactions in children and adolescents with autism with the Penn Interactive Peer Play Scale (PIPPS). *Molecular Autism 8*, 28.
- Joseph, R. M., & Fein, D. (2011). The significance of IQ and differential cognitive abilities for understanding ASD. *The Neuropsychology of Autism, 281*, 294.
- Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child, 2*(3), 217-250.
- Kroeger, K. A., & Nelson III, W. M. (2006). A language programme to increase the verbal production of a child dually diagnosed with Down syndrome and autism. *Journal of Intellectual Disability Research, 50*(2), 101-108.
- LeBarton, E. S., & Landa, R. J. (2019). Infant motor skill predicts later expressive language and autism spectrum disorder diagnosis. *Infant Behavior and Development, 54*
- Lecavalier L., Snow A. V. & Norris M. (2011) Autism spectrum disorders and intellectual disability. In: J.L. Matson & P. Sturmey (Eds.). *International Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders* (pp. 37–51). Springer.

- Lecavalier, L. (2006). Behavioral and emotional problems in young people with pervasive developmental disorders: Relative prevalence, effects of subject characteristics, and empirical classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 36(8), 1101-1114.
- Levy, D. (2011). Rare de novo and transmitted copy-number variation in autistic spectrum disorders. *Neuron*, 70, 886-897.
- Loomes, R., Hull, L. & Mandy, W. P. L. (2017). What is the male-to-female ratio in autism spectrum disorder? A systematic review and meta-analysis. *Journal of American Academy of Child Adolescent Psychiatry*, 56, 466-474.
- Lord, C. (2012). A multisite study of the clinical diagnosis of different autism spectrum disorders. *Archives of General Psychiatry* 69, 306-313.
- Lord, C., ... Rutter, M. (2012). *Autism Diagnostic Observation Schedule- 2nd Edition (ADOS-2)*. Western Psychological Services.
- Lord, C., Brugha, T. S., Charman, T., Cusack, J., Dumas, G., Frazier, T., ... & Veenstra-VanderWeele, J. (2020). *Autism spectrum disorder. Nature Reviews Disease Primers*, 6(1), 1-23.
- Lord, C., Corsello, C., & Grzadzinski, R. (2014). Diagnostic instruments in autistic spectrum disorders. *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders, Fourth Edition*.
- Matson, J. L., Rivet, T. T., Fodstad, J. C., Dempsey, T., & Boisjoli, J. A. (2009). Examination of adaptive behavior differences in adults with autism spectrum disorders and intellectual disability. *Research in Developmental Disabilities*, 30(6), 1317-1325.
- Matson, J. L., Wilkins, J., & González, M. (2007). Reliability and factor structure of the autism spectrum disorders—diagnosis scale for intellectually disabled adults (ASD—DA). *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 19(6), 565-577.
- Matson, J. L., Wilkins, J., Boisjoli, J. A., & Smith, K. R. (2008). The validity of the autism spectrum disorders-diagnosis for intellectually disabled adults (ASD-DA). *Research in Developmental Disabilities*, 29(6), 537-546.
- McDaniel, J., Slaboch, K. D. A., & Yoder, P. (2018). A meta-analysis of the association between vocalizations and expressive language in children with autism spectrum disorder. *Research in Developmental Disabilities*, 72, 202-213.
- McQuaid, G. A., Pelphrey, K. A., Bookheimer, S. Y., Dapretto, M., Webb, S. J., Bernier, R. A., ... & Wallace, G. L. (2021). The gap between IQ and adaptive functioning in autism spectrum disorder: Disentangling diagnostic and sex differences. *Autism*, 1362361321995620.
- Moss, J., Richards, C., Nelson, L., & Oliver, C. (2013). Prevalence of autism spectrum disorder symptomatology and related behavioural characteristics in individuals with Down syndrome. *Autism*, 17(4), 390-404.

- Ortiz, B., Videla, L., Gich, I., Alcacer, B., Torres, D., Jover, I., ... & Videla, S. (2017). Early warning signs of autism spectrum disorder in people with Down syndrome. *International Medical Review on Down Syndrome*, 21(1), 3-11.
- Pelphrey, K. A., Shultz, S., Hudac, C. M., & Vander Wyk, B. C. (2011). Research review: Constraining heterogeneity: The social brain and its development in autism spectrum disorder. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 52(6), 631-644.
- Pickard, K. E., & Ingersoll, B. R. (2015). Brief report: High and low level initiations of joint attention, and response to joint attention: Differential relationships with language and imitation. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(1), 262-268.
- Pierce, K., Courchesne, E., & Bacon, E. (2016). To screen or not to screen universally for autism is not the question: Why the task force got it wrong. *Journal of Pediatrics*, 176, 182-194.
- Prior, M. R. (1979). Cognitive abilities and disabilities in infantile autism: A review. *Journal of Abnormal Child Psychology*, 7(4), 357-380.
- Remington, B., Hastings, R. P., Kovshoff, H., Degli Espinosa, F., Jahr, E., Brown, T., ... & Ward, N. (2007). Early intensive behavioral intervention: outcomes for children with autism and their parents after two years. *American Journal on Mental Retardation*, 112(6), 418-438.
- Rogers, S. J. (2004). Developmental regression in autism spectrum disorders. *Developmental Disabilities Research Reviews*, 10(2), 139-143.
- Roizen, N. J. (2001). Down syndrome: progress in research. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 7(1), 38-44.
- Rutter, M. (1974). The development of infantile autism. *Psychological Medicine*, 4, 147-163.
- Rutter, M., Bailey, A., & Lord, C. (2003). *The Social Communication Questionnaire Manual*. Western Psychological Services.
- Rutter, M., LeCouteur, A. & Lord, C. (2003). *Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)*. Western Psychological Services.
- Samanta, D. (2020). An updated review of tuberous sclerosis complex-associated autism spectrum disorder. *Pediatric Neurology*.
- Shattuck, P. T., Garfield, T., Roux, A. M., Rast, J. E., Anderson, K., Hassrick, E. M., & Kuo, A. (2020). Services for adults with autism spectrum disorder: A systems perspective. *Current Psychiatry Reports*, 22(3), 13. <https://doi.org/10.1007/s11920-020-1136-7>
- Shulman, C., Rice, C. E., Morrier, M. J., & Esler, A. (2020). The role of diagnostic instruments in dual and differential diagnosis in autism spectrum disorder across the lifespan. *Psychiatric Clinics*, 43(4), 605-628.

- Sparrow, S. S., Cicchetti, D. V., & Balla, D. A. (2005). *Vineland Adaptive Behavior Scales, Second Edition* (Vineland-II). Pearson.
- Sparrow, S. S., Cicchetti, D. V., & Saulnier, C. (2016). *Vineland Adaptive Behavior Scales, Third Edition* (Vineland-3). Pearson.
- Tek, S., Mesite, L., Fein, D., & Naigles, L. (2014). Longitudinal analyses of expressive language development reveal two distinct language profiles among young children with autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 44(1), 75-89.
- Test, D. W., Smith, L. E., & Carter, E. W. (2014). Equipping youth with autism spectrum disorders for adulthood: Promoting rigor, relevance, and relationships. *Remedial and Special Education*, 35(2), 80-90. <https://doi.org/10.1177/0741932513514857>
- Vanvuchelen, M., Roeyers, H., & De Weerd, W. (2011). Imitation assessment and its utility to the diagnosis of autism: evidence from consecutive clinical preschool referrals for suspected autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 41(4), 484-496.
- Volkmar, F. R., Reichow, B., Westphal, A., & Mandell, D. S. (2014). Autism and the autism spectrum: Diagnostic concepts. In F. R. Volkmar, S. Rogers, R. Paul, & K. A. Pelphrey, (Eds.). *Handbook of autism and pervasive developmental disorders, fourth edition* (pp. 3-27). John Wiley and Sons.
- Warner, G., Howlin, P., Salomone, E., Moss, J., & Charman, T. (2017). Profiles of children with Down syndrome who meet screening criteria for autism spectrum disorder (ASD): A comparison with children diagnosed with ASD attending specialist schools. *Journal of Intellectual Disability Research*, 61(1), 75-82.
- Waterhouse, L. (2013). *Rethinking autism: Variation and complexity*. Academic Press.
- Wester Oxelgren, U., Åberg, M., Myrelid, Å., Annerén, G., Westerlund, J., Gustafsson, J., & Fernell, E. (2019). Autism needs to be considered in children with Down syndrome. *Acta Paediatrica*, 108(11), 2019-2026.
- Wing, L., & Gould, J. (1978). Systematic recording of behaviors and skills of retarded and psychotic children. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 8(1), 79-97.
- Wing, L., & Gould, J. (1979). Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: Epidemiology and classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 9(1), 11-29.
- Zafeiriou, D. I., Ververi, A., Dafoulis, V., Kalyva, E., & Vargiami, E. (2013). Autism spectrum disorders: the quest for genetic syndromes. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 162(4), 327-366.

משרד העבודה הרווחה ושירותים החברתיים (2017). מכרז פומבי 306/2017. נדלה ב 15/2/2021
מ: <https://www.google.fr/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=&cad=rja&uact=8&ved=2ahUKEwirq8LE2uvuAhVTu3EKHSFjCRIQFjAAegQIAhAC&url=http%3A%2F%2Fwww.molsa.gov.il%2Ftenders%2Fservicestenders%2Fdocuments%2F306-2017%2520%25D7%259E%25D7%2599%25D7%25A4%25D7%25A8%25D7%2598%2520%25D7%2594%25D7%259E%25D7%259B%25D7%25A8%25D7%2596.pdf&usg=AOvVaw0v2GsZGHK4-IUi5KhleZY9>

הספר מציג סקירות רחבות בין-תחומיות של ידע תיאורטי עדכני בנושא מוגבלות שכלית התפתחותית. סקירות רחבות אלו, כוללות ממצאי מחקרים ישראלים ובינלאומיים ודיון נרחב בהשלכות היישומיות של ממצאים אלו. באמצעות המשגות תיאורטיות, ניתוח מעמיק של חקר מוגבלות שכלית התפתחותית ויישומי התערבות טיפוליים וחינוכיים של מידע זה, מצליח הספר להציג בצורה רחבה את תחומי הדעת המרכזיים להם נזקקים סטודנטים, חוקרים, ואנשי המקצוע בעבודתם עם ילדים, מתבגרים ומבוגרים עם מוגבלות שכלית התפתחותית ובני משפחותיהם.

אודות קרן שלם

קרן ציבורית של השלטון המקומי בשיתוף משרד העבודה, הרווחה והשירותים החברתיים, מטרתה לסייע לרשויות האזוריות והמקומיות לפתח שירותים בקהילה לאנשים עם מוגבלות שכלית התפתחותית, הקרן מסייעת במענקים, ייעוץ וחשיבה לקידום איכות החיים בקהילה של האדם עם מוגבלות שכלית התפתחותית בקהילה לכל אורך חייו, זאת מתוך הבנה מעמיקה במורכבות הצרכים הטיפולים של האדם עם מוגבלות עצמו וצרכיו של הסובבים אותו.

Intellectual Developmental Disorders Theory, research and implications

Michal Al-Yagon | Malka Margalit

This book offers a comprehensive interdisciplinary review of scientific knowledge, national and international empirical research as well as practical implications regarding individuals with intellectual developmental disorders and their families. Through theoretical conceptualizations, in-depth analysis of recent studies that lead to interventions, clinical treatments and educational practices, the book synthesizes a broad range of major topics for students, researchers and professional who work with children, adolescents and adults with this disorder and their families.

About Shalem Foundation

The Shalem Foundation was founded more than three decades ago by the Federation of Local Authorities in cooperation with the Ministry of Social Services in order to develop services for people with intellectual and developmental disabilities in the local community.

The Foundation's activities are guided by the vision that "a person with intellectual and developmental disabilities has the basic right to live a normal life in their natural environment, realize their potential, be an integral part of the social and cultural fabric of the community and have access to the labor market according to his or her abilities, desires and needs."



מאפשרת · מחברת · אחרת

איכות חיים לאדם עם מוגבלות
שכלית התפתחותית ברשויות המקומיות