



TÜRKİYE CUMHURİYETİ
ANKARA ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ



**ÇOCUKLARDA OTİZM SPEKTRUM
BOZUKLUĞUNUN M-CHAT (MODIFIED CHECKLIST
FOR AUTISM IN TODDLERS/ DEĞİŞTİRİLMİŞ ERKEN
ÇOCUKLUK DÖNEMİ OTİZM TARAMA ÖLÇEĞİ) VE
TIDOS (THREE-ITEM DIRECT OBSERVATION
SCREEN/ ÜÇ MADDELİK DİREK GÖZLEMSEL
TARAMA) TARAMA TESTLERİ İLE
DEĞERLENDİRİLMESİ**

Seda TOPÇU

**SOSYAL PEDIATRİ BİLİM DALI
YÜKSEK LİSANS TEZİ**

DANIŞMAN

Prof. Dr. Betül ULUKOL

ANKARA

2017

**TÜRKİYE CUMHURİYETİ
ANKARA ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ**

**ÇOCUKLARDA OTİZM SPEKTRUM
BOZUKLUĞUNUN M-CHAT (MODIFIED CHECKLIST
FOR AUTISM IN TODDLERS/ DEĞİŞTİRİLMİŞ ERKEN
ÇOCUKLUK DÖNEMİ OTİZM TARAMA ÖLÇEĞİ) VE
TIDOS (THREE-ITEM DIRECT OBSERVATION
SCREEN/ ÜÇ MADDELIK DİREK GÖZLEMSEL
TARAMA) TARAMA TESTLERİ İLE
DEĞERLENDİRİLMESİ**

Seda TOPÇU

**SOSYAL PEDİATRİ BİLİM DALI
YÜKSEK LİSANS TEZİ**

**DANIŞMAN
Prof. Dr. Betül ULUKOL**

**ANKARA
2017**

Ankara Üniversitesi

Sağlık Bilimleri Enstitüsü Müdürlüğü'ne

Yüksek Lisans tezi olarak hazırlayıp sunduğum “Çocuklarda Otizm Spektrum Bozukluğunun M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers/ Değiştirilmiş Erken Çocukluk Dönemi Otizm Tarama Ölçeği) ve TIDOS (Three-item Direct Observation Screen/ Üç Maddelik Direk Gözlemsel Tarama) Tarama Testleri İle Değerlendirilmesi” başlıklı tez; bilimsel ahlak ve değerlere uygun olarak tarafımdan yazılmıştır. Tezimin hipotezi tümüyle tez danışmanım ve bana aittir. Tezde yer alan araştırma tarafımdan yapılmış olup, tüm cümleler, yorumlar bana aittir.

Yukarıda belirtilen hususların doğruluğunu beyan ederim.

Öğrencinin Adı Soyadı: Seda TOPÇU

Tarih: 27.12.2016

İmza:

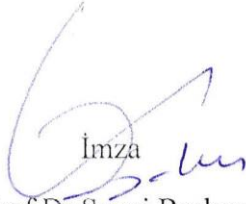
Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalında

Seda Topçu tarafından hazırlanan “Çocuklarda Otizm Spektrum Bozukluğunun M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers/ Değiştirilmiş Erken Çocukluk Dönemi Otizm Tarama Ölçeği ve TIDOS (Three-item Direct Observation Screen/ Üç Maddelik Direk Gözlemsel Tarama) Tarama Testleri İle Değerlendirilmesi” adlı tez çalışması aşağıdaki jüri tarafından YÜKSEK LİSANS TEZİ olarak OY BİRLİĞİ ile kabul edilmiştir.

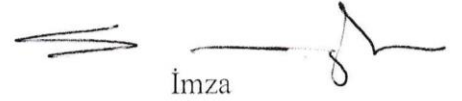
Tez Savunma Tarihi:18.01.2017



Prof Dr Betül Ulukol
Ankara Üniversitesi
Jüri Başkanı



Prof Dr Sevgi Başkan
Ankara Üniversitesi
Raportör



Prof Dr Ayşe Serdaroğlu
Gazi Üniversitesi
Üye

Tez hakkında alınan jüri kararı, Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü Yönetim Kurulu tarafından onaylanmıştır.

İmza

Unvanı Adı ve Soyadı

Sağlık Bilimleri Enstitüsü Müdürü

İÇİNDEKİLER

Etik Beyan	ii
Kabul ve Onay	iii
İçindekiler	iv
Önsöz	vi
Kısaltmalar	vii
Şekiller	ix
Çizelgeler	x
1. GİRİŞ	1
1.1. Otizm Spektrum Bozukluğunun Tarihçesi	2
1.2. Otizm Spektrum Bozukluğu Tanımı	4
1.3. Epidemiyoloji	5
1.4. Etiyoloji ve Risk Faktörleri	7
1.4.1. Genetik Faktörler	8
1.4.2. Nörobiyokimyasal Faktörler	9
1.4.3. Çevresel Faktörler	9
1.4.4. Nöroanatomik Faktörler	10
1.5. Klinik Tanı	11
1.5.1. Gelişimsel Değerlendirme ve Davranış Özellikleri	13
1.5.2. Fizik Muayenedeki Özellikler	15
1.5.3. Laboratuvar Değerlendirme	16
1.5.4. Ayırıcı Tanı	16
1.6. Erken Tanı ve Tarama Testleri	16
1.6.1. M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers/Değiştirilmiş Erken Çocukluk Dönemi Otizm Tarama Ölçeği)	18
1.6.2. TIDOS (Three-item Direct Observation Screen/Üç Maddelik Direk Gözlemsel Tarama)	20
1.7. Prognoz ve Tedavi	21
1.8. Araştırmanın Amacı	22
2. GEREÇ VE YÖNTEM	23
2.1. Çocukların Tarama Uygulamaları	24
2.1.1. TIDOS Uygulaması	24
2.1.1.1. TIDOS Sonuçlarının Değerlendirilmesi	25
2.1.2. M-CHAT ve M-CHAT/F Uygulaması	26
2.1.2.1. M-CHAT Sonuçlarının Değerlendirilmesi	26
2.1.3. Kontrol Grubunun Değerlendirilmesi	27
2.2. Çocukların Psikiyatrik Değerlendirmesi	27
2.3. Araştırma Planı	28
2.4. İstatistiksel Yöntem	28
3. BULGULAR	29
3.1. Ailelerin Sosyodemografik Özellikleri	29
3.2. Çocukların Sağlık Durumları	30

3.3. Çocukların Gelişim Özellikleri	34
3.4. Otizm Tarama Testleri	36
3.4.1. TIDOS	36
3.4.2. M-CHAT- MCHAT/F	37
3.4.3. Testlerin Bir Arada Değerlendirme Sonuçları	38
3.4.4. Testlerin Güvenilirlik Değerlendirmeleri	40
4. TARTIŞMA	41
4.1. Otizmin Etiyolojisi	43
4.2. Otizm Taramaları	50
5. SONUÇ VE ÖNERİLER	57
ÖZET	59
SUMMARY	60
KAYNAKLAR	61
EKLER	69
ÖZGEÇMİŞ	84

ÖNSÖZ

Sosyal Pediatri Yüksek Lisans eğitimim süresince bilgi ve deneyimleriyle bana yol gösteren, tezimin yürütülmesinde beni destekleyen, gerek akademik olarak gerekse kişilik özellikleri nedeniyle örnek aldığım tez danışmanım Sayın Prof. Dr. Betül ULUKOL'a içtenlikle teşekkür ederim.

Tezimin planlanması, yürütülmesi ve sonuçlanmasında çok önemli katkıları olan hocam Sayın Prof. Dr. Özgür ÖNER'e sonsuz teşekkürlerimi sunarım.

Eğitimim süresince bilimsel ve manevi desteklerini esirgemeyen, tezimin yürütülmesinde katkıları olan Sayın Prof. Dr. Sevgi BAŞKAN ve Prof. Dr. Filiz Şimşek ORHON'a sonsuz teşekkürlerimi sunarım. Çalışmalarım sırasında beni destekleyen, yardımcı olan ve anlayış gösteren aileme sonsuz teşekkür ederim.

Seda TOPÇU

KISALTMALAR

OSB	Otizm Spektrum Bozukluđu
APA	Amerikan Pediatri Akademisi
M-CHAT	Modified Checklist for Autism in Toddlers/ Deđiřtirilmiř Erken Çocukluk Dönemi Otizm Tarama Ölçeđi
M-CHAT/F	Modified Checklist for Autism in Toddlers- Follow Up Interview/ Deđiřtirilmiř Erken Çocukluk Dönemi Otizm Tarama Ölçeđi- Takip Görüşmesi
TIDOS	Three-item Direct Observation Screen/ Üç Maddelik Direk Gözlemsel Tarama
DSM	The Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders/Ruhsal Bozuklukların Tanısal ve İstatistiksel El Kitabı
EEG	Elektroensefalografi
ADI	Autism Diagnostic Interview/ Otizm Tanılama Görüşmesi
PDD-NOS	Pervasive Developmental Disorder-Not Otherwise Specified/ Başka türlü adlandırılmayan yaygın gelişimsel bozukluk
ABD	Amerika Birleşik Devletleri
CDC	Centers for Disease Control and Prevention/ Hastalık Kontrol ve Önleme Merkezleri
ADDM-NET	Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network/ Otizm ve Gelişimsel Bozuklukları İzleme Ađı
CHAT	Checklist for Autism in Toddlers/ Erken Çocukluk Dönemi Otizm Tarama Ölçeđi)
ADI-R	Autism Diagnostic Interview-Revised/ Otizm Tanılama Görüşmesi- Gözden Geçirilmiş
ADOS	Autism Diagnostic Observation Schedule/ Otizm Tanı Gözlem Ölçeđi
ESAT	Early screening for autistic traits /Otistik özellikler için erken tarama
CSBS DP	Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile / İletişim Ve Sembolik Davranış Skalası Gelişimsel Profili

PDDST Pervasive Developmental Disorders Screening Tests-Stage I and II/
Başka Türü Adlandırılmayan Yaygın Gelişimsel Bozukluk Tarama
Testleri- Seviye I-II



ŞEKİLLER

Şekil 2.1. Araştırma planı	28
Şekil 3.1. Çocukların yaş grupları	29
Şekil 3.2. Otizm tarama testlerine göre olguların durumu	39



ÇİZELGELER

Çizelge 1.1.	DSM-V Otizm Spektrum Bozuklukları Tanı Ölçütleri	12
Çizelge 2.1.	TIDOS Sonuçlarının Değerlendirilmesi	26
Çizelge 2.2.	M-CHAT-Kritik maddeler	27
Çizelge 3.1.	Araştırmaya katılan çocukların anne ve babalarının sosyodemografik özellikleri	30
Çizelge 3.2.	Çocukların doğumdaki özellikleri	31
Çizelge 3.3.	D vitamini profilaksisi alma durumları	32
Çizelge 3.4.	Demir profilaksisi alma durumları	32
Çizelge 3.5.	OSB tanısı alan olguların özellikleri	33
Çizelge 3.6.	Otizm tanısı almayan olguların gelişimsel gözleminde sorgulanan ve yanıt alınabilen bilgiler	35
Çizelge 3.7.	TIDOS pozitif olgularının değerlendirme sonuçları.	36
Çizelge 3.8.	OSB tanısı alan çocuklarda TIDOS değerlendirilme kriterlerine göre olguların aldığı puanlar	36
Çizelge 3.9.	MCHAT pozitif olgularının değerlendirme sonuçları ^a .	37
Çizelge 3.10.	M-CHAT/F pozitif olgularının değerlendirme sonuçları.	37
Çizelge 3.11.	OSB tanısı alan çocuklarda TIDOS, M-CHAT ve M-CHAT/F değerlendirmelerinin sonuçları	40
Çizelge 3.12.	M-CHAT, M-CHAT/F ve TIDOS testlerinin duyarlılık, özgüllük, PTD ve NTD sonuçları.	40

1. GİRİŞ

Otizm Spektrum Bozukluğu (OSB), sosyal alanda farklı derecelerde bozulma, iletişim ve davranış alanlarında sorunlar, bilişsel gelişmede gecikme ile seyreden heterojen bir nöropsikiyatrik bozukluktur (American Psychiatric Association, 2013).

OSB bulguları erken çocukluk döneminde ortaya çıkmakta ve yaşam boyu devam etmektedir. Klinik olarak ciddi sosyal beceri eksiklikleri, anlamsız hareket ve davranışların süregelen tekrarı, konuşmada gecikme, dikkat eksikliği gibi özellikler görülse de teşhis için yeterli değildirler. Otizmlilerde çocuklarda sosyal ilişkilerde eksiklikler bulunmakta ve bu çocuklarda bağlanma arayışı görülmemektedir. OSB'li çocuklar yalnızlıktan memnun, ilgi çekmek için konuşmayan, ailelerini önemsemeyen, nadiren göz teması kurmayan, jest yada seslenme ile başkalarının dikkatini çekmeye çalışmayan çocuklardır. Bu çocukların iletişim becerilerinde sorunlar bulunmaktadır ve çoğu konuşmadığı gibi iletişim için sözel olmayan yöntemleri de kullanmamaktadır (Nicholas et al., 2008). Erken tanı sayesinde erken müdahale edilen çocukların gelişimsel açıdan daha iyi durumda oldukları klinik olarak gösterilmiştir.

Bir kısım OSB olgusu, sağlıklı çocuk izleminde hekimin farketmesiyle ya da aile/bakım verenin kaygıları nedeniyle erken değerlendirmeye alınarak erken tanı almaktadır. Bu grubun yanı sıra ailelerinin OSB bakımından kaygılanmadığı ya da izlem sırasında sağlık çalışanı tarafından farkedilmeyen çocuklar da tarama programlarıyla erken tanı alma şansı yakalamaktadır.

Amerikan Pediatri Akademisi (APA) tüm çocukların sağlıklı çocuk izlemi sırasında 9, 18 ve 30 aylarda standart gelişimsel tarama testleriyle değerlendirilmesini önermektedir. Çocukların 24. aydan sonra izleme seyrek ve düzenli gelemeyeceği de düşünülürse tüm çocukların 18 ve 24. aylarda olmak üzere en az iki kez OSB açısından değerlendirilmesi gerektiği ifade edilmektedir (Council on Children With et al., 2006). Otizm taramasında standart olarak kullanılan birçok

aile değerlendirme ölçeği bulunmaktadır. Bunlardan başlıcası ebeveynin çocuğun gelişimi hakkında verdiği bilgilere dayanan M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers/Değiştirilmiş Erken Çocukluk Dönemi Otizm Tarama Ölçeği) tarama testidir. Bu test 23 sorudan oluşur ve ebeveynin soruları doğru algılamasından ve çocuğunun gelişimsel değerlendirmesi hakkındaki bilgi düzeyinden etkilenir. TIDOS (Three-item Direct Observation Screen/Üç Maddelik Direk Gözlemsel Tarama) ise çocuğu muayene eden hekimin muayene sırasında, çocukla hekimin ve çocukla ebeveyninin sosyal ve iletişimsel bağ kurmasını temel alan (göz teması, ortak dikkat, isme yanıt), basit, herhangi bir materyal gerektirmeyen, her ortamda uygulanabilen, uygulaması kolay ve yeni geliştirilmiş bir gözlemsel tarama testidir.

Otizmin erken tanısı, erken müdahalenin getirileri nedeniyle önemlidir. Sağlıklı çocuk izleminde otizm taraması muayene sırasında çocuğun gözlemsel değerlendirilmesiyle fark edilip ileri değerlendirme için çocuk psikiyatristine yönlendirilebilir. Bu araştırmadaki amacımız çocuklarda otizm spektrum bozukluğunu gözleme dayalı bir test olan TIDOS ve ebeveynin çocuğun gelişimi hakkında verdiği bilgilere dayanan M-CHAT tarama testleri ile değerlendirmek ve OSB etiyojisinde bazı faktörlerin rolünü araştırmaktır.

1.1. Otizm Spektrum Bozukluğunun Tarihçesi

Otizm, kelime anlamı olarak Yunanca “autos” (kendisi) ve Latince “ismus” (bir görüşün ya da sürece ilişkin takı eki) kelimelerinin bir araya gelmesinden oluşmaktadır. Tarihte “otizm” kelimesini ilk kez 1908 yılında Eugen Bleuler şizofrenik hastaların ciddi belirtilerinden biri olarak görmüş ve “hastalıklı bir şekilde kendini beğenme ve kendi içine kapanma” olarak tanımlamıştır (Gillberg & Coleman, 2000). Otizmlı çocuklarla araştırmalara ilk kez öncülük edenler 1943 yılında Leo Kanner ve 1944 yılında Hans Asperger olmuştur. Amerikan Çocuk Psikiyatristi Kanner 11 çocuk üzerine yaptığı araştırmada çocukların ortak özelliklerini; sosyal ilişkilerde zorluk yaşamaları, rutin yaşantıdaki değişikliklere uyum göstermede zorluk, iyi birer hafızaya sahip olmaları, özellikle ses gibi

uyaranlara aşırı duyarlılık, yemek yemeye direnç, iyi bilişsel potansiyel, ekolali ya da kelimeleri tekrar etme eğilimi, spontan aktivitelerde zorluklar olarak belirtmiştir (Kanner, 1968). Asperger, Kanner'den ayrı olarak, benzer özelliklerde başka bir grup çocukla çalışmıştır. Bu çocukların ekolali gibi dil gelişimi problemlerinin olmadığını, ancak birer yetişkin gibi konuştuklarını ifade etmiş, bununla birlikte özellikle motor hareketlerde diğer normal çocuklardan farklı ve beceriksiz olduklarını vurgulamıştır. Bruno Bettelheim otistik olarak nitelendirdiği çocuklarda üç terapi seansının etkisini araştırmıştır. Bruno, otizmin nedeninin anne çocuk ilişkisinde olduğunu söyleyerek "buzdolabı anne" kuramını öne sürmüştür ve bu çocukları ailelerinden ayırmıştır. Bu hipoteze kendisi de otizmlili bir çocuğa sahip olan Psikolog Bernard Rimland karşı çıkmıştır. Otizmin beyinle ilgili bir bozukluk olduğunu öne sürerek 1964'te "*Infantile Autism: The Syndrome and its Implications for a Neural Theory of Behavior*" isimli araştırmasını yayımlamıştır (Rimland B, 1964). 1980'li yılların başında otizmle ilgili araştırmalar hız kazanmıştır ve otizmin tüberoskleroz gibi genetik hastalıklar, fenilketonüri gibi metabolik bozukluklar, Frajil-X Sendromu gibi kromozomal anomalilerle ilişkili olabileceği ileri sürülmüştür.

İl kez 1980 yılında DSM-III'te otizm, "yaygın gelişimsel bozukluk" tanımı altında ele alınmış ve "infantil otizm" terimi, 30 aydan önce ortaya çıkan davranışlar için kullanılmıştır. 1991 yılında Catherine Lord, Michael Rutter ve Ann LeCouteur, Otizm Tanılama Görüşmesi'ni (Autism Diagnostic Interview- ADI) yayımlamışlardır (Lord et al., 1994). Amerikan Psikiyatri Birliği 1992'de, DSM-IV'de, otistik bozuklukların tanılanmasına ilişkin ölçütleri belirlemiştir. Son olarak 2013'te yayımlanan DSM-V'te yapılan değişiklikler sonucu Otizm Spektrum Bozuklukları tanı ölçütleri bu gün kullanılan şekle getirilmiştir. DSM-IV'te otizm tanı kriterleri; sosyal etkileşim bozukluğu, iletişim eksikliği ve stereotipik davranışlar olmak üzere üç alanda belirtilmekle birlikte, DSM-V'te sosyal iletişimsel yetersizlikler ve tekrarlayıcı davranış paterni olmak üzere iki boyutta incelenmiştir.

Otizm tanısal kriterleri DSM–IV’te;

- Otizm (otistik bozukluk),
- Asperger sendromu,
- Atipik otizm (başka türlü adlandırılmayan yaygın gelişimsel bozukluk/PDD-NOS: Pervasive Developmental Disorder-Not Otherwise Specified),
- Çocukluk dezentegratif bozukluğu
- Rett sendromu olmak üzere beş ayrı kategoride yer almaktadır.

Ancak DSM-V’te otizm kategorize edilmemiş, farklı ciddiyette seviyelendirilmiş OSB olarak tanımlanmıştır (American Psychiatric Association, 2013).

1.2. Otizm Spektrum Bozukluğu Tanımı

OSB karmaşık bir hastalık grubudur ve süreklilik gösteren bir şekilde sosyal iletişim ve etkileşimde anlamlı bozulma, kısıtlayıcı ve tekrarlayan davranış ve aktivitelerle karakterizedir.

Sosyal iletişim ve sosyal etkileşim özellikleri, sosyal-duygusal karşılıklı bozukluk (ör: ortak dikkat, isme yanıt, sosyal gülümseme, atipik sosyal yaklaşım ve yanıt, ilgi ve duyguyu paylaşmama), sözlü olmayan iletişimde bozulma (ör: atipik göz teması, jest ve mimiklerin kaybı, sözlü olmayan iletişimi anlamada bozukluk), ilişkileri sürdürmek ve biçimlendirmekte bozulma (ör: akran ilişkilerinde azalma, oyuna dahil olamama, sosyal bağlamda davranışları ayarlamakta zorluk) ile seyretmektedir. OSB’de kısıtlayıcı özellikte, davranışların, ilgilerin ve aktivitelerin tekrarlayan kalıpları görülmektedir. Bu durum tekrarlayıcı ve kendine özgü motor

hareketler şeklinde, objelerin ya da dilin kullanımı sırasında görülebilmektedir (ör: basit motor stereotipiler, tekrarlayıcı oyun, ekolali, düzgün yada kendine özgü dil). Aynılıkta ısrar etme, rutinlere inatçı bağlılık ya da davranış modellerinin ritüelleştirilmesi (ör: küçük değişikliklerde sıkıntı çekmek, düşünce ve davranışın katı bir modelde olması, günlük aktivitelerin ritüelleştirilmiş bir biçimde yapılması); özel ilgilerle yoğun uğraş (ör: objelere güçlü bağlanma, ilgilerin tekrarlayıcı ve sınırlandırılmış olması); işitsel duyarlılık ya da ilgi (ör: ağrı ya da duysal girdiye fazla ya da az reaksiyon gösterme, kokuya duyarlılık, obje ya da hareketlerle görsel büyülenme) şeklinde bulgular görülmektedir (Zwaigenbaum et al., 2009) (Myers, 2009) (American Psychiatric Association, 2012).

Bu belirtiler erken çocukluk döneminde başlamakta ve birçok alandaki fonksiyonlarda bozulmayla seyretmektedir. Ancak bu bozukluklar çocuğun kapasitesi çevresel taleplerin gerisinde kalana kadar tam olarak anlaşılabilir. Birçok belirti ilerleyen yaşlarda öğrenilmiş karşılayıcı stratejilerle maskelenebilmektedir. OSB'li çocukların çoğu zihinsel gerilik ve dil alanında geriliğe sahiptir ve bu hastalık bilinen tıbbi, genetik ve çevresel faktörlerle ilişkilendirilmiştir. Farklı ciddiyette seviyelendirilmiş OSB adı verilen bu karmaşık hastalığın tanısında tıbbi ya da biyolojik bir marker bulunmamakta, tanı, davranış temelli konulmaktadır. Tanı klinik olarak öykü, gözlem, OSB tarama ve değerlendirilmesinde kullanılan formal testlerle birlikte konulmaktadır (Ozonoff et al., 2005).

1.3. Epidemiyoloji

OSB, zihin engelinden sonra en yaygın görülen gelişimsel bozukluktur (Wing & Potter, 2002). Hastalığın tanındığı 1960 ve 1970'lerden bu yana OSB'nin küresel sıklığı 20-30 kat artmıştır. Bu dönemlerde Avrupa'dan yapılan çalışmalarda çocuklarda otizm sıklığı 2500'de 1 olarak bildirilmiştir(Gillberg & Wing, 1999), 2000'li yıllarda sıklık %1-2'lere kadar artmıştır (Lai et al., 2014).

Amerika Birleşik Devletleri (ABD)'nde CDC (Centers for Disease Control and Prevention) tarafından oluşturulan ADDM-NET (Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network - Otizm ve Gelişimsel Bozuklukları İzleme Ağı) tarafından yürütülen tarama araştırması sonuçlarına göre otizm spektrum bozukluğu yaygınlığı 2006 raporunda 1/150, 2012 raporunda 1/88, ve 2014 raporunda 1/68'dir (Christensen et al., 2016). OSB yaygınlığı İngiltere'de 1/100, Avustralya'da 1/160 olarak bildirilmiştir. Diğer çalışmalardan daha yüksek olarak 2011'de Güney Kore'de 7- 12 yaş aralığında 55.266 çocukla yapılan bir araştırmada otizm spektrum bozukluğu sıklığı %2,64 olarak bulunmuştur (Kim et al., 2011).

Cinsiyete göre dağılıma bakıldığında OSB'nin erkeklerde görülme oranı kızlara göre 2-7 kat daha fazladır. ABD'de Otizm ve Gelişimsel Bozuklukları İzleme Ağı, ilk 8 yaşta her 68 çocuktan birinin (14,7/1000) OSB olduğunu, bu sıklığın erkek çocuklarda 23,6/1000, kız çocuklarda 5,3/1000 olduğunu belirtmiştir. Buna göre her 42 erkek çocuktan biri ve her 189 kız çocuktan biri OSB tanısı almaktadır. Onbir ayrı merkezin verilerinin incelendiği bu araştırmada OSB sıklığı açısından merkezler arasında farklılıklar gösterilmiştir (8,2- 24,6/1000). Bu çocukların kapsamlı değerlendirmeleri ortalama 40 aylıkken yapılmıştır. Çocukların %43'ünün değerlendirilmesi ilk 36 ayda yapılmış olup erkek ve kız çocuklarında benzer zamanlarda yapıldığı belirtilmiştir (Christensen et al., 2016).

Çocukların zihinsel kapasiteleri değerlendirildiğinde OSB'li çocukların %31'inin zihinsel gerilik ($IQ \leq 70$), %23'ünün sınır zeka ($IQ = 71-85$) ve %46'sının ortalama veya ortalamanın üzerinde ($IQ > 85$) zihinsel yeterliliğe sahip oldukları belirtilmiştir (Developmental Disabilities Monitoring Network Surveillance Year Principal et al., 2014).

OSB sıklığındaki artışları değerlendiren bir çalışmada, bu durum sıklıkla hastalık hakkında bilgi düzeyinin artması, tanı kriterlerindeki değişimler, hastalığın farkındalığının artması ve sağlık hizmetine daha kolay ulaşılması ile açıklanmaktadır (Fein, 2011).

Ülkemizde ulusal düzeyde OSB tarama yöntemiyle tanı almış geniş çaplı sıklık çalışmaları bulunmamaktadır. Türkiye’de yapılan bir çalışmada,18-30 aylık çocuğu olan 2021 aileye uygulanan M-CHAT tarama testi sonucu çocuklardan ikisinin atipik otizm, birinin gelişimsel gecikme tanısı aldığı ifade edilmiş ve bu bölgedeki OSB prevalansı 1/1000 olarak bildirilmiştir (Kondolot et al., 2016).

Türkiye’de OSB riskini değerlendiren en geniş araştırma Tohum Otizm Vakfı’nın 2008 yılında yaptığı Otizm Tarama Projesidir. Bu çalışmada OSB sıklığı değerlendirilmemiş, 18–36 ay arasındaki yaklaşık 45000 çocukta otizm spektrum bozukluğu riski değerlendirilmiştir. Değerlendirmenin birinci aşamasında, hemşire ya da ebeler tarafından M-CHAT ölçeği uygulanmış, bunun sonucunda risk grubunda yer alan çocuklara aile hekimleri tarafından CHAT (Erken Çocukluk Dönemi Otizm Tarama Ölçeği/Checklist for Autism in Toddlers) ölçeği uygulanmıştır. CHAT ile taranan grup içerisinde 228 çocuktan 15’inin yüksek risk, 242 çocuktan 49’unun orta derecede risk gösterdiği bildirilmiştir (Otizm Tarama Projesi, 2008).Bu veriler değerlendirildiğinde, Türkiye’de 500000’in üzerinde otizmlı birey ve zorunlu ilköğretim çağında yaklaşık 100000 otizmlı çocuk olabileceği ifade edilmiştir (Otizm Spektrum Bozuklukları ve Özel Eğitim Raporu, 2010).

1.4. Etiyoloji ve Risk Faktörleri

Otizmin etiyojisi net olarak bilinmemekle birlikte çok sayıda gen ve fenotipik varyasyonlar içeren karmaşık genetik geçişli nörogelişimsel bir hastalık olduğu düşünülmektedir. Otizme özgü belirtiler, başka birçok nörolojik, genetik ve metabolik hastalıkta da görülebilmektedir. OSB’nin genetik kaynaklı olduğu bilinmesine rağmen çevresel faktörler fenotipi etkileyebilmektedir.

1.4.1. Genetik Faktörler

Otizmin etiyolojisinde genetik etmenlerin rol aldığını gösteren veriler epidemiyolojik çalışmalardan elde edilmiştir. Otistik çocukların kardeşlerinde otizm sıklığı normal gelişim gösteren topluma göre 10-100 kat artmıştır. İkiz çalışmaları da otizmde genetik etmenlerin rol oynadığını göstermektedir. Dizigot ikizlerde her ikisinde de görülme sıklığı %0-24 iken monozigot ikizlerde bu oran %36-96 olarak bulunmuştur (Rutter, 2005). Kalıtımındaki genetik rolde babanın baskın olduğu gösterilmekle birlikte anne ve baba yaşı ile riskin arttığı bilinmektedir. Otizmin erkeklerde kızlardan 3-4 kat daha sık görüldüğü ve kardeşte otizm varlığının, riski %2-6 oranında arttırdığı belirtilmiştir (Rosenberg et al., 2009).

Bazı sitogenetik anormallikler otizm ya da otizme benzer davranışlarla birlikte olabilmektedir. Sekonder OSB'de tanımlanmış bir sendrom veya medikal bir hastalık mevcuttur. Çalışmalarda otizmin etiyolojisinde Fragile X sendromunun (15. Kromozomun fazlalığı) neden olarak gösterilme sıklığı ortalama %3,4'tür. Fragile X sendromu olan hastaların %30-50'sinde bazı OSB belirtilerinin görüldüğü bildirilmektedir (Fisch, 1992). Bunların dışında 18q anormallığı, 1p, 2, 7q, 15, 16p ve 17p kromozomlarının kompleks kromozomal yeniden düzenlenmesi, Y kromozom anöploidileri gibi genetik bozukluklar gösterilse de otizmin ortaya çıkışında daha çok poligenetik kalıtım modeli üzerinde durulmaktadır (Mukaddes NM, 2013).

Tüberosklerozis ve nörofibromatozis gibi nörokütanöz hastalıklar, fenilketonüri, fetal alkol sendromu, Angelman sendromu, Smith-Lemni-Opitz sendromu, Rett sendromu da OSB ile ilişkili bulunmuştur (Smalley, 1998, Gillberg & Coleman, 2000).

1.4.2. Nörobioyokimyasal Faktörler

İnsan beyninde üç yaşına kadar önemli hücre büyümeleri, sinaptogenez ve nöral sistemin devrelerinin şekillenme dönemi görülmektedir. Bu süreçlerin anormal gelişmesi otizm belirtilerinin ortaya çıkmasına yol açabilmektedir. Otizmde birçok nörobioyokimyasal araştırılmıştır. Otizmliler çocukların kanlarında seratonin (5-hidroksitriptamin) seviyesinin otistik olmayan çocuklara oranla yüksek olduğu, dopamin yıkım ürünü olan homovalinik asitin beyin omurilik sıvısındaki düzeyinin, yüksek olduğu gösterilmiş olsa da bu durumun biyolojik öneminin açık olmadığı belirtilmektedir. Otistik çocuklarda noradrenerjik etkinlikte azalmayı gösteren araştırmacılar, idrarda 3-metoksi-4-hidrofenilglükol düzeyinde azalma olduğunu bildirmişlerdir (Mukaddes, 2013).

1.4.3. Çevresel Faktörler

OSB etiolojisinde çevresel faktörlerin de etkili olduğu gösterilmiştir. Otistik çocukların prenatal, natal, postnatal öyküleri incelendiğinde; obstetrik komplikasyonların ve perinatal zedelenmenin otistik çocuklarda daha sık görüldüğü bildirilmiştir. Özellikle prematüre ve postmatüritenin belirgin olduğu, sezaryenle doğum oranlarının sık olduğu, geliş bozuklukları nedeniyle forseps ve vakumla müdahaleli doğumun da sık olduğu bildirilmiştir. Gebelikte ilk trimesterde perinatal kanama olasılığı, preeklampsi ve amniotik sıvıda mekonyum bulunanlarda otizm görülme sıklığının daha yüksek olduğu belirtilmiştir (Rybakowski et al., 2016).

Otizmliler çocuklarda yenidoğan döneminde respiratuvar distres sendromu, uzamış sarılık, maturasyon geriliği ve yenidoğan anemisi sıklığı yüksek bulunmuştur. Gebeliğinde kokain kullanan annelerin bebeklerinde de otizmin daha sık görüldüğü bildirilmiştir. OSB çevresel faktörlerden prenatal dönemde teratojen maruziyeti (talidomid, valproik asit), intrauterin enfeksiyonlar (ör: rubella), gestasyon süresi ve doğum ağırlığı ile ilişkili olmakla birlikte bu durumların nedenselliğini gösterecek yeterli veri bulunamamıştır. Bunlar dışında hamilelikte civaya maruziyet, tarım

ilaçlarına maruziyet, hava kirliliği, egzoz dumanına sıklıkla maruz kalma, beslenme bozukluğu, D vitamini eksikliği, aşılama gibi bazı özel durumlar suçlansa da bu faktörlerin otizm etiolojisinde rol aldığı kanıtlanmamıştır (Tao & Tao, 2016).

Yapılan bir metaanalizde perinatal ve neonatal risk faktörlerinin otizm gelişimi açısından kanıtlarının oldukça düşük olduğu ve tek bir faktörün etiolojide rol alamayacağı bildirilmiştir (Gardener et al., 2011).

1.4.4. Nöroanatomik Faktörler

Otizimde beyindeki patolojileri ortaya koymak amacıyla elektrofizyolojik çalışmalar (EEG, beyin sapı işitsel uyarılmış potansiyeller, işitsel orta latensi yanıtları) beyin görüntüleme çalışmaları (bilgisayarlı tomografi, manyetik rezonans görüntüleme, pozitron emisyon tomografi, tek foton emisyon tomografisi) ve postmortem otopsi çalışmaları yapılmıştır. Bu çalışmalarda beynin farklı bölgelerinde değişik patolojiler gösterilmiştir. Özellikle amigdala ve hipokampus başta olmak üzere temporal lobu etkileyen patolojik olayların otizme benzer belirtilere neden olduğu düşünülmektedir. Yapılan bir postmortem çalışmaya göre, özellikle hipokampus, subikulum, septal nukleuslar ve bazı amigdala alt çekirdeklerinde küçük, yoğunlaşmış nöronlarla birlikte purkinje hücre yoğunluğunda azalma bildirilmiştir (Kemper & Bauman, 2002).

Otizimle ilgili nöroanatomik çalışmalarda en sık saptanan bulgu serebellum hacminde küçülme ve hücre sayısında azalmadır. Serebellumda posterior vermal lobül VI, VII'nin ve serebellar hemisferlerin hipoplazisi ve hemisferlerin purkinje hücrelerinde azalma olduğu bildirilmiştir. Pozitron Emisyon Tomografisi (PET) tekniği ile beynin bölgesel metabolik etkinliği, beyin kan akımı ölçümü yoluyla dolaylı ya da bölgesel glukoz kullanımının ölçümü yoluyla doğrudan yapılmış, otizimli çocuklarda anterior rektal girus asimetrisinin solda sağa göre fazla olduğu, normal gelişimi olan toplumda ise sağda fazla olduğu bildirilmiştir. Tek foton emisyon

bilgisayarlı tomografi (SPECT) çalışmalarında da otistik grupta normal gruba göre kortikal metabolizmada yaygın olarak azalmanın olduğu saptanmıştır.

Otistik çocuklarda epileptik nöbetlerin sıklığının araştırıldığı bir çalışmada otistik çocukların %5-46'sına epilepsi teşhisi konulduğu, %60'ında da EEG anormalliğinin olduğu bildirilmiştir. Genel olarak otizme özgü bir EEG anormalliği bildirilmese de santral sinir sisteminde olgunlaşmanın geciktiğini gösteren bulgular olduğu belirtilmiştir (Spence & Schneider, 2009).

1.5. Klinik Tanı

Otizm tanısı klinik değerlendirme ile davranışsal özelliklere dayalı koyulmaktadır. Tanı için biyolojik bir belirteç yoktur. OSB'nin erken tanısı için nörolojik gelişim, sosyal etkileşim ve iletişim becerilerini içeren ayrıntılı bir öykü ve tam bir fizik muayene önemlidir.

OSB tanısı DSM-V sınıflamasında sosyal-iletişimsel yetersizlikler ve tekrarlayıcı davranışlar olmak üzere temel iki alanda bozulmalar dikkate alınarak konulmaktadır (Çizelge 1.1). Sınıflama sistemlerinde tanımlanan kriterler ile özellikle küçük çocuklarda OSB tanısı koymak zordur. İki yaşından küçük çocuklarda tanı kriterleri tam olarak karşılanmasa da klinik değerlendirme ile pek çok belirtiyi erkenden görmek ve değerlendirmek mümkündür. Bir yaşından küçük çocuklarda ise klinik gözlem ile sosyal iletişimsel yetersizlikler değerlendirilebilmektedir. İlk bir yaştan itibaren sosyal ve iletişimsel alanda sorunları olan çocuklar OSB ve diğer gelişimsel bozukluklar açısından riskli çocuk olarak tanımlanıp erken müdahale ile değerlendirilebilmektedir. Yapılan bir çalışmada deneyimli uzmanlar tarafından iki yaşta konulan tanının güvenilir olduğu bildirilmiştir (Zwaigenbaum et al., 2009).

Çizelge 1.1. DSM-V Otizm Spektrum Bozuklukları Tanı Ölçütleri

DSM-V Otizm Spektrum Bozuklukları Tanı Ölçütleri

A. Şimdi veya geçmişte farklı şekillerde görülen toplumsal iletişim ve toplumsal etkileşimde sürekli yetersizliğin olması.

1) Sosyal -duygusal karşılık vermede yetersizlik (örn. sıradışı toplumsal yaklaşma, karşılıklı konuşmada güçlük; ilgilerini, duygularını veya duygulanımını paylaşmada yetersizlik, sosyal etkileşime cevap vermeme gibi yetersizlikler.)

2) Sosyal etkileşim için kullanılan sözel olmayan iletişimsel davranışlarda yetersizlik (örn. sözel ve sözel olmayan iletişimde yetersizlikler, sıra dışı göz kontağı, beden dili veya jestleri anlamakta ve kullanmakta yetersizlik; yüz ifadesi ve beden dilinde bariz eksikler.)

3) İlişkileri geliştirmekte, devam ettirmekte ve anlamakta güçlük, Örneğin farklı toplumsal ortamlara uygun davranmamak, hayali oyunda yetersizlik, arkadaş edinememe ve arkadaşla ilgi duymama gibi.

Şu anki şiddeti: Şiddet sosyal iletişimsel alanda yetersizlikler ve kısıtlı, tekrarlayıcı davranışlara göre belirlenir.

B. Aşağıdakilerden en az ikisinin varlığı ile kendini gösteren, şu an veya geçmişte sınırlı, tekrarlayıcı davranışlar, ilgiler ya da etkinlikler.

1) Basmakalıp veya tekrarlayıcı motor hareketler, nesne kullanımı veya konuşma (Basit motor stereotipler, oyuncakları dizme veya çevirme, ekolali, kendine özgü cümleler)

2) Aynılıkta ısrarcılık, rutinelere sıkı sıkıya bağlı olma veya ritüelleşmiş sözel ve sözel olmayan davranışlar, (önemsiz değişikliklerde aşırı kaygı, geçişlerde zorlanma, katı düşünce tarzı, selamlaşma ritüelleri, her gün aynı yolu veya aynı yemeği tercih etme gibi.)

3) Konu veya yoğunluk açısından sıradışı sınırlı, sabit ilgiler (sıradışı nesnelere anormal aşırı bağlılık, aşırı tekrarlayıcı veya sınırlı ilgiler.)

4) Duyusal olarak aşırı ya da az duyarlılık veya uyarıların duyuşal boyutuna aşırı ilgi (acıya/sıcağa aşırı duyarsızlık, belirli ses veya dokunuşlara karşı beklenmeyen tepki, nesnelere aşırı koklama veya onlara aşırı dokunma, ışık veya hareketle görsel olarak çok meşgul olma.)

Şu anki şiddeti: Şiddet sosyal iletişimsel alandaki yetersizlikler ve kısıtlı, tekrarlayıcı davranışlara göre belirlenir.

C. Belirtiler erken gelişim dönemlerinde mevcut olmalı (toplumsal beklenti sınırlarını aşınca dek fark edilmemiş veya daha sonra öğrendiği yollarla gölgelenmiş olabilir.)

D. Belirtiler sosyal, mesleki ve başka önemli alanlarda klinik olarak anlamlı düzeyde bozukluğa yol açmalıdır.

E. Bu bozukluk zihinsel yetersizlik veya genel gelişimsel gerilik sebebi ile olmamalıdır. Zihinsel yetersizlik ve OSB sıklıkla bir arada görülür, ancak OSB ve zihinsel engellilik tanısı konması için sosyal iletişimsel düzeyin genel gelişimin altında olması gerekir.

Not: DSM-IV'e göre otistik bozukluk, Asperger bozukluğu ve yaygın gelişimsel bozukluk tanısı almış olanlara OSB tanısı verilmelidir. Sosyal iletişimsel alanda problem olan ancak OSB tanısı almayanlar sosyal (pragmatik) iletişimsel bozukluk açısından değerlendirilmelidir.

- Zihinsel yetersizliğin eşlik edip etmediğini,

- Dil yetersizliğinin eşlik edip etmediğini

- Bilinen bir tıbbi, genetik veya çevresel faktörün eşlik edip etmediğini,

- Başka nörogelişimsel, ruhsal veya davranışsal durumların olup olmadığını,

- Katatoninin eşlik edip etmediğini belirtiniz.

1.5.1. Gelişimsel Değerlendirme ve Davranış Özellikleri

Tüm otistik çocukların ebeveynlerine ya da diğer insanlara ilgi göstermelerinde ve kişisel ilişkilerde yakınlık kurmalarında sorunlar vardır. Normal sosyal-duygusal gelişim gösteren çocukta yaşamın ilk aylarında göz teması ve sosyal gülümseme varken bu bulgu OSB'li çocuklarda gözlenmeyebilir. Normal gelişen çocuklar 3-4 aylıkken kucağa alındıklarında kendilerini kucaklayanlara sarılırken otizmliler böyle bir davranışta bulunmamaktadır. Normal gelişim gösteren çocuklarda 8-9. aylarda ayrılma kaygısı ve yabancılara tepki gösterme davranışı varken otizmlilerde bağlanma davranışında sorunlar olduğu görülmektedir. Bu çocuklar yabancı bir ortamda tanımadığı kişilerle yalnız kaldıklarında ayrılık kaygısı göstermeyebilirler.

Ortak dikkat; bebek ile yetişkinin dikkatini ortak bir noktaya toplaması anlamına gelmektedir. Normal gelişen çocuklarda ortak dikkate yönelme bir yaşında gelişmiştir ancak otizmlilerde başka bir kişi ile ortak hedeflerde ya da etkinliklerde dikkatin azalmış olması özellikle küçük çocuklarda belirgindir. Bir yaşında bir çocuk ebeveyninin işaret ettiği bir şeye dönüp bakmıyor, baksa da karşılıklı iletişimle duygusunu göstermiyorsa ortak dikkat alanında sorun olduğu anlamına gelmektedir.

Normal gelişen çocuklarda başkalarının davranışlarını taklit etme 9 ay civarında görülmektedir. OSB'li çocuklar başkalarının davranışlarını taklit etmeyip, nesnelere gösterme, paylaşma gibi iletişim yollarını kullanmamaktadır. Yaşıtlarına ilgi duymayan bu çocuklar sanki bazı sesleri duyuyor bazılarını duymuyormuş gibi davranırlar. İsimleriyle seslenildiğinde yanıt vermeme otizmin erken bir belirteçidir. Ancak isme yanıtın doğru bir şekilde değerlendirilmesi önemlidir. Örneğin televizyonda bir filme dalmış bir çocuğun ismiyle seslenildiğinde dönüp bakmaması isme yanıt vermediği anlamı taşımayacağı gibi çok yüksek sesle dikkatini çekerek çocuğun bakmasını sağlamak da ismine yanıt verdiği anlamına gelmemektedir (Yochum, 2016) (Oner et al., 2014).

Okul öncesi dönemde 3-4 yaş civarındaki çocuklarda başkalarının ya da kendisinin düşüncelerini, duygularını, inançlarını ve değerlerini anlayabilme yetisinin gelişmiş olması beklenirken otizmlili çocuklarda başkalarının duygudurumunu yorumlamalarında eksiklikler vardır. Okul çocuklarında arkadaşlarıyla iletişim kurmada ve oyun oynamada ve empati kurmada beceriksizlikler görülmektedir.

Otistik çocukların dil gelişiminde eksiklikler ve sapmalar gözlenir. Konuşmanın başlamaması okul öncesi çocukların yaklaşık yarısında en sık başvuru nedenidir. Normal dil gelişimi 5-6 aylıkken agulama, 8-9. aylarda heceleme, 1 yaşında anlamlı kelime söyleme ve 18-24 ayda cümle kurma şeklindedir. Anlama kapasitesi ve karşısındaki komutlarına uyma bir yaş itibarıyla görülmelidir. Yaşamın ilk yılında otizmlili bir bebeğin babıldaması azalmış ya da anormal olabilir. Ekolali, zamirleri karıştırma, tekrar edici (stereotipik) konuşmalar otizmde görülebilir. Konuşabilen otizmlili çocuklar konuştuklarını anlamadan söyleyebilirler ve karşılıklı konuşamazlar. Bazı yüksek fonksiyonlu otistik çocuklar sayılar ve rakamlarla çok meşgul olabilir, okul öncesinde kendi başlarına okumayı öğrenebilirler ancak bu çocuklar anlamadan okuduklarından fonksiyonel bir okuma görülmemektedir (Fein & Baby Sibs Research, 2016).

Otizmlili çocuklarda yaşamın ilk yıllarında normal gelişen çocuklarda gözlenen araştırmacı oyunlar gözlenmemektedir. Oyuncaklar ve nesnelere amaçsız, fonksiyonel olmayan bir şekilde yaratıcılıktan uzak ve kendi başlarına oynarlar. Oyunları tekrar edici ve tek düzedir. Otistik çocuklar sıklıkla kendi etraflarında döner, ellerini kanat çırpma tarzda sallayabilir, parmak uçlarında yürüyebilir, nesnelere çevirip döndürebilir. Cansız nesnelere bağlanmaları olabilmektedir. Bu çocuklar hayali oyun kurmakta da güçlük çekmektedir (Naigles et al., 2016).

Duyusal uyarılara alışılmışın dışında tepki ya da ilgi gösterme davranışı da otizmde sıklıkla görülmektedir. Örneğin birşeyleri koklamak, belirli yiyeceklere tepki vermek, otizm spektrum bozukluğunda görülebilir. Otizmlili çocuklarda genellikle işitsel aşırı duyarlılık vardır. Diğer insanları rahatsız etmeyen sesler, bu

çocuklara çok rahatsız edici gelebilir. Buna kulaklarını kapatarak tepki gösterebilirler. Seslere karşı az duyarlı olan çocuklar ise düşük frekanslı seslere ve fısıldamalara tepki göstermemektedirler (Lane et al., 2010).

Otizm tanısı klinik belirtilerin değerlendirilmesiyle konulur. Aileden ayrıntılı bir öykü almak ve çocuklarının gelişimiyle ilgili kaygılarını önemsemek gerekir ancak tanıda bir psikiyatristin ayrıntılı değerlendirmesi önemlidir. Otizm spektrum bozukluğunun tanısında altın standart anne-baba görüşmesinde kullanılan ve yarı yapılandırılmış aile görüşmesi olan Otizm Tanı Görüşmesi-Gözden Geçirilmiş/Autism Diagnostic Interview-Revised, (ADI-R); (Lord et al., 1994) ve Otizm Tanı Gözlem Ölçeği/Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) ile bireyin gözlenmesi (Luyster et al., 2009) yöntemidir.

ADOS; bir yaş ve sonrası çocuklara yapılabilen yapısal bir otizm tanı testidir ve çocukların yaşlarına göre geliştirilmiş modüllerden oluşmaktadır. ADOS'un temeli, uygulayıcının çocukla birebir oyun halinde iletişimi esnasında yaptığı gözlemleri içermektedir. Otizm tanısındaki bütün kilit belirtiler ADOS formunda yer almakta ve uygulayan kişi bu belirtilerin çocukla iletişimi sırasında olup olmamasına dikkat ederek tanı koymaktadır (Lord et al., 2000). Altın standartların yanında deneyimli bir çocuk psikiyatristinin değerlendirmesiyle de tanı konulabilir (Falkmer et al., 2013).

1.5.2. Fizik Muayenedeki Özellikler

Sekonder OSB dışında diğer OSB olgularında özgül bir fizik muayene bulgusu yoktur. Otizmliler çocukların büyümeleri değerlendirilirken baş çevrelerinin de yakından izlenmesi gerekmektedir. Bu çocukların doğumda baş çevreleri normaldir. Çocuklarda 6-12 ay ila 3 yaş arasında baş çevrelerinde büyüme görülür. Bu da beyin büyümesinin erken yaşta olduğunu sonrasında durduğunu göstermektedir. Beyin manyetik rezonans görüntülemeleri de otizmlilerde yaşla değişmekte ve bu bilgiyi doğrulamaktadır (Sacco et al., 2015).

1.5.3. Laboratuvar Deęerlendirme

OSB ayırıcı tanısında laboratuvar olarak ilk yapılması gereken incelemeler; işitme testleri, göz muayenesi, kromozom analizidir. Otizme eşlik eden ve karışabilecek durumların deęerlendirilmesi için; çocuęun gelişim düzeyine uygun gelişimsel testler, nöbet düşünölen olgularda elektroensefalografi ve dięer beyin görüntöleme yöntemleri, geę başlayan olgularda ve özellikle nörolojik belirtileri de varsa metabolik inceleme ve kurşun düzeyi bakılmalıdır. Mental retardasyon ve dismorfizmi olan olgularda genetik tetkikler yapılmalıdır (Mukaddes, 2013).

1.5.4. Ayırıcı Tanı

Ayırıcı tanıda; dil gelişimi problemleri, mental retardasyon, sosyal iletişimsel bozukluklar, tepkisel bağlanma bozukluęu, görme ve işitme engeli, çok erken başlangıçlı şizofreni, selektif mutizm, Landau-Kleffner Sendromu, dikkat eksiklięi ve hiperaktivite bozukluęu düşünölmelidir (Mukaddes, 2013).

1.6. Erken Tanı ve Tarama Testleri

Otizmin erken tanısı saęlıklı çocuk izlemi sırasında riskli bebekleri çeşitli tarama yöntemleriyle belirlemek ve onları yakın izleme almakla mümkündür. Çocuk hekiminin, muayene sırasında otizm açısından uyarabilecek belirli bulguları bilmesi beklenir. Bebek üç aylıkken, bakım veren kişilerle göz teması kurmuyorsa, mırıldanmıyor ve sesli harflerden oluşun sesler çıkarmıyorsa, gözlerini bir objeye dikip obje hareket ettięinde onu gözleriyle takip etmiyorsa, yüzüstü yatırıldıęında başını yukarı kaldıramıyorsa, ihtiyaçları karşılanınca gülümsemiyor ve ağlamayı kesmiyorsa klinik olarak otizm açısından riskli bebek olarak deęerlendirilmektedir (Landa et al., 2011) (Eaves & Ho, 2004) (Fein et al., 2013).

Bebek 6-9 aylık olduğunda, babıldamanın nadir olması, kendisiyle konuşan birinin yüzüne bakmaması, bakım verenin sesine sesli yanıt vermemesi, karşılıklı gülümsemenin olmaması, göz kontaktının olmaması veya kısa süreli olması, kucağa alınma ve karşılıklı oyun oynama beklentisinin olmaması veya az olması, dokunma veya diğer duyuşsal uyarılara yeteri kadar tepki vermemesi ya da aşırı tepki verilmesi, motor gelişim gecikmesi, bazı nesnelere aşırı veya atipik ilgi göstermesi, tekrarlayıcı hareketler, belirli objelere aşırı bağlanma, nesnelere keşif etmeme veya normal dışı inceleme, huzursuz olduğunda kolay avutulamama belirtileri gösteriyorsa otizm açısından riskli bebek olarak değerlendirilmektedir (Landa et al., 2011) (Eaves & Ho, 2004) (Fein et al., 2013).

Bebek 9 aydan büyük olduğunda, karşılıklı gülümseme yanıtının olmayışı, onunla konuşulduğunda göz teması kurmaması veya az kurması, ilgilendiği nesneye işaret ederek ilgisini başkası ile paylaşmaması, onunla etkileşime girmekte zorluk yaşanması, ismiyle seslenince dönüp bakmaması, gözle ya da parmakla işaret edilen objeye bakmaması, karşısındakini taklit etmemesi, bakım verenleri ile bile etkileşimi kısıtlı olması durumları varsa otizm açısından riskli bebek olarak değerlendirilmektedir (Landa et al., 2011) (Eaves & Ho, 2004) (Fein et al., 2013).

Otizimli çocukların nörolojik gelişimleri henüz tam olarak tamamlanmadan erken tanı almaları tedaviye erken başlanması gelişimsel açıdan olumlu sonuçlar sağlayacağı için önemlidir. Ancak otizm bulgularının ortaya çıkışının çocuktan çocuğa farklılık göstermesi, sosyal, iletişimsel ve dil alanlarındaki geriliğin çocuğun yaşlılarıyla iletişime geçmeden fark edilememesi gibi nedenlerden dolayı otistik bulguların üç yaşından önce tanınması zor olabilmektedir. Amerika Birleşik Devletleri'nde CDC raporuna göre otizm tanısı ortanca 4 yaş 5 aylıkken koyulmaktadır. Oysa otizm bulguları genellikle 30. aydan önce başlar. Bu nedenle APA, tüm çocukların sağlıklı çocuk izleminde 9, 18 ve 30. aylarda gelişimsel hastalıklar yönünden taranmalarını, 18 ve 24. aylarda da spesifik olarak otizm bakımından taranmalarını önermektedir (American Academy of Pediatrics, 2016).

OSB tanısında tarama ve klinik tanıyı içeren iki basamaklı sistematik yaklaşım gerekmektedir. APA tıbbi merkezlerde gelişimsel bozukluğu olan çocuk ve bebekleri tanımlamak için; gelişimsel gözetim ve tarama programı oluşturmuştur. Gözetim, gelişimsel gerilik riski olan çocukları tanımlamayı, tarama ise riskleri tanımlamak ve desteklemek için belirli aralıklarla standardize edilmiş araçları kullanmayı içermektedir. Tarama amacıyla ailelerin gözlemlerine dayanan anketler kullanılmaktadır. Bu amaçla kullanılan tarama testleri; CHAT, M-CHAT, ESAT (Early Screening for Autistic Traits/Otistik Özelliklerin Erken Taranması), CSBS DP (Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile/İletişim ve Sembolik Davranış Skalası Gelişimsel Profili), PDDST (Pervasive Developmental Disorders Screening Tests-Stage I and II/Yaygın Gelişimsel Bozukluk Tarama Testleri- Seviye I ve II), SCQ (Social Communication Questionnaire/Sosyal İletişim Ölçeği) olarak sayılabilir (Filipek et al., 2000). Bunlar arasında CHAT ve modifiye formu olan M-CHAT otizm erken tanısında en sık kullanılan testlerdir.

1.6.1. M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers/Değiştirilmiş Erken Çocukluk Dönemi Otizm Tarama Ölçeği)

M-CHAT, OSB'nin belirtilerini erken çocukluk döneminde tespit etmek amacıyla geliştirilmiş bir otizm tarama ölçeğidir. 2001 yılında Robins, Fein, Barton ve Green tarafından geliştirilmiştir. Toplam 23 sorudan oluşmaktadır. Ebeveynler bu soruları 'evet-hayır'seçenekleri ile cevaplarlar. M-CHAT sadece ebeveynin çocuğun gelişimi hakkında verdiği bilgilere dayanır. Yaşı 18 ay ve 36 ay arasında olan tüm çocuklara uygulanabilir. Otuzaltı aydan büyük çocuklar için kullanımı uygun olsa da yaygın olarak kullanılmamaktadır (Robins et al., 2001).

M-CHAT'teki sorular ebeveynlere sorulur ve yanıtları kağıt üzerinde işaretlenir. Uygulayan kişi çocuğu ebeveynin (anne, baba ya da ikisi birlikte) verdiği bilgi üzerinden değerlendirir. Çocuk uygulayıcı tarafından gözlemlenmez. Ölçeğin uygulaması yaklaşık olarak 5-15 dakika içinde tamamlanmaktadır. Bu ölçek çocuk psikiyatristleri, çocuk doktorları, hemşireler, psikologlar, pedagoğlar, çocuk gelişimi

uzmanları, özel eğitimciler gibi sağlık alanında çalışan çeşitli kişilerce kullanılabilir. Ölçeğin Türkçe’de geçerlik güvenilirlik çalışması 2005 yılında Aslı Yıkgeç tarafından gerçekleştirilmiştir. Yaşları 18–72 aylar arasında değişen 80 kişilik bir örnekleme, 20’şer kişilik dört grup yer almıştır. Gruplar; normal gelişim gösteren, Down sendromlu, otizm şüphesi olan ve otizm tanısı almış çocuklardan oluşmuştur. M-CHAT testi anneler tarafından doldurulmuştur. M-CHAT’in otistik bulguları olan vakaları, otistik bulguları olmayanlardan ayırmada başarılı olduğu belirlenmiştir. Ancak, otistik özellik göstermeyen çocukların yanlışlıkla otizm açısından riskli çıkma olasılığının da yüksek olduğu ortaya çıkmıştır. Bu çalışmada M-CHAT sonucunda riskli bulunan dört çocuk DSM-IV’e göre normal olarak değerlendirilmiştir. Otizm şüphesi olan grupta bulunan 20 çocuktan 19’unu M-CHAT testinde riskli olarak belirlenmiştir, DSM-IV-TR’ye göre ise 20 vakada otizm tanısı almıştır. Bu çalışmada vaka sayısının kısıtlı olması nedeniyle öngörü değeri hesaplanmamıştır (Yıkgeç, 2005).

Türkiye’de Tohum Otizm Vakfı’nın 2008 yılında yaptığı Otizm Tarama Projesinde 18–36 ay arasındaki yaklaşık 45.000 çocukta otizm spektrum bozukluğu riski değerlendirilmiştir. Değerlendirmenin birinci aşamasında, hemşire ya da ebeler tarafından M-CHAT ölçeği uygulanmıştır. Bu değerlendirme sonucunda risk grubunda yer alan çocukların bir bölümüne aile hekimleri tarafından CHAT ölçeği uygulanmıştır. M-CHAT sonucuna göre çocukların 4605’i (%11,2) riskli bulunmuş, CHAT değerlendirmesi yapılanların ise %6,6’sı yüksek riskli, %20,2’si orta riskli olarak değerlendirilmiştir. Bu çalışmanın örnekleme büyük olmasına rağmen otizm açısından riskli saptanan vakaların Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Uzmanı tarafından değerlendirilememiş olması ve elde edilen analizlerin riskli çıkan vakalar üzerinden yapılmış olması en önemli sınırlılığını oluşturmaktadır (Otizm Tarama Projesi, 2008).

M-CHAT takip görüşmesi (M-CHAT/F) ebeveyn tarafından doldurulan M-CHAT testinde yer alan soruların sağlık çalışanı tarafından açıklayıcı bir şekilde sorulması ile uygulanan bir algoritmadır (Robins et al., 2001) (Robins et al., 2014).

Arnavutluk'ta M-CHAT'in kendi kültürlerine uyarlanmış ölçeği (M-CHAT-R-A) ile yapılan bir otizm tarama çalışmasında sağlıklı çocuk izlemi sırasında 16-30 aylık 2594 çocuk taranmış ve yaklaşık %10'u otizm açısından riskli bulunmuştur. Risk belirlenen çocukların yarısına M-CHAT/F görüşmesi yapılabilmiş ve yalnızca beşte birinin takip görüşmesi sonrası otizm açısından riskli olduğu saptanmıştır (Brennan et al., 2016).

Bir araştırmada otizm açısından düşük riskli olan iki yaşındaki 1227 çocuğa M-CHAT tarama testi uygulanmış 108 tanesi (%8,8) testte riskli olarak tespit edilmiştir ve bunların 85 tanesine ulaşılarak deneyimli hekimler tarafından M-CHAT/F görüşmesi yapılmıştır ve buna göre 85 çocuğun 20'sinde otizm riski tespit edilmiştir. Sonuç olarak araştırmacılar M-CHAT tarama testinin yalnız başına uygulanması yerine M-CHAT/F'la birlikte iki basamaklı kullanımı olduğunda daha etkili ve kullanışlı olduğunu vurgulamışlardır (Baduel et al., 2016).

Ebeveyn değerlendirmesi ile yapılan M-CHAT tarama testine takip görüşmesi eklendiğinde pozitif tahmini değerin yalnızca M-CHAT yapılmasına göre 5-20 kat arttığı, yaklaşık 0,54-0,65 düzeylerine yükseldiği belirtilmektedir (Robins, 2008) (Chlebowski et al., 2013) (Robins et al., 2014).

1.6.2. TIDOS (Three-item Direct Observation Screen/Üç Maddelik Direk Gözlemsel Tarama)

OSB yaygınlığının giderek artması sonucu uygulaması daha kolay ve daha çok sayıda çocuğun taranmasını sağlayan TIDOS ölçeği Öner P., Öner Ö. ve Münir K. (2013) tarafından geliştirilmiştir. ADOS temel alınarak geliştirilen bu ölçek hastayı doğrudan gözlemlemeye dayanmaktadır. Ölçek hekimler, psikologlar, psikiyatristler, pediatrişter, hemşireler, pedagoglar, nörologlar gibi sağlık alanında çalışan uzmanlar tarafından klinikte uygulanabilmektedir. TIDOS'ta; ortak dikkat (kişinin dikkati kendisi, etkileşim halinde olduğu kişi ve nesne arasında

düzenlemesi), göz teması ve isme yanıt (dört farklı durumda) değerlendirilmektedir. TIDOS ölçeğinin Türkiye’de yapılan geçerlilik güvenilirlik çalışmalarında;

- “Ortak dikkat” maddesinin duyarlılığı %82 ve özgüllüğü %90,
- “Göz teması” maddesinin duyarlılığı %89, özgüllüğü %91,
- “İsme yanıt” maddesinin duyarlılığı %67 ve özgüllüğü %87 olarak bulunmuştur.

Bu üç maddelik doğrudan gözlemsel inceleme testinde maddelerden en az birinin pozitif olması halinde duyarlılığı %95 ve özgüllüğü %85 olarak belirtilmiştir (Oner et al., 2014).

1.7. Prognoz ve Tedavi

Otizm kronik seyirli bir hastalıktır ve kesin tedavisi yoktur. Zeka düzeyinin normal olması durumunda yetişkin dönemde iyi işlevselliğe sahip olunabileceği, örgün eğitime devam edilebileceği ve başkalarına bağımlı olmadan yaşanabileceği bilinmektedir. Otistik çocukların tedavisindeki amaç iletişimsel ve sosyal alanda çocuğun var olan kapasitesini artırmak, zorluk yaşadığı davranışları azaltmaktır. Tedaviye uyumu artırmak için aileye destek vermek de en önemli basamaklardan biridir. Yapılan bir derlemede üç yaş öncesi OSB tanısı alan çocuklarda ailelerin günlük aktiviteler sırasında tekrarlayarak öğretilbildiği bazı durumların olduğu ve bu sayede otizmin bulgularının gerilediği vurgulanmıştır (Zwaigenbaum et al., 2009).

Otizmin tedavisinde özel eğitimin de dahil olduğu eğitsel yaklaşım ve rehabilitasyonla önemli gelişmeler sağlanmaktadır. Altta yatan hedef semptomaya göre psikofarmakolojik ilaçlar ve eşlik eden durumların tedavisi yapılmaktadır. OSB ile ilişkili irritabilite ve agresyonun tedavisinde onaylanmış Aripiprazol ve Risperidon olmak üzere iki atipik antipsikotik ilaç vardır. Serotonin geri alım inhibitörleri,

anksiyete ve kompulsif semptomların tedavisinde yaygın kullanılmakla birlikte, etkinlikleri hakkında net veriler bulunmamaktadır.

Otizmin kesin bir tedavisi olmasa da üç yaşından önce tanı koyulması halinde eğitimsel yaklaşım, davranış tedavisi ve bazı hastalarda psikofarmakolojik tedavilerle; çocuğun öz bakım becerilerini geliştirmesi, toplum içinde yer alması ve eğitimine örgün eğitim sistemi içinde devam etmesi sağlanabilir. Bu bakımından erken tanı çok büyük önem taşır (Mukaddes, 2013).

1.8. Araştırmanın Amacı

Otizmin erken tanısı sağlıklı çocuk izlemi sırasında riskli bebekleri çeşitli tarama yöntemleriyle belirlemek ve onları yakın izleme almakla mümkündür. Çocukla temas eden her hekiminin, muayene sırasında otizm açısından risk oluşturan belirli bulguları bilmesi gerekir. Sağlıklı çocuk izlemi sırasında otizm taraması Amerikan Pediatri Akademisi tarafından önerilmektedir. Ancak ülkemizde sağlıklı çocuklarda otizm taraması henüz rutin bir uygulama değildir. Taramada başlıca ebeveynin çocuğun gelişimi hakkında verdiği bilgilere dayanan M-CHAT tarama testi kullanılmaktadır. Bu test ebeveynin soruları doğru algılamasından ve çocuğunun gelişimsel değerlendirmesi hakkındaki bilgi düzeyinden etkilenir. Test sonrası hekim tarafından takip görüşmesi yapılarak (M-CHAT/F) testin tanı gücü artırılabilir.

Tarama için önerilen diğer bir test TIDOS'tur. Bu testte çocuğu muayene eden hekimin muayenesi sırasında, çocukla hekimin ve çocukla ebeveyninin sosyal ve iletişimsel bağ kurması temel alınır. Test, basit, herhangi bir materyal gerektirmeyen, her ortamda uygulanabilen, uygulaması kolay ve yeni geliştirilmiş bir tarama testidir.

Bu araştırmanın amacı; çocuklarda otizm spektrum bozukluğunu gözleme dayalı bir test olan TIDOS, ebeveynin çocuğun gelişimi hakkında verdiği bilgilere dayanan M-CHAT ve M-CHAT/F tarama testleri ile değerlendirmek ve OSB etiolojisinde bazı faktörlerin rolünü araştırmaktır.

2. GEREÇ VE YÖNTEM

Araştırma Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Sosyal Pediatri Bilim Dalında Mayıs 2015- Mayıs 2016 tarihleri arasında yürütülmüştür. Tarama testlerinin kullanıldığı boylamsal analitik bir araştırma olan bu çalışmanın örneklemini; kliniğimize sağlıklı çocuk izlemi için getirilen çocuklardan random olarak seçilmiş ve ailesi araştırmaya katılmayı kabul eden, 16-38 aylık 511 çocuk oluşturmuştur. Bilinen kronik bir hastalığı, nörogelişimsel geriliği olan, bilinen işitme ve görme engeli olan çocuklar çalışmaya dahil edilmemiştir. Araştırmanın dışlama kriterleri dikkate alınarak belirlenen tüm çocuklar tek bir uzman çocuk hekimi tarafından değerlendirilmiştir.

Araştırmaya katılması planlanan çocukların ebeveynlerine araştırma ile ilgili bilgi verilerek yazılı onamları alınmıştır. Araştırmanın etik kurul izni 27.04.2015 tarih ve 46004091-302.14.06/21220 sayı ile Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulundan alınmıştır (Ek 1).

Çocuğunun ve ailesinin sosyodemografik özelliklerini ve otizm spektrum bozukluğu etiyojisinde rol oynadığı ifade edilen bazı risk faktörlerini sorgulayan bir anket formu ebeveynlerden alınan bilgiler doğrultusunda çocuğu değerlendiren hekim tarafından doldurulmuştur.

Çocukların genel değerlendirilmesi kapsamında özgeçmiş ve soygeçmiş bilgileri kaydedilmiş, tam sistemik fizik muayeneleri yapılmış, antropometrik ölçümleri alınmış ve gelişimleri ailelerin ifadesine göre değerlendirilmiştir. Aile ifadesine göre ve muayene bulguları ile gelişimsel geriliği olduğu düşünülen olguların da psikiyatrik değerlendirmesi deneyimli bir çocuk psikiyatristi tarafından yapılmıştır.

2.1. Çocukların Tarama Uygulamaları

Çocukları OSB açısından taramak üzere her çocuk için muayene sırasında TIDOS ve sonrasında M-CHAT olmak üzere iki farklı değerlendirme testi aynı çocuk hekimi tarafından uygulanmıştır. Ayrıca M-CHAT taramasında otizm riski tespit edilen olguların aileleri ile M-CHAT/F görüşmesi yapılmıştır.

2.1.1. TIDOS Uygulaması

TIDOS gözlemsel tarama testi çocuğun muayenesi sürecinde hekimin gözlemine dayanmaktadır. Gözleme başlamadan önce değerlendirilecek ortama çocuğun ilgisini çekecek 2-3 oyuncak konulur. Hekim muayene sırasında; isme yanıt verme, ortak dikkate katılma, göz teması kurma olmak üzere toplam üç alanda çocuğun davranışlarını yaklaşık 15 dakikada gözlemleyerek puanlama yapmaktadır.

İsmine yanıt verme; ismiyle seslenildiğinde çocuğun dönüp bakması olarak tanımlanmıştır. Çocuk uygulayıcıya bakmazken ve başka birşeylerle ilgilenirken ona ismiyle seslenilir. Seslenirken çocuğun ismi dışında herhangi bir kelime daha söylenmez. Çocuk cevap vermezse bu durum dört kez tekrar edilir.

Ortak dikkat; bebek ile yetişkinin dikkatini ortak bir noktaya toplaması anlamına gelmektedir. Uygulayıcı işaret parmağı ile çocuğun da kendisinin de ulaşamayacağı bir yerdeki, çocuğun ilgisini çekebilecek bir objeyi işaret eder ve şöyle der “Ali, bak...”. Bunu yaparken önce çocuğa bakar, sonra objeye ve sonra tekrar çocuğa bakar ve çocuğun bakışını gözlemler.

Göz teması kurma; iki kişinin aynı anda birbirinin gözlerinin içine bakması sonucu oluşan sözel olmayan iletişim biçimi olarak tanımlanmıştır. Göz teması net, değişken durumlarda, sosyal yönelimli ve farklı durumlarda birkaç kez tekrar edilmiş olmalıdır. Göz teması sınırlı, nadir ve uygun olmayan durumda ise bu değerlendirilir.

Eğer çocuk utanmış görünüyor ve davranışları değişkenlik gösteriyorsa bu parametreye çocuk alıştıktan sonra bakılır.

2.1.1.1. TIDOS Sonuçlarının Değerlendirilmesi

TIDOS testinde gözlemsel olarak üç parametreye bakılmıştır.

Birinci parametre olan “isme yanıt verme” nin puanlaması; ilk iki seslenişte çocuk bakıyorsa sıfır puan, uygulayıcının 3. ve 4. seslenişinde bakıyor yada ebeveyninin ilk iki seslenişinde bakıyorsa bir puan, uygulayıcı yada ebeveynine hiç bakmıyorsa iki puan olarak belirlenmiştir.

İkinci parametre “ortak dikkate katılma” dır. Çocuk ortak dikkate uygulayıcının göz hareketlerini takip ederek işaret ettiği objeye dönüp bakıyorsa sıfır puan, uygulayıcıyla göz teması kurmadan objeye direk bakıyorsa bir puan, hiç ilgilenmiyorsa iki puan almaktadır.

Üçüncü parametre “göz teması kurma”dır. Gözlem sırasında çocuk açık, net ve uygun göz teması kuruyor ve göz teması kurarken diğer jest ve mimiklerle bunu destekleyen sözel olmayan bir iletişimde bulunuyorsa sıfır puan, hiç göz teması kurmuyor yada nadiren kuruyor ama bunu sosyal ilişkisiyle düzenleyemiyorsa bir puan almaktadır. (Çizelge 2.1).

Klinisyen tarafından gözlemlenen çocuk; isme yanıtta 0-1-2 puan, ortak dikkate yanıtta 0-1-2 puan, göz temasında 0-1 puan alabilir. Herhangi birinden 1 puan almış olmak otizm şüphesi olarak değerlendirilmiştir.

Çizelge 2.1. TIDOS Sonuçlarının Değerlendirilmesi

TIDOS Parametreleri	0 puan	1 puan	2 puan
İsme yanıt verme	Var	Optimal değil	Yok
Ortak dikkate katılma	Var	Optimal değil	Yok
Göz teması kurma	Var	Yok	

2.1.2. M-CHAT ve M-CHAT/F Uygulaması

Çocuğun muayenesi, sosyodemografik anket formu (EK 2) ve TIDOS tarama testi ile değerlendirilmesinin ardından M-CHAT standart tarama testi (EK 3) formu aileler tarafından doldurulmuştur. Sonrasında M-CHAT’te risk tespit edilen çocuklara hekim tarafından aile ile görüşülerek sorgulanan M-CHAT/F görüşmesi ile elde edilen veriler değerlendirilmiştir.

2.1.2.1. M-CHAT Sonuçlarının Değerlendirilmesi

M-CHAT’in maddeleri arasında otizmi ayırt etme açısından en belirleyici olan maddeler M-CHAT’in kritik maddeleridir. M-CHAT’i Türk örnekleme üzerinde kullanırken göz önüne alınması gereken 7 tane kritik madde tanımlanmıştır. Bu maddeler; madde 2, 6, 7, 9, 13, 14, 15 olarak belirlenmiştir (Çizelge 2.2). Türk çocukları üzerinde uygulanırken, bir çocuğun M-CHAT’te olumsuz puan alması ve “otizm şüphesi olan çocuk” olarak kabul edilebilmesi için, değerlendirilen çocuğun 7 kritik maddenin en az herhangi ikisinde ya da tüm 23 maddenin en az herhangi üçünde başarısız olması gerekmektedir. Bu kriterlerin saptandığı çocuklar OSB açısından riskli çocuk olarak tanımlanmıştır.

Çizelge 2.2. M-CHAT-Kritik maddeler

2. Çocuğunuz başka çocuklarla ilgilenir mi? Evet /Hayır
6. Çocuğunuz bir şey istemek için hiç işaret parmağını kullanır mı? Evet /Hayır
7. Çocuğunuz bir şeyle ilgilendiğini göstermek için hiç işaret parmağını kullanır mı? Evet /Hayır
9. Çocuğunuz size bir şey göstermek için nesnelere alıp size getirir mi? Evet /Hayır
13. Çocuğunuz sizi taklit eder mi? (örneğin siz bir yüz ifadesi takınsanız, bunu taklit eder mi?) Evet /Hayır
14. Çocuğunuza adıyla seslendiğinizde tepki verir mi? Evet /Hayır
15. Odanın diğer ucundaki bir oyuncak parmağınızla gösterseniz çocuğunuz o oyuncakı bakar mı? Evet /Hayır

2.1.3. Kontrol Grubunun Değerlendirilmesi

Amerikan Pediatri Akademisi otizm tarama önerisinde tarama testinde risk tespit edilmeyen olguların psikiyatrik muayenesini önermemekte, sağlıklı çocuk izlemine devam etmelerini önermektedir (Johnson et al., 2007). Taramalarında risk tespit edilmeyen 463 (%90,6) olgunun tamamı psikiyatrik değerlendirmeye gönderilememiştir. Risk tespit edilmeyen olgular arasından, risk tespit edilip psikiyatriye giden olgulara benzer özellikte random olarak 25 olgu seçilmiş ve psikiyatrik değerlendirmeye gönderilmiştir.

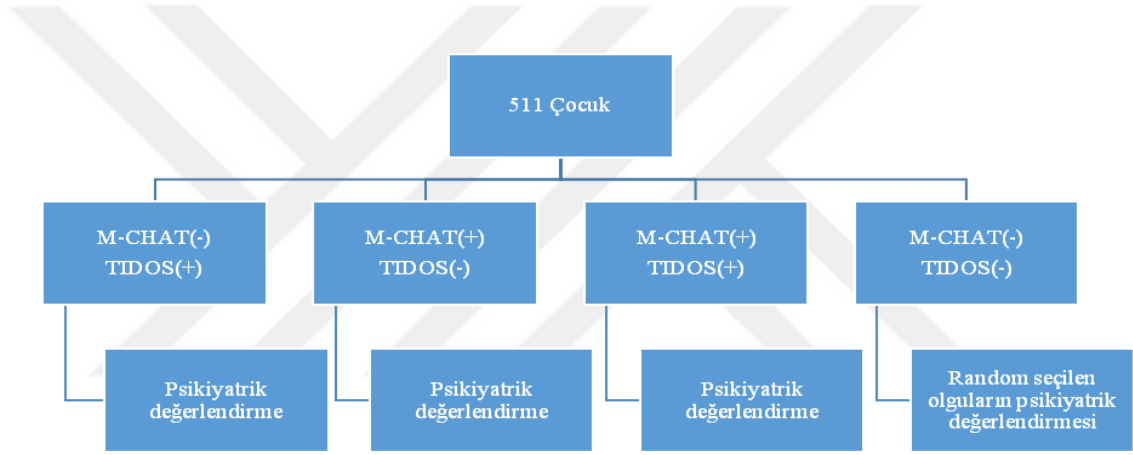
2.2. Çocukların Psikiyatrik Değerlendirmesi

TIDOS ve M-CHAT testlerinden birinde ya da her iki testte şüpheli veya pozitif bulgu saptanan çocuklar Ankara Üniversitesi Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği'ne gönderilmiş ve değerlendirme çift kör olarak yapılmıştır. Çocuklar bu bölümde tek bir öğretim üyesi tarafından değerlendirilmiş, klinik yaklaşım ile birlikte standart tanısal plan olan Otizm Tanısal Gözlem Programı-2

(ADOS-2) uygulanarak OSB açısından kesin tanı konulmuştur. OSB tanısı alan çocuklara hastalığın ağırlığına göre gelişimsel ve davranışsal müdahalelerde bulunulmuştur.

M-CHAT testi riskli olan 25 çocuk, anne-babalarının psikiyatrik muayeneyi kabul etmemesi nedeniyle istatistiksel hesaplamadan çıkarılmıştır. Hesaplamalar testlerinden en az biri riskli olan 23 olgu üzerinden yapılmıştır.

2.3. Araştırma Planı



Şekil 2.1. Araştırma planı

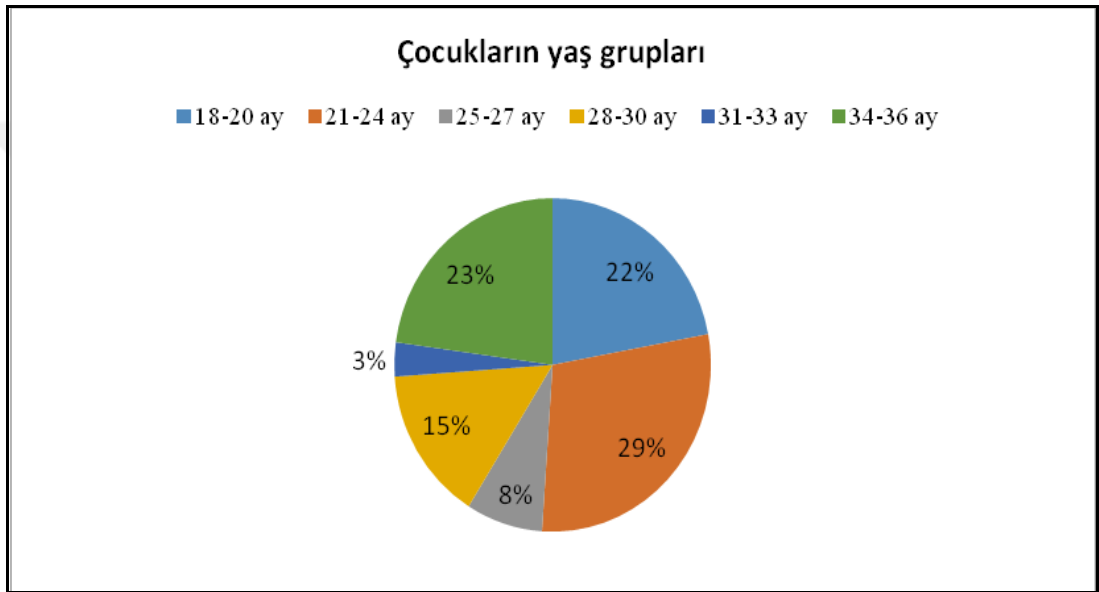
2.4. İstatistiksel Yöntem

Araştırmaya alınan çocukların verileri SPSS 17 (Statistical Package for the Social Sciences) istatistiksel paket programına girilmiştir.

Araştırmada psikiyatrik değerlendirme altın standart test olarak kabul edilmiş ve uygulanan tarama testlerinin özgüllük, duyarlılık, pozitif ve negatif öngörü değerleri ile her bir testin hasta saptama durumu yüzde (%) olarak hesaplanmıştır.

3. BULGULAR

Araştırmaya Mayıs 2015- Mayıs 2016 tarihleri arasında Ankara Üniversitesi Sosyal Pediatri Polikliniğinde sağlıklı çocuk izlemi yapılan 511 çocuk dahil edilmiştir. Çocukların yaş ortalaması $26,5 \pm 6,2$ aydır (en az: 16 ay, en çok: 38 ay) (Şekil 3.1). Çocukların 263'ü kız (%51,6), 248'i erkektir (%48,4).



Şekil 3.1. Çocukların yaş grupları

3.1. Ailelerin Sosyodemografik Özellikleri

Araştırmaya dahil edilen çocukların anne (en az: 20, en çok: 44 yıl) ve babalarının (en az: 21, en çok: 59 yıl) yaşları, eğitim durumları, kronik hastalık varlığı değerlendirilmiştir (Çizelge 3.1).

Çizelge 3.1. Araştırmaya katılan çocukların anne ve babalarının sosyodemografik özellikleri

	Anne (n:511)	Baba (n:511)
Yas (n ± sd)	31,95±0,2 yıl	35,38± 0,24 yıl
Eğitim		
Okuma yazma yok	-	-
İlköğretim	73 (%14,2)	51 (%10,1)
Ortaöğretim	198 (%39)	192 (%37,6)
Yükseköğretim	240 (%46,8)	268 (%52,2)
Sağlık sorunu		
Var	23 (%4,5)	6 (%1,2)
Yok	488 (%95,5)	505 (%98,8)

Araştırmaya katılanların aile öyküleri sorgulandığında 1. derece akrabalık öyküsü 38 anne-baba arasında vardır (%7,4).

3.2. Çocukların Sağlık Durumları

Çocukların doğumdaki özellikleri Çizelge 3.1’de gösterilmiştir. Çocukların intrauterin riskleri sorgulandığında 23 anne (%4,5) gebeliğinde toksik olmayan ilaç kullandığını, 45 anne (%9) gebeliğinde sigara içtiğini ifade etmiştir. Sadece bir anne (%0,2) alkol kullandığını, bir anne (%0,2) radyasyona maruz kaldığını belirtmiştir. Hiç bir annenin bebeğinde intrauterin enfeksiyon öyküsü belirlenmemiştir. Hipertansiyon, diyabet, guatr, plasental hastalıklar gibi riskli gebelik geçirdiğini ifade eden anne sayısı 104’tür (%20,3). Bebeklerden 20’si (%4) invitro fertilizasyon (ivf) gebeliği sonucu doğmuş, bu bebeklerden 18’i ikiz gebelik sonucu dünyaya gelmiştir. Çocukların natal öyküleri Çizelge 4.2’de gösterilmiş olup doğum ağırlığı ortalaması 2974,4±27 gr (en az: 1000gr, en çok: 4470gr)’dır. Çocukların 66’sının (%12,9) postnatal dönemde sarılık, pnömoni gibi sağlık sorunları olup bir süre hastanede yattığı öğrenilmiştir.

Çizelge 3.2. Çocukların doğumdaki özellikleri

Özellikler	Sayı (%)
Doğum Şekli	
Sezaryen	365(71,3)
Normal Vaginal Yol	146 (28,7)
Gebelik haftası	
<34 hafta	37 (7,2)
34-37 hafta	104 (20,3)
>37 hafta	370 (72,5)
Doğum ağırlığı	
<2500 gr	128 (25)
2500-4000gr	379 (74,2)
>4000gr	4 (0,8)
Toplam	511(100)

Çocukların hiçbirinin kardeşinde OSB öyküsü saptanmamıştır, ancak 19'unun (%3,9) akrabalarında OSB öyküsü vardır. Çocukların 300'ü (%58,7) ailenin ilk çocuğu, 158'i (%31) ikinci çocuğu, 49'u (%9,6) üçüncü çocuğu, 4'ü (%0,8) dördüncü çocuğudur.

Araştırmaya katılan çocukların sağlıklı çocuk izlemi sırasında taramaları, aşıları ve profilaksi alma durumları değerlendirildiğinde bir hastanın topuk kanında fenilalanin düzeyinin yüksek olduğu ancak tekrarında normal olarak değerlendirildiği öğrenilmiştir. Kalça ultrasonu iki hastanın dislokasyonla uyumlu gelmiş olup her iki hasta da opere olmadan stabilizasyon yöntemiyle düzelmiştir. Aşı sonrası istenmeyen etki 25 hastada (%5,1) ifade edilmiş olup hiç biri hayatı tehdit edecek boyutlarda değildir, en sık istenmeyen etki altıncı aydaki karma aşından sonra ateş olarak belirtilmiştir.

Çocukların D vitamini ve demir profilaksisi alma durumları Çizelge 3.3 ve 3.4'de gösterilmiştir. D vitamini profilaksisini yalnızca bir aile hiç vermemiş, demir profilaksisini 46 aile (%9) hiç uygulamamıştır.

Çizelge 3.3. D vitamini profilaksisi alma durumları

	D vitamini alan çocuk sayısı (%)
Alan çocuk sayısı	510 (99,9)
Düzenli	445 (87,3)
Düzensiz	65 (12,7)
Başlama yaşına göre alma durumu	
Doğumda	483 (94,7)
≥15.gün	27 (5,3)
Kesme yaşına göre alma durumu	
2 yaş	200 (39)
<2 yaş	310 (61)

Çizelge 3.4. Demir profilaksisi alma durumları

	Demir profilaksisi alan çocuk sayısı (%)
Alan çocuk sayısı	465 (91)
Düzenli	383 (75)
Düzensiz	82 (25)
Başlama yaşına göre alma durumu	
≤4 ay	432 (84,6)
>4 ay	33 (6,4)
Kesme yaşına göre alma durumu	
2 yaş	180 (%35,5)
<2 yaş	285 (%74,5)

Otizm açısından risk oluşturan durumlar (Fragile X sendromu, Tüberosklerozis ve nörofibromatozis gibi nörokütanöz hastalıklar, fenilketonüri, fetal alkol sendromu, Angelman sendromu, Smith-Lemni-Opitz sendromu, Rett sendromu) sorgulanmış ancak hiçbir hastada bu hastalıkları düşündürecek herhangi bir klinik bulgu saptanmamıştır.

Araştırmaya dahil edilen tüm çocukların ortalama vücut ağırlığı 12,48 kg ± 1,8 kg (en az: 7,5 kg, en çok: 21,5 kg), Ulusal büyüme eğrilerine göre (Olca

Neyzi,2008) ortanca ağırlık persentili 25-50, ortalama boy uzunluğu 88,25cm ± 5,7cm (en az:71 cm, en çok:103cm), ortanca boy persentili 25-50, ortalama baş çevresi 48,3 cm ± 1,4 cm (en az:43 cm, en çok:52 cm), ortanca baş çevresi persentili 25-50'dir.

Çalışma uygulamalarına uygun olarak değerlendirilen ve nihai olarak psikiyatrik değerlendirmesi yapılan beş olgu (%0,97) otizm tanısı almıştır. Bu olguların özellikleri Çizelge 3.5'te gösterilmiştir.

Çizelge 3.5. OSB tanısı alan olguların özellikleri

Özellikler	Olgu 1	Olgu 2	Olgu3	Olgu4	Olgu 5
Yaş(ay)	30	33	30	29	17
Cinsiyet	erkek	erkek	erkek	erkek	erkek
Doğum ağırlığı (gr)	3000	3350	4000	3280	3180
Doğum şekli	sezaryen	sezaryen	sezaryen	sezaryen	sezaryen
Gebelik haftası	39	39	40	38	36
Postanatal	Özellik yok	Özellik yok	*Düşme- intrakranial kanama	Özellik yok	*Pnömoni- solunum cihazı desteği
Kaçıncı çocuk olduğu	2	2	1	1	1
Vücut ağırlığı (kg)	13,6	21,5	14,5	14	13
Ağırlık persentili	25-50p	>97p	50-75p	50-75p	75-90p
Boy uzunluğu (cm)	98	102	92	94	88
Boy persentili	90-97p	>97p	25-50p	50-75p	90-97p
Baş çevresi (cm)	50	51,1	49,5	50,9	51
Baş çevresi persentili	50-75p	75-90p	25-50p	75-90p	90-97p
Anne yaşı (yıl)	39	32	31	37	38
Anne- eğitim durumu	Yüksek öğretim	Yüksek öğretim	Orta öğretim	Yüksek öğretim	Orta öğretim
Baba yaşı (yıl)	46	34	31	34	43
Baba-eğitim durumu	Yüksek öğretim	Yüksek öğretim	Yüksek öğretim	Yüksek öğretim	Yüksek öğretim
Akrabalık	yok	yok	yok	yok	yok

*Olgunun 24 aylıkken düşme nedeniyle intrakranial kanaması olduğu ifade edilmiştir, °Olgunun yenidoğan döneminde pnömoni nedeniyle solunum desteği aldığı ifade edilmiştir.

Otizm tanısı alan olguların hiçbirinde annenin gebeliğinde ilaç kullanımı, alkol kullanımı, radyasyon maruziyeti, intrauterin enfeksiyon geçirme öyküsü

bulunmamaktadır. Bir olgunun annesi gebeliğinde sigara kullandığını ifade etmiştir. Bir olgunun annesinde gestasyonel diyabet tespit edilmiş olup diyetle kontrol sağlandığı öğrenilmiştir. Otizm tanısı alan olguların hiçbirinin ebeveyninde yardımcı üreme teknikleriyle gebe kalma öyküsü yoktur. Otizm tanısı alan hiçbir olgunun kardeşinde otizm tanısı yokken, beşinci olgunun kuzeninde otizm tanısı bulunmaktadır. Beş olgunun da sağlıklı çocuk izleminde yapılan topuk kanı taramaları normal, otoakustik emisyon testleri normal, kalça ultrasoundları normaldir. Her beş olgunun da aşıları yaşlarına uygun olarak yapılmış olup beşinci olguda altıncı ayda yapılan karma aşı sonrası ateş reaksiyonu görüldüğü öğrenilmiştir.

Beş olguya da doğumdan itibaren D vitamini profilaksisi verilmiş olup beşinci olgu haricindekilerin ailesi ilacı düzenli kullandığını ifade etmiştir. Demir profilaksisi alma durumları sorgulandığında dördüncü olguya hiç demir profilaksisi verilmemiş, üçüncü olguya demir ilacı düzensiz verilmiştir.

3.3. Çocukların Gelişim Özellikleri

Araştırmaya dahil edilen çocuklar, bilinen gelişimsel geriliği olmayan çocuklardan oluşmaktadır. Ailelerden çocuklarının gelişim özelliklerine ait bilgiler geriye dönük olarak sorgulandığında alınan yanıtlar Çizelge 3.6'da görülmektedir. Ailelerin sorulan soruya yanıt verebildiği durumlarda gelişimsel basamağın en erken ve en geç kaçınıcı aylarda görüldüğü ve ortalama fark edilme süresi çizelgede gösterilmiştir.

Çizelge 3.6. Otizm tanısı almayan olguların gelişimsel gözleminde sorgulanan ve yanıt alınabilen bilgiler

Özellikler	Sayı (n)	En az (ay)	En çok (ay)	Ortalama (ay)	±SD
Göz teması	495	1	4	1,6	0,8
Baş kontrolü	496	1	4	2,2	1,1
Destekli oturma	505	4	8	5,6	1,1
Desteksiz oturma	499	5	10	6,9	1,0
İsmine yanıt verme	358	5	12	8,1	1,1
Ayrılmaya tepki	365	6	13	8,9	1,3
Objeyi işaret etme	351	6	12	8,8	1,0
2-4 kelime söyleme	476	8	18	12,2	2,6
Yürüme	505	10	18	12,7	1,7
Merdiven çıkabilme	256	12	24	19,4	2,3
Cümle kurma	309	12	24	19,0	2,7

Ailelerden alınan bilgilere göre otizmin tarama ve tanısında değerlendirilen gelişim öyküleri sorgulanmıştır. OSB tanısı alan beş olgunun göz teması kurma zamanları sorulduğunda birinci olgunun ailesi birinci ayda, üçüncü olgunun beşinci ayda göz teması kurduklarını belirtmiş diğer üç olgunun ailesi hatırlamadıklarını ifade etmiştir. İsme yanıt verme ve objeyi işaret etme sorgulandığında beş olgunun ebeveynleri de hatırlamadıklarını ifade etmişlerdir. Ayrılmaya tepki vermeleri sorgulandığında dördüncü olgunun ailesi 12 aylıkken olduğunu söylemiş, diğerleri hatırlamamıştır. Dil gelişimleri değerlendirilirken 2-4 kelimeyi ne zaman söyleyebildikleri sorulduğunda ilk iki olgunun ailesi 24. ayda, üçüncü olgunun 18. ayda, dördüncü ve beşinci olgunun 12. ayda ilk kelimelerinin olduğunu ifade etmiştir.

3.4. Otizm Tarama Testleri

3.4.1. TIDOS

Araştırmaya dahil edilen 511 olgunun tümüne TIDOS yapılmıştır. TIDOS tarama testinden risk bulunan 5 olgunun psikiyatrik değerlendirmesi sonucu 4 olguda otizm saptanmış, 1 olgunun normal gelişim gösterdiği belirlenmiştir (Çizelge 3.7).

Çizelge 3.7. TIDOS pozitif olgularının değerlendirme sonuçları.

Test sonucu	Otizm var-n (%)	Otizm yok- n (%)	Toplam-n (%)
TIDOS pozitif	4 (80)	1 (0,1)	5 (0,9)
TIDOS negatif	1 (20)	505 (99,9)	506 (99,1)
Toplam	5 (100)	506 (100)	511 (100)

pozitif: otizm riski olan, negatif:otizm riski olmayan

TIDOS testinde gözlemsel olarak üç parametreye bakılmıştır. Herhangi bir parametreden en az bir puan almış olmak otizm açısından riskli olarak değerlendirilmektedir. Çizelge 3.8’de otizm tanısı alan beş olgunun TIDOS parametrelerinden aldığı puanlar gösterilmiştir.

Çizelge 3.8. OSB tanısı alan çocuklarda TIDOS değerlendirilme kriterlerine göre olguların aldığı puanlar

TIDOS parametreleri	Olgu 1	Olgu 2	Olgu 3	Olgu 4	Olgu 5
İsme yanıt verme (puan)	1	1	0	1	0
Göz teması kurma (puan)	1	1	0	1	1
Ortak dikkate katılma (puan)	1	1	0	1	1

3.4.2. M-CHAT- MCHAT/F

Tüm olgulara otizm açısından anne- baba değerlendirme ölçeği olan M-CHAT otizm tarama ölçeği uygulanmış, 46 olguda M-CHAT sonuçlarına göre otizm açısından risk tespit edilmiştir. M-CHAT testi pozitif olan 46 olgudan 25'inin anne-babaları psikiyatrik muayeneyi kabul etmediğinden istatistiksel hesaplama 21 olgu üzerinden yapılmıştır. Yalnızca M-CHAT değerlendirme sonucuna göre hastaların psikiyatrik tanıları çizelge 3.9'da görülmektedir. Buna göre M-CHAT pozitif saptanan olgulardan yalnızca 3 olguya otizm tanısı konulmuştur.

Çizelge 3.9. MCHAT pozitif olgularının değerlendirme sonuçları ^a.

Test sonucu	Otizm var-n (%)	Otizm yok-n (%)	Toplam-n (%)
M-CHAT pozitif	3 (60)	18 (3,7)	21(4,3)
M-CHAT negatif	2 (40)	463 (96,3)	465 (95,7)
Toplam	5 (100)	481 (100)	486 (100)

pozitif: otizm riski olan, negatif:otizm riski olmayan, ^a: M-CHAT testi pozitif olan 25 çocuk, anne-babaları psikiyatrik muayeneyi kabul etmediğinden istatistiksel hesaplama yapılmamıştır.

M-CHAT ölçeğine göre otizm açısından risk tespit edilen tüm çocuklara M-CHAT/F görüşmesi hekim tarafından yapılmıştır ve M-CHAT'te risk tespit edilen 46 olgunun 18'i takip değerlendirmesine göre de otizm açısından riskli bulunmuştur. Bu olgulardan da ikisinin ailesi psikiyatrik muayeneyi kabul etmemiştir. Muayeneyi kabul eden 16 olgunun psikiyatrik muayenesi yapılmış ve 3 olguda otizm tanısı konmuştur (Çizelge 3.10).

Çizelge 3.10. M-CHAT/F pozitif olgularının değerlendirme sonuçları.

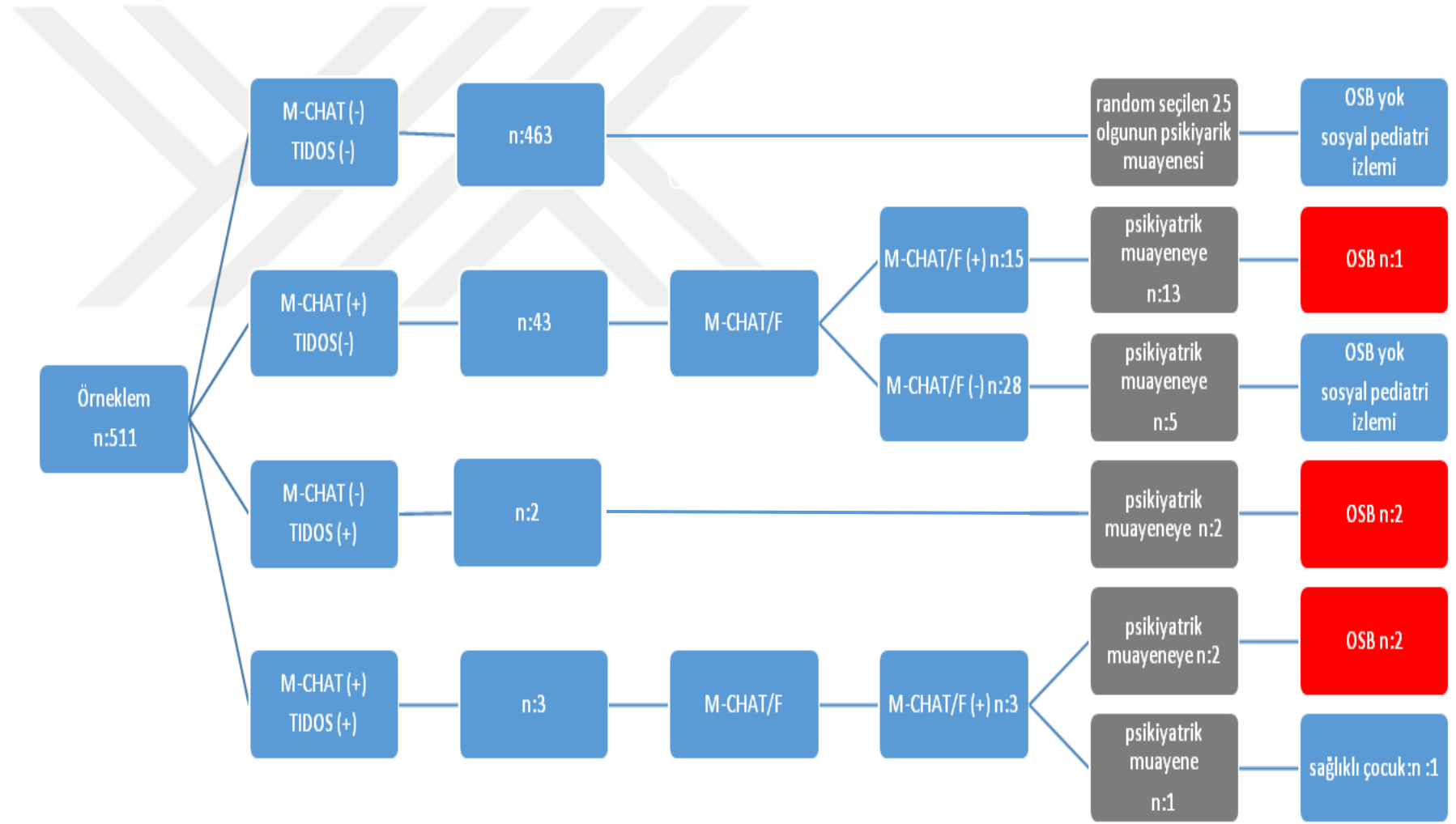
Test sonucu	Otizm var-n (%)	Otizm yok- n (%)	Toplam- n (%)
M-CHAT/F pozitif	3 (60)	13 (2,7)	16 (3,3)
M-CHAT/F negatif	2 (40)	466 (97,3)	468 (96,7)
Toplam	5 (100)	479 (100)	484 (100)

pozitif: otizm riski olan, negatif: otizm riski olmayan, M-CHAT testi pozitif olan 25 çocuk ve M-CHAT/F pozitif olan 2 çocuk, anne-babaları psikiyatrik muayeneyi kabul etmediğinden istatistiksel hesaplama yapılmamıştır.

M-CHAT de risk saptanıp ardından M-CHAT/F görüşmesi yapılan ancak bu görüşmede risk tespit edilmeyen olgulardan yalnızca beş olgu psikiyatrik muayeneyi kabul etmiş, bunlarında hiç birine otizm tanısı konulmamıştır.

3.4.3. Testlerin Bir Arada Değerlendirme Sonuçları

Hem TIDOS hem de M-CHAT yapılan 511 olgunun her iki test sonuçlarının bir arada değerlendirilmesi sonucu elde edilen bilgiler Şekil 3.1.4.3.1’de görülmektedir. M-CHAT ya da TIDOS testlerinden herhangi biri ya da her ikisinde de risk tespit edilen 48 olgu da Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Bölümüne yönlendirilmiştir. Ancak 25 olgunun ebeveynleri çocuklarının psikiyatrik muayenesini kabul etmemiştir. TIDOS’ta risk tespit edilen 5 olgunun tümünün (%100) psikiyatrik muayenesi yapılmıştır. Ancak yalnızca M-CHAT testinde risk tespit edilen (M-CHAT/F’de ve TIDOS’ta risk tespit edilmeyen) 28 olgunun 5’inin (%17), M-CHAT ve M-CHAT/F değerlendirmesinde risk tespit edilen 18 olgunun ise 16’sının (%88,8) ailesi çocuklarının psikiyatrik muayenesini kabul etmiştir (Şekil 3.2).



Şekil 3.2. Otizm tarama testlerine göre olguların durumu

Not: +: risk var, - risk yok

OSB tanısı alan olgularda yapılan tüm testlerin otizm riski saptama durumu Çizelge 3.11’de gösterilmiştir. Bu sonuçlar değerlendirildiğinde TIDOS’un 1 olguyu, M-CHAT’in 2 olguyu saptamakta yetersiz kaldığı görülmektedir. Her iki test birlikte uygulandığında hiçbir olgu otizm açısından gözden kaçmamıştır.

Çizelge 3.11. OSB tanısı alan çocuklarda TIDOS, M-CHAT ve M-CHAT/F değerlendirmelerinin sonuçları

Yapılan testler	Olgu 1	Olgu 2	Olgu 3	Olgu 4	Olgu 5
TIDOS	+	+	-	+	+
M-CHAT	-	-	+	+	+
M-CHAT/F			+	+	+

pozitif: otizm riski olan, negatif: otizm riski olmayan. Not: M-CHAT testinde riski olmayanlara takip görüşmesi yapılmamıştır.

3.4.4. Testlerin Güvenilirlik Değerlendirmeleri

İstatistiksel değerlendirmeler ve testlerin güvenilirlik değerlendirmeleri psikiyatrik değerlendirmesi yapılan olgular üzerinden hesaplanmıştır. Kontrol grubu olarak yapılan testlerin her ikisinde risk tespit edilmeyen 463 olgudan, tarama testleri riskli olup da psikiyatrik değerlendirmesi yapılan 23 olguya benzer özellikte (yaş ve cinsiyet) 25 çocuk random olarak seçilmiş ve psikiyatrik değerlendirmesi yapılmıştır. Bu çocukların hiçbirine otizm tanısı konulmamış, hepsi sağlıklı çocuk olarak değerlendirilmiştir. Yapılan testlerin duyarlılık, özgüllük, pozitif tahmini değerleri ve negatif tahmini değerleri Çizelge 3.12’de gösterilmiştir.

Çizelge 3.12. M-CHAT, M-CHAT/F ve TIDOS testlerinin duyarlılık, özgüllük, PTD ve NTD sonuçları.

Değişkenler	Duyarlılık	Özgüllük	PTD	NTD
M-CHAT (n=486)	%60	%96	%14	%99,5
M-CHAT/F (n=484)	%60	%97	%18	%99,5
TIDOS (n=511)	%80	%99,8	%80	%99,8

Not: PTD: Pozitif tahmini değer, NTD: Negatif tahmini değer, M-CHAT testi pozitif olan 25 çocuk ve M-CHAT/F pozitif olan 2 çocuk, anne-babaları psikiyatrik muayeneyi kabul etmediğinden istatistiksel hesaplamadan çıkarılmıştır.

4. TARTIŞMA

Araştırmamızda Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Sosyal Pediatri Polikliniğinde sağlıklı çocuk izlemi yapılan 16-38 aylık 511 çocukta otizm spektrum bozukluğu, gözleme dayalı bir test olan TIDOS ve ebeveynin çocuğun gelişimi hakkında verdiği bilgilere dayanan M-CHAT ve M-CHAT/F tarama testleri ile değerlendirilmiş ve OSB etiolojisinde bazı faktörlerin rolü araştırılmıştır.

Otizm Spektrum Bozukluğunun sıklığı tüm dünyada giderek artmaktadır. Araştırmamızda sağlıklı çocuk izlemine gelen ve riskli grupta olmadığını düşündüğümüz 511 çocuktan 5 tanesi psikiyatrik değerlendirme sonucu otizm tanısı almıştır ve bu grup için sıklık %0,97 olarak belirlenmiştir. Amerika Birleşik Devletleri'nde CDC tarafından yürütülen tarama araştırması sonuçlarına göre otizm spektrum bozukluğu yaygınlığı 2006 raporunda 1/150, 2012 raporunda 1/88, ve 2014 raporunda 1/68'dir (Christensen et al., 2016). İran'da beş yaşındaki 1,3 milyon çocuğun otizm açısından Sosyal İletişimsel Ölçekle (SCQ) tarandığı ve riskli olguların Düzeltmiş Otizm Tanısal Görüşme (ADI-R) ile tanı aldığı çalışmada otizm için sıklık 6,26/10000 olarak bildirilmiştir. Bu sıklığın Batı ülkelerindeki sıklıktan düşük olduğu vurgulanmış, bunun nedeni olarak da tarama ve tanı için kullanılan materyallerin İran'ın sosyokültürel yapısına uyumuyla ilgili olabileceği öne sürülmüştür (Samadi et al., 2012). Türkiye'de yapılan bir çalışmada, 18-30 aylık çocuğu olan 2021 aileye uygulanan M-CHAT tarama testi sonucu OSB sıklığı 1/1000 olarak bildirilmiştir (Kondolot et al., 2016). Bizim çalışmamızda araştırmaya alınan çocukların tamamının muayenesinin ve tarama testlerinin tek bir çocuk hekimi tarafından yapılmış olması, tarama aracı olarak dünyada en sık kullanılan testlerden biri olan M-CHAT'in yanında M-CHAT/F görüşmesinin de yapılmış olması ve otizmin tanısında kullanılan klinik gözleme dayalı parametrelerden üç tanesinin değerlendirildiği gözlemsel test olan TIDOS'un da tüm hasta grubuna yapılmış olması sonucu riskli olguların psikiyatrik değerlendirilmeleri, araştırma örneklemimizde otizm sıklığının yaklaşık %1 olma nedeni olabilir. Yine de bizim çalışmamızda yalnızca M-CHAT sonuçlarına göre değerlendirildiğinde dahi sıklık

%0,5 düzeyindedir. Bu da polikliniğimize başvuran ailelerin sosyokültürel özellikleri, çocukları ile ilgili gelişimsel farkındalıklarının yüksekliği ile ilişkili olabilir.

OSB sıklığı erkeklerde daha fazla görülmesi nedeniyle cinsiyete göre değişkenlik gösterir. Araştırma örnekleminizde taranan kız ve erkek cinsiyet dağılımı (kız/erkek: 1,06) benzerdir ancak tanı alan beş olgunun tamamı erkektir. Bu durum literatürde otizmin erkeklerde daha sık görüldüğü bilgisiyle uyumludur. ABD’de Otizm ve Gelişimsel Bozuklukları İzleme Ağı ilk 8 yaşta her 68 çocuktan birinin (14.7/1000) OSB olduğunu, bu sıklığın erkek çocuklarda 23,6/1000, kız çocuklarda 5,3/1000 olduğunu yani her 42 erkek çocuktan birinin ve her 189 kız çocuktan birinin OSB tanısı aldığı belirtilmiştir (Christensen et al., 2016). Geçmiş yıllarda çalışmalar otistik fenotipteki cinsiyet farklılığı ve cinsiyet değişkenli tanı kriterleri düzenlenmesine yönelik potansiyel ihtiyacı dile getirmiştir (Lai et al., 2015). Eş zamanlı olarak araştırmalar ve kamu söylemleri erkeklerde sıklığın daha fazla olduğunu iddia etmişlerdir. Genetik çalışmalar da risk değişkenliğindeki modelleri göstermiş ve kız fenotipe sahip olmanın otizmden koruyucu olduğunu vurgulamıştır. Kız fenotipteki koruculuğun nedeni ile ilgili çok sayıda potansiyel etki öne sürülmüş, moleküler, hücresel ve nörogelişimsel yollar incelenmiş ve otizmdeki cinsiyet farklılığını açıklayacak ana neden anlaşılamamıştır. Araştırmacılar sex-steroid hormonlarına maruz kalmanın ve bu hormonların düzenlenmesinin ve belirli nöral hücre tiplerinin cinsiyet değişkenli aktivitelerinin olabileceğini öne sürse de bu konuda daha fazla araştırmaya ihtiyaç olduğunu belirtmişlerdir (Werling, 2016).

Otizmin erken belirtileri sağlık profesyonelleri tarafından iki yaşından önce tanınabilmektedir. Ancak Amerika Birleşik Devletleri’nde CDC raporuna göre otizm tanısı yaklaşık 4,5 yaş civarında konulmaktadır (American Academy of Pediatrics,2016). Silik, minör ve nörogelişimsel olarak fazla geriliği olmayan otizmliler birçok çocuk okul yaşına gelmeden tanı alamamaktadır (Mandell et al., 2005). Oysa erken tanı uzun dönemde gelişimsel ve sosyolojik getirileri nedeniyle önemlidir. Örnekleminizdeki çocukların yaş ortalaması 26,5 aydır ve yarısı 18-24

aylıkken dörtte biri ise 34-36 aylıkken değerlendirmeye alınmıştır. Otizm tanısı alan hastalarımızın yaş ortalaması ise 27,8 aydır (en az: 17 ay, en çok: 33 ay).

4.1. Otizmin Etiyolojisi

Otizmin etiyojisi tam olarak aydınlatılamamıştır. Etiyojide hem genetik hem de çevresel etmenlerin rol aldığı multifaktöriyel gelişim söz konusudur. Otizm etiyojisindeki genetik temel, otizimli çocukların kardeşlerinde tipik gelişim gösteren çocuklara göre daha sık görülmesi ve aynı cinsteki dizigotik ikizlerle karşılaştırıldığında monozigot ikizlerde birlikteliğin yüksek olmasına dayanmaktadır. Buna rağmen monozigotlardaki bu birlikteliğin %100'den düşük olması da otizmin nedeni olarak genetik olmayan nedenlerin de etkili olabileceğini göstermektedir (Bailey et al., 1995). Folstein ve Rutter 1977'de İngiltere'de yaptıkları ikiz çalışmasında, otizmin bazı perinatal biyolojik tehlikeler sonucu oluştuğunu ve otizmden sorumlu farklı sebeplerin otistik çocuğun beynine zarar verirken ikizine zarar vermediğini göstermişlerdir (Folstein & Rutter, 1977). Örneklemimizdeki bebeklerden 18'i ikiz gebelik sonucu dünyaya gelmiş olup hiçbirinde otizm tespit edilmediğinden genetik ve çevresel etki bu yolla gösterilememiştir. Otizm tanısı alan hiçbir olgunun kardeşinde otizm tanısı yokken, bir olgunun kuzeninde otizm tanısı vardır. Araştırma örneklemimizde otizm tanısı almayan sağlıklı çocuklarda kardeşte otizm öyküsü hiçbir çocukta yokken, 18 sağlıklı çocuğun (%3,9) akrabalarında otizm öyküsü bulunmaktadır. Yine de sağlıklı gruba göre otistik çocukların akrabalarında otizm bulunma sıklığı bizim araştırmamızda %20'dir. Bu sıklığın sağlıklı gruptan yüksek olması akrabalarda otizm öyküsü olan çocuklarda otizmin daha sık görülebileceği yönünde uyarıcı olabilir.

Birçok çalışmada otistik bireylerde perinatal ve prenatal stresin çok daha fazla görüldüğü belirtilmiştir. Brimacombe ve ark. gebelik sırasında kanamanın otizimli bireylerde anlamlı olarak yüksek olduğunu, Larsson ve ark otistik bebeklerde makat geliş ve düşük Apgar skorunun daha sık olduğunu göstermişlerdir. Hultman ve ark düşük tehtidinin otizmlilerde anlamlı derecede yüksek olduğunu, Glasson

sezeryan doğumun yüksek olduğunu, Brimacombe prematür doğumun sık olduğunu bildirmişlerdir (Brimacombe et al., 2007) (Glasson et al., 2004) (Hultman et al., 2002) (Larsson et al., 2005).

Araştırmamızdaki otizm tanısı almış olguların hiçbirinin prenatal dönemde annelerinde kanama gözlenmemiştir ve doğum sırasında herhangi bir komplikasyon yaşanmamıştır. Beş otizmlı olgumuz da sezaryenle doğmuş olup hepsinin nedeni elektif sezaryen olarak rapor edilmiştir. Otizmlı dört olgu miadında, bir olgu ise 36 haftalık doğmuştur. Erken prematüre doğum ya da düşük doğum ağırlığı hiçbir olgumuzda görülmemiştir. Ülkemizde elektif sezaryenle doğum oranının zaten yüksek olması (T.C. Sağlık Bakanlığı Sağlık İstatistikleri Yıllığı, 2014) ve bu algının yerleşmiş olması otizmlı olgularımızın elektif sezaryenle doğmuş olabileceğini düşündürmektedir.

Bolton ve ark. gebelikte bir veya daha fazla istenmeyen olay yaşandığında bebekte otizm riskinin arttığını belirtmişlerdir. Ayrıca prenatal dönemde talidomid maruziyetinin, geçirilen rubella enfeksiyonunun, gebeliğin erken dönemlerinde sigara maruziyetinin otizm riskinde artışa yol açtığı raporlanmıştır (Bolton et al., 1997). Ancak son yıllarda yapılan bir meta-analizde gebelikte sigara kullanımı ile otizm arasında ilişki olmadığı belirtilmiştir (Tang et al., 2015).

Çin’de yapılan bir araştırmada otizm için prenatal ve perinatal risk faktörleri incelenmiştir. Annenin sıklıkla pasif sigara içiciliğine maruz kalması, gebelikte bağlantısız kronik ve akut medikal sorunlar yaşamaması, annenin emosyonel durumunun mutsuz olması ve bir yada daha çok gestasyonel komplikasyonla karşı karşıya olunması otizm için prenatal riskler olarak gösterilmiştir (Zhang et al., 2010).

Araştırmamızda otizm tanısı alan olguların hiçbirinde annenin gebeliğinde ilaç kullanımı, alkol kullanımı, radyasyon maruziyeti, intrauterin enfeksiyon geçirme öyküsü yoktur. Bir olgunun annesinde gestasyonel diyabet tespit edilmiş olup diyetle regülasyon sağlanmıştır. Bir olgunun (%20) annesi ise gebeliğinde sigara kullandığını ifade etmiştir. Araştırma örneklemimizde gebeliğinde sigara kullanan

anne sayısı 44 (%9)'dür. Otizm tanısı almayan çocukların prenatal öyküsünde sigara maruziyetine kıyasla otizmlili grupta sigara maruziyeti daha yüksektir. Bu durum etiyojide prenatal sigara maruziyetinin etkili olabileceği yönünde uyarıcı olabilir.

Zhang ve arkadaşlarının yaptığı araştırmada annenin gebelikte X ışınlarına maruz kalması, bilgisayar başında çalışması, tokoliz tedavisi almış olması, influenza enfeksiyonu geçirmiş olması ve gebelik ödemi bulunması otizm açısından prenatal risk faktörü olarak istatistiksel anlam göstermemiştir. Perinatal risk faktörleri incelendiğinde anormal gestasyonel yaş (<35 ve >42 hafta) otizm riskini 4,7 kat, fetal nukal kord bulunmasının riski 5,4 kat artırdığı bulunmuştur. Sezaryenle doğumun istatistiksel olarak anlamlı olmasa da riski 1,8 kat artırdığı, 2500gr'ın altında doğmuş olmanın da yine istatistiksel anlamı olmasa da riski 1,4 kat artırdığı gösterilmiştir. Bu örneklemde baba yaşının 30'dan büyük olması otizm riskini 2,6 kat artırmıştır ancak anne yaşı ile otizm arasında bağlantı kurulamamıştır (Zhang et al., 2010). Araştırmamızda OSB tanısı alan olguların beşi de 35-42 haftalık gebelik sonucu doğmuş olup düşük doğum ağırlıklı olgumuz bulunmamaktadır.

İleri baba yaşının otizm riskini artırdığı bilinmektedir. Bunun yanında ileri anne yaşının da otizm riskinde artışla ilişkili olduğu gösterilmiştir (Durkin et al., 2008) (Shelton et al., 2010). Araştırmamızda otizm tanısı alan bebeklerin hem annelerinin hem de babalarının yaşı 30'dan büyüktür ancak bebek doğduğu sırada annelerden üçünün, babalardan ise dördünün yaşı 30'un üzerindedir ayrıca babalardan ikisinin yaşı 40'ın da üzerindedir. Ancak örneklemimizde ortalama anne yaşının 32 ve ortalama baba yaşının 35 olduğu göz önüne alınırsa otizm tanısı almış olgularımız örneklemden farklı değildir.

Araştırmamızda otizm tanısı alan iki olgudan birinin öyküsünden; postnatal birinci ayı içerisinde pnömoni nedeniyle solunum cihazı desteği alarak Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde kaldığı öğrenilmiştir. Japonya'da yapılan bir çalışmada Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde kalmış olan 5271 çocuk prospektif olarak incelenmiş ve OSB'nin 18 çocukta saptanmış olduğu belirtilmiştir (%0,34). Bu sıklığın o tarihlerde Japonya'da rapor edilen OSB sıklığının iki katından fazla olduğu

belirtilmiştir. Aynı araştırmada kontrol grubuna göre OSB'li çocuklarda mekonyum aspirasyon sendromunun anlamlı olarak daha fazla olduğu belirtilmiştir (Matsuishi et al., 1999). Literatürde pnömoni ve solunum desteği almış olmanın otizm riskini artırması ile ilgili bir araştırma bulunamamıştır.

Otizm tanısı alan olgulardan birinde ise iki yaşında düşme sonucu nöroşürirjik operasyon gerektirmeyen intrakranial kanama olduğu öğrenilmiştir. Beyin hasarı ile otizm arasında bir ilişki olduğu bilinmemektedir. Literatürde 10 yaşında bir erkek çocukta beyin hasarını takiben bilinçsizlik, göz teması kuramama, duyuşsal dikkatsizlik ve infantil otizme ait bazı davranışsal semptomlar olduğu rapor edilmiştir. Bu bulguların birkaç ay sonra sona erdiği ve postensefalitik psikozla ilişkili olduğu belirtilmiştir (Weir & Salisbury, 1980).

Zhang ve ark. nin çalışmasında gebelik sırası birin üzerinde olan çocuklarla ilk gebelik sonucu doğan çocuklar kıyaslandığında gebelik sırası birin üzerinde olanlarda otizm riski 3,78 kat artmıştır. İkinci gebelik sonucu doğmuş olmak ve başarısız olan ilk gebelikten sonra doğmuş olmayı otizimli çocuklarda kontrol grubuna göre anlamlı yüksek bulmuşlardır (Zhang et al., 2010). Bilder ve ark.'nın araştırmasında Zhang'tan farklı olarak ilk gebelik sonucu doğan bebeklerde otizm riski daha yüksek bulunmuştur (Bilder et al., 2009). Araştırmamızda otizm tanısı alan olgularımızın üçü ilk çocuk, ikisi ikinci çocuk olarak dünyaya gelmiştir. Bu veriler çocukların doğum sırası ile otizm tanısı arasında bir ilişki varlığı hakkında fikir vermemektedir.

Yardımcı üreme tekniğiyle gebeliğin gerçekleştirildiği çocuklarda spontan gebelik sonucu doğan çocuklara kıyasla otizm riskinde artış olduğunu bilinmektedir. Kissin ve ark yardımcı üreme teknikleri ya da paternal infertilite nedeni ile otizm arasındaki ilişkiyi araştırmış ve açıklanamayan paternal infertilitesi olanlarda riski düşük, yardımcı üreme tekniği olarak intrastoplazmik sperm enjeksiyonu yöntemi kullanılanlarda riski yüksek bulmuş ve daha fazla araştırmaya ihtiyaç olduğunu belirtmişlerdir (Kissin et al., 2015). Buna karşın CDC Kissin'in araştırmasının reproduktif üreme komitesini yanıtıcı nitelikte olduğunu bildirmiştir (Barad et al.,

2015).Örneğimizdeki bebeklerin 20'si (%4) yardımcı üreme tekniği ile gebelik sonucu doğmuş iken otizm tanısı alan olguların hiçbirinin ebeveyninde yardımcı üreme teknikleriyle gebe kalma öyküsü yoktur.

Otizm tedavi edilmemiş fenilketonüri hastalarında bildirilmiştir (Khemir et al., 2016). Otizmin ayırıcı tanısında işitme ve görme engelini de dışlamak gerekmektedir. Araştırmamızdaki tüm çocukların tam fizik muayeneleri yapılmış ve sağlıklı çocuk izleminde uygulanan taramaları uygulanmıştır. Tanı alan beş olgunun da sağlıklı çocuk izleminde yapılan topuk kanı taramaları (hipotiroidi, fenilketonüri, biotinidaz eksikliği, kistik fibrosis) normal, doğumda yapılan otoakustik emisyon testleri normal, göz muayeneleri normaldir.

Otizimde kalça çıkıklığı sıklığını bildiren araştırma bulunamamıştır ancak bir olgu sunumunda 23 aylıkken halen yürüyemeyen bir çocukta kalça çıkıklığı saptanmış ve manyetik rezonans görüntüleme bu çıkıklığın erken formasyonlu pseudoartroz olduğu belirtilmiştir. Aynı zamanda çocukta karyotip analizi yapıldığında Frajil X sendromu olduğu ve sonraki dönemde de otizm tanısı aldığı belirtilmiştir (Chambers et al., 2012). Sağlıklı çocuk izlemi taramalarından kalça ultrasonları da yapılmış ve beş otizm olgusunda da normal bulunmuştur.

Tiyomersal farmasötik ürünlerin içerisinde bulunan antiseptik, antifungal ve antibakteriyel özelliği olan bir organomerküridir. Otizmle tiyomersal içeren aşılarda ilişki olabileceğini öne süren çalışmalar geçmiş yıllarda yayınlanmış ve 2015'te tiyomersal içeren aşılarda otizm arasında ilişki olmadığı derleme olarak sunulmuştur (Golos & Lutynska, 2015). Araştırmamızda her beş olgunun da aşılarda yaşlarına uygun olarak yapılmış olup beşinci olguda altıncı ayda yapılan karma aşı sonrası ateş reaksiyonu dışında aşı sonrası istenmeyen etki hiçbir otizm olgumuzda görülmemiştir.

Otizimli çocukların büyümeleri değerlendirilirken baş çevrelerinin de yakından izlenmesi gerekmektedir. Bu çocukların doğumda baş çevreleri normaldir. Otizimli çocuklarda 6-12 ay ila 3 yaş arasında baş çevrelerinde hızlı büyüme

görülmekte, sonrasında büyüme hızının durduğu ifade edilmektedir. Beyin manyetik rezonans görüntülemeleri de otizmlilerde baş büyüme hızının yaşla değiştiği bilgisini doğrulamaktadır (Sacco et al., 2015). Baş çevreleri beşinin de normal sınırlarda bulunmakta ve büyüme eğrisinde persentil artışı izlenmemektedir.

Otizimde obezite tanımlanmamıştır ancak otizme eşlik eden ve obeziteyle seyreden Prader- Willi Sendromu varlığında birlikteliği görülmektedir (Bennett et al., 2015). Otizmlilerde vakalarımızın büyümeleri değerlendirildiğinde büyüme duraksaması olan olgu yokken biri obezitesi nedeniyle endokrinoloji izleminde olan bir çocuktur. Bu olgunun da obezite etiolojisi araştırılırken yapılan kromozom analizi normal karyotip olarak gelmiştir.

Erken gelişim döneminde düşük D vitamininin otizmin etiolojisinde yer aldığı hipotezi etiolojide genetik faktörler dışındaki başka bazı faktörlerin etkisi de olabileceğini göstermektedir. Gebeliğinde vitamin D eksikliği olan annelerin bebeklerinde otizm sıklığının arttığı ve bebekte D vitamini eksikliğinin de otizm riskinde artışa neden olduğu bildirilmektedir ancak hangi patogenezele buna yol açtığı aydınlatılamamıştır (Mazahery et al., 2016). Araştırmamızda otizm tanısı alan beş olguya da doğumdan itibaren D vitamini profilaksisi verilmiş olup beşinci olgu haricindekiler düzenli kullanmıştır. Ancak olguların annelerinin gebelik döneminde D vitamini düzeyleri bilinmemektedir.

Otizmlilerde çocuklarda demir eksikliği sıklığı %24,1, demir eksikliği anemisi sıklığı %15,5 olarak bildirilmiştir (Herguner et al., 2012). Araştırmamızda demir profilaksisi alma durumları sorgulandığında dördüncü olgu hiç demir profilaksisi almamış, üç ve dördüncü olgu demir ilacını düzensiz kullanmıştır. Ancak hiçbir olguda demir eksikliği anemisi saptanmamıştır.

Otistik özellikler Frajil X Sendromu, Rett Sendromu, Tuberosklerozis, Down Sendromu, Angelman Sendromu, CHARGE ve Fenilketonüri hastalıklarında tanımlanmıştır (Moss & Howlin, 2009).

Frajil X Sendromu kalıtsal entelektüel geriliğin en sık nedenlerindedir. FMR1 geninin CGG trinükleotid tekrarlarıyla karakterize olan bu hastalık 3600 erkekte bir ve 8000 kızda bir görülür. Frajil X hastalarında tanımlanmış OSB %21-50 sıklıkta bildirilmiştir (Hatton et al., 2006) (Levitas et al., 1983).

Rett Sendromu ise X-linked MECP2 geninde mutasyonla karakterize, 15000–22800 kız çocukta bir görülen nörolojik bir hastalıktır. İlk belirtileri 6-18 ay arasında başlar ve baş çevresi büyümesinde duraksama, nöbetler, dil ve motor becerilerde kayıp ve ciddi entelektüel ve fiziksel gerilikle karakterizedir. DSM-IV'te OSB'nin alt kategorisinde tanımlanan bu hastalığın OSB'li bireylerde %25'ten %97'lere varan sıklıkta birlikte görüldüğü saptanmıştır (Zappella et al., 1998) (Sandberg A. D., 2000).

Tuberosklerozis TSC1 (9q34) ya da TSC2 geninde (16p13) mutasyonla seyreden ve 6000 canlı doğumda bir görülen genetik bir hastalıktır. Hücre gelişiminde disregülasyonla karakterize anormal doku büyümesi ve beyin, deri, böbrek ve kalpte benign tümörlerle seyreden bir hastalık kompleksidir. Tuberoskleroziste otistik bulgular ilk kez 1932'de 29 olguda sosyal iletişimsel gerilik, stereotipik hareketler ve anormal dil gelişimi varlığıyla tanımlanmıştır. Tuberoskleroz hastalarında otistik bulgular %5-89 sıklıkta bildirilmiştir (Webb et al., 1996) (Baker et al., 1998).

Entellektüel geriliğin en sık nedenlerinden biri olan ve 21. Kromozomun trizomisiyle karakterize olan Down Sendromu da 10,3/10000 canlı doğumda görülür. Down Sendromunda otistik belirtiler %5-39 sıklıkta saptanmıştır (Starr et al., 2005) (Gillberg et al., 1986).

Fenilalanin aminoasiti metabolizmasında defektle karakterize fenilketonüri hastalığı 10000 canlı doğumda bir görülen genetik geçişli bir hastalıktır. Geç tanı almış fenilketonüri hastalarının %5'inde tanımlanmış otistik bulgular saptanmıştır (Baieli et al., 2003). Farklı olarak Reiss 1986'da bu sıklığı %20 olarak bildirmiştir (Reiss et al., 1986).

Otizm ile ilişkili sendromlardan 10000-12000 canlı doğumda bir görülen CHARGE sendromu; göz kolobomu, kalp defektleri, koanal atrezi, büyüme-gelişme geriliği, genital/üriner anormallikler ve kulak anormallikleriyle karakterizedir. CHARGE sendromundaki otistik bulgular %15-50 sıklıkla saptanmıştır (Johansson et al., 2006) (Smith et al., 2005).

Angelman Sendromu ise kromozom 15'te maternal kalıtmı anomalilerle seyreder. Angelman Sendromunda otistik bulgular literatürde %50-81 sıklıkla saptanmıştır (Peters et al., 2004) (Trillingsgaard & JR, 2004).

Araştırmamızda otizm açısından risk oluşturan durumların (Fragile X sendromu, Tüberosklerozis ve nörofibromatozis gibi nörokütanöz hastalıklar, fenilketonüri, fetal alkol sendromu, Angelman sendromu, Smith-Lemni-Opitz sendromu, Rett sendromu) muayene bulgusu hiçbir hastada saptanmamış ve hiçbir hastada bu hastalıklardan herhangi biri düşünülmemiştir.

4.2. Otizm Taramaları

Otizm spektrum bozukluğunun tanısında altın standart anne-baba görüşmesinde kullanılan ve yarı yapılandırılmış aile görüşmesi olan ADI/R-Otizm Tanı Görüşmesi-Gözden Geçirilmiş; (Lord et al., 1994) ve bireyin gözlenmesi (Otizm Tanılama Gözlem Ölçeği; -ADOS; (DiLavore et al., 1995) yönteminin kullanılmasıdır. ADOS; bir yaş ve sonrası çocuklara yapılabilen yapısal bir otizm tanı testidir ve çocukların yaşlarına göre geliştirilmiş modüllerden oluşmaktadır. ADOS'un temeli, uygulayıcının çocukla birebir oyun halinde iletişimi esnasında yaptığı gözlemleri içermektedir. Otizm tanısındaki bütün kilit belirtiler ADOS formunda yer almakta ve uygulayan kişi bu belirtilerin çocukla iletişimi sırasında olup olmasına dikkat ederek tanı koymaktadır (Lord et al., 2000).

Amerikan Pediatri Akademisi tüm çocukların sağlıklı çocuk izleminde 9, 18 ve 30. aylarda gelişimsel hastalıklar yönünden taramalarını önermektedir(American

Academy of Pediatrics, 2016). Özellikle sağlıklı çocuk izleminde OSB taraması önerisinde öncelikle ailelerin, diğer bakım verenlerin ve pediatristin çocukta OSB için kaygı duyma durumlarının ve kardeşinde OSB olma durumunun dikkate alınmasını önermektedir. Bunlardan herhangi biri olmaması durumunda çocuk 18 veya 24. ay izleminde ise otizm için tarama yöntemlerinden birinin uygulanmasını önermektedir. Çocuk iki yaşından büyük ise sağlıklı çocuk izlemi sürecinde ailelerin, diğer bakım verenlerin ve pediatristin çocukta OSB için kaygı duyma durumları dikkate alınarak çocuğun otizm açısından değerlendirilmesi önerilmektedir (Johnson et al., 2007).

Otizm taramasında standart olarak kullanılan birçok aile değerlendirme ölçeği bulunmaktadır. Ancak klinik izlemin bu konuda karar verme ve uygulamaya geçmede çok daha kritik olduğu belirtilmiştir (Morelli et al., 2014). Bu bağlamda ADOS temel alınarak OSB'nin klinik gözleme dayalı taramalarından biri olan TIDOS geliştirilmiştir. Bu test çocuğu muayene eden hekimin muayene sırasında, çocukla hekimin ve çocukla ebeveyninin sosyal ve iletişimsel bağ kurmasını temel alan, basit, herhangi bir materyal gerektirmeyen, her ortamda uygulanabilen, uygulaması kolay ve yeni geliştirilmiş bir tarama testidir. Testin geçerlilik güvenilirlik çalışmasında bakılan parametrelerden en az birinin pozitif olması durumunda duyarlılığı %95, seçiciliği %91, pozitif tahmini değeri %85, negatif tahmini değeri %98 olarak bulunmuştur (Oner et al., 2014).

Araştırmaya dahil edilen 511 olgunun tümünü tek bir çocuk hekimi muayene etmiş ve otizm tarama testlerini yapmıştır. Tüm çocuklara muayene sırasında 15 dk süren gözlemsel test olan TIDOS yapılmıştır. Olguların isme yanıt verme, ortak dikkate katılma ve göz teması kurmaları değerlendirilmiştir. Her üç değerlendirmenin herhangi birinde risk tespit edilen olgular otizm açısından riskli birey olarak değerlendirilip Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Bölümünde deneyimli bir öğretim üyesi tarafından değerlendirilmiştir. TIDOS taramasında risk tespit edilen 5 olgunun 4'ü otizm tanısı almış, biri ise normal sağlıklı çocuk olarak değerlendirilmiştir. Araştırmamızda TIDOS'un duyarlılığı %80, seçiciliği %99,8, pozitif öngörü değeri %80, negatif öngörü değeri %99,8 bulunmuştur.

TIDOS'ta bakılan parametrelerden biri "isme yanıt verme"dir. İsmine yanıt vermedeki yetersizlik otizm için risk grubundaki kişilerde görülmekte ve bu davranış ailesel endofenotipin (davranışsal ve biyolojik) bir parçası olarak yer almaktadır. Buna neden olan genotip ailesel olarak geçebilir ve bu direk hastalığa neden olabilirken hastalığın hafif formlarına da neden olabileceği belirtilmektedir. İsmine yanıtındaki yetersizlik OSB için yüksek riskli grubun değerlendirilmesinde, çocuğun hayatının ikinci yılında yüksek seçiciliğe (0,89) ve düşük duyarlılığa (0,50) sahip olduğu bulunmuştur. Araştırmacılar isme yanıt vermede yetersizliğin OSB için evrensel olmadığını da belirtmişlerdir (Nadig et al., 2007). Araştırmamızda da 30 aylık ve 17 aylıkken tanı alan iki olguda isme yanıt vermede sorun olmadığı saptanmış olup bu durum otizmin bulgularının her olgu da farklı olabileceğini düşündürmektedir.

Otizimli çocuklarda ortak dikkate yanıt hastalığın bir göstergesi olarak kullanılmaktadır ve bazı otizmli çocuklarda ortak dikkate yanıtındaki farklılıklar öne çıkmaktadır. Paparella ve ark. (2011) konuşma öncesi dönemde otizmli çocukların normalden daha az sıklıkla ortak dikkate yanıtlarının olduğunu belirtmişlerdir (Paparella et al., 2011). Ortak dikkate yanıtın az olduğu ve dikkatin artırılmasında veya dikkatin başka şeye kaydırılmasında otizmli çocukların daha fazla zorluk çektikleri gösterilmiştir (Landry & Bryson, 2004). Ayrıca Ibanez ve ark. (2008) bir odanın içinde yeni bir cisme dikkat çekmenin otizmli çocuklarda normal çocuklara göre defalarca verilen uyarılar sonrasında olduğunu göstermişlerdir (Ibanez et al., 2008). Bizim araştırmamızda OSB tanısı alan 30 aylık bir olguda ortak dikkate yanıt vermede sorun olmadığı gözlemlenmiştir. Tek başına bu parametreye bakılarak OSB şüphesini dışlamak doğru olmayabilir.

TIDOS'ta bakılan parametrelerden biri göz temasıdır. OSB taramasında göz teması azalması önemli tanısal ve tarama belirteçlerinden biridir. Otizmde göz temasının azalmasına neden olan mekanizmalar tam olarak açıklanamamaktadır (Jones & Klin, 2013). Bu davranış özelliği hayatın erken döneminde bu hastalığın karakteristik bulgularından biridir (Jones & Klin, 2013) ve hayat boyu devam ettiği gösterilmiştir (Pelphrey et al., 2002). Göz teması sosyal ilişkinin başlaması ve

sürdürülmesindeki en önemli eksikliklerdendir (Yoder et al., 2009). Göz temasının varlığı OSB tanısını dışlamayacağı gibi OSB'li çocuklarla iletişim sırasında göz teması kurma süresinin miktarı otizm semptomlarının ciddiyetiyle ilişkili bulunmuştur (Jones et al., 2016). TIDOS'ta gözlem sırasında çocuk göz teması kuruyorsa sıfır puan, kurmuyorsa bir puan almaktadır. Araştırmamızda OSB tanısı alan beş olgudan dördünün gözlem sırasında göz teması kurmadığı saptanmıştır. Göz teması kurabilen bir olguya da OSB tanısı konulması, bir tek bu parametreye bakılarak bazı otizmlili vakaların pediatriklerin gözünden kaçabilmesine neden olabilir.

OSB'nin kırmızı bayrak belirtilerinin sistematik gözleminin taramadaki rolünü araştıran bir çalışmada İletişim ve Sembolik Davranış Ölçeklerinin video kayıtlı yönetimi ile 16-24 aylık 130 OSB'li, 62 gelişimsel geriliği olan ve 56 tipik gelişim gösteren çocuğun değerlendirildiği ifade edilmiştir. Kırmızı bayrak belirtileri isme yanıt verme, göz teması kurma, objeyi işaret etme, sözlü olmayan iletişim, duysal ilgiler gibi 22 tane OSB belirtisi olarak belirtilmiştir. Tüm çocuklara standart yarı yapılandırılmış ADOS Todler modülü uygulanmış ve çocukların iletişim, sosyal ilişki, sınırlı ve tekrarlayıcı davranışlarının video monitorizasyonla kaydedilerek değerlendirildiği ifade edilmiştir. Araştırmacılar otizmlili grupta bu bulguların diğer gruplara kıyasla anlamlı olarak sık görüldüğünü ve gözlemsel taramanın otizmi ve otizmin ciddiyetini belirlemede önemli olduğunu belirtmişlerdir. Ayrıca kırmızı bayrak belirtilerinden en duyarlı olanlar isme yanıt verme, göz teması, işaret etme, sözlü olmayan iletişim ve karşılıklı sosyal oyun olarak belirtilmiştir (Dow et al., 2016). Bu değerlendirme yönteminde araştırmamızdakine benzer şekilde, TIDOS gözlemsel testinde değerlendirilen göz teması, ortak dikkat ve isme yanıt verme parametreleri kullanılmıştır. Çocukların otizm açısından değerlendirilirken gelişimsel gözlemleri bir çok parametre ile değerlendirilebilir ancak tarama yaparken çok sayıda parametreyi değerlendirmek zaman yeterliliği açısından uygun olmayabilir. Bunun yerine çocukları otizm açısından tararken muayene süresine ek olarak 15 dakika süren ve tüm gelişimsel parametreler arasında duyarlılığı yüksek olan üç tanesinin seçilerek tarama yapılması akılcı bir yaklaşım olabilir.

Araştırmamızda tüm olguların ebeveynlerine, ebeveynin çocuğun gelişimi hakkında verdiği bilgilere dayanan M-CHAT testi uygulanmıştır. M-CHAT'in duyarlılığı %60, seçiciliği %96, pozitif öngörü değeri %14, negatif öngörü değeri %99,5 olarak bulunmuştur.

M-CHAT'te risk tespit edilen olguların tümüne çocuk hekimi tarafından M-CHAT takip görüşmesi yapılmış, 18 olgudan 16'sının takip görüşmesinde de risk tespit edilmiştir. Bu nedenle M-CHAT/F şeklinde yapıldığında M-CHAT'tekine benzer olarak duyarlılık %60, seçicilik %97, pozitif öngörü değeri %18, negatif öngörü değeri %99,5 olarak bulunmuştur.

M-CHAT testinin takip görüşmesi ile birlikte yapıldığı bir araştırmada; 16-30 ayarasındaki 19000 çocuk üzerinde bu testin OSB tanısı koymada duyarlılığı %54 bulunmuştur (Chlebowski et al., 2013). Bizim araştırmamızda da benzer şekilde M-CHAT'in takip görüşmesi ile birlikte yapılması sonucu duyarlılığı %60 bulunmuştur.

Türkiye'de yapılan bir çalışmada, 18-30 aylık çocuğu olan 2021 aileye uygulanan M-CHAT testinin duyarlılığı %100, seçiciliği %76, pozitif prediktif değeri %12, negatif prediktif değeri %100 olarak belirtilmiştir (Kondolot et al., 2016). Bu araştırmada bizdekinden farklı olarak M-CHAT takip görüşmesi yapılmamıştır. Ayrıca araştırmacılar çalışmanın gücünü artırmak için tarama sırasında M-CHAT'te risk tespit edilen tüm olgular ile birlikte geçmişte OSB tanısı almış olgulara da M-CHAT uygulayarak duyarlılık ve seçicilik hesaplamışlardır. Bu çalışmada M-CHAT testi için duyarlılık ve negatif prediktif değerlerin yüksek saptanmasının nedeni örneklemin homojen olmaması şeklinde yorumlanabilir.

Arnavutluk'ta M-CHAT'in kendi kültürlerine uyarlanmış ölçeği (M-CHAT-R-A) ile yapılan bir otizm tarama çalışmasında sağlıklı çocuk izlemi sırasında 16-30 aylık 2594 çocuk taranmış ve 253 (%9,75) tanesi M-CHAT'e göre otizm açısından riskli bulunmuştur. Bu çocukların 127'sine (%50) M-CHAT/F görüşmesi yapılabilmiş ve 26 (%21) çocuk M-CHAT/F sonrası otizm açısından riskli olarak bulunmuştur. Bu çocukların 19'u değerlendirmeye alınabilmiş ve 17'sine OSB tanısı

konulmuştur. OSB prevalansı bu populasyon için %1,31 olarak bulunmuştur (Brennan et al., 2016). Bu değer bizim çalışmamıza benzerdir (%0,5).

Fransa'da otizm açısından düşük riskli iki yaşında 1227 çocuğa M-CHAT tarama testi uygulanmış 108 tanesi (%8,8) testte riskli olarak tespit edilmiştir ve bunların 85 tanesine ulaşılarak deneyimli hekimler tarafından M-CHAT/F görüşmesi yapılmıştır ve buna göre 85 çocuğun 20'sinde otizm riski tespit edilmiştir. Bu çocukların 12 tanesi OSB tanısı almış, geri kalanlar ise gelişimsel gecikme olarak değerlendirilmiştir. Değerlendirilenlerden 15 potansiyel yanlış negatif olgu 24 aylıkken CHAT testiyle, 1 potansiyel yanlış negatif olgu da 36 aylıkken klinisyen izlemine alınmıştır. Potansiyel negatif olan 16 olgunun 6 'sı takipte OSB tanısı almış böylece toplamda 20 vaka OSB tanısı almıştır. Bu çalışmada M-CHAT testinin pozitif tahmini değeri 0,60 olarak verilmiştir. Araştırmacılar sonuç olarak M-CHAT tarama testinin yalnız başına uygulanmamasını, test negatif olsa bile takip görüşmesinin yapılması gerektiğini vurgulamışlardır. M-CHAT'ın M-CHAT/F' la birlikte iki basamaklı kullanımı olduğunda etkili ve kullanışlı olduğunu vurgulamışlardır (Baduel et al., 2016). Bizim çalışmamızda M-CHAT, takip görüşmesiyle birlikte uygulandığından ve yalnızca M-CHAT'te risk tespit edilen olguların büyük kısmı psikiyatrik görüşmeyi kabul etmediğinden M-CHAT'ın tek başına uygulandığında gerçek duyarlılık ve özgüllüğünü söylemek mümkün olamamıştır. Ancak takip görüşmesiyle birlikte uygulandığında duyarlılık ve özgüllüğü yüksek bulunmuştur.

Brennan'ın çalışmasına benzer şekilde, ebeveyn değerlendirmesi ile yapılan M-CHAT tarama testine takip görüşmesi eklendiğinde pozitif tahmini değer 5-20 kat arttığı belirtilmektedir (Robins et al., 2014) (Robins et al., 2001) (Brennan et al., 2016). Araştırmacılar M-CHAT testinin takip görüşmesiyle birlikte uygulanmasını önermektedirler. Bizim çalışma sonucumuz da yalnızca M-CHAT yapılan olguların büyük kısmı (%83) psikiyatrik değerlendirmeyi kabul etmediği için, M-CHAT/F' ın getirdiği ifade edilen artı tanı koyma değeri gösterilememiştir. Ancak hasta uyumu açısından değerlendirildiğinde hekimin doğrudan değerlendirmeye katıldığı ve konu

ile ilgili aile ile iletişimde olduđu TIDOS ve M-CHAT/F deęerlendirmelerinde aile uyumunun daha yksek olduđu aıkca grlmektedir.

Arařtırmamızda OSB olgularını tek bařına M-CHAT ya da tek bařına TIDOS yakalamaya yetmemiřtir. Bunun yanında hem M-CHAT hem de TIDOS'ta risk tespit edilmeyen 25 olgunun psikiyatrik muayenesi normal geliřim gsteren çocuk olarak deęerlendirilmiřtir. Sonu olarak saęlıklı çocuk izleminde OSB řphesi olan olguları tanıyabilmek iin hem ebeveynin verdięi bilgilere dayanan klasik tarama testlerinden biri olan M-CHAT hem de hekimin gzlemine dayanan TIDOS yapıldıęında hibir OSB'li olgu gzden kamayacaktır.



5. SONUÇ VE ÖNERİLER

Otizmin sosyal/iletişimsel alanda gerilik, azalmış ilgi ve tekrarlayıcı davranışlar gibi bulguları zaman içinde açıklık kazanmıştır. Gelişimsel olarak tipik ve atipik davranışlar eş zamanlı gelişir. Çocuk Psikiyatristleri ve Gelişimsel Pediatrik uzmanlar kendilerine başvuran ya da refere edilen çocukların atipik davranışlarını kolaylıkla anlayabilirler. Ancak çocukla çok daha fazla teması olan pediatrik uzmanlar, aile hekimleri vb.'nin OSB'li çocuklardaki problemleri gözlemlemeleri ve fark etmeleriyle erken yaşta tanı alan ve tedaviye başlanan olguların sayısı artabilir.

Araştırmamızda 511 olguya TIDOS yapılmıştır. TIDOS tarama testinden risk bulunan 5 olgunun psikiyatrik değerlendirmesi sonucu 4 olguda otizm saptanmış, 1 olgunun normal gelişim gösterdiği belirlenmiştir. Araştırmamızda TIDOS'un duyarlılığı %80, seçiciliği %99,8, pozitif öngörü değeri %80, negatif öngörü değeri %99,8 bulunmuştur.

Tüm olguların ebeveynlerine M-CHAT tarama ölçeği uygulanmış, 46 olguda M-CHAT sonuçlarına göre otizm açısından risk tespit edilmiş ancak 21 olgu psikiyatrik muayeneyi kabul etmiş ve bu olgulardan yalnızca 3'üne otizm tanısı konulmuştur. M-CHAT/F' de risk tespit edilen 18 olgunun 16'sı psikiyatrik muayeneyi kabul etmiş ve bunlardan 3'üne otizm tanısı konulmuştur. M-CHAT'in duyarlılığı %60, seçiciliği %96, pozitif öngörü değeri %14, negatif öngörü değeri %99,5 olarak bulunmuştur. M-CHAT/F'ta ise M-CHAT'tekine benzer olarak duyarlılık %60, seçicilik %97, pozitif öngörü değeri %18, negatif öngörü değeri %99,5 olarak bulunmuştur.

Araştırmamızda OSB olgularını tek başına M-CHAT ya da tek başına TIDOS yakalamaya yetmemiştir. Bunun yanında hem M-CHAT hem de TIDOS'ta risk tespit edilmeyen 25 olgunun psikiyatrik muayenesi normal gelişim gösteren çocuk olarak

değerlendirilmiştir. Sonuç olarak sağlıklı çocuk izleminde OSB şüphesi olan olguları tanıyabilmek için hem ebeveynin verdiği bilgilere dayanan klasik tarama testlerinden biri olan M-CHAT hem de hekimin gözlemine dayanan TIDOS yapıldığında OSB taraması çok daha etkili yapılmış olacak ve OSB’li olgulara erken tanı ile erken müdahale edebilmek mümkün olacaktır.



ÖZET

Çocuklarda Otizm Spektrum Bozukluğunun M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers/Değiştirilmiş Erken Çocukluk Dönemi Otizm Tarama Ölçeği ve TIDOS (Three-Item Direct Observation Screen/Üç Maddelik Direk Gözlemsel Tarama) Tarama Testleri ile Değerlendirilmesi

Otizm Spektrum Bozukluğu, sosyal alanda farklı derecelerde bozulma, iletişim ve davranış alanlarında sorunlar, bilişsel gelişmede gecikme ile seyreden heterojen bir nöropsikiyatrik bozukluktur. Bu araştırmadaki amacımız çocuklarda otizm spektrum bozukluğunu gözleme dayalı bir test olan TIDOS ve ebeveynin çocuğun gelişimi hakkında verdiği bilgilere dayanan M-CHAT tarama testleri ile değerlendirmek ve OSB etiyojisinde bazı faktörlerin rolünü araştırmaktır.

Tarama testlerinin kullanıldığı boylamsal analitik bir araştırma olan bu çalışmanın örneklemini; Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Sosyal Pediatri Polikliniğine 2015 yılında sağlıklı çocuk izlemi ve aşı uygulanması için getirilen çocuklardan random olarak seçilmiş ve ailesi araştırmaya katılmayı kabul etmiş 16-38 aylık 511 çocuk oluşturmuştur. Çocukları OSB açısından taramak üzere her çocuk için M-CHAT ve TIDOS olmak üzere iki farklı değerlendirme testi uygulanmıştır. Ayrıca M-CHAT taramasında otizm riski tespit edilen olgulara M-CHAT/F görüşmesi de yapılmıştır. Her iki tarama testinden birinde ya da her iki testte risk saptanan çocuklar Ankara Üniversitesi Çocuk Psikiyatri Kliniği'nde bir öğretim üyesi tarafından değerlendirilmiş, klinik yaklaşım ile birlikte standart tanısal plan olan Otizm Tanısal Gözlem Programı-2 (ADOS-2) uygulanarak OSB açısından kesin tanı konulmuştur.

Araştırmaya dahil edilen 511 çocuğun yaş ortalaması 26,5 ay olup çocukların 263'ü kız, 248'i erkektir. Kırk altı olgu M-CHAT pozitif, M-CHAT pozitif olan olguların 18'i M-CHAT/F pozitif ve 5 olguda da TIDOS pozitif bulunmuştur. Toplamda M-CHAT/F pozitif olan 18 olgunun 16'sı ve TIDOS pozitif olan 5 olgunun aileleri Çocuk Psikiyatrisi değerlendirmesini kabul etmiştir. Psikiyatriye giden 5 çocuk otizm tanısı almıştır. Tanı alan çocukların 2'sinin M-CHAT ve TIDOS testleri pozitif, 2'sinin yalnızca TIDOS'u pozitif, birinin yalnızca M-CHAT/F'ı pozitifdir. Araştırmamızda otizm sıklığı 104'te 1'dir. Yapılan testlerin duyarlılıkları sırasıyla TIDOS için %80 ve M-CHAT için %60'dır. TIDOS'un özgüllüğü %99,8, M-CHAT'in özgüllüğü %96 bulunmuştur. TIDOS'un PTD'i %80, M-CHAT'inki ise %14 olup, NTD'leri benzerdir.

Sağlıklı çocuk izleminde OSB taraması için M-CHAT ve TIDOS beraber yapıldığında OSB taraması çok daha etkili yapılmış olacaktır. Böylece OSB'li olgulara erken tanı ile erken müdahale edebilmek mümkün olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Otizm, Tarama, M-CHAT, TIDOS

SUMMARY

Evaluation of Autism Spectrum Disorders in Children by Using M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers) and TIDOS (Three-Item Direct Observation Screen)

Autism spectrum disorders are a heterogeneous set of conditions that present with various degrees of impairments in social interaction, behavior, and communication and latency of cognitive development. The purpose of this study is to evaluate the ASD in children with TIDOS which is an observational screening tool and M-CHAT which base on parents information about development of their child.

A total of 511 children aged 16 months to 38 months who had admitted to Ankara University, Division of Social Pediatrics for healthy child care visits or vaccination between May 2015 and December 2015 and whose parents accepted to enroll the study formed the sample of this longitudinal analytic study. Two different screening programs; M-CHAT and TIDOS were used to screen the children for ASD. M-CHAT/F was performed to the children whose M-CHAT screening test positive for ASD. A Child Psychiatrist from Ankara University, Department of Child Psychiatry evaluated the children whose M-CHAT positive by using ADOS-2.

The average age of 511 children (263 girls and 248 boys) were 26.5 months. Forty six of 511 children had M-CHAT positive screening test. Twenty-three parents (parents of 16 of 18 M-CHAT/F positive children and all TIDOS positive children) accepted further evaluation by child psychiatrist. In total, 5 children were diagnosed as ASD. Two of those children had both M-CHAT/F and TIDOS positive tests, 1 of 5 children had only M-CHAT/F test and 2 of 5 had only TIDOS positive tests.

In current study, the prevalence of the autism was found 1/104. The sensitivity of TIDOS and M-CHAT for autism were found %80 and %60; respectively and the specificity of TIDOS and M-CHAT were found %99.8 and %96; respectively. The PTD of TIDOS and M-CHAT were found %14 and %80; respectively and the NTDs of the tests were found similar.

The combined use of M-CHAT and TIDOS tests should support more effective screening of ASD in the healthy child care visits. This intervention may lead the early diagnosis and treatment of ASD.

Keywords: Autism, Screening, M-CHAT, TIDOS

KAYNAKLAR

- AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION (2013). Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 5th ed. Washington, DC, p:50-9.
- AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION (2012). DSM-5: The Future of Psychiatric Diagnosis.
- AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS (2016) AAP Statement on U.S. Preventive Services Task Force Final Recommendations on Autism Screening. <https://www.aap.org/en-us/about-the-aap/aap-press-room/Pages/AAP-Statement-on-U-S-Preventive-Services-Task-Force-Draft-Recommendation-Statement-on-Autism-Screening.aspx> (12 Ekim 2016).
- BADUEL S, GUILLON Q, AFZALI MH, FOUON N, KRUCK J AND ROGE B (2016). The French Version of the Modified-Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT): A Validation Study on a French Sample of 24 Month-Old Children. *J Autism Dev Disord*.
- BAIELI S, PAVONE L, MELI C, FIUMARA A AND COLEMAN M (2003). Autism and phenylketonuria. *J Autism Dev Disord***33**: 201-4.
- BAILEY A, LE COUTEUR A, GOTTESMAN I, BOLTON P, SIMONOFF E, YUZDA E AND RUTTER M (1995). Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study. *Psychol Med***25**: 63-77.
- BAKER P, PIVEN J AND SATO Y (1998). Autism and tuberous sclerosis complex: prevalence and clinical features. *J Autism Dev Disord***28**: 279-85.
- BARAD DH, KUSHNIR VA, ALBERTINI D AND GLEICHER N (2015). CDC analysis of ICSI/autism: association is not causation. *Hum Reprod***30**: 1745-6.
- BENNETT JA, GERMANI T, HAQQ AM AND ZWAIGENBAUM L (2015). Autism spectrum disorder in Prader-Willi syndrome: A systematic review. *Am J Med Genet A***167A**: 2936-44.
- BILDER D, PINBOROUGH-ZIMMERMAN J, MILLER J AND MCMAHON W (2009). Prenatal, perinatal, and neonatal factors associated with autism spectrum disorders. *Pediatrics***123**: 1293-300.
- BOLTON PF, MURPHY M, MACDONALD H, WHITLOCK B, PICKLES A AND RUTTER M (1997). Obstetric complications in autism: consequences or causes of the condition? *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry***36**: 272-81.
- BRENNAN L, FEIN D, COMO A, RATHWELL IC AND CHEN CM (2016). Use of the Modified Checklist for Autism, Revised with Follow Up-Albanian to Screen for ASD in Albania. *J Autism Dev Disord***46**: 3392-3407.
- BRIMACOMBE M, MING X AND LAMENDOLA M (2007). Prenatal and birth complications in autism. *Matern Child Health* **J11**: 73-9.
- CHAMBERS H, BECKER RE, HOFFMAN MT, HARTLEY-MCANDREW M AND STEIN MT (2012). Managing behavior for a child with autism in a body cast. *J Dev Behav Pediatr***33**: 506-8.

- CHLEBOWSKI C, ROBINS DL, BARTON ML AND FEIN D (2013). Large-scale use of the modified checklist for autism in low-risk toddlers. *Pediatrics***131**: e1121-7.
- CHRISTENSEN DL, BAIO J, VAN NAARDEN BRAUN K, BILDER D, CHARLES J, CONSTANTINO JN, DANIELS J, DURKIN MS, FITZGERALD RT, KURZIUS-SPENCER M, LEE LC, PETTYGROVE S, ROBINSON C, SCHULZ E, WELLS C, WINGATE MS, ZAHORODNY W, YEARGIN-ALLSOPP M, CENTERS FOR DISEASE C AND PREVENTION (2016). Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years--Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2012. *MMWR Surveill Summ***65**: 1-23.
- COUNCIL ON CHILDREN WITH D, SECTION ON DEVELOPMENTAL BEHAVIORAL P, BRIGHT FUTURES STEERING C AND MEDICAL HOME INITIATIVES FOR CHILDREN WITH SPECIAL NEEDS PROJECT ADVISORY C (2006). Identifying infants and young children with developmental disorders in the medical home: an algorithm for developmental surveillance and screening. *Pediatrics***118**: 405-20.
- DEVELOPMENTAL DISABILITIES MONITORING NETWORK SURVEILLANCE YEAR PRINCIPAL I, CENTERS FOR DISEASE C AND PREVENTION (2014). Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years - autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2010. *MMWR Surveill Summ***63**: 1-21.
- DILAVORE PC, LORD C AND RUTTER M (1995). The pre-linguistic autism diagnostic observation schedule. *J Autism Dev Disord***25**: 355-79.
- DOW D, GUTHRIE W, STRONACH ST, WETHERBY AM (2016). Psychometric analysis of the Systematic Observation of Red Flags for autism spectrum disorder in toddlers. *Autism*. pii: 1362361316636760.
- DURKIN MS, MAENNER MJ, NEWSCHAFER CJ, LEE LC, CUNNIFF CM, DANIELS JL, KIRBY RS, LEAVITT L, MILLER L, ZAHORODNY W AND SCHIEVE LA (2008). Advanced parental age and the risk of autism spectrum disorder. *Am J Epidemiol***168**: 1268-76.
- EAVES LC AND HO HH (2004). The very early identification of autism: outcome to age 4 1/2-5. *J Autism Dev Disord***34**: 367-78.
- FALKMER T, ANDERSON K, FALKMER M AND HORLIN C (2013). Diagnostic procedures in autism spectrum disorders: a systematic literature review. *Eur Child Adolesc Psychiatry***22**: 329-40.
- FEIN D (2011). *The neuropsychology of autism*, Oxford University Press: New York.
- FEIN D AND BABY SIBS RESEARCH C (2016). Commentary on USPSTF Final Statement on Universal Screening for Autism. *J Dev Behav Pediatr***37**: 573-8.
- FEIN D, BARTON M, EIGSTI IM, KELLEY E, NAIGLES L, SCHULTZ RT, STEVENS M, HELT M, ORINSTEIN A, ROSENTHAL M, TROYB E AND TYSON K (2013). Optimal outcome in individuals with a history of autism. *J Child Psychol Psychiatry***54**: 195-205.
- FILIPEK PA, ACCARDO PJ, ASHWAL S, BARANEK GT, COOK EH, JR., DAWSON G, GORDON B, GRAVEL JS, JOHNSON CP, KALLEN RJ, LEVY SE, MINSHEW NJ, OZONOFF S, PRIZANT BM, RAPIN I, ROGERS SJ, STONE WL, TEPLIN SW,

- TUCHMAN RF AND VOLKMAR FR (2000). Practice parameter: screening and diagnosis of autism: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Child Neurology Society. *Neurology***55**: 468-79.
- FISCH GS (1992). Is autism associated with the fragile X syndrome? *Am J Med Genet***43**: 47-55.
- FOLSTEIN S AND RUTTER M (1977). Infantile autism: a genetic study of 21 twin pairs. *J Child Psychol Psychiatry***18**: 297-321.
- GARDENER H, SPIEGELMAN D AND BUKA SL (2011). Perinatal and neonatal risk factors for autism: a comprehensive meta-analysis. *Pediatrics***128**: 344-55.
- GILLBERG C AND COLEMAN M (2000). *The biology of the autistic syndromes*, Mac Keith Press; Distributed by Cambridge University Press: London, New York.
- GILLBERG C, PERSSON E, GRUFMAN M AND THEMNER U (1986). Psychiatric disorders in mildly and severely mentally retarded urban children and adolescents: epidemiological aspects. *Br J Psychiatry***149**: 68-74.
- GILLBERG C AND WING L (1999). Autism: not an extremely rare disorder. *Acta Psychiatr Scand***99**: 399-406.
- GLASSON EJ, BOWER C, PETERSON B, DE KLERK N, CHANEY G AND HALLMAYER JF (2004). Perinatal factors and the development of autism: a population study. *Arch Gen Psychiatry***61**: 618-27.
- GOLOS A AND LUTYNSKA A (2015). Thiomersal-containing vaccines - a review of the current state of knowledge. *Przegl Epidemiol***69**: 59-64, 157-61.
- HATTON DD, SIDERIS J, SKINNER M, MANKOWSKI J, BAILEY DB, JR., ROBERTS J AND MIRRETT P (2006). Autistic behavior in children with fragile X syndrome: prevalence, stability, and the impact of FMRP. *Am J Med Genet A***140A**: 1804-13.
- HERGUNER S, KELESOGLU FM, TANIDIR C AND COPUR M (2012). Ferritin and iron levels in children with autistic disorder. *Eur J Pediatr***171**: 143-6.
- HULTMAN CM, SPAREN P AND CNATTINGIUS S (2002). Perinatal risk factors for infantile autism. *Epidemiology***13**: 417-23.
- IBANEZ LV, MESSINGER DS, NEWELL L, LAMBERT B AND SHESKIN M (2008). Visual disengagement in the infant siblings of children with an autism spectrum disorder (ASD). *Autism***12**: 473-85.
- JOHANSSON M, RASTAM M, BILLSTEDT E, DANIELSSON S, STROMLAND K, MILLER M AND GILLBERG C (2006). Autism spectrum disorders and underlying brain pathology in CHARGE association. *Dev Med Child Neurol***48**: 40-50.
- JOHNSON CP, MYERS SM AND AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS COUNCIL ON CHILDREN WITH D (2007). Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics***120**: 1183-215.
- JONES RM, SOUTHERLAND A, HAMO A, CARBERRY C, BRIDGES C, NAY S, STUBBS E, KOMAROW E, WASHINGTON C, REHG JM, LORD C AND ROZGA A (2016). Increased Eye Contact During Conversation Compared to Play in Children With Autism. *J Autism Dev Disord*.

- JONES W AND KLIN A (2013). Attention to eyes is present but in decline in 2-6-month-old infants later diagnosed with autism. *Nature***504**: 427-31.
- KANNER L (1968). Autistic disturbances of affective contact. *Acta Paedopsychiatr***35**: 100-36.
- KEMPER TL AND BAUMAN ML (2002). Neuropathology of infantile autism. *Mol Psychiatry***7 Suppl 2**: S12-3.
- KHEMIR S, HALAYEM S, AZZOUZ H, SIALA H, FERCHICHI M, GUEDRIA A, BEDOUI A, ABDELHAK S, MESSAOUD T, TEBIB N, BELHAJ A AND KAABACHI N (2016). Autism in Phenylketonuria Patients: From Clinical Presentation to Molecular Defects. *J Child Neurol***31**: 843-9.
- Kim YS, Leventhal BL, Koh YJ, Fombonne E, Laska E, Lim EC, Cheon KA, Kim SJ, Kim YK, Lee H, Song DH and Grinker RR (2011). Prevalence of autism spectrum disorders in a total population sample. *Am J Psychiatry***168**: 904-12.
- KISSIN DM, ZHANG Y, BOULET SL, FOUNTAIN C, BEARMAN P, SCHIEVE L, YEARGIN-ALLSOPP M AND JAMIESON DJ (2015). Association of assisted reproductive technology (ART) treatment and parental infertility diagnosis with autism in ART-conceived children. *Hum Reprod***30**: 454-65.
- KONDOLOT M, ÖZMERT E, ÖZTOP D, MAZICIOĞLU M, GÜMÜŞ H, ELMALI F (2016). The modified checklist for autism in Turkish toddlers: A different cultural adaptation sample. *Research in Autism Spectrum Disorders* **21**:121-127.
- LAI MC, LOMBARDO MV, AUYEUNG B, CHAKRABARTI B AND BARON-COHEN S (2015). Sex/gender differences and autism: setting the scene for future research. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry***54**: 11-24.
- LAI MC, LOMBARDO MV AND BARON-COHEN S (2014). Autism. *Lancet***383**: 896-910.
- LANDA RJ, HOLMAN KC, O'NEILL AH AND STUART EA (2011). Intervention targeting development of socially synchronous engagement in toddlers with autism spectrum disorder: a randomized controlled trial. *J Child Psychol Psychiatry***52**: 13-21.
- LANDRY R AND BRYSON SE (2004). Impaired disengagement of attention in young children with autism. *J Child Psychol Psychiatry***45**: 1115-22.
- LANE AE, YOUNG RL, BAKER AE AND ANGLELY MT (2010). Sensory processing subtypes in autism: association with adaptive behavior. *J Autism Dev Disord***40**: 112-22.
- LARSSON HJ, EATON WW, MADSEN KM, VESTERGAARD M, OLESEN AV, AGERBO E, SCHENDEL D, THORSEN P AND MORTENSEN PB (2005). Risk factors for autism: perinatal factors, parental psychiatric history, and socioeconomic status. *Am J Epidemiol***161**: 916-25; discussion 926-8.
- LEVITAS A, HAGERMAN RJ, BRADEN M, RIMLAND B, MCBOGG P AND MATUS I (1983). Autism and the fragile X syndrome. *J Dev Behav Pediatr***4**: 151-8.
- LORD C, RISI S, LAMBRECHT L, COOK EH, JR., LEVENTHAL BL, DILAVORE PC, PICKLES A AND RUTTER M (2000). The autism diagnostic observation schedule-generic: a standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *J Autism Dev Disord***30**: 205-23.

- LORD C, RUTTER M AND LE COUTEUR A (1994). Autism Diagnostic Interview-Revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord***24**: 659-85.
- LUYSTER R, GOTHAM K, GUTHRIE W, COFFING M, PETRAK R, PIERCE K, BISHOP S, ESLER A, HUS V, OTI R, RICHLER J, RISI S AND LORD C (2009). The Autism Diagnostic Observation Schedule-toddler module: a new module of a standardized diagnostic measure for autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord***39**: 1305-20.
- MANDELL DS, NOVAK MM AND ZUBRITSKY CD (2005). Factors associated with age of diagnosis among children with autism spectrum disorders. *Pediatrics***116**: 1480-6.
- MATSUISHI T, YAMASHITA Y, OHTANI Y, ORNITZ E, KURIYA N, MURAKAMI Y, FUKUDA S, HASHIMOTO T AND YAMASHITA F (1999). Brief report: incidence of and risk factors for autistic disorder in neonatal intensive care unit survivors. *J Autism Dev Disord***29**: 161-6.
- MAZAHERY H, CAMARGO CA, JR., CONLON C, BECK KL, KRUGER MC AND VON HURST PR (2016). Vitamin D and Autism Spectrum Disorder: A Literature Review. *Nutrients***8**: 236.
- MORELLI DL, PATI S, BUTLER A, BLUM NJ, GERDES M, PINTO-MARTIN J AND GUEVARA JP (2014). Challenges to implementation of developmental screening in urban primary care: a mixed methods study. *BMC Pediatr***14**: 16.
- MOSS J AND HOWLIN P (2009). Autism spectrum disorders in genetic syndromes: implications for diagnosis, intervention and understanding the wider autism spectrum disorder population. *J Intellect Disabil Res***53**: 852-73.
- MUKADDES NM (2013). Otizm Spektrum Bozuklukları: Tanı ve Takip. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevleri.
- MYERS SM (2009). Management of autism spectrum disorders in primary care. *Pediatr Ann***38**: 42-9.
- NADIG AS, OZONOFF S, YOUNG GS, ROZGA A, SIGMAN M AND ROGERS SJ (2007). A prospective study of response to name in infants at risk for autism. *Arch Pediatr Adolesc Med***161**: 378-83.
- NAIGLES LR, CHENG M, RATTANSONE NX, TEK S, KHETRAPAL N, FEIN D AND DEMUTH K (2016). "You're telling me!" The Prevalence and Predictors of Pronoun Reversals in Children with Autism Spectrum Disorders and Typical Development. *Res Autism Spectr Disord***27**: 11-20.
- NICHOLAS JS, CHARLES JM, CARPENTER LA, KING LB, JENNER W AND SPRATT EG (2008). Prevalence and characteristics of children with autism-spectrum disorders. *Ann Epidemiol***18**: 130-6.
- ONER P, ONER O AND MUNIR K (2014). Three-item Direct Observation Screen (TIDOS) for autism spectrum disorder. *Autism***18**: 733-42.
- OTIZM TARAMA PROJESİ (2008). [http://tohumotizm.org.tr/sites/default/files/kcfinder/files/Saglik Bakanligi Otizm Platformu Tarama Projesi Raporu.pdf](http://tohumotizm.org.tr/sites/default/files/kcfinder/files/Saglik_Bakanligi_Otizm_Platformu_Tarama_Projesi_Raporu.pdf) (10 Ekim 2016).

- OTIZM SPEKTRUM BOZUKLUKLARI VE ÖZEL EĞİTİM RAPORU (2010). [http://tohumotizm.org.tr/sites/default/files/kcfinder/files/Turkiyede%20Otizm%20Spektrum%20Bozukluklari%20ve%20Ozel%20Egitim%20\(Haziran%202010%20\).pdf](http://tohumotizm.org.tr/sites/default/files/kcfinder/files/Turkiyede%20Otizm%20Spektrum%20Bozukluklari%20ve%20Ozel%20Egitim%20(Haziran%202010%20).pdf) (12 Ekim 2016).
- OZONOFF S, GOODLIN-JONES BL AND SOLOMON M (2005). Evidence-based assessment of autism spectrum disorders in children and adolescents. *J Clin Child Adolesc Psychol***34**: 523-40.
- PAPARELLA T, GOODS KS, FREEMAN S AND KASARI C (2011). The emergence of nonverbal joint attention and requesting skills in young children with autism. *J Commun Disord***44**: 569-83.
- PELPHREY KA, SASSON NJ, REZNICK JS, PAUL G, GOLDMAN BD AND PIVEN J (2002). Visual scanning of faces in autism. *J Autism Dev Disord***32**: 249-61.
- PETERS SU, BEAUDET AL, MADDURI N AND BACINO CA (2004). Autism in Angelman syndrome: implications for autism research. *Clin Genet***66**: 530-6.
- REISS AL, FEINSTEIN C AND ROSENBAUM KN (1986). Autism and genetic disorders. *Schizophr Bull***12**: 724-38.
- RIMLAND B (1964). Infantile autism: the syndrome and its implications for a neural theory of behavior. New York: Appleton-Century-Crofts, p: 282
- ROBINS DL (2008). Screening for autism spectrum disorders in primary care settings. *Autism***12**: 537-56.
- ROBINS DL, CASAGRANDE K, BARTON M, CHEN CM, DUMONT-MATHIEU T AND FEIN D (2014). Validation of the modified checklist for Autism in toddlers, revised with follow-up (M-CHAT-R/F). *Pediatrics***133**: 37-45.
- ROBINS DL, FEIN D, BARTON ML AND GREEN JA (2001). The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord***31**: 131-44.
- ROSENBERG RE, LAW JK, YENOKYAN G, MCGREADY J, KAUFMANN WE AND LAW PA (2009). Characteristics and concordance of autism spectrum disorders among 277 twin pairs. *Arch Pediatr Adolesc Med***163**: 907-14.
- RUTTER M (2005). Genetic influences and autism.. In: Volkmar FR, ed. *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*. 3rd Edition. John Wiley & Sons: Hoboken, NJ.
- RYBAKOWSKI F, CHOJNICKA I, DZIECHCIARZ P, HORVATH A, JANAS-KOZIK M, JEZIOREK A, PISULA E, PIWOWARCZYK A, SLOPIEN A, SYKUT-CEGIELSKA J, SZAJEWSKA H, SZCZALUBA K, SZYMANSKA K, WALIGORSKA A, WOJCIECHOWSKA A, WRONISZEWSKI M AND DUNAJSKA A (2016). The role of genetic factors and pre- and perinatal influences in the etiology of autism spectrum disorders - indications for genetic referral. *Psychiatr Pol***50**: 543-54.
- SACCO R, GABRIELE S AND PERSICO AM (2015). Head circumference and brain size in autism spectrum disorder: A systematic review and meta-analysis. *Psychiatry Res***234**: 239-51.
- SAMADI SA, MAHMOODIZADEH A AND MCCONKEY R (2012). A national study of the prevalence of autism among five-year-old children in Iran. *Autism***16**: 5-14.

- SANDBERG A. D. ES, HAGBERG B. & GILLBERG C (2000). The Rett syndrome complex: communicative functions in relation to developmental level. *Autism: The International Journal of Research and Practice* 4: 249–67.
- SHELTON JF, TANCREDI DJ AND HERTZ-PICCIOTTO I (2010). Independent and dependent contributions of advanced maternal and paternal ages to autism risk. *Autism Res* 3: 30-9.
- SMALLEY SL (1998). Autism and tuberous sclerosis. *J Autism Dev Disord* 28: 407-14.
- SMITH IM, NICHOLS SL, ISSEKUTZ K, BLAKE K AND CANADIAN PAEDIATRIC SURVEILLANCE P (2005). Behavioral profiles and symptoms of autism in CHARGE syndrome: preliminary Canadian epidemiological data. *Am J Med Genet A* 133A: 248-56.
- SPENCE SJ AND SCHNEIDER MT (2009). The role of epilepsy and epileptiform EEGs in autism spectrum disorders. *Pediatr Res* 65: 599-606.
- STARR EM, BERUMENT SK, TOMLINS M, PAPANIKOLAOU K AND RUTTER M (2005). Brief report: autism in individuals with Down syndrome. *J Autism Dev Disord* 35: 665-73.
- TANG S, WANG Y, GONG X, WANG G. A (2015). Meta-Analysis of Maternal Smoking during Pregnancy and Autism Spectrum Disorder Risk in Offspring. *Int J Environ Res Public Health*. 26;12(9):10418-31.
- TAO S AND TAO F (2016). [The effects of prenatal environmental exposures on children development and health]. *Zhonghua Yu Fang Yi Xue Za Zhi* 50: 192-7.
- TRILLINGSGAARD A AND JR OS (2004). Autism in Angelman syndrome: an exploration of comorbidity. *Autism* 8: 163-74.
- TÜRKİYE'DE OTİZM SPEKTRUM BOZUKLUKLARI VE ÖZEL EĞİTİM RAPORU (2010) [http://tohumotizm.org.tr/sites/default/files/kcfinder/files/Turkiyede Otizm Spektrum Bozukluklari ve Ozel Egitim \(Haziran 2010\).pdf](http://tohumotizm.org.tr/sites/default/files/kcfinder/files/Turkiyede%20Otizm%20Spektrum%20Bozukluklari%20ve%20Ozel%20Egitim%20(Haziran%202010).pdf) (10 Ekim 2016).
- T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI SAĞLIK İSTATİSTİKLERİ YILLIĞI (2014) Türkiye Cumhuriyeti Sağlık Bakanlığı Sağlık Araştırmaları Genel Müdürlüğü <http://www.saglik.gov.tr/Eklenti/5119,yilliktrpdf.pdf?0>
- WEBB DW, CLARKE A, FRYER A AND OSBORNE JP (1996). The cutaneous features of tuberous sclerosis: a population study. *Br J Dermatol* 135: 1-5.
- WEIR K AND SALISBURY DM (1980). Acute onset of autistic features following brain damage in a ten-year-old. *J Autism Dev Disord* 10: 185-91.
- WERLING DM (2016). The role of sex-differential biology in risk for autism spectrum disorder. *Biol Sex Differ* 7: 58.
- WING L AND POTTER D (2002). The epidemiology of autistic spectrum disorders: is the prevalence rising? *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 8: 151-61.
- YIKGEÇ A (2005). Değiştirilmiş erken çocukluk dönemi otizm tarama ölçeğinin Türk örneklemi üzerine geçerlik çalışması. Yayınlanmamış Yüksek Lisans Tezi, Boğaziçi Üniversitesi, Sosyal Bilimler Enstitüsü, İstanbul.
- YOCHUM A (2016). Autism Spectrum/Pervasive Developmental Disorder. *Prim Care* 43: 285-300.

- YODER P, STONE WL, WALDEN T AND MALESA E (2009). Predicting social impairment and ASD diagnosis in younger siblings of children with autism spectrum disorder. *J Autism Dev Disord***39**: 1381-91.
- ZAPPELLA M, GILLBERG C AND EHLERS S (1998). The preserved speech variant: a subgroup of the Rett complex: a clinical report of 30 cases. *J Autism Dev Disord***28**: 519-26.
- ZHANG X, LV CC, TIAN J, MIAO RJ, XI W, HERTZ-PICCIOTTO I AND QI L (2010). Prenatal and perinatal risk factors for autism in China. *J Autism Dev Disord***40**: 1311-21.
- ZWAIGENBAUM L, BRYSON S, LORD C, ROGERS S, CARTER A, CARVER L, CHAWARSKA K, CONSTANTINO J, DAWSON G, DOBKINS K, FEIN D, IVERSON J, KLIN A, LANDA R, MESSINGER D, OZONOFF S, SIGMAN M, STONE W, TAGER-FLUSBERG H AND YIRMIYA N (2009). Clinical assessment and management of toddlers with suspected autism spectrum disorder: insights from studies of high-risk infants. *Pediatrics***123**: 1383-91.

EKLER

Ek-1: Etik Raporu



T.C.
ANKARA ÜNİVERSİTESİ REKTÖRLÜĞÜ
Tıp Fakültesi Dekanlığı



Sayı : 46004091-302.14.06/21220

29.04.2015

Konu : Prof.Dr.Betül ULUKOL'un çalışması hk.

ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI BAŞKANLIĞINA

Anabilim Dalınız öğretim üyelerinden *Uz.Dr.Seda Topcu*un sorumluluğunda yürütülecek olan "Çocuklarda Otizm Spektrum Bozukluğunun M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers-Değiştirilmiş Erken Çocukluk dönemi Otizm Tarama Ölçeği) ve TIDOS (Three-İtem Direct Observation Screen-Üç Maddelik Direk Gözlemsel Tarama) Tarama Testleri ile Değerlendirilmesi" başlıklı çalışma dosyası, Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'nun 27 Nisan 2015 tarihli toplantısında görüşülmüş olup, alınan karar örneği ilişikte sunulmuştur.

Bilgilerinizi ve ilgiliye tebliğini saygılarımla rica ederim.

Prof.Dr. GÜLFEM ELİF ÇELİK
Dekan Yardımcısı

EK :
2 adet karar örneği

Not: 5070 sayılı Elektronik İmza Kanunu gereği bu belge elektronik imza ile imzalanmıştır

Ayrıntılı bilgi için:
F.BAYKAL KILIÇ
Memur

KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU KARAR FORMU

ARAŞTIRMANIN AÇIK ADI	Çocuklarda Otizm Spektrum Bozukluğunun M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers-Değiştirilmiş Erken Çocukluk dönemi Otizm Tarama Ölçeği) ve TIDOS (Three-Item Direct Observation Screen-Üç Maddelik Direk Gözlemsel Tarama) Tarama Testleri ile Değerlendirilmesi
VARSA ARAŞTIRMANIN PROTOKOL KODU	

ETİK KURULU BİLGİLERİ	ETİK KURULUN ADI	Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu
	AÇIK ADRESİ:	Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Morfoloji Binası 06100 Sıhhiye/ANKARA
	TELEFON	0312 595 82 27
	FAKS	0312 310 63 70
	E-POSTA	etik@medicine.ankara.edu.tr

BAŞVURU BİLGİLERİ	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACI UNVANI/ADI/SOYADI	Uz.Dr.Seda TOPÇU			
	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACININ UZMANLIK ALANI	Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları			
	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACININ BULUNDUĞU MERKEZ	Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı			
	VARSA İDARİ SORUMLU UNVANI/ADI/SOYADI				
	DESTEKLEYİCİ				
	PROJE YÜRÜTÜCÜSÜ UNVANI/ADI/SOYADI (TÜBİTAK vb. gibi kaynaklardan destek alanlar için)				
	DESTEKLEYİCİNİN YASAL TEMSİLCİSİ				
	ARAŞTIRMANIN FAZİ VE TÜRÜ	FAZ 1	<input type="checkbox"/>		
		FAZ 2	<input type="checkbox"/>		
		FAZ 3	<input type="checkbox"/>		
FAZ 4		<input type="checkbox"/>			
Gözlemsel ilaç çalışması		<input type="checkbox"/>			
Tıbbi cihaz klinik araştırması		<input type="checkbox"/>			
In vitro tıbbi tanı cihazları ile yapılan performans değerlendirme çalışmaları		<input type="checkbox"/>			
İlaç dışı klinik araştırma		<input type="checkbox"/>			
Diğer ise belirtiniz: Analitik Araştırma					
ARAŞTIRMAYA KATILAN MERKEZLER	TEK MERKEZ <input checked="" type="checkbox"/>	ÇOK MERKEZLİ <input type="checkbox"/>	ULUSAL <input checked="" type="checkbox"/>	ULUSLARARASI <input type="checkbox"/>	

Etik Kurul Başkanının
Unvanı/Adı/Soyadı: Prof. Dr. Mehmet MELLİ
İmza:

M. Mellî

ANKARA ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ
Klinik Araştırmalar Etik Kurulu

Ömer ÖZTİN
Fakülte Sekreteri

ARAŞTIRMANIN AÇIK ADI		Çocuklarda Otizm Spektrum Bozukluğunun M-CHAT (Modified Checklist Autism in Toddlers-Değiştirilmiş Erken Çocukluk dönemi Otizm Tarama Ölçeği) ve TIDOS (Three-Item Direct Observation Screen-Üç Maddelik Direk Gözlemsel Tarama) Tarama Testleri ile Değerlendirilmesi		
VARSA ARAŞTIRMANIN PROTOKOL KODU				
DEĞERLENDİRİLEN BELGELER	Belge Adı	Tarihi	Versiyon Numarası	Dili
	ARAŞTIRMA PROTOKOLÜ			Türkçe <input type="checkbox"/> İngilizce <input type="checkbox"/> Diğer <input type="checkbox"/>
	BİLGİLENDİRİLMİŞ GÖNÜLLÜ OLUR FORMU			Türkçe <input type="checkbox"/> İngilizce <input type="checkbox"/> Diğer <input type="checkbox"/>
	OLGU RAPOR FORMU			Türkçe <input type="checkbox"/> İngilizce <input type="checkbox"/> Diğer <input type="checkbox"/>
	ARAŞTIRMA BROŞÜRÜ			Türkçe <input type="checkbox"/> İngilizce <input type="checkbox"/> Diğer <input type="checkbox"/>
DEĞERLENDİRİLEN DİĞER BELGELER	Belge Adı	Açıklama		
	SİGORTA	<input type="checkbox"/>		
	ARAŞTIRMA BÜTÇESİ	<input type="checkbox"/>		
	BIYOLOJİK MATERYEL TRANSFER FORMU	<input type="checkbox"/>		
	İLAN	<input type="checkbox"/>		
	YILLIK BİLDİRİM	<input type="checkbox"/>		
	SONUÇ RAPORU	<input type="checkbox"/>		
	GÜVENLİLİK BİLDİRİMLERİ	<input type="checkbox"/>		
DİĞER:	<input type="checkbox"/>			
KARAR BİLGİLERİ	Karar No:07-297-15	Tarih: 27 Nisan 2015		
	Yukarıda bilgileri verilen başvuru dosyası ile ilgili belgeler araştırmanın/çalışmanın gereke, amaç, yaklaşım ve yöntemleri dikkate alınarak incelenmiş ve uygun bulunmuş olup araştırmanın/çalışmanın başvuru dosyasında belirtilen merkezde gerçekleştirilmesinde etik ve bilimsel sakınca bulunmadığına toplantıya katılan etik kurul üye tam sayısının salt çoğunluğu ile karar verilmiştir.			

ETİK KURULUN ÇALIŞMA ESASI		İlaç ve Biyolojik Ürünlerin Klinik Araştırmaları Hakkında Yönetmelik, İyi Klinik Uygulamaları Kılavuzu
BAŞKANIN UNVANI / ADI / SOYADI:	Prof.Dr.Mehmet MELLİ	

Unvanı/Adı/Soyadı	Uzmanlık Alanı	Kurumu	Cinsiyet	Araştırma ile ilişkisi	Katılım *	İmza
Prof.Dr.Mehmet MELLİ	Farmakoloji	A.Ü.Tıp Fakültesi	E <input checked="" type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	
Prof.Dr.Cihan YURDAYDIN	Gastroenteroloji	A.Ü. Tıp Fakültesi	E <input checked="" type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	F <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	Yurt dışı
Prof.Dr.Mehmet GÜREL	Genel Cerrahi	A.Ü. Tıp Fakültesi	E <input checked="" type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	
Prof.Dr.Tanju ÖZÇELİKAY	Farmakoloji	A.Ü.Eczacılık Fakültesi	E <input checked="" type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	
Prof.Dr.Cem ATBAŞOĞLU	Ruh Sağlığı ve Hastalıkları	A.Ü. Tıp Fakültesi	E <input checked="" type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	
Prof.Dr.Serdar ÖZTÜRK	Tıbbi Biyokimya	A.Ü. Tıp Fakültesi	E <input checked="" type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	
Prof.Dr.Serap SIVRI	Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları	H.Ü. Tıp Fakültesi	E <input type="checkbox"/> K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	
Prof.Dr.Zarife ŞENOCAK	Hukuk	A.Ü.Hukuk Fakültesi	E <input type="checkbox"/> K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	
Prof.Dr.Banu ÇAKIR	Halk Sağlığı	H.Ü. Tıp Fakültesi	E <input type="checkbox"/> K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	
Doç.Dr.A. Ruhi SOYLU	Biyofizik	H.Ü. Tıp Fakültesi	E <input checked="" type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	Toplantıda
Doç.Dr.Derya ÖZTUNA	Biyostatistik	A.Ü. Tıp Fakültesi	E <input type="checkbox"/> K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	Toplantıda
Doç.Dr.Selami Koçak TOPRAK	Hematoloji	A.Ü. Tıp Fakültesi	E <input checked="" type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	
Yrd.Doç.Dr.Nüket KUTLAY	Tıbbi Genetik	A.Ü. Tıp Fakültesi	E <input type="checkbox"/> K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	
Uz.Dr.Önder İLGİLİ	Tıp Tarihi ve Etik	A.Ü. Tıp Fakültesi	E <input checked="" type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	
Mühübe SUTAY	İşletme	-	E <input type="checkbox"/> K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/> H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/>	

* Toplantıda Bulunma

Etik Kurul Başkanının
Unvanı/Adı/Soyadı:Prof.Dr.Mehmet MELLİ
İmza:

M. Mellî

Ömer Çiğdem
Fakültesi

Ek-2: Sosyodemografik Özellikler ve Otizm Spektrum Bozukluğu Etiyolojisinde Rol Oynayan Bazı Risk Faktörleri

İsim, soyisim: Dosya numarası:

Doğum tarihi: Yaş(ay):

Telefon: Cinsiyet:

ÖZGEÇMİŞ:

Prenatal: İntrauterin enfeksiyon:

Gebelikte ilaç kullanımı:

Gebelikte radyasyon maruziyeti:

Gebelikte sigara: (sıklık ve süre):

Gebelikte alkol kullanımı (sıklık ve süre):

Yüksek riskli gebelik ve komplikasyonları: (ivf gebelik?)

Natal: Doğum ağırlığı:

Doğum Şekli:

Gebelik haftası:

Kaçıncı çocuk olduğu:

Postnatal: Önemli hastalık:

SOYGEÇMİŞ:

anne yaşı: ___

annenin sağlık durumu: sağlıklı sağlık sorunu var:.....

anneninin eđitimi: :okuma yazma bilmiyor

:okuma yazma biliyor

: ilk ođretim

: orta ođretim

:yüksek ođretim

baba yaşı: __

babanın sađlık durumu: sađlıklı

sađlık sorunu var:.....

babanın eđitimi: :okuma yazma bilmiyor

:okuma yazma biliyor

: ilk ođretim

: orta ođretim

:yüksek ođretim

Kardeşte otizm varlıđı::yok

:var ise takibi, özel eđitim durumu, tanı yaşı:

Ailede otizm varlıđı::yok

:var ise kim olduđu, takibi, özel eđitim durumu, tanı yaşı:

TARAMALAR:

Topuk kanı:.....

İşitme testi: sağ:.....sol:.....

Kalça usg:.....

BAĞIŞIKLAMA (aşılama sonrası istenmeyen etki gelişti mi?, gelişti ise hangi aşidan/aşılardan sonra)

BCG:

DaBT-IPV-HIB:

OPV:

KONJUGE PNOMOKOK:

KIZAMIK:

KKK:

HEPATİT B:

SUÇİÇEĞİ:

HEPATİT A:

DİĞER AŞILAR:

PROFİLAKSİ

Başlama yaşı/AY Bitiş yaşı/AY Düzenli alıyor mu?

D Vitamini ___ ___ evet hayır

Demir ___ ___ evet hayır

GELİŞİMSEL DEĞERLENDİRME

Sesten irkilme: ___ ay

- Göz teması: __ ay
- Baş kontrolü: __ ay
- Agulama, ses çıkarma: __ ay
- Çingırağı kavrama: __ ay
- Objelere uzanma: __ ay
- Objeleri elden ele geçirme: __ ay
- Destekli oturma: __ ay
- Desteksiz oturma: __ ay
- İsmine yanıt verme: __ ay
- Anlamsız kelimeler söyleme: __ ay __ yıl
- Yabancılara tepki gösterme: __ ay __ yıl
- Tutunarak ayağ akalkma, sıralama: __ ay __ yıl
- Bir objeyi parmakla gösterebilme: __ ay __ yıl
- 2-4 kelime söyleyebilme: __ ay __ yıl
- Kendi kendine beslenebilme: __ ay __ yıl
- Yardımsız yürüme: __ ay __ yıl
- 2 küpü üstüste koyma: __ ay __ yıl
- Vücudunun bir parçasını gösterebilme: __ ay __ yıl
- Elinden tutarak merdiven çıkmak: __ ay __ yıl

- 15-20 kelime söyleme: __ ay __ yıl
- 3 küpü üstüste koyma: __ ay __ yıl
- Anlamsız yazı ve çizgi çizme: __ ay __ yıl
- Elinden tutarak merdivenleri inip çıkmak: __ ay __ yıl
- 5 küpü üstüste koymak: __ ay __ yıl
- 2 kelimeli cümle kurmak: __ ay __ yıl
- 3 tekerlekli bisiklete binme: __ yıl
- Cümle kurma, anlaşılır konuşma: __ yıl
- Elinden tutarak merdiven çıkma: __ yıl

OTİZM RİSKİ TAŞIYAN HASTALIK VARLIĞI:

Fragile X Sendromu:

Tüberosklerozis:

Nörofibromatozis:

Fenilketonüri:

Fetal Alkol Sendromu:

Angelman Sendromu:

Smith Lemni Opitz Sendromu:

Rett Sendromu:

FİZİK MUAYENE, ANTROPOMETRİK ÖLÇÜMLER VE GELİŞİMİN
DEĞERLENDİRİLMESİ FORMU

ANTROPOMETRİK ÖLÇÜMLER:

Ağırlık: __, __gr (% __)

Boy: __cm(% __)

Baş çevresi: __cm(% __)

Önceki baş çevresi ölçümleri:

yenidoğan: __cm

1. Ay: __cm

2. Ay: __cm

3. Ay: __cm

4. Ay: __cm

5. Ay: __cm

6. Ay: __cm

9. Ay: __cm

12. Ay: __cm

15. Ay: __cm

18. Ay: __cm

24. Ay: __cm

30. Ay: __cm

36. Ay: __cm

FİZİK MUAYENE:

Patolojik bulgular:.....

GELİŞİMSEL DEĞERLENDİRME:

Destekli oturma: __ ay

Desteksiz oturma: __ ay

İsmine yanıt verme: __ ay

Anlamsız kelimeler söyleme: __ ay __ yıl

Yabancılara tepki gösterme: __ ay __ yıl

Tutunarak ayağa kalkma, sıralama: __ ay __ yıl

Bir objeyi parmakla gösterebilme: __ ay __ yıl

2-4 kelime söyleyebilme: __ ay __ yıl

Kendi kendine beslenebilme: __ ay __ yıl

Yardımsız yürüme: __ ay __ yıl

2 küpü üstüste koyma: __ ay __ yıl

Vücudunun bir parçasını gösterebilme: __ ay __ yıl

Elinden tutarak merdiven çıkmak: __ ay __ yıl

15-20 kelime söyleme: __ ay __ yıl

3 küpü üstüste koyma: __ ay __ yıl

Anlamsız yazı ve çizgi çizme: __ ay __ yıl

Elinden tutarak merdivenleri inip çıkmak: __ay__yıl

5 küpü üstüste koymak: __ay__yıl

2 kelimeli cümle kurmak: __ay__yıl

3 tekerlekli bisiklete binme: __yıl

Cümle kurma, anlaşılır konuşma: __yıl

Elinden tutarak merdiven çıkma: __yıl



Ek-3: M-CHAT

(Değiştirilmiş Erken Çocukluk Dönemi Otizm Tarama Ölçeği)

Lütfen aşağıdaki formu çocuğunuzun genelde nasıl olduğunu göz önünde bulundurarak doldurunuz. Lütfen her soruyu cevaplamaya çalışın. Eğer belirli bir davranışı nadiren yapıyorsa (yani söz konusu hareketi bir veya bir iki kere yaptığını gördüyseniz), çocuğunuz o davranışı yapmıyormuş gibi yanıtlayın.

1. Çocuğunuz kucakta sallanmaktan ya da dizinizde hoplatılmaktan hoşlanır mı?
Evet /Hayır
2. Çocuğunuz başka çocuklarla ilgilenir mi? Evet /Hayır
3. Çocuğunuz bir şeylerin üzerine tırmanmayı mesela merdiven çıkmayı sever mi?
Evet /Hayır
4. Çocuğunuz ce'-ee ya da saklambaç oynamaktan hoşlanır mı? Evet /Hayır
5. Çocuğunuz sembolik oyunlar (örneğin, oyuncak araba/bebekle oynarken sanki arabayı sürerek bir yerden başka bir yere götürüyormuş gibi/bebeğini uyutuyormuş gibi) oynar mı? Evet /Hayır
6. Çocuğunuz bir şey istemek için hiç işaret parmağını kullanır mı? Evet /Hayır
7. Çocuğunuz bir şeyle ilgilendiğini göstermek için hiç işaret parmağını kullanır mı? Evet /Hayır
8. Çocuğunuz küçük oyuncaklarla (arabalar ya da küpler gibi) onları ağızına almadan, kurcalamadan ya da düşürmeden düzgün bir şekilde oynayabilir mi?
Evet /Hayır
9. Çocuğunuz size bir şey göstermek için nesnelere alıp size getirir mi? Evet /Hayır
10. Çocuğunuz gözünüze bir iki saniyeden fazla bakar mı? Evet /Hayır

11. ocuęunuz hi sese karşı aşıırı hassasiyeti var mı? (örneęin kulaklarını tıkar mı?)
Evet /Hayır
12. ocuęunuz sizin yüzünüze ya da gülümsemenize karşılık olarak gülümser mi?
Evet /Hayır
13. ocuęunuz sizi taklit eder mi? (örneęin siz bir yüz ifadesi takınsanız, bunu taklit eder mi?) Evet /Hayır
14. ocuęunuza adıyla seslendięinizde tepki verir mi? Evet /Hayır
15. Odanın dięer ucundaki bir oyuncacı parmaęınızla gösterseniz ocuęunuz o oyuncacı bakar mı? Evet /Hayır
16. ocuęunuz yürüyor mu? Evet /Hayır
17. ocuęunuz sizin baktıęınız bir Őeye bakar mı? Evet /Hayır
18. ocuęunuz yüzünün yakınında sıra dışı parmak hareketleri yapar mı?
Evet /Hayır
19. ocuęunuz sizin dikkatinizi yaptıęı iŐe ekmeye alıřır mı? Evet /Hayır
20. ocuęunuzun saęır olup olmadıęını merak ettięiniz oldu mu? Evet /Hayır
21. ocuęunuz insanların ne dedięini anlayabiliyor mu? Evet /Hayır
22. ocuęunuz bazen boşluęa gözünü dikip bakar mı ya da amaçsızca etrafta dolanır mı? Evet /Hayır
23. ocuęunuz alışık olmadığı bir Őeyle karşılaştıęında tepkinizi ölçmek için yüzünüze bakar mı? Evet /Hayır

Ek-4: Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu

Otizm spektrum bozukluğu, sosyal alanda farklı derecelerde bozulma, iletişim ve davranış alanlarında sorunlar, bilişsel gelişmede gecikme ile seyreden nöropsikiyatrik bir bozukluktur. Dünyada otizm sıklığı giderek artmakta olup zihin engelienden sonra en yaygın görülen gelişimsel bozukluktur.

OSB bulguları erken çocukluk döneminde ortaya çıkar ve yaşam boyu devam eder. Klinik olarak ciddi sosyal beceri eksiklikleri, tekrarlayıcı ve stereotipik davranışlar, konuşmada gecikme, dikkat eksikliği gibi özellikler görülebilir. Otizmlilerde çocuklarda sosyal ilişkilerde eksiklikler vardır ve bağlanma arayışı görülmez, yalnızlıktan memnundurlar, ilgi çekmek için konuşmaz, ailelerini önemsemezler, nadiren göz teması kurar, jest ya da seslenme ile başkalarının dikkatini çekmeye çalışmazlar.

OSB'nin erken tanısı, erken müdahalenin getirileri nedeniyle önemlidir. Otizmin tanısının 3 yaşından önce konması ve eğitime başlanması; çocuğun öz bakım becerilerini geliştirmesi, toplum içinde yer alması ve eğitimine örgün eğitim sistemi içinde devam etmesinin sağlanması bakımından çok büyük önem taşır. Bu amaçla çocuğunuzun sağlıklı çocuk izlemi yapılırken otizm taramasını da TIDOS tarama yöntemiyle gözlemsel olarak değerlendirmek ve sizin görüşlerinizi almak için de ebeveyn değerlendirme ölçeği olan M-CHAT formunu doldurmanızı istiyoruz. Bu araştırma için çocuğunuza yada size hiçbir girişimsel işlem uygulanmayacaktır.

Bu araştırmaya katılmanız gönüllülüğünüze bağlıdır. Kimliğiniz gizli tutulacaktır. Araştırma ile ilgili sizden aldığımız tüm bilgiler ve sonuçlar gizlidir ve tıbbi müdahale gerekliliği dışında başka kişilere açıklanmayacaktır. Bilgiler anonim bilgi olarak bilimsel ortamlarda kullanılacaktır..

Bu araştırmaya katılmayı reddetme hakkına sahipsiniz. Araştırma başladıktan sonra devam etmek istemediğinizde araştırmadan ayrılma hakkına sahipsiniz. Bu durum bebeğinizin izleminde herhangi bir aksama oluşturmaz.

Araştırma süresince uygulanacak testler için sizden herhangi bir ücret talep edilmeyecektir. Sizin sosyal güvencenizi sağlayan kurum mali yük altına girmeyecektir.

Her türlü bilgi için sorumlu araştırmacı (Uzm. Dr. Seda Topçu, Tel: 5957292) ile irtibata geçebilirsiniz.

“Çocuklarda Otizm Spektrum Bozukluğunun M -CHAT (Modified Checklist forAutism in Toddlers- Değiştirilmiş Erken Çocukluk Dönemi Otizm Tarama Ölçeği) ve TIDOS (Three-İtem Direct Observation Screen-Üç Maddelik Direk Gözlemsel Tarama)Tarama Testleri ile Değerlendirilmesi” isimli araştırmaya çocuğumla birlikte katılmayı kabul ediyorum.

Bebeğin adı soyadı: -----

Veli adı soyadı: -----

ADRES -----

TELEFON NUMARASI: -----

TARİH:

İMZA:

Onay almayıgerçekleştirenkişi:

İSİM -----

TARİH:

İMZA:

Tanıklık eden kurum yetkilisi:

İSİM: Uzm. Dr. Seda Topçu

TARİH:

İMZA:

Telefon: 0312 5957292

ÖZGEÇMİŞ

Adı Soyadı: Seda Topçu

Doğum Tarihi: 14 Kasım 1982

Öğrenim Durumu:

Derece	Bölüm/Program	Üniversite	Yıl
Lisans	Tıp Fakültesi	Hacettepe Üniversitesi	2000- 29.06.2006
Doktora/S.Yeterlik/Tıpta Uzmanlık	Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Uzmanı	Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi	2007- 21.01.2012

Doktora Tezi/S.Yeterlik Çalışması/Tıpta Uzmanlık Tezi Başlığı ve Danışman(lar):

“Çocukluk yaş grubunda Kawasaki hastalığı olgularının değerlendirilmesi”

Doç. Dr. Gönül Tanır

Görevler:

Görev Unvanı	Görev Yeri	Yıl
Ar.Gör.	Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi	2007- 2012
Uzman Dr.	Hatay İskenderun Devlet Hastanesi (zorunlu hizmet)	2012- 2013
Uzman Dr.	Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi	2013- 2015
Uzman Dr.	Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Sosyal Pediatri Bilim Dalı	2015-