T.C. SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ, İZMİR DR. BEHÇET UZ ÇOCUK HASTALIKLARI VE CERRAHİSİ SAĞLIK UYGULAMA VE ARAŞTIRMA MERKEZİ

ÇOCUK VE ERGEN RUH SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

OTİZM SPEKTRUM BOZUKLUĞU OLAN ÇOCUK VE ERGENLERDE GÖZ BULGULARIYLA SOSYAL İLETİŞİM VE DAVRANIŞLAR ARASI İLİŞKİLERİN ARAŞTIRILMASI

Dr. Mehrişah USTA

T.C. SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ, İZMİR DR. BEHÇET UZ ÇOCUK HASTALIKLARI VE CERRAHİSİ SAĞLIK UYGULAMA VE ARAŞTIRMA MERKEZİ

ÇOCUK VE ERGEN RUH SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

OTİZM SPEKTRUM BOZUKLUĞU OLAN ÇOCUK VE ERGENLERDE GÖZ BULGULARIYLA SOSYAL İLETİŞİM VE DAVRANIŞLAR ARASI İLİŞKİLERİN ARAŞTIRILMASI

Dr. Mehrişah Usta

TEZ DANIŞMANI

Doç. Dr. Fatma Sibel Durak

(UZMANLIK TEZİ)

"Kaynak gösterilerek tezimden yararlanılabilir"

İZMİR 2025

İÇİNDEKİLER

Sayfa

TEŞEKKÜR…….....iii

SİMGELER ve KISALTMALAR……...vii

TABLO LİSTESİ……...……ix

ŞEKİL LİSTESİ……..…….....xi

ÖZET…….....xii

ABSTRACT…….....xiv

1.GİRİŞ VE AMAÇ……..…….....1

2.GENEL BİLGİLER……..……..2

2.1. OTİZM SPEKTRUM BOZUKLUĞU……...…..3

2.1.1. Tanım ve Tarihçe …….…..….2

2.1.2. Epidemiyoloji…….…….....5

2.1.3. Etiyoloji……..……..6

2.1.4. Otizm Spektrum Bozukluğu DSM-V Tanı Kriterleri……16

2.1.5. Otizm Spektrum Bozukluğu Klinik Görünümü…….…….17

2.1.6. Otizm Spektrum Bozukluğu Şiddeti……..…….....21

3.HİPOTEZLER……..…...22

4. GEREÇ VE YÖNTEM

4.1 Çalışmanın yöntemi, örneklem seçimi, dahil etme ve dışlama kriterleri…….……...…23

4.2 Çalışmada kullanılan veri toplama araçları…….……..27

4.2.1 Sosyodemografik veri formu (EK 3)……...……27

4.2.2 Sosyal iletişim ölçeği (SİÖ) [Social Communication Questionnaire (SCQ)] (EK 4)……....27

4.2.3 Otizm Davranış Kontrol Listesi (ODKL; Autism Behavior Checklist, ABC) (EK 5)……..…..……..28

4.2.4 Çocukluk Otizmi Derecelendirme Ölçeği (ÇODÖ) (EK 6)…….…29

4.2.5 İstatiksel analiz……..…….…...…30

5. BULGULAR…….32

6. TARTIŞMA…….….48

7. SONUÇ VE ÖNERİLER…….55

KAYNAKLAR…….....58

EKLER…….68

TEŞEKKÜR

Bir yolculuğun daha sonuna yaklaşırken, bu sürecin yalnızca bireysel bir emeğin ürünü değil; aynı zamanda değerli desteklerin, ilham veren hayatların ve özverili katkıların birleşimi olduğunu ifade etmek isterim. Bu süreç boyunca karşılaştığım zorluklara rağmen ilerlememi sağlayan değerli isimlere içtenlikle teşekkür ediyorum.

Uzmanlık eğitimim ve tez çalışmam süresince bilgisi, tecrübesi, duruşuyla bana her konuda yol gösteren çok kıymetli hocam Doç Dr Fatma Sibel Durak'a

Mesleğine olan bağlılığını, bilimsel vizyonunu, etik değerlerini örnek aldığım sevgili hocam Doç Dr Nagihan Cevher Binici'ye

Tez çalışmam boyunca tüm süreçte bana büyük destek olan, bilgilerini ve duygusal desteğini cömertçe paylaşan kıymetli Uzm. Dr. Melek Hande Bulut Demir'e

Görece kısa bir süre olsa da birlikte çalışabilmekten gurur duyduğum hocam Doç Dr Ayşe Kutlu'ya

Birlikte çalışma fırsatı bulabildiğim, birikimlerinden yararlandığım diğer tüm değerli uzmanlarımıza, asistanlık sürecimde birlikte çalışmaktan keyif aldığım tüm değerli asistan arkadaşlarıma teşekkür ediyorum.

Tüm asistanlık sürecim boyunca rahatça çalışabildiğim, pozitif enerjilerini esirgemeyen değerli tıbbi sekreterlerimizden Ümmü ve Şengül hanıma teşekkür ederim.

Tez çalışmamda çok büyük katkıları olan, yılmadan araştıran ve geliştiren, bilimsel bakış açılarıyla yol gösteren, göz sağlığı ve hastalıkları hekimleri Doç. Dr. Erdem Eriş'e, Dr. Öğr. Üyesi Sinan Bekmez'e, Uzm Dr Ali Agarayov'a gösterdikleri büyük katkı ve desteklerinden ötürü teşekkürü bir borç bilirim.

Hayatımdaki ilk arkadaşım, biricik sırdaşım, göz sağlığı ve hastalıkları hekimi Doç Dr. Gülşah USTA' ya

Beni bugünlere getirebilen, yorulduğumda yoluma mavi gözleriyle hemen ışık tutan, keskin zekasıyla ve birikimiyle yüzümü güldüren sevgili babacım Op. Uzm. Dr. Osman USTA' ya

Son olarak, sonların aslında farklı başlangıçlar olduğunu öğrendiğim, yıllar geçse de ruhumda naifliğini ve asilliğini taşıdığım merhum annem Elmas Elhan USTA' ya teşekkür ederim.

SİMGELER VE KISALTMALAR

AP: Antipsikotik

CDC: Hastalık Kontrol ve Önleme Merkezi (Centers for Disease Control and Prevention)

C/S: Sezaryen

ÇODÖ: Çocukluk çağı Otizmi Değerlendirme Ölçeği (Childhood autism rating scale (CARS))

DEHB: Dikkat Eksikliği ve Hiperaktivite Bozukluğu

DSM-I: Ruhsal Bozukluklara İlişkin Tanı ve İstatistik El Kitabı-Birinci Baskı (Diagnostic and Statiscal Manual of Mental Disorders First Edition)

DSM-II: Ruhsal Bozukluklara İlişkin Tanı ve İstatistik El Kitabı-İkinci Baskı (Diagnostic and Statiscal Manual of Mental Disorders Second Edition)

DSM-III: Ruhsal Bozukluklara İlişkin Tanı ve İstatistik El Kitabı-Üçüncü Baskı (Diagnostic and Statiscal Manual of Mental Disorders Third Edition)

DSM-IV-TR: Ruhsal Bozukluklara İlişkin Tanı ve İstatistik El Kitabı-Dördüncü Baskı-Gözden Geçirilmiş (Diagnostic and Statiscal Manual of Mental Disorders Forth Edition-Text Revised)

DSM-V: Ruhsal Bozukluklara İlişkin Tanı ve İstatistik El Kitabı-Beşinci Baskı (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders Fifth Edition)

DSÖ: Dünya Sağlık Örgütü

EEG: Elektroensefalografi

GABA: Gamma-aminobütirik Asit (Gamma-Aminobutyric Acid)

GOF: Geniş Otizm Fenomeni

HLA: Human Lökosit Antijeni

IFN: İnterferon

Ig: İmmunglobülin

IL: İnterlökin

IQ: Zekâ Bölümü Puanı (Intelegence Quotient)

Min: Minimum

Max: Maksimum

MR: Mental Retardasyon

MPH: Metilfenidat

NMDA: N- Metil D-Aspartat

OKB: Obsesif Kompulsif Bozukluk

OSB: Otizm Spektrum Bozukluğu

ODKL: Otizm Davranış Kontrol Listesi

ÜSYE: Üst Solunum Yolu Enfeksiyonları

YGB: Yaygın Gelişimsel Bozukluklar

TNF-α: Tümör Nekroz Faktörü -α

SİÖ: Sosyal İletişim Ölçeği

SPSS: Sosyal Bilimler İstatistik Paketi

Strabismus: Şaşılık

TABLO DİZİNİ

Tablo I: Olguların ebeveynlerinin akrabalık durumuna göre karşılaştırılması….33

Tablo II: Olguların yerleşim yerlerine göre karşılaştırılması……..… 33

Tablo III: Olguların oftalmolojik problemlerinin cinsiyete göre karşılaştırılması……..…34

Tablo IV: Tüm olguların sahip olduğu göz problemlerine göre sayı ve yüzdelik oranları…….….34

Tablo V: İki grubun yaş ortalamalarının karşılaştırılması…….…..….35

Tablo VI: İki grubun DEHB açısından karşılaştırılması…….…....35

Tablo VII: Kullanılan ilaçların göz bulgusu olan ve olmayanlarda karşılaştırılması……..…..…..36

Tablo VIII: Her iki grubun verbal ve nöromotor gelişim basamakları açısından karşılaştırılması…….…..37

Tablo IX: Her iki grubun ekranla tanışma zamanı açısından karşılaştırılması...38

Tablo X: Olguların doğum zamanına göre karşılaştırılması……...39

Tablo XI: Olguların doğum sonrası tıbbi komplikasyon yaşama durumuna göre karşılaştırılması……...40

Tablo XII: Olguların planlı veya istenmeyen gebelik olma durumlarına göre karşılaştırılması……..…….40

Tablo XIII: Özbakım becerilerine göre her 2 grubun karşılaştırılması…….…...42

Tablo XV: Olguların Otizm Davranış Kontrol Listesi toplam ve alt ölçek skorlarına göre karşılaştırılması……...….43

Tablo XVI: Olguların Sosyal İletişim Ölçeği toplam ve alt ölçek skorlarına göre karşılaştırılması……..44

Tablo XVII: Olguların göz bulgusu olan ve olmayanlara göre ÇODÖ alt ölçek ve toplam skor puanları……..…….....45

Tablo XVIII: Şaşılık ve dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu varlığının karşılaştırılması ……...….46

Tablo XIX: Çalışmada kullanılan tüm ölçeklerin alt boyut ve toplam skorlarının Pearson korelasyon analiziyle değerlendirilmesi……..…47

ŞEKİLLER DİZİNİ

Şekil I: Çalışmanın akış şeması **……**……...26

Şekil II: Grupların yürüme zamanlarının arasındaki farklılık …….……..…38

Şekil III: Her iki grubun anne sütü alma sürelerinin grafik şeklindeki dağılımı……..……41

Şekil IV: Her iki grubun alt ölçek basmakalıp davranışların grafik şeklindeki dağılımı……..44

ÖZET

Otizm Spektrum Bozukluğu Olan Çocuk ve Ergenlerde Göz Bulgularıyla Sosyal İletişim ve Davranışlar Arası İlişkilerin Araştırılması

Amaç: Bu tez çalışmasında amacımız; OSB'li hastalardaki göz bulgularının (hipermetrop, şaşılık, miyop, astigmat, göz tembelliği, kırmızı-yeşil renk körlüğü) olmayanlara göre, sosyodemografik ve klinik özellikleri, sosyal iletişim becerileri, davranışlarını ne ölçüde yordayabileceği araştırılacaktır ve otizmin ağırlık derecesi ile arasındaki ilişkileri incelemektir. Bu belirti/bulguların OSB'nin müdahale stratejileri açısından potansiyel katkıları değerlendirilecektir.

Gereç ve Yöntem: Çalışmamıza İzmir Dr. Behçet Uz EAH'ta çocuk ve ergen ruh sağlığı polikliniğinde takip izleniminde olan ve geçmişte DSM-IV-TR tanı ölçütlerine göre Yaygın Gelişimsel Bozukluk (YGB) tanısı alan veya değerlendirme anında DSM-5 tanı ölçütlerine göre OSB tanısını karşılayan 188 çocuk ve ergen olgu dahil edildi. Kesitsel doğada yapılan bu tez çalışmasında olgular ardışık olarak Aralık 2023-2024 tarihleri arasında polikliniklere başvurdukça değerlendirmeye alındı. Başvuran olgulara, anamnez geçmişi ışığında birden çok hekimin klinik kararı olan dışlama kriterleri (mental kısıtlılık eşlik etmemesi, bilinen genetik multisistemik rahatsızlığı olmaması, göz muayenesine koopere olamayacağı öngörülenler) uygulandıktan sonra bakımvereni tarafından sosyal iletişim ölçeği (SİÖ), araştırmacı hekim tarafından Otizm Davranış kontrol listesi (ODKL) dolduruldu. Araştırmacı hekim tarafından olguya yarı yapılandırılmış Çocukluk Otizmi Derecelendirme Ölçeği (ÇODÖ) uygulandı ve randevu verilerek olgular göz muayenesine yönlendirildi. Göz muayenesi pediyatrik oftalmoloji alanında deneyimli hekimler tarafından öncelikle otorefraktometre cihazı ile el tipi taşınabilir otorefraktometre (Welch Allyn, Inc., Skaneateles Falls, New York, US) ile 3 yaklaşık 0,9 metre mesafeden refraktif değerleri (hipermetrop, miyop, astigmatizm) ölçüldü ve ilişkili ambliyopi (göz tembelliği) açısından muayene edildi. Ardından koopere olabilen vakalara, Covers göz kapama testiyle şaşılık testi ve ortoptik değerlendirme, santral fiksasyon, yarık

lamba biyomikroskopisi ile ön ve arka segment değerlendirmesi dahil olmak üzere ayrıntılı göz muayenesi yapıldı.

Bulgular: Çalışmamızda toplamda 92 olguda oftalmolojik problem saptandı, 41 olgunun göz muayenesi tetkikleri ise normaldi. Oftalmolojik problemi saptanan 92 olgunun, bu problemler açısından ayrı ayrı kategorilendiğinde en sık 60 olguda astigmat (%45,1) saptandı. Bunu sırasıyla 55 olguda hipermetrop (%41,4), 31 olguda şaşılık (% 23,), 25 olguda miyop (%18,8) 7 olguda (%5,3) göz tembelliği izledi. İlk desteksiz yürüme ayı değerlendirildiğinde göz bulgusu olanlardaki gecikme istatistiksel olarak anlamlı derecede yüksek bulundu. Olguları yoğun bakım gereksinimi dahil postnatal tüm sorunlar açısından karşılaştırdığımızda sorunu olan grupta göz bulguları anlamlı derecede fazlaydı. Olgular SİÖ alt boyutları ve toplam puanı açısından karşılaştırıldığında yalnızca sınırlı, yineleyici ve basmakalıp davranışlar alt boyutu göz bulgusu olmayanlarda istatistiksel olarak anlamlı derecede yüksek skorlara sahipti.

Sonuç: Çalışma grubumuzdaki OSB olan olgulardaki yüksek şaşılık oranları dikkat çekti. Bu durum bu hastaların genel ve multidisipliner yaklaşımında bu konuya daha çok dikkat edilmesi gereğini düşündürdü. Basmakalıp, yineleyici, sınırlı davranış boyutunun anlamlı derecede az gözlenmesinin, OSB'nin fenotiplendirilmesinde ve bireysel ihtiyaçların farklılıklarına yönelik müdahale stratejilerinin gelecekteki çalışmalarda tekrar değerlendirilerek ileri araştırmaya ihtiyaç duyulduğu düşünüldü. Çalışmamızın sonuçlarının genellenebilmesi için toplum temelli, daha geniş örneklemlerle yapılacak çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar kelimeler: Otizm Spektrum Bozukluğu, göz bozuklukları, basmakalıp yineleyici davranışlar, duyusal hassasiyet

ABSTRACT

Investigating the Relationship Between Ophthalmologic Findings and Social Communication & Behavioral Features in Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorder

Aim: The aim of this thesis is to investigate the extent to which ophthalmological findings (hypermetropia, strabismus, myopia, astigmatism, amblyopia) in individuals with Autism Spectrum Disorder (ASD) predict sociodemographic and clinical characteristics, social communication skills, and behavioral problems compared to those without such findings. It also aims to explore the associations between these visual findings and the severity of autism. The potential contributions of these symptoms/findings to intervention strategies for ASD are also discussed.

Materials and Methods: This cross-sectional study included 188 children and adolescents who were either previously diagnosed with Pervasive Developmental Disorder (PDD) based on DSM-IV-TR criteria or met the diagnostic criteria for ASD according to DSM-5 at the time of assessment. Participants were included from the Child and Adolescent Psychiatry outpatient clinic at İzmir Dr. Behçet Uz Children's Hospital between December 2023 and December 2024. Following a thorough clinical evaluation, exclusion criteria were applied (i.e., comorbid intellectual disability, known genetic or multisystemic disorders, inability to cooperate with an eye examination). Data were collected via caregiver-reported Social Communication Questionnaire (SCQ), clinician-rated Autism Behavior Checklist (ABC) and Childhood Autism Rating Scale (CARS) conducted by the researcher. All participants were referred for a comprehensive ophthalmological examination. Refractive errors (hyperopia, myopia, astigmatism) were measured using a handheld autorefractor (Welch Allyn Inc., Skaneateles Falls, New York, US) from approximately 0.9 meters. Amblyopia screening, strabismus testing using cover-uncover test, and red-green color blindness screening with Ishihara plates were performed. Cooperative participants underwent further orthoptic

assessment, central fixation evaluation, and detailed anterior and posterior segment examination using slit-lamp biomicroscopy by pediatric ophthalmology specialists.

Results: Ophthalmological problems were identified in 92 participants, while 41 had normal eye examination findings. Among those with ophthalmological problems, the most common was astigmatism, found in 60 cases (45.1%), followed by hyperopia in 55 cases (41.4%), strabismus in 31 (23.3%), myopia in 25 (18.8%), and amblyopia in 7 (5.3%). Delayed onset of unsupported walking was significantly higher in the group with visual findings. Comparison of neonatal and postnatal complications revealed that participants with such complications had a significantly higher rate of visual findings. In terms of SCQ subscales and total scores, the “restricted, repetitive, and stereotyped behaviors” subscale was significantly higher in those without any ophthalmological findings.

Conclusion:
The high prevalence of strabismus in the ASD group drew attention. This suggests the need for greater emphasis on ophthalmological evaluations in the multidisciplinary management of ASD. The finding that repetitive, stereotyped, and restricted behaviors were less pronounced in those with visual findings raises the possibility of sensory-modulated phenotypic variation in ASD. This highlights the need for future research to explore individualized intervention strategies. Further community-based studies with larger samples are necessary to generalize these results.

Keywords: Autism Spectrum Disorder, visual impairments, stereotyped repetitive behaviour, sensory sensitivite

Otizm Spektrum Bozukluğu Olan Çocuk ve Ergenlerde Göz Bulgularıyla Sosyal İletişim ve Davranışlar Arası İlişkilerin Araştırılması

1. GİRİŞ VE AMAÇ

Otizm spektrum bozukluğu (OSB), erken çocukluk döneminde başlayan, sosyal iletişimde zorluklar, tekrarlayıcı davranışlar ve sınırlı ilgi alanları ile karakterize nörogelişimsel bir bozukluktur. OSB'nin prevalansı son yıllarda önemli ölçüde artmış olup, güncel 2025 yılı verilerine göre her 31 çocuktan 1'ine OSB tanısı konulmaktadır (CDC, 2025). Prevalanstaki bu belirgin artış, OSB'nin etiyolojisi, tanısı ve tedavisi üzerine yapılan araştırmaların katkısının önemini daha da artırmıştır (2).

Otizm spektrum bozukluğunda sosyal iletişim becerileri göz teması kurma, jest mimik yorumlama ve sosyal ipuçlarını anlama yetenekleri önemli ölçüde etkilenir. Göz teması, sosyal etkileşimde oldukça önemli bir rol oynar ve OSB'li bireylerde göz teması kurmaktan kaçınma ve/veya göz temasını sürdürmede zorluklar ve/veya insanı delip geçici bakışlar sıklıkla gözlemlenir. Bu durum, sosyal iletişimdeki bozuklukların altında yatan nörobiyolojik mekanizmalarla ilişkili olabilir (4).

Çocuk ve ergen yaş dönemindeki OSB'li olgularda göz ile ilişkili belirtiler, sosyal iletişim ve davranış problemleri arasındaki ilişkileri anlamada önemli bir potansiyele sahiptir. Bu çalışma, OSB'nin nörobiyolojik temellerini aydınlatmaya ve müdahale stratejilerine katkıda bulunmayı hedeflemektedir. Göz bulgularının OSB'deki sosyal iletişim bozukluklarını ve davranış problemlerini ne ölçüde yordayabileceğinin araştırılması, bu alanda yapılacak gelecek çalışmalar için önemli bir adım olacaktır.

Bu çalışmanın amacı, OSB tanılı çocuk ve ergenlerde göz bulguları (hipermetrop, şaşılık, miyop, astigmat, göz tembelliği, kırmızı-yeşil renk körlüğü) ile sosyal iletişim becerileri ve davranışları arasındaki olası ilişkileri incelemektir. Bu kapsamda, göz bozukluklarının OSB'deki sosyal iletişim bozukluklarını ve davranış sorunlarını ne ölçüde yordayabileceği araştırılacaktır. Ek olarak, bu belirti/bulguların OSB'nin müdahale stratejileri açısından potansiyel katkıları değerlendirilecektir.

2.1 GENEL BİLGİLER

2.1.1 Tanım ve Tarihçe

Otizm Spektrum Bozukluğu (OSB), sosyal etkileşimde ve iletişimde zorluklar, tekrarlayıcı davranışlar, sınırlı-kısıtlı ilgi alanları ile seyreden nörogelişimsel bir bozukluktur (1).

"Otizm" kelimesi, Yunanca "kendi" anlamına gelen "autós" kelimesinden türetilmiştir. Bildiğimiz kadarıyla ilk kez 1908 yılında, İsviçreli psikiyatrist Eugen Bleuler, şizofreni hastalarında gerçeklikten uzaklaşma ve içe kapanma durumunu tanımlamak için bu terimi kullanmıştır. Ancak 1943 yılında Leo Kanner, şizofreni ya da başka bir psikiyatrik bozukluğu olmayan, sosyal izolasyon ve dil bozuklukları olan çocukları inceleyerek otizmi yeniden tanımlamıştır. Kanner, bu çocukların insanlarla iletişim kurmada zorlandığını, sosyal etkileşime ilgi duymadıklarını ve tekrarlayan davranışlar (stereotipi) sergilediklerini raporlamıştır (2).

Hans Asperger, 1944'te dil bozuklukları göstermeyen ancak sosyal izolasyon belirtileri gösteren bir grup çocuğu tanımlamıştır (3). Bu durum, daha sonra "Asperger Sendromu" olarak adlandırılacak farklı bir klinik tabloyu ortaya koymuştur. Kanner ve Asperger'in tanımlamalarına rağmen, dönemin tanısal anlayışı genellikle semptomlara odaklanmış olup, otizm ile şizofreni arasındaki ayrım net bir şekilde yapılmamıştır (4).

İlk kez 1958 yılında Keeler, prematüre retinopatisi (ROP) olan beş çocukta otistik özellikleri tanımladı (5). Frieberg ' körlük ' terimini, doğuştan kör bebeklerde sık görülen, göz ovuşturma, tekrarlayan el hareketleri (el çırpma) ve ritmik sallanma gibi, basmakalıp davranışları tanımlamak için kullanmıştır (5).

Brown ve ark. da doğuştan görme engelli çocuklarda yaygın görülen otistik özellikleri; nesnelerin atipik keşfi (koku duyusu yoluyla), tersine zamir kullanımı, sembolik oyun kuramama ve kendini uyarıcı motor davranışlar olarak tanımladı (6).

Dünya Sağlık Örgütü 1967'de, ICD-8 sınıflandırmasında “infantil otizm” terimini kullanmış, ancak bunu şizofreninin bir alt türü olarak değerlendirmiştir. Otizm, ancak Amerika Psikiyatri Birliği’nin (APA) DSM-III sınıflandırmasında ayrı bir bozukluk olarak yer almış ve zaman içinde adlandırma ile alt gruplar arasında değişiklikler olmuştur. 1994 yılında yayımlanan DSM-IV ve 2000 yılında çıkan DSM-IV-TR’de, Yaygın Gelişimsel Bozukluk (YGB) terimi altında Otistik Bozukluk, Asperger Bozukluğu, Rett Sendromu, Çocukluk Çağı Dezintegratif Sendromu ve Başka Türlü Adlandırılamayan Yaygın Gelişimsel Bozukluk gibi beş alt tanı grubu oluşturulmuştur (8,9).

Yaygın Gelişimsel Bozukluklar terimi yerine, DSM-5’te çekirdek semptomların şiddetinin giderek arttığı bir yelpazeyi ifade eden Otizm Spektrum Bozukluğu terimi benimsenmiştir. Bu terim, genetik yapıları ve gelişimsel süreçleri farklılık gösteren Rett Sendromu hariç, DSM-IV'teki beş alt kategoriyi kapsar. Bu değişikliğin en önemli sebeplerinden biri, YGB alt kategorileri arasında ayrım yapmanın zorluk yaratması ve tanılama sürecinde karışıklığa yol açmasıdır. Dünya Sağlık Örgütü de ICD-11 sınıflandırmasında benzer bir değişiklik yaparak, otizmi nörogelişimsel bozukluklar kategorisine dahil etmiştir (9).

Tablo 1. DSM-5 ile gelen değişiklikler (APA 2013).

Değişiklik	DSM-IV	DSM-5
El kitabında yer aldığı bölüm	Genellikle İlk Kez Bebeklik, Çocukluk, Ergenlik Döneminde Tanısı Konan Bozukluklar	Nörogelişimsel Bozukluklar
Alt tanı kriterleri	1. Sosyal etkileşim sorunları 2. Dil ve iletişim sorunları 3. Kısıtlı ve tekrarlayıcı ilgi ve davranışlar	1. Sosyal etkileşim ve iletişimde yetersizlikler 2. Kısıtlı ve tekrarlayıcı ilgi ve davranışlar
Başlangıç yaşı	3 yaşından önce	Erken gelişim döneminde başlamalıdır, ancak sosyal talepler aşılana kadar ortaya çıkmayabilir.
-ile daha iyi açıklanamaz	Rett Sendromu veya Çocukluk Çağı Dezintegratif Bozukluğu	Sosyal Pragmatik İletişim Bozukluğu
Duyusal belirtiler	Belirtilmemiştir.	Duyusal belirtiler DSM-5 ile eklenmiş kısıtlı ve tekrarlayıcı ilgi ve davranışlar altında yeni bir kriterdir.

Otizm tanısı koymak için çeşitli ölçeklerden faydalanılmaktadır. Türkçe geçerlilik ve güvenilirlik çalışmaları olan Otizm Davranış Kontrol Listesi (ODKL), Sosyal İletişim Ölçeği (SİÖ) ve Çocukluk Otizmi Derecelendirme Ölçeği (ÇODÖ), ülkemizde otizm belirtileri gösteren çocukların tarama, takip ve semptomlarının şiddetini belirlemek amacıyla kullanılan değerlendirme araçlarıdır (130, 134, 123).

Ankara Gelişim Tarama Envanteri ile 0-6 yaş 6 ay arası çocukların gelişimleri anneden bilgi alınarak değerlendirilebilmekte ve 6 yaş 6 ay-16 yaş 6 ay arası çocukların mental kapasitelerini ölçmek için WISC-R Zeka Testi kullanılabilmektedir (137, 138).

Otizmli çocuklarda kulak burun boğaz, nöroloji, genetik ve metabolizma polikliniklerine kontrol amaçlı yönlendirme yapılması önerilmektedir (139). Otizmli

çocuklarda görme problemleri riski bulunmasa bile göz doktoruna konsültasyon yapılması önerilmektedir (136).

2.1.2 Epidemiyoloji

Otizm prevalansına yönelik ilk araştırmalar, 1960-1970 yılları arasında Amerika ve Avrupa'da yapılmıştır. O dönemde yapılan çalışmalarda, otizmin sıklığı 2-4/10.000 olarak belirlenmiş ve nadir görülen bir bozukluk olarak kabul edilmiştir. 1980 ve 1990'larda ise, mental retardasyon ya da konuşma gecikmesi olmayan bireylerde de otizmin giderek daha tanınabilir hale gelmesiyle birlikte, tanı ölçütlerinde de daha geniş kapsamlı değişiklikler yapılmıştır. Bu durum, 2000'li yıllarda yapılan araştırmalarla birlikte prevalansın 6-7/1000'lere yükselmesine yol açmıştır (11). Ayrıca, erkeklerde otizm vakalarının kızlara kıyasla 3-4 kat daha fazla olduğu tespit edilmiştir (10).

Güncel alanyazında, otizm prevalansının özellikle son on yılda belirgin bir artış gösterdiği görülmektedir (12). Prevalans artışının nedenleri üzerine yapılan araştırmalarda, tanı kriterlerindeki değişiklikler, otizm hakkında farkındalığın artması, sağlık hizmetlerine erişim imkanlarının genişlemesi ve daha önce mental retardasyon tanısı almış bireylerin tekrar değerlendirilerek Otizm Spektrum Bozukluğu (OSB) tanısı alması gibi faktörler öne çıkmaktadır. Prevalanstaki bu artış, Amerika Birleşik Devletleri'ndeki Hastalık Kontrol ve Önleme Merkezleri'nin (CDC) Otizm ve Gelişimsel Bozukluklar İzlem Ağı (ADDM) verilerinde de açıkça görülmektedir. Bu çalışmalarda, 8 yaşındaki çocukların değerlendirildiği 11 farklı eyalette, OSB yaygınlığı 2014 yılında 1/59, 2016 yılında 1/54, 2018 yılında 1/44, 2020 yılında 1/36 olarak bildirilmiştir (13, 14). Türkiye'de 2020 yılında yapılan 16-36 ay arasında yaşları olan 6712 bireyin yer aldığı bir çalışmada, OSB yaygınlığının 1/117 olduğu saptanmıştır (15).

Cinsiyet açısından, otizmin erkeklerde daha yaygın görüldüğü, ancak kadınlarda daha şiddetli seyrettiği ve daha fazla mental inkapasite ile ilişkilendirildiği bilinmektedir. Erkeklerde otizm sıklığının kızlardan 3-4 kat daha fazla olduğu belirtilmektedir. Ancak mental inkapasite birlikteliği görülen vakalarda bu oran 1.9/1'e kadar düşmektedir (10,18).

2.1.3.ETİYOLOJİ

Uzun yıllar boyunca otizmin bebeklik döneminde anne çocuk ilişkisinin yetersizliği sonucu çevresel faktörlerle ortaya çıktığı yönünde düşünülmüştü. Fakat sonraki çalışmalar bu görüşü desteklememiştir (19). Bu anlayış doğrultusunda, otizmin psikopatolojileri "buzdolabı anneler" olarak adlandırılan ebeveyn tutumlarıyla açıklanmış ve semptomların ebeveynlerin davranışsal tutumlarına bir tepki olduğu öne sürülmüştü (20). Ancak ilerleyen yıllarda yapılan ikiz çalışmaları, otizmin genetik bir yönü olduğunu ortaya koymuş ve zamanla kalıtımsal geçişi en yüksek olan nöropsikiyatrik hastalıklar arasında sınıflandırılmaya başlanmıştır (21).

Otizmin biyolojik bir temele sahip olduğu görüşü 1960'ların sonlarında daha fazla kabul görmeye başlamıştır. Bu bozukluğun biyolojik temelinin, mental retardasyon ve epilepsi gibi durumların yüksek oranlarda eşlik etmesi, çeşitli tıbbi ve genetik hastalıkların otizmle birlikte sıklıkla gözlemlenmesi gibi faktörler gündeme gelmiştir. OSB tanısı almış bireyler, silik nörolojik belirtiler ve elektroensefalografi (EEG) testlerinde özgül olmayan bulgular sergileyebilirler (23).

Son yıllarda, OSB'nin etiyolojisinde spesifik genetik faktörlerin önemli bir rol oynadığı ve karmaşık biyolojik ve psikolojik süreçlerin katkıda bulunduğu düşüncesi öne çıkmıştır (24). Günümüz itibariyle, otizmin etiyolojisi tamamen aydınlatılmamış olsa da genetik faktörlerin çevresel etmenlerle etkileşimi sonucunda bu bozukluğun geliştiği görüşü hâkimdir (22).

2.1.3.1.Genetik Faktörler

OSB'nin genetik bir hastalık olduğu görüşü aile ve ikiz çalışmalarıyla desteklenmektedir (25). Büyük ölçekli gen keşif çalışmalarından elde edilen sonuçlar, otizmin tek gen ile kalıtılan basit Mendelyan kalıtıma sahip bir bozukluk olmadığını, pek çok genin etki ettiği kompleks bir genetik etiyolojiye sahip olduğunu göstermektedir (21).

Otizm spektrumundaki bir çocuğun kardeşlerinde OSB görülme sıklığının normal popülasyona göre 50 ile 200 kat arttığı gösterilmiştir (26). Kardeşler OSB

tanısını karşılamasa da, sosyal ve iletişim becerilerinde sorunlar içeren farklı gelişimsel bozukluklar için daha fazla risk altındadır (25).

İkiz, kardeş ve aile çalışmaları sonucunda elde edilen verilere göre otizmin kalıtılabilirlik oranının güncel literatürde %80 civarında olduğu bildirilmektedir (27). Yapılan ikiz araştırmaları, otizm etiyolojisinde genetik faktörlerin oldukça önemli bir role sahip olduğunu göstermektedir. Monozigotik ikizlerde konkordans oranı %70-90 arasında iken, dizigotik ikizlerde bu oran %30 civarında, kardeşlerde ise %3-19 arasında değişiklik göstermektedir (28).

Tek bir gen üzerindeki mutasyonlar ya da birden fazla mutasyonun eşlik ettiği otizm spektrum bozukluğu (OSB) vakaları, tüm vakaların yalnızca %1-2'sini kapsamaktadır (29). OSB ile ilişkilendirilen bazı genler ve lokuslar, mental gerilik, epilepsi, şizofreni, dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu gibi çeşitli hastalıklarla da bağlantılıdır (30). Bu çalışmalar, otizm spektrum bozukluğunun (OSB) genetik etiyolojisinin son derece karmaşık olduğunu ve bağlantı kurulan bölgelerdeki gen mutasyonlarının, bireyin genetik yapısına bağlı olarak farklı klinik tabloların ortaya çıkmasına yol açabileceğini göstermektedir (21).

Otizm spektrum bozukluğunda genetik etiyolojinin ön planda olduğunu gösteren kavramlardan biri de Geniş Otizm Fenotipi (GOF) dir. GOF, tanı kriterlerini karşılamayan hafif derecede otizm belirtileri, sosyal iletişim alanlarında zorluklar, alışılmadık ve esnek olmayan-katı kişilik özellikleri ve pragmatik dil sorunları ile seyreden, sıklıkla otizm tanısı almış bireylerin yakınlarında gözlemlenen bir klinik kavramdır (34). Birçok araştırma, Geniş Otizm Fenotipi (GOF) özelliklerinin, multipleks ailelerde (iki ya da daha fazla otizmli çocuğa sahip aileler) tek çocuklu (simpleks) ailelere kıyasla daha sık görüldüğünü ortaya koymuştur (31, 32). Bu bulgular, otistik özelliklerin genetik geçişinin farklı modellerle açıklanabileceğini göstermektedir (33).

Otizm Spektrum Bozukluğu (OSB) olan çocukların birinci derece akrabaları ile Down sendromlu bireylerin ailelerinde yapılan çalışmalarda, OSB'li ailelerde geniş otizm fenotipi oranının %12-20 arasında olduğu, oysa Down sendromlu ailelerde bu oranın yalnızca %2-3 olduğu tespit edilmiştir. Ayrıca, kardeşlerde %3

oranında otizm ve %3 oranında geniş otizm fenotipi gözlemlenmesi, genetik faktörlerin önemli bir rol oynadığını desteklemektedir (35).

Otizm tanısı almış bireylerin yaklaşık %10'unda, genetik veya kromozomal bir hastalık eşlik etmektedir ve bu vakalarda en sık karşılaşılan genetik durum, Frajil X sendromu (FMR1 gen mutasyonu) olarak belirlenmiştir (36). Tek gen ilişkili diğer genetik sendromlar Rett sendromu (MECP2 mutasyonu), Tuberoskleroz (TSC1 ve TSC2 gen mutasyonları), Timothy sendromu (CACNA1C mutasyonu) ve dup15q sendromu yer almaktadır (37).

Otizmin karmaşık genetik yapısının altında, nokta mutasyonlarından geniş kopya sayısı varyasyonlarına (CNV) kadar farklı boyutlarda ve kalıtılmış ya da spontan (de novo) olarak meydana gelen yaygın veya nadir genetik varyantların çeşitli oranlarda etkisi olduğu düşünülmektedir. Bu mutasyonlardan bazıları, riskli genler olarak tanımlanan bölgelerde ve genellikle de novo olarak gelişen, nadir görülen genetik değişiklikler olup, önemli gen bölgelerinde yüksek derecede hasara yol açmaktadır. Bu türdeki mutasyonlar, bireysel olarak hastalık riskini önemli ölçüde artırmakla birlikte, popülasyon genelinde etkisi daha düşüktür. Diğer taraftan, otizm spektrum bozukluğunun (OSB) kalıtsal riskinin büyük ölçüde atfedildiği yaygın genetik varyantlar, popülasyonda sık görülen her bir genetik varyantın küçük etkilerinin birleşerek büyük bir etki oluşturduğu ve bozukluğu tetikleyen genetik değişikliklerdir.

Yapılan bazı araştırmalarda, yaygın genetik varyantlardan olan tek-nükleotid polimorfizmlerinin (SNP) kalıtılabilirliğinin, mental retardasyonu olmayan OSB tanısı almış bireylerde daha etkili bir mekanizma olduğunu göstermektedir (38,39).

Kopya sayısı değişkenliği ve nadir mutasyonların otizmle ilişkisini inceleyen araştırmalar, CNTCNP2, CDH10, SHANK3, NRXN1 ve neurogilin genlerinin bu biyolojik süreçleri anlamamıza yardımcı olduğunu belirtmektedir. Bu bulgular, postsinaptik yoğunluk, hücre adezyonu ve glutamarjik sinaptogenez gibi süreçlerde rol oynayan genlerin, otizm spektrum bozukluğuna (OSB) yatkınlıkta önemli bir rol oynadığını göstermektedir (40).

Sitogenetik çalışmalar, otizm spektrum bozukluğu (OSB) tanısı konan bireylerde 15q11-q13 bölgesinde anormallikler bulunduğunu ortaya koymuştur. Ayrıca, 5p14.1 ve 5p15 lokuslarının genetik varyantları, artmış bir risk faktörü oluşturduğu belirlenmiştir (41-43). HLA bölgesi genleri üzerine yapılan bir araştırmada ise HLA-B44, HLA-B57, HLA-DR4 ve HLA-DR14 genlerinin otizmle ilişkilendirildiği görülmüştür (44).

Otizmin genetik etiyolojisinde, genler üzerindeki çevresel etkileri gösteren epigenetik mekanizmaların büyük bir rol oynadığı alanyazında belirtilmektedir. Bu mekanizmalar, DNA metilasyonu, histon asetilasyonu ve diğer modifikasyonları içermektedir. Tüm bu veriler göz önüne alındığında, otizm, hâlâ genetik açıdan en heterojen nöropsikiyatrik hastalıklardan biri olarak kabul edilmektedir (45).

2.1.3.2.Çevresel Faktörler ve Epigenetik

Epigenetik, DNA dizisindeki değişikliklerle açıklanamayan, mitoz ve/veya mayoz bölünme yoluyla kalıtılabilen gen fonksiyonu değişikliklerini ifade eder. Günümüzde otizm ve şizofreni gibi bazı nöropsikiyatrik hastalıklarda, sinapslar, sinaptogenez ve hücreler arası proteinler daha fazla önem kazanmıştır. Özellikle otizmde, sinaptogenezde oluşan bozukluklara dikkat çekilmektedir (46).

Çevresel risk faktörlerinin incelenmesi, gen-çevre etkileşimleri açısından büyük ilgi görmüştür. Pek çok farklı risk faktörü araştırılmış olup, mevcut sistematik incelemeler, prenatal, perinatal ve postnatal obstetrik komplikasyonlar, toksinlere maruz kalma, göç ve ebeveyn yaşı gibi unsurlara özellikle dikkat çekmiştir (47).

Prematürite, hipoksi, düşük doğum ağırlığı, gestasyonel kanama, gestasyonel diyabet, sezaryenle doğum, misoprostol, sodyum valproat, talidomid gibi ilaçların gebelik sırasında kullanılması, ilk doğum olması, doğumda makat geliş, neonatal ensefalopati, umblikal kord komplikasyonları, düşük APGAR skorları, doğum travması, mekonyum aspirasyonu, neonatal anemi, ABO veya Rh uyuşmazlığı, hiperbiliubinemi gibi durumlar, çevresel risk faktörleri arasında yer almaktadır. Bu faktörlerin, otizm spektrum bozukluğu (OSB) olan bireylerde daha sık görüldüğü bildirilmiştir (48, 49).

Yapılan meta-analizler ve incelemeler, çocuğun cinsiyetinden bağımsız olarak hem ileri anne yaşının (>35 yaş) hem de ileri baba yaşının (>35 yaş) otizm için bir risk faktörü olduğunu ortaya koymuştur. Ancak, ileri baba yaşının risk faktörü olarak daha belirgin bir etkisi saptanmıştır (50,51). Ayrıca, ebeveynler arasındaki yaş farkı arttıkça, otizm riskinin de artabileceği bildirilmektedir (Sandin 2015). Gebelik dönemindeki hipertansiyon, diyabet, hipotroidi ve obezite gibi metabolik süreçlerin OSB ile ilişkili olabileceği düşünülmektedir (52).

Prenatal faktörlerden annenin bakteriyel-viral enfeksiyonları veya ailede otoimmün hastalık öyküsü gibi durumlarda OSB ve gelişimsel gecikme riskinde artış ile ilişkilendirilmiştir (54). Annenin gebelik sürecindeki bakteriyel veya viral enfeksiyonun varlığı OSB riskini artırdığını gösteren sonuçlar, annenin bağışıklık aktivasyonunun yavrularda otizm benzeri fenotiplerle sonuçlanabileceğini gösteren hayvan modelleriyle tutarlıdır (56,57).

Doğum sonrası dönemde, savunmasız olan bir fizyolojinin, OSB semptomlarının şiddetiyle ilişkilendirilen organik kirleticiler gibi çevresel etkilere karşı daha hassas olabileceği öne sürülmüştür (58). Ancak bu alandaki araştırmalar, küçük örneklemler, farklı çalışma tasarımları ve dolaylı maruziyet ölçümleri gibi sınırlılıklar içermektedir. Nedensellik konusunda daha sağlam kanıtlar elde edebilmek için geniş prospektif kohort çalışmalarına ihtiyaç duyulmaktadır (59).

OSB etiyolojisiyle ilgili olarak aşılarla yapılan çalışmalarda, aşılar ile otizm riski arasında herhangi bir ilişki bulunmamıştır. Aşıların otizm riskini artırdığına dair eski varsayımlar nedeniyle aşı uygulamalarına ara veren ülkelerde, bu varsayımların aksine, o dönemde otizm sıklığında belirgin bir artış saptanmıştır (55).

2.1.3.3.Nöroanatomi ve Nörogörüntüleme Çalışmaları

Bu alandaki ilk postmortem çalışma 1998 yılında Kemper ve Bauman tarafından yapılmış olup, özellikle hipokampus, amigdala ve septal çekirdeklerde küçük ve yoğunlaşmış nöron gruplarının bulunduğu ve beyin hacminde artış olduğu rapor edilmiştir (61).

OSB tanılı çocukların doğumda ölçülen baş çevrelerinin normal olduğu ve beyindeki anormal büyümenin özellikle doğumdan sonraki ilk iki yıl içinde gerçekleştiği düşünülmektedir. 2011 yılında yapılan bir çalışmada, OSB tanılı çocukların baş çevresinin özellikle 6-14 aylıkken büyüdüğü ve bu dönemde normal ortalamadan +1 sapma gösterdiği belirtilmiştir (62).

Otizmde erken dönemde anormal hacim artışı frontal, temporal ve pariyetal kortekste bildirilmiş olsa da en tutarlı ve büyük değişiklik frontal kortekste saptanmıştır (63). Bazal çekirdekleri inceleyen çalışmalarda, OSB tanılı bireylerde kaudat nükleus hacmi ve büyüme hızında artış olduğu, bu artışın ise tekrarlayıcı davranışların şiddetiyle anlamlı bir şekilde ilişkili olduğu gösterilmiştir (64).

Amigdaladaki büyümenin daha şiddetli anksiyete semptomları ve daha kötü sosyal-iletişimsel becerilerle ilişkili olduğu çalışmalar da mevcuttur (67,68). Serebellum, otizmde etkilenen önemli beyin bölgelerindendir. Manyetik rezonans görüntüleme (MRI) çalışmaları, serebellum hacminin tipik gelişim gösteren bireylere göre daha büyük olduğunu, ancak vermis hacminin daha küçük olduğunu göstermiştir. Postmortem çalışmalarda ise serebellumda hücresel düzeyde değişiklikler, özellikle hemisferlerde görülen Purkinje hücre yoğunluğundaki azalma rapor edilmiştir (63).

Çalışmalardan elde edilen bulgular, OSB tanısı konmuş bireylerde genel olarak belirli bölgelerde bağlantı artışı olduğunu göstermektedir (65). Bunun yanı sıra, frontal ve oksipital bölgeler arasında bağlantı eksikliği olduğu da öne sürülmektedir (66). Beynin ön ve arka bölgeleri arasındaki bu uyumsuzluk, bilgi işlemleme sürecinde eksiklik, yürütücü işlevlerde bozulma ve zihin kuramı becerilerinde olumsuz etkilenmeye yol açmaktadır. Ek olarak, beynin arka bölgelerindeki işlevsellik artışı, otizmli bireylerde artmış görsel becerilerle sonuçlanmaktadır (69).

Otizmde, nöron sayısının yanı sıra, niteliklerinde de değişiklikler rapor edilmiştir. Son yıllarda görüntüleme tekniklerindeki ilerlemeler sayesinde, neokorteksteki minikolumn yapıların, otizm spektrum bozukluğu olan bireylerde sayı ve genişlik açısından farklılık gösterdiği; minikolumnların, OSB tanısı olmayan bireylere kıyasla daha dar olduğu bulunmuştur (63).

Bazı çalışmalarda ise özellikle sol hemisferde korteksin incelmesi, işitsel görsel alandaki gri madde artışı ve korpus kallosum hacminin azalması bildirilmektedir (70).

Fonksiyonel MRG çalışmaları, yüzleri algılama sırasında fusiform girus bölgesinde aktivasyonda azalma olduğunu göstermiştir. Bu bulgu, sosyal alandaki bozukluklarla ilişkili olarak değerlendirilmiştir. Ek olarak, fotoğraflardan duyguları tanıma ve değerlendirme esnasında amigdalada da aktivasyon azalması gözlemlenmiştir (71, 72).

Beynin dinlenme durumunda aktif olan, epizodik bellek ve kendini yansıtıcı diğer görevlerde rol oynayan ve sosyal görevlerde önemli olan yapıları içeren "dinlenim durumu ağı" nın (default mode network, DMN) otizm tanısı almış bireylerde azalmış aktivite gösterdiği saptanmıştır (73).

Alanyazın incelendiğinde güncel çalışmalar, OSB'nin belirli bir beyin bölgesinden ortaya çıkan bir bozukluktan kaynaklanmadığını, aksine gelişimin erken döneminden itibaren beynin genel bir yeniden organizasyon sürecinin sonucunda ortaya çıktığını belirtmektedir (71).

2.1.3.4.Nörofizyolojik Faktörler

Elektroansefalogram (EEG) ile yapılan nörofizyolojik değerlendirmelerde, OSB tanısı konmuş bireylerde genel popülasyona kıyasla daha yüksek oranlarda epilepsi tanısı ve subklinik EEG anormallikleri tespit edilmiştir. Otizm tanısı olan çocuklarda epilepsi görülme sıklığının %10-30 civarında olduğu literatürde yer almaktadır (75).

Subklinik EEG anormallikleri, klinik olarak nöbet gözlenmeyen epileptik EEG aktivitelerini ve epileptiform olmayan çeşitli EEG anormalliklerini içermektedir (74). OSB'li çocuklarda çeşitli EEG anormallikleri gözlemlenmekle birlikte, otizme özgü belirgin bir EEG bulgusunun bulunmadığı bildirilmiştir. Epileptik nöbeti olmayan otizmli bireylerin %11-46'sında ise EEG'de subklinik epileptiform aktivite saptanmıştır (75,76).

Mental retardasyon (MR), nörolojik hastalıklar ve doğum komplikasyonlarının eşlik ettiği OSB tanılı bireylerde nöbet görülme sıklığı

artmaktadır. Alanyazında, OSB'li bireylerde epileptik nöbetlerin en sık erken çocukluk ve erken adolesan dönemlerinde başladığı belirtilmektedir (77). OSB tanısı konmuş bireylerde gözlemlenen en tutarlı EEG bulguları, azalmış alfa, gama ve beta bantları ile hemisferik asimetri ile ilişkilidir ve bu bulgular, otizmdeki beyin bağlantı bozukluklarını desteklemektedir (10, 79).

2.1.3.5.Nörokimyasal Faktörler

Otizm etiyolojisinde serotonin, dopamin, oksitosin, glutamat gibi nörotransmitter sistemlerine odaklanılmıştır. Serotonin, hücre çoğalması, farklılaşması, göçü, apoptoz ve sinaptogenez gibi fonksiyonlarda önemli bir rol oynamaktadır. OSB patogenezinde serotonin sisteminde bir bozukluk olabileceği bildirilmiştir (89). Seçici serotonin geri alım inhibitörlerinin otizmde görülen tekrarlayıcı davranışları azalttığı ve sosyal etkileşim üzerinde etkilerinin olduğu bildirilmiştir (81). Yapılan araştırmalarda, OSB tanısı konmuş bireylerin yaklaşık üçte birinin kan serotonin seviyelerinin normalden yüksek olduğu öne sürülmüştür. Kandaki serotonin, temel olarak plateletlerde özel taşıyıcısı aracılığıyla toplanmaktadır (82,83).

OSB'de dopamin metabolizmasının da bozulduğu bildirilmiştir. OSB'de gözlemlenen aşırı hareketlilik ve stereotipik davranışlar, beyindeki artmış dopaminerjik aktiviteyle ilişkilendirilmiştir (84) Otizm etiyolojisinde dopaminin rolüne olan ilgi, antipsikotik ilaçlar gibi bazı dopamin blokerlerinin, özellikle hiperaktivite, stereotipik davranışlar, agresyon ve kendine zarar verme gibi bazı OSB semptomlarının tedavisinde etkili bulunmasıyla başlamıştır. Yapılan araştırmalar, dopamin fonksiyonunu inceleyen nörokimyasal değerlendirmelerde, otistik bireylerde etiyolojiyi açıklayacak tutarlı bulguların bulunamadığını göstermektedir. Benzer şekilde, norepinefrinin otizm etiyopatogenezindeki etkisini gösteren anlamlı veri de elde edilememiştir (87).

İncelenen bir diğer nörotransmitter GABA (gama-aminobütirik asit)'dır. OSB patofizyolojisinde GABA'erjik inhibisyonun baskılandığı ve bu baskılanmanın, glutamat dekarboksilaz ekspresyonundaki azalma nedeniyle olabileceği öne sürülmektedir (85,86).

OSB etiyolojisini araştıran hayvan çalışmalarında, oksitosin ve vazopressinin otizmde sosyal davranış ve agresyonla ilişkili olduğu gösterilmiştir (88).

Endojen opioidlerin ise otizmli bireylerde hiperaktivite ve kendine zarar verme davranışı üzerine ılımlı düzeyde etkilerini gösteren çalışmalar mevcuttur (87). Nörotransmitterler ve otizm ilişkisi üzerine henüz tam ve kesin verilere ulaşılamamıştır. Uzamsal moleküler görüntüleme çalışmalarının, belirli nörotransmitterlerdeki gelişimsel değişimleri izlemek için gerekliliği vurgulanmaktadır (89).

2.1.3.6.Nöroendokrin Faktörler

Yakın zamanlı yapılan çalışmalarda gebelik sürecinde maternal tiroid hormon disfonksiyonlarının beyin gelişimini özellikle otizm spektrum bozukluğu riskini arttırdığı saptanmıştır. Bu disfonksiyonlar kronik ya da gestasyonel hipotroidi ve hipertroidi olabilir (141).

2.1.3.7.Nöroimmünolojik faktörler

Otizm etiyolojisinde immün sistem değişikliklerinin rolü uzun zamandır incelenmektedir. Otoimmünitenin otizmdeki olası etkisi, 1971 yılında bir otistik olgunun ailesinin çok sayıda otoimmün hastalık geçmişine dayanarak gündeme gelmiştir (90).

Otizm spektrum bozukluğu (OSB) tanısı konmuş çocuklarda, T hücreli bağışıklık sisteminde bozulma olduğu ve T lenfositlerinin mitojenlere karşı proliferasyon yanıtlarının azaldığı bildirilmiştir (91,92). OSB'li bireylerde, toplam lenfosit, toplam T hücresi ve toplam CD4+ hücre sayılarının belirgin şekilde düşük olduğu, ancak Th CD4+, B hücresi ve NK (Natural Killer) hücre sayılarının normal seviyelerde bulunduğu bildirilmiştir (81).

İnterlökin-6 düzeyi yüksekliği, birçok çalışmada hem santral hem de periferik örneklerde OSB tanılı olgularda bildirilmiştir. Gebeliğin ilk trimesterinde viral enfeksiyonun neden olduğu maternal akut immün sistem aktivasyonunun, OSB riskini artırdığı belirtilmiştir. Bu etkinin altında yatan mekanizmanın, viral ajanların kendisi değil, annenin bağışıklık sisteminde tetiklediği pro-inflamatuar sitokin salınımı ve Th17 hücrelerinin aktivasyonu olduğu düşünülmektedir (93). OSB'de

sosyal güçlüklerin yanı sıra, sistemik inflamasyon, gastrointestinal bağışıklık problemleri ve bağırsak mikrobiyotasındaki değişikliklerde alanyazında tespit edilmiştir.

Rapamisinin (mTOR) (Rapamisinin memeli hedefi) aşırı aktivasyonuna yol açan genetik mutasyonlar, beyindeki nöronlar arasındaki iletişimin bozulmasına ve immün sistemde defisitlere neden olabilir (94). Ailede otoimmün hastalık hikayesi olanlarda otizm riskinin arttığını bildiren çalışmalar da mevcuttur (95). OSB'lilerde kan beyin bariyerinde bulunan folat reseptörlerine karşı otoantikorların geliştiği de tespit edilmiştir. Bu çocuklarda beyin omurilik sıvısında 5-metiltetrahidrofolat seviyelerinin önemli ölçüde düşük olduğu gözlemlenmiş ve folat reseptörlerine karşı gelişen otoantikorların, folatın periferik bölgeden beyine taşınmasını engellediği düşünülmektedir (96). Sağlıklı çocuklarla karşılaştırıldığında OSB'lilerde, proinflamatuvar sitokinler (IL-1β, IL-6, IL-8, IL-12p40), makrofaj migrasyon inhibe edici faktör ve platelet kaynaklı büyüme faktörlerinin arttığı gözlemlenmiştir (97, 98).

DSM-5 Otizm Spektrum Bozukluğu Tanı Ölçütleri (APA 2013)

A. Aşağıdaki belirtiler ile kendini gösteren, şimdi ya da geçmişte değişik şekillerde ortaya çıkan toplumsal iletişim ve etkileşimde süregiden yetersizliklerin olması.

1) Karşılıklı konuşmanın olmaması ve olağandışı toplumsal yaklaşımdan ilgi, duygu ve duygulanımını paylaşamama ve etkileşim başlatamama veya etkileşime girememeye kadar değişen aralıkta toplumsal ve duygusal karşılık vermede yetersizlikler

2) Sözel ve sözel olmayan iletişim entegrasyonunun yetersizliğinden, anormal göz iletişimi ve beden diline, jest kullanma ve anlamada eksikliklere ve yüz ifadesi ve beden dilinin hiç olmamasına kadar değişen aralıklarda toplumsal etkileşim amaçlı iletişim davranışlarında yetersizlikler.

3) Farklı toplumsal ortamlara göre davranışlarını ayarlama güçlüklerinden hayali oyun paylaşma, arkadaşlık kurma zorluklarına, akranlarına ilgi göstermemeye kadar değişen aralıklarda görülen kişilerarası ilişkileri başlatma, sürdürme veya anlamada yetersizlikler.

O sıradaki semptom şiddeti: Şiddet toplumsal iletişimdeki eksikliklere ve kısıtlı ve yineleyici davranış paternlerine göre belirlenir.

B. Aşağıdaki belirtilerden en az iki tanesi ile kendini gösteren, şimdi ya da geçmişte ortaya çıkan sınırlı ve yineleyici davranış, ilgi ya da etkinliklerin varlığı

1) Basmakalıp ya da yineleyici motor hareketler, nesne kullanımı ya da konuşma (örn. Basit motor basmakalıp hareketler, oyuncakları sıralama, ekolali, kendine özgü cümleler kurma).

2) Aynılıkta ısrar, rutin değişikliklerinde esneklik gösterememe veya sözel veya sözel olmayan ritüelistik davranışlar (örn. Küçük değişimlere karşı yoğun sıkıntı duyma, geçişlerde güçlük, katı düşünce yapısı, törensel selamlama davranışları, her gün aynı yemeği yemek veya aynı yoldan gitmek isteme).

3) Alışılmışın dışında bir konuda veya yoğunluk olarak anormal olan kısıtlı, sabit ilgi alanları (örn. Alışılmadık nesnelere aşırı bağlılık, saplantılı ilgi alanları).

4) Duyusal uyaranlara çok yüksek veya düşük düzeyde tepki verme veya çevredeki duyusal uyaranlara alışılmışın dışında bir ilgi gösterme (örn. Ağrı ve ısıya tepki vermeme, özgül bazı ses veya dokulara farklı tepkiler verme, nesnelere aşırı dokunma veya nesneleri aşırı koklama, bazı ışık ve hareketlere karşı görsel olarak büyülenmiş şekilde tepki verme).

O sıradaki semptom şiddeti: Şiddet toplumsal iletişimdeki eksikliklere ve kısıtlı ve yineleyici davranış paternlerine göre belirlenir.

C. Belirtiler gelişimin erken dönemlerinde mevcut olmalıdır ancak toplumsal beklentiler kişinin kapasitesini aşana kadar fark edilmeyebilir veya ileriki yıllarda öğrenilen stratejilerle maskelenebilir.

D. Belirtiler toplumsal, işle ilgili veya diğer önemli işlevsellik alanlarında klinik olarak belirgin bir bozulmaya neden olmalıdır.

E. Bu bozukluklar entelektüel yetersizlik veya genel gelişimsel gecikme ile daha iyi açıklanamaz. Entelektüel yetersizlik ve OSB sıklıkla bir arada görülse de eş tanı olarak konulabilmeleri için toplumsal iletişim düzeyinin genel gelişimden beklenenin altında olması gerekmektedir. İletişim alanında yetersizlikleri olan ancak OSB için diğer tanı kriterlerini karşılamayan olgular, toplumsal iletişim bozukluğu açısından değerlendirilmelidir.

- Eşlik eden entelektüel yetersizlik,
- Eşlik eden dil yetersizliği,
- Eşlik eden tıbbi tanı, genetik durum ya da çevresel etken,
- Eşlik eden diğer nörogelişimsel, ruhsal veya davranışsal bozukluk,
- Eşlik eden katatoni varsa belirtilmelidir

NICE kılavuzuna göre OSB'de klinik ve istatistiksel olarak önemli risk faktörleri (Baird 2011);

- Kardeşte OSB varlığı
- Aile hikayesinde şizofreni-psikoz benzeri hastalık
- Aile hikayesinde duygudurum bozukluğu
- Aile hikayesinde mental ve davranışsal bozukluklar
- Anne yaşının 40'tan fazla olması
- Baba yaşının 40'tan fazla olması
- Düşük doğum ağırlığı (2500 g altı)
- Prematürite (35 hafta altı)
- Yenidoğan bakım ünitesinde yatış
- Doğumsal anomali varlığı
- Erkek cinsiyet
- Düşük tehditi (20. haftanın altında)

2.1.5 Klinik Görünüm

Otizm spektrum bozukluğunun klinik özellikleri karşılıklı sosyal iletişim ve etkileşimi başlatmakta ve sürdürmekte yetersizlik, tekrarlayıcı davranış ve sınırlı-kısıtlı ilgi alanlarıdır. Bu belirtiler erken çocukluk döneminde başlamakta ve işlevselliği olumsuz etkilemektedir (1). Çocukluk döneminde oldukça çeşitli klinik özellikler gösteren OSB'nin semptomlarının ortaya çıkışı, bireyler arasında oldukça değişkenlik göstermektedir. Yaşamın ilk yılında normal gelişim gözlendiği halde, birinci ve ikinci yaşlar arasında daha önce kazanılan iletişim ve sosyal becerilerin kaybolduğu regresyon sıklıkla bildirilmektedir (103).

Sosyal İletişim ve Etkileşim Problemleri

Semptomların temelinde ilk olarak sosyal etkileşimde bozukluk yer alır. İletişim becerileri, sözel ve sözel olmayan becerileri kapsamaktadır**.** OSB tanılı bireylerde sözel dil gelişimi büyük bir çeşitlilik gösterir**.** Bazı çocuklarda konuşma hiç gelişmezken, bir kısmı ise oldukça akıcı konuşabilir. İletişim alanında görülen semptomlar sıklıkla iki yaş civarında belirginleşirken, yaşamın ilk 6 ayında da fark edilebilmektedir (104, 105).

Bebeklik ve erken çocukluk döneminde, ismine tepki vermeme, göz teması kurmama, işaret etmeme, ortak dikkat oluşturamama, kucaklaşmaya isteksizlik, yersiz ağlama ve gülme davranışları gibi belirtiler ortaya çıkar. Bu dönemde aileler, genellikle konuşmada gecikme veya konuşmanın olmaması sebebiyle bir sağlık kuruluşundan yardım arayışına girer (99).

Sözel olmayan iletişimdeki zorluklar arasında, göz teması kurma ve sürdürme becerisindeki eksiklik, beden jest ve mimiklerin az kullanımı, garip vücut hareketleri ve alışılmadık şekilde tuhaf bay-bay yapma gibi örnekler yer alabilir. Yaşamın ilk yılında, göz teması kurma ve sürdürmede zorluk, ismine tepki verme eksikliği, sosyal gülümsemenin yetersizliği, çevreye az ilgi gösterme ve taklit becerilerinin gelişiminde eksiklik gibi belirtiler dikkat çekicidir. İki yaş döneminde ise sosyal iletişimde zorluklar, anlamlı/hayali oyunlar kurmada güçlük, dil gelişimi sorunları ve bilişsel yetilerdeki bozukluklar daha belirgin hale gelir. Ek olarak duyusal sorunlar, motor becerilerdeki güçlükler, stereotipik hareketler gibi belirtiler de ortaya çıkmaya başlar (111,112).

Zihin Kuramı Teorisi, bireylerin başkalarının zihinsel süreçlerini, duygularını ve düşüncelerini anlayabilme, empati yapabilme ve bu süreçleri taklit edebilme yeteneğine sahip olmalarını sağlayan bir kuram olarak kabul edilmektedir. OSB'li bireylerin sosyal ve iletişimsel zorluklarının, Zihin Kuramı Teorisi'ndeki eksikliklerden kaynaklandığı düşünülmektedir (17).
OSB'li bireylerde çevreyle ilgi paylaşım talebi olmaması, sosyal ipuçlarını yakalayamama, karşısındakinin duygu ve niyetini anlayamama, soyut kavramları anlamama, mizah, ironi, gaf ve imayı kavrayamama gibi problemler yaşanır (110).

Dil gelişimindeki gecikme kadar, dil kullanımındaki olağandışılık da otizmin belirgin belirtilerindendir. Konuşabilen OSB tanılı çocuklarda, karşılıklı sözel iletişimi başlatma ve sürdürmede, konuşma sesinin tonunu, ritmini ve hızını düzenlemede anormallikler görülmektedir. Dilbilgisi kurallarının kullanımı etkilenir; zamirlerin tersine kullanımı ve kendilerinden üçüncü tekil kişi olarak söz etmeleri yaygındır. Sıklıkla sözel dilin kalıplaşmış ve tekrarlayan bir biçimde (ekolali) kullanımı görülür. İfade edici dil dışında, algılama, pragmatik ve semantik dil kullanımı gibi alanlarda da problemler yaşanır. Erken ve/veya geç tipte ekolali

görülebilir. Bazen yüksek bir ses tonuyla, bazen de şarkı söyler gibi mırıldanarak tekrarlayan şekilde konuşabilirler. OSB'li bireylerde sosyal etkileşim sırasında esnek düşünme ve doğallık gibi becerilerde eksiklikler gözlemlenir (102).

Tekrarlayıcı-Sınırlı Davranışlar ve İlgiler

OSB'nin ikinci temel semptomu, tekrarlayıcı ve sınırlı davranışlar, ilgi alanlarıdır. Basmakalıp, tekrarlayıcı vücut hareketleri (el veya parmak çırpma, kendi etrafında dönme, sallanma, parmak ucu yürüme, kanat çırpma benzeri hareketler) stereotipik hareketleri oluşturur (1).

Normal gelişim gösteren çocuklarda da tekme atma, el çırpma, kendi etrafında dönme gibi tekrarlayıcı hareketler görülebilir. Ancak normal gelişim gösteren çocuklarda bu tür hareketler 3-4 yaş öncesinde azalırken, otizm spektrum bozukluğu (OSB) olan çocuklarda bu stereotipik hareketler, ilk beş yaşta artış göstermektedir (114).

Oyuncaklarla hayali oyun oynamak yerine, ritüel şeklinde sıralama, dizme ya da gruplama gibi davranışlarla ilgilenirler (113). Aynı düzende ısrar (bilişsel esnekliğin eksikliği), başka bir kısıtlayıcı tutumun belirtisidir. Bu durum, günlük yaşam işlevselliğini olumsuz etkiler. Aynılıkta ısrarcılığa örnekler; belirli yiyeceklerin belirli şekillerde yenmesi, aynı yoldan gidilmesi, sürekli aynı konularda konuşma ve yanıt verilse dahi aynı soruları tekrar sorma, bir rutinin değişikliklere karşı direnç gibi durumlar olabilir (115).

Bu çocuklar, oyuncakların mekanik bileşenlerine, oyuncakların kendisinden daha fazla ilgi gösterirler. Elektrik süpürgesi, broşür, peçete gibi sıradışı ve oyuncak olmayan nesnelere de fazla ilgi gösterebilirler. Yüksek işlevli osbli çocuklarda ise hava durumunu takip etme, harita okuma, gezegenler, hayvanlar, sayılar, plakalar, markalar gibi mekanik daha karmaşık konulara olan ilgi gözlemlenebilir (116). Rutinleri bozulduğunda ise öfke patlamaları ve kaygı gözlemlenir. OSB'li çocukların %95'inde en az bir kısıtlı ilgi alanı, %70'inde ise birden fazla kısıtlı ilgi alanı bulunduğu bildirilmiştir (102, 106).

OSB'li çocuklarda, el çırpma, sallanma, parmak ucunda yürüme gibi basit motor stereotiplerin yanı sıra, işlevsel olmayan nesnelerin tekrarlayıcı kullanımı (örneğin, arabaları sıraya dizme, tekerleği çevirme) ve tekrarlayan konuşma (örneğin, ekolali, aynı kelimeleri veya cümleleri tekrar ederek söyleme) sıkça görülmektedir.

Ebeveynlerinin büyük bir kısmı, çocuklarında atipik duyusal davranışlar gözlemlemişlerdir (100). Ayrıca ışıklı, renkli, parlak ve cansız nesnelere aşırı duyarlılık ve merak gösterebilirler. Duyusal uyaranlara karşı aşırı hassasiyet, dikkat işlevlerinde bozulmalara, öfke eşiğinin düşmesine ve öfke nöbetlerinin artmasına yol açabilir. Bu hassasiyet nedeniyle çocuklar, nesneleri veya oyuncakları alışılmadık bir şekilde inceleyebilir, cisimlerin kenar ve köşelerine odaklanabilir, kendi etrafında dönen objeleri takip edebilir, ışıklı, parlak yüzeylere karşı korku veya aşırı ilgi geliştirebilirler. Ayrıca, bazı tat, koku ve dokuları içeren yiyecekleri reddedebilir veya sadece belirli tat, doku ya da kokulara sahip yiyecekleri tercih edebilirler (117). Çocukların çevresel uyaranlara verdikleri bu olağan dışı tepkiler, DSM-5'te kısıtlı ve tekrarlayan davranışlar sınıfına dahil edilmiştir (101).

Yenilmeyecek cisimleri ağza götürme, koklama, yalama gibi davranışlar gösterebilirler. Ayrıca dokunma duyusundaki hassasiyet farklılıklarından dolayı, bazen çok hafif uyarana şiddetli tepki bazen de şiddetli uyarana daha az tepki verebilirler. Herkes tarafından duyulan ancak tepki çekmeyen seslerde OSB'li çocuklar kulaklarını kapatma ihtiyacı hissedebilirler (115). Duyusal hassasiyetleri sosyal ve fiziksel aktivitelere katılımlarını da güçleştirerek, fiziksel sağlıklarını ve yaşam kalitelerini olumsuz yönde etkileyebilir (118).

Zeka ve Bilişsel Özellikler

Bilişsel işlevlerin biçimi değişkendir ve OSB belirtileri ile paralellik göstermeyebilir (107). OSB tanısı olan çocuklarda mental kapasite geniş bir yelpazede çeşitlilik göstermektedir. Çocukların yaklaşık yarısının IQ'su 50'nin altındayken, dörtte biri ise 70 ve üzerinde bir IQ'ya sahiptir (108). OSB tanısı almış çocukların zeka puanları, genellikle sözel sıralama ve soyutlama becerilerindeki güçlükleri yansıtmaktadır. Ancak görsel uzaysal bellek ve ezber hafızaları göreceli olarak daha güçlüdür (109).

Ergenlik döneminde, mental retardasyonu olan ağır vakalarda öz bakım becerilerinin azlığı büyük bir sorun teşkil ederken, yüksek işlevli vakalarda daha çok bakım verenlerinden bağımsızlaşma ve akranlarla ilişki kurmada zorluklar, farklı, garip ve tuhaf olma, bir sosyal gruba ait olamama ve akran zorbalığı gibi nedenlerle sıkça depresif dönemler yaşanabilir (10).

OSB tanısı konmuş kız çocuklarının IQ düzeyinin, erkek çocuklara kıyasla daha düşük olduğu bildirilmiştir. OSB'li çocukların önemli bir kısmında işlevsel konuşma eksikliği nedeniyle uygulanan zeka testleri, gerçek zeka seviyelerini doğru bir şekilde belirlemede yetersiz kalmakta ve sonuçlar genellikle gerçek seviyenin çok altında çıkmaktadır. Mental retardasyonlu OSB'li çocukların çoğunda epileptik nöbetler de eşlik edebilir. Ek olarak, düşük mental kapasite genellikle kötü prognoz göstergesidir (110).

2.1.5. Otizm Spektrum Bozukluğunun Şiddeti

Otizmin ağırlık derecesi, tanı sürecinde DSM-V'deki değişikliklerle birlikte, ihtiyaç duyulan desteğin yoğunluğuna göre belirlenmiştir. DSM-V' e göre, OSB'nin şiddeti üç seviyeye ayrılmaktadır: 'Desteğe ihtiyaç duyma', 'Önemli desteğe ihtiyaç duyma' ve 'Çok önemli desteğe ihtiyaç duyma'. Bu seviyeler, sosyal iletişim ve kısıtlı, tekrarlayan davranışlar başlıkları altında değerlendirilir (115). ÇODÖ (CARS), 15 maddeden oluşan bir davranışsal derecelendirme ölçeğidir ve özellikle, otistik belirtiler sergileyen çocuklar ile zihinsel yetersizliği olan ancak OSB'yi göstermeyen çocukları ayırt etmek için geliştirilmiştir.

Aynı zamanda, otizmin şiddetini 'hafif-orta' ve 'orta-ağır' olarak sınıflandırmakta da kullanılır (119, 120).

3.ÇALIŞMAMIZIN HİPOTEZLERİ

1) Görme sorunları olan otizm tanılı hastalarda sosyal iletişim becerilerinin görme sorunu olmayanlara göre daha kötü seyredeceğini düşünüyoruz
2) Göz problemleri olan otizmli hastalarda, olmayanlara göre sorunlu davranışlar daha ağır düzeyde seyredebilir
3) Otizm tanılı hastalarda görme etkilendiğinde, duyusal hassasiyetin daha fazla etkileneceğini öne sürüyoruz
4) Göz bulguları (hipermetrop, şaşılık, astigmat gibi) otizm spektrum bozukluğuna sahip hastalarda bilinenden daha sık ve tedavi edilmemiş olabileceğini düşünüyoruz
5) Otizmli hastalarda görme bulgularının otizmin şiddetiyle ilişkili olmadığını öne sürüyoruz

4. GEREÇ VE YÖNTEM

4.1 Çalışmanın yöntemi, örneklem seçimi, dahil etme ve dışlama kriterleri

Çalışmamıza İzmir Dr. Behçet Uz EAH'ta çocuk ve ergen ruh sağlığı polikliniğinde takip izleniminde olan ve geçmişte DSM-IV-TR tanı ölçütlerine göre Yaygın Gelişimsel Bozukluk (YGB) tanısı alan veya değerlendirme anında DSM-5 tanı ölçütlerine göre OSB tanısını karşılayan 188 çocuk ve ergen olgu dahil edildi. Kesitsel doğada yapılan bu tez çalışmasında olgular ardışık olarak Aralık 2023-2024 tarihleri arasında polikliniklere başvurdukça değerlendirmeye alındı.

Başvuran olgulara, anamnez geçmişi ışığında birden çok hekimin klinik kararı olan dışlama kriterleri (mental kısıtlılık eşlik etmemesi, bilinen genetik multisistemik rahatsızlığı olmaması, göz muayenesine koopere olamayacağı öngörülenler) uygulandı.

Çalışmaya alınma kriterleri

1. Dr Behçet Uz Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı polikliniğinde DSM-5 tanı kriterlerine göre OSB tanısının konmuş olması

2. 4-17 yaş aralığında bulunması

3. Araştırmaya katılan ebeveynin okuryazar olması ve çalışmada kullanılacak ölçekleri ve yönergeleri anlayabilecek düzeyde bilişsel kapasiteye sahip olması

5. Bilinen multisistemik hastalık olmaması (Down Sendromu, Fragil X, Tuberoskleroz gibi)

6. Ebeveynlerin çalışmaya gönüllü olarak katılmayı kabul etmeleri ve aydınlatılmış onam formunu imzalamış olmaları

Çalışmadan dışlama kriterleri:

1.Mental yetersizlik eşlik etmesi

2.Göz muayenesine uyum sağlayamama

3.Müracaat eden ailelerin çalışmaya katılmayı kabul etmediği veya aydınlatılmış onamı imzalamadığı durumlar

4. Geçmişinde DSM-4'e göre OSB tanısı konmuş ancak mevcut durumda DSM-5 tanı kriterlerini karşılamayan olgular

Araştırmayı yürüten araştırmacı, belirtilen kriterlere uyan çocuk ve ebeveynlerine araştırmanın amacını ve kullanılacak yöntemleri açıklamıştır. Bireyler ve ebeveynler, çalışma hakkında detaylı bilgi sahibi olup; araştırmaya katılan kişilere ve ebeveynlerine, çalışmaya katılmaktan istedikleri zaman vazgeçebilecekleri ve bu durumun tedavi süreçlerini etkilemeyeceği ifade edilmiştir.

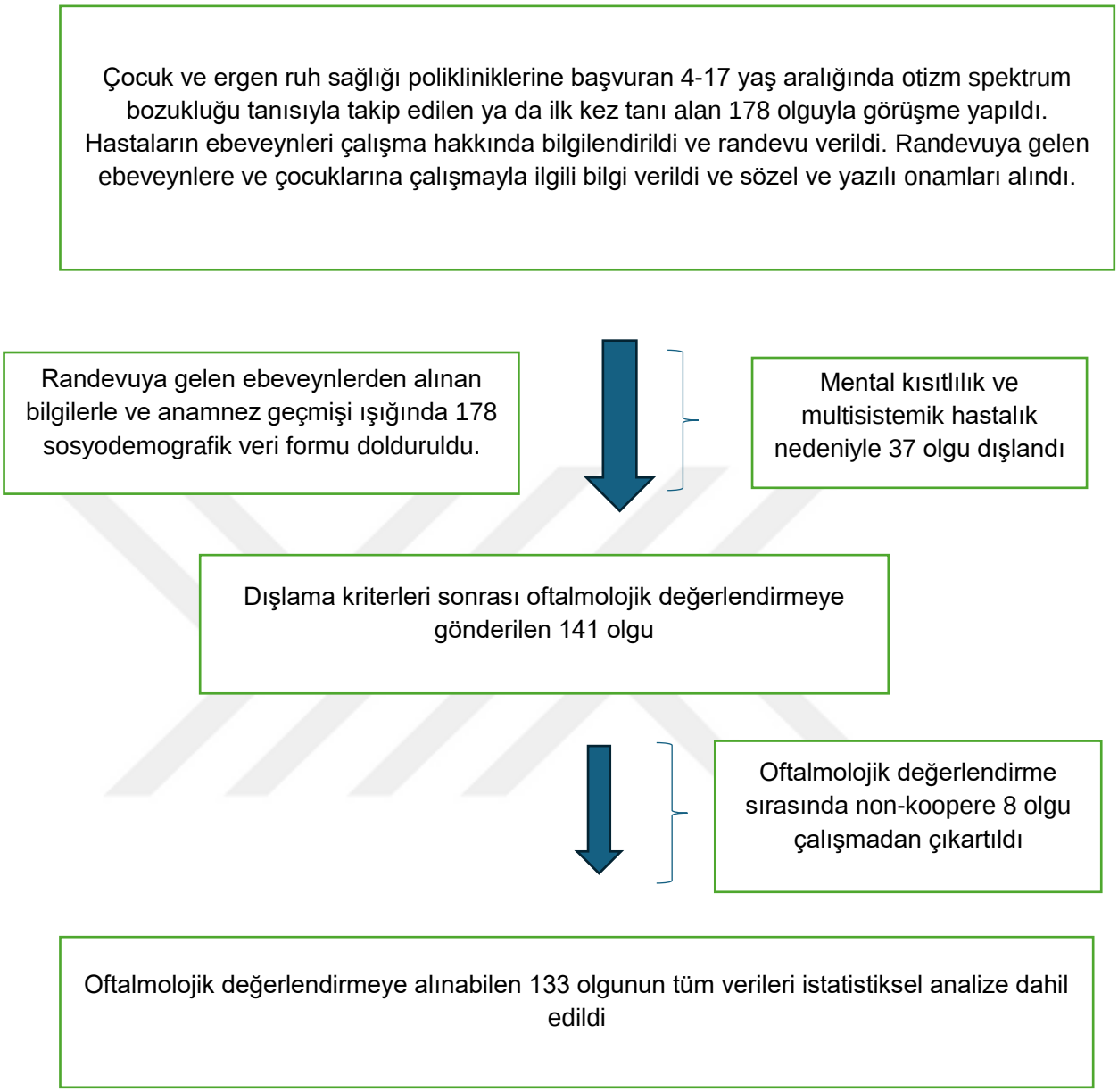
OSB tanılı çocukların 18 yaşından küçük olması nedeniyle, tüm katılımcıların yasal velileri çalışma hakkında bilgilendirilerek, yazılı ve bilgilendirilmiş onam formu alınarak, çocukların katılımına onay verilmiştir.

Sosyodemografik veri formu 178 olguya uygulandı. Yukarıda bahsedilen dışlama kriterleri değerlendirilerek bakımvereni tarafından sosyal iletişim ölçeği (SİÖ), araştırmacı hekim tarafından Otizm Davranış kontrol listesi (ODKL) doldurduldu. Araştırmacı hekim tarafından olguya yarı yapılandırılmış Çocukluk Otizmi Derecelendirme Ölçeği (ÇODÖ) uygulandı ve randevu verilerek olgular göz muayenesine yönlendirildi. Göz muayenesi hakkında uygulanılacak prosedür ailelere ve olgulara öncesinden anlatıldı. Olguların ve ailelerin soruları yanıtlandı. Randevuya gelen olgulara araştırmacı hekim, göz muayenesi polikliniklerine eşlik etti. Öncesinden hazırlanılmış mümkünse sessiz ve karanlık bir ortam oluşturuldu. Bir ebeveyni eşliğinde poliklinik odasına alındıktan sonra yönergeler basit, net, anlaşılır, destekleyici bir şekilde verildi. Pediyatrik oftalmologlar, araştırmacı hekimden olguların yaşı, ifade edici dil düzeyi, varsa geçmiş göz bulguları hakkında bilgi aldı. Olgulara göz muayenesi pediyatrik oftalmoloji alanında deneyimli hekimler tarafından öncelikle otorefraktometre cihazı ile rutin göz taramaları yapıldı. Ardından koopere olabilen vakalara, Covers göz kapama testiyle şaşılık testi ve İshiara kartlarıyla yeşil-kahverengi renk körlüğü muayenesi uygulandı. Snellen kartlarında harfleri tanıyamayan olgulara örneğin e harfi için çatalın yönü hangi tarafa bakıyor, elinle

gösterir misin şeklinde basit ve anlaşılır açık bir dilde sorularla destekleyici yönlendirmeler yapıldı. Her hastaya ortoptik değerlendirme, santral fiksasyon, örtme testi, yarık lamba biyomikroskopisi ile ön ve arka segment değerlendirmesi dahil olmak üzere ayrıntılı göz muayenesi yapıldı. Ek olarak, tüm gözlerin el tipi taşınabilir otorefraktometre (Welch Allyn, Inc., Skaneateles Falls, New York, US) ile 3 ft (yaklaşık 0,91 m) mesafeden refraktif değerleri ölçüldü. Hastalar, refraktif hata (hipermetropi, miyopi, astigmatizma) ve ilişkili ambliyopi (göz tembelliği) açısından muayene edildi.

Muayenede yaşı görece daha küçük ve ebeveyninden ayrılma zorluğu çeken, ortak dikkati kısıtlı olan bazı olgular ebeveyninin kucağında muayeneyi tamamladı. Bu süreçte 8 olgu muayeneye uyum sağlayamayıp, otorefraktometre cihazına 3 saniye boyunca odak gösteremedi ve çalışma dışı kaldı.

Tüm bu oftalmolojik değerlendirmeye koopere olamayan 8 olgu da çalışmadan dışlandı ve sonuç olarak 133 olgu değerlendirmeye alındı (Şekil 1) (Çalışmanın akış şeması).



Şekil 1. Çalışmanın akış şeması

4.2 Çalışmada kullanılan veri toplama araçları

4.2.1 Sosyodemografik veri formu (EK 3)

Araştırmada tarafımızca hazırlanan bu formda, katılımcıların çocuk ve ebeveynlerine ait sosyodemografik özellikleri; örneğin yaş, cinsiyet, anne-baba yaşı, anne-baba eğitim düzeyi, anne baba çalışma ve medeni durumu, çalıştığı sektör, aylık gelir düzeyi, akraba evliliği olup olmadığı, yaşadığı yer, kardeş sayısı, kardeşte ve ebeveynlerde varsa psikiyatrik tanı ve komorbid tanı durumu, özel eğitime ve örgün eğitime gidip gitmediği, tanı alma yaşı yer aldı. Ardından geçmişte dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu (DEHB) tanısı almış olanlar ve merkezimize başvurduğunda poliklinik şartlarında hekim klinik kararı eşliğinde dehb tanısı olanlar olgu rapor formuna not edildi. Veri formu psikomotor gelişim basamakları, günlük ekran kullanım süresi, planlı/istenilen gebelik olup olmadığı, doğum haftası, anne sütü alma süresi, varsa katılımcının geçirdiği ameliyatlar (inmemiş testis, inguinal herni, adenektomi gibi), varsa ebeveynlerde (hipertansiyon, DM, tiroid rahatsızlıkları gibi) ve çocukta ek hastalık (allerji, hidronefroz gibi), medikasyon ve takviye gıda kullanımı, uyku problemlerini sorgulayan maddelerden oluşmaktadır.

4.2.2 Sosyal iletişim ölçeği (SİÖ) [Social Communication Questionnaire (SCQ)] (EK 4)

Sosyal iletişim ölçeği; Otizm spektrum bozukluğu tanısında altın standart olarak kabul edilen Otizm Tanı Görüşmesi (Autism Diagnostic Interview Revised, ADI-R) temel alınarak hazırlanan, Rutter ve Lord tarafından geliştirilen, primer bakım veren tarafından doldurulan bir tarama ölçeğidir. SİÖ zeka yaşının en az 2 olması koşulu ile kronolojik 4 yaş ve üstü bütün bireylere uygulaması yapılabilir (131). Ölçeğin birincil bakım verenler tarafından doldurulması, evet hayır şeklinde kolayca yanıtlanması ve ölçeğin kısa sürede doldurulabilmesi ölçeğin önemli kullanım kolaylığı sağlayan özelliklerindendir (132).

Sosyal iletişim ölçeği maddelerinin birçoğu, ADI-R ile benzer olarak, karşılıklı sosyal etkileşim, iletişim ve sınırlı, yineleyici ve basmakalıp davranışlar boyutlar olmak üzere üç boyutta düzenlenmiştir. Toplamda 40 sorudan oluşan SİÖ farklı zamanlarda tekrarlanarak, OSB belirtilerindeki değişimler de takip edilebilinir. Ölçek 10 dakikada doldurulabilinir ve 5 dakikada puanlanır. Bu ölçek bir tanı koyma

aracı değil, OSB açısından ileri değerlendirme gereken bireyleri de belirlemektir. Ek olarak, tuberosklerozis, Down sendromu, dil bozukluğu gibi farklı gruplarla ilişkili OSB belirti düzeyini belirleyebilmek amacıyla da kullanılır. Olası otizm tanısını göstermesi açsısından 15 puan ve üzeri skorlar anlamlı kabul edilmektedir (131). Ölçeğin Türkçe geçerlilik ve güvenirliği 2015 yılında Avcıl ve ark. tarafından yapılmıştır (133).

İlk 19 soru, genel davranışları araştırmak için kullanılırken, son 20 soru ise 4-5 yaş arası davranışları incelemek amacıyla kullanılır. Bu sebeple, ölçeği dolduran kişiden ilk 19 soruda, bireyin yaşamı boyunca herhangi bir zamanda bu davranışları sergilemesi durumunda "Evet" yanıtını işaretlemesi istenir. Son 20 soruda ise, bireyin 4-5 yaşındaki davranışlarına göre cevap verilmesi beklenir. Formun ilk sorusu konuşma durumu ile ilgilidir ve bu soru puanlamaya dahil edilmez. Eğer formu dolduran kişi birinci soruyu "Evet" olarak işaretlerse, 2. ve 40. sorular arasındaki puanlar toplanarak değerlendirilir. Eğer birinci soru "Hayır" olarak işaretlenirse, 8. maddeden başlanarak sorulara cevap verilir ve 8. ile 40. arasındaki soruların cevapları toplanır. SİÖ değerlendirilirken, 2, 9 ve 19. maddeler ile 20-40 arasındaki maddeler için "Evet" cevabına 0, "Hayır" cevabına ise 1 puan verilir ve bu puanlar toplanır. Diğer maddeler için ise, "Evet" yanıtına 1, "Hayır" yanıtına 0 puan verilir ve bu puanlar toplanır. Değerlendirmede, konuşabilen çocuklar için en düşük puan 0, en yüksek puan ise 39 olabilirken, konuşamayan çocuklar için bu değerler en düşük 0 ve en yüksek 33 olarak belirlenmiştir.

Eğer SİÖ değerlendirmesinde toplam puan 15'in altında ise, birey için yaygın gelişimsel bozukluk adına daha ileri değerlendirmelerin yapılması gerektiği belirtilir (131). SİÖ, tanı koyma amacıyla kullanılmaz veya nihai değerlendirme aracı değildir. Amacı, özgül sorunları belirlemek ve bireyleri tedavi süreçlerine yönlendirebilmek için kullanılan ilk aşama değerlendirme formudur.

4.2.3 Otizm Davranış Kontrol Listesi (ODKL; Autism Behavior Checklist, ABC) (EK 5) Otizmde tarama ve eğitim değerlendirilmesi amacıyla 1993 yılında Krug ve ark tarafından Autism Behavior Checklist (ABC) ismiyle geliştirilen bu ölçek günümüzde birçok ülkede ve ülkemizde sıklıkla kullanılmaktadır. Çocuğu

yakından tanıyan anne-baba, eğitimci, öğretmen ve/veya klinisyen tarafından doldurulur.

ABC, duyusal (9 madde), ilişki kurma (12 madde), beden ve nesne kullanımı (12 madde), dil becerileri (13 madde), sosyal ve öz bakım becerileri (11 madde) olmak üzere toplam beş alt ölçekten oluşan 57 maddelik bir değerlendirme aracıdır. Davranış tanımlarının otizmle ilişkisinin gücünü saptamak amacıyla yapılan istatistiksel analiz sonucuna göre her ifadeye 1-4 arasında değişen ağırlık puanları verilmiştir. Ölçek doldurulduktan sonra işaretlenen maddelerin puanları alt alta toplanır ve her alt ölçeğin puanları hesaplanır. Her alt ölçeğin puanlarının toplanması ile genel toplam puan elde edilir. Ölçekten alınabilecek en düşük puan 0, en yüksek puan ise 159'dur (121).

Türkçe geçerlik güvenirlik sürümünü Yılmaz Irmak ve arkadaşları 2007 yılında, ABC'yi Türkçeye uyarlayarak ülkemiz için geçerli ve güvenilir bir araç olduğunu göstermişlerdir. Ölçeğin Türkçe formunun kesme puanı 39 olarak hesaplanmıştır. Ölçek; otizmin mental retardasyondan ayırt edilmesi, özel eğitim sürecinin değerlendirilmesi ve eğitim sürecinin planlanması gibi konularda hem klinisyenlerin hem de eğitimcilerin kullanabileceği bir araçtır (122). ODKL çalışmaya katılan OSB grubundaki çocukların ebeveynleri ile birlikte araştırmacı klinisyen tarafından doldurulmuştur.

4.2.4 Çocukluk Otizmi Derecelendirme Ölçeği (ÇODÖ)(EK 6)

Çocukluk Çağı Otizm Derecelendirme Ölçeği (Childhood Autism Rating Scale [CARS]), otizm tanısında ve taramasında, diğer gelişimsel bozukluklarının ayırt edilmesinde yaygın olarak kullanılan, otizm şiddetinin "hafif-orta" ve "ağır" olarak derecelendirilmesine olanak sağlayan bir değerlendirme aracıdır (123).

Ölçekte "İnsanlarla İlişki", "Taklit", "Duygusal Tepkiler", "Vücudun Kullanımı", "Nesne Kullanımı", "Değişikliklere Uyum Sağlama", "Görsel Tepkiler", "Dinlenme Tepkileri", "Tat, Koku ve Dokunma Tepkileri ve Kullanımı", "Korku ve Ürkeklik", "Sözel İletişim", "Sözel Olmayan İletişim", "Etkinlik Düzeyi", "Enteklektüel Yanıtın Düzeyi ve Uygunluğu" ve "Genel İzlenimler" olmak üzere 15 farklı alt başlık yer almaktadır. ÇODÖ; aile ile görüşme, ilgili diğer kişilerden bilgi

alma ve çocuğun gözlenmesi sonucunda elde edilen bilgiler temel alınarak klinisyen tarafından doldurulur. ÇODÖ, klinik sezgi yerine, davranışsal ve gözlemsel veriye vurgu yapar (123). Bu ölçek, Sucuoğlu ve ark. tarafından tercüme edilmiş ve Türkçe geçerlilik ve güvenirlik çalışması İncekaş ve ark. tarafından gerçekleştirilmiştir (129, 130).

Değerlendirme sırasında çocuğun davranışları, aynı yaştaki gelişimsel olarak normal bir çocuk ile karşılaştırılmakta olup davranıştaki olağandışılık davranışın sıklığı, süresi ve yoğunluğu değerlendirilmektedir. Her madde 1-4 arasında yarım derecelik puanlama ile derecelendirilmektedir. 1, o davranışın çocuğun yaşı için normal sınırlar içinde olduğu, 4 ise yaş için çok yoğun ağır anormal davranış olduğu belirtmektedir. Toplam puan 15 ve 60 arasında değişmekte olup "15-29,5 puan" alan çocuklar otizm belirtileri göstermemektedir. "30-36,5 puan" klinik olarak "hafif-orta" düzeyde otizm şiddeti, "37-60 puan" alanlar ise "ağır" düzeyde otizm şiddeti göstermektedir (124).

Yüksek işlevli otizm grubunda ise pek çok araştırmacı, daha düşük kesme puanlarının sensitivite ve spesifiteyi arttırdığını belirtmektedir. Çalışmaya dahil edilen mental kısıtlılık eşlik etmeyen, göz muayenesine koopere olabilen grup göz önüne alınarak Chlebowski ve ark ile Mayes ve ark. tarafından önerilen 25,5 kesme puanı kullanılmıştır (126, 127, 128).

4.2.5 İstatiksel analiz

Çalışamaya dahil edilen olgular öncelikle yaş ve cinsiyet gibi sosyodemografik veriler yönünden incelendi. Çalışmadaki olguların tamamı göz bulgusu olup olmamasına göre 2'ye ayrıldıktan sonra tüm sosyodemografik, ekonomik, sosyokültürel, psikomotor gelişim basamakları, anamnez geçmişinde inguinal herni, inmemiş testis veya atopik bünye gibi gelişimsel ve tıbbi patoloji yönlerinden karşılaştırıldı. Bu karşılaştırmalarda sayısal veriler Student-t-testi, var olup/olmama açısından ise ki-kare testi ile değerlendirildi.

Tüm ölçek toplam skorları ve alt ölçek skorları her iki grup arasında t-testi ile karşılaştırıldıktan sonra p değeri 0,1'in altında saptananlar lojistik regresyon analizine sokuldu ve bu analizden otizmli bir olgunun oftalmolojik problem yaşama riski açısından değerlendirilerek Odds ratio değerleri hesaplandı.

Son olarak da iki grup ayrımı yapılmaksızın bütün olgular tüm ölçek ve alt ölçek skorları açısından Pearson korelasyon testi ile değerlendirildi ve otizmli olgulardaki bu parametrelerin birbiri ile korelasyonu sunuldu. Tüm analizler için anlamlılık düzeyi olarak "$p<0.05$" kabul edilmiştir.

5. BULGULAR

Tüm katılımcılarla poliklinik ortamında yüz yüze görüşmeler gerçekleştirilmiştir. Çalışmaya dahil edilen 133 olgunun oldukça büyük bir oranını erkek cinsiyeti oluşturmaktaydı. Annelerin ise sadece 25'i (%18,8) çalışmaktaydı. Bu annelerin 34'ü (%25,5) yükseköğrenim mezunuydu. Babaları değerlendirdiğimizde 118'i çalışıyordu, 15'i çalışmamaktaydı. Babaların sadece 36'sı (%27) yüksekokul mezunuydu.

Ekonomik düzeyler açısından inceleme yapıldığında, eve giren gelirin asgari ücret ve altı olduğu 39 aile katılım sağlamış olup, 94 ailenin ise eve giren gelir miktarı asgari ücret üstüydü.

33 olgunun annesinde bir psikiyatrik tanı (depresyon, panik bozukluk, obsesif kompulsif bozukluk gibi) bulunmakta olup, 54'nde en az bir fiziksel rahatsızlık (hipertansiyon, diyabetes mellitus, svo geçmişi, tiroid ve paratiroid rahatsızları, immünolojik ve hematolojik rahatsızlıklar, şaşılık) vardı.

Babaların ise 23'ünün psikiyatrik tanısı olduğu, 30'unun en az bir fiziksel rahatsızlığı olduğu bilgileri ebeveynlerin kendileri tarafından bildirildi.

133 olgudan 40'ının annesi, 64'ünün babası sigara kullanmaktaydı.

Olguların 89'u (%66,9) özel eğitim kurumundan yararlanmaktaydı.

22 olgunun ebeveynleri boşanmış, 111'inin evlilik birliği halen devam etmekteydi.

Her iki grubu tanı alma yaşı açısından kıyasladığımızda göz bulgusu olanlarda yaş ortalaması 4,92 ± 0,26 iken, olmayanlarda 4,59 ± 0,42 yıl idi ve her iki grup arasında anlamlı bir fark saptanmadı (p=0,496).

Olgular anne baba arası akrabalık durumuna göre karşılaştırıldığında göz bulgusuna sahip olmada bir farklılık saptanmadı (Tablo 1).

Tablo 1. Olguların ebeveynlerinin akrabalık durumuna göre karşılaştırılması

	Göz bulgusu var	Göz bulgusu yok	Toplam	P değeri*
Anne baba arası akrabalık var	10 (%62,5)	6 (%37,5)	16	0,538
Anne baba arası akrabalık yok	82 (%70)	35 (%30)	117	

*Ki-kare testi

Olgular ikametgahlarının bulunduğu yere göre göz bulguları açısından karşılaştırıldığında gruplar arasında anlamlı bir fark yoktu (Tablo 2).

Tablo 2. Olguların yerleşim yerlerine göre karşılaştırılması

	Göz bulgusu var	Göz bulgusu yok	Toplam	P değeri*
İl merkezi	60 (%71,4)	24 (%28,6)	84 (%100)	0,247
İlçe merkezi	28 (%70)	12 (%30)	40 (%100)	
Köy/belde	4 (%44,4)	5 (%55,6)	9 (%100)	

*ki-kare testi

Toplamda 92 olguda oftalmolojik problem saptandı, 41 olgunun ise göz muayenesi tetkikleri normal. Oftalmolojik problemler cinsiyetler açısından karşılaştırıldığında ise gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunamadı (Tablo 3).

Tablo 3. Çalışmadaki olguların oftalmolojik problemlerinin cinsiyete göre karşılaştırılması

	Göz bulgusu var	Göz bulgusu yok	Toplam	P değeri
Erkek	78 (%67,8)	37 (%32,2)	115	0,395*
Kız	14 (%77,7)	4 (%22,3)	18	

*ki-kare testi

Oftalmolojik problemi saptanan 92 olgunun, bu problemler açısından ayrı ayrı kategorilendiğinde en sık astigmat saptandı. Bunu sırasıyla hipermetrop, miyop, şaşılık, tembellik izledi (Tablo 4).

Tablo 4. Tüm olguların sahip olduğu göz problemlerine göre sayı ve yüzdelik oranları

Oftalmolojik bulgu	Şaşılık	Hipermetrop	Astigmat	Miyop	Tembellik	Toplam
N (%)	31 (%23,3)	55 (%41,4)	60 (%45,1)	25 (%18,8)	7 (%5,3)	(n=133) %100

Astigmat değerinin 1.00 numara ve üstü olan 44 olgu ve 2,5 ve üzeri değerlerde önemli kırma kusuru olan 18 olgu mevcuttu.

Göz problemine sahip olanlar ve olmayanlar yaş ortalamaları açısından karşılaştırıldığında iki grup arasında istatistiksel açıdan bir fark saptanmadı (Tablo 5)

Tablo 5. İki grubun yaş ortalamalarının karşılaştırılması

	Göz bulgusu var	Göz bulgusu yok	Toplam	P değeri
	N=92	N=41	N=133	
YAŞ (mean ± std)	10,29 ± 3,34	10,14 ± 3,51	10,24 ±3,42	0,811*

İki grubu DEHB açısından karşılaştırdığımızda istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptanmadı (Tablo 6).

Tablo 6. İki grubun DEHB açısından karşılaştırılması

	Göz bulgusu var	Göz bulgusu yok	Toplam	P değeri
DEHB var	68	32	100	0,610*
DEHB yok	24	9	33	

*ki-kare testi

DEHB: dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu

Çalışmaya katılan olguların 75'i (%56,4) en az bir tür medikal tedavi almaktadıydı. Göz bulgusu olan ve olmayan her iki grubu herhangi bir ilaç alt türü açısından karşılaştırdığımızda anlamlı fark saptanmadı (p=0,142).

Değerlendirilmeye alınan tüm ilaçlar her iki gruptaki olgular için karşılaştırıldığında göz sorunu olması ile ilişki saptanmadı (p=0,142). Yine bu ilaçların her birini her iki grup için tek tek karşılaştırdığımızda anlamlı bir ilişki saptanmadı (Tablo 7).

Tablo 7. Kullanılan ilaçların göz bulgusu olan ve olmayanlarda karşılaştırılması

	Göz bulgusu olan (n)	Göz bulgusu olmayan (n)	Toplam (n)	*P değeri
Metilfenidat (+)	15	33	48	0,937
Metilfenidat (-)	59	26	85	
Antipsikotik (+)	32	15	47	0,841
Antipsikotik (-)	60	26	86	
Antidepresan (+)	7	4	11	0,678
Antidepresan (-)	85	37	122	
Antikonvülzan (+)	2	4	6	0,073
Antikonvülzan (-)	90	37	127	
Gıda takviyesi (+)	17	7	24	0,846
Gıda takviyesi (-)	75	34	109	

*Ki-kare testi

Tüm olgular inmemiş testis, inguinal herni, varikosel gibi geçmiş ameliyatları açısından değerlendirildiğinde 133 olgunun 27'si (%20,3) bu üç ameliyattan en az birini geçirmişti. Ancak göz sorunu olup olmama açısından karşılaştırma yapıldığında ameliyat geçmişi olan 18 olgunun göz sorunu var iken, 9 olgunun göz sorunu bulunmamaktaydı ve aradaki fark istatistiksel olarak anlam içermemekteydi (p=0,752). Bu ameliyatlardan sadece inguinal herni (direkt ve indirekt) açısından her iki grubu karşılaştırdığımızda toplam 133 olgudan 21'inin bu ameliyatı geçirdiği, göz bulgusu olan 16, olmayan 5 kişinin olduğu saptanmış olup, anlamlı fark bulunmadı (p=0,448).

Olguların tamamı düz tabanlık öyküsü açısından sorgulandığında 133 olgunun, 35'nde düz tabanlık vardı. Göz bulgusu olup olmamasına göre karşılaştırıldığında 24'nde göz bulgusu var iken, 11'nde yoktu. Aradaki fark anlamlı değildi (p=0,928).

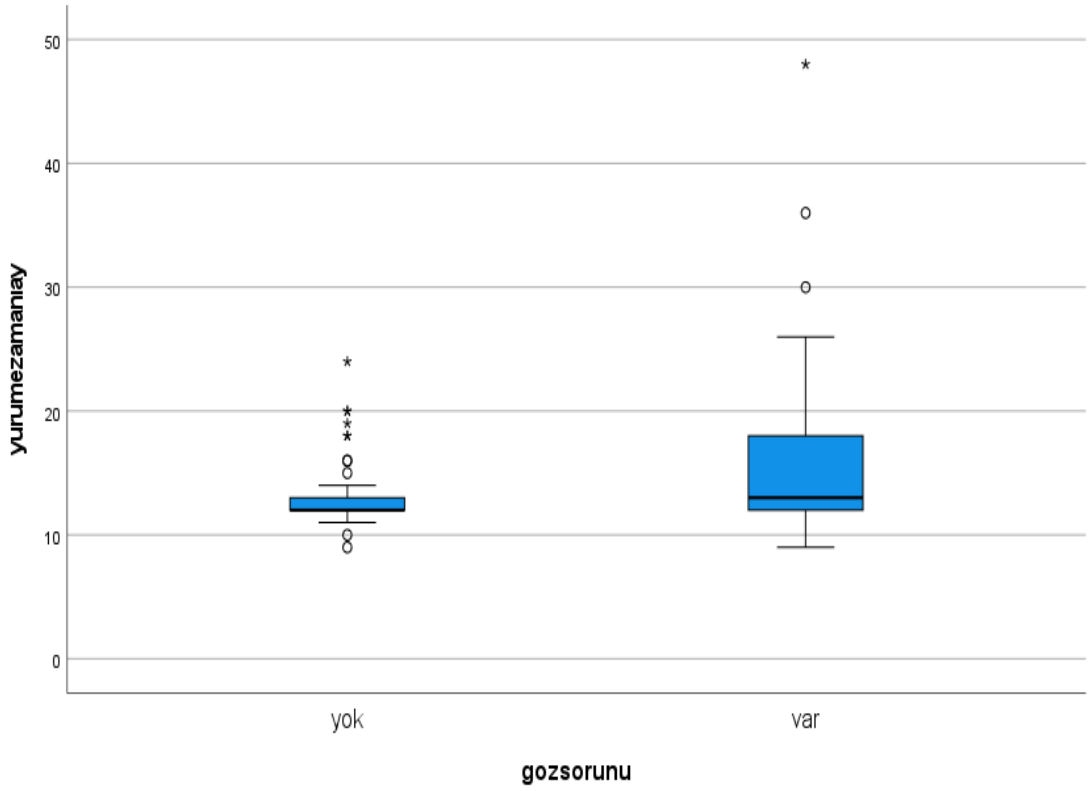
Tüm hastaların nöbet öyküsü sorgulandığında toplam 15'nde mevcut olduğu, göz problemi olan 11, olmayan 4 olgunun olduğu bilgileri alındı. İki grup karşılaştırıldığında aralarında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı (p=0,711).

Olgular nöromotor gelişim basamaklarının her iki grupta karşılaştırılmasında ilk kelime ve ilk cümleyi kullanma ayları açısından karşılaştırıldığında, aralarında anlamlı bir fark tespit edilmemiş olup, ilk yürüme ayı değerlendirildiğinde göz bulgusu olanlardaki gecikme istatistiksel olarak anlamlı derecede fazlaydı (Tablo 8, Şekil 2).

Tablo 8. Her iki grubun verbal ve nöromotor gelişim basamakları açısından karşılaştırılması

	Göz bulgusu var	Göz bulgusu yok	P değeri*
İlk kelime ayı	18,26 ± 10,10	18,83 ± 7,82	0,750
İlk cümle ayı	35,42 ± 14,09	39,39 ± 14,20	0,139
Yürüme ayı	15,07 ± 5,77	13,24 ± 3,14	0,021

*Student-t testi



Şekil 2. Grupların yürüme zamanlarının arasındaki farklılık

Olguların ekranla tanışma ayı her iki grup için sorgulandığında, zamanı tam olarak hatırlayabilen ebeveynin 133 olgu arasında 109 idi. Bu verilerin göz bulgusu olup olmamasına göre karşılaştırması yapıldığında arada anlamlı bir fark yoktu (Tablo 9).

Tablo 9. Her iki grubun ekranla tanışma zamanı açısından karşılaştırılması

	Göz bulgusu var n=70	Göz bulgusu yok n=39	P değeri*
Ekranla tanışma ayı	27,74 ± 22,84	26,41 ± 18,52	0,756

*Student-t testi

Olgular sezeryan veya normal spontan vajinal yol ile doğma açısından karşılaştırıldığında göz bulguları açısından anlamlı bir fark bulunmadı (Tablo 10).

Tablo 10. Olguların doğum şekillerine göre karşılaştırılması

	Göz bulgusu olan	Göz bulgusu olmayan	P değeri*
NSVY	N=26 (%28,3)	N=14 (%34,1)	0,494
C/S	N=66 (%71,7)	N=27 (%65,9)	

NSVY: Normal Spontane Vajinal Yol, C/S: Ceserian Sectio

*Ki-kare testi

Olgular preterm ve term olma durumlarına göre karşılaştırıldığında her iki grup arasında göz bulgusu açısından anlamlı bir fark yoktu (Tablo 10). Ancak az sayıdaki postterm olgular değerlendirildiğinde toplam 8 olgunun 7'sinin göz problemi olduğu saptandı.

Tablo 11. Olguların doğum zamanına göre karşılaştırılması

	Göz bulgusu olan (n,%)	Göz bulgusu olmayan (n,%)	Toplam (n,%)	P değeri*
37.hafta öncesi	26 (%72,2)	10 (%27,3)	36 (%100)	0,414
37-41.hafta	59 (%66,3)	30 (%33,7)	89 (%100)	

*Ki-kare testi

Olguları yoğun bakım gereksinimi dahil postnatal tüm sorunlar açısından karşılaştırdığımızda sorunu olan grupta göz bulguları anlamlı derecede fazlaydı (Tablo 12). Bu olguların postnatal sorunlarından yoğun bakım ihtiyacını spesifik olarak değerlendirdiğimizde yoğun bakım ihtiyacının göz problemine sahip olma ile anlamlı derecede ilişkili değildi. Yoğun bakım yatış öyküsü olan 46 olgunun 36'sında göz bulgusu mevcuttu. Yoğun bakım yatışı olmayan 87 olgunun 56'sında göz problemi vardı (p=0,099).

Tablo 12. Olguların doğum sonrası tıbbi komplikasyon yaşama durumuna göre karşılaştırılması

	Göz bulgusu olan (n,%)	Göz bulgusu olmayan (n,%)	Toplam (n,%)	P değeri*
Doğum sonrası sorun var	64 (%76,2)	20 (%23,8)	84 (%100)	**0,022**
Doğum sonrası sorun yok	28 (%57,1)	21 (%42,9)	49 (%100)	

*Ki-kare testi

Gebelik süresince annenin gestasyonel diyabet, tiroid problemleri, düşük tehdidi açısından medikal tedavi alma durumuna göre grupları karşılaştırdığımızda istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmadı. Çalışmaya katılan 133 annenin 42'sinde gebelik süresinin herhangi bir döneminde medikal ilaç kullanımı olduğu bilgisi alındı. Herhangi bir ilaç kullanan 42 annenin çocuklarının 27'sinde göz problemi var iken, 15 bireyde yoktu (p=0,407).

Çalışmaya katılan annelerin 133'nden 20'si gebelik süresince sigara kullanımı olduğunu belirtti. Kullananların 17'sinin göz bulgusu var iken, 3 ünün göz bulgusu yoktu. Sigara içmeyen annelerin 113'nden 75'inin çocuklarında göz bulgusu var iken, 38'inin yoktu (p=0,096).

Olguların istenen ve planlı bir gebelik sonucu doğma durumuna göre karşılaştırması yapıldığında, iki grup arasında anlamlı bir fark yoktu.

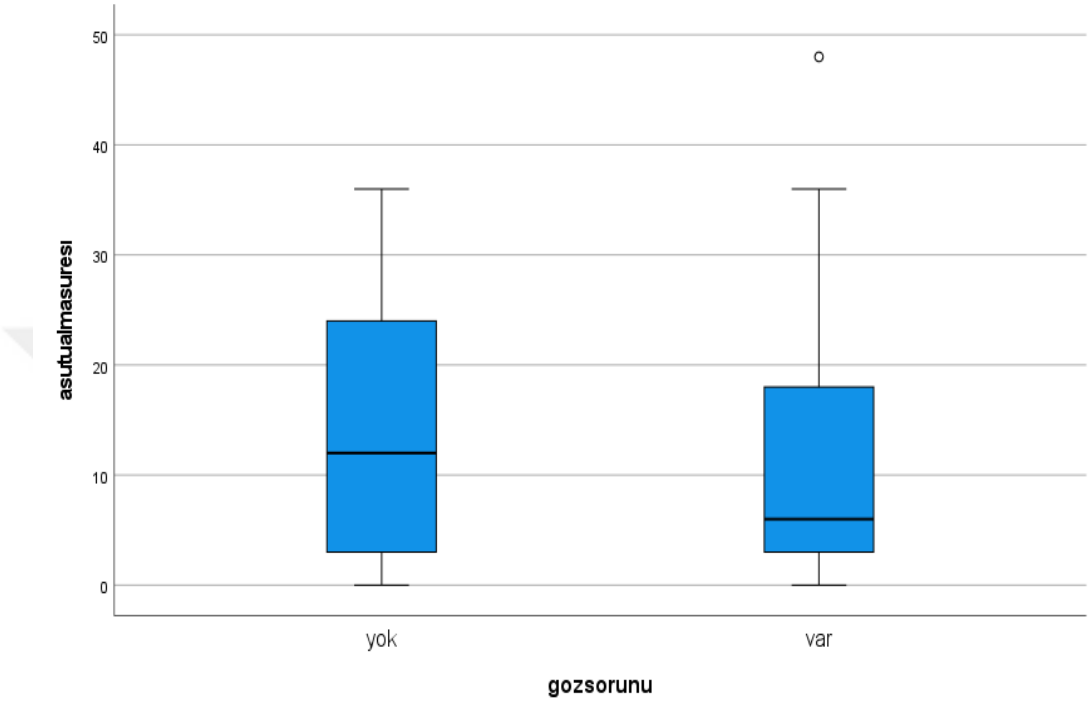
Tablo 13. Olguların istenen veya istenmeyen gebelik olma durumlarına göre karşılaştırılması

	Göz bulgusu olan (n,%)	Göz bulgusu olmayan (n,%)	Toplam (n,%)	P değeri*
İstenen gebelik	62 (%66)	32 (%34)	94 (%100)	0,212
İstenmeyen gebelik	30 (%77)	9 (%23)	39 (%100)	

*Ki-kare testi

Olguların anne sütü alma süresine göre göz problemi olanların medyan=6,00 (IQR:15), min:0 max:48 ay idi. Göz sorunu olmayanların anne sütü alma süresi medyan=12,00 (IQR=22), min:0 max:36 ay idi. Anne sütü alma sürelerine göre göz

bozukluğu olup olmaması açısından 2 grup karşılaştırıldığında ise arada anlamlı bir fark saptanmadı (p=0,278).



Şekil 3. Her iki grubun anne sütü alma sürelerinin grafik şeklindeki dağılımı

Olguların ebeveynlerinden alınan bilgilere göre, özbakım becerilerini gösteren dişini fırçalayabilme, kendi yemeğini yiyebilme, tuvalet temizliğini yapabilme, banyosunu yapabilme, kıyafetini düz giyebilme gibi konularında yaptığımız karşılaştırmada gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılıklar yoktu (Tablo 14).

	Göz bulgusu olan (n,%)	Göz bulgusu olmayan (n,%)	Toplam (n,%)	P değeri*
Diş fırçalama (+)	70 (%70,7)	29 (%29,2)	99 (%100)	0,513
Diş fırçalama (-)	22 (%64,7)	12 (%35,3)	34 (%100)	
Yemek yiyebilme (+)	83 (%70,9)	34 (%29,1)	117 (%100)	0,233
(-)	9 (%56,2)	7 (%43,8)	16 (%100)	
Tuvalet temizliğini yapabilme	55 (%67)	27 (%23)	82 (%100)	0,506
(-)	37 (%72,5)	14 (%27,5)	51 (%100)	
Banyo yapabilme	45 (%73,8)	16 (%22,2)	61 (%100)	0,291
(-)	47 (%65,3)	25 (%34,7)	72 (%100)	
Kıyafetini düz giyebilme	69 (%71,8)	27 (28,2)	96 (%100)	0,277
(-)	23 (%62,1)	14 (%37,9)	37 (%100)	

Tablo 14. Özbakım becerilerine göre her 2 grubun karşılaştırılması

*Ki-kare testi

Çalışmamızın ikinci kısmını oluşturan ölçekler 2 grup arasında karşılaştırıldığında ilk değerlendirme aracı olarak ODKL toplam ve alt ölçek puanlarına göre gruplar arasında istatiksel olarak anlamlı bir fark saptanmadı (Tablo15).

Tablo 15. Olguların Otizm Davranış Kontrol Listesi toplam ve alt ölçek skorlarına göre karşılaştırılması

	Göz bulgusu var N=92	Göz bulgusu yok N=41	P değeri*
Duyusal hassasiyet	12,53±6,52	13,22±5,68	0,561
İlişki kurma	21,01 ± 8,17	22,32 ± 7,28	0,381
Beden ve nesne kullanımı	12,73 ± 9,09	15,76 ± 10,18	0,090
Dil becerileri	16,57 ± 6,24	17,85 ± 6,17	0,272
Sosyal ve Özbakım	14,14 ± 4,91	14,68 ± 4,66	0,552
Toplam	76,96 ± 26,18	83,73 ± 24,82	0,164

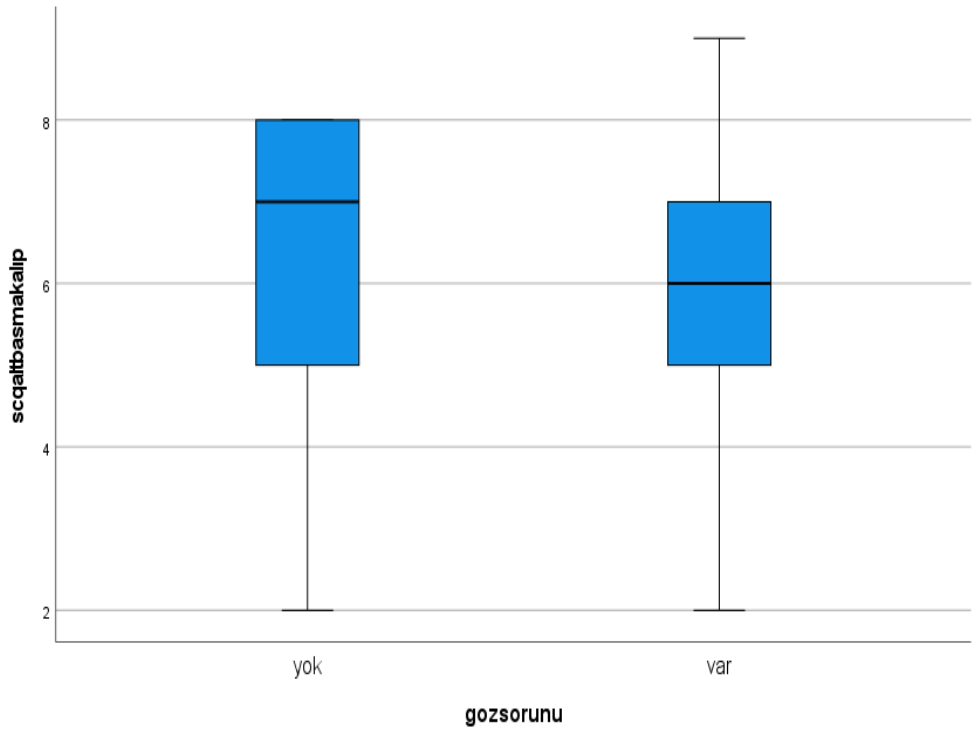
*Student-t-testi

Olgular SİÖ alt boyutları ve toplam puanı açısından karşılaştırıldığında yalnızca sınırlı, yineleyici ve basmakalıp davranışlar alt boyutu göz bulgusu olmayanlarda istatistiksel olarak anlamlı derecede yüksek skorlara sahipti (Tablo 16).

Tablo 16. Olguların Sosyal İletişim Ölçeği toplam ve alt ölçek skorlarına göre karşılaştırılması

	Göz bulgusu var N=92	Göz bulgusu yok N=41	P değeri*
Karşılıklı sosyal etkileşim	8,63 ± 3,17	9,07 ± 2,82	0,444
İletişim	7,93 ± 2,50	7,88 ± 2,23	0,901
Sınırlı, yineleyici ve basmakalıp davranışlar	5,61 ± 1,65	6,29 ± 1,69	**0,031**
Toplam	23,36 ± 5,88	24,56 ± 5,78	0,276

*Student-t-testi



Şekil 4. Her iki grubun alt ölçek basmakalıp davranışların grafik şeklindeki dağılımı

Araştırmacı hekim tarafından yarı yapılandırılmış Çocukluk Çağı Otizm Ölçeği uygulanmış olup, her iki grup arasında toplam ve tüm alt boyut skorlarının karşılaştırmasında anlamlı bir fark saptanmadı. Yapılan Kolmogrov-Simirnof testine göre tüm alt boyutlar ve toplam skor p değeri 0,001'in altında olduğu için yapılan non-parametrik test (Mann-Whitney-U) ile grupların karşılaştırmasında hiçbir skor için aradaki fark anlamlı değildi.

Tablo 17.Olguların göz bulgusu olan ve olmayanlara göre ÇODÖ alt ölçek ve toplam skor puanları

	Göz bulgusu var median (IQR) Min-Max	Göz bulgusu yok median (IQR) Min-Max	P değeri*
ÇODÖ 1	2,5 (1,0) 1,5-3,5	2,5 (1,0) 1,5-3,0	0,967
ÇODÖ 2	2,0 (0,5) 1,5-3,0	2,0 (0,5) 1,5-3,0	0,764
ÇODÖ 3	2,75 (1,0) 1,5-3,5	2,5 (1,0) 1,5-3,5	0,563
ÇODÖ 4	3,0 (1,0) 1,5-3,5	3,0 (0,5) 2,0-3,5	0,096
ÇODÖ 5	2,5 (1,0) 1,5-3,5	3,0 (0,8) 1,5-3,0	0,117
ÇODÖ 6	2,0 (0,5) 1,5-3,0	2,0 (0,5) 1,0-3,0	0,857
ÇODÖ 7	2,5 (1,0) 2,0-3,0	3,0 (1,0) 2,0-3,0	0,370
ÇODÖ 8	2,5 (1,0) 1,5-3,0	2,5 (1,0) 2,0-3,0	0,542
ÇODÖ 9	2,0 (0,5) 1,0-3,5	2,0 (0,5) 1,5-3,0	0,991
ÇODÖ 10	2,5 (1,0) 1,5-3,5	2,0 (0,5) 1,5-3,0	0,125
ÇODÖ 11	2,5 (1,0) 1,5-4,0	3,0 (1,0) 2,0-4,0	0,346
ÇODÖ 12	2,0 (1,0) 1,5-3,5	2,5 (1,0) 1,5-3,0	0,615
ÇODÖ 13	2,5 (0,5) 1,5-3,0	2,0 (0,5) 1,5-3,0	0,283

ÇODÖ 14	1,5 (2,4) 1,0-4,0	1,5 (2,0) 1,0-3,5	0,489
ÇODÖ 15	2,5 (1,0) 1,5-3,5	2,5 (1,0) 2,0-3,5	0,885
Toplam puan	35 (6,5) 28-46,5	36 (5,0) 27,5-43,5	0,780

*Mann-Whitney-U testi

Olgulardan 33'ünde şaşılık bulgusu mevcuttu. Tüm olguları şaşılığı olan ve olmayanlar olarak ikiye ayırdığımızda ve bunlardaki komorbid dehb varlığı açısından karşılaştırdığımızda iki grup arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark yoktu (Tablo 18).

Tablo 18. Şaşılık ve dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu varlığının karşılaştırılması

	Şaşılık yok	Şaşılık var	Toplam	P değeri*
Dehb var	78 (%78)	22 (%22)	100	0,534*
Dehb yok	24 (%72,7)	9 (%27,3)	33 (%100)	
Toplam	102 (%76,6)	31 (%23,4)	133 (%100)	

*Ki-kare testi

Çalışmaya katılan tüm olguların göz bulgusu olan olmayan şeklinde ayrım yapılmaksızın tüm alt boyutlar ve toplam skorlarını Pearson korelasyon analiziyle değerlendirmesinde pek çok farklı ölçeğin toplam ve alt boyut skorları birbirleriyle orta derecede ve şiddetli derecede bağıntılı bulundu (Tablo 18).

Tablo 19. Çalışmada kullanılan tüm ölçeklerin alt boyut ve toplam skorlarının Pearson korelasyon analiziyle değerlendirilmesi

		ODKL D.	ODKL -İ.K.	Odkl-b.n.k	ODKL -D.B.	ODKL -s.ö.b.	ODKL t.	SİÖ-k.s.	SİÖ-e.	SİÖ-b.	SİÖ-t.	Çadöt.
ODKL-D.	RP	1	**0,572** **<0,001**	**0,340** **<0,001**	**0,397** **<0,001**	**0,298** **0,001**	**0,696** **<0,001**	**0,367** **<0,001**	**0,254** **0,003**	**0,246** **0,004**	**0,416*** **<0,001**	**0,266** **0,002**
ODKL i.k.		0,572** <0,001	1	**0,412** **<0,001**	**0,433** **<0,001**	**0,412** **<0,001**	**0,779** **<0,001**	**0,384** **<0,001**	**0,308** **<0,001**	**0,296** **0,001**	**0,459** **<0,001**	**0,418** **<0,001**
ODKL b.n.k.		**0,340** **<0,001**	**0,412** **<0,001**	1	**0,604** **<0,001**	**0,380** **<0,001**	**0,799*** **<0,001**	**0,391** **<0,001**	**0,327** **<0,001**	**0,577** **<0,001**	**0,534** **<0,001**	**0,336** **<0,001**
ODKL-D.b.		**0,397** **<0,001**	**0,433** **<0,001**	**0,604** **<0,001**	1	**0,262** **0,002**	**0,746** **<0,001**	**0,409** **<0,001**	**0,423** **<0,001**	**0,461** **<0,001**	**0,560** **<0,001**	**0,455** **<0,001**
ODKL-S.Ö.B.		**0,298** **0,001**	**0,402** **<0,001**	**0,380** **<0,001**	**0,262** **0,002**	1	**0,586** **<0,001**	**0,356** **<0,001**	**0,321** **<0,001**	**0,307** **<0,001**	**0,438** **<0,001**	**0,226** **0,009**
ODKL t.		**0,696** **<0,001**	**0,779** **<0,001**	**0,799*** **<0,001**	**0,746** **<0,001**	**0,586** **<0,001**	1	**0,518** **<0,001**	**0,443*** **<0,001**	**0,534** **<0,001**	**0,659** **<0,001**	**0,474** **<0,001**
SİÖ-k.s.		**0,367** **<0,001**	**0,384** **<0,001**	**0,391** **<0,001**	**0,409** **<0,001**	**0,356** **<0,001**	**0,518** **<0,001**	1	**0,374** **<0,001**	**0,417** **<0,001**	**0,850** **<0,001**	**0,326** **<0,001**
SİÖ-e.		**0,254** **0,003**	**0,308** **<0,001**	**0,327** **<0,001**	**0,423** **<0,001**	**0,321** **<0,001**	**0,443*** **<0,001**	**0,374** **<0,001**	1	**0,269** **0,002**	**0,713** **<0,001**	**0,409** **<0,001**
SİÖ-b.		**0,246** **0,004**	**0,296** **0,001**	**0,577** **<0,001**	**0,461** **<0,001**	**0,307** **<0,001**	**0,534** **<0,001**	**0,417** **<0,001**	**0,269** **0,002**	1	**0,647** **<0,001**	**0,318** **<0,001**
SİÖ-t.		**0,416*** **<0,001**	**0,459** **<0,001**	**0,534** **<0,001**	**0,560** **<0,001**	**0,438** **<0,001**	**0,659** **<0,001**	**0,850** **<0,001**	**0,713** **<0,001**	**0,647** **<0,001**	1	**0,471** **<0,001**
Çadöt.		**0,266** **0,002**	**0,418** **<0,001**	**0,336** **<0,001**	**0,455** **<0,001**	**0,226** **0,009**	**0,474** **<0,001**	**0,326** **<0,001**	**0,409** **<0,001**	**0,318** **<0,001**	**0,471** **<0,001**	1

6. TARTIŞMA

Melvin Kaplan'ın "Seeing Through new eyes" (changing the lives of children with Autism, Asperger Syndrome and Other Developmental Disabilities Through Vision Therapy) adlı kitabının 1.bölümünün ilk paragrafının ilk cümlesi: OSB, dehb, öğrenme ve davranış bozukluklarında görsel bozuklukları bir problem olarak düşünmüyoruz, fakat düşünmeliyiz. Çünkü: görmek gözlerle birlikte beyini de içerir ve pek çok özel gereksinimli çocuk, gözlerinin gördüğünü doğru bir şekilde algılamalarını engelleyen nörolojik problemlere sahiptir. Bu algılsal problemler, 20/20 görme keskinliği (göz tembelliği olmayan) olan çocuklarda da sosyal becerilerin bozulmasına, dil becerilerinde eksikliğe, motor problemlere ve birçok farklı semptoma dönüşebilir (134).

Araştırmamızda da göz problemi olan otizmli olguların diğerlerine göre otizm bulguların daha fazla olmadığı saptandı. Dikkat eksikliği, özbakım becerileri, sorunlu davranışlar, sosyal etkileşim, iletişim ve sınırlı yineleyici basmakalıp davranışlar açısından göz bulgusuna sahip olan otizmli bireylerde daha fazla tespit edilmedi. Ek olarak, otizmin ağırlık derecesi ölçüldüğünde öngördüğümüz gibi göz sorunları ile bir ilişki yoktu. Sadece motor becerilerden yürüme zamanının göz problemi olan otizmli olgularda geciktiği bulundu.

Çalışma grubumuzu oluşturan OSB'li bireyleri cinsiyet dağılımı açısından incelediğimizde alan yazınla uyumlu olarak erkek cinsiyet ağırlıktaydı. Grubu göz problemi olup olmamasına göre karşılaştırdığımızda ebeveynlerindeki akrabalık, yerleşim yeri veya cinsiyet açsından bir farklılık beklendiği üzere farklı değildi. Kırma kusurları incelendiğinde en sık astigmat, ikinci sıklıkta hipermetropi, üçüncü sırada ise miyop vardı. Alan yazında farklı bulgulara sahip araştırma serileri mevcuttur.

ABD'de Kaliforniya Üniversitesi'nde yakın zamanlı yapılan bir çalışmada, göz muayenesi yapılan 380 osbli bireyin %71'nde oftalmolojik bozukluk saptanmış olup, en yaygın bulgular kırma kusurları (%42), strabismus (%32) ve ambliyopi (%19) olarak bulunmuştur. İkeda ve ark. (2013) yaptığı bir çalışmada otizmli çocuklarda %40 oftalmolojik bozukluk olduğunu ve sıklıkla yüksek kırma kusurları, şaşılık ve ambliyopi (göz tembelliği) görüldüğünü araştırmıştır. Otizmli çocuklarda

göz problemleri %33,3'ü (Ezegwui ve ark. 2014), %27'si (Black ve ark. 2013) ve %68'inde (Singman ve ark. 2013) olarak bildirilmiştir (135)

Yakın zamanda Hindistan'da 2 ayrı özel eğitim kurumunda yapılan bir çalışmada OSB'li 120 öğrencide oküler anormalliklerin oranının gözlük ihtiyacının %51,7 olduğu, %56,7 gibi yüksek bir oranda da strabismus saptanmıştır (142). Ülkemizde Dr. Sami Ulus Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları EAH'ta yapılan retrospektif bir çalışmada 324 otizm tanılı hastaya göz muayenesi verileri araştırılmıştır. 26.9 %'nda oküler anormallik, 22.5 %'nde yüksek dereceli kırma kusuru (en sık hipermetrop) ve %8,6'sında şaşılık bulunmuştur (143).

Çalışmamızda en sık kusurunun astigmat saptanmasının sebebi bu olgulardaki astigmatın oftalmolojik muayene sırasında küçük derecelerin de diplopi gibi yakınmalara sebep olduğunun deneyimli göz hekimlerince fark edilmesi ve bu konunun daha ayrıntılı ve titiz incelenmesi nedeniyle olabilir.

Kaplan ve arkadaşlarının 1999 yılında, 7620 ebeveynin katıldığı anket çalışmasında %20 gibi daha düşük bir prevalans bulunmuştur. Literatürdeki bu araştırmanın optometrik değerlerin belirlenmesi açısından kesin tekniklerin kullanılmamış olması ve sadece ebeveyn bildirimlerine dayanması gibi kısıtlılıkları vardır. Bu bilgilerin ışığında, bu konu üzerinde daha fazla araştırmaya değer olduğu görülmektedir (135).

Göz bulgularından şaşılık ve göz tembelliği incelendiği bu tez çalışmasında özellikle şaşılık olguların yaklaşık dörtte birinde mevcuttu. Otizm ve şaşılık ilişkisi alan yazında çok nadir araştırılmış bir konudur. Şaşılık ya da göz kayması göz kürelerinin görme akslarının paralelliğini kaybederek farklı yönlere bakmasıdır. Erişkinlik döneminde sekel bulguları devam edebilen gelişimsel bir bozukluktur. Normalde iki gözle tek bir noktaya odaklanılırken, beyinde görme merkezinde görüntüler birleştirilerek tek ve üç boyutlu olarak algılanır. İnsidansı yaklaşık %4'tür. Şaşılıkta beyinde iki farklı görüntü oluşur ve kayan gözden gelen görüntü suprese edilir (baskılanır). Bu durum derinlik hissi kaybı (stereopsis), binoküler görüşte azalma, diplopi (çift görme) ve ambliyopiye yol açabilir. Şaşılığın bireylerde görsel işlemleme ve görmeyle ilişkili yaşam kalitesine derin etkileri olabilir (140).

Katılımcılarının rutin optometrik taramasını gerçekleştiren çok sayıda klinisyenin, kendi OSB popülasyonundaki şaşılığın yüksek prevalansını fark etmemiş olmaları şaşırtıcı görünmektedir (%20'lik tahmin geçerli olsa dahi). Kaplan yakın zamanda bu optometrik verileri otizmde görme bozukluğu teorisine dahil etmiştir. 2021 yılında yayınlanan otizmde şaşılık metaanaliz çalışmasında 151 makaleden 22 si dahil edilmiş olup, otistik bireylerdeki şaşılığın metaanalitik nokta prevalansı %13,4 olarak ve genel popülasyona göre 3-10 kat daha sık görüldüğü bulunmuştur. Tedavi edilmeyen şaşılık ambliyopi (göz tembelliği) gelişmesi için önemli bir risk faktörüdür. Bu bulgular zamanında tedavinin büyük önemini vurgulamaktadır. OSBli bireylerde göz problemlerinin taranması ve değerlendirilmesinin oldukça önemli vardır (14).

Gelişimsel optometrist Brenda Heinke Montecalvo şaşılığı bir göz küresi problemi olarak kabul etmeyip, bir beyin işlev bozukluğunun bir semptomu olarak değerlendirmiştir. Bu beyin disfonksiyonu sonucu gelişen şaşılık geniş bir spektrumdaki davranışı olumsuz etkiler (134).

Olgularımızın yaklaşık 2/3'nde göz problemi mevcuttu. Görsel veya motor alanlarda oluşacak herhangi bir hasar el-göz koordinasyonunu belirgin derecede etkileyebilir. Bunlar strabismus (şaşılık), göz tembelliği, kas hipotonisi, denge problemleri gibi görsel ya da kaslarla ilgili sorunlar olabilir. Otizm spektrum bozukluğu sıklıkla başka tıbbi durumların eşlik ettiği heterojen bir bozukluktur. Bir nörogelişimsel bozukluk varsa başka bir nörogelişimsel bozukluğa sahip olma riski artar. OSB'li bireylerin başka gelişimsel bozukluklara da (bir veya birden fazla) sahip olabileceği konusunda artan bir farkındalık olup, herhangi bir gelişimsel bozukluk tanısı konulduğunda ikinci bir gelişimsel bozukluk aranmama eğilimi de söz konusudur. Bu yaklaşımın sadece hastalık/hastalıkların tanısında değil, aynı zamanda tedavi/bakım üzerinde ve iki veya daha fazla nörogelişimsel bozukluğu olan kişilerin tedavisi üzerinde de olumsuz sonuçlar doğurmaktadır (130,140,143)

Otizm spektrum bozukluğu olan çocuklarda göz patolojisi, atipik görsel davranışlarla ve görsel ipuçlarının jest ve mimik gibi yollar ile yakalanamaması sosyal iletişimin bozulmasıyla ilişkili olabilir. Tedavi edilmemiş kırma kusurları, astigmat ve

şaşılık gibi göz problemleri otizmli çocuklarda sosyal iletişimi olumsuz etkileyebilir (139).

Otizm ile görme bozukluğu arasındaki ilişki alan yazın incelendiğinde klinisyenlerin ve araştırmacıların dikkatini çekmiş olsa da, bu karmaşık ilişkinin yalnızca bazı yönleri bilinmektedir. Görme bozukluğu olan küçük çocuklar, olmayan çocuklara göre motor ve bilişsel alanlarındaki gelişimde gecikme yaşanması açısından daha fazla risk altındadır. Geçtiğimiz 30 yılda görme bozukluğunun erken nörolojik gelişimdeki etkisine dair farkındalık arttı (139,140).

Otizmli olgularda DEHB oldukça sık görülen komorbid bir durumdur. Bu önemli nörogelişimsel komorbid durumu göz problemi olan ve olmayanlar arasında karşılaştıran bu mevcut tez çalışmasında fark saptanmadı. Fark saptanmamasının bir sebebi olguların çoğunun DEHB'nin eşlik ediyor olması ve çoğunun göz bulgusuna zaten sahip olması sebep olmuş olabilir. Bu karmaşık ilişki başka çok merkezli ve çok olgunun dahil edildiği ilerideki çalışmalarda tekrar incelenerek tartışılabilir.

Çalışmamızdaki otizmli olguların görme problemi olanları konuşma becerileri karşılaştırıldığında fark saptanmadı. Alan yazında farklılık saptanan olgular incelendiğinde çalışmamızın aksine heterojen olmaları ve ileri derecede görme disfonksiyonu olan olguları çalışmaya dahil etmeleri sebep olmuş olabilir. Bunun yanında çalışmamızın en dikkat çekici bulgularından birisi görme bozukluğu olan OSB'lilerin motor becerilerden yürüme zamanının daha geç olduğunun saptanmasıydı. İleri derecede görme bozukluğu olan çocuklar, otizmli çocuklarda görülene benzer şekilde sosyal ve ilişkisel gelişimde eksiklikler yaşamaktadır (16).

Ancak bu çalışmada tüm olgular DSM-V'e göre tüm olgular osbli olup göz bulgusu olması bu tür beceriler arasında farklılık yaratmamıştı. Literatür incelendiğinde otizm ile görme bozukluğu ilişkisi klinisyenlerin ve araştırmacıların dikkatini çekmiş olsa da, bu karmaşık ilişkinin yalnızca bazı yönleri bilinmektedir ve gelecekte atılması gereken başka adımlar da vardır

Artan otizm oranları, otizmin etiyolojisi ve potansiyel tedavisine yönelik araştırmaları giderek daha önemli hale getirmiştir. OSB'li çocukların oftalmolojik muayeneye yetersiz koopere olması nedeniyle göz anormallikleri bilinenden daha

yüksek olabilir. Bu durum halihazırda mevcut olan yetersiz sosyal iletişim becerilerini daha da olumsuz etkileyebilir (21).

Çalışmamızda OSB'lilerde doğum şeklinin göz bulgusu olup olmamasına göre anlamlı bir fark saptanmadı. NICE kılavuzuna göre OSB'de klinik ve istatistiksel olarak önemli risk faktörleri arasında doğum şeklinin C/S ya da normal doğum olmasının yeri yoktur (125).

Ekranla tanışma zamanının gruplar arasında farklılık göstermediği saptandı. Ancak otizmli çocuklarının ekranla geç tanıştırılması önerilmektedir.

Otizmlilerdeki prematüritenin göz bulgusu için, prematürite değerlendiğinde bu değişkene göre farklılık göstermediği saptandı. Bunun yanında doğum sonrası komplikasyonların varlığının (fototerapi ihtiyacı, RDS, mekonyum aspirasyonu) göz bulgularıyla anlamlı bir ilişki içerisinde olduğu saptandı. Bir çocuk ve ergen ruh sağlığı ve hastalıkları tezi olan bu çalışmada ise komplikasyonların tamamı genel olarak ebeveynlerin geçmiş bildirimlerine dayalı ve anamnez bilgileri ışığında ele alınmış olup, gelecekteki çalışmalarda bu komplikasyonların ayrıntılarına girilerek bu ve benzeri tıbbi durumların ayrıntılı bir şekilde aydınlatılmasına ihtiyaç vardır.

Özbakım becerilerine göre her iki grubun karşılaştırılmasında arada anlamlı hiçbir fark saptanmadı. Bunun sebebi nörolojik defisit yapabilecek serebral palsi veya Down sendromu gibi mental kısıtlılığı olan olguların çalışmaya dahil edilmemesi ve verbalize yüksek işlevli atipik otizm vakalarının grubumuzda ağırlıkta olması sebebiyle bu bulgular ortaya çıkmış olabilir.

Çalışmamızda ODKL toplam ve alt ölçek skorlarının her iki grup için karşılaştırmasında anlamlı bir fark saptanmadı. Bu durumda yukarıda belirtildiği gibi, nörolojik işlev bozukluğu yaratan hastaların homojen bir grup oluşturulması amacıyla çalışmaya alınmaması gibi nedenlerden dolayı ortaya çıkmış olabilir. DSM-V'e göre OSB tanısının oldukça geniş bir spektrum çatısı altında toplandığı, her olgunun kendine özgü belirtilerinin farklı olduğu ve endofenotiplendirilme ihtiyacının günümüzde daha çok gündeme gelmesi gibi durumlar klinisyenlerce ve araştırmacılar tarafından tartışılmaktadır.

Olguların Sosyal İletişim Ölçeği toplam ve alt ölçek skorlarına göre karşılaştırılmasında sosyal iletişim ve etkileşim ve toplam skorlarında anlamlı farklılık yoktu. Basmakalıp, yineleyici, sınırlı davranış boyutunun anlamlı derecede az gözlendiği saptandı. Günlük pratiğimizde klinisyenlerce, göz sorunu olan otizmli çocukların bu tür yineleyici, sınırlı davranışlarının daha az olduğu gözlemlenmekteydik. Yaptığımız alan taramasında, bizim çalışmamıza benzer bir grupta böyle bir bulguya rastlanmadı.

Her iki grubun çocukluk çağı otizm derecelendirmesini yorumlayan ÇODÖ skorlarına göre karşılaştırılmasında gerek toplam puan gerekse her bir alt ölçek skorları değerlendirildiğinde istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı. Bu farkın saptanmasının nedenleri çalışmamızda yine kullanılan diğer durumları yordayan ölçeklerde fark çıkmamasıyla aynı sebeple homojen bir grup oluşturulmuş olmasıydı. Halihazırda ÇODÖ medyan değerleri hafif-orta düzeyde benzer otizm derecelendirmesini işaret etmekteydi.

ODKL beden-nesne kullanımı alt ölçeği ve ÇODÖ 4 (Beden kullanımı) alt ölçeği skorlarının karşılaştırılmasında p değeri 0,1'in altında idi.

Çalışmada kullanılan tüm ölçeklerin alt boyut ve toplam skorlarının korelasyon analiziyle değerlendirilmesinde tüm skorlar arasında ilişki saptandı. Bu da çalışmaya katılan gönüllülerin tüm ölçekleri dikkatlice okuduğunu ve samimi cevaplar verdiğini düşündürdü. Olguların karşılıklı sosyal etkileşim, iletişim, duyusal hassasiyet, dil becerileri, beden-nesne kullanımı ile otizm ağırlığının dereceleri çok da şaşırtıcı olmayacak şekilde göz bulgusuna bağlı olmadan birbiriyle ilişkili saptandı.

Kısıtlılıklar ve Güçlü Yanlar

Çalışmamızın bulguları bazı kısıtlayıcı yönlerle birlikte yorumlanmalıdır. İlk olarak, çalışmanın kesitsel doğası gereği parametreler arasında neden sonuç ilişkisi net kurulamamaktadır. İkincisi, çalışmada kullanılan ölçeklerden SİÖ ve ODKL sadece tarama ve tedavi takibi amaçlarıyla kullanılmakta olup, tanı koydurucu özellikleri bulunmamaktadır. Üçüncüsü, çalışma tek merkezli yürütülmüş olup, tüm toplumu genelleyici özellikte olmamasıdır.

Bu kısıtlayıcı özelliklerin yanında, kullanılan ölçeklerin Türkçe geçerlilik ve güvenilirlik düzeyleri yüksek olup, uzun yıllardır bilimsel çalışmalara katkı sağlamıştır. ÇODÖ ise yarı yapılandırılmış hekim tarafından uygulanan bilimsel gücü yüksek olan bir tanı koydurucu araçtır. Çalışmamızdaki olgulara tanı koyma sürecinde ise birden çok sayıda çocuk ve ergen ruh sağlığı hekimi tarafından değerlendirilmeler yapılmıştır. Çalışmamızdaki homojen hasta grubu ise alan yazında nadir rastlanılan bir klinik grup olup araştırmamız otizmli hastalar üzerinde üçüncü basamak bir hastahanede yapılan ve nadir olan multidisipliner çalışmalardan biridir.

7. SONUÇ ve ÖNERİLER

- Çalışma grubumuzdaki OSB olan olgulardaki yüksek şaşılık oranları çarpıcı derecede yüksekti. Bu durum bu hastaların genel ve multidisipliner yaklaşımında bu konuya daha çok dikkat edilmesi gereğini düşündürdü.
- Otizm spektrum bozukluğunun genel yaşam becerileri ve işlevsellikle ilgili parametreleri değerlendirildiğinde göz problemi olması çok fazla anlamlı bir fark yaratmamaktaydı. Ancak bazı spesifik noktalarda farklılıklar göze çarpmakta idi. Bunların en dikkat çekici olanı basmakalıp, yineleyici, sınırlı davranış boyutunun anlamlı derecede az gözlenmesi idi. Bu noktanın gelecekteki çalışmalarda tekrar değerlendirilerek ileri araştırmaya ihtiyaç duyulduğu düşünüldü.
- Otizm spektrum bozukluğu tanısı alan tüm çocukların pediatrik göz doktoru tarafından kapsamlı göz muayenesi yapılması önerilmektedir. Temassız elde taşınabilen otorefraktometre cihazları otizmli bireylerin muayenesinde oftalmologlara yardımcı olabilir. Klasik retinoskop makinelerinin kullanımı, otizmli çocuklardaki dikkat eksikliği ve duyusal hassasiyet gibi nedenlerden dolayı muayeneye kooperasyonda zorlayıcı olabilir. Çalışmamızda pediyatrik taşınabilir otorefraktometre cihazı kullanıldı. Çalışmaya alınan vakalarda göz polikliniğinde muayeneye alınmadan önce, işitsel ve görsel uyaranlar azaltılıp sessiz ve karanlık bir ortam hazırlandı. Bir ebeveyni eşliğinde muayeneye alınan olgularda taşınabilir otorefraktometre cihazının üzerindeki yanıp sönen renkli ışıklar ve farklı sarı renkli suratlar (smileyler) cihaza dikkatini vermeyi arttırdı ve muayeneye uyumu kolaylaştırdı.
- Otizm spektrum bozukluğuna sahip bireylerde oftalmolojik bozukluklar bilinenden daha sık olabilir. Nörogelişimsel doğası gereği duyusal hassasiyet ve DEHB gibi eşlik eden durumlardan, düşük kooperasyon nedeniyle sanıldığından daha çok sayıda göz bozukluğu olan özel gereksinimli çocuk ve ergenler olabilir.
- Otizm spektrum bozukluğu sıklıkla başka tıbbi durumların eşlik ettiği heterojen bir bozukluktur. Etkili tedavi geliştirilmesi için etiyoloji ve

çeşitli fenotip özellikleri dikkate alınmalıdır. Otizmli çocukların gelişimleri için gereken yaklaşımlar, her çocuğun olduğu gibi kendine özgü ve görsel ihtiyaçlarına özeldir. Bu ihtiyaçlar karşılanmadığında yanlış etiketlenme veya tanı, etkilenen çocuklar için potansiyel olarak tabloyu daha kötüleştirebilir.

-

KAYNAKLAR:

1. American Psychiatric Association. (2013): Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 5th edition. Arlington, VA.
2. Sharma SR, Gonda X, Tarazi FI. Autism Spectrum Disorder: Classification, diagnosis and therapy. Pharmacology & Therapeutics 2018; 190:91–104.
3. Atbaşoğlu EC. Autism spectrum disorder as an initial diagnosis in adults. Noro psikiyatri arsivi 2020; 13;57(1):1–2.
4. Ousley O, Cermak T. Autism spectrum disorder: defining dimensions and subgroups. Current Developmental Disorders Reports 2014;1(1):20–8.
5. Keeler WR. Autistic patterns and defective communication in blind children with retrolental fibroplasia. Proc Annu Meet AmPsychopathol Assoc. 1956;64-83.
6. Fraiberg S. Insights from the blind: Comparative studies of blind and sighted infants. New York: Basic Book, 1977.
7. Buxbaum JD, Baron-Cohen S. DSM-5: the debate continues. Molecular Autism 2013;4(1):11.
8. Kurita H. How to deal with the transition from Pervasive Developmental Disorders in DSM-IV to Autism Spectrum Disorder in DSM-V. Psychiatry and Clinical Neurosciences 2011; 1;65(7):609–10.
9. Organization WH. International classification of diseases for mortality and morbidity statistics (11th Revision). 2018.
10. Motavalli N EE. Nörogelişimsel Bozukluklar. Motavalli M DB, editor. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevleri; 2018.
11. Eric F. Epidemiological controversies in autism. Swiss Archives of Neurology, Psychiatry and Psychotherapy 2020 :1; 28 171(1).
12. Chiarotti F, Venerosi A. Epidemiology of autism spectrum disorders: a review of worldwide prevalence estimates since 2014. Brain Sciences 2020;10(5):274
13. CDC. Data and Statistics | Autism Spectrum Disorder (ASD) | NCBDDD | CDC. Centers for Disease Control and Prevention 2018.
14. Maenner MJ, Shaw KA, Bakian A v, Bilder DA, Durkin MS, Esler A, et al. Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2018. MMWR Surveill Summ 2021 Dec 3;70(11):1–16.
15. Oner O, Munir KM. Modified checklist for autism in toddlers revised (MCHAT-R/F) in an urban metropolitan sample of young children in Turkey. Journal of autism and developmental disorders. 2020;50:3312-9.
16. Brown R, Hobson RP, Lee A, Stevenson J. Are there “autistic-like” features in congenitally blind children J Child Psychol Psychiatry. 1997;38(6):693–703.
17. Baron-Cohen S, Leslie AM, Frith U. Does The Autistic Child Have a “Theory of Mind”? Cognition. 1985;21(1):37–46.

18. Fombonne E. The Changing epidemiology of autism. Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities 2005 Dec 1;18(4):281–94
19. Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. Nerv child, 1943;2:217-250
20. Rutter M. Genetic studies of autism: from the 1970s into the millennium. Journal of Abnormal Child Psychology 2000;28(1):3–14.
21. El-Fishawy P, State MW. The Genetics of Autism: Key Issues, Recent Findings, and Clinical Implications. Psychiatric Clinics 2010 Mar 1 33(1):83–105.
22. Waye MMY, Cheng HY. Genetics and epigenetics of autism: A Review. Psychiatry Clin Neurosci 2018;72(4):228–44.
23. Bradley S, Panksepp P, Panksepp J, Biological Basis of Childhood Neuropsychiatric Disorders, Jaak Panksepp (editör), Textbook of Biological Psychiatry, 2004, John Wiley & Sons Publications
24. Lord, C and A Bailey, Autism spectrum disorders, in Child and Adolescent Psychiatry, 4th edn, M Rutter and E Taylor, Editors. 2002, Blackwell Publishing: Oxford. P. 636-663
25. Muhle, R, SV Trentacoste, and I Rapin, The genetics of autism. Pediatrics, 2004. 113(5): p. E472-86
26. Gillberg C, Coleman M. (2000): The Biology of the Autistic Syndromes. 3d edition. London, UK: Mac Keith Press, Cambridge University Press
27. Bai D, Yip BHK, Windham GC, Sourander A, Francis R, Yoffe R, et al. Association of genetic and environmental factors with autism in a 5-country cohort. JAMA Psychiatry 2019; 1;76(10):1035–43.
28. Wiśniowiecka-Kowalnik B, Nowakowska BA. Genetics and epigenetics of autism spectrum disorder—current evidence in the field. Journal of Applied Genetics 2019;60(1):37–47.
29. Abrahams BS and Geschwind DH (2008). Advances in autism genetics: on the threshold of a new neurobiology. Nat Rev Genet 9: 341-355.
30. Betancur C (2011). Etiological heterogeneity in autism spectrum disorders: more than 100 genetic and genomic disorders and still counting. Brain Res 1380: 42-77.
31. Szatmari P, MacLean JE, Jones MB, Bryson SE, Zwaigenbaum L, Bartolucci G et al. (2000) The familial aggregation of the lesser variant in biological and non-biological relatives of PDD probands a family history study. J Child Psychol Psychiatry, 41,579586
32. Virkud YV, Todd RD, Abbacchi A, Zhang Y, Constantino JN (2009) Familial aggregation of quantitative autistic traits in multiplex versus simplex autism. Am J Med Genet B Neuropsychiatric Genet, 50B:328–334.
33. Sucksmith E, Roth I, Hoekstra RA (2011) Autistic traits below the clinical threshold: re-examining the broader autism phenotype in the 21st century. Neuropsychol Rev, 21:360–389.
34. Constantino JN, Lajonchere C, Lutz M, Gray T, Abbacchi A, McKenna K, et al. Autistic social impairment in the siblings of children with pervasive developmental disorders. American Journal of Psychiatry 2006;1;163(2):294–6.

35. Rutter M. (2005) Genetic influences and autism. Hand book of autism and pervasive devolopmental disorders içinde, F.Volkmar, R Paul, A Klin, D Cohen (eds) John Wiley&Sons, Inc s:425-453
36. Waye MMY, Cheng HY. Genetics and epigenetics of autism: A Review. Psychiatry Clin Neurosci 2018;72(4):228–44.
37. Ramaswami G, Geschwind DH. Chapter 21-Genetics of autism spectrum disorder. In: Geschwind DH, Paulson HL, Klein C, editors. Handbook of Clinical Neurology Elsevier 2018; 321–9.
38. Havdahl A, Niarchou M, Starnawska A, Uddin M, van der Merwe C, Warrier V. Genetic contributions to autism spectrum disorder. Psychological Medicine 2021;51(13):2260–73.
39. Toma C. Genetic variation across phenotypic severity of autism. Trends in Genetics 2020;36(4):228–31.
40. Lamb JA (2011) Whole Genom linkage and association analyses. Autism Spectrum Disorders. (ed:Amaral, Dawson ve Geshwind) Oxford University Press
41. Smalley, SL, Genetic influences in autism. Psychiatr Clin North Am, 1991. 14(1): p. 125-39.
42. Ma, D, D Salyakina, JM Jaworski, I Konidari, PL Whitehead, AN Andersen, JD Hoffman, SH Slifer, DJ Hedges, HN Cukier, AJ Griswold, JL McCauley, GW Beecham, HH Wright, RK Abramson, ER Martin, JP Hussman, JR Gilbert, ML Cuccaro, JL Haines, and MA Pericak-Vance, A genome-wide association study of autism reveals a common novel risk locus at 5p14.1. Ann Hum Genet, 2009. 73(Pt 3): p. 263-73.
43. Weiss, LA, DE Arking, MJ Daly, and A Chakravarti, A genome-wide linkage and association scan reveals novel loci for autism. Nature, 2009. 461(7265): p. 802-8.
44. Alyanak, B, F Oğuz, S Diler, T Ayna, N Motavallı, and M Çarin, Otistik bozuklukta doku uyumu antijenleri (HLA) dağılımı ile klinik bulguların ilişkisinin araştırılması. İstanbul Tıp Fakültesi Mecmuası, 2002. 65(1): p. 18-23.
45. Hodges H, Fealko C, Soares N. Autism spectrum disorder: definition, epidemiology, causes, and clinical evaluation. Transl Pediatr 2020; 9(Suppl 1):55–65.
46. Yang, X., et al., Intercellular protein–protein interactions at synapses. Protein & cell, 2014. 5(6): p. 420-444.
47. Le Couteur A, Szatmari P. Autism spectrum disorder. In: Rutter‟s Child and Adolescent Psychiatry. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd; 2015:661-682.
48. Gardener H, Spiegelman D, Buka SL. Perinatal and neonatal risk factors for autism: A.comprehensive meta-analysis. Pediatrics 2011;128:344-55
49. Bölte S, Girdler S, Marschik PB. The contribution of environmental exposure to the etiology of autism spectrum disorder. Cell Mol Life Sci. 2018;(0123456789).
50. Hertz-Picciotto I. Environmental Risk Factors in Autism: Results from Large-Scale Epidemiologic Studies. In: Autism Spectrum Disorders. Oxford University Press; 2011:827-862.

51. Sandin S, Hultman CM, Kolevzon A, Gross R, MacCabe JH, Reichenberg A. Advancing maternal age is associated with increasing risk for autism: A review and meta-analysis. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 2012;51(5):477-486.e1.
52. Sandin S, Schendel D, Magnusson P, et al. Autism risk associated with parental age and with increasing difference in age between the parents. Mol Psychiatry. 2015;21(5):693-700.
53. Krakowiak P, Walker CK, Bremer A ve ark. Maternal metabolic conditions and risk for autism and other neurodevelopmental disorders. Pediatrics. 2012;129(1121):1128-9.
54. Lyall, K., et al., *Maternal immune-mediated conditions, autism spectrum disorders, and developmental delay.* J Autism Dev Disord, 2014. **44**(7): p. 1546-55.
55. Mukaddes NM, Otizm Spektrum Bozuklukları Tanı ve Takip, Nobel Tıp Kitabevleri, Istanbul,2013.
56. Lee, B.K., et al., *Maternal hospitalization with infection düren pregnancy and risk of autism spectrum disorders.* Brain Behav Immun, 2015. **44**: p. 100-5.
57. Choi, G.B., et al., *The maternal interleukin-17a pathway in mice promotes autism-like phenotypes in offspring.* Science, 2016. **351**(6276): p. 933-9.
58. Boggess, A., et al., *Mean serum-level of common organic pollutants is predictive of behavioral severity in children with autism spectrum disorders.* Sci Rep, 2016. **6**: p. 26185.
59. Pham, C., et al., *Early life environmental factors associated with autism spectrum disorder symptoms in children at age 2 years: A birth cohort study.* Autism, 2022. 26(7): p. 1864-1881.
60. Lord C, Elsabbagh M, Baird G, Veenstra-Vanderweele J. Autism spectrum disorder. Lancet. 2018 Aug11;392(10146):508-520.
61. Kemper, T.L. and M. Bauman, Neuropathology of infantile autism. Journal of neuropathology and experimental neurology, 1998. 57(7): p. 645-652.
62. Courchesne E, Webb SJ, Schumann CM(2011) From Toddlers to Adults: The changing landscape of brain in autism. Autism spectrum disorders (ed: Amaral, Dawson ve Geshwind) Oxford University Press
63. Amaral DG, Schumann CM, Nordahl CW. Neuroanatomy of autism. Trends in Neurosciences 2008;31(3):137–45.
64. Ecker C. The neuroanatomy of autism spectrum disorder: An overview of structural neuroimaging findings and their translatability to the clinical setting. Autism 2016;21(1):18–28.
65. O'Reilly, C., Lewis, J. D., & Elsabbagh, M. (2017). Is functional brain connectivity atypical in autism? A systematic review of EEG and MEG studies. PloSone, 12(5), e0175870.
66. Rane, P., Cochran, D., Hodge, S. M., Haselgrove, C., Kennedy, D., &Frazier, J. A. (2015). Connectivity in autism: a review of MRI connectivity studies. Harvard review of psychiatry, 23(4), 223.
67. Munson J, Dawson G, Abbott R, Faja S, Webb SJ, Friedman SD, et al. Amygdala volume and behavioral development in autism. Archives of General Psychiatry 2006;63(6):686–93.

68. Juranek J, Filipek PA, Berenji GR, Modahl C, Osann K, Spence MA. Association between amygdala volume and anxiety level: magnetic resonance imaging (MRI) study in autistic children. Journal of Child Neurology 2006;21(12):1051–8.
69. Kana RK, Libero LE, Moore MS (2011) Disrupted cortical connectivity theory as an explanatory model for autism spectrum disorders. Phys Life Rev. Dec;8(4):41037.
70. Minshew NJ, Williams DL (2007) The New Neurobiology of Autism Cortex, Connectivity, and Neuronal Organization, Arch Neurol. 2007 Jul; 64(7): 945–950.
71. Lord K, Baily A (2003) Autism Spectrum Disorders. Child and Adolescent Psychiatry içinde M. Rutter ve E. Taylor (eds) Blackwell Publishing s636-664
72. Schultz, RT, Developmental deficits in social perception in autism: the role of the amygdala and fusiform face area. Int J Dev Neurosci, 2005. 23(2-3): p. 125-41
73. Padmanabhan A, Lynch CJ, Schaer M, Menon V. The default mode network in autism. Biological Psychiatry: Cognitive Neuroscience and Neuroimaging 2017;2(6):476–86.
74. Precenzano F, Parisi L, Lanzara V, Vetri L et al. Electroencephalographic abnormalities in autism spectrum disorder: characteristics and therapeutic implications. Medicina 2020;56(9):419.
75. Rossi PG, Parmeggiani A, Bach V. EEG features and epilepsy in patients with autism. Brain Dev. 1995;17(169):174.
76. Tuchman R, Rapin I. Epilepsy in autism. Lancet Neurology 2002;1:352- 358.
77. Steffenburg, S., Steffenburg, U., Gıllberg, C,. (2003). Autism spectrum disorders in children with active epilepsy and learning disability: comorbidity, pre-and perinatal background, and seizure characteristics. *Developmental Medicine & Child Neurology, 45*(11), 724-730.
78. Rossı, P.G., Posar, A., Parmeggıanı, A. (2000). Epilepsy in adolescents and young adults with autistic disorder. *Brain and Development, 22*(2), 102-106.
79. Samra NM, Ghaffar HMA, El-Awady HA, Soltan MR, Moktader RMA. Epilepsy and EEG findings in children with autism spectrum disorders. Autism Open Access 2017;7(3):1–6
80. Chugani DC. Role of altered brain serotonin mechanisms in autism. Mol Psychiatry 2002; 7: 16-7.
81. Gillberg C, Coleman M. TheBiology of the Autistic Syndromes. 3d edition. London, UK: Mac Keith Press, Cambridge University Press. 2002.
82. Eissa N, Al-Houqani M, Sadeq A, Ojha SK, Sasse A, Sadek B. Current enlightenment about etiology and pharmacological treatment of autism spectrum disorder. Frontiers in Neuroscience 2018:12.
83. Chen R, Davis LK, Guter S, Wei Q, Jacob S, Potter MH, et al. Leveraging blood serotonin as an endophenotype to identify de novo and rare variants involved in autism. Molecular Autism 2017;8(1):14.
84. Smalley, SL, Genetic influences in autism. Psychiatr Clin North Am, 1991. 14(1): p. 125-39.
85. Hussman JP. Suppressed gabaergic inhibition as a common factor in suspectedetiologies of autism. Journal of Autism and Developmental Disorders. 2001, p. 31(2): 247–8.

86. Fatemi SH, Halt AR, Stary JM, Kanodia R, Schulz SC, Realmuto GR. Glutamicaciddecarboxylase 65 and 67 kDaproteinsarereduced in autistic parietal and cerebellar cortices. Biol Psychiatry 2002;52: 805-10.
87. Lam KSL, Aman MG, Arnold LE. Neurochemical correlates of autistic disorder: A review of the literature. Research in Developmental Disabilities 2006;27(3):254–89.
88. Young LJ. Oxytocin and vasopressin as candidate genes for Psychiatric disorders: lessons from animal models. Am J Med Genet 2001; 105: 53–4.
89. Chugani DC (2011) Neurotransmitters. Autism spevtrum disorders (ed: Amaral, Dawson, ve Geshwind) Oxford University Press
90. Money J, Bobrow NA, Clarke FC. Autism and autoimmune disease: a family study. J Autism Child Schizophrenia 1971 (Apr-jun); 1(2): 146-60.
91. Volkmar FR, Lord C, Bailey A, Schultz RT, Klin A. (2004): Autism and pervasive developmental disorders. J Child Psychol Psychiatry 45:135–170
92. Lord, C and A Bailey, Autism spectrum disorders, in Child and Adolescent Psychiatry, 4th edn, M Rutter and E Taylor, Editors. 2002, Blackwell Publishing: Oxford. P. 636-663
93. Masi A, Glozier N, Dale R, Guastella AJ. The immune system, cytokines, and biomarkers in autism spectrum disorder. Neuroscience Bulletin 2017;33(2):194–204.
94. Van Sadelhoff JHJ, Perez Pardo P, Wu J, Garssen J, van Bergenhenegouwen J, Hogenkamp A, et al. The gut-ımmune-brain axis in autism spectrum disorders; a focus on amino acids. Frontiers in Endocrinology. 2019;10:247. PubMed PMID: 31057483. Pubmed Central PMCID: 6477881.
95. Meltzer A, Van de Water J. The role of the ımmune system in autism spectrum disorder. Neuropsychopharmacology: Official Publication of The American College of Neuropsychopharmacology. 2017 Jan;42(1):284-98. PubMed PMID: 27534269. Pubmed Central PMCID: 5143489.
96. Frye RE, Sequeira JM, Quadros EV, James SJ, Rossignol DA. Cerebral folate receptor autoantibodies in autism spectrum disorder. Mol Psychiatry. Mart 2013;18(3):369-81.
97. Grigorenko E.L., Han S.S., et al. Macrophage migration inhibitory factor and autism spectrum disorders. Pediatrics, 2008; 122(2): 438-45.
98. Kajizuka, M., Miyachi, T., Matsuzaki, H., Iwata, K., Shinmura, C., Suzuki, K., Suda, , S.,Tsuchiya, K.J., Matsumoto, K., Iwata, Y., Nakamura, K., Tsujii, M., Sugiyama, T.,Takei, Mori, N., Serum levels of platelet-derivedgrowth factor BB homodimers are increased in male children with autism. Prog. Neuropsychopharmacol. Biol. Psychiatry 2010; 34: 154–8.
99. Frye, R.E., Social Skills Deficits in Autism Spectrum Disorder: Potential Biological Origins and Progress in Developing Therapeutic Agents. CNS Drugs, 2018. 32(8): p. 713-734.
100. Koehler, L., et al., Impaired Odor Perception in Autism Spectrum Disorder Is Associated with Decreased Activity in Olfactory Cortex. Chem Senses, 2018. 43(8): p. 627-634.

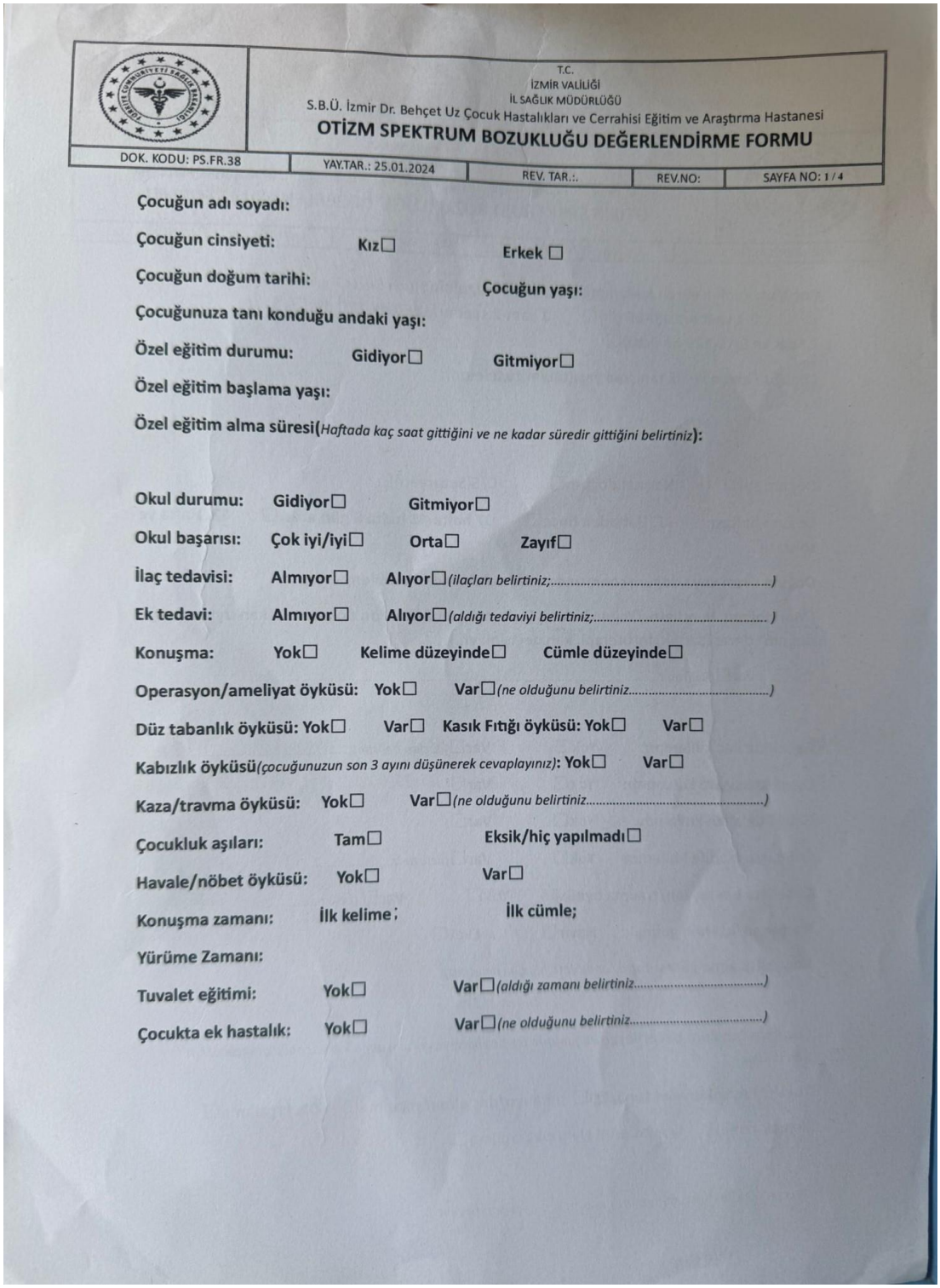
101. Nieto, C., B. López, and H. Gandía, Relationships between atypical sensory processing patterns, maladaptive behaviour and maternal stress in Spanish children with autism spectrum disorder. J Intellect Disabil Res, 2017. 61(12): p. 1140-1150.
102. Ghaziuddin M, Autism and Pervasive Developmental Disorders: An Overview, Chapter 1, Mental Health Aspects of Autism and Asperger Syndrome, Jessica Kingsley Publishers 2005, 13-41
103. Ozonoff S, Iosif AM, Baguio F, Cook IC, et al. A prospective study of the emergence of early behavioral signs of autism. Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry 2010;49(3):256–66.
104. Jones, W. And A. Klin, Attention to eyes is present but in decline in 2–6-month-old infants later diagnosed with autism. Nature, 2013. 504(7480): p. 427-431.
105. Vivanti, G., Autism and autism treatment: evolution of concepts and practices from kannerto contemporary approaches, in Clinical Guide to Early Interventions for Children with Autism. 2020, Springer. P. 1-24.
106. Turner-Brown, L.M., et al., Phenomenology and measurement of circumscribedinterests in autism spectrum disorders. Autism, 2011. 15(4): p. 437-456.
107. Fred R. Volkmar, Catherine Lord, Ami Klin, and Ed Cook, Jr., Autism and the Pervasive Developmental Disorders Chapter 46, Child and adolescent psychiatry, a comprehensive textbook, editor Lewis M, 2002, Lippincott Williams and Wilkins, Baltimore
108. Van Engeland H, Buitelaar JK (2008) Autism spectrum Disorders. Rutter's Child and adolescent Psychiatry, 5th edition. (ed: Rutter M, Bishop DVM, Pine DS, Scott S, Stevenson J, Taylor E, Thapar A), Blackwell Publishing. Massachusetts.759 -781.
109. Aydın H (çev. Ed.), Bozkurt E(çev. Ed.), Türkçe Kaplan & Sadock's Comprehensive Textbook of Psychiatry, sekizinci baskı, 2007, Güneş Kitabevi
110. Volkmar F, Siegel M, Woodbury-Smith M, King B, McCracken J, State M.Practice Parameter for the Assessment and Treatment of Children and Adolescents With Autism Spectrum Disorder. Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry. 2014;53(2):237–257.
111. Zwaigenbaum L, Bryson S, Rogers T, Roberts W, Brian J, Szatmari P. Behavioral Manifestations Of Autism In The First Year Of Life. Int J Dev Neurosci. 2005;23(2–3):143–152.
112. Zwaigenbaum L, Bryson S, Lord C, Rogers S, Carter A, Carver L, et al. Clinical Assessment and Management of Toddlers With Suspected Autism Spectrum Disorder: Insights From Studies of High-Risk Infants. Pediatrics. 2009;123(5):1383.
113. Stone WL, Lemanek KL, Fishel PT, Fernandez MC, Altemeier WA. Play and Imitation Skills in the Diagnosis of Autism in Young Children. Pediatrics.1990;86(2).
114. Mukaddes N. Otizm Spektrum Bozuldukları: Tanı ve Takip. 2017. İstanbul: Nobel Tıp Kitapevleri.

115. DSM-5, American Psychiatric Association: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders 5th edition 2013
116. Fuentes J, Bakare M, Munir K, Aguayo P, Gaddour N, Öner Ö. IACAPAP e-Textbook of Child and Adolescent Mental Health. Geneva: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions. 2014 Edition
117. McElhanon BO, McCracken C, Karpen D, Sharp WG. Gastrointestinal Symptoms In Autism Spectrum Disorder: A Meta-Analysis. Pediatrics. 2014;133(5):872–883.
118. Lee LC, Harrington RA, Louie BB, Newschaffer CJ. Children With Autism: Quality of lLfe and Parental Concerns. J Autism Dev Disord. 2008;38(6):1147–1160.
119. Perry A, Condillac RA, Freeman NL, Dunn-Geier J, Belair J. Multi-site Study of the Childhood Autism Rating Scale (CARS) in Five Clinical Groups of Young Children. J Autism Dev Disord. 2005 Oct 20;35(5):625–34.
120. Incekas Gassaloglu S, Baykara B, Avcil S, Demiral Y. Validity and Reliability Analysis of Turkish Version of Childhood Autism Rating Scale. Turkish Journal of Psychiatry. 2016;
121. Eaves RC, Jr. TOW. The reliability and construct validity of ratings for the autism behavior checklist. Psychol Sch. 2006 Feb;43(2):129–42.
122. Yilmaz Irmak T, Tekinsav Sütçü S, Aydin A, Sorias O. OTİZM DAVRANIŞ KONTROL LİSTESİNİN (ABC) GEÇERLİK VE GÜVENİRLİĞİNİN İNCELENMESİ.
123. Schopler, E., Reichler, R. J., &Rochen Renner, B. (2007). The Childhood Autism Rating Scale (CARS), eleventh printing. Western Psychological Services.
124. Hergüner, S., &Özbaran, B. (2010). Çocukluk Otizmini Derecelendirme Ölçeği. Çocuk ve Ergen Psikiyatrisinde Ölçütler ve Ölçekler: Yaygın Gelişimsel Bozukluklar Yıkıcı Davranım Bozuklukları, 37-40.
125. Baird G, Douglas HR, Murphy MS. Recognising and diagnosing autism in children and young people: summary of NICE guidance. BMJ.2011;343(d6360):10.1136.
126. Chlebowski C, Green JA, Barton ML, Fein D. Using the Childhood Autism Rating Scale to diagnose autism spectrum disorders. Journal of Autism and Developmental Disorders 2010;40(7):787–99.
127. Mayes SD, Calhoun SL, Murray MJ, Morrow JD et al. Use of the Childhood Autism Rating Scale (CARS) for children with High Functioning Autism or Asperger syndrome. Focus on Autism and Other Developmental Disabilities 2011;27(1):31–8.
128. Kwon HJ, Yoo HJ, Kim JH, Noh DH et al. Re-adjusting the cut-off score of the Korean version of the Childhood Autism Rating Scale for high-functioning individuals with autism spectrum disorder. Psychiatry and Clinical Neurosciences 2017;71(10):725–32.
129. İncekaş, S. Çocukluk otizmini derecelendirme ölçeği Türkçe formu geçerlik ve güvenirlik çalışması [Uzmanlık Tezi]. İzmir: Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi; 2009.
130. Sucuoğlu, B., Öktem, F., Akkök, F. ve Gökler, B., (1996). Otizmli Çocukların Değerlendirilmesinde Kullanılan Ölçeklere İlişkin Bir Çalışma, 3p Dergisi, 4(2).

131. Rutter, M. ve Bailey, A., (2007). Lord C, The Social Communication Questionnaire (SCQ), Second Printing, Western Psychological Services.
132. McEvoy, R, E., Rogers, S. J., ve Pennington, B, F., (1993). Executive Function and Social Communication, Deficits in Young Autistic Children. J Child Psychol Psychiatry, 34(4), 563-578.
133. Avcil S, Baykara B, Baydur H, Münir KM, Emiroğlu Nİ. 4-18 yaş aralığındaki otistik bireylerde sosyal iletişim ölçeği Türkçe formunun geçerlik ve güvenilirlik çalışması. Turk Psikiyatri Derg. 2015;26:56–64.
134. Kaplan M. Seeing through new eyes: Changing the lives of children with autism, Asperger syndrome and other developmental disabilities through vision therapy. Jessica Kingsley Publishers; 2005.
135. Ikeda J, Davitt BV, Ultmann M, Maxim R, Cruz OA. Brief report: incidence of ophthalmologic disorders in children with autism. Journal of Autism and Developmental Disorders. 2013;43:1447-51.
136. Savasir I, Sezgin N, Erol N. Ankara gelişim tarama envanteri [Ankara developmental screening inventory]. Turkish Psychological Association: Ankara. 1993.
137. Freeman B, Ritvo ER, Yokota A, CHILDS J, POLLARD J. WISC-R and Vineland Adaptive Behavior Scale scores in autistic children. Elsevier; 1988. p. 428-9.
138. Wing L, Gould J, Gillberg C. Autism spectrum disorders in the DSM-V: better or worse than the DSM-IV Research in developmental disabilities. 2011;32(2):768-73.
139. Khanna RK, Kovarski K, Arsene S, Siwiaszczyk M, Pisella P-J, Bonnet-Brilhault F, et al. Ophthalmological findings in children with autism spectrum disorder. Graefe's Arch Clin Exp Ophthalmol. 2020;258:909
140. Marco EJ, Hinkley LBN, Hill SS, Nagarajan SS. Sensory Processing In Autism: A Review of Neurophysiologic Findings. Pediatr Res. 2011;69(5 Pt doi:10.1203/PDR.0B013E3182130C54.
141. Elbedour L, Weinberg M, Meiri G, Michaelovski A, Menashe I. Maternal thyroid hormone imbalance and risk of autism spectrum disorder. medRxiv [Internet]. 2025 Jan 7 [cited 2025 Jun 18]; Available from: https://doi.org/10.1101/2025.01.07.25320099
142. Mukhopadhyay D, Gogate P, Khandekar R, Mukherjee S, Mukherjee H. Prevalence of ocular and visual anomalies in students with autism spectrum disorder (ASD). Archives of Clinical and Medical Case Reports. 2020;4(6):1014-1020. doi:10.26502/acmcr.96550291
143. Kabatas EU, Ozer PA, Ertugrul GT, Kurtul BE, Bodur S, Ersoz Alan B. Initial ophthalmic findings in Turkish children with autism spectrum disorder. J Autism Dev Disord. 2015;45(10):3240–3247. doi:10.1007/s10803-015-2428-3

EKLER

EK-3



T.C.
İZMİR VALİLİĞİ
İL SAĞLIK MÜDÜRLÜĞÜ
S.B.Ü. İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi

OTİZM SPEKTRUM BOZUKLUĞU DEĞERLENDİRME FORMU

DOK. KODU: PS.FR.38	YAY.TAR.: 25.01.2024	REV. TAR.:.	REV.NO:	SAYFA NO: 1 / 4

Çocuğun adı soyadı:

Çocuğun cinsiyeti: **Kız☐** **Erkek ☐**

Çocuğun doğum tarihi: **Çocuğun yaşı:**

Çocuğunuza tanı konduğu andaki yaşı:

Özel eğitim durumu: **Gidiyor☐** **Gitmiyor☐**

Özel eğitim başlama yaşı:

Özel eğitim alma süresi(*Haftada kaç saat gittiğini ve ne kadar süredir gittiğini belirtiniz***):**

Okul durumu: **Gidiyor☐** **Gitmiyor☐**

Okul başarısı: **Çok iyi/iyi☐** **Orta☐** **Zayıf☐**

İlaç tedavisi: **Almıyor☐** **Alıyor☐** *(ilaçları belirtiniz;.....)*

Ek tedavi: **Almıyor☐** **Alıyor☐** *(aldığı tedaviyi belirtiniz;.....)*

Konuşma: **Yok☐** **Kelime düzeyinde☐** **Cümle düzeyinde☐**

Operasyon/ameliyat öyküsü: **Yok☐** **Var☐** *(ne olduğunu belirtiniz.....)*

Düz tabanlık öyküsü: Yok☐ **Var☐** **Kasık Fıtığı öyküsü: Yok☐** **Var☐**

Kabızlık öyküsü*(çocuğunuzun son 3 ayını düşünerek cevaplayınız)*: **Yok☐** **Var☐**

Kaza/travma öyküsü: **Yok☐** **Var☐** *(ne olduğunu belirtiniz.....)*

Çocukluk aşıları: **Tam☐** **Eksik/hiç yapılmadı☐**

Havale/nöbet öyküsü: **Yok☐** **Var☐**

Konuşma zamanı: **İlk kelime;** **İlk cümle;**

Yürüme Zamanı:

Tuvalet eğitimi: **Yok☐** **Var☐** *(aldığı zamanı belirtiniz.....)*

Çocukta ek hastalık: **Yok☐** **Var☐** *(ne olduğunu belirtiniz.....)*

Çocuğun günlük ekran kullanım süresi(tablet,tv,telefon)*(son 6 aydaki günlük ortalama kullanım süresi)*: **0-1 saat arası(0-60 dk)☐ 1 saat-2 saat arası(60 dk-120 dk)☐ 2 Saat ve üstü(120 dk üstü)☐**

Çocuğun ekran ile ilk tanışma yaşı(tablet,tv,telefon):

Doğum şekli: Normal doğum☐ C/S(Sezaryen)☐

Doğum haftası: 37. Haftadan önce☐ 37 hafta-41 hafta 6 gün arası☐ 42. Hafta ve sonrası☐

Doğum sırası veya doğum sonrasında taburculuk öncesi problem:

(Mor doğum, Ventilatör/Yoğun bakım, Dışkısını yutma, Kordon dolanması, kan uyuşmazlığı, doğum sonrası sarılık, fototerapi, kan değişimi vb.)

Yok☐ Var☐*(Belirtiniz.....)*

Gebelikte ilaç kullanımı: Yok☐ Var☐*(ilaçları belirtiniz.....)*

Gebelikte sigara kullanımı: Yok☐ Var☐

Gebelikte alkol kullanımı: Yok☐ Var☐

Gebelikte madde kullanımı: Yok☐ Var☐*(belirtiniz.....)*

Gebelikte operasyon/travma öyküsü: Yok☐ Var☐ *(belirtiniz.....)*

Planlanan/İstenen gebelik: Hayır☐ Evet☐

Anne sütü alma süresi*(kaç ay anne sütü aldığını belirtiniz)*:

Çocuğun özbakım becerileri*(çocuğunuzun tek başına veya yardım almadan yapabildiği seçenekleri işaretleyiniz.)*:

Tuvalet/kişisel tuvalet temizliği☐ Banyo/duş alma/yıkanma☐ Diş fırçalama☐

Yemek yeme☐ Kıyafetlerini giyip çıkarabilme☐

Akran ilişkileri*(çocuğunuza uygun olan seçeneği işaretleyiniz.)*:

İyi, yeterli sayıda arkadaşı var☐ Yetersiz sayıda arkadaşı var, akran ilişkisinde sorunlar☐

Akran ilişkisi kuramıyor☐

Uyku*(çocuğunuza uygun olan seçeneği işaretleyiniz.)*:

İyi, bir sorun yaşamıyor☐

Kötü, sorunlar yaşıyor*(uyku miktarında azlık, uykuya dalmakta zorluk, gece sık uyanma vs...).* ☐

Ek şikayet: Hareketlilik; Var,rahatsız edici düzeyde☐ Yok,rahatsız edici düzeyde değil☐

Kendine zarar verme; Var☐ Yok☐

Başkalarına zarar verme; Var☐ Yok☐

Eşyalara zarar verme; Var☐ Yok☐

Kardeş varlığı: Yok☐ Var☐*(sayısını belirtiniz.....)*

Kardeşlerin yaşları ve cinsiyetleri:

Kardeşte psikiyatrik hastalık: Yok☐ Var☐*(belirtiniz.....)*

Kardeşte fiziksel hastalık: Yok☐ Var☐*(belirtiniz.....)*

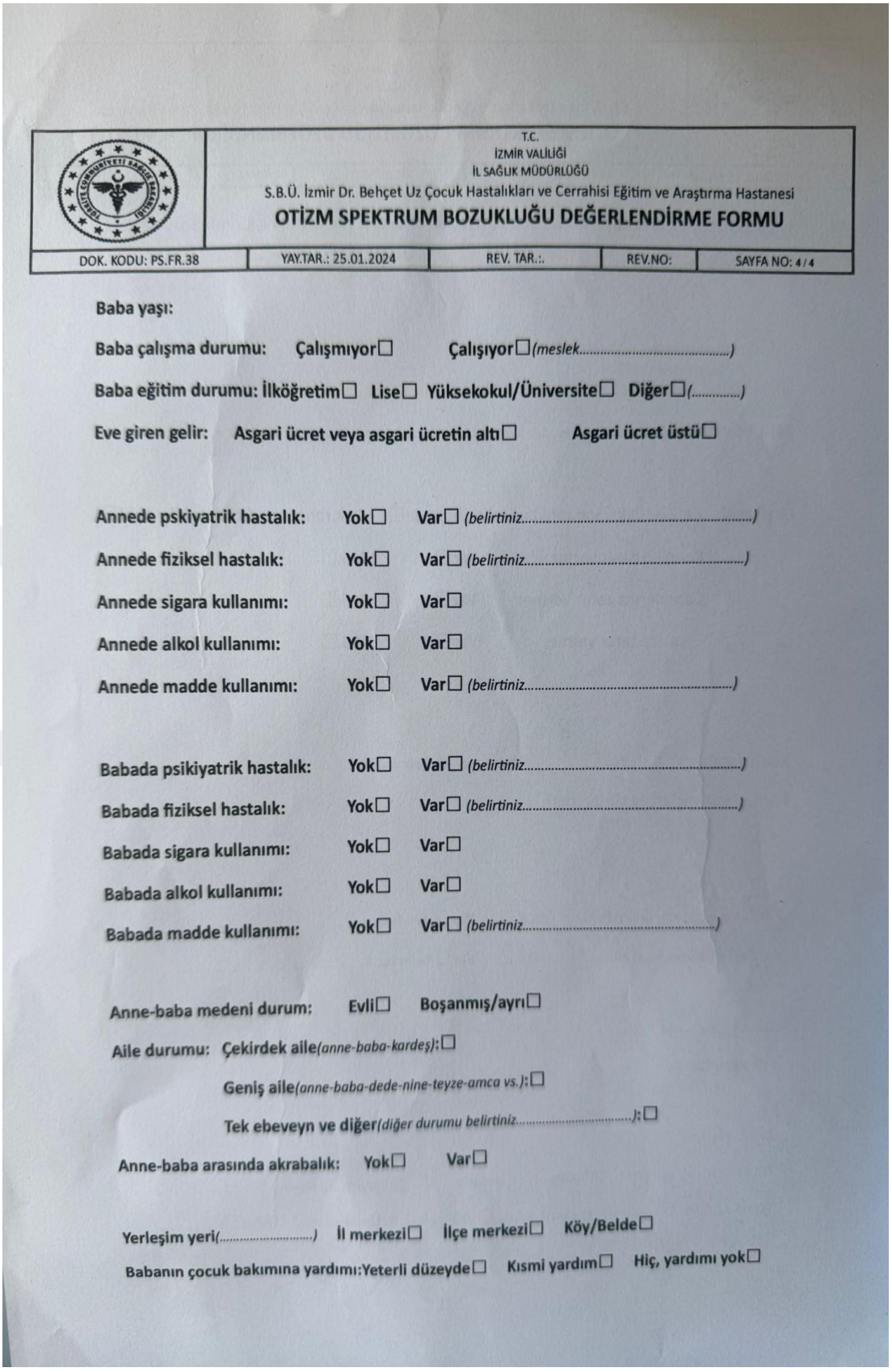
Anne telefon no:

Baba telefon no:

Anne yaşı:

Anne çalışma durumu: Çalışmıyor/ev hanımı☐ Çalışıyor☐*(meslek.....)*

Anne eğitim durumu: İlköğretim☐ Lise☐ Yüksekokul/Üniversite☐ Diğer☐*(.....)*



T.C.
İZMİR VALİLİĞİ
İL SAĞLIK MÜDÜRLÜĞÜ
S.B.Ü. İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi

OTİZM SPEKTRUM BOZUKLUĞU DEĞERLENDİRME FORMU

DOK. KODU: PS.FR.38	YAY.TAR.: 25.01.2024	REV. TAR.:.	REV.NO:	SAYFA NO: 4 / 4

Baba yaşı:

Baba çalışma durumu: **Çalışmıyor**☐ **Çalışıyor**☐ *(meslek.....)*

Baba eğitim durumu: **İlköğretim**☐ **Lise**☐ **Yüksekokul/Üniversite**☐ **Diğer**☐ *(.....)*

Eve giren gelir: **Asgari ücret veya asgari ücretin altı**☐ **Asgari ücret üstü**☐

Annede pskiyatrik hastalık: **Yok**☐ **Var**☐ *(belirtiniz.....)*

Annede fiziksel hastalık: **Yok**☐ **Var**☐ *(belirtiniz.....)*

Annede sigara kullanımı: **Yok**☐ **Var**☐

Annede alkol kullanımı: **Yok**☐ **Var**☐

Annede madde kullanımı: **Yok**☐ **Var**☐ *(belirtiniz.....)*

Babada psikiyatrik hastalık: **Yok**☐ **Var**☐ *(belirtiniz.....)*

Babada fiziksel hastalık: **Yok**☐ **Var**☐ *(belirtiniz.....)*

Babada sigara kullanımı: **Yok**☐ **Var**☐

Babada alkol kullanımı: **Yok**☐ **Var**☐

Babada madde kullanımı: **Yok**☐ **Var**☐ *(belirtiniz.....)*

Anne-baba medeni durum: **Evli**☐ **Boşanmış/ayrı**☐

Aile durumu: **Çekirdek aile***(anne-baba-kardeş)*:☐

Geniş aile*(anne-baba-dede-nine-teyze-amca vs.)*:☐

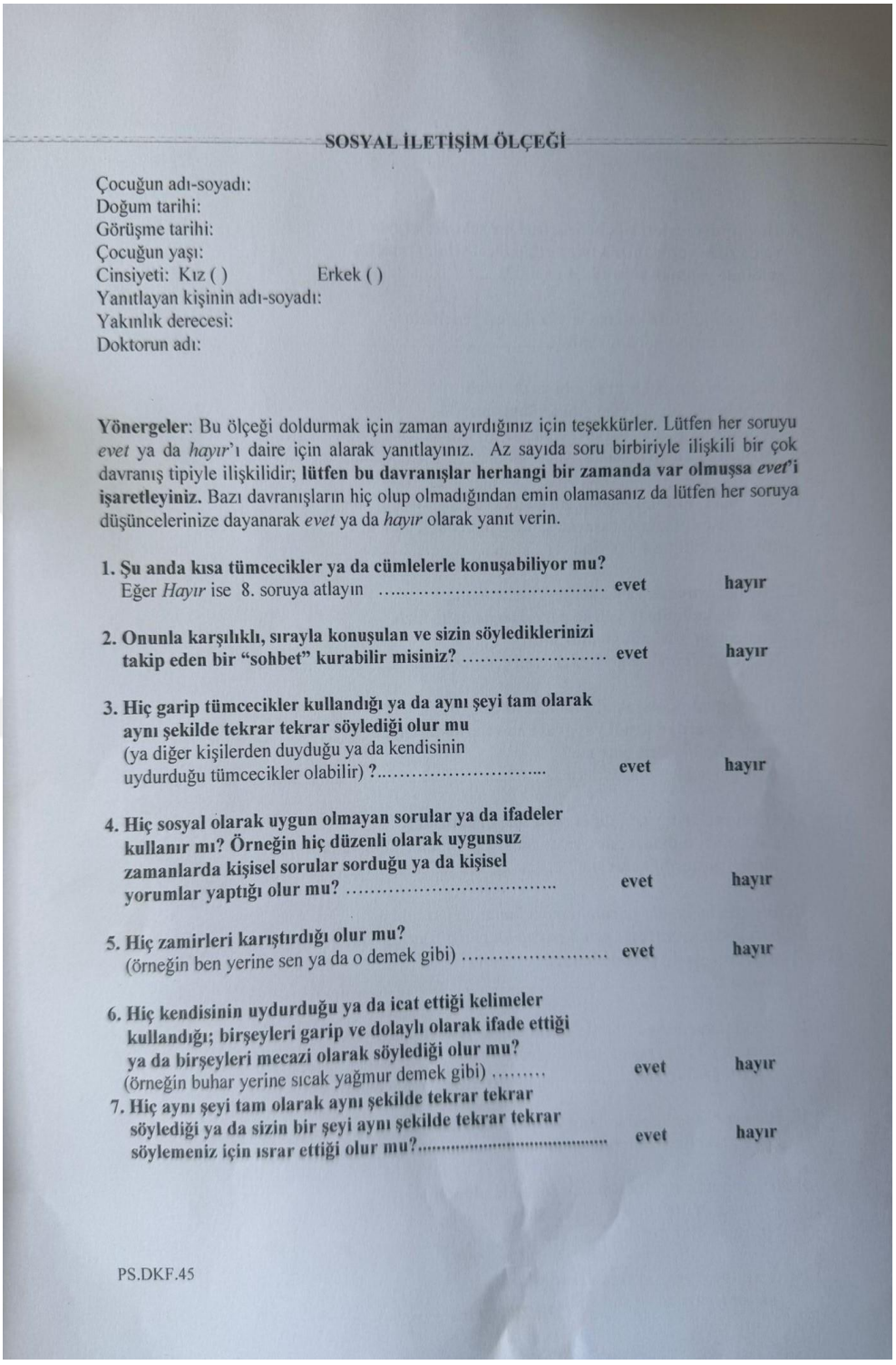
Tek ebeveyn ve diğer*(diğer durumu belirtiniz.....)*:☐

Anne-baba arasında akrabalık: **Yok**☐ **Var**☐

Yerleşim yeri*(.....)* **İl merkezi**☐ **İlçe merkezi**☐ **Köy/Belde**☐

Babanın çocuk bakımına yardımı: **Yeterli düzeyde**☐ **Kısmi yardım**☐ **Hiç, yardımı yok**☐

EK-4



SOSYAL İLETİŞİM ÖLÇEĞİ

Çocuğun adı-soyadı:
Doğum tarihi:
Görüşme tarihi:
Çocuğun yaşı:
Cinsiyeti: Kız ( ) Erkek ( )
Yanıtlayan kişinin adı-soyadı:
Yakınlık derecesi:
Doktorun adı:

Yönergeler: Bu ölçeği doldurmak için zaman ayırdığınız için teşekkürler. Lütfen her soruyu *evet* ya da *hayır*'ı daire için alarak yanıtlayınız. Az sayıda soru birbiriyle ilişkili bir çok davranış tipiyle ilişkilidir; **lütfen bu davranışlar herhangi bir zamanda var olmuşsa *evet*'i işaretleyiniz.** Bazı davranışların hiç olup olmadığından emin olamasanız da lütfen her soruya düşüncelerinize dayanarak *evet* ya da *hayır* olarak yanıt verin.

1. Şu anda kısa tümcecikler ya da cümlelerle konuşabiliyor mu?
Eğer *Hayır* ise 8. soruya atlayın ..... **evet** **hayır**

2. Onunla karşılıklı, sırayla konuşulan ve sizin söylediklerinizi takip eden bir "sohbet" kurabilir misiniz? ..... **evet** **hayır**

3. Hiç garip tümcecikler kullandığı ya da aynı şeyi tam olarak aynı şekilde tekrar tekrar söylediği olur mu
(ya diğer kişilerden duyduğu ya da kendisinin uydurduğu tümcecikler olabilir) ?..... **evet** **hayır**

4. Hiç sosyal olarak uygun olmayan sorular ya da ifadeler kullanır mı? Örneğin hiç düzenli olarak uygunsuz zamanlarda kişisel sorular sorduğu ya da kişisel yorumlar yaptığı olur mu? ..... **evet** **hayır**

5. Hiç zamirleri karıştırdığı olur mu?
(örneğin ben yerine sen ya da o demek gibi) ..... **evet** **hayır**

6. Hiç kendisinin uydurduğu ya da icat ettiği kelimeler kullandığı; birşeyleri garip ve dolaylı olarak ifade ettiği ya da birşeyleri mecazi olarak söylediği olur mu?
(örneğin buhar yerine sıcak yağmur demek gibi) ..... **evet** **hayır**

7. Hiç aynı şeyi tam olarak aynı şekilde tekrar tekrar söylediği ya da sizin bir şeyi aynı şekilde tekrar tekrar söylemeniz için ısrar ettiği olur mu?..... **evet** **hayır**

PS.DKF.45

8. Hiç yaptığı şeyleri çok belirli, özel bir şekilde, sırayla ya da sizin yapmanızda ısrar ettiği törensel davranışlar şeklinde yapmak zorunda olur mu? ..... **evet** **hayır**

9. Söyleyebildiğiniz kadarıyla yüz ifadesi genellikle duruma uygun görünür mü? ..... **evet** **hayır**

10. Hiç sizin elinizi bir araç gibi ya da kendi vücudunun bir parçası gibi kullanır mı?
(örneğin sizin elinizle işaret etme, kapıyı açmak için sizin elinizi kapı koluna koymak gibi)..... **evet** **hayır**

11. Hiç diğer insanlara garip görünebilecek şeylerle çok fazla uğraşacak şekilde ilgilendiği olur mu?
(örneğin trafik ışıkları, listeler)..... **evet** **hayır**

12. Hiç bir oyuncak ya da nesneyi amaçlandığı şekilde kullanmak yerine parçalarıyla daha fazla ilgileniyor göründüğü olur mu?
(örneğin bir arabanın tekerleklerini çevirme)..... **evet** **hayır**

13. Hiç yoğunluk olarak alışılmadık ancak diğer açılardan kendi yaş grubuna ve arkadaşlarına uygun özel ilgileri olur mu?
(örneğin trenler, dinozorlar) ..... **evet** **hayır**

14. Hiç insanların ya da diğer şeylerin görüntüsüne, kokusuna, tadına, sesine ya da onlara dokunmaya alışılmadık bir ilgi gösterdiği olur mu? ..... **evet** **hayır**

15. Hiç ellerine ya da parmaklarına kanat çırpar gibi hareketler yaptırdığı ya da parmaklarını gözlerinin önünden geçirerek garip şekilde hareket ettirdiği olur mu? ..... **evet** **hayır**

16. Hiç tüm vücuduna dönme ya da tekrar tekrar aşağı yukarı zıplama gibi karmaşık hareketler yaptırdığı olur mu?..... **evet** **hayır**

17. Hiç kendisine kendi kolunu ısırma ya da kafasını vurma gibi hareketlerle bilerek zarar verdiği olur mu?..... **evet** **hayır**

18. Hiç yanında etrafta taşımak zorunda olduğu
(yumuşak bir oyuncak ya da battaniye dışında)
bir nesne olur mu? ..... **evet** **hayır**

19. Özellikle sevdiği, yakın arkadaşları ya da bir *en iyi* arkadaşı var mıdır?..... **evet** **hayır**

PS.DKF.45

Aşağıdaki davranışlar için lütfen çocuğunuzun 4. ve 5. yaş günleri arasındaki zaman dilimine odaklanın. Okula başlama, taşınma, yılbaşı ya da bayramlar ya da sizin aileniz için rahatlıkla hatırlanabilecek olan olaylara odaklanırsanız o dönemdeki şeylerin nasıl olduğunu daha rahat hatırlayabilirsiniz. Eğer çocuğunuz henüz 4 yaşında değilse lütfen son 12 ayı dikkate alın.

20. 4-5 yaş arasındayken, hiç sadece arkadaşça davranmak için (birşey elde etmek için değil) **sizinle konuştuğu olur muydu? .... evet hayır**

21. 4-5 yaş arasındayken, hiç sizi (ya da diğer kişileri) **kendiliğinden taklit ettiği olur muydu?** (örneğin elektrikli süpürge ile yerleri süpürme, bahçe ile ilgilenme ya da birşeyleri tamir etme)..... **evet hayır**

22. 4-5 yaş arasındayken, hiç etrafındakileri size göstermek için (onları istediği için değil) **kendiğilinden parmağıyla işaret ettiği olur muydu?.....evet hayır**

23. 4-5 yaş arasındayken, size istediği şeyi anlatmak için parmağıyla göstermek ya da elinizden çekmek dışında başka jest kullandığı olur muydu?.....evet hayır

24. 4-5 yaş arasındayken, başını *evet* anlamında sallar mıydı?.....evet hayır

25. 4-5 yaş arasındayken, başını *hayır* anlamında sallar mıydı?.....evet hayır

26. 4-5 yaş arasındayken, sizinle birşeyler yaparken ya da sizinle konuşurken sizin yüzünüze doğrudan bakar mıydı?..... evet hayır

27. 4-5 yaş arasındayken, eğer birisi ona gülümserse o da ona gülümser miydi?..... evet hayır

28. 4-5 yaş arasındayken, hiç dikkatinizi çekmek için size birşeyler gösterir miydi? ..... evet hayır

29. 4-5 yaş arasındayken, sizinle hiç yiyecek dışında birşeyler paylaşır mıydı? ..... evet hayır

30. 4-5 yaş arasındayken, hiç eğlendiği bir şeye sizin de katılmanızı ister gibi görünür müydü? ..... evet hayır

31. 4-5 yaş arasındayken, hiç siz üzgün ya da hastayken sizi avutmaya çalışır mıydı? ..... evet hayır

32. 4-5 yaş arasındayken, hiç size bakar ve dikkatinizi çekmek

PS.DKF.45

için kelimeler, sesler ya da hareketler kullanır mıydı?..... evet hayır

33. 4-5 yaş arasındayken, normal yüz ifadeleri gösteriyor muydu? ..... evet hayır

34. 4-5 yaş arasındayken, hiç kendiliğinden *yağ satarım bal satarım* gibi sosyal oyunlara katılır ya da bunlardaki hareketleri kopya etmeye çalışır mıydı? .....evet hayır

35. 4-5 yaş arasındayken, hiç hayali oyunlar oynar mıydı?.....evet hayır

36. 4-5 yaş arasındayken, hiç yakın yaştaki tanımadığı çocuklarla ilgileniyor gibi görünür müydü?..... evet hayır

37. 4-5 yaş arasındayken, başka bir çocuk ona yaklaştığında olumlu davranır mıydı?.....evet hayır

38. 4-5 yaş arasındayken, eğer odaya girdiğinizde onun ismini söylemeden konuşmaya başlasaydınız genelde size bakar ve dikkat eder miydi? ..... evet hayır

39. 4-5 yaş arasındayken, hiç sizin, diğer çocuğun neyi taklit ettiğinin farkında olduğunu söyleyebileceğiniz şekilde başka bir çocukla hayali oyun oynar mıydı? ..... evet hayır

40. 4-5 yaş arasındayken, saklambaç ya da top oyunları gibi diğerleriyle ortaklaşa bir şekilde katılmasının gerektiği oyunlar oynar mıydı? ..... evet hayır

EK-5

T.C
İZMİR VALİLİĞİ
İL SAĞLIK MÜDÜRLÜĞÜ
SBÜ. Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi

OTİZM DAVRANIŞ KONTROL LİSTESİ KAYIT FORMU

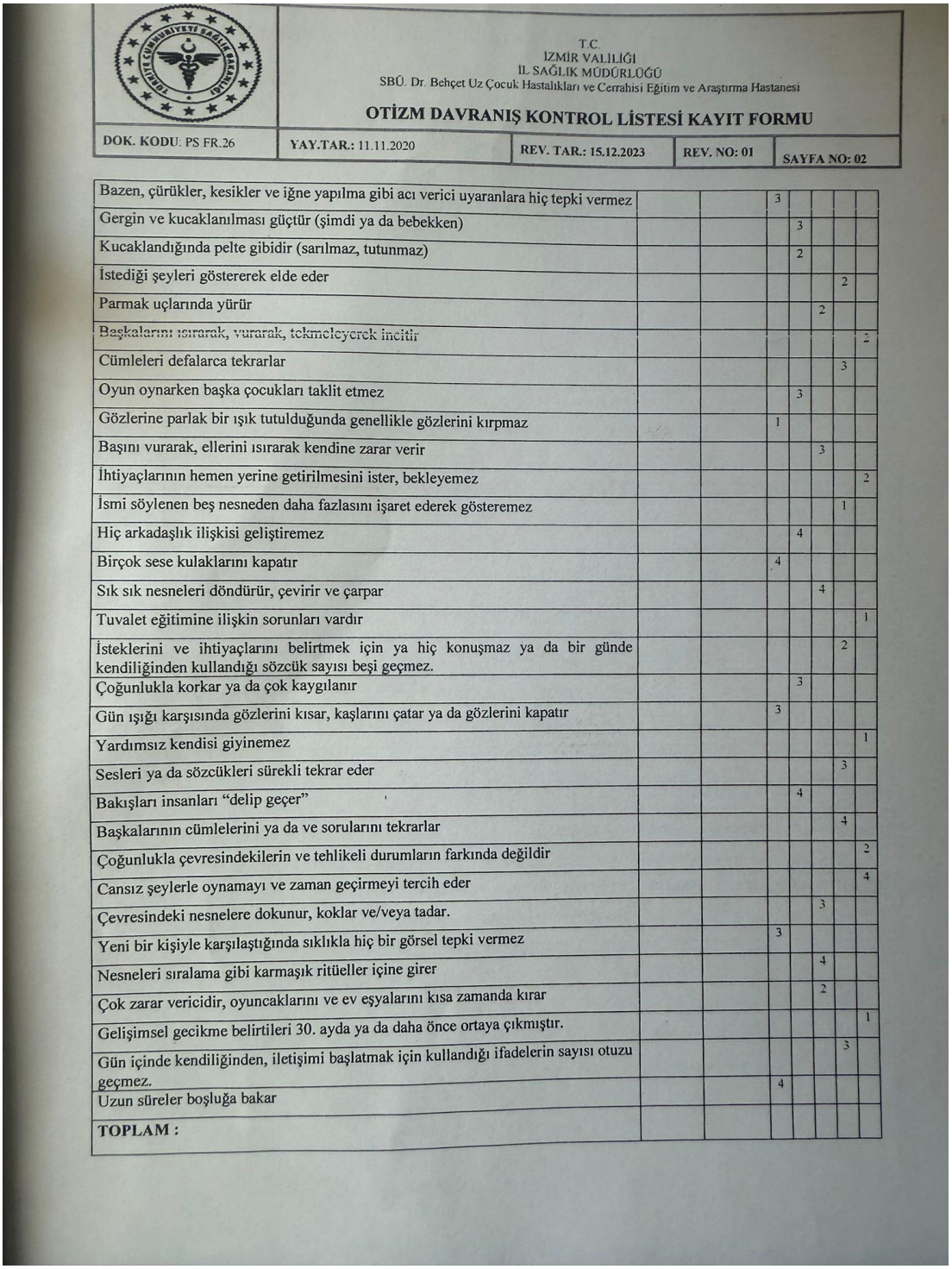
DOK. KODU: PS.FR.26	YAY.TAR.: 11.11.2020	REV. TAR.: 15.12.2023	REV. NO: 01	SAYFA NO: 02

Öğrencinin Adı :
Öğrencinin Doğum Tarihi:
Öğrencinin Eğitim Aldığı Kurum:

Uygulama Tarihi:
Uygulayan:

YÖNERGE: Çocuğunuzu en iyi tanımlayan maddeyi var / yok olarak işaretleyiniz.

	VAR	YOK	Duy.	İlişki k.	Bed. ve nes. kul.	Dil Bec.	Sos. ve öz bak.
Kendi etrafında uzun süre döner					4		
Basit bir işi öğrenir fakat çabucak unutur							2
Sosyal/çevresel uyaranlara çoğu zaman dikkat etmez				4			
Basit emirleri bir kere söylendiğinde yerine getirmez (otur, buraya gel, ayağa kalk gibi)						1	
Oyuncakları uygun şekilde kullanmaz (örn. tekerlekleri döndürür)					2		
Öğrenme sırasında görsel ayırt etmesi zayıftır (büyüklük, renk ya da pozisyon gibi bir özelliğe takılır kalır)			2				
Sosyal gülümsemesi yoktur				2			
Zamirleri ters kullanır (ben yerine sen)						3	
Belirli nesneleri bırakmamak için ısrar eder					3		
İşitmiyor gibi görünür, bu nedenle bir işitme kaybı olduğu kuşkusu uyandırır			3				
Konuşması detone ve aritmiktir						4	
Kendi kendine uzun süre sallanır					4		
Kendisine uzanıldığında kollarını uzatmaz (ya da bebekken uzatmazdı)				2			
Günlük programındaki/çevredeki değişikliklere aşırı tepkiler verir							3
Başka insanların arasındayken çağrıldığında kendi ismine tepki vermez (Ayşe, Can, Zeynep)						2	
Kendi etrafında dönme, parmak ucunda yürüme, el çırpma gibi davranışları keserek birden bağırır ve ani hareketler yapar					4		
Başka insanların yüz ifadelerine ve duygularına tepkisizdir				3			
"Evet" veya "ben" sözcüklerini nadiren kullanır						2	
Gelişimin bir alanındaki özel yetenekleri zeka geriliği kuşkusunu dışlar niteliktedir							4
Yer bildiren sözcükleri içeren basit emirleri yerine getirmez ("topu kutunun üstüne koy" ya da "topu kutunun içine koy" gibi)						1	
Bazen yüksek bir sese sağır olduğunu düşündürücesine "irkilme" tepkisi göstermez.			3				
Ellerini amaçsızca sallar					4		
Büyük öfke nöbetleri ya da sık sık küçük öfke nöbetleri geçirir							3
Göz temasından aktif bir şekilde kaçınır				4			
Dokunulmaya ya da tutulmaya karşı koyar				4			



T.C.
İZMİR VALİLİĞİ
İL SAĞLIK MÜDÜRLÜĞÜ
SBÜ. Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi

OTİZM DAVRANIŞ KONTROL LİSTESİ KAYIT FORMU

DOK. KODU: PS FR.26	YAY.TAR.: 11.11.2020	REV. TAR.: 15.12.2023	REV. NO: 01	SAYFA NO: 02

Bazen, çürükler, kesikler ve iğne yapılma gibi acı verici uyaranlara hiç tepki vermez			3				
Gergin ve kucaklanılması güçtür (şimdi ya da bebekken)				3			
Kucaklandığında pelte gibidir (sarılmaz, tutunmaz)				2			
İstediği şeyleri göstererek elde eder						2	
Parmak uçlarında yürür					2		
Başkalarını ısırarak, vurarak, tekmeleyerek incitir							2
Cümleleri defalarca tekrarlar						3	
Oyun oynarken başka çocukları taklit etmez				3			
Gözlerine parlak bir ışık tutulduğunda genellikle gözlerini kırpmaz			1				
Başını vurarak, ellerini ısırarak kendine zarar verir					3		
İhtiyaçlarının hemen yerine getirilmesini ister, bekleyemez							2
İsmi söylenen beş nesneden daha fazlasını işaret ederek gösteremez						1	
Hiç arkadaşlık ilişkisi geliştiremez				4			
Birçok sese kulaklarını kapatır			4				
Sık sık nesneleri döndürür, çevirir ve çarpar					4		
Tuvalet eğitimine ilişkin sorunları vardır							1
İsteklerini ve ihtiyaçlarını belirtmek için ya hiç konuşmaz ya da bir günde kendiliğinden kullandığı sözcük sayısı beşi geçmez.						2	
Çoğunlukla korkar ya da çok kaygılanır				3			
Gün ışığı karşısında gözlerini kısar, kaşlarını çatar ya da gözlerini kapatır			3				
Yardımsız kendisi giyinemez							1
Sesleri ya da sözcükleri sürekli tekrar eder						3	
Bakışları insanları "delip geçer"				4			
Başkalarının cümlelerini ya da ve sorularını tekrarlar						4	
Çoğunlukla çevresindekilerin ve tehlikeli durumların farkında değildir							2
Cansız şeylerle oynamayı ve zaman geçirmeyi tercih eder							4
Çevresindeki nesnelere dokunur, koklar ve/veya tadar.					3		
Yeni bir kişiyle karşılaştığında sıklıkla hiç bir görsel tepki vermez			3				
Nesneleri sıralama gibi karmaşık ritüeller içine girer					4		
Çok zarar vericidir, oyuncaklarını ve ev eşyalarını kısa zamanda kırar					2		
Gelişimsel gecikme belirtileri 30. ayda ya da daha önce ortaya çıkmıştır.							1
Gün içinde kendiliğinden, iletişimi başlatmak için kullandığı ifadelerin sayısı otuzu geçmez.						3	
Uzun süreler boşluğa bakar			4				
TOPLAM :							

EK-6

ÇOCUKLUK OTİZMİ DEĞERLENDİRME ÖLÇEĞİ (ÇODÖ)

Kategorileri Dereceleme Puanları

I.	İnsanlarla İlişki	
II.	Taklit	
III.	Duygusal Tepkiler	
IV.	Bedenin Kullanımı	
V.	Nesne Kullanımı	
VI.	Değişikliğe Uyum	
VII.	Görsel Tepki	
VIII.	Dinleme Tepkisi	
IX.	Tatma, Koklama, Dokunma Tepkisi ve Kullanımı	
X.	Korku ya da Sinirlilik	
XI.	Sözel İletişim	
XII.	Sözel Olmayan İletişim	
XIII.	Etkinlik Düzeyi	
XIV.	Zihinsel Tepkilerin Düzeyi ve Tutarlılığı	
XV.	Genel İzlenimler	
	TOPLAM	

15–29: Otizm yok

30–36: Hafif-Orta Derecede Otistik

37–60: Aşırı Derecede Otistik

I. İNSANLARLA İLİŞKİ

1 **İnsanlarla ilişki kurmada bir anormallik ya da zorluk belirtisi yok:** Çocuğun davranışı yaşına uygundur. Bir şey yapması istendiğinde utangaçlık, mızmızlık ya da rahatsızlık belirtileri gözlenebilir, ancak bunlar atipik derecede değildir.

1.5

2 **Hafif derecede anormal ilişki:** Çocuk yetişkinin gözüne bakmaktan kaçınabilir, yetişkinden kaçınabilir ya da etkileşime zorlandığı zaman huysuzlaşabilir, çok utangaç olabilir, yetişkine tipik tepkiler vermeyebilir ya da yaşıtlarından biraz daha fazla anne-babaya yapışabilir.

2.5

3 **Orta derecede anormal ilişki:** Çocuk zaman zaman çevreden kopmuş (yetişkinin farkında değilmiş) gibi gözükür. Çocuğun dikkatini çekebilmek için zaman zaman ısrarlı ve zorlayıcı girişimler gerekir. Çok az ilişki çocuk tarafından başlatılır.

3.5

4 **Aşırı derecede anormal ilişki:** Çocuk sürekli bir şekilde çevreden kopuktur ya da yetişkinin ne yaptığının farkında değildir. Hemen hemen hiçbir zaman yetişkine tepki vermez ya da yetişkinle ilişki başlatmaz. Çocuğun dikkatini çekmek için ancak çok ısrarlı girişimlerin bir etkisi olabilir.

II. TAKLİT

1 **Uygun taklit:** Çocuk, beceri düzeyine uygun sesleri, kelimeleri ve hareketleri taklit edebilir.

1.5

2 **Hafif derecede anormal taklit:** Çocuk çoğu zaman el çırpma, tek ses çıkartma gibi basit davranışları taklit eder; bazen sadece zorlandıktan sonra ya da gecikmeli olarak taklit eder.

2.5

3 **Orta derecede anormal taklit:** Çocuk, ara sıra ve ancak yetişkinin yoğun yardım ve ısrarı ile taklit eder; taklit çoğunlukla gecikmeli olarak ortaya çıkar.

3.5

4 **Aşırı derecede anormal taklit:** Çocuk, yetişkinin ısrar ve yardımına rağmen sesleri, kelimeleri, hareketleri çok seyrek taklit eder ya da hiç etmez.

III. DUYGUSAL TEPKİLER

1 **Yaş ve duruma uygun duygusal tepkiler:** Çocuk, duygusal tepkilerini, uygun tarz ve derecede, yüz ifadesi duruş ve davranış değişikliği ile gösterir.

1.5

2 **Hafif derecede anormal duygusal tepkiler:** Ara sıra çocuk, kısmen uygun olmayan tarz ve derecede duygusal tepkiler gösterir. Tepkiler bazen, çevredeki nesneler ve olaylarla ilişkili değildir.

2.5

3 **Orta derecede anormal duygusal tepkiler:** Çocuk belirgin olarak uygun olmayan tarz ve derecede duygusal tepkiler gösterir. Tepkiler azalmış ya da abartılı ya da durumla bağıntısız olabilir; duygu uyandıran belirgin olaylar ve nesneler olmasa bile 'grimas', gülme ya da kaskatı kesilme görülebilir.

3.5

4 **Aşırı derecede anormal duygusal tepkiler:** Tepkiler nadiren duruma uygundur; çocuk belirli bir duygu durumda iken bu durumu değiştirmek çok zordur. Buna karşın çocuk, hiçbir şey değişmediği halde aşırı duygu değişiklikleri gösterebilir.

IV. BEDENİN KULLANIMI

1 **Bedenin yaşa uygun kullanımı:** Çocuk normal yaşıtları ile aynı rahatlık, çeviklik ve koordinasyonla hareket eder.

1.5

2 **Bedenin hafif derecede anormal kullanımı:** Hantallık, yineleyici hareketler, koordinasyon zayıflığı gibi küçük, kendine özgü tuhaflıklar olabilir ya da seyrek olarak alışılmadık beden hareketlerine rastlanabilir.

2.5

3 **Bedenin orta derecede anormal kullanımı:** Bu yaştaki bir çocuk için alışılmadık ya da belirgin derecede garip olan parmak hareketleri, tuhaf parmak ve vücut duruşu, nedenin bir parçasına takılıp kalma ya da çimdikleme, kendine yönelik saldırganlık, sallanma, dönme, parmak oynatma, ayakuçlarında yürüme gibi davranışlar görülebilir.

3.5

4 **Bedenin ağır derecede anormal kullanımı:** Yukarıda sıralanan hareketlerin sık ya da yoğun görülmesi, bedenin ağır derecede anormal kullanımının belirtileridir. Bu davranışlar, bunları engelleme ya da çocuğu başka etkinlikler içine sokma girişimlerine karşın ısrarlı bir devamlılık gösterebilir.

V. NESNE KULLANIMI

1 **Oyuncak ve diğer nesnelere uygun ilgi ve kullanım:** Çocuk, kendi beceri düzeyine uygun oyuncaklara ve diğer nesnelere normal ilgi gösterir ve bu oyuncakları normal şekilde kullanır.

1.5

2 **Oyuncak ve diğer nesnelere hafif derecede uygun olmayan ilgi ve kullanım:** Çocuk bir oyuncağa atipik ilgi gösterebilir ya da onunla uygun olmayan, bebeksi biçimde oynar (örneğin; oyuncağa vurma, emme)

2.5

3 **Oyuncak ve nesnelere orta derecede uygun olmayan ilgi ve kullanım:** Çocuk oyuncaklara ve diğer nesnelere çok az ilgi gösterebilir ya da bir oyuncak ya da nesneyi tuhaf bir şekilde kullanmaya kendini kaptırmış olabilir. Oyuncağın önemsiz bir parçasına odaklanabilir, nesnenin yansıttığı ışıktan çok hoşlanabilir. Yineleyici bir biçimde oyuncağın bazı kısımlarını hareket ettirebilir ya da yalnızca bir nesne ile yoğun bir şekilde oynar.

3.5

4 **Oyuncak ve nesnelere aşırı derecede uygun olmayan ilgi ve kullanım:** Çocuk yukarıdaki davranışları daha sık ve yoğun olarak gösterebilir. Bu uygun olmayan etkinliklere kendini kaptırdığında, çocuğun dikkatini bir başka tarafa çekmek zordur.

VI. DEĞİŞİKLİĞE UYUM

1 **Değişikliğe yaşa uygun uyum:** Çocuk, alıştığı düzendeki değişiklikleri fark etse ya da bunları (sözel olarak) belirtse de yersiz rahatsızlık göstermeden bu değişiklikleri kabul eder.

1.5

2 **Değişikliğe hafif derecede anormal uyum:** Yetişkin yapılan etkinliği değiştirmeye kalktığı zaman, çocuk aynı etkinliğe ya da aynı araç-gereci kullanmaya devam eder.

2.5

3 **Değişikliğe orta derecede anormal uyum:** Çocuk alıştığı düzendeki değişikliklere ciddi biçimde direnir, eski etkinliğine devam etmeye çalışır, dikkatini başka tarafa çekmek çok zordur. Düzen değiştirildiği zaman mutsuz ve öfkeli olabilir.

3.5

4 **Değişikliğe hafif derecede anormal uyum:** Çocuk değişikliğe ağır tepkiler verir. Eğer değişikliğe zorlanırsa çok fazla kızabilir ya da işbirliği yapmaz ve öfke nöbetleriyle tepki verebilir.

VII. GÖRSEL TEPKİ

1 **Yaşına uygun görsel tepki:** Çocuğun görsel davranışları normaldir ve yaşına uygundur. Görme, yeni bir nesneyi keşfetmek için diğer duyularla birlikte kullanılır.

1.5

2 **Hafif derecede anormal görsel tepki**: Çocuğa zaman zaman nesnelere bakması hatırlatılmalıdır. Arkadaşları yerine ışığa ya da aynaya bakmakla daha çok ilgilenebilir, ara sıra boşluğa gözünü dikip bakabilir ya da insanların gözlerine bakmaktan da kaçınabilir.

2.5

3 **Orta derecede anormal görsel tepki**: Çocuğa sık sık yaptığına bakması hatırlatılmalıdır. Boşluğa gözünü dikip bakabilir, insanların gözüne bakmaktan kaçınabilir, nesnelere alışılmadık bir açıdan bakabilir, nesneleri gözlerine çok yakın tutabilir.

3.5

4 **Aşırı derecede anormal görsel tepki:** Çocuk ısrarlı bir şekilde insanlara ya da belirli nesnelere bakmaktan kaçınır ve yukarıda tanımlanan diğer görsel tepkilerin aşırı biçimlerini sergiler.

VIII. DİNLEME TEPKİSİ

1 **Yaşına uygun dinleme tepkisi:** Çocuğun dinleme davranışı normal ve yaşına uygundur. Dinleme diğer duyularla birlikte kullanılır.

1.5

2 **Hafif derecede anormal dinleme tepkisi:** Belirli seslere karşı hafif tepkisizlik gösterebilir ya da hafif derecede fazla tepki verebilir. Seslere tepkiler gecikebilir, çocuğun dikkatini çekebilmek için seslerin tekrar edilmesi gerekebilir. Çocuğun dikkati yabancı (dıştan gelen) seslerle dağılabilir.

2.5

3 **Orta derecede anormal dinleme tepkisi:** Çocuğun seslere tepkileri değişkenlik gösterir, ilk birkaç defada sesi duymazlıktan gelebilir, bazı günlük sesleri işittiği zaman ürkebilir ya da kulaklarını kapatabilir.

3.5

4 **Ağır derecede anormal dinleme tepkisi:** Çocuk, sesin türünden bağımsız olarak, seslere karşı aşırı derecede tepkisel ya da tepkisiz davranabilir.

IX. TATMA, KOKLAMA VE DOKUNMA TEPKİSİ VE KULLANIMI

1 **Tatma, koklama ve dokunmaya normal tepki ve kullanım:** Çocuk yeni nesneleri yaşına uygun şekilde, genellikle bakarak ve hissederek keşfeder. Tatma ve koklama duyularını gerektiğinde kullanılabilir. Küçük, can yakıcı durumlar karşısında çocuk rahatsızlığını belirtir, ancak aşırı tepki göstermez.

1.5

2 **Tatma, koklama ve dokunmaya hafif derecede anormal tepki ve kullanım:** Çocuk nesneleri ısrarlı bir şekilde ağzına koyabilir, yenmeyen nesneleri koklayabilir, tadabilir, normal çocukların rahatsızlık ifade ettikleri orta şiddetli ağrıları fark etmiyor gibi davranabilir ya da aşırı tepki verebilir.

2.5

3 **Tatma, koklama ve dokunmaya orta derecede anormal tepki ve kullanım:** Çocuk insanlara ya da nesnelere dokunma, koklama ve tatmaya yönelik orta derecede bir eğilim gösterebilir, çok az ya da çok fazla tepki verebilir.

3.5

4 **Tatma, koklama ve dokunmaya ağır derecede anormal tepki ve kullanım:** Çocuk normal kullanım ve keşfetme yerine, sadece duyumsama amacıyla nesneleri koklar, tadar ya da onlara dokunur. Çocuk ağrıyı (acıyı) tümüyle algılamaz görünür ya da hafif derecede rahatsızlık veren durumlara çok aşırı tepki verir.

X. KORKU YA DA SİNİRLİLİK

1 **Normal korku ya da sinirlilik:** Çocuğun davranışları hem yaşına hem de durumuna uygundur.

1.5

2 **Hafif derecede anormal korku ya da sinirlilik:** Çocuk, aynı yaş ve benzer durumdaki çocuğun tepkileriyle karşılaştırıldığında, ara sıra çok az ya da çok fazla korku ve sinirlilik gösterir.

2.5

3 **Orta derecede anormal korku ya da sinirlilik:** Çocuk, benzer durumdaki daha küçük bir çocuk için bile tipik olandan biraz daha az ya da biraz daha fazla korku gösterir.

3.5

4 **Aşırı derecede anormal korku ya da sinirlilik:** Zararsız olaylar ve nesnelere ilişkin yineleyen deneyimlerden sonra bile korku sürer. Çocuğu sakinleştirmek ya da rahatlatmak çok zordur. Buna karşın, çocuk aynı yaştaki diğer çocukların kaçındığı tehlikelere karşı uygun davranışı göstermekte başarısızdır.

XI. SÖZEL İLETİŞİM

1 **Yaşa ve duruma uygun normal sözel iletişim.**

1.5

2 **Hafif derecede anormal sözel iletişim:** Konuşma genel olarak gerilik gösterir. Konuşmanın çoğu anlamlıdır; ancak ekolali ve kişi zamirlerinin ters kullanımı görülebilir. Bazı özel sözcükler ve jargon kullanılabilir.

2.5

3 **Orta derecede anormal sözel iletişim:** Konuşma olmayabilir. Konuşma olsa da sözel iletişim, 'anlamlı konuşma' ile 'jargon, ekolali, zamirin ters kullanımı gibi kendine özgü konuşma' karışımından oluşabilir. Anlamlı konuşmada yoğun soru sorma ve belirli konular üzerinde ısrarlı durma gibi özellikler görülebilir.

3.5

4 **İleri derecede anormal sözel iletişim:** Anlamlı konuşma kullanılmaz. Çocuk bebeksi sesler, tuhaf ya da hayvan seslerine benzer sesler, konuşmayı andıran karmaşık sesler çıkarabilir, ya da tanıdık kelimeler ve cümlelerin tuhaf kullanımı görülebilir.

XII. SÖZEL OLMAYAN İLETİŞİM

1 **Sözel olmayan iletişimin yaşa ve duruma uygun normal kullanımı.**

1.5

2 **Sözel olmayan iletişimin hafif derecede anormal kullanımı:** Olgunlaşmamış sözel olmayan iletişim; yaşıtlarının istediklerini daha belirgin işaret ettikleri ya da gösterdikleri durumlarda çocuk belirsizce işaret edebilir ya da istediğine uzanabilir.

2.5

3 **Sözel olmayan iletişimin orta derecede anormal kullanımı:** Çocuk genellikle isteklerini ya da gereksinimlerini sözel olmayan şekilde ifade etmez ve diğerlerinin sözel olmayan iletişimini anlayamaz.

3.5

4 **Sözel olmayan iletişimin ağır derecede anormal kullanımı:** Çocuk sadece belirgin bir anlamı olmayan garip ya da özel jestler kullanır ve diğerlerinin yüz ifadelerinin ya da jestlerinin farkında değildir.

XIII. ETKİNLİK DÜZEYİ

1 **Yaşa ve koşullara uygun normal etkinlik düzeyi:** Çocuk benzer durumdaki normal bir yaşıtından ne daha fazla ne de daha az hareketlidir.

1.5

2 **Hafif derecede anormal etkinlik düzeyi:** Çocuk hafif derecede huzursuzdur ya da biraz 'tembelce' ve yavaş hareket edebilir. Çocuğun etkinlik düzeyi onun performansını hafif biçimde etkiler.

2.5

3 **Orta derecede anormal etkinlik düzeyi:** Çocuk oldukça aktiftir ve onu zapt etmek zordur. Sınırsız enerjisi olabilir ve uykuya dalmakta güçlük çeker. Buna karşın, oldukça hareketsiz olabilir ve harekete geçebilmek için çok fazla çaba gerekebilir.

3.5

4 **Ağır derecede anormal etkinlik düzeyi:** Çocuk hareketlilik ya da hareketsizliğin en uç noktalarındadır ve bir aşırı uçtan diğerine geçebilir.

XIV. ZİHİNSEL TEPKİLERİN DÜZEYİ ve TUTARLILIĞI

1 **Normal ve pek çok alanda uygun tutarlılık gösteren zekâ:** Çocuk aynı yaştaki tipik çocuklar kadar zekidir ve olağandışı zihinsel becerileri ya da problemleri yoktur.

1.5

2 **Hafif derecede anormal zihinsel işlevsellik:** Çocuk aynı yaştaki tipik bir çocuk kadar zeki değildir, yaklaşık tüm alanlarda beceriler aynı düzeyde gerilik gösterir.

2.5

3 **Orta derecede anormal zihinsel işlevsellik:** Çocuk genel olarak aynı yaştaki tipik bir çocuk kadar zeki değildir, ancak bir ya da daha fazla alanda normale yakın işlevsellik gösterebilir.

3.5

4 **Ağır derecede anormal zihinsel işlevsellik:** Çocuk aynı yaştaki tipik bir çocuk kadar zeki değilken, zihinsel gelişimin bir ya da daha fazla alanında normal bir çocuktan bile daha iyi işlev gösterebilir.

XV. GENEL İZLENİMLER

1 **Otizm yok:** Çocuk otizme özgü belirtilerin hiçbirini göstermez.

1.5

2 **Hafif otizm:** Çocuk yalnızca az sayıda ya da yalnızca hafif derecede otizm belirtileri gösterir.

2.5

3 **Orta derecede otizm:** Çocuk belirli sayıda ya da orta derecede otizm belirtileri gösterir.

3.5

4 **Ağır otizm:** Çocuk otizm belirtilerinden çoğunu ya da ağır derecede otizm gösterir.

EK-7

T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI İZMİR İL SAĞLIK MÜDÜRLÜĞÜ

S.B.Ü. DR. BEHÇET UZ ÇOCUK HASTALIKLARI VE CERRAHİSİ EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ ÇOCUK HASTALARDA YAPILACAK OLAN (PROSPEKTİF ÇALIŞMALAR)

"EBEVEYN" BİLGİLENDİRİLMİŞ GÖNÜLLÜ OLUR FORMU

[LÜTFEN DİKKATLİCE OKUYUNUZ!] Bu çalışmada yer almayı kabul etmeden önce çalışmanın ne amaçla yapılmak istendiğini anlamanız ve kararınızı bu bilgilendirme sonrasında özgür iradenizle vermeniz gerekmektedir.

1.ARAŞTIRMAYLA İLGİLİ BİLGİLER:

Araştırmanın Tıbbi Adı: Otizm Spektrum Bozukluğu Tanılı Çocuk ve Ergenlerde Göz Bulgularıyla Sosyal İletişim ve Davranış Kontrolü Arası İlişkilerin Araştırılması

Araştırmanın kolay anlaşılır bir dilde, sağlık mesleği mensubu olmayan kişilere yönelik başlığı: Otizmli bireylerde göz sorunlarıyla sosyal ve davranış problemleri arası ilişkiler

Araştırmanın İçeriği: Otizm spektrum bozukluğu tanısı almış çocuk ve ergenlerde göz bulgularıyla sosyal iletişim ve davranış kontrolü arası ilişkiler değerlendirilecektir.

Araştırmanın Amacı: Otizm Spektrum Bozukluğu tanısı almış çocuk ve ergenlerde göz problemleriyle sosyal iletişim ve davranış problemleri arası ilişkiler değerlendirilecektir.

Araştırmanın Öngörülen Süresi: *12 ay*

Araştırmaya Katılması Beklenen Gönüllü Sayısı: *142*

Araştırmada İzlenecek Uygulamalar ve Tedavi:

Polikliniğe başvuran 4-17 yaş kız ve erkek olgular arasından Otizm Spektrum Bozukluğu tanılı ve çalışmayı kabul eden olguların ebeveynlerine değerlendirilme amacıyla ölçekler doldurtulacak olup, olgulara rutin göz muayenesi yapılacaktır. Çocuğunuza çalışma hakkında anlayacağı şekilde sözlü bilgilendirme yapılacaktır

2.ARAŞTIRMAYA KATILMA İLE BEKLENEN OLASI YARAR(LAR):

Bu araştırmada sizin için beklenen yararlar çocuğunuzun otizm spektrum bozukluğu tanısının yanısıra eşlik eden görme kusurlarının saptanacak olup izlemde gerekli yönlendirilmeleri ve göz sağlığı kontrolunun değerlendirilecek olması.

3.GÖNÜLLÜNÜN UYGULAMA SIRASINDA KARŞILAŞABİLECEĞİ RİSKLER VE RAHATSIZLIKLAR:

Araştırma sırasında uygulanacak işlemde herhangi bir risk ve rahatsızlık beklenmemektedir

4.GÖNÜLLÜLER İÇİN ARAŞTIRMADAN BEKLENEN TIBBİ YARAR:

Bu araştırmada uygulanan tedavi ile hastalığın kontrol altına alınabilir ya da araştırma sonucunda elde edilen bilgilerle hastalığının tanısının konulması sağlanabilir. Ayrıca araştırmanın sonuçları başka insanların yararına kullanılabilir.

5.ÇALIŞMA HAKKINDA YENİ BİLGİLER ELDE EDİLİRSE NE OLACAK?

Araştırmaya katılmaya devam etme isteğini etkileyebilecek, araştırma konusuyla ilgili yeni bilgiler elde edildiğinde zamanında bilgilendirileceksiniz.

6.GEBELİK: Çalışmamızın doğmamış fetüs ya da anne sütü emen çocuk için riski yoktur.

7.ARAŞTIRMAYA SEÇENEK OLAN GİRİŞİMLER YA DA TEDAVİLER KONUSUNDA BİLGİLENDİRİLME

Bu araştırmada uygulanacak tetkik ve ölçek doldurmak yönelik girişimler dışında hastalığınla ilgili bu yöntemden başka aşağıda belirttiğim alternatif yöntemler var ancak bu araştırmada uygulanmayacaktır. Eğer bu çalışmaya katılmasını kabul etmezsen aşağıda sözü edilen öteki tedavileri alma hakkına sahipsin. **Alternatif yöntemler arasında biyomikroskop ve görme alanı cihazları kullanılmayacaktır.**

8.ARAŞTIRMA DIŞI BIRAKILMA DURUMLARI

Uygulanan tedavi şemasının gereklerini yerine getirmemen, çalışma programını aksatman, gebelik veya çalışma ilacı ile ilgili bir yan etkiye maruz kalman veya tedavinin etkinliğini artırmak vb. nedenlerle doktorun senin iznin olmadan seni çalışmadan çıkarabilir.

9.ARAŞTIRMA KAPSAMINDAKİ GİDERLERİN KARŞILANMASI

Yapılacak her tür tetkik, fizik muayene ve diğer araştırma masrafları sana veya güvencesi altında bulunduğun resmi ya da özel hiçbir kurum veya kuruluşa ödetilmeyecektir.

10.ARAŞTIRMAYA KATILMA DURUMUNDA HERHANGİ BİR ÖDEME YAPILACAK MIDIR?

Bu araştırmada yer alman nedeniyle sana hiçbir ödeme yapılmayacaktır.

11.ARAŞTIRMA SÜRESİNCE ÇIKABİLECEK SORUNLAR İÇİN İRTİBAT

Uygulama süresi boyunca araştırma hakkında ek bilgiler almak için ya da çalışma ile ilgili herhangi bir sorun, istenmeyen etki ya da diğer rahatsızlıklar için ya da araştırma dışı bir ilaç almak durumunda kaldığında aşağıdaki doktor ile irtibat kurabilirsiniz.

1.Doç.Dr.FatmaSibelDurak

2.Dr.MehrişahUsta

12.ZARARLARIN KARŞILANMASI:

Bu çalışmaya katıldığın için zarar görecek olursan, gerekli olan tıbbi bakımın sorumlu araştırmacı / doktor tarafından yerine getirilecektir. Uygulanan işleme bağlı olarak gelişebilecek her tür tıbbi zarara karşı masrafların sorumlu araştırmacı / doktor tarafından karşılanacaktır.

13.GÖNÜLLÜLÜK, ARAŞTIRMAYI REDDETME VE ARAŞTIRMADAN ÇEKİLME HAKKI, ÇALIŞMADAN ÇIKARILMA:

a. Araştırmaya katılmak gönüllülük esasına dayalıdır. Bu konuda sana şimdi veya çalışmanın herhangi bir aşamasında baskı ve zorlayıcı davranış uygulanmayacaktır.

b. Araştırmaya katılmayı reddetme hakkına sahipsin. Sorumlu araştırmacı / doktora haber vermek kaydıyla, hiçbir gerekçe göstermeksizin istediğin anda bu çalışmadan çekilebilirsin. Bu çalışmaya katılmayı reddetmen ya da sonradan çekilmen halinde hiçbir sorumluluk altına girmeyeceksin. Bu durum şimdi ya da gelecekte senin gereksinim duyduğu tıbbi bakımı hiçbir biçimde etkilemeyecektir.

d. Çalışmanın yürütücüsü olan araştırmacı / doktor ya da destekleyen kuruluş, çalışma programının gereklerini yerine getirmedeki ihmalin nedeniyle ya da almakta olduğun tıbbi bakımın kalitesini yükseltmek amacıyla, onayını almadan seni çalışma kapsamından çıkarabilir.

14.GİZLİLİK Çalışma doktorun kişisel bilgilerini, araştırmayı ve istatiksel analizleri yürütmek için kullanacaktır. Ancak kimlik bilgilerini gizli tutulacaktır. Yalnızca gereği halinde, bilgilerini Etik Kurullar ya da Resmi Makamlar inceleyebilir. Çalışmanın sonunda, sonuçlar hakkında bilgi istemeye hakkın vardır. Çalışma sonuçları tıbbi literatürde yayınlanabilecektir ancak kimliğin açıklanmayacaktır.

Daha fazla bilgi, yardım ve iletişim için kime başvurabilirim?

Çalışma ile ilgili bir sorunun olduğunda ya da çalışma ile ilgili ek bilgiye gereksinim duyduğunda aşağıdaki kişi ile lütfen iletişime geç.

ADI : Fatma Sibel DURAK

GÖREVİ : Sorumlu Araştırmacı

TELEFON :

S.B.Ü. İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları kliniğinde Asistan doktor Mehrişah Usta tarafından tıbbi bir araştırma yapılacağı belirtilerek bu araştırma ile ilgili yukarıdaki bilgiler bana aktarıldı ve ilgili metni okudum.

Araştırmaya katılmam konusunda zorlayıcı bir davranışla karşılaşmış değilim. Eğer çalışmaya katılmayı reddedersem, bu durumun tıbbi bakımıma ve hekim ile olan ilişkime herhangi bir zarar getirmeyeceğini de biliyorum. Çalışmanın yürütülmesi sırasında herhangi bir neden göstermeden verdiğim izni geri çekebilirim.

Araştırma için yapılacak harcamalarla ilgili herhangi bir parasal sorumluluk altına girmiyorum. Bana da bir ödeme yapılmayacaktır.

Araştırma ile ilgili bir sorum olduğunda *,Ast Dr Mehrişah Usta'ya* numaralı telefondan arayabileceğimi, S.B.Ü. İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İsmet Kaptan Mh, Sezer Doğan Sokağı No:11, 35210 Konak/İzmir adresinden ulaşabileceğimi biliyorum

Bana yapılan tüm açıklamaları ayrıntılarıyla anlamış bulunmaktayım. Bu koşullarla, tedavim sırasında elde edilen klinik /laboratuvar bulgularının söz konusu klinik araştırmada kullanılmasını gönüllü olarak kabul ediyorum.

İmzalı bu form kâğıdının bir kopyası bana verilecektir.

.....

Tarih:

Velisinin adı- soyadı:

Velisinin imzası: