

■技术·思维

孤独症谱系障碍的诊疗进展

□周福军 王鹿萍

很多家长在得知孩子患有孤独症谱系障碍(ASD)时,都会有着这样那样的疑问:

1.我的孩子真的确诊了吗?我用不用再去其他地方看看?2.怎么办?孩子中招了,真的是孤独症谱系障碍,还有未来吗?我该如何面对?干预真的有用吗?3.如果我从现在开始干预,一个月会有效果吗?多久才能康复?我的孩子和别的孩子看起来一样吗?4.孩子还不小,医生您说得很严重,我能不能观察一段时间,再决定治疗的事?5.治了这么久,为什么还是不会主动说话,不会主动找别人玩?6.有什么治疗手段全给我们用上,我想快点看到效果。

本文通过对文献的整理与分析,对孤独症谱系障碍的诊疗进展做一个简单的梳理,为家长及相关人员提供参考依据。

发展现状

孤独症谱系障碍也称自闭症,是一种严重的神经发育障碍,其发病率呈逐年上升趋势。截至2015年,我国学龄前儿童孤独症谱系障碍患病率约为0.315%;在中国儿童精神类疾病患儿中,这类患儿占总人数的36.9%,已经成为造成儿童精神类疾病的主要原因。

孤独症谱系障碍大多发病于儿童时期,往往持续终身,是一组以社交交往、沟通障碍、兴趣狭隘、重复刻板行为为主要特征的发育性神经功能障碍。目前,针对孤独症谱系障

碍没有特效药物,部分患儿在早期筛查中容易被漏诊,而有些患儿虽然在早期接受过干预治疗,但是还不能达到预期的学习和生活能力,给家人带来经济负担与精神压力。如今,孤独症谱系障碍已成为全球公共卫生问题,并引起社会各界的高度重视。对该病的诊疗应由多学科专家组成的小组完成,治疗主要是基于行为调整的非药物性干预。研究表明,科学规范的筛查诊断,并及时进行系统、适当干预、康复、教育,对患儿的预后具有积极意义。

诊断

目前,对孤独症谱系障碍的诊断,依据美国的《精神障碍诊断与统计手册》(第五版,DSM-5)的标准实施。DSM-5增加了疾病严重程度的标注,根据社交和受限的重复行为分为3种严重程度,由低到高分别是需要支持、需要多的支持和需要非常多的支持。该书提出,孤独症谱系障碍患儿的发病时间多出现在3岁前,并且首次将社交交往障碍与交流障碍的概念统一称为社交交流障碍。语言障碍仅作为疾病程度评估的参考;感知觉异常和特别痴迷某些感觉刺激,被列入刻板行为类别中。这一诊断依据的提出,为孤独症谱系障碍的早期发现提供了可能,也使早期干预治疗变成现实。2017年,中国《孤独症谱系障碍儿童早期识别筛查和早期干预专家共识》,阐述了5种行为标记,并将其作为孤独症谱系障碍的早期识别行为,即“五不”:不(少)看,不(少)听,不(少)指,不(少)语,不当。这些行为大部分在12个月以后可以明显观察,能够帮助进行筛查的医生早期识别患儿。诊断的目的是确定病症存在,评估严重性、功能水平,确认是否存在并发症。

孤独症谱系障碍的预后受到多种因素的影响,包括:1.诊断和干预的时间。普遍认为6岁以前对患儿进行长期系统的干预,可最大程度改善患儿预后。早期诊断和早期干预尤为重要。2.早期语言交流能力。早期语言交流能力与孤独症谱系障碍患儿预后密

切相关,早期(5岁前)或在确诊之前言语功能较好者,预后一般较好。3.病情的严重程度及智力水平。孤独症谱系障碍患儿的预后受到病情严重程度和智力水平的影响很大。病情越重,智力越低,预后越差;反之,患儿病情越轻,智力越高,预后越好。4.有无伴发

病史采集及评估

孤独症谱系障碍尚未有诊断性意义的辅助检查,专业人员应先询问患儿病史,详细了解患儿的生长发育过程,包括运动、言语、认知功能等的发育;然后,针对发育落后的领域和让家长感到异常的行为进行询问,注意异常行为出现的年龄、持续时间、频率及对日常生活的影响程度,同时要收集孕产史、家族史、既往疾病史和就诊史等资料。

此外,对孤独症谱系障

碍的确诊,主要以量表和问卷测量结果为主。常用的量表有儿心量表、CHAT(婴幼儿孤独症筛查量表)、ABC(自闭症行为评定量表)、CABS(克氏孤独症行为量表)、ADI-R(孤独症诊断访谈量表)、ADOS(孤独症诊断观察量表)、PEP(自闭症儿童心理教育评估量表)、VB-MAPP(语言行为里程碑评估及安置程序)。其中,ABC、CABS由父母或抚养人进行填写。而儿心量表、ADOS、

ADI-R、CARS、PEP、VB-MAPP是以专业人员测评为主的量表。从量表维度结构来看,大多是根据孤独症谱系障碍患儿的典型表现和核心症状划分的,但是每个量表都有不同的侧重点。ABC、CABS侧重关注行为、社交方面;CARS还额外关注患儿的情绪,同时还侧重于患儿的智力。

因此,在临床工作和研究实践中,应根据具体情况选择合适的评估工具。

干预措施

孤独症谱系障碍患儿存在多方面的发育障碍及情绪行为异常。医生应根据患儿的具体情况,采取早期干预、医教结合、科学系统、个体训练、家庭参与相结合的综合干预措施。坚持以应用行为分析(ABA)为基础,运用行为主义原理,以阳性强化、阴性强化、区分强化、消退、分化训练、泛化训练等技术为主,矫正消退孤独症谱系障碍患儿的各类异常行为,同时塑造新行为,从而促进患儿各项能力的发展;同时,在ABA的基础

上融合其他技术,更加强调整感与人际发展。做法如下:结构化教学(TEACCH),充分利用患儿的视觉优势,安排教育环境和训练程序,促进患儿对环境、教育和训练内容的理解、服从;早期介入丹佛模式(ESDM)是一种有循证依据的干预方法,专门为12个月~48个月大的孤独症谱系障碍婴幼儿设计,以游戏为基础,坚持行为介入及发展介入原则,可同时提高患儿的沟通能力;人际关系发展干预(RDI)是人际关系训练的代表性方法,

强调的是人际关系能力方面的动机和技巧,经过实际应用,可以扩展到社交、情绪、沟通等方面。其他方法还有“地板时光”、图片交换沟通系统、共同注意训练等。通过RDI,可以改善患儿的“共同注意”能力,加深患儿对他人的理解,提高患儿的人际交往能力。近几年,应用药物、中医相关技术对孤独症谱系障碍患儿进行治疗的相关研究、探索,均有不小的收获和发展。

总结与展望

孤独症谱系障碍患儿的预后还与伴发疾病相关。若患儿伴发脆性X染色体综合征、结节性硬化、精神发育迟滞、癫痫等疾病,预后较差。医生要充分地了解影响患儿预后的因素,积极采取治疗措施,这对改善患儿的病情,促进患儿各项功能正常发展具

有重要意义。由于孤独症谱系障碍的发病率呈逐年上升趋势,在儿童中越来越常见,也越来越受到人们的关注,所以应在幼儿中普遍进行孤独症谱系障碍筛查。对于发育迟缓、出现行为问题或学习成绩不佳的儿童,必须保持高度警惕。目前使

用系统的方法进行调查评估,筛查疑似孤独症谱系障碍患儿并不困难,有利于早发现。早发现意味着及时干预和更好的预后。与国际标准相比,我们还有很长的路要走,但相信在不远的将来,所有儿童都能拥有高质量的生活,健康快乐地成长。

(作者供职于新乡医学院第一附属医院)

■临床笔记

一天下午,一个30岁的男性患者在父亲的陪伴下,来到我的门诊就诊。患者一脸痛苦的表情,坐立不安。父子俩争着对我说:“赶紧打止痛针吧,痛得要命!”

我一边安抚患者的情绪,一边告诉患者:“别着急。我要先了解患者的经过,还要做基本检查,我会让你走急诊通道,等到大致诊断清楚了才可以用止痛药;否则,在没有明确诊断之前使用止痛药,可能掩盖病情,造成误诊、漏诊,甚至可能会危及你的健康和生命。请把你的病情给我讲一讲。”我右下腹痛了1个小时,难以忍受。刚才我去急诊,那里的医生怀疑阑尾炎,让我做肝胆胰脾肾和阑尾区的彩超,我还没有来得及做,就来你这里了。”“在急诊有没有使用止痛药?你这次疼痛之前有没有发烧?有没有痛过?有没有恶心、呕吐?有没有拉肚子?”“没有用任何药物,前天痛过,不严重,曾经发烧,体温38.4摄氏度。我没有吃药,体温就下来了,没有恶心、呕吐,没有拉肚子。”“你的小便有没有问题?有没有血尿?”“前天,我看到尿液的颜色跟平时不一样,像洗肉水一样,也没有在意,这和腹痛有关吗?”

遇到腹痛患者,我会用“九问”“九思”的方法。“九问”就是:1.发病原因、诱因;2.发病部位;3.性质;4.程度;5.发生的时间;6.持续时间;7.放射到哪个部位;8.伴随哪些状况;9.缓解的方法。“九思”就是:1.局部脏器的疾病;2.邻近脏器的疾病;3.远处脏器的放射痛;4.皮肤和全身病;5.主动脉夹层和少见病;6.伴发热优先考虑外科病;7.急性发作优先考虑外科病;8.先考虑器质性病变,再考虑功能性疾病;9.先一元论,再多元论。

我让患者躺到检查床上,为他认真做腹部检查,发现他的右下腹有压痛,反跳痛可疑,没有肌肉紧张,右侧肾区有轻微叩击痛。

患者得了什么病?他是急性发病,伴有发烧,考虑外科疾病可能性大;右下腹囊性痛,需要考虑阑尾炎、尿路结石、胰腺炎、胆囊炎、胃肠道穿孔,当然也需要考虑少见病。结合体检结果,尿液的颜色像洗肉水,患者主要是难以忍受的绞痛,我认为尿路结石可能性最大。于是,我就给他开了泌尿系统彩超、阑尾区彩超、尿常规和血常规检查单。我又特意问患者有没有腹股沟疝。患者告诉我,小的时候有左侧腹股沟斜疝,早就做过手术了。我还特意检查了一下,确实没有问题,这才让患者去做检查,并且告诉患者我开的是急诊检查单,不用排队,拿到结果后立即回来找我。

过了一会,患者回来了。尿常规检查结果提示患者尿液里有大量红细胞;血常规检查结果提示白细胞总数明显增高;彩超检查结果提示阑尾区未见异常,发现右侧肾盂肾盏分离,输尿管积水扩张,这是典型的输尿管结石引起的急性腹痛。

诊断清楚了,我立即告诉患者,让他去泌尿外科就诊,那里的医生会立即使用止痛药,缓解他的疼痛。我想告诉大家,在腹痛原因没有明确之前,切不可滥用止痛药;否则,可能延误治疗时机,危害自己的健康和生命。

知识链接

腹痛,俗称肚子疼,疼痛包含的范围很广,从胸部以下到小腹部的疼痛,都属于腹痛的范畴。腹痛是内科疾病中的一种常见症状。很多疾病都会引起腹痛。凡是腹内脏器出了问题,都会出现腹痛症状。

急性腹痛是许多疾病的早期症状。由于急性腹痛起病急、进展快、病情多变,所以发病时患者要及时就诊,医生要及时做出诊断,并采取相应措施。只有这样患者才能转危为安。但是,需要注意的是,急性腹痛患者千万不能胡乱服用止痛药。这是因为某些疾病引起的急性腹痛在开始时是比较“隐晦”的,需要医生严密观察,在这个阶段如果随意使用止痛药,可能掩盖疾病的症状,而实际上,病情仍在继续发展。等到止痛药的作用消失、症状再次出现时,患者的病情往往已比较严重,治疗起来会事倍功半。

可能引发腹痛的疾病很多,有腹腔脏器疾病、中枢神经系统疾病、呼吸系统疾病、脊髓神经疾病、内分泌疾病、感染寄生虫、血液及造血器官疾病等。

腹痛位置不同,病因也不同。胆囊炎、胆结石可引起右上腹痛;胃十二指肠溃疡可引起中上腹痛;阑尾炎引起右下腹痛;盆腔炎引起下腹隐痛;输尿管结石引起的疼痛自腰部向下腹部放射等。腹腔脏器疾病引起的疼痛部位经常变化,如阑尾炎初期可能引起上腹痛,以后才向右下腹部转移且呈反跳痛。而胸部一些疾病,如肺炎、心肌梗死等也可能引起上腹痛。因此,腹痛必须诊断明确,才能对症下药。随意服用止痛药,会影响医生的判断。

腹部的一些地方是检查的盲区,如小肠,一般的检查方法是难以明确的。因此,医生在诊治的时候,一般采用的方法是一边治疗,一边观察病情的发展,同时做相应的检查。患者如果应用止痛药的话,就会让医生看不到病情的发展、变化,最后会导致误诊,导致病情加重。

腹痛外科常用的止痛药大体有2种:一种是全身性的止痛药,如吗啡、阿司匹林和布洛芬等,对全身各处的疼痛均有效;另一种是解除胃肠道平滑肌痉挛的药物,如阿托品、山莨菪碱等。后一种其实不是严格意义上的止痛药,胃肠道痉挛的患者可以酌情使用。要注意的是,对于病因尚不明确的腹痛患者,第一类止痛药是要慎用的。

患者发生腹痛时,要及时到医院就诊,切勿随意服用止痛药。

(作者供职于河南省人民医院)

征稿

科室开展的新技术,在临床工作中积累的心得体会,在治疗方面取得的新进展,对某种疾病的治疗思路……本版设置的主要栏目有《技术·思维》《医技在线》《临床笔记》《误诊误治》《医学检验》《医学影像》《临床提醒》等,请您关注,并期待您提供稿件。

稿件要求:言之有物,可以为同行提供借鉴,或有助于业界交流学习;文章可搭配1张~3张医学影像图片,以帮助读者更直观地了解技术要点或效果。
联系人:贾领珍
电话:(0371)85966391
投稿邮箱:337852179@qq.com
邮编:450046
地址:郑州市金水东路与博学路交叉口东南角河南省卫生健康委员会8楼医药卫生报社编辑部

■临床提醒

桥本甲状腺炎的诊治

□尤斌 秦雪鸽

近年来,由于检查手段和诊断水平的提高,桥本甲状腺炎越来越多地出现在大众的视野中。

不少患者第一次听到桥本甲状腺炎会觉得这个名字又长又怪。桥本甲状腺炎又是如何演变成甲状腺功能减退(简称甲减。由于甲状腺激素合成和分泌减少,导致基础代谢降低和交感神经系统的兴奋性减弱的一组疾病)的呢?

桥本甲状腺炎又称慢性淋巴细胞性甲状腺炎,是一种自身免疫性甲状腺疾病。当机体免疫功能异常,会产生针对甲状腺滤泡上皮细胞抗原组分,如甲状腺球蛋白、线粒体、过氧化酶等的自身抗体,导致甲状腺组织细胞

因素和内外环境的共同作用导致桥本甲状腺炎出现。发病后,甲状腺无痛性肿大,伴功能低下,少数患者可出现甲状腺功能亢进。甲状腺内有大量淋巴细胞和浆细胞浸润及淋巴滤泡形成。桥本甲状腺炎会对甲状腺持续产生破坏,影响甲状腺功能,但是这一进展是比较缓慢的,根据患者病情的发展,主要分为4个阶段。

甲状腺功能正常期 患者几乎没有症状。血检结果提示抗甲状腺球蛋白抗体和抗甲状腺过氧化物酶抗体增高。甲状腺彩超检查结果提示甲状腺实质不均匀改变。

甲亢期 患者会出现轻度的甲亢症状,比如食欲好、容易累、轻度失眠、烦闷、急躁等。在甲亢期,病情严重的患者会出现明显的甲亢症状,比如体重减少、突眼、眼睑水肿、视力减退等。很大一部分病情较轻的患者因为症状不明显,而没有及时就诊。

甲亢甲减共存期 有甲亢症状,患者进行抽血化验,

指标可能稍高或正常,并且出现甲减的症状。在这个阶段,甲状腺还能勉强维持正常功能。

甲减期 成人发生甲减的最主要病因是自身免疫性甲状腺疾病,其中就包括桥本甲状腺炎。由于分泌的甲状腺素减少,会有明显的甲减表现,比如厌食、记忆力减退、嗜睡、反应迟钝、头晕、头痛、耳鸣等。当甲状腺无法维持正常功能时,就会进入甲减期。

得了桥本甲状腺炎怎么办? 甲状腺功能正常,也没有症状的,建议定期(每半年到1年随访1次)复查。

如果出现甲亢或甲减,可以进行药物治疗。如果并发恶性肿瘤,只能选择手术治疗。

桥本甲状腺炎起病隐匿,发展缓慢,病程较长,早期无明显感觉,但是当出现甲状腺肿大时,往往已发病2年到4年。多数患者发现时已出现甲减。因此,要定期体检,做到及时发现、及时治疗。

(作者供职于洛阳市中心医院)

不明原因腹痛 慎用止痛药

□梁宝松