

הפנוטיפ הרחב של אוטיזם בקרבת אחאים לילדים הלוקים באוטיזם

רעיה אלון

הקדמה

בשנים האחרונות חלה עלייה משמעותית במודעות הציבורית להפרעות ברצף האוטיזם, ובמקביל לכך מושקעים ברחבי העולם כולו מאמצים מחקרניים רבים בתחום זה. מהספרות המחקרית בתחום עולה שאחאים לילדים הלוקים באוטיזם חשופים לסיכון מוגבר לקשיים שונים. במאמר זה נערכה סקירה של המחקרים העוסקים בהתפתחותם של אחאים לילדים הלוקים באוטיזם. מטרת המאמר להגביר את המודעות לקשיים אפשריים של אחאים לילדים הלוקים באוטיזם בקרב אנשי חינוך והעוסקים בהוראה, וכן לדון בהשלכות החינוכיות של תחום זה.

הפרעות ברצף האוטיזם ASD

הפרעות ברצף האוטיזם (ASD – Autism Spectrum Disorders) הן הפרעות נורו-התפתחותיות רחבות היקף. סוגים שונים של הפרעות ברצף האוטיזם תוארו לראשונה בנפרד, אך במקביל, על ידי ליאו קאנר,¹ פסיכיאטר אמריקאי, והאנס אספרגר,² רופא ילדים אוסטרי, ומאז הוכרו הפרעות אלו כבנות אבחוון מהימן ותקף.³ במהלך השנים שחלפו מאז שהוכרו המאפיינים הייחודיים של הפרעות המשתייכות לרצף האוטיזם חלו שינויים שונים בקטגוריות של הפרעות ברצף האוטיזם. בחודש מאי 2013 פורסמו במדריך הסטטיסטי-דיאגנוסטי לפסיכופתולוגיה (DSM V, 2013) הקריטריונים העדכניים להפרעות בספקטרום האוטיסטי.

L. Kanner, "Autistic disturbances of affective contact", *Nervous Child*, 2 (1943), 1 pp. 217–250

H. Asperger, "Die 'Autistischen Psychopathen' im Kindesalter", *Archiv für Psychiatrie und Nervenkrankheiten*, 117 (1944), pp. 76–136 (Reprinted in: U. Frith [ed.], *Autism and Asperger Syndrome*, Cambridge UK 1991)

C. Lord, M. Rutter and A. Le Couteur, "Autism diagnostic interview-revised: A revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 24 (1994), pp. 659–685

הפרעת הספקטרום האוטיסטי (ASD) לפי DSM-V כוללת קריטריונים משני תחומים עיקריים: א. קושי תמידי בתקשורת ובאינטראקציה חברתית. קושי זה בא לידי ביטוי בחוסר באינטראקציה חברתית רגשית, בחוסר בקומוניקציה התנהגותית לא מילולית לצורכי אינטראקציה חברתית, ובקושי לפתח ולשמור על יחסים התואמים לרמת ההתפתחות. ב. דפוסי התנהגות מוגבלים וחוזרים כמו דיבור סטראוטיפי חוזר, תנועות מוטוריות או שימוש באובייקטים, שאלות חוזרות ודבקות מוגזמת ברוטינה. בנוסף קיימת מצוקה קיצונית בתגובה לשינויים, וההתעניינות בנושאים שונים הנה מוגבלת מאוד וצרה. כמו כן יכולה להיות תת-תגובה או תגובת יתר לעצמה חושית, כמו גילוי אדישות לקור, חום וכאב או/וגם תגובה נגדית לקולות מיוחדים, נגיעה או הרחה של חפצים באופן מוגזם והימשכות לאורות ולאובייקטים מסתובבים. בנוסף לקריטריונים משני התחומים הנ"ל הסימפטומים חייבים להופיע מוקדם בילדות, והסימפטומים מגבילים ופוגעים בפעילות היומיומית.

השינויים שהוכנסו בהגדרה העדכנית כללו ביטול של חלק מהאבחנות שהיו קיימות ב-DSM (IV-TR) (2000), כמו תסמונת אספרגר ו-AD, ובנוסף חלו שינויים בקריטריונים של ההפרעות ברצף האוטיזם.

בשנים האחרונות עלתה מאוד השכיחות של הפרעות ברצף האוטיזם (ASD). בשנות ה-90 עמדה השכיחות על 19 מקרים בכל 10,000 לידות,⁴ וכיום על פי הנתונים העדכניים ביותר של המרכז למניעה ובקרה של מחלות בארצות הברית⁵ השכיחות עומדת על מקרה אבחנה אחד של הפרעות ברצף האוטיזם לכל 88 לידות. במאמר שפורסם ב-2009⁶ הוצגו ממצאים בנוגע לעלייה בשכיחות ההפרעות ברצף האוטיזם בישראל בין השנים 1972–2004. איסוף הנתונים התבצע על ידי בדיקת מקרי האוטיזם המדווחים למוסד לביטוח לאומי לשם קבלת קצבת נכות. בנוסף נאספו גם נתונים דמוגרפיים כמו גיל, מין, מקום מגורים, לאום ומידע על תהליך קבלת האבחנה. הממצאים שהתקבלו הצביעו על כך שבין השנים 1972–2004 הוכרו בביטוח לאומי 3509 מקרי

G. Baird, E. Simonoff, A. Pickles, S. Chandler, T. Lucas, D. Meldrum and T. Charman, "Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children in South Thames: the Special Needs and Autism Project (SNAP)", *Lancet*, 368 (2006), pp. 210–215; E. Fombonne, "The prevalence of autism", *Journal of the American Medical Association*, 289 (2003), pp. 87–89; M. Yeargin-Allsopp, C. Rice, T. Karapurkar, N. Doernberg, C. Boyle and C. Murphy, "Prevalence of autism in a metropolitan area", *Journal of the American Medical Association*, 289 (2003), pp. 49–55

:CDC – Center for Disease Control and Prevention 5

http://www.cdc.gov/ncbddd/autism/states/addm_fact_sheet_2012.pdf

Y. Senecky, G. Chodick, D. Diamond, D. Lobel, R. Drachman and D. Inbar, "Time trends in reported autistic spectrum disorders in Israel, 1972–2004", *The Israel Medical Association Journal*, 11 (2009), pp. 30–33 6

אבחנה של הפרעות ברצף האוטיזם, 80% מהם היו בנים ו-98% מהם היו בקרב האוכלוסייה היהודית. בשנת 1970 דווחה שכיחות של מקרים בודדים, בשנת 1980 דווח על פחות מ-62 מקרי אבחנה חדשים, בשנת 1997 דווח על שכיחות של 256 מקרים חדשים, ובשנת 2004, השנה האחרונה שנבדקה במחקר, דווח על יותר מ-428 מקרי אבחנה חדשים.

הנתונים מצביעים על עלייה הולכת וגדלה בשיעור האבחנות על רצף האוטיזם, וייתכן שהשכיחות אף גדולה יותר מאחר שלא תמיד נעשית פנייה לביטוח לאומי. החוקרים שערכו את המחקר מציינים שניתן לייחס את העלייה הניכרת בשכיחות לגורמים שונים, כגון המודעות ההולכת ועולה מצד אנשי המקצוע והציבור הרחב לקיומן ולמאפייניהן של הפרעות ברצף האוטיזם, פיתוח כלים נוספים לאבחון, שימוש נפוץ יותר בכלים אלו בתהליך האבחנה ושינויים בקריטריונים האבחנתיים שהורחבו מאוד לפי הידע שהצטבר בנושא.⁷

מאז שפרסמו קאנר ואספרגר לראשונה תיאור של הפרעות ברצף האוטיזם נעשו ניסיונות רבים למצוא את הגורמים להפרעות אלה. התיאוריות הראשונות שהוצעו התבססו על תהליכים פסיכולוגיים והדגישו את תפקיד ההורים (במיוחד האם) בגרימת הסימפטומים של הילד.⁸ עם התפתחות המחקר המדעי בנושא הוכח מעבר לכל ספק שהתיאוריות הללו אינן נכונות. כיום קיימים ממצאים מחקריים רבים המצביעים על הגורמים להפרעות ברצף האוטיזם כעל גורמים פיזיולוגיים. ישנה הסכמה רחבה בין העוסקים בתחום כי השפעות גנטיות הן מרכזיות בהתפתחות של הפרעות ברצף האוטיזם ושבהפרעות אלה מעורבים ברמת ודאות גדולה 434 גנים התורמים באופן שונה, אך לא ישיר, למאפיינים הייחודיים של הפרעות אלו.⁹

יחד עם זאת, בחקר הגורמים הסיבתיים הקשורים להפרעות ברצף האוטיזם, כמו ברוב ההפרעות הניירו-התפתחותיות, יש לקחת בחשבון הן גורמי סיכון גנטיים והן גורמי סיכון סביבתיים, ולהתייחס לאינטראקציה שביניהם ובמידת השפעתם על הסיכוי ללקות בהפרעות ברצף האוטיזם או בהפרעות התפתחותיות אחרות.¹⁰

S. Wolff, "The history of autism", *European Child & Adolescent Psychiatry*, 13 7
(2004), pp. 201–208

B. Bettelheim, *The Empty Fortress: Infantile Autism and the Birth of the Self*, New 8
York 1967

Li-Ming et al., "AutismKB: An evidence-based knowledgebase of autism 9
genetics", *Nucleic Acids Research*, 40 (2012), Database issue.

A. Bailey, A. Le Couteur, I. Gottesman, P. Bolton, E. Simonoff, E. Yuzda and 10
M. Rutter, "Autism as a strongly genetic disorder: Evidence from a British twin study", *Psychological Medicine*, 25 (1995), pp. 63–77; S.C. Bello, "Autism and environmental influences: Review and commentary", *Reviews on Environmental Health*, 22 (2007), pp. 139–156; A.R. Gupta and M.W. State, "Recent advances in the genetics of autism", *Biological Psychiatry*, 61 (2007), pp. 429–437; R. Muhle, S.V. Trentacoste and I. Rapin, "The genetics of autism", *Pediatrics*, 113 (2004), pp.

הפה¹¹ מסבירה שבעיות רפואיות ונירולוגיות המופיעות יחד עם הפרעות ברצף האוטיזם הן כנראה עדות לתפקוד ביולוגי-אורגני לקוי בבסיס ההפרעות. לדוגמה, קיים שיעור גבוה מהשיעור באוכלוסייה של אפילפסיה בקרב אנשים הלוקים בהפרעות ברצף האוטיזם. בנוסף, שיעור הילדים המאובחנים כלוקים בפייגור שכלי יחד עם אחת מההפרעות ברצף האוטיזם הוא בין 40%–50%¹². כמו כן, היחס בין בנים לבנות הנו של שלושה עד ארבעה בנים על כל בת המאובחנת כבעלת הפרעה ברצף האוטיזם.¹³ הפה מציעה כי אוטיזם יכול להיגרם או להיות מושפע מכמה גורמים ביולוגיים שונים אשר פוגעים במערכת העצבים המרכזית, אך עדיין לא ידוע במדויק מהי מהות הפגיעה הביולוגית או מהו מיקומו וטבעו של הנזק המוחי. בנוסף, נמצאו במחקרים שונים מתאמים בין גורמים שונים להופעת הפרעות ברצף האוטיזם. הגורמים שנמצאו היו: זיהום ויראלי, זיהום סביבתי בזמן ההיריון וסמוך ללידה, גורמים הקשורים בגיל ההורים, מצוקה של התינוק בזמן הלידה ומאפיינים שונים של היריון ולידה, כגון לידה מוקדמת, משקל לידה נמוך, מצוקה עוברית, חוסר חמצן בלידה וכן זירוז פרמקולוגי להשראת לידה. יש להדגיש שלא מדובר על קשר סיבתי בין גורמים אלו לאוטיזם, אלא שנמצאה שכיחות גבוהה יותר של מאפיינים הקשורים להיריון וללידה בקרב ילדים הלוקים באוטיזם.¹⁴

- 472–486; N. Risch et al., "A genomic screen of autism: Evidence for a multilocus etiology", *American Journal of Human Genetics*, 65 (1999), pp. 493–507
- F. Happé, *Autism: An introduction to psychology theory*, London 1994 11
- S. Chakrabarti and E. Fombonne, "Pervasive; (לעיל, הערה 4); Yeargin-Allsopp et al. 12
developmental disorders in preschool children", *Journal of the American Medical Association*, 285 (2001), pp. 3093–3099
- E. Fombonne, "Epidemiology of autistic disorder and other pervasive 13
developmental disorders", *Journal of Clinical Psychiatry*, 66 (2005), pp. 3–8; C. Gillberg, *Clinical child neuropsychiatry*, Cambridge 1995
- L.A. Croen, D.V. Najjar, B. Fireman; (לעיל, הערה 10); Muhle et al.; (לעיל, הערה 10) 14
and J.K. Grether, "Maternal and paternal age and risk of autism spectrum disorder", *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine*, 161 (2007), pp. 334–340; E.J. Glasson, C. Bower, B. Petterson, N. De Klerk, G. Chaney and J.F. Hallmeyer, "Perinatal factors and the development of autism: A population study", *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine*, 61 (2004), pp. 618–627; A. Kolvezon, R. Gross and A. Reichenberg, "Prenatal and perinatal risk factors for autism: a review and integration of findings", *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine*, 161 (2007), pp. 326–333; K. Williams et al., "Perinatal and maternal risk factors for autism spectrum disorders in New South Wales, Australia", *Child Care Health Development*, 34 (2008), pp. 249–256; D.K. Kinney, K.M. Munir, D.J. Crowley and A.M. Miller, "Prenatal stress and risk for autism", *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 32 (2008), pp. 1519–1532

כמו כן, קיימות גם מחלות או תסמונות התפתחותיות אחרות שמקורן גנטי ועשויות להופיע יחד עם אוטיזם, כמו הפרעות ההתפתחותיות "תסמונת האינסולין השביר" וטוורוס-סקלרוזיס. שיעור האוטיזם בקרב הלוקים בתסמונת "האינסולין השביר" הוא בין 15% ל-25%, ושיעור האוטיזם בקרב החולים בטוורוס-סקלרוזיס הוא בין 25% ל-50%¹⁵, אך סך כל המקרים של אוטיזם שניתנים להסבר מסיבות רפואיות ידועות אינו עולה על 10% מכלל מקרי האוטיזם.¹⁶ בנוסף, קיימת תסמונת התפתחותית נוספת בשם תסמונת רט (Rett's disorder) – מסלול ההתפתחות של התסמונת כולל התפתחות נורמטיבית בטווח הגילים שבין 5 חודשים ל-4 שנים, ולאחריה מופיעה רגרסיה בכישורים ההתפתחותיים והופעה של התנהגויות דומות לאוטיזם יחד עם פיגור שכלי. תסמונת זו קיימת בעיקר בקרב בנות. המקור הגנטי של התסמונת ידוע.¹⁷ תסמונת זו הוצאה מהקריטריונים של הפרעות ברצף האוטיזם ב-DSM החדש.

הפנוטיפ הרחב של אוטיזם

ההשערה בדבר הטענות הגנטיות להפרעות ברצף האוטיזם מוצאת חיזוקים במחקרים שנערכו בקרב בני משפחה של אנשים הלוקים בהפרעות ברצף האוטיזם, ובמחקרי תאומים. במחקר שנערך בקרב זוגות של תאומים נמצא שבקרב תאומים זהים היה שיעור האוטיזם בין 60% ל-90%, לעומת 10% מזוגות התאומים הלא-זהים שקיבלו אבחנה של הפרעות ברצף האוטיזם.¹⁸ בנוסף, במחקרים שונים, בעיקר משנות ה-90, אנו מוצאים שהסיכון המדווח לאוטיזם אצל אחאים לילדים היה בין 2% ל-8% בהשוואה לסיכוי של פחות מ-0.6% בכלל האוכלוסייה.¹⁹ לעומת זאת,

- D. Cohen, N. Pichard, S. Tordjman, C. Baumann, L. Burglen and E. Excoffier, 15
 "Specific genetic disorders and autism: Clinical contribution towards their identification", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 35 (2005), pp. 103–116; M. Volker and C. Lopata, "Autism: a review of biological bases, assessment, and intervention", *School Psychology Quarterly*, 23 (2008), pp. 258–270
 Fombonne, Epidemiology 16
 (לעיל, הערה 13).
 R.E. Amir, I.B. Van den Veyver, M. Wan, C.Q. Tran, U. Francke and H.Y. Zoghbi, 17
 "Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2", *Nature Genetics*, 23 (1999), pp. 185–188
 Bailey et al., Genetic disorder 18
 (לעיל, הערה 10).
 P. Bolton et al., "A case-control family history study of autism", *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 35 (1994), 19
 pp. 877–900; C.J. Newschaffer et al., "The epidemiology of autism spectrum disorders", *Annual Review of Public Health*, 28 (2007), pp. 235–258; A. Pickles, P. Bolton, H. Macdonald, A. Bailey, A. Le Couteur, C.H. Sim and M. Rutter, "Latent-class analysis of recurrence risks for complex phenotypes with selection and measurement error: A twin and family history study of autism", *American*

מחקרים עדכניים יותר מהשנים האחרונות מדווחים על עלייה משמעותית בסיכון לאוטיזם: במצב שבו יש להורים ילד אחד הלוקה באוטיזם הסיכוי להולדת ילד נוסף הלוקה באוטיזם הנו בין 2%–18%.²⁰

תוצאותיהם של מחקרים אחרים שבהם נבדקו בני משפחה נוספים של ילדים הלוקים בהפרעות ברצף האוטיזם הצביעו על כך שישנם ביטויים של וריאציות קלות יותר מאוטיזם בקרב אחדים מקרובי המשפחה של ילדים הלוקים באוטיזם.²¹ ביטויים אלה מכונים "הפנוטיפ הרחב של אוטיזם".²² הפנוטיפ הרחב של אוטיזם (BAP – Broad Autism Phenotype) בא לידי ביטוי בתמונה קלינית הדומה מבחינה איכותית לקשיים הקוגניטיביים, התקשורתיים, החברתיים וההתנהגותיים של אנשים הלוקים בהפרעות ברצף האוטיזם, אבל ברמה פחותה מבחינת חומרת הליקויים.²³

המאפיינים של הפנוטיפ הרחב נבדקו בקרב קרובי משפחה של ילדים הלוקים באוטיזם, הורים ואחאים, וכן בקרב קרובי משפחה מדרגה שנייה, אך עדיין אין הסכמה מוחלטת בקרב החוקרים בתחום לגבי המרכיבים של הפנוטיפ הרחב של אוטיזם. לוש ופיבן²⁴ הציגו כמה

Journal of Human Genetics, 57 (1995), pp. 717–726

S. Ozonoff, G.S. Young, A. Carter, D. Messinger, N. Yirmiya, L. Zwaigenbaum, 20
S. Bryson, L.J. Carver, J.N. Constantino, K. Dobkins, T. Hutman, J.M. Iverson,
R. Landa, S.J. Rogers, M. Sigman and W.L. Stone, "Recurrence risk for autism
spectrum disorders: A baby siblings research consortium study", *Pediatrics*, 128
(2011), pp. 488–495

A. Bailey, S. Palferman, L. Heavey and A. Le Couteur, "Autism: the phenotype 21
in relatives", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 28 (1998), pp.
369–392; G. Dawson, A. Estes, J. Munson, G. Schellenberg, R. Bernier and R.
Abbott, "Quantitative assessment of autism symptom-related traits in probands
and parents: broader phenotype autism symptom scale", *Journal of Autism and
Developmental Disorders*, 37 (2007), pp. 523–536

N. Bauminger and N. Yirmiya, "The functioning and well-being of siblings of 22
children with autism: Behavioral genetics and familial contributions", in: J. Burack,
T. Charman, N. Yirmiya and P. Zelazo (eds.), *Development and Autism: Perspectives
from Theory and Research*, Hillsdale 2001, pp. 61–80; N. Yirmiya, M. Shaked and
O. Erel, "Comparing siblings of individuals with autism and siblings of individuals
with other diagnoses: An empirical summary", in: E. Schopler, N. Yirmiya, C.
Shulman and L. Marcus (eds.), *The research basis for autism intervention*, New
York 2001, pp. 59–73

Bolton et al. 23
(לעיל, הערה 19).

M. Losh and J. Piven, "Social-Cognition and the Broad Autism Phenotype: 24
Identifying Genetically Meaningful Phenotypes", *Journal of Child Psychology*

מאפיינים אישיותיים של קרובי משפחה של ילדים הלוקים בהפרעות ברצף האוטיזם המאפיינים את הפנוטיפ הרחב: נוקשות אישיותית, העדפת שגרה על פני חידושים, ריחוק ואיפוק חברתי, נטייה להראות עניין מועט באינטראקציה חברתית ללא מטרה מוגדרת, מעט הדדיות ביחסים חברתיים ומאפייני שפה לא נורמטיביים הכוללים ליקויים בפרגמטיקה של השפה. גם הממצאים של הרלי וחבריו²⁵ ושל דואוסון וחבריו²⁶ מחזקים מאוד את ההנחה שהפנוטיפ הרחב של אוטיזם מאפיין חלק מקרובי משפחה (הורים ואחאים) של ילדים הלוקים באוטיזם. הם מצאו שישנם קרובי משפחה המאופיינים בקשיים הדומים לקשיים שמציגים ילדים הלוקים באוטיזם; יחד עם זאת, הקשיים באים לידי ביטוי בצורה מתונה יותר או חלקית לעומת ביטויים אצל הילדים הלוקים באוטיזם.

כיום עדיין אין הגדרה אחידה ומוסכמת לפנוטיפ הרחב של אוטיזם בקרב החוקרים, כך שכל חוקר משתמש בהגדרות שונות או בוחר לבדוק מאפיינים שונים שקשורים באוטיזם או שנמצאו לקויים אצל ילדים הלוקים באוטיזם. חלק מהחוקרים בתחום הפנוטיפ הרחב של אוטיזם נקטו בגישה כוללת שבה נבדקו יחד שני תחומי הליבה הפגועים באוטיזם: התחום התקשורתי והחברתי והתחום ההתנהגותי. לדוגמה, דואוסון וחבריו והרלי וחבריו פיתחו שני כלים שונים שבאמצעותם ניתן לבחון את המאפיינים של הפנוטיפ הרחב בקרב קרובי משפחה (הורים ואחאים) של ילדים הלוקים באוטיזם. הכלי הראשון, Broader Phenotype Autism Symptom Scale (BPASS), הנו כלי שמטרתו לבחון את המאפיינים של הפנוטיפ הרחב של אוטיזם באמצעות שאלון חצי מובנה ותצפית. מכיל זה מתקבל ציון המורכב מהמרכיבים הבאים: מוטיבציה חברתית, תגובות חברתיות (למשל קשר עין, חיוך חברתי והבעות פנים), יכולות לניהול שיחה ותחומי עניין מצומצמים. הכלי השני, Broad Autism Phenotype Questionnaire (BAPQ), הנו שאלון שבאמצעותו ניתן לבחון את מאפייני האישיות (אישיות מרוחקת ומסויגת ואישיות נוקשה) ומאפייני השפה (הפרגמטיקה של השפה) הקשורים לפנוטיפ הרחב בקרב הורים של ילדים הלוקים באוטיזם.

כלי מדידה נוסף אשר מתייחס לכל התחומים הפגועים של אוטיזם יחד הנו Social Responsiveness Scale (SRS). שאלון זה כולל 65 פריטים, הוא מועבר להורים ולמורים של הילד הנבדק ופותח על ידי קונסטנטינו וחבריו.²⁷ באמצעות כלי זה ניתן לבחון תחומים שונים הקשורים לאוטיזם: תגובות חברתיות, תקשורת, התנהגויות חזרתיות-סטראוטיפיות ותחומי

and Psychiatry, 48 (2007), pp. 105–112

R. Hurley, M. Losh, M. Parlier, J. Reznick and J. Piven, "The broad autism 25
phenotype questionnaire", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37
(2007), pp. 1679–1690

Dawson et al. 26 (לעיל, הערה 21).

J.N. Constantino et al., "Autistic social impairment in the siblings of children with 27
pervasive developmental disorders", *American Journal of Psychiatry*, 163 (2006),
pp. 294–296

עניין צרים. חוקר זה מצא מספר רב של מאפיינים הקשורים לאוטיזם בקרב חלק מהאחאים לילדים הלוקים באוטיזם.

במחקרים אחרים המשתייכים לגישה הכוללנית לבדיקת הפנוטיפ הרחב נעשה שימוש בכלי "ריאיון היסטוריה משפחתית" (Family History Interview) שבאמצעותו נבחנו מאפיינים של הפנוטיפ הרחב בקרב הורים ואחאים לילדים הלוקים באוטיזם.²⁸ במחקר של פיקלס וחבריו²⁹ נמצא שיעור שבין 7% ל-20% של קשיים חברתיים ותקשורתיים הקשורים לפנוטיפ הרחב בקרב קבוצת האחאים.

לעומת המחקרים אשר נקטו בגישה כוללנית לבחינת המאפיינים של הפנוטיפ הרחב, ישנם חוקרים אשר בדקו בנפרד את המרכיבים השונים של הפנוטיפ הרחב. בגישה זו נבדקו גם תחומים נוספים שאינם נכללים בתחומי הליבה הפגועים של אוטיזם, למשל יכולות אינטלקטואליות כלליות, לקויות למידה, היבטים שונים של השפה, Theory of Mind (TOM), בעיות התנהגות מופנמות ומוחצנות ופונקציות ניהוליות כגון גמישות קוגניטיבית, יכולות תכנון, אינהיביציה ויכולת "הזיכרון העובד".

ביטויים של הפנוטיפ הרחב בקרב אחאים של ילדים הלוקים באוטיזם

כאמור, הגדרת הפנוטיפ של אוטיזם משתנה ממחקר למחקר. כעת ייבחנו הממצאים של מחקרים שונים שבדקו אחים לילדים הלוקים באוטיזם בארבעה תחומים: תחום היכולות הקוגניטיביות, תחום היכולות השפתיות, תחום היכולות החברתיות והרגשיות ותחום ליקויי הלמידה.

יכולות קוגניטיביות

במחקרים הנוגעים ליכולות הקוגניטיביות של האחאים לילדים הלוקים בהפרעות ברצף האוטיזם נבדקו יכולות קוגניטיביות שונות, כגון יכולת אינטלקטואלית (ציוני IQ), סגנונות שונים של עיבוד מידע ותפקודים ניהוליים. ממצאי המחקרים הללו מציגים מידע לא אחיד לגבי היכולות הקוגניטיביות של האחאים. ישנם חוקרים המוצאים עדות לקשיים קוגניטיביים בקבוצת האחאים לילדים הלוקים בהפרעות ברצף האוטיזם, חוקרים אחרים לא הצליחו להראות זאת ואילו חוקרים אחרים מציינים תחומי חוזק בקרב אחאים לילדים הלוקים בהפרעות ברצף האוטיזם. אוזונוף וחבריו³⁰ בדקו את היכולות הקוגניטיביות של אחאים לילדים הלוקים בהפרעות

28. Bolton et al. (לעיל, הערה 19), "Variable expression of the autism; broader phenotype: findings from extended pedigrees", *The Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 41 (2000), pp. 491–502.

29. Pickles et al. (שם).

30. S. Ozonoff, S.J. Rogers, J.M. Farnham and B.F. Pennington, "Can standard measures identify subclinical markers of autism?", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 23 (1993), pp. 429–441.

ברצף האוטיזם בהשוואה לאחאים לילדים הלוקים בעיכוב בהתפתחות השפה באמצעות מבחני אינטליגנציה סטנדרטיים (WISC-R WAIS-R), נמצא כי קבוצת האחאים לילדים הלוקים באוטיזם התקשתה יותר בתחום המילולי מקבוצת האחאים לילדים הלוקים בעיכוב בהתפתחות השפה. לעומת זאת, במחקרים אחרים שבהם נבדקו יכולות אינטלקטואליות באמצעות מבחן הווקסלר לא נמצאו הבדלים בתפקוד האינטלקטואלי של אחאים לילדים הלוקים באוטיזם בהשוואה לאחאים לילדים בעלי התפתחות תקינה.³² זאת ועוד, נריין וחבריו³³ מצאו כי תפקודם של אחאים לילדים הלוקים באוטיזם היה טוב יותר במבחני יכולת אינטלקטואלית בהשוואה לאחאים לילדים הלוקים בפיגור שכלי מאטילוגיה לא ידועה.

חוקרים אחרים התמקדו בבדיקת יכולות נזיר-קוגניטיביות ספציפיות ואסטרטגיות שונות של עיבוד מידע. למשל, הפה וחבריה³⁴ מצאו בקרב האחאים קשיים בסגנון עיבוד מידע הנקרא "לכידות מרכזית" ("central coherence") כפי שנמצא אצל אנשים הלוקים באוטיזם. לכידות מרכזית הנה הנטייה הטבעית אצל רוב בני האדם להביא משמעות וסדר למידע בסביבה על ידי תפיסת השלם כבעל משמעות ולא כנחלק לחלקים שונים. נמצא שבדומה לילדים הלוקים באוטיזם גם האחאים לילדים הלוקים באוטיזם נטו יותר לחלק את המידע לפרטים קטנים ולא להתבונן בשלם ובכך הם החמיצו את התמונה המלאה, מה שיכול להסביר את הקושי שלהם בהבנה חברתית וקריאת רמזים חברתיים במהלך אינטראקציה חברתית. במחקר אחר נמצא שבדומה לילדים הלוקים באוטיזם נמצאו קשיים בזיהוי הבעות פנים רגשיות.³⁵ חוקרים אחרים מצאו קשיים בפונקציות ניהוליות הקשורות ליכולות תכנון ויכולות של הסטת קשב (-set shifting) בקרב אחאים לילדים הלוקים באוטיזם בהשוואה לאחאים של ילדים הלוקים באיחור

D. Wechsler, *Wechsler intelligence scale for children – 3rd ed. (WISC-III)*, San Antonio 1991 31

F. Happé, J. Brikman and U. Frith, "Exploring the cognitive phenotype of autism: Weak 'central coherence' in parents and siblings of children with autism. 32

I. Experimental tests", *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 42 (2001), pp. 299–307; S.L. Smalley and R.F. Asarnow, "Brief report: Cognitive subclinical markers in autism", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 20 (1990), pp. 271–278

S. Narayan, B. Moyes and S. Wolff, "Family characteristics of autistic children: A further report", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 20 (1990), pp. 523–535 33

Happé et al. (לעיל, הערה 32). 34

L. Dorris, C.A.E. Espie, F. Knott and J. Salt, "Mind-reading difficulties in the siblings of people with asperger's syndrome: evidence for a genetic influence in the abnormal development of a specific cognitive domain", *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 45 (2004), pp. 412–418 35

התפתחותי ואחאים לילדים בעלי התפתחות תקינה.³⁶ בנוסף, בדומה לקשיים בקרב ילדים הלוקים באוטיזם נמצאו גם בקרב האחאים קשיים ב-TOM, יכולת ה-"Theory of mind". יכולת זו היא היכולת של האדם לייחס לעצמו ולזולתו מצבים נפשיים, אמונה, כוונה, רצון וידע ולהבין כי לאחרים יש אמונות, כוונות ורצונות שונים משלו.³⁷ לעומת זאת, במחקרים אחרים לא נמצאה בקרב אחאים לילדים הלוקים באוטיזם עדות לקשיים ביכולות נירו-פסיכולוגיות ספציפיות, כגון יכולות של הסטת קשב (set-shifting).³⁸ כמו כן, לא נמצאו קשיים בתפקוד הפונקציות הניהוליות,³⁹ וכן לא נמצאו קשיים בתפקוד הפונקציות הניהוליות הקשורות להתנהגות חברתית כמו גמישות קוגניטיבית, עכבות (אינהיביציה) והזיכרון העובד.⁴⁰ במחקרים אחרים לא נמצאו הבדלים ב-TOM בין אחאים לילדים הלוקים באוטיזם לקבוצות השוואה שונות,⁴¹ ולא נמצאו הבדלים בתפיסה המרחבית של האחאים.⁴²

במחקר שנערך בארץ על ידי פילובסקי וחבריו⁴³ נבדקו יכולות אינטלקטואליות (באמצעות מבחן הווקסלר), הישגים אקדמיים, יכולת קשב ומוסחות ותהליכי עיבוד סימולטאניים/רצף אצל

C. Hughes, M.H. Plumet and M. Leboyer, "Towards a cognitive phenotype for 36
autism: Increased prevalence of executive dysfunction and superior spatial span
amongst siblings of children with autism", *Journal of Child Psychology and
Psychiatry*, 40 (1999), pp. 705–718

Dorris et al. (לעיל, הערה 35). 37

R.E. Hodges, "Shifting attention in siblings of children with autism: Evidence 38
for the broad phenotype", *Dissertation Abstracts International, The Sciences and
Engineering*, 69(6) (2008), 3847B

R. Delorme et al., "Shared (לעיל, הערה 32); Happé et al. (לעיל, הערה 35); 39
executive dysfunctions in unaffected relatives of patients with autism and obsessive-
compulsive disorder", *European Psychiatry*, 22 (2007), pp. 32–38; T. Pilowsky,

N. Yirmiya, R. Shalev and V. Gross-Tzur, "Neuropsychological functioning of
siblings of children with autism, siblings of children with developmental language
delay, and siblings of children with mental retardation of unknown genetic
etiology", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37 (2007), pp. 537–
552; M. Shaked, I. Gamliel and N. Yirmiya, "Theory of Mind abilities in young
siblings of children with autism", *Autism*, 10 (2006), pp. 173–187

C. Wong, "Siblings of autism: Executive function and social behavior", *Abstracts 40
International, The Sciences and Engineering*, 68(7) (2008), 4689B

Delorme et al. (לעיל, הערה 39); Shaked et al. (לעיל, הערה 39). 41

M. Leboyer, M.H. Plumet, M.C. Goldblum, F. Smalley and Asarnow (לעיל, הערה 30); 42
Perez-Diaz and C. Marchaland, "Verbal versus visuospatial abilities in relatives of
autistic females", *Developmental Neuropsychology*, 11 (1995), pp. 139–155

Pilowsky et al. (לעיל, הערה 39). 43

אחאים בגילאי 6–16 שנים לילדים הלוקים בהפרעות ברצף האוטיזם, בהשוואה לאחאים לילדים הלוקים בפיגור ובהשוואה לאחאים לילדים בעלי ליקויי למידה. נמצא כי למרות השכיחות הגבוהה יותר של הפרעות התפתחותיות רחבות היקף (PDD) בקרב קבוצת האחאים לילדים הלוקים בהפרעות ברצף האוטיזם, לא נמצא שיעור גבוה יותר של קשיים קוגניטיביים וניויר-פסיכולוגיים אחרים בקרב האחאים האחרים לילדים הלוקים באוטיזם, בהשוואה לשתי הקבוצות האחרות שנבדקו.

לסיכום, לא נמצאה תמונה אחידה של תחומי חוזק או קשיים בתחום הקוגניטיבי בקרב אחאים לילדים הלוקים באוטיזם. ישנם מחקרים שבהם הקשיים הקוגניטיביים מהווים חלק מהביטויים של הפנוטיפ הנרחב, ואילו במחקרים אחרים אין עדות לכך שקשיים קוגניטיביים מהווים חלק מביטוי הפנוטיפ הנרחב בקרב אחאים לילדים הלוקים באוטיזם, והאחאים של הילדים הלוקים באוטיזם אינם שונים בעצם מאחאים של ילדים בעלי התפתחות תקינה או מאחאים של ילדים הלוקים בהפרעות אחרות.

יכולות שפתיות

ליקויים בשפה מהווים מרכיב עיקרי בהגדרה של אוטיזם, ולכן אף הם נבדקים כחלק מהפנוטיפ הרחב בקרב אחאים לילדים הלוקים באוטיזם. גם מממצאי המחקרים בתחום זה עולות תוצאות מעורבות. במחקרים אחדים נמצאו יותר קשיים ביכולות שפה כלליות, כגון הבעה והבנה של השפה, בקרב אחאים לילדים הלוקים באוטיזם בהשוואה לקבוצות של אחאים לילדים הלוקים בתסמונת דאון ובעלי התפתחות תקינה.⁴⁴

קבוצת חוקרים בדקה תאומים זהים ולא זהים שלאחד מהם אבחנה של אוטיזם ולאחיו אין אבחנה של אוטיזם, ומצאו ציונים שפתיים נמוכים מהמצופה לגילם בקרב התאומים מחוסרי האבחנה של אוטיזם.⁴⁵ גם במחקרים שבהם נבדקו לקויות בהיבטים ספציפיים של השפה בקרב אחאים לילדים הלוקים באוטיזם נמצאו יותר ליקויים בתחביר, בעיבוד פונולוגי ובפרגמטיקה של

G.J. August, M.A. Stewart; (לעיל, הערה 42); Leboyer et al.; (לעיל, הערה 19); Bolton et al. 44 and L. Tsai, "The incidence of cognitive disabilities in the siblings of autistic children", *British Journal of Psychiatry*, 13 (1981), pp. 416–422; J. Piven, J. Gayle, G.A. Chase, B. Fink, R. Landa, M.M. Wzorek and S.E. Folstein, "A family history study of neuropsychiatric disorders in the adult siblings of autistic individuals", *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 29 (1990), pp. 177–183; E. Fombonne, P. Bolton, J. Prior, H. Jordan and M. Rutter, "A family study of autism: cognitive patterns and levels in parents and siblings", *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 38 (1997), pp. 667–683

A. Le Couteur, A. Bailey, S. Goode and M. Rutter, "A broader phenotype of autism: 45 the clinical spectrum in twins", *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 37 (1996), pp. 785–801

השפה,⁴⁶ יותר קשיים בשטף הדיבור⁴⁷ ויותר קשיים בשיום מהיר⁴⁸ בהשוואה לאחאים לילדים הלוקים בתסמונת דאון, אחאים לילדים בעלי לקויות שפה ואחאים לילדים בעלי התפתחות תקינה.

קבוצת חוקרים אחרת בדקה אחאים לילדים הלוקים באוטיזם ואחאים לילדים בעלי התפתחות תקינה בגילאי 4 שנים במטרה לזהות סימנים מוקדמים של ליקויי שפה.⁴⁹ החוקרים מצאו שלרבע מקבוצת האחאים לילדים הלוקים באוטיזם הייתה היסטוריה של איחור בהתפתחות השפה ושחלק מהאחאים אף אובחנו כבעלי לקויות שפה, לעומת 0% בקרב האחאים לילדים בעלי התפתחות תקינה. ממצאים אלו אוששו במחקרים פרוספקטיביים של אחאים צעירים לילדים הלוקים באוטיזם שנערך אחריהם מעקב התפתחותי מהשנה הראשונה לחייהם ולאחר מכן בתקופת הילדות המוקדמת. נמצא כי קשיים שפתיים מאפיינים את מסלול ההתפתחות של חלק מהאחאים לילדים הלוקים באוטיזם בשנים הראשונות לחייהם.⁵⁰

לעומת זאת, במחקרים אחרים שבהם נבדקו אחאים לילדים הלוקים באוטיזם בגילאי בית הספר לא דווח על הבדלים משמעותיים בתחום השפתי בין אחאים לילדים הלוקים באוטיזם לבין אחאים לילדים בעלי לקויות אחרות או אחאים לילדים בעלי התפתחות תקינה.⁵¹ למשל,

D.V.M. Bishop, M. Maybery, D. Wong, A. Maley and J. Hallmayer, "Characteristics 46 of the broader phenotype in autism: A study of siblings using the Children's Communication Checklist-2", *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 128 (2006), pp. 54–60; M.H. Plumet, M.C. Goldblum and M. Leboyer, "Verbal skills in relatives of autistic females", *Cortex*, 31 (1995), pp. 723–733

Hughes et al. (לעיל, הערה 36). 47

J. Piven and P. Palmer, "Cognitive deficits in parents from multiple-incidence 48 autism families", *American Journal of Psychiatry*, 156 (1997), pp. 557–563

J. Chuthapisith, N. Ruangdaraganon, T. Sombuntham and R. Roongpraiwan, 49 "Language development among the siblings of children with autistic spectrum disorder", *Autism*, 11 (2007), pp. 149–160

R. Landa and E. Garrett-Mayer, "Development in infants with autism spectrum 50 disorders: a prospective study", *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 47 (2006), pp. 629–638; N. Yirmiya, I. Gamliel, T. Pilowsky, R. Feldman, S. Baron-Cohen and M. Sigman, "The development of siblings of children with autism at 4 and 14 months: Social engagement, communication and cognition", *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 47 (2006), pp. 511–523; L. Zwaigenbaum, S. Bryson, T. Rogers, W. Roberts, J. Brian and P. Szatmari, "Behavioral manifestations of autism in the first year of life", *International Journal of Developmental Neuroscience*, 23 (2005), pp. 143–152

Smalley and Asarnow ;(32) Happé et al. (לעיל, הערה 46); 51

פולשטיין וחבריו בדקו את הישגיהם של קבוצת אחאים לילדים הלוקים באוטיזם בתחום השפתי באמצעות מבחני אינטליגנציה, קריאה, איות ומבחנים הבודקים את הפרגמטיקה של השפה בהשוואה לאחאים של ילדים הלוקים בתסמונת דאון, ולא נמצאו הבדלים משמעותיים בין הקבוצות במשתני המחקר שנבדקו.⁵² יתר על כן, ממחקר של פומבון⁵³ וממחקר של פילובסקי וחבריו⁵⁴ עולה כי חלק מהאחאים לילדים הלוקים באוטיזם אף הראו רמה גבוהה יותר של יכולת מילולית בהשוואה לאחאים לילדים בעלי הפרעה בהתפתחות שפה.

יכולות חברתיות ורגשיות

קשיים בתחום החברתי מהווים אף הם מרכיב עיקרי בהגדרה של אוטיזם, ולכן נבדקים גם כחלק מהפנוטיפ הרחב אצל משפחות ואחאים לילדים הלוקים באוטיזם. בדומה לממצאים בתחום הקוגניטיבי ובתחום השפתי, אין אחידות בממצאי המחקרים העוסקים בתפקוד החברתי של אחאים לילדים הלוקים באוטיזם בגיל בית הספר. פיבן וחבריו⁵⁵ מצאו באמצעות דיווחי הורים שכיחויות גבוהות של קשיים בהסתגלות רגשית והסתגלות חברתית אצל אחאים לילדים הלוקים באוטיזם. הם מצאו כי 4.4% מהאחאים תוארו כבעלי קשיים חריפים בתפקוד החברתי ו-15% מהם נעזרו בטיפול רגשי. מדיווחי הורים במחקרם של בולטון וחבריו נמצא ש-20% מהאחאים לילדים הלוקים באוטיזם היו בעלי ליקויים חברתיים או בעלי דפוס עניין מוגבל, בהשוואה ל-3% מהאחאים לילדים הלוקים בתסמונת דאון.⁵⁶ רנדל ופרקר מצאו כי אחאים לילדים הלוקים באוטיזם נמצאים בסיכון גבוה יותר לקשיים הסתגלותיים חברתיים, בהשוואה לאחאים לילדים בעלי קשיים התפתחותיים אחרים.⁵⁷ בנוסף, נמצא שבהשוואה לאחאים לילדים בעלי התפתחות

S.E. Folstein et al., "Predictors of cognitive test patterns in autism (30); (לעיל, הערה 30) families", *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 40 (1999), pp. 1117–1128; C. Gillberg, I.C. Gillberg and S. Steffenburg, "Siblings and parents of children with autism: A controlled population-based study", *Developmental Medicine and Child Neurology*, 34 (1992), pp. 389–398; T. Pilowsky, N. Yirmiya, R. Shalev and V. Gross-Tsur, "Language abilities of siblings of children with autism", *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 44 (2003), pp. 914–925; D. Wong, M. Maybery, D.V.M. Bishop, A. Maley and J. Hallmayer, "Profiles of executive function in parents and siblings of individuals with autism spectrum disorders", *Genes, Brain and Behavior*, 5 (2006), pp. 561–576

Folstein et al. (שם). 52

Fombonne et al. (לעיל, הערה 44). 53

Pilowsky et al. (לעיל, הערה 51). 54

Piven et al. (לעיל, הערה 44). 55

Bolton et al. (לעיל, הערה 19). 56

P. Randall and J. Parker, *Supporting the families of children with autism*, New York 57

תקינה, אחאים לילדים הלוקים באוטיזם בגילאי בית הספר היסודי הראו פחות התנהגות פרו חברתית מהמצופה בגילם, ויותר קשיים בכשירות החברתית.⁵⁸

במחקר של קונסטנטינו ובדקו יכולות חברתיות של שלוש קבוצות של אחאים בגילאי 4–18 באמצעות ה-Social Responsiveness Scale (SRS). כלי זה הנו שאלון המועבר להורים ולמורים של הילד: אחאים של ילדים הלוקים באוטיזם, אחאים של ילדים בעלי PDD ואחאים של ילדים בעלי הפרעות פסיכיאטריות אחרות. נמצא כי אחאים לילדים הלוקים באוטיזם הראו ליקויים חברתיים ברמה הגבוהה ביותר, אחאים של ילדים בעלי PDD הראו גם הם ליקויים חברתיים אם כי ברמה פחותה יותר, וקבוצת האחאים לילדים בעלי הפרעות פסיכיאטריות הראו את הרמה הנמוכה ביותר של ליקויים חברתיים.⁵⁹ בנוסף, נמצא שמידת החומרה של הליקויים החברתיים שהתגלו אצל האחאים הייתה בהתאמה למידת החומרה של האבחנה של האח הלוקה באוטיזם או ב-PDD. על סמך ממצאים אלו החוקרים מסכמים שבמשפחות בעלות טעינות גנטית גבוהה יותר יתגלו ביטויים רבים יותר של קשיים חברתיים הקשורים לפנוטיפ הרחב.

תחושת הבדידות נחקרה אף היא כחלק מהתחום החברתי-רגשי בקרב אחאים לילדים הלוקים באוטיזם. במחקרם של בגנהולם וגילברג נמצא כי 35% מהאחאים לילדים הלוקים באוטיזם דיווחו על רמות גבוהות יותר של תחושת בדידות בהשוואה לאחאים לילדים בעלי פיגור שכלי ואחאים לילדים בעלי התפתחות תקינה.⁶⁰ מקס וריב בדקו הסתגלות פסיכולוגית ורגשית של אחאים לילדים הלוקים באוטיזם בגילאי 7–17 בהשוואה לאחאים של ילדים בעלי התפתחות תקינה, באמצעות דיווח עצמי של הילדים ודיווחי ההורים.⁶¹ חלק מהממצאים שהתקבלו היו בניגוד להשערת החוקרים. נמצא שהאחאים לילדים הלוקים באוטיזם דיווחו על דימוי עצמי חיובי יותר מאשר בקבוצת ההשוואה, ולעומת זאת ההורים של האחאים לילדים הלוקים באוטיזם דיווחו על הסתגלות חברתית ורגשית פחות טובה של ילדיהם בהשוואה לדיווחי הורים בקבוצות האחרות. במחקרים שונים נבדקו קשיים רגשיים בקרב האחאים לילדים הלוקים באוטיזם, והממצאים

1999

E.G. Lefkowitz, S.G. Crawford and D. Dewey, "Living with impairment: Behavioral, emotional and social adjustment of siblings of children with autism", *International Journal of Disability, Community & Rehabilitation*, 6(1) (2007); R.P. Hastings, "Brief Report: Behavioral Adjustment of Siblings of Children with Autism", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 33 (2003), pp. 99–104

Constantino et al. 59 (לעיל, הערה 27).

A. Bagenholm and C. Gillberg, "Psychosocial effects on siblings of children with autism and mental retardation: A population-based study", *Journal of Mental Deficiency*, 35 (1991), pp. 291–307

R.J. Mac and R.E. Reeve, "The adjustment of non-disabled siblings of children with autism", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37 (2007), pp.

1060–1070

מצביעים על כך שאחאים לילדים הלוקים באוטיזם הם בסיכון גבוה יותר לקשים בהסתגלות רגשית ולבעיות רגשיות שונות כגון דיכאון וחרדה.⁶² גולד בדקה שיעורים של דיכאון בקרב אחאים לילדים הלוקים באוטיזם ומצאה כי אחאים לילדים הלוקים באוטיזם קיבלו ציונים גבוהים יותר במדד דיכאון לעומת אחאים לילדים בעלי התפתחות תקינה.⁶³ במחקר זה נמצא כי רמות גבוהות יותר של דיכאון היו קשורות בחוסר היכולת לדבר עם אדם כלשהו על האח הפגוע. בנוסף מצאה גולד כי בקרב הבנים הייתה רמת הדיכאון קשורה למשתנה הגיל: אחים מתבגרים בגילאי 13–17 דיווחו על רמת דיכאון גבוהה יותר מאשר אחים בגילאים נמוכים יותר. כמו כן, במחקר של גולד, בדומה למחקרים אחרים שבדקו שיעורי דיכאון בקרב אחים ואחיות לילדים הלוקים באוטיזם, לא נמצאו הבדלים בין האחים לאחיות של הילדים הלוקים באוטיזם ברמת הדיכאון.⁶⁴ לעומת

S. Fisman, L. Wolf, D. Ellison, B. Gillis, T. Freeman and P. Szatmari, "Risk and 62
protective factors affecting the adjustment of siblings of children with chronic
disabilities", *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*,
35 (1996), pp. 1532–1541; S. Fisman, L. Wolf, D. Ellison and T. Freeman, "A
Longitudinal Study of Siblings of Children with Chronic Disabilities", *Canadian
Journal of Psychiatry*, 45 (2000), pp. 369–375; N. Holmes and J. Carr, "The
pattern in care of families of adults with a mental handicap: A comparison between
families of autistic adults and Down Syndrome adults", *Journal of Autism and
Developmental Disorders*, 21 (1991), pp. 159–176; S.B. Morgan, "The autistic
child and family functioning: A developmental-family systems perspective",
Journal of Autism and Developmental Disorders, 18 (1988), pp. 263–280; H.
Roeyers and K. Mycke, "Siblings of a child with autism, mental retardation and
with a normal development", *Child: Care, Health & Development*, 21 (1995), pp.
305–319

N. Gold, "Depression and social adjustment in siblings of boys with autism", 63
Journal of Autism and Developmental Disorders, 23 (1993), pp. 147–163

L. Kaminsky and D. Dewey, "Psychosocial adjustment in siblings of children with 64
autism", *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 43 (2002), pp. 225–232;
T.E. Mates, "Siblings of autistic children: Their adjustment and performance at
home and in school", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 20 (1990),
pp. 545–553; T. Pilowsky, N. Yirmiya, O. Doppelt, V. Gross-Tsur and R. Shalev,
"Social and emotional adjustment of sibling of children with autism", *Journal of
Child Psychology and Psychiatry*, 45 (2004), pp. 855–865; J.R. Rodrigue, G.R.
Geffken and S.B. Morgan, "Perceived competence and behavioral adjustment of
siblings of children with autism", *Journal of Autism and Developmental Disorders*,
23 (1993), pp. 665–674; S. Verte, H. Roeyers and A. Buysse, "Behavioural
problems, social competence and self-concept in siblings of children with autism",

זאת, במחקרים אחרים שבהם נבדקו רמות של דיכאון בקרב אחאים לילדים הלוקים באוטיזם נמצא ששיעורי הדיכאון בקרב הבנות היו גבוהים יותר מאשר בקרב הבנים.⁶⁵ במחקר של רוס וקסקלי⁶⁶ נחקרו דיווחי הורים באמצעות שאלון האקנבך המשמש לאבחון קשיים רגשיים, חברתיים והתנהגותיים של ילדים.⁶⁷ נמצא כי 40% מהאחאים לילדים הלוקים באוטיזם בגילאי 8–15 דווחו על ידי אמותיהם כסובלים מקשיי הסתגלות (ציונים בטווח הגבולי והקליני), בעיקר בתחום הבעיות הקשורות להפנמה (לדוגמה חרדה או דיכאון), בהשוואה למצופה בגילם. במחקר של אורסמונד וזלצר נבדקו תסמיני דיכאון וחרדה בקרב אחאים לילדים הלוקים באוטיזם בגילאי 12–18.⁶⁸ המידע נאסף באמצעות שאלונים סטנדרטיים הבודקים תסמיני דיכאון וחרדה שמילאו האחאים והאמהות. לא נמצאו רמות גבוהות יותר של דיכאון וחרדה בקרב המתבגרים בהשוואה לציוני הנורמה של גילם. יחד עם זאת, האחיות דיווחו על יותר דיכאון וחרדה בהשוואה לאחים. בנוסף, במחקר זה נמצא קשר בין יותר מקרים במשפחה של הפרעות ברצף האוטיזם ליותר מקרים של דיכאון.

ורטה וחבריו בדקו בעיות התנהגות, הסתגלות חברתית ודימוי עצמי בקרב אחאים לילדים הלוקים באוטיזם בתפקוד גבוה לעומת אחאים לילדים בעלי התפתחות תקינה.⁶⁹ נמצא שאחאים לילדים הלוקים באוטיזם הראו יותר בעיות התנהגות מאשר אחאים לילדים בעלי התפתחות תקינה.⁷⁰ גם סמיית ופרי בדקו את האחאים באמצעות שאלון האקנבך ודיווחו על כך ש-36% מאחאים לילדים הלוקים באוטיזם קיבלו ציונים התואמים תפקוד בטווח הגבולי והקליני בתחום בעיות התנהגות הקשורות להפנמה, ו-20% מהאחאים קיבלו ציונים התואמים תפקוד בטווח הגבולי והקליני בתחום בעיות התנהגות הקשורות להחצנה.⁷¹ לעומת זאת, במחקר שנערך בקרב

Child: Care, Health and Development, 29 (2003), pp. 193–205

M. Ferrari, "Chronic illness: Psychosocial effects of (לעיל, הערה 58); Hastings 65
siblings", *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 25 (1984), pp. 459–476;
P. Ross and M. Cuskelly, "Adjustment, sibling problems and coping strategies
of brothers and sisters of children with autistic spectrum disorder", *Journal of
Intellectual & Developmental Disability*, 31 (2006), pp. 77–86

Ross and Cuskelly (שם). 66

T.M. Achenbach and L.A. Rescorla, *Manual for the ASEBA School-Age Forms 67
and Profiles*, Burlington, Vermont 2001

G.I. Orsmond and M.M. Seltzer, "Adolescent siblings of individuals with and 68
autism: Testing a diathesis stress model of sibling well-being", *Journal of Autism
and Developmental Disorders*, 39 (2009), pp. 1053–1065

Verte et al. (לעיל, הערה 64). 69

Fisman et al. (לעיל, הערה 62); Hastings (לעיל, הערה 58); Lefkowitz et al. (לעיל, הערה 58);
Ross and Cuskelly (לעיל, הערה 65). 70

T. Smith and A. Perry, "A sibling support group for brothers and sisters of children 71
with autism", *Journal on Developmental Disabilities*, 11 (2005), pp. 77–88

אחאים לילדים הלוקים באוטיזם ואחאים לילדים הלוקים בתסמונת דאון נמצא שההסתגלות וההתנהגות הכללית של האחאים בשתי הקבוצות הייתה תקינה. יחד עם זאת, החוקרים זיהו תת-קבוצה של ילדים בקרב האחאים לילדים הלוקים באוטיזם שהציגה ליקויים התנהגותיים מובהקים. במחקר זה נמצא קשר בין הסתגלות טובה ומאפיינים פחותים של הפנוטיפ הרחב של אוטיזם בקרב האחאים.⁷²

במחקרים אחרים לא נמצאה עדות לקשיים בהסתגלות החברתית והרגשית של אחאים לילדים הלוקים באוטיזם. בגנהום וגילברג דיווחו על תפיסה עצמית דומה בקרב אחאים לילדים הלוקים באוטיזם, אחאים לילדים בעלי פיגור שכלי ואחאים לילדים ללא לקות כלשהי.⁷³ במחקר של פיבן ופלמר⁷⁴ לא נמצאו הבדלים במדדים של תקשורת וסוציאליזציה בין הקבוצות השונות כפי שנבדק על ידי ריאיון המועבר להורים, ריאיון ה-VABS.⁷⁵ גם במחקר של מטס נבדקה באמצעות שאלון האקנבך ההסתגלות האקדמית הבית ספרית והביתית של אחאים לילדים הלוקים באוטיזם בגילאי 5–17, ונמצא שתפקוד האחאים היה בהתאם לטווח הנורמטיבי של גילם.⁷⁶ לעומת זאת, רודריג וחבריו מצאו יותר בעיות התנהגות מוחצנות ומופנמות אצל אחאים לילדים הלוקים באוטיזם בהשוואה לאחאים לילדים בעלי התפתחות תקינה, אולם לא ברמה החורגת מהנורמה.⁷⁷ בנוסף, חוקרים אלו לא מצאו הבדלים בדיווחים עצמיים ובדיווחי ההורים לגבי התפקוד החברתי של אחאים לילדים הלוקים באוטיזם בהשוואה לאחאים לילדים הלוקים בתסמונת דאון ולאחאים לילדים בעלי התפתחות תקינה. בדומה, קמינסקי ודיואי דיווחו על היעדר הבדלים בהסתגלות פסיכו-סוציאלית בין אחאים לילדים הלוקים באוטיזם ואחאים לילדים הלוקים בתסמונת דאון או בעלי התפתחות תקינה, וכי הנבדקים משתי הקבוצות דיווחו על רמות בדידות נמוכות והציגו רמת הסתגלות מתאימה לגילם.⁷⁸ לבסוף, פילובסקי וחבריו דיווחו על הסתגלות טובה ותפיסה עצמית חיובית אצל אחאים לילדים הלוקים באוטיזם בהשוואה לאחאים לילדים בעלי פיגור ולאחאים לילדים בעלי ליקויים שפתיים.⁷⁹

במחקר של אלמיידה וחבריו נעשה שימוש בשאלוני ה-BAPQ וה-SRS במטרה לזהות את הפנוטיפ הרחב של אוטיזם בקרב קרובי משפחה של ילדים הלוקים באוטיזם, באמצעות דיווח

S.E. O'Kelley, "Individual and family influences on the adjustment and functioning of siblings of children with autism spectrum disorders or down syndrome", *The Sciences and Engineering*, 68(2) (2007)

Bagenholm and Gillberg (לעיל, הערה 60).

Piven and Palmer (לעיל, הערה 48).

S.S. Sparrow, D.A. Balla and D.V. Cicchetti, *Vineland adaptive behavior scales*, Circle Pines, MN (1985)

Mates (לעיל, הערה 64).

Rodrigue et al. (לעיל, הערה 64).

Kaminsky and Dewey (לעיל, הערה 64).

Pilowsky et al. (לעיל, הערה 64).

עצמי ודיווחי הורים ומורים.⁸⁰ הממצאים במחקר זה מצביעים על כך ש-17% מהאחאים לילדים הלוקים באוטיזם במדגם עברו את נקודת החתך המתבקשת בשאלון ה-BAPQ במדדים של אישיות סגורה ונמנעת, במדד של קשיים בפרגמטיקה של השפה (שימוש חברתי בשפה) ובמדד הכולל, ואילו 37% מהאחאים לילדים הלוקים באוטיזם במדגם עברו את נקודת החתך המתבקשת למדד של אישיות נוקשה וחוסר גמישות. בנוסף, על פי שאלון ה-SRS עברו 62% מהאחאים במדגם את נקודת החתך הנדרשת לקטגוריות של הפנוטיפ הרחב והציגו מאפיינים מובהקים של אוטיזם בתחומים של תגובות חברתיות, תקשורת, תחומי עניין צרים והתנהגויות חזרתיות-סטראוטיפיות.

ליקויי למידה

פלמט וחבריו בדקו לקויות למידה מילוליות בקרב אחאים לבנות הלוקות באוטיזם באמצעות שישה מבחנים של יכולת שפתית: חזרה על מילים, קריאה, כתיבה, אוצר מילים, ידע פונולוגי וזיכרון מילולי לטווח קצר.⁸¹ הם מצאו שאחאים לבנות הלוקות באוטיזם השיגו תוצאות נמוכות יותר מאחאים לבנות הלוקות בתסמונת דאון. גם במחקר אחר נבדקו היכולות האינטלקטואליות (באמצעות מבחנים סטנדרטיים) ויכולות הקריאה והכתיבה ונמצא שהשיגי האחאים לילדים הלוקים באוטיזם היו נמוכים יותר בהשוואה לאחאים של ילדים הלוקים בתסמונת דאון.⁸² במחקר של פיבן וחבריו נמצא ש-12% מהאחאים לילדים הלוקים באוטיזם גילו לקויות למידה שהתבטאו בקשיים בקריאה וכתיבה.⁸³ לעומת זאת, במדגם גדול של אחאים לילדים הלוקים באוטיזם נמצאו ביצועים בטווח הממוצע של ה-WRAT (Wide Range Achievement Test), מבחן אשר בודק יכולות בית ספריות כגון קריאה וכתיבה.⁸⁴

מסקירת הספרות שהוצגה עד כה בנוגע ליכולות הקוגניטיביות, השפתיות והחברתיות-רגשיות של אחאים לילדים הלוקים באוטיזם עולה כי יש עדות משמעותית לטענות גנטיות בהפרעות ברצף האוטיזם ולקיומו של הפנוטיפ הרחב בקרב אחאים לילדים הלוקים באוטיזם. יחד עם זאת, מתגלים ממצאים הטרוגניים בנוגע לתפקודם של אחאים לילדים הלוקים באוטיזם, והסיבות האפשריות לממצאים ההטרוגניים הללו הנן מגוונות. ישנם חוקרים שטוענים שמקור ההבדלים הוא בעיקרו גנטי, יש שטוענים שהמקור הנו סביבתי כיוון שקיימות השפעות על ההתפתחות

J. Almeida et al., *Broad Autism Phenotype (BAP) – Personality Styles and* 80
Preferences in a Sample of Portuguese Families of Children with Autism Spectrum

Disorders, Philadelphia 2010.

Plumet et al. 81 (לעיל, הערה 46).

Fombonne et al. 82 (לעיל, הערה 44).

Piven et al. 83 (לעיל, הערה 44).

B.J. Freeman et al., "Psychometric assessment of first-degree relatives of 62 84
autistic probands in Utah", *American Journal of Psychiatry*, 146 (1989), pp. 361–

364.

כשגדלים עם אח בעל לקות כה קשה, ויש חוקרים שטוענים שמקור הקשיים הנו שילוב של מקור גנטי ומקור סביבתי, ושלא ניתן להפריד ולדעת מה תרומתו של כל חלק. בנוסף, במחקרים שבהם לא נמצאו הבדלים בין אחים לילדים הלוקים באוטיזם לבין ילדים לאחים בעלי לקויות אחרות טענת החוקרים היא שהאחאות לילד הלוקה באוטיזם אינה שונה מהותית מאחאות לילדים בעלי לקויות אחרות. לעומת זאת ישנם חוקרים שטוענים שיש הבדל מהותי בסוג הלקות של האח. לדוגמה, יש הבדל מהותי בין אחאות לילד הלוקה באוטיזם (שאינו חברותי ואינו יוצר קשר עם הסביבה) לבין אחאות לילד הלוקה בתסמונת דאון (שהנו חברותי ויוצר קשר).

כמו כן, יש להתייחס לקשיים המתודולוגיים שיכולים להסביר את הממצאים הלא אחידים. חלק מהשוונות הרבה בממצאי המחקרים נובע משימוש בקבוצות השוואה שונות, כגון אחאים לילדים בעלי התפתחות תקינה, אחאים לילדים בעלי פיגור שכלי, אחאים לילדים בעלי לקווי למידה, קשיים שפתיים ועוד. קבוצות אלו שונות מבחינת קיומן של השפעות גנטיות ו/או סביבתיות. לדוגמה, כאשר בוחרים בקבוצת השוואה של אחאים לילדים בעלי לקווי שפה או הקבוצות מושוות ביניהן בכך שקיים סיכון גנטי בשתי ההפרעות לקיומם של קשיים התפתחותיים שונים, לעומת זאת כאשר בוחרים בקבוצת השוואה ללא מעינות גנטית (למשל, אחאים לילדים הלוקים בתסמונת דאון) הקבוצות מושוות על סמך גורמים סביבתיים בלבד, הקשורים למשל לקשיים סביב גידול ילדים בעלי צרכים מיוחדים.

בנוסף לכך, היכולות הקוגניטיביות, השפתיות, החברתיות והרגשיות של האחאים לילדים הלוקים באוטיזם נבדקו במגוון רחב של כלים ופרוצדורות מחקריות, חלקם סטנדרטיים וחלקם לא, חלקם במדידה ישירה וחלקם באמצעות דיווחי הורים. השימוש בכלים שונים עשוי אף הוא להשפיע על כך שהממצאים הנם הטרוגניים היות שדיווח של הורה או דיווח עצמי יכול להיות מוטה בגלל הנגיעה האישית של ממלא השאלון. על כן כדי לקבל ממצאים מהימנים חשוב מאוד להשתמש בכמה מקורות מידע ולשלב בדיקה אובייקטיבית של הילד, דיווח עצמי, דיווח מורה ודיווח הורים.

כמו כן, קיימת שונות רבה בגילאי הילדים המשתתפים בכל מחקר. בחלק מהמחקרים נבדקו היכולות הקוגניטיביות, השפתיות והחברתיות-רגשיות בקרב אחאים בגיל ההתבגרות או מעבר לכך, ואילו מחקרים אחרים מתמקדים בתקופת הילדות או בתקופת הילדות המוקדמת. הסבר נוסף יכול להיות שיינתן שהמסלול ההתפתחותי אינו אחיד בקרב האחאים, וייתכן שהקשיים מופיעים בתקופות שונות, ואז נעלמים ומופיעים שוב בצורה אחרת כפי שיפורט במחקר שיוצג להלן.

מחקר אורך ייחודי וראשון מסוגו בעולם נערך באוניברסיטה העברית בירושלים בראשותה של פרופ' נורית ירמיה מהמחלקה לפסיכולוגיה.⁸⁵ המחקר עקב אחרי התפתחותם של אחאים

I. Gamliel, N. Yirmiya, D.H. Jaffe, O. Manor and M. Yirmiya et al. 85
Sigman, "Developmental trajectories in siblings of children with autism: cognition and language from 4 months to 7 years", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39 (2009), pp. 1131–1144; I. Gamliel, N. Yirmiya and M. Sigman,

לילדים הלוקים באוטיזם מאז ינקותם ועד הגיעם לגיל בית הספר. לאורך השנים נבדקו שתי קבוצות של אחאים: קבוצת אחאים לילדים הלוקים באוטיזם וקבוצת השוואה של אחאים לילדים בעלי התפתחות תקינה. במחקר נבדקו היבטים קוגניטיביים, שפתיים, רגשיים והתנהגותיים של האחאים בגילאי 4 חודשים, 14 חודשים, שנתיים, שלוש שנים, ארבע וחצי שנים, שבע שנים וגילאי 9–12. בנקודת הזמן שבה היו האחאים בגילאי 9–12 שנים⁸⁶ נבחנו מאפיינים רגשיים, חברתיים והתנהגותיים על מנת לזהות ולאפיין את ביטויי הפנוטיפ הרחב בקרב האחאים לילדים הלוקים באוטיזם בגילאים אלו.

הממצא העיקרי שנמצא בנקודת הזמן של 9–12 שנים היה שקיימת קבוצה של אחאים לילדים הלוקים באוטיזם בגילאי הילדות המאוחרת אשר מגלה קשיים חברתיים הקשורים לפנוטיפ הרחב של אוטיזם. הקשיים שהתגלו בקרב האחאים לפי מבחן ה-ADOS⁸⁷ היו קשים התואמים את הקשיים של ילדים אשר נמצאים על הרצף של האוטיזם, אך כאמור אף אחד מהם לא אובחן בהווה או בעבר כסובל מהפרעה ברצף האוטיזם. על פי כלי ה-ADOS נמצאה קבוצה שקיבלה ציונים גבוהים במבחן זה אך לא עברה את נקודת החתך המאפיינת ילדים הלוקים באוטיזם. נמצא כי חלק מהאחאים גילו קושי לשמור על קשר עין רציף ומוותאם לאינטראקציה חברתית. אחרים גילו קושי לספר על אירוע שחוו בצורה לכידה וברצף מתאים או קושי בניחול שיחה הדדית עם בן השיחה. בנוסף, הציונים הגבוהים ב-ADOS מעידים על כך שלחלק מהאחאים קשיים בתקשורת הלא מילולית כמו קשיים בהבעת פנים ובמחוות גוף, קושי בשימוש תואם במחוות במהלך השיחה וקושי בשימוש במגוון של הבעות פנים המביעות רגשות שונים. ככלל, הבדיקה העלתה שאיכות האינטראקציה החברתית ואיכות התגובה החברתית של האחאים בתת קבוצה

"The development of young siblings of children with autism from 4 to 54 months", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37 (2007), pp. 171–183; I. Seidman, N. Yirmiya, R. Alon, N. Ben Yitzhak, C. Lord and M. Sigman, "Diagnostic outcomes in school age siblings of children with autism", *International Public Health Journal*, 2 (2010), pp. 113–124; N. Yirmiya, I. Gamliel, M. Shaked and M. Sigman, "Cognitive and verbal abilities in 24 to 36-month-old siblings of children with autism", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37 (2007), pp. 218–229

86 ר' אלון, מאפיינים של הפנוטיפ הרחב של אוטיזם בקרב אחאים לילדים הלוקים באוטיזם בתקופת הילדות המאוחרת, חיבור לשם קבלת תואר שלישי בפילוסופיה, בהדרכת פרופ' נורית ירמיה, האוניברסיטה העברית בירושלים, המחלקה לחינוך, ירושלים 2010.

87 ה-ADOS הוא כלי הערכה סטנדרטי חצי מובנה המשמש לאבחון אוטיזם ומתבסס על הקריטריונים של American Psychiatric Association, *Diagnostic and statistical manual* DSM-IV ה-ICD-10 (of mental disorders – text revision [4th ed.], Washington, DC 2000 World Health Organization, *The ICD-10 classification of mental and behavioral disorders: Clinical descriptions and diagnostic guidelines*, Geneva 1992).

זו הייתה פחות טובה בהשוואה לאחאים האחרים על פי ה-ADOS. בנוסף, נצפה בקרב חלק מהאחאים בתת קבוצה זו עניין סנסורי מוגבר שאינו תואם את הנורמה, וכן במהלך שיחה נראה היה שחלק מהאחאים מגלים עניין מוגבר בתחומי עניין צרים ומוגבלים ולחלקם אף הייתה שפה סטראוטיפית וחזרתית.⁸⁸ כמו כן, תת קבוצה זו על פי המחקר הנוכחי התאפיינה ביכולת שפתית גבוהה מהמומצע יחד עם לקויים בפרגמטיקה של השפה,⁸⁹ ובקשיים רגשיים הקשורים לדפוס של הימנעות חברתית. יחד עם זאת, תת-קבוצה זו לא גילתה קשיים קוגניטיביים, שפתיים או לקויי למידה בהשוואה לשתי הקבוצות האחרות.

ממצא זה עולה בקנה אחד עם ממצאים דומים במחקרים נוספים שפורסמו לאחרונה ובהם נבדקו המאפיינים של הפנוטיפ הרחב של אוטיזם בקרב אחאים לילדים הלוקים באוטיזם.⁹⁰ במחקרים הללו נמצאו מאפיינים של הפנוטיפ הרחב בקרב אחאים לילדים הלוקים באוטיזם כפי שנבדקו בכלים אחרים, בעוד שבמחקר של פרופ' נורית ירמיה⁹¹ נבדקו כאמור האחאים לראשונה באמצעות ה-ADOS.

הממצאים העולים מהמחקר של פרופ' נורית ירמיה וממחקרים נוספים שבהם נבדקו המאפיינים של הפנוטיפ הרחב של אוטיזם בקרב אחאים לילדים הלוקים באוטיזם דומים. ממצאים אלו התקבלו גם באמצעות כלים של דיווח עצמי ודיווחי הורים וגם באמצעות מדידה ישירה, מה שמחזק את התוקף של ממצאים אלו. ממצאי המחקר הנ"ל מצביעים בבירור על כך שלרוב האחאים לילדים הלוקים באוטיזם ישנה התפתחות תקינה בגילאי 9–12 שנים, אך יחד עם זאת זוהתה תת-קבוצה בקרב האחאים לילדים הלוקים באוטיזם אשר מגלים קשיים חברתיים הקשורים לפנוטיפ הרחב של אוטיזם.

השלכות חינוכיות

הממצאים העולים מסקירת הספרות שהובאה הנם בעלי משמעות רבה למחנכים ולמורים של אחאים לילדים הלוקים באוטיזם. כיוון שחלק מהאחאים נתונים לסיכון מוגבר לפתח קשיים רגשיים וחברתיים, על אנשי החינוך להיות מודעים ורגישים לכך. מערכת החינוך אחראית לפתח את אישיותם ויכולותיהם של כלל הילדים כדי שייגיעו למימוש מלוא יכולותיהם כבני-אדם בוגרים, ויחיו חיים של איכות, של משמעות ושל מחויבות לסביבתם. ילדים הנתונים בקשיים רגשיים וחברתיים מתקשים להביא לידי ביטוי את יכולותיהם האישיות. המערכת החינוכית אחראית לא רק לקידום האינטלקט והידע העיוני והמקצועי של התלמידים, אלא גם לפיתוחם

88 אלון (לעיל, הערה 86).

89 N. Ben-Yizhak, N. Yirmiya, I. Seidman, R. Alon, C. Lord and M. Sigman, "Pragmatic Language and School Related Linguistic Abilities in Siblings of Children with Autism", *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 41 (2010), pp. 750–760

90 לדוגמה: Almeida et al. (לעיל, הערה 80).

91 Seidman et al. (לעיל, הערה 85).

הרגשי, החברתי והערכי. התחום הרגשי והחברתי מהווה תנאי בסיסי לקיומה של הלמידה בבית הספר, כך שתפקידם של המורים והמחנכים הנו לזהות את הקושי ולסייע לתלמיד לא רק בתחום הלימודי אלא בכל תחומי ההתפתחות. המודעות לכך שאחאים לילדים הלוקים באוטיזם נמצאים בסיכון לקשיים חברתיים ותקשורתיים חשובה למעקב אחר ההתפתחות החברתית-תקשורתית של האחאים, וכן היא מאפשרת עירנות לסימנים אפשריים של קושי ומצוקה אצל האחים. כמו כן, המודעות לקשיים אפשריים עשויה לסייע בפיתוח תכניות מניעה של התערבות מוקדמת בתחום הרגשי והחברתי.