

Αυτισμός: νέες κατευθύνσεις για ιατρική ακριβείας

Του Michael Lombardo

Μπορεί να αποτελεί έκπληξη ότι εμείς, ως επιστήμονες, δεν είμαστε καθόλου κοντά στην κατανόηση χρόνιων εξασθενητικών και περίπλοκων νευροψυχιατρικών διαταραχών όπως του αυτισμού, της σχιζοφρένειας και της κατάθλιψης. Ίσως να σας εκπλήττει αυτή η δήλωση και να αναρωτιέστε "Γιατί;". Δεν έχω όλες τις απαντήσεις, αλλά θα ήθελα να υποδείξω μερικές συχνές παρανοήσεις σχετικά με τέτοιες διαταραχές και σε σχέση με άλλα ιατρικά φαινόμενα. Υποδεικνύοντας πού υπάρχουν ελλείψεις, ίσως σφυρηλατήσουμε μια στρατηγική για μελλοντικές έρευνες που να έχουν πολύ μεγαλύτερο όφελος προς τους ασθενείς και τις οικογένειές τους.

Αυτές οι "διαταραχές" (σχιζοφρένεια, αυτισμός, κατάθλιψη, ADHD, εμμονές-ψυχαναγκασμοί κ.λπ.) είναι διαγνωστικές ετικέτες που αφορούν συμπτώματα συμπτωμάτων συμπεριφοράς που μπορεί να εμφανιστούν σ' ένα άτομο, και που παρεμβαίνουν σημαντικά στη ζωή του. Τέτοιες ετικέτες μπορεί να βοηθούν τον ασθενή και την οικογένεια εξηγώντας γιατί παρουσιάζουν συγκεκριμένα προβλήματα, ενώ παράλληλα μπορεί να βοηθούν την οργάνωση του συστήματος για παροχή θεραπευτικών υπηρεσιών. Κι αυτός είναι ο λόγος που υπάρχουν τέτοιες ετικέτες και που συνεχίζουν να είναι χρήσιμες.

Ωστόσο, το πρόβλημα μ' αυτές τις ετικέτες είναι ότι μας κάνουν να πιστεύουμε ότι υπάρχει ένας βαθμός ομοιογένειας μεταξύ ασθενών που πάσχουν από ασθένειες με την ίδια ετικέτα. Για παράδειγμα, δύο άτομα μπορεί να έχουν διαγνωστεί με αυτισμό, αλλά μπορεί να έχουν τεράστιες διαφορές μεταξύ τους: το ένα άτομο μπορεί να μην μιλάει καθόλου και να έχει πολύ χαμηλά επίπεδα νοημοσύνης, ενώ το άλλο μπορεί να έχει άθικτη γλώσσα και υψηλά επίπεδα νοημοσύνης. Όσον αφορά τη βιολογία τους, το άτομο που δεν μιλάει μπορεί να έχει μια συγκεκριμένη γενετική μετάλ-



λαξη που προκαλεί τα συμπτώματά του, ενώ μπορεί να μην είναι ξεκάθαρο τι προκαλεί τα συμπτώματα του άλλου. Παρόλο που και οι δύο ασθενείς έχουν διάγνωση αυτισμού, δεν υπάρχουν ιδιαίτερες ομοιότητες μεταξύ τους, και η θεραπευτική προσέγγιση θα πρέπει να είναι διαφορετική.

Ας συγκρίνουμε αυτές τις διαταραχές με άλλα ιατρικά φαινόμενα. Αν κάποιος έχει καρκίνο, δεν λέμε απλώς "καρκίνος". Μπορεί να χαρακτηρίσουμε τους ιστούς που επηρεάζει (π.χ. στήθους, πνεύμονα, κ.λπ.), να αναφέρουμε σε ποιο στάδιο βρίσκεται ο όγκος (π.χ. πρώτο, δεύτερο κ.ο.κ.), να μιλήσουμε για τα βιολογικά χαρακτηριστικά του

όγκου που μπορεί να υποδεικνύουν κατάλληλες θεραπείες, για τα συμπτώματα που παρουσιάζονται σ' έναν ασθενή, για το τι μπορεί να έχει προκαλέσει τον καρκίνο (π.χ. τρόπος ζωής, όπως κάπνισμα, γενετικές μεταλλάξεις, οικογενειακό ιστορικό κ.λπ.) κ.ο.κ. Υπάρχουν συγκεκριμένες θεραπείες που ταιριάζουν σε συγκεκριμένα άτομα κάτω από συγκεκριμένες συνθήκες. Καθώς προχωρεί η έρευνα του καρκίνου, αναμένεται πως θα δημιουργούνται εξατομικευμένες θεραπευτικές προσεγγίσεις, λαμβάνοντας υπόψη και το γενετικό υπόβαθρο τους ασθενούς.

Η έρευνα στις νευροψυχιατρικές διαταραχές δεν

έχει κάνει την αντίστοιχη πρόοδο. Σημαντική είναι όμως η προσπάθεια της ερευνητικής μας ομάδας στο Πανεπιστήμιο Κύπρου σε συνεργασία με ερευνητές από τις ΗΠΑ. Συγκεκριμένα, στις πιο πρόσφατές μας έρευνες που δημοσιεύθηκαν στο επιστημονικό περιοδικό "Neuron" (Lombardo et al., 2015) προσπαθήσαμε να διαχωρίσουμε τη διαγνωστική κατηγορία του αυτισμού σε διάφορες υποομάδες ασθενών που διαφέρουν στην πρώιμη ανάπτυξη γλώσσας και στην αντίδραση ενεργοποίησης του εγκεφάλου όταν ακούει ομιλία. Μ' αυτό τον τρόπο ελπίζουμε ότι μπορεί να βρούμε βιολογικούς δείκτες που να δείχνουν πώς θα εξελιχθεί ο ασθενής στο μέλλον και πώς το βιολογικό υπόβαθρο της κάθε υποομάδας επωφελείται από διαφορετικές θεραπευτικές προσεγγίσεις.

Η εξατομικευμένη προσέγγιση που προχωράει πέρα από την απλή διαγνωστική ετικέτα είναι ο δρόμος που πρέπει ν' ακολουθήσουμε στο μέλλον για να υπάρξει πρόοδος με πραγματικό κλινικό αντίκτυπο. Έρευνες τέτοιου βεληνεκούς όμως απαιτούν τη συνεργασία πολλών κλινικών κέντρων και συνεργασία μεταξύ της ακαδημαϊκής και κλινικής κοινότητας και φυσικά των ασθενών και των οικογενειών τους. Αυτή τη στιγμή, αρχίζουμε μια τέτοια έρευνα στο Κέντρο Εφαρμοσμένης Νευροεπιστήμης του Πανεπιστημίου Κύπρου. Ο αναπληρωτής καθηγητής Μάριος Αβρααμίδης κι εγώ αναπτύσσουμε τεχνολογία εικονικής πραγματικότητας που να έχει εφαρμογές στον σχεδιασμό θεραπείας για ασθενείς με αυτισμό. Η έρευνα χρηματοδοτείται από την Ευρωπαϊκή Ένωση. Αν σας ενδιαφέρει να συμμετάσχετε στην έρευνά μας και για περισσότερες πληροφορίες, μπορείτε να επικοινωνήσετε στο 22895190 και can@ucy.ac.cy.

*PhD, Λέκτορας, τμήμα Ψυχολογίας
Κέντρο Εφαρμοσμένης Νευροεπιστήμης
Πανεπιστήμιο Κύπρου
<https://sites.google.com/site/mvlombardo/>