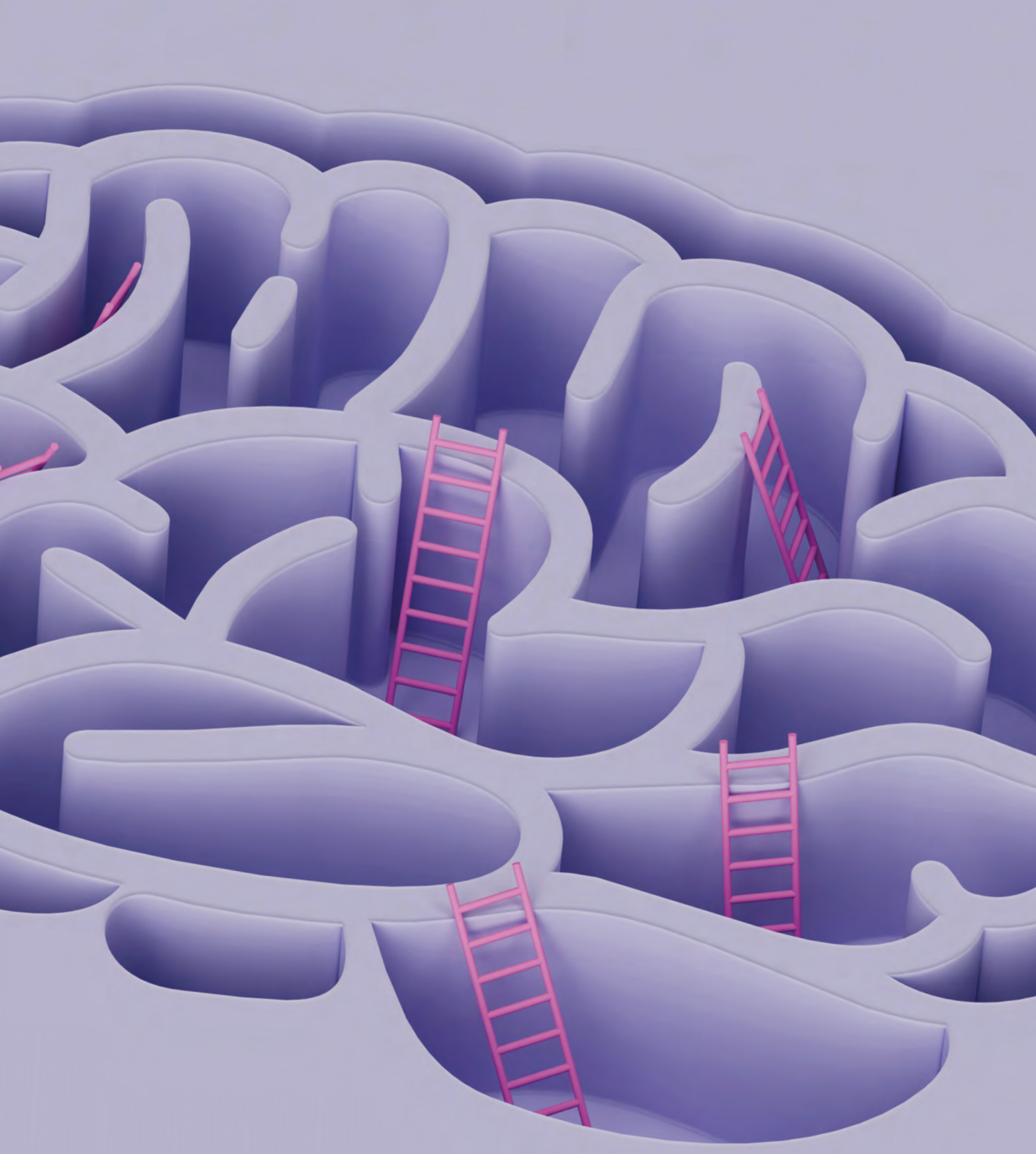
Otizm Araştırmalarında Son Gelişmeler:

Erken Tanıdan Yapay Zekâya...

Dr. Özlem Ak [*TÜBİTAK Bilim ve Teknik Dergisi*

Otizm tek bir özellikle tanımlanabilecek bir durum değil, çok boyutlu bir "harita". Bilim artık otizmi yalnızca davranışlar üzerinden değil, genetikten beyin ağlarına ve çevresel etkenlere bir bütün olarak ele alıyor. Son yıllarda beyindeki biyokimyasal süreçler ile elektriksel etkinlik arasındaki ilişkiyi ortaya koyan bulgular, kız çocuklarında geciken tanılar, alt tip araştırmaları ve yapay zekâ destekli tarama araçları, tanı ve desteğin daha erken, daha hedefli ve daha kişiye özel hâle gelebileceğine işaret ediyor. Bu yüzden otizm araştırmalarında yeni gelişmelerin neler olduğu sorusunun yanıtı artık çok daha hızlı değişiyor. 2 Nisan'ın Dünya Otizm Farkındalık Günü olması vesilesiyle bu sayıda otizmi bilimsel gelişmeler ışığında yeniden mercek altına alıyoruz.



Just_Super / iStock

Dusan Stankovic / iStock

Otizm çoğu zaman "spektrum" ifadesiyle anlatılıyor ve bu da deneyimleri hafiften ağıra değişen tek boyutlu bir durum gibi düşünmemize yol açıyor. Oysa gerçek çok daha karmaşık: Otizm tek bir alanda zorluk yaşanan bir durum değil, farklı özelliklerin farklı kombinasyonlarla bir araya geldiği çok boyutlu bir tablo. Bazı otizmli bireyler konuşamazken bazıları son derece akıcı konuşabiliyor; kimileri ışık ve sese çok hassasken kimileri bu uyaranları daha az fark ediyor ya da özellikle arıyor. Kimi değişikliklere zor uyum sağlarken kimi dışarıdan bakıldığında ortama uyum sağlıyor gibi görünse de bu çaba sonradan yorgunluk ve kaygıya neden olabiliyor. Kimileri belirli ilgi alanlarında derinleşirken kimilerinde dikkatini sürdürme ve duygularını düzenleme güçlükleri öne çıkıyor. Bu çeşitlilik yalnızca davranışlarda değil, genlerden beyin ağlarının çalışma biçimine kadar uzanan biyolojik düzeylerde de kendini gösteriyor.

1940'larda psikiyatrist Leo Kanner, sosyal etkileşim ve iletişimde belirgin farklılıklar ile tekrarlayıcı davranışları içeren otizme dair ilk klinik tanımları yaptı. Aynı dönemde Dr. Hans Asperger ise dil gelişimi büyük ölçüde korunmuş, bazı zihinsel alanlarda güçlü ancak sosyal ortamlara uyum sağlamakta zorlanan çocukları betimledi. İzleyen yıllarda "klasik otizm", "Asperger sendromu" ve "yaygın gelişimsel bozukluklar" gibi farklı isimlendirmeler ortaya çıktı. Ancak pratikte bu sınırlar pek net değildi: Aynı kişi, farklı dönemlerde farklı tanılara uyuyor gibi görünebiliyordu. 1990'lardan itibaren "otizm spektrumu" kavramının yerleşmesi, bu çeşitliliği tek bir çatı altında toplamak açısından önemli ve kapsayıcı bir adım oldu. 2013'te Asperger'in ayrı bir tanı olmaktan çıkarılması da bu yaklaşımı pekiştirdi. Ne var ki zamanla spektrum kavramının gündelik dilde tek bir çizgi gibi algılanması, otizmin çok boyutlu doğasının yeterince fark edilememesi riskini de beraberinde getirdi.

Son on yılda ortaya konan genetik, beyin görüntüleme ve büyük veri çalışmaları, tek bir otizm tanımı yerine farklı biyolojik mekanizmalarla ortaya çıkan çoklu otizm biçimleri tanımlamanın daha açıklayıcı olabileceğini gösteriyor. Aynı davranış biçimi farklı biyolojik süreçlerden kaynaklanabiliyor, benzer biyolojik eğilimler ise farklı çevresel koşullarda bambaşka günlük yaşam deneyimlerine dönüşebiliyor. Bu nedenle araştırmacılar otizmi artık yalnızca görünen davranışlarla açıklanan bir durum olarak değil, moleküler düzeyden hücrelere, beyin ağlarından davranışa kadar farklı süreçlerin bir araya geldiği, zaman içinde değişebilen çok katmanlı bir olgu olarak düşünmeye başladı. Spektrum metaforu, otizmin tek tip olmadığını anlatmak için hâlâ yararlı ancak bugünkü bilgilerimiz otizmi gerçekten anlamak için bu metaforun ötesine geçen ve her bireyin farklı özelliklerini merkeze alan daha esnek ve kapsayıcı bir yaklaşıma ihtiyaç var.

Genlerden Sinapslara: Otizmin Moleküler Temelleri

Otizmde kalıtımın etkisinin yüksek olduğu uzun süredir biliniyor ancak çoğu vakada tek bir "otizm geni"nden söz etmek mümkün değil. Son on yılda yapılan geniş kapsamlı genom çalışmaları, yüzlerce hatta binlerce yaygın genetik varyantın her birinin riski çok küçük ölçülerde artırabildiğini gösteriyor. Buna ek olarak daha nadir görülen bazı mutasyonlar tek başına daha güçlü etkiler yaratabiliyor. Çok sayıda küçük etkinin ve daha az sayıda büyük etkinin bir arada bulunması, otizmin neden bu kadar geniş bir yelpazede ortaya çıktığını kısmen açıklıyor. Aynı tanıyı alan iki kişinin birbirinden çok farklı özellikler göstermesi de büyük ölçüde bu genetik çeşitlilikle ilişkili.

Bu genetik farklılıkların önemli bir bölümü, nöronlar arasındaki bağlantı noktaları olan sinapsların oluşumu, olgunlaşması ve esnekliğiyle ilişkili genleri etkiliyor. Sinaps bağlantılarında görev alan proteinleri kodlayan genlerdeki küçük değişimler bile erken gelişim döneminde bağlantıların nasıl şekillendiğini etkileyebiliyor. Bu süreç, beynin hangi bölgelerinin birbiriyle ne kadar güçlü bağ kuracağını ve hangi ağların baskın hâle geleceğini belirleyen temel mekanizmalardan biri. Gelişimin çok erken evrelerinde ortaya çıkan küçük farklar yıllar içinde bilişsel, duyusal ve sosyal özelliklerde belirgin farklılıklara yol açabiliyor. Bu nedenle araştırmacılar, otizmi tek bir noktada ortaya çıkan bir sorundan çok gelişim boyunca meydana gelen küçük biyolojik farklılıkların birleşimi olarak ele alıyor.

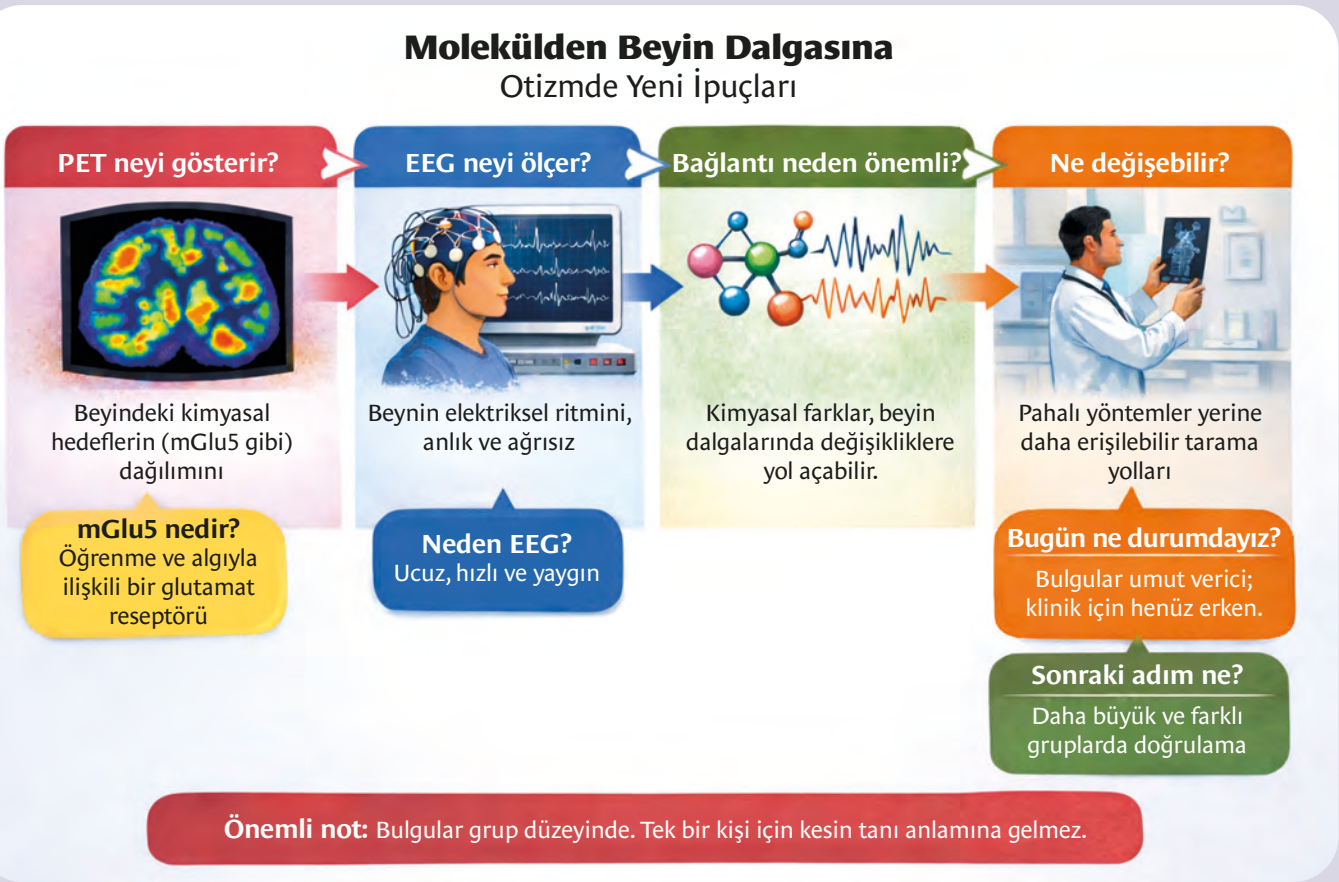
Son yıllarda moleküler düzeyde en çok tartışılan başlıklardan biri, beyindeki uyarıcı ve baskılayıcı sinyaller arasındaki dengenin bazı otizmli bireylerde farklılaşabileceği fikri. Nöronlar bir yandan glutamat gibi uyarıcı kimyasal maddeler aracılığıyla diğer nöronları harekete geçirirken diğer yandan GABA (gama-aminobütirik asit) gibi baskılayıcı özellikteki nörotransmitterlerle aşırı uyarılmayı dengeler. Bu hassas denge; algı, dikkat, öğrenme ve duyusal işlemleme gibi pek çok temel sürecin sağlıklı işlemesi için kritik öneme sahiptir.

Dusan Stankovic / iStock

Bu dengeyi sağlamada rolü olan mGlu5 (metabotropik glutamat reseptörü 5) son yıllarda özellikle öne çıkıyor. mGlu5, sinir hücrelerinin yüzeyinde yer alır ve glutamat sinyalinin hücre içinde nasıl yanıt oluşturacağını düzenler, bu sayede sinir hücreleri arasındaki iletişimin gücünü ve esnekliğini etkileyerek öğrenme, dikkat ve algı süreçlerinde rol oynar.

Bazı PET (pozitron emisyon tomografisi) çalışmaları, otizmli bireylerin beyinlerinde mGlu5 reseptörlerinin dağılımının ve düzeyinin birey bazında değil ama grup düzeyinde farklılık gösterebildiğini düşündürüyor. Aynı bireylerde EEG (elektroensefalografi) ile ölçülen beyin dalgası örüntülerinin bu moleküler farklılıklarla ilişkilendirilebilmesi ise dikkat çekici. Bu durum beyindeki kimyasal düzeydeki bazı değişimlerin, kafa derisinden ölçülen elektriksel sinyallerle dolaylı olarak izlenebilme ihtimalini gündeme getiriyor.

Buradaki temel soru şu: Pahalı ve erişimi sınırlı PET gibi yöntemlerle izlenen bazı moleküler süreçler, daha ucuz ve yaygın bir görüntüleme yöntemi olan EEG ölçümleriyle dolaylı



olarak takip edilebilir mi? Eğer bu bağlantı güvenilir biçimde doğrulanabilirse gelecekte biyolojik farklılıkları izlemek için çok daha erişilebilir araçlar geliştirilebilir.

Ancak bilim insanları temkinli: Bugüne kadarki bulgular çoğu zaman sınırlı örneklemlere dayanıyor; farklı yaş gruplarında, farklı klinik profillerde ve farklı kültürlerde tekrar edilmesi gerekiyor. Aksi hâlde erken ve aşırı genellemelerin yapılma riski var. Şimdilik mGlu5-EEG ilişkisi, otizmin biyolojik temellerini anlamaya yönelik umut verici ama hâlâ araştırma aşamasında bir yaklaşım olarak görülüyor.

Beyin Ağları ve Uyum: Otizmde Bağlantı Örüntüleri

Beyin ağları düzeyindeki çalışmalar tabloyu daha da karmaşık hâle getiriyor. Beynin işlevlerini ve yapısal özelliklerini inceleyen görüntüleme yöntemleri, bazı bağlantı ağlarının otizmli bireylerde tipik gelişim gösteren bireylere kıyasla farklı biçimlerde şekillenebildiğini ortaya koyuyor. Ancak burada kritik bir ayrıntı var: Bir ağda saptanan alışılmadık bağlantı düzeni her zaman doğrudan belirtilerin şiddetini açıklamıyor.

Bazı durumlarda bu farklılıklar, beynin zorluklara uyum sağlamak için bağlantıları yeniden düzenlemesinin yani telafi edici süreçlerin bir parçası olabilir.

Bu bakış açısı, otizmi beyindeki tek bir bağlantıda ortaya çıkan sorun üzerinden açıklamaya çalışan yaklaşımların neden yetersiz kaldığını da gösteriyor. Otizm, belirli bir bölgenin tek başına beklenen şekilde çalışmamasından ziyade beyin ağlarının gelişim boyunca farklı biçimlerde uyum sağlamasının bir sonucu olabilir. Beyindeki bazı bağlantı farklılıkları günlük yaşamda zorlayıcı deneyimlere yol açarken bazıları belirli alanlarda güçlü yönlerin

ortaya çıkmasına da katkıda bulunabiliyor. Bu nedenle güncel araştırmalar genelleyici bir dil kullanmak yerine beynin farklı çalışma biçimlerini vurgulamayı tercih ediyor: Amaç otizmin biyolojik temellerini anlamak, bunların her zaman yalnızca zorluklara yol açmadığını, kimi zaman belirli bilişsel yetenekleri de güçlendirdiğini kabul etmek.

Anne Karnından Beyne: Çevrenin Etkisi

Otizmde genetik yatkınlığın önemli bir rol oynadığı düşünülüyor ancak genler tek başına tüm tabloyu açıklamıyor. Benzer genetik risk profillerine sahip bireylerin neden çok farklı gelişim yolları izleyebildiği sorusuna yanıt arayan araştırmacılar çevre-biyoloji etkileşimine odaklanıyor. Bebeğin anne karnında karşılaştığı çevresel etkenler, gen dizilimini değiştirmeden, genlerin ne zaman ve nasıl aktifleşeceğini düzenleyerek beyin gelişimini etkileyebiliyor.

Hamilelik döneminde annenin metabolik durumu bu etkileşimin önemli bir parçası. Özellikle gebelik diyabeti ve obezite gibi durumlar, metabolik ve hormonal dengeyi etkileyebiliyor. Bu durum fetüsün beyin gelişiminin kritik evrelerinde daha belirgin etkilere yol açabilir. Kan şekeri düzeyinin yüksek olması ve buna eşlik eden inflamatuvar süreçler, sinir hücrelerinin olgunlaşmasını ve sinirsel devrelerin kurulma biçimini etkileyebilir. Benzer biçimde gebelikte geçirilen bazı enfeksiyonlar sırasında bağışıklık sistemi tarafından salgılanan bazı moleküller bebeğin beyin gelişimini dolaylı olarak etkileyebilir.

Buradaki ana fikir şu: Çevresel etkenler, gelişimin genetik olarak daha hassas bir döneminde farklı sonuçlara yol açabilir. Özellikle havadaki mikroparçacıkların, bazı ağır metallerin ve hormonlara benzer etki gösteren kimi endüstriyel kimyasal maddelerin, genlerin ne zaman ve ne kadar çalışacağını düzenleyen epigenetik mekanizmaları etkileyebildiğine dair bulgular var. Bunlar her zaman doğrudan bir neden-sonuç ilişkisi

kirstypargeter / iStock

Otizmde Alt Gruplar Neden Önemli?

Otizm, sosyal etkileşimden duyusal özelliklere kadar pek çok alanda farklı biçimlerde ortaya çıkabilen, çok boyutlu bir gelişimsel farklılık. Büyük ölçekli genetik ve davranış çalışmaları, otizmin herkeste aynı şekilde görülmediğini, bazı çocuklarda güçlükler erken yaşta belirginleşirken bazı bireylerde daha geç dönemlerde öne çıkabildiğini gösteriyor. Bu çeşitliliği daha iyi anlamaya çalışan araştırmacılar, benzer özelliklere sahip bireyleri "alt gruplar" şeklinde incelemeye çalışıyor. Ancak bu alt gruplar sabit ve değişmez sınıflar değil. Uzun süreli izlem çalışmaları, aynı bireyin zaman içinde farklı bir gruba daha yakın özellikler gösterebildiğini ortaya koyuyor. Yani alt gruplar, kişileri kalıcı kalıplara yerleştirmek için değil, gelişim sürecinde ortaya çıkan farklı ihtiyaçları ve güçlü yönleri daha iyi anlamak için kullanılan bir araç.

Geçmişte bazı adlandırmaların ayrıştırıcı sonuçlar doğurması, bu alanda kullanılan dili dikkatle seçmenin ne kadar önemli olduğunu hatırlatıyor. Bugün birçok araştırma ekibi, kullandıkları kavramları otizmli bireyleri ve ailelerini dikkate alarak belirlemeye çalışıyor. Asıl hedef, herkese aynı destek yöntemini önermek yerine her bireyin ihtiyaçlarına daha uygun, daha esnek ve kişiye özel yaklaşımlar geliştirmek.

wildpixel / iStock

Epigenetik nedir?

Epigenetik, genlerin dizisi değişmeden hangi genlerin ne zaman ve ne kadar çalışacağını belirleyen yani bir anlamda "açma-kapama düğmeleri" gibi işleyen kimyasal düzenlemeleri ifade eder. Beslenme, stres, enfeksiyonlar ve çevresel kirlilik gibi faktörler bu düzenlemeleri etkileyebilir. Dolasıyla aynı genetik altyapıya sahip bireylerde bile gelişim farklılıkları görülebilir. Bu mekanizmalar, çevresel koşulların genetik yatkınlığın ortaya çıkıp çıkmamasındaki rolünü anlamamıza yardımcı olur.

kuracak kadar kesin değil ancak hava kirliliğinin yoğun olduğu bölgelerde yaşayan topluluklarda risk düzeyinin farklı olabileceğine dair dikkat çekici gözlemler bulunuyor.

Nöroenflamasyon ve Oksidatif Stres: Beyindeki Ortak Zemin

Bu çevresel etkilerin ortak noktasında, beyinde işleyen bazı biyolojik süreçler yer alıyor. Son yıllarda özellikle nöroenflamasyon (sinir dokusundaki bağışıklık hücrelerinin dengesiz biçimde etkinleşmesi) ve oksidatif stres (hücrelerde enerji üretimi sırasında ortaya çıkan tepkimeye girmeye istekli bazı moleküllerin, savunma sistemlerini aşarak hücresel yapılara zarar vermesi) otizm araştırmalarında giderek daha fazla önem kazanıyor. Mikroglia olarak adlandırılan beynin bağışıklık hücreleri, normalde gelişim sırasında beyindeki gereksiz ya da zayıf bağlantıların ayıklanıp güçlü ve işlevsel bağlantıların korunmasında önemli rol oynar. Ancak bu hücreler gereğinden fazla uyarıldığında bağlantıların olması gerekenden fazla ya da hatalı biçimde elenmesine ya da korunmasına yol açabilir. Bu süreçler tek başına "otizmin nedeni" olarak görülmüyor ancak genetik yatkınlıkla birleştiğinde bazı bireylerde gelişimsel farklılıklar için elverişli bir zemin oluşabileceği düşünülüyor.

Bağırsak-Beyin İletişimi: Mikrobiyota Ne Söylüyor?

Son yılların en heyecan verici araştırma alanlarından biri, bağırsak ile beyin arasındaki çift yönlü iletişim. Bağırsaklarımızda yaşayan çok sayıda mikroorganizma yalnızca sindirimle ilgili değil; bağışıklık sistemi, hormonlar ve sinir ağları üzerinden beyinle sürekli etkileşim hâlinde. Bu mikroorganizma topluluğuna bağırsak mikrobiyotası deniyor. Mikrobiyota, yediğimiz besinleri parçalamaya yardımcı olmanın yanı sıra bağışıklık dengesini etkileyebiliyor, ürettiği bazı kimyasal maddeler yoluyla beynin işlevleri üzerinde dolaylı etkiler yaratabiliyor.

Büyük ölçekli çalışmalar, otizmli bireylerin bağırsak mikrobiyotası bileşiminin, tipik gelişim gösteren bireylere kıyasla farklı olabileceğini gösteriyor. Örneğin bazı bakteri gruplarının daha az bazılarının ise daha fazla görülebildiği rapor ediliyor. Bu farklılıkların, bağırsakta üretilen bazı maddeler (metabolitler) üzerinden beyin kimyasını dolaylı biçimde etkileyebileceği düşünülüyor. Ayrıca yapay zekâ ve makine öğrenmesi yöntemleri kullanılarak mikrobiyota verilerinden bazı ayırt edici örüntüler belirli bir doğrulukla saptanabiliyor. Bu durum, gelecekte mikrobiyotanın, farklı biyolojik göstergelerin birlikte değerlendirildiği tanı testlerinin

bir parçası olabileceğine dair umutları artırıyor. Ancak önemli bir noktayı göz önünde bulundurmak gerekiyor: Mikrobiyota son derece dinamik bir sistem. Beslenme alışkanlıkları, coğrafya, kültür, antibiyotik kullanımı ve yaşam tarzı, bağırsaktaki mikroorganizma dengesini hızla değiştirebiliyor. Bu nedenle bugün elde edilen birçok bulgu, farklı ülkelerde ve farklı beslenme alışkanlıklarına sahip topluluklarda aynı şekilde gözlemlenmeyebiliyor. Kısacası mikrobiyota, otizmin biyolojik arka planına dair önemli ipuçları sunuyor ancak şimdilik tek başına tanı koymayı sağlayacak bir gösterge olmaktan uzak.

Bu ilişki zaman zaman bilimsel bağlamın dışına taşan yorumlarla da gündeme geliyor. "Bağırsak mikrobiyotası düzelirse otizm de düzelir." gibi iddialar bilimsel olarak desteklenmiyor. Mikrobiyotayı desteklemeye yönelik yaklaşımlar

JDawnInk / iStock

bazı bireylerde sindirim sorunlarını hafifletebilir ve genel iyi oluş hâlini iyileştirebilir ancak otizmin temel özelliklerini güvenilir biçimde değiştirdiğini gösteren güçlü kanıtlar henüz yok. Araştırmacılar, bağırsaklardaki mikroorganizmalar ile beyin arasındaki karşılıklı etkileşimi, otizmin biyolojik temelini oluşturan karmaşık tablonun bir parçası olarak görüyor, tek başına mucizevi bir çözüm olarak değil.

Erken Tanıda Teknoloji: EEG'den Yapay Zekâya

Son yıllarda otizmin erken tanısına yönelik teknolojik gelişmeler hızlandı. Uzun süre süre boyunca otizm tanısı, büyük ölçüde uzman gözlemi ve ebeveyn anlatılarına dayalı olarak konuyordu. Bugün ise otizmde beynin işleyişinde görülen farklılıklara dair ipuçlarını daha erken saptayabilen araçlar devreye giriyor. EEG ve beyin görüntüleme çalışmaları, bebeklikte görülen bazı sinirsel bağlantı örüntülerinin ilerleyen yıllardaki gelişim özellikleriyle ilişkili olabileceğini gösteriyor. Beyin herhangi bir görev yapmıyorken ölçülebilen bazı beyin dalgası örüntüleri, otizm tanısında çok erken biyolojik ipuçları sunabiliyor. Bu bulgular umut verici olsa da klinikte güvenle kullanılabilmeleri için daha geniş ve uzun süreli çalışmalarla doğrulanmaları gerekiyor.

Kızlarda Otizm Neden Daha Geç Teşhis Ediliyor?

Otizm tanısı alan bireyler arasında erkeklerin sayıca daha fazla olması uzun süre biyolojik bir farklılığın sonucu olarak değerlendirildi. Oysa son yıllarda yapılan geniş nüfus çalışmaları, bu farkın önemli bir bölümünün kızların erken çocukluk döneminde daha az tanı almasından kaynaklandığını gösteriyor. Birçok kız çocuğunda otizm tanısı, sosyal beklentilerin arttığı ergenlik döneminde yoğunlaşıyor.

Bunun nedenlerinden biri, kız çocuklarda sosyal ortamlara uyum sağlıyor gibi görünme eğiliminin daha belirgin olması. Akranları taklit etme ve sosyal ipuçlarını yüzeysel olarak izleme, dışarıdan bakıldığında güçlüklerin fark edilmesini zorlaştırabiliyor. Oysa bu durum çoğu zaman yoğun zihinsel yük ve kaygıyla birlikte görülüyor Ayrıca tanı ölçütlerinin ve klinik örneklemlerin uzun yıllar ağırlıklı olarak erkek çocuklara dayanması, kızlarda görülen daha ince ve farklı belirtilerin gözden kaçmasına yol açabiliyor.

Kızlarda sosyal zorlanmaların ve duygusal yükün kaygı, depresyon ya da dikkat sorunları gibi başka psikiyatrik bozukluklarla açıklanması da otizmin olasılığının daha geç değerlendirilmesine neden olabiliyor. Bu gecikme, uygun desteklere erişimin gecikmesine yol açıyor ve uzun vadede ruhsal yükü artırıyor. Bulgular, kızlara özgü belirtileri daha iyi saptayabilen tarama araçlarına ve klinik uygulamalarda bu farklılıkların daha iyi değerlendirilmesine ihtiyaç olduğunu gösteriyor.

Göz izleme teknolojileri otizm tanısındaki dönüşümün önemli araçlarından biri. Bebeklerin ve küçük çocukların yüzlere, gözlere ve sosyal sahnelere ne kadar süre baktığı, bakışlarının konuşma ve mimiklerle ne kadar uyumlu olduğu sosyal dikkate dair daha nesnel ipuçları verebiliyor. Büyük ölçekli çalışmalar bu bakış örüntülerinin ileride ortaya çıkabilecek sosyal iletişim farklılıklarıyla ilişkili olabileceğini gösteriyor. Üstelik göz izleme yönteminde doğal ortamlarda örneğin oyun oynarken veya video izlerken ölçüm yapılabildiği için erken tarama açısından pratik bir avantaj doğuyor.

Tablet ve oyun tabanlı uygulamalar da erken taramada giderek daha fazla kullanılıyor. Çocukların oyun oynarken ki parmak hareketlerinin hızı, dokunuşların düzeni ve dikkat süreleri ölçülüyor. Bu veriler bilgisayar destekli analizlerle bazı gelişimsel farklılıklara dair erken sinyaller üretebiliyor. Böylece tarama yalnızca klinik ortamlarla sınırlı kalmayıp ev ve okul gibi günlük ortamlarda da yapılabiliyor.
Otizm tanısında yapay zekânın kullanımına yönelik iki yaklaşım öne çıkıyor: İlki ebeveyn anketleri, ev videoları ve kısa davranış kayıtlarından risk tahmini yapan modeller, ikincisi ise ebeveynlerin çocuklarını anlatırken kullandıkları dilin analiz edilmesi. Sözcük seçimleri ve vurgu biçimleri, insanların kolay fark edemediği bazı ipuçları taşıyabiliyor.

Makhbubakhon Ismatova / iStock

Bu hızlı ilerlemenin yanı sıra önemli uyarılar da yapılıyor. Bu araçların, klinisyenin yerini alacak "otomatik tanı makineleri" gibi görülmemesi gerektiği özellikle vurgulanıyor. Çünkü otizmde tanı yalnızca ölçülebilir değişkenleri değerlendirmek değildir, çocuğun gelişim öyküsü, aile ortamı, içinde yetiştiği kültür ve gelişiminin zaman içindeki değişimiyle birlikte değerlendirmesini gerektirir. Yapay zekâ, en fazla klinisyenin elindeki bilgiyi zenginleştiren ve gözden kaçabilecek ipuçlarını görünür kılan bir yardımcı olabilir.

Bu teknolojilerin otizm tanısında kullanımında etik ve pratik sorular da gündemde: Çocuklara ait verilerin gizliliği nasıl sağlanacak? Görüntü ve ses kayıtları nasıl saklanacak? Bu veriler ticari amaçlarla kullanılacak mı? Ayrıca modellerin hangi toplumlardan toplanan verilerle eğitildiği son derece önemli, tek bir kültürdeki verilerle geliştirilen bir algoritma başka bir kültür bağlamında yanıltıcı sonuçlar verebilir ya da gerçek riskleri gözden kaçırabilir. Üstelik birçok çalışma hâlâ sınırlı örneklemlere dayanıyor ve yeterli sayıda ülkede doğrulama çalışması yapılmış değil.

Özetle teknoloji, erken tanı için önemli bir "kapı" aralıyor ancak bu kapının arkasında bilimsel doğrulama, etik ilkeler ve klinik yaklaşımla birlikte ilerlenmesi gereken uzun bir yol var. Yapay zekâ ve dijital yaklaşımların otizm tanısındaki rolüne ilişkin en gerçekçi tablo, bu araçların uzmanların yerine geçmesi değil, onların daha erken, daha hassas ve daha kapsayıcı kararlar almasına yardımcı olması.

Dijital Destekler: Uygulamalar, Sanal Gerçeklik ve Tele-Sağlık

Bugün için otizmin temel özelliklerini doğrudan hedefleyen, evrensel olarak onaylanmış bir ilaç hâlâ yok. Klinik uygulamada kullanılan ilaçlar daha çok kaygı, dikkat güçlüğü, uyku sorunları ve huzursuzluk gibi durumları hafifletmeyi amaçlıyor yani otizmin kendisinden çok yaşam kalitesini zorlaştıran belirtilere odaklanıyor. Bu nedenle davranışsal, eğitsel ve aile temelli destekler hâlâ en güçlü kanıt tabanlı yaklaşımlar olarak öne çıkıyor. Erken yaşta başlanan yapılandırılmış eğitim programları, ergoterapi, dil ve konuşma terapileri bireyin güçlü yanlarını destekleyip günlük yaşam becerilerini geliştirmede kilit rol oynuyor.

Moment Makers Group / iStock

Son yıllarda dijital terapiler hızla yaygınlaştı. Akıllı telefon uygulamaları, tablet tabanlı eğitim programları ve çevrim içi platformlar hem otizmli bireylere hem de bakım verenlere yardımcı araçlar sunuyor. Bu araçların önemli bir avantajı, coğrafi engelleri kısmen azaltması ve maliyetleri düşürmesi. Yüz yüze terapi hizmetlerine erişimin zor olduğu bölgelerde yaşayan aileler için çevrim içi programlar, hiç destek alamamaya kıyasla çok daha işlevsel bir seçenek olabiliyor. Ayrıca dijital araçlar, bireydeki ilerlemenin daha somut izlenmesini sağlıyor, hangi becerilerin geliştiği, hangi alanlarda zorlanma yaşandığı daha net belirlenebiliyor.

Bununla birlikte dijital terapilerin etkisi uygulamadan uygulamaya değişiyor. Bazı programlar kısa vadede dikkat, sosyal ipuçlarını fark etme ya da günlük rutinleri sürdürme gibi alanlarda ilerleme sağlayabiliyor ancak bu kazanımların uzun vadede ne kadar kalıcı olduğu her zaman net değil. Uzmanlar, ekran temelli uygulamaların yüz yüze sosyal etkileşimin yerini almasını değil, onu tamamlaması gerektiğini vurguluyor. Aksi hâlde çocukların gerçek hayattaki sosyal ortamlardan uzaklaşması gibi istenmeyen sonuçlar doğabilir.

Sanal gerçeklik (VR) tabanlı programlar da ilgi çeken terapi araçları arasında. Kalabalık bir ortamda konuşma başlatmak, sıra beklemek ya da yüz ifadelerini ayırt etmek gibi zorlayıcı durumlar, VR uygulamaları sayesinde güvenli ve kontrollü biçimde çalışılabiliyor. Bazı araştırmalar, VR ile yapılan sosyal beceri eğitimlerinin geleneksel yöntemlere benzer sonuçlar verebildiğini hatta belirli becerilerde daha hızlı ilerleme sağlayabildiğini gösteriyor. Bunun nedeni VR'nin dikkat dağıtıcı uyaranları azaltması ve kişiye göre uyarlanabilmesi olabilir. Ancak VR herkes için uygun değil. Gözlük ve başlık gibi ekipmanlar, duyusal hassasiyeti olan bireyler için rahatsız edici olabilir ayrıca maliyet ve teknik altyapı gerekliliği nedeniyle her aile ya da kurum için erişilebilir olmayabilir. Bu nedenle VR, herkes için uygun bir çözüm değil, bireysel özelliklere göre seçilmesi gereken bir destek aracı olarak görülüyor.

Pandemiyle birlikte yaygınlaşan tele-sağlık uygulamaları, otizm alanında da kalıcı bir dönüşüm yarattı. Çevrim içi seanslar sayesinde aileler uzmanlara daha düzenli ulaşabiliyor, ebeveyn eğitimleri daha geniş kitlelere yayılabiliyor. Bazı kontrollü çalışmalar, tele-sağlık yoluyla sunulan davranışsal terapi programlarının belirli alanlarda yüz yüze uygulamalarla benzer etkinlikte olabildiğini gösteriyor. Bu yaklaşım özellikle kırsal bölgelerde yaşayan ya da bakım yükü nedeniyle kliniğe düzenli gidemeyen aileler için önemli bir kolaylık sağlıyor. Buna karşın tele-sağlık yaklaşımı herkes için aynı ölçüde etkili değil. Güvenilir internet erişimi, uygun cihazlar ve ev ortamının seanslara elverişliliği gibi koşullar yöntemin verimliliğini doğrudan etkiliyor. Bu nedenle tele-sağlık, yüz yüze terapi

hizmetlerinin yerine geçen bir çözümden çok onları tamamlayan bir destek aracı olarak görülüyor.

Yapay zekâ destekli uygulamalar, bakım verenlerin ve eğitimcilerin destek programlarını daha istikrarlı biçimde uygulamasına yardımcı olma potansiyeline sahip. Günlük rutinleri hatırlatan, davranış kayıtlarını düzenleyen ve ilerlemeyi görselleştiren araçlar, sürecin daha sistematik bir şekilde izlenmesini kolaylaştırabiliyor. Bazı yapay zekâ tabanlı sohbet botları da zorlayıcı sosyal durumların prova edilebileceği güvenli alıştırma ortamları sunabiliyor. Ancak bu yaklaşımda ciddi etik sorular var. Çocuklara ait hassas verilerin gizliliği, algoritmaların hangi verilerle eğitildiği ve bu verilerin hangi önyargıları taşıyabileceği netleşmeden yapay zekâ yöntemlerinin klinik alanda kullanılması riskli. Ayrıca bu araçların "mucize çözüm" gibi sunulması, ailelerde gerçekçi olmayan beklentiler yaratabiliyor. Uzmanlar yapay zekânın klinisyenlerin yerini almasını değil, karar süreçlerini destekleyen bir yardımcı olması gerektiğini vurguluyor.

wildpixel / iStock

Otizmde Yeni Bir Bakış: Nöroçeşitlilik

Nöroçeşitlilik yaklaşımı, otizmi düzeltilmesi gereken bir kusur ya da hastalık olarak değil, insan beyninin nörolojik çeşitliliğinin doğal bir parçası olarak ele alır. Bunu savunan pek çok otizmli birey, dünyayı algılama biçimlerinin onlara özgü güçlü yanlar kazandırabildiğini anlatıyor: ayrıntıları fark etme, belirli konulara uzun süre odaklanabilme ya da sistematik düşünme gibi. Bu bakış açısı, otizmi yalnızca güçlükler üzerinden tanımlayan yaklaşımın dışına çıkmayı öneriyor. Dolayısıyla mesele otizmi ortadan kaldırmak değil, otizmin günlük hayatı zorlaştıran yüklerini hafifletmek ve bireyin güçlü yanlarının daha görünür olmasını sağlamak.

Bu yaklaşım "herkese aynı çözüm" fikrini de sorgulatıyor. Otizmli bireylerin biyolojik ve davranışsal özellikleri birbirinden oldukça farklı, bu da tek tip destek modellerinin neden çoğu zaman yetersiz kaldığını açıklıyor. Araştırmalar, bazı özelliklerin belirli desteklerle daha iyi yönetilebildiğine işaret ediyor. Ancak burada ince bir çizgi var: Kişiye özel destek yaklaşımlarının geçmişte kullanılan etiketleyici ya da hiyerarşik sınıflandırmaları yeniden üretmemesi gerekiyor. Son yıllarda giderek daha çok araştırma ekibi, çalışmalarını otizmli bireyler ve ailelerle birlikte kurgulamaya çalışıyor. Bu sayede sorulan sorular da ortaya çıkan sonuçlar da gerçek hayatı daha fazla yansıtıyor.

Deneysel Yaklaşımlar ve Kişiye Özel Destek Arayışı

Davranışsal ve dijital desteklerin yanında deneysel biyolojik yaklaşımlar da araştırılmaya devam ediyor. Oksitosin gibi sosyal etkileşimle ilişkili hormonların, glutamat sistemini hedefleyen ilaçların ve nöroenflamasyonu düzenlemeyi amaçlayan bazı moleküllerin etkileri farklı çalışmalarda deneniyor. Ancak sonuçlar tutarsız: Küçük ölçekli çalışmalarda kısa süreli iyileşmeler görülse de daha geniş ve uzun süreli denemelerde aynı etki her zaman tekrarlanmıyor.

Otizmin alt tiplerine yönelik çalışmalarda elde edilen bulgular, belirli biyolojik özelliklere sahip bireylerin bazı desteklere daha iyi yanıt verebileceğini düşündürüyor. Bu da gelecekte "herkese aynı yaklaşım" yerine daha kişiselleştirilmiş terapi seçeneklerinin mümkün olabileceğine işaret ediyor. Ancak bu yaklaşım kolayca otizmi tedavi etme" söylemine dönüşebilir. Bu da otizmi bir nöroçeşitlilik olarak tanımlayan kapsayıcı bakış açısıyla çelişen bir dil üretme riski taşıyor. Birçok otizmli birey için hedef kimliği değiştirmek değil, zorlayıcı belirtilerin yükünü hafifletmek ve toplumsal hayata katılımın önündeki engelleri azaltmak.

Özetle otizmli bireylere yönelik destek alanında kullanılan araç seti genişliyor. Dijital terapiler, VR, tele-sağlık ve yapay zekâ destekli uygulamalar, bu hizmetlere erişimi artırma ve destekleri kişiye göre uyarlama potansiyeli taşıyor. Deneysel biyolojik yaklaşımlar ise gelecekte belirli gruplar için yeni seçenekler sunabilir. Bilimin sunduğu yeni araçların etkisi, farklı bağlamlarda ve uzun vadede yapılacak çalışmalarla daha net anlaşılacak.

Geleceğe Bakış: Her Birey için Uygun Destek

Otizm araştırmaları bugün tek bir neden ya da tek tip çözüm arayışından çok daha esnek bir yaklaşıma evriliyor. Otizmde farklı biyolojik yolların ve yaşam deneyimlerinin her birey için başka özelliklerin ortaya çıkmasına neden olduğu artık daha net görülüyor. Bu da bilimin odağını "En doğru yöntem hangisi?" sorusundan "Kimin neye, ne zaman ihtiyacı var?" sorusuna kaydırıyor.

Büyük veri ve yapay zekâ, bu sorulara yanıt ararken araştırmacıların elini güçlendiren araçlar sunuyor. Farklı kaynaklardan gelen bilgilerin birlikte değerlendirilmesi, gelişimin erken dönemlerinde daha isabetli yönlendirmelerin yapılmasına yardımcı olabilir. Ancak bu araçların tek başına mucizevi çözümler olmadığı da açık: Nasıl tasarlandıkları, kimin bu araçlara erişebildiği ve hangi amaçla kullanıldıkları, sağladıkları faydayı doğrudan etkiliyor.

Bu yüzden geleceğin destek modelleri yalnızca teknolojiye değil, ortak akla dayanmak zorunda. Bilim insanları ve uzmanların yanı sıra otizmli bireylerin ve ailelerin deneyimleri de bu sürecin ayrılmaz bir parçası. Aynı zamanda eğitim ve günlük yaşam ortamlarının daha uyumlu hâle gelmesi, desteklerin etkisini çoğu zaman terapiler kadar belirgin biçimde artırabiliyor.

Otizm grafiklerden ve istatistiklerden ibaret değil, insanların yaşamlarını doğrudan etkileyen bir durum. Her çocuk ve her yetişkin kendi ihtiyaçları ve güçlü yanlarıyla benzersiz. Bilimin sunduğu yeni araçlar umut verici fakat asıl farkı yaratan, bu bilgilerin insanların gündelik hayatını iyileştirdiği ölçüde anlam kazanması. Bilimde ilerleme sayılarda değil, insanların hayatında gerçekten bir karşılık bulduğunda anlam kazanır. ■

Kaynaklar

https://doi.org/10.1016/j.brainresbull.2025.111411
https://sophiasmissionus.org/major-breakthroughs-in-autism-research-and-science-in-2024/
https://autismspectrumnews.org/2025-autism-research-year-in-review-scientific-progress-during-a-challenging-year/
https://www.scientificamerican.com/article/four-new-autism-subtypes-link-genes-to-childrens-traits/
https://www.princeton.edu/news/2025/07/09/major-autism-study-uncovers-biologically-distinct-subtypes-paving-way-precision
https://www.news-medical.net/news/20260209/Why-autism-is-diagnosed-later-in-females-than-males.aspx
https://www.scientificamerican.com/article/women-and-men-are-almost-equally-as-likely-to-
https://doi.org/10.1038/s41586-025-09542-6