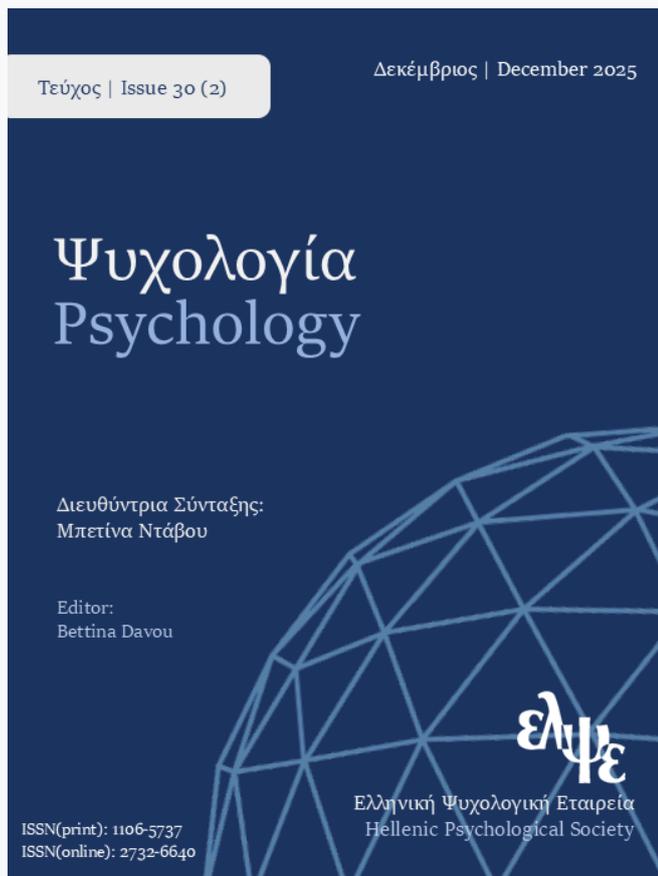


Psychology: the Journal of the Hellenic Psychological Society

Vol 30, No 2 (2025)

Special Section: Individuals, relationships and community in the digital era



The broader autism phenotype in parents of children with autism

Panagiota Kazantzidou, Vasiliki Costarelli, George Papanikolaou, Katerina Antonopoulou

doi: [10.12681/psy_hps.40443](https://doi.org/10.12681/psy_hps.40443)

Copyright © 2025, Panagiota Kazantzidou, Vasiliki Costarelli, George Papanikolaou, Katerina Antonopoulou



This work is licensed under a [Creative Commons Attribution-ShareAlike 4.0](https://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/).

To cite this article:

Kazantzidou, P., Costarelli, V., Papanikolaou, G., & Antonopoulou, K. (2025). The broader autism phenotype in parents of children with autism. *Psychology: The Journal of the Hellenic Psychological Society*, 30(2), 164–186. https://doi.org/10.12681/psy_hps.40443



ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΗ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ | REVIEW PAPER

Ο ευρύτερος φαινότυπος του αυτισμού στους γονείς παιδιών με αυτισμό

Παναγιώτα ΚΑΖΑΝΤΖΙΔΟΥ¹, Βασιλική ΚΩΣΤΑΡΕΛΛΗ¹, Γιώργος ΠΑΠΑΝΙΚΟΛΑΟΥ², Αικατερίνη ΑΝΤΩΝΟΠΟΥΛΟΥ¹

¹ Τμήμα Οικονομίας και Βιώσιμης Ανάπτυξης, Χαροκόπειο Πανεπιστήμιο, Ελλάδα

² Τμήμα Επιστήμης Διατροφολογίας – Διατροφής, Χαροκόπειο Πανεπιστήμιο, Ελλάδα

ΛΕΞΕΙΣ ΚΛΕΙΔΙΑ	ΠΕΡΙΛΗΨΗ
Ευρύτερος φαινότυπος του αυτισμού Ενδοφαινότυπος Χαρακτηριστικά Γονείς Οικογένειες	Η παρούσα ανασκόπηση αποσκοπεί στη σύνοψη και ανάλυση των εμπειρικών δεδομένων τα οποία προκύπτουν από τις έρευνες που σχετίζονται με τη μελέτη του ευρύτερου φαινότυπου του αυτισμού σε γονείς παιδιών με αυτισμό. Ο όρος αυτός αναφέρεται σε μία κατάσταση η οποία περιλαμβάνει ήπιες αλλά ποιοτικά παρόμοιες μορφές χαρακτηριστικών, που συνδέονται με τη διαταραχή αυτιστικού φάσματος και αφορούν σε ελλείμματα στην επικοινωνία, τις ρουτίνες συμπεριφοράς και την αντίσταση στην αλλαγή. Τις τελευταίες δεκαετίες έχει επικρατήσει η άποψη ότι αυτά τα χαρακτηριστικά τα οποία αρκετά συχνά τα μοιράζονται οι γονείς και τα αδέρφια των παιδιών με αυτισμό, μπορεί να είναι χρήσιμα για την ευρύτερη μελέτη γύρω από τους περιβαλλοντικούς και γενετικούς παράγοντες που συνδέονται με την εκδήλωση της διαταραχής. Συνολικά συμπεριλήφθηκαν σαράντα μία μελέτες που δημοσιεύτηκαν μεταξύ των ετών 2012 και 2025 στις χώρες Αμερική, Ιταλία, Κίνα, Ιαπωνία, Τουρκία, Γαλλία, Ιράν, Αυστραλία, Βέλγιο, Ολλανδία, Πορτογαλία και Αγγλία και πληρούσαν προκαθορισμένα κριτήρια ένταξης. Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι τα χαρακτηριστικά που συναντώνται συχνότερα αναφέρονται σε κοινωνικά, επικοινωνιακά και γνωστικά ελλείμματα, καθώς επίσης και σε διάφορες συνθήκες ψυχικής υγείας όπως άγχος, κατάθλιψη και διαταραχές της διάθεσης. Τα ευρήματα αυτά θα μπορούσαν να είναι χρήσιμα για τους επαγγελματίες ψυχικής υγείας, προκειμένου να συμβάλουν στην κατανόηση ορισμένων συμπτωμάτων στην οικογένεια και κυρίως, να βοηθήσουν στον σχεδιασμό και στην αποτελεσματικότερη εφαρμογή παρεμβάσεων για την ενδυνάμωση της οικογένειας των παιδιών με αυτισμό και την βελτίωση της ποιότητας ζωής της.
ΣΤΟΙΧΕΙΑ ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑΣ	
Αικατερίνη Αντωνοπούλου Τμήμα Οικονομίας και Βιώσιμης Ανάπτυξης Χαροκόπειο Πανεπιστήμιο Ελ. Βενιζέλου 70, 176 76, Αθήνα, Ελλάδα kantonop@hua.gr	

Τα τελευταία χρόνια, η έρευνα γύρω από τη Διαταραχή Αυτιστικού Φάσματος (ΔΑΦ) έχει στραφεί με αυξημένο ενδιαφέρον στη μελέτη των ήπιων αυτιστικών χαρακτηριστικών που εκδηλώνονται σε συγγενείς πρώτου βαθμού των ατόμων με αυτισμό. Τα χαρακτηριστικά αυτά, αν και παρόμοια με εκείνα του αυτισμού υψηλής λειτουργικότητας, εκδηλώνονται με πολύ ηπιότερη μορφή, χωρίς να πληρούν τα κριτήρια για επίσημη διάγνωση. Ονομάζονται «ευρύτερος αυτιστικός φαινότυπος» (ΕΑΦ) (Broader Autism Phenotype – BAP) και υποδηλώνουν ένα υποκλινικό αλλά σημαντικό ψυχολογικό και συμπεριφορικό προφίλ (Gerds & Bernier, 2011· Piven et al., 1997· Sucksmith et al., 2011). Η πρώτη παρατήρηση τέτοιων χαρακτηριστικών στους γονείς παιδιών με αυτισμό ανάγεται στον Kanner, ενώ η συστηματική διερεύνησή τους ξεκίνησε με την πρωτοποριακή μελέτη διδύμων των Folstein και Rutter (1977), η οποία παρείχε τα πρώτα συστηματικά ευρήματα υπέρ της ύπαρξης γενετικά μεταβιβαζόμενων χαρακτηριστικών εντός του φάσματος (Rubenstein & Chawla, 2018).

Παρά τη θεμελιώδη σημασία των πρώιμων ευρημάτων, οι αρχικές μελέτες παρουσιάζουν σημαντικούς περιορισμούς, καθώς στηρίζονταν σε κατηγορικά, ποιοτικά δεδομένα, με κύριες μεθόδους την κλινική παρατήρηση και τις συνεντεύξεις. Αυτές οι προσεγγίσεις, παρότι παρείχαν χρήσιμες ενδείξεις, συχνά ενείχαν τον κίνδυνο υποκειμενικής κρίσης και προκατάληψης. Με την πάροδο του χρόνου, ωστόσο, αναπτύχθηκαν ποσοτικά και σταθμισμένα εργαλεία αξιολόγησης, τα οποία επιτρέπουν την αντικειμενικότερη μελέτη των χαρακτηριστικών του ΕΑΦ και διευκολύνουν την αποτύπωση των γενετικών και περιβαλλοντικών μηχανισμών που συμβάλλουν στην εκδήλωση της ΔΑΦ στους απογόνους (Gerdtz & Bernier, 2011). Σε πρακτικό επίπεδο, η διερεύνηση του ΕΑΦ σε γονείς παιδιών με αυτισμό αποκτά ιδιαίτερη σημασία. Η αναγνώριση χαρακτηριστικών όπως η μειωμένη κοινωνική ευελιξία (Carrita et al., 2020), οι ιδιότυπες επικοινωνιακές στρατηγικές (Nayar et al., 2020) και η γνωστική ακαμψία (Kose et al., 2013) μπορεί να προσφέρει σημαντικές πληροφορίες για την κατανόηση των οικογενειακών αλληλεπιδράσεων. Ταυτόχρονα, μπορεί να επηρεάσει την αποτελεσματικότητα των παρεμβάσεων, καθώς οι γονικές αντιλήψεις, τα κίνητρα, η συμπεριφορική προσαρμοστικότητα και η ψυχική υγεία είναι καίριοι παράγοντες στην έκβαση των προγραμμάτων που αφορούν στα παιδιά με ΔΑΦ. Ωστόσο, παρά την πλούσια σχετική βιβλιογραφία, εξακολουθούν να υπάρχουν ασάφειες και αντιφάσεις ως προς την ακριβή φύση του ΒΑΡ, την έκταση και τον τρόπο έκφρασής του στους συγγενείς πρώτου βαθμού, καθώς και τις επιπτώσεις που μπορεί να έχει στη γονική λειτουργικότητα ή τη γονική ψυχική υγεία. Επιπλέον, η ετερογένεια στα μεθοδολογικά εργαλεία που χρησιμοποιούνται σε διαφορετικές μελέτες δημιουργεί δυσκολίες στη σύγκριση των αποτελεσμάτων και ενίοτε οδηγεί σε συγκεχυμένα συμπεράσματα.

Η παρούσα ανασκόπηση στοχεύει να συνοψίζει, να αναλύσει και να αξιολογήσει τα κύρια ευρήματα των ερευνών που διεξήχθησαν την περίοδο 2012–2025 σχετικά με τον ΕΑΦ στους γονείς παιδιών με ΔΑΦ. Σκοπός είναι όχι μόνο να καταγραφούν τα συχνότερα χαρακτηριστικά του ΕΑΦ, αλλά και να εντοπιστούν οι ερευνητικές τάσεις, τα σημεία συμφωνίας και απόκλισης, καθώς και τα μεθοδολογικά κενά που παραμένουν ανοιχτά. Δεδομένου ότι αρκετές μελέτες εξετάζουν ταυτόχρονα και τα αδέρφια των παιδιών με αυτισμό, η παρούσα ανασκόπηση περιλαμβάνει και τα αντίστοιχα ευρήματα, προκειμένου να αποκτηθεί μια πιο ολοκληρωμένη εικόνα του φαινοτύπου σε οικογενειακό πλαίσιο. Τα ερευνητικά ερωτήματα συνοψίζονται στα παρακάτω:

Ποια είναι τα συχνότερα χαρακτηριστικά του ΕΑΦ που εμφανίζονται σε γονείς παιδιών με ΔΑΦ, και ποια εργαλεία χρησιμοποιούνται για την ανίχνευσή τους;

Υπάρχει διαφοροποίηση στην εκδήλωση του ΕΑΦ μεταξύ των δύο γονέων ή μεταξύ γονέων και αδελφών;

Σε ποιο βαθμό τα χαρακτηριστικά του ΕΑΦ σχετίζονται με τη σοβαρότητα της ΔΑΦ στο παιδί;

Ποιες είναι οι ψυχοκοινωνικές επιπτώσεις του ΕΑΦ στα μέλη της οικογένειας και πώς επηρεάζουν τη γονική λειτουργικότητα;

Ποιες μεθοδολογικές προσεγγίσεις φαίνεται να είναι οι πλέον έγκυρες και αξιόπιστες στη μελέτη του ΕΑΦ;

Μέθοδος

Κριτήρια αναζήτησης, συμπερίληψης και αποκλεισμού των μελετών

Η παρούσα ανασκόπηση πραγματοποιήθηκε σύμφωνα με το πρωτόκολλο PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses). Αν και η παρούσα εργασία δεν αποτελεί πλήρως συστηματική ανασκόπηση με προεγγραφή πρωτοκόλλου, ακολουθήθηκαν αρχές συστηματικότητας για την εξασφάλιση της πληρότητας και της διαφάνειας στην αναζήτηση και αξιολόγηση της βιβλιογραφίας.



Συγκεκριμένα, πραγματοποιήθηκε ηλεκτρονική αναζήτηση στις βάσεις δεδομένων PubMed, Google Scholar, Eric, PsycINFO με την χρήση των λέξεων-κλειδών: broader phenotype, endophenotype, autism, parents, family. Η αναζήτηση περιορίστηκε σε πρωτότυπες μελέτες δημοσιευμένες στην αγγλική γλώσσα κατά το διάστημα 2012–2025. Η επιλογή των μελετών έγινε από δύο ανεξάρτητους αξιολογητές σε δύο φάσεις, αρχικά μέσω ελέγχου τίτλων και περιλήψεων, και στη συνέχεια μέσω πλήρους ανάγνωσης των άρθρων που κρίθηκαν επιλέξιμα. Τα αποτελέσματα καταγράφηκαν με βάση τις θεματικές που προέκυψαν: γλωσσικά-επικοινωνιακά χαρακτηριστικά, κοινωνική γνώση, στερεοτυπικές συμπεριφορές, ψυχολογικά χαρακτηριστικά και αισθητηριακά ελλείμματα. Τα κριτήρια αποκλεισμού περιλάμβαναν (α) γενετικές μελέτες που δεν διερευνούσαν άμεσα φαινοτυπικές ή ενδοφαινοτυπικές εκφάνσεις του αυτισμού, (β) μελέτες που εστίαζαν αποκλειστικά σε αδέρφια παιδιών με ΔΑΦ, (γ) μελέτες που εξέταζαν τον ΕΑΦ μόνο στον γενικό πληθυσμό χωρίς αναφορά σε οικογενειακή σύνδεση με ΔΑΦ, (δ) μελέτες απεικόνισης (π.χ. fMRI, PET) χωρίς ανάλυση συμπεριφορικών ή ψυχομετρικών χαρακτηριστικών, (ε) μελέτες που αφορούσαν γονείς παιδιών με άλλες αναπτυξιακές διαταραχές (εκτός ΔΑΦ), (στ) περιλήψεις συνεδρίων ή μη δημοσιευμένες ανακοινώσεις και (ζ) μελέτες με πολύ μικρό δείγμα που δεν πληρούσαν ελάχιστα κριτήρια επιστημονικής εγκυρότητας. Η διαδικασία επιλογής απεικονίζεται σχηματικά στο Διάγραμμα Ροής (Σχήμα 1), σύμφωνα με τα πρότυπα του PRISMA.

Χαρακτηριστικά των μελετών

Τα κύρια χαρακτηριστικά και τα αποτελέσματα των μελετών της παρούσας ανασκόπησης παρουσιάζονται στον Πίνακα 1. Οι πληροφορίες που παρουσιάζονται αφορούν στα στοιχεία των συγγραφέων, στην χώρα και το έτος διεξαγωγής της έρευνας, στο μέγεθος του δείγματος, στα χρησιμοποιούμενα εργαλεία για την αξιολόγηση του ΕΑΦ και στα κύρια ευρήματα. Οι συμμετέχοντες/ουσες ήταν γονείς παιδιών και εφήβων με ΔΑΦ, διαταραχές αισθητηριακής επεξεργασίας, αναπτυξιακή καθυστέρηση, τυπική ανάπτυξη, με εύθραυστο Χ, σύνδρομο Down ή ειδική γλωσσική διαταραχή, ενήλικες με ΔΑΦ και τυπική ανάπτυξη, τα αδέρφια παιδιών με ΔΑΦ, γυναίκες με ΔΑΦ και παιδιά τυπικής ανάπτυξης. Συνολικά περιλαμβάνονται 41 μελέτες από την Ευρώπη, Αμερική, Ασία και Αυστραλία και συγκεκριμένα: Αμερική (n=16), Ιταλία (n=3), Κίνα (n=2), Ιαπωνία (n=1), Τουρκία (n=3), Γαλλία (n=1), Πορτογαλία (n=1), Ιράν (n=2), Ινδία (n=1), Αυστραλία (n=4), Βέλγιο (n=1), Ολλανδία (n=1) και Αγγλία (n=5).

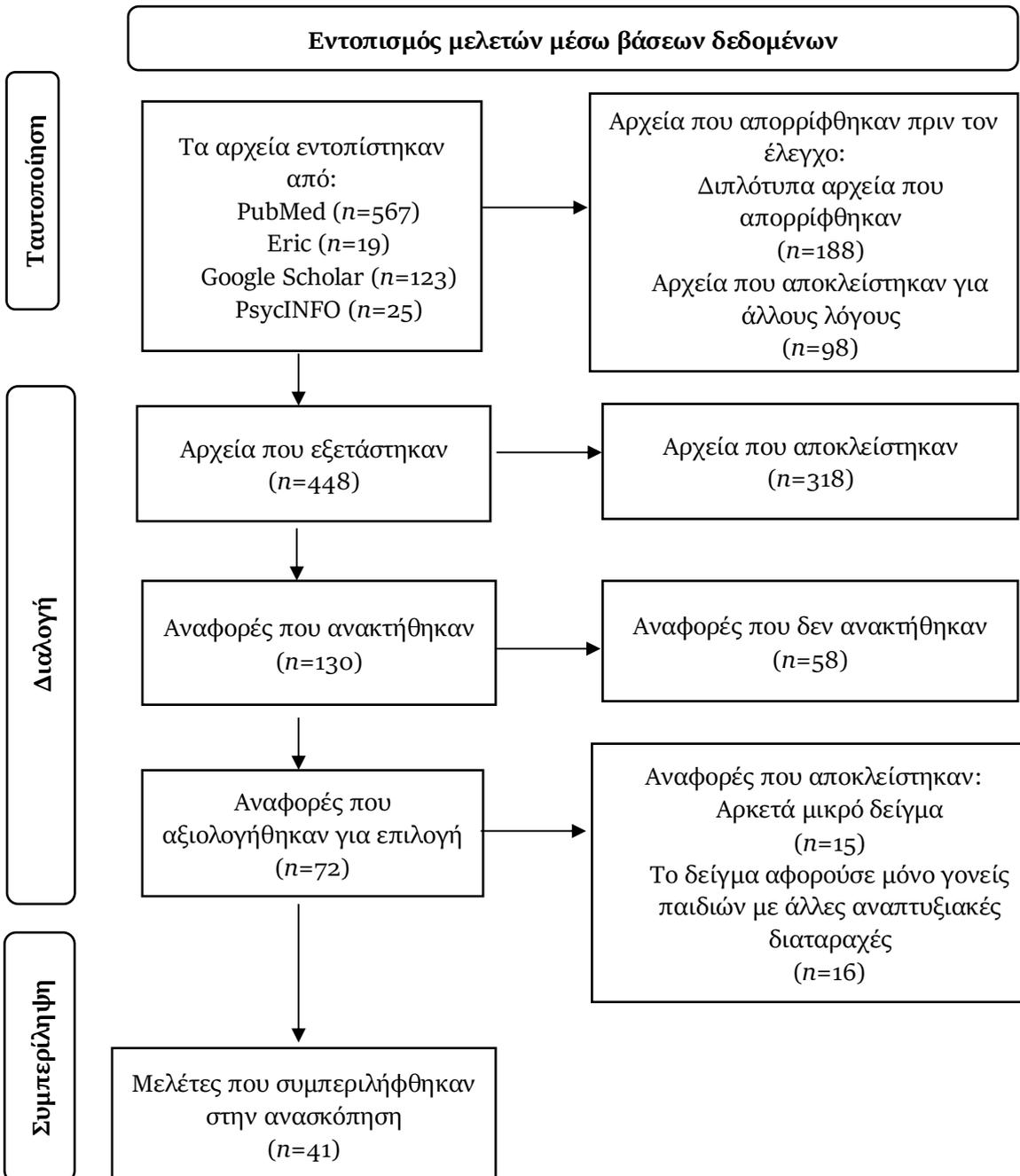
Αποτελέσματα

Η παρούσα βιβλιογραφική ανασκόπηση ανέδειξε μια πληθώρα ερευνητικών ευρημάτων σχετικά με την έκφραση του Ευρύτερου Αυτιστικού Φαινοτύπου (ΕΑΦ) σε γονείς παιδιών με Διαταραχή του Αυτιστικού Φάσματος (ΔΑΦ). Τα αποτελέσματα ομαδοποιούνται παρακάτω σε θεματικές ενότητες, αναδεικνύοντας τόσο τα συγκλίνοντα μοτίβα όσο και τις παρατηρούμενες αποκλίσεις στη βιβλιογραφία.

Γλώσσα και επικοινωνία

Οι μελέτες συγκλίνουν στη διαπίστωση ότι γλωσσικά και επικοινωνιακά ελλείμματα είναι κοινά στους γονείς παιδιών με Διαταραχή Αυτιστικού Φάσματος (ΔΑΦ), ιδιαίτερα αυτά που αφορούν στη χρήση της πραγματιστικής γλώσσας και την περιορισμένη επικοινωνία. Αυτά τα ελλείμματα αποτελούν συχνά μέρος του ευρύτερου φαινοτύπου του αυτισμού (ΕΑΦ) στους συγγενείς πρώτου βαθμού. Πολλές μελέτες αναδεικνύουν ισχυρούς δεσμούς μεταξύ πατρικών χαρακτηριστικών του ΕΑΦ και επικοινωνιακών ελλειμμάτων των παιδιών (Di Mento et al., 2024· Narzisi et al., 2025· Taylor et al., 2013). Για παράδειγμα, η πιλοτική μελέτη των Narzisi et al. (2025) σε ιταλικό δείγμα υπογραμμίζει τη σημασία των πατρικών χαρακτηριστικών ΕΑΦ σε σχέση με τα χαρακτηριστικά αυτισμού στα παιδιά, υποδηλώνοντας

Σχήμα 1. Διάγραμμα ροής της βιβλιογραφικής αναζήτησης και επιλογής



Πίνακας 1. Έρευνες που έχουν διεξαχθεί από το 2012 έως το 2025 σχετικά με τη μελέτη του ευρύτερου φαινότυπου του αυτισμού σε οικογένειες παιδιών με αυτισμό

Μελέτη	Χώρα	Δείγμα	Εργαλεία	Αποτελέσματα
Bernier et al. (2012)	Η.Π.Α.	39 γονείς από οικογένειες με δύο παιδιά με ΔΑΦ, 22 γονείς με ένα παιδί με ΔΑΦ, 20 γονείς παιδιών με αναπτυξιακή καθυστέρηση χωρίς ΔΑΦ και 20 γονείς παιδιών νευροτυπικής ανάπτυξης	BPASS	Οι γονείς με πολλαπλά περιστατικά αυτισμού στην οικογένεια εμφάνισαν σημαντικά περισσότερα χαρακτηριστικά του φαινότυπου από εκείνους των άλλων ομάδων. Οι γονείς οικογενειών με ένα παιδί με αυτισμό δεν διέφεραν από τους γονείς των παιδιών με αναπτυξιακή καθυστέρηση ή νευροτυπική ανάπτυξη
Losh et al. (2012)	Η.Π.Α.	49 μητέρες παιδιών με εύθραυστο Χ, 89 μητέρες παιδιών με αυτισμό και 23 μητέρες παιδιών με νευροτυπική ανάπτυξη	MPAS, PRS, SRS	Σημειώθηκαν σημαντικά υψηλότερα ποσοστά άκαμπτης προσωπικότητας και ελλείμματα στην πραγματιστική γλώσσα στις μητέρες παιδιών με εύθραυστο Χ και αυτισμό
Mohammadi et al. (2012)	Ιράν	204 γονείς παιδιών με αυτισμό και 210 γονείς παιδιών νευροτυπικής ανάπτυξης	AQ	Οι γονείς των παιδιών με ΔΑΦ εμφάνιζαν περισσότερα αυτιστικά χαρακτηριστικά
Ruta et al. (2012)	Ιταλία	245 γονείς παιδιών με αυτισμό και 300 γονείς παιδιών νευροτυπικής ανάπτυξης	The Italian version of AQ	Συνολικά οι γονείς παιδιών με αυτισμό σημείωσαν σημαντικά υψηλότερη βαθμολογία στις κοινωνικές δεξιότητες και στην επικοινωνία. Οι μητέρες σημείωσαν σημαντικά υψηλότερη βαθμολογία στην υποκλίμακα της φαντασίας
Taylor et al. (2013)	Αυστραλία	82 παιδιά με αυτισμό και οι γονείς τους	CCC-2, AQ	Τα παιδιά που είχαν έναν τουλάχιστον γονέα με γνωρίσματα ΕΑΦ είχαν περισσότερες γλωσσικές δυσκολίες υποδηλώνοντας ότι μπορεί να υπάρχει γενετική ευθύνη για τα αυξημένα ελλείμματα στην επικοινωνία
Berthoz et al. (2013)	Ηνωμένο Βασίλειο	38 ενήλικες με ΔΑΦ, 87 γονείς παιδιών με ΔΑΦ και 47 ενήλικες νευροτυπικής ανάπτυξης	AQ, BDI, STAI-Y, TAS-20, BVAQ-B, PAS, SAS	Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι οι κοινωνικο-συναισθηματικές δυσκολίες αποτελούν μέρος του ΕΑΦ. Οι γονείς των παιδιών με ΔΑΦ χαρακτηρίστηκαν σε ένα μεγάλο ποσοστό ως αλεξιθυμικοί
Gerdts et al. (2013)	Η.Π.Α.	Γονείς και αδέρφια 87 οικογενειών με περισσότερα από ένα παιδιά με αυτισμό και 41 με ένα παιδί	BPASS	Παρατηρήθηκε μειωμένος αριθμός χαρακτηριστικών του ΕΑΦ στα μέλη των οικογενειών με ένα παιδί με αυτισμό υποδηλώνοντας την πιαθνότητα αυξημένων de novo γενετικών μεταλλάξεων σε αυτές τις περιπτώσεις
Grove et al. (2013)	Ηνωμένο Βασίλειο	363 ενήλικες με ΔΑΦ, 439 γονείς παιδιών με ΔΑΦ και 232 ενήλικες νευροτυπικής ανάπτυξης	EQ, SQ-R, AQ	Η αρνητική συσχέτιση μεταξύ ενσυναίσθησης και αναλυτικής σκέψης ήταν ουσιαστικά ισχυρότερη στους ενήλικες και γονείς παιδιών με αυτισμό
Kose et al. (2013)	Τουρκία	100 γονείς 54 παιδιών με αυτισμό και 100 γονείς 84	AQ-Turkish version	Οι διαταραχές κοινωνικών δεξιοτήτων και επικοινωνίας σε γονείς παιδιών με ΔΑΦ αποτελούν δείκτες του ΕΑΦ

		παιδιών νευροτυπικής ανάπτυξης		
Levin-Decanini et al. (2013)	Η.Π.Α.	197 παιδιά με αυτισμό και οι γονείς τους (n=357)	BAPQ, ADOS, RBS-R, CRI, Serotonin measurement for Parents and Probands	Μεταξύ των γονέων που δεν λαμβάνουν φαρμακευτική αγωγή, οι πατέρες σημείωσαν σημαντικά υψηλότερη βαθμολογία στο BAPQ από ό,τι οι μητέρες. Ωστόσο, οι μητέρες που έπαιρναν φάρμακα είχαν υψηλότερα ποσοστά άκαμπτης και απόμακρης προσωπικότητας
Maxwell et al. (2013)	Η.Π.Α.	245 παιδιά με ΔΑΦ, 129 νευροτυπικής ανάπτυξης και οι γονείς τους	ADI-R, ADOS, BAPQ (self-report and informant report)	Οι βαθμολογίες των γονέων στο BAPQ συσχετίστηκαν με την κοινωνική ανταπόκριση όλων των παιδιών, γεγονός που υποδηλώνει ότι τα εργαλεία μέτρησης του ΕΑΦ μπορεί να είναι χρήσιμα για τον εντοπισμό κλινικών και υποκλινικών ελλειμμάτων
Pickles et al. (2013)	Ηνωμένο Βασίλειο	Συνολικά 726 συγγενείς α' βαθμού: 85 παιδιών με ειδική γλωσσική διαταραχή, 99 με αυτισμό και 36 με σύνδρομο Down	ADI-R, ADOS-G, FHI, SCQ, CELF-3, WISC-III, the Children's test of Nonword Repetition	Τα ευρήματα αποκάλυψαν υψηλότερο ποσοστό δυσκολιών επικοινωνίας σε συγγενείς παιδιών με ειδική γλωσσική διαταραχή σε σύγκριση με τους συγγενείς παιδιών με ΔΑΦ και σύνδρομο Down
Sasson et al. (2013)	Η.Π.Α.	711 γονείς παιδιών με αυτισμό και 981 γονείς παιδιών νευροτυπικής ανάπτυξης	BAPQ, SCQ	Οι γονείς των παιδιών με αυτισμό είχαν περισσότερα χαρακτηριστικά του ΕΑΦ, τα οποία συσχετίστηκαν με τη σοβαρότητα του αυτισμού που παρουσίαζαν τα παιδιά τους
Sucksmith et al. (2013)	Ηνωμένο Βασίλειο	187 ενήλικες νευροτυπικής ανάπτυξης, 310 γονείς παιδιών με ΔΑΦ και 329 ενήλικες με ΔΑΦ	EQ, KDEF, RPM	Διαπιστώθηκαν χαμηλά επίπεδα ενσυναίσθησης στους πατέρες παιδιών με ΔΑΦ τα οποία αποτελούν χαρακτηριστικό του ΕΑΦ
Tajmiriyahi et al. (2013)	Ιράν	48 γονείς παιδιών με ΔΑΦ, 31 γονείς ατόμων με σύνδρομο Down και 30 γονείς παιδιών με νευροτυπική ανάπτυξη	Eyes Test, Voice Test	Δεν βρέθηκαν σημαντικές διαφορές μεταξύ των ομάδων στην αποκωδικοποίηση της ψυχικής κατάστασης μέσα από την δοκιμασία ματιών. Ωστόσο, οι γονείς των παιδιών με αυτισμό είχαν σημαντικά υψηλότερα ελλείμματα στο Voice Test
Davidson et al. (2014)	Η.Π.Α.	1.650 οικογένειες με ένα παιδί με αυτισμό	BAPQ (Self-Report), SRS-A, Family History Interview	Τα χαρακτηριστικά ΕΑΦ εμφανίζονται σε χαμηλά ποσοστά σε οικογένειες με ένα παιδί με αυτισμό και ποικίλλουν ανάλογα με το μέτρο που χρησιμοποιείται
Kadak et al. (2014)	Τουρκία	72 γονείς παιδιών με ΔΑΦ και 38 γονείς παιδιών νευροτυπικής ανάπτυξης	AQ, Emotion Recognition Test	Οι γονείς παιδιών με ΔΑΦ έχουν δυσκολίες να αναγνωρίσουν διαφορετικές εκφράσεις του προσώπου
Lyll et al. (2014)	Η.Π.Α.	256 παιδιά με ΔΑΦ και 1393 νευροτυπικής ανάπτυξης, 1233 μητέρες και 1614 πατέρες παιδιών με και χωρίς ΔΑΦ	Child SRS, SRS-A	Οι γονείς παιδιών με ΔΑΦ εμφανίζουν περισσότερα ελλείμματα στις κοινωνικές δεξιότητες
Robel et al. (2014)	Γαλλία	66 γονείς παιδιών με ΔΑΦ και τα 24 αδέρφια τους, 127 γονείς παιδιών νευροτυπικής ανάπτυξης και τα 92 αδέρφια τους	ADI-R, CARS, PEP-R, WISC-IV, WPPSI-III, FAQ (a French adaption of the AQ)	Τα μέλη των οικογενειών παιδιών με αυτισμό έχουν περισσότερες δυσκολίες στον τομέα της επικοινωνίας και της κοινωνικοποίησης
Sasson et al. (2014)	Η.Π.Α.	444 γονείς παιδιών με αυτισμό	BAPQ	Μεταξύ των ερωτηματολογίων αυτό και ετεροαναφοράς διαπιστώθηκε μέτρια έως ισχυρή συμφωνία και για τα τρία χαρακτηριστικά του ΕΑΦ, όταν ο γονέας δεν είχε το



				χαρακτηριστικό που μετρήθηκε. Αντίθετα, υπήρξε διαφωνία όταν ο αξιολογούμενος γονέας και κυρίως ο πατέρας ήταν θετικός
De la Marche et al. (2015)	Βέλγιο	383 παιδιά από 169 οικογένειες: 191 αγόρια με ΔΑΦ, 55 κορίτσια με ΔΑΦ και τα 137 αδέρφια τους νευροτυπικής ανάπτυξης	Child SRS, SRS-A (self-report and other-report)	Παρατηρήθηκε ισχυρή συμφωνία στις πληροφορίες που έδωσαν οι γονείς για τα παιδιά τους χωρίς ΔΑΦ, αλλά όχι μεταξύ γονέων και δασκάλων για τα παιδιά με ή χωρίς αυτισμό
Hasegawa et al. (2015)	Ιαπωνία	44 παιδιά με αυτισμό και οι γονείς τους (n=88) και 30 παιδιά νευροτυπικής ανάπτυξης με τους γονείς τους (n=60)	AQ, EQ, SQ, the Japanese version of SRS (for children)	Βρέθηκαν σημαντικά θετικές συσχετίσεις στις βαθμολογίες που συγκένρωσαν οι μητέρες παιδιών με ΔΑΦ, σε δύο από τις πέντε υποκλίμακες του AQ (εναλλαγή προσοχής και επικοινωνία) και στις αντίστοιχες που συγκέντρωσαν τα παιδιά τους στο SRS
Shi et al. (2015)	Κίνα	299 οικογένειες παιδιών με αυτισμό και 274 νευροτυπικής ανάπτυξης	BAPQ, SRS	Οι γονείς παιδιών με αυτισμό συγκέντρωναν υψηλότερα ποσοστά χαρακτηριστικών του ΕΑΦ
Duvekot et al. (2016)	Ολλανδία	231 παιδιά με αυτισμό, τα 216 αδέρφια τους και οι 406 γονείς τους	SRS-2, ASR, ABCL	Βρέθηκαν συσχετίσεις ανάμεσα στα συμπτώματα άγχους των γονέων και στα συμπτώματα ΔΑΦ των παιδιών
Page et al. (2016)	Η.Π.Α.	Συγγενείς παιδιών με αυτισμό (n= 83) και νευροτυπικής ανάπτυξης (n=64)	SRS-2	Τα αποτελέσματα έδειξαν ότι τα αυτιστικά χαρακτηριστικά στους γονείς αντιπροσωπεύουν μετρήσιμους δείκτες γενετικής ευθύνης
Uljarevic et al. (2016)	Αυστραλία	169 γονείς μαζί με τα παιδιά τους με αυτισμό	AQ, ADOS-G	Διαπιστώθηκε σημαντική συσχέτιση στις περιορισμένες επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές που εμφάνιζαν οι γονείς και στις αντίστοιχες των παιδιών τους
Bora et al. (2017)	Τουρκία	673 γονείς 360 παιδιών με ΔΑΦ και 146 γονείς 103 παιδιών νευροτυπικής ανάπτυξης	AQ-TR	Οι γονείς παιδιών με ΔΑΦ συγκέντρωσαν περισσότερα ελλείμματα κυρίως στις κοινωνικές δεξιότητες, την επικοινωνία και τη φαντασία
Donaldson et al. (2017)	Η.Π.Α.	85 γονείς παιδιών νευροτυπικής ανάπτυξης, 121 με ένα παιδί με αυτισμό και 54 με περισσότερα από ένα	Adult/Adolescent Sensory Profile	Οι γονείς με περισσότερα από ένα παιδιά με ΔΑΦ εμφάνιζαν περισσότερα αισθητηριακά ελλείμματα
Li et al. (2017)	Κίνα	79 γονείς παιδιών με αυτισμό και 80 γονείς παιδιών νευροτυπικής ανάπτυξης	The Eysenck Personality Questionnaire-Chinese Version, WAIS, Cattell's Culture Fair Intelligence Test, Trail Making Test	Οι γονείς των παιδιών με ΔΑΦ ήταν πιο άκαμπτοι και είχαν δυσκολίες στις κοινωνικές δεξιότητες και στις λειτουργίες προγραμματισμού, ευελιξίας και οπτικής επεξεργασίας
Rubenstein et al. (2017)	Η.Π.Α.	712 ζευγάρια μητέρων-παιδιών με ΔΑΦ ή άλλη αναπτυξιακή διαταραχή	SCQ, ADI-R, ADOS, the Ohio State University Autism Rating Scale, SRS-A	Οι μητέρες με γνωρίσματα του ΕΑΦ ανέφεραν σε μεγαλύτερο ποσοστό από τους κλινικούς γιατρούς ότι το παιδί τους πληροί τα κριτήρια για να πάρει διάγνωση ΔΑΦ

ΚΑΖΑΝΤΖΙΔΟΥ, ΚΩΣΤΑΡΕΛΛΗ, ΠΑΠΑΝΙΚΟΛΑΟΥ, ΑΝΤΩΝΟΠΟΥΛΟΥ (2025)

Rubenstein et al. (2019)	Η.Π.Α.	707 παιδιά με και χωρίς αυτισμό μαζί με τους γονείς τους	SCQ, ADOS-2, ADI-R, CBCL, SRS-A	Η παρουσία των χαρακτηριστικών του ΕΑΦ σε έναν γονέα συσχετίστηκε με αυξημένες πιθανότητες το παιδί να εμφανίζει ήπια γλωσσική και κινητική καθυστέρηση
Hartley et al. (2019)	Η.Π.Α.	158 ζευγάρια γονέων με ένα παιδί με αυτισμό	SRS-2, CBCL, BAPQ, EDA reactivity	Οι γονείς με γνωρίσματα του ΕΑΦ είχαν περισσότερες δυσκολίες στην επίλυση των προβλημάτων μεταξύ τους
Carpita et al. (2020)	Ιταλία	120 γονείς παιδιών με αυτισμό	AdAS Spectrum, RRS, SOFAS	Βρέθηκε συσχέτιση μεταξύ των χαρακτηριστικών του ΕΑΦ και συγκεκριμένων ψυχιατρικών διαταραχών στους γονείς
Taylor et al. (2020)	Ηνωμένο Βασίλειο	152 γυναίκες με ΔΑΦ, 103 μητέρες παιδιών με ΔΑΦ και γνωρίσματα ΒΑΡ και 74 παιδιών νευροτυπικής ανάπτυξης	AQ, SPQ-RS	Τα ευρήματα έδειξαν μεγαλύτερη αισθητηριακή υπερευαισθησία αλλά όχι υποευαισθησία στις γυναίκες με ΔΑΦ
Nayar et al. (2020)	Η.Π.Α.	2.618 μητέρες, 2.614 πατέρες και 2.615 παιδιά με ΔΑΦ	BAPQ, ADOS, ADI-R, RBS-R, SRS, SCQ, ABC, CBC, VABS	Τα ελλείμματα των μητέρων στην πραγματιστική γλώσσα σχετίστηκαν με τα αντίστοιχα των παιδιών στις κοινωνικές δεξιότητες, ενώ η άκαμπτη προσωπικότητα των πατέρων με τις αυξημένες επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές των παιδιών
Kulasingue et al. (2021)	Αυστραλία	232 μητέρες παιδιών με ΔΑΦ	DASS-21, AAQ-II, BAPQ, AFEQ, ECR-R, MSPSS	Οι μητέρες με περισσότερα χαρακτηριστικά του ΕΑΦ ήταν λιγότερες ευέλικτες στη σκέψη και τη συμπεριφορά
Uljarević et al. (2021)	Η.Π.Α.	2.759 παιδιά με αυτισμό με τους γονείς τους	SRS	Τα χαμηλά κοινωνικά κίνητρα των γονέων συσχετίστηκαν με τα ελλείμματα που είχαν τα παιδιά τους στην κοινωνική επικοινωνία
Umer Jon Ganai et al. (2024)	Ινδία	44 γονείς παιδιών με ΔΑΦ και 48 γονείς παιδιών νευροτυπικής ανάπτυξης	BAPQ	Οι γονείς των παιδιών με ΔΑΦ εμφάνισαν σε πολύ μεγαλύτερο ποσοστό άκαμπτη προσωπικότητα και δυσκολίες στην χρήση της πραγματολογικής γλώσσας
Di Mento, John, Diaz, et al. (2024)	Αυστραλία	1.008 γονείς παιδιών με ΔΑΦ	ADOS-2, BAPQ, CC-A, WISC-V	Οι πατέρες παρουσίαζαν υψηλότερα επίπεδα χαρακτηριστικών ΕΑΦ, όπως αποστασιοποίηση, δυσκολίες στην χρήση της πραγματιστικής γλώσσας και προβλήματα κοινωνικής εμπλοκής, σε σύγκριση με τις μητέρες
Machado et al. (2024)	Πορτογαλία	31 γονείς παιδιών με ΔΑΦ, 32 γονείς παιδιών με διαταραχές αισθητηριακής επεξεργασίας, 52 γονείς παιδιών νευροτυπικής ανάπτυξης	AASP, AQ, TAS-20	Οι γονείς παιδιών με ΔΑΦ και με διαταραχές αισθητηριακής επεξεργασίας παρουσίαζαν έντονα αισθητηριακά μοτίβα και υψηλότερα επίπεδα αλεξιθυμίας σε σύγκριση με γονείς παιδιών νευροτυπικής ανάπτυξης
Narzisi et al. (2025)	Ιταλία	76 παιδιά με ΔΑΦ και οι γονείς τους	AQ, ADOS-2, VABS	Το 29% των γονέων ανέπτυξε στον ΕΑΦ (12% των πατέρων και 17% των μητέρων). Οι πατέρες βρέθηκε να συγκεντρώνουν περισσότερα αυτιστικά χαρακτηριστικά. Οι βαθμολογίες αυτιστικών χαρακτηριστικών των πατέρων συσχετίστηκαν σημαντικά με τις αντίστοιχες βαθμολογίες των παιδιών τους. Οι βαθμολογίες αυτιστικών χαρακτηριστικών των παιδιών συσχετίστηκαν σημαντικά με τις υποκλίμακες προσαρμοστικής συμπεριφοράς

*Σημειώσεις: ΕΑΦ: Ευρύτερος Αυτιστικός Φαινότυπος, ΔΑΦ: Διαταραχή Αυτιστικού Φάσματος, AAQ-II: Acceptance and Action Questionnaire, AASP: Adolescent/Adult Sensory Profile, ABC: Aberrant Behavior Checklist, AdAS Spectrum: Adult Autism Subthreshold Spectrum, ADI-R: Autism Diagnostic Interview-Revised, ADOS-2: Autism Diagnostic Observation Schedule-Second



Edition, AFEQ: Autism Family Experience Questionnaire, AQ: Autism Spectrum Quotient, BAPQ: Broad Autism Phenotype Questionnaire, BDI: Beck Depression Inventory, BPASS: Broader Phenotype Autism Symptom Scale, BVAQ-B: Bermond-Vorst Alexithymia Questionnaire-B, CBC: Child Behavior Checklist, CCC-2: Children's Communication Checklist, CELF-3: Clinical Evaluation of Language Fundamentals Third Edition, CC-A: Communication Checklist-Adult, DASS-21: Depression Anxiety Stress Scales, CRI: Childhood Routines Inventory, D-KEFS: Delis-Kaplin Executive Function System, ECR-R: Experience in Close Relationships-Revised, EQ: Empathy Quotient, KDEF: Karolinska Directed Emotional Faces task, MPAS: Modified Personality Assessment Schedule, MSPSS: Multidimensional Scale of Perceived Social Support, PAS: Physical Anhedonia Scale, PEP-R: Psycho-educative profile, PPVT: Peabody Picture Vocabulary Test, PRS: Pragmatic Rating Scale, RBS-R: Repetitive Behavior Scale-Revised, SAS: Social Anhedonia Scale, SQ: Systemising Quotient, SCQ: Social Communication Questionnaire, SRS: Social Responsiveness Scale, STAI-Y: State-Trait Anxiety Inventory Form Y, TAS-20: Toronto Alexithymia Scale, VABS: Vineland Adaptive Behavior Scales, WISC-V: Wechsler Intelligence Scale for Children, Fifth Edition

ότι τα πατρικά χαρακτηριστικά μπορεί να έχουν ισχυρότερη συσχέτιση με τα χαρακτηριστικά του παιδιού με ΔΑΦ και τους γονείς τους, και υποδεικνύοντας ότι οι διαφορές στην αφηγηματική ικανότητα στους γονείς μπορεί να αντανακλούν γενετική προδιάθεση για ΔΑΦ. Επίσης, μελέτες όπως των Hasegawa και συν. (2023) διερευνούν τη γλώσσα των μητέρων και των πατέρων στην αλληλεπίδραση με τα αυτιστικά παιδιά τους, αναδεικνύοντας τη δυναμική της μεταξύ τους επικοινωνίας. Αν και τα ευρήματα είναι σχετικά σταθερά ως προς την ύπαρξη αυτών των ελλειμμάτων, υπάρχουν ασυνέπειες σε σχέση με το φύλο του γονέα και τη μεθοδολογική ετερογένεια των μελετών. Για παράδειγμα, η Davidson και συν. (2014) σε μια μεγάλη μελέτη με 1650 οικογένειες, βρήκαν ότι τα χαρακτηριστικά ΕΑΦ στους γονείς εμφανίζονται σε χαμηλά ποσοστά και ποικίλλουν σημαντικά ανάλογα με το εργαλείο που χρησιμοποιείται.

Προκειμένου να διαχωριστούν οι γενετικοί από τους περιβαλλοντικούς παράγοντες, ορισμένες μελέτες συμπεριέλαβαν πρόσθετες ομάδες σύγκρισης. Οι Pickles και συν. (2013) βρήκαν ότι οι γονείς παιδιών με ειδική γλωσσική διαταραχή είχαν μεγαλύτερες δυσκολίες στην επικοινωνία σε σύγκριση με εκείνους με σύνδρομο Down ή αυτισμό. Αντίθετα, οι Losh και συν. (2012), σε μελέτη που περιλάμβανε μητέρες παιδιών με σύνδρομο εύθραυστου Χ, αυτισμό και νευροτυπική ανάπτυξη, διαπίστωσαν ότι οι δύο πρώτες ομάδες εμφάνισαν υψηλότερα ποσοστά άκαμπτης προσωπικότητας, υπερβολικής σχολαστικότητας και πραγματιστικών γλωσσικών δυσκολιών. Επιπλέον, η έρευνα των Gerdts et al. (2013) σχετικά με την επικοινωνιακή ικανότητα σε γονείς παιδιών με αυτισμό και γονείς παιδιών με ειδική γλωσσική διαταραχή υποστηρίζει ότι η εξασθενημένη επικοινωνία αποτελεί μέρος του ευρύτερου φαινοτύπου του αυτισμού, ιδίως στα αρσενικά μέλη της οικογένειας, προσφέροντας σημαντική ενίσχυση του γενετικού υποβάθρου. Επιπρόσθετα, συγκριτικές μελέτες με ομάδα ελέγχου αναφέρουν ότι οι γονείς παιδιών με ΔΑΦ αντιμετωπίζουν μεγαλύτερες δυσκολίες στην επικοινωνία σε σύγκριση με γονείς παιδιών νευροτυπικής ανάπτυξης (Kadak et al., 2014· Kose et al., 2013· Ruta et al., 2012). Ειδικότερα, οι Bora και συν. (2017) και οι Robel και συν. (2014) διαπίστωσαν ελλείμματα στην επικοινωνία σε γονείς και αδέρφια παιδιών με ΔΑΦ, χωρίς ωστόσο να παρατηρούνται αντίστοιχες διαφορές στη φαντασία ή την γνωστική ακαμψία.

Μελέτες που εστίασαν σε οικογένειες με πολλαπλές περιπτώσεις ΔΑΦ (Multiple-Incidence Autism - MPX) έναντι οικογενειών με μία περίπτωση (Simple-Incidence Autism - SPX) έδειξαν σημαντικά περισσότερα ελλείμματα επικοινωνίας στα μέλη των MPX οικογενειών. Για παράδειγμα, οι Bernier και συν. (2012) βρήκαν σημαντικές διαφορές στην υποκλίμακα "Κοινωνικό κίνητρο", με τους γονείς MPX να εμφανίζουν περισσότερα ελλείμματα από τους γονείς SPX και τις ομάδες ελέγχου. Ωστόσο, δεν βρέθηκαν διαφορές στην υποκλίμακα "επικοινωνία" μεταξύ των ομάδων, ενώ οι γονείς SPX δεν διέφεραν από τις ομάδες ελέγχου. Παρόμοια, οι Gerdts και συν. (2013) ανέφεραν μειωμένο αριθμό και ένταση χαρακτηριστικών ΕΑΦ σε οικογένειες SPX, συμφωνώντας με τη θεωρία των de novo γενετικών μεταλλάξεων. Οι Sasson και συν. (2013) χρησιμοποίησαν τη μέθοδο προκαθορισμού των γονέων σε ομάδες "ΕΑΦ παρόντες" (ΕΑΦ+) και "ΕΑΦ απόντες" (ΕΑΦ-) και βρήκαν ότι οι πατέρες παιδιών με ΔΑΦ συγκέντρωναν υψηλότερες βαθμολογίες στον ΕΑΦ σε σχέση με τους πατέρες παιδιών νευροτυπικής ανάπτυξης, με το αποτέλεσμα αυτό να συσχετίζεται με τη σοβαρότητα του αυτισμού στα παιδιά τους.

Συνολικά, τα ευρήματα υποστηρίζουν την ένταξη της πραγματιστικής γλωσσικής δυσκολίας και της μειωμένης κοινωνικής εκφραστικότητας στον πυρήνα του ΕΑΦ. Ωστόσο, απαιτούνται περαιτέρω μελέτες που να ελέγχουν συστηματικά τις επιδράσεις του φύλου, της πληθυσμιακής ετερογένειας και των μεθοδολογικών διαφορών, προκειμένου να κατανοηθεί πληρέστερα η πολυπλοκότητα των γλωσσικών και επικοινωνιακών χαρακτηριστικών στους γονείς των παιδιών με ΔΑΦ.



Αμοιβαία κοινωνική αλληλεπίδραση

Οι μελέτες καταδεικνύουν με συνέπεια ότι οι γονείς παιδιών με ΔΑΦ εμφανίζουν συχνά δυσκολίες στην κοινωνική αλληλεπίδραση. Αυτά τα ελλείμματα εντοπίζονται είτε μέσω των δικών τους αναφορών είτε μέσω της συσχέτισης με τις κοινωνικές δεξιότητες των παιδιών τους (Lyal et al., 2014· Page et al., 2016). Αυτά τα ευρήματα υπογραμμίζουν την παρουσία χαρακτηριστικών του ΕΑΦ στον γονικό πληθυσμό. Κάποιες έρευνες καταδεικνύουν ότι η δυσκολία στην κοινωνική αλληλεπίδραση ως σύμπτωμα του ΕΑΦ έχει σημαντική ισχυρή προβλεπτική αξία για την παρουσία αυτιστικών χαρακτηριστικών, ακόμη και σε παιδιά που δεν έχουν επίσημη διάγνωση ΔΑΦ (Maxwell et al., 2013· Shi et al., 2015). Αυτό υποδηλώνει ότι ο ΕΑΦ των γονέων μπορεί να αποτελεί έναν δείκτη για την πιθανότητα εμφάνισης αυτιστικών χαρακτηριστικών στην επόμενη γενιά, ακόμη και σε υποκλινικό επίπεδο.

Ιδιαίτερο ενδιαφέρον παρουσιάζουν οι ασυμφωνίες μεταξύ αυτοαναφοράς και ετεροαναφοράς όσον αφορά τα κοινωνικά ελλείμματα (Sasson et al., 2014). Αυτό σημαίνει ότι ο τρόπος με τον οποίο οι γονείς αντιλαμβάνονται τις δικές τους κοινωνικές δυσκολίες μπορεί να διαφέρει από τον τρόπο που τις αξιολογούν άλλοι παρατηρητές. Επιπλέον, έχει παρατηρηθεί ότι οι ίδιες οι μητέρες με ΕΑΦ έχουν την τάση να υπερτονίζουν την παρουσία συμπτωμάτων ΔΑΦ στο παιδί σε αντίθεση με τις αντίστοιχες παρατηρήσεις του κλινικού επιστήμονα (Rubenstein et al., 2017). Αυτά τα δεδομένα αναδεικνύουν τις επιπτώσεις της ενδογενούς μεροληψίας στην εκτίμηση της συμπεριφοράς του παιδιού, καθώς οι προσωπικές εμπειρίες των γονέων και τα χαρακτηριστικά τους μπορεί να επηρεάσουν την αντίληψή τους τόσο για τον εαυτό τους όσο και για τους άλλους. Ως εκ τούτου, αναδεικνύεται η επιτακτική ανάγκη για πολυπληροφοριακή αξιολόγηση (De la Marche et al., 2015), η οποία περιλαμβάνει δεδομένα από πολλαπλές πηγές (π.χ., γονείς, εκπαιδευτικούς, κλινικούς) και διαφορετικές μεθόδους (π.χ., ερωτηματολόγια, παρατήρηση, κλινική αξιολόγηση), ώστε να επιτευχθεί μια πιο ολοκληρωμένη και ακριβής εικόνα.

Συνοψίζοντας, η γενική τάση δείχνει ότι τα κοινωνικά ελλείμματα των γονέων αποτελούν όχι μόνο ένα χαρακτηριστικό του ΕΑΦ αλλά και έναν παράγοντα επιρροής τόσο στη διάγνωση όσο και στην καθημερινή κοινωνική εμπλοκή του παιδιού. Οι γονικές κοινωνικές δυσκολίες μπορεί να επηρεάσουν τον τρόπο που οι γονείς με ΕΑΦ αλληλεπιδρούν με το παιδί, το πώς αναγνωρίζουν και ανταποκρίνονται στις κοινωνικές ανάγκες του, καθώς και την πρόσβαση σε υποστηρικτικές υπηρεσίες. Ωστόσο, είναι κρίσιμο να διεξαχθούν περαιτέρω μελέτες που να αποσαφηνίζουν τη σχέση αιτίου-αποτελέσματος, δηλαδή εάν οι γονικές δυσκολίες προϋπάρχουν και επηρεάζουν την ανάπτυξη του παιδιού ή αν ενισχύονται από την ανάγκη διαχείρισης ενός παιδιού με ΔΑΦ. Επιπλέον, είναι αναγκαίο να αξιολογηθούν συγκριτικά οι μητρικές και πατρικές επιρροές, καθώς οι ρόλοι και οι εμπειρίες τους μπορεί να διαφέρουν και να έχουν διαφορετικό αντίκτυπο στην κοινωνική ανάπτυξη των παιδιών με ΔΑΦ.

Επαναλαμβανόμενη, στερεότυπη συμπεριφορά και ενδιαφέροντα

Ένας βασικός τομέας συμπτωμάτων που χαρακτηρίζει την κλινική διάγνωση της ΔΑΦ περιλαμβάνει τα περιορισμένα, επαναλαμβανόμενα και στερεότυπα πρότυπα συμπεριφοράς, ενδιαφερόντων και δραστηριοτήτων. Αν και ο αριθμός των μελετών που έχουν διερευνήσει τέτοιου είδους συμπεριφορές στα μέλη οικογενειών παιδιών με αυτισμό είναι σχετικά μικρός, τα ευρήματα συγκλίνουν στο ότι οι συγγενείς πρώτου βαθμού εμφανίζουν μια πιο ήπια εκδοχή αυτών των κλινικών εκδηλώσεων, κάτι που εντάσσεται στο πλαίσιο του ΕΑΦ. Συγκεκριμένα, στη μελέτη των Nagar και συν. (2020), βρέθηκε ότι η άκαμπτη προσωπικότητα των πατέρων σχετίζεται με αυξημένες επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές στα παιδιά. Αυτό υποδηλώνει μια πιθανή γενετική ή περιβαλλοντική σύνδεση μεταξύ της γονικής ψυχολογίας και των αναπτυξιακών χαρακτηριστικών του παιδιού. Αντίστοιχα, σε άλλες παρόμοιες μελέτες διαπιστώθηκε ότι οι

γονείς των παιδιών με ΔΑΦ τείνουν να εμφανίζονται ως άκαμπτοι/τελειομανείς, αδιάφοροι και επιφυλακτικοί (Li et al., 2017). Η μελέτη των Ujarevic και συν. (2016) εντόπισε, επίσης, επιμονή σε ρουτίνες και περιορισμένα ενδιαφέροντα στους γονείς, χαρακτηριστικά που παραπέμπουν στα επαναλαμβανόμενα μοτίβα συμπεριφοράς που παρατηρούνται στην ΔΑΦ. Τα ευρήματα αυτά, αν και προκαταρκτικά λόγω του περιορισμένου όγκου έρευνας, ενισχύουν την ιδέα ότι τα επαναλαμβανόμενα και στερεότυπα πρότυπα συμπεριφοράς δεν είναι αποκλειστικά των ατόμων με ΔΑΦ, αλλά μπορούν να εκδηλωθούν σε ηπιότερη μορφή και στους συγγενείς τους.

Δεδομένου ότι έχουν αναφερθεί ελάχιστες έρευνες οι οποίες εξετάζουν τις περιορισμένες επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές σε συγγενείς πρώτου βαθμού παιδιών με αυτισμό, παραμένει ασαφές εάν και σε ποιο βαθμό η παρουσία τους θα μπορούσε να σχετίζεται με τα χαρακτηριστικά της συμπεριφοράς των παιδιών με ΔΑΦ. Αυτή η έλλειψη σαφήνειας υπογραμμίζει την ανάγκη για περισσότερη έρευνα σε αυτόν τον τομέα. Επιπλέον, λόγω του ότι οι σχετικές μελέτες έχουν βασιστεί σε μεγάλο βαθμό σε ποιοτικά εργαλεία, τα οποία είναι χρήσιμα για τη διερεύνηση σε βάθος, αλλά μπορεί να μην είναι τόσο ακριβή για την ανίχνευση λεπτών διαφορών, θα ήταν απαραίτητο να χρησιμοποιηθούν ποσοτικά, διαστατικά μέτρα. Αυτά τα εργαλεία είναι πιο ευαίσθητα στην ανίχνευση λεπτών διαφορών οι οποίες είναι ενδεικτικές του ΕΑΦ σε αυτόν τον τομέα, επιτρέποντας μια πιο ακριβή και αντικειμενική αξιολόγηση. Η μελλοντική έρευνα θα πρέπει να επικεντρωθεί στην ανάπτυξη και εφαρμογή τέτοιων ποσοτικών εργαλείων για να φωτίσει περαιτέρω τη σχέση μεταξύ των επαναλαμβανόμενων συμπεριφορών στους συγγενείς και των αυτιστικών χαρακτηριστικών στα παιδιά.

Κοινωνική Γνώση

Πλήθος ερευνητικών ευρημάτων υποστηρίζει ότι τα παιδιά με ΔΑΦ έχουν σημαντικά μειωμένη ικανότητα επεξεργασίας πληροφοριών που σχετίζονται με τις νοητικές καταστάσεις άλλων ανθρώπων, μια ικανότητα που αναφέρεται ως 'Θεωρία του Νου' (Baron-Cohen et al., 2001· White et al., 2009). Ωστόσο, σχετικές μελέτες έχουν διαπιστώσει ότι και οι συγγενείς των παιδιών αυτών εκδηλώνουν περιορισμούς στην κοινωνική κατανόηση, υποδηλώνοντας την επέκταση των δυσκολιών αυτών και στον ΕΑΦ των οικογενειών.

Στην έρευνα των Tajmiriyahi και συν. (2013), βρέθηκε ότι οι γονείς παιδιών με ΔΑΦ είχαν μεγαλύτερη δυσκολία σε σύγκριση με τους γονείς των παιδιών με σύνδρομο Down σε κοινή δοκιμασία για την Θεωρία του Νου (Baron-Cohen et al., 2001) που αξιολογεί την ικανότητα αναγνώρισης συναισθημάτων παρατηρώντας τα μάτια. Παρόμοια ήταν τα ευρήματα των Kadak και συν. (2014), οι οποίοι διαπίστωσαν ότι οι γονείς παιδιών με ΔΑΦ είχαν μειωμένη ικανότητα αναγνώρισης χαρούμενων, έκπληκτων και ουδέτερων προσώπων σε σύγκριση με τους γονείς παιδιών νευροτυπικής ανάπτυξης. Συνολικά, αυτές οι μελέτες υποδεικνύουν ότι οι συγγενείς παιδιών με αυτισμό αντιμετωπίζουν ήπιες αλλά και σοβαρότερες δυσκολίες στην Θεωρία του Νου σε σύγκριση με εκείνους των παιδιών με σύνδρομο Down και νευροτυπικής ανάπτυξης.

Ένα άλλο χαρακτηριστικό που συνδέεται στενά με την κοινωνική επικοινωνία είναι η αλεξιθυμία, η οποία αναφέρεται στη δυσκολία του ατόμου να εντοπίσει, να περιγράψει και να επεξεργαστεί τα συναισθήματά του. Η αλεξιθυμία θα μπορούσε να αποτελεί ένα σημαντικό χαρακτηριστικό του ΕΑΦ. Στην έρευνα των Berthoz και συν. (2013), βρέθηκε στατιστικά σημαντική διαφορά μεταξύ των γονέων παιδιών με ΔΑΦ και των ενηλίκων νευροτυπικής ανάπτυξης, τόσο στη σωματική όσο και στην κοινωνική ανηδονία (την αδυναμία να βιώσει κανείς ευχαρίστηση). Συνολικά, εμφανίζουν συχνά αλεξιθυμία καθώς και κοινωνική ανηδονία (Berthoz et al., 2013· Machado et al., 2024), επιβεβαιώνοντας ότι οι κοινωνικο-συναισθηματικές δυσκολίες αποτελούν μέρος του ΕΑΦ.



Άλλα ευρήματα που σχετίζονται με τα παραπάνω υποστηρίζουν ότι οι γονείς παιδιών με ΔΑΦ αναπτύσσουν χαμηλότερης ποιότητας ή λιγότερες φιλίες και εκδηλώνουν ελάχιστες κοινωνικές δραστηριότητες και συμπεριφορές (Mohammadi et al., 2012· Ruta et al., 2012). Οι Sucksmith και συν. (2013) αναφέρουν ότι ειδικά οι πατέρες διαθέτουν σημαντικά ελλείμματα στον τομέα της ενσυναίσθησης, και η συσχέτισή της με την αναλυτική σκέψη φαίνεται να είναι σημαντικά ισχυρότερη από ό,τι στους ενήλικες του γενικού πληθυσμού (Grove et al., 2013). Το εύρημα αυτό, σύμφωνα με τους ερευνητές, εξηγείται από την διαπίστωση ότι τα άτομα με ΔΑΦ είναι πιθανό να είναι ανώτερα στην αναλυτική σκέψη και πιο αδύναμα στην ενσυναίσθηση. Ωστόσο, αυτή η ερμηνεία δεν μπορεί να ισχύει αυτομάτως και για τους γονείς των παιδιών αυτών, δεδομένου ότι δεν έχουν λάβει κλινική διάγνωση ΔΑΦ. Σε αυτή την περίπτωση, μια εναλλακτική ερμηνεία θα μπορούσε να είναι η γενετική ετερογένεια της διαταραχής, η οποία συμπεριλαμβάνει σπάνιες γονιδιακές μεταλλάξεις που, ενδεχομένως, επηρεάζουν τόσο την αναλυτική σκέψη όσο και την ενσυναίσθηση (Grove et al., 2013). Αυτό υποδηλώνει ότι οι γονείς μπορεί να φέρουν γενετικούς παράγοντες που συμβάλλουν τόσο στα γνωστικά τους δυνατά σημεία όσο και στις κοινωνικο-συναισθηματικές τους δυσκολίες, χωρίς απαραίτητα να εκδηλώνουν πλήρη ΔΑΦ.

Συνολικά, τα ευρήματα υποστηρίζουν έντονα τη συμπερίληψη των κοινωνικών-γνωστικών χαρακτηριστικών στον ΕΑΦ. Ωστόσο, παραμένει ασαφές αν αυτές οι δυσκολίες αποτελούν μια διακριτή κατηγορία εντός του ΕΑΦ ή αν πρόκειται για ένα φάσμα χαρακτηριστικών που απλώς κυμαίνονται χαμηλότερα από τον μέσο όρο του πληθυσμού. Η περαιτέρω έρευνα είναι απαραίτητη για την αποσαφήνιση αυτής της διάκρισης.

Συνθήκες ψυχικής υγείας και χαρακτηριστικά προσωπικότητας

Μελέτες υποδεικνύουν ότι οι συγγενείς παιδιών με ΔΑΦ, ιδιαίτερα οι γονείς, εμφανίζουν αυξημένη συχνότητα ψυχικών προβλημάτων και χαρακτηριστικών προσωπικότητας που συνδέονται με την ΔΑΦ, αποτελώντας μέρος του ΕΑΦ. Τα ανσκοπούμενα ευρήματα δείχνουν συσχετίσεις μεταξύ συμπτωμάτων ΔΑΦ και άγχους σε γονείς και παιδιά, υποδηλώνοντας μια κοινή οικογενειακή μετάδοση (Dunekot et al., 2016). Παράλληλα, οι γονείς παιδιών με ΔΑΦ εμφανίζουν συχνότερα καταθλιπτική συμπτωματολογία και διαπροσωπικές δυσκολίες (Carpita et al., 2020). Μητέρες παιδιών με ΔΑΦ έχουν βρεθεί να είναι λιγότερο ευέλικτες στη σκέψη και τη συμπεριφορά, με αυξημένα ποσοστά κατάθλιψης και γονικού άγχους (Kulasinghe et al., 2021). Αυτά τα ευρήματα υποδηλώνουν ότι τα αυτιστικά γνωρίσματα στους γονείς μπορεί να σχετίζονται με μεγαλύτερη ευαλωτότητα σε ψυχοπαθολογία. Επιπρόσθετα, η παρουσία χαρακτηριστικών του ΕΑΦ στις μητέρες έχει συσχετιστεί θετικά με αυξημένες πιθανότητες συγκρούσεων ή διαζυγίου στο ζευγάρι (Hartley et al., 2019). Αυτό μπορεί να οφείλεται τόσο στο άγχος της φροντίδας παιδιού με ΔΑΦ όσο και στην υψηλότερη συχνότητα του ΕΑΦ στους γονείς. Στα χαρακτηριστικά προσωπικότητας που παρατηρούνται συχνότερα στους γονείς περιλαμβάνονται η ακαμψία, η παρορμητικότητα, η απομόνωση, η ευερεθιστότητα, ο νευρωτισμός και η υπερευαισθησία στην κριτική (Li et al., 2017· Nayar et al., 2020), τα οποία θεωρούνται συστατικά του ΕΑΦ και υποδηλώνουν γενετική προδιάθεση.

Η έρευνα των Levin-Decanini και συν. (2013) έδειξε ότι ο ΕΑΦ ενδοφαινότυπος εκδηλώνεται διαφορετικά σε πατέρες και μητέρες, και μπορεί να σχετίζεται με τη χρήση ψυχοτρόπων φαρμάκων. Πατέρες που δεν λάμβαναν σεροτονίνη είχαν υψηλότερες βαθμολογίες στον ΕΑΦ, ενώ μητέρες υπό φαρμακευτική αγωγή παρουσίαζαν περισσότερο απόμακρη και άκαμπτη προσωπικότητα. Αυτές οι διαφορές ενδέχεται να αντικατοπτρίζουν και τις τάσεις αναζήτησης βοήθειας για την ψυχική υγεία ανάλογα με το φύλο.

Συνολικά, οι συγγενείς παιδιών με ΔΑΦ διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο για ψυχικές παθήσεις όπως ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή, άγχος, κοινωνική φοβία, διαταραχές διάθεσης ή κατάθλιψη. Το γεγονός ότι αυτές οι καταστάσεις μπορεί να χρονολογούνται πριν τη γέννηση του παιδιού υποδηλώνει μια πιθανή γενετική σύνδεση με την ΔΑΦ, πέρα από το στρες που προκαλεί η φροντίδα. Ωστόσο, οι ακριβείς μηχανισμοί που συνδέουν τον ΕΑΦ, τις ψυχιατρικές καταστάσεις και τις γονικές εμπειρίες απαιτούν περαιτέρω διερεύνηση για την παροχή κατάλληλης ψυχικής υποστήριξης.

Αισθητηριακά ελλείμματα

Οι ατυπικότητα στην αισθητηριακή επεξεργασία αποτελεί κοινό χαρακτηριστικό της ΔΑΦ και περιλαμβάνονται στα διαγνωστικά κριτήρια του DSM-5. Ωστόσο, παραμένει ασαφές εάν χαρακτηρίζουν ευρέως και τον ΕΑΦ στους συγγενείς. Δεδομένης της επικράτησής τους στα παιδιά με ΔΑΦ και των συχνών κοινωνικο-συναισθηματικών δυσκολιών στους γονείς τους, η διερεύνηση αυτών των αισθητηριακών αποκλίσεων είναι σημαντική. Συνολικά, η έρευνα συγκλίνει στο ότι οικογένειες με υψηλή γενετική προδιάθεση εμφανίζουν περισσότερες ατυπικότητες αισθητηριακής επεξεργασίας σε σύγκριση με άλλες ομάδες γονέων (Donaldson et al., 2017). Η μελέτη των Taylor και συν. (2020) εξέτασε τις αισθητηριακές ατυπικότητες σε τρεις ομάδες γυναικών, μητέρες παιδιών με ΔΑΦ, γυναίκες με επίσημη διάγνωση ΔΑΦ, και μητέρες παιδιών τυπικής ανάπτυξης. Δεν βρέθηκαν διαφορές στις αισθητηριακές ατυπικότητες μεταξύ των μητέρων, ανεξάρτητα από το αν είχαν χαρακτηριστικά του ΕΑΦ. Οι γυναίκες με διάγνωση ΔΑΦ εμφάνισαν μεγαλύτερη υπερευαισθησία στα ερεθίσματα, αλλά η υποευαισθησία δεν συσχετίστηκε με αυτιστικά χαρακτηριστικά σε καμία ομάδα. Υψηλότερα αυτιστικά χαρακτηριστικά συνδέονταν με μεγαλύτερη υπερευαισθησία στις γυναίκες με ΔΑΦ και ΕΑΦ, αλλά όχι στην ομάδα ελέγχου (μητέρες νευροτυπικής ανάπτυξης). Ωστόσο, οι ερευνητές επισημαίνουν σημαντικούς περιορισμούς καθώς η έρευνα περιέλαβε μόνο γυναίκες υψηλής λειτουργικότητας, οι οποίες μπορούσαν να συμπληρώσουν ερωτηματολόγια αυτοαναφοράς και η ομάδα ΔΑΦ περιλάμβανε μόνο γυναίκες με κλινική διάγνωση, οι οποίες ενδέχεται να αντιπροσωπεύουν μια πιο "σοβαρή" περίπτωση αυτισμού. Εξαιτίας αυτών των περιορισμών, τα αποτελέσματα δεν μπορούν να γενικευτούν σε όλο το φάσμα του αυτισμού, συμπεριλαμβανομένων ατόμων χαμηλής λειτουργικότητας ή συγγενών που δεν έχουν επίσημη διάγνωση.

Σύνοψη αποτελεσμάτων

Η βιβλιογραφική ανασκόπηση ανέδειξε πως οι γονείς παιδιών με ΔΑΦ συχνά εμφανίζουν μια ηπιότερη εκδοχή των αυτιστικών χαρακτηριστικών, γνωστή ως Ευρύτερος Αυτιστικός Φαινότυπος ΕΑΦ. Τα συχνότερα χαρακτηριστικά του ΕΑΦ (ερευνητικό ερώτημα 1) περιλαμβάνουν γλωσσικά και επικοινωνιακά ελλείμματα, ιδιαίτερα στην πραγματιστική γλώσσα και την περιορισμένη επικοινωνία. Επιπρόσθετα αφορούν σε δυσκολίες στην κοινωνική γνώση, όπως προβλήματα στην αναγνώριση συναισθημάτων προσώπων, στη Θεωρία του Νου, στην επεξεργασία του βλέμματος και στη μνήμη προσώπων, δυσκολίες στην αμοιβαία κοινωνική αλληλεπίδραση, επαναλαμβανόμενες, στερεότυπες συμπεριφορές και ενδιαφέροντα, καθώς και χαρακτηριστικά όπως ακαμψία και τελειομανία, αλεξιθυμία και ανηδονία, αυξημένη συχνότητα ψυχικών προβλημάτων, όπως άγχος, κατάθλιψη, ιδεοψυχαναγκαστική διαταραχή και κοινωνική φοβία, συγκεκριμένα χαρακτηριστικά προσωπικότητας, όπως παρορμητικότητα, απομόνωση, ευερεθιστότητα, νευρωτισμός και υπερευαισθησία στην κριτική, αισθητηριακές ατυπικότητες, κυρίως υπερευαισθησία, αν και η πλήρης έκτασή τους στον ΕΑΦ χρειάζεται περαιτέρω διερεύνηση.

Αναφορικά με την διαφοροποίηση στην εκδήλωση του ΕΑΦ μεταξύ των γονέων και των παιδιών (ερευνητικό Ερώτημα 2), τα ευρήματα δείχνουν ισχυρότερη σύνδεση μεταξύ πατρικών χαρακτηριστικών



ΕΑΦ και επικοινωνιακών ελλειμμάτων των παιδιών. Ωστόσο, παρόμοια μοτίβα παρατηρούνται και στις μητέρες (π.χ. δυσκολίες αφηγηματικής ικανότητας, αισθητηριακές ατυπίες). Ο ΕΑΦ εκδηλώνεται διαφορετικά μεταξύ πατέρων και μητέρων και μπορεί να επηρεάζεται από τη χρήση ψυχοτρόπων φαρμάκων. Οι πατέρες έχουν αναφερθεί με σημαντικά ελλείμματα στην ενσυναίσθηση. Επιπρόσθετα, οι οικογένειες με πολλαπλές περιπτώσεις ΔΑΦ (MPX) εμφανίζουν σημαντικά περισσότερα επικοινωνιακά ελλείμματα στα μέλη τους, υποδηλώνοντας ισχυρότερη γενετική επιβάρυνση. Ελλείμματα στην επικοινωνία έχουν εντοπιστεί τόσο σε γονείς όσο και σε αδέρφια παιδιών με ΔΑΦ.

Αξίζει να σημειωθεί ότι τα ανασκοπούμενα ευρήματα έδειξαν ότι τα χαρακτηριστικά του ΕΑΦ στους γονείς έχουν προβλεπτική αξία για την παρουσία αυτιστικών χαρακτηριστικών στα παιδιά, ακόμα και σε υποκλινικό επίπεδο (ερευνητικό ερώτημα 3). Η άκαμπτη προσωπικότητα των πατέρων σχετίζεται με αυξημένες επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές στα παιδιά, ενώ η σοβαρότητα του ΕΑΦ στους πατέρες μπορεί να συνδέεται με τη σοβαρότητα του αυτισμού στα παιδιά. Η υπερευαίσθησία στους γονείς με ΕΑΦ συσχετίζεται επίσης με περισσότερα αυτιστικά χαρακτηριστικά. Το γεγονός ότι ψυχικές παθήσεις στους γονείς μπορεί να προϋπάρχουν της γέννησης του παιδιού υποδηλώνει μια πιθανή γενετική σύνδεση με τη ΔΑΦ, πέρα από το στρες της φροντίδας. Ωστόσο, παραμένει ασαφές εάν ο ΕΑΦ είναι μια διακριτή οντότητα ή ένα συνεχές φάσμα χαρακτηριστικών.

Ενδιαφέρον παρουσίασε και το εύρημα ότι ο ΕΑΦ έχει σημαντικές ψυχοκοινωνικές επιπτώσεις και επηρεάζει τη γονική λειτουργικότητα (ερευνητικό ερώτημα 4). Μεταξύ των επιπτώσεων που εντοπίστηκαν περιλαμβάνονται η αυξημένη ευαλωτότητα σε ψυχικές παθήσεις (κατάθλιψη, άγχος), οι διαπροσωπικές δυσκολίες, η μειωμένη ποιότητα φιλίας και περιορισμένες κοινωνικές δραστηριότητες, η θετική συσχέτιση με συζυγικές συγκρούσεις ή διαζύγιο, η ενδογενής μεροληψία στην αξιολόγηση της συμπεριφοράς του παιδιού με ΔΑΦ λόγω της επίδρασης των γονικών χαρακτηριστικών. Τέλος, αναδείχθηκε επίδραση στον τρόπο αλληλεπίδρασης με το παιδί, στην αναγνώριση των αναγκών του και στην πρόσβαση σε υποστηρικτικές υπηρεσίες, καθιστώντας τον ΕΑΦ παράγοντα επιρροής στη διάγνωση και την καθημερινή κοινωνική εμπλοκή του παιδιού.

Η παρούσα ανασκόπηση διέκρινε και την αναγκαιότητα βελτιωμένων μεθοδολογικών προσεγγίσεων για την έγκυρη και αξιόπιστη μελέτη του ΕΑΦ (ερευνητικό ερώτημα 5). Συγκεκριμένα, αναδείχθηκε η ανάγκη για (α) πολυπληροφοριακή αξιολόγηση από πολλαπλές πηγές (γονείς, εκπαιδευτικοί, κλινικοί) και διαφορετικές μεθόδους (ερωτηματολόγια, παρατήρηση, κλινική αξιολόγηση), (β) χρήση ποσοτικών, διαστατικών μέτρων για την ανίχνευση λεπτών διαφορών, (γ) διενέργεια διαχρονικών και συγκριτικών ερευνών με ομάδες ελέγχου για τον διαχωρισμό γενετικών από περιβαλλοντικούς παράγοντες, (δ) σύγκριση οικογενειών με πολλαπλές (MPX) έναντι μονών (SPX) περιπτώσεων ΔΑΦ για την ενίσχυση του γενετικού υποβάθρου, (ε) συστηματικό έλεγχο των επιδράσεων του φύλου, της πληθυσμιακής ετερογένειας και των μεθοδολογικών διαφορών. Συνολικά, μια ολοκληρωμένη και πολυδιάστατη προσέγγιση είναι απαραίτητη για την πλήρη κατανόηση του ΕΑΦ.

Συζήτηση

Η παρούσα ανασκόπηση επιχείρησε να διερευνήσει συστηματικά τις μελέτες που εστιάζουν στον Ευρύτερο Αυτιστικό Φαινότυπο (ΕΑΦ) σε συγγενείς πρώτου βαθμού παιδιών με Διαταραχή Αυτιστικού Φάσματος (ΔΑΦ). Τα αποτελέσματα καταδεικνύουν ότι αρκετοί από τους τομείς που χαρακτηρίζουν την ΔΑΦ, όπως η κοινωνική επικοινωνία, η επαναληπτική συμπεριφορά και η κοινωνική γνώση, εμφανίζονται με ηπιότερη μορφή σε γονείς και αδέρφια ατόμων με ΔΑΦ. Ωστόσο, τα ευρήματα των μελετών δεν είναι πάντα ομοιογενή και απαιτούν προσεκτική αποτίμηση. Μια σημαντική απόκλιση παρατηρείται στις

ανασκοπούμενες έρευνες που εξετάζουν τις γλωσσικές και επικοινωνιακές δεξιότητες των γονέων. Ενώ ορισμένες έρευνες διαπιστώνουν ισχυρές συσχετίσεις μεταξύ των αυτιστικών χαρακτηριστικών των γονέων και των επικοινωνιακών ελλειμμάτων των παιδιών (π.χ., Taylor et al., 2013· Di Mento et al., 2024), άλλες δεν εντοπίζουν σαφείς διαφορές μεταξύ των ομάδων ή αμφισβητούν τη γενετική υπόσταση του φαινομένου (Davidson et al., 2014). Οι διαφορές αυτές ενδέχεται να απορρέουν από τις μεθοδολογικές προσεγγίσεις, τα χρησιμοποιούμενα εργαλεία και την επιλογή του δείγματος. Για παράδειγμα, οι μελέτες που κάνουν διαχωρισμό μεταξύ των οικογενειών με περισσότερες από μία περιπτώσεις αυτισμού ("multiplex") και αυτών με ένα παιδί με αυτισμό ("simplex") (Bernier et al., 2012) προσφέρουν πιο διακριτές διαγνώσεις, γεγονός που ενισχύει την ανάγκη για μεγαλύτερη εννοιολογική σαφήνεια στις μελλοντικές έρευνες. Παρομοίως, στις μελέτες που διερευνούν τις κοινωνικές δεξιότητες και την αμοιβαία κοινωνική αλληλεπίδραση, υπάρχουν ενδείξεις για μεταβλητότητα στα αποτελέσματα, ειδικά σε ό,τι αφορά τη συμφωνία μεταξύ αυτοαναφοράς και ετεροαναφοράς (Sasson et al., 2014· Rubenstein et al., 2017). Το εύρημα αυτό έχει σοβαρές θεωρητικές συνέπειες, καθώς αναδεικνύει την πιθανότητα ύπαρξης «τυφλών σημείων» στην αυτοπαρατήρηση και εγείρει ερωτήματα σχετικά με την εγκυρότητα των εργαλείων μέτρησης του ΕΑΦ.

Επιπλέον, ορισμένες περιοχές, όπως οι στερεοτυπικές και επαναλαμβανόμενες συμπεριφορές, παραμένουν υπομελετημένες. Οι σχετικές έρευνες είναι περιορισμένες σε αριθμό και βασίζονται κυρίως σε ποιοτικά ή κατηγορικά εργαλεία, γεγονός που περιορίζει την ευαισθησία τους στην ανίχνευση ηπιότερων εκδοχών του φαινοτύπου (Li et al., 2017· Nayar et al., 2020). Αντίστοιχα, στα ζητήματα κοινωνικής γνώσης και αλεξιθυμίας, παρόλο που υπάρχουν ενδείξεις ότι οι συγγενείς ατόμων με ΔΑΦ εμφανίζουν δυσκολίες σε δοκιμασίες Θεωρίας του Νου ή κοινωνικής αναγνώρισης (Tajmirriyahi et al., 2013· Kadak et al., 2014), δεν είναι σαφές αν πρόκειται για κατηγορική ή διαστατική διάσταση του ΕΑΦ.

Η παρουσία ψυχικών δυσκολιών, όπως άγχος και κατάθλιψη, σε γονείς παιδιών με ΔΑΦ έχει ερμηνευτεί είτε ως αποτέλεσμα των στρεσογόνων παραγόντων της φροντίδας είτε ως έκφραση κοινού γενετικού υποβάθρου (Dunekot et al., 2016· Carpita et al., 2020). Η διακριτή εκδήλωση χαρακτηριστικών του ΕΑΦ σε άνδρες και γυναίκες (Levin-Decanini et al., 2013) υπογραμμίζει τη σημασία της μελέτης των διαφορών φύλου στην εκδήλωση του φαινοτύπου, ενώ τα ευρήματα από το πεδίο της αισθητηριακής επεξεργασίας παραμένουν ασαφή και ετερογενή (Taylor et al., 2020). Θεωρητικά, η μελέτη του ΕΑΦ συμβάλλει στη διερεύνηση των γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων που σχετίζονται με τη ΔΑΦ, ενισχύει τη συζήτηση για το συνεχές της αυτιστικής εμπειρίας και προτείνει ένα νέο μοντέλο κατανόησης της ΔΑΦ ως φάσματος χαρακτηριστικών, και όχι αποκλειστικά ως διαταραχής.

Παράλληλα, η παρούσα ανασκόπηση έχει πρακτική σημασία, καθώς η αναγνώριση των χαρακτηριστικών του ΕΑΦ μπορεί να διευκολύνει την έγκαιρη ανίχνευση παιδιών σε κίνδυνο και να συμβάλει στην κατάρτιση εξατομικευμένων στρατηγικών παρέμβασης. Για τις μελλοντικές έρευνες προτείνεται η ενσωμάτωση διαστατικών και ποσοτικών εργαλείων αξιολόγησης, η χρήση πολυπληθών και αντιπροσωπευτικών δειγμάτων, καθώς και η διαστρωμάτωση των συμμετεχόντων με βάση το φύλο, τη γενετική επιβάρυνση και το οικογενειακό ιστορικό. Η αξιοποίηση μεθόδων πολυεπίπεδης μοντελοποίησης ή γονιδιωματικής προσέγγισης θα μπορούσε να αναδείξει λεπτές διαφοροποιήσεις στον τρόπο έκφρασης του ΕΑΦ και τη σχέση του με την κλινική διάγνωση της ΔΑΦ. Επιπλέον, κρίνεται σκόπιμο να διερευνηθούν περαιτέρω οι συνέπειες του ΕΑΦ στη γονική λειτουργικότητα, τη λήψη αποφάσεων και τις οικογενειακές σχέσεις, ώστε να σχεδιαστούν υποστηρικτικά προγράμματα που να ανταποκρίνονται στις πραγματικές ανάγκες αυτών των οικογενειών.



Η έρευνα σχετικά με τον ευρύτερο αυτιστικό φαινότυπο (ΕΑΦ), σε γονείς παιδιών με Διαταραχή Αυτιστικού Φάσματος (ΔΑΦ) έχει αναδειχθεί ως ένας καίριος τομέας για την κατανόηση της γενετικής βάσης και της ετερογένειας της ΔΑΦ. Η πληθώρα των ανασκοπούμενων δεδομένων επιβεβαιώνει την αυξημένη επικράτηση χαρακτηριστικών ΕΑΦ σε γονείς αυτιστικών παιδιών σε σύγκριση με τον γενικό πληθυσμό, αναδεικνύοντας τη σημασία της γενετικής συνιστώσας στην αιτιολογία της ΔΑΦ. Ωστόσο, υπάρχουν σημαντικές ερευνητικές ελλείψεις και μεθοδολογικά προβλήματα που χρήζουν προσοχής. Συγκεκριμένα, παραμένουν σημαντικά κενά στην κατανόηση του ΕΑΦ στους γονείς που αφορούν κυρίως (α) στην έλλειψη διαχρονικών μελετών, (β) στα περιορισμένα εμπειρικά δεδομένα που εστιάζουν στην συνάφεια του φύλου, καθώς και (γ) στην ανεπαρκή διερεύνηση της αλληλεπίδρασης γενετικών και περιβαλλοντικών παραγόντων. Συγκεκριμένα, οι περισσότερες ανασκοπούμενες έρευνες είναι διατομεακές, παρέχοντας ένα σύνολο χαρακτηριστικών του ΕΑΦ. Χρειάζονται διαχρονικές μελέτες που να εστιάζουν στην εξέταση της πορείας των χαρακτηριστικών αυτών με την πάροδο του χρόνου, καθώς και στην επίδρασή τους στην ψυχική υγεία και την ποιότητα ζωής των γονέων και της οικογένειας. Επιπρόσθετα, αν και είναι γνωστό ότι η ΔΑΦ εμφανίζει διαφορετικά χαρακτηριστικά και επικράτηση στα δύο φύλα, η έρευνα για τις πιθανές διαφορές του ΕΑΦ μεταξύ μητέρων και πατέρων είναι περιορισμένη. Η διερεύνηση αυτών των διαφορών θα μπορούσε να προσφέρει πολύτιμες πληροφορίες για τους υποκείμενους βιολογικούς και περιβαλλοντικούς μηχανισμούς. Αξίζει να σημειωθεί ότι, ενώ η γενετική συνιστώσα του ΕΑΦ είναι αναμφισβήτητη, η αλληλεπίδραση μεταξύ γενετικών προδιαθέσεων και περιβαλλοντικών παραγόντων (π.χ., άγχος, κοινωνική υποστήριξη) παραμένει σε μεγάλο βαθμό ανεξερεύνητη. Η κατανόηση αυτής της αλληλεπίδρασης είναι κρίσιμη για την ανάπτυξη στοχευμένων παρεμβάσεων.

Παράλληλα με τις ερευνητικές ελλείψεις, υφίστανται σημαντικά μεθοδολογικά ζητήματα που επηρεάζουν την εγκυρότητα και τη γενικευσιμότητα των ευρημάτων. Αυτά αφορούν κυρίως στην έλλειψη τυποποιημένων διαγνωστικών εργαλείων για τον ΕΑΦ. Η αξιολόγηση του ΕΑΦ βασίζεται συχνά σε αυτοαναφορικά ερωτηματολόγια (π.χ., AQ, RAADS-R) που δεν έχουν διαγνωστική ισχύ και ενδέχεται να οδηγήσουν σε ψευδώς θετικά ή αρνητικά αποτελέσματα. Επιπλέον, δεν υπάρχει καθολικά αποδεκτός ορισμός του ΕΑΦ, με αποτέλεσμα την ασυνέπεια στην ορολογία και τα κριτήρια που χρησιμοποιούνται στις διάφορες μελέτες. Αυτό δυσχεραίνει τη σύγκριση των ευρημάτων και την εξαγωγή ασφαλών συμπερασμάτων. Πολλές μελέτες βασίζονται σε βολική δειγματοληψία, με τους συμμετέχοντες να προέρχονται συχνά από κλινικά δείγματα ή ομάδες υποστήριξης. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε προκατάληψη και να περιορίσει τη γενικευσιμότητα των ευρημάτων στον γενικό πληθυσμό των γονέων. Τέλος, οι γονείς αυτιστικών παιδιών, έχοντας εξοικείωση με τα χαρακτηριστικά της ΔΑΦ, ενδέχεται να είναι πιο ευαίσθητοποιημένοι και να αναγνωρίζουν περισσότερα αυτιστικά χαρακτηριστικά στον εαυτό τους, οδηγώντας σε υπερεκτίμηση της επικράτησης του ΕΑΦ.

Προκειμένου να ξεπεραστούν οι παραπάνω ελλείψεις και προβλήματα, η μελλοντική έρευνα θα πρέπει να επικεντρωθεί στην ανάπτυξη και επικύρωση τυποποιημένων διαγνωστικών εργαλείων (δημιουργία εργαλείων με υψηλή εγκυρότητα και αξιοπιστία για την αξιολόγηση του ΕΑΦ όπως συνδυασμό αυτοαναφορικών μέτρων, παρατηρητικών αξιολογήσεων και νευροψυχολογικών δοκιμασιών), στην διεξαγωγή διαχρονικών μελετών μεγάλης κλίμακας (με πολλαπλές αξιολογήσεις του ΕΑΦ και άλλων σχετικών παραγόντων με την πάροδο του χρόνου), στην ενσωμάτωση βιολογικών δεικτών (π.χ. γενετικών, νευροαπεικονιστικών), στην διεπιστημονική/ολιστική προσέγγιση του ΕΑΦ (συνεργασία μεταξύ γενετιστών, ψυχολόγων, νευροεπιστημόνων και άλλων ειδικών), στην εστίαση σε προστατευτικούς παράγοντες που μπορούν να συμβάλλουν στην ψυχική ευεξία των γονέων με ΕΑΦ. Συνοψίζοντας, η έρευνα

για τον ΕΑΦ στους γονείς αυτιστικών παιδιών είναι ένας δυναμικός τομέας με σημαντικές προοπτικές. Η αντιμετώπιση των υπάρχουσών ελλείψεων και μεθοδολογικών προβλημάτων θα οδηγήσει σε μια πιο ολοκληρωμένη κατανόηση του ΕΑΦ, συμβάλλοντας στην ανάπτυξη πιο αποτελεσματικών διαγνωστικών και υποστηρικτικών παρεμβάσεων τόσο για τους γονείς όσο και για τα παιδιά τους.

Βιβλιογραφικές αναφορές

- Bagby, R. Michael., Parker, J. D. A., & Taylor, G. J. (1994α). The twenty-item Toronto Alexithymia scale—I. Item selection and cross-validation of the factor structure. *Journal of Psychosomatic Research*, 38(1), 23–32. [https://doi.org/10.1016/0022-3999\(94\)90005-1](https://doi.org/10.1016/0022-3999(94)90005-1)
- Bagby, R. Michael., Taylor, G. J., & Parker, J. D. A. (1994β). The twenty-item Toronto Alexithymia scale—II. Convergent, discriminant, and concurrent validity. *Journal of Psychosomatic Research*, 38(1), 33–40. [https://doi.org/10.1016/0022-3999\(94\)90006-x](https://doi.org/10.1016/0022-3999(94)90006-x)
- Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Skinner, R., Martin, J., & Clubley, E. (2001). The autism-spectrum quotient (AQ): evidence from Asperger syndrome/high-functioning autism, males and females, scientists and mathematicians. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31(1), 5–17. <https://doi.org/10.1023/a:1005653411471>
- Bernier, R., Gerds, J., Munson, J., Dawson, G., & Estes, A. (2012). Evidence for broader autism phenotype characteristics in parents from multiple-incidence autism families. *Autism Research*, 5(1), 13–20. <https://doi.org/10.1002/aur.226>
- Berthoz, S., Lalanne, C., Crane, L., & Hill, E. L. (2013). Investigating emotional impairments in adults with autism spectrum disorders and the broader autism phenotype. *Psychiatry Research*, 208(3), 257–264. <https://doi.org/10.1016/j.psychres.2013.05.014>
- Bishop, D. V. M. (2003). *The children's communication checklist— 2*. The Psychological Corporation.
- Bora, E., Aydin, A., Sarac, T., Kadak, M. T., & Kose, S. (2017). Heterogeneity of subclinical autistic traits among parents of children with autism spectrum disorder: Identifying the broader autism phenotype with a data-driven method. *Autism Research*, 10(2), 321–326. <https://doi.org/10.1002/aur.1661>
- Carpita, B., Carmassi, C., Calderoni, S., Muti, D., Muscarella, A., Massimetti, G., Cremone, I. M., Gesi, C., Conti, E., Muratori, F., & Dell'Osso, L. (2020). The broad autism phenotype in real-life: clinical and functional correlates of autism spectrum symptoms and rumination among parents of patients with autism spectrum disorder. *CNS Spectrums*, 25(6), 765–773. <https://doi.org/10.1017/s1092852919001615>
- Chapman, L. J., Chapman, J. P., & Raulin, M. L. (1976). Scales for physical and social anhedonia. *Journal of Abnormal Psychology*, 85(4), 374–382. <https://doi.org/10.1037/0021-843x.85.4.374>
- Constantino, J. N., & Gruber, C. P. (2012). *Social Responsiveness Scale Second Edition (SRS-2): manual*. Western Psychological Services (Wps).
- Davidson, J., Goin-Kochel, R. P., Green-Snyder, L. A., Hundley, R. J., Warren, Z., & Peters, S. U. (2014). Expression of the broad autism phenotype in simplex autism families from the Simons Simplex Collection. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 44(10), 2392–2399. <https://doi.org/10.1007/s10803-012-1492-1>
- Dawson, G., Estes, A., Munson, J., Schellenberg, G., Bernier, R., & Abbott, R. (2007). Quantitative assessment of autism symptom-related traits in probands and parents: Broader phenotype autism symptom scale. *Journal of autism and developmental disorders*, 37(3), 523–536. <https://doi.org/10.1007/s10803-006-0182-2>



- De la Marche, W., Noens, I., Kuppens, S., Spilt, J. L., Boets, B., & Steyaert, J. (2015). Measuring quantitative autism traits in families: informant effect or intergenerational transmission? *European Child and Adolescent Psychiatry*, 24(4), 385–395. <https://doi.org/10.1007/s00787-014-0586-z>
- Di Mento, B., John, J. R., Diaz, A. M., Lin, P. I., Masi, A., Grove, R., & Eapen, V. (2024). Sex differences in the broad autism phenotype: Insights from the Australian biobank. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. <https://doi.org/10.1007/s10803-024-06466-4>
- Donaldson, C. K., Stauder, J. E. A., & Donkers, F. C. L. (2017). Increased sensory processing atypicalities in parents of multiplex ASD families versus typically developing and simplex ASD families. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 47(3), 535–548. <https://doi.org/10.1007/s10803-016-2888-0>
- Duvekot, J., van der Ende, J., Constantino, J. N., Verhulst, F. C., & Greaves-Lord, K. (2016). Symptoms of autism spectrum disorder and anxiety: shared familial transmission and cross-assortative mating. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 57(6), 759–769. <https://doi.org/10.1111/jcpp.12508>
- Eckblad, M.L., Chapman, L.J., Chapman, J.P., Mishlove, M., 1982. *The revised social anhedonia scale* [Unpublished test]. Department of Psychology. University of Wisconsin. Madison.
- Folstein, S., & Rutter, M. (1977). Infantile Autism: A genetic study of 21 twin pairs. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 18(4), 297–321. <https://doi.org/10.1111/j.1469-7610.1977.tb00443.x>
- Gerdts, J., & Bernier, R. (2011). The broader autism phenotype and its implications on the etiology and treatment of autism spectrum disorders. *Autism Research and Treatment*, 2011, 1–19. <https://doi.org/10.1155/2011/545901>
- Gerdts, J., Bernier, R., Dawson, G., & Estes, A. (2013). The broader autism phenotype in simplex and multiplex families. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43(7), 1597–1605. <https://doi.org/10.1007/s10803-012-1706-6>
- Grove, R., Baillie, A., Allison, C., Baron-Cohen, S., & Hoekstra, R. A. (2013). Empathizing, systemizing, and autistic traits: Latent structure in individuals with autism, their parents, and general population controls. *Journal of Abnormal Psychology*, 122(2), 600–609. <https://doi.org/10.1037/a0031919>
- Hartley, S. L., Hickey, E. J., DaWalt, L., & Rodriguez, G. (2019). Broader autism phenotype and couple interactions in parents of children with autism. *Autism*, 23(8), 2068–2079. <https://doi.org/10.1177/1362361319841312>
- Hasegawa, C., Kikuchi, M., Yoshimura, Y., Hiraishi, H., Munesue, T., Nakatani, H., Higashida, H., Asada, M., Oi, M., & Minabe, Y. (2015). Broader autism phenotype in mothers predicts social responsiveness in young children with autism spectrum disorders. *Psychiatry and Clinical Neurosciences*, 69(3), 136–144. <https://doi.org/10.1111/pcn.12210>
- Hurley, R. S. E., Losh, M., Parlier, M., Reznick, J. S., & Piven, J. (2007). The broad autism phenotype questionnaire. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 37(9), 1679–1690. <https://doi.org/10.1007/s10803-006-0299-3>
- Kadak, M. T., Demirel, Ö. F., Yavuz, M., & Demir, T. (2014). Recognition of emotional facial expressions and broad autism phenotype in parents of children diagnosed with autistic spectrum disorder. *Comprehensive Psychiatry*, 55(5), 1146–1151. <https://doi.org/10.1016/j.comppsy.2014.03.004>
- Kose, S., Bora, E., Eremiş, S., Özbaran, B., Bildik, T., & Aydın, C. (2013). Broader autistic phenotype in parents of children with autism: Autism spectrum quotient-Turkish version. *Psychiatry and Clinical Neurosciences*, 67(1), 20–27. <https://doi.org/10.1111/pcn.12005>

- Kulasinghe, K., Whittingham, K., & Mitchell, A. E. (2021). Mental health, broad autism phenotype and psychological inflexibility in mothers of young children with autism spectrum disorder in Australia: A cross-sectional survey. *Autism*, 25(5), 1187-1202. <https://doi.org/10.1177/1362361320984625>
- Landa, R., Piven, J., Wzorek, M. M., Gayle, J. O., Chase, G. A., & Folstein, S. E. (1992). Social language use in parents of autistic individuals. *Psychological Medicine*, 22(1), 245-254. <https://doi.org/10.1017/S0033291700032918>
- Levin-Decanini, T., Maltman, N., Francis, S. M., Guter, S., Anderson, G. M., Cook, E. H., & Jacob, S. (2013). Parental broader autism subphenotypes in ASD affected families: relationship to gender, child's symptoms, SSRI treatment, and platelet serotonin. *Autism Research*, 6(6), 621-630. <https://doi.org/10.1002/aur.1322>
- Li, X., Wang, Q., Wu, Y., Wang, S., Huang, Y., & Li, T. (2017). Personality characteristics and neurocognitive functions in parents of children with autism spectrum disorder. *Shanghai archives of psychiatry*, 29(1), 41-47. <https://doi.org/10.11919/j.issn.1002-0829.216108>
- Losh, M., Klusek, J., Martin, G. E., Sideris, J., Parlier, M., & Piven, J. (2012). Defining genetically meaningful language and personality traits in relatives of individuals with fragile X syndrome and relatives of individuals with autism. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 159B(6), 660-668. <https://doi.org/10.1002/ajmg.b.32070>
- Lyall, K., Constantino, J. N., Weisskopf, M. G., Roberts, A. L., Ascherio, A., & Santangelo, S. L. (2014). Parental social responsiveness and risk of autism spectrum disorder in offspring. *JAMA Psychiatry*, 71(8), 936-942. <https://doi.org/10.1001/jamapsychiatry.2014.476>
- Machado AS, Dias G, & P Carvalho I. (2024). Disentangling the relationship between sensory processing, alexithymia and broad autism spectrum: A study in parents' of children with autism spectrum disorders and sensory processing disorders. *Research in Developmental Disabilities*, 149, 104742. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2024.104742>
- Maxwell, C. R., Parish-Morris, J., Hsin, O., Bush, J. C., & Schultz, R. T. (2013). The broad autism phenotype predicts child functioning in autism spectrum disorders. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 5(1), 25. <https://doi.org/10.1186/1866-1955-5-25>
- Mohammadi, M. R., Zarafshan, H., & Ghasempour, S. (2012). Broader autism phenotype in Iranian parents of children with autism spectrum disorders vs. normal children. *Iranian Journal of Psychiatry*, 7(4), 157-163.
- Narzisi A, Busuoli EM, Fabbri-Destro M, Pinzino M, Calderoni S, Tancredi R, Lombardo MV & Masi G. (2025). Exploring autistic traits in parents of autistic children: A pilot study on the broader autism phenotype. *Frontiers in Psychiatry*, 16, 1537487. <https://doi.org/10.3389/fpsy.2025.1537487>
- Nayar, K., Sealock, J. M., Maltman, N., Bush, L., Cook, E. H., Davis, L. K., & Losh, M. (2020). Elevated polygenic burden for autism spectrum disorder is associated with the broad autism phenotype in mothers of individuals with autism spectrum disorder. *Biological Psychiatry*, 89(5), 476-485. <https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2020.08.029>
- Page, J., Constantino, J. N., Zambrana, K., Martin, E., Tunc, I., Zhang, Y., Abbacchi, A., & Messinger, D. (2016). Quantitative autistic trait measurements index background genetic risk for ASD in Hispanic families. *Molecular Autism*, 7(1), 39. <https://doi.org/10.1186/s13229-016-0100-1>
- Pickles, A., St Clair, M. C., & Conti-Ramsden, G. (2013). Communication and social deficits in relatives of individuals with SLI and relatives of individuals with ASD. *Journal of autism and developmental disorders*, 43(1), 156-167. <https://doi.org/10.1007/s10803-012-1556-2>



- Piven, J., Wzorek, M., Landa, R., Lainhart, J., Bolton, P., Chase, G. A., & Folstein, S. (1994). Personality characteristics of the parents of autistic individuals. *Psychological Medicine*, 24(3), 783-795. <https://doi.org/10.1017/S0033291700027938>
- Piven J, Palmer P, Jacobi D, Childress D, Arndt S. (1997). Broader autism phenotype: evidence from a family history study of multiple-incidence autism families. *American Journal of Psychiatry*, 154(2), 185-190. <https://doi.org/10.1176/ajp.154.2.185>
- Robel, L., Rousselot-Pailley, B., Fortin, C., Levy-Rueff, M., Golse, B., & Falissard, B. (2014). Subthreshold traits of the broad autistic spectrum are distributed across different subgroups in parents, but not siblings, of probands with autism. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 23(4), 225-33. <https://doi.org/10.1007/s00787-013-0451-5>
- Rubenstein, E., Edmondson Pretzel, R., Windham, G. C., Schieve, L. A., Wiggins, L. D., DiGuseppi, C., Olshan, A. F., Howard, A. G., Pence, B. W., Young, L., & Daniels, J. (2017). The broader autism phenotype in mothers is associated with increased discordance between maternal-reported and clinician-observed instruments that measure child autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 47(10), 3253-3266. <https://doi.org/10.1007/s10803-017-3248-4>
- Rubenstein, E., & Chawla, D. (2018). Broader autism phenotype in parents of children with autism: A systematic review of percentage Estimates. *Journal of Child and Family Studies*, 27(6), 1705-1720. <https://doi.org/10.1007/s10826-018-1026-3>
- Rubenstein, E., Wiggins, L. D., Schieve, L. A., Bradley, C., DiGuseppi, C., Moody, E., Pandey, J., Pretzel, R. E., Howard, A. G., Olshan, A. F., Pence, B. W., & Daniels, J. (2019). Associations between parental broader autism phenotype and child autism spectrum disorder phenotype in the Study to Explore Early Development. *Autism*, 23(2), 436-448. <https://doi.org/10.1177/1362361317753563>
- Ruta, L., Mazzone, D., Mazzone, L., Wheelwright, S., & Baron-Cohen, S. (2012). The Autism-Spectrum Quotient-Italian version: a cross-cultural confirmation of the broader autism phenotype. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42(4), 625-633. <https://doi.org/10.1007/s10803-011-1290-1>
- Sasson, N. J., Lam, K. S. L., Parlier, M., Daniels, J. L., & Piven, J. (2013). Autism and the broad autism phenotype: Familial patterns and intergenerational transmission. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 5, 11. <https://doi.org/10.1186/1866-1955-5-11>
- Sasson, N. J., Faso, D. J., Parlier, M., Daniels, J. L., & Piven, J. (2014). When father doesn't know best: selective disagreement between self-report and informant report of the broad autism phenotype in parents of a child with autism. *Autism Research*, 7(6), 731-739. <https://doi.org/10.1002/aur.1425>
- Shi, L.-J., Ou, J.-J., Gong, J.-B., Wang, S.-H., Zhou, Y.-Y., Zhu, F.-R., Liu, X.-D., Zhao, J.-P., & Luo, X.-R. (2015). Broad autism phenotype features of Chinese parents with autistic children and their associations with severity of social impairment in probands. *BMC Psychiatry*, 15, Article 168. <https://doi.org/10.1186/s12888-015-0568-9>
- Sucksmith, E., Roth, I., & Hoekstra, R. A. (2011). Autistic traits below the clinical threshold: Re-examining the broader autism phenotype in the 21st Century. *Neuropsychology Review*, 21(4), 360-389. <https://doi.org/10.1007/s11065-011-9183-9>
- Sucksmith, E., Allison, C., Baron-Cohen, S., Chakrabarti, B., & Hoekstra, R. A. (2013). Empathy and emotion recognition in people with autism, first-degree relatives, and controls. *Neuropsychologia*, 51(1), 98-105. <https://doi.org/10.1016/j.neuropsychologia.2012.11.013>

- Tajmirriyahi, M., Nejati, V., Pouretamad, H., & Sepehr, R. M. (2013). Reading the mind in the face and voice in parents of children with Autism Spectrum Disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 7(12), 1543–1550. <https://doi.org/10.1016/j.rasd.2013.08.007>
- Taylor, L. J., Maybery, M. T., Wray, J., Ravine, D., Hunt, A., & Whitehouse, A. J. O. (2013). Brief report: Do the nature of communication impairments in Autism Spectrum Disorders relate to the broader autism phenotype in parents? *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43(12), 2984–2989. <https://doi.org/10.1007/s10803-013-1838-3>
- Taylor, E., Holt, R., Tavassoli, T., Ashwin, C., & Baron-Cohen, S. (2020). Revised scored Sensory Perception Quotient reveals sensory hypersensitivity in women with autism. *Molecular Autism*, 11, Article 18. <https://doi.org/10.1186/s13229-019-0289-x>
- Uljarević, M., Evans, D. W., Alvares, G. A., & Whitehouse, A. J. O. (2016). Short report: relationship between restricted and repetitive behaviours in children with autism spectrum disorder and their parents. *Molecular Autism*, 7, Article 29. <https://doi.org/10.1186/s13229-016-0091-y>
- Uljarević, M., Frazier, T. W., Jo, B., Phillips, J. M., Billingham, W., Cooper, M. N., & Hardan, A. Y. (2021). relationship between social motivation in children with autism spectrum disorder and their parents. *Frontiers in Neuroscience*, 15. <https://doi.org/10.3389/fnins.2021.660330>
- Umer Jon Ganai, Bhushan, B., & Venkatesh, K. S. (2024). Broad autism phenotype and gait in parents of children with and without autism spectrum disorder. *Annals of Neurosciences*. <https://doi.org/10.1177/09727531241249533>
- Vorst, H. C. M., & Bermond, B. (2001). Validity and reliability of the Bermond–Vorst Alexithymia Questionnaire. *Personality and Individual Differences*, 30(3), 413–434. [https://doi.org/10.1016/S0191-8869\(00\)00033-7](https://doi.org/10.1016/S0191-8869(00)00033-7)
- White, S., Hill, E., Happé, F., & Frith, U. (2009). Revisiting the strange stories: Revealing mentalizing impairments in autism. *Child Development*, 80(4), 1097–1117. <https://doi.org/10.1111/j.1467-8624.2009.01319.x>



ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΚΗ ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ | REVIEW PAPER

The broader autism phenotype in parents of children with autismPanagiota KAZANTZIDOU¹, Vasiliki COSTARELLI¹, George PAPANIKOLAOU², Katerina ANTONOPOULOU¹¹ Department of Economics and Sustainable Development, Harokopio University, Greece² Department of Nutrition and Dietetics, Harokopio University, Greece

KEYWORDS	ABSTRACT
Broader autism phenotype Traits Endophenotype Parents Families	This review aims to provide a synopsis and analysis of the empirical evidence from research related to the study of the broader autism phenotype in parents of children with autism. This term refers to a condition that includes mild but qualitatively similar traits associated with autism spectrum disorder, involving deficits in communication, behavioural routines and resistance to change. In recent decades it has been suggested that these characteristics, which are quite often shared by parents and siblings of children with autism, may be useful in identifying environmental and genetic conditions associated with the disorder. A total of forty-one studies published between 2012 and 2025 from the USA, Italy, China, Japan, Turkey, France, Iran, Australia, Belgium, the Netherlands, Portugal and England that met the predefined inclusion criteria were included. The results showed that the most frequently reported characteristics referred to social, communication and cognitive deficits, as well as various mental health conditions such as anxiety, depression and mood disorders. These findings could be useful for child psychiatrists and practitioners to contribute to the understanding of certain symptoms and, most importantly, help in the design and effective implementation of the intervention to strengthen the family of children with autism and improve their quality of life.
CORRESPONDENCE	
Katerina Antonopoulou Department of Economics and Sustainable Development Harokopio University El. 70 Venizelou Street, 176 76, Athens, Greece kantonop@hua.gr	

© 2025, Panagiota Kazantzidou, Vasiliki Costarelli,
 Giorgos Papanikolaou, Katerina Antonopoulou
 License CC-BY-SA 4.0

https://doi.org/10.12681/psy_hps.40443

Psychology: The Journal of the Hellenic Psychological Society
<https://ejournals.epublishing.ekt.gr/index.php/psychology>