

Diagnostyka autyzmu

Diagnosing autism

Kirsty Yates, Ann Le Couteur

Paediatrics and Child Health, 2009; 19: 55–59

tłumaczyła lek. Elżbieta Szczęsny

konsultowała prof. dr hab. med. Irena Namysłowska
Klinika Psychiatrii Dzieci i Młodzieży
Instytut Psychiatrii i Neurologii w Warszawie

Streszczenie

Zainteresowanie autyzmem oraz świadomość jego istnienia zarówno w społeczeństwie, jak i w środowiskach lekarzy wzrosły w ciągu ostatnich kilku lat. Dzięki większej świadomości rodziców dzieci znacznie wcześniej są kierowane do lekarza na konsultację, badane oraz diagnozowane. Z uwagi na różnorodność przebiegu choroby oraz zróżnicowanie lokalnych systemów opieki medycznej pacjenci trafiają do specjalisty różnymi drogami. Jest więc konieczne, aby pediatrzy, lekarze podstawowej opieki zdrowotnej oraz specjaliści czuwający nad prawidłowym rozwojem dziecka mieli ugruntowaną wiedzę na temat obrazu klinicznego oraz diagnostyki zaburzeń ze spektrum autyzmu (*autism spectrum disorder* – ASD). Wczesne rozpoznanie odstępstw od typowego dla tej grupy pacjentów rozwoju jest korzystne, gdyż umożliwi maksymalne wykorzystanie potencjału dziecka, wdrożenie ukierunkowanych interwencji oraz przyczynia się do zmniejszenia częstości występowania chorób współistniejących. W niniejszym przeglądzie omówiono diagnostykę ASD i określono ramy diagnostyczne dla specjalistów, którzy stykają się z dzieckiem podejrzanym o autyzm.

Czym jest autyzm?

Autyzm jest zaburzeniem neurorozwojowym, należącym do grupy chorób określanymi jako całościowe zaburzenia rozwojowe.^{1,2} Termin „autyzm” odnosi się do prototypowego zaburzenia, opisanego w 1943 roku przez Leo Kanner, znanego również pod nazwą „autyzm klasyczny” lub „autyzm wczesnodziecięcy”, z uwagi na jego występowanie we wczesnym dzieciństwie. Typowe dla zaburzenia są jakościowe nieprawidłowości zachowania dotyczące komunikacji, interakcji społecznych oraz zainteresowań, a także powtarzające się, ograniczone i stereotypowe czynności. Nieprawidłowości te mają charakter całościowy, dlatego widoczne są w różnych warunkach, niezależnie od otoczenia. Przyjmuje się, że istnieje spektrum tych chorób i szerszy fenotyp autystyczny, z łagodniejszymi i bardziej subtelnymi zaburzeniami w zakresie zachowania. Mimo iż termin „zaburzenie ze spektrum autyzmu” nie figuruje w klasyfikacjach DSM-IV TR oraz ICD-10 jako odrębna jednostka chorobowa, stosowany jest zarówno w niefachowej, jak i medycznej terminologii i obejmuje szeroki zakres zaburzeń, w tym: autyzm, zespół Aspergera, niespecyficzne całościowe zaburzenia rozwoju (*pervasive developmental disorders not otherwise specified* – PDD-NOS) oraz dezintegracyjne zaburzenie dziecięce.

Epidemiologia

ASD należą do stosunkowo częstych zaburzeń. Na podstawie przeprowadzonych ostatnio badań szacuje się, że współczynniki chorobowości wynoszą 30/10000 dla autyzmu klasycznego i aż do 1/100 dla ASD.³ Zaburzenia te są 3–4 razy częstsze wśród chłopców, z rosnącą przewagą płci męskiej w grupie wysoko funkcjonującej.⁴ Wyniki badań epidemiologicznych prowadzonych na przestrzeni lat sugerują, że chorobowość ulega zwiększeniu. Prawdopodobnie przynajmniej częściowo

Skróty: ASD – zaburzenie ze spektrum autyzmu, GDD – globalne opóźnienie rozwoju, IQ – iloraz inteligencji, PDD-NOS – niespecyficzne całościowe zaburzenia rozwoju, TS – stwardnienie guzowate

jest to spowodowane poszerzeniem kryteriów diagnostycznych, pozwalającym uwzględnić przypadki uprzednio inaczej klasyfikowane, oraz trafniejszą diagnostyką tych zaburzeń.³⁻⁶

Co stanowi przyczynę autyzmu oraz zaburzeń ze spektrum autyzmu?

Obecnie przyjmuje się, że ASD należą do zaburzeń neurorozwojowych, u podłoża których leżą czynniki biologiczne. Mimo rosnącej liczby badań, etiologia ASD w dalszym ciągu pozostaje niejasna. Heterogenność grupy osób dotkniętych tymi zaburzeniami oraz złożoność genetyczną trzeba niewątpliwie zaliczyć do powodów trudności i zniechęcenia towarzyszącym identyfikacji przyczyn(y) ASD. Zaburzenia cechuje prawdopodobnie etiologia wieloczynnikowa, gdyż na ekspresję fenotypową przypuszczalnie wpływają uwarunkowania genetyczne oraz czynniki środowiskowe.

Biorąc pod uwagę badania obejmujące bliźnięta oraz rozpowszechnienie autyzmu w populacji ogólnej, stwierdzono, że odziedziczalność skłonności do autyzmu klasycznego wynosi około 90%, a ryzyko powtórzenia się zaburzenia u rodzeństwa – 6%.⁷ Możliwy wydaje się wpływ kilku genów o niewielkim znaczeniu poprzez mechanizm epigenetyczny⁴ i chociaż zidentyfikowano liczne geny podatności, powtarzalne są wyniki tylko kilku badań. Kolejne publikacje zgodnie opisują rolę chromosomów 2, 7 i 16 oraz wskazują na udział anomalii cytogenetycznych dotyczących chromosomu 15 i 22.^{6,8}

W rzadkich przypadkach (<10%)^{4,5,7} ASD występuje w przebiegu znanej choroby, ale mechanizmy prowadzące do jego wystąpienia nie są całkowicie zrozumiałe. Względnie często rozpoznaje się zaburzenia genetyczne, takie jak stwardnienie guzowate (*tuberous sclerosis* – TS) oraz zespół łamliwego chromosomu X. Wyniki badań wykazały, że 1–3% dzieci chorych na autyzm cierpi na TS i podobny odsetek na zespół łamliwego chromosomu X.^{4,7}

W coraz liczniejszych badaniach ocenia się różnice neurobiologiczne między osobami z ASD i z grupy kontrolnej, analizując zmiany w obrębie neuroprzekazników oraz objętościowe i funkcjonalne różnice poszczególnych regionów mózgu, jednak konieczne są dalsze badania w celu

ustalenia, czy może to wpłynąć na praktykę kliniczną.⁸

Wyniki badań klinicznych wykazały również różnice w dynamice przyrostu obwodu głowy u dzieci z ASD.⁶ Makrocefalia była rozpoznawana w 20–30% przypadków ASD.⁴ Wyniki badań w tej grupie wskazują na przyspieszone zwiększenie obwodu głowy w pierwszych 2 latach życia, ze zwolnieniem tempa prawdopodobnie w okresie późnego dzieciństwa, ponieważ w okresie dojrzewania i w wieku dorosłym obwód głowy miał już przeciętną wartość.⁴ Mimo sprzecznych poglądów na temat znaczenia i przyczyny tych zmian, ustalono, że pojawiają się one przed wystąpieniem objawów klinicznych i dlatego mogą stanowić przydatny wskaźnik kliniczny.^{6,8}

W piśmiennictwie opisuje się różne czynniki środowiskowe powiązane z rozwojem choroby. Z autyzmem wiązano oddziaływania prenatalne, w tym spożywanie alkoholu, stosowanie kwasu walproinowego przez matkę, niedoczynność tarczycy oraz infekcje wrodzone, jednak związek ten wykazano jedynie w odniesieniu do różyczki wrodzonej.⁷ Liczne kontrowersje dotyczą związku pomiędzy skojarzoną szczepionką przeciwko odrze, śwince i różyczce (MMR) a tak zwanym autyzmem regresywnym. Wszystkie wiarygodne dane zaprzeczają istnieniu takiego związku przyczynowego, a hipoteza, zgodnie z którą szczepionka wywołuje zaburzenia jelitowe prowadzące do autyzmu, nie znajduje uzasadnienia.^{7,9,10} Autorzy badań epidemiologicznych wykazali, że powiązanie z autyzmem tiomersalu – zawierającego rtęć środka konserwującego niestosowanego już w szczepionkach – również jest bezpodstawne.^{4,7}

Rozpoznanie

ASD obejmują heterogenną grupę zaburzeń, w przypadku których nie obserwuje się objawów patognomicznych. Diagnostyka bywa trudna, ponieważ nie tylko stwierdza się zmienny stopień nasilenia zaburzeń zachowania, komunikacji oraz zdolności intelektualnych dotyczących trzech domen rozwojowych, ale również profil zachowań pacjentów może się zmieniać wraz z wiekiem. Do ustalenia rozpoznania klasycznego autyzmu według klasyfikacji ICD² konieczne jest stwierdzenie nieprawidłowego lub upośledzonego

rozwoju do ukończenia 3. roku życia. Wielu rodziców zauważa problemy nawet w 15.–18. miesiącu życia dziecka.⁵ Niestety, średni wiek rozpoznawania autyzmu to 4.–5. rok życia,^{6,10} prawdopodobnie z uwagi na kombinację czynników obejmujących: brak możliwości rozpoznawania subtelnych zaburzeń w zbyt młodym wieku, zmienność metod oceny oraz rozszerzenie spektrum zaburzenia w celu włączenia do tej grupy pacjentów z wysoko funkcjonującym autyzmem, objawiającym się w późniejszym wieku. Na przykład w okresie przedszkolnym do zgłoszenia się do lekarza mogą skłonić rodziców zaburzenia mowy u dziecka, podczas gdy u pacjenta z wysoko funkcjonującym autyzmem i adekwatnymi dla wieku zdolnościami językowymi problemy pojawiają się później – następują trudności w interakcjach z rówieśnikami, które stają się coraz bardziej widoczne wraz ze wzrostem wymagań szkolnych i społecznych.

Zachowania charakterystyczne dla osób z zaburzeniami ze spektrum autyzmu^{1,2,4,5,9-12}

Interakcje społeczne

Trudności w interakcjach społecznych oraz opóźnienie ich rozwoju stanowią często najwcześniejszy objaw ASD, ale mogą być subtelne i łatwe do przeoczenia. Brak wspólnego pola uwagi (tzn. dziecko nie wykazuje zainteresowania, nie zwraca uwagi na obiekt zainteresowania innej osoby ani nie podąża za wzrokiem drugiej osoby) jest bardzo charakterystyczny dla autyzmu klasycznego. Zgodnie z obserwacjami opiekunów dziecko wielokrotnie przywoływane nie reaguje na swoje imię, co budzi podejrzenie upośledzenia słuchu. Niedostosowany do okoliczności wyraz twarzy, w tym brak umiejętności uśmiechania się na widok innej osoby, oraz ograniczony zasób gestów, np. potrząsanie i kiwanie głową, kołysanie się, klaskanie, również należą do cech charakterystycznych ASD. Ponadto pacjenci nie są zdolni do interpretowania stanów emocjonalnych innych osób i brak im świadomości wpływu własnego zachowania na innych. Objawia się to czasami jako zachowanie nieodpowiednie do określonej sytuacji społecznej lub jako niestosowna reakcja na uczucia innych. Może dochodzić do błędnej

interpretacji tonu głosu i wyrazu twarzy drugiej osoby, co prowadzi do konfliktów z rówieśnikami, często połączonych z brakiem możliwości dzielenia wspólnych zainteresowań, aktywności i emocji. Młodsze dzieci nie mają potrzeby dzielenia z innymi osobami przyjemności, np. przez pokazywanie rodzicom zabawki lub wskazywanie obiektu swego zainteresowania innym osobom. Natomiast osoby z wyżej funkcjonującym autyzmem często poszukują kontaktu z innymi i próbują udzielać się towarzysko, choć w kręgu znanych uchodzą za osoby dziwaczne. Ograniczona jest także ich umiejętność tzw. zabawy społecznej (*social play*, przebywanie i aktywność w grupie), a dziecko podejmujące takie czynności czyni to w izolacji od rówieśników.

Komunikacja

Zaniepokojenie budzi brak oczekiwanych zdolności językowych u dziecka. U niektórych dzieci z autyzmem mogą się nie rozwinąć wystarczające umiejętności komunikacji werbalnej oraz artykulacji. W przeciwieństwie do dzieci ze specyficznymi zaburzeniami rozwoju językowego, dzieci z ASD zwykle nie wykorzystują gestów oraz mimiki w celu kompensacji tych zaburzeń. Rodzice opisują, że dziecko albo uzyskuje pożądaný przedmiot samodzielnie, albo za pomocą ręki innej osoby, traktowanej jak „narzędzie”. Język jest często nietypowy, ze specyficznym wykorzystaniem słów lub zwrotów, np. pozbawione sensu słowa lub żargon czy zwracanie się do siebie z użyciem formy „ty” (odwracanie zaimków). Charakterystyczne objawy obejmują również odwleczoną echolalię oraz nieprawidłową wymowę (prozodia), tzn. nietypową tonację, szybkość, głośność lub barwę głosu. Na przykład dzieci mówią monotonnym lub śpiewnym głosem czy używają określeń stereotypowych (o stałej konstrukcji). „Odwleczona echolalia” polega na dosłownym powtarzaniu zasłyszanych słów, np. od osoby dorosłej, z telewizji lub radia, po pewnym czasie od momentu pierwotnego ich usłyszenia. Niezależnie od stopnia zdolności językowych, wzajemna wymiana zdań w trakcie rozmowy jest raczej trudna, szczególnie jeżeli jej temat jest zawężony i mało urozmaicony. Osoba z ASD zazwyczaj z trudem angażuje się w rozmowy towarzyskie czy rozszerza konwersację z drugą osobą poza obszar własnych zainteresowań.

Zainteresowania i formy aktywności

Chorych na autyzm cechuje nie tylko ograniczona zdolność do zabawy pozorowanej („na niby”), ale również wybiórczość i monotonia zainteresowań i form aktywności. Dzieci mogą być czymś zaabsorbowane, poświęcając nieadekwatnie dużo uwagi obiektom (bodźcom) o dużej intensywności, np. błyszczącym przedmiotom, światłom drogowym i/lub intensywnie niefunkcjonalnym aspektom zabawki, takim jak wytwarzane przez nią dźwięki lub wibracje. Większość pacjentów podczas zabawy cechuje brak kreatywności i wyobraźni, ale pojedyncze próby podejmowania zabawy pozorowanej i naśladowania nie wykluczają rozpoznania ASD.^{9,10}

Zmiany rozkładu dnia lub otoczenia często budzą u pacjenta opór, nierzadko wywołując napady złości. Powszechnie spotykane stereotypie lub manieryzmy nie zawsze są widoczne przed ukończeniem 3. roku życia.^{4,10} Zachowania stereotypowe u osób z cięższą postacią choroby obejmują: machanie rękami, pstrykanie palcami, kołysanie się, uderzanie głową oraz kręcenie się wokół własnej osi. Dla obrazu klinicznego charakterystyczna jest również ciekawość sensomotoryczna. Często obserwuje się zmniejszoną lub zwiększoną wrażliwość na bodźce z otoczenia, np. głośne dźwięki, niewrażliwość na ból, a także fascynację zapachami, strukturą lub kolorami jedzenia czy różnych materiałów. Niektóre dzieci z ASD wykazują wybitne lub wybiórcze uzdolnienia w jednej lub kilku dziedzinach, np. obliczeniach czy zapamiętywaniu.⁴

Regresja autystyczna

W zależności od przebadanej grupy, regresja ma miejsce w 10–30% przypadków.^{4,5,9,10} Najczęściej dotyczy ona języka, zwykle w stadium obejmującym znajomość mniej niż 10 słów, a więc pojawia się między 18. a 24. miesiącem życia. Regresja może także obejmować inny zakres umiejętności. I tak rodzice zgłaszają: zmiany rytmu snu i nawyków żywieniowych, całkowite ograniczenie kontaktu wzrokowego oraz rozwój swoistych zainteresowań.¹⁰ Regresja występuje także u chorych na ASD po 24. miesiącu życia,⁵ ale wcześniejszy rozwój jest już zwykle nietypowy.^{4,12} Każde dziecko z objawami regresji wymaga dokładnej klinicznej oceny, w tym rozważenia obecności zaburzeń

neurodegeneracyjnych, takich jak zespół Retta i zespół Landaua i Kleffnera.

Zaburzenia uczenia się

W przeszłości autyzm rozpoznawano wyłącznie u osób z ciężkim upośledzeniem oraz problemami z uczeniem się.⁷ Szacowano, że kłopoty z nauką (iloraz inteligencji [*intelligence quotient* – IQ] <70) dotyczyły 70–80% osób z ASD,^{4,5} chociaż w ciągu ostatnich lat, wraz z poszerzeniem spektrum o grupę osób wyżej funkcjonujących, odsetek ten wynosił 40–50%.^{4,8,9} U pacjentów z wysoko funkcjonującym ASD można zaobserwować umiejętność poprawnej komunikacji werbalnej, natomiast osoby z autyzmem lub PDD-NOS lepiej sobie radzą sobie w sferze niewerbalnej. Jednak nie można przyjąć, że ten „wyższy” stopień rozumienia – określony na podstawie testów – odzwierciedla umiejętności społeczne, które i w tej grupie chorych mogą być istotnie ograniczone.^{6,11}

Padaczka

Ryzyko rozwoju padaczki u osób z ASD wiąże się z niższym IQ. Największą zapadalność notuje się w okresach przedszkolnym i dojrzewania.^{8,9} Problem dotyczy 18–29% dzieci z ASD; może się pojawić napad każdego rodzaju. Padaczkopodobny zapis EEG powszechnie obserwuje się w autyzmie zarówno z cechami regresji, jak i bez takich cech,^{10,11} a w badaniach takie zapisy EEG wykazano u 10% dzieci z autyzmem bez klinicznych objawów napadów padaczkowych.⁸ Nie udowodniono związku przyczynowego tych wyładowań z ASD ani nie stwierdzono konieczności rutynowego przeprowadzania badania EEG. Diagnostykę oraz leczenie należy prowadzić zależnie od obrazu klinicznego u danego pacjenta.

Współwystępowanie zaburzeń psychicznych, neurorozwojowych oraz zaburzeń zachowania

Zaburzenia zachowania, uwagi, aktywności, toku myślenia i emocjonalne występują powszechnie u dzieci z ASD i/lub problemami rozwojowymi.¹³ U dzieci chorych na ASD może wystąpić w zasadzie każde rozwojowe, somatyczne i psychiczne zaburzenie spotykane u dzieci bez ASD.¹² Często

Tabela 1. Zaburzenia psychiczne, zachowania oraz neurorozwojowe współistniejące z zaburzeniem ze spektrum autyzmu (ASD)

zespół nadpobudliwości psychoruchowej (<i>Attention-deficit hyperactivity disorder</i> – ADHD)
zespół Tourette'a/zespół tików
dyspraksja/rozwojowe zaburzenie koordynacji
dysleksja
zaburzenie obsesyjno-kompulsyjne
fobie specyficzne
zaburzenia lękowe
depresja/zaburzenia nastroju
zaburzenia snu
zaburzenia odżywiania/trudności w karmieniu

rozpoznaje się zaburzenia snu oraz wybiórcze jedzenie.^{5,10} Mogą się pojawić problematyczne reakcje emocjonalne i zachowania: autoagresja (samookaleczenia), agresja, napady złości i chwiejność emocjonalna. Choroby współistniejące z ASD są dobrze poznane; dotyczą do 72% przypadków. W niedawno przeprowadzonych badaniach podkreśla się znaczenie rozpoznawania współistniejących problemów dotyczących zdrowia psychicznego, szczególnie u osób z wyżej funkcjonującym autyzmem.¹³ Wykaz zaburzeń psychicznych i neurorozwojowych związanych z ASD zawiera tabela 1.

Ocena pacjentów z ASD

Cel oceny osób z ASD stanowi ustalenie rozpoznania w przypadkach, w których jest to możliwe, oraz ukierunkowanie interwencji i leczenia zależnie od potrzeb dziecka i jego rodziny. Działania te obejmują identyfikację zaburzeń współwystępujących i związanych z nimi problemów rozwojowych, które mogą mieć istotny wpływ na dziecko z ASD oraz członków jego rodziny. Ustalenie rozpoznania bywa trudne z uwagi na upośledzoną komunikację i możliwość istnienia skojarzonych problemów poznawczych, co utrudnia rozstrzygnięcie, czy stwierdzane cechy są spowodowane przez ASD, wynikają z chorób współistniejących, wpływu czynników środowiskowych, czy kombinacji wszystkich trzech przyczyn. Autorzy

badania wykazali, że rozpoznanie autyzmu w wieku 2 lat jest możliwe i rozpoznanie nie zmienia się z czasem,^{10,14} chociaż diagnoza jest mniej wiarygodna w odniesieniu do szerszego spektrum zaburzeń z tego kręgu.

Wywiad chorobowy

Autyzm rozpoznaje się na podstawie wywiadu oraz obserwacji pacjenta w różnych warunkach i otoczeniu, poszukując podstawowych objawów behawioralnych. W przeszłości stosowano narzędzia przesiewowe, jednak obecnie nie zaleca się ich powszechnego wykorzystywania.^{5,11,12,15} Rozpoznanie należy ustalić, opierając się na ocenie klinicznej i własnej wiedzy oraz doświadczeniu. Standaryzowane narzędzia mogą ułatwić rozpoznanie lub zwiększyć jego wiarygodność, umożliwiając szersze zrozumienie mocnych stron pacjenta oraz trudności odczuwanych przez niego i jego rodzinę, nie są one jednak niezbędne w każdej ocenie i nie powinny być stosowane w charakterze jedynej metody diagnostycznej. Warto zaznaczyć, że są mniej wiarygodne w młodszej grupie wiekowej (<2. rz.).¹⁰

Jakiegokolwiek problemy, które zwróciły uwagę rodziców/opiekunów lub pojawiły się podczas rutynowej obserwacji rozwoju dziecka, wymagają dalszej diagnostyki. Podstawowe objawy wskazujące na konieczność dalszych badań obejmują: brak gaworzenia, gestów i wskazywania różnych obiektów do 12. miesiąca życia, niewymawianie jakiegokolwiek pojedynczego słowa do 18. miesiąca życia, brak spontanicznego wymawiania dwuwyrazowej frazy (niepowtórzonej po innej osobie) do 24. miesiąca życia i jakakolwiek utrata zdolności mowy lub umiejętności społecznych w dołnym wieku.^{4,5}

U dzieci w wieku przedszkolnym moment, w którym należy skierować dziecko do dalszej diagnostyki, określa się na podstawie stanu zdrowia, np. opóźnienie rozwoju, zaburzenia mowy i języka. U dzieci w wieku szkolnym sytuacja jest bardziej zróżnicowana, ponieważ w tej grupie obserwuje się szerszy zakres objawów, np. zaburzenia zachowania lub choroby współistniejące.

Każde odchylenie od typowego przebiegu rozwoju wymaga przeprowadzenia ogólnej oceny rozwoju dziecka. Należy podkreślić, że brak ze strony rodziców obaw dotyczących wczesnego rozwoju

Tabela 2. Diagnostyka różnicowa zaburzeń ze spektrum autyzmu (ASD)

■ globalne opóźnienie rozwoju
■ zaburzenia uczenia się
■ upośledzenie słuchu
■ upośledzenie wzroku
■ specyficzne zaburzenia rozwoju językowego
■ mutyzm selektywny
■ reaktywne zaburzenie przywiązania
■ brak możliwości interakcji
■ zespół Retta (jeżeli obecne objawy regresyjne)
niektóre choroby związane z ASD
■ stwardnienie guzowate
■ zespół łamliwego chromosomu X
■ zespół Downa
■ nerwiakowłókniakowatość
■ fenyloketonuria (nieleczona)
■ zespół Smitha, Lemliego i Opitza
■ zespół CHARGE
■ dystrofia mięśniowa Duchenne'a
■ różyczka wrodzona
■ niedokrwistość z niedoboru żelaza

dziecka nie zawsze świadczy o tym, że dotychczasowy przebieg rozwoju był prawidłowy.

Diagnostykę różnicową ASD i innych powiązanych zaburzeń przedstawiono w tabeli 2.; powinna ona ułatwić prowadzenie dalszej oceny. Opublikowano wprawdzie wyniki badań obejmujących małe grupy uczestników, opisujących dużą częstość występowania objawów żołądkowo-jelitowych u dzieci z ASD, w publikacjach brakuje jednak danych pochodzących z dobrze zaplanowanych badań, które mogłyby potwierdzić te wnioski.¹¹ Należy pytać o te objawy w trakcie wywiadu w celu identyfikacji problemów z odżywianiem/karmieniem oraz snem. Różnicowanie globalnego opóźnienia rozwoju (*global developmental delay* – GDD) od ASD umożliwia swoisty dla ASD wywiad chorobowy, uwzględniający podstawowe objawy, które nie pasują do ogólnego poziomu rozwoju dziecka z ASD.¹⁰ Trudniejsze jest natomiast odróżnienie ASD przebiegającego z zaburzeniami uczenia się od GDD. W trakcie zbierania wywiadu dotyczącego rozwoju pod kątem ASD można nieformalnie wykorzystać zestaw pytań

(*aide memoire*) opublikowany w dokumencie National Autism Plan for Children (NAPC).¹¹ Warto również gromadzić informacje z innych źródeł, w tym od domowników, pracowników opieki społecznej (jeśli biorą udział w opiece nad dzieckiem) i placówek edukacyjnych.

Badanie lekarskie

W ramach oceny rozwoju należy przeprowadzić ogólne badanie lekarskie uwzględniające pełne badanie neurologiczne, poszukiwanie cech chorób skórno-nerwowych i dysmorfii oraz badanie lampą Wooda. Obserwacja zachowań w różnych miejscach: w domu i przedszkolu/żłobku/szkole czy grupie rówieśniczej pozwala ocenić dziecko w odmiennych warunkach i daje wyobrażenie o jakości interakcji dziecka z rówieśnikami i dorosłymi oraz o tym, jak przystosowuje się ono do bardziej i mniej przewidywalnych sytuacji.

Badania dodatkowe

Badania dodatkowe wykonuje się w celu rozpoznania stanów chorobowych związanych z ASD lub ich wykluczenia, należy je jednak przeprowadzać tylko wówczas, gdy możliwe jest zapewnienie pacjentowi właściwej opieki, leczenia lub udzielenie konstruktywnej porady genetycznej. Pediatrzy powinni się orientować w jakości danych naukowych przemawiających za zasadnością przeprowadzania poszczególnych badań oraz dołożyć wszelkich starań, aby rodzice otrzymali wiarygodne informacje (z recenzowanych publikacji lub uzgodnionych stanowisk ekspertów) na temat zasadności przeprowadzenia konkretnego badania u ich dziecka lub odstąpienia od jego wykonywania.^{4,9}

Wyniki badań diagnostycznych rzadko są pomocne w ustaleniu swoistej przyczyny zaburzenia u 8–37% w zależności od badanej populacji. Odsetek pozytywnych wyników badań jest większy w przypadku niższego IQ oraz stwierdzenia cech dysmorficznych.⁸ Przeciwnie, wykazano, że autyzm w grupie dzieci z GDD i zaburzeniami uczenia się zmniejsza szanse na uzyskanie dodatnich wyników takich badań.⁴

U każdego dziecka należy przeprowadzać ocenę kariotypu oraz badanie w kierunku zespołu łamliwego chromosomu X; inne badania przeprowadza się zależnie od obrazu klinicznego i wywiadu

rodzinnego. Badania neuroobrazowe i EEG wykonuje się ze wskazań klinicznych. Podobnie diagnostykę przewodu pokarmowego przeprowadza się na podstawie obrazu klinicznego i po standardowym badaniu dziecka.¹² Wykonując odpowiednie testy, należy wykluczyć zaburzenia słuchu i widzenia.

Diagnostyka wielodyscyplinarna

W razie podejrzenia ASD po dokonaniu ogólnej oceny rozwoju pacjenta należy skierować do ośrodka specjalistycznego w celu przeprowadzenia diagnostyki wielodyscyplinarnej. Oprócz rozpoznania ASD, zaburzeń uczenia się i chorób współistniejących diagnostyka powinna uwzględniać potrzeby dziecka zgodnie z jego dotychczasowymi umiejętnościami w celu określenia jego indywidualnego profilu.¹² Należy uporządkować wcześniej zdobyte informacje, jak również dokonać oceny zdolności poznawczych, mowy, języka oraz funkcjonowanie rodziny dziecka. Wymaga to udziału grupy specjalistów z dziedziny psychiatrii dziecięcej, pediatrii, logopedii, psychologii, terapii zajęciowej oraz fizjoterapii. Praca wielodyscyplinarna wymaga starannej koordynacji, co bez wątpienia wpływa na czas trwania diagnostyki. NAPC zaleca ukończenie oceny wielodyscyplinarnej w ciągu maksimum 30 tygodni od momentu wysunięcia pierwszych podejrzeń. Możliwe jest użycie standaryzowanych metod prowadzenia wywiadu i obserwacji, w tym skal Autism Diagnostic Interview – Revised (ADI-R), Diagnostic Interview for Social and Communication Disorders (DISCO) oraz Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS),^{11,12} ale wymaga to specjalnego przeszkolenia. Jeżeli rozpoznanie jest niepewne, a diagnostyka złożona, istnieje konieczność skierowania pacjenta do lokalnego ośrodka 3. stopnia referencyjności.¹¹ Regularne udzielanie informacji zwrotnych rodzicom stanowi niezbędną część procesu na każdym etapie oceny.

Leczenie

Leczenie ma charakter wielodyscyplinarny i powinno obejmować podejście behawioralne i edukacyjne. Rodzinie należy zapewnić dostęp do informacji oraz wsparcie w formie planu opieki nad rodziną.¹¹ Identyfikacja mocnych stron dziecka oraz

jego problemów powinna umożliwić zastosowanie ukierunkowanych interwencji wobec rodziny i dziecka, nastawionych na rozwój umiejętności, również w sytuacji niepewnego rozpoznania. Pojawiają się coraz liczniejsze dowody na skuteczność programów interwencyjnych rozwijających umiejętności społeczne i komunikacyjne,^{4,9-12,15} w tym grupowych szkoleń rodziców, jak „More than Words” i „EarlyBird”. Należy zaspokajać potrzeby edukacyjne, zapewniając odpowiednie wsparcie i zasoby, np. poszerzenie komunikacji wzrokowej, jak w programie Picture Exchange System (PECS) czy podejściu TEACCH (Treatment and Education of Autistic and related Communication Handicapped Children). Konieczne jest poznanie lokalnego systemu opieki, ponieważ rodziny pacjentów będą potrzebowały informacji na temat grup i organizacji wsparcia. Niezbędne może być również skierowanie rodziny na konsultację do poradni genetycznej w celu omówienia ryzyka wystąpienia problemów u rodzeństwa pacjenta i planowanych dzieci w rodzinie.⁴ Po rozpoznaniu zaburzeń współistniejących lub związanych z ASD ich leczeniem powinien się zająć odpowiedni specjalista. ASD nie stanowi powodu do wstrzymywania leczenia farmakologicznego, choć wymaga starannego jego monitorowania. Terapia może obejmować leki stymulujące w ADHD, melatoninę w zaburzeniach snu, selektywne inhibitory zwrotnego wychwytu serotoniny w zaburzeniach obsesyjno-kompulsyjnych lub zachowaniach rytualistycznych oraz rysperydon w przypadku agresji i drażliwości.^{11,12,15} Niezbędna jest obserwacja i kontrola przebiegu rozwoju, zmieniających się potrzeb pacjenta i pojawiania się dodatkowych problemów zdrowotnych. Obecnie jakość danych naukowych jest niewystarczająca do zalecania interwencji biomedycznych w leczeniu ASD, np. suplementacji diety czy włączenia diet bezglutenowych i bezkazeinowych, choć można spotkać pojedyncze opisy takiego postępowania.^{8,11,12} Jest to nadal zagadnienie kontrowersyjne i wymagające dalszych badań, z uwagi na liczne naciski na ich stosowanie, szczególnie ze strony rodziców.

Rokowanie

ASD to zaburzenia neurorozwojowe trwające całe życie. Zachowania i obraz kliniczny zmieniają

się w czasie, z tendencją do progresji w zakresie wszystkich obszarów psychopatologii, charakteryzują się jednak dużą zmiennością osobniczą. Decydujące dla wyniku leczenia jest nasilenie zachowań autystycznych, możliwości poznawcze oraz efektywna mowa dziecka.^{4,12} Wielu pacjentów wymaga specjalistycznego wsparcia; niektórzy dorośli z wyżej funkcjonującym ASD są zdolni do samodzielnego życia oraz pracy zawodowej, ale obecnie tylko nielicznym udaje się w pełni wykorzystać swój potencjał. Może to być skutek braku ukierunkowanej, wczesnej interwencji w tej grupie chorych, gdyż przeprowadzone niedawno badania wskazują, że u osób poddanych wczesnej interwencji nastawionej na rozwój umiejętności uzyskuje się lepsze wyniki terapii.^{4,5,14,15}

Konflikt interesów

ALC jest jednym z autorów ADI-R.

Zapamiętaj!

- Zaburzenie ze spektrum autyzmu (ASD) to niejednorodne, trwające całe życie zaburzenie neurorozwojowe z zaburzeniami zachowania wpływającymi na komunikację i interakcje społeczne, jak również ograniczonymi/stereotypowymi wzorcami zachowań, aktywności i zainteresowań.
- Etiologia ASD jest nieznaną; prawdopodobnie jest wieloczynnikowa. Charakteryzuje się dużym udziałem czynników genetycznych; czynniki środowiskowe odgrywają mniejszą rolę.
- Rozpoznanie można dokładnie ustalić w okresie przedszkolnym.
- Wczesne rozpoznanie ASD może korzystnie wpływać na wynik leczenia.
- Często z ASD współistnieją inne zaburzenia, które należy rozpoznać i odpowiednio leczyć.
- Badania dodatkowe rzadko dają dodatni wynik, dlatego należy je zlecać zależnie od obrazu klinicznego i objawów u danego pacjenta.

Reprinted with permission from Elsevier (Paediatrics and Child Health, 2009; 19: 55–59). The translation has not been reviewed by Elsevier prior to printing.

Piśmiennictwo

1. American Psychiatric Association: Diagnostic and statistical manual of mental disorders. Text Revision, 4th Ed. Washington, DC: American Psychiatric Association, 2000
2. World Health Organization: The ICD-10 classification of mental and behavioural disorders, 10th revision. Geneva: World Health Organization, 1993
3. Baird G., Simonoff E., Pickles A., et al.: Prevalence of disorders of the autism spectrum in the population cohort of children in South Thames: the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Lancet*, 2006; 368: 210–215
4. Plauché Johnson C., Myers S.M., Council on Children with Disabilities: Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*, 2007; 120: 1183–1215
5. Baird G., Cass H., Slonims V.: Diagnosis of autism. *BMJ*, 2003; 327: 488–493
6. Caronna E.B., Milunsky J.M., Tager-Flusberg H.: Autism spectrum disorders: clinical and research frontiers. *Arch. Dis. Child.*, 2008; 93: 518–523
7. Rutter M.: Aetiology of autism: findings and questions. *J. Intellect Disabil. Res.*, 2005; 49: 231–238
8. Cass H., Sekaran D., Baird G.: Medical investigation of children with autistic spectrum disorders. *Child. Care Health Dev.*, 2006; 32: 521–533
9. Dover C.J., Le Couteur A.: How to diagnose autism. *Arch. Dis. Child.*, 2007; 92: 540–545
10. Charman T., Baird G.: Practitioner Review: diagnosis of autism spectrum disorder in 2 and 3 year old children. *J. Child. Psychol. Psychiatry*, 2002; 43: 289–305
11. Le Couteur A.: National Autism Plan for Children (NAPC). Plan for the Identification, Assessment, Diagnosis and Access to Early Interventions for Pre-school and Primary School Aged Children with Autism Spectrum Disorders (ASD). Produced by NIASA: National Initiative for Autism: Screening and Assessment. London. The National Autistic Society for NIASA in collaboration with The Royal College of Psychiatrists, The Royal College of Paediatrics and Child Health and the All Party Parliamentary Group on Autism, 2003
12. Scottish Intercollegiate Guidelines Network. Assessment, diagnosis and clinical interventions for children and young people with autism spectrum disorders. A national clinical guideline. Available from: www.sign.ac.uk, July 2007
13. Leyfer O.T., Folstein S.E., Bacalman S., et al.: Comorbid psychiatric disorders in children with autism: interview development and rates of disorders. *J. Autism Dev. Disord.*, 2006; 36: 849–861
14. Turner L.M., Stone W.L., Pozdol S.L., Coonrod E.E.: Follow up of children with autism spectrum disorders from age 2 to age 9. *Autism*, 2006; 10: 243–265
15. Bryson S.E., Rogers S.J., Fombonne E.: Autism spectrum disorders: Early detection, intervention, education, and psychopharmacological management. *Can. J. Psychiatry*, 2003; 48: 506–516

Zalecana lektura i przydatne źródła informacji

Attwood T.: The complete guide to Asperger Syndrome. London: Jessica Kingsley, 2007

Wing L.: The Autistic Spectrum. A guide for parents and professionals, Constable & Robinson 2003

www.cafamily.org.uk Contact a Family

www.nas.org.uk National Autistic Society

www.researchautism.net Research Autism

Komentarz

W omawianym artykule w sposób jasny i prosty przedstawiono podstawowe informacje dotyczące autyzmu: ogólną definicję, pojęcie zaburzenia ze spektrum autyzmu, epidemiologię, podstawowe objawy, różnicowanie i zaburzenia współwystępujące. Stosunkowo niewiele informacji zawarto w części poświęconej postępowaniu wobec dzieci dotkniętych tym zaburzeniem rozwojowym; jest to zrozumiałe, zważywszy na złożoność procesu terapii i rehabilitacji, obejmującego nie tylko dziecko, ale także jego rodziców i rodzeństwo. Szczegółowe opracowanie dotyczące tego skomplikowanego i trudnego zagadnienia z konieczności powinno stanowić temat odrębnych

i obszernych publikacji skierowanych do specjalistów zajmujących się dziećmi autystycznymi.

Warto poświęcić więcej uwagi okresowi życia dziecka, w którym rozpoznaje się autyzm. Zgodnie z klasyfikacjami międzynarodowymi DSM IV i ICD-10 (wyjątkowo zresztą zgodnymi w zakresie diagnozy całościowych zaburzeń rozwojowych) zaburzenia rozwijają się w okresie do ukończenia 3. roku życia dziecka. Do niedawna dominowało przekonanie, że okres ten obejmuje raczej 2. rok życia, niż okres wcześniejszy, a do tego czasu rozwój dziecka był oceniany jako prawidłowy. Ostatnio jednak pojawiło się wiele spostrzeżeń, a zwłaszcza wyników obserwacji dziecka, które wskazują, że pewne objawy występują dużo wcześniej, być może wkrótce po urodzeniu. Do tych objawów zalicza się przede wszystkim brak reakcji na własne imię (pojawiające się w normie około 10. mż. dziecka) oraz brak synchronii emocjonalnej.¹⁻³

Ponieważ autyzm jest poważnym, całościowym zaburzeniem rozwojowym, rzutującym na dalsze psychospołeczne funkcjonowanie dziecka, podstawowe znaczenie ma wczesna diagnoza, stwarzająca większe szanse leczenia i rehabilitacji. W tym zakresie duża jest rola pediatrów, którzy powinni znać wczesne objawy autyzmu. Rozpoznanie może ułatwić test przesiewowy o dobrych właściwościach psychometrycznych, jakim jest M-CHAT zamieszczony za komentarzem. Autorzy artykułu nie zalecają rutynowego stosowania takich narzędzi w charakterze jedyne go testu diagnostycznego, i słusznie, ponieważ w razie podejrzenia autyzmu wysuniętego na podstawie wyniku takiego kwestionariusza (co omówiono w instrukcji jego stosowania) lub innych niepokojących objawów (nawet gdy wynik M-CHAT jest ujemny), dziecko należy skierować do specjalistycznej diagnostyki. W tym duchu opracowano też nieopublikowane jeszcze zarządzenie Ministerstwa Zdrowia w sprawie standardów postępowania oraz procedur medycznych w postępowaniu z osobami z autyzmem dziecięcym i innymi całościowymi zaburzeniami rozwoju, kładące nacisk na wczesną interwencję w przypadku całościowych zaburzeń rozwojowych. Okres od momentu podejrzenia autyzmu do ustalenia rozpoznania nie powinien przekraczać trzech miesięcy, co niestety niezwykle rzadko udaje się osiągnąć w Polsce. Na poprawę tej sytuacji powinno wpłynąć między innymi znacznie korzystniejsze finansowanie przez NFZ Poradni dla Dzieci z Autyzmem.

Autorki artykułu podając dane na temat rozpoznania autyzmu, przyznają, że obserwuje się na świecie wzrost liczby przypadków autyzmu i zaburzeń ze spektrum autyzmu, ale wiążą to jedynie z lepszą świadomością społeczną, wykrywalnością i poszerzeniem kryteriów diagnostycznych. Nie wspominają jednak o tym, że wielu badaczy pracuje nad nieznanymi do końca czynnikami środowiskowymi, których rolę w zwiększaniu się liczby przypadków autyzmu należy także brać pod uwagę.⁴

Analizując etiologię autyzmu, nie odnoszą się także do jednej z najciekawszych teorii psychologicznych dotyczących postrzegania świata przez dziecko – teorii umysłu – związanej z biologicznym, poznawczym i emocjonalnym rozwojem dziecka. Jeden z najwybitniejszych badaczy zajmujący się autyzmem zarówno od strony teoretycznej, jak i praktycznej – Baron-Cohen^{5,6} – rozróżnia cztery mechanizmy składające się na neuropoznawczą teorię rozwoju umysłu: wykrywacz intencji, detektor kierunku patrzenia, mechanizm dzielenia uwagi, mechanizm teorii umysłu. Nazywa je systemem odczytywania umysłu (*Mind-reading system*). Deficyty w zakresie wszystkich tych mechanizmów bardzo dobrze charakteryzują dzieci autystyczne. Jest wielu zwolenników takiego rozumienia dysfunkcji społecznych dzieci autystycznych, głównie w odniesieniu do relacji z otoczeniem i innymi osobami, w gruncie rzeczy podstawowego ich deficytu poznawczego. Komentarz nie zezwala na szersze omówienie tej interesującej teorii, dlatego zainteresowanych odsyłamy do pozycji w polskim piśmiennictwie dotyczących tego zagadnienia.

Piśmiennictwo do komentarza

1. Pisula E.: *Małe dziecko z autyzmem*. GWP, Gdańsk 2005
2. Pisula E.: *Autyzm i przywiązanie. Studia nad interakcjami dzieci i ich matek*. GWP, Gdańsk 2003
3. Pisula E.: *Autyzm u dzieci. Diagnoza, klasyfikacja i etiologia*. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2002
4. Shattock P.: *What have we learned in 60 years of autism. Past, Present and Future*. Materiały Międzynarodowej Konferencji Naukowej. *Rain Man jest wśród nas. Współczesne formy pomocy osobom z autyzmem w ujęciu systemowym*. Kraków 2008: 149
5. Baron-Cohen S.: *The Essentials Differences: men, women, and the extreme male brain*. Penguin/Basic Books, London 2003
6. Baron-Cohen S.: *Empatyzująco-systemizująca (E-S) teoria autyzmu*. Materiały Międzynarodowej Konferencji Naukowej. *Rain Man jest wśród nas. Współczesne formy pomocy osobom z autyzmem w ujęciu systemowym*. Kraków 2008: 19–20

prof. dr hab. med. Irena Namysłowska
Klinika Psychiatrii Dzieci i Młodzieży
Instytut Psychiatrii i Neurologii w Warszawie

M-CHAT

Odpowiedz na poniższe pytania dotyczące **typowego** zachowania Twojego dziecka. Postaraj się odpowiedzieć na każde pytanie. Jeśli któreś z zachowań występuje rzadko (np. zauważyłaś/eś je raz lub dwa razy), wybierz odpowiedź NIE.

- | | | |
|--|-----|-----|
| 1. Czy Twoje dziecko lubi być kołysane, np. na Twoich kolanach? | Tak | Nie |
| 2. Czy Twoje dziecko wykazuje zainteresowanie innymi dziećmi? | Tak | Nie |
| 3. Czy Twoje dziecko lubi się wspinać na różne przedmioty, na przykład schody? | Tak | Nie |
| 4. Czy Twoje dziecko lubi się bawić w chowanego, w „a kuku”? | Tak | Nie |
| 5. Czy Twoje dziecko kiedykolwiek udawało rozmowę przez telefon, bawiło się w opiekę nad lalkami lub udawało cokolwiek innego? | Tak | Nie |
| 6. Czy Twoje dziecko kiedykolwiek używało swojego palca wskazującego w celu wskazania czegoś lub poproszenia o coś? | Tak | Nie |
| 7. Czy Twoje dziecko kiedykolwiek używało swojego palca wskazującego w celu wskazania czegoś, co je zainteresowało? | Tak | Nie |
| 8. Czy Twoje dziecko potrafi bawić się małymi zabawkami (np. samochodziki, klocki), a nie tylko bierze je do ust, przesuwając czy rzuca? | Tak | Nie |
| 9. Czy Twoje dziecko przynosi do Ciebie (rodzica) przedmioty, żeby Ci je pokazać? | Tak | Nie |
| 10. Czy Twoje dziecko patrzy Ci prosto w oczy dłużej niż przez sekundę lub dwie? | Tak | Nie |
| 11. Czy Twoje dziecko kiedykolwiek sprawiało wrażenie nadwrażliwego na dźwięki? (np. zatykało uszy) | Tak | Nie |
| 12. Czy Twoje dziecko uśmiecha się, patrząc na Twoją twarz lub odpowiada uśmiechem na Twój uśmiech? | Tak | Nie |
| 13. Czy Twoje dziecko Cię naśladuje? (np. czy naśladuje Twoje miny?) | Tak | Nie |
| 14. Czy Twoje dziecko reaguje na swoje imię, kiedy je przywołujesz? | Tak | Nie |
| 15. Czy Twoje dziecko popatrzy na wskazaną przez Ciebie zabawkę znajdującą się po drugiej stronie pokoju? | Tak | Nie |
| 16. Czy Twoje dziecko chodzi? | Tak | Nie |
| 17. Czy Twoje dziecko patrzy na przedmioty, na które Ty patrzysz? | Tak | Nie |
| 18. Czy Twoje dziecko wykonuje nienaturalne ruchy palcami w pobliżu swojej twarzy? | Tak | Nie |
| 19. Czy Twoje dziecko próbuje zwrócić Twoją uwagę na wykonywane przez siebie czynności? | Tak | Nie |
| 20. Czy kiedykolwiek zastanawiałaś/zastanawiałeś się, czy Twoje dziecko jest głuche? | Tak | Nie |
| 21. Czy Twoje dziecko rozumie, co mówią ludzie? | Tak | Nie |
| 22. Czy Twoje dziecko czasem wpatruje się w przestrzeń lub chodzi bez celu? | Tak | Nie |
| 23. Czy Twoje dziecko w przypadku zetknięcia się z czymś nowym, nieznanym patrzy na Ciebie w celu sprawdzenia Twojej reakcji? | Tak | Nie |

© 1999 Diana Robins, Deborah Fein, & Marianne Barton

Według: Robins, D., Fein, D., Barton, M., & Green, J. (2001). The Modified Checklist for Autism in Toddlers:

An initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31 (2): 131–144.

Instrukcje dotyczące oceny formularza M-CHAT

Wynik formularza uznaje się za nieprawidłowy, jeżeli co najmniej na **2 krytyczne pytania** **LUB** na **3 dowolne pytania** udzielono odpowiedzi wskazanej w kluczu zamieszczonym w tabeli. Odpowiedzi zawarte w tabeli wskazują na nieprawidłowość zachowania dziecka ocenianego za pomocą danego pytania. Odpowiedzi zaznaczone pogrubioną czcionką i wielkimi literami odnoszą się do **KRYTYCZNYCH** pytań.

Nie wszystkie dzieci z nieprawidłowym wynikiem formularza spełniają kryteria rozpoznania zaburzenia ze spektrum autyzmu. Dzieci takie należy poddać bardziej szczegółowej ocenie w placówce specjalistycznej.

1. Nie	6. Nie	11. Tak	16. Nie	21. Nie
2. NIE	7. NIE	12. Nie	17. Nie	22. Tak
3. Nie	8. Nie	13. NIE	18. Tak	23. Nie
4. Nie	9. NIE	14. NIE	19. Nie	
5. Nie	10. Nie	15. NIE	20. Tak	