

Czy to autyzm? Trudności w diagnozie

Is it autism? Complexity of diagnosis

Aleksander Waś¹, Piotr Sobaniec¹, Barbara Kiryluk¹, Krzysztof Sendrowski¹, Dorota Otapowicz^{1,2}

¹Klinika Neurologii i Rehabilitacji Dziecięcej Uniwersytetu Medycznego w Białymstoku

²Samodzielna Pracownia Pedagogiki Specjalnej, Wydział Pedagogiki i Psychologii, Uniwersytet w Białymstoku

STRESZCZENIE

W przedstawianej pracy poruszono złożoność diagnozy autyzmu wczesnodziecięcego. Ze względu na wielość aspektów tego procesu omówiono najpierw diagnozę medyczną, nakierowaną na rozpoznanie i leczenie poszczególnych jednostek chorobowych. Następnie przybliżono diagnozę kliniczną obejmującą wczesne rozpoznanie zaburzenia, opis funkcjonalny deficytów oraz planowanie działań terapeutycznych. Przy każdym z wymienionych kroków zaznaczono specyficzne trudności w uzyskaniu rzetelnych danych oraz ryzyko wynikające z pominięcia danego aspektu. Autorzy odwołują się również do własnych doświadczeń związanych z diagnozą dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu.

Słowa kluczowe: całościowe zaburzenia dziecięce, zaburzenia ze spektrum autyzmu, wczesna diagnoza, diagnoza różnicowa

ABSTRACT

The presented work addresses the complexity of the diagnosis process of early childhood autism. Due to the multiplicity of aspects of this process, the medical diagnosis aimed at understanding and treatment of various diseases is discussed first. Then, the clinical diagnosis involving early identification, description, functional deficits and therapeutic planning is analyzed. At each of these steps, the specific difficulties in obtaining reliable data and risks arising from the omission of any of the aspects are mentioned. The authors also refer to their own experience with the diagnosis of children with autism spectrum disorders.

Key words: Pervasive Child Development Disorders; Autism Spectrum Disorders; Diagnosis, Early; Differential Diagnosis

AUTYZM – JEDNO ZABURZENIE CZY WIELE?

Autyzm jest zaburzeniem neurorozwojowym występującym zwykle w pierwszych trzech latach życia. Charakteryzuje się głębokimi zaburzeniami relacji społecznych, deficytami w werbalnej i niewerbalnej komunikacji oraz stereotypowymi i powtarzającymi się wzorcami zachowań i zainteresowań. Amerykańskie Towarzystwo Autyzmu podaje, że na autyzm i zaburzenia ze spektrum autyzmu cierpi jedno na 150 dzieci [1]. Brytyjskie Narodowe Towarzystwo Autystyczne mówi o jednym przypadku na 100 osób. Można więc przyjąć, że w Polsce żyje około 250–350 tysięcy osób z różnymi formami autyzmu [1].

Zwykle istotna jest tu odpowiednia diagnoza oraz wczesna interwencja terapeutyczna, zwiększająca szansę na sukces terapii. Ze względu na złożony obraz kliniczny oraz wieloczynnikową, neurobiologiczną etiologię objawów konieczna jest współpraca wielu specjalistów celem postawienia właściwego rozpoznania i zaplanowania odpowiednich oddziaływań, zarówno medycznych, jak terapeutycznych [2–3]. Ponieważ diagnozy opiera się głównie na metodach klinicznych, wskazane jest, aby rozpoznanie stawił zespół specjalistów, jak proponuje Pisula, złożony z pediatry, psychiatry dziecięcego, psychologa oraz specjalisty zajmującego się mową [3]. W zespole tym często uczestniczy również neurolog dziecięcy.

Trudności w diagnozie tego zaburzenia wynikają między innymi z szerokiego wachlarza objawów, co wymaga specjalistycznej diagnozy w wielu kierunkach, często w celu wykluczenia innych jednostek chorobowych o podobnym przebiegu [4]. Na poziomie akademickim można diagnozę rozpatrywać na dwóch płaszczyznach: medycznej (diagnoza różnicowa i nozologiczna) i klinicznej (diagnoza funkcjonalna). Niniejsza praca ma na celu przybliżenie kluczowych zagadnień diagnozy oraz ważnych obszarów badania, których pominięcie może prowadzić do błędnego rozpoznania.

DIAGNOZA MEDYCZNA

Diagnoza medyczna, nozologiczna, opiera się na klasyfikacjach zaburzeń. W obowiązującej w Polsce klasyfikacji ICD-10 [5] została wyróżniona grupa całościowych zaburzeń rozwoju obejmująca autyzm wczesnodziecięcy, autyzm atypowy, zespół Retta (który najbardziej odbiega od pozostałych zaburzeń), dziecięce zaburzenie dezintegracyjne, zaburzenia hiperkinetyczne z towarzyszącym upośledzeniem umysłowym i ruchami stereotypowymi, zespół Aspergera oraz całościowe zaburzenia rozwojowe nieokreślone [6]. Właśnie ze względu na bogaty obraz kliniczny oraz wyróżnienie kilku jednostek chorobowych stosowane jest również pojęcie „zaburzeń ze spektrum autyzmu”. Nie jest

łatwo jednoznacznie określić, czym jest autyzm. Mimo że istnieją precyzyjne definicje tego rozległego zaburzenia rozwoju, problem w tym, że każde dziecko ma inne trudności i w innym zakresie wymaga wsparcia [7].

Autyzm pozostaje nadal jednym z zaburzeń, które są definiowane jedynie na podstawie obserwowanych objawów. Trudność diagnozy, prowadzonej przez klinicystę przy wsparciu psychologa, polega na tym, że główne kryteria wystąpienia dotyczą specyficznych zachowań. Narzuca to określone metody pracy, o czym będzie mowa dalej [8–9]. Dodatkowym wyzwaniem jest obserwacja małego dziecka, u którego wiele zachowań jest niejednoznacznych i zmiennych w czasie. Często jeden objaw może wskazywać na różne schorzenia, nieraz odległe od siebie i wymagające różnego rodzaju oddziaływania [10]. Dlatego niezmiernie ważna jest diagnoza różnicowa.

DIAGNOZA RÓŻNICOWA

Wiele schorzeń w początkowych latach życia dziecka przejawia się podobnie, np. zaburzenia hiperkinetyczne, opóźnienie rozwoju. Również schorzenia o etiologii genetycznej, np. zespół kruchego chromosomu X i inne [10]. Dlatego bardzo istotne jest poprowadzenie wieloaspektowej diagnozy różnicowej. Ważnym elementem jest obserwacja psychiatryczna, gdzie specjalista ma za zadanie rozpoznać wszystkie istniejące zespoły, jednocześnie ograniczając ich ilość do minimum oraz zaproponować ewentualne leczenie. Trudność sprawia fakt, że u około 75% populacji osób z autyzmem występuje upośledzenie umysłowe, a u około 30–40% osób z niepełnosprawnością intelektualną obecne są zaburzenia ze spektrum autyzmu [8]. Stąd też rozróżnienie dzieci z autyzmem od upośledzonych umysłowo często stanowi poważny problem. Wśród cech różniących dziecko upośledzone umysłowo bez autyzmu od autystycznego wymienia się szukanie kontaktu z innymi osobami, podatność na wpływy innych dzieci, skuteczność wzmocnień o charakterze społecznym. Postawienie prawidłowej diagnozy w tych przypadkach wymaga szczególnej obserwacji dziecka w różnych sytuacjach społecznych [11].

Inne jednostki chorobowe, które mogą mieć podobny przebieg (szczególnie u młodszych dzieci), to: zaburzenia nastroju, zaburzenia lękowe (w tym: zaburzenia przywiązania, obsesyjno-kompulsywne), psychozy (które mają wykluczające się z autyzmem kryteria). Zjawisko zmienności objawów w czasie szczególnie utrudnia dobrą ocenę oraz różnicowanie [12]. Inną kwestią jest brak szczegółowego opracowania i jasnych kryteriów niektórych jednostek w grupie całościowych zaburzeń rozwoju. Nadal trwa dyskusja nad różnicami i podobieństwami między dziećmi z rozpoznaniem autyzmem wysokofunkcyjnym a zespołem Aspergera, który jest mniej jasno określony w klasyfikacjach [13].

Z danych zebranych w ostatnich latach wynika, że u dzieci, u których rozpoznano autyzm, częściej niż w populacji ogólnej rozpoznawana jest padaczka [14]. Dlatego w celu wykluczenia nieprawidłowości w tym zakresie niezbędne jest również prowadzenie diagnozy przez neurologa. Jak podaje Coleman, epilepsja występuje nawet u 30% autystów, co potwierdzają również inni autorzy

[4,14–16]. Nieprawidłowości w zapisach elektroencefalograficznych (EEG) obserwuje się u ponad 50% pacjentów z autyzmem [15–16]. Mimo że etiologia autyzmu nie jest jednoznaczna i ciągle nie do końca poznana, obecny stan wiedzy pozwala przypuszczać, że istnieją różne dysfunkcje ośrodkowego układu nerwowego skutkujące podobnymi objawami w obrębie zachowania [17]. Być może te nieprawidłowości częściowo są odpowiedzialne za niewłaściwą aktywność neuronów i powodują incydenty napadowe [4]. Istnieją również opisane przypadki, gdzie padaczka maskowała autyzm [18].

Szczególną uwagę należy zwrócić także na różnicowanie autyzmu z zaburzeniami rozwoju językowego u dziecka. Uwzględnić trzeba, że w przebiegu innych chorób też może następować utrata lub pogorszenie mowy. Zaburzenia rozwoju mowy dotyczyć mogą jej odbioru i ekspresji. U dzieci z takimi problemami obserwuje się znaczne ograniczenie możliwości komunikowania się, nierzadko połączone z niedojrzałością społeczną [11]. Mogą to być: dysfazja i afazja w przebiegu padaczki, np. w zespole Landau-Kleffnera, przy utracie słuchu o późnym początku czy w przypadku mutyzmu wybiórczego [19–20]. Jednak większość dzieci z dysfazją dąży do porozumiewania się w inny dostępny dla nich sposób. Wchodzą również w interakcje z rówieśnikami.

Innym problemem jest deprivacja psychospołeczna [11]. Dzieci zaniedbane społecznie i emocjonalnie od najwcześniejszego okresu życia i pozbawione możliwości uczenia się mogą w konsekwencji unikać kontaktów z innymi osobami, mieć opóźniony rozwój mowy i prezentować stereotypowe zachowania. Jeśli jednak problem dotyczy tylko deprivacji, to one mogą bardzo szybko, nawet w kilka miesięcy po zmianie środowiska na bardziej stymulujące, rozwinąć się i wyrównać poprzednie deficyty [21–22]. Również dzieci z zaburzonym słuchem mogą przypominać osoby autystyczne ze względu na problemy związane z rozwojem mowy. Osoby z niedosłuchem często wycofują się z sytuacji społecznych oraz prezentują dziwne dla otoczenia zachowania, które mogą przypominać zachowania autystyczne. U dzieci znacznie niedosłyszących obserwować można także rutynowe, stereotypowe ruchy [11]. W przeciwieństwie jednak do autystów używają one często spontanicznej gestykulacji do komunikowania się. Są też bardziej samodzielne w czynnościach codziennych.

Dzieci z zaburzeniami widzenia występującymi już we wczesnym okresie rozwoju także nierzadko zachowują się w sposób przypominający funkcjonowanie dzieci autystycznych. Poznają rzeczy poprzez dotyk, węch, smak, kręcą się w kółko, machają przedmiotami lub dłońmi przed swoimi oczami [21,22]. Zachowania takie w połączeniu z brakiem kontaktu wzrokowego, ograniczoną ekspresją twarzy, mogą prowadzić do rozpoznania u nich autyzmu. Dokładna analiza rozwoju społecznego tych dzieci, ich umiejętności komunikowania się z otoczeniem, umożliwiła postawienie właściwego rozpoznania [11].

Kolejną dużą grupą zaburzeń, które mogą przypominać lub współwystępować z cechami autystycznymi, są zaburzenia genetyczne. Najczęściej dotyczy to zespołu kruchego chromosomu X (występuje u co najmniej 2,5%

autystów) [9,23,24], a także rzadszego zespołu Angelmana [25], którego objawy mogą imitować objawy zaburzenia całościowego. Innym zaburzeniem genetycznym często współwystępującym z autyzmem jest stwardnienie guzowate [26]. Cechy autystyczne stwierdza się też u osób z nieleczoną fenylketonurią [27]. W sensie diagnostycznym wymienione zespoły są łatwiejsze do stwierdzenia, jednak utrudniają ocenę stanu dziecka na podstawie obserwacji. Nie zawsze możliwe jest ustalenie, które zaburzenie jest pierwotne i czy cechy autystyczne w zachowaniu badanego wynikają z genetycznie uwarunkowanych zaburzeń rozwoju, czy stanowią przejaw odrębnej jednostki chorobowej, jaką jest autyzm. Mimo to mogą powodować dodatkowe komplikacje zdrowotne, a także znacząco podnoszą czas trwania oraz koszt diagnozy.

DIAGNOZA KLINICZNA

Ważne jest wykluczenie u dziecka schorzeń somatycznych, ale także rzetelna ocena jego podstawowych trudności. Dopiero właściwy obraz umiejętności oraz ich deficytów i zrozumienie ich przyczyn pozwalają na prawidłowe zaplanowanie dalszej terapii i gwarantują jej skuteczność. Dla rozpoznania zaburzenia istotne są objawy kryterialne. Klasyfikacje ICD-10 i DSM-IV, definiując autyzm, opierają się na kryteriach behawioralnych, nie odnosząc się do biologicznego podłoża omawianego schorzenia [5,28]. Wyróżniane są trzy główne obszary, w których ujawniają się nieprawidłowości¹. Kategorie te opisują w swoich pracach m.in. Wing i WSP. [21,22]. Odwołują się do nich również wspomniane już klasyfikacje, a dotyczą one: naprzemiennych interakcji społecznych, werbalnego i niewerbalnego komunikowania się oraz wyobraźni (co przejawia się np. w sztywności zachowań i ubogiej zabawie). Istotą autyzmu jest występowanie nieprawidłowości we wszystkich trzech wymiarach. Ponieważ mogą one przybierać różne nasilenie, obraz kliniczny u każdego dziecka jest inny.

Istnieją również klasyfikacje pozwalające ujmować nieprawidłowości rozwoju dzieci młodszych niż 2–3 lata, które można umieścić w grupie zaburzeń ze spektrum autyzmu. W klasyfikacji diagnostycznej DC:0-3R, która została pomyślana jako uzupełnienie klasyfikacji „dla dorosłych” o opis nieprawidłowości występujących u dzieci (stworzona na wzór DSM), wyróżniono trzy poziomy zaburzenia. Koncentrują się one wokół:

zaburzeń tworzenia relacji i komunikowania się (diagnoza jest możliwa po drugim roku życia dziecka),

wielosystemowych zaburzeń rozwoju (które można stwierdzić przed drugim rokiem życia, utożsamiane z pojęciem „zaburzeń ze spektrum autyzmu”),

innych zaburzeń (gdy u dziecka można stwierdzić zachowania spełniające pojedyncze objawy z kategorii całościowych zaburzeń rozwoju DSM lub ICD) [29].

Mimo że kryterium rozpoznania dotyczy jedynie zachowań dziecka, zaburzenia z kręgu autyzmu można również opisać poprzez szereg deficytów poznawczych. Trzy

1 Ponieważ obydwie klasyfikacje są łatwo dostępne, a celem tego artykułu jest jedynie szerokie nakreślenie specyfiki procesu diagnozowania autyzmu, nie będą tu przytaczane szczegółowe kryteria diagnostyczne.

obszary, w których ujawniają się zaburzenia, to: przewaga przetwarzania wzrokowego nad językowym (co utrudnia nabywanie wiedzy, m.in. przez brak nazywania), obniżona zdolność do myślenia abstrakcyjnego (m.in. brak uogólniania, abstrahowania) oraz zaburzenia w rozwoju teorii umysłu (brak empatii, niezdolność do przyjęcia cudzego punktu widzenia) [30]. Inni autorzy wskazują także, że u podłoża autyzmu może leżeć wiele różnych deficytów na poziomie poznawczym, neuronalnym i genetycznym [31]. Zaliczane są tutaj zaburzenia funkcji wykonawczych, a więc planowania swojego działania, kontroli jego wykonania, korzystania z informacji w pamięci świeżej i wiele innych leżących u podstaw również zdolności społecznych, w znacznym stopniu odpowiedzialnych za odnalezienie się w nowej sytuacji [32–33]. Zatem od specjalisty wymagana jest umiejętność takiego zaplanowania badania, aby ująć w diagnozie wszystkie funkcje, które mogą być deficytowe.

Ze względu na liczne ubytki poznawcze ważnym punktem w diagnozie dziecka jest także ocena ogólnego funkcjonowania poznawczego. Jak wspomniano, u tych dzieci występuje znaczna przewaga przetwarzania informacji abstrakcyjnych przy obniżonej zdolności do posługiwania się mową i szczególnie rozumienia zależności społecznych. Z tego powodu preferowane przy ocenie ilorazu inteligencji są metody bezsłowne, które w jak najmniejszym stopniu wymagają rozumienia i zdolności korzystania z języka. Jak wskazuje praktyka kliniczna, ze względu na utrudniony kontakt z takimi dziećmi pojawia się często konieczność odejścia od standardowej instrukcji metody. Dzieci te uzyskują wyższe wyniki w skali bezsłownej niż słownej. Lepiej rozwiązują zadania wymagające zdolności przestrzennych niż werbalnych, mają deficyty uwagi. Często wymagają dodatkowych zachęt, np. w postaci nagród za każde wykonanie zadania, co modyfikuje procedurę badania i powoduje, że odnoszenie ich wyniku do istniejących norm jest co najmniej dyskusyjne. W dalszej części pracy zostaną poruszone dodatkowe kwestie diagnozy testowej wśród tej grupy dzieci.

METODY DIAGNOSTYCZNE I TRUDNOŚCI W ICH STOSOWANIU

Podstawowym narzędziem w diagnozie autyzmu jest wywiad i obserwacja. Wynika to bezpośrednio z definicji tego zaburzenia, które jest określane wyłącznie przez stwierdzenie, czy występują pewne zachowania oraz deficyt umiejętności. Nie ma innych, łatwo dostępnych w badaniu wskaźników, które pozwalałyby stwierdzić, że dziecko cierpi na autyzm. Podstawą jest zatem odpowiednio przeprowadzony wywiad, często również w oparciu o kwestionariusze wywiadu. Tutaj należy zaznaczyć pierwszą trudność: zbierane dane są bezpośrednio kodowane przez obserwatora, który interpretuje je zgodnie z własnym rozumieniem kryteriów oraz doświadczeniem klinicznym.

Istnieje wiele kwestionariuszy, które obiektywizują kodowane informacje. Zwracamy uwagę na najbardziej popularne czy najłatwiej dostępne szerokiemu gronu specjalistów z różnych dziedzin. Jednym z nich jest skala M-CHAT [34]. Jest ona łatwo dostępna w wersji polskiej i służy głównie jako narzędzie przesiewowe. Jest adres-

wana do lekarzy pierwszego kontaktu i pediatrów. Składa się z dwóch zestawów pytań: w pierwszej części odpowiada rodzic, drugą wypełnia lekarz na podstawie obserwacji dziecka i prostych prób zwrócenia jego uwagi.

Istnieją także inne kwestionariusze, np. kwestionariusz przesiewowy [35] (*Autism Screening Questionnaire*) czy wywiad strukturyzowany (*Autism Diagnostic Interview-Revised*) lub dostępne w Polsce: CARS – skala oceny autyzmu dziecięcego, skala E-2 Rimlanda, w opracowaniu J. Błęszyńskiego [36–38].

Ważna jest również psychologiczna ocena rozwoju poznawczego, która jest częścią diagnozy funkcjonalnej. Ma ona na celu opisanie specyficznych trudności poznawczych. Jej uzupełnieniem jest opis nieprawidłowości w zakresie rozwoju zdolności adaptacyjnych dziecka, tak aby możliwe było ustalenie programu wsparcia rozwoju. Jak podkreślaliśmy, oprócz zaburzenia kontaktu w wielu przypadkach autyzmowi towarzyszy również upośledzenie umysłowe [39–40]. Dodatkowo ogranicza to zdolności dziecka do komunikacji, a tym samym stwarza wyzwanie dla diagnosty do prawidłowego przeprowadzenia badania.

Inną trudnością jest ogromna dysharmonia zdolności wśród tych dzieci. Często mówi się o zdolnościach wysepkowych (około 5–15%), które przy ogromnych deficytach w wielu innych obszarach powodują, że dzieci autystyczne stają się geniuszami w wąskiej dziedzinie (zdolności pamięciowe, plastyczne, arytmetyczne, muzyczne) [40]. Ocena rozwoju umysłowego prowadzona jest głównie w oparciu o dostępne w Polsce skale inteligencji, a jej celem jest określenie możliwości intelektualnych dziecka w celu właściwego planowania postępowania terapeutycznego [18].

WCZESNE WYKRYWANIE ZABURZEŃ ROZWOJU

Wczesne postawienie rozpoznania jest kluczowe w skutecznej interwencji. Jednocześnie narzuca wiele ograniczeń. Objawy, takie jak nawiązywanie kontaktu wzrokowego, uśmiechanie się i komunikatywne gaworzenie, pojawiają się ok. 6 miesiąca życia. W drugiej połowie pierwszego roku życia ilość zachowań społecznych i komunikacyjnych u dzieci rozwijających się prawidłowo wzrasta. Natomiast u dzieci, u których rozpoznano później autyzm, zaczyna spadać. We wczesnym dzieciństwie objawy autyzmu pojawiają się stopniowo i proces rozwija się powoli (niekiedy następuje nagły spadek umiejętności, ich utrata postępuje nadal w drugim i trzecim roku życia). Powinniśmy więc skupiać się na zachowaniach społecznych w obserwacji małych dzieci – już od 6–10 miesiąca życia. Zanikanie lub brak tych zdolności są najbardziej charakterystyczne dla autyzmu w najwcześniejszym okresie życia [7].

Jednak u wielu dzieci objawy rozwijają się stopniowo również później [6]. Mogą to być między innymi: brak reakcji na własne imię, brak wskazywania (dziecko zamiast pokazać, płacze i złości się, czekając na podanie przedmiotu), ubogi repertuar zachowań, niewyciąganie rąk do ludzi, brak lub nieprawidłowy kontakt wzrokowy, brak odpowiedniej mimiki, krótki czas patrzenia na ludzi [3]. Jak wskazują źródła, diagnoza całościowych zaburzeń rozwoju lub autyzmu u dziecka w wieku 18–24 miesięcy jest

dość stała – w przypadku większości dzieci jest podtrzymywana [3,6,41].

Powyższe dane wskazują, że rozpoznanie autyzmu nastręcza bardzo wielu trudności. Jednakże jednoznaczne określenie jednostki chorobowej, nawet jeśli nietrafne, otwiera dziecku drogę do uzyskania wczesnego wspomaganie rozwoju. Wysiłek, jaki trzeba włożyć w dokonanie niezbędnych zmian w funkcjonowaniu bywa ogromny, ale za to efekt czasem olśniewający! Warto więc działać jak najwcześniej, by nie dopuścić do utrwalenia nieodwracalnych, niepoprawnych schematów funkcjonowania.

Ważną sprawą jest również konieczność potwierdzenia diagnozy i jej uzupełniania wraz z rozwojem dziecka i zmianą obrazu klinicznego. W naszym ośrodku, w ramach interdyscyplinarnych turnusów wspomagających rozwój dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu pomoc uzyskali w 2009 r. 1 dziewczyna (w wieku 17 lat) i 4 chłopców (w wieku od 6 do 18 lat); w 2010 r. 4 dziewczęta (w wieku od 3 do 15 lat) i 8 chłopców (w wieku od 6 do 13 lat). W ramach powyższych działań prowadzona była wielospecjalistyczna diagnoza na potrzeby oceny uczestniczących w programie dzieci. Wsparcie miało formę treningu umiejętności społecznych, hipoterapii i eeg biofeedbacku. Postępowanie mające na celu prawidłowe rozpoznanie dotychczasowych trudności u tych dzieci obejmowało w pierwszym programie (w 2009 r.) badanie psychiatryczne, psychologiczne, logopedyczne i pedagogiczne. W kolejnej edycji programu (2010 r.) były to: ocena neurologiczna i pediatryczna, ocena lekarza rehabilitacji, ocena logopedyczna, pedagogiczna, psychologiczna.

DYSKUSJA

Diagnoza dziecka, u którego podejrzewane są całościowe zaburzenia rozwoju, jest złożona i dotyczy wielu obszarów funkcjonowania. Dlatego wymaga współpracy wielu specjalistów. Przemawia za tym dodatkowy argument: w ostatnich dziesięcioleciach zmieniały się obowiązujące klasyfikacje chorób, a co za tym idzie, także definicje autyzmu. Jak wskazują King i Bearman, którzy prowadzili badania epidemiologiczne w USA, a także Chakrabarti i Fombonne, którzy prowadzili badania na terenie Wielkiej Brytanii, zmiany te pociągnęły za sobą ewolucję modeli diagnozy [42–43] – w dalszej perspektywie także zwiększoną ilość rozpoznanych przypadków zaburzeń ze spektrum autyzmu. Autorzy przytoczonych prac wiążą te fakty z rozszerzeniem kryteriów rozpoznawania omawianych nieprawidłowości. Ponieważ odnoszą się one wyłącznie do zachowań prezentowanych przez dziecko, rozpoznanie jest oderwane od przyczyn. Istotne jest, poza rozpoznaniem trudności rozwojowych, które napotyka dziecko (diagnoza funkcjonalna), rozpoznanie i prawidłowe leczenie ich przyczyn (diagnoza medyczna), w miarę dostępnych możliwości.

Ewolucja klasyfikacji chorób postawiła przed diagnostami jeszcze jedno wyzwanie, które polega na właściwym określeniu, czy rozpoznawane zachowania autystyczne występują w przebiegu innego schorzenia, czy wskazują na występowanie autyzmu u dziecka. Obecnie możliwe jest równoległe rozpoznanie autyzmu z innymi jednostkami, np. niepełnosprawnością umysłową, co nie było

możliwe w poprzednich edycjach DSM i ICD. Dlatego warto jeszcze raz podkreślić wagę dokładnej diagnozy różnicowej w przypadku dzieci prezentujących zaburzenia ze spektrum autyzmu, gdyż zachowania autystyczne mogą występować w przebiegu zaburzeń neurogenetycznych (ze względu na zaburzenia poznawcze), psychiatrycznych (ze względu na zaburzenia więzi), niepełnosprawności motorycznej lub zaburzeń wzroku/słuchu, lub towarzyszyć niepełnosprawności umysłowej [44].

PODSUMOWANIE

Całościowe zaburzenia rozwoju stanowią wyzwanie diagnostyczne i terapeutyczne. Ze względu na złożoność tych zespołów niezbędna jest szeroka diagnoza obejmująca badania medyczne (psychiatryczne, neurologiczne, genetyczne, laryngologiczne, psychologiczne, logopedyczne i inne) w celu ustalenia właściwego leczenia.

Konieczny jest opis funkcjonalny (kliniczny) na podstawie obserwacji i wywiadu rozwojowego oraz prób testowych dostosowanych do możliwości komunikacji dzieci. Często utrudnione jest wnioskowanie na podstawie

tak zebranych danych ze względu na niski poziom współpracy małego dziecka lub rozległość uszkodzenia. Mimo to diagnoza prowadzona w tych dwóch obszarach powinna być rozpoczęta odpowiednio wcześnie, aby z jednej strony umożliwić jak najszybsze rozpoczęcie działań terapeutycznych, a z drugiej w sposób sprawny ustalić ostateczne rozpoznanie. Ma to znaczenie m.in. przy ubieganiu się o pomoc instytucjonalną, która wymaga jasnego nazwania dolegliwości dziecka. Aby diagnoza była trafna, niezbędna jest ścisła współpraca zespołu lekarzy różnych specjalności z terapeutami, psychologami i pedagogami prowadzącymi ocenę i rehabilitację dzieci. Ważne jest, by opis dziecka był aktualizowany wraz z jego rozwojem, a zatem badanie powinno być powtarzane w cyklach.

Ze względu na ściśle behawioralny charakter kryteriów całościowych zaburzeń zachowania możliwe jest rozpoznanie ich niezależnie od przyczyn, które mogą być bardzo różne. Dlatego bardzo ważna jest diagnoza różnicowa, w której przebiegu powinna zostać podjęta próba określenia źródeł nieprawidłowych zachowań u dziecka.

PIŚMIENICTWO

- [1] Pietras T., Witusik A., Gałecki P.: Autyzm – epidemiologia, diagnoza i terapia. Continuo, Wrocław; 2010.
- [2] Jaklewicz H.: Całościowe zaburzenia rozwojowe. [w:] Namysłowska I, [ed.]. Psychiatria dzieci i młodzieży. Wydawnictwo Lekarskie PZWL; Warszawa 2004.
- [3] Pisula E.: Małe dziecko z autyzmem. Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne; Gdańsk 2005.
- [4] Coleman M.: Other Neurological Signs and Symptoms in Autism. [In:] Coleman M, editor. The Neurology of Autism. Oxford University Press; Oxford 2005.
- [5] Klasyfikacja zaburzeń psychicznych i zaburzeń zachowania w ICD-10. IPiN; Warszawa 2000.
- [6] Pisula E.: Autyzm u dzieci. Diagnoza, klasyfikacja, etiologia. Wydawnictwo Naukowe PWN; Warszawa 2000.
- [7] Michalski M.: Autystyczne abecadło. Autyzm 2010; 10: 39–45.
- [8] Baron-Cohen S, Bolton P.: Autyzm: fakty. Krajowe Towarzystwo Autyzmu; Kraków 1999.
- [9] Rapin I., Katzman R.: Neurobiology of autism. Ann Neurol 1998; 43: 7–14.
- [10] Pisula E.: Rozpoznawanie autyzmu u małych dzieci. Neurol Dziec 2003;23:
- [11] Pisula E.: Autyzm. Fakty, wątpliwości, opinie. Wydawnictwo WSPS 1993.
- [12] Matson J. L., Nebel-Schwalm M. S.: Comorbid psychopathology with autism spectrum disorder in children: An overview. Res Dev Disabil 2007; 28: 341–352.
- [13] Overton T., Fielding C., de Alba G.: Differential Diagnosis of Hispanic Children Referred for Autism Spectrum Disorders: Complex Issues. J Autism Dev Disord 2007; 37: 1996–2007.
- [14] Clarke D., Roberts W., Daraksan M. et al.: The prevalence of autistic spectrum disorder in children surveyed in a tertiary care epilepsy clinic. Epilepsia 2005; 46: 1970–1977.
- [15] Danielsson S., Gillberg I., Billstedt E., et al.: Epilepsy in Young Adults with Autism: A Prospective Population-based Follow-up Study of 120 Individuals Diagnosed in Childhood. Epilepsia 2005; 46: 918–923.
- [16] Canitano R.: Epilepsy in autism spectrum disorders, Eur Child Adolesc Psychiatry 2007;16:61–66.
- [17] Chrościńska-Krawczyk M., Jasiński M.: Autyzm dziecięcy – współczesne spojrzenie. Neurol Dziec 2010; 19: 75–78.
- [18] Sendrowski K., Otapowicz D., Sobaniec W.: Przypadek autyzmu maskowanego padaczką. Neurol Dziec 2004;25.
- [19] Otapowicz D., Śmiegielska-Kuzia J.: Problemy terapii mowy u dziecka z zespołem Landau-Kleffnera. [w:] Zaburzenia mowy u osób z dysfunkcjami mózgu. Sobaniec W. [red.]. T. 6, Białostocka Biblioteka Padaczki. Białystok: Klinika Neurologii Dziecięcej Akademii Medycznej 2001.
- [20] O'Hare A.: Autism spectrum disorder: diagnosis and management. Arch Dis Child Educ Pract Ed 2009; 94: 161–168.
- [21] Wing L.: Syndromes of autism and atypical development. [w:] Handbook of autism and pervasive developmental disorders. Cohen D. J., Volkmar F. R. [red.]. John Wiley & Sons; Nowy Jork 1997, 148–170.
- [22] Wing L., Potter D.: The epidemiology of autistic spectrum disorders: Is the prevalence rising? Ment Retard Dev Disabil Res Rev 2002; 8: 151–161.
- [23] Cohen I., Sudhalter V., Pfadt A. et al. Why are autism and fragile-X associated? Conceptual and methodological issues. Am J Hum Genet 1991; 48: 195–202.
- [24] Semrud-Clikeman M., Ellison P. A.: Child Neuropsychology. Springer; New York 2007.
- [25] Summers J., Allison D., Lynch P. et al.: Behaviour problems in Angelman syndrome. J Intellect Disabil Res 1995; 39: 97–106.
- [26] Curatolo P., Napolioni V., Moavero R.: Autism Spectrum Disorders in Tuberous Sclerosis: Pathogenetic Pathways and Implications for Treatment. J Child Neurol. 2010; 25: 873–880.
- [27] Baieli S., Pavone L., Meli C., et al.: Autism and Phenylketonuria. J Autism Dev Disord 2003; 33: 201–204.
- [28] Diagnostic and statistical manual of mental disorders. Fourth edition. Text revision 2000.
- [29] Kmita G. [red.]: Klasyfikacja diagnostyczna DC:0-3R. Oficyna Wydawnicza FUNDAMENT 2005. Przekład: dr Diana Senator.

- [30] Cashin A., Barker P.: The Triad of Impairment in Autism Revisited. *J Child Adolesc Psychiatr Nurs* 2009; 22: 189–193.
- [31] Happé F., Ronald A.: The 'fractionable autism triad': a review of evidence from behavioural, genetic, cognitive and neural research. *Neuropsychol Rev* 2008; 18: 287–304.
- [32] Happé F.: Autism: cognitive deficit or cognitive style? *Trends Cogn Sci* 1999; 3: 216–222.
- [33] Christ S. E., Kanne S. M., Reiersen A. M.: Executive Function in Individuals With Subthreshold Autism Traits. *Neuropsychology* 2010; 24: 590–598.
- [34] Robins D., Fein D., Barton M. et al.: The Modified-Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT): An initial investigation in the early detection of autism and Pervasive Developmental Disorders. *J Autism Dev Disord* 2001; 31: 131–144.
- [35] Berument S., Rutter M., Lord C. et al.: Autism screening questionnaire: diagnostic validity. *Br J Psychiatry* 1999; 175: 444–451.
- [36] Schopler E., Reichler R. J., DeVellis R. F. et al.: Toward objective classification of childhood autism: Childhood Autism Rating Scale (CARS). *J Autism Dev Disord*. 1980; 10: 91–103.
- [37] Schopler E., Reichler R. J., Bashford A. et al.: *Profil Psychoedukacyjny*. SPOA, 1995.
- [38] Bleszyński J.: *Podstawy diagnozy dziecka z autyzmem*. OSKTA, 1996.
- [39] Bobkiewicz-Lewartowska L.: *Autyzm dziecięcy. Zagadnienia diagnozy i terapii*. Impuls; Kraków 2000.
- [40] Scheuffgen K., Happé F., Anderson M. et al.: High „intelligence”, low „IQ”? Speed of processing and measured IQ in children with autism. *Dev Psychopathol* 2000; 12: 83–90.
- [41] Chawarska K., Klin A., Paul R. et al.: A prospective study of toddlers with ASD: short-term diagnostic and cognitive outcomes. *J Child Psychol Psychiatr* 2009; 50: 1235–1245.
- [42] King M., Bearman P.: Diagnostic change and the increased prevalence of autism. *Int J Epidemiol* 2009; 38: 1224–1234.
- [43] Chakrabarti S., Fombonne E.: Pervasive Developmental Disorders in Preschool Children: Confirmation of High Prevalence. *Am J Psychiatry* 2005; 162: 1133–1141.
- [44] Spence S. J., Sharifi P., Wiznitzer M.: Autism spectrum disorder: screening, diagnosis, and medical evaluation. *Semin Pediatr Neurol* 2004; 11: 186–195.

Adres do korespondencji:

Aleksander Waś, Klinika Neurologii i Rehabilitacji Dziecięcej UDSK w Białymstoku, ul. Waszyngtona 17, 15-274 Białystok,
e-mail: aleksander.was@wp.pl