

# MEDICAL TRIBUNE

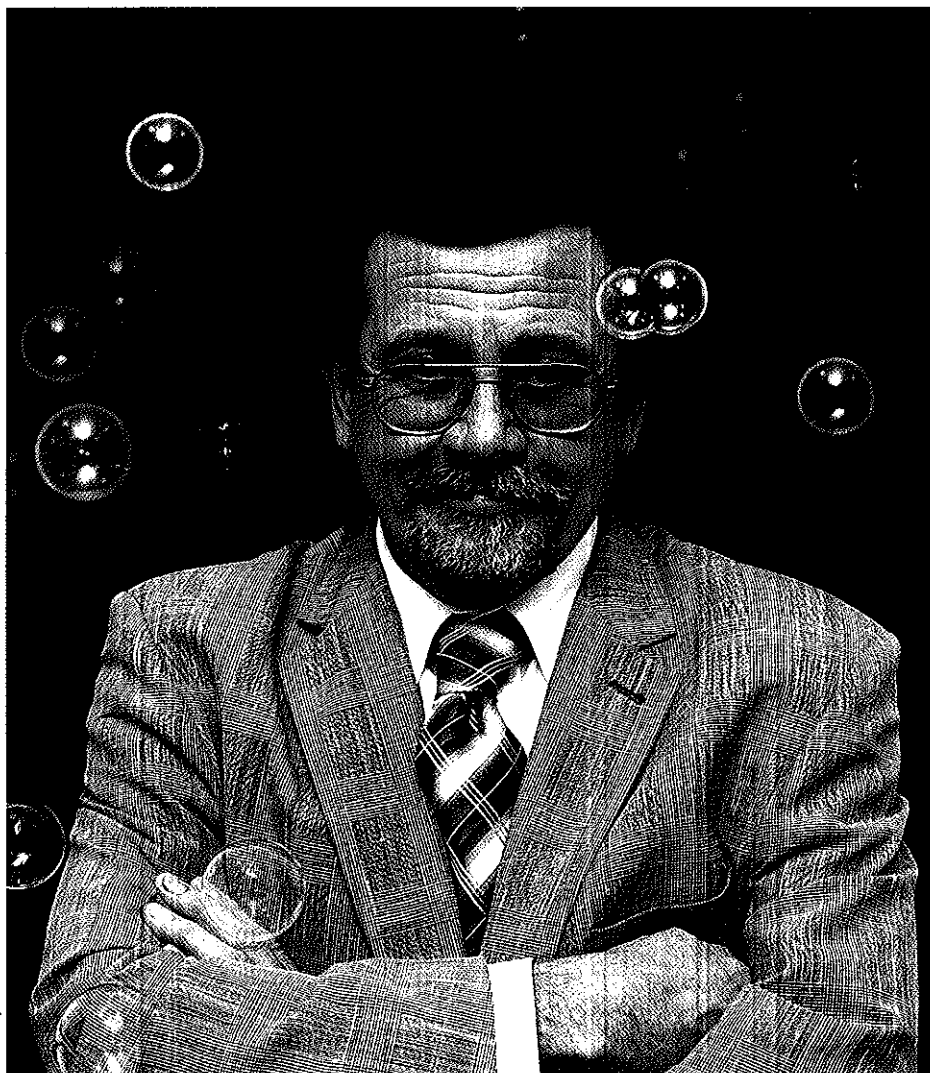
Przedruk z nr. 20/2010  
8 grudnia

PRZEDRUK ARTYKUŁU

## Wszystko, co chcecie wiedzieć o autyzmie

O neurobiologicznym podłożu zaburzeń autystycznych i konieczności wczesnej diagnozy rozmawiamy z lek. med. Michałem Wroniszewskim, specjalistą psychiatrą, prezesem zarządu Fundacji SYNAPSIS

SY  
NAP  
SIS



fol. Katarzyna Mazańska

MT: W rutynowych badaniach, np. podczas bilansu dwulatka, nie ma procedury oceniającej dziecko pod kątem cech autyzmu. Rozpoznanie jest więc często spóźnione.

**LEK. MICHAŁ WRONISZEWSKI:** Za opóźnienia w diagnozie, poza wymienionymi przyczynami, odpowiada też fakt, iż obecnie kryteria diagnostyczne autyzmu (ICD-10) kładą nacisk na nieprawidłowości w rozwoju społecznym i zaburzenia komunikowania, co dla osoby mało doświadczonej jest trudne do wykrycia w pierwszych dwóch, trzech latach życia dziecka.

Bardzo wczesna (w 1.-3. r.ż.) diagnoza pozwala na podjęcie adekwatnej terapii. Intensywne leczenie może zahamować proces ujawniania się kolejnych objawów, daje szansę na wyrównanie powstałych deficytów i odtworzenie naturalnych mechanizmów rozwojowych. Wczesna interwencja dzięki plastyczności mózgu małego dziecka umożliwia bardzo dużą poprawę i ograniczenie niepełnosprawności w dalszym życiu. Wymaga to jednak indywidualnego podejścia i pracy interdyscyplinarnego zespołu.

MT: Czy wzrost częstości przypadków autyzmu to kwestia lepszej wykrywalności, czy fakt epidemiologiczny?

**M.W.:** Zwiększenie liczby wykrywanych przypadków to na pewno wynik precyzyjniejszej diagnozy: autyzm zamiast upośledzenia umysłowego. Obecnie praktycy i autorytety naukowe przyznają, że mamy do czynienia z wyraźnym wzrostem zapadalności. Są też wskaźniki pośrednie, na przykład dawniej prawie nie

było rodzeństwa z autyzmem, teraz są ich dziesiątki. Może to oznaczać częstsze ujawnianie się predyspozycji genetycznych do zapadania na autyzm i wskazuje na możliwość działania innych niż genetyczne czynników, których wpływ się nasilił. Być może dawniej więcej było form subklinicznych niepowodujących poważnych niepełnosprawności.

Wśród potencjalnych przyczyn defektów neurologicznych w autyzmie wymienia się czynniki genetyczne, infekcyjne, zaburzenia metaboliczne, powikłania okresu płodowego i okołoporodowego. O rodzaju patologii nie przesądza jeden czynnik, ale raczej konstelacja czynników uszkadzających w życiu płodowym (cytomegalia; toksoplazmoza, dawnej różyczka), stanowiących obciążenie i czynnik ryzyka autyzmu, zwiększony jeszcze w przypadku ciąży i porodu zagrożonego np. poprzez niedotlenienie płodu.

**MT:** A przykłady zaburzeń neurofizjologicznych?

**M.W.:** Na przykład kwestia rozumienia mowy. W autyzmie dystrybucja bodźców słuchowych w mózgu przebiega nieprawidłowo. Bodziec słuchowy – mowa – nie wędruje do tego fragmentu kory mózgowej, który jest odpowiedzialny za słuch fonematyczny, za rozkodowywanie fonemów, czyli składowych dźwięków mowy, tylko do drugiej półkuli, gdzie są ośrodki słuchowe odpowiedzialne za analizę dźwięków z otoczenia. Tym się tłumaczy echolalie – dziecko potrafi odtworzyć zdanie powiedziane przez kogoś tak jak muzykę, czyli bez zrozumienia znaczenia. Intensywnie pracuje półkula niejęzykowa i obszary odpowiadające za analizę odtwarzania dźwięków z otoczenia. Jest to błędne koło: bodźce nie stymulują rozwoju właściwego obszaru mózgu będącego u noworodka w zaczątkowej formie, a brak stymulacji powoduje nierozwinięcie się tej struktury. Rozumienie mowy pojawia się więc za późno w stosunku do możliwości wytrenowania mowy czynnej. Żeby powstała mowa czynna, musi działać ośrodek, który planuje wypowiedzi werbalne. Wypowiedzi eholaliczne zaś są planowane jako całość.

**MT:** Jakie inne anomalie w pracy mózgu OUN wykryto w autyzmie?

**M.W.:** U dzieci autystycznych często jest zwolniony przebieg potencjałów wywołanych,

co powoduje na przykład nieprawidłowe wyniki badania słuchu. Kolejne, tzw. załamki potencjału wywołanego oznaczające przejścia przez kolejne struktury, są opóźnione. Wiadomo też o różnych ograniczeniach w aktywności niektórych morfologicznych struktur mózgu (często mózdzek i pień mózgu wykazują pewien stopień dysplazji), mniej rozwinięta jest kora przedczołowa, hipokamp.

Psychologowie angielscy Uta Frith i Baron-Cohen wykryli – i jest to kluczem do autyzmu – że umysł dzieci autystycznych ma obniżoną funkcję tzw. centralnej koherencji. To oznacza, że nie kojarzy automatycznie szczegółów w całość. Małe dziecko, patrząc na twarz mamy, już w drugim półroczu powinno widzieć całość twarzy jako odrębną jakość. Tylko wtedy może uczyć się wyrazu twarzy. Autystyczne dochodzi do tego z dużym opóźnieniem i z reguły początkowo poznaje ludzi po jakimś szczególe, np. po brodawce, po okularach itp. Na skutek tego bardzo dużo traci społecznie w możliwościach badania otoczenia. Dlaczego? Bo nie jest w stanie zrozumieć stanu emocjonalnego, oczekiwań innych osób. Jako odrębny problem lub skutek tego pierwszego odkryto, iż prawdopodobnie w korze mózgowej dziecka autystycznego nie działa lub słabo działa tzw. system neuronów lustrzanych, który odzwierciedla w mózgu zespół odebranych bodźców wzrokowych, słuchowych od innej osoby i konfrontuje je z doświadczeniem własnym. Rozwój fizjologiczny przewiduje, że noworodek przez pewien czas koncentruje wzrok na szczegółach w celu zogniskowania całego aparatu wzrokowego. Wyrabia się w ten sposób precyzyjna konwergencja i akomodacja wzroku. W pierwszym półroczu następuje przeskok i dziecko zaczyna widzieć całością (decentracja), co odpowiada wytworzeniu się „centralnej koherencji”. U dziecka autystycznego decentracja nie występuje w niezbędnym rozwojowo czasie.

**MT:** Jakie symptomy lub deficyty umiejętności powinny zwrócić uwagę rodziców i lekarza?

**M.W.:** Na każdym etapie mamy inne istotne wskaźniki wczesnego rozwoju dziecka od 1. do 3.-4. r.ż. i budujemy diagnozę po kolei – od zaliczenia dziecka do grupy ryzyka wymagającego monitorowania, do kolejnej grupy, u której zauważamy cechy autyzmu, czyli jest

## Lista objawów

**Autyzm dziecięcy to jedno z najgłębszych zaburzeń rozwoju. Dotyka wszystkich obszarów funkcjonowania dziecka i może być przyczyną bardzo ciężkiej niepełnosprawności. Zgodnie z aktualną wiedzą traktowany jest jako problem o podłożu neurobiologicznym. Rozpoznaje się go na podstawie kryteriów odwołujących się do listy objawów widocznych w zachowaniu dziecka. W obowiązującej w Polsce klasyfikacji opracowanej przez WHO za podstawę rozpoznania przyjęto równoczesne występowanie symptomów z trzech grup:**

1. nieprawidłowości w rozwoju społecznym,
2. trudności w komunikowaniu się słownym i niewerbalnym,
3. obecność sztywnych, powtarzających się i stereotypowych wzorców zachowań, aktywności lub zainteresowań.

to już zagrożenie ujawnieniem pełnoobjawowego autyzmu. W trzeciej rozpoznajemy wczesne symptomy układające się w zespół spełniający aktualnie przyjęte kryteria diagnostyczne. Brak w obecnym systemie ICD-10 elastyczności w budowaniu tych rozpoznania. Myślę, że powinna istnieć kategoria: zagrożenie całościowymi zaburzeniami rozwojowymi. Najwcześniej rozpoznanie objawów autyzmu lub zagrożenia nim (prekursorów autyzmu) możliwe jest w drugim półroczu życia. W ciężkich przypadkach już roczne dziecko ma pełny kliniczny obraz autyzmu, ale w większości przypadków tylko pewne symptomy świadczą o zagrożeniu. Pierwsze półrocze to kwalifikowanie dzieci do grupy ryzyka: przede wszystkim rodzeństwo dzieci autystycznych i bliscy krewni oraz wszystkie dzieci wykazujące nieprawidłowości w rozwoju ruchowym.

Należy zwracać uwagę na dzieci z zaburzeniami napięcia mięśniowego i koordynacji. Trzeba im wcześniej włączyć rehabilitację ruchową oraz w razie potrzeby sensoryczną, czyli usprawnianie odbioru bodźców (odpowiednio dawkować bodźce). W pierwszym półroczu nie można jeszcze diagnozować, ponieważ dziecko w ogóle nie przejawia funkcji z obszaru autyzmu – nie mówi, dopiero zaczyna podejmować kontakty. W drugim półroczu przychodzą pierwsze reakcje komunikacyjno-społeczne. Są dwa podstawowe objawy, na które zwracamy wówczas uwagę. Oczywiście wymagają one różnicowania, ponieważ mogą mieć inne przyczyny: zaburzony kontakt wzrokowy, bo już wtedy powinien się wyrażać – jednak jego brak może oznaczać także np. niedowidzenie czy zaburzenie widzenia pochodzenia korowego, oraz brak reakcji zwrócenia głowy w kierunku osoby mówiącej do niego po imieniu – dziecko standardowo powinno na nie reagować.

Momentem granicznym postawienia rozpoznania jest 12. miesiąc, kiedy dziecko winno zacząć przejawiać zachowania komunikacyjne, niekoniecznie w postaci mowy, ale różnych

## Wskazówki dla lekarzy

- **Na pierwsze półrocze** – czy dziecko rozwija się prawidłowo sensoryczno-motorycznie. Jeżeli odpowiedź brzmi „nie”, od razu zaproponujemy wczesną stymulację rozwoju i monitoring.
- **Na drugie półrocze** – wszystkie dzieci badamy (a szczególnie starannie te z grup ryzyka) pod kątem jakości kontaktu wzrokowego, reagowania na imię. Jeżeli są zaburzone, należy prowadzić dalsze obserwacje oraz badania wykluczające inne przyczyny tych deficytów. Jako wskaźnik pomocniczy można dodać brak gaworzenia.
- **Na trzecie półrocze** – oceniamy rozwój relacji u dziecka: kontaktu wzrokowego, rozwijania relacji i mowy niewerbalnej, wskazywania informującego itd.
- **Półtora roku** – jeśli dziecko nie ma zachowań informujących, czyli pokazywania rodzicom obiektów je interesujących, a nie jest głęboko upośledzone, prawdopodobnie ma autyzm.

znaczących gestów i wchodzenia w relacje wymienne z innymi osobami. W 12. miesiącu w tych sferach mogą już być wyraźne objawy. Brak gaworzenia to też jest jeden z niepokojących sygnałów – powinno się pojawić w drugim półroczu, jest genetycznie uwarunkowane, nawet dzieci zupełnie głuche gaworzą w tym czasie.

**MT:** Czy są jakieś testy pomagające w ocenie zaburzeń?

**M.W.:** Podejmowano różne próby i badania. Najbardziej znany jest CHAT S. Barona-Cohana oraz późniejszy M-CHAT autorstwa Diane Robins, Deborah Fein i Marianne Barton. Jednak z tego, co wiem, nigdzie nie przyjęto go do powszechnego stosowania, ponieważ wymaga wiedzy i umiejętności większych, niż posiada standardowo lekarz rodzinny czy pielęgniarka. Lekarzom dajemy dwa wskaźniki: na pierwsze półroczu – czy dziecko rozwija się prawidłowo sensoryczno-motorycznie, jeżeli nie, to od razu proponujemy wczesną stymulację rozwoju i monitoring; w drugim półroczu wszystkie dzieci badamy (a szczególnie starannie te z grup ryzyka) pod kątem jakości kontaktu wzrokowego, reagowania na imię. Jeżeli są zaburzone, należy prowadzić dalsze obserwacje oraz badania wykluczające inne przyczyny tych deficytów. Jako wskaźnik pomocniczy można dodać brak gaworzenia. W trzecim półroczu oceniamy rozwój relacji u dziecka: kontaktu wzrokowego, rozwijania relacji i mowy niewerbalnej, wskazywania informującego itd.

Baron-Cohen 18. miesiąc uważa za granicę: jeśli wtedy dziecko nie ma zachowań informujących, czyli pokazywania rodzicom interesujących je obiektów, a nie jest głęboko upośledzone, prawdopodobnie ma autyzm. Dziecko zdrowe, kiedy widzi coś niezwykłego, zaczyna na to zwracać uwagę i usiłuje zwrócić uwagę innej osoby. Te zachowania informujące są wrodzone, niezbędne do uczenia się. Dziecko autystyczne tego nie robi, w związku z czym się nie uczy. W jego umyśle nie rozwinęła się bowiem koncepcja, że druga osoba może być źródłem informacji poprzez komunikację w relacji. Inny rodzaj zachowania informującego to przyniesienie мамie znalezionej listka czy gąsienicy, swojego rysunku itp.

Obok zachowań informujących są żądające. U dziecka autystycznego te drugie z reguły występują – krzyczy, wskazuje na coś, co chce, stoi przed tym, ciągnie za rękę. Brak kontaktu wzrokowego, reakcji na imię oraz wskazywania informującego przed 18. miesiącem powinien nas niepokoić i wskazuje na konieczność stymulacji rozwoju dziecka. Po 18. miesiącu, jeśli stymulacja nie daje rezultatów, są to objawy autyzmu.

W drugim półroczu powinno się też rozwijać, a w trzecim na pewno być obecne tzw. dzielenie lub uwspólnianie uwagi za pomocą wzroku, mimiki, pomocniczych gestów itd. A także ustalanie z dorosłym obiektów wspólnego zainteresowania – przekazanie rodzicowi, co jest obiektem zainteresowania dziecka, oraz podążanie za zainteresowaniem rodzica.

## Zespół Aspergera

**Zespół Aspergera (ZA)** jest poważnym zaburzeniem neurorozwojowym. Osoby dotknięte tą niepełnosprawnością mają problemy z rozumieniem intencji i zachowań innych osób, komunikowaniem się, dzieleniem się swoimi zainteresowaniami oraz kontrolą własnych zachowań. Zespół Aspergera jest łagodniejszą formą autyzmu dziecięcego. Jednak nawet najłżejsze jego formy mogą być przyczyną poważnych problemów w życiu osób nim dotkniętych oraz ich rodzin.

Osoby z ZA doświadczają trudności związanych z autyzmem w odmienny sposób i w innym natężeniu. W niektórych przypadkach zaburzeniem autystycznym towarzyszą trudności w uczeniu się. W przypadku osób z ZA poziom inteligencji jest zazwyczaj średni lub ponadprzeciętny. Ponadto nie każda osoba z ZA uważa, że jej odmienny sposób myślenia jest zaburzeniem. Niektóre z nich sądzą, że ich umysł działa po prostu inaczej, wcale nie gorzej niż umysł „normalnych” ludzi.

### Trudności z komunikacją

Wiele osób z ZA potrzebuje towarzystwa i czerpie radość z kontaktów międzyludzkich. Jednak bardzo często mają one problemy ze zrozumieniem myśli, opinii, przekonań i emocji innych ludzi. Osoby z zespołem Aspergera mogą też komunikować się w niekonwencjonalny sposób, np. mówiąc cały czas głośno lub cały czas cicho. Mogą też nie zwracać uwagi na reakcje słuchaczy, mówiąc bez przerwy, niezależnie od ich zainteresowania. W związku z tym mogą być odbierane jako aroganckie, egocentryczne i obojętne.

### Trudności z interakcjami społecznymi

Mogą nie rozumieć instynktownie zasad życia społecznego i czasem trzeba im je wytłumaczyć. Ich wypowiedzi często wydają się nieadekwatne do sytuacji i hierarchii społecznej, mogą na przykład odnosić się tak samo do kolegi i dyrektora generalnego. Wiele osób ma świadomość, że ich zachowanie może wywoływać nieporozumienia. Mogą wtedy prosić o potwierdzenie, czy to, co mówią i robią, jest do zaakceptowania.

### Trudności z wyobraźnią społeczną

Osoby z ZA mają kłopoty z:

- abstrakcyjnym myśleniem (rozumieniem porównań, metafor czy żartów)
- przyjmowaniem nowych pomysłów
- rozumieniem myśli i uczuć innych osób
- wyobrażaniem sobie siebie w przyszłości
- wychodzeniem z inicjatywą.

## Definicja autyzmu

Jest to zaburzenie neurorozwojowe, jedno z najcięższych, trwające całe życie. Powoduje je nieprawidłowy rozwój funkcjonowania mózgu we wczesnym dzieciństwie. W tej grupie mieszczą się też osoby łżej zaburzone nazywane wysoko funkcjonującymi z autyzmem (HFA), różniące się od osób z zespołem Aspergera tym, że w dzieciństwie miały wyraźnie opóźniony rozwój mowy. Część osób dobrze leczonych i usprawnianych może osiągnąć w dorosłości jedynie lekki stopień zaburzeń autystycznych. Należy jednak zaznaczyć, że nawet lekki w sensie klinicznym stopień zaburzeń przynosi osobie nim dotkniętej bardzo poważne problemy społeczne i życiowe. W rezultacie większość z nich cierpi również na depresję.

Jego brak po 12. miesiącu staje się objawem świadczącym o występowaniu autyzmu lub innego poważnego problemu rozwojowego.

**MT:** Czy można dziecko wyleczyć z autyzmu?

**M.W.:** To zależy od stopnia zaburzeń oraz od tego, jak wcześnie i na jakim etapie zostało ustalone rozpoznanie. Sprawdzamy wszystkie parametry słuchowe, wzrokowe (może potrzebuje okularów), badamy dziecko od strony funkcjonalnej. Wprowadzamy różnego rodzaju działania stymulujące czy korygujące rozwój. Na przykład mama do takiego dziecka musi mówić bardzo powoli, twarzą w twarz, w dobrym oświetleniu, pokazując przerysowane nawet gesty, by usprawniać przyjmowanie bodźców przez dziecko. Kluczowe jest, żeby te bodźce do niego docierały i były w możliwie jak najbardziej komunikatywnej formie. Obecnie według badań 10-15 proc. dzieci objętych intensywną wczesną terapią osiąga taką poprawę, że przestaje to być kliniczna postać autyzmu. Jednak u większości osób niepełnosprawność pozostaje do końca życia. Należy zwłaszcza zwracać uwagę na fakt, że dzieci, u których objawy ze spektrum autyzmu są względnie mało nasilone w pierwszych kilku latach życia, ale nie uda się ich dostateczna terapeutyczna korekcja, mogą w późniejszym wieku przejawiać cechy zaburzeń charakterystycznych dla zespołu Aspergera. ■

Rozmawiała Ewa Biernacka