

Autizmus a poruchy autistického spektra z pohľadu pedopsychiatrie

MUDr. Ján Šuba, MPH

Klinika detskej psychiatrie LF UK a DFNSP, Bratislava

Úlohou pediatra je skorá identifikácia odchýlok vývinu v oblasti poznávacích, komunikačných, motorických, sociálnych schopností dieťaťa a v oblasti regulácie jeho emócií a správania. Abnormality vo vývine môžu predikovať mimo iných psychiatrických porúch aj autizmus. Pre prax je dôležité upozorniť na fakt, že podkladom etiologicky heterogénneho autistického spektra je aj rad genetických, neurologických a metabolických porúch. Preto neoddeliteľnou súčasťou diagnostiky je genetické vyšetrenie a metabolický skrining. Pri autizme sú časté iné psychiatrické komorbidity. Ďalšia diagnostika a intervencie vyžadujú interdisciplinárny prístup.

Kľúčové slová: včasná diagnostika porúch vývinu, autizmus, komorbidity, symptomatická liečba

Autism and autism spectrum disorders from the perspective of child psychiatrist

It is the role of a pediatrician to early identify any deviations in the development of cognitive, communication, motor, social skills of a child, and its abilities to regulate emotions and behavior. Abnormalities in this sense may predict, apart from other psychiatric disorders, also possible autism. In practice, it is important to point out that etiologically heterogeneous substrate of autism spectrum disorder (ASD) includes a number of genetic, metabolic and neurological disorders. Therefore, it is an integral part of a diagnostic procedure to perform genetic testing and metabolic screening. Autism disorders are often accompanied with other psychiatric comorbidities. Further diagnostic and therapeutic interventions require interdisciplinary approach.

Key words: early diagnosis of developmental disorders, autism, comorbidity, symptomatic treatment

Pediatr. prax, 2016, 17(4): 144–146

Úvod

Autizmus je neurovývinová porucha, charakterizovaná deficitmi v sociálnej komunikácii a repetitívnym, stereotypným správaním. U väčšiny detí sú symptómy autizmu prítomné už pred 3. rokom života. Poruchy autistického spektra (PAS) sú širším konceptom autizmu, zahŕňajú idiopatický detský autizmus a rôznorodé genetické, metabolické a neurologické poruchy s prítomným autistickým syndrómom. Viac ako 50 % detí s autizmom trpí určitým stupňom mentálnej retardácie a má ďalšiu psychiatrickú diagnózu. Diagnostika PAS je neľahká pre vysokú variabilitu prejavov. Podstatná je včasná interdisciplinárna spolupráca viacerých medicínskych špecialistov – pediatra, neurológa, odborníka na metabolické ochorenia, genetika, detského psychiatra, psychológa, liečebného pedagóga. Nezastupiteľná je úloha pediatra. Jeho úlohou je skorá identifikácia odchýlok vývinu v oblasti poznávacej, komunikačnej, motorickej, sociálnej a v oblasti regulácie emócií a správania. Niekedy je možná aj priama identifikácia autizmu, podmienkou je znalosť a citlivosť na jeho symptómy. Psychiatrická a psychologická diagnostika pozostáva z dôsledného vyhodnotenia vývinovej anamnézy, priameho pozorovania dieťaťa v interakcii s okolím a pomocou špecifických hodnotiacich škál (M-CHAT, ADI-R, ADOS-2).

Autizmus a poruchy autistického spektra sú definované na základe narušenia troch oblastí:

Poruchy sociálnej interakcie

Poškodenie v oblasti sociálnej interakcie najvýraznejšie odlišuje jedincov s autizmom od ich rovesníkov. Deti s autizmom nie sú schopné vnímať a vytvárať vzťahy s ľuďmi, sú k nim ľahostajné a často sa vyhýbajú očnému kontaktu. Niekedy vnímajú rodičov skôr ako objekty a rodičia môžu „poslúžiť“ na priblíženie sa k predmetom. Deti používajú ruku rodiča ako nástroj, napr. dieťa obracia rodičovou rukou stránky časopisu, alebo siahajú na vzdialené predmety. Dieťa s autizmom obvykle dáva prednosť samote, realizujúc repetitívne činnosti. Charakteristický je deficit funkčnej, nápodobivej a spontánnej hry. Hračky sú skôr zoraďované, triedené. Dieťa je zamerané často na ich nefunkčný detail. S hračkami dieťa točí alebo ich hádže, ale nie sú použité pre imaginatívnu hru alebo imitáciu bežných denných činností, ako je napr. jazda autíčkom, kŕmenie bábiky alebo umývanie detského riadu. Tieto hry, ak sa aj objavujú, sú nezvyklo štylizované a nie sú spontánne. Deti s autizmom nedokážu rozvinúť priateľstvo so súrodencami a vrstovníkmi. V kolektíve často pasívne sledujú ostatné deti z diaľky. Niektoré deti reagujú na sociálne impulzy, ale majú málo sociálnej iniciatívy. Niektoré deti síce vyhľadávajú

sociálny kontakt, ale nemajú schopnosť vytvárať a udržať priateľské vzťahy.

Poruchy verbálnej a neverbálnej komunikácie

Deti s autizmom nedokážu vytvoriť recipročnú verbálnu a neverbálnu komunikáciu (gestá, mimika, pantomimika a reč tela). Je charakteristické, že malé deti nedokážu používať očný kontakt na komunikáciu a získanie rodičovskej pozornosti. Včasné pragmatické schopnosti sú obmedzené. Deficity v pragmatickej zručnosti sú prítomné po celý život a ovplyvňujú jazykové aj sociálne interakcie. Malé dieťa sa zdá neschopné pochopiť, že reč môže byť použitá na pomenovanie objektov, požiadanie o hračku alebo slúži na zapojenie sa medzi ostatných. Keď sa deti s autizmom učia hovoriť, prejavujú stereotypie v reči, ktorá môže zahŕňať echolálie (opakovanie slov), hovorenie o sebe v druhej alebo tretej osobe, nesprávne používanie zámen a neobvyklé skloňovanie. Časté je nezvyčajné intonovanie. Na rozdiel od typického vývinu detí, ktoré začínajú hovoriť pomocou jednoslovných výrokov, môžu deti s autizmom začať hovoriť v „útržkoch“ započutých viet (napr. sekvencií z TV reklám, filmov, atď). Tieto slová a výroky sú často použité bez konkrétneho zámeru a bez významu. Dieťa s autizmom nemá pochopenie pre bežný význam slov. Pragmatické problé-

my vrátane problémov s udržaním konverzácie, s tendenciou k monologizovaniu zvyčajne pretrvávajú u jedincov s autizmom aj v ďalšom živote, aj napriek zlepšeniu v expresívnej reči.

Repetitívne a stereotypné správanie

Už batolata môžu mať motorické stereotypie, ako sú pohyby prstami, točenie, otáčanie stránok kníh alebo stereotypné olizovanie predmetov. Opakujúce sa pohyby celého tela môžu zahŕňať točenie sa na mieste alebo stereotypné pobehovanie. Opakujúce sa správanie má často vizuálnu zložku, ako je napríklad pozorovanie opakujúcich sa pohybov vlastných prstov proti svetlu. Niekedy sú pohyby zložitejšie so sekvenciami poklopávania, škrabkania alebo točenia. Tieto stereotypie môžu trvať hodiny. Hoci príčina opakovaných pohybov je nejasná, zdá sa, že majú upokojujúci účinok a môžu sa zvýrazniť v strese. Tieto repetitívne úkony odrážajú trvalú potrebu rovnakosti v každodenných činnostiach. U detí s autizmom sa môžu vytvoriť komplikované rituály, v ktorých musí byť zachovaná presná sekvencia úkonov, udalostí, musia byť použité presne tie isté slová alebo usporiadanie predmetov v okolí dieťaťa. Nedodržanie požadovaného poriadku a poradia udalostí vyústí obyčajne v neutíšiteľné výbuchy hnevu a záchvaty úzkosti.

Ďalšie príznaky vyskytujúce sa u veľkého počtu jedincov s autizmom:

- **Hyper- a hyposenzitivita na zvuk a dotyk.** Hlasný alebo prenikavý zvuk, ako napr. zvuk vysávača, môže spôsobiť značné problémy, dieťa sa ho excesívne bojí. Pocit z určitého materiálu oblečenia, alebo to, že sa niečoho dotklo, môže byť subjektívne prežívané dieťaťom ako neznesiteľné. Naopak, naozaj bolestivé podnety ako je popálenie, odreniny alebo tržné rany, sú často ignorované.
- **Zvláštnosti v spojitosti s jedlom a stravovaním.** Častá je konzumácia len veľmi obmedzeného počtu jedál, jednostranná preferencia jedného jedla alebo potraviny, prípadne vyhýbanie sa mäsu alebo inej potravine.
- **Poruchy spánku** (cca u 60 %). Niekedy je znížená potreba spánku, dieťa nespí počas noci. Problémy sú aj so zaspávaním alebo veľmi neskorým prebúdzaním.
- **Záchvaty hnevu, sebapoškodzujúce a agresívne správanie.** Často je spôsobené zmenou v bežných denných rutinách, niekedy bez zjavnej príčiny, inokedy napr. pri dotyku.

- **Porucha motorického vývinu** – častá raná hypotónia, chodenie po špičkách v ranom detstve, kývavé pohyby zápästiami, motorická neobratnosť, napr. neschopnosť naučiť sa bicyklovať.
- **Nepocitovanie strachu pri reálnom ohrození,** úplne bez náhľadu na nebezpečenstvo, čo vedie k vysokému riziku predčasného úmrtia, najčastejšie pádom z výšky alebo utopením.

Detský autizmus

Autistická porucha je charakterizovaná abnormálnym vývinom prítomným pred 3. rokom života. Abnormality sú v sociálnej interakcii, vo verbálnej a neverbálnej komunikácii a v stereotypne sa opakujúcich záujmoch. Výskyt je u 4 z 10 000 jedincov populácie. Porucha je 4-krát častejšia u chlapcov. Etiológia a patogenéza je doposiaľ neznáma, významné sú genetické, biologické a environmentálne faktory. Vždy je prítomné kvalitatívne narušenie sociálnej interakcie, neporozumenie myslenia a citom iných ľudí. Chýba odpoveď na emócie ľudí, prítomné je chýbanie alebo nekvalitné používanie sociálnych signálov. Ďalšími znakmi sú chýbanie a nezujem o vzťahy, chýbanie komunikácie, imaginačnej a nápodobivej hry. Typické je nedostatočné alebo nesprávne používanie reči, mimiky a pantomimiky. Častá je prítomnosť opakujúcich sa pohybov (stereotypií) a opakujúcich sa slov (echolálií). Medzi sekundárne problémy pri autizme patria fobie, záchvaty zlosti a agresie. Kauzálna terapia poruchy je neznáma. Významná je komplexná rehabilitácia. Porucha má celoživotný priebeh so závažným dosahom na fungovanie jedinca.

Pervazívna vývinová porucha – inak nešpecifikovaná

Deti s autistickými príznakmi, ktoré úplne nespĺňajú diagnostické kritériá vo všetkých troch oblastiach poškodení, môžu byť označené touto diagnózou. Porucha zahŕňa deti s miernejšími príznakmi. Táto diagnóza je niekedy použitá ako počítateľná alebo predbežná diagnóza pre mladšie deti pred definitívnym diagnostickým vyhodnotením.

Aspergerov syndróm

Aspergerov syndróm (AS) je súčasťou autistického spektra ako jeho najľahší variant. Od autizmu sa odlišuje chýbaním celkového oneskorenia vývinu reči a kognitívneho vývinu. Je charakterizovaný aspoň priemerným IQ, menej výraznou sociálnou izoláciou alebo pasívnym včlenením sa

Tabuľka. Prvé príznaky autizmu u dojčata (batolata)

- objavenie sa symptómov pred 3. rokom veku
- dojča sa nezaujíma o okolie
- nevzniká emocionálna väzba matka – dieťa
- dieťa nemá záujem o telesný kontakt (dotyk, nosenie na rukách, atď.)
- nereaguje na oslovenie
- je spokojnejšie o samote
- môže sa vyhýbať očnému kontaktu alebo ho neudrží dlhší čas
- neopätuje pohľad, úsmev, pozerá „cez ľudí“
- poruchy spánku sú často zjavné už v prvom roku života

do kolektívu. Výskyt AS je 20 – 30 na 10 000 detí, pomer chlapcov k dievčatám je 10 : 1. Pri AS sú prítomné abnormálne reakcie v sociálnej oblasti, vtieravé a rušivé správanie. Narušenie verbálnej komunikácie sa prejavuje v jej pragmatickom využití (v jej zameraní na cieľ). Absentuje empatia a schopnosť porozumieť duševným pochodom druhého. Títo jedinci sú rozpoznaní obyčajne v školskom veku. Veľká časť ukončí stredoškolské vzdelanie. Táto skupina pacientov je najčastejšie ohrozená sekundárnymi emocionálnymi poruchami, depresiou, poruchami správania a závislosťou od psychoaktívnych látok.

Neurologická a psychiatrická komorbidity autizmu

Epileptické záchvaty sa vyvíjajú u cca 20 % detí s autizmom. Vysoké percento detí s autizmom aj bez záchvatov má nešpecifické zmeny na EEG. U jedincov so stredne ťažkou až ťažkou mentálnou retardáciou a s motorickými deficitmi je výskyt záchvatov vyšší. Pestrá je psychiatrická komorbidity – porucha aktivity a pozornosti (ADHD), úzkostné poruchy, obsedantne-kompulzívna porucha (OCD), poruchy nálady a správania. S vyšším stupňom mentálneho poškodenia stúpa výskyt sebapoškodzovania a agresivity. S vyšším IQ stúpa výskyt úzkostných porúch, OCD a porúch nálady.

Včasná diagnostika a terapeutické intervencie

Preventívne prehliadky do 18 mesiacov veku by mali umožniť skorý záchyt problémov v poznávacej, motorickej a emočnej oblasti. Aktuálne Matušková a kolektív vypracovala skrining psychomotorického vývinu pre 11. preventívnu prehliadku, ktorý je ako jediný štandardizovaný na populáciu slovenských detí. Umožňuje identifikáciu odchýlok vývinu v oblasti poznávacej, komunikačnej, motorickej a sociálnej. Pri zistení atypického neurovývinu umožňuje pediatriovi rozhodovanie o ďalšom manažmente následnej diagnostiky komorbidity genetických, metabolických,

neurologických a štrukturálnych porúch. Niekedy je možná skorá identifikácia autistickej triády a nasmerovanie na odborníkov pre autizmus. Včasná diagnostika umožňuje adekvátny manažment poruchy, ktorý zahŕňa špeciálne vzdelávacie, behaviorálne a medicínske intervencie zamerané na podporu verbálnej komunikácie a sociálnych interakcií. Cieľom je aj zmierniť repetitívne, stereotypné a autostimulačné správanie, záchvaty hnevu, agresie a sebapoškodzovanie. Základom liečby je včasný individuálny intenzívny tréning doma a v škole. V súčasnosti behaviorálne intervencie sú založené najčastejšie na aplikovanej behaviorálnej analýze (ABA). Nápomocná je aj symptomatická psychofarmakologická liečba.

Psychofarmakoterapia

Atypické antipsychotiká (napr. risperidón, aripiprazol) môžu zlepšiť agitáciu, nepokoj, agresívne alebo sebazraňujúce správanie. Antiepileptiká (valproát, karbamazepín) ovplyvňujú výkyvy nálady a antidepresíva pozitívne ovplyvňujú depresívne a úzkostné symptómy. Úzkostné poruchy, OCD a repetitívne správanie dobre odpovedajú na liečbu antidepresívami typu SSRI (napr. sertralín, fluvoxamín). Porucha aktivity a pozornosti (ADHD) je liečiteľná atomoxetínom a metylfenidátom. Vzhľadom na psychiatrickú komorbiditu a jej liečbu, by pediater mal ovládať základné informácie o interakciách psychofarmakoterapie a inej farmakoterapie.

Deti zavčas liečené a rehabilitované sa môžu naučiť v rôznej miere komunikovať, rozpoznať a reagovať na sociálne podnety. Sú schopné rozvíjať nápodobivú hru a obmedziť časovo náročné repetitívne autostimulačné správanie.

Kontinuálne pediatrické sledovanie

U detí s autizmom je potrebné minimálne polročne monitorovať zdravotný stav, rečové, vzdelávacie pokroky a pokroky v správaní. Treba aktualizovať údaje vo všetkých relevantných oblastiach, tak ako pri iničiálnom hodnotení. Identifikácia špecifických komplikácií má byť cieľená.

Komplikácie, u ktorých je potrebné pediatrické sledovanie:

- záchvaty
- poruchy spánku
- problémy so stravovaním
- gastrointestinálne symptómy
- špecifické nežiaduce účinky liekov (*deti s psychofarmakoterapiou by mali byť starostlivo sledované pre možné NÚL, napr. metabolický syndróm*)
- poruchy nálady a ostatné psychiatrické poruchy

Záver

Pre pediatrov je dôležité upozorniť na fakt, že podkladom etiologicky heterogénneho au-

tistického spektra porúch je rad genetických abnormalít a metabolických porúch. Preto je neoddeliteľnou súčasťou odborného vyšetrenia aj genetické vyšetrenie a metabolický skríning. U dieťaťa s už diagnostikovanou autistickou poruchou je nutné kontinuálne sledovanie porúch spánku, problémov so stravovaním a gastrointestinálnych symptómov. Pri autizme je odporúčané najmenej polročne komplexné zhodnotenie zdravotného stavu, posúdenie vývinového pokroku, posúdenie správania a fungovania v rodine. Komorbídne psychiatrické poruchy a poruchy správania lieči pedopsychiater. Vzhľadom na liečbu psychofarmakami, by mal pediater ovládať základné informácie o interakciách psychofarmakoterapie a inej medikácie.

Autizmus predstavuje celoživotné postihnutie. Spravidla je potrebná trvalá psychologická, psychiatrická, špeciálnopedagogická starostlivosť a sociálna podpora. Pre deti trpiace autizmom sú vytvorené špecializované centrá a svojpomocné organizácie, ktorých úloha je nezastupiteľná.

Literatúra na vyžiadanie u autora

MUDr. Ján Šuba, MPH

Klinika detskej psychiatrie LF UK
a DFNSP
Limbová 1, 833 40 Bratislava
suba@dfnsp.sk

