

Poruchy autistického spektra

MUDr. Štěpánka Kicková, Ph.D.
Institut neuropsychiatrické péče, Praha
Dětská psychiatrická klinika 2. LF UK a FN Motol



Obsah

1. Úvod, vymezení a psychopatologie PAS
2. Prevalence a diagnostika
3. Screening PAS
4. Význam intervence a „úzdava z autismu“
5. Mezirezortní spolupráce

Pervazivní vývojové poruchy

MKN-10 (F84.X)

- **Dětský autismus**
- **Atypický autismus**
- **Aspergerův syndrom**
- Jiná desintegrační porucha v dětství
- Rettův syndrom
- Hyperaktivní porucha sdružená s mentální retardací a stereotypními pohyby
- Jiné PVP

Psychopatologie

- „autistická trias“



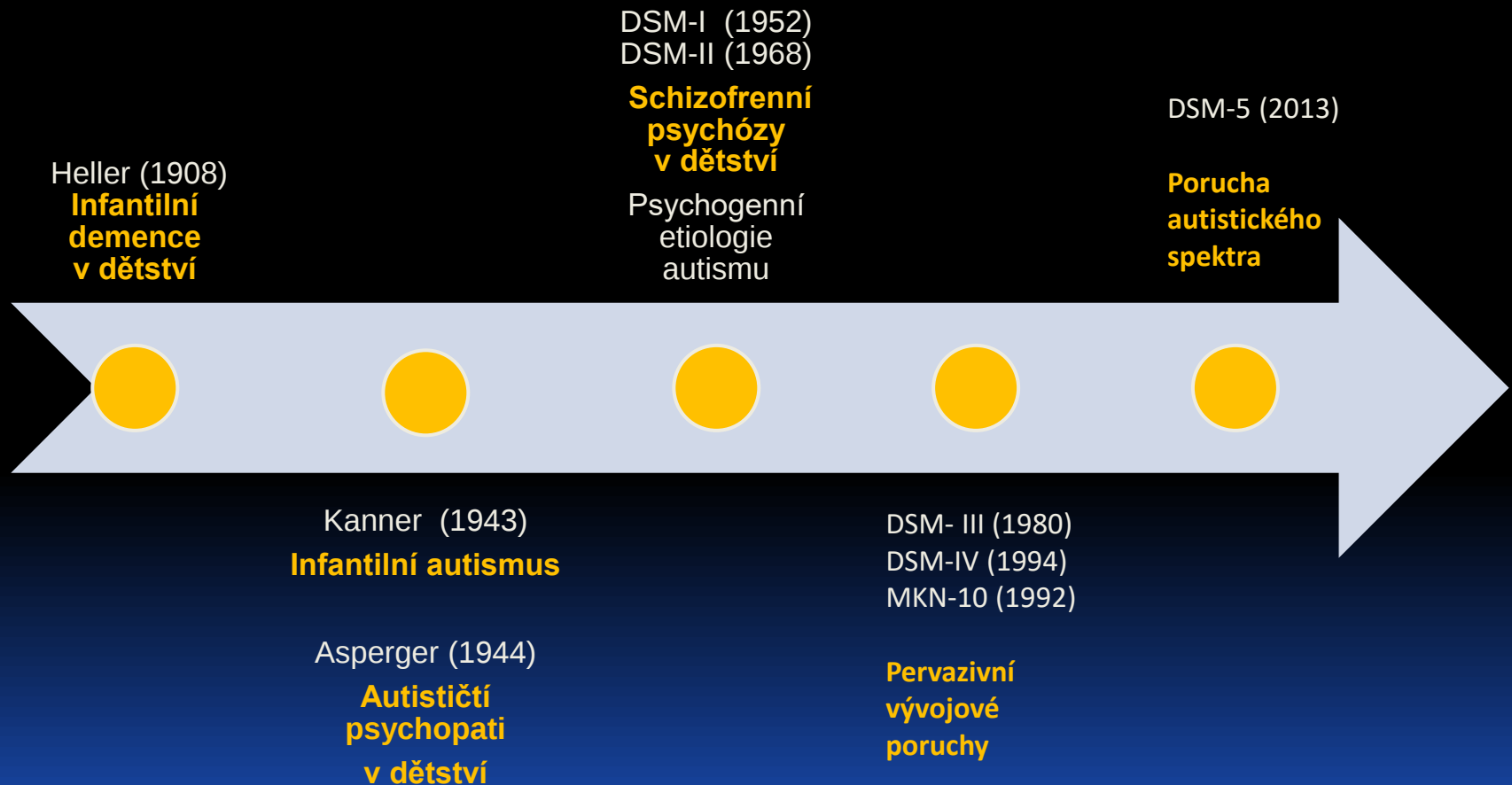
„Autistické spektrum“



SHELDON COOPER

"I'm not a zebra. I am The Doppler Effect."

Historické souvislosti



Rozdělení dle DSM-5

Porucha autistického spektra

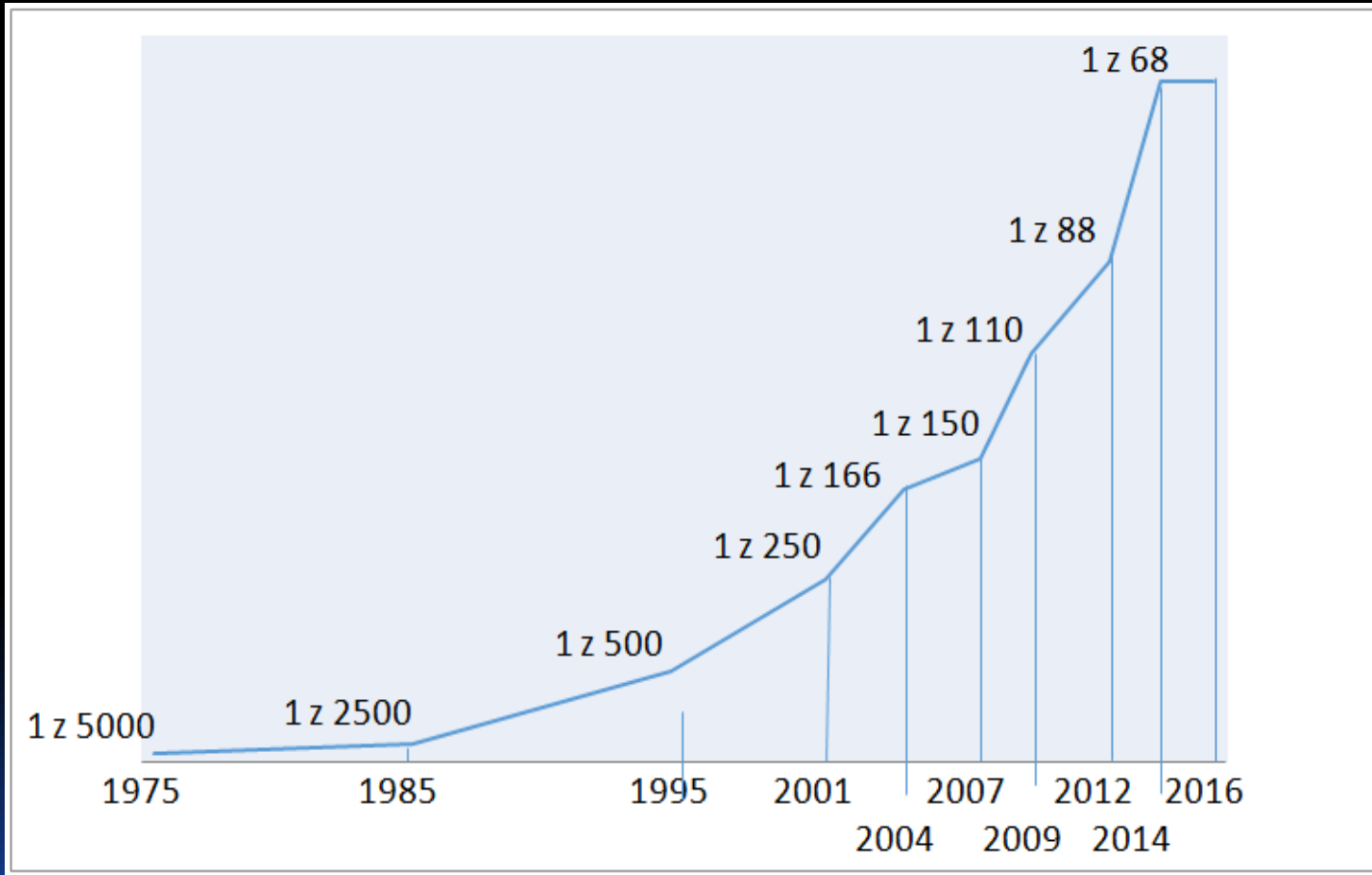
- I. s/bez poškození intelektu
- II. s/bez přidružené poruchy řeči
- III. spojená se známou genetickou/medicínskou příčinou či faktory prostředí
- IV. spojená s jinou neurovývojovou, psychiatrickou či behaviorální poruchou
- V. s katatonii
- Stupeň závažnosti 1,2,3

Psychopatologie

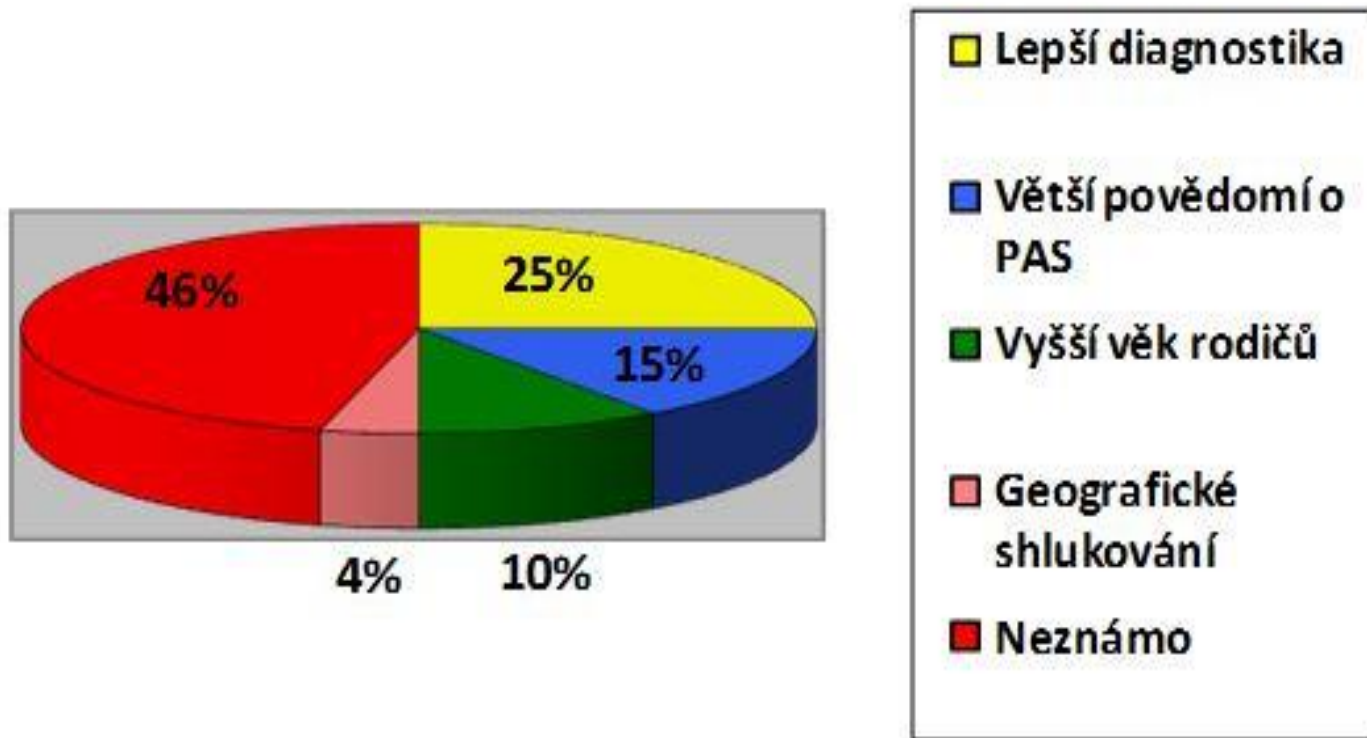
1. Abnormality v sociální interakci a komunikaci
2. Stereotypní chování a zájmy

Opožděný vývoj řeči dle DSM-5 již není součástí základní symptomatologie

Nárůst prevalence PAS



Příčiny nárůstu prevalence



Poruchy autistického spektra (PAS)

- Neurovývojová onemocnění
- Častější u chlapců – 4 : 1 (DA - 4,3 : 1, AS – 9 : 1)
- Etiologie:
 - Vlivy genetické
 - Heritabilita více než 90%
 - Vlivy negenetické
 - Rizikové faktory v těhotenství (thalidomid, rubeola, virové infekce)
 - Prenatální a perinatální komplikace
 - Vyšší věk rodičů
 - Souvislost s očkováním nebyla prokázána

Heritabilita psychiatrických poruch

Dětský autismus	>90%
ADHD/hyperkinetická por.	80%
Schizofrenie	80%
Bipolární afektivní porucha	80%
-----vyrovnané vlivy dědičnosti a prostředí ---	-- 50% -----
Deprese	40%
Generalizovaná úzkostná por.	30%

Owen et al., Mol. Psychiatry 2000;5:22-31
 Sedláček et al., Čas. Lék. čes. 2002;141:376-380

Populace dětí se zvýšeným rizikem PAS

Sourozenci dětí s PAS

- 5-10%



Nedonošenci s nízkou porodní hmotností

- 3,65-8%
- náš soubor: 9,7%
- V ČR 1,2% novorozenců s porodní hmotností pod 1500g (1300 – 1400 dětí/rok)



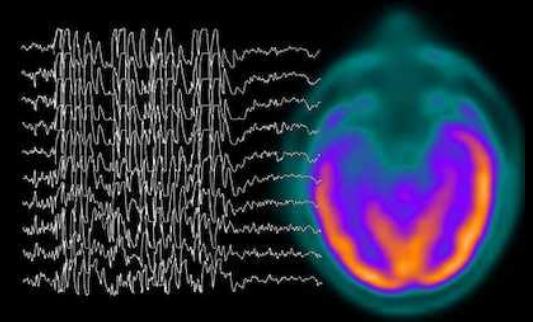
A. Dětský autismus, F84.0

- **Nástup příznaků alespoň v 1 oblasti PŘED 3. ROKEM VĚKU**

- 1. **Abnormality v sociální interakci** – 2 extrémy
 - Osamělost x desinhibice
 - Výrazně problematický kontakt s vrstevníky
- 2. **Porucha komunikace**
 - **Verbální** – **opožděný vývoj řeči**
 - ½ si neosvojí dostatečnou komunikativní řeč
 - Neschopnost dialogu, nápadnosti v rytmu, intonaci, echolálie, záměny zájmen, rituály, neologismy, větná skladba
 - **Neverbální** – gesta, mimika, sociální úsměv
- 3. **Hra** – narušena fantazijní i společenská napodobující hra, přítomny repetitivní a stereotypní prvky, ulpívavost, neodklonitelnost
- 4. **Stereotypní chování, zájmy** – 2.-4. rok, manýrování, často při emočním rozrušení, senzorické symptomy (hluk, bolest – sebepoškozování)

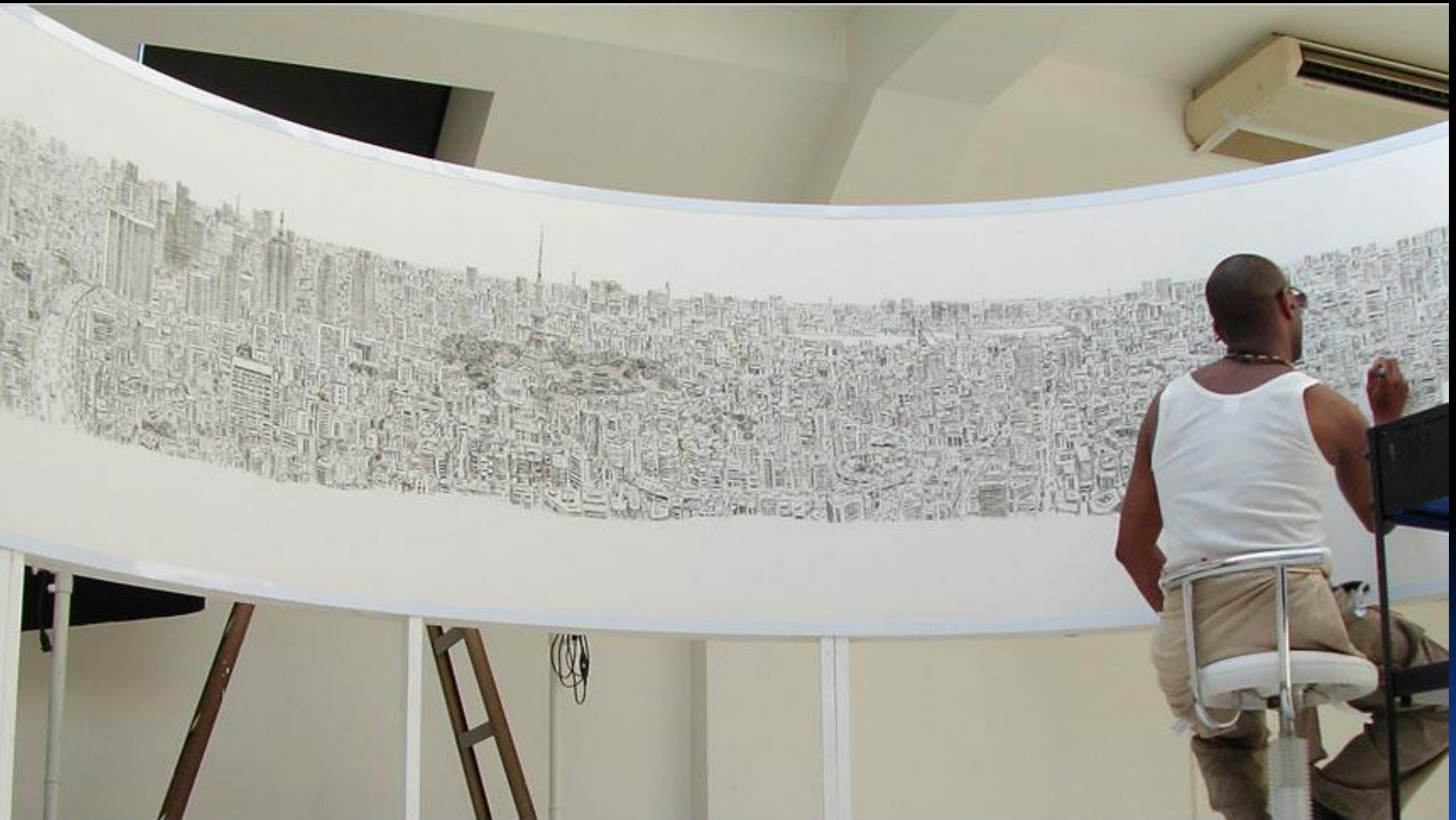


Nejčastější komorbidity DA



- Mentální retardace – 75% DA
 - 30% lehká a středně těžká MR
 - 45% těžká a hluboká MR
- Epilepsie – 25% DA (x běžná populace 0,5%)
- Jiná diagnostikovaná porucha – 10% DA, tzv. syndromický autismus
 - Syndrom fragilního X chromozomu
 - Tuberózní skleróza
- Hyperkinetický syndrom – 40-80%
 - v MKN-10 „vylučovací doložka“

Ostrůvkovitě schopnosti – 5%



Stephen Wiltshire's Tokyo Panorama, 2005

B. Atypický autismus, F84.1

- „Atypický“ pro:
 - Pozdější začátek po 3. roce
 - Jsou přítomny všechny symptomy, ale intenzita nenaplňuje diagnostická kritéria pro DA
 - 1 z klíčových oblastí není výrazně abnormální



C. Aspergerův syndrom, F84.5

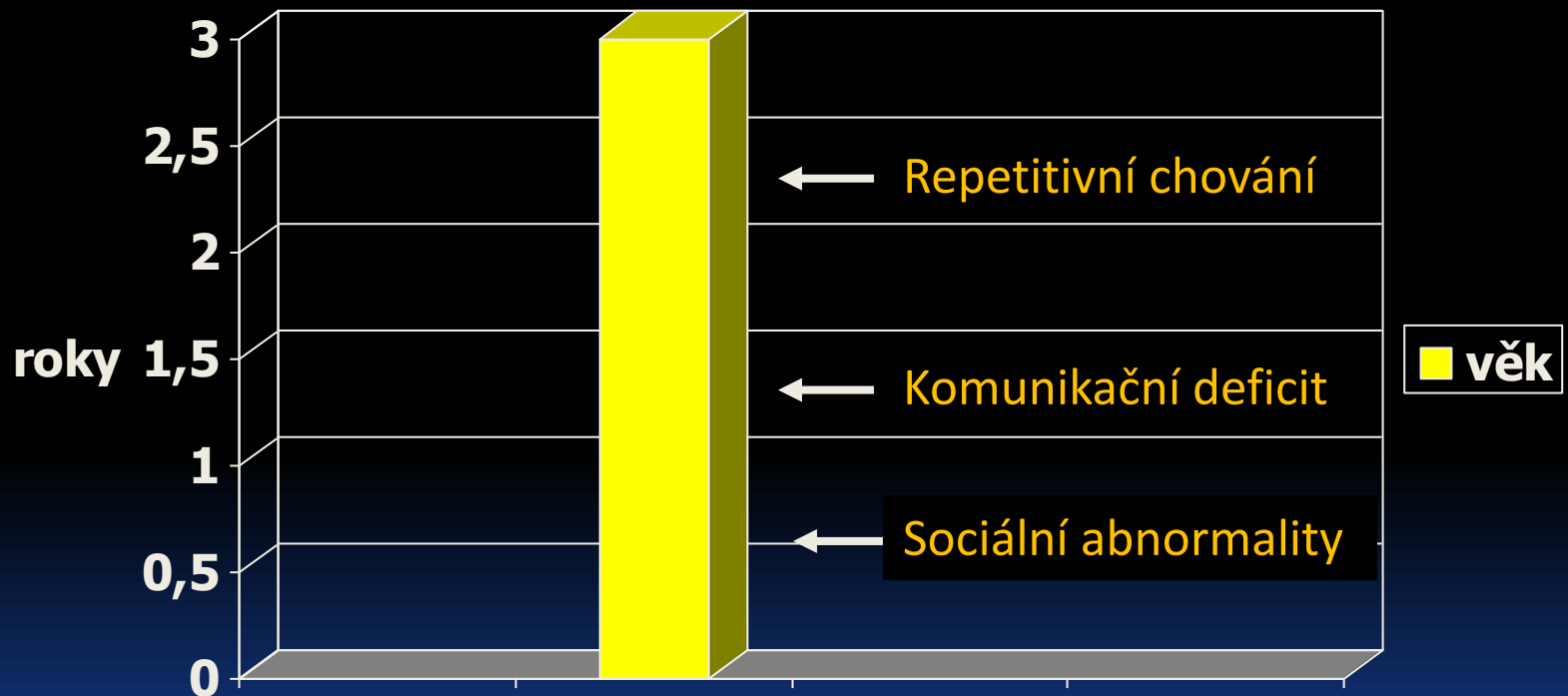
- **Řeč: není opožděný vývoj řeči!!! Normální intelekt!!!**
 - Mechanická, formální, pseudodospělé vyjadřování, neodpovídá sociálnímu kontextu, ulpívavá na oblíbených tématech, přesné vyjadřování, rituály, obtížná formulace odpovědí na otázky
- **Sociální interakce**
 - Neobratnost ve vztazích, jednostrannost, nechápavost emocí a citů, lhostejnost k nim
 - Většinou jsou motivovaní k interakci, ale kvůli zvláštnostem se dostávají do izolace
 - Obtížné chápání pravidel společenského chování, doslovné chápání humoru a ironie, chybí empatie, mohou působit sebestředně.
- **Obtížně snáší změny** v navyklém řádu a rutině
- **Úzké, ulpívavé zájmy** (řád, opakování)
 - dopravní prostředky a značky, počítače, programování, vesmír, příroda, zvířata, mapy, encyklopedie, historie, návody, čísla, shromažďování faktů, kreslení stejných témat...
- **Náladovost**, nekontrolovatelné záchvaty vzteku i ve vyšším věku, **KOMORBIDITY!!!**



Věk při stanovení diagnózy

- Abnormity ve vývoji dítěte s DA zaznamenané rodiči:
 - 40% rodičů do 1 roku
 - 80% rodičů do 2 let
 - jen 3% rodičů po 3. roce
- Průměrný věk při stanovení diagnózy
 - Dětský autismus: 5-6 let
 - Aspergerův syndrom: 11 let

Časné vývojové aspekty autismu



Schultz, *Int. J. Dev. Neurosci.* 2005; 23:125-141.

PAS očima pacienta

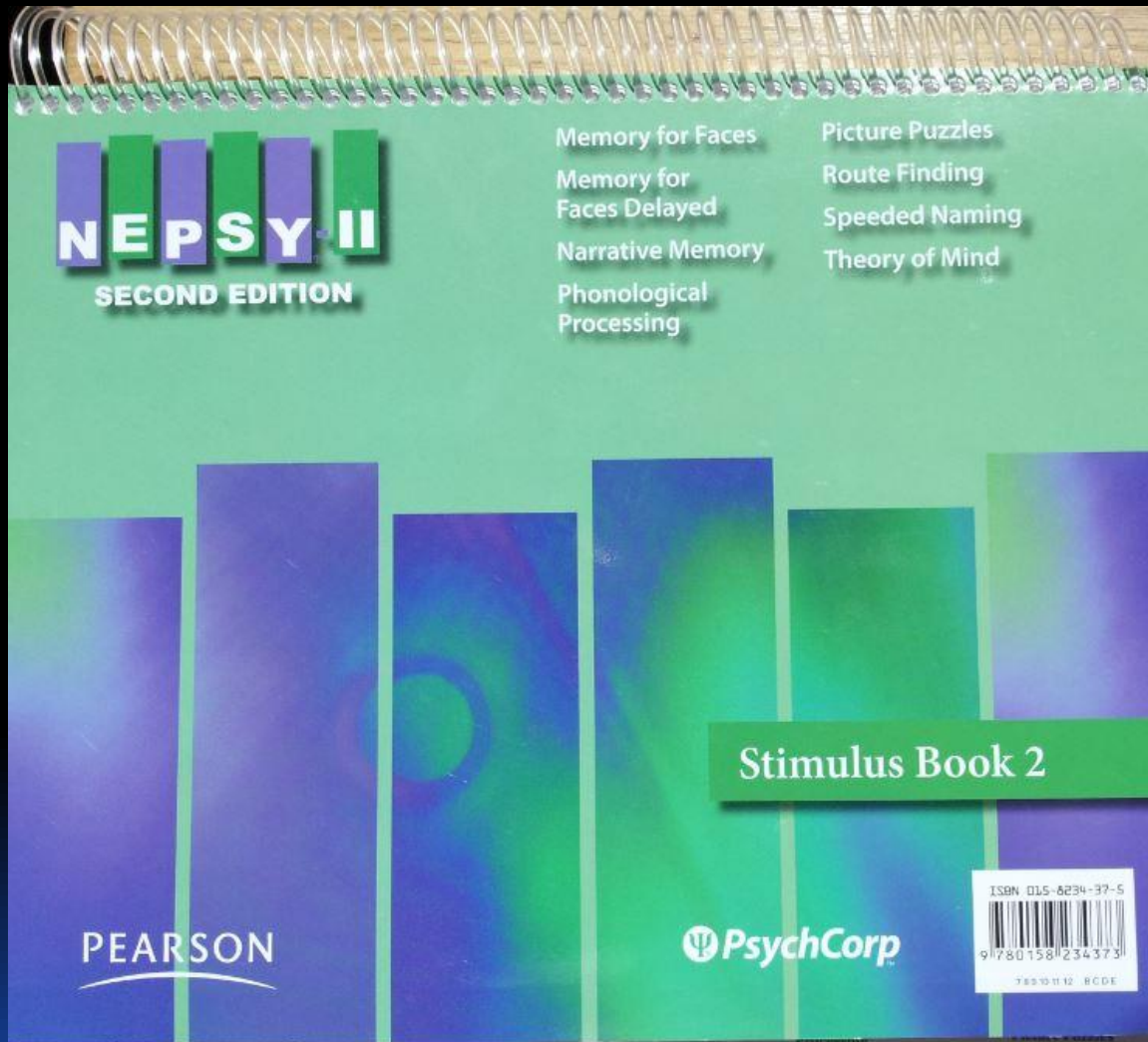
Subjektivně nejzávažnější symptomy:

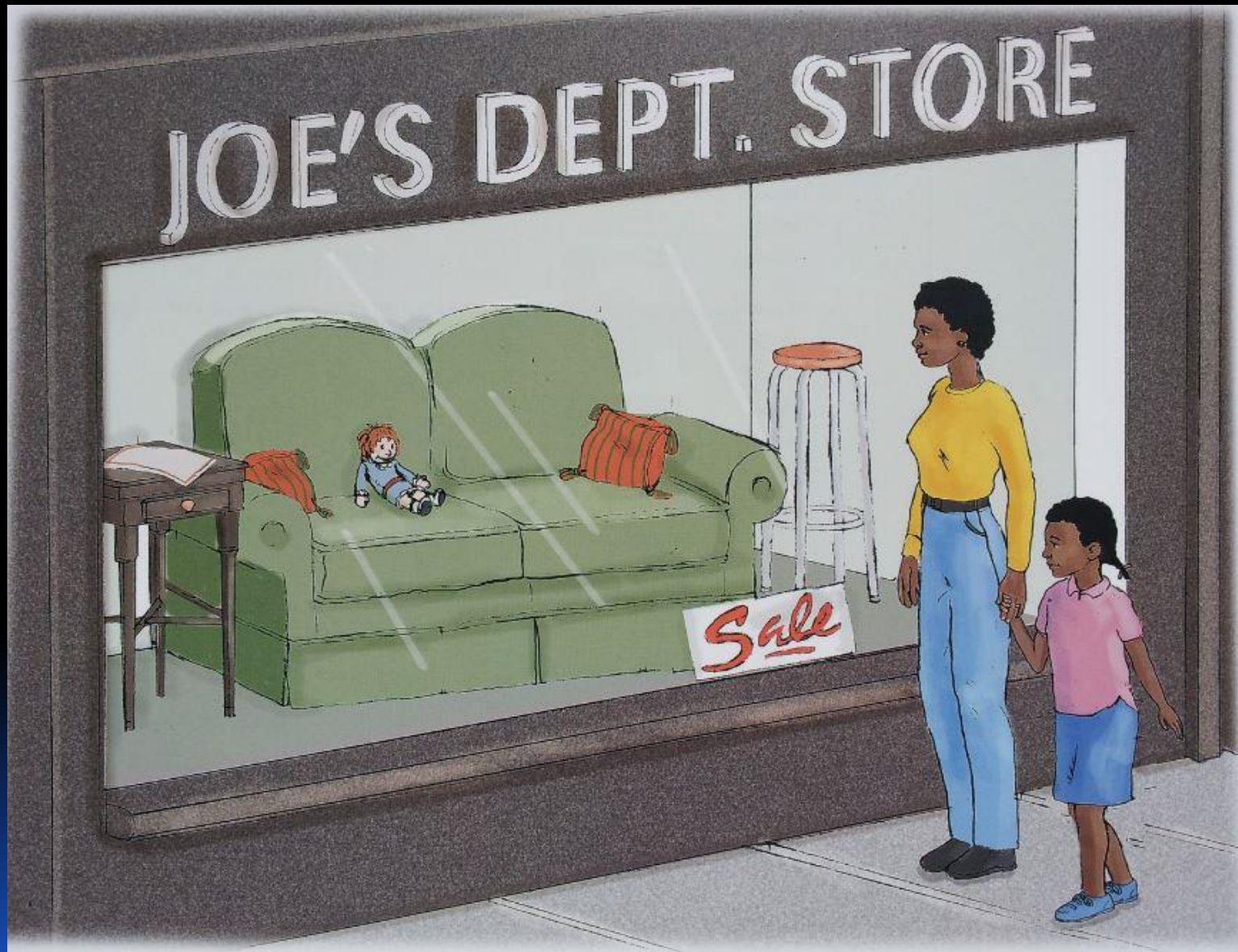
- Neobvyklé vnímání
- Smyslové přetížení
- Narušené zpracování informací
- Problémy s emoční regulací

Teorie mysli

(Baron Cohen et al., 1985)

- Kognitivní schopnost umožňující tvorbu úsudků a názorů o duševních stavech, které nelze přímo pozorovat
- Na co člověk myslí
- Co cítí
- Po čem touží
- O čem je přesvědčen
- Čemu věří
- Co zamýšlí
- Tj. existuje i jiný svět, než který člověk vnímá svými smysly









A



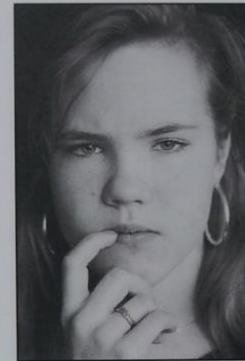
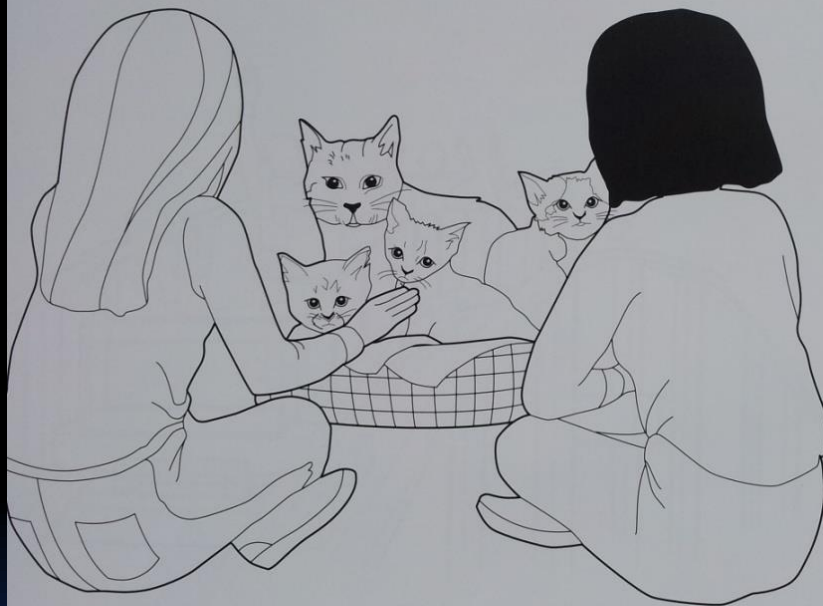
B



C



D



A



B



C



D

Teorie centrální koherence

(Frith, 1989)

- Schopnost skládat si informace dohromady, vytvářet z nich automaticky celky, aby byly smysluplné
- Lidé s PAS myslí v útržcích
- Mají potíže s tříděním informací do celků
- Potíže s vyvozováním a zobecňováním
- Analytický způsob myšlení převažuje nad syntetickým – zaměření na nepodstatné detaily při nepochopení celkového smyslu

Diagnostika PAS

- **Dětský psychiatr**
- Anamnéza + observace
- MKN-10
- Standardizované diagnostické nástroje:
 - ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised)
 - ADOS-G (Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic)
 - ADOS-2
- Podrobné psychologické vyšetření
- „Best estimate clinical diagnoses“





„Zlatý standard v diagnostice PAS“

ADI-R

- Minimální věk 18 měsíců, spolehlivost od 3 let
- **Standardizované diagnostické interview**
- Administruje zaškolený pracovník **s primárním pečovatelem dítěte**
- 111 otázek
- 3 hodiny
- Na DPK od r. 2000

ADOS-G

- Minimální věk 15 měsíců, spolehlivost od 2 let
- ADOS-2 od 12 měsíců
- **Standardizovaný observační protokol**, použití testových baterií v strukturovaných situacích
- Provádí se **přímo s dítětem**
- 4 moduly dle verbální úrovně testovaného, 2 examinátoři
- 30-90 minut
- Na DPK od r. 2011

ADI-R

30. UKAZOVÁNÍ JAKO VYJÁDŘENÍ ZÁJMU

(UKAZOVÁNÍ MUSÍ SLOUŽIT JAKO NÁSTROJ SPONTÁNNÍ KOMUNIKACE, VYJADŘOVAT ZÁJEM O NĚCO, SNAHU NA NĚCO UPOZORNIT SPÍŠE NEŽ O NĚCO POŽÁDAT. MUSÍ BÝT INICIOVÁNO SUBJEKTEM A MÍT SOCIÁLNÍ CHARAKTER. UKAZOVÁNÍ MUSÍ BÝT PŘÍMÉ V URČITÉM VIZUÁLNÍM KONTEXTU. UKAZOVÁNÍ V KNÍŽKÁCH NEBO UKAZOVÁNÍ JAKO NAUČENÁ ODPOVĚĎ NA OTÁZKU SE HODNOTÍ ODDĚLENĚ OD UKAZOVÁNÍ SPONTÁNNÍHO. VŠÍMÁME SI TAKÉ OČNÍHO KONTAKTU S DRUHOU OSOBOU, COŽ JE POPSÁNO NÍŽE.)

Ukazoval/a __xy__ někdy na věci kolem sebe? Dělal/a to ukazovákem nebo pouze natažením paže? V jakém případě ukazoval/a? Ukazoval/a někdy na vzdálenější předměty například při pohledu z okna doma nebo v autobusu? Když Vás budu chtít přimět, abyste se na něco podíval/a, první se na to podívám, potom pohlédnu na Vás, následně ukáži a zároveň se podívám na předmět a potom se podívám na Vás, jestli mi rozumíte. Dělá to __xy__ také tak? A jaké to bylo, když mu bylo 4 až 5 let?

0 = spontánně ukazuje na vzdálené předměty prstem, aby vyjádřil/a zájem, oční kontakt je koordinovaný a komunikativní

1 = někdy se snaží projevit zájem ukazováním, malá flexibilita a /nebo nedostatek koordinace (místo ukazování prstem natahuje celou rukou nebo ukazuje prstem, ale bez koordinace zraku)

2 = nepokouší se spontánně o ukazování, aby vyjádřil/a zájem, ale někdy, když je vybídnut/a, ukáže a/nebo projevuje zájem jiným způsobem

3 = spontánní ukazování se objevuje velmi zřídka nebo vůbec, nevyjadřuje zájem ani jiným způsobem

8 = nepoužitelné

9 = není známo nebo otázka nebyla položena

NYNÍ:

☐

NEJVÍCE
ABNORMÁLNÍ
4.0 – 5.0 LET

☐

ADOS set



ADOS



Význam časné diagnostiky PAS

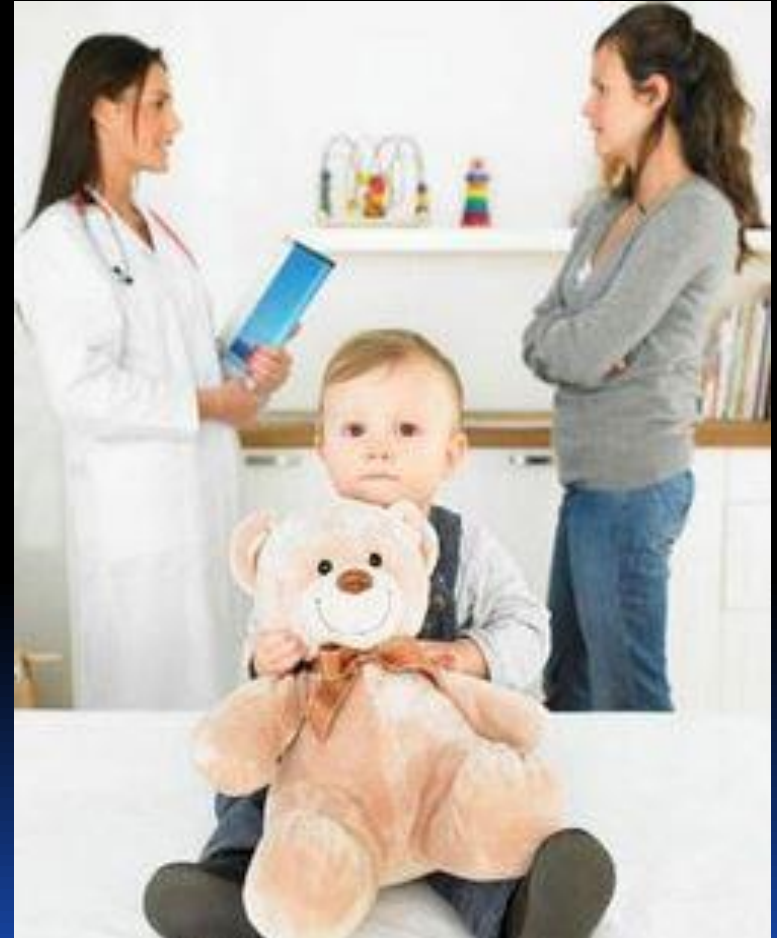
Časná diagnostika



Časná intervence



Redukce symptomatiky DA

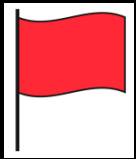


Francis, *Dev Med Child Neurol* 2005; 47:793-799.

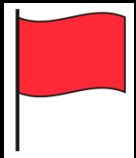
Landa, *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2007; 13:16-25.

McConachie, *J Eval Clin Pract* 2006; 13:120-129.

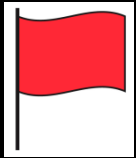
5 časných varovných príznakov DA



Není přítomno žvatlání nebo broukání u dítěte ve věku 12 měsíců.



Nepoužívání gest (ukazování, mávání) u dítěte ve věku 12 měsíců.



Dítě neříká jednotlivá slova ve věku 16 měsíců.



Dítě neříká spontánní dvojslovná spojení (nebo dítě pouze opakuje, co mu někdo říká) ve věku 24 měsíců.



Došlo ke ztrátě řeči nebo sociálních dovedností v jakémkoliv věku dítěte.

Léčba / Intervence



- Kauzální léčba DA neexistuje
 - Metody intervence s prokázaným efektem:
 1. **Psychoedukační a behaviorální přístupy**
 - v ČR eklektický přístup – behaviorální přístupy, TEACCH, aplikovaná behaviorální analýza, alternativní komunikace – důraz na vizuální podněty, VOKS, kurzy sociálních dovedností, edukace a zapojení rodičů
 2. **Psychofarmakologické přístupy**
 - Ovlivnění nežádoucích symptomatiky
 - ANL, SSRI, psychostimulancia, thymostabilizéry, melatonin
- X
3. **Alternativní, komplementární přístupy - NEOPODSTATNĚNÉ**
 - Vitaminy, diety atd.
 - Očkování – blíže viz. Andrew Wakefield (Wikipedia, www.osel.cz)

Smysl časné intervence

- 75-95% dětí vytvoří funkční řeč do 5 let věku
- Zlepšení využití kognitivních schopností
- Možnost integrace do běžné školní výuky
- Zlepšené porozumění, imitace, responsivita, symbolická hra
- Více pozitivního afektu



Dawson, *Dev Psychopathol* 2008; 20:775-803. Bryson et al. *Can J Psychiatry* 2003; 8:506-516.

Rogers, *J Clin Child Psychology* 1998; 2:168-179. Lovaas, *J Consulting Clinical Psychology* 1987; 1:3-9.

Je možná „úzdrava“ z autismu?

Neuropsychol Rev (2008) 18:339–366
DOI 10.1007/s11065-008-9075-9

Can Children with Autism Recover? If So, How?

Molly Helt · Elizabeth Kelley · Marcel Kinsbourne ·
Juhi Pandey · Hilary Boorstein · Martha Herbert ·
Deborah Fein

Received: 2 September 2008 / Accepted: 11 September 2008 / Published online: 14 November 2008
© Springer Science + Business Media, LLC 2008

Abstract Although Autism Spectrum Disorders (ASD) are generally assumed to be lifelong, we review evidence that between 3% and 25% of children reportedly lose their ASD diagnosis and enter the normal range of cognitive, adaptive and social skills. Predictors of recovery include relatively high intelligence, receptive language, verbal and motor imitation, and motor development, but not overall symptom severity. Earlier age of diagnosis and treatment, and a diagnosis of Pervasive Developmental Disorder-Not Otherwise Specified are also favorable signs. The presence of seizures, mental retardation and genetic syndromes are unfavorable signs, whereas head growth does not predict outcome. Controlled studies that report the most recovery came about after the use of behavioral techniques. Residual vulnerabilities affect higher-order communication and attention. Tics, depression and phobias are frequent residual

co-morbidities after recovery. Possible mechanisms of recovery include: normalizing input by forcing attention outward or enriching the environment; promoting the reinforcement value of social stimuli; preventing interfering behaviors; mass practice of weak skills; reducing stress and stabilizing arousal. Improving nutrition and sleep quality is non-specifically beneficial.

Keywords Autism spectrum disorders · Language development · Recovery · Stereotyped motor behavior

Introduction

Autism Spectrum Disorders (ASD) are a group of related

- 3-25%
- Předpoklad **+**
 - Vyšší intelekt
 - Receptivní jazyk
 - Schopnost nápodoby
 - Atypický autismus
 - Normální motorický vývoj
 - **Dg. v raném věku**
 - **Časná intervence**
- Předpoklad **—**
 - Epilepsie, MR, genet. sy , repet.
- Tíže autistických příznaků nebyla rozhodující

Časný screening - klíč k časně diagnostice?

- Od 17.10.2016 povinný screening na PAS v ordinaci PLDD v 18 měsících věku



Nejvýznamnější screeningové metody

Metoda	Zaměření	Komentář
CHAT Checklist for Autism in Toddlers <i>Baird, 2000</i>	komunikace, sdílená pozornost, symbolická hra	První screeningová metoda. Velmi nízká senzitivita (0,18).
M-CHAT Modified – Checklist for Autism in Toddlers <i>Robins, 2001</i>	komunikace, sdílená pozornost, symbolická hra	Široce používaný a zkoumaný. Jednoduchá administrace. Ke zvýšení jeho prediktivní hodnoty následuje telefonické interview.
ESAT Early screening of Autistic Traits <i>Dietz, 2006</i>	hra, emoční exprese, senzorycké abnormality	Jednoduchý čtyřbodový pre-screening x časově náročná druhá fáze (1,5 hodinová evaluace zaškoleným pracovníkem u pacienta doma). Experimentálně široce a efektivně užívaný v Holandsku.
CSBS-DP-ITC Communication and Social Behaviour Scale-Infant Toddler Checklist <i>Wetherby, 2008</i>	stanovené normy dle věku dítěte	Jednoduchý dotazník, identifikuje mimo PAS i děti s opožděným vývojem či poruchou komunikace. Vhodný k časné identifikaci dětí vyžadujících další sledování a ranou péči.
FYI First Year Inventory <i>Reznick, 2007</i>	komunikace, sdílená pozornost, socializace, senzorycká regulace	Rozsáhlý rodičovský dotazník sloužící k identifikaci rizikové populace ve 12 měsících věku.



Děkuji za pozornost.

