

# **Wykrywanie autyzmu u dzieci z zaburzeniami w rozwoju. Różnicowanie diagnostyczne**

**dr Barbara Winczura  
Uniwersytet Wrocławski  
Instytut Pedagogiki**

**Bieruń 6. 11. 2014 r.**

# Trudności definicyjne i diagnostyczne....

Pomimo, że wiele dzieci ze **spektrum autyzmu (ASD)** ma podobne cechy charakterystyczne dla tego zaburzenia, to cechuje je duża rozbieżność ujawnianych umiejętności oraz dynamika zmian – kontinuum zaburzeń

Niektórzy badacze twierdzą nawet, że autyzm jest na tyle zjawiskiem zróżnicowanym, że nie da się go trafnie, jednoznacznie zdefiniować.

Wśród diagnostów panuje jednak pełna zgoda, przynajmniej jeśli chodzi o przypadki typowe, tzw. czyste klinicznie.

Problemy zdecydowanie pojawiają się w przypadkach granicznych lub niepełnych objawowo.

# Autyzm klasyczny - zespół Kannerera

Niekiedy zamiennie dla określenia autyzmu stosowane są terminy – autyzm klasyczny lub zespół Kannerera (autyzm kannerowski) lub „czysty” autyzm (*core autism*).

Czasami te terminy używane są do opisanie ciężkiej postaci autyzmu, w połączeniu z dużymi trudnościami w rozwoju społecznym oraz zupełnym brakiem mowy czynnej u osób o ilorazie inteligencji mierzonej w skali niewerbalnej 70 lub więcej punktów i/lub globalnym ilorazie inteligencji co najmniej 55.

# Cechy (tendencje) zachowania autystyczne

Terminy te bywają wykorzystywane przez diagnostów w celu uniknięcia jednoznacznej diagnozy i mają miejsce wtedy, gdy u dziecka występują niektóre symptomy autyzmu, ale nie jest ich wystarczająco dużo by spełnione były ustalone kryteria diagnostyczne.

Terminy te bywają wykorzystywane przez specjalistów w chwili wątpliwości, co do istoty problemów występujących u dziecka.

Dla takiej sytuacji właściwszy zatem wydaje się termin - **autystyczne zachowania**, który odnosi się do obserwowanego zachowania, a nie trwałych cech w rozwoju dziecka

# Autyzm dziecięcy

Jest to termin **autyzmu** w klasyfikacji ICD Światowej Organizacji Zdrowia.

Bywa krytykowana za wynikająca z niej sugestię, że autyzm występuje tylko u dzieci, podczas gdy w rzeczywistości u większości osób jest on zaburzeniem trwającym przez całe życie.

# **Autyzm**

## **Zaburzenie autystyczne**

**W celach diagnostycznych najczęściej stosowane określenia to – **autyzm** (*Autism*) lub **zaburzenie autystyczne** (*Autistic Disorder*), co odpowiada nazwie zawartej w klasyfikacji DSM Amerykańskiego Towarzystwa Psychiatrycznego.**

# Autyzm Atypowy

- **Autyzm atypowy**, termin uwzględniony w klasyfikacji ICD – 10, F84.1. Posłużył do opisania nietypowego przebiegu autyzmu i stanowi dość niejednorodną klasę diagnostyczną przeznaczoną dla tych przypadków dzieci, które nie spełniają wszystkich kryteriów diagnostycznych, wymaganych do postawienia diagnozy autyzmu.
- Owa nietypowość polega na braku zaburzeń w jednym z trzech osiowych obszarów (interakcji społecznych, komunikowania się i wyobraźni) (F84.11), wieku wystąpienia (w 3 roku życia lub później) (F84.10), a także wieku oraz symptomatologii (F84. 12).
- Autyzm atypowy charakteryzuje się mniejszą liczbą objawów typowych dla autyzmu oraz późniejszym ujawnieniem się choroby, najczęściej występuje z głębokim upośledzeniem umysłowym lub specyficznymi zaburzeniami rozwoju mowy.



- Jednostki – **autyzm i autyzm atypowy**, a także **dziecięce zaburzenia dezintegracyjne** stanowią spektrum tego samego zespołu klinicznego o trochę innej manifestacji klinicznej.
- **Autyzm atypowy** może obejmować zróżnicowaną grupę dzieci, z których część cierpi na poważne zaburzenia rozwoju i wykazuje określone symptomy autyzmu, a u innych zaś występują niewielkie opóźnienia rozwojowe i we wczesnym wieku pewne czynności kompulsywne, z których potem najczęściej wyrastają.
- Problemem jest to, że klinicyści zbyt często nie mogą dojść do porozumienia, czy u dziecka występuje **autyzm**, czy **autyzm atypowy**. Kryteria są wciąż mało sprecyzowane, a co za tym idzie różnice między **autyzmem atypowym oraz autyzmem** typowym są nadal zbyt subtelne.

# Autyzm z wysokim poziomem funkcjonowania (*High Functioning Autism – HFA*)

Termin ten jest od lat używany w krajach anglojęzycznych przez niektórych klinicystów preferujących ten rodzaj rozróżnień diagnostycznych.

Określenia tego używa się do opisanie dzieci o dobrze rozwiniętych zdolnościach intelektualnych (inteligencji mieszczącej się w granicach normy) i najczęściej w sytuacji gdy dziecko we wczesnym dzieciństwie miało cechy klasycznego autyzmu, a później dzięki wczesnej interwencji logopedycznej nauczyło się mówić i używać złożonych zdań, oraz nabyło podstawowe umiejętności społeczne.

Rzadziej jest używany wobec dzieci, które we wczesnym okresie rozwoju nie miały cech klasycznego autyzmu, miały iloraz inteligencji na poziomie przeciętnym lub powyżej i nie wystąpiło klinicznie istotne opóźnienie rozwoju mowy. Wtedy osoba diagnozowana jest jako mająca zespół Aspergera (Asperger's Syndrome).

Wysoko funkcjonująca osoba z autyzmem nie jest oficjalną jednostką diagnostyczną, ale pojęciem, które używane jest przez lekarzy, psychologów, pedagogów.

Zyskało największą popularność w Stanach Zjednoczonych.

## **Autyzm z niskim poziomem funkcjonowania (*Low-Functioning Autism – LFA*)**

**Termin używany w celu podkreślenia, iż u osoby z diagnozą autyzmu współwystępuje upośledzenie umysłowe. Zapis taki nie stanowi jednak odrębnej jednostki diagnostycznej. Pojawia się natomiast przy diagnozie funkcjonalnej dziecka i ma znaczenie opisowe.**

# Autystyczne Kontinuum

L. Wing, już w 1979 r. zaproponowała określenie - **autystyczne kontinuum** dla zobrazowania, że autystyczne zachowania oraz związane z nimi trudności można rozpatrywać jako pewien ciągły wymiar.

Termin ten wskazuje na znaczne zróżnicowanie populacji osób dotkniętych autyzmem, podkreślając tym samym, że wśród nich znajdują się zarówno osoby z ciężką formą zaburzenia i z różnymi nieprawidłowościami, jak i te mające znacznie lżejsze zaburzenie, w mniejszym stopniu zakłócające rozwój dziecka.

Autorka dokładnie opisała większą grupę dzieci z objawami *quasi*-autystycznymi i tym samym pokazała, jak bardzo są one podobne do dzieci z autyzmem, jeżeli chodzi o ich trudności z relacjami społecznymi i porozumiewaniem się

Podejście to sugeruje, iż aby poznać to zaburzenie, należy badać dzieci o różnym nasileniu symptomów autystycznych.

**Kontinuum można określić przez rozległość i głębokość symptomów.**

Następna nasuwająca się wątpliwość to, czy autyzm wczesnodziecięcy traktować jako jednostkę nozologiczną, czy jako zespół behawioralny.

Można powiedzieć, że z jednej strony jako jednostkę, nozologiczną, gdyż występuje w podręcznikach psychiatrii i różnych liczących się klasyfikacjach. Można także powiedzieć, że nie jest to jednostka nozologiczna, ponieważ nie ma do dnia dzisiejszego ustalonej jednoznacznie etiologii.

Bezpieczniej jest go traktować jako zespół behawioralny, co nasuwa kolejną zagadkę - jakie objawy są typowe dla autyzmu i ile ich musi wystąpić, aby można go było rozpoznać.

- Jak wiadomo L. Kanner wyróżnił dwa tzw. objawy osiowe: silna autystyczna izolacja od otoczenia ludzkiego i lękowo-przymusowa potrzeba zachowania identyczności świata przedmiotów. Uważał, że autyzm dziecięcy stanowi odrębną od schizofrenii i psychoz dziecięcych kategorię zaburzeń.
- Wielu autorów (M. Creac, F R.Volkmar, Barthelem) podaje listę objawów charakterystycznych dla autyzmu w konsekwencji pozostawiając szeroko otwarty problem, które z tych objawów są osiowe dla autyzmu.
- Trudność diagnostyczna polega na tym, że poszczególne symptomy występują także w innych zespołach psychopatologicznych, a pełny ich zestaw jest bardzo rzadko spotykany!!!!!!!

# Różnicowanie autyzmu od innych zaburzeń rozwoju. Dylematy diagnostyczne

Rozpoznawanie zaburzeń psychicznych, w tym autyzmu uwzględniające rozwojowe różnice ma stosunkowo niedługą historię. Jeszcze do 1980 r. (DSM-III) wszystkie poważne zaburzenia psychiczne u dzieci i młodzieży były traktowane jako schizofrenia, a zaburzenia autystyczne jako bardzo wczesna manifestacja schizofrenii.



- **Autyzm definiowany i diagnozowany jest głównie na podstawie zewnątrznych objawów.**
- **Wiedzę o zaburzeniu dziecka uzyskuje się przez obserwację jego zachowań.**
- **Pomimo pewnych możliwości, jakie dają współczesne opracowania kryteriów diagnostycznych (DSM-IV-TR, 2000, DSM-V, 2013; ICD-10, 1992), wciąż trudna jest jednoznaczna i pewna diagnoza kliniczna.**

- **Klasyfikacja zaburzeń ze spektrum autyzmu nadal jest dość płynna i nie istnieje jedna „oficjalna” grupa klasyfikująca całe spektrum zaburzeń.**
- **Podjęmowane są liczne badania mające na celu wyjaśnienie wątpliwości, które dotyczą możliwości trafnego rozpoznawania ryzyka spektrum autyzmu (*Autism Spectrum Disorder - ASD*) we wczesnym okresie rozwoju dziecka.**

- **Psychiatria dzieci i młodzieży zмага się do dzisiaj z problemem diagnozowania zaburzeń psychicznych u osób w okresie intensywnego rozwoju fizycznego i emocjonalnego, a więc na tle specyficznej dynamiki rozwojowej.**
- **Objawy zaburzeń typowe dla autyzmu u małych dzieci są jeszcze na tyle mało ukształtowane, mają lekkie natężenie, że diagnostyka kliniczna, a szczególnie diagnoza różnicowa przysparza specjalistom wiele trudności.**

- Zdarza się często, że podczas wywiadów, rodzice na zadawane pytania według list diagnostycznych, odpowiadają: „tak, ale czasami inaczej.....”, „nie zawsze tak samo się zachowuje....”, „w tej sytuacji zachowuje się tak...., ale w innej robi coś innego....” itp. Zatem nasuwają się wtedy wątpliwości, czy **kryterium diagnostyczne jest spełnione czy nie.**
- Tym bardziej, że w początkowym etapie procesu diagnostycznego obraz zaburzeń funkcjonowania dziecka w różnych **jednostkach klinicznych jest bardzo zbliżony**, co dodatkowo utrudnia wstępne rozpoznanie, a nawet błędy w decyzjach diagnostycznych.

**Szczególnie przy współwystępowaniu objawy jednego zaburzenia pokrywają się z symptomami innego zaburzenia. Mogą się zazębiać, nawzajem powodować, występować równocześnie w różnych kombinacjach oraz natężeniu lub zmieniać się z czasem.**

**Symptomy charakterystyczne dla autyzmu mogą występować również w przypadku innych zaburzeń.**

**Zachowania, które należałoby uznać za spełniające kryteria innych niż autyzm zaburzeń psychicznych często są przypisane autyzmowi.**

**Do najczęstszych zaburzeń, których różnicowanie z autyzmem na poziomie objawowym sprawia problem diagnostyczny należą:**

- **inne zaburzenia wchodzące w kategorię „całościowe zaburzenia rozwoju”, zwłaszcza zespół Aspergera oraz rozległe zaburzenia rozwojowe bliżej nie określone (PDD,NOS),**
- **opóźnienie rozwoju/ upośledzenie umysłowe,**
- **zaburzenia lękowe,**
- **zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (ADHD),**

- **zaburzenia rozwoju mowy i języka,**
- **hiperleksja,**
- **psychopatia,**
- **psychonerwica,**
- **otępienie wczesnodziecięce Hallera,**
- **psychoza symbiotyczna Mahler,**
- **dezintegracja osobowościowa,**
- **zespół Retta,**

- **zaburzenia niewerbalnego uczenia się (NLD),**
- **mutyzm selektywny,**
- **zaburzenia obsesyjno-kompulsywne,**
- **schizofrenia**
- **dezintegracja osobowościowa,**
- **zaburzenia zachowania i emocji,**
- **deprywacja emocjonalna,**
- **głuchota (agnozja słowna),**
- **choroba sieroca**



- Wątpliwości diagnostyczne dotyczą także dzieci, które znajdują się w „sferze pośredniej”, „granicznej”. Istnieją wtedy dylematy co do tego, czy ich profil zaburzenia, rzeczywiście jakościowo i ilościowo spełnia główne osiowe kryteria diagnostyczne dla autyzmu. Są to dzieci, które mają jedynie delikatne rysy autyzmu.
- Często są określane jako mające: „cechy autystyczne”, „tendencje autystyczne”, „częściowy autyzm”, „opóźnienie rozwojowe podobne do autyzmu” i inne. Powodem stawiania takiej diagnozy przez specjalistów jest sytuacja, gdy u dziecka obserwuje się wyraźne upośledzenie w jednej ze sfer funkcjonowania typowych dla autyzmu.
- Nie jest to jednak do końca zasadne postępowanie, gdyż nie spotyka się dzieci, u których upośledzenie będzie wyraźnie jednakowe we wszystkich trzech sferach zaburzeń charakterystycznych dla autyzmu.

# **Utrudnienia w rozpoznawaniu objawów autyzmu u małych dzieci:**

- **niejednorodny czas wystąpienia pierwszych symptomów (od urodzenia do 36 m. życia)**
- **ich różne nasilenie w czasie, nie udaje określić się jednego poziomu natężenia**
- **okoliczności w jakich najczęściej się pojawiają (czynniki biologiczne i wpływ najbliższego środowiska), mogą być różne i w różnym stopniu podziałać na dziecko**

- ogólny rozwój psychofizyczny dziecka, często zdeterminowany przez zaburzenia współwystępujące (epilepsja, zaburzenia hiperaktywne, zaburzenia lękowe, obsesyjno - kompulsywne, zaburzenia semantyczno-pragmatyczne) oraz upośledzenie umysłowe (**współchorobowość**)
- różnice w zakresie specyficznych objawów, które mogą u poszczególnych dzieci różnić się intensywnością i stopniem natężenia,
- brak jednoznacznych wskaźników autyzmu, których stwierdzenie umożliwiłoby sformułowanie trafnej diagnozy – nie istnieją symptomy typowe wyłącznie, jedynie dla tego zaburzenia - autyzmu
- podobieństwo w obrazie klinicznym autyzmu i innych zaburzeń (np. upośledzenia umysłowego, zaburzeń rozwoju języka i mowy, zaburzeń semantyczno-pragmatycznych, afazji),

- **zmiany zachodzące wraz z upływem czasu w obrazie zaburzenia,**
- **niedostateczny poziom wiedzy i niekompetencja profesjonalistów mających kontakt z małymi dziećmi (lekarzy pierwszego kontaktu, pediatrów, psychiatrów, neurologów dziecięcych, pracowników opieki społecznej, pielęgniarek środowiskowych, kuratorów),**
- **trudności w nawiązywaniu przez diagnostę kontaktu z dzieckiem, tzn. im dziecko młodsze, tym trudniej ustalić, czy brak współdziałania z jego strony jest skutkiem psychopatologii rozwoju, czy też wynika z innych przyczyn (np. brak kontaktu wzrokowego, zaburzoną komunikacją, fobią, mutyzmem, nadwrażliwością sensoryczną),**

# Rodzice jako pierwsi obserwatorzy swoich dzieci

Badania oparte na spostrzeżeniach rodziców wskazują, że niektóre dzieci mogą manifestować atypowe zachowania i deficyty rozwoju już w ciągu **pierwszych miesięcy życia** po urodzeniu, natomiast inne czasami w **2 lub 3 roku życia**, po okresie typowego przebiegu wczesnego rozwoju.

Przeciętnie rodzice zaczynają zauważać problemy rozwojowe około **19 miesiąca życia** dziecka, niewielka grupa widzi różne nieprawidłowości przed ukończeniem **1 roku życia**, a znaczna większość dopiero w wieku **2 lat**.

**Z praktyki wynika, że dzieje się to jednak najczęściej w 2 roku życia, jeśli rozwój jest znacznie opóźniony.**

**Opisy zachowań dzieci zamieszczone przez matki (rzadziej przez ojców) na forach internetowych, potwierdzają możliwość postawienia wczesnej diagnozy zagrożenia autyzmem**

**Niektórzy profesjonaliści sugerują rodzicom by poczekać z diagnozą do czasu, gdy dziecko skończy **3 lata**, ponieważ wiedza na temat jego trudności będzie wówczas pełniejsza i łatwiej będzie o trafną diagnozę (lekceważą pierwsze objawy, szukają innych, bezpiecznych wyjaśnień dla tego stanu)**

**Z reguły diagnoza autyzmu formułowana jest dopiero po 36 miesiąca życia.**

**W ostatnich latach znacząco wzrosła liczba dzieci, u których autyzm jest rozpoznawany przed ukończeniem przez nie 4 lat.**



# **DLACZEGO?**

**Wtedy łatwiej wyeliminować inne możliwe zaburzenia (opóźnienia rozwoju, upośledzenie umysłowe, zaburzenia rozwoju języka i mowy, niewerbalne trudności w uczeniu się, zaburzenia semantyczno-pragmatyczne, ADHD i inne)**

# **Przyczyny dla których autyzm nie jest rozpoznawany w ciągu 2 pierwszych lat życia**

- 1. Przed ukończeniem 2 roku życia obraz zachowania dziecka może nie być wystarczająco jasny, by móc sformułować diagnozę**
- 2. Jeśli dziecko jest upośledzone umysłowo, symptomy autyzmu mogą zostać złożone na karb upośledzenia umysłowego – trudno to zróżnicować**
- 3. Istotny element diagnozy stanowi ocena rozwoju mowy, tak długo, jak długo nie można jej w pełni dokonać, diagnoza może być trudna**

4. U niektórych dzieci autystycznych występuje okres **względnie prawidłowego rozwoju**, a symptomy autyzmu pojawiają się później, nawet po ukończeniu przez dziecko **2 lat**
5. Rodzice mogą nie być świadomi problemów występujących w funkcjonowaniu dziecka lub też wierzyć, że wynikają one z indywidualnego tempa rozwoju, są przekonani, że dziecko samo nadrobi zaległości w rozwoju i zachowaniu

# Źródła pozyskiwania danych na temat wczesnego rozwoju dziecka

- 1. Retrospektywne informacje pochodzące od rodziców** – z przyczyn oczywistych subiektywne, obarczone błędem emocjonalnego zaangażowania, często zniekształcone przez miniony czas, a także wiedzę o ewentualnych diagnozach, jakie już zdążono sformułować.
- 2. Domowe nagrania video** – sporządzone w wielu rodzinach przy okazji ważnych wydarzeń w życiu dziecka, np. jego pierwszych urodzin. Z badań wynika, że w takim materiale można odnaleźć wyraźne wskaźniki zaburzeń rozwoju już u bardzo małych dzieci.
- 3. Zapisy pochodzące z kontrolnych badań lekarskich** - dzieci w wieku 12 i 18 miesięcy. Okazuje się, że informacje (opisy) uzyskane w przypadku dzieci 12 –miesięcznych nie różnią się zazwyczaj u dzieci diagnozowanych później jako autystyczne.

# Niepokojące objawy zaburzeń autystycznych u małych dzieci

**W 1 ROKU ŻUCIA** (analiza na podstawie nagrań sporządzonych przez rodziców):

1. brak uśmiechu w sytuacjach społecznych,
2. zubożona aktywność,
3. brak tworzenia wspólnego pola uwagi,
4. nieodpowiednia w stosunku do kontekstu ekspresja mimiczna,
5. łatwo rozproszona uwaga,
6. słabe napięcie mięśniowe.

# Typowe zachowania autyzmu u dzieci w wieku **12 miesięcy**:

Wyodrębniono cztery zachowania, które występują u około 90% dzieci z autyzmem w wieku **12 miesięcy** i które wyróżniają je od rówieśników rozwijających się prawidłowo i od dzieci z opóźnieniem rozwoju:

- 1. BRAK PATRZENIA W STRONĘ INNYCH OSÓB**
- 2. BRAK REAKCJI NA WŁASNE IMIĘ**
- 3. BRAK WSKAZYWANIA**
- 4. BRAK POKAZYWANIA LUB PODAWANIA PRZEDMIOTÓW**

Za najbardziej diagnostyczny wskaźnik uznano

**brak patrzenia na innych ludzi!!!**

# **Wczesne symptomy do 12 miesiąca życia – sygnały alarmowe**

- **Brak uśmiechu na widok matki (do końca 3 miesiąca życia)**
- **Brak reakcji wyciągania rąk do bliskich osób (do końca 6 miesiąca życia)**
- **Brak zainteresowania nową zabawką (do końca 6 miesiąca życia)**
- **Brak gaworzenia (do końca 9 miesiąca życia)**
- **Brak gestu wskazywania palcem (do 10 miesiąca życia)**
- **Brak reakcji na własne imię (do 10 miesiąca życia)**
- **Brak pierwszych słów (do 12 miesiąca życia)**

# **Dyskretne symptomy autyzmu u niemowląt w wieku 9-12 miesięcy:**

**W tym okresie udaje się zaobserwować:**

- 1. SŁABĄ ORIENTACJĘ WZROKOWĄ (TAKŻE WOBEC BODŹCÓW NIESPOŁECZNYCH)**
- 2. OPÓŹNIONĄ REKACJĘ NA WŁASNE IMIĘ (może być wskaźnikiem zaburzeń rozwoju już u 8-10 m. niemowląt)**
- 3. UNIKANIE BYCIA DOTYKANYM PRZEZ INNĄ OSOBĘ**



# **Główne sygnały ostrzegawcze dla autyzmu w rozwoju społecznym dziecka poniżej 18 miesiąca życia:**

- 1. BRAK UCZESTNICZENIA W INTERAKCJACH - W DIADZIE, TWORZENIA WSPÓLNEGO POLA UWAGI (WSKAZYWANIA, PODĄŻANIA WZROKIEM)**
- 2. OGRANICZONA ZDOLNOŚĆ NAŚLADOWANIA**
- 3. ZABURZONE ROZPOZNAWANIE EMOCJI I SYNCHRONIA EMOCJONALNA (maskowata twarz, brak wyrażania emocji)**
- 4. OGRANICZENIA W OKAZYWANIU PRZYWIĄZANIA**

# **Objawy autyzmu w 2 roku życia:**

**Analiza nagrań sporządzonych przez rodziców ujawniła:**

- 1. Ignorowanie innych ludzi**
- 2. Preferowanie samotności**
- 3. Unikanie kontaktu wzrokowego**
- 4. Brak posługiwania się typowymi gestami  
(np. pa, pa)**
- 5. Ograniczony sposób wyrażania emocji**
- 6. Niezwykłe, „dziwaczne” pozy ciała**
- 7. Mała aktywność, niska ciekawość świata**

- **Występowanie pojedynczych problemów nie musi wskazywać na autyzm. Zazwyczaj kluczowe obawy nasilają się dopiero wtedy, gdy zaczynają się mnożyć drobne symptomy, z których żadne samo w sobie nie wydaje się istotne.**
- **Im więcej spośród wyszczególnionych (typowych) zachowań można zaobserwować u dziecka, tym większe jest ryzyko zaburzeń w jego rozwoju – w kierunku całościowych zaburzeń w rozwoju**

# Narzędzia diagnostyczne do badań przesiewowych małych dzieci

Kwestionariusz Autyzmu w Okresie Poniemowlęcym - **Checklist for Autism in Toddlers - CHAT** (od 18 miesiąca życia) opracowany przez S. Baron-Cohen'a, J. Allen'a, Ch. Gillberg'a (1992)

i jego zmodyfikowana wersja **Modified Checklist for Autism in Toddlers - M-CHAT** (od 24 do 30 miesiąca życia), z 1999 roku, autorstwa DL. Robins, D. Fein, ML. Barton, J. A. Green

# Kwestionariusz Autyzmu w Okresie Poniemowlęcym - Checklist for Autism in Toddlers – CHAT (od 18 miesiąca życia)

Obszary w których rozwój dzieci  
autystycznych przebiega prawidłowo

i odpowiadające im punkty kwestionariusza:

- 1. zabawy w bliskości fizycznej z opiekunem – A1
- 2. rozwój motoryczny – A3
- 3. wskazywanie preżądające – A6
- 4. zabawy funkcjonalne – A8

**Obszary w których rozwój dzieci autystycznych przebiega nieprawidłowo i odpowiadające im punkty kwestionariusza:**

- **1. zainteresowania społeczne – A2**
- **2. zabawy społeczne – A4**
- **3. zabawy „na niby” – A5 i B 3**
- **4. wskazywanie preinformujące – A7 i B 4**
- **5. wspólna uwaga – A9**

G. Baird i in. prowadząc przez wiele lat badania kontrolne nad wprowadzeniem **CHAT'A** do badań przesiewowych ogólnej populacji wykryli:

- jego wysoką specyficznosc (większość dzieci, które nie zaliczyło pozytywnie CHAT'A, nie otrzymały później diagnozy autyzmu)
- i pozytywną wartość prognostyczną (większość dzieci, które nie zaliczyły CHAT'A była później diagnozowana jako autystyczna).

W trakcie prowadzonych wieloletnich badań okazało się jednak, że jest to narzędzie mniej czułe na łagodniejsze symptomy autyzmu, gdyż dzieci diagnozowane później jako **PDD-NOS** czy **AS** bądź z autyzmem atypowym nie zostały wychwycone w wieku 18 miesięcy w badaniach z użyciem **CHAT'A**.

**W 1999 roku DL. Robins, D. Fein, ML. Barton, J. A. Green (publikacja wyjściowa w 2001) dokonali w nim zmian i zaproponowali jego zmodyfikowaną wersję**  
**- M-CHAT, gdzie wykluczyli obserwację prowadzoną przez lekarza, a rozszerzyli ilość pytań kierowanych do rodziców.**

**Tym samym podnieśli jego użyteczność praktyczną w badaniach przesiewowych**  
**dzieci 24-miesięcznych.**



- **Mimo obiecujących doniesień badawczych, do chwili obecnej nie są stosowane żadne biologiczne markery pozwalające wykrywać autyzm.**
- **Badania przesiewowe są zatem skupione na obserwacji rozwoju dziecka.**
- **Pojawia się w związku z tym potrzeba wypracowania spójnego obrazu wczesnego profilu rozwojowego, który byłby ułatwieniem dla specjalistów w rozpoznawaniu ASD u bardzo małych dzieci.**

# **Przykład rozwiązań w zakresie wczesnego diagnozowania ASD w USA**

**Postępowanie rekomendowane przez  
Amerykańską Akademię Neurologii  
(AAN), Towarzystwo Neurologii  
Dziecięcej (Child Neurology Society) i  
Amerykańską Akademię Pediatrii  
(AAP).**

# Poziom pierwszy: rutynowa obserwacja rozwoju dziecka

- Podczas każdej wizyty kontrolnej u lekarza pediatry i współpracujących z nim innych specjalistów; w oparciu o kwestionariusze, skale rozwojowe, diagnostykę funkcjonalną itp.
- **Bezwzględne wskazania do natychmiastowej ewaluacji: brak gaworzenia, wskazywania palcem lub innych gestów do 12 m. ż., brak pojedynczych słów do 16 m. ż., brak dwuwyrazowych spontanicznie wypowiedzianych zdań (nie echolalicznych) do 16 m. ż., regres w zakresie mowy i umiejętności społecznych w każdym wieku.**

- Badania laboratoryjne:
- Badania audiologiczne;
- Badanie stężenia ołowiu we krwi, jeżeli występuje patologiczne łaknienie, skłonność do zjadania materiałów niejadalnych)
- Specyficzne badania przesiewowe dla autyzmu (CHAT, M-CHAT, Autism Screening Questionnaire i in.)

# Poziom drugi: diagnoza i ewaluacja autyzmu

- Formalne procedury diagnostyczne przeprowadzane przez doświadczonych specjalistów
- Określenie profilu rozwojowego
- Rozszerzone badania laboratoryjne (jeżeli istnieją wskazania)

Źródło: P.A. Filipek, P.J. Accardo, S. Ashwal et al., Practice parameter: screening and diagnosis of autism – report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Child Neurology Society. *Neurology*. 2000;55: 468 – 479

**Szczegółowa ocena dziecka z podejrzeniem ASD stawia przed specjalistą trzy główne wyzwania diagnostyczne:**

- **określenie ogólnego poziomu funkcjonowania dziecka**
- **postawienie ostatecznej diagnozy**
- **określenie (w miarę potrzeb) zakresu badań dodatkowych**

# Kryteria diagnostyczne

Międzynarodowa Klasyfikacja Chorób (International Classification of Diseases - ICD-10) Światowej Organizacji Zdrowia – WHO (1992)

- Wielu badaczy i praktyków posługuje się klasyfikacją ICD-10 gdzie Autyzm Dziecięcy występuje łącznie z Psychozą Dezintegracyjną i Schizofrenią Dziecięcą w podrozdziale poświęconym Psychozom Okresu Dziecięcego.
- W odróżnieniu od innych rozdziałów tej klasyfikacji, rozdział poświęcony zaburzeniom psychicznym i zaburzeniom zachowania zawiera opisy kliniczne, które pozwalają na zapoznanie się z najczęściej występującymi, charakterystycznymi dla danej choroby symptomami oraz wskazówki do diagnozy różnicowej.

**W obecnej edycji ICD-10 autyzm dziecięcy jest definiowany przez następujące kryteria:**

- a) nieprawidłowy lub zaburzony rozwój przed trzecim rokiem życia,**
- b) jakościowe zaburzenia kontaktów społecznych,**
- c) jakościowe zaburzenia procesu komunikacji,**
- d) ograniczony, powtarzający się i stereotypowy wzór zachowań i zainteresowań,**
- e) brak istnienia symptomów innych głębokich zaburzeń oraz specyficznych chorób.**

**Ta klasyfikacja została opracowana w dwu wersjach: oddzielnie dla celów klinicznych i dla celów badawczych.**

**W ICD-10 (1992) w obrębie klasy Całościowe Zaburzenia Rozwojowe oddzielne miejsca zajmują: Autyzm, Autyzm Atypowy, Zespół Retta, Inne Dziecięce Zaburzenia Dezintegracyjne oraz Zespół Aspergera.**



# Podręcznik Diagnostyki i Statystyki Zaburzeń Rozwoju Psychicznego (Diagnostic and Statistic Manual of Mental Disorders) DSM

- W IV edycji – DSM (1994), ustalono precyzyjne określenie wieku wystąpienia pierwszych objawów (przed 30 miesiącem życia), (w poprzedniej edycji-wymagano jedynie określenia początku pojawienia się symptomów: w okresie niemowlęcym lub w dzieciństwie).
- Zaburzenia Autystyczne zaliczane są do Rozległych Zaburzeń Rozwojowych (PDD) i umieszczone są pod numerem 299.0 jako osobna kategoria zaburzeń w grupie pozostałych zaburzeń rozwojowych.
- Ma to na celu oddzielenie autyzmu od upośledzenia umysłowego, rozwojowych zaburzeń języka i innych specyficznych trudności w nauce, od schizofrenii oraz schizoidalnych zaburzeń osobowości.

- W opisie przyjmuje się perspektywę rozwojową, uwzględniającą przejawy patologicznego zachowania się osób autystycznych w obrębie każdego z trzech głównych obszarów:
  - kontaktów społecznych,
  - komunikacji werbalnej i pozawerbalnej
  - aktywności i zainteresowań, występujących w zależności od wieku życia i poziomu rozwoju
- Według przyjętych kryteriów diagnostycznych o zaburzeniach autystycznych u dziecka można mówić wtedy, gdy występuje co najmniej 6 jakościowo opisanych objawów, spośród trzech grup symptomów, w tym przynajmniej po dwa objawy z grupy A, jeden z B i jeden z C; przy czym każda z grup obejmuje cztery objawy.

# DSM - V (2013)

## od kontinuum do spektrum zaburzeń

- W DSM V diagnozowane dotychczas oddzielnie poszczególne całościowe zaburzenia rozwojowe, czyli zaburzenie autystyczne, zaburzenie Aspergera, dziecięce zaburzenie dezintegracyjne oraz całościowe zaburzenie rozwojowe nieokreślone zostały połączone w jedną kategorię diagnostyczną – „zaburzenie spektrum autyzmu” (*autism spectrum disorder*).
- Kategoria nadrzędna nosi nazwę „**zaburzenia neurorozwojowe**”, co zgodne jest ze współczesnym ujmowaniem autyzmu (Pisula, 2012, Rutter, 2005, Volkmar & Lord, 1998).

- **Autorzy zmian tłumaczą tę decyzję tym, że odróżnianie dotychczasowych zaburzeń spectrum autystycznego od prawidłowego rozwoju oraz od zaburzeń „nie ze spektrum” jest trafne i rzetelne, natomiast różnicowanie pomiędzy zaburzeniami ze spektrum bywa znacznie utrudnione.**
- **Przyczyną jest zmienność w obrazie klinicznym zaburzenia następująca wraz z dojrzewaniem osoby i postępowaniem w terapii, często również zapośredniczona przez nieprawidłowości w rozwoju języka czy współwystępujące zaburzenia (np.: upośledzenie umysłowe, padaczkę, zaburzenia genetyczne) bardziej niż przez specyfikę samego zaburzenia.**

- **Ponadto autorzy projektu uważają, że traktowanie autyzmu jako spektrum lepiej odzwierciedla obecny stan wiedzy na temat jego klinicznego obrazu.**
- **Tym samym znika z klasyfikacji kategoria całościowych zaburzeń rozwoju.**

- Drugą zasadniczą zmianą w nowych kryteriach diagnostycznych jest zastąpienie dotychczas wyodrębnianych obszarów autystycznej **triady w diadę**.
- Ta zmiana odzwierciedla dane z literatury, które wskazują, że w wielu przypadkach zaklasyfikowanie zachowania do kategorii społecznej lub komunikacyjnej pozostaje arbitralne, co dotyczy na przykład kontaktu wzrokowego, ekspresji twarzy czy używania gestów.
- W nowych kryteriach ocenie będą podlegać dwa obszary nieprawidłowości:
  - (1) **deficyty społeczno – komunikacyjne**
  - (2) **ograniczone zainteresowania i powtarzane zachowania.**

**Tym samym połączono w jeden obszar deficyty w komunikowaniu się i w zachowaniach społecznych. Do obszaru drugiego włączono nieobecne wcześniej w kryteriach zaburzenia sensoryczne (zarówno obronność jak i poszukiwanie doznań). Postawienie diagnozy wymagać będzie stwierdzenia wszystkich trzech objawów z dymensji pierwszej, oraz przynajmniej dwóch z drugiej**

**Podstawowymi celami klasyfikacji DSM-IV, V i ICD -10 jest ujednoczenie diagnozy, ułatwienie komunikacji między klinicystami i teoretykami oraz dokonanie opracowań statystycznych dotyczących rozpowszechnienia zjawiska.**

**Pomimo badań i usprawniania procesu diagnostycznego, problem różnicowania autyzmu od innych zaburzeń jest nadal obecny.**

**Najwięcej trudności przysparza ciągle specjalistom odróżnienie autyzmu od innych rozległych zaburzeń rozwojowych, których symptomy na pewnym etapie rozwoju są podobne bądź takie same, a nawet łączone.**

**Dodatkowym problemem jest brak wystandaryzowanych narzędzi umożliwiających zdiagnozowanie autyzmu.**