

Geneza i objawy autyzmu.

Opracowała Katarzyna Piekarska, Ilona Rudzka

Geneza autyzmu.

Autyzm jako termin zaburzeń rozwoju jest używany od dłuższego czasu. Dla większości społeczeństwa jest nadal niewiadomą, czymś niezrozumiałym, czasami też wzbudza lęk. Mimo, że żyjemy w czasach kiedy, większość informacji możemy znaleźć w sieci w postaci artykułów czy filmów dokumentalnych, świadomość ludzi co do tego zaburzenia jest dosyć niska.

Historia autyzmu jako zespołu sięga lat 40. XXw., choć możemy domniemywać, że społeczeństwo doświadczyło go znacznie wcześniej. Autyzm jako zespół u dzieci został wyodrębniony pierwszy raz przez Leo Kanner'a w 1943r. Opisał jedenaścioro dzieci, zauważając ich społeczne wycofanie, małe zaangażowanie w interakcje, nietypowe funkcjonowanie uczuciowe oraz małe umiejętności komunikowania się i silną potrzebę niezmienności otoczenia. Stwierdzony zespół objawów nazwał autyzmem wczesnodziecięcym.

W 1944 r. Hans Asperger, wiedeński pediatra opublikował pracę, w której opisał grupę chłopców z zaburzeniem bardzo podobnym, który opisywał Kanner. Chłopcy przejawiali trudności pod względem społeczno-komunikacyjnym. W swoich badaniach Asperger podkreślił zdolności swoich podopiecznych. Charakteryzowali się prawidłowym rozwojem intelektualnym, szczególnymi zdolnościami, nazwał ich "małymi profesorami. Uważał, że autyzm jest szerokim zakresem nietypowych form funkcjonowania, łączący uzdolnienia z niepełnosprawnością. Był także zdania, że "szyfry autyzmu" pomaga w rozwoju jako artysta czy naukowiec.

Asperger nazwał zaburzenie autystyczną psychopatią dziecięcą, ale kilkadziesiąt lat później utworzono nazwę od jego nazwiska, zaburzenie lub zespół Aspergera.¹

Od 2013 r. wprowadzono DSM V oraz ICD-11 (2015r), w którym autyzm podzielono na kilka rodzajów, a także zastąpiono pojęcie całościowe zaburzenia rozwoju, pojęciem spektrum autyzmu.

W diagnozowaniu zaburzeń rozwoju zgodnie z ICD mamy podział na 8 całościowych zaburzeń rozwoju:

- F84.0 – Autyzm dziecięcy
- F84.1 – Autyzm atypowy

1 E. Pisula, I. Omelańczuk, Psychologia kliniczna dzieci i młodzieży Zaburzenia ze spektrum autyzmu jako całościowe zaburzenia rozwoju, PWN, 2020 str.293

- F84.2 – Zespół Retta
- F84.3 – Inne dziecięce zaburzenia dezintegracyjne
- F84.4 – Zaburzenie hiperkinetyczne z towarzyszącym upośledzeniem umysłowym i ruchami stereotypowymi
- F84.5 – Zespół Aspergera
- F84.8 – Inne całościowe zaburzenia rozwojowe
- F84.9 – Całościowe zaburzenia rozwojowe, nieokreślone

Cechy łączące te zaburzenia to problemy w komunikacji i rozumieniu zjawisk społecznych. Wszystkie te zaburzenia w amerykańskim DSM V nie są już wyodrębnione, ale przy diagnozowaniu autyzmu użyty jest termin zbiorczy – spektrum zaburzeń autystycznych (Autism Spectrum Disorder czyli ASD) pod symbolem 299.00.

W DSM- V wyróżnione są trzy kryteria. Osoba, u której diagnozuje się autyzm musi przejawiać co najmniej 6 cech wymienionych w punktach (w tym co najmniej dwie w punkcie 1 i po jednej z punktu 2).

1. Klinicznie znaczące, stałe nieprawidłowości w obrębie komunikacji społecznej i interakcji.

- a) Wyraźne deficyty w komunikacji werbalnej i niewerbalnej wykorzystywanej w interakcjach społecznych,
- b) Brak wzajemności społecznej,
- c) Nieumiejętność rozwijania i utrzymywania relacji z rówieśnikami właściwej dla poziomu rozwoju.

2. Ograniczone, powtarzalne wzorce zachowań, zainteresowań i aktywności objawiające się poprzez co najmniej dwa z poniższych objawów:

- a) Stereotypowe zachowania motoryczne lub werbalne lub nietypowe zachowania sensoryczne,
- b) Nadmierne przywiązanie do rutyny i zrytualizowanych wzorców zachowania,
- c) Ograniczone zainteresowania.

3. Objawy muszą wystąpić we wczesnym dzieciństwie (ale mogą nie manifestować się w pełni dopóki oczekiwania społeczne nie przekroczą ograniczonych możliwości dziecka).

Istnieją trzy kryteria rozpoznania autyzmu w ICD 10.

A. Nieprawidłowy lub upośledzony rozwój wyraźnie widoczny przed 3 rokiem życia w co najmniej jednym z następujących obszarów:

1. Rozumienie i ekspresja językowa używane w społecznym porozumiewaniu się,
2. Rozwój wybiórczego przywiązania społecznego lub wzajemnych interakcji społecznych
3. Zabawa funkcjonalna lub symboliczna.

B. Łącznie musi wystąpić co najmniej sześć objawów spośród wymienionych w punktach 1, 2 i 3, przy czym co najmniej dwa z punktu 1 i po co najmniej jednym z punktów 2 i 3:

1. Jakościowe nieprawidłowości wzajemnych interakcji społecznych, manifestujące się w co najmniej dwóch z następujących obszarów:

- a) niedostateczne wykorzystywanie kontaktu wzrokowego, wyrazu twarzy, postawy ciała i gestów do odpowiedniego regulowania interakcji społecznych,
- b) niedostateczny (adekwatnie do wieku umysłowego i pomimo licznych okazji) rozwój związków rówieśniczych, obejmujących wzajemne współdzielenie zainteresowań, aktywności i emocji,
- c) brak odwzajemniania społeczno-emocjonalnego, przejawiający się upośledzeniem lub odmiennością reagowania na emocje innych osób; lub brak modulowania zachowania odpowiednio do społecznego kontekstu; lub słaba integracja zachowań społecznych, emocjonalnych i komunikacyjnych,

- d) brak spontanicznej potrzeby dzielenia z innymi osobami radości, zainteresowań lub osiągnięć (np. brak pokazywania, przynoszenia lub wskazywania innym ludziom przedmiotów osobistego zainteresowania).

2. Jakościowe nieprawidłowości w porozumiewaniu się, manifestujące się w co najmniej jednym z następujących obszarów:

- a) opóźnienie lub całkowity brak rozwoju języka mówionego, które nie wiążą się z próbą kompensowania za pomocą gestów lub mimiki jako alternatywnego sposobu porozumiewania się (często poprzedzane przez brak komunikatywnego gaworzenia),
- b) względny niedostatek inicjatyw i wytrwałości w podejmowaniu wymiany konwersacyjnej (na jakimkolwiek występującym poziomie umiejętności językowych), w której zachodzą zwrotne reakcje na komunikaty innej osoby,
- c) stereotypowe i powtarzające się, idiosynkratyczne wykorzystywanie słów i wyrażeń,
- d) brak spontanicznej różnorodności zabawy w udawanie („na niby”) lub zabawy naśladowującej role społeczne.

3. Ograniczone, powtarzające się i stereotypowe wzorce zachowania, zainteresowań i aktywności przejawiane w co najmniej jednym z następujących obszarów:

- a) pochłonięcie jednym lub liczniejszymi stereotypowymi zainteresowaniami o nieprawidłowej treści i zogniskowaniu, lub jednym lub więcej zainteresowaniami nieprawidłowymi z powodu swej intensywności i ograniczenia, a nie z powodu treści i zogniskowania,
- b) wyrażenie kompulsywne przywiązanie do specyficznych, нефunkcjonalnych czynności rutynowych i zrytualizowanych,
- c) stereotypowe i powtarzające się manieryzmy ruchowe, obejmujące stukanie bądź kręcenie palcami; lub złożone ruchy całego ciała,
- d) koncentracja na cząstkowych lub нефunkcjonalnych właściwościach przedmiotów służących do zabawy (jak np. ich zapach, odczuwanie powierzchni, powodowanego hałasu lub wibracji).

C. Obrazu klinicznego nie można wyjaśnić innymi objawami całościowych zaburzeń rozwojowych, specyficznymi rozwojowymi zaburzeniami rozumienia języka z wtórnymi trudnościami społeczno-emocjonalnymi, reaktywnymi zaburzeniami przywiązania ani zaburzeniem selektywności przywiązania, upośledzeniem umysłowym z pewnymi cechami zaburzeń emocji i zachowania, schizofrenią o niezwykle wczesnym początku, ani zespołem Retta.

Przyczyny autyzmu nie są do końca znane. Początkowo Kanner stwierdził, że za występowanie tego zaburzenia odpowiedzialne są matki. W 1948r. opublikowano jego artykuł w gazecie "The Times", w którym zarzucał rodzicom tych dzieci chłód emocjonalny.² W dzisiejszych czasach już wiadomo, że teoria Kanner'a nie jest prawdziwa. Występuje wiele czynników, które na siebie wpływają. Za powstanie tego zaburzenia odpowiedzialne są predyspozycje genetyczne oraz czynniki środowiskowe m.in. problemy okołoporodowe, biochemiczne czy choroby zakaźne.³ Na podstawie tych informacji można przyjąć, że jest to zaburzenie o podłożu neurologicznym uwarunkowane wieloczynnikowo, gdzie istotną rolę odgrywają czynniki biologiczne, w tym genetyczne, związane z nieprawidłowościami rozwoju lub uszkodzeniem OUN w okresie prenatalnym, perinatalnym lub postnatalnym. Problemy związane z ciążą takie jak zakażenia wewnątrzmaciczne, neuroinfekcje, płodowy zespół alkoholowy, a także krwawienia w pierwszym lub drugim trymestrze ciąży, niska waga urodzeniowa, zażywanie leków podczas ciąży. komplikacje okołoporodowe czy wiek rodziców również wpływają na ujawnienie się autyzmu.

Zagłębiając się w literaturę dotyczącą badań nad autyzmem, możemy zauważyć, że podczas badań anatomii i rozwoju mózgowia, stwierdzono, że u osób z ASD występują nieprawidłowości w obrębie szarej i białej. Dużą ilość badań ukierunkowano na badania zmian ilościowych w strukturze istoty szarej i białej. Pierwsze badania u dorosłych osób z ASD przeprowadziła Nouchine Hadjikhani w 2006r. wskazując cieńsze warstwy w obrębie obszarów odpowiedzialnych za funkcje społeczne i system neuronów lustrzanych.

2 J. Donovan, C. Zucker: Według innego klucza – opowieść o autyzmie, Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego, Kraków 2017, s. 544

3 B. Blok, Z. Brzeska, M. Marszałek, Autyzm-Apteczka pierwszej pomocy, Stowarzyszenie Pomocy Osobom Autystycznym w Gdańsku, 2013, s. 14

W badaniach wykazano również atypowe rozmieszczenie zakrętów i bruzd oraz ich głębokość, zwłaszcza u małych dzieci.

W latach 1999-2010 przeprowadzono badania po okiem Esthera Via, w których wykazano zmniejszoną objętość istoty szarej. Inne badania wykazały również zwiększenie wymiarów ciała migdałowatego u małych dzieci ze spektrum autyzmu, zauważono również redukcję wielkości ciała modelowego u osób z ASD. Może to oznaczać, że wpływa to na zmniejszenie liczby połączeń międzypółkulowych.

Z badań wynika również, że ASD może być dziedziczne. Występuje około dwudziestokrotny wzrost ryzyka rozwoju ASD u krewnych w I stopnia z zaburzeniem ze spektrum autyzmu oraz wysoki współczynnik zgodności bliźniąt monozygotycznych.

Do dnia dzisiejszego zidentyfikowana ponad 1000 genów, których zmiany mogą być związane z wystąpieniem objawów ASD.

Na dzień dzisiejszych badania wskazują, że przyczyny genetyczne ASD udaje się ustalić u ok. 10-30% osób dotkniętych tym zaburzeniem.

Najczęstszą przyczyną niepełnosprawności u dzieci w wieku do 5r. życia jest zaburzenie ze spektrum autyzmu. Jak podaje Centres of Disease Control and Prevention, rozpowszechnienie tych zaburzeń u dzieci w wieku szkolnym wynosi 1 na 59 osób. ASD występuje częściej u chłopców niż dziewczynek, zauważa się to prawie czterokrotnie częściej. Liczba osób z zaburzeniem stale rośnie, jest to związane m.in z poszerzeniem definicji zaburzenia, większą wykrywalnością, poszerzeniem wiedzy specjalistów jak i rodziców, a także lepszym dostępem do usług diagnostycznych.⁴

Objawy autyzmu.

Pierwsze niepokojące objawy u dzieci zgłaszają najczęściej rodzice. To oni jako pierwsi obserwują swoje dziecko i widzą różnice między swoim dzieckiem, a rówieśnikami. Najczęściej swoje obawy kierują do pediatrów podczas rutynowych kontroli podczas bilansu, a także do kadry pedagogicznej w żłobkach, przedszkolach czy szkole. Niekiedy dochodzi do sytuacji, gdzie to wykwalifikowana kadra zwraca uwagę rodzicom, że ich pociecha rozwija się nieharmonijnie. Pytanie brzmi, “ Gdzie i kiedy możemy doszukiwać się pierwszych symptomów i jak je diagnozować?”

4 J. Kwasiborska-Dudek, D. Emiluta-Rozya. Diagnoza i terapia logopedyczna małego dziecka z zaburzeniem ze spektrum autyzmu, Harmonia, 2020, s. 19.

Studiując literaturę, może spotkać się z wieloma artykułami dotyczącymi objawów i diagnozy ASD u dzieci. **Głównymi objawami, które powinny zaniepokoić rodziców jak i specjalistów jest brak reakcji na swoje imię w 1 roku życia dziecka. Kolejną rzeczą jest brak gestu wskazywania palcem, który powinien wykształcić się również w 1 roku życia dziecka. W okolicach drugiego roku życia, powinien zaniepokoić brak empatycznego reagowania oraz ignorowanie ludzi, a także preferowanie samotności. Pomędzy 1 a 2 rokiem życia rodzice powinni zwrócić uwagę czy dziecko podtrzymuje kontakt wzrokowy, czy nie ma trudności w wyrażaniu emocji oraz naśladowe. Jeżeli te czynności nie są przez dziecko wykonywane mogą świadczyć o rozwoju ASD. Dodatkowo uwagę dorosłych powinny zwrócić pasywność, bierność, hypotonia, rozproszona uwaga dziecka.**⁵

Kolejnym objawem może być brak reakcji dziecka kiedy się zrani lub zdenerwuje. Dziecko nie bawi się zabawy gdzie odgrywa role np. superbohatera w wieku 48 miesięcy, a także nie śpiewa, nie tańczy dla rodzica w wieku 60 miesięcy. Ludzie z ASD mają nietypowe zabawy czy zachowania w stosunku do swoich rówieśników. Mogą to być np. ustawianie przedmiotów czy zabawek w danej kolejności, występują echolalia, obsesyjne zainteresowania, machanie rękami, kołysanie ciałem. **Rodziców powinna zmartwić długo utrzymujące się problemy z nabywaniem mowy, brakiem powtarzania dźwięków, opóźnione umiejętności ruchowe, niezwykle nawyki żywieniowe czy snu. Trzeba pamiętać, że dzieci z ASD mogą nie mieć wszystkich lub żadnych wymienionych zachowań**⁶.

Wczesne wykrycie autyzmu, zwiększa u dzieci szanse na lepsze życie. Im wcześniej zostanie wykryty tym szybciej zmniejszymy trudności występujące u dziecka i zapobiegniemy wtórnym zaburzeniom.

Etap diagnozy autyzmu powinien przebiegać wieloetapowo, ponieważ wiąże się z nią trudności. Pierwszy etap powinien przebiegać w wieku 18-24 miesięcy dziecka, pod postacią badań przesiewowych. Kolejnym etapem mógłby być kompletny procesem diagnostycznym, jednak to jest na dzień dzisiejszy marzenie.

Aktualnie nie posiadamy testów medycznych, ani wskaźników biologicznych pozwalające na wykrycie tego zaburzenia, diagnoza opiera się na stwierdzeniu w zachowaniu dziecka określonych trudności. Diagnozowanie obejmuje również proces medyczny, aby wykluczyć inne przyczyny problemu. Medyczna część badań obejmuje zdrowie somatyczne,

5 E. Pisula, Małe dziecko z autyzmem, GWP, 2005, s. 14.

6 www.cdc.gov, dostęp: 11.01.2023r.

badanie wzroku i słuchu oraz badania neurologiczne. Do najczęstszych badań należą: testy genetyczne, badania metaboliczne, badanie słuchu, budowy i funkcjonowania mózgu (EEG, MRI), także tomografię komputerową.

W stawianiu diagnozy bierze zazwyczaj udział zespół specjalistów. W jego skład wchodzi: psychiatra dziecięcy, psycholog, a także lekarz pediatra. Diagnozę przeprowadza się w wyspecjalizowanych ośrodkach diagnostycznych.⁷

Trafna i rzetelna diagnoza może być tylko wtedy gdy, diagnosta zna normy rozwojowe dla dziecka, nastolatka i osoby dorosłej, a równocześnie ma doświadczenie w pracy z grupą osób posiadających to zaburzenie i zna ich specyfikę funkcjonowania.

Protokół ADOS-2 umożliwia na całym świecie diagnostykę ASD, jest to tzw. złoty standard diagnostyczny, w którym zawarte są narzędzia. Są one oparte o dziecięcą teorię umysłu-badania przeprowadzone głównie przez zespół Barona- Cohena.

Pamiętajmy, że nie istnieje żadna metoda diagnostyczna, która byłaby samodzielnie wystarczająca do stwierdzenia zaburzenia ze spektrum autyzmu.⁸

7 E. Pisula; Autyzm. Przyczyny symptomy terapia, Harmonia 2010, s.

8 E. Emich-Widera, B. Kazek, J. Paprocka, Autyzm u dzieci. Wiedza Kliniczna, PZWL 2022, s.