

Wanda Komorowska-Szczepańska¹, Katarzyna Nowicka-Sauer², Rita Hansdorfer-Korzon³, Małgorzata Pietrzykowska²

¹Katedra Handlu i Usług, Akademia Morska w Gdyni

²Katedra Medycyny Rodzinnej, Gdański Uniwersytet Medyczny

³Zakład Fizjoterapii, Gdański Uniwersytet Medyczny

Rozpoznawanie zaburzeń autystycznych – studium przypadku

Diagnosing autistic disorders – case report

STRESZCZENIE

Wstęp. W ostatnich latach coraz częściej rozpoznajemy autyzm u dzieci. Może to wynikać z większego zainteresowania tym problemem oraz z rosnącej świadomości, a także z faktu dysponowania trafniejszymi metodami diagnostycznymi.

Cel. Celem pracy było przedstawienie obrazu klinicznego autyzmu u chłopca od urodzenia do momentu postawienia ostatecznego rozpoznania oraz przybliżenie problematyki zaburzeń ze spektrum autyzmu.

Materiał i metody. W pracy przedstawiono przypadek chłopca, u którego w wieku 16 miesięcy rozpoznano autyzm.

Wyniki i wnioski. Pierwsze odbiegające od typowych dla wieku objawy u chłopca zaobserwowano w 10. miesiącu życia, wcześniej nie stwierdzano zaburzeń w rozwoju psychomotorycznym dziecka. W trakcie badania lekarskiego dziecko reagowało płaczem i krzykiem, nie nawiązywało kontaktu wzrokowego. Zaobserwowano także, że chłopiec skupiał swoją uwagę tylko na trzymanej w ręku zabawce, na głośne dźwięki reagował krzykiem. Nie obserwowano rozwoju mowy. Rozwój motoryczny chłopca był prawidłowy dla wieku. W wieku 12 miesięcy chłopca skierowano na konsultację specjalistyczną, a w wieku 16 miesięcy postawiono rozpoznanie zaburzeń autystycznych. W terapię chłopca zaangażowani są obecnie zarówno bliscy, jak i zespół specjalistów. Świadomość rodziców oraz wiedza pracowników służby zdrowia, szczególnie lekarza pierwszego kontaktu i pielęgniarki pediatrycznej, wydają się mieć kluczowe znaczenie dla wczesnego rozpoznawania zaburzeń autystycznych.

Problemy Pielęgniarstwa 2014; 22 (1): 119–122

Słowa kluczowe: autyzm; diagnostyka; opis przypadku

ABSTRACT

Introduction. In recent years the diagnosis of autism spectrum disorders (ASD) seems to be more prevalent. This fact may be caused not only by increased concern and higher awareness of the disease but also by more efficient diagnostic methods.

Aim. The aim of this paper was to present the medical history and symptoms observed in a boy from his birth till establishing diagnosis of autism and to discuss the problem of ASD.

Material and methods. We describe the case of the boy diagnosed with autism at 16 months of age.

Results and conclusion. The first atypical symptoms in the boy's behaviour were observed at 10 months of age. Previously no psychomotor disorders were noticed. During medical examination in physician's office, the child was screaming and crying. The boy was not making eye contact. Most of the time the child was focused only on a toy held in his hand. Scream as a reaction to loud sounds was observed. The boy's mother noticed that he was upset when changes in daily schedule were made. Speech development was not observed. Motor development was harmonious. At the age of 12 months the boy was referred to a specialist. When he was 16 months of age, autistic disorder was diagnosed. Both family and multidisciplinary team are involved in therapy.

Adres do korespondencji: dr n. med. Katarzyna Nowicka-Sauer, Katedra Medycyny Rodzinnej, Gdański Uniwersytet Medyczny, ul. Dębinki 2, 80–211 Gdańsk, tel.: 58 349 15 79, faks: 58 349 15 76, e-mail: kpsauer@gumed.edu.pl

The parents' awareness and growing knowledge of health professionals, especially paediatrician, family physician and paediatric nurse, seem to be essential for early diagnosis of autism spectrum disorders.

Nursing Topics 2014; 22 (1): 119–122

Key words: autism; diagnosis; case report

Wstęp

W 1943 roku Leo Kanner opublikował pierwsze doniesienie na temat autyzmu, również po raz pierwszy użył wówczas terminu „autyzm”. Kanner opisał specyficzny wzorzec zachowania u 11 dzieci, który charakteryzował brak nawiązywania kontaktu z innymi ludźmi, preferowanie samotności oraz izolowanie się [1]. Późniejsze wieloletnie obserwacje potwierdziły, że dzieci autystyczne wykazują upośledzony rozwój umiejętności społecznych.

Dzięki rozwojowi wiedzy na temat zaburzeń autystycznych istnieje możliwość wczesnego ich rozpoznania oraz wczesnego podjęcia działań terapeutycznych. Do tej pory autyzm rozpoznawano najczęściej około 4. roku życia dziecka [2]. Ogromne znaczenie w procesie diagnostyki mają spostrzeżenia rodziców, analiza domowych nagrań wideo oraz dokładnie zebrany wywiad dotyczący rozwoju psychomotorycznego dziecka, przeprowadzony przez lekarza pediatrę czy lekarza rodzinnego [3–5].

Autyzm jest zaburzeniem neurorozwojowym należącym do grupy chorób określanymi jako „całościowe zaburzenia rozwojowe”. W 1988 roku użyto terminu „zaburzenia ze spektrum autyzmu” (ASD, *autism spectrum disorders*), który obejmuje: autyzm, zespół Aspergera, niespecyficzne całościowe zaburzenia rozwoju (PDD-NOS, *pervasive developmental disorders not otherwise specified*) oraz dezintegracyjne zaburzenie dziecięce. Termin ten nie jest ujęty jako odrębna jednostka chorobowa w klasyfikacjach DSM-IV TR oraz ICD-10, jednakże kryteria diagnostyczne w obu klasyfikacjach są dość zbliżone i umożliwiają stosunkowo dobre różnicowanie zaburzeń rozwoju [6, 7]. Niezwykle ważne dla wczesnego rozpoznania ASD jest wyczulenie zarówno lekarzy, jak i pielęgniarek podstawowej opieki zdrowotnej (POZ), na symptomy świadczące o anomaliach w rozwoju dziecka.

Cel

Celem pracy było zaprezentowanie obrazu klinicznego oraz przebiegu procesu diagnostycznego ASD z punktu widzenia lekarza pediatry POZ.

Materiał i metody

Realizacji celu posłużyło studium indywidualnego przypadku. W pracy wykorzystano dane z wywiadu, systematycznych obserwacji chłopca w czasie wizyt lekarskich oraz obserwacje matki chłopca.

Wyniki – opis przypadku

Opisywany chłopiec od urodzenia pozostawał pod stałą opieką specjalisty pediatry POZ. Z wywiadu od matki wiadomo, że chłopiec urodzony jest z ciąży II, siłami natury, w 40. tygodniu ciąży. Matka w czasie ciąży nie chorowała i nie przyjmowała żadnych leków, nie paliła papierosów ani nie spożywała alkoholu i używek. Ocena w skali APGAR w pierwszej minucie życia wynosiła 10 punktów. W wywiadzie rodzinnym nie stwierdzono obciążeń. Dziecko karmione było naturalnie do 7. miesiąca życia, następnie mlekiem modyfikowanym. Dieta rozszerzana była zgodnie z zaleceniami dla wieku niemowlęcego. Szczepienia przeprowadzono zgodnie z obowiązującym kalendarzem szczepień. U dziecka występowały sporadyczne zakażenia dróg oddechowych. Do 9. miesiąca życia nie obserwowano zaburzeń w rozwoju psychomotorycznym dziecka. W 10. miesiącu życia, w trakcie badania lekarz pediatra zaobserwował, że dziecko siedzi nie poruszając się, a płaczem i krzykiem reaguje na wszystkie wykonywane wokół niego czynności, jednakże nie broni się przed nimi. Wzrok dziecka zogniskowany był na jednym punkcie. W czasie kolejnych wizyt chłopiec nie szukał wzrokiem drugiej osoby, najchętniej trzymał w ręku zabawkę i jedynie na niej skupiał swoją uwagę. Nie obserwowano rozwoju mowy. Na głośne dźwięki dziecko reagowało krzykiem. Rozwój motoryczny chłopca był prawidłowy dla wieku. Matka zauważyła, że na wszelkie zmiany w rozkładzie dnia dziecko reaguje krzykiem i złością. W wieku 12. miesięcy chłopiec został skierowany przez lekarza pediatrę POZ na konsultację neurologiczną i psychologiczną, a w wieku 16. miesięcy postawiono rozpoznanie zaburzeń autystycznych. Obecnie jest pod stałą opieką psychologiczną i rehabilitacyjną.

Dyskusja

Trafniejsza diagnostyka oraz poszerzenie kryteriów diagnostycznych spowodowały wzrost liczby rozpoznań zaburzeń autystycznych. Wzrost ten obserwuje się w różnych grupach społecznych oraz we wszystkich narodowościach. Zaburzenia te częściej występują u płci męskiej (3–4-krotnie), z wyjątkiem zespołu Retta (częściej u dziewczynek). Ostatnie badania wskazują, że chorobowość dla autyzmu klasycznego wynosi 30/10 000, a dla ASD 1/100 [6, 7].

Etiologia zaburzeń autystycznych nie jest do końca poznana. Podkreśla się wpływ wielu czynników,

wymieniając przyczyny biologiczne, środowiskowe i genetyczne. Najwięcej kontrowersji wzbudzał domniemany związek szczepienia szczepionką skojarzoną przeciwko odrze, śwince i różyczce z występowaniem autyzmu. Problem ten dyskutowany był przez lata, jednak jak dotąd dostępne źródła naukowe nie potwierdzają wyżej wymienionego związku przyczynowego. W psychologii znana jest teoria umysłu, która dotyczy postrzegania świata przez dziecko, z uwzględnieniem biologicznego, poznawczego i emocjonalnego rozwoju dziecka. Baron-Cohen jest jednym z najwybitniejszych badaczy zajmujących się problemem dzieci autystycznych i rozróżnia on cztery mechanizmy neuropoznawczej teorii rozwoju umysłu, zwanych systemem odczytywania umysłu: wykrywacz intencji, detektor kierunku spostrzegania, mechanizm dzielenia uwagi i teoria mechanizmu umysłowego [7, 8].

U dzieci autystycznych obserwuje się objawy w zakresie trzech sfer funkcjonowania: interakcji społecznych, komunikacji oraz zachowań charakteryzujących się powtarzalnością (stereotypie). Powyższe objawy można już zauważyć przed ukończeniem pierwszego roku życia lub na początku 2. roku życia [6, 7]. U opisywanego chłopca objawy zaobserwowano w 10. miesiącu życia, co spowodowało wnikliwszą, systematyczną obserwację dziecka, a w konsekwencji wczesne podjęcie interwencji diagnostycznej. Z literatury wynika, że ASD może pozostać niezdiagnozowane do 3.–4. roku życia [4], zatem wyczulenie rodziców oraz personelu medycznego na pierwsze nieprawidłowości w rozwoju dziecka jest niezwykle istotne.

Opisywany chłopiec prezentował typowe dla ASD zaburzenia w sferze interakcji społecznych, dzieci autystyczne bowiem nie nawiązują kontaktu wzrokowego, a wręcz go unikają, sprawiają wrażenie dzieci „poważnych”, ze słabo zaznaczoną mimiką lub prezentują reakcje negatywne (płacz, krzyk), niechętnie dzielą się przedmiotem swojego zainteresowania, unikają kontaktu z innymi dziećmi i osobami dorosłymi. Także w trakcie zabawy z rówieśnikami czy innymi dziećmi nie wykazują chęci podjęcia wspólnej zabawy ani naśladowania czy wyobraźni [6, 9, 10].

W sferze komunikacji obserwuje się trudności językowe i nieumiejętność wykorzystania gestów i mimiki w celu kompensacji tych zaburzeń, odwleczoną echolalię (powtarzanie zasłyszanych słów, tekstów reklam, piosenek), nieprawidłową wymowę (prozodia). Dzieci te mają problemy z używaniem zaimków osobowych (o sobie mówią „ty”), obserwuje się u nich trudności z odmienianiem słów, określone słowo wiąże z konkretnymi obiektami. Mowa nie jest wykorzystywana do komentowania zdarzeń, dzielenia się emocjami, wyrażania swoich zamiarów, a jedynie do wyrażania potrzeb lub nazywania przedmiotów.

U opisywanego chłopca rodzice obserwowali także inny objaw charakterystyczny dla dzieci z ASD, a mianowicie reakcje niepokoju i/lub złości spowodowane zmianą planu dnia. W postępowaniu z dziećmi autystycznymi należy pamiętać, że ważne jest przestrzeganie rytmu snu oraz rytuały, takie jak na przykład chodzenia na spacerzy tymi samymi drogami [6, 9, 10]. Dzieci z zaburzeniami autystycznymi wykazują duże zainteresowanie sensoryczne, czego wyrazem może być fascynacja zapachami i kolorami posiłków. Charakterystyczna jest także fiksacja uwagi na wybranym przedmiocie, zabawce, szczególnie jeśli na przykład zabawka ta wydaje dźwięk. Takie zachowanie opisywanego dziecka zauważyli zarówno rodzice, jak i lekarz pediatra w czasie wizyty w gabinecie.

U niektórych dzieci można zauważyć wybitne, ale wybiórcze uzdolnienia, na przykład zdolności matematyczne, muzyczne czy plastyczne [6, 9, 10].

W przypadku opisywanego chłopca ogromne znaczenie dla wczesnego rozpoznania zaburzeń miały spostrzeżenia matki dziecka. Ważę wnikliwej obserwacji dziecka przez rodziców/opiekunów czy innych domowników w przypadku dzieci z ASD podnosi wielu autorów, bowiem to właśnie niepokój rodziców może stanowić najczęściej bodziec dla działań diagnostycznych lekarza pediatrii [5, 11].

W postawieniu rozpoznania ASD pomocne są testy przesiewowe, na przykład Zmodyfikowany Kwestionariusz Autyzmu w Okresie Poniewowłęczym M-CHAT (*The Modified — Checklist for Autism in Toddlers*) [7]. Dostępne są także dwa inne narzędzia diagnostyczne: ustrukturyzowany wywiad ADI-R (*Autism Diagnostic Interview — Revised*) oraz skala obserwacyjna ADOS-G (*Autism Diagnostic Observation Schedule — Generic*) [12]. Nieformalnie można wykorzystać zestaw pytań opublikowanych w dokumencie *National Autism Plan for Children* (NAPC) [7]. W procesie diagnostycznym nie zaleca się stosowania jednego narzędzia badawczego.

Dla dzieci autystycznych znaczenie ma jak najszybsze postawienie diagnozy (czas ten nie powinien przekraczać 3 miesięcy, co czasami trudno osiągnąć), aby do leczenia mogli wkroczyć specjaliści z różnych dyscyplin: psychiatrii dziecięcej, pediatrii, logopedii, psychologii, terapii zajęciowej i fizjoterapii [7].

Zaleca się, aby rodzice zasięgnęli porady u specjalisty z dziedziny genetyki, który przeprowadzi ocenę kariotypu, jako że z ASD współwystępują wady genowe i aberracje chromosomowe. Genetyk poinformuje rodziców o ryzyku pojawienia się zaburzeń ze spectrum autyzmu u rodzeństwa. Według danych z piśmiennictwa wynosi ono 2–8% [13, 14].

Leczenie dzieci z ASD jest bardzo trudne, wymaga zaangażowania wielu specjalistów oraz rodziny i bliskich. Jeżeli rozpozna się schorzenia współistniejące

(np. neurologiczne, zaburzenia obsesyjno-kompulsywne, zaburzenia nastroju, tiki, zaburzenia snu), należy włączyć leczenie farmakologiczne, które jednak wymaga stałego monitorowania. Należy pamiętać, że w przypadku wystąpienia chorób przebiegających z gorączką, chorób przewodu pokarmowego, alergii czy w przypadku bólu zębów, dzieci autystyczne mogą być szczególnie niespokojne, pobudzone [15].

Postępowanie psychologiczno-psychiatryczne oraz rehabilitacyjne zmienia się wraz z rozwojem dziecka i powinno być stale kontrolowane i odpowiednio modyfikowane. Ważną rolą specjalisty jest odnalezienie „mocnych” stron dziecka, cech czy umiejętności dobrze rozwiniętych w stosunku do wieku oraz tak zwanych stron słabych, na przykład wycofywanie się z kontaktów z innymi osobami czy nadmierną reakcją na czynniki stresogenne. Terapia ma na celu poprawę sprawności dziecka autystycznego w zakresie czynności życia codziennego, a także jego funkcjonowania w rodzinie, najbliższym środowisku i w społeczeństwie. W procesie leczenia dzieci autystycznych duże znaczenie ma rehabilitacja. W terapii wykorzystuje się między innymi dotyk w przypadku zaburzeń spostrzegania (Program Aktywności Knillów, metoda Felicji Affolter), muzykoterapię (pozwala poprawić koordynację motoryczną, sprzyja doskonaleniu prawidłowego wyrażania uczuć), metody poprawiające relacje z matką i innymi osobami bliskimi (terapia Holding), metodę stymulowanych seryjnych powtórzeń (indywidualne dobieranie ćwiczeń fizycznych, umożliwiających uaktywnienie wybranych partii mięśniowych), metodę integracji sensorycznej, polegającej na poprawie reakcji na bodźce zewnętrzne, na przykład światło, hałas, zapach [16]. Kontrowersyjne i wymagające dalszych badań są zalecenia dietetyczne — diety bezglutenowe i bezkazeinowe. Należy wziąć pod uwagę, że u dzieci autystycznych mogą występować alergie i nietolerancje pokarmowe. W takich przypadkach zastosowanie odpowiedniej diety może pozytywnie wpłynąć na stan zdrowia dziecka. Rokowanie zależy od nasilenia zachowań autystycznych oraz prowadzonej terapii i zaangażowania opiekunów. Co najistotniejsze — terapia dziecka z ASD trwa całe życie.

Wnioski

Opisany przypadek pokazuje, jak ważny jest szczegółowy wywiad, badanie przedmiotowe i wnikliwa obserwacja dziecka w czasie wizyty w poradni, zarówno

no przez pielęgniarkę, jak i w gabinecie lekarskim. Dzięki współpracy lekarza pediatry z matką u chłopca wcześniej zauważono niepokojące objawy, co pozwoliło na wczesne podjęcie działań diagnostycznych i rozpoczęcie terapii. Obecnie w leczenie dziecka, oprócz zespołu specjalistów, zaangażowana jest cała rodzina, co przynosi pozytywne rezultaty.

Piśmiennictwo

1. Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. *Nerv. Child.* 1943; 2: 217–250.
2. Siegel B., Piner C., Eschler J. i wsp. How children with autism are diagnosed difficulties in identification of children with multiple developmental delays. *J. Dev. Behav. Pediatr.* 1988; 9: 199–204.
3. Osterling J., Dawson G. Early recognition of children with autism: a study of first birthday home videotapes. *J. Autism Dev. Disord.* 1994; 24: 247–257.
4. Turygin N., Matson J.L., Williams L.W., Bavelas B.C. The relationship of parental first concerns and autism spectrum disorder in an early intervention sample. *Res. Autism Spectrum Disord.* 2014; 8: 53–60.
5. Kishore M.T., Basu A. Early concerns of mothers of children later diagnosed with autism: Implications for early identification. *Res. Autism Spectrum Disord.* 2011; 5: 157–163.
6. Pisula E. Autyzm u dzieci. Diagnoza, klasyfikacja i etiologia. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2002.
7. Yates K., Le Couteur A. Diagnostyka autyzmu. *Med. Prakt. Ped.* 2009; 4: 79–88.
8. Baron-Cohen S. The Essential Differences: men, women, and the extreme male brain. Penguin Basic Books, London 2003.
9. Volkmar F.R., Chawarska K. Autyzm u niemowląt. *Med. Prakt. Psych.* 2009; 4: 67–71.
10. Scottish Intercollegiate Guidelines Network. Assessment, diagnosis and clinical interventions for children and young people with autism spectrum disorders. www.sign.ac.uk; data pobrania: 15.11.2013.
11. Guinchat V., Chamak B., Bonniau B. i wsp. Very early signs of autism reported by parents include many concerns not specific to autism criteria. *Res. Autism Spectrum Disord.* 2012; 6: 589–601.
12. Chojnicka I., Płoski R., Dragan W.Ł. Diagnozowanie zaburzeń ze spektrum autyzmu. *Psychologia — Etiologia — Genetyka* 2010; 21: 77–92.
13. Muhle R., Trentacoste S.V., Rapin I. The genetics of autism. *Pediatrics* 2004; 113: 472–486.
14. Baird G., Cass H., Slonims V. Diagnosis of autism. *BMJ* 2003; 327: 488–493.
15. Parikh M.S., Kolevzon A., Hollander E. Psychopharmacology of aggression in children and adolescents with autism: a critical review of efficacy and tolerability. *J. Child Adol. Psychop.* 2008; 18: 157–178.
16. Pisula E., Danielewicz D. Wybrane formy terapii i rehabilitacji osób z autyzmem. Oficyna Wydawnicza Impuls, Kraków 2005.