

## Zaburzenia ze spektrum autyzmu – epidemiologia, objawy, współzachorowalność i rozpoznawanie

### Autism spectrum disorders – epidemiology, symptoms, comorbidity and diagnosis

Filip Rybakowski<sup>1,2</sup>, Anna Białek<sup>3</sup>, Izabela Chojnicka<sup>4</sup>,  
Piotr Dziechciarz<sup>5</sup>, Andrea Horvath<sup>5</sup>, Małgorzata Janas-Kozik<sup>3</sup>,  
Anetta Jeziorek<sup>6</sup>, Ewa Pisula<sup>7</sup>, Anna Piwowarczyk<sup>4</sup>, Agnieszka Słopień<sup>8</sup>,  
Jolanta Sykut-Cegielska<sup>9</sup>, Hanna Szajewska<sup>5</sup>, Krzysztof Szczaluba<sup>10,11</sup>,  
Krystyna Szymańska<sup>12</sup>, Ksymena Urbanek<sup>3</sup>, Anna Waligórska<sup>13,14</sup>,  
Aneta Wojciechowska<sup>15</sup>, Michał Wroniszewski<sup>16</sup>, Anna Dunajska<sup>4,14</sup>

<sup>1</sup>Klinika Psychiatrii Dzieci i Młodzieży IPIŃ w Warszawie  
Kierownik: dr hab. n. med. prof. nadzw. F. Rybakowski

<sup>2</sup>Szkoła Wyższa Psychologii Społecznej w Poznaniu  
Dziekan Wydziału: dr hab. A. Zalewska, prof. SWPS

<sup>3</sup>Klinika Psychiatrii i Psychoterapii ŚUM w Katowicach  
Kierownik: prof. dr hab. n. med. I. Krupka-Matuszczyk

<sup>4</sup>Poradnia Zaburzeń Komunikowania Kliniki Audiologii i Foniatrii,  
Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu w Kajetanach  
Kierownik: dr hab. A. Szkielkowska

<sup>5</sup>Klinika Pediatrii WUM; Kierownik: prof. dr hab. n. med. H. Szajewska

<sup>6</sup>Oddział Neurologii i Pediatrii WUM; Kierownik: dr n. med. K. Szymańska

<sup>7</sup>Zakład Psychologii Rehabilitacyjnej UW; Kierownik: prof. dr hab. E. Pisula

<sup>8</sup>Klinika Psychiatrii Dzieci i Młodzieży UM w Poznaniu  
Kierownik: prof. dr hab. med. A. Rajewski

<sup>9</sup>Klinika Chorób Metabolicznych, Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie  
Kierownik: prof. dr hab. J. Sykut-Cegielska

<sup>10</sup>Poradnia Genetyczna Medgen w Warszawie

<sup>11</sup>Poradnia Genetyczna Mastermed w Białymstoku

<sup>12</sup>Klinika Psychiatrii Wieku Rozwojowego WUM; Kierownik: prof. dr hab. n. med. T. Wolańczyk

<sup>13</sup>Szkoła Wyższa Psychologii Społecznej w Warszawie  
Dziekan Wydziału Psychologii: prof. dr hab. P. Ostaszewski

<sup>14</sup>Centrum Terapii Autyzmu Sotis w Warszawie; Prezes Zarządu: R. Majewski

<sup>15</sup>Zakład Pedagogiki Specjalnej UAM w Poznaniu; Kierownik: dr hab. D. Kopeć

<sup>16</sup>Fundacja Synapsis w Warszawie; Prezes Zarządu: M. Wroniszewski

### Summary

In the new classification of American Psychiatric Association – DSM-5 – a category of autistic spectrum disorders (ASD) was introduced, which replaced autistic disorder, Asperger syndrome, childhood disintegrative disorder and pervasive developmental disorder not otherwise specified. ASD are defined by two basic psychopathological dimensions: communication disturbances and stereotyped behaviors, and the diagnosis is complemented with the assessment of language development and intellectual level. In successive epidemiological studies conducted in 21 century the prevalence of ASD has been rising, and currently is estimated at 1% in general population. The lifetime psychiatric comorbidity is observed in majority of patients. The most common coexisting diagnoses comprise disorders of anxiety-affective spectrum, and in about 1/3 of patients attention deficit/ hyperactivity disorders could be diagnosed. Prodromal symptoms of ASD may emerge before 12 months of life, however reliability of diagnosis at such an early age is poor. Several screening instruments, based on the parental and/or healthcare professional assessments may be helpful in ASD detection. However, structured interviews and observation schedules remain the gold standard of diagnosis.

**Słowa klucze:** autyzm, zaburzenia ze spektrum autyzmu, epidemiologia, rozpoznawanie

**Key words:** autism, autism spectrum disorders, epidemiology, diagnosis

### Wstęp

Kategoria diagnostyczna zaburzeń ze spektrum autyzmu (Autism Spectrum Disorders – ASD) wywodzi się z opisów dwóch zespołów psychopatologicznych opublikowanych w latach 40. ubiegłego stulecia. Pierwszy, określony przez Kannera jako autyzm wczesnodziecięcy, miał cechować się nasilonymi zaburzeniami komunikacji i języka oraz skrajnie stereotypowymi zachowaniami [1]. Kryteria diagnostyczne tego zaburzenia, zgodnie z propozycją Ruttera [2], a następnie kolejnymi klasyfikacjami psychiatrycznymi [3–5] obejmowały stopniowo coraz szerszą grupę osób, którą próbowano jednocześnie dokładniej scharakteryzować, wprowadzając pojęcia „wysoko funkcjonującego autyzmu” (High-Functioning Autism – HFA) oraz całościowych zaburzeń rozwoju inaczej nieokreślonych (Pervasive Developmental Disorder Not Otherwise Specified – PDD-NOS). Kolejnym źródłem kategorii ASD były prace Aspergera, który opisał dzieci o wysoce rozwiniętych zainteresowaniach, cechujące się jednocześnie trudnościami w relacjach rówieśniczych i brakiem rozumienia sytuacji społecznych [6]. A zatem – Kanner i Asperger, niezależnie od siebie, opisywali przypadki pacjentów z autyzmem, pierwszy osób nisko-, drugi zaś wysoko funkcjonujących. Dzięki pracom Lorny Wing „ekstremalnie” wysoko funkcjonujące osoby z autyzmem, które opisał Asperger, zostały na jego cześć nazwane jego imieniem [7]. Ze względu na trudności diagnostyczne związane z występowaniem w kategorii całościowych zaburzeń rozwoju kilku jednostek o nieostrych granicach rozpoznania, coraz częstszą praktykę diagnozowania PDD-NOS, a także stwierdzanie u jednej osoby na przestrzeni kilku lat różnych zaburzeń z omawianej kategorii diagnostycznej, twórcy nowej amerykańskiej klasyfikacji psychiatrycznej DSM-5 (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders – 5) podjęli decyzję o scaleniu wszystkich jednostek w dużą grupę zaburzeń ze spektrum autyzmu [8]. Zgodnie z powyższą propozycją klasyfikacji, dla

rozpoznanie ASD konieczne jest występowanie dwóch osiowych objawów: zaburzeń komunikacji/interakcji społecznych oraz stereotypowych, powtarzalnych zachowań. Rozpoznanie jest uzupełniane poprzez dokładną ocenę funkcjonowania intelektualnego i językowego danego pacjenta.

### Epidemiologia i obraz kliniczny

Pomimo kontrowersji dotyczących rozpowszechnienia ASD i potencjalnych przyczyn zwiększania się jego występowania [9], łączna analiza przeprowadzonych badań pozwala na obserwację pewnych zależności. W 26 badaniach średnia częstość występowania zaburzenia autystycznego (zgodnie z kryteriami DSM-IV) wynosiła 21,6/10 000, a wartość ta wykazywała ujemną korelację z wielkością badanej populacji [10]. Dodatkowo w 24 badaniach stwierdzono, że średni odsetek osób z ilorazem inteligencji (II) w zakresie normy wynosił 32%. W każdym z badań stosunek zachorowań mężczyzn do kobiet był większy od 1 i wynosił średnio 4,4:1 [9]. Mediana częstości występowania zespołu Aspergera (ZA) w kilkunastu opublikowanych od 1990 roku badaniach wynosiła 21,3/10 000 i była niższa w porównaniu z zaburzeniem autystycznym. Latif i Williams [11] opublikowali pracę, w której częstość występowania ZA była większa niż zaburzenia autystycznego. Wynikało to z faktu włączenia do definicji tego pierwszego osób z HFA. Dziecięce zaburzenie dezintegracyjne występuje około 100 razy rzadziej niż zaburzenie autystyczne, a średnia częstość występowania w dwunastu opublikowanych badaniach wynosiła 1,9/10 000. Od początku badań epidemiologicznych nad autyzmem zwracano uwagę na liczną grupę osób cechujących się zbliżonym upośledzeniem funkcjonowania, którą jednak nie spełniała wszystkich kryteriów diagnostycznych. Dlatego od początku XXI wieku większość badań epidemiologicznych podaje rozpowszechnienie szerokiego spektrum autyzmu – ASD. Średnia częstość występowania ASD wynosi w tych badaniach 62/10 000 [10].

We współczesnych klasyfikacjach diagnostycznych osiowe objawy autyzmu stanowią trzy współwystępujące wymiary: zaburzenia rozwoju języka oraz komunikacji, trudności w funkcjonowaniu społecznym, a także ograniczone, stereotypowe zainteresowania i zachowania [4, 5]. Wskazuje się jednak, że objawy deficytów społecznych oraz trudności w komunikacji są trudne do jednoznacznego rozdzielenia. Przykład stanowią osoby z ASD ze względnie niezaburzonymi zdolnościami językowymi, które przejawiają inne problemy w komunikacji (ograniczona mimika, brak kontaktu wzrokowego), co znacząco utrudnia tworzenie relacji społecznych. Z tego względu w najnowszej amerykańskiej klasyfikacji psychiatrycznej DSM-5 zaburzenia komunikacyjne i zaburzenia społeczne postrzegane są jako dysfunkcje w obrębie jednego wymiaru psychopatologicznego. Wśród stereotypowych zachowań i zainteresowań wyróżnia się kilka rodzajów objawów – skrajnie nasilone dziwaczne zainteresowania, przywiązanie do nietypowych, niecelowych schematów zachowań, manieryzmy ruchowe oraz skupienie na częściach złożonych przedmiotów [8]. W analizie czynnikowej powtarzalnych zachowań wyróżnia się dwa wymiary – powtarzalnych czynności czuciowo-ruchowych oraz przywiązania do stałości (trudności ze zmianą schematów postępowania, rytuały, nienaturalne przywiązanie do obiektów) [12]. Zaobserwowano

także, że do stereotypowych zachowań może zaliczać się wymiar względnie swoisty dla ASD – skrajnie nasilone ograniczone zainteresowania. Ze względu na fakt, że ASD występuje w postaci izolowanej (essential autism) lub współwystępuje z cechami dysmorfii, zaburzeniami układu ruchu, zaburzeniami metabolicznymi, jak i innymi przewlekłymi chorobami somatycznymi, wyróżnia się, podobnie jak w przypadku niepełnosprawności intelektualnej, tzw. postaci zespołowe i niezespołowe ASD [13]. Powyższe badania wskazują na heterogenność obrazu klinicznego (np. współwystępowanie niepełnosprawności intelektualnej) i przebiegu (np. regres rozwoju), co może wskazywać na istotną różnorodność etiopatogenetyczną ASD. Prawdopodobne jest zatem, że w poszczególnych przypadkach autyzmu istotną rolę odgrywają odmienne czynniki genetyczne, co może wymagać zróżnicowanej diagnostyki i zindywidualizowanych oddziaływań terapeutycznych.

### Współwystępowanie z innymi zaburzeniami psychicznymi

Współwystępowanie ASD z innymi zaburzeniami psychicznymi w okresie całego życia dotyczy 70–100% chorych [14]. Do objawów psychopatologicznych najczęściej współistniejących z ASD należą zaburzenia uwagi i aktywności, objawy obsesyjno-kompulsyjne, tiki, zaburzenia nastroju, lęk, zaburzenia snu oraz zaburzenia zachowania [14]. Objawy te utrudniają funkcjonowanie pacjentów z ASD i wymagają wielowymiarowego podejścia.

Najczęściej z ASD współistnieją zaburzenia lękowe (30–50%) [15]. W tej grupie stwierdza się fobie specyficzne (30%), zaburzenia obsesyjno-kompulsyjne (OCD; 17%), zespół lęku społecznego i agorafobię (17%), zaburzenia lękowe uogólnione (15%), przetrwały lęk separacyjny (9%), zaburzenia lękowe z napadami lęku (2%) [16, 17]. Zgodnie z kryteriami dodatkowe rozpoznanie zaburzeń lękowych u osób z ASD musi lepiej charakteryzować objawy danej osoby niż samo rozpoznanie zaburzenia z grupy ASD [17]. Trudności diagnostyczne dotyczą współistnienia, nakładania się lub też błędnego utożsamiania objawów ASD z objawami lęku społecznego i OCD. Podobnie jak w populacji ogólnej, u dzieci z ASD obserwowano wzrost częstości występowania zaburzeń lękowych wraz z wiekiem [16, 18]. Stwierdzono również, że istnieje związek między ilorazem inteligencji (II) a nasileniem objawów lękowych. Ryzyko zaburzeń lękowych wzrasta w przedziale II: 70–87 [16], co może wskazywać, że występowaniu objawów lęku sprzyja stosunkowo dobry rozwój czynności poznawczych.

Częstość epizodów depresji u dzieci z ASD szacuje się na 1,5–38% (w tym do 10% epizodów dużej depresji), częstość zaburzeń dwubiegunowych ocenia się na 2,5–3,3% [19]. Trudności diagnostyczne dotyczą, podobnie jak w przypadku zaburzeń lękowych, nakładania się objawów, błędnego interpretowania zachowań dziecka i jego trudności komunikacyjnych. Poza typową symptomatologią (spadek aktywności, uczucie bezwartościowości, poczucie winy, negatywne widzenie przyszłości, trudności w podejmowaniu decyzji, myśli o śmierci, obniżony lub drażliwy nastrój) u osób z ASD należy wziąć pod uwagę obserwacje opiekuna dotyczące narastania smutku, pojawienia się płaczliwości, objawów wegetatywnych (zaburzenia snu, zmiany masy

ciała), zaniku wcześniej nabytych umiejętności [20]. W celu obiektywizacji diagnostyki zaburzeń nastroju współistniejących z ASD Leyfer przystosowała kwestionariusz Kiddie Schedule for Affective Disorders and Schizophrenia dla dzieci z ASD [21].

Zaburzenia snu dotyczą 40–83% pacjentów z ASD. Najczęściej są to trudności w zasypianiu i podtrzymaniu snu: długi czas do zaśnięcia, przebudzenia nocne, wczesne budzenie poranne [22]. Badania polisomnograficzne wskazują na dezorganizację fazy REM, spadek ilości snu REM oraz brak atonii mięśni [23, 24]. Dzieci z ASD, które śpią gorzej, w ciągu dnia są nadaktywne, mają więcej objawów obsesyjno-kompulsyjnych oraz czynności rytualnych. Z badań wynika, że endofenotyp snu może korelować z zachowaniem dziecka w ciągu dnia: dłuższy czas wybudzania jest związany z nadaktywnością w ciągu dnia, natomiast fragmentacja snu wiąże się z większą ilością czynności rytualnych [23, 25].

Kryteria diagnostyczne dla ADHD spełnia około 30% dzieci z ASD, a kolejne 25% ujawnia objawy subkliniczne tego zaburzenia [26]. W przeciwieństwie do nowej klasyfikacji DSM-5, uprzednie systemy diagnostyczne wykluczały możliwość jednoczesnego rozpoznania ADHD i ASD, postrzegając w tym przypadku zaburzenia hiperkinetyczne jako konsekwencję zaburzeń rozwojowych i poznawczych charakterystycznych dla ASD [26]. Współistniejące objawy ADHD nasilają zaburzenia werbalnej pamięci operacyjnej, funkcji wykonawczych, zaburzenia adaptacyjne (szczególnie zdolności organizacyjnych i planowania), zachowania eksternalizacyjne oraz osiowe objawy ASD [26, 27]. Badania wskazują na istnienie zmodyfikowanego poprzez obecność ADHD fenotypu ASD, co może stanowić podstawy do modyfikacji leczenia farmakologicznego [26].

Szacuje się, że tiki pojawiają się u 22% całej populacji pacjentów z ASD. W połowie przypadków współistniejące objawy spełniają kryteria zespołu Tourette’a, natomiast w pozostałej części – przewlekłych tików ruchowych [28]. Trudności może nastęrczać różnicowanie pomiędzy tikami ruchowymi a ruchami stereotypowymi. Występowanie tików wydaje się wzrastać wraz z poziomem funkcjonowania pacjentów z ASD. W badaniu przeprowadzonym wśród dzieci szkolnych z rozpoznaniem ZA/HFA tiki współistniały u 26% z nich [29]. W kolejnym badaniu dotyczącym dzieci spełniających kryteria autyzmu stwierdzono, że 4,3% spełnia jednocześnie kryteria zespołu Tourette’a [30]. Współistnienie zespołu Tourette’a może wiązać się z mniejszym nasileniem objawów ASD, choć brak jest obecnie wystarczających dowodów potwierdzających tę hipotezę [30].

Przez wiele lat autyzm uznawano za wczesną postać schizofrenii, dopiero na początku lat 70. ubiegłego stulecia uznano odrębność tych dwóch jednostek. Co ciekawe, występowanie zaburzeń psychiatrycznych wśród pacjentów spełniających kryteria ASD jest stosunkowo rzadkie [21]. Jak dotąd istnieje niewiele badań szukających powiązań pomiędzy objawami psychiatrycznymi a objawami ASD. Duży nacisk kładzie się za to na trudności diagnostyczne – rozróżnienie pomiędzy objawami psychiatrycznymi a tymi, które wynikają z obrazu ASD. Niejednokrotnie mogą one mylnie powodować rozpoznanie schizofrenii, prowadząc tym samym do jej nadrozpoznowalności w tej grupie pacjentów [31]. Według klasyfikacji DSM-IV jednoczesne zdiagnozowanie schizofrenii i ASD jest uprawnione tylko gdy objawy autystyczne wyraźnie poprze-

dzają wystąpienie objawów psychotycznych. W innym przypadku należy stawiać rozpoznanie schizofrenii wczesnodziecięcej. Badania retrospektywne na podstawie wywiadu od rodziców wskazują, że około połowa pacjentów z rozpoznaniem schizofrenii spełniała we wcześniejszym okresie życia kryteria ASD [32].

### Objawy prodromalne ASD w pierwszym i drugim roku życia

Podjęmowane są próby poszukiwania prodromalnych objawów ASD oraz określenia ich wartości predykcyjnej dla ryzyka zachorowania. Zgodnie z obowiązującymi kryteriami diagnostycznymi [4, 5] wskaźniki te odnoszą się przede wszystkim do komunikacji społecznej (w tym budowania relacji z innymi osobami oraz werbalnych i niewerbalnych form komunikowania się), a także tzw. ograniczonych wzorców aktywności, zachowania i zainteresowań.

Analiza wczesnego rozwoju dzieci, u których w późniejszym okresie życia wystąpiły objawy autyzmu, wskazuje, że już w 1. r.ż. wyodrębnić można szereg zachowań, które wskazują na zwiększone ryzyko rozwoju ASD (tab. 1). Wartość diagnostyczna tych sygnałów ostrzegawczych nie została dotąd jednoznacznie potwierdzona, choć występowanie łącznie kilku z tych wskaźników przypuszczalnie zwiększa ryzyko ASD. Wiele wskaźników prediagnostycznych, analizowanych w odniesieniu do wczesnego okresu życia dziecka, dotyczy nietypowego rozwoju zdolności tworzenia wspólnego pola uwagi, którego wartość predykcyjna w stosunku do dalszego rozwoju społecznego i komunikowania się została już dość dobrze poznana [33]. Taka zdolność, zaburzona u dzieci z ASD, wydaje się poprzedzać komunikację językową z innymi osobami i ma kluczowe znaczenie dla dalszego rozwoju interakcji społecznych.

Tabela 1. **Wczesne sygnały behawioralne pomocne w rozpoznawaniu ryzyka autyzmu w 1 r.ż. dziecka [52]**

| Behawioralne wskaźniki wskazujące na podwyższone ryzyko ASD   | Okres rozwoju, w którym trudności mogą się ujawnić |
|---|--|
| Nietypowy kontakt wzrokowy  | I półrocze 1. r.ż.                                 |
| Brak lub znacznie ograniczone zainteresowanie bodźcami społecznymi (w tym twarzą ludzką), ignorowanie ich, krótki czas patrzenia na ludzi | I półrocze 1. r.ż.                                 |
| Brak zdolności do naprzemiennego uczestniczenia w interakcjach, ograniczone zdolności inicjowania i podtrzymywania kontaktu               | I półrocze 1. r.ż.                                 |
| Brak odpowiedniej reakcji na komunikaty kierowane do dziecka  | I półrocze 1. r.ż.                                 |
| Brak emocjonalnego dostrojenia do emocji okazywanych przez inną osobę, brak dostosowania mimiki do sytuacji, nietypowa ekspresja mimiczna | I półrocze 1. r.ż.                                 |
| Brak uśmiechu w sytuacjach społecznych i innych form okazywania radości w kontakcie społecznym  | I półrocze 1. r.ż.                                 |
| Brak lub znaczne opóźnienie reakcji na własne imię  | 8-10 mies. życia (lub wcześniej)                   |
| Brak wskazywania w celu ukierunkowania uwagi innej osoby na interesujący dziecko obiekt   | 8-12 mies. życia                                   |

*dalszy ciąg tabeli na następnej stronie*

|  |                      |
|--|----------------------|
| Zubożona reakcja antycypacyjna   | II półrocze 1. r.ż.  |
| Brak podążania wzrokiem za osobą, pokazywaną zabawką, śledzenia tego, co pokazuje lub czemu przygląda się rodzic | II półrocze 1. r.ż.  |
| Brak złożonych zachowań społecznych łączących spojrzenie, ekspresję mimiczną, ton głosu i gestykulację           | II półrocze 1. r.ż.  |
| Dziecko może sprawiać wrażenie, jakby „wyłączało się” z otoczenia i nie słyszało, co się wokół niego dzieje      | II półrocze 1. r.ż.  |
| Zubożona wokalizacja i gaworzenie, zwłaszcza podczas interakcji z inną osobą                                     | 1. r.ż.              |
| Brak domagania się, by być brany na ręce i przytulany  | 1. r.ż.              |
| Nietypowy, opóźniony, nieharmonijny rozwój ruchowy   | 1. r.ż.              |
| Brak rozumienia gestów o znaczeniu społecznym (np. pa pa)  | przełom 1. i 2. r.ż. |

W 2. r.ż. nietypowe zachowania manifestują się wyraźniej i mogą, chociaż jeszcze nie muszą, występować we wszystkich typowych dla autyzmu obszarach. W obszarze relacji społecznych są to m.in. brak dzielenia się zainteresowaniami, ograniczona zdolność odczytywania emocji na podstawie ekspresji mimicznej (lub też wykorzystywania tych informacji w regulacji zachowania), zubożone okazywanie uczuć i brak typowych oznak przywiązania oraz znacznie ograniczone zainteresowanie innymi dziećmi. W zakresie komunikowania się do takich sygnałów należą: nietypowy, często opóźniony rozwój mowy, powtarzanie wypowiedzi innych osób bez rozumienia ich treści, brak dążenia do komunikowania się i brak zabawy symbolicznej wymagającej tworzenia umysłowych reprezentacji obiektów. Ponadto u części dzieci występuje regres w rozwoju, początkowo dotyczący zazwyczaj zdolności do komunikowania się. W zakresie ograniczonych wzorców zachowania, zainteresowań i aktywności sygnały wskazujące na podwyższone ryzyko rozwoju ASD to nietypowe wzorce zabawy polegające na porządkowaniu i schematycznym układaniu przedmiotów, zabawa elementami zabawek i niewykorzystywanie ich w sposób funkcjonalny jako całości, stereotypowe wzorce ruchowe: kręcenie się w kółko, kołysanie, trzepotanie rękami, nadmierne przywiązanie do schematów i rutyn, obsesyjne zainteresowanie niektórymi formami aktywności i uporczywe ich powtarzanie, nietypowa wrażliwość na niektóre bodźce i ograniczone w stosunku do wieku dziecka zainteresowanie otoczeniem.

W 1. i 2. r.ż. najczęściej potwierdzane w badaniach wczesne objawy ASD dotyczą braku zachowań świadczących o gotowości dziecka do nawiązywania relacji społecznych (w tym zwłaszcza reakcji na własne imię, ograniczonego kontaktu wzrokowego, nietypowej ekspresji mimicznej w sytuacjach społecznych, braku współgrania emocjonalnego, małego zainteresowania bodźcami społecznymi oraz zubożonej wokalizacji), a także ograniczonych zdolności naśladowania, tworzenia wspólnego pola uwagi i okazywania przywiązania [34, 35]. Wiedza na temat tych nietypowych zachowań wykorzystywana jest w konstruowaniu narzędzi przesiewowych.

### Narzędzia wykorzystywane w badaniach przesiewowych i rozpoznawaniu ryzyka ASD

W badaniach przesiewowych pod kątem autyzmu uwzględnia się informacje pochodzące od opiekunów dziecka oraz z obserwacji połączonej z próbami klinicznymi. Narzędzi przesiewowych w odniesieniu do ASD u dzieci poniżej 3 r.ż. jest wiele, a poniżej przedstawiono wybrane z nich.

Do najbardziej popularnych narzędzi przesiewowych należy kwestionariusz CHAT (The Checklist for Autism in Toddlers) [36]. Jest on przeznaczony do badania 18-miesięcznych dzieci w trakcie kontrolnych wizyt pediatrycznych, chociaż może być wykorzystywany także w przypadku dzieci starszych – do 24, a nawet 36 mies. życia. Narzędzie to składa się z dwóch części: 9 pytań zadawanych rodzicom oraz 5 krótkich prób klinicznych. CHAT ma spójne i dość dobrze udokumentowane naukowo podstawy teoretyczne [37]. Czulość tego narzędzia jest dość niska (0,18–0,38), szacowana swoistość natomiast bardzo wysoka (0,98–1) [38, 39]. CHAT jest rekomendowany pediatrom w Wielkiej Brytanii przez National Autistic Society.

Jedną z wersji CHAT jest M-CHAT (Modified-CHAT) przeznaczony do badania dzieci w wieku od 16 do 30 mies. życia [40]. Kwestionariusz ten zawiera 23 pytania (9 zostało bezpośrednio wziętych z CHAT) i jest wypełniany przez rodziców. Narzędzie to ma wysoką czulość (ok. 0,85), ale dane na temat jego specyficzności nie są jednoznaczne (ok. 0,43–0,95) [39]. Na wyniki przesiewu wpływa wiek umysłowy dziecka, a także obecność poważnych zaburzeń ruchowych lub zaburzeń wzroku/słuchu. Problem ten nie ogranicza się z pewnością do M-CHAT [41]. Narzędzie to należy w USA do rekomendowanych pediatrom przez American Academy of Pediatrics jako narzędzie przesiewowe u dzieci w wieku 18–24 mies.

Inną odmianą CHAT jest Q-CHAT (Quantitative CHekclist for Autism in Toddlers) przeznaczony do badania dzieci w wieku 18–24 mies. [42]. W kwestionariuszu rodzic ocenia częstość występowania danego zachowania lub nasilenia problemu na 5-punktowej skali (a nie dychotomicznej, w przeciwieństwie do M-CHAT). Pierwsze informacje na temat Q-CHAT są obiecujące [42], jednak brakuje jeszcze danych o jego czulości i swoistości.

Interesującym narzędziem przesiewowym jest też ESAT (Early Screening of Autistic Traits Questionnaire) [43] przeznaczony do badania dzieci od 14 mies. życia. Wstępne dane dotyczące właściwości narzędzia są bardzo obiecujące, zwłaszcza w odniesieniu do czulości ocenionej na 0,88 [44]. Swoistość jest znacznie słabsza (w cytowanym badaniu wyniosła tylko 0,14). Narzędzie to zostało przetłumaczone na język polski i jest w toku badań.

Bateria BISCUIT przeznaczona jest do badania dzieci w wieku od 18 mies. do 3 lat [45]. Składa się z 3 skal wypełnianych przez diagnostę podczas wywiadu z rodzicem, a także z obserwacji. Podane przez autorów właściwości narzędzia to: czulość 0,93, swoistość 0,87. Właściwości narzędzia nie były dotąd badane przez innych autorów. Polska wersja językowa została opracowana i jest w trakcie analiz.

### Narzędzia diagnostyczne

„Złoty standard” diagnostyczny w ASD stanowią protokół wywiadu ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised) oraz protokół obserwacji ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule) [46], którego kolejna wersja (ADOS-2), uzupełniona o moduł do diagnozowania dzieci od 12 mies. życia, ukazała się w 2012 r.

ADI-R to częściowo ustrukturalizowany wywiad, przeznaczony do diagnozowania dzieci od 24 mies. życia, ale również osób dorosłych. Został opracowany z uwzględnieniem kryteriów diagnostycznych ICD-10 i DSM-IV. W niedawno prowadzonych badaniach uzyskiwano odpowiednie współczynniki czułości i specyficzności ADI-R przy zastosowaniu nowych kryteriów diagnostycznych DSM-5 [47]. ADI-R składa się z 93 pozycji, w których brane pod uwagę są zarówno obecnie występujące u osoby badanej zachowania, jak i zachowania występujące na określonych etapach rozwoju. Wynik przekraczający punkty odsiewowe w 4 sferach algorytmów diagnostycznych: komunikacji, wzajemności interakcji społecznych, ograniczonych, powtarzalnych wzorców zachowań i zainteresowań oraz wieku, w którym pojawiły się pierwsze objawy, wskazuje na występowanie u badanej osoby PDD.

ADOS-2 to wystandaryzowany protokół bezpośredniej obserwacji osób badanych [48, 49]. Występuje w postaci 5 modułów przeznaczonych dla osób w różnym wieku i na różnych etapach rozwoju językowego. Algorytmy modułów 1–4 umożliwiają obliczenie wyniku odzwierciedlającego występowanie oraz natężenie objawów charakterystycznych dla ASD. W module T, dla dzieci od 12 do 30 mies. życia, znajdują się natomiast 3 przedziały punktowe dla niepokojących objawów. Algorytm dostarcza informacji, jak wiele z nich występuje u badanego dziecka, unikając formalnej klasyfikacji, która może być w tak wczesnym wieku nieodpowiednia.

Narzędzia ADI-R i ADOS zostały przetłumaczone na język polski i dopuszczone do użytku na potrzeby badań naukowych [50, 51].

### Podsumowanie

Zaburzenia ze spektrum autyzmu stanowią nową kategorię w klasyfikacji DSM-5, która zastąpi zaburzenie autystyczne, zespół Aspergera oraz całościowe zaburzenia rozwojowe inaczej nieokreślone. Taka zmiana ma umożliwić bardziej wiarygodne i rzetelne rozpoznawanie deficytów w zakresie interakcji społecznych/komunikacji i stereotypowych zachowań występujących od wczesnych etapów rozwoju. Częstość rozpoznawania ASD może zwiększać się, co może być związane ze zmianą praktyk diagnostycznych, a także z większą świadomością klinicystów, doskonaleniem narzędzi skринingowych i diagnostycznych, rosnącym uwrażliwieniem klinicystów różnych specjalności, w tym lekarzy pierwszego kontaktu, na wczesne objawy sugerujące ryzyko ASD. Natomiast wyniki badań epidemiologicznych nie pozwalają na wykluczenie rzeczywistego wzrostu występowania takich przypadków. Wskazuje się, że zaburzenia relacji społecznych i zaburzenia komunikacji mogą stanowić elementy tego samego wymiaru psychopatologicznego ASD, podczas gdy w obrębie zachowań stereotypowych można wyróżnić wymiar powtarzalnych schematów

czuciowo-ruchowych oraz wymiar przywiązania do stałości. Nowe spojrzenie na zaburzenia ze spektrum autyzmu może ułatwić badania nad etiopatogenezą i markerami biologicznymi tych upośledzających dysfunkcji, a także ułatwić wprowadzenie skutecznego postępowania terapeutycznego.

### Piśmiennictwo

1. Kanner L, Lesser LI. *Early infantile autism*. *Pediatr. Clin. North Am.* 1958; 5(3): 711–730.
2. Rutter M. *Diagnosis and definition of childhood autism*. *J. Autism Child. Schizophr.* 1978; 8(2): 139–161.
3. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*. Third Revised Edition (DSM-III-R). Washington, DC: American Psychiatric Association; 1987.
4. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*. Fourth Edition. Text Revision (DSM-IV-TR). Washington, DC: American Psychiatric Association; 2000.
5. *Manual of the International Statistical Classification of the Diseases and Related Health Problems*. 10<sup>th</sup> edition. Geneva: World Health Organization; 2002.
6. Asperger H. *On the differential diagnosis of early infantile autism*. *Acta Paedopsychiatr.* 1968; 35(4): 136–145.
7. Wing L. *Clarification on Asperger's syndrome*. *J. Autism Dev. Disord.* 1986; 16(4): 513–515.
8. *DSM-5*. American Psychiatric Association; <http://www.dsm5.org/Pages/Default.aspx> [dostęp: 15.07.2014].
9. French LR, Bertone A, Hyde KL, Fombonne E. *Chapter 1.1 – Epidemiology of autism spectrum disorders*. W: Buxbaum J, Hof P. red. *The neuroscience of autism spectrum disorders*. San Diego: Academic Press; 2013: 3–24.
10. Elsabbagh M, Divan G, Koh YJ, Kim YS, Kauchali S, Marcín C. i wsp. *Global prevalence of autism and other pervasive developmental disorders*. *Autism Res.* 2012; 5(3): 160–179.
11. Latif AHA, Williams WR. *Diagnostic trends in autistic spectrum disorders in the South Wales valleys*. *Autism* 2007; 11(6): 479–487.
12. Bishop SL, Richler J, Lord C. *Association between restricted and repetitive behaviors and non-verbal IQ in children with autism spectrum disorders*. *Child Neuropsychol.* 2006; 12(4–5): 247–267.
13. Betancur C, Coleman M. *Chapter 2.1 – Etiological heterogeneity in autism spectrum disorders: role of rare variants*. W: Buxbaum J, Hof P. red. *The neuroscience of autism spectrum disorders*. San Diego: Academic Press; 2013: 113–144.
14. Rosenberg RE, Kaufmann WE, Law JK, Law PA. *Parent report of community psychiatric comorbid diagnoses in autism spectrum disorders*. *Autism Res. Treat.* 2011; 10.
15. Simonoff E, Pickles A, Charman T, Chandler S, Lucas T, Baird G. *Psychiatric disorders in children with autism spectrum disorders: prevalence, comorbidity and associated factors in population-derived sample*. *J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry.* 2008; 47(8): 921–929.
16. van Steensel JJA, Bögels SM, Perrin S. *Anxiety disorders in children and adolescents with autistic spectrum disorders: A meta-analysis*. *Clin. Child Fam. Psychol. Rev.* 2011; 14(3): 302–317.
17. Kanne SM, Abbacchi AM, Constantino JN. *Multi-informant ratings of psychiatric symptom severity in children with autism spectrum disorders: the importance of environmental context*. *J. Autism Dev. Disord.* 2009; 39(6): 856–864.

18. White SW, Oswald D, Ollendick T, Scahill L. *Anxiety in children and adolescents with autism spectrum disorders*. Clin. Psychol. Rev. 2009; 29(3): 216–229.
19. Ragunath PK, Chitra R, Mohammad S, Abhinand PA. *A systems biological study on the comorbidity of autism spectrum disorders and bipolar disorder*. Bioinformation 2011; 7(3): 102–106.
20. Magnuson KM, Constantino JN. *Characterization of depression in children with autism spectrum disorders*. J. Dev. Behav. Pediatr. 2011; 32(4): 332–340
21. Leyfer OT, Folstein SE, Bacalman S, Davis NO, Dinh E, Morgan J. i wsp. *Comorbid psychiatric disorders in children with autism: interview development and rates of disorders*. J. Autism Dev. Disord. 2006; 36(7): 849–861.
22. Vriend JL, Corkum PV, Moon EC, Smith IM. *Behavioral interventions for sleep problems in children with autism spectrum disorders: current findings and future directions*. J. Pediatr. Psychol. 2011; 36(9): 1017–1029.
23. Goldman SE, Surdyka K, Cuevas R, Adkins K, Wang L, Malow BA. *Defining the sleep phenotype in children with autism*. Dev. Neuropsychol. 2009; 34(5): 560–573.
24. Buckley AW, Sassower K, Rodriguez AJ, Jennison K, Wingert K, Buckley J. i wsp. *An open label trial of donepezil for enhancement of rapid eye movement sleep in young children with autism spectrum disorders*. J. Child Adolesc. Psychopharmacol. 2011; 21(4): 353–357.
25. Geier DA, Kern J, Geier MR. *A prospective cross-sectional cohort assessment of health, physical, and behavioral problems in autism spectrum disorders*. Maedica (Buchar) 2012; 7(3): 193–200.
26. Grzadzinski R, Di Martino A, Brady E, Mairena MA, O’Neale M, Petkova E. i wsp. *Examining autistic traits in children with ADHD: Does the autism spectrum extend to ADHD?* J. Autism Dev. Disord. 2011; 41(9): 1178–1191.
27. Sinzig J, Morsch D, Bruning N, Schmidt MH, Lehmkuhl G. *Inhibition, flexibility, working memory and planning in autism spectrum disorders with and without comorbid ADHD-symptoms*. Child Adolesc. Psychiatry Ment. Health 2008; 2: 4.
28. Canitano R, Vivanti G. *Tics and Tourette syndrome in autism spectrum disorders*. Autism 2007; 11(1): 19–28.
29. Mattila ML, Hurtig T, Haapsamo H, Jussila K, Kuusikko-Gauffin S, Kielinen M. i wsp. *Comorbid psychiatric disorders associated with Asperger Syndrome/Highfunctioning Autism: A community- and clinic-based study*. J. Autism Dev. Disord 2010; 40(9): 1080–1093.
30. Clarke RA, Lee S, Eapen V. *Pathogenetic model for Tourette syndrome delineates overlap with related neurodevelopmental disorders including autism*. Transl. Psychiatry 2012; 2(10): e163.
31. Dosssetor DR. *All that glitters is not gold’: misdiagnosis of psychosis in pervasive developmental disorders – a case series*. Clin. Child Psychol. Psychiatry 2007; 12(4): 537–548.
32. Unenge Hallerbäck M, Lugnegård T, Gillberg C. *Is autism spectrum disorder common in schizophrenia?* Psychiatry Res. 2012; 198(1): 12–17.
33. Yoder P, Stone WL, Walden T, Malesa E. *Predicting social impairment and ASD diagnosis in younger siblings of children with autism spectrum disorder*. J. Autism Dev. Disord. 2009; 39: 1381–1391.
34. Sigman M, Dijamco A, Gratier M, Rozga A. *Early detection of core deficits in autism*. Ment. Retard. Dev. Disabil. Rev. 2004; 10: 221–233.
35. Volkmar F, Chawarska K, Klin A. *Autism in infancy and early childhood*. Annu. Rev. Psychol. 2005; 56: 315–336.

36. Baron-Cohen S, Allen J, Gillberg C. *Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT*. Br. J. Psychiatry 1992; 161: 839–843.
37. Charman T, Baron-Cohen S. *Screening for autism spectrum disorders in populations*. W: Charman T, Stone W. red. *Social and communication development in autism spectrum disorders: early identification, diagnosis and treatment*. New York: The Guilford Press; 2006. s. 63–87.
38. Baird G, Charman T, Baron-Cohen S, Cox A, Swettenham J, Wheelwright S. i wsp. *A screening instrument for autism at 18 months of age: a 6-year follow-up study*. J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry 2000; 39: 694–702.
39. Barton ML, Dumont-Mathieu T, Fein D. *Screening young children for autism spectrum disorders in primary practice*. J. Autism. Dev. Disord. 2012; 42: 1165–1174.
40. Robins DL, Fein D, Barton ML, Green J. *The modified checklist for autism in toddlers: An initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders*. J. Autism. Dev. Disord. 2001; 31: 131–144.
41. Kuban CK, O’Shea TM, Allred EN, Tager-Flusberg H, Goldstein DJ, Leviton A. *Positive screening on the Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) in extremely low gestational age newborns*. J. Pediatr. 2009; 154: 535–540.
42. Allison C, Baron-Cohen S, Wheelwright S, Charman T, Richler J, Pasco G. i wsp. *The Q-CHAT (quantitative checklist for Autism in toddlers): A normally distributed quantitative measure of autistic traits at 18–24 months of age. Preliminary report*. J. Autism Dev. Disord. 2008; 38: 1414–1425.
43. Dietz C, Swinkels S, van Daalen E, van Engeland H, Buitelaar J. *Screening for autistic spectrum disorder in children aged 14–15 months: Population screening with the early screening of autistic traits questionnaire (ESAT). Design and general findings*. J. Autism Dev. Disord. 2006; 36: 713–722.
44. Oosterling IJ, Swinkels SH, van der Gaag RJ, Visser JC, Dietz C, Buitelaar JK. *Comparative analysis of three screening instruments for autism spectrum disorder in toddlers at high risk*. J. Autism Dev. Disord. 2009; 39: 897–909.
45. Matson JL, Fodstad JC, Dempsey T. *What symptoms predict the diagnosis of autism or PDD-NOS in infants and toddlers with developmental delays using the Baby and Infant Screen for Autism Traits*. Dev. Neurorehabil. 2009; 12: 381–388.
46. Lord C, Corsello C. *Diagnostic instruments in autistic spectrum disorders*. W: Volkmar FR, Paul R, Klin A, Cohen D. red. *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*. New Jersey: John Wiley & Sons, Inc.; 2005. s. 730–757.
47. Huerta M, Bishop SL, Duncan A, Hus V, Lord C. *Application of DSM-5 criteria for autism spectrum disorder to three samples of children with DSM-IV diagnoses of pervasive developmental disorders*. Am. J. Psychiatry 2012; 169: 1056–1064.
48. Lord C, Luyster RJ, Gotham K, Guthrie W. *Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition (ADOS-2) Manual (Part II): Toddler Module*. Torrance, CA: Western Psychological Services; 2012.
49. Lord C, Rutter M, DiLavore PC, Risi S, Gotham K, Bishop SL. *Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition (ADOS-2) Manual (Part I): Modules 1-4*. Torrance, CA: Western Psychological Services; 2012.
50. Chojnicka I, Płoski R. *Polska wersja wywiadu do diagnozowania autyzmu ADI-R (Autism Diagnostic Interview – Revised)*. Psychiatr. Pol. 2012; 46(2): 249–259.
51. Chojnicka I, Płoski R. *Polska wersja narzędzia obserwacyjnego do diagnozowania autyzmu ADOS*. Psychiatr. Pol. 2012; 46(5): 781–789.

- 
52. Pisula E. *Autyzm. Od badań mózgu do praktyki psychologicznej*. Gdańsk: Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne; 2012.

Adres: Filip Rybakowski  
Klinika Psychiatrii Dzieci i Młodzieży  
Instytut Psychiatrii i Neurologii  
02-957 Warszawa, ul. Sobieskiego 9

Otrzymano: 29.10.2013

Zrecenzowano: 13.12.2013

Otrzymano po poprawie: 3.01.2014

Przyjęto do druku: 1.07.2014