

# ČASNÉ KLINICKÉ PROJEVY AUTISMU V DĚTSTVÍ A MLÁDÍ JSOU KLÍČEM K VČASNÉ DIAGNÓZE

MUDr. Hana Ošlejšková, Ph.D.

Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno

Centrum pro epileptologii a epileptochirurgii MU Brno

Autismus je starší název pro skupinu závažných poruch vyvíjejícího se mozku, které jsou nyní nověji označovány jako „pervazivní vývojové poruchy (PDD Pervasive Developmental Disorders) nebo autistické spektrum či kontinuum (ASD Autistic Spectrum Disorders)“. U většiny poruch autistického spektra je stanovení diagnózy reálné ve věku 36 měsíců s výjimkou Aspergerova syndromu, kdy je to v 72 měsících. Rozpoznání klinických příznaků poruchy je však mnohdy možné už do roku věku. Přesto jsou děti s autismem k diagnostice stále odesílány pozdě. Cílem článku je rekapitulace nejčastějších časných klinických projevů autismu pro potřebu praktických lékařů pro děti a dorost, protože jsou to oni, kteří mohou včasnost diagnózy velmi pozitivně ovlivnit.

**Klíčová slova:** autismus, spektrum autistických poruch, Aspergerův syndrom, pervazivní vývojové poruchy, autismus s regresem, časné příznaky autismu.

## EARLY SYMPTOMS OF AUTISM IN INFANTS ARE KEY TO TIMELY DIAGNOSIS

Autism is an older term used for a group of severe disorders occurring in the developing brain that are nowadays classified as „pervasive developmental disorders – PDD or autistic spectrum disorders – ASD“. In most autistic spectrum disorders the diagnosis is made at the age of 36 months except for Asperger's syndrome – at 72 months. However, clinical symptoms of the disease can be often recognized by one year of age. Nevertheless, children with autism have been still referred late to diagnostics. The report aims at giving the most frequent early clinical manifestations of autism for the needs of general practitioners working with children and adolescents because they can have very positive influence on the early diagnosis establishing.

**Key words:** autism, autism spectrum disorders, Asperger's syndrome, pervasive developmental disorders, neurodevelopmental disorders, autism with regres, early symptoms of autism.

*Pediatr. pro Praxi, 2008; 9(3): 161–163*

## Úvod

Autismus je původní, zkrácený, ale velmi vžitý název pro celou skupinu závažných a komplexních poruch vyvíjejícího se mozku s výsledným postižením mnoha psychických funkcí, které jsou moderněji označovány společným zastřešujícím názvem „*pervazivní vývojové poruchy (PDD Pervasive Developmental Disorders) nebo autistické spektrum či kontinuum (ASD Autistic Spectrum Disorders)*“. V současnosti je autismus vymezen jako klinický behaviorální syndrom a je možná pouze fenomenologická diagnostika, nikoliv etiopatogenetická (s částečnou výjimkou u Rettova syndromu). Etiopatogeneze tohoto klinického syndromu je různorodá a bohužel neexistuje žádný jednoznačný biologický diagnostický marker, který by diagnózu autismu prokázal, což v praxi znamená, že diagnostika je realizována psychologem, psychiatrem nebo dětským neurologem výhradně na základě klinických projevů. Až do dnešních dní a přes veškeré výzkumy bohužel selhávají pokusy vyvinout farmakoterapii, která by specificky a účinně ovlivnila tzv. „jádrové projevy autismu“, tedy narušení komunikace, sociální problémy a abnormální a stereotypní zájmy (9, 12, 17). Farmakoterapie neuroleptiky, některými antidepresivy, psychostimulancií, agonisty alfa 2-adrenergních re-

ceptorů a selektivními serotonin-reuptake inhibitory může v některých případech ovlivnit pouze různé přidružené behaviorální problémy, třeba afektivní labilitu, iritabilitu, hyperaktivitu, nepozornost, agresivitu, sebepoškozování, poruchy spánku, stereotypie nebo obsedatní projevy. V každém případě je to však pouze léčba symptomatická a mnozí odborníci dokonce varují a doporučují určitou rezervovanost a zodpovědnou administraci těchto léků, protože při extrémní různorodosti etiopatogeneze autismu nelze vždy dobře odhadnout, zda nebudou mít naopak nepřiznivě efekty (6, 17). Zdá se, že nejvíce jsou účinné intervence výchovné, speciálně-pedagogické, behaviorální a edukační, i když vědecké ověřování skutečné účinnosti je velmi obtížné. Vždy je současně třeba psychoterapie u rodinných příslušníků a dle možností pomoci rodině v sociální oblasti.

Včasné stanovení diagnózy je velmi důležité. Především je to vysvětlení a odpověď pro rodiče, kteří jsou bezradní, nejistí a plní obav, protože vnímají, že s dítětem není vše v pořádku, aniž by jeho stav dokázali pojmenovat. Navíc podle některých autorů může zahájení časné edukační a behaviorální terapie „jádrové“ symptomy autismu alespoň zmírnit a tím zlepšit kvalitu života pacienta a celé jeho rodiny (7). Dle našich zkušeností jsou děti s autismem

k diagnostice odesílány pozdě. Proto je cílem tohoto článku seznámit pediatry s velmi časnými klinickými projevy autismu. Praktický lékař pro děti a dorost je totiž obvykle jedním z prvních odborníků, kterého rodiče s problémem konfrontují a který může zásadně pozitivním způsobem ovlivnit včasnost diagnostiky.

## Iniciální klinické projevy autismu v dětství

Autismus je charakterizován nedostatky ve třech základních okruzích chování a kognice. ***Jsou to omezení recipročních sociálních interakcí, omezení fantazie s velmi chudým a stereotypně vyjádřeným repertoárem chování i zájmů a nedostatky, které omezují reciproční komunikaci verbální a neverbální.***

I recentní studie, stejně tak jako naše zkušenosti, potvrzují, že se příznaky autismu skutečně ozřejmují již od velmi raného dětství. Jedna ze studií uvádí, že 37,6% rodičů vnímalo patologii u svých dětí již do jednoho roku života dítěte (4), souhlasně vyznívá i studie Zwaigenbauma a spol., která informuje, že některé specifické behaviorální projevy je možno u autistických dětí identifikovat už v 12 měsících života (19). Také studie s analýzami domácích videozáznamů rovněž potvrzuje, že 87,5% dětí má symptomy

autismu již v prvním roce života (14). Nástup příznaků autismu je nejčastěji pozvolný v průběhu prvního roku života, ale zhruba 30–39% případů napříč celým autistickým spektrem se ozřejmí náhle ve věku asi 2–3 let, tzv. autistickým regresem řeči a chování (8).

Nejčastějším rozpoznatelným klinickým projevem autismu v sociální oblasti **v prvních měsících života a pak dále v časném dětství** je, že vážně běžná interakce matka – dítě, tedy emočně pozitivní a celkově „potěšená“ odezva při mazlení s doprovodným smíchem při škádlení. Dítě bývá naopak rádo samo a na svoje okolí působí dojmem, že žije ve vlastním světě. Je odtažitě, vzdálené, chybí sociální úsměv, nemává na rozloučenou. Dánská studie hodnotící údaje rodičů o zvládnutosti v chování autistických dětí do jednoho roku života zaznamenala typický projev, že dítě se nezklidí, když jej matka vezme plačící do náruče a tiší je, což je naopak zcela obvyklé nejen u zdravých dětí, ale dokonce i u mentálně opožděných (18). Dítě nenavazuje vzájemný empatický oční kontakt, i když je „očního kontaktu“ schopno. Pokud se na nás dívá, máme někdy pocit, že pohled jde skrz nás do dál. Téměř nikdy nesleduje směr našeho pohledu a jeho oční kontakt neslouží sociální komunikaci. Bývá charakterizováno jako velmi klidné, hodné až pasivní a nenáročné. Ve věku kolem 2 let může být velmi samostatné, dává přednost sebeobsluze a některé úkony se dokonce může naučit dříve než vrstevníci. Vážně získání „sdílené pozornosti“, tzn., že nedokážeme zaměřit pozornost dítěte na věci, na které jej upozorňujeme a které mu ukazujeme. Chybí zcela „deklarativní ukazování“, což znamená, že dítě nás nenutí věnovat pozornost věcem v jeho okolí, které ho zaujmou. Neukazuje nám je a nevyžaduje si náš názor na ně ani náš zájem o ně. Jeho hra není napodobující, protože není schopno si hrát „na něco“ (symbolická hra na rodinu – na tatínka a na maminku, na školu). Naopak některé činnosti preferuje a dělá s velkou chutí, rychlostí i zručností stále a neúnavně dokola, např. skládání kostek do řad podle barvy, pouštění vody, rozsvěcování a zhášení světla, zavírání víka odpadkového koše. Velké oblibě se těší mechanické hračky, části předmětů a věci „denního života spíše technického rázu“, kterými jsou třeba pračky s rotujícím bubnem, radiopřijímače nebo mlynky a budíky. Autistické děti jim jednoznačně dávají přednost před měkkostí plyšových medvídků a zvířátek, tedy před „soft“ hračkami. Děti často provádí zvláštní a atypické pohyby a motorické stereotypy. Chodí po špičkách, třepou či kroutí rukama bez emočního kontextu, potukávají. Jsou málo plačící, někdy je udáváno dokonce „neslzičí“, a mohou působit dojmem, že necítí bolest. Naopak značně oblibě se těší „zvukové“ hračky. Autistické

děti velmi rády poslouchají stále dokola jednoduché melodie a zklidní se při nich.

Ve vývoji řeči se můžeme setkat s velkou škálou odchylek. V této věkové kategorii je ale nejčastější opoždění rozvoje řeči a chybění žvatlání. Asi ve 30% případů se setkáme s regresem řeči. Regres je typický ve věku 1,5 roku až 3 let, což je často věk umístění dítěte v mateřské školce a regres je pak mylně přisuzován adaptaci na nové prostředí sociálního zařízení nebo je považován za jeho neblahý důsledek. Často se jedná o regres jen několika málo smysluplně používaných slov. Dítě přestane slova používat, ale současně nejsou vyvíjeny žádné snahy rozvíjet nějaký náhradní způsob komunikace např. gesty či mimikou, což je obvyklé i u zcela hluchých dětí bez autismu. Jiné autistické děti působí dojmem, že nerozumí či neslyší, protože nereagují na pokyny, ale hlavně na zavolání vlastním jménem. Rodina se někdy dokonce domnívá, že jsou hluché. Může se jednat až o syndrom verbální sluchové agnózie a tyto děti jsou obvykle nemluvící celoživotně (16). Existují tzv. „červené praporky“, tedy zmeškané milníky řečového a sociálně interaktivního vývoje, které by nás vždy měly nutit k zamyšlení, zda se nejedná o dítě postižené autismem (8). Základní signály ukazuje tabulka 1. Na druhé straně autistické děti mnohdy mluví a ty inteligentní mohou být velmi zdatné v mechanickém zapamatování. U některých mluvčích autistických dětí pozorujeme nevyčerpatelnou oblibu memorování říkanek, pohádek a dlouhých příběhů, které si neuvěřitelně snadno zapamatují, dokonce se někdy mluví o zázračném dítěti. Ještě po druhém roce přetrvávají okamžité či odložené echolálie. Do své mluvy mnohdy obratně inkorporují celé části textů, které se naučili z televizních reklam, videa nebo radia, tzv. „scripts“. Mají obtíže se zájmeny nebo slovy, které mění význam podle kontextu. Zájmena zaměňují a velmi často o sobě hovoří v jiné, obvykle ve 3. osobě, nebo se označí jménem.

**Předškolní a starší autistické děti a mladiství** nadále nerozumí symbolům tak, jak to odpovídá jejich mentálnímu věku. Protože ale symbolika tvoří základ lidské komunikace a obráží se v mimice, pantomimice i řeči, často nechápou to, co vidí, slyší a prožívají. Nechápe význam gestiky a pantomimiky těla a mimiky tváře pro modulování a vytváření sociálních vztahů. Jsou doslovně vázání na realitu, nerozumí ironii, žertu, lži, skrytému významu a dvojsmyslnosti. Okolní svět je pro ně příliš abstraktní. Chybí jim schopnost vcítění se a spontaneita adekvátní sociálnímu kontextu, jejich chování je někdy „strojové“ a nezáúčastněné, ale jindy vlivem nedostatku odhadu sociální „přiměřenosti“ mohou být naopak bez zábran a nepřiměřeně familiární až drzé a neomalené. Lidé je obecně zajímají daleko méně než předměty. Nejsou schopni navazovat normální mezilidské vztahy, mají jen malý zájem o jiné děti a dospělá a raději si hrají samy, stra-

**Tabulka 1. Varovné signály autismu skryté v abnormálním vývoji řeči**

žádná vokalizace v 6 měsících
žádné slabikování ve 12 měsících
žádná spontánní produkce jednotlivých slov v 18 měsících (ne echolálie)
žádné spontánní jednoduché věty ve 24 měsících
žádná souvětí v 36 měsících
ztráta už vyvinutého řečového projevu v jakémkoli věku (slabikování, slova, věty)
ztráta porozumění mluvenému slovu v jakémkoli věku (včetně reaktivity na vlastní jméno)
Pozn.: převzato a modifikováno z 8

nou od ostatních nebo jen jejich hry pozorují. Málokdy mají stejné staré přátele, někdy se mohou přátelit se staršími. Milují stereotypy a preferují je. Odmítají a těžko snášejí jakékoliv změny. Reagují na ně citovým rozrušením a afektem, často vztekem. Trvají na tom, aby nábytek byl doma na stejných místech, oblečení mělo zvláštní či jednu barvu. Jí jen z jediného talíře, sedí na stejné židli, chodí do školy jen jednou cestou. Mnozí rodiče jejich rituály pro obavy z afektů raději respektují a ustoupí jim. Mají chudou fantazii a představitost. Jejich zájmy jsou omezené, ale na druhé straně někdy propracované až k absurdní dokonalosti s hromaděním obrovských množství informací a znalostí. Příkladem může být dokonalá znalost encyklopedií, hudby, telefonních seznamů a jízdnic řádů, kdy využívají své často vynikající mechanické paměti. Jejich zájmy jsou nezvyklé až podivné a intenzivní, s jakou se jim v určitém časovém úseku věnují, rovněž. Řeč už sice někdy dobře ovládají, ale nadále nechápou, proč ji používat k vzájemné komunikaci. I v této věkové kategorii je řeč často narušena a může být zastoupena různorodá škála poruch řeči. Napříč autistickým spektrem se expresivní jazyková funkce pohybuje od úplné nemluvnosti k verbální plynulosti, i když plynulost bývá provázána řadou sémantických a verbálně pragmatikých chyb. Pokud se ale rozhovor týká oblasti jejich vyhraněných zájmů, pak reagovat i komunikovat mohou. Mimo oblast svého zájmu nejsou schopny konverzovat o nějakém společném tématu a nejsou schopny plynulost konverzace udržet. Jejich slovní projev bývá stereotypní, pedantický, fádňí, bez intonace a emocí, se zvláštní dikcí a rytmem a odpovědi na otázky mohou být mimo kontext. Dominantní a stále opakovanou abnormální strukturou pokusu o konverzaci jsou otázky. Autistické děti často nereagují na to, že už byly zodpovězeny, ale stále je opakují dokola. Někteří hovoří k druhé osobě v monologu a samomluvě. V době nástupu školní docházky přece jen rozpoznávají některé základní sociální situace a začínají diferencovat mezi vztahem k rodičům a ostatním lidem a mnozí přece jen získávají základní komunikativní a sociální dovednosti. Velmi často ale zůstávají nadále závislí na rodinných příslušnících a sociálních zařízeních, a dokonce

i u vysokofunkčních autistů s normálním IQ trvají v dospělosti nesnáze a problémy v řešení a prožívání běžných sociálních situací. Pro schopnost alespoň částečné samostatnosti jsou u pacientů s autismem zásadně limitující dva faktory: vývoj použitelné komunikativní řeči do 5 let a normální intelekt (10).

### Závěr

Je nutno si uvědomit, že žádný z klinických projevů neplatí zcela absolutně pro všechny autistické děti stejně. Pestrost příznaků je velká, a proto zde mnohé nebyly ani zmíněny. Mezi dětmi s autismem rozhodně celkově více převažují rozdíly než podobnosti. Je tomu tak proto, že individuální klinický projev mohou velmi modifikovat jiná přidružená postižení, především mentální defekt a další vrozené

dispozice a charakteristiky, jako jsou povaha, osobnost a temperament (15). Mentální retardace a nízké IQ je přidruženo až v 70 % případů. Je nad slunce jasné, že dítě s autismem a současným závažným mentálním defektem má na začlenění se do společnosti a samostatnost v dospělosti prakticky nulovou šanci. Lépe jsou na tom tzv. „vysokofunkční autisté“ a děti s Aspergerovým syndromem, tedy děti s normálním intelektem. Ty jsou přece jen do velké míry schopny edukace, a to zvláště v časném dětství, kdy ještě probíhá vývoj a zrání mozku. Tam naděje existuje a velkou pomocí může být právě včasná diagnóza poruchy (2, 10). U většiny poruch autistického spektra je stanovení diagnózy reálné už ve věku 36 měsíců a u Aspergerova syndromu asi v 72 měsících (1, 4, 13, 18). Rozpoznání časných varovných signálů

poruchy je mnohdy možné už do roku věku (3, 11, 14, 19). Napomoci diagnostice mohou i rodinné rizikové faktory, především výskyt autismu nebo psychiatrické poruchy v rodině (5). Autismus vůbec není vzácný, naopak. Jeho prevalence je v novějších studiích udávána mezi 1,7/1 000–4,1/1 000 a pro celé spektrum autistických poruch dokonce až 5,8/1 000–6,7/1 000 (11). Proto je dobré v každodenní pediatrické praxi na tuto závažnou problematiku myslet a dítě, které se jeví jako rizikové, odeslat k psychologickému nebo psychiatrickému vyšetření a tím zvýšit jeho šance na pozitivní ovlivnění jeho dalšího vývoje.

**MUDr. Hana Ošlejšková, Ph.D.**

Klinika dětské neurologie LF MU a FN  
Černopolní 9, 625 00 Brno  
e-mail: hoslej@fnbrno.cz

### Literatura

- Allen DA. Autistic spectrum disorders: clinical presentation in preschool children. *J Child Neurol* 1988; 3: S3–S48.
- Anagnostou E, Schevell M. Outcomes of children with autism. In: Tuchman R, Rapin I, editors. *Autism: A neurological disorder of early brain development*. London: Mac Keith Press; 2006. p. 308–321.
- Baghdadli A et al. Relationship between age of recognition of first disturbances and severity in young children with autism. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2003; 12: 122–127.
- Baird G, Charman T, Baron-Cohen S et al. 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.
- Brimacombe M, Xue Ming, Parikh A. Familial risk factors in autism. *J Child Neurol*. 2007; 22(5): 593–597.
- Buitelaar JK. Why have drug treatments been so disappointing? In: Novartis Foundation. *Autism: Neural basis and treatment possibilities*. John Wiley & Sons Ltd; 2003. p. 235–249.
- Dawson G, Zanolli K. Early intervention and brain plasticity in autism. In: Novartis Foundation. *Autism: Neural basis and treatment possibilities*. John Wiley & Sons Ltd; 2003. p. 266–288.
- Filipek PA. *Autistic spectrum disorders*. In: Swaiman KF, Ashwal S: *Pediatric neurology. Principles & Practice*. St. Louis: Mosby Inc. 1999; 606–628.
- Gilman JT, Tuchman RF. Autism and associated behavioral disorders: pharmacotherapeutic intervention. *Ann Pharmacother*. 1995; 29: 47.
- Howlin P, Goode S, Hutton J, Rutter M. Adult outcome for children with autism. *J Child Psychol Psychiatry* 2004; 45(2): 212–229.
- Charman T. Epidemiology and early identification of autism: research challenges and opportunities. In: Novartis Foundation. *Autism: Neural basis and treatment possibilities*. John Wiley & Sons Ltd; 2003. p.10–25.
- Koenig K et al. Autism and the pervasive developmental disorders. In: Zeanah CH (eds.): *Handbook of infant mental health*, 2nd ed. New York: Guilford Press 2000; 298–310.
- Kurita H. Infantile autism with speech loss before the age of thirty months. *J Am Acad Child Psychiatry* 1985; 24(2): 191–196.
- Maestro S, Muratori F, Cesari A et al. Course of autism signs in the first year of life. *Psychopathology* 2005; 38: 26–31.
- Ming X, Brimacombe M, Zimmerman-Bier B, Chaaban J, Wagner GC. Autism spectrum disorders: concurrent clinical disorders. *J Child Neurol*. 2007 Dec 3.
- Rapin I, Allen DA. Syndromes in developmental dysphasia and adult aphasia. *Res Publ Assoc Res Nerv Ment Dis* 1987; 66: 57.
- Ruble LA, Brown S. Pervasive developmental disorders: Autism. In: Wolraich ML. *Disorders of Development and Learning*. 3rd ed. Hamilton: BC Decker Inc; 2003. p. 249–266.
- Trillingsgaard A, Sorensen EU, Nemeč G, Jorgensen M. What distinguish autism spectrum disorders from other developmental disorders before the age of four years? *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2005; 14: 65–72.
- Zwaigenbaum L, Bryson S, Rogers T et al. Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *Int J Dev Neurosci* 2005; 23: 143–152.