

Manažment detí s autizmom

prof. MUDr. Daniela Ostatníková, PhD., MUDr. Anna Pivovarová, MUDr. Silvia Hnilicová,
MUDr. Katarína Babinská, PhD., MSc.

Fyziologický ústav LF UK, Bratislava

Spektrum autistických porúch reprezentuje fenotypovo veľmi heterogénnu skupinu porúch so spoločnými znakmi v dvoch základných doménach, a to je deficit v sociálnej komunikácii a interakcii a repetitívne vzory správania, záujmov a aktivít. Výskum etiológie autizmu je veľkou výzvou pre súčasnú medicínu. Vedci identifikujú genetické rizikové faktory, ktoré v spolupôsobení s faktormi prostredia zvyšujú riziko vzniku autistického fenotypu. Dodnes nie je známy žiadny biochemický marker, ktorý by potvrdil diagnózu autizmu, a nevieme o žiadnej farmakoterapii, ktorou by sa dal autizmu vyliečiť ad integrum. Manažment musí byť individualizovaný na základe špecifických potrieb dieťaťa.

Kľúčové slová: spektrum autistických porúch, diagnostika, manažment, intervencia.

Management of children with autism

Autism spectrum disorders represents a heterogenous group of disorders characterized by a dyad of impaired social communication and interaction and the presence of restricted repetitive pattern of behaviour and interests. Research on autism etiology presents a substantial challenge to clinical medicine. Researchers have identified genetic factors that in addition to environmental factors increase the risk of autism phenotype. There is not any biochemical marker known to confirm the diagnosis of autism and moreover there is not any pharmacologic intervention known to cure this condition ad integrum. Management must be individualized according to the child's specific needs.

Keywords: autism spectrum disorder, diagnosis, management, intervention.

Pediatr. prax, 2014, 15(2): 81–85

Definícia a diagnostické kritériá

Autizmus je pervazívna, biologicky podmienená neurovývinová porucha. Je to chronické ochorenie s veľkou fenotypovou heterogenitou a neurobiologickými komorbiditami, čo viedlo všetkých zainteresovaných odborníkov k používaniu rôznej terminológie. Termín Autism Spectrum Disorder (ASD) používaný v svetovej literatúre sa u nás preložil a zaužíval ako poruchy autistického spektra (PAS), hoci správne by sa mal používať termín spektrum autistických porúch (SAP), alebo ak ide o jednu poruchu zo SAP, potom môže byť použitá skratka PAS vo význame porucha zo spektra autistických porúch. V tomto zmysle budeme výrazy SAP a PAS používať aj v tomto príspevku. Toto spektrum zahŕňa diagnózy uvádzané podľa MKCH 10 ako „detský autizmus“, „atypický autizmus“ a „Aspergerov syndróm“.

Detský autizmus je definovaný a) abnormálnym oneskoreným vývinom, ktorý sa prejavuje pred dovŕšením tretieho roku života; b) charakteristickým typom abnormálneho fungovania vo všetkých troch oblastiach psychopatológie: vo vzájomnej sociálnej interakcii, komunikácii a v obmedzenom, stereotypne sa opakujúcom správaní. Okrem týchto špecifických diagnostických črt, býva prítomná škála nešpecifických odchýlok ako sú fóbie, poruchy spánku a stravovania, výbuchy zlosti a proti sebe zameraná agresivita.

Atypický autizmus sa odlišuje od detského autizmu buď vekom vzniku, alebo tým, že nespĺňa všetky tri skupiny diagnostických kritérií.

Aspergerov syndróm charakterizuje rovnaký typ kvalitatívneho zhoršenia vzájomných sociálnych interakcií akým sa vyznačuje autizmus, spolu s obmedzeným, stereotypným, opakujúcim sa repertoárom záujmov a činností. Od autizmu sa odlišuje v prvom rade tým, že chýba celkové oneskorenie v reči a v kognitívnom vývine (15).

Pracovná skupina DSM-5 (www.dsm5.org) v máji 2013 zaviedla používanie jedného termínu, a to poruchy autistického spektra (spektrum autistických porúch), ktorý nahrádza a zastrešuje diagnózy autistická porucha, Aspergerova porucha a pervazívne poruchy inak nešpecifikované. Aspergerov syndróm už nie je osobitnou diagnózou, rovnako aj termín vysokofunkčný autizmus spadá do spektra. Diagnostické kritériá boli zredukované z 3 na 2, zameriavajú sa na deficit v sociálnej komunikácii a interakcii a repetitívne vzorce správania a záujmov. Porucha sa nemusí vyskytovať do 3 rokov veku a diagnostické kritériá boli obohatené o možné senzorycké abnormality (1).

Epidemiológia

Nedávna štúdia Centers for Disease Control and Prevention stanovila prevalenciu SAP v Spojených štátoch na 11,3 z 1 000, berúc do úvahy ešte diagnostické kritériá DSM-IV (14). Podľa britských smerníc pre diagnostiku a liečbu jedincov s autizmom je v súčasnosti prevalencia autizmu 1 % detskej populácie (11).

Etiológia

Počas ostatného obdobia sa výskum etiológie autizmu zameril na štúdium biologických základov tohto klinicky veľmi variabilného ochorenia. Zvyšujúca sa prevalencia autizmu sa môže pripísať genetickým mutáciám zdedeným alebo vytvoreným de novo, ktoré negatívne ovplyvňujú vývin centrálného nervového systému. Ako genetické riziká sa identifikovali vzácne mutácie s veľkým účinkom, čo podporuje relevantnosť štúdií monogénových porúch ako je tuberózna skleróza (8). Súčasné teórie podporujú aj polygénovú dedičnosť, pričom za autistický fenotyp je zodpovedných viacero génov s malým účinkom. Genetické aberácie však nemôžu plne zodpovedať za všetky prípady tohto ochorenia (7). Možno predpokladať, že spúšťačom vývinových porúch sú kombinácie účinkov nepriaznivých génov s rizikovými faktormi prostredia. Ak predpokladáme, že s autizmom sa dieťa narodí, nepriaznivé faktory prostredia musia pôsobiť najneskôr počas perinatálneho života. Tie môžu byť vo forme rôznych toxínov, ale aj iných faktorov, ako sú výživa matky, infekcie počas gravidity, nezrelosť plodu pri narodení či vek rodičov pri počatí dieťaťa. Abnormality imunitného systému môžu ovplyvňovať synaptický prenos, ktorého poškodenie môže byť významným patomechanizmom vzniku autistického fenotypu. Zostáva tiež vysvetliť častejší výskyt autizmu u mužského pohlavia. Aj keď PAS nie sú viazané na X chromozóm, do úvahy prichá-

dza z genetického hľadiska buď protektívny účinok druhého X chromozómu u ženského pohlavia, alebo Y chromozóm ako rizikový faktor u chlapcov (8). Hormóny, neuromediátory a neuromodulátory sú poslami génov a poruchy ich účinkov a účinkov ich metabolitov by mohli tiež zohrávať úlohu v etiológii SAP.

Skríning

Špecifický skríning na autizmus odporúčame ako súčasť štandardného postupu pri preventívnych prehliadkach u všeobecného pediatra. Zaradený by mal byť povinne v 18. a 24. mesiaci veku dieťaťa. Vzhľadom na schému súčasných prehliadok bude potrebné vytvoriť priestor pre skríning aj v období okolo 24. mesiaca veku dieťaťa. Pri skríningu nejde o diagnostiku dieťaťa s podozrivým správaním, ale o systematické vyhľadávanie jedincov s podozrením na autizmus v zdravej populácii. Záchyt ochorenia v začiatkových štádiách bez spontánneho anamnestického údaja od rodiča pri rutinnom vyšetrení je totiž veľmi nízky. Dôvodmi sú krátky čas pozorovania dieťaťa v ambulancii a odlišné správanie sa dieťaťa v cudzom prostredí. Okrem toho čiastkové prejavy ochorenia sa vyskytujú aj u zdravých detí, ale dôležitým je súčasný výskyt v takom rozsahu, ktorý spĺňa diagnostické kritériá. Dôvodom pre povinný skríning by mala byť aj predpokladaná relatívne vysoká prevalencia nediagnostikovaných jedincov v populácii. Tú predpokladáme podľa prevalencie v iných vyspelých krajinách, kde sa skríning zaviedol, keďže údaje zo Slovenska tohto času nie sú známe. Pre zavedenie skríningu hovorí aj veľký význam včasnej intervencie a súčasne relatívne dobrá dostupnosť jednoduchých skríningových testov spojená s malou náročnosťou a zaťažením. Ako skríningový test je možné použiť už overený test alebo vytvoriť a validizovať test nový. Odporúča sa test M-CHAT s novou modifikáciou M-CHAT R/F, ktorý je literatúrou podložený a je v zahraničí validizovaný v niekoľkých krajinách (13) (tabuľka 1). Ide o základný dotazník s 20 otázkami, ktorý vyplní rodič v ambulancii všeobecného pediatra. Časové zaťaženie je odhadnuté na asi 5 – 10 minút. Je vhodný na použitie vo vekovej skupine detí od 16 do 30 mesiacov. Dotazník je dostupný v slovenskom jazyku (tabuľka 1) a na internetovej stránke ACVA (Akademické centrum výskumu autizmu) <http://vyskum-autizmu.webnode.sk/> alebo http://www2.gsu.edu/~psydlr/M-CHAT/Official_M-CHAT_Website.html. Pri vyhodnotení skríningového dotazníka sa populácia rozdelí na vysokorizikóvu, populáciu so stredným rizikom a nízkorizikóvu populáciu (tabuľka 2). Maximálne

Tabuľka 1. Dotazník M-CHAT – R

Prosíme, odpovedzte na nasledujúce otázky podľa toho, ako sa vaše dieťa zvyčajne správa. Ak ste správanie pozorovali len zopárkrát, ale zvyčajne ho dieťa nerobí, odpovedzte nie. Zakrúžkujte, prosíme, Áno alebo Nie na každú otázku.

1.	Ak ukážete na hračku cez miestnosť, pozerá vaše dieťa na ňu? (napríklad ak ukážete na hračku alebo zvieratko, pozrie sa dieťa na tú hračku alebo zvieratko)	Áno	Nie
2.	Mali ste niekedy obavy, že vaše dieťa nepočuje?	Áno	Nie
3.	Hrá sa vaše dieťa tak, že napodobňuje niečo alebo sa hrá s predstieraním niečoho? (napríklad napodobňuje, že pije z prázdneho pohárika, napodobňuje, že telefonuje alebo napodobňuje, že kŕmi bábiku alebo plyšovú hračku)	Áno	Nie
4.	Vylieza rado vaše dieťa na predmety? (napríklad na nábytok, na preliezky, po schodoch)	Áno	Nie
5.	Robí dieťa nezvyčajné pohyby prstami blízko očí? (napríklad pohybuje prstami hore dole blízko svojich očí)	Áno	Nie
6.	Ukazuje vaše dieťa ukazováčikom, ak niečo chce alebo si pýta takto pomoc? (napríklad ukáže na jedlo alebo hračku, na ktoré nedočiachne)	Áno	Nie
7.	Ukazuje ukazováčikom na niečo, čo ho zaujalo? (napríklad ukáže na lietadlo na oblohe alebo na veľké nákladné auto na ceste)	Áno	Nie
8.	Prejavuje vaše dieťa primeraný záujem o iné deti? (napríklad pozoruje druhé deti, usmeje sa na ne alebo ide k nim)	Áno	Nie
9.	Prináša vám vaše dieťa veci, aby vám ich ukázalo – nielen aby ste mu pomohli, ale len aby sa s vami podelilo o zážitok? (napríklad ukáže vám kvetinku, plyšovú hračku alebo autíčko)	Áno	Nie
10.	Reaguje vaše dieťa na oslovenie svojim menom? (napríklad, keď ho oslovíte jeho menom, pozrie sa, povie niečo, vydá zvuk alebo zastaví, čo práve robí)	Áno	Nie
11.	Usmeje sa vaše dieťa na vás, keď sa vy usmejete na neho?	Áno	Nie
12.	Je vaše dieťa precitlivené na bežné zvuky? (napríklad kričí alebo plače kvôli hluku ako je zvuk vysávača alebo hlučnejšia hudba)	Áno	Nie
13.	Chodí vaše dieťa?	Áno	Nie
14.	Pozera vám dieťa do očí, keď s ním hovoríte, hráte sa s ním alebo ho obliekate?	Áno	Nie
15.	Snaží sa napodobňovať, čo robíte? (napríklad zakýva vám, zatlieska alebo zopakuje zvuky po vás)	Áno	Nie
16.	Ak otočíte hlavou, aby ste sa na niečo pozreli, obrzie sa vaše dieťa, aby videlo na čo sa pozeráte?	Áno	Nie
17.	Snaží sa vaše dieťa, aby ste mu venovali pozornosť? (napríklad pozrie sa na vás, aby ste ho pochválili alebo povie „pozri sa“ alebo „pozeraj sa na mňa“)	Áno	Nie
18.	Rozumie dieťa, ak mu povieme, aby niečo urobilo? (napríklad keď neukážete prstom, porozumie slovám „daj knihu na stoličku“ alebo „dones mi tvoju deku“)	Áno	Nie
19.	Ak sa stane niečo nové, pozrie sa dieťa na vás, aby zistilo, čo si o tom myslíte? (napríklad ak počuje zvláštny alebo smiešny zvuk, vidí novú hračku, pozrie sa na vás)	Áno	Nie
20.	Má vaše dieťa rado pohybové aktivity? (napríklad hojdanie sa alebo nadhadzovanie na vašich kolenách)	Áno	Nie

Preložila MUDr. Silvia Hnilicová, © 2009 Diana Robins, DeborahFein, & Marianne Barton

skóre je 20 bodov. Skórovanie: pri otázkach 2, 5 a 12 skóruje každá odpoveď áno jeden bod a pri ostatných otázkach každá odpoveď nie skóruje jeden bod. Body sa spočítajú a hodnotia podľa tabuľky 2.

Ak je podozrenie na ASD v rozsahu 3 – 7 bodov, použije sa overovací dotazník M-CHAT – F. Dotazník je zložený z identických 20 otázok ako v základnom dotazníku. Otázky, ktoré boli identifikované ako podozrivé v základnom dotazníku, overíme podrobnejšími otázkami. Tieto sú presne špecifikované v manuáli. Každá otázka má presne jednu stranu v manuáli, aby bolo hodnotenie jednoduché a časovo nenáročné. Každá sa potom zhodnotí ako dieťa prešlo/neprešlo testom. Ak dieťa presiahne 2 body, pristúpi sa k plnej diagnostike a dieťa sa odošle k špecialistovi ako detský psychiater alebo klinický psychológ.

Diagnostika

Pacienti s PAS tvoria veľmi heterogénnu skupinu, vyznačujú sa rôznym stupňom poškodenia jazykových, kognitívnych, sociálnych a behaviorálnych funkcií. V súčasnosti neexistuje žiadny biologický marker potvrdzujúci diagnózu autizmu, diagnostika spočíva v podrobnom a komplexnom vyšetrení dieťaťa na interprofesijnom princípe. Táto zahŕňa štandardné psychiatrické vyšetrenie, zahŕňajúce interview s dieťaťom a rodinou, a získanie anamnézy (lekárska anamnéza, zahŕňajúca perinatálnu, perinatálnu a rodinnú anamnézu, minulé a súčasné zdravotné problémy) so zreteľom na získanie informácií poukazujúcich na diagnózu podľa kritérií MKCH 10 a DSM-5. Nasleduje všeobecné fyzikálne vyšetrenie dieťaťa. Systematickú pozornosť treba venovať aj oblastiam relevantným pre diferenciálnu diagnózu a brať do úvahy možné

Tabuľka 2. Hodnotenie M-CHAT R

Skóre	Ďalší postup
0 – 2	nie je potrebné ďalšie vyšetrenie na ASD nutné pokračovať s overovacím dotazníkom M-CHAT – F:
3 – 7	<ul style="list-style-type: none"> ■ ak dieťa dosiahne 1 bod a menej na overovacom dotazníku, skrining bol negatívny a nie je potrebné ďalšie vyšetrenie na ASD ■ ak dieťa dosiahne 2 body a viac na overovacom dotazníku, skrining bol pozitívny a dieťa treba ďalej diagnostikovať ohľadom možného ASD
8 – 20	skrining je pozitívny, dieťa treba ďalej diagnostikovať s ohľadom na možné ASD

komorbidít. V diagnostike je nevyhnutné aj priame pozorovanie dieťaťa so zreteľom na jeho sociálnu interakciu, komunikačné schopnosti a možné repetitívne stereotypné správanie. Na diagnostiku a hodnotenie symptómov PAS boli vyvinuté objektívne diagnostické nástroje (pozorovacia škála ADOS-2, diagnostické interview ADI-R, rôzne dotazníky). Použitie týchto štandardizovaných špecifických škál je vhodnou pomôckou pre odborníka, avšak nenahrádza jeho klinický úsudok (11). Po stanovení diagnózy hrá významnú úlohu v manažmente pacienta s PAS lekár, u ktorého je pacient v primárnej starostlivosti, a ktorého navštevuje častejšie ako špecialistu. Práve on môže pomôcť rodičom pochopiť ochorenie ich dieťaťa a princíp možných intervencií založených na dôkazoch.

Terapia

PAS sa nedá vyliečiť. Existuje však všeobecný konsenzus, že včasnou diagnostikou možno využiť silné stránky daného pacienta na vhodnú intervenciu, ktorou sa maximalizuje kvalita života pacienta aj jeho rodiny. Úlohou klinika v manažmente jedincov s PAS je pomôcť zabezpečiť vhodnú, na dôkazoch založenú a štruktúrovanú edukačnú a behaviorálnu intervenciu základných deficitov, ktoré tvoria jadro spektra autistických porúch a identifikovať a liečiť vyskytujúce sa komorbidít (10). Starostlivosť o dieťa s autizmom je komplexná a vyžaduje spoluprácu širokého spektra odborníkov: pediatriov, psychiatrov, neurológov, špeciálnych pedagógov, logopédov, psychologov a foniatrov.

1) Behaviorálne intervencie. Behaviorálne intervencie majú za cieľ zlepšiť symptómy PAS. Dôležitosť včasnej behaviorálnej intervencie u detí v predškolskom a skorom školskom veku je dobre zdokumentovaná v literatúre. Cieľom je maximalizácia funkčných schopností dieťaťa, posilnenie

samostatnosti a zlepšenie kvality života dieťaťa s autizmom a jeho rodiny. Počas terapie sa posilňujú sociálne funkčné schopnosti, komunikačné schopnosti, hra, adaptívne schopnosti, zámerom je aj pokles nefunkčného a sociálne nevhodného správania a posilnenie akademických schopností a kognície. V štúdiách sa ukázala efektívnosť individualizovaného programu s nízkym počtom detí na jedného terapeuta v pomere 1 : 1, minimum 25 hodín programu týždenne, pravidelné hodnotenie výsledkov terapie s následnou spätnou väzbou, funkčná analýza behaviorálnych problémov a zapojenie sa rodiny do intervencie. Intenzívne behaviorálne intervencie sú založené najčastejšie na aplikovanej behaviorálnej analýze (ABA). Počas ABA terapie sa posilňuje prosociálne správanie, znižuje sa frekvencia nevhodného správania ako napríklad agresie, sebapoškodzovania a deštruktívneho správania. ABA sa zameriava aj na získavanie akademických a iných schopností, ktoré sú počas učenia často rozložené do najjednoduchších krokov, ktoré sú potom naučené postupne (9, 14).

2) Komunikácia. Intervencia v oblasti komunikačných schopností dieťaťa je jedným z hlavných cieľov intervencie a mala by byť zahrnutá v individuálnom vzdelávacom programe v spolupráci s klinickým logopédom. Deti, ktoré ešte nerozprávajú, by mali používať iné alternatívy komunikačných modalít – znakovú reč, komunikačné kartičky, vizuálnu podporu, PECS (Picture Exchange Communication System) a iné formy augmentatívnej komunikácie. Deti, ktoré majú síce plynulý jazyk, ale majú vážne poškodenú pragmatickú funkciu jazyka, by mali mať možnosť absolvovať programy podporujúce sociálnu reciprocitu a tréning pragmatických schopností jazyka (14).

3) Vzdelávanie. Deti s PAS potrebujú štruktúrované vzdelávanie, ktoré zahŕňa programy zameriavajúce sa na intenzívne individuálne intervencie v interdisciplinárnom tíme profesionálov, takisto ako aj spoluprácu s rodinou dieťaťa. Programy pre staršie deti a dospelých by sa mali zameriavať na rozvoj socialnej kompetencie, emočnej a behaviorálnej regulácie a funkčných adaptívnych schopností potrebných pre ich nezávislosť. Ak je to možné, podľa povahy postihnutia, by sa mal vytvoriť plán pre prechod do dospelosti zameraný na osvojovanie si pra-

covných návykov a zručností pri vykonávaní pracovných aktivít s cieľom ich začlenenia do spoločnosti (14).

4) Iné intervencie. Kognitívno-behaviorálna terapia sa ukázala ako čiastočne efektívna zvlášť pre manažment úzkosti a hnevu u vysokofunkčných jedincov. Štúdie intervencií na senzorickej základe, ako napríklad AIT (tréning auditórnej integrácie), senzoričná integrácia a masážna a dotyková terapia, boli metodologicky nevhodne usporiadané, a preto sú ich výsledky zatiaľ nepriekazné. Takisto sú len limitované výsledky štúdií vývinových sociálno-pragmatických modelov intervencií ako DIR-Floortime, RDI – Relationship Development Intervention a iných, ktoré používajú intervenčné techniky v prirodzenom prostredí dieťaťa s cieľom vybudovať sociálne a komunikačné schopnosti (3, 14).

5) Farmakoterapia. Momentálne neexistuje medikamentózna liečba, ktorá by dokázala ovplyvniť centrálny symptóm autizmu. Farmakoterapia má miesto v liečbe detí s PAS v prípade, keď je prítomný špecifický symptóm alebo komorbidita. Často sa používa medikamentózna terapia pri liečbe úzkosti, depresie, agresie, sebapoškodzovania, hyperaktivity, nepozornosti, kompulzívneho správania, repetitívneho alebo stereotypického správania a porúch spánku. Kombinácia medikamentózneho a rodičovského tréningu je viac efektívna ako samotná farmakoterapia (3, 14).

6) Alternatívne formy terapie. Neexistencia kauzálnej liečby alebo intervencie, ktorá by v uspokojujúcej miere upravila stav detí s PAS, často motivuje rodiny detí k využívaniu alternatívnych foriem terapie. Stretnúť sa možno najmä s podávaním celého spektra doplnkov výživy alebo rozličných diét, častou voľbou je gluten-free/casein-free (GF/CF) diéta, v ktorej sa vylučuje zo stravy lepok a kazeín, medzi ďalšie patrí Feingoldova diéta alebo ketogénna diéta. Štúdie sledujúce efekt suplementov i diét pri PAS zatiaľ účinnosť týchto postupov nepreukázali, takže tieto intervencie nespĺňajú kritériá medicíny založenej na dôkazoch a vo všeobecnosti sa neodporúčajú. Na druhej strane, existujú kauzistiky, ktoré poukazujú na priaznivý efekt alternatívneho postupu na individuálnej úrovni, je však otázne, nakoľko ide o placebo efekt a aké sú vedľajšie účinky takýchto terapií. V praxi nie je jednoduché čeliť otázke, či dieťaťu s PAS odporučiť ten-ktorý doplnok

výživy alebo diéty. Treba predovšetkým pamätať, že alternatívne terapie diétou či doplnkami výživy prinášajú aj riziká (napr. GFCF diéta deficitný príjem vápnika) a nie sú zárukou reálneho zlepšenia stavu dieťaťa s PAS, na čo je potrebné rodičov detí s PAS citlivo upozorniť. Za opodstatnené možno považovať podávanie multivitamínových a multiminerálových doplnkov výživy u detí s výrazne obmedzeným jedálničkom.

Ďalšia problémová oblasť, ktorá si získava rastúcu pozornosť, je otázka často nedostatočnej pohybovej aktivity detí s PAS, a to najmä v kontexte rizika obezity a chronických neinfekčných chorôb.

Komorbidity PAS

Donedávna sa diagnostika a liečba sústredila najmä na riešenie typických behaviorálnych problémov detí s PAS, výskumy z posledných rokov však poukazujú na skutočnosť, že túto diagnózu veľmi často sprevádza celý rad ďalších komorbidít, ktorým je v rámci komplexného terapeutického prístupu taktiež nevyhnutné venovať patričnú pozornosť (2, 10). Prítomné bývajú neurologické, respektíve psychiatrické symptómy, genetické abnormality, hormonálne alebo metabolické poruchy. V porovnaní s neurotypickými jedincami, deti s PAS častejšie postihuje gastrointestinálna dysfunkcia, problémy so stravovaním, poruchy spánku či imunitného systému. Nie je zatiaľ známe, či komorbidity a autistická porucha sú výsledkom spoločného patomechanizmu.

1) Poruchy gastrointestinálneho traktu (GIT). Poruchy GIT sú častou komorbiditou a podľa dostupných údajov postihujú okolo 70 % jedincov s PAS (2, 10). Príznaky môžu byť rôznorodé, častá je najmä chronická obštipácia, objemné stolice, chronická hnačka a meteorizmus. Prejavom môže byť i gastroezofageálny reflux, gastritída alebo zápalové ochorenie čriev (2). V niektorých štúdiách sa zistila priama korelácia medzi závažnosťou autizmu a gastrointestinálnymi príznakmi (5). Poruchy funkcie GIT sa kladú do súvisu s odlišnosťami v črevnej mikroflóre, ktoré sa zistili u jedincov s PAS. Zistená bola vyššia diverzita bakteriálneho osídlenia – takmer dvojnásobný počet druhov baktérií, signifikantne zmenené počty normálne sa vyskytujúcich baktérií, avšak niektoré baktérie prítomné u zdravých jedincov pri PAS absentujú (6). Vznik príznakov GIT dysfunkcie sa vysvetľuje prostredníctvom tzv. osí črevo – mozog. Ide o obojsmernú neurohumorálnu komu-

nikáciu medzi gastrointestinálnym a nervovým systémom, ktorých funkcie sa tým vzájomne ovplyvňujú. Predpokladá sa, že narušené zloženie črevnej mikroflóry podporuje vznik chronických zápalových zmien nízkeho stupňa v črevnej sliznici. Dôsledkom je zvýšené dráždenie a vyššia permeabilita črevnej steny, ktoré neurohumorálnou cestou ovplyvňujú procesy v CNS a podieľajú sa na vzniku behaviorálnych prejavov PAS (5).

2) Stravovacie návyky. V nadväznosti na zvýšenú sensorickú citlivosť detí s PAS sa stretávame s výraznou preferenciou potravín určitého typu (chrumkavé, suché potraviny, potraviny určitej farby, tvaru), ktorej dôsledkom je výrazne znížená pestrosť stravy a jedálny lístok obmedzený doslova na niekoľko potravín. Hoci príjem energie, bielkovín, tukov a sacharidov je u osôb s PAS zvyčajne adekvátny, deficitnou je často potravinová vláknina, čo podporuje vznik problémov s vyprázdňovaním, ako aj poruchy črevnej mikroflóry. Suboptimálny býva i príjem vitamínov a minerálnych látok, ktorý pri dlhodobom trvaní ohrozuje zvýšeným rizikom metabolických a funkčných dôsledkov. Zvláštna pozornosť sa v poslednom čase upriamuje najmä na kostné zdravie v súvislosti s nedostatočným príjmom vápnika a vitamínu D. Dosiagnúť zlepšenie stravovacích návykov nie je jednoduché, i tu je účinným prístupom metóda aplikovanej behaviorálnej analýzy (ABA).

3) Poruchy v mechanizmoch vrodenej a získanej špecifickej bunkovej imunity. Je narušená Th1/Th2 rovnováha, podobne aj slizničná imunita kvôli nízkym hladinám IgA. Prevalencia Th2 imunity vysvetľuje zvýšený výskyt autoimunity, astmy a iných alergií u osôb s PAS. Pri autistických poruchách je častý aj výskyt pseudoalergií – non-IgE mediovaných prejavov klinicky totožných s alergiou, ktoré sa často prejavujú ako potravinová intolerancia so širokou škálou prejavov, vrátane porúch správania (12). Predpokladá sa, že chronický zápal nízkeho stupňa predstavuje jeden z patomechanizmov podieľajúcich sa na vzniku PAS, či už ide o zápal na úrovni gastrointestinálneho traktu, alebo i neurozápal.

4) Poruchy spánku. Patria medzi časté komorbidity, uvádza sa ich výskyt u 40 – 80 % detí s PAS (2). Prezentujú sa obvykle vo forme problémov so zaspávaním, prerušovaným spánkom alebo nedostatočne dlhým spánkom. Úpravu možno dosiahnuť režimovým

ovplyvňovaním: reštrikciou spánku počas dňa, fyzickou aktivitou alebo nácvikom správnych spánkových stereotypov. Ak je tento spôsob terapie neefektívny, prichádza do úvahy farmakoterapia (2).

5) Epileptické záchvaty. Epileptické záchvaty postihujú približne 7 – 14 % jedincov s PAS a najčastejšie sa objavujú pred 5. rokom alebo následne až po 12. roku. Prejaviť sa môžu rôzne typy epileptických záchvatov a zvýšené riziko je u detí so závažnejším stupňom mentálnej retardácie a motorickými poruchami (2). Rozpoznanie epileptických záchvatov, najmä parciálnych, môže byť sťažené prítomnosťou nezvyčajných motorických prejavov u detí s PAS a ich poruchami správania. Naopak, u niektorých detí bez symptómov epilepsie sa zistí abnormálny EEG záznam.

Neliečené komorbidity zhoršujú samotnou chorobou narušenú komunikačnú schopnosť a sociálnu prispôsobivosť detí s PAS, majú nepriaznivý vplyv i na možnosti ich výchovy a vzdelávania i priebeh behaviorálnej terapie. Hoci kauzálna liečba porúch autistického spektra nie je v súčasnosti známa, mnohé z komorbidít sprevádzajúcich PAS sú terapeuticky ovplyvniteľné. Ich liečbou možno významne zlepšiť kvalitu života postihnutého jedinca i celej jeho rodiny. Vzhľadom na vysokú prevalenciu komorbidít pri PAS, je dôležité ich výskyt u dieťaťa s týmto postihnutím predpokladať, a cielene po nich pátrať v rámci odberu anamnézy a objektívneho vyšetrenia. Pri podozrení na komorbiditu je vhodné dieťa odoslať na odborné vyšetrenie (neuroológ, imuno-alergológ, ambulancia pre metabolické poruchy, endokrinológ). Deti s PAS často nedokážu vyjadriť a opísať svoje ťažkosti spôsobom, aký je obvyklý u neurotypických detí, čo vyplýva z ich narušenej komunikácie a spracovania zmyslových vnemov. Prejavom subjektívneho diskomfortu (bolesť brucha, pocit svrbenia, deficit spánku) môže byť zhoršené správanie a vystupňovanie prejavov autizmu (napríklad automutilácie, agresivita, strata záujmov). Ak sa u dieťaťa s PAS takýto stav objaví, v rámci diferenciálnej diagnostiky je potrebné zvažovať aj možnosť komorbidity ako podmieňujúceho faktora (2).

Podporené grantmi APVV 0253-10, APVV 0254-11, VEGA 1/0066/12.

Poznámka:

Akademické centrum pre výskum autizmu (ACVA) vzniklo v októbri 2013 na Lekárskej fakulte Univerzity Komenského s cieľom integrovať

výskumné aktivity zamerané na autistické poruchy na Slovensku do spolupracujúcej siete pracovísk, ktorá bude zavádzať diagnostické a terapeutické protokoly podľa medicíny založenej na dôkazoch. Má ambíciu byť partnerom pre domáce aj medzinárodné vedecké projekty zamerané na odhalenie etiopatogenézy autizmu a možných terapeutických modalít.

Literatúra

1. American Psychiatric Association. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*. 5th ed. Arlington, VA: American Psychiatric Publishing; 2013.
2. Bauman ML. Medical Comorbidities in Autism: Challenges to Diagnosis and Treatment. *Neurotherapeutics*. 2010;7:320–327.
3. Čápiová E, Neumann D. Dětský autismus na rozhraní. *Psychiatrie pro praxi*. 2001;4:154–156.
4. Chaidez V, Hansen RL, Hertz-Picciotto I. Gastrointestinal Problems in Children with Autism, Developmental Delays or Typical Development. *J Autism Dev Disord*. 2013; DOI10.1007/s10803-013-1973-x.

5. Coury DL, Ashwood P, Fasano A, et al. Gastrointestinal Conditions in Children With Autism Spectrum Disorder: Developing a Research Agenda. *Pediatrics*. 2012;130:S160–168.
6. Finegold SM. Desulfovibriospecies are potentially important in regressiveautism. *Medical Hypotheses*. 2011;77:270–274.
7. Grabrucker AM. Environmental factors in autism. *Front Psychiatry*. 2013;3:118.
8. Jeste SS, Geschwind DH. Disentangling the heterogeneity of autism spectrum disorder through genetic findings. *Nat Rev Neurol*. 2014;10:74–81.
9. Maglione MA, Gans D, Das L, et al. Non medical interventions for childrenwith ASD: recommended guidelines and further research needs. *Pediatrics*. 2012;130Suppl2:S169.
10. Myers SM, Johnson CP. Management of Children With Autism Spectrum Disorders. *Pediatrics*. 2007;120:1162–1182.
11. National Institute for Health and Care Excellence. Autism: recognition, referral and diagnosisofchildren and youngpeople on theautismspectrum. [No. OF GUIDANCE, e. g. CG55]. National Institute for Health and Care Excellence. London; 2011.
12. Onore C, Careaga M, Ashwood P. The role ofimmunedysfunction in the pathophysiology of autism. *Brain Behav Immun*. 2011;26:383–392.
13. Robins DL, Casagrande K, Barton M, Chen CM, Dumont-Mathieu T, Fein D. Validation of the Modified Checklist for

Autism in Toddlers, Revised With Follow-up (M-CHAT-R/F). *Pediatrics*. 2014;133:37 015045. doi: 10.1542/peds.2013-1813.

14. Volkmar F, Siegel M, Woodbury-Smith M, King B, McCracken J, State M. and the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry (AACAP) Committee on Quality Issues (CQI). Practice Parameter for the Assessment and Treatment of Children and Adolescents With Autism Spectrum Disorder. *J Amer acad childadolesc psych*. 2014; 53:237–257.

15. World Health Organization. International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems. 10th Revision. (ICD-10). Geneva: WHO; 2010.

prof. MUDr. Daniela Ostatníková, PhD.

Fyziologický ústav LF UK
Sasínkova 2, 813 72 Bratislava
daniela.ostatnikova@fmed.uniba.sk
