

## Poruchy autistického spektra – 2. díl

doc. MUDr. Iva Dudová, Ph.D.<sup>1</sup>, Mgr. Markéta Mohaplová<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Dětská psychiatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

<sup>2</sup>Oddělení klinické psychologie FN Motol, Praha

Druhá část přehledového článku o poruchách autistického spektra shrnuje diagnostický postup a diagnostické nástroje dostupné v ČR. Zmiňuje klíčovou roli dětského lékaře pro identifikaci časných příznaků a ranou diagnostiku. Doplnuje psychologickou diagnostiku jako důležitou součást komplexního vyšetřovacího procesu. Podává základní údaje o průběhu a prognóze a strategii farmakoterapie poruch autistického spektra. Na závěr uvádí doporučení zejména pro praktické lékaře pro děti a dorost, jak postupovat při preventivních prohlídkách či při podezření na poruchu autistického spektra kdykoliv během dětského věku.

**Klíčová slova:** poruchy autistického spektra, diagnostika, psychologické vyšetření, průběh, prognóza, terapie.

### Autism spectrum disorders – part 2

Part 2 of the review article on autism spectrum disorders summarizes the diagnostic strategies and diagnostic tools available in the Czech Republic. The crucial role of the paediatrician in identifying early symptoms and providing initial diagnosis is discussed. Psychological diagnosis as an important component of a comprehensive examination process is also included. Basic information is provided on the course and prognosis as well as the strategy of pharmacotherapy in autism spectrum disorders. Finally, recommendations are presented, particularly for the general paediatrician, on how to proceed during preventive check-ups or when autism spectrum disorder is suspected at any time during childhood.

**Key words:** autism spectrum disorders, diagnostics, psychological assessment, course, prognosis, therapy.

### Diagnostika poruch autistického spektra

Za stanovení diagnózy nese konečnou odpovědnost lékař – dětský psychiatr. Ostatní odbornosti lékařské i nelékařské na postupu vyšetřování autistických pacientů spolupracují pod jeho koordinací. Samotné stanovení diagnózy a míry závažnosti postižení pouze pomocí prostého klinického hodnocení je málo přesné, i když MKN-10 poskytuje detailní vodítka pro diagnostiku. Velkým přínosem je dlouhodobá klinická zkušenost lékařů a psychologů a dostupnost diagnostických nástrojů ve specializovaných centrech. Při klinickém vyšetření se opíráme o pozorování dítěte a o kontakt s ním, klíčové jsou anamnestické údaje

rodiny o nástupu příznaků a vývoji poruchy. Pro přesnější hodnocení autistických projevů existuje řada standardizovaných diagnostických nástrojů, které se již staly rutinní částí vyšetřovacího a hodnotícího procesu (1). Tyto nástroje samotné netvoří diagnózu, ale doplňují a zpřesňují podklady pro ni.

V současnosti je u nás vůbec nejvíce užívána poměrně jednoduchá semidiagnostická observační škála CARS (Childhood Autism Rating Scale). Velmi podrobným strukturovaným interview s rodiči (nebo pečovateli o dítě) je ADI-R (Autism Diagnostic Interview – Revised). Vůbec nejsložitějším a nejnáročnějším diagnostickým nástrojem je strukturovaná observační škála ADOS (Autism Diagnostic

Observation Schedule). Tzv. zlatým diagnostickým standardem je rozhodnutí z klinického vyšetření kombinované s ADI-R a ADOS (2). Diagnostické nástroje prochází často revizemi, v českém jazyce jsou již k dispozici škála CARS 2 a metoda ADOS-2.

V posledních letech je důraz kladen na časnou identifikaci a diagnostiku PAS. V raném věku se proto klinicky zaměřujeme na sledování vývojových dovedností a na jejich abnormality u dětí s PAS. Informovanost dětských lékařů v problematice příznaků poruch autistického spektra v raném věku dítěte je pro časnou diagnostiku klíčová. Rodiče se často na praktického lékaře pro děti a dorost obrací při pochybnostech o vývoji svého dítěte a čekají

informovanost a znalost postupu v odůvodněných případech. Jsou-li rodiče vývojem dítěte znepokojeni a informace od nich svědčí pro podezření na PAS, bylo by vhodné provést screening na PAS, který se nabízí jako prostředník k časně identifikaci a správnému nasměrování dětí s podezřením na diagnózu poruchy autistického spektra do speciální péče (3). U dětí v raném věku bychom doporučovali vzhledem k dostupnosti české verze, jednoduchosti administrace i vyhodnocení použití screeningového testu M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers) (4). Česká screeningová metoda DACH (Dětské autistické chování), vytvořená Thorovou v roce 2003, je určena k depistáži dětí s PAS. Jedná se o rodičovský dotazník vhodný k použití u dětí od 18 měsíců do dosažení 5 let věku (5). Pro děti ve věku 4–11 let je v ČR k dispozici test CAST (Childhood Autism Spectrum Test) (6).

Zhodnocení stavu dítěte z více zdrojů (obslužce, anamnestické a současné údaje rodičů či jiných pečovateli o dítě) je v případě pozitivního výsledku screeningu nutné. Pozitivita screeningových testů bývá v běžné populaci vyšší než předpokládaná prevalence PAS, výsledky testů tak mohou být falešně pozitivní. V přehledové review zabývající se screeningem a diagnostikou PAS v USA se pohybovala pozitivita screeningových nástrojů, mezi kterými byl nejvýrazněji zastoupen M-CHAT, mezi 3–24 % (7). Falešná pozitivita testu M-CHAT znamená, že děti byly označeny jako děti s PAS, protože dosáhly hranice positivity testu, ale při následném přešetření byly vyhodnoceny jako děti s typickým vývojem nebo s diagnózou jinou než je PAS (např. opožděný vývoj řeči, sensorická porucha). Zkušenosti z plošného screeningu na PAS ze Spojených států ukazují, že děti screenující pozitivně v testu M-CHAT měly z tohoto vyšetření prospěch, i když u nich nebyla stanovena diagnóza PAS (3).

Rodiče i odborníci většinou správně vyhodnotí, že pozitivita ve screeningovém testu na PAS znamená, že dítě by mohlo mít diagnózu PAS. Často se ale mylně domnívají, že negativní výsledek testu znamená, že dítě zcela určitě diagnózu PAS nemá. Je velmi důležité na tento fakt falešné negativity upozornit. Screeningové dotazníky nejsou dokonalé a nezohledňují celou šíři autistické symptomatologie. Poruchy autistického spektra jsou

navíc variabilní ve věku začátku, proto děti screenované před nástupem příznaků mohou uniknout pozornosti (3).

## Psychologické vyšetření

Klinicko-psychologické vyšetření dítěte se suspektní nebo již diagnostikovanou poruchou autistického spektra by mělo být zaměřeno na zhodnocení celkové vývojové úrovně, u starších dětí pak na stanovení úrovně intelektových předpokladů včetně popisu vývojového nebo inteligenčního profilu. Dále by mělo zmapovat pozornost, celkové psychomotorické tempo, motorické dovednosti včetně grafomotoriky, formu a úroveň komunikace, sociální dovednosti, teorii mysli, kvalitu hry, motivačně volní vlastnosti, afektivitu, ochotu a schopnost spolupracovat při řízené činnosti, tedy kvalitu vstupních předpokladů nezbytných pro zahájení nácviku a terapeutických aktivit.

Nejčastěji používané vývojové škály jsou Vývojové škály Bayleyové (BSID II, Bayley Scales of Infant Development-Second Edition a Bayley III, Bayley Scales of Infant and Toddler Development-Third Edition) pro věk do 42 měsíců a a Gesellova vývojová škála pro věk do 36 měsíců. Dítě s PAS vykazuje typicky nerovnoměrný profil schopností (8), proto se mimo interpretace celkového vývojového kvocientu musíme zaměřit na dosaženou úroveň v konkrétních oblastech. Jedná se o oblasti Adaptivita, Řeč (rozdělujeme na receptivní a expresivní složku), Motorika a Sociální chování. Ve zprávě z psychologického vyšetření by mělo být uvedeno, jakému věku odpovídají aktuální dovednosti dítěte v dané oblasti. Vývojový kvocient není totožný s inteligenčním kvocienem a termíny „lehké“ a „středně těžké“ vývojové opoždění nejsou totožné s lehkou a středně těžkou mentální retardací. Vývojové škály mapují i dovednosti nesouvisející jen s intelektovým potenciálem (např. vývoj motoriky nebo sebeobsluhy). Případné deficitní nebo nevyváženost vývoje mohou ukazovat na potíže v jiné než intelektové oblasti, výsledky úzce souvisí také s podnětností prostředí. Navíc vývoj vykazuje i při souběhu ideálních životních podmínek vysokou variabilitu. Celkové vývojové opoždění může založit podezření na mentální retardaci, jejíž hloubku lze objektivně stanovit teprve s využitím testů inteligence.

Testy inteligence, tedy metody mapující rozložení a úroveň kognitivních předpokladů, je teoreticky možné použít od věku 30 měsíců. Vzhledem k vysoké komorbiditě autismu a mentální retardace řada dětí s pervazivní vývojovou poruchou nedosahuje mentální úrovně potřebné ani pro vstupní položky testu a jsou nadále klinickým psychologem popisovány výše uvedenými termíny z vývojových škál. Pokud je dítě schopné spolupracovat na administraci, volíme inteligenční škálu odpovídající věku a schopnostem. V našich podmínkách se používají testy SON-R (SON-R 2,5–7 = Snijders-Oomen Nonverbal Intelligence Test), S-B test IV (Stanfordský Binetův inteligenční test, čtvrtá revize), IDS (Intelligence and Development Scales) a WISC III (Wechsler Intelligence Scale for Children, třetí revize). Pokud je profil schopností výrazně nerovnoměrný nebo dítě plnilo úkoly až po modifikaci, ale v zásadě správně, bývá ve zprávě kromě aktuální úrovně dovedností uváděn také potenciál dítěte v rámci tzv. testování limitů.

Celkově by klinicko-psychologické vyšetření mělo kromě diferencially diagnostické rozvahy a případné komorbidity podat zprávu o aktuální úrovni vývoje nebo schopností a zmapovat potenciál dítěte s PAS. Výsledky by měly sloužit k nastavení odpovídajících intervencí a dále jako podklad pro speciálně pedagogická školská pracoviště.

## Diferenciální diagnostika, komorbidita

Diferenciální diagnostika vymezuje jednak jednotlivé poruchy autistického spektra v rámci pervazivních vývojových poruch, jednak proti jiným psychiatrickým poruchám s podobnou či příbuznou symptomatikou jako je mentální retardace, schizofrenie s časným začátkem, demence v dětství, specifické vývojové poruchy řeči a jazyka, elektivní mutismus, sociálně úzkostná porucha v dětství, obsedantně kompulzivní porucha a hyperkinetická porucha (8).

Více než 70 % dětí s poruchou autistického spektra má komorbidní somatickou, vývojovou nebo psychickou poruchu. Jednou z nejčastějších komorbidit u dětí s autismem je mentální retardace (MR), vyskytuje se přibližně u 45 % dětí (9). Podle dřívějších epidemiologických studií bylo v souborech osob

s autismem až 50 % osob s těžkou nebo hlubokou MR, až 35 % osob s lehkou nebo středně těžkou MR a u zbývajících přibližně 20 % osob byl intelekt v mezích normy (10). Výsledky výzkumu amerického Centra pro kontrolu nemocí a prevence uvádí, že se v průběhu 10 let výrazně změnilo u sledované populace osmiletých dětí s PAS rozložení IQ ve prospěch průměrné či nadprůměrné inteligence. V roce 2014 byly publikovány výsledky z roku 2010, kdy bylo 31 % dětí s PAS a mentální retardací (IQ < 70), 23 % dětí bylo v hraničním pásmu (IQ mezi 71 a 85) a 46 % dětí v pásmu průměru až nadprůměru (IQ > 85) (11).

## Průběh a prognóza

Ačkoliv prognóza dítěte v době stanovení diagnózy PAS rodiče velmi zajímá, závisí na mnoha faktorech a nelze ji predikovat během dětství, především u dětí mladších 3 let. Důležitými časnými prognostickými faktory jsou schopnost sdílení pozornosti, funkční hry, kognitivní schopnosti a tíže autistických příznaků (12). Mnohé děti, hlavně s diagnózou atypického autismu, se zlepší a menšina má optimální průběh. Tyto děti s normálním intelektem a vysokou funkčností jsou schopny zapojení např. do běžné školní třídy bez asistence, ale i přesto vykazují reziduální klinické příznaky sociální neobratnosti, omezených zájmů nebo méně závažných a méně častých stereotypií. Časté jsou u nich také poruchy učení. Špatná prognóza PAS je spojována s nedostatkem sdílené pozornosti ve 4 letech věku a funkční řeči v 5 letech věku, mentální retardací, epileptickými a jinými záchvaty, komorbidním tělesným (např. tuberózní skleróza) nebo psychiatrickým (např. schizofrenie) onemocněním a závažností autistických příznaků, hlavně pokud jsou spojeny s extrémní „osamělostí“ (13).

Příznaky dětského autismu jsou nejvíce manifestní během třetího až pátého roku života. Děti v závislosti na tíži autistického handicapu získávají určité komunikační a sociální dovednosti během předškolní a školní docházky. V adolescenci můžeme pozorovat jak zhoršení behaviorálních projevů, tak zlepšení symptomatiky. Výrazné potíže v různých sociálních situacích přetrvávají i u dospělých s PAS, a to i u těch velmi dobře fungujících (14). Trvale závislé na rodině nebo instituci zůstávají asi dvě třetiny dospělých osob s autismem. Lepší prognózu

spojenou s částečnou samostatností má relativně málo osob s autismem. Podle mnohých autorů je předpokladem této samostatnosti nabídka speciálních programů časné diagnostiky a intervence, po kterých musí následovat dlouhodobé nácvikové a edukační programy (15). Jak v dětství, tak v dospělosti bývají autističtí pacienti (kvůli špatné komunikaci a porozumění sociálním situacím) obtížní a těžce ošetřitelní pacienti v běžné somatické medicíně. Tím u nich může nastat zanedbání různých zdravotních problémů.

V posledních letech se stále více setkáváme s diskuzí ohledně možné úzdravy z autismu. Za kritéria úzdravy považujeme fakt, že dítě nesplňuje kritéria pro PAS, nedosahuje hranici pozitivitu v ADOS a dosahuje dobrého fungování v různých oblastech. Za akceptovatelné je bráno rozmezí údajů o úzdavě 3–25 % dětí (16).

## Terapie

V posledních letech dochází k výrazné výzkumné aktivitě na poli behaviorálních intervencí (17), které společně s komunikačními a speciálně pedagogickými postupy zůstávají hlavními metodami ovlivňujícími jádrovou symptomatiku autismu. Stejně jako diagnostika, i aplikace behaviorálních intervencí se přesunuje do co nejranějšího věku dítěte. Zahájení časné intervence se doporučuje již při podezření na PAS u dítěte, ne až po ukončení diagnostického procesu. Rané behaviorální intervenční programy se zaměřují především na zlepšení v oblasti sdílené pozornosti, symbolické hry, nápodoby, synchronizace s rodiči a sociálního zapojení (18). Obecně platí, že behaviorální programy, které jsou v terapii použity tak časné a intenzivně, jak je to možné, vedou ke zlepšení kognitivního, adaptivního a sociálně-komunikačního narušení u malých dětí s PAS. Analýzou odpovědi na léčbu na individuální úrovni ale zjišťujeme, že zatímco u některých dětí dojde k dramatickému zlepšení, některé vykazují jen střední, malý nebo žádný profit z terapie (19). Prozatím nevíme, „co zabírá u koho a proč“ a nemůžeme tak predikovat, která terapie bude pro jednotlivé dítě ta nejlepší. Úroveň kognitivních funkcí před terapií a řečové schopnosti nejčastěji korelovaly s mírou úspěchu terapie ve studiích zabývajících se ranými intervencemi.

Využití psychofarmak u PAS je limitováno tím, že dosud nebyla nalezena žádná účinná

farmakologická léčba jádrových příznaků autismu. Psychofarmaka tak nadále zůstávají pouze doplňkovou intervencí pro ovlivňování některých problémových symptomů (8). Léčebný postup u dětského autismu byl zařazen do Doporučených postupů psychiatrické péče IV. vydaných Psychiatrickou společností ČLS JEP v roce 2014. Pro ovlivnění agresivity, zvýšené dráždivosti a sebepoškozování je lékem první volby risperidon, jediné antipsychotikum, které je v ČR registrováno pro užití u dětí od pěti let s poruchami chování a agresivitou. Druhou volbou je aripiprazol, jako třetí krok je možné zvolit olanzapin, ziprasidon nebo valproát. Pro ovlivnění stereotypního a repetitivního chování, obsedantního syndromu a rituálů autoři doporučují fluoxetin, escitalopram a citalopram, při neúčinnosti dvou SSRI antidepressiv spočívá třetí krok v použití clomipraminu. Jedinou volbou pro poruchy spánku je melatonin. Hyperkinetický syndrom a impulzivita jsou farmakologicky ovlivnitelné pomocí methylfenidátu, atomoxetinu, risperidonu nebo aripiprazolu (20).

Lékaři by měli být připraveni na diskuzi ohledně alternativních a doplňkových léčebných strategií u PAS. Tyto léčby jsou často praktikovány rodinami dětských pacientů s PAS. S většinou z nich je spojen velmi malý nebo neprokázaný efekt, ale naopak větší či menší riziko. Některé léčebné strategie opakovaně neprokázaly účinnost (např. intravenózní infuze sekretinu nebo orální podávání vitamínu B6 a magnezia) nebo randomizované kontrolované studie nedoporučují jejich použití (bezlepková a bezmléčná dieta, užívání omega-3-mastných kyselin, podávání imunoglobulinu). Některé terapie mají potenciálně možný velký negativní vliv buď přímo na dítě (např. chelatační terapie = terapie sloužící k odstranění těžkých kovů z organismu), nebo nepřímo na dítě a celou rodinu (např. finanční nároky terapie). Proto je důležité informovat rodiče a jiné rodinné příslušníky o terapeutických strategiích v souladu s „evidence-based treatment“ (léčbou založenou na důkazech) (10).

## Závěr

Role dětského lékaře je pro časnou identifikaci PAS klíčová. Na závěr bychom chtěli uvést doporučení zejména pro praktické lékaře pro děti a dorost, jak postupovat při

preventivních prohlídkách či při podezření na poruchu autistického spektra kdykoliv během dětského věku:

1. Zahrnout do otázek, které se běžně používají pro ověření normálního psychomotorického vývoje, rutinně otázky cílené na symptomatiku PAS.
2. V případě znepokojení rodiny nebo lékaře a/nebo při přítomnosti rizikového fak-

toru (sourozenec s PAS, dítě předčasně narozené/s nízkou porodní hmotností) použít screeningový test na PAS.

3. Při pozitivním výsledku screeningu provést důkladné vyšetření a zhodnocení, zda jsou skutečně přítomny příznaky ukazující na PAS.
4. Pokud nadále trvá podezření na PAS, odeslat dítě na specializovaná vyšetření a doporučit rodině speciální péči o dítě.

*Práce byla podpořena z programového projektu Ministerstva zdravotnictví ČR s reg. č. 16-31754A, projektem (Ministerstva zdravotnictví) koncepčního rozvoje výzkumné organizace 00064203 (FN MOTOL) a programem rozvoje vědních oblastí na Univerzitě Karlově č. P07 Psychosociální aspekty kvality lidského života. Veškerá práva podle předpisů na ochranu duševního vlastnictví jsou vyhrazena.*

## LITERATURA

1. Rutter M, Taylor E. Child and Adolescent Psychiatry. 4<sup>th</sup> Edition. Oxford: Blackwell Publishing 2002.
2. Woodbury-Smith MR, Volkmar FR. Asperger syndrome. European Child and Adolescent Psychiatry 2009; 18: 2–11.
3. Miller JS, Pandey J, Berry LN. Pediatric screening of autism spectrum disorders. In: Patel VB, Preedy VR, Martin CR (eds.). Comprehensive Guide to Autism. New York: Springer Science + Business Media 2014: 2922 s.
4. Robins DL, Fein D, Barton ML, Green JA. 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.
5. Thorová K. Poruchy autistického spektra. Praha: Portál; 2006.
6. Baron-Cohen S, Scott FJ, Allison C, et al. Prevalence of autism-spectrum conditions: UK school-based population study. Br J Psychiatry 2009; 194(6): 500–509.
7. Daniels AM, Halladay AK, Shih A, et al. Approaches to enhancing the early detection of autism spectrum disorders: a systematic review of the literature. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 2014; 53(2): 141–152.
8. Hrdlička M, Komárek V (eds.). Dětský autismus: přehled současných poznatků. Vyd. 2., dopl. Praha: Portál 2014: 212 s.
9. Lai M, Lombardo MV, Baron-Cohen S. Autism. Lancet 2014; 383: 896–910.
10. Volkmar F, Siegel M, Woodbury-Smith M, et al. Practice parameter for the assessment and treatment of children and adolescents with autism spectrum disorder. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry 2014; 53(2): 237–257.
11. Developmental Disabilities Monitoring Network Surveillance Year 2010 Principal Investigators; Centers for Disease Control and Prevention (DDM Principal Investigators). Prevalence of autism spectrum disorder among children aged 8 years – autism and developmental disabilities monitoring network, 11 sites, United States, 2010. MMWR Surveill Summ. 2014; 28; 63(2): 1–21.
12. Landa RJ. Diagnosis of autism spectrum disorders in the first 3 years of life. Nat Clin Pract Neuro. 2008; 4(3): 138–147.
13. Johnson CP, Myers SM. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. Pediatrics. 2007; 120: 1183–1207.
14. Volkmar FR, Cohen DJ. Diagnosis of pervasive developmental disorders. In: Lahey B, Kazdin A. Advances in Clinical Child Psychology. Vol.11. New York: Plenum, 1988.
15. Koenig K, Rubin E, Klin A, Volkmar FR. Autism and the pervasive developmental disorders. In Zeanah CH. Handbook of Infant Mental Health. New York: Guilford Press, 2000.
16. Helt M, Kelley E, Kinsbourne M, et al. Can children with autism recover? If so, how? Neuropsychol Rev 2008; 18: 339–366.
17. Zwaigenbaum L, Bauman ML, Choueiri R, et al. Early intervention for children with autism spectrum disorder under 3 years of age: Recommendations for practice and research. Pediatrics 2015; 136: S60–S81.
18. Charman T. Early identification and intervention in autism spectrum disorders: Some progress but not as much as we hoped. Int J Speech Lang Pathol 2014; 16(1): 15–18.
19. Vivanti G, Prior M, Williams K, Dissanayake Ch. Predictors of outcomes in autism early intervention: why don't we know more? Front Pediatr 2014; 2(58): 1–10.
20. Hrdlička M, Dudová I. Dětský autismus. In Raboch J, Uhlíková P, Hellerová P, et al (eds.) Doporučené postupy psychiatrické péče IV. Psychiatrická společnost ČLS JEP 2014: 165–169.