

Autismus

MUDr. Hana Ošlejšková

Klinika dětské neurologie LF MU, Dětská nemocnice, FN Brno
Centrum pro diagnostiku autismu u dětí a adolescentů

Souhrn

Poruchy autistického spektra jsou charakterizovány triádou behaviorálních symptomů. Jsou to problémy v sociální interakci, deficity ve verbální a neverbální komunikaci a omezené a stereotypně se opakující rituály i zájmy. Jedná se o neurovývojovou poruchu s vícečetnou etiopatogenezí a s možným přidružením dalších neurologických i psychiatrických onemocnění, jako je epilepsie, psychomotorická retardace, poruchy rozvoje řeči a dalších. Diagnostice i následné péči se věnuje řada lékařských odborností, psychologové a speciální pedagogové. Porucha je nevléčitelná a celoživotní. Velmi podstatná je včasná diagnostika se zahájením specializovaného pedagogického vedení a kognitivně behaviorální terapie. V tomto článku, který je určen především pediatrické veřejnosti, jsou uvedeny všechny typické a nápadné klinické projevy s akcentem na pozdnější kojenecké a batolecí věkové období, kdy podezření na autismus může být dobře informovaným lékařem již kompetentně formulováno.

Klíčová slova: autismus poruchy autistického spektra pervazivní vývojové poruchy Aspergerův syndrom dětská desintegrativní porucha neurovývojové vady epilepsie dysfázie psychomotorická retardace

Úvod

Autismus je zkrácený název pro skupinu onemocnění, která je v poslední době označována spíše zastřešujícím názvem „**pervazivní vývojové poruchy nebo autistické spektrum či kontinuum**“. Novější názvy lépe vystihují kontinuální kvantitativní škálu asociovaných kognitivních a behaviorálních poruch zahrnující kvalitativně tři zásadní okruhy klinických příznaků. *Jednak problémy v sociálním chování, dále deficity ve verbální a neverbální komunikaci a omezené a stereotypně se opakující vzorce chování i zájmů.* V minulosti bývala užívána i jiná označení, která se dnes již nedoporučují, jako např. autistická psychóza či dětská schizofrenie.

Slovo „autos“ znamená v řečtině „sám“ a osamělost s uzavřením se do vlastního světa jsou dosud považovány za nejnápadnější projevy autismu.

První lékařské popisy autismu pocházejí z let 1943–1944, jejichž autory jsou lékaři Leo Kanner a Hans Asperger. Původně byl autismus považován spíše za „duševní onemocnění“ nebo také za důsledek příliš chladné rodičovské výchovy. Umíme si představit, že toto pojetí etiopatogeneze muselo často ústít v traumatizaci rodičů i ostatních členů rodiny. V současnosti je autismus řazen do skupiny **neurovývojových poruch** (tab. 1). Neurovývojové poruchy charakterizuje *vrozený defekt některých funkcí mozku*. Porucha může mít genetický podklad, ale na jejím vzniku se mohou podílet i různorodé inzulty a vlivy pro-

TABULKA 1

Neurovývojové poruchy (užší výběr)

Mentální retardace

Vývojové poruchy řeči a jazyka (poruchy komunikace – např. vývojová dysfázie)

Specifické vývojové poruchy školních dovedností (dyslexie, dysgrafie, dyskalkulie...)

Specifické poruchy pozornosti a schopnosti koncentrace (syndrom ADHD – Attention Deficit Hyperactivity Disorder, ADD, HD...)

Syndrom neobratného dítěte

Poruchy autistického spektra

středí, např. v časném prenatalním období. Nejedná se vždy o jednoznačně dědičné onemocnění, ale podle studií s dvojčaty se autismus může vyskytnout u obou sourozenců a v rodinách autistů je také prokazatelně vyšší výskyt různých psychiatrických onemocnění. Klinické příznaky neurovývojových vad včetně autismu se ozřejmují a jsou postupně rozpoznávány až během vývoje jedince, obvykle nejpozději do pěti let věku. Jedná se o *celoživotní poruchy*, které v kauzální podstatě zpravidla nelze terapeuticky zasáhnout. Je možné farmakologicky zlepšit jednotlivé symptomy choroby.

Incidence výskytu

Autismus se v současné době stal celospolečenským problémem. Incidence u volněji definovaného tzv. „širšího“ fenotypu je udávána 10–20 autistů na 10 000 živě narozených dětí (tedy 1 případ na 500–1 000 dětí). Je zřejmé, že se nejedná o vzácné onemocnění. Je zajímavé, že postihuje častěji chlapce, a to v obvykle udávaném poměru 3 : 1 až 4 : 1 k dívkám. Vyšší podíl postižení chlapců bývá vysvětlován hypotetickou vazbou této poruchy na chromosom X, případně i lepší výbavou ženského pohlaví ke komunikaci, a tudíž větší odolností vůči tomuto typu handicapu.

Etiologie a patogeneze

Autismus je třeba chápat jako *klinický syndrom s nejednotnou a různorodou etiopatogenezi*. Na vzniku jeho symptomů se může podílet celá řada příčin. Jednoznačně je uznáván význam genetické vlohy, zřejmě polygenního charakteru. Autismus se ale může projevit také u mnoha monogenně podmíněných chorob či chromosomálních aberací (např. syndromu Angelmanova, Prader-Williho, Rettova, Downova, fragilního chromosomu X, komplexu tuberózní sklerózy anebo některých dědičných poruch metabolismu). K rozvoji onemocnění mohou zřejmě přispět i faktory prostředí, jako prenatalní toxické a infekční noxy (rubeola, cytomegalovirus, herpes simplex virus, expozice kokainu, alkoholu, některým lékům), vakcinace apod. Moderní zobrazovací metody nezdědka odhalí strukturální léze CNS nejrůznější lokalizace, nejčastěji ve frontálních a temporálních lalocích a v mozečku. Zhruba posledních 20 let je studován mozek a jeho jednotlivé substrukturní post mortem (Autism Tissue Program, USA). Po velmi podrobném MRI zobrazení mozku jako celku jsou podrobně zkoumány jeho jednotlivé části a výsledky jsou srovnávány s mozky neautistických jedinců v různých věkových kategoriích. Zatím bylo zjištěno, že mozky autistů jsou celkově větší a často vykazují poruchy migrace neuronů, které během vývoje např. místo v povrchové vrstvě kůry

končí v jiných strukturách. Tyto migrační omyly v temporálních lalocích jsou často provázeny rozvojem epilepsie. Proto je epilepsie s autismem často asociována. Velmi podezřelou strukturou pro vznik autismu je limbický systém, který hraje důležitou roli v emocích člověka, vnímání strachu a vytváření dlouhodobé paměti. Některé autistické mozky vykazují v amygdale a hippocampu zvýšený počet zdánlivě nezralých buněk. Tyto změny spolu s některými strukturálními rozdíly v mozkovém kmeni ukazují na inzulty působící na velmi nezralý mozek v časně prenatalním vývoji. Obě jmenované struktury jsou opět významné pro možný souběžný rozvoj epilepsie. Lidská mozková kůra je strukturována do „minislopců“ se skupinkami 60–80 neuronů, které přijímají vstupní a vytvářejí výstupní informaci. Zdá se, že u mnoha jedinců s autismem jsou neurony menší a „minislopců“ početnější, než je průměr. Analogií ke zvýšenému počtu minislopců je zvýšení pixelů v digitálním fotoaparátu. Je možné, že právě toto vede k vysoké rozlišovací schopnosti a je zodpovědné za výjimečnou vizuální paměť a speciálním zaujetím pozornosti k detailu, což je pro autisty typické. Jiní studují roli extrémního oxidativního stresu na neurony a jejich poškození, buněčný růst neuronů cerebella a neurotrofiny a množství oxytocinu, který je zřejmě u autismu snížen. Na vzniku některých symptomů autismu se pravděpodobně podílí i další dysregulace dopaminového a serotoninového systému a změny v produkci endogenních opioidů. Vidíme, že postupné odhalování celé škály poruch teprve kompletuje mozaiku současných znalostí o příčinách autismu.

Klinický obraz autismu obecně

Bylo již zmíněno, že nejznámějším a nejnápadnějším symptomem poruchy je osamělost a uzavření se do vlastního světa. Takto postižené děti se straní kolektivu a nevyhledávají společnost jiných lidí.

Autismus v dnešním pojetí však není pouhým synonymem pro snahu vyhnout se společenským kontaktům. Naopak, často jej provází zoufalé úsilí těchto kontaktů dosáhnout. Neschopnost komunikace vede u některých pacientů k frustraci a projevům agresivity a autoagresivity. Charakteristické jsou poruchy chování ve třech základních okruzích, tzv. *behaviorální triáda podle Wingové*:

- omezení recipročních sociálních interakcí
- omezení reciproční komunikace verbální a neverbální
- omezení imaginace (fantazie) s chudým a stereotypním repertoárem chování a zájmů

Autisté nerozumí symbolům odpovídajícím jejich mentálnímu věku. Přitom symbolika tvoří základ lidské komunikace a odráží se v mimice, pantomimice i řeči. Proto

vlastně nechápou to, co vidí, slyší a prožívají. Řeč sice někdy dobře ovládají, ale nechápou význam používání jazyka pro komunikaci. Jejich slovní projev bývá stereotypní, pedantický, fádňí, bez intonace a emocí, se zvláštní dikcí. Velmi častá je u nich kombinace s poruchami rozvoje řeči až k nemluvnosti. Jejich zrakový kontakt může působit dojmem „pohledu skrz“, bez komunikačního významu. Jsou doslovně vázání na realitu, nechápou kreativitu a proměnlivost lidského chování, ironii, žert, lež a skrytý význam. Okolní svět je pro ně příliš abstraktní. Chybí jim schopnost empatie a spontaneita, jejich chování je „strojové“. Žijí mezi lidmi lhostejní k jejich pocitům a osoby je zajímají méně než předměty. Nejsou schopni navazovat normální mezilidské vztahy a odmítají jakékoliv změny. Mají chudou fantazii a představivost, milují stereotypy a preferují je. Jejich zájmy jsou omezené, i když někdy dovedené až k absurdní dokonalosti. Jako příklad může posloužit dokonalá znalost telefonních seznamů a jízdních řádů.

Pro pochopení jednotlivých klinických obrazů autismu a neuvěřitelné různorodosti a pestrosti příznaků u konkrétního pacienta je naprosto zásadní si uvědomit, že celá skupina neurovývojových vad se vyskytuje velmi často v různých kombinacích. Proto jsou autisté ve dvou třetinách postiženi mentální retardací v celé její kvantitativní škále, poruchami vývoje řeči v plném kvantitativním a kvalitativním spektru od téměř normální řeči, přes vývojovou dysfázii, sluchovou verbální agnózi až k totální nemluvnosti. Stejně tak vidíme kombinace se syndromy

hyperaktivity, event. i s poruchami pozornosti (syndrom ADHD) a syndromem neobratného dítěte. Přidružené bývají i další poruchy, např. zrakové obtíže až po slepotu, sluchové nedostatky až po hluchotu, někdy s dominujícím postižením percepční úrovně, a mohou být přítomny funkční poruchy zažívacího traktu.

Autistické spektrum, klasifikační přístupy, subtypy autismu

Samotný autismus je pouze behaviorální klinický syndrom a jeho diagnostika spočívá na přítomnosti základních symptomů. Jeho různé varianty zahrnuje širší pojem „pervazivní vývojové poruchy“ případně poněkud vyhraněnější a zúžený pojem „autistické spektrum či kontinuum“. Celá skupina podléhá vnitřnímu dělení s pevně stanovenými kritérii pro jednotlivé subtypy. Klasifikace prodělala během nejméně padesátileté historie značné změny. Současný trend prezentuje klasifikační verze Americké psychiatrické asociace v posledním vydání Diagnostického a statistického manuálu mentálních onemocnění z roku 1994 (DSM 4 1994) nebo klasifikace Světové zdravotnické organizace mentálních a behaviorálních poruch z roku 1993 (MKN/ICD 10 1993). Tabulka 2 prezentuje obě klasifikace.

Klinický obraz byl souhrnně prezentován výše. Nyní se stručně zmíníme o jednotlivých *hlavních subtypech autismu* v rámci autistického spektra. Zařazení pacienta do konkrétní podskupiny má svoje pevně stanovená diagnostická kritéria.

TABULKA 2

Pervazivní vývojové poruchy autistického spektra

Diagnóza DSM-IV*

Autistická porucha
Aspergerova porucha
Dětská desintegrativní porucha
Rettova choroba
PDD-NOS
Atypický autismus
Žádná odpovídající diagnóza (dle DSM-IV)

Diagnóza ICD-10†

Dětský autismus
Aspergerův syndrom
Jiné desintegrativní poruchy
Rettův syndrom
Atypický autismus
Jiné PDD
Nespecifikované PDD
▪ hyperaktivní porucha
▪ s mentální retardací
▪ se stereotypními pohyby

PDD-NOS = jinak nespecifikované pervazivní vývojové poruchy

* American Psychiatric Association – Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 4th ed. Washington, DC: American Psychiatric Association, 1994.

† World Health Organization. The ICD-10 classification of mental and behavioral disorders: clinical descriptors and diagnostic guidelines. Geneva: World Health Organization 1992, 1993.

Dětský autismus (časný infantilní autismus, klasický autismus, Kannerův syndrom – F84. 0)

Narušení se projevuje už před třetím rokem života. Až 70 % dětí provází mentální postižení různého stupně. Je silně narušena kvalita verbální komunikace. Děti často nemluví vůbec nebo pokud mluví, pak s řadou odchylek. Častá je echolalie, perseverace, „vlastní, okolí nesrozumitelná řeč“, žargonismus, řeč v 2. osobě či řeč mimo sociální kontext bez komunikační hodnoty. V nonverbální komunikaci chybí přátelské emoční reakce, pohled do očí, je bázeň z neškodných věcí, záchvaty vzteku agrese. Dítě je extrémně uzavřeno do sebe a neprojevuje zájem o okolí. Chování je stereotypní, vykazuje omezené zájmy i aktivity, chybí spontaneita chování a tvořivost hry. Častá je preference „non soft“ a mechanických nebo zvukových hraček a bývá obliba hudby. Před kontaktem s lidmi dítě obecně preferuje předměty. Jsou abnormní smyslové reakce s přecitlivělostí na některé vjemy.

Tento subtyp autismu je obecně považován za typický a bývá označován také jako „jádrový autismus“. Jeho diagnostika obvykle nepřináší nejasnosti.

Aspergerův syndrom (F84. 5)

Příznaky jsou obdobné jako u dětského autismu, ale IQ je normální, v některých složkách až nadnormální. U této formy více než u jiných platí převaha postižených chlapců. Raný vývoj jazyka je normální, ale řeč působí dojmem předčasně vyspělé, konvenční, pedantické s oblibou povrchní konverzace a mentorování. Vyskytují se poruchy výslovnosti, zvláštnosti dikce a zvláštní intonace, exprese bývá lepší než porozumění, hlas může mít neobvyklé zabarvení (např. nízký, skřípavý). Pantomimika těla i mimika obličeje je chudá, málo odrážející emoční stav a situační kontext, pohled bývá obvykle upřený. Rutinní chování a rituály jsou celkově na vyšší úrovni a lépe propracované než u dětského autismu. Současně se vyskytuje neobratnost jemné i hrubé motoriky. Typické pro tuto podskupinu jsou zvláštní zájmy a specifické dovednosti realizované často až s fanatickým zaujetím. Lze je vzhledem k věku postiženého a kulturním zvyklostem označit za podivné. Jedná se o znalosti jízdních řádů i dopravy nazpaměť, o oblibu encyklopedií s encyklopedickými znalostmi, např. vesmíru, pravěku, dokonalé detailní překreslování map. Bývají i hudební a umělecké zájmy.

Atypický autismus (F84. 1)

Tato podskupina pacientů bývá diagnostikována obvykle až po třetím roce života a obtíže se mohou prezentovat v pozdějším věku než u dětského autismu. Jsou významné disharmonie v kvantitě vyjádření příznaků základní behaviorální triády, event. není kompletní.

Dětská desintegrační porucha (Hellerova psychóza, F84. 3)

Jedná se o vzácné onemocnění, kdy vývoj jedince probíhá normálně zhruba do 2,5–4 (6) let, a pak se objevuje regres řeči, chování do autistického typu a rozpad kognitivních schopností jedince.

Jiný velmi praktický klasifikační přístup dělí autismus podle IQ a sociálního IQ na subtyp vysokofunkční, středněfunkční a nízkofunkční.

Další častou zajímavou podskupinu v autistickém spektru napříč všemi subtypy představuje tzv. *autismus s regresem*. Do této kategorie zapadá přibližně 30 % autistických pacientů. Vývoj takového dítěte probíhá zpravidla do dvou let věku normálně a teprve poté se dostavuje regres do autistického chování a obvykle i regres řeči, byť vyvinuté jen na úrovni několika slov, které dítě zapomene.

Autismus a epilepsie

Autismus je často provázen dalšími souběžnými zdravotními problémy. Mezi nejčastější patří *epilepsie*.

Až 40 % pacientů s autismem trpí epileptickými záchvaty a až 60 % má specifickou epileptickou abnormitu v EEG. Epilepsie či specifické EEG abnormity se objevují i u jiných neurovývojových vad, ale u autismu je procento výskytu epilepsie zřetelně vyšší. Snad i proto, že funkční a morfologické postižení u autismu bývá nejvíce patrné v limbickém systému, ve frontálních a temporálních lalocích, tedy strukturách výrazně epileptogenních. Přítomnost souběžných epileptických záchvatů je tím vyšší, čím vyšší je průměrný věk prezentovaného souboru, čím vyšší je procento mentálně postižených, event. dětí s hybným postižením.

Z pohledu dětských neurologů je velice zajímavá podskupina nemocných, u nichž se autismus manifestuje regresem. U části pacientů může vývojový regres kauzálně souviset přímo s procesem epileptogeneze, ať již provázené manifestními klinickými záchvaty nebo „jen“ specifickou EEG abnormitou, například ve formě elektrického spánkového statusu jako u syndromu ESES (elektrický status epileptikus v průběhu pomalého spánku). Symptomy autismu právě u této podskupiny by někdy mohly být ovlivnitelné antiepileptickou léčbou. Epileptiformní regres se může týkat jen řeči, jak je tomu u Landau-Kleffnerova syndromu (syndrom získané afázie s epilepsií). Existují však plynulé přechody od souběžného regresu řeči a chování až do autistických projevů. Pro stav, kdy autistická porucha převažuje, se užívá označení *epileptiformní autistický regres*. Pokud se regres týká i kognitivních funkcí, jedná se o tzv. *epileptiformní dětskou desintegrační poruchu*. Neurolog samozřejmě léčí i epileptické záchvaty „jen“ přidružené k autismu. Také v situaci, kde kauzální souvislost mezi epilepsií a regresem není, může potlačení záchvatů zmírnit

poruchy chování, včetně autistických. Daleko složitější je otázka, nakolik je vhodné podávat „preventivně“ anti-epileptika pacientům s izolovanou specifickou abnormitou v EEG, avšak bez epileptických záchvatů. Každý takový případ je nutné posuzovat zcela individuálně a případně využít možnost časově omezeného terapeutického testu.

Diagnostika autismu

Nejpodstatnější pro stanovení diagnózy je *specializované psychologické vyšetření*, kde psycholog využívá řady standardizovaných testů pro diagnostiku autismu a dle platných kritérií klasifikuje subtypy. Dále by mělo proběhnout *neurologické přezkoušení* a zvláště u případů s regreseem či mentální retardací i *genetická konzultace, event. vyšetření, včetně vyšetření na dědičné poruchy metabolismu*. Pro častý souběžný výskyt epilepsie je samozřejmostí *EEG a celonoční záznamy EEG*. Velmi užitečné je také *vyšetření struktury mozku, nejlépe MRI a CT*, především k odhalení vývojových strukturálních vad mozku či vad způsobených patologickými, např. perinatálními okolnostmi. Pro řadu přidružených psychiatrických poruch bývá nezbytná realizace *psychiatrického vyšetření*. Dále je nutná spolupráce *ortopeda, očního lékaře, otorinolaryngologa a pediatra*.

Tzv. lékařská diagnóza je podmínkou pro sociální zařazení a zařazení do specializovaného vzdělávacího systému.

Úloha praktického pediatra v časně diagnostice autismu

Odlišnosti ve vývoji a chování dítěte mohou být nápadné již v několika prvních měsících života, jen je třeba na ně pomyslet. Typické je, že vážně běžná interakce matka – dítě (pozitivní a „potěšená“ reakce při mazlení s odezvou smíchu). Dítě bývá odtažené, vzdálené, nerado se chová, chybí sociální úsměv. Nenavazuje empatický oční kontakt, i když je „očního kontaktu“ schopné, téměř nikdy nesleduje směr pohledu jiné osoby. Hraje si o samotě, nevyhledává společnost jiných dětí ani dospělých, působí dojmem, že žije ve vlastním světě. Často bývá charakterizováno jako klidné a hodné, pohraje si samo, je samostatné a dává přednost sebeobsluze. Některé úkony se dokonce naučí dříve než vrstevníci. Nereaguje na své jméno, neřekne si, co chce, někdy působí dojmem, že neslyší nebo slyší zvuky, ale nereaguje na řeč, nemá na rozloučenou. Dítě není schopno sdílené pozornosti. Nedokážeme zaměřit pozornost dítěte na věci, na které jej upozorňujeme. Chybí deklarativní ukazování, což znamená, že dítě nás nenutí věnovat pozornost věcem v jeho okolí. Chybí napodobivá hra, není schopno si hrát „na něco“ (symbolická hra na rodinu, školu). Některé činnosti preferuje a dělá s velkou

chutí i zručností stále dokola, např. skládání kostek do řad. Může preferovat mechanické hračky a věci „denního života“ spíše technického rázu (pračky, radiopřijímače, mlýnky) před „soft“ hračkami typu plyšových medvídků a zvířátek. Provádí zvláštní pohyby a motorické zvyklosti. Chodí po špičkách, třepe či kroutí rukama bez emočního kontextu, poťukává, pouští a stříká vodu. Často bývá opožděný vývoj řeči, chybí žvatlání či je monotónní a není užíváno k sociální komunikaci. 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. Na druhé straně neuvěřitelná pestrost příznaků nás u konkrétního autistického dítěte může překvapit abnormální zdatností v mechanickém zapamatování a nevyčerpatelně oblibě memorování dlouhých příběhů a pohádek po jednom či dvou posleších.

Nic z výše popsaného neplatí zcela absolutně a u všech dětí stejně, a naopak mnohé zde nebylo zmíněno. *Diagnostika autismu je reálná ve třech letech věku*, ale už u dětí daleko nižšího věku často můžeme dobře vysledovat *rizikové projevy*. Právě praktický pediatr je první lékař, tedy informovaná osoba, která může dobře zareagovat i na mimoděk matkou sdělované postřehy o projevech a chování dítěte a včas spustit specializovanou diagnostiku psychologickou. Tabulka 3 předkládá prakticky využitelný dotazník pro vytípnování dětí ve věku 1,6–2 roky s podezřením na autismus. Nejedná se o diagnostický test.

Možnosti terapie

Autismus je prakticky nevléčitelná celoživotní porucha s minimálními možnostmi kauzální terapie. Uplatňována je *terapie symptomatická*. Zmíněna byla terapie přidružených epileptických záchvatů a dále psychiatrická farmakoterapie, která může redukovat agresivitu či autoagresivitu, impulsivitu, afektivní labilitu, anxieta, hyperaktivitu, rituály, stereotypy, obsedantně-kompulzivní rysy a poruchy spánku. Z neuroleptik jsou využívány zvláště haloperidol, clomipramin, dále selektivní inhibitory re-uptaku serotoninu (SSRI), clonidin, naltrexon, fenfluramin a risperidon. U kombinace autismu se syndromem ADHD mohou být výjimečně aplikována psychostimulancia jako methylfenidat. Se sporným medicínským vysvětlením je někdy využívána terapie vysokými dávkami pyridoxinu, stejně tak suplementace magnézia. Velkou pozornost i naděje vzbudily zprávy o účinku hormonu sekretinu, kdy bylo popisováno až dramatické zlepšení autistických symptomů. Recentnější studie však tyto naděje jednoznačně nepotvrdily. Naděje vznikly po intravenózní aplikaci sekretinu při diagnostice gastrointestinálních dysfunkcí aso-

ciovaných s autismem a u tohoto typu pacientů nelze zcela vyloučit jeho parciální význam. Stejně to platí i u terapie alergologické, imunologické (imunoglobuliny), cerebrolysinu a dietních opatřeních, včetně např. bezglutánové diety. **Nejpodstatnější v péči o autisty je kognitivně behaviorální terapie a speciální pedagogické vedení.** Proto je tak důležitá spolupráce lékařů a psychologů se speciálními pedagogickými centry zaměřenými na péči o autistické děti i dospělé a také s laickými sdruženími rodičů a dalších členů rodin, jako je APLA (Asociace pomáhající lidem s autismem).

DOPORUČENÁ LITERATURA

1. Aarts JHP, Binnie CD, Smit AM, et al. Selective cognitive impairment during focal and generalized epileptiform EEG activity. *Brain* 1984;107:293-308.
2. Aicardi J. Syndrome of acquired aphasia with seizure disorder: epileptic aphasia, Landau-Kleffner syndrome, verbal auditory agnosia with convulsive disorder. In: Procopis P, Rapin I, (eds). *Epilepsy in Children*. New York: Raven Press, 1994.
3. Allen D. Developmental language disorders in preschool children: Clinical subtypes and syndromes. *School Psych Rev* 1989;18:442.
4. Bishop DVM. Age of onset and outcome in „acquired aphasia with convulsive disorder“ (Landau-Kleffner syndrome). *Dev Med Child Neurol* 1985;27:705-712.
5. Deonna T. Annotation: cognitive and behavioral correlates of epileptic activity in children. *J Child Psychol Psychiatry* 1993;34:611-620.
6. Di Martino A, Tuchman RF. Antiepileptic drugs: affective use in autism spectrum disorders. *Pediatr Neurol* 2001;25:199-207.
7. Filipek, Pauline A. *Autistic Spectrum Disorders*. In: Swaiman, Kenneth F, Ashwal, Stephen: *Pediatric Neurology, Principles & Practice*. 3rd ed. St. Louis, Missouri: Mosby (A Harcourt Health Science Company), 1999:606-628.
8. Kurita H. Infantile autism with speech loss before the age of thirty months. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry* 1985;24:191-196.
9. Kurita H, Kita M, Miyake Y, 1992. A comparative study of development and symptoms among disintegrative psychosis and infantile autism with and without speech loss. *J Autism Dev Disord* 22:175-188.
10. Maccario M, Hefferen SJ, Keblusek SJ 1982. Developmental dysphasia and electrographic abnormalities. *Dev Med Child Neurol* 24:141-155
11. Mouridsen SE, Rich B, Isager T. Validity of childhood disintegrative psychosis: general findings of a long-term follow-up study. *Br J Psychiatry* 1998;172:263-267.
12. Nass R, Gross A, Devinsky O. Autism and autistic epileptiform regression with occipital spikes. *Dev Med Child Neurol* 1998;40:453-458.
13. Owley T, Steele E, Corsello C, Risi S, McKaig K, Lord C, et al. A Double-blind, placebo-controlled trial of secretin for the treatment of autistic disorder. *Med Gen Med* 1999;E2.
14. Tuchman R, Rapin I. Epilepsy in autism. *Lancet Neurol* 2002;1:352-358.
15. Tuchman R. Treatment of seizure disorders and EEG abnormalities in children with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2000;30:485-489.
16. Tuchman RF, Rapin I. Regression in pervasive developmental disorders seizures and epileptiform electroencephalogram correlates. *Pediatrics* 1997;99:560-566.
17. Tuchman RF, Rapin I, Shinnar S. Autistic and dyspraxic children, I: clinical characteristics. *Pediatrics* 1991;88:1211-1218.
18. Tuchman RF, Rapin I, Shinnar S. Autistic and dyspraxic children, II: epilepsy. *Pediatrics* 1991;88:1219-1225.

strukturou pro vznik autismu je limbický systém, který hraje důležitou roli v emocích člověka, vnímání strachu a vytváření dlouhodobé paměti. Některé autistické mozky vykazují v amygdale a hippocampu zvýšený počet zdánlivě nezralých buněk. Tyto změny spolu s některými strukturálními rozdíly v mozgovém kmeni a corpus callosum patrně ukazují na inzultu působící na velmi nezralý mozek v časně prenatálním vývoji. Lidská mozková kůra je strukturována do „minisloupců“ se skupinkami 60–80 neuronů, které přijímají vstupní a vytváří výstupní informaci. Zdá se, že u mnoha jedinců s autismem jsou neurony menší a „minisloupců“ početnější než je průměr. Nálezy těchto studií jsou ale velmi rozdílné, někdy i kontroverzní a interpretace rozporuplná. Zatím je jisté, že přínosnější než pouhá strukturální hodnocení je jejich korelace s konkrétními behaviorálními projevy autismu, ale vzhledem k nesmírné rozmanitosti symptomů i jejich kombinací je to velmi obtížné. V tomto směru jsou pozoruhodné práce českých autorů, které se zaměřily na strukturální i funkční nálezy u autismu a jejich korelaci (11, 12, 5). Hrdlička (5) v souboru 77 pacientů s autismem prokázal signifikantní korelaci některých subskóre škály ADI-R (Autism diagnostic interview – revised) s velikostí corpus callosum, bilaterálně s velikostí nucleus caudatus a amygdaly a pravostřanně s rozměry hippocampu. Dosud nebylo ale provedeno srovnání s kontrolní skupinou pacientů. Byly provedeny i rozsáhlé funkční zobrazovací studie pomocí SPECT, PET a MRS (magnetickou rezonanční spektroskopii). V celkovém hodnocení jsou jejich výsledky opět poměrně inkonzistentní. Existuje velké množství prací o neurochemii mozku osob s autismem. Je studována role extrémního oxidativního stresu na neurony a jejich poškození, buněčný růst neuronů cerebella a neurotrofiny, množství oxytocinu, který je zřejmě u autismu snížen. Na vzniku jednotlivých konkrétních symptomů autismu se pravděpodobně podílí i další nejrůznější dysregulace dopaminového, serotoninového a opioidního systému.

Klinický behaviorální obraz autismu

Autismus je klinický syndrom, který je diagnostikován na základě poruchy tří základních okruhů chování. *Zhoršení v sociálních interakcích, nedostatky v komunikaci a omezené stereotypní chování a zájmy.* Skupina autistického kontinua podléhá vnitřnímu dělení s pevně stanovenými kritérii pro jednotlivé subtypy. U nás využíváme ke klasifikování spíše klasifikace mentálních poruch a poruch chování World Health Organization (Světové zdravotnické organizace) ICD-10 (MKN-10) (9). Dětský (infantilní, Kannerův) autismus je nejlépe popsanou poruchou z celého spektra. Další klasifikované subtypy autismu se v různých aspektech i míře liší. Příznaky dětského

autismu se ozřejmují již od tří let života, o něco později nastupují i u atypického autismu a kolem šesti let u Aspergerova syndromu. Odpovědi rodičů na naše otázky, které jim zpětně klademe, dokazují, že některé symptomy jsou ale opravdu přítomny a dokonce rodiči rozpoznávají již v kojeneckém věku. Recentní francouzská studie uvádí, že 37,6% rodičů vnímalo patologii u svých dětí již do jednoho roku života dítěte (2). V této souvislosti jsou zajímavé posílehy a inspirativní návrhy možností velmi časně detekce potenciální autistické symptomatologie např. podle přetrvávající abnormální zrakové fixace ještě na konci druhého trimestru. Jedná se o fenomén vývojově nezralé formy vynucené fixace, který je fyziologický v průběhu prvního trimestru. Tehdy kojeneček fyziologicky dlouhou dobu ulpívá pohledem na nápadně lesklém či barevném předmětu a nedokáže volně odpoutat pozornost. V druhém trimestru díky pokračujícímu vývoji CNS dítě začíná volně volit téma i dobu sledování a kromě upřednostňování obličejů sleduje také živé objekty. Ne tak zřejmě dítě, u kterého bude teprve později rozpoznán autismus. Komárek zmiňuje potenciální užitečnost zarážení sledování této vývojové změny do škály testů ve vývojovém screeningu dětského neurologa, který je dosud hlavně orientován na motorické funkce (7). Nástup příznaků autismu je nejčastěji pozvolný a plíživý v průběhu prvního roku života. Zhruba 30–39% případů napříč celým autistickým spektrem se ozřejmí tzv. autistickým regresem. Jedná se o vývojový krok zpět, kdy dítě částečně nebo úplně ztrácí získané vývojové dovednosti především v oblasti řeči, ale i sociálního chování a neverbální komunikace a někdy i v kognitivních schopnostech. Dle našich zkušeností všechny vývojově dosažené schopnosti dítěte před regresem nemusí být zcela normální. Může se jednat o regres jen několika málo slov kolem 18 měsíců života, který přivádí rodiče poprvé k lékaři.

Okruh sociálních interakcí a neverbální komunikace

Je důležité si uvědomit, že zhoršení v sociální existenci a vztazích je kvalitativní a nemusí se jednat o úplné chybění sociálního chování. Poruchu si představme v celém spektru možností od úplného chybění uvědomění si existence jiných osob až po vytváření očního kontaktu, který je ale obvykle kratší, bez zájmu a není používán k modulaci sociálních interakcí nebo získání něčí pozornosti. Děti s autismem se obvykle zdají chladné, s odstupem, nevztahují ruce k pochování, nereagují radostí či úsměvem při vstřícném kontaktu matky a dalších osob. Neukazují na předměty rukou a nesledují se sdíleným zájmem objekty ukazované jinou osobou, nemávají na rozloučenou. Často vykazují naprostý nedostatek sociální nebo emoční reciprocity. Da-

leko více a soustředěněji se zajímají o předměty než o osoby. Nechápuo význam gestiky těla a tváře v sociálních vztazích. Někdy jsou charakterizovány jako nápadně hodné a klidné, dávají přednost sebeobsluze a rychle i předčasně se učí potřebné dovednosti, jsou popisovány jako samostatné, málo plačící jako by necitily bolest. Nemají zájem o jiné děti ani o dospělé a raději si hrají samy, stranou od ostatních nebo jen pozorují. Málokdy mají stejné staré přátele. Obvykle tíhnou k starším až dospělým osobám nebo naopak k dětem mnohem mladším.

Okruh poruch verbální komunikace

Představuje velmi různorodou škálu poruch řeči. Napříč autistickým spektrem se expresivní jazyková funkce pohybuje od úplné nemluvnosti k verbální plynulosti, i když plynulost bývá provázena řadou sémantických (význam slova) a verbálně pragmatických (používání jazyka ke komunikaci) chyb. V raném dětství některé děti nežvattají a nepoužívají žádnou komunikativní vokalizaci. Některé dokonce ani adekvátně nerozumí řeči a nereagují proto na pokyny a na zavolání jménem a často se o nich domníváme, že jsou hluché. Jedná se o příznak verbální sluchové agnózie. Dle mých vlastních zkušeností ale dokonce i tyto děti nečekaně mohou adekvátně zareagovat na některé pokyny, pokud se týkají oblasti jejich vyhraněného zájmu a jsou jednoznačně slyšící, neboť reagují na zvuky jako je zvonek telefonu nebo u dveří, pád předmětů a podobně. U některých se řeč vůbec nevyvíjí a není kompenzována žádnou snahou o nonverbální náhradní komunikaci, tedy mimikou tváře, pantomimikou těla a gestikulací. Jedinci s adekvátní řečí nejsou schopni konverzovat o nějakém společném tématu a konverzaci udržet. Dominantní stále opakovanou abnormní strukturou pokusu o konverzaci jsou otázky. Děti s autismem často nereagují na to, že už byly zodpovězeny a stále dokola je opakují. Někteří hovoří k druhé osobě v monologu a samomluvě. Typicky po věku 2 let přetrvávají okamžité či odložené echolálie. Některé starší autistické dítě obratně inkorporuje do své mluvy celé části textů, které se naučilo z televize, videa, rádia či je čello – tzv. „scripts“. Děti mají obtíže se zájmeny nebo se slovy, které mění význam dle kontextu. Zájmena zaměňují, často o sobě hovoří ve 2. či 3. osobě nebo se označí jménem. Řeč bývá korektní, pedantická, se špatnou a podivnou intonací, odpovědi na otázky mohou být zcela mimo významový kontext.

Okruh stereotypního chování a omezených zájmů

Chybí kreativní obrazná hra, kdy je napodobována realita: např. hra „na mámu a tátu“. Děti s autismem si hrají stále dokola třeba s panenkami

a domečkem a recituje stále dokola dlouhé sekvence známého textu. Nedokáže změnit scénář hry a objevují se perseverace. Autističtí lidé mnohdy vášnivě pěstují zvláštní zájmy. Milují dinosaury, vážnou hudbu, jízdní řády a dopravu. V oblasti zájmu shromažďují až neuvěřitelně vyčerpávající data. Jsou upoutáváni neměnností. Na změny reagují citovým rozrušením a 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 pro obavy z afektů to raději respektují. V dospělosti mohou mít obsesivně kompulzivní příznaky. Typické jsou stereotypní a repetitivní motorické manýry např. třepání rukama, kroucení, zvláštní poťukávání hřbety prstů nebo nehty, tleskání, běhání po špičkách a dozadu. Patologií tyto projevy mohou být až po 2 letech věku. Dotýkají se a čichají k věcem. Rychle a obratně řadí hračky dle velikosti, barvy, tvaru. Rozsvěcují a zhasínají světla, pouští vodu či jsou fascinováni přeléváním vody z jedné nádoby do druhé, otvírají a zavírají stále dokola dveře. Fascinovaně pozorují mechanické věci: buben pračky, větrák, poslouchají tikot hodinek. Podle mých zkušeností velmi častým stereotypem zvl. u nízkofunkčních autistů je neskrývané a nadměrně časté sebeukájení.

Nejčastější neurologické komorbidity autismu

Pro pochopení jednotlivých klinických obrazů autismu a neuvěřitelné různorodosti a pestrosti příznaků u konkrétního pacienta je naprosto zásadní si uvědomit, že celá skupina neurovývojových vad se vyskytuje velmi často v různých kombinacích. Proto jsou lidé s autismem ve dvou třetinách postižení mentální retardací v celé její kvantitativní škále, poruchami vývoje řeči v plném kvantitativním a kva-

litativním spektru od téměř normální řeči přes symptomy vývojové dysfázie, sluchové verbální agnózie až k nemluvnosti. Stejně tak vidíme kombinace se symptomy syndromu hyperaktivity a poruchami pozornosti a neobratnosti jemné i hrubé motoriky. Přidružené bývají i další poruchy například zrakové obtíže až po slepotu, sluchové nedostatky až po hluchotu. Do klinického obrazu neodmyslitelně patří celá škála afektivních poruch a dalších poruch chování jako impulzivita, agresivita, autoagresivita, emoční labilita a poruchy spánku. Mezi nejčastější komorbidity patří epilepsie. Až 40% pacientů s autismem trpí epileptickými záchvaty a až 50% má specifickou epileptickou abnormitu v EEG. Snad i proto, že funkční a morfologické postižení u autismu bývá nejvíce patrné v limbickém systému, ve frontálních a temporálních lalocích, tedy strukturách výrazně epileptogenních. Přítomnost souběžných epileptických záchvatů je tím vyšší, čím vyšší je průměrný věk prezentovaného souboru, čím vyšší je procento mentálně postižených a dětí s hybným postižením.

Z pohledu dětských neurologů je velice zajímavá a provokující podskupina nemocných, u nichž se autismus asociovaný s epilepsií manifestuje regresem (6). Řadu autorů stále láká potencionální možnost, že u části pacientů může vývojový regres kauzálně souviset přímo s procesem epileptogeneze, ať již provázené manifestními klinickými záchvaty nebo „jen“ specifickou EEG abnormitou, například ve formě elektrického spánkového statu jako u syndromu ESES (elektrický status epilepticus v průběhu pomalého spánku). Vnímají analogii epileptiformního regresu řeči, jak je tomu u Landau-Kleffnerova syndromu (syndromu získané afázie s epilepsií), protože i zde existují plynulé přechody od pouhého regresu řeči do regresu asociovaných poruch chování až do autistických projevů. Pro regres v časové koincidenci s epilepsií, kdy autistické chování dominuje, na-

vrhují používat označení *epileptiformní autistický regres* (13). Pokud se regres týká i kognitivních funkcí, jedná se o tzv. *epileptiformní dětskou dezintegrační poruchu*. Neurolog samozřejmě léčí epileptické záchvaty „jen“ přidružené k autismu. Také v situaci, kde kauzální souvislost mezi epilepsií a regresem není, může potlačení záchvatů mírně zmírnit poruchy chování včetně autistických.

Závěr

Je zřejmé, že behaviorální, kognitivní a neurologické projevy autismu jsou informovaným člověkem jednoznačně rozpoznatelné v časném dětství. V důsledku toho je diagnostika doménou dětských neurologů, dětských psychiatrů, psychologů a pedagogů. Bohužel se jedná o *celoživotní poruchu*, kterou v kauzální podstatě zpravidla nelze terapeuticky zasáhnout. Farmakologicky je možné zlepšit jednotlivé symptomy, ale nejpodstatnější v péči o děti s autismem nadále zůstává včasné zahájení behaviorální terapie a speciálního pedagogického vedení. Proto byl tento článek koncipován s akcentem na časné projevy a rozpoznání autismu. Spolupráce se speciálními pedagogickými centry zaměřenými na péči o autistické děti i dospělé a s laickými sdruženími rodičů a dalších členů rodin jako je APLA (Asociace pomáhající lidem s autismem) je nezbytná. Mozaika poznání autismu i přes obrovskou explozi poznatků v minulých letech stále zůstává neúplnou. Osud lidí a strádání rodin pacientů s nedostatkem toho, co je symbolem inteligentního lidství, tedy schopnosti empatie a sociální komunikace zůstává nadále velmi zneklidňující a provokující pro ty, kteří tyto schopnosti mají.

MUDr. Hana Ošlejšková

Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno
Jihlavská 20, 625 00 Brno
e-mail: hoslej@fnbrno.cz

Literatura

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistic manual of mental disorders, 4th ed. (DSM-IV). American Psychiatric Association Washington, D.C. 1994.
2. Baghdadi 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.
3. Bailey A et al. Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study. *Psychol Med* 1995; 25 (1): 63–77.
4. Bryson SE. Brief report-epidemiology of autism. *J Autism Dev Disord* 1996; 26: 165.
5. Hrdlička M et al. Dětský autismus a jiné pervazivní poruchy: vztah autistické psychopatologie k vybraným mozkovým strukturám. *Čs psychol* 2002; 46 (4): 289–298.
6. Hrdlička M, Komárek V, Propper L et al. Not EEG abnormalities but epilepsy is associated with autistic regression and mental regression and mental functioning in childhood autism. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2004; 13: 4.
7. Komárek V. Neurobiologický model postižení. In: Hrdlička M, Komárek V. Dětský autismus. Praha: Portál 2004: 17–25.
8. McLennan JD, Lord C, Schopler E. Sex differences in higher functioning people with autism. *J Autism Dev Disord* 1993; 23: 217.
9. Mezinárodní klasifikace nemocí. Duševní poruchy a poruchy chování. Popisy klinických příznaků a diagnostická vodítka. 10. revize. Psychiatrické centrum Praha 1992.
10. Newschaffer CJ, Fallin D, Lee NL. Heritable and nonheritable risk factors for autism spectrum disorders. *Epidemiol Rev* 2002; 24 (2): 137–153.
11. Panoušek V, Černocho Z, Hanuš H. Má dětský autismus morfologický podklad? *Čes a slov psychiatr* 1994 90, (1): 20–27.
12. Propper L et al. Strukturální abnormality mozku u dětského autismu. *Čes a slov psychiatr* 2001; 97 (6): 269–275.
13. Tuchman R, Rapin I. Regression in pervasive developmental disorders: Seizures and EEG correlates. *Pediatrics* 1997; 99: 560.