Poruchy autistického spektra – včasná diagnostika a skríning

MUDr. Silvia Hnilicová, PhD., prof. MUDr. Daniela Ostatníková, PhD.
Akademické centrum výskumu autizmu, Fyziologický ústav LF UK, Bratislava

Poruchy autistického spektra (PAS) sú neurovývinové ochorenia, ktoré sú charakterizované poruchami v sociálnej komunikácii a prítomnosťou repetitívneho stereotypného správania sa. Ich incidencia a prevalencia na Slovensku nie je známa. Vo vyspelých krajinách sa na základe štúdií a národného zberu informácii uvažuje o prevalencii 1 – 2 % detí, s exponenciálne sa zvyšujúcou tendenciou výskytu. Zavedením skríningu M-CHAT vo veku 16 a 24 mesiacov sa môže znížiť vek diagnostiky pod 36 mesiacov z 4,51 roka v SR. Včasná diagnostika umožňuje včasnú intervenciu, ktorou ako jedinou vieme ovplyvniť dlhodobú prognózu jedincov s PAS. Okrem skríningu v ambulancii všeobecného pediatra je nutná surveillance PAS.

Kľúčové slová: autizmus, poruchy autistického spektra, včasná diagnostika, skríning

Autism spectrum disorder – early diagnosis and screening

Autistic Spectrum Disorders (ASD) are neurodevelopmental disorders characterized by impairment in social communication and the presence of repetitive stereotypical behavior. Incidence and prevalence PAS in Slovakia is unknown. In developed countries, based on studies and national collection of information, the prevalence of 1-2% of all children is estimated, with an exponentially increasing tendency. The introduction of M-CHAT screening at age 16 and 24 months could reduce the age of establishing diagnosis under 36 months (currently 4.51 years in Slovakia). Early diagnosis is a prerequisite for early intervention, which is the only factor that can influence the long-term prognosis of PAS individuals. In the pediatrician's office, in addition to screening, PAS surveillance is needed.

Key words: autism, autism spectrum disorder, early diagnosis, screening

Pediatr. prax, 2018;19(2):52-56

Úvod

Poruchy autistického spektra (PAS) patria medzi najčastejšie neurovývinové poruchy. Sú charakterizované dvoma jadrovými príznakmi, a to poruchou sociálnej komunikácie a obmedzeným repetitívnym správaním.

Klasifikácia

Hoci je na Slovensku platná Medzinárodná klasifikácia chorôb, 10. revízia (MKCH-10), v aktuálnej klasifikácii chorôb DSM-5 (Diagnostický a štatistický manuál APA) sa zahrnuli všetky predchádzajúce diagnózy ako detský autizmus, Aspergerov syndróm, Rettov syndróm, a iné pod jednu spoločnú skupinu diagnóz: Poruchy autistického spektra (PAS) (1) (tabuľka 1). V nej boli diagnostické kritériá zredukované, zameriavajú sa na problémy v oblasti sociálnej komunikácie a interakcie a na opakujúce sa vzorce správania a záujmov (diagnóza PAS nevyžaduje oneskorenie/poruchu reči). Podľa DSM-5 sa porucha nemusí vyskytovať do 3 rokov veku a diagnostické kritériá sú rozšírené o možné senzorické problémy (nadmerná citlivosť na hluk, na dotyk a pod.).

Tabuľka 1. Porovnanie klasifikácií

MKCH-10 (aktuálne platná na Slovensku)	DSM-IV-TR (USA) (do mája 2013)	DSM-5 (USA) (od mája 2013)
1. Detský autizmus	1.Autistická porucha	Poruchy autistického spektra (PAS) (Uvádzajú sa spresnenia, a to: stupeň závažnosti, prítomnosť mentálnej retardácie, porucha reči, možné pridružené ochorenia)
2. Atypický autizmus	2. Pervazívna vývinová porucha, inak nešpecifikovaná	
3. Aspergerov syndróm	3. Aspergerova porucha	
4. Rettov syndróm	4. Rettova porucha	
5. Iné dezintegratívne poruchy	5. Detská dezintegratívna porucha	

Zdroj: modifikované podľa MKCH-10 a DSM-5

Prevalencia

Prevalencia PAS je v USA podľa Centra pre kontrolu a prevenciu chorôb (CDC) 1 : 68, t. j. asi 1,47 %, v európskych štúdiách sa opisuje medzi 1 – 2 % (2, 3) so zvyšujúcou sa tendenciou výskytu.

Prevalencia autizmu na Slovensku je zatiaľ neznáma, v SR nie je povinne hlásenou diagnózou a ani informácie o PAS sa momentálne nezbierajú. Predpokladá sa ale, že prevalencia na Slovensku je podobná ako v spomínaných vyspelých krajinách. V pilotných štúdiách v SR sa zistila v ambulanciách všeobecných pediatrov, ktorí využívali skríningové metódy, podobná prevalencia (tabuľka 2), v ambulanciách bez aktívneho skríningu však bola len tretinová. Získať presné údaje o prevalencii je však kľúčové pre plánovanie vytvorenia zdravotníckej, edukačnej, ako i sociálnej podpory pre jedincov s PAS. V ambulancii pediatra, ktorý sa stará o 1 000 detí, by mohlo byť priemerne okolo 10 – 15 pacientov s PAS. Prevalencia PAS je odlišná u oboch pohlaví, s vyšším výskytom u chlapcov v pomere 4 : 1, predovšetkým s vyšším podielom chlapcov u detí s vyšším IQ (2).

Etiopatogenéza

Etiopatogenéza PAS nie je zatiaľ objasnená, vzhľadom na to, že ide o spek-

trum porúch, je značne heterogénna, štúdie poukazujú na multifaktorové príčiny. Počas ostatného obdobia sa výskum etiológie autizmu zameral 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 centrálneho nervového systému. Ako genetické riziká sa identifikovali vzácne mutácie s veľkým účinkom, čo podporuje relevantnosť štúdií monogénových porúch, ako je tuberózna skleróza (4). Súčasné teórie podporujú aj polygénovú dedičnosť, pričom za autistický fenotyp je zopovedných viacero génov s malým účinkom. Genetické aberácie však nemôžu plne zodpovedať za všetky prípady tohto spektra ochorení (5). Možno predpokladať, že spúšťačom vývinových porúch sú kombinácie účinkov nepriaznivých génov s rizikovými faktormi prostredia. Ak predpokladáme, že s PAS sa dieťa narodí, nepriaznivé faktory prostredia musia pôsobiť najneskôr počas prenatálneho života. Abnormality imunitného systému môžu ovplyvňovať synaptický prenos v CNS, ktorého poškodenie môže byť významným patomechanizmom vzniku autistického fenotypu. Zostáva tiež vysvetliť častejší výskyt PAS u mužského pohlavia. Aj keď PAS nie sú priamo viazané na X chromozóm, do úvahy prichádza z genetického hľadiska buď protektívny účinok druhého X chromozómu u ženského pohlavia, alebo Y chromozóm ako rizikový faktor u chlapcov (4). Hormóny a neurometiátory a neuromodulátory sú poslami génov a poruchy ich účinkov a účinkov ich metabolitov by mohli tiež zohrávať úlohu v etiopatogenéze PAS.

Pre prax všeobecného pediatra je dôležité spomenúť tieto údaje:

- **Monozygotné dvojčatá** majú okolo 60 – 90 % pravdepodobnosť mať ochorenie, ak ho má ich súrodenec, **dizygotné dvojčatá a súrodenci detí s PAS** majú pravdepodobnosť okolo 7 – 13 %, preto ak sa v rodine dieťaťa vyskytne u iného súrodenca PAS, je treba takéto dieťa zvýšene sledovať.
- U malej časti detí s PAS, tvoriacej asi 10 – 20 %, je táto porucha podmienená známymi genetickými, neurovývinovými alebo inými ochoreniami. Medzi tieto patria: tuberózna skleróza, syndróm fragilného chromozómu X, Rettov syndróm, a pod.). Ak má dieťa niektoré z uvedených ochorení, súčasťou klinického prejavu môžu byť aj symptómy PAS.
- Napriek tomu, že príčina PAS nie je známa, v štúdiách sa zistilo, že mozog dieťaťa s PAS sa vyvíja odlišne ako u tzv. „neurotypickej" populácie. Hlavička rastie rýchlejšie u niektorých detí s autizmom v ranom detstve, preto sa v klinike stretávame s nálezmi väčšieho obvodu hlavičky u časti detí s PAS v ranom detstve (6). Nález však nie je prítomný u všetkých detí s PAS.
- Zvýšený výskyt sa spája aj s vyšším vekom rodičov dieťaťa, predominantne otcov, s expozíciou tehotnej ženy niektorými toxínmi, teratogénmi a perinatálnymi infekciami, ale aj s inými faktormi, ako sú výživa matky, infekcie počas gravidity a nezrelosť plodu pri narodení. U týchto detí treba sledovať vývin dieťa so zvýšenou pozornosťou.

Tabuľka 2. Vybrané skríningové a diagnostické metódy PAS používané v SR

Metódy	Použitie	Tréning/ certifikát na používanie metódy je potrebný?	Metóda administrácie	Časová náročnosť
M-CHAT-R/F Modified Checklist for Autism in Toddlers-Revised Follow-up	Skríning	Nie	Rodič vyplní	5 – 10 min
SCQ Social Communication Questionnaire	Skríning	Nie	Rodič vyplní	30 min
ADOS-2 Autism Diagnostic Observation Schedule-Second Edition	Diagnostika	Áno	Pozorovanie ceritikovaným odborníkom	45 min
ADI-R Autism Diagnosis Interview-Revised	Diagnostika	Áno	Štruktúrované interview rodiča	2 – 3 hodiny
GARS Gilliam Autism Rating Scale	Diagnostika	Nie	Učiteľ a klinik	

Zdroj: modifikované podľa Elder, 2017 (9)

Klinický obraz

U detí s PAS sú príznaky rôznorodé. U každého dieťaťa sú vyjadrené v inom rozsahu a intenzite. Prejavy zahŕňajú:

- **abnormality v recipročnej sociálnej interakcii** (neschopnosť používať neverbálne prejavy na regulovanie sociálnej interakcie, neschopnosť vytvárať vzťahy s rovesníkmi, absencia zdieľanej radosti, nedostatok sociálno-emocionálnej reciprocity)
- **kvalitatívne abnormality v komunikácii –** chýbanie, alebo oneskorený vývin hovorenej reči a neschopnosť kompenzovať tento deficit pomocou gest, absencia spontánnej symbolickej alebo sociálne napodobňujúcej hry, relatívna neschopnosť iniciovať alebo udržať konverzačnú výmenu, stereotypná, repetitívna reč alebo idiosynkratická reč, t. j. používanie niektorých bežných pojmov alebo fráz v špecifickom nezvyčajnom ponímaní dieťaťa
- **reštriktívne, repetitívne** a stereotypné vzorce správania (príliš silné zaujatie alebo úzko vymedzené vzorce záujmu, zjavné kompulzívne lipnutie na nefunkčných rutinách alebo rituáloch, stereotypné a repetitívne motorické manierizmy, zaujatie časťami predmetov alebo nefunkčnými zložkami predmetov)

Deti s PAS vykazujú vo zvýšenej miere poruchy vývinu reči, kognitívnych schopností, pozornosti, ako aj poruchové správanie ako agresivita namierená voči sebe alebo druhým, ktoré môžu zhoršovať zaradenie detí do školského procesu.

Včasná diagnostika

Prognóza pacientov s PAS závisí od včasnej a korektnej diagnostiky a následnej včasnej intervencie. Z tohoto dôvodu je pre dieťa s PAS kľúčový včasný záchyt a pediatri primárneho kontaktu v nej zohrávajú obvykle hlavnú úlohu. V ideálnych podmienkach by takáto diagnostika mala prebehnúť do druhého roka veku dieťaťa.

Oddialenie diagnostiky je pre prognózu dieťaťa veľmi nepriaznivé. Na oddialenie diagnostiky môže vplývať:

- **prítomnosť veľkej heterogenity príznakov**, odlišnosti v kvantitatívnej ako aj kvalitatívnej oblasti jednotlivých príznakov, rozdielnosť času ich nástupu, ako aj prevaha typického nad atypickým správaním v ranom veku, správanie nemusí absentovať, môže sa vyskytovať menej konzistentne a kvalitatívne odlišne (7, 8)
- **nemáme** k dispozícii **spoľahlivý biologický marker**
- do veku 12 mesiacov nemáme k dispozícii spoľahlivé ani behaviorálne markery PAS
- **diagnostika PAS a diferenciálna diagnostika PAS je v tomto veku náročná**, zvlášť odlíšenie oneskorení vývinu reči a oneskoreného psychomotorického vývinu od PAS, preto by ju mal robiť len špecializovaný odborník, ku ktorému musí dieťa pri podozrení na PAS odoslať primárny pediater čo najskôr
- u niektorých odborníkov stále pretrváva nesprávny názor, že diagnostika PAS pred tretím rokom nie je možná. Avšak stabilita diagnózy určenej vo veku do 3 rokov je podľa literatúry 80 – 100 % (10)
- hoci **prvé obavy** o dieťa s budúcou diagnózou PAS udávajú rodičia zvyčajne **vo veku 12 – 24 mesiacov** (11), priemerný vek diagnostiky PAS je relatívne neskorý, v USA je 3,83 rokov (2) a na Slovensku podľa Akademického centra pre výskum autizmu (ACVA), v čase od 2013 do 2014 bol 4,51 roka (12)
- príznaky sa nemusia prejaviť v prvých mesiacoch života, regres do veku 24 mesiacov je udávaný u okolo 30 percent detí (13)
- pri diagnostike dievčat príznaky môžu byť odlišné
- pravdepodobnosť konštatovania podozrenia na PAS u detí mladších ako tri roky počas návštevy dieťaťa v pediatrickej ambulancii bez aktívneho skríningu PAS je nízka. V experimentálnej štúdii psychológovia so špecializáciou na PAS počas krátkych, cielených, 10-minútových pozorovaní neidentifikovali 39 % prípadov PAS. Ukazuje sa, že **krátke a necielené pozorovanie v pediatrickej ambulancii neposkytuje dostatok informácií** na to, aby vyvolalo obavy pediatra (9). Vo veku 12 a 18 mesiacov dieťaťa sami rodičia lepšie identifikujú príznaky PAS u vlastného dieťaťa ako klinici pri krátkom pozorovaní (13)
- **symptómy PAS sa nemusia výrazne manifestovať do obdobia, kým sociálne požiadavky na dieťa nepresiahnu jeho limitované kapacity alebo** jeho schopnosť ich kompenzovať
- Oddialenie diagnózy môže byť aj pre presiahnutie kapacít poskytovateľov zdravotnej starostlivosti. **Problémom špecializovaných pracovísk bývajú dlhé čakacie doby**, ktoré sú dôsledkom časovo náročného vyšetrenia a nedostatku diagnostikov. Nedostatok poskytovateľov odporúčanej terapie navyše sťažuje dostupnosť včasnej intervencie

Existuje skupina tzv. „varovných príznakov" PAS, ktorým je potrebné venovať pozornosť pri pozorovaní dieťaťa v tomto veku:

- **Obavy rodičov.** Vždy, keď rodič komunikuje obavy je nutné im venovať pozornosť.
- obavy rodičov z deficitov sociálnych schopností
- obavy rodičov z porúch vývinu reči alebo správania
- obavy rodičov z intolerancie zmien u dieťaťa
- **Objektívne príznaky**
- oneskorený vývin reči a sociálnych a komunikačných schopností
- neprítomnosť bľabotania do 9 mesiacov
- neukazovanie ukazováčikom alebo chýbanie gest v 12 mesiacoch
- neodpovedanie na oslovenie menom v 12 mesiacoch
- neprítomnosť jednoduchých slov do 16 mesiacov
- neprítomnosť imaginatívnej (predstavivostnej) alebo symbolickej hry do 18 mesiacov
- neprítomnosť dvojslovnej zmysluplnej reči do 24 mesiacov
- neprítomnosť úsmevov ani iných radostných výrazov na sociálne stimuly v 6 mesiacoch
- neprítomnosť recipročného zdieľania zvukov, úsmevov alebo iných výrazov tváre v 9 mesiacoch
- prítomnosť nezvyklého a repetitívneho používania predmetov
- kvantitatívne a kvalitatívne odlišne sa vyskytujúce stereotypné a repetitívne pohyby tela ako sú napr. mávanie rukami, chodenie po špičkách
- strata reči alebo iných sociálnych zručností v akomkoľvek veku
- atypická trajektória vývinu dieťaťa

Skríning

Skríning PAS slúži na vyhľadávanie detí s vysokým rizikom PAS v populácii, ktorá je považovaná za zdravú. Týmto skríningom môže, ale aj nemusí byť vyslovené podozrenie na oneskorený alebo problémový vývin. Metóda skríningu by mala byť rýchla, ale aj ľahko dostupná, aby sa v čo najkratšom čase mohol skontrolovať, čo najväčší počet detí, ako napríklad počas preventívnej prehliadky v senzitívnom veku.

PAS má relatívne vysokú prevalenciu. Veľká heterogenita príznakov, a teda náročná diagnostika bez aktívneho skríningu, nízka cena a pomerne malá časová náročnosť skríningu sú len niektoré z argumentov pre jeho celoplošné zavedenie. Prípadné skríningom zachytené falošne pozitívne identifikované deti majú často iné vývinové oneskorenia, ktoré môžu tiež profitovať zo skorej intervencie. ACVA spolu s inými zariadeniami a spolu s Ministerstvom zdravotníctva sa snažia o zavedenie špecifického skríningu PAS do povinných preventívnych prehliadok v 16. a 24. mesiaci veku dieťaťa.

V prípade akéhokoľvek podozrenia na neuroatypický vývin dieťaťa je potrebné realizovať cielený skríning, v prípade potreby dieťa vyšetriť na špecializovanom pracovisku (napríklad Akademické centrum výskumu autizmu, alebo iné medicínske, klinické pracovisko). Zvýšenú pozornosť treba venovať deťom, ktoré majú súrodenca s PAS alebo tým, ktorí majú niektorý z vyššie uvedených varovných príznakov.

V rámci špecializovaného skríningu a diagnostiky je k dispozícii niekoľko metód (tabuľka 2).

M-CHAT R/F je skríningová metóda, ktorá bola validizovaná v rámci primárnej starostlivosti pre vekovú skupinu 16 – 30 mesiacov (13). Skríningový do-

tazník M-CHAT R™ (uvedený v tabuľke 3, je k dispozícii aj na webovej stránke ACVA) zahrňuje 20 otázok pre rodičov, na ktoré odpovedia „áno“ alebo „nie“ (14). Je bezplatný a ľahko prístupný na internete. M-CHAT bol preložený aj do slovenčiny a iných jazykov. M-CHAT má publikovanú senzitivitu a špecificitu testu 0,87 a 0,99, s pozitívnou prediktívnou hodnotou 0,80 a negatívnou prediktívnou hodnotou 0,99. Aktualizovaná verzia M-CHAT R/F bola validovaná na vzorke 16 071 batoliat na návštevách všeobecných pediatrov v dvoch amerických geografických regiónoch (14). Trvanie vyplnenia rodičom je 5 minút a je možné ho vyplniť aj mimo ambulancie všeobecného lekára (napríklad pred samotným vyšetrením v čakárni alebo môže byť zaslaný poštou alebo emailom pred preventívnou prehliadkou, resp. po prehliadke, takisto je k dispozícii v online forme). V ACVA LF UK bol použitý v pilotnom výskume na populácii 1 000 slovenských detí vo veku 16 – 36 mesiacov v ambulanciách všeobecných lekárov pre deti a dorast a v špecifickej populácií 600 detí, ktoré rodičia prihlásili na diagnostiku do ACVA.

Skórovanie: ak je pri otázkach 2, 5 a 12 odpoveď „ÁNO“ pripočítajte za každú odpoveď jeden bod. Pri ostatných otázkach pripočítajte jeden bod za každú odpoveď „NIE“. Po spočítaní bodov dostaneme skóre, ktoré určuje ďalší postup (pozri tabuľku 4)

V prípade pozitívneho skríningu na PAS metódou MCHAT je vhodné dieťa čo najskôr **odoslať na také špecializované pracovisko**, ktoré sa venuje diagnostike a diferenciálnej diagnostike PAS. Na Slovensku je to napríklad ACVA v spolupráci s Národným ústavom detských chorôb v Bratislave. Zoznam pracovísk venujúcich sa diagnostike PAS je na webovej stránke ACVA. V budúcnosti MZ SR pripravuje zoznam odborníkov, ktorí realizujú podrobnú diagnostiku a diferenciálnu diagnostiku detí s podozrením na PAS a kam bude možné odoslať deti, ktoré majú pozitívny skríning.

V štúdii ACVA sme zisťovali prevalenciu u 14 primárnych pediatrov pomocou štruktúrovaného dotazníka. V našich zisteniach vo pilotnej vzorke 13 534 detí, najvyššia prevalencia bola v skupine od 15 do 18 rokov, a to 0,48 % (11 detí z 2 296), nasledovala skupina vo veku 10 až 14 rokov s výskytom 0,47 % (15 detí z 3 200), v skupine vo veku 5 až 9 rokov bola prevalencia 0,42 % (15 zo 3 601) a v skupine do 4 rokov 0,33 % (12 z 3367). Naše výsledky na vzorke slovenských detí ukazujú, že zistená prevalencia diagnostikovaných detí s PAS u našich primárnych pediatrov je nižšia ako predpokladaná a vekom sa zvyšuje. Pri porovnaní ambulancií so zavedených skríningom M-CHAT v 16. a 24. mesiaci života a ambulancií bez skríningu, ambulancie so zavedeným M-CHAT majú prevalenciu zhodnú s hodnotami zistenými vo vyspelých krajinách a bez zavedenia M-CHAT na úrovni 30 % predpokladanej hodnoty (15).

Tabuľka 3. 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 nedočiahne)	**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.	Znepokojujú Vaše dieťa bežné zvuky? (napríklad kričí alebo plače kvôli hluku ako je zvuk vysávača alebo hlučnejšia hudba)	**Áno**	**Nie**
13.	Chodí Vaše dieťa?	**Áno**	**Nie**
14.	Pozerá 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, obzrie 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 poviete, 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

Diagnostika

Nakoľko v diagnostike PAS nie je k dispozícii žiaden biologický marker, diagnostický záver sa robí na základe klinického zhodnotenia opierajúceho sa o diagnostický zlatý štandard, a to ADOS-2 a ADI-R vyšetrenia, vyšetrenie kognitívnych schopností a adaptívneho správania. Nutné je diferenciálne diagnostické zhodnotenie symptómov PAS na vylúčenie konkrétnej choroby, poruchy alebo definovaného neurologického alebo metabolického syndrómu.

Tabuľka 4. Vyhodnotenie M-CHAT R

Skóre	Ďalší postup
0 – 2	nie je potrebné ďalšie vyšetrenie na PAS
3 – 7	nutné pokračovať s overovacím dotazníkom M-CHAT – F:
	Možno urobiť aj v ACVA na LF UK – vyskum.autizmus@gmail.com
8 – 20	skríning je pozitívny, dieťa treba ďalej diagnostikovať ohľadom možného PAS
	Možno urobiť aj v ACVA na LF UK – vyskum.autizmus@gmail.com

Zdroj: Robins, 2014

Diagnostika zahrňuje podľa potreby spoluprácu viacerých špecialistov spolu s detským psychiatrom, ktorí realizujú podrobnú diagnostiku a diferenciálnu diagnostiku detí s podozrením na PAS: a to špecializovaného klinického psychológa, detského neurológa, genetika, otorinolaryngológa, gastroenterológa a iných.

ADOS-2 je semištruktúrované vyšetrenie, pri ktorom sa dieťa v nízkopodnetovej miestnosti vystaví podnetom, ktoré provokujú odlišné správanie u detí s PAS. ADI-R je podrobné anamnestické vyšetrenie, pri ktorom rodič alebo opatrovateľ odpovedá na 93 otázok. Zvyčajne ADOS-2 trvá 45 – 60 min v závislosti od modulu, ADI-R 1,5 – 3 hodiny.

V tejto súvislosti je dôležité upozorniť, že u detí s PAS sa častejšie ako v zdravej populácii vyskytujú rôzne **komorbidity**. Zahrňujú neurologické (napr. epilepsia), psychiatrické (napr. ADHD), gastrointestinálne, pohybové abnormality, poruchy zmyslového vnímania, poruchy reči, spánku a iné. Často PAS sprevádza porucha kognitívnych schopností.

Terapia

Keďže etiopatogenéza nie je úplne objasnená, nie je dostupná kauzálna terapia ani účinná prevencia vzniku ochorenia. Podľa medicíny založenej na dôkazoch, jedinou terapiou, ktorá je momentálne k dispozícii, je **aplikovaná behaviorálna analýza (ABA)** a kombinované metódy zahrňujúce ABA terapiu (16, 17). Metóda ABA je schopná zlepšiť symptómy autizmu a výrazne zvýšiť kvalitu života detí s PAS. ABA je účinná v ovplyvnení problémového správania, ako aj v nácviku chýbajúcich zručností a vedomostí. U detí s Aspergerovým syndrómom sa ukazuje užitočná aj kognitívne-behaviorálne terapia a terapia prostredníctvom sociálnych príbehov – Social Stories. Podporné terapie ako logopedická intervencia, muzikoterapia sú doplnkové. Farmakoterapia sa využíva hlavne pri liečbe komorbidít. Psychofarmakoterapia je symptomatická, využíva sa hlavne pri liečbe častých psychiatrických komorbidít – napr. ADHD, úzkostných porúch, depresie atď.

Lekár primárnej starostlivosti musí v prvom rade dôkladne priebežne vyhodnocovať celkový psychomotorický vývin dieťaťa a spolupracovať so špecialistami pri podozrení na PAS. V koordinácii so špecializovanými centrami by mal pomôcť zabezpečiť edukáciu rodičov, napríklad poskytnutím edukačných materiálov a elektronických zdrojov, ktoré môžu pomôcť preklenúť obdobie pri čakaní na diagnostiku a vhodnú terapiu.

Prognóza dieťaťa je individuálna. U daného dieťaťa je ovplyvniteľná hlavne čo najskorším začatím včasnej intervencie. Zo štúdií je známe, že intervencia, ktorá sa začala pred tretím rokom života, výraznejšie zlepšila prognózu v porovnaní s tým, keď rovnakú intervenciu aplikovali po piatom roku života (19), preto včasná a správna diagnostika a skríning sú pre prognózu ochorenia kľúčové.

Práca bola podporená grantom:
APVV-0254-11, APVV-15-0085
a APVV-15-0045.

Literatúra

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 5th ed. Washington DC: American Psychiatric Publishing; 2013.
2. Christensen DL, Baio J, Braun KV. Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2012. MMWR Surveill Summ; 2016;65:1-23.
3. Elsabbagh M, Divan G, Koh YJ, et al. Global Prevalence of Autism and Other Pervasive Developmental Disorders. Autism Research. 2012;5:160-179.
4. Jeste SS, Geschwind DH. Disentangling the heterogeneity of autism spectrum disorder through genetic findings. Nat Rev Neurol. 2014;10:74-81.
5. Grabrucker AM. Environmental factors in autism. Front Psychiatry. 2013;3:118.
6. Hazlett HC, et al. Early brain development in infants at high risk for autism spectrum disorder. Nature. 2017;542(7641):348-351.
7. Zwaigenbaum L, et al. Early identification of autism spectrum disorders. Behav Brain Res. 2013;251:133-146.
8. Gabrielsen TP, et al. Identifying autism in a brief observation. Pediatrics. 2015;135:330-338.
9. Elder JH, et al. Clinical impact of early diagnosis of autism on the prognosis and parent-child relationships. Psychol Res Behav Manag. 2017;10:283-292.
10. Zwaigenbaum L, et al. Early Screening of Autism Spectrum Disorder: Recommendations for Practice and Research. Pediatrics. 2015;136:Supl1:10-40.
11. Thurm A, et al. Loss of skills and onset patterns in neurodevelopmental disorders: Understanding the neurobiological mechanisms. Autism Res. 2018;11:212-222.
12. Hnilicová S, Pivovarčiová A, Celušáková H. Epidemiológia autizmu. In: Ostatniková D, et al. Máme dieťa s autizmom. Vydavateľstvo Veda. 2015:46.
13. Sacrey LR, et al. Parent and clinician agreement regarding early behavioral signs in 12- and 18-month-old infants at-risk of autism spectrum disorder. Autism Res. 2018;x
14. Robins DL, et al. Validation of the modified checklist for Autism in toddlers, revised with follow-up (M-CHAT-R/F). Pediatrics 2014;133:37-45.
15. Chlebowski C, et al. Large-scale use of the modified checklist for autism in low-risk toddlers. Pediatrics 2013;131:1121-1127.
16. Hnilicová S. Nepublikované výsledky
17. Virues-Ortega J. Applied behavior analytic intervention for autism in early childhood: meta-analysis, meta-regression and dose-response meta-analysis of multiple outcomes. Clin Psychol Rev. 2010;30:387-399.
18. DeFilippis M, Wagner KD. Treatment of Autism Spectrum Disorder in Children and Adolescents. Psychopharmacol Bull. 2016;46:18-41.
19. Zwaigenbaum L, et al. Early Intervention for Children With Autism Spectrum Disorder Under 3 Years of Age: Recommendations for Practice and Research. Pediatrics. 2015;136(Suppl 1):60-81.

MUDr. Silvia Hnilicová, PhD.
Akademické centrum výskumu autizmu
Fyziologický ústav LF UK
Sasinkova 2, 813 72 Bratislava
silvia.hnilicova@fmed.uniba.sk