

Na podstawie książki: James Morrison, DSM-V bez tajemnic. Praktyczny przewodnik dla klinicystów, tłum. Robert Andruszko, Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego, Kraków 2016

F84.0 [299.00] Zaburzenie ze spektrum autyzmu

Zaburzenie ze spektrum autyzmu (autism spectrum disorder – ASD) to niejednorodne zaburzenie neurorozwojowe o różnym stopniu nasilenia i manifestacjach, o przyczynach zarówno genetycznych, jak i środowiskowych. Zazwyczaj jest rozpoznawane we wczesnym dzieciństwie i utrzymuje się aż do wieku dorosłego, choć pod wpływem doświadczenia i edukacji jego postać może ulec znacznej modyfikacji. Objawy można podzielić na 3 ogólne kategorie (DSM-5 łączy ze sobą dwa pierwsze).

Komunikacja. Pomimo normalnego słuchu mowa pacjentów z ASD może być opóźniona nawet o kilka lat. Ich deficyty są bardzo zróżnicowane pod względem zakresu i nasilenia – na jednym krańcu spektrum mieści się to, co niegdyś nazywaliśmy zespołem Aspergera (osoby te mogą dobrze się wysławiać i mieć normalną, a nawet wyższą inteligencję), a na drugim pacjenci tak upośledzeni, że mogą niemal w ogóle się nie komunikować. Inni mogą przejawiać niezwykle wzorce mowy i idiosynkratyczne używanie wyrażen języka. Mogą mówić zbyt głośno lub ich wypowiedzi mogą być pozbawione prozodii (śpiewnej intonacji), która jest źródłem muzyki normalnej mowy. Osoby te mogą również nie używać mowy ciała lub innych niewerbalnych zachowań do komunikowania się – np. uśmiechów lub kiwnąć głową, za pomocą których większość z nas wyraża aprobatę. Mogą nie rozumieć podstaw humoru (np. nie abstrakcyjne). Autystyczne dzieci często mają problemy z zainicjowaniem lub podtrzymaniem rozmowy, mogą natomiast mówić do siebie lub wygłaszać monologi na tematy, które są interesujące dla nich, a nie dla innych ludzi. Występuje u nich tendencja do zadawania pytań raz po raz, nawet po wielokrotnym uzyskaniu odpowiedzi.

Socjalizacja. Dojrzewanie społeczne pacjentów z ASD zachodzi wolniej niż u normalnych dzieci, a fazy rozwojowe mogą występować niezgodnie z oczekiwaną kolejnością. Rodzice często zaczynają się martwić w drugiej połowie 1. roku życia, kiedy ich dziecko nie nawiązuje kontaktu wzrokowego, nie odwzajemnia uśmiechu ani się nie przytula; zamiast tego wrywa się z objęć rodzica i patrzy w siną dal. W wieku poniemowlęcym dzieci te nie wskazują na przedmioty ani nie bawią się z innymi dziećmi. Mogą nie wyciągać rąk do rodziców i nie przejawiać normalnego lęku po oddzieleniu się od nich. Być może z powodu frustracji wywołanej niemożnością porozumienia się ASD często prowadzi do wybuchów złości i agresji u małych dzieci. Przy niewielkiej widocznej potrzebie bliskości starsze dzieci mają niewielu przyjaciół i nie dzielą się swoimi radościami i smutkami z innymi ludźmi. W okresie adolescencji i później może się to manifestować jako niemal nieobecna potrzeba seksu.

Zachowania motoryczne. Kamienie milowe w rozwoju ruchowym pacjentów z ASD zazwyczaj przychodzą na czas; o ich odmienności decydują rodzaje zachowań, jakie

wybierają. Należą do nich kompulsywne lub rytualne czynności (tzw. stereotypie) – obracanie się, kołysanie, machanie rękami, uderzanie głową i utrzymywanie dziwnej postawy. Zamiast posługiwać się zabawkami jako przedstawieniami czegoś innego w zabawie symbolicznej, będą je ssać lub nimi kręcić. Ich ograniczone zainteresowania powodują, że są zaabsorbowani częściami przedmiotów. Mają tendencję do opierania się zmianom i wolą sztywno się trzymać ustalonego porządku. Mogą wydawać się obojętni na ból lub skrajne temperatury czy też być zaabsorbowani wacaniem lub dotykiem rzeczy. Wielu pacjentów z tym zaburzeniem odnosi rany na skutek uderzania głową, skubania skóry lub innych powtarzanych ruchów.

Niezależnie od podtypu dawniej znanego jako zaburzenie Aspergera, ASD w ogóle nie było rozpoznawane, dopóki Leo Kanner nie wprowadził w 1943 roku nazwy autyzm wczesnodziecięcy. Od tego czasu zakres tego pojęcia się rozszerzył i pojawiły się dalsze podziały (w DSM-IV wymieniono 4 typy plus wszechobecne nieokreślone inaczej), choć obecnie znowu zostało ono ograniczone do ujednoliconego terminu przedstawionego w DSM-V. Chociaż stopień niepełnosprawności jest bardzo zróżnicowany, wpływ na życie większości pacjentów oraz ich rodzin jest głęboki i trwały.

ASD często wiąże się z niepełnosprawnością intelektualną; rozróżnienie tych dwóch zaburzeń może być trudne. Zaburzenia czucia występują u, być może, 90 % pacjentów z ASD; niektóre dzieci nie znoszą jaskrawego światła, głośnych dźwięków, czy nawet drapiącej faktury tkanin lub innych powierzchni. Niewielka mniejszość wykazuje „wyspowe” umiejętności poznawcze – szczególne zdolności w liczeniu, muzyce lub pamięci mechanicznej, które niekiedy osiągają poziom sawantyzmu. Do zaburzeń somatycznych związanych z ASD należą: fenyloketonuria, zespół łamliwego chromosomu X, stwardnienie guzowate oraz powikłania w okresie okołoporodowym w wywiadzie. Współwystępujące problemy psychiczne to m.in.: zaburzenia lękowe (szczególnie dominujące) i depresja (2%-30%), zachowania obsesyjno-kompulsyjne (około jednej trzeciej), zaburzenie z deficytem uwagi/nadpobudliwością (ponad połowa), niepełnosprawność intelektualna (mniej więcej połowa) oraz napady drgawkowe (25-50%). Niektórzy pacjenci skarżą się na trudności w zasypianiu lub zmniejszoną potrzebę snu, nieliczni śpią w ciągu dnia i czuwają w nocy. Badacze donieśli niedawno o związku między pewną postacią autyzmu a genem odpowiedzialnym za raka nerek, piersi, okrężnicy, mózgu i skóry.

Biorąc pod uwagę wcześniejsze diagnozy zaburzenia autystycznego, zespołu Retta, zespołu Aspergera i dziecięcego zaburzenia dezintegracyjnego, całkowite rozpowszechnienie ASD wynosi około 6 na 1000 dzieci w populacji ogólnej, niektóre badania wskazują nawet na wyższe liczby. W ostatnich latach liczby te wzrosły, co najmniej częściowo ze względu na większą świadomość ASD. Autyzm dotyka wszystkie grupy kulturowe i społeczno-ekonomiczne. Mimo, że zaburzenie to występuje dwukrotnie (może nawet czterokrotnie) częściej u chłopców niż u dziewcząt, u tych ostatnich funkcjonowanie będzie z większym prawdopodobieństwem poważnie ograniczone. (Należy stwierdzić, że dawny zespół

Aspergera wykazuje większą tendencję do występowania i płci żeńskiej). U rodzeństwa pacjentów z ASD ryzyko rozwoju tego samego zaburzenia jest znacznie podwyższone.

Zwróćmy uwagę, że imponujący zakres nasilenia ASD może znajdować odbicie w oddzielnych ocenach komunikacji społecznej i zachowania. Choć definicje poziomów nasilenia w DSM-V są nieco drobiazgowo, ograniczają się one do trzech: łagodnego, umiarkowanego i znacznego. Ja je tak nazwałem, ale w DSM-V nie wprowadzono takich określeń z praktycznego powodu: niektórzy członkowie komitetu opracowującego kryteria obawiali się, że etykieta łagodne może dać firmom ubezpieczeniowym podstawę do odmowy finansowania leczenia. Oczywiście tego rodzaju uzasadnienie może dotyczyć niemal każdego zaburzenia omówionego w tej książce.

Zasadnicze cechy **zaburzenia ze spektrum autyzmu**

Od wczesnego dzieciństwa kontakt z innymi osobami wpływa w pewnym stopniu na niemal każdy aspekt funkcjonowania pacjentów z tej grupy. Deficyty relacji społecznych mogą się wahać od łagodnego ograniczenia funkcjonowania do prawie całkowitego braku interakcji. Dzielenie się zainteresowaniami i doświadczeniami może być jedynie zredukowane, choć niektórzy pacjenci zupełnie nie inicjują kontaktu ani nie reagują na podejmowane przez innych próby zbliżenia się. Podczas mówienia używają niewielu zwykłych sygnałów fizycznych, jakimi posługuje się większość osób – kontaktu wzrokowego, gestykulacji, uśmiechów i skinień głową. Relacje z innymi ludźmi załamują się, dlatego pacjenci z ASD mają kłopoty z przystosowaniem swoich zachowań do różnych sytuacji społecznych; zasadniczo mogą się nie interesować innymi ludźmi i nawiązują co najwyżej nieliczne przyjaźnie. Ich zajęcia i zainteresowania charakteryzują się powtarzalnością i zawężeniem przedmiotu uwagi. Sprzeciwiają się nawet niewielkim zmianom w ustalonym porządku (mogą np. za każdym razem wymagać takich samych potraw w porze lunchu lub bez końca powtarzać pytania, na które otrzymali już odpowiedź). Mogą być zafascynowani ruchem (np. wirowaniem) lub małymi częściami przedmiotów. Reakcja na bodźce (ból, głośne dźwięki, skrajne temperatury) może być słaba lub przesadna. Niektórzy są niezwykle zaabsorbowani doznaniem zmysłowymi: są zafascynowani wzrokowymi obrazami ruchu lub szczególnymi zapachami, czasem pewne dźwięki lub dotyk niektórych tkanin wywołują w nich strach lub reakcję odrzucenia. Mogą używać osobliwych wypowiedzi lub przejawiać stereotypie zachowań, takie jak machanie ręką, kołysanie ciałem lub echolalia.

Dodatkowe zastrzeżenia

Zwróć uwagę, że istnieją różne stopnie ASD, z których część była opisana jako odrębne jednostki diagnostyczne w DSM-IV, ale obecnie tak nie jest. W szczególności to, co dawniej nazywano zespołem Aspergera, jest stosunkowo łagodniejsze; wiele tych osób całkiem dobrze komunikuje się werbalnie, choć wciąż brakuje im innych umiejętności potrzebnych do wytworzenia więzi społecznych z innymi.

Czego nie wolno lekceważyć:

- Czas trwania (od wczesnego dzieciństwa, choć objawy mogą pojawić się później w reakcji na wymagania socjalizacji)
- Cierpienie lub niepełnosprawność (ograniczenie funkcjonowania zawodowego/szkolnego, społecznego lub osobistego)
- Diagnoza różnicowa (zwykle dzieci mogą mieć silne preferencje i lubić powtórzenia; rozważ także niepełnosprawność intelektualną, stereotypie ruchowe, zaburzenie obsesyjno-kompulsyjne [OCD], fobię społeczną, zaburzenie rozwoju języka).

Uwagi dotyczące kodowania

Określ:

z/bez towarzyszącego upośledzenia intelektualnego

z/bez towarzyszącego upośledzenia języka

Związane ze znanym zaburzeniem somatycznym lub genetycznym bądź czynnikiem środowiskowym

Związane z innym zaburzeniem neurorozwojowym, psychicznym lub behawioralnym z katatonią (zob. s. 116)

Określ nasilenie (wymagane są oddzielne oceny komunikacji społecznej oraz ograniczonych, powtarzających się zachowań).

Komunikacja społeczna

Poziom 1 (łagodne). Pacjent ma problemy z inicjowaniem rozmów może wydawać się nimi mniej zainteresowany niż większość ludzi. Koduj jako „Wymagające pomocy”.

Poziom 2 (umiarkowane). Istnieją wyraźne deficyty zarówno w komunikacji werbalnej, jak i niewerbalnej. Koduj jako: „Wymagające istotnej pomocy”.

Poziom 3 (znaczne). Niewielka reakcja na próby nawiązania kontaktu przez innych wyraźnie ogranicza funkcjonowanie. Mowa jest ograniczona, niekiedy nawet do zaledwie kilku słów. Koduj jako: „Wymagające bardzo istotnej pomocy”.

Ograniczone, powtarzające się zachowania

Poziom 1 (łagodne). Zmiana wywołuje pewne problemy w co najmniej jednej sferze aktywności. Koduj jako: „Wymagające pomocy”.

Poziom 2 (umiarkowane). Problemy w radzeniu sobie ze zmianą są łatwo zauważalne i zakłócają funkcjonowanie w różnych sferach aktywności. Koduj jako „Wymagające istotnej pomocy”.

Poziom 3 (znaczne). Zmiana jest wyjątkowo trudna: sztywność zachowań wpływa na wszystkie sfery aktywności i powoduje znaczne cierpienie. Koduj jako: „Wymagające bardzo istotnej pomocy”.

(...)

Wraz z usunięciem zespołu Aspergera (i innych specyficznych kategorii autyzmu) z DSM-5 grupy wsparcia pacjentów podniosły bunt. Zespół Aspergera – kategoria używana od 1944 roku – ma tak długą historię jak autyzm. Jak się wydaje, definiuje on grupę ludzi, którzy, choć niewątpliwie obciążeni swoimi objawami, mają także niekiedy i zakres zdolności, które mogą być nawet ponadprzeciętne. Aż kusi, by uznać zespół Aspergera za rodzaj „lekkiego autyzmu”. Byłoby to jednak błędem, gdyż pacjenci z tym zespołem mają wiele takich samych deficytów, jak inne osoby z ASD. Być może pragnąc przyjaźni, ale nie mając empatii niezbędnej do prawidłowych reakcji społecznych, te samotne osoby mogą chcieć się zmienić, ale nie mają pojęcia, jak się do tego zabrać.

Tak przydatne było pojęcie zespołu Aspergera i tak zakorzeniło się ono w powszechnej świadomości pacjentów i specjalistów, że wydaje się mało prawdopodobne, żeby znikło – mimo, że nie zostało pobłogosławione przez najnowsze DSM. To paradoks, że z powodu opóźnienia rozwoju języka Temple Grandin nie spełniłaby kryteriów tej diagnozy według DSM-IV, choć pozostaje modelową osobą w przypadku tego zaburzenia. Jest to świetny przykład na poparcie diagnostycznej metody dopasowania do prototypu opisanej we Wprowadzeniu (s. 2). Za jej pomocą oceniłbym Temple (gdy była dzieckiem) na 4 z 5 stopni dopasowania do diagnozy zespołu Aspergera. W obliczu zacieklego sprzeciwu społeczności pacjentów z zespołem Aspergera autorzy DSM-V oświadczyli jednak, że osoby, u których wcześniej zdiagnozowano zespół Aspergera, mogą teraz być traktowane jako pacjenci z ASD, bez względu na to, czy spełniają obecne kryteria, czy nie. To drugi paradoks w jednym akapicie.