

## **Stopenjska obravnava otrok s spektroatvističnimi motnjami (2011)**

Marta Macedoni-Lukšič

### **Povzetek**

S pomočjo ugotovitev prospektivnih študij na področju zgodnjih kliničnih znakov spektroatvističnih motenj (SAM), lahko postavimo sum na te razvojne motnje prej kot v preteklosti. Vloga pediatra na primarni ravni je, da je na te znake pozoren in ob sumu na SAM usmeri otroka v nadaljnjo diagnostiko. V rokah ima neprecenljivo orodje pogostega in stalnega preventivnega spremljanja otroka v prvih dveh letih. Na sekundarni ravni naj bi otrok imel v okviru multidisciplinarnega tima narejene presejalne teste na SAM, nadaljnjo razvojno, osnovno nevrološko in psihološko diagnostiko. V primeru, da imajo strokovnjaki dovolj izkušenj in znanja ter možnost za uporabo dodatnih diagnostičnih preizkusov, ki so danes strokovni standard na tem področju, se lahko diagnostika na tej ravni zaključi. V nasprotnem primeru se otroka usmeri na terciarno raven, kjer deluje specializiran tim za SAM. Poleg usklajenega delovanja različnih strokovnjakov na področju zdravstva, je za optimalno in celostno obravnavo otrok s SAM ključno povezovanje in sodelovanje s strokovnjaki s področja vzgoje in izobraževanja.

## **Uvod**

Spektroavtistične motnje (SAM) najhitreje naraščajo med vsemi razvojnimi motnjami, kar predstavlja velik izziv za zdravstvene strokovnjake na vseh ravneh obravnave. V prvem delu je namen prispevka predstaviti nekatere nove ugotovitve iz zadnjih let, predvsem zgodnje znake SAM, ki bi pediatrom na primarni ravni lahko pomagale k čim bolj zgodnji prepoznavi otrok, ki so rizični za SAM. V drugem delu prispevka so natančneje predstavljene smernice za stopenjsko obravnavo teh otrok.

## **Epidemiologija**

Otroci s SAM predstavljajo pomemben delež med otroci z motnjami v razvoju – po zadnjih epidemioloških študijah naj bi jih bilo skoraj 1% (1). Samo v zadnjih 10 letih naj bi pogostnost narasla 5-10x, kar jih uvršča med najhitreje naraščujoče razvojne motnje. Koliko gre za realen porast, koliko pa za druge dejavnike, je že več let predmet diskusij. V nadaljevanju je predstavljenih nekaj možnih razlag.

### *Sprememba koncepta*

Koncept razumevanja avtizma se je od 40-ih let prejšnjega stoletja, ko je bil prvič opisan, do danes bistveno spremenil - od hude in redke psihiatrične motnje v smislu kategorije pa do razvojno-nevroloških motenj, ki jih sedaj razumemo »dimenzionalno«, kot spekter. Otroci z avtizmom, ki jih je opisal Leo Kanner in za katere bi danes lahko rekli, da imajo »klasični avtizem« - so samošni, ne govorijo, imajo pridruženo motnjo v duševnem razvoju, gibalne stereotipije in ponavljajoče se rituale, so danes v manjšini na celotnem spektru. Ta sprememba koncepta se je v zadnjih desetletjih odrazila tudi v spremenjenih kliničnih kriterijih, kar je bistveno prispevalo k dvigu pogostnosti. Meje spektra avtističnih motenj so še vedno na prepihu.

### *Zamenjava diagnoz in soobolevnost*

Z dimenzionalnim pogledom na avtizem so se razrahljale tudi meje z drugimi razvojnimi in vedenjskimi motnjami. Glede na kalifornijsko študijo je sprememba (substitucija ali dodajanje kot soobolevnost) diagnoze iz »duševne manjrazvitosti« v »avtizem« prispevala 26,4 % k dvigu pogostnosti avtizma (2). Ugotovljeno je bilo tudi, da 66 % otrok z diagnozo »razvojna motnja govora« dosega kriterije za SAM. Še večji delež otrok s SAM je glede na veljavne diagnostične kriterije med tistimi, ki so imeli prvotno diagnozo »pragmatična jezikovna motnja« (95%) (3). Klinično pomembno je tudi prekrivanje simptomov med SAM, hiperkinetično motnjo, obsesivno-kompulzivno motnjo, neverbalnimi specifičnimi učnimi težavami in atipično osebnostjo (4,5,6).

Na dvig pogostnosti so gotovo vplivali tudi večja ozaveščenost, nove terapevtske možnosti in specifični pristopi v izobraževanju otrok s SAM.

Razmerje med spoloma ostaja približno enako v prid dečkov, kot je bilo (1). Glede na naše klinične izkušnje je razlika med spoloma manjša, ko se pomikamo proti odraslim osebam s SAM, kar je tudi izkušnja tistih, ki usmerjeno obravnavajo odraslo populacijo (osebni kontakt z Isabelle Henault). Dimenzionalni pogled in vključevanje otrok z blažjimi oblikami se odraža tudi v deležu tistih otrok s SAM, ki imajo pridruženo duševno manjrazvitost, saj po zadnjih podatkih predstavljajo ti bistveno manjši delež na celotnem spektru (41%) kot je bilo to v preteklosti (70 %).

### **Dejavniki tveganja**

Etiopatogeneza ostaja v večini primerov nepojasnjena. Glede na to, da so izrazit dvig pogostnosti zabeležili v tako različnih okoljih kot so ZDA, Velika Britanija, Danska,

Švedska in Japonska, je po mnenju epidemiologa Erica Fombonneja, malo verjetno, da bi SAM povzročali okoljski dejavniki (6). Epidemiološke študije, ki so raziskovale možen vpliv cepljenja (predvsem proti OMR) in zastrupitve s živim srebrom (predvsem timerosal), so dale konsistentno negativne rezultate. Na drugi strani se z novimi strategijami na področju raziskovanja genetike (analiza genske povezanosti in asociacijske študije) odkriva čedalje več »rizičnih« genov za SAM (7).

Med prenatalnimi infekcijami ostaja rubela kot rizični dejavnik za razvoj SAM na prvem mestu. Tudi višja starost staršev, predvsem matere, poviša rizičnost za razvoj SAM (8).

Socio-ekonomski status staršev in narodnost se nista potrdila kot dejavnika tveganja.

SAM, kot kompleksne in večfaktorske razvojne motnje ostajajo paradigma za raziskovanje skupnega delovanja tako genetskih kot okoljskih dejavnikov, v kontekstu določenega časa in prostora (9).

### **Zgodnji znaki**

V zadnjih letih je bilo narejenih več prospektivnih študij o zgodnjih kliničnih znakov pri otrocih, ki so imeli kasneje postavljeno diagnozo avtizma. Te študije so bile narejene na sorojencih že diagnosticiranih otrok z avtizmom, glede na to, da je med njimi pogostnost SAM višja kot v splošni populaciji ( 2,5-10 %) (10). V obsežni kalifornijski študiji (11), kjer so primerjali skupini otrok s SAM in otrok s tipičnim razvojem, so ugotovili da pri 6. mesecih ni bilo pomembne razlike med skupinama, v naslednjih 12. mesecih pa je postopoma prišlo do razvojnega zaostanka ali celo izgube določene večšine oz. spretnosti. Otroke so ocenjevali glede na naslednje spremenljivke socialnega vedenja in komunikacije: spremljanje obrazov in predmetov, socialni nasmeh, neverbalna vokalizacija, eno-besedna verbalizacija, več-besedna verbalizacija. Po 6. mesecu so se pri nekaterih otrocih s SAM že poslabšali očesni kontakt, socialni nasmeh in socialna

izmenjava, pri 12. mesecih so ugotavljali signifikantno razliko v spremljanju obrazov in socialnem nasmehu in pri 18. mesecih pri vseh ostalih spremenljivkah. Ob tem je pomembno, da te spremembe niso vplivale na rezultate, ki so bili pridobljeni z razvojnim preizkusom (Mullen).

Drugi raziskovalci (12) so bili poleg ocenjevanja socialnega vedenja in komunikacije pozorni tudi na ostala razvojna področja. Pri 6 mesečnikih so v skupini otrok s SAM ugotovili zapoznili gibalni razvoj in nenavaden interes za predmete (vizualna fiksacija za predmete, težave pri odvrnitvi pogleda, težave pri poseganju, prijemanju, držanju in premeščanju predmetov), pri 12. mesecih so se poleg omenjenih posebnosti otroci v skupini SAM pomembno slabše socialno vključevali, bili bolj razdražljivi, zaostajali tako na področju besedne kot nebesedne komunikacije ter imeli nenavaden odgovor na senzorne dražljaje. Po tem času so se vedenjske in razvojne posebnosti postopno stopnjevale do postavitve diagnoze pri 24. mesecih. Pomembno je poudariti, da je imel vsak otrok praktično svoj »timing« in nabor posebnosti, kar je tudi naša klinična izkušnja. Rezultati te študije so pomembni tudi zaradi tega, ker osvetljujejo širšo razvojno problematiko, kar je dodaten argument za razumevanje avtizma ne kot primarno socialno-komunikacijske motnje ampak motnje, ki zajema praktično vsa razvojna področja simultano.

V obeh omenjenih študijah je bilo prikazano, da je razvoj kliničnih znakov SAM postopen in včasih zelo subtilen proces. Zato ni nenavadno, da večina staršev teh sprememb ni zaznala, kar pomeni, da se v anamnezi ne moremo povsem zanesti na njihovo oceno otrokovega razvoja.

## **Stopenjska obravnava otrok s SAM**

### **I. Obravnava na primarni ravni**

Pediatri na primarni ravni imajo pri oceni rizičnosti za SAM na razpolago dve glavni orodji: spremljanje otrokovega razvoja in presejalni razvojni test.

#### **1. Spremljanje otrokovega razvoja**

Sestavni del preventivnih pregledov, ki jih pediater opravi v prvih dveh letih otrokovega življenja, je spremljanje razvoja. Poleg somatskih parametrov in ocene gibalnega razvoja, je enako pomembno spremljanje razvoja komunikacije in socialne interakcije.

Absolutne indikacije za napotitev v nadaljnjo diagnostično obravnavo so naslednji primanjkljaji na področju komunikacije:

- odsotnost čebljanja ali socialnih kretenj (pomahanje, kazanje) pri 12. mesecih
- odsotnost posamezne smiselne besede pri 16. mesecih
- odsotnost dvo-besedne spontane fraze pri 24. mesecih
- vsako nazadovanje na področju komunikacije ali socialnih spretnosti pri katerikoli starosti (14)

Ne priporoča se ravnanje v smislu »počakajmo, bomo videli« ali »počakajmo, dečki kasneje spregovorijo«. Četudi je pomemben razvojni zaostanek na področju govora običajno prvi očitni znak avtistične motnje, je potrebno biti pozoren tudi na naslednje predgovorne primanjkljaje:

- odsotnost primerne pogleda oz. spremljanja
- odsotnost zadovoljnega izraza ob pogledu
- odsotnost izmenjavajoče se vokalizacije med otrokom in staršem, ki je običajno prisotna že pri 6. mesecu

- neprepoznava starševega glasu
- pomembno slabši odziv na ime; normalno se že 8-10 mesečnik obrne na klic

Od vseh predgovornih primanjkljajev pa se v vseh študijah najbolj konsistentno kaže pomanjkljiva oz. odsotna skupna vezana pozornosti (SVP) kot eden prvih znakov, ki nakazuje avtistično motnjo; SVP je spontano vedenje, pri katerem dojenček oz. malček, star med 12. in 14. mesecem, izraža zadovoljstvo, ko s pogledom ali kazanjem deli pozornost med določenim predmetom ali dogodkom in drugo osebo (pogleduje k enemu in drugemu in nazaj); SVP je proces, ki se začne že v prvih mesecih življenja, ko dojenček z nasmehom prepozna znano osebo in se odzove na smehljaj ali vokalizacijo znane osebe; pri 8. mesecih dojenček običajno sledi pogledu druge osebe in pogleda v isto smer; okoli 10.-12. meseca sledi prstu odrasle osebe, ki kaže v določeno smer in pogleda nazaj ter ob tem izraža svoje občutke. Otrok z avtizmom običajno razvije t.i. »protoimperativno« kazanje, s katerim želi priti do željenega predmeta, ne pa t.i. »protodeklerativnega«, s katerim zdrav 14-16 mesečnik »komentira« oz. izraža svoje občutke. SVP je nujna za razvoj funkcionalnega govora in je običajno pri t.i. »poznemu govorniku« normalno prisotna.

Študije so pokazale, da so običajno starši prej zaskrbljeni glede otrokovega razvoja kot pediatri, obstaja tudi dobra korelacija med njihovo zaskrbljenostjo in kasneje postavljeno diagnozo (16). Glede na to naj bi vsak pediater zaskrbljenost staršev jemal resno in tudi v primeru, če sam ne vidi očitnih odstopov od normalnega razvoja, poslal otroka na dodatno diagnostiko. Med priporočili Ameriške akademije za pediatrijo (13) je tudi postavitve vprašanja staršem glede njihove zaskrbljenosti. Ob tem pa ne velja, kot smo zgoraj že omenili, da v primeru, če starši ne izražajo skrbi, z otrokom »ni nič narobe«.

## **2. Presejalni razvojni testi**

V Sloveniji se kot presejalni razvojni test uporablja Denver-II test. Glede na veljavne smernice (13,14) se ta test zaradi slabe občutljivosti in specifičnosti ne priporoča.

Razmišljati bomo torej morali o novem presejalnem razvojnem testu, ki bi ga v Sloveniji začeli uporabljati, za kar pa je potreben širši konsenz.

## **II. Obravnava na sekundarni ravni**

V primeru, če osebni pediater posumi, da bi pri otroku lahko šlo za SAM, naj ga najprej napoti na sekundarno raven obravnave t.j. v razvojno ambulanto in /ali k strokovnjakom centrov za duševno zdravje in/ali k pedopsihiatru. Že na tej ravni naj bi bila obravnava otroka, ki je rizičen za motnjo v razvoju, celostna in multidisciplinarna. Žal strokovnjaki, ki naj bi bili vključeni, običajno delujejo v različnih organizacijskih enotah, zato bi eden od njih moral prevzeti vlogo koordinatorja za sestavo »ad hoc« tima, najbolje, da tisti, ki otroka prvi obravnava. Na tej ravni naj bi otrok imel narejeno razvojno, osnovno nevrološko in psihološko oceno ter dodatne presejalne teste na SAM.

### *Presejalni testi na SAM*

Konsenz o izbiri presejalnega testa na SAM, ki bi imel zadovoljivo občutljivost in specifičnost, se še oblikuje. *M-CHAT (Modified Checklist for Autism in Toddlers)* je primeren presejalni test za malčke s sumom na avtizem in je pri nas trenutno v fazi prevajanja. Za starejše, govoreče otroke s sumom na SAM se najpogosteje pri nas uporabljajo *ASAS* lestvica (*Australian Scale for Asperger's Syndrome*), *GARS (Gilliam Autism Rating Scale)* in *ASDS (Asperger's Syndrome Diagnostic Scale)*. Tudi *CARS (Childhood Autism Rating Scale)*, ki se v Sloveniji uporablja že vrsto let, danes štejemo



med presejalne teste. Priporočilo Ameriške akademije za pediatrijo je, da naj bi se presejalni test v obdobju malčka delal dvakrat in sicer pri 18. in 24. mesecu (13).

Dodatno naj bi bila pri vseh otrocih s sumom na SAM na tej ravni opravljena avdiološka diagnostika, pri otrocih s »pico« pa tudi določitev nivoja svinca v krvi (14).

### *Postavitev diagnoze*

Glede na to, da diagnostika še vedno temelji na klinični presoji upoštevajoč diagnostične kriterije po DSM-IV-TR in MKB-10, je splošno priporočilo, da diagnozo postavi multidisciplinarni tim, ki ima na tem področju dodatna znanja in izkušnje. Poleg tega je veljavni »zlati standard« na področju diagnostike SAM, da naj bi otrok dosegel ob kliničnih kriterijih tudi pozitiven rezultat na opazovalnem diagnostičnem preizkusu za avtizem (*ADOS- Autism Diagnostic Observation Schedule*) in/ali na diagnostičnem intervjuju za avtizem (*ADI-Autism Diagnostic Interview*). Za uporabo omenjenih dveh diagnostičnih testov je potrebno dodatno izobraževanje v tujini. V primeru, da tim na sekundarni ravni zadosti tem kriterijem, se lahko diagnostika SAM tu zaključi in se otroka napoti na terciarno raven samo v primeru potrebe po dodatnih preiskavah, ustrezni terapevtski obravnavi ali na željo staršev.

Poleg vloge v diagnostiki naj bi strokovnjaki na tej ravni sodelovali med drugim tudi pri:

- terapevtskih obravnavah
- svetovanju zunanjim strokovnjakom in družini
- sodelovanju v interdisciplinarnih timih z zunanjimi inštitucijami – vrtci, šole, centri za usposabljanje in delo
- spremljanju otroka s SAM

- oceni otrokovih vzgojno-izobraževalnih potreb
- oceni socialnega položaja družine
- pomoči družini pri vključevanju otroka v vrtec in šolski program
- sodelovanju s službo na primarni in terciarni ravni

### **III. Obravnava na terciarni ravni**

Iz sekundarne ravni se otroka s sumom na SAM napoti v nadaljnjo obravnavo v primeru:

- če se diagnostika ne more zaključiti
- zahtevnejše diferencialne diagnostike
- potrebe po dodatnih preiskavah
- potrebe po dodatnih terapevtskih obravnavah
- če je otroka potrebno začasno umakniti iz vsakodnevnega okolja
- na željo staršev

Na terciarni ravni deluje od leta 2009 multidisciplinarni tim v okviru Ambulante za avtizem Kliničnega oddelka za otroško, mladostniško in razvojno nevrologijo in sicer: nevropediatrinja, pedopsihiatrinja, psihologinja/psiholog, specialna pedagoginja, pedagoginja, socialna delavka, delovna terapevtka in SMS/koordinatorka. Na tej ravni imajo otroci narejeno dodatno diagnostiko na SAM, poleg tega pa tudi biokemične, genetske, nevrofiziološke in nevroslikovne preiskave, če jih potrebujejo. Otroci in starši se lahko v okviru ambulante vključujejo tudi v naslednje terapevtske programe:

- specialno-pedagoško obravnavo z elementi modifikacije vedenja
- vedenjsko-kognitivna terapijo
- senzorno in senzorno-gibalno integracijo

- farmakoterapijo
- skupine za učenje socialnih spretnosti
- socialno podporo in mentorstvo
- skupino za samopomoč staršev

V okvir celostne obravnave otrok s SAM je vključeno tudi svetovanje staršem in timski sestanki s strokovnjaki iz vrtcev/šol. V zadnjem letu smo začeli diagnostično in terapevtsko obravnavati tudi odrasle osebe s SAM.

V primeru, ko otrok potrebuje umik iz vsakodnevnega okolja, soobolevnosti s psihiatričnimi motnjami in zahtevnejše terapevtske obravnave, je hospitaliziran na oddelku Službe za otroško psihiatrijo Pediatrične klinike v Ljubljani ali Kliničnem oddelku za pediatrijo – odsek za pedopsihiatrijo UKC Maribor.

### **Zaključek**

Multidisciplinaren in celosten pristop je ključen za optimalno diagnostiko in širšo oceno otrokovih sposobnosti na vseh področjih funkcioniranja. Na tem področju smo v preteklih letih naredili velik korak naprej. Cilj terapevtskih obravnav je učenje za čim bolj samostojno življenje, ki mora biti dovolj intenzivno (zagotovljeno v različnih okoljih, preko celega dneva), da je lahko učinkovito. V tem smislu obravnav samo v okviru zdravstva ni možno zagotoviti, zato je na eni strani ključno povezovanje in sodelovanje s strokovnjaki, ki otroka obravnavajo v okviru vzgoje in izobraževanja, na drugi pa vključevanje in izobraževanje staršev. Starši poleg tega potrebujejo posebno razumevanje in podporo, ker so velikokrat pod hudimi pritiski ob otroku, za katerega vedo, da bo celo življenje potreboval dodatno skrb in podporo.

## **Literatura:**

1. Prevalence of Autism Spectrum Disorders - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, United States, 2006. Erratum in: *MMWR Surveill Summ.* 2009; 58(SS10): 1-20.
2. King M, Bearman P. Diagnostic change and the increased prevalence of autism. *Int J Epidemiol* 2009; 38: 1224-34.
3. Bishop D, Whitehouse A, Watt H, Line E. Autism and diagnostic substitution: evidence from a study of adults with a history of developmental language disorder. *Dev Med Child Neurol* 2008; 50: 341-45.
4. Sinzig J, Walter D, Doepfner M. attention deficit/hyperactivity disorder in children and adolescents with autism spectrum disorder: symptom or syndrome? *J Atten Disord* 2009; 13: 117-26.
5. Anholt GE, Cath DC, van Oppen P et al. autism and ADHD symptoms in patients with OCD: are they associated with specific OC symptom dimensions or OV symptom severity? *J Autism Dev Disord* 2010; 40: 580-9.
6. Fombonne E. Commentary: on King and Bearman. *Int J Epidemiol* 2010; 38: 1241-2.
7. Rutter M. Aetiology of autism: findings and questions. *J Intell Dis Res* 2005; 49: 231-8.
8. King MD, Fountain C, Dakhlallah D, Bearman PS. Estimated autism risk and older reproductive age. *Am J Public Health* 2009; 99: 1673-9.
9. Stoltenberg C, Schjolberg S, Bresnahan M et al. The autism birth cohort (ABC): a paradigm for gene-environment-timin research. *Mol Psychiatry* 2010; 15: 676-80.
10. Rogers SJ. What are infant siblings teaching us about autism in infancy? *Autism Res* 2009; 2: 125-37.

11. Ozonoff S, Losif A, Baguio F et al. A prospective study of the emergence of early behavioural signs. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2010; 49: 256-66.
12. Bryson SE, Zwaigenbaum L, Brian J et al. A prospective case series of High-risk infants who developed autism. *J Autism Dev Disord* 2007; 37: 12-24.
13. Johnson CP, Myers SM, Council on Children with Disabilities. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2007; 120: 1183-215.
14. Filipek PA, Accardo PJ, Ashwal S et al. Practice parameter: screening and diagnosis of autism. *Neurology* 2000; 55: 468-79.
15. Smernice za celostno obravnavo oseb s spektroatističnimi motnjami. Ministrstvo za zdravje, 2009.
16. Ozonoff S, Young GS, Steinfeld MB et al. How early do parent concerns predict later autism diagnosis? *J Dev Behav Pediatr* 2009; 30: 367-375.

Objavljeno:

MACEDONI-LUKŠIČ, Marta. Stopenjska obravnavo otrok s spektroatističnimi motnjami. V: KRŽIŠNIK, Ciril (ur.), BATTELINO, Tadej (ur.). *Pediatrična hematologija in onkologija*, (Izbrana poglavja iz pediatrije, 23). V Ljubljani: Medicinska fakulteta, Katedra za pediatrijo, 2011, str. 311-317. [COBISS.SI-ID [28816601](#)]