

# Ocena kliniczna i metody postępowania z małymi dziećmi z podejrzeniem zaburzeń z kręgu autyzmu: wnioski z badań niemowląt z grupy ryzyka

Lonnie Zwaigenbaum, MD,<sup>a</sup>  
 Susan Bryson, PhD,<sup>b</sup>  
 Catherine Lord, PhD,<sup>c</sup>  
 Sally Rogers, PhD,<sup>d</sup>  
 Alice Carter, PhD,<sup>e</sup>  
 Lesile Carver, PhD,<sup>f</sup>  
 Kasia Chawarska, PhD,<sup>g</sup>  
 John Constantino, MP,<sup>h</sup>  
 Geraldine Dawson, PhD,<sup>i</sup>  
 Karen Dobkins, PhD,<sup>f</sup>  
 Deborah Fein, PhD,<sup>j</sup>  
 Jana Iverson, PhD,<sup>k</sup>  
 Ami Klin, PhD,<sup>g</sup>  
 Rebecca Landa, PhD,<sup>l</sup>  
 Daniel Messinger, PhD,<sup>m</sup>  
 Sally Ozonoff, PhD,<sup>d</sup>  
 Marian Sigman, PhD,<sup>n</sup>  
 Wendy Stone, PhD,<sup>o</sup>  
 Helen Tager-Flusberg, PhD,<sup>p</sup>  
 Nurit Yirmiya, PhD<sup>q</sup>

Adres do korespondencji:  
 Lonnie Zwaigenbaum, MD,  
 Autism Research Centre of Alberta,  
 Glenrose Rehabilitation Hospital,  
 10230 –111 Avenue, Edmonton,  
 Alberta, Canada T5G 0B7.  
 E-mail:  
 lonnie.zwaigenbaum@capitalhealth.ca

## STRESZCZENIE

W związku ze wzrostem wiedzy ogółu społeczeństwa na temat wczesnych objawów autyzmu oraz ostatnimi zaleceniami American Academy of Pediatrics, zgodnie z którymi wszystkie dzieci w wieku 18 i 24 miesięcy powinny być poddane badaniom przesiewowym pod kątem zaburzeń z kręgu autyzmu (autism spectrum disorders, ASD), rośnie zapotrzebowanie na badania diagnostyczne dzieci w bardzo wczesnym okresie rozwoju. Stosowanie obecnych zaleceń diagnostycznych dotyczących zaburzeń z kręgu autyzmu u dzieci poniżej 2 lat napotyka jednak na swoiste trudności. W niniejszym artykule zajmujemy się problemami związanymi z wczesnym wykrywaniem, rozpoznawaniem i leczeniem ASD w tej grupie wiekowej. Przedstawiamy kompleksowy przegląd wyników ostatnich badań dotyczących wczesnego rozwoju dzieci z zaburzeniami z kręgu autyzmu wraz z podsumowaniem obecnego stanu wiedzy na temat wczesnych objawów tych zaburzeń, przydatności instrumentów wczesnego wykrywania w badaniach przesiewowych i aktualnymi zasadami dobrej praktyki w diagnostyce ASD przed 2 rokiem życia. Opisujemy również metody skutecznej interwencji u dzieci poniżej 2 lat z podejrzeniem lub potwierdzonym rozpoznaniem tych zaburzeń. Mamy nadzieję, że prowadzone obecnie badania dostarczą solidniejszych podstaw dla strategii diagnostycznych i terapeutycznych opartych na dowodach naukowych w tej niezwykle ważnej grupie wiekowej.

Autyzm jest najcięższą postacią zaburzeń z kręgu autyzmu (ASD), który charakteryzuje się upośledzeniem wzajemnej interakcji i komunikacji społecznej oraz występowaniem powtarzających się, niepodatnych na zmianę zachowań.<sup>1,2</sup> Przy szacowanym rozpowszechnieniu wynoszącym 1 na 150<sup>3</sup> ASD są jedną z najczęściej spotykanych form zaburzeń rozwojowych. Rodzice dzieci z ASD na ogół stają się świadomi problemu wtedy, gdy dziecko jest w wieku 12-18 miesięcy.<sup>4-7</sup> Według ostatnich danych pochodzących ze Stanów Zjednoczonych średni wiek w chwili rozpoznania nadal wynosi ok. 4 lat<sup>10,11</sup> i być może więcej w grupach o niekorzystnej sytuacji społeczno-ekonomicznej. American Academy of Pediatrics (AAP) i inne grupy ekspertów opublikowały niedawno zalecenia praktyki klinicznej dotyczące wczesnego wykrywania, badań przesiewowych i diagnostyki ASD.<sup>12,13</sup> W związku

### Słowa kluczowe:

Autyzm, wczesne wykrywanie, małe dzieci, badania długotrwałe, rozwój dziecka.

### Skróty

ASD – zaburzenia z kręgu autyzmu  
 AAP – American Academy of Pediatrics  
 CHAT – kwestionariusz oceny rozwoju ryzyka autyzmu u małych dzieci  
 M-CHAT – zmodyfikowana wersja CHAT  
 PPV – dodatnia wartość predykcyjna  
 ADOS – skala oceny objawów autyzmu

Dr Lord otrzymuje honorarium autorskie za publikacje w Autism Diagnostic Observation Schedule. Te honoraria przekazywane są na cele charytatywne. Pozostali autorzy deklarują brak jakichkolwiek powiązań finansowych związanych z niniejszym artykułem.

z zaleceniami AAP i aktywnymi kampaniami informacyjnymi organizowanymi przez Centers for Disease Control and Prevention oraz inne organizacje publiczne i prywatne zwiększa się zapotrzebowanie na badania diagnostyczne u bardzo małych dzieci. Zastosowanie aktualnych wytycznych dotyczących diagnostyki ASD u dzieci przed 2 rokiem życia napotyka na swoiste trudności, ponieważ standardowe kryteria klasyfikacji, Diagnostic and Statistical Manual, wydanie IV (DSM-IV) i International Classification of Disease, wydanie 10 (ICD-10), wzorcowe instrumenty diagnostyczne, a nawet najlepsza wiedza doświadczonych lekarzy, rzadko bywały wykorzystywane w tej grupie wiekowej. Biorąc pod uwagę powyższe problemy i konieczność opracowania wstępnego schematu wczesnego rozpoznawania i leczenia ASD\* u dzieci poniżej 2 roku życia, postanowiliśmy odpowiedzieć na następujące pytania:

1. Co wiemy na temat wczesnych objawów ASD?
2. Czy możliwe jest wykrycie ASD u dzieci poniżej 2 roku życia w warunkach podstawowej opieki zdrowotnej?
3. Jakie są obecne zasady najlepszej praktyki w diagnostyce ASD w rozważanej grupie wiekowej?
4. Jakie są trudności związane z ustaleniem rozpoznania ASD w tej grupie wiekowej?
5. Jakie metody oddziaływania terapeutycznego można zaoferować dzieciom w wieku poniżej 2 roku życia z podejrzeniem lub rozpoznaniem ASD?

### Co wiemy na temat wczesnych objawów ASD?

Co prawda nie znaleziono dotąd wiarygodnych markerów biologicznych ASD,\*\* ale dużo wiedzy zgromadzono na temat wczesnych objawów behawioralnych. Początkowo badania dotyczące wczesnych objawów ASD ograniczały się przede wszystkim do retrospektywnych relacji rodziców i domowej rejestracji wideo wczesnych etapów życia dziecka.<sup>18,19</sup> Niedawno jednak obserwacje retrospektywne zostały uzupełnione badaniami prospektywnymi u niemowląt z grupy zwiększonego ryzyka, dzięki czemu możliwy będzie postęp wiedzy na temat wczesnych początków ASD.<sup>20</sup>

### Badania retrospektywne

Badania retrospektywne wykorzystujące dane anamnezyczne uzyskane od rodziców dostarczają wielu ważnych wniosków dotyczących wczesnego rozwoju dzieci z ASD. Niektórzy rodzice dzieci, u których następnie rozpoznano ASD, pamiętają różnice w rozwoju tych dzieci już w pierwszych miesiącach życia, choć przeważająca część rodziców zaczyna się niepokoić dopiero w drugim roku życia dziecka.<sup>4,5,21,22</sup> Obawy zapamiętane przez rodziców są różnego rodzaju, ale do najczęściej wymienianych należy opóźnienie rozwoju mowy i języka (lub brak reakcji, np. na przywołanie po imieniu, co może być traktowane jako objaw ewentualnych problemów ze słuchem).<sup>4,7</sup> Do innych problemów należą krańcowe przejawy reakcji behawioralnych oraz dezorganizacja rozwoju społecznego, porozumiewania się, zabawy i rozwoju ruchowego.<sup>21,23</sup> Rodzice są też zaniepokojeni zaburzeniami snu i odżywiania.<sup>19</sup> U 20-50% dzieci z autyzmem rodzice z perspektywy czasu opisują proces regresji obejmujący zanik mowy lub kontaktu społeczno-emocjonalnego w drugim roku życia, najczęściej około 18 miesiąca.<sup>19,24-28</sup>

Analiza domowych nagrań wideo dotyczących wczesnych etapów życia dziecka również sugeruje, że niektóre, choć nie wszystkie, dzieci z późniejszym rozpoznaniem ASD wykazują objawy nieprawidłowego rozwoju około 1 roku życia lub niedługo potem.<sup>18</sup> Także w tym przypadku dane wskazują na zakłócenia w licznych obszarach rozwojowych. Obserwacje dotyczące sfery relacji społecznych i komunikowania obejmują nieprawidłowe wzorce reagowania na bodźce społeczne, tworzenie wspólnego pola uwagi, naśladowania i regulacji emocji, jak również zwiększony udział emocji negatywnych i niejednoznacznych sposobów ekspresji emocjonalnej oraz rzadsze wykorzystanie gestów.<sup>29-35</sup> Niemowlęta, u których w późniejszym okresie rozpoznano ASD, wykazują mniejszą elastyczność, różnorodność i dostosowanie w zabawie ukierunkowanej na obiekt w porównaniu z niemowlętami, u których rozpoznano upośledzenie umysłowe.<sup>36</sup>

\*Department of Pediatrics, University of Alberta, Edmonton, Alberta, Kanada; <sup>b</sup>Department of Pediatrics and Psychology, Dalhousie University, Halifax, Nowa Szkocja, Kanada; <sup>c</sup>Department of Clinical and Developmental Psychology, University of Michigan, Ann Arbor, Michigan; <sup>d</sup>Department of Psychiatry and Behavioral Sciences, University of California, Davis, Kalifornia; <sup>e</sup>Department of Psychology, University of Massachusetts, Boston, Massachusetts; <sup>f</sup>Department of Psychology, University of California, San Diego, Kalifornia; <sup>g</sup>Department of Psychology, Yale University, New Haven, Connecticut; <sup>h</sup>Department of Psychiatry and Pediatrics, Washington University, St Louis, Missouri; <sup>i</sup>Department of Psychiatry, University of North Carolina, Chapel Hill, Karolina Północna; <sup>j</sup>Department of Psychology, University of Connecticut, Storrs, Connecticut; <sup>k</sup>Department of Psychology, University of Pittsburgh, Pittsburgh, Pensylwania; <sup>l</sup>Department of Psychiatry and Behavioral Sciences, Johns Hopkins University School of Medicine, Baltimore, Maryland; <sup>m</sup>Department of Psychology, University of Miami, Miami, Floryda; <sup>n</sup>Department of Pediatrics and Psychology, University of California, Los Angeles, Kalifornia; <sup>o</sup>Department of Pediatrics and Psychology, Vanderbilt University, Nashville, Tennessee; <sup>p</sup>Department of Psychology, Boston University, Boston, Massachusetts; <sup>q</sup>Department of Psychology, Hebrew University of Jerusalem, Jerozolima, Izrael

## TABELA 1. Wczesne objawy autyzmu

Społeczno-komunikacyjne, szczególnie brak lub odchylenia w zakresie:

- Ukierunkowania wzroku i tworzenie wspólnego pola uwagi
- Afektu i jego regulacji (np. mniej uczuć pozytywnych, a więcej negatywnych)
- Uśmiechu społecznego (wzajemnego)
- Zainteresowania społecznego i wspólnej radości (bez kontaktu fizycznego, np. łaskotania)
- Reakcji na zawołanie po imieniu
- Rozwoju gestów (np. wskazywania)
- Koordinacji różnych sposobów komunikowania się (np. spojżenia, wyrazu twarzy, gestykulacji, wokalizacji)

Zabawa, a zwłaszcza:

- Mniejsza zdolność naśladowania czynności z użyciem przedmiotów
- Nadmierna manipulacja/badanie wzrokiem zabawek i innych przedmiotów
- Powtarzające się czynności z użyciem zabawek i innych przedmiotów

Język i funkcje poznawcze, szczególnie brak/opóźnienie lub nieprawidłowości w zakresie:

- Rozwoju poznawczego
- Gaworzenia, szczególnie gaworzenia społecznego (naprzemiennego)
- Rozumienia i tworzenia mowy (np. dziwaczne pierwsze słowa lub nietypowa powtarzalność)
- Nietypowej intonacji lub tonu głosu

Regres lub zanik pierwszych słów lub zaangażowania/kontaktu społeczno-emocjonalnego

Funkcje wzrokowe i inne zmysły, rozwój ruchowy, zwłaszcza:

- Nieprawidłowe śledzenie wzrokiem, fiksacja wzroku (np. na źródłach światła) i nietypowe badanie wzrokiem przedmiotów
- Zbyt słaba lub zbyt silna reakcja na dźwięki lub inne bodźce zmysłowe
- Zmniejszona aktywność oraz opóźnienia rozwoju motoryki ogólnej i precyzyjnej
- Powtarzające się zachowania ruchowe i nietypowe pozycje ciała/manieryzmy ruchowe

Nieprawidłowości w zakresie funkcji regulacyjnych dotyczących snu, jedzenia i uwagi

## Badania prospektywne

Badania niemowląt posiadających starsze rodzeństwo z rozpoznaniem ASD to nowe i obiecujące podejście w badaniach nad wczesnym rozwojem zaburzeń z kręgu autyzmu.<sup>20,37,38</sup> U tych niemowląt występuje zwiększone ryzyko rozwoju ASD, oceniane na 5-10%,<sup>3</sup> czyli 20-krotnie większe niż w populacji ogólnej.<sup>39-41</sup> Uzupełnieniem tego podejścia są niedawne badania zmierzające do wyodrębnienia cech odróżniających ASD od innych zaburzeń rozwojowych, jak

również od prawidłowego procesu rozwoju u dzieci w wieku 12-24 miesięcy, u których uzyskano niekorzystny wynik badania przesiewowego dotyczącego deficytów w zakresie komunikacji.<sup>42,43</sup> W obu rodzajach badań prospektywnych rejestruje się systematyczne parametry zachowań od wczesnych etapów rozwoju, natomiast ocenę pod kątem ASD przeprowadza się w wieku 24-36 miesięcy, kiedy dziecko może być zdiagnozowane bardziej wiarygodnie.

Dotychczasowe badania prospektywne wykazały, że w wieku 12-18 miesięcy dzieci z późniejszym rozpoznaniem ASD różnią się od innych niemowląt z grupy dużego ryzyka występowaniem zaburzeń lub deficytów w jednym lub więcej obszarów: 1) wzrokowym (nieprawidłowości dotyczące śledzenia wzrokowego i skupiania wzroku na przedmiotach<sup>44,45</sup> oraz przedłużone badanie wzrokiem przedmiotów<sup>43-46</sup>), 2) ruchowym (zmniejszony poziom aktywności,<sup>45</sup> opóźnienie rozwoju motoryki dużej i precyzyjnej<sup>47,48</sup> oraz nietypowe manieryzmy ruchowe<sup>43,49</sup>), 3) zabawy (opóźnienia w rozwoju naśladowania ruchów,<sup>45</sup> ograniczenie zabawy z wykorzystaniem zabawek<sup>43,50</sup> i powtarzające się czynności z użyciem zabawek<sup>43-46,49</sup>), 4) komunikacji społecznej (nieprawidłowości dotyczące ukierunkowania wzroku, reagowania na imię, naśladowania, uśmiechu społecznego, reagowania na bodźce, zainteresowań i uczuć społecznych, z osłabieniem ekspresji uczuć pozytywnych<sup>37,43-45,50,51</sup>), 5) językowym (opóźniony rozwój gaworzenia [szczególnie naprzemiennego gaworzenia społecznego], rozumienia i ekspresji werbalnej oraz gestykulacji, mierzonych za pomocą standaryzowanych instrumentów oceny<sup>37,43,44,48,52,53</sup>) oraz 6) ogólnego rozwoju poznawczego (co najmniej 2 zespoły badaczy opisały wolniejsze tempo nabywania nowych umiejętności [z towarzyszącym obniżeniem wyników w stosunku do norm] w podgrupie małych dzieci z późniejszym rozpoznaniem ASD<sup>44,45,48</sup>). Większość badań koncentrowała się na różnicach między niemowlętami z późniejszym rozpoznaniem ASD a rozwijającymi się prawidłowo, chociaż wiele cech (w tym nietypowe korzystanie z zabawek, powtarzające się zachowania motoryczne oraz osłabienie komunikacji społecznej i pozytywnych emocji dzielonych z innymi) jest innych u dzieci z ASD w porównaniu z dziećmi z opóźnieniem rozwoju mowy i innymi rodzajami opóźnień rozwojowych w tak wczesnym wieku.<sup>42,43,50</sup> Możliwe, że istnieje podgrupa niemowląt z zaburzeniami odpowiadającymi ASD, które są wykrywane już w wieku 13-14 miesięcy.<sup>50,54</sup> Nawet u dzieci z późniejszym początkiem zaburzeń objawy na ogół stają się zauważalne w wieku 18-24 miesięcy.<sup>43,44,50</sup>

Wyniki badań prospektywnych dotyczących ASD wskazują, że początkowe objawy można wykryć metodą intensywnego monitorowania grup zwiększonego ryzyka.<sup>45,50</sup> Początek objawów i ich dokładny charakter mogą być różne, ale na ogół około 2 roku życia dzieci z ASD wykazują zaburzenia rozwoju w następujących obszarach: poznawczym, mowy i języka, społeczno-komunikacyjnym oraz czuciowo-ruchowym. Objawy przedstawione w tabeli 1 pokrywają się w znacznym stopniu z opublikowaną wcześniej listą ob-

jawów alarmowych dla ASD.<sup>13</sup> Należy jednak zastanowić się, w jaki sposób wiedza na temat wczesnych objawów ASD, uzyskana w badaniach dotyczących niemowląt z grupy zwiększonego ryzyka, może być zastosowana w badaniach kontrolnych lub przesiewowych w populacji ogólnej.

### Czy możliwe jest wykrycie ASD u dzieci poniżej 2 lat w warunkach podstawowej opieki zdrowotnej?

Zgodnie z zaleceniami AAP badania przesiewowe pod kątem ASD należy przeprowadzać w wieku 18 i 24 miesięcy podczas regularnych wizyt kontrolnych i oceny rozwoju.<sup>13</sup> Checklist for Autism in Toddlers (CHAT)<sup>55,56</sup> jest jedynym instrumentem ocenianym w populacji o określonym umiejscowieniu geograficznym, z kompleksową, długofalową obserwacją kontrolną pod względem statusu diagnostycznego u dzieci z dodatnim i ujemnym wynikiem badań przesiewowych, dzięki czemu uzyskano odpowiednie oszacowanie czułości i swoistości.<sup>57</sup> Przy zastosowaniu oryginalnych kryteriów CHAT (brak śledzenia wzrokowego, wskazywania w celu pokazania czegoś i zabawy w udawanie, mierzonych za pomocą kwestionariusza dla rodziców i bezpośredniej obserwacji przez personel medyczny), wynik dodatni w wieku 18 miesięcy uzyskano zaledwie u 18% dzieci z ASD rozpoznanych między 20 a 24 miesiącem życia.<sup>57</sup> Nawet przy mniej rygorystycznych kryteriach (brak wskazywania w celu pokazania czegoś) czułość CHAT wynosiła jedynie 38%.

Wersja zmodyfikowana (Modified Checklist for Autism in Toddlers, M-CHAT)<sup>58,59</sup> występuje w postaci kwestionariusza dla rodziców, który uwzględnia punkty zawarte w wersji oryginalnej CHAT, ale obejmuje szerszy przedział wiekowy (16-30 miesięcy). W skład M-CHAT wchodzi wywiad kontrolny, w którym rodzic proszony jest o bardziej szczegółowe przedstawienie objawów zaznaczonych w kwestionariuszu. Ten wywiad zwiększa swoistość M-CHAT, dlatego jego stosowanie jest szczególnie zalecane.<sup>60</sup> Opisująca czułość M-CHAT wynosi aż 85%, ale w dotychczasowych badaniach ocena pod kątem ASD ograniczała się przeważnie do dzieci z dodatnim wynikiem testu przesiewowego (dzieci z ujemnym wynikiem testu przesiewowego były oceniane tylko wtedy, gdy lekarz stwierdzał, że należą do grupy ryzyka, albo w przypadku dodatniego wyniku w powtórnym teście przesiewowym przeprowadzonym 2 lata później). Dostępne dane pozwalają na dokładniejsze oszacowanie wartości predykcyjnej dodatniej (positive predictive value, PPV) niż czułości M-CHAT. Wywiad kontrolny znacznie zwiększa PPV testu M-CHAT u małych dzieci w badaniach przesiewowych wykonywanych przez lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej, od 11% w przypadku zastosowania samego kwestionariusza do 65% u dzieci, które uzyskały wynik przekraczający wartość graniczną zarówno w kwestionariuszu, jak i w wywiadzie.<sup>59</sup> Badanie przesiewowe w kierunku ASD wnosi najwięcej, jeśli prowadzi do aktywnych, wielokrotnych rozmów z rodzicami na temat ich obaw. Ostatnie dane sugerują, że PPV testu

M-CHAT u dzieci w wieku 16-23 miesięcy może być mniejsza niż u dzieci w wieku powyżej 24 miesięcy (w dużej próbie populacji ogólnej<sup>60</sup> PPV oceniano odpowiednio na 28 i 61%), co potwierdza znaczenie powtarzania oceny.

Są jeszcze inne instrumenty, które mogą pomóc w wykrywaniu wczesnych wskaźników behawioralnych ASD. Skala Infant Toddler Checklist (ITC)<sup>61</sup> została zaprojektowana do badań przesiewowych pod kątem opóźnień w rozwoju zdolności porozumiewania się (zgodnie z wytycznymi AAP jest ona zalecana u dzieci w wieku poniżej 18 miesięcy).<sup>12</sup> Powtarzane badania przesiewowe przy użyciu ITC w niedawno przeprowadzonych badaniach wśród 5385 małych dzieci w wieku 9-24 miesięcy wykryły >90% dzieci z ASD, chociaż w celu odróżnienia ASD od innych opóźnień w rozwoju komunikacji potrzebne były dalsze badania.<sup>62</sup> Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds (STAT) jest interaktywnym narzędziem oceny przeznaczonym do wykrywania wczesnych objawów ASD u dzieci kierowanych na badania specjalistyczne lub należących do grupy ryzyka (instrument przesiewowy drugiego stopnia). Wcześniej STAT był instrumentem przeznaczonym do badania dzieci >2 roku życia, ale może on być przydatny również w drugim roku życia (według niedawnych ocen czułość i swoistość wynosiły odpowiednio 95 i 73% w próbie 71 niemowląt w wieku 12-23 miesięcy, należących do grupy zwiększonego ryzyka).<sup>63</sup> Instrumenty przeznaczone do wykrywania objawów behawioralnych u dzieci od 12 miesiąca życia również są obiecujące, w tym interaktywna skala Autism Observation Scale for Infants<sup>64,65</sup> i kwestionariusz dla rodziców First Year Inventory.<sup>66,67</sup> Konieczne są jednak dalsze badania oceniające ich przydatność kliniczną.

Ogólnie rzecz biorąc, badania przesiewowe w populacji ogólnej są metodą pozwalającą na usystematyzowanie obserwacji w kierunku ASD i zwiększenie możliwości wykrywania wczesnych objawów. Dokonano znaczących postępów, choć nadal przeprowadzane są oceny sprawdzające, w jakim stopniu dostępne narzędzia są w stanie dokładnie określić, które dzieci należą do grupy dużego lub małego ryzyka. Pediatrzy pracujący w podstawowej opiece zdrowotnej i inni pracownicy służby zdrowia odgrywają zasadniczą rolę w wykrywaniu zagrożenia ASD u bardzo małych dzieci przez aktywną obserwację pod kątem wczesnych objawów. Mimo to wprowadzanie badań przesiewowych do ogólnej praktyki pediatrycznej nadal jest ograniczone<sup>68</sup> i konieczne są dalsze wysiłki w celu zrozumienia i zmniejszenia przeszkód w realizacji tego zadania.<sup>69,70</sup> Należy podkreślić, że swoiste instrumenty przesiewowe przeznaczone do wykrywania zaburzeń z kręgu autyzmu mogą być potencjalnie skuteczne w wykrywaniu ASD u małych dzieci, u których ani rodzice, ani lekarze nie stwierdzali niepokojących sygnałów w ramach ogólnej obserwacji kontrolnej,<sup>58,62</sup> co sugeruje, że włączenie tych narzędzi do rutynowej kontroli stanu zdrowia może stanowić „wartość dodaną”. Niektórzy lekarze podstawowej opieki zdrowotnej nie chcą budzić obaw dotyczących wczesnych objawów ASD, aby nie martwić rodziców,<sup>71</sup> jednak na



## TABELA 2. Zalecenia dotyczące rozpoznania potencjalnych ASD u niemowląt i małych dzieci

Proces diagnostyczny musi być prowadzony przez lekarza posiadającego doświadczenie w pracy z niemowlętami i małymi dziećmi z ASD

Informacje należy uzyskiwać z następujących źródeł:

Standaryzowanej obserwacji zaprojektowanych wcześniej zadań, ocenianych w punktach

Opisu rodziców i wywiadu dotyczącego rozwoju, z uwzględnieniem umiejętności społecznych i komunikacyjnych, powtarzających się zainteresowań/zachowań, a także problemów związanych ze snem, karmieniem i rozwojem sensomotorycznym

Standaryzowana obserwacja umiejętności społecznych, komunikacyjnych i zabawy oraz powtarzających się zainteresowań/zachowań

Standaryzowana ocena umiejętności poznawczych, językowych i adaptacyjnych (dotyczących codziennego życia)

Ocena doświadczonego lekarza, konsultowana z wielodyscyplinarnym zespołem, dokonywana na podstawie dostępnych wyników

Zalecenia dotyczące leczenia powinny być powiązane z konkretnymi objawami, chociaż często są to objawy wynikające z opóźnienia lub braku określonych zachowań, a nie obecności zachowań nieprawidłowych

Rodzice powinni otrzymać jednoznaczne informacje o planowanych działaniach

Jakie są właściwe cele leczenia?

Jakie są możliwe sposoby leczenia na obecnym etapie i później?

W jaki sposób rodzice mogą kontrolować postępy leczenia?

Kiedy należy przeprowadzić ponowne badania dziecka?

podstawie licznych badań można stwierdzić, że rodzice wolą być poinformowani i że opóźnienie dyskusji na ten temat może stwarzać dużo większy niepokój. Zwracanie uwagi na obawy rodziców i nietypowe schematy zachowania małego dziecka w ramach całościowej opieki medycznej pierwszego kontaktu, wspierane i uzupełniane dzięki swoistym instrumentom przesiewowym dla ASD, może skrócić czas, jaki upływa między pojawieniem się początkowych objawów a skierowaniem dziecka na badania specjalistyczne. Rodzeństwo dzieci z ASD narażone jest na większe ryzyko rozwoju zaburzeń z kręgu autyzmu, jak również innych zaburzeń rozwoju (np. opóźnienia rozwoju mowy) i może wymagać większej uwagi.<sup>12</sup>

**Jakie są obecne zasady najlepszej praktyki w diagnostyce ASD w rozważanej grupie wiekowej?** Szczególny rodzaj trudności związanych z oceną objawów ASD u dzieci poniżej 2 roku życia wymaga, aby proces

diagnostyczny prowadził lekarz z doświadczeniem w ocenie zaburzeń rozwojowych w tej grupie wiekowej. Przede wszystkim należy pamiętać, że wiele wczesnych zachowań związanych z ASD pokrywa się z tymi, które występują w przebiegu opóźnienia rozwoju mowy i niepełnosprawności intelektualnej.<sup>18,73</sup> Dlatego w rozpoznaniu różnicowym zasadnicze znaczenie ma szczegółowa ocena rozwoju dziecka w wielu obszarach, w tym zdolności poznawczych, języka, komunikowania się, funkcjonowania adaptacyjnego oraz umiejętności dotyczących interakcji społecznych, porozumiewania się i zabawy<sup>12,74</sup> (tab. 2).

Rozwój społeczny i dotyczący komunikowania się najlepiej oceniać za pomocą obserwacji bezpośredniej w połączeniu z wywiadem uzyskanym od rodziców. Zachowania występujące z niewielką częstością wykrywane są raczej na podstawie opisu przedstawianego przez rodziców, natomiast lekarz może dysponować lepszym układem odniesienia w ocenie niektórych typów zachowań istotnych dla rozpoznania ASD w pierwszych 2 latach życia (np. wspólnej uwagi).<sup>76,77</sup> Znormalizowane instrumenty diagnostyczne, takie jak Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS)<sup>78</sup> przynoszą wiele informacji i mogą pomóc w ukierunkowaniu decyzji klinicznych. ADOS daje najlepsze wyniki u dzieci, których wiek umysłowy (niewerbalny) wynosi 15 miesięcy.<sup>78,79</sup> U młodszych dzieci czułość tego narzędzia pozostaje doskonała, ale swoistość jest mniejsza.<sup>78-80</sup> Ostatnie modyfikacje ADOS, obejmujące zmiany algorytmów diagnostycznych<sup>81</sup> i opracowanie modułu przeznaczonego dla małych dzieci z ekstrapolacją zadań i schematów behawioralnych, mogą zwiększyć stabilność wczesnych rozpoznań. Przy mniejszej swoistości w przypadku małych dzieci interpretacja wyników ADOS (przynajmniej do czasu, gdy moduł przeznaczony dla małych dzieci nie będzie powszechnie dostępny) wymaga starannego rozważenia całości kontekstu klinicznego, a zwłaszcza rozwoju poznawczego dziecka.

Dwa z najczęściej stosowanych standaryzowanych narzędzi przeznaczonych do oceny rozwoju poznawczego niemowląt i małych dzieci to Bayley Scales of Infant Development<sup>82</sup> i Mullen Scales of Early Learning.<sup>83</sup> Za pomocą tych instrumentów można ustalić, czy dzieci osiągną oczekiwane kluczowe etapy rozwoju w zdefiniowanych obszarach (np. sprawności werbalnych, niewerbalnych i ruchowych), zidentyfikować istotne rozbieżności wewnątrzsobnicze (np. na poziomie niewerbalnych zdolności poznawczych w porównaniu z umiejętnościami społecznymi) oraz uzyskać odpowiedni kontekst rozwojowy dla interpretacji obserwowanych zachowań. Niektóre z najważniejszych objawów ASD, takie jak zaburzenia wspólnej uwagi należy rozważać w zależności od poziomu rozwoju (np. w typowym procesie rozwoju wykorzystywanie spojrzenia w celu nakierowania uwagi rodziców pojawia się dopiero w 10 miesiącu).<sup>84</sup> Obserwacja używanych przez dziecko metod rozwiązywania problemów również dostarcza wiedzy na temat czynników dotyczących uwagi, motywacyjnych i poznawczych, które mogą wpływać na funkcjonowanie dziecka i jego odpowiedź na leczenie.

Ocena zdolności adaptacyjnych (np. za pomocą Vineland Adaptive Behavior Scales II)<sup>85</sup> dostarcza lekarzowi informacji na temat umiejętności wykorzystania posiadanych przez dziecko atutów poznawczych w pomyślnym funkcjonowaniu w codziennych sytuacjach życiowych.<sup>86-89</sup> Zasadnicze znaczenie ma również ocena umiejętności językowych i komunikacyjnych. Oprócz znormalizowanych instrumentów oceny rozumienia i ekspresji mowy (np. Preschool Language Scales-IV),<sup>90</sup> do narzędzi przydatnych w tej grupie wiekowej należą Communication Symbolic Behavior Scales Developmental Profile (CSBS DP),<sup>61</sup> który obejmuje obserwację procesów porozumiewania się dziecka podczas częściowo zaplanowanych zadań związanych z zabawą, oraz MacArthur-Bates-Communication Development Inventory<sup>91</sup> – oparty na relacji rodziców wykaz słów i gestów. U dzieci z opóźnieniem mowy, w tym również z grupy ryzyka ASD, zawsze należy potwierdzić prawidłowy słuch. Inne badania należy wykonywać w zależności od konkretnych problemów (takich jak opóźnienie rozwoju ruchowego, problemy ze snem lub jedzeniem).<sup>92,93</sup>

Podobnie jak u starszych dzieci, rozpoznanie ASD u małych dzieci musi być ustalane zgodnie z najlepszą oceną kliniczną (po konsultacji z wielodyscyplinarnym zespołem specjalistów), po uwzględnieniu wszystkich dostępnych informacji dotyczących rozwoju dziecka, przebytych chorób, objawów ASD obserwowanych przez lekarza i opisywanych przez rodziców oraz umiejętności poznawczych, językowych i adaptacyjnych mierzonych za pomocą standaryzowanych narzędzi oceny. Dodatkowe trudności związane z podejmowaniem decyzji klinicznych u dzieci poniżej 2 roku życia podkreślają znaczenie ścisłej, partnerskiej współpracy między lekarzami pierwszego kontaktu i specjalistycznymi zespołami diagnostycznymi. Mimo różnic w dostępie do takich zespołów w poszczególnych rejonach ich specjalistyczna wiedza (i odpowiednie wykszolenie) jest niezbędna do stworzenia sprawnego systemu zapewniającego odpowiednią obserwację kontrolną dzieciom, u których wykryto zaburzenia dzięki inicjatywom kontrolnym i przesiewowym.

### Jakie trudności związane z ustaleniem rozpoznania ASD występują u dzieci poniżej 2 lat?

Mimo istotnych postępów dotyczących możliwości wykrywania wczesnych objawów ASD ocena diagnostyczna u dzieci poniżej 2 roku życia pozostaje trudnym wyzwaniem.

Po pierwsze, u niektórych dzieci z ASD, szczególnie tych, u których rozwój językowy i intelektualny jest nieznacznie zaburzony, objawy występujące we wczesnym wieku mogą być subtelniejsze.<sup>44,50</sup> Opóźnienia rozwoju mowy często są pierwszym problemem zgłaszanym przez rodziców, dlatego w przypadku dzieci bez znacznych opóźnień rozwojowych wczesne objawy ASD mogą być mniej widoczne. Ponadto u części dzieci z objawami ASD rozwój może przebiegać z okresami stabilizacji na pewnym poziomie, spowolnienia lub jawnego zaniku wcześniej nabytych sprawności poznawczych

i społecznych oraz funkcjonowania w trakcie drugiego roku życia.<sup>44,48,50</sup> Dlatego niewielkie nasilenie, a nawet brak objawów w wieku 18 miesięcy nie wykluczają późniejszego rozpoznania ASD. Największe znaczenie ma bieżąca obserwacja i badania kontrolne, szczególnie dzieci kierowanych do dalszego diagnozowania z powodu niepokojących objawów, u których wstępnie nie rozpoznano ASD.

Po drugie, odróżnienie ASD od innych form zaburzeń rozwoju może być trudne w tak wczesnym wieku. Może to dotyczyć zwłaszcza niemowląt, których rodzeństwo ma ASD, a które należą do grupy ryzyka nie tylko ASD, ale również szerszego zakresu opóźnień rozwojowych, w tym także (ale nie tylko) w obszarach dotyczących wyrażania emocji i komunikacji referencyjnej.<sup>20,53,94-98</sup> Podobnie trudności może sprawiać wczesne rozpoznanie ASD u małych dzieci ze znacznymi opóźnieniami rozwoju lub zaburzeniami wzroku czy słuchu. W przypadku tych dzieci standaryzowane instrumenty diagnostyczne wykazują ograniczoną swoistość.<sup>80,99</sup>

Po trzecie, nadal nie wiadomo na pewno, czy rozpoznanie ASD u dzieci poniżej 2 roku życia ma charakter trwały. Liczne badania wykazały, że rozpoznanie zaburzeń z kręgu autyzmu w wieku 2 lat, ustalone na podstawie oceny klinicznej doświadczonych lekarzy korzystających z informacji dostarczanych przez standaryzowane narzędzia diagnostyczne, jest na ogół wiarygodne i zachowuje ważność również w wieku szkolnym. Niewiele jest jednak badań dotyczących trwałości rozpoznania ASD u dzieci poniżej 2 roku życia. Charwarska i wsp.<sup>77</sup> opisują, że u 31 małych dzieci skierowanych na badania specjalistyczne i ocenianych po raz pierwszy w wieku 14-25 miesięcy, u 27 rozpoznano ASD i u wszystkich rozpoznanie zostało potwierdzone w badaniach przeprowadzonych po roku. Kleinman i wsp.<sup>100</sup> stwierdzili jednak, że spośród 61 dzieci w wieku 14-35 miesięcy, u których wstępnie rozpoznano ASD, 20% nie spełniało kryteriów ASD po 2 latach. Wprawdzie u niektórych dzieci nienależących już do grupy z rozpoznaniem zaburzeń z zakresu autyzmu nadal rozpoznawano inne formy zaburzeń, to u więcej niż jednej trzeciej z nich badania kontrolne wykazały prawidłowy przebieg rozwoju.

Pozostaje pytanie, jak najlepiej stosować i interpretować kryteria diagnostyczne ASD i instrumenty oceny objawów w rozważanej grupie wiekowej. U dzieci poniżej 2 roku życia nawet lekarze o bardzo dużym doświadczeniu diagnostycznym mogą napotkać na przypadki wątpliwe, co może być bardzo trudne zarówno dla zespołu leczącego, jak i rodzin poszukujących odpowiedzi i pomocy dla swoich dzieci.<sup>77,92,101</sup> Uwzględniając cały ciężar niepewności i obaw związanych z nadrozpoznowalnością,<sup>102</sup> należy podkreślić, że dawanie fałszywej nadziei i opóźnianie rozpoznania również pociąga za sobą koszty obciążające dzieci i ich rodziny. Nasze doświadczenie wskazuje, że kluczowym elementem zmniejszającym ujemne skutki niepewności diagnostycznej jest wczesny dostęp do odpowiednich metod interwencyjnych dla dziecka i wsparcia dla rodziców. Dla-

tego oprócz taktownego omówienia rozpoznania rodzice muszą otrzymać wyraźne informacje dotyczące możliwości leczenia i zostać skierowani tam, gdzie można podjąć odpowiednie działania i uzyskać wsparcie.

### Jakie metody oddziaływania terapeutycznego można zaoferować dzieciom w wieku poniżej 2 lat z podejrzeniem lub rozpoznaniem ASD?

W miarę zwiększania się zdolności wykrywania hipotetycznych lub potwierdzonych przypadków ASD u małych dzieci konieczne stają się badania dotyczące skuteczności strategii interwencyjnych w bardzo wczesnych etapach życia. Wprawdzie istnieje wiele interwencji opartych na dowodach naukowych, które zostały opracowane dla dzieci z ASD w wieku przedszkolnym,<sup>103</sup> nie wiadomo jednak, czy mogą one być równie korzystne lub wręcz czy są odpowiednie dla dzieci w wieku poniżej 2 lat. W tym rozdziale omawiane są swoiste cechy rozwojowe właściwe dla dzieci z ASD w wieku poniżej 2 lat oraz ich wpływ na opracowywanie skutecznych interwencji.

Niemowlęta i małe dzieci różnią się od dzieci w wieku przedszkolnym pod względem relacji społecznych, procesów poznawczych i komunikacyjnych, sposobów uczenia się i codziennego rozkładu dnia. U niemowląt uczenie się przez obserwację i doświadczenie uzależnione jest od ich naturalnego otoczenia społecznego i fizycznego. Interakcje, których podstawą są zabawy społeczne, jak również te, które występują w kontekście sprawowania opieki, stwarzają bazę do uczenia się dla niemowląt. Gotowość reagowania i wrażliwość ze strony kluczowych członków rodziny (np. zwracanie uwagi i uczestniczenie w tym, co akurat znajduje się w centrum zainteresowania dziecka) mogą mieć ogromny wpływ na proces uczenia się i rozwoju niemowląt i małych dzieci zarówno zdrowych, jak i z różnymi formami niepełnosprawności.<sup>102,104</sup> Dyrektywny styl relacji może mieć niekorzystny wpływ na rozwój językowy, emocjonalno-behawioralny i społeczny niemowląt i małych dzieci.<sup>105</sup>

Ponieważ zdolności do inicjowania wspólnej uwagi utrwalają się w wieku około 12 miesięcy, małe dzieci zaczynają porozumiewać się w sposób celowy, posługując się językiem mówionym i gestami. Między 12 a 24 miesiącem małe dzieci przechodzą również od eksploracji sensomotorycznej do symbolicznego używania przedmiotów (np. picie z filiżanki na niby). W drugim roku życia zwiększa się również znacznie zdolność do naśladowania obserwowanych czynności.<sup>106</sup> Cechy społeczne i procesy uczenia się niemowląt i małych dzieci są odmienne od występujących u dzieci w wieku przedszkolnym, których doświadczenia charakteryzują się większym stopniem niezależności, uczenie się i pamięć są mniej związane z kontekstem, a myślenie symboliczne i komunikacja przebiegają z większą łatwością. Interwencje dostosowane do sposobów uczenia się niemowląt i małych dzieci powinny koncentrować się na naturalnych okolicz-

nościach sprzyjających takim procesom uczenia, uwzględnić inicjatywę dziecka i eksplorację sensomotoryczną oraz rozwijać celowe akty komunikacji niewerbalnej i zabawę społeczną opartą na wzajemnych interakcjach z innymi osobami.

Dwanaście punktów opartych na danych doświadczalnych, które zostały zawarte w opinii naukowej National Association for the Education of Young Children, podkreśla rolę dziecka jako aktywnego uczestnika procesu uczenia się, znaczenie zabawy i wzajemne zależności zachodzące między aktywnością fizyczną, poznawczą i emocjonalną.<sup>107</sup> Do charakterystycznych elementów skutecznych interwencji terapeutycznych przeznaczonych dla niemowląt i małych dzieci należą: żywo reagujące, wrażliwe sprawowanie opieki, wzbogacone otoczenie językowe wykorzystujące raczej reaktywne, a nie dyrektywne style interakcji, środowisko stwarzające małemu dziecku możliwość odgrywania aktywnej roli we własnych procesach uczenia się oraz interwencje o charakterze zindywidualizowanym i ukierunkowanym na określone umiejętności dzieci i rodziców. Jeśli dane doświadczalne nie wykażą inaczej, interwencje stosowane u dzieci z ASD powinny być dostosowane do potrzeb rozwojowych na podobnych zasadach jak interwencje przeznaczone dla ogółu niemowląt i małych dzieci. Ponadto należy pamiętać, że opracowując metody działań dla młodszych grup wiekowych, nie można dokonywać prostej ekstrapolacji istniejących programów, chociaż interwencje przeznaczone dla starszych dzieci niewątpliwie stanowią przydatne źródło wiedzy dla badań naukowych i praktyki.

Publikacje dotyczące interwencji terapeutycznych przeznaczonych dla dzieci z ASD poniżej 2 roku życia ograniczają się do badań opisowych<sup>108,109</sup> i niedawno przeprowadzonych quasi-eksperymentalnych.<sup>109,110</sup> Obecnie prowadzonych jest kilka badań randomizowanych dotyczących leczenia, w tym badania z wykorzystaniem takich metod, jak Early Start Denver Model,<sup>111</sup> Responsive Teaching,<sup>112</sup> „More than Words” (Hanan),<sup>113</sup> model Early Achievements<sup>114</sup> i model Social Communication, Emotional Regulation and Transactional Supports (SCERTS).<sup>115</sup> Wprawdzie interwencje opracowane specjalnie z myślą o dzieciach z ASD poniżej 2 roku życia nie są na razie powszechnie dostępne poza kontekstem badań naukowych, istnieją jednak świadczenia, z których mogą korzystać małe dzieci i ich rodziny, m.in. metody wczesnej interwencji o charakterze bardziej ogólnym (w Stanach Zjednoczonych odbywa się to w ramach systemu „from birth to three” na szczeblu stanowym) oraz interwencje dotyczące mowy i języka. Rodzice powinni również otrzymać informację na temat grup wsparcia i innych dostępnych form pomocy środowiskowej dla rodzin dzieci z rozpoznaniem ASD lub innych opóźnień rozwojowych. Istnieją również doskonałe zasoby internetowe, które pomagają rodzicom uzyskać informacje na temat świadczeń finansowanych ze środków publicznych (np. [www.autismspeaks.org/community/family-services/100-day-kit.php](http://www.autismspeaks.org/community/family-services/100-day-kit.php)).

## Podsumowanie i wnioski

Wysiłki zmierzające do wczesnego wykrywania ASD (niedawno oficjalnie uwzględnione w wytycznych praktyki klinicznej AAP<sup>12,14</sup>) zwiększają potrzebę opracowania strategii opartych na dowodach naukowych dla niemowląt i małych dzieci, które zostały zakwalifikowane do grupy zwiększonego ryzyka. Na szczęście dzięki postępom w rozpoznawaniu wczesnych objawów ASD i coraz większemu doświadczeniu w zakresie oceny diagnostycznej niemowląt i małych dzieci z grup zwiększonego ryzyka można ustalić, na ile realne jest rozpoznanie zaburzeń z kręgu autyzmu poniżej 2 roku życia. Mimo trudności związanych z niepewnością kliniczną małym dzieciom zaliczonym do grup zwiększonego ryzyka ASD można wiele zaoferować. Po pierwsze, wykrycie źródeł niepokoju rodziców powinno prowadzić do dalszej oceny rozwoju społecznego dziecka i jego umiejętności komunikacji i zabawy podczas wizyty w gabinecie lekarskim. Ta ocena powinna uwzględniać omówienie spraw budzących obawy rodziców (w tym wywiad kontrolny wchodzący w skład kwestionariusza M-CHAT, jeśli był stosowany) oraz obserwację sposobów interakcji dziecka z rodzicami, wykorzystywania kontaktu wzrokowego do regulowania interakcji, reagowania na proste zabawy społeczne (np. zabawa w chowanego) czy próby zwrócenia uwagi innych osób na rzeczy znajdujące się w otoczeniu i budzące zainteresowanie dziecka. W miarę możliwości należy również zebrać informacje dotyczące funkcjonowania dziecka w innych środowiskach społecznych (np. w żłobku). Słuch dziecka powinien być skontrolowany przez audiologa. Jeśli obawy rodziców utrzymują się, należy skierować dziecko do ośrodka wczesnej interwencji i dalszej oceny przez specjalistów posiadających doświadczenie w rozpoznawaniu zaburzeń rozwojowych w tej grupie wiekowej. Interwencje powinny być ukierunkowane na swoiste problemy czynnościowe i dostosowane do zasad rozwojowych z uwzględnieniem aktywnej roli dziecka w procesie uczenia się, społecznych kontekstów tego procesu i kluczowej roli relacji rodzice-dziecko. Ważne, aby udzielać rodzicom wsparcia podczas całego procesu diagnostycznego, przyznając się w razie potrzeby do niepewności, z podkreśleniem, że obecnie wiadomo więcej niż kiedykolwiek wcześniej na temat skutecznej opieki nad małymi dziećmi z podejrzeniem ASD. Prowadzone badania (szczególnie obejmujące szeroki zakres kontekstów społecznych) dostarczają coraz solidniejszych podstaw dla metod diagnostycznych i terapeutycznych opartych na dowodach naukowych w tej tak ważnej grupie wiekowej.

## Podziękowania

Autorzy dziękują następującym osobom: Alycii Halladay, Andy’emu Shihowi, Heather Cody-Hazlett, Markowi Straussowi, Elizabeth Caronna, Heidi Feldman, Barbarze Gold, Susan Hyman i Wendy Roberts za uwagi dotyczące wcześniejszych wersji tego artykułu oraz Annette Specht za pomoc redakcyjną. Dziękujemy również Autism Speaks i Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development za wsparcie



Infant Siblings Research Consortium. Ponadto pragniemy podziękować wielu wspaniałym dzieciom i rodzinom, których przemyślenia i doświadczenia przyczyniły się do ukształtowania naszych poglądów na temat wczesnej diagnostyki ASD.

Artykuł ukazał się oryginalnie w *Pediatrics*, Vol. 123, No. 5, May 2009, p. 1383: Clinical Assessment and Management of Toddlers With Suspected Autism Spectrum Disorder: Insights From Studies of High-Risk Infants, wydawanym przez American Academy of Pediatrics (AAP). Polska wersja publikowana przez *Medical Tribune Polska*. AAP i *Medical Tribune Polska* nie ponoszą odpowiedzialności za nieścisłości lub błędy w treści artykułu, w tym wynikające z tłumaczenia z angielskiego na polski. Ponadto AAP i *Medical Tribune Polska* nie popierają stosowania ani nie ręczą (bezpośrednio lub pośrednio) za jakość ani skuteczność jakichkolwiek produktów lub usług zawartych w publikowanych materiałach reklamowych. Reklamodawca nie ma wpływu na treść publikowanego artykułu.

## Przypisy

- \* W niniejszym artykule skrót ASD oznacza zarówno autyzm, jak i całościowe zaburzenia rozwojowe niewymienione gdzie indziej. Zespół Aspergera rzadko bywa rozpoznawany u dwulatków, ponieważ kryteria diagnostyczne obejmują umiejętności językowe (obecność lub brak mowy zdaniowej) w wieku 33 miesięcy. Zdajemy sobie również sprawę, że niektórzy lekarze wstrzymują się z klasyfikacją na podtypy diagnostyczne i używają terminu ASD w szerszym znaczeniu z uwagi na zmienność przebiegu objawów po 2 roku życia oraz trudności w zastosowaniu niektórych kryteriów rozpoznania (takich jak jakość relacji z rówieśnikami) u bardzo małych dzieci.
- \*\* Ciekawym potencjalnym kandydatem jest przyspieszony przyrost wielkości głowy (Cody-Hazlett i wsp., 2006; Courchesne i wsp., 2005; Dawson i wsp., 2006), ale nie opublikowano danych prospektywnych pozwalających na ocenę wartości predykcyjnej tego parametru.
- \*\*\* Stanowisko AAP wymienia również inne badania przesiewowe, w tym Pervasive Developmental Disorders Screening Test-II,<sup>56</sup> ale nie będą one omawiane w tym artykule z uwagi na brak opublikowanych i zweryfikowanych danych dotyczących ich zastosowania w próbach populacyjnych.
- \*\*\*\* Warto zauważyć, że Johnson i wsp. (2007) nie wspominają o potrzebie wprowadzenia wywiadu kontrolnego w celu omówienia i wyjaśnienia objawów autyzmu zgłaszanych przez rodzica. Wywiad przeznaczony dla rodzica, który można z łatwością przeprowadzić w gabinecie lekarskim lub telefonicznie, traktowany jest jako podstawowy element M-CHAT.<sup>54</sup> Zarówno część kwestionariuszowa, jak i wywiad M-CHAT można pobrać ze strony internetowej [http://www2.gsu.edu/~psydlr/Diana\\_L\\_Robins\\_Ph.D.html](http://www2.gsu.edu/~psydlr/Diana_L_Robins_Ph.D.html)<sup>54</sup>

## Piśmiennictwo

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. 4th ed. Washington, DC: American Psychiatric Association; 1994
2. World Health Organization. International Classification of Diseases. 10th ed. Geneva: World Health Organization; 2002
3. Rice CE, Baio J, Van Naarden BK, Doernberg N, Meaney FJ, Kirby RS. A public health collaboration for the surveillance of autism spectrum disorders. *Paediatr Perinat Epidemiol*. 2007;21(2):179-190
4. De Giacomo A, Fombonne E. Parental recognition of developmental abnormalities in autism. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. 1998;7(3):131-136
5. Rogers SJ, DiLalla DL. Age of symptom onset in young children with pervasive developmental disorders. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 1990;29(6):863-872
6. Wimpory DC, Hobson RP, Williams JM, Nash S. Are infants with autism socially engaged? A study of recent retrospective parental reports. *J Autism Dev Disord*. 2000;30(6):525-536
7. Coonrod EE, Stone W. Early concerns of parents of children with autistic and nonautistic disorders. *Infants Young Child*. 2004;17(3):258-268
8. Yeargin-Allsopp M, Rice C, Karapurkar T, Doernberg N, Boyle C, Murphy C. Prevalence of autism in a US metropolitan area. *JAMA*. 2003;289(1):49-55
9. Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network Surveillance Year 2002 Principal Investigators; Centers for Disease Control and Prevention. Prevalence of autism spectrum disorders: autism and developmental disabilities monitoring network, 14 sites, United States, 2002. *MMWR Surveill Summ*. 2007;56(1):12-28
10. Mandell DS, Listerud J, Levy SE, Pinto-Martin JA. Race differences in the age at diagnosis among Medicaid-eligible children with autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2002;41(12):1447-1453
11. Croen LA, Grether JK, Hoogstrate J, Selvin S. The changing prevalence of autism in California. *J Autism Dev Disord*. 2002;32(3):207-215
12. Johnson CP, Myers SM; American Academy of Pediatrics, Council on Children With Disabilities. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*. 2007;120(5):1183-1215
13. Filipek PA, Accardo PJ, Ashwal S, et al. Practice parameter: screening and diagnosis of autism: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Child Neurology Society. *Neurology*. 2000;55(4):468-479
14. American Academy of Pediatrics, Council on Children With Disabilities; Section on Developmental Behavioral Pediatrics; Bright Futures Steering Committee; Medical Home Initiatives for Children With Special Needs Project Advisory Committee. Identifying infants and young children with developmental disorders in the medical home: an algorithm for developmental surveillance and screening [published correction appears in *Pediatrics*. 2006;118(4):1808-1809]. *Pediatrics*. 2006;118(1):405-420
15. Centers for Disease Control and Prevention. Learn the Signs, Act Early [video online]. Available at: [www.cdc.gov/ncbddd/autism/actearly](http://www.cdc.gov/ncbddd/autism/actearly). Accessed March 5, 2009
16. Autism Speaks. ASD Video Glossary. Available at: [www.autismspeaks.org/video/glossary.php](http://www.autismspeaks.org/video/glossary.php). Accessed March 5, 2009
17. First Signs. Developmental disability, early intervention, developmental delays, autism screening and early intervention autism: first signs. Available at: [www.firstsigns.org](http://www.firstsigns.org). Accessed March 5, 2009
18. Palomo R, Belinchon M, Ozonoff S. Autism and family home movies: a comprehensive review. *J Dev Behav Pediatr*. 2006;27(2 suppl):S59-S68
19. Werner E, Dawson G. Validation of the phenomenon of autistic regression using home videotapes. *Arch Gen Psychiatry*. 2005;62(8):889-895
20. Zwaigenbaum L, Thurm A, Stone W, et al. Studying the emergence of autism spectrum disorders in high-risk infants: methodological and practical issues. *J Autism Dev Disord*. 2007;37(3):466-480
21. Young RL, Brewer N, Pattison C. Parental identification of early behavioural abnormalities in children with autistic disorder. *Autism*. 2003;7(2):125-143
22. Gray KM, Tonge BJ. Are there early features of autism in infants and preschool children? *J Paediatr Child Health*. 2001;37(3):221-226
23. Charman T, Baron-Cohen S, Swettenham J, Baird G, Cox T, Drew A. Testing joint attention, imitation, and play as infancy precursors to language and theory of mind. *Cogn Dev*. 2000;15(4):481-498
24. Rutter M, Lord C. Language disorders associated with psychiatric disturbance. In: Yule W, Rutter M, eds. *Language Development and Disorders*. Philadelphia, PA: JB Lippincott; 1987:206-233
25. Luyster R, Richler J, Risi S, et al. Early regression in social communication in autism spectrum disorders: a CPEA study. *Dev Neuropsychol*. 2005;27(3):311-336
26. Tuchman RF, Rapin I. Regression in pervasive developmental disorders: seizures and epileptiform electroencephalogram correlates. *Pediatrics*. 1997;99(4):560-566

27. Kurita H. Infantile autism with speech loss before the age of thirty months. *J Am Acad Child Psychiatry.* 1985;24(2):191–196
28. Hoshino Y, Kaneko M, Yashima Y, Kumashiro H, Volkmar FR, Cohen DJ. Clinical features of autistic children with setback course in their infancy. *Jpn J Psychiatry Neurol.* 1987;41(2):237–245
29. Maestro S, Muratori F, Cavallaro MC, et al. Attentional skills during the first 6 months of age in autism spectrum disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 2002;41(10):1239–1245
30. Maestro S, Muratori F, Barbieri F, et al. Early behavioral development in autistic children: the first 2 years of life through home movies. *Psychopathology.* 2001;34(3):147–152
31. Dawson G, Toth K, Abbott R, et al. Early social attention impairments in autism: social orienting, joint attention, and attention to distress. *Dev Psychol.* 2004;40(2):271–283
32. Adrien JL, Faure M, Perrot A, et al. Autism and family home movies: preliminary findings. *J Autism Dev Disord.* 1991;21(1):43–49
33. Osterling J, Dawson G. Early recognition of children with autism: a study of first birthday home videotapes. *J Autism Dev Disord.* 1994;24(3):247–257
34. Maestro S, Muratori F, Cesari A, et al. Course of autism signs in the first year of life. *Psychopathology.* 2005;38(1):26–31
35. Baranek GT. Autism during infancy: a retrospective video analysis of sensory-motor and social behaviors at 9–12 months of age. *J Autism Dev Disord.* 1999;29(3):213–224
36. Colgan SE, Lanter E, McComish C, Watson LR, Crais ER, Baranek GT. Analysis of social interaction gestures in infants with autism. *Child Neuropsychol.* 2006;12(4–5):307–319
37. Yirmiya N, Gamlie I, Shaked M, Sigman M. Cognitive and verbal abilities of 24- to 36-month-old siblings of children with autism. *J Autism Dev Disord.* 2007;37(2):218–229
38. Volkmar F, Chawarska K, Klin A. Autism in infancy and early childhood. *Annu Rev Psychol.* 2005;56:315–336
39. Sumi S, Taniai H, Miyachi T, Tanemura M. Sibling risk of pervasive developmental disorder estimated by means of an epidemiologic survey in Nagoya, Japan. *J Hum Genet.* 2006;51(6):518–522
40. Bailey A, Phillips W, Rutter M. Autism: towards an integration of clinical, genetic, neuropsychological, and neurobiological perspectives. *J Child Psychol Psychiatry.* 1996;37(1):89–126
41. Ritvo ER, Freeman BJ, Pingree C, et al. The UCLA-University of Utah epidemiologic survey of autism: prevalence. *Am J Psychiatry.* 1989;146(2):194–199
42. Wetherby AM, Watt N, Morgan L, Shumway S. Social communication profiles of children with autism spectrum disorders late in the second year of life. *J Autism Dev Disord.* 2007;37(5):960–975
43. Wetherby AM, Woods J, Allen L, Cleary J, Dickinson H, Lord C. Early indicators of autism spectrum disorders in the second year of life. *J Autism Dev Disord.* 2004;34(5):473–493
44. 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(1):12–24
45. Zwaigenbaum L, Bryson S, Rogers T, Roberts W, Brian J, Szatmari P. Behavioral manifestations of autism in the first year of life. *Int J Dev Neurosci.* 2005;23(2–3):143–152
46. Ozonoff S, Macari S, Young GS, Goldring S, Thompson M, Rogers SJ. Atypical object exploration at 12 months of age is associated with autism in a prospective sample. *Autism.* 2008;12(5):457–472
47. Iverson JM, Wozniak RH. Variation in vocal-motor development in infant siblings of children with autism. *J Autism Dev Disord.* 2007;37(1):158–170
48. Landa R, Garrett-Mayer E. Development in infants with autism spectrum disorders: a prospective study. *J Child Psychol Psychiatry.* 2006;47(6):629–638
49. Loh A, Soman T, Brian J, et al. Stereotyped motor behaviors associated with autism in high-risk infants: a pilot videotape analysis of a sibling sample. *J Autism Dev Disord.* 2007;37(1):25–36
50. Landa RJ, Holman KC, Garrett-Mayer E. Social and communication development in toddlers with early and later diagnosis of autism spectrum disorders. *Arch Gen Psychiatry.* 2007;64(7):853–864
51. Sullivan M, Finelli J, Marvin A, Garrett-Mayer E, Bauman M, Landa R. Response to joint attention in toddlers at risk for autism spectrum disorder: a prospective study. *J Autism Dev Disord.* 2007;37(1):37–48
52. Mitchell S, Brian J, Zwaigenbaum L, et al. Early language and communication development of infants later diagnosed with autism spectrum disorder. *J Dev Behav Pediatr.* 2006;27(2 suppl):S69–S78
53. Gamlie I, Yirmiya N, Sigman M. The development of young siblings of children with autism from 4 to 54 months. *J Autism Dev Disord.* 2007;37(1):171–183
54. Dawson G, Osterling J, Meltzoff AN, Kuhl P. Case study of the development of an infant with autism from birth to two years of age. *J Appl Dev Psychol.* 2000;21(3):299–313
55. Baron-Cohen S, Allen J, Gillberg C. Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *Br J Psychiatry.* 1992;161:839–843
56. Baron-Cohen S, Cox A, Baird G, et al. Psychological markers in the detection of autism in infancy in a large population. *Br J Psychiatry.* 1996;168(2):158–163
57. Baird G, Charman T, Baron-Cohen S, et al. A screening instrument for autism at 18 months of age: a 6-year follow-up study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 2000;39(6):694–702
58. Robins DL, Fein D, Barton ML, Green JA. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord.* 2001;31(2):131–144
59. Kleinman JM, Robins DL, Ventola PE, et al. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: a follow-up study investigating the early detection of autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord.* 2008;38(5):827–839
60. Pandey J, Verbalis A, Robins D, et al. Screening for autism in older and younger toddlers with the Modified Checklist for Autism in Toddlers. *Autism.* 2008;12(5):513–535
61. Wetherby A, Prizant B. *Communication and Symbolic Behavior Scales: Developmental Profile.* Baltimore, ME: Paul H. Brookes Publishing Company; 2002
62. Wetherby A, Brosnan-Maddox S, Peace V, Newton L. Validation of the Infant-Toddler Checklist as a broadband screener for autism spectrum disorders from 9 to 24 months of age. *Autism.* 2008;12(5):487–511
63. Stone WL, McMahon CR, Henderson LM. Use of the Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds (STAT) for children under 24 months: an exploratory study. *Autism.* 2008;12(5):557–573
64. Bryson SE, Zwaigenbaum L, McDermott C, Rombough V, Brian J. The Autism Observation Scale for Infants: scale development and reliability data. *J Autism Dev Disord.* 2008;38(4):731–738
65. Zwaigenbaum L. The Screening Tool for Autism in Two Year Olds can identify children at risk of autism. *Evid Based Ment Health.* 2005;8(3):69
66. Watson LR, Baranek GT, Crais ER, Steven RJ, Dykstra J, Perryman T. The first year inventory: retrospective parent responses to a questionnaire designed to identify one-year-olds at risk for autism. *J Autism Dev Disord.* 2007;37(1):49–61
67. Reznick JS, Baranek GT, Reavis S, Watson LR, Crais ER. A parent-report instrument for identifying one-year-olds at risk for an eventual diagnosis of autism: the first year inventory. *J Autism Dev Disord.* 2007;37(9):1691–1710
68. Dosreis S, Weiner CL, Johnson L, Newschaffer CJ. Autism spectrum disorder screening and management practices among general pediatric providers. *J Dev Behav Pediatr.* 2006;27(2 suppl):S88–S94
69. Pinto-Martin JA, Souders MC, Giarelli E, Levy SE. The role of nurses in screening for autistic spectrum disorder in pediatric primary care. *J Pediatr Nurs.* 2005;20(3):163–169
70. Lannon CM, Flower K, Duncan P, Moore KS, Stuart J, Bassewitz J. The Bright Futures Training Intervention Project: implementing systems to support preventive and developmental services in practice. *Pediatrics.* 2008;122(1). Available at: [www.pediatrics.org/cgi/content/full/122/1/e163](http://www.pediatrics.org/cgi/content/full/122/1/e163)
71. Kennedy T, Regehr G, Rosenfield J, Roberts SW, Lingard L. Exploring the gap between knowledge and behavior: a qualitative study of clinician action following an educational intervention. *Acad Med.* 2004;79(5):386–393

72. Howlin P, Asgharian A. The diagnosis of autism and Asperger syndrome: findings from a survey of 770 families. *Dev Med Child Neurol.* 1999;41(12):834–839
73. Zwaigenbaum L. Autistic spectrum disorders in preschool children. *Can Fam Physician.* 2001;47:2037–2042
74. Lord C, Risi S. Autism spectrum disorder: a transactional developmental perspective. In: Wetherby AM, Prizant BM, eds. *Diagnosis of Autism Spectrum Disorders in Young Children.* London, United Kingdom: Paul H. Brookes Publishing Company; 2000:11–30
75. Rutter M. Introduction: autism—the challenges ahead. *Novartis Found Symp.* 2003;251:1–9; discussion 109–111,281–297
76. Stone WL, Hoffman EL, Lewis SE, Ousley OY. Early recognition of autism: parental reports vs clinical observation. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 1994;148(2):174–179
77. Chawarska K, Paul R, Klin A, Hannigen S, Dichtel LE, Volkmar F. Parental recognition of developmental problems in toddlers with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord.* 2007;37(1):62–72
78. Lord C, Risi S, Lambrecht L, et al. The Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic: a standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *J Autism Dev Disord.* 2000;30(3):205–223
79. Risi S, Lord C, Gotham K, et al. Combining information from multiple sources in the diagnosis of autism spectrum disorders. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 2006;45(9):1094–1103
80. Chawarska K, Klin A, Paul R, Volkmar F. Autism spectrum disorder in the second year: stability and change in syndrome expression. *J Child Psychol Psychiatry.* 2007;48(2):128–138
81. Gotham K, Risi S, Pickles A, Lord C. The Autism Diagnostic Observation Schedule: revised algorithms for improved diagnostic validity. *J Autism Dev Disord.* 2007;37(4):613–627
82. Bayley N. *Bayley Scales of Infant and Toddler Development.* 3rd ed. San Antonio, TX: Harcourt Assessment, Inc; 2006
83. Mullen E. *Mullen Scales of Early Learning.* Circle Pines, MN: American Guidance Service, Inc; 1995
84. Striano T, Rochat P. Developmental link between dyadic and triadic social competence in infancy. *Br J Dev Psychol.* 1999;17(4):551–562
85. Sparrow SS, Cicchetti DV, Balla DA. *Vineland Adaptive Behaviour Scales.* 2nd ed. Circle Pines, MN; American Guidance Service Inc; 1984
86. Carter AS, Volkmar FR, Sparrow SS, et al. The Vineland Adaptive Behavior Scales: supplementary norms for individuals with autism. *J Autism Dev Disord.* 1998;28(4):287–302
87. Stone WL, Ousley OY, Hepburn SL, Hogan KL, Brown CS. Patterns of adaptive behavior in very young children with autism. *Am J Ment Retard.* 1999;104(2):187–199
88. Klin A, Saulnier CA, Sparrow SS, Cicchetti DV, Volkmar FR, Lord C. Social and communication abilities and disabilities in higher functioning individuals with autism spectrum disorders: the Vineland and the ADOS. *J Autism Dev Disord.* 2007;37(4):748–759
89. Saulnier CA, Klin A. Brief report: social and communication abilities and disabilities in higher functioning individuals with autism and Asperger syndrome. *J Autism Dev Disord.* 2007;37(4):788–793
90. Zimmerman I, Steiner V, Pond R. *Preschool Language Scale.* 4th ed. San Antonio, TX; Harcourt: 2002
91. Fenson L, Bates E, Dale P, Goodman J, Reznick JS, Thal D. Measuring variability in early child language: don't shoot the messenger. *Child Dev.* 2000;71(2):323–328
92. Caronna EB, Augustyn M, Zuckerman B. Revisiting parental concerns in the age of autism spectrum disorders: the need to help parents in the face of uncertainty. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2007;161(4):406–408
93. Glascoe FP. Screening for developmental and behavioral problems. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 2005;11(3):173–179
94. Merin N, Young GS, Ozonoff S, Rogers SJ. Visual fixation patterns during reciprocal social interaction distinguish a subgroup of 6-month-old infants at-risk for autism from comparison infants. *J Autism Dev Disord.* 2007;37(1):108–121
95. Stone WL, McMahon CR, Yoder PJ, Walden TA. Early social communicative and cognitive development of younger siblings of children with autism spectrum disorders. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2007;161(4):384–390
96. Cassel TD, Messinger DS, Ibanez LV, Haltigan JD, Acosta SI, Buchman AC. Early social and emotional communication in the infant siblings of children with autism spectrum disorders: an examination of the broad phenotype. *J Autism Dev Disord.* 2007;37(1):122–132
97. Presmanes AG, Walden TA, Stone WL, Yoder PJ. Effects of different attentional cues on responding to joint attention in younger siblings of children with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord.* 2007;37(1):133–144
98. Yirmiya N, Ozonoff S. The very early phenotype of autism. *J Autism.* 2007;37(1):1–11
99. Lord C, Rutter M, Le CA. Autism Diagnostic Interview-Revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord.* 1994;24(5):659–685
100. Kleinman JM, Ventola PE, Pandey J, et al. Diagnostic stability in very young children with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord.* 2008;38(4):606–615
101. Lord C, Bailey A. Autism spectrum disorders. In: Rutter M, Taylor ER, ed. *Child and Adolescent Psychiatry.* 4th ed. New York, NY: Guilford Press; 2002:636–663
102. Shattuck PT. The contribution of diagnostic substitution to the growing administrative prevalence of autism in US special education. *Pediatrics.* 2006;117(4):1028–1037
103. Rogers SJ. Empirically supported comprehensive treatments for young children with autism. *J Clin Child Psychol.* 1998;27(2):168–179
104. Landry SH, Smith KE, Swank PR, Assel MA, Vellel S. Does early responsive parenting have a special importance for children's development or is consistency across early childhood necessary? *Dev Psychol.* 2001;37(3):387–403
105. Masur EF, Flynn V, Eichorst DL. Maternal responsive and directive behaviours and utterances as predictors of children's lexical development. *J Child Lang.* 2005;32(1):63–91
106. Barr R, Hayne H. Age-related changes in imitation: implications for memory development. In: Lipsitt LJ, Hayne H, eds. *Progress in Infancy Research.* Mahwah, NJ: Erlbaum: 2000:21–67
107. National Association for the Education of Young Children. Developmentally appropriate practice in early childhood programs serving children from birth through age 8: a position statement of the National Association for the Education of Young Children. Available at: [www.naeyc.org/about/positions/dap3.asp](http://www.naeyc.org/about/positions/dap3.asp).
108. Green G, Brennan LC, Fein D. Intensive behavioral treatment for a toddler at high risk for autism. *Behav Modif.* 2002; 26 (1): 69–102
109. McGee GG, Morrier MJ, Daly T. An incidental teaching approach to early intervention for toddlers with autism. *J Assoc Pers Sev Handicaps.* 1999;24(3):133–146
110. Wetherby A, Woods J. Early social interaction project for children with autism spectrum disorders beginning in the second year of life: a preliminary study. *Top Early Child Spec Educ.* 2006;26(2):67–82
111. Smith CM, Rogers SJ, Dawson G. The Early Start Denver Model: a comprehensive early intervention approach for toddlers with autism. In: Handleman JS, Harris SL, eds. *Preschool Education Programs for Children With Autism:* 3rd ed. Austin, TX: Pro-Ed; 2006:65–101
112. Mahoney G, Perales F, Wiggers B, Herman B. Responsive teaching: early intervention for children with Down syndrome and other disabilities. *Downs Syndr Res Pract.* 2006;11(1):18–28
113. Sussman F. *More Than Words: Helping Parents Promote Communication and Social Skills in Children With Autism Spectrum Disorder.* Toronto, Ontario, Canada: The Hanen Centre; 1999
114. Landa RJ. Diagnosis of autism spectrum disorders in the first 3 years of life. *Nat Clin Pract Neurol.* 2008; 4 (3): 138–147
115. Prizant BM, Wetherby AM, Rubin E, Laurent AC, Rydell PJ. *The SCERTS Model: A Comprehensive Educational Approach for Children With Autism Spectrum Disorders.* Baltimore, MD: Paul H. Brookes Publishing Company; 2006



## Komentarz

Prof dr hab. Ewa Pisula  
Wydział Psychologii Uniwersytetu Warszawskiego



W ciągu ostatnich kilkunastu lat odnotowuje się znaczący wzrost liczby dzieci z diagnozą zaburzeń z kręgu autyzmu (autism spectrum disorders, ASD). Jest on tak duży, że zaczęto nawet mówić o „epidemii” autyzmu.<sup>1</sup> Przyczyny tego wzrostu nie zostały dotąd poznane, ale przypuszcza się, że mogą mieć związek z metodologią badań epidemiologicznych, stosowanymi narzędziami diagnostycznymi oraz zmianami w definiowaniu autyzmu.<sup>2</sup> Rozważa się także znaczenie potencjalnie patogennych czynników środowiskowych, np. metali ciężkich w pożywieniu i szczepionkach, zatrucia środowiska pestycydami, nadmiernych dawek antybiotyków i niedoboru jodu.<sup>3,4</sup> Wyniki badań prowadzonych w tym obszarze nie doprowadziły jeszcze do jasnych konkluzji. Niewątpliwie natomiast wśród przyczyn rosnącej liczby dzieci z diagnozą ASD należy wymienić wzrost poziomu wiedzy rodziców i profesjonalistów na temat zaburzeń rozwoju małych dzieci, w tym właśnie autyzmu.

Lekarze pediatrii odgrywają w procesie wczesnego wykrywania zaburzeń z kręgu autyzmu istotną rolę. Lekarze, którzy przeszli odpowiedni trening ukierunkowany na rozpoznawanie tych zaburzeń, dostrzegają niepokojące objawy u znacznie większej liczby dzieci niż pediatrii bez takiego przygotowania. Dlatego też z dużym zadowoleniem należy przyjąć opublikowanie w *Pediatricii po Dyplomie* bardzo kompetentnie opracowanego zestawu najważniejszych informacji na temat diagnozy i wspierania rozwoju małych dzieci z ASD, jaki niewątpliwie stanowi artykuł Lonnie Zwaigenbaum i współautorów.

Artykuł poświęcony jest wykrywaniu autyzmu i zaburzeń do niego zbliżonych u dzieci w wieku poniżej dwóch lat. Istnieje wiele naukowych dowodów, że wczesne podjęcie odpowiedniej interwencji zasadniczo zmienia na korzyść szanse życiowe tych dzieci, wpływając na przebieg ich procesów rozwojowych i adaptacji.<sup>5</sup> W związku z tym trwają intensywne poszukiwania najwcześniejszych oznak nieprawidłowości rozwojowych, które mogłyby wskazywać na autyzm. Wskazane w artykule (tab. 1) nietypowe zachowania małych dzieci stanowią zbiór najważniejszych sygnałów, na jakie w świetle badań naukowych powinni być wrażliwi profesjonalści. Warto dodać, że pierwsze oznaki nieprawidłowego przebiegu rozwoju u wielu dzieci można zaobserwować już w drugim, a nawet pierwszym półroczu pierwszego roku życia. Należą

do nich, wymienione w artykule, brak śledzenia wzrokiem innych osób (a zwłaszcza niekoncentrowanie wzroku na ich twarzach i rejonie oczu), ograniczona zdolność tworzenia wspólnego pola uwagi oraz brak emocjonalnego dostrojenia. Rozwijające się prawidłowo niemowlęta już w wieku 3-4 miesięcy adekwatnie reagują emocjonalnie na kierowaną na nie uwagę innych ludzi. Na uśmiech reagują uśmiechem, a twarz wyrażająca złość i gniew wywołuje u nich lęk. W niektórych badaniach nad dziećmi z grup zwiększonego ryzyka (np. młodszym rodzeństwem dzieci z autyzmem) stosuje się procedurę „kamiennej twarzy”, w ramach której opiekun dziecka pochyla się nad nim, zachowując obojętny, pozbawiony emocji wyraz twarzy.<sup>6,7</sup> Jest to sytuacja nieznaną dziecku i odbierana przez nie jako nieprzyjemna. Doświadczany podczas niej dyskomfort widoczny jest w niepokoju dziecka, a czasem nawet płaczu w odpowiedzi na przedłużający się kontakt z osobą, której mimika jest nieczytelna. Wykazano, że dzieci, które w wieku czterech miesięcy nie przejawiają typowych reakcji na te warunki badawcze, jako starsze (kilkunastomiesięczne) częściej mają trudności z tworzeniem wspólnego pola uwagi, wskazywaniem i przejawiają inne problemy mogące wskazywać na ryzyko rozwoju autyzmu.

Oczywiście diagnoza oparta na behawioralnych wskaźnikach zaburzeń z kręgu autyzmu jest u małych dzieci trudna i obciążona dużym ryzykiem błędu. Dotychczasowe ustalenia nie tylko nie pozwoliły na wyodrębnienie biologicznych markerów tych zaburzeń, ale również wskazują na to, że żaden behawioralny symptom nie może pełnić roli wskaźnika wystarczającego do rozpoznania autyzmu. Szczególne znaczenie we wczesnej diagnostyce ASD ma więc występowanie u dziecka szeregu zachowań odbiegających od typowego wzorca, w tym m.in. jego opóźnionej reakcji na własne imię, przebiegu zabawy, zdominowanej przez powtarzane, ograniczone schematy, a także wspomnianych powyżej nietypowych zachowań społecznych i trudności w budowaniu relacji z innymi osobami. Za najbardziej przydatne we wczesnym rozpoznawaniu autyzmu uznaje się zaburzenia złożonych zachowań społecznych, polegających na łączeniu zachowań służących społeczno-emocjonalnej wymianie (np. dziecko śledzi uwagę innej osoby, nawiązuje z nią kontakt wzrokowy i jednocześnie mówi coś do niej lub wskazuje jej jakiś interesujący obiekt).<sup>8</sup>



Trudności diagnostyczne są szczególnie duże w przypadku dzieci, u których zaburzenia należące do kręgu autyzmu współwystępują z innymi problemami rozwojowymi lub zdrowotnymi. Lekarze pediatrzy powinni niewątpliwie wiedzieć także o tym, że wiele dzieci z ASD cierpi z powodu rozmaitych towarzyszących zaburzeń medycznych.<sup>9</sup> Ocena stanu zdrowia tych dzieci powinna być bardzo staranna, zbyt często bowiem problemy występujące w ich zachowaniu kładzione są na karb zaburzeń rozwoju i inne ich źródła nie są należycie doceniane.

Komentarza wymaga część artykułu poświęcona narzędziom wykorzystywanym w diagnostyce autyzmu. Sytuacja w Polsce jest w tym wypadku znacznie mniej korzystna niż w Stanach Zjednoczonych. Nie dysponujemy żadnym wystandaryzowanym narzędziem pomocnym w rozpoznawaniu ASD. O ile bez większych zastrzeżeń można posłużyć się wspomnianym w artykule CHAT (polskojęzyczna wersja tego narzędzia jest łatwo dostępna, a ponieważ narzędzie to służy do prowadzenia badań przesiewowych i posługiwanie się nim nie wymaga stosowania norm, wykorzystywanie go w badaniach o tym charakterze jest możliwe), o tyle z pozostałymi wymienionymi w artykule skalami sprawa wygląda znacznie gorzej. Diagnostyka opiera się więc w naszym kraju na tzw. swobodnych technikach diagnostycznych, tj. przede wszystkim na wywiadzie i obserwacji. Także w ich przypadku nie ma jednak wystandaryzowanych procedur postępowania, a każdy ośrodek diagnostyczny posługuje się własnym schematem wywiadu i procedurą obserwacji. Diagnoza prowadzona w ten sposób szczególnie wymaga współdziałania profesjonalistów, bowiem zmniejsza to ryzyko błędu wynikające z charakteru stosowanych, w dużej mierze subiektywnych, metod. W warunkach polskich formułuje ją lekarz psychiatra, współdziałając z psychologiem, a także współpracując z innymi specjalistami w zależności od potrzeb wynikających ze stanu zdrowia dziecka (terapeutą mowy – neurologopedą, pedagogiem, pediatrą, terapeutą zajęciowym – terapeutą integracji sensorycznej, laryngologiem, neurologiem i innymi). Opracowanie rzetelnych i trafnych narzędzi diagnostycznych stanowi obecnie w Polsce jedno z podstawowych zadań w obszarze diagnostyki zaburzeń z kręgu autyzmu.

Artykuł został, co należy podkreślić, napisany w bardzo wyważony sposób. Zaprezentowano w nim dane pochodzące z badań naukowych, zwracając uwagę, że ich pełne przeniesienie na grunt praktyki klinicznej jest na razie trudne. Bardzo rocznie przedstawiono także

zagadnienie wczesnej interwencji wobec dzieci z ASD. Autorzy słusznie zauważają, że brakuje na razie danych zakrojonych na większą skalę, dotyczących skuteczności różnych form oddziaływań terapeutycznych wobec dzieci, które nie ukończyły jeszcze dwóch lat. Zauważają także, że specyfika rozwoju niemowląt i dzieci w drugim roku życia, a zwłaszcza przebiegu procesu uczenia się i roli, jaką w tym procesie pełnią opiekunowie dziecka, sprawia, że opracowywane metody powinny charakteryzować się szczególnymi właściwościami. Zwracają uwagę na możliwe niekorzystne skutki nadmiernie dyrektywnego postępowania, które w odniesieniu do starszych dzieci z autyzmem jest dość powszechne. Warto również szczególnie podkreślić krótko przez nich wspomniany fakt, że rodzice dzieci z zaburzeniami należącymi do kręgu autyzmu potrzebują dużego wsparcia zarówno na etapie diagnozowania zaburzeń rozwoju ich dziecka, jak i w kolejnych latach jego życia.

## Piśmiennictwo

- 1 Leonard H, Dixon G, Whitehouse AJO. Unpacking the complex nature of the autism epidemic. *Res Autism Spectrum Dis.* 2010; 4(4):548-554.
- 2 Posserud M, Lundervold AJ, Lie SA, Gillberg Ch. The prevalence of autism spectrum disorders: Impact of diagnostic instrument and non-response bias. *Soc Psychiatry Psychiatr Epidemiol.* 2010; 45(3):319-327.
- 3 Zhang J, Wheeler JJ. Mercury and autism: A review. *Educ Training Autism Dev Disab.* 2010; 45 (1): 107-115.
- 4 Shatock P, Carr K, Whiteley P. Progress in understanding the role for organophosphate insecticides in the causation of autism and related spectrum disorders. W: E. Pisula i P. Tomaszewski (red.), *New Ideas in Studying and Supporting the Development of Exceptional People* (247-259). Wydawnictwo Uniwersytetu Warszawskiego, Warszawa 2009.
- 5 Howlin P, Magiati I, Charman T. Systematic review of early intensive behavioral interventions for children with autism. *Am J Intel Dev Disab.* 2009;114(1):23-41.
- 6 Cassel TD, Messinger DS, Ibanez LV, Haltigan JD, Acosta SI, Buchman AC. Early social and emotional communication in the infant siblings of children with autism spectrum disorders: An examination of the broad phenotype. *J Autism Dev Dis.* 2007; 37:122-132.
- 7 Yirmiya N, Gamliel I, Pilowsky T, Feldman R, Baron-Cohen S, Sigman M. The development of siblings of children with autism at 4 and 14 months: social engagement, communication, and cognition. *J Child Psychol Psychiatry.* 2006;47:511-523.
- 8 Werner E, Dawson G, Munson J, Osterling J. Variation in early developmental course in autism and its relation with behavioral outcome at 3-4 years of age. *J Autism Dev Dis.* 2005;35: 337-350.
- 9 Cubala-Kucharska M. The review of most frequently occurring medical disorders related to aetiology of autism and the methods of treatment. *Acta Neurobiol Exp.* 2010;70:141-146.