

Při vyšetření se orientujeme na zmapování chování, schopností a projevů v těchto oblastech:

- Všímáme si sociálního chování (vůči rodičům, osobám blízkým, osobám známým a cizím, vrstevníkům), schopnosti spolupráce.
- Sledujeme schopnost napodobovat (řeč, pohyb, komplexní činnosti).
- V řečovém projevu si všímáme porozumění řeči, kvality komunikace, slovní zásoby, schopnosti užívat verbálně abstraktní pojmy.
- V průběhu celého vyšetření si všímáme kvality, frekvence a konzistentnosti neverbální komunikace (oční kontakt, mimika, gesta, posturace těla)
- Vyšetření motoriky se zaměřuje na kvalitu koordinace, hrubou motoriku, jemnou motoriku, grafomotoriku.
- Analyticko-logické myšlení zahrnuje abstraktně-vizuální úkoly (skládačky, vkládačky, Ravenův test) a početní schopnosti.
- Dále pozorování zaměřujeme na emoční reaktivitu, kvalitu zrakového a sluchového vnímání, přiměřenost aktivity, úroveň sebeobslužných dovedností a pracovního chování.

Kontrolní rozhovor s rodiči o současném chování a dovednostech dítěte uplatňovaných v domácím prostředí trvá zhruba jednu hodinu a následuje po vyšetření dítěte.

V závěru jsou s rodiči probrány diagnostická shrnutí, základní doporučení a nasměrování na následnou péči (30 minut).

Celková doba vyšetření a konzultace se pohybuje okolo 4–5 hodin. Pro diagnostiku je také velmi cenné pozorování dítěte v kolektivu vrstevníků.

Vyšetření dospělého člověka s PAS

Poruchy autistického spektra se řadí k dětským vývojovými poruchám, proto je diagnostika v dospělém věku obtížná. Důležité jsou anamnestické údaje, případně zprávy z vyšetření z dětství. Pokud je to možné, dospělí přicházejí s rodiči, kteří poskytnou anamnestická data nebo je alespoň sepíší (jak se dítě chovalo v mateřské škole, zda mělo kamarády, zda se vyskytovaly potíže s chováním, jaké mělo dítě zájmy). Dospělý sám mluví o svých současných problémech a zájmech. Popisuje své zážitky z dětství a dospívání. Někdy je symptomatika natolik výrazná, že diagnóza není obtížná ani v dospělém věku. Dospělí si mohou vyplnit orientační AQ test (Baron-Cohen, 2001), který je uveden v tabulce 7.2, s. 268. Také jedna z forem ADOS je určena dospělým.

Diferenciální diagnostika

„Začínal jsem ve škole jako mentálně postižený, později jsem se stal dítětem schizofrenním, a když jsem dokončil vysokou školu, stal se ze mne vysoce funkční autista.“

Dee Landry in Trehin, 1994

Nejprve je třeba zdůraznit, že poruchy autistického spektra se mohou pojit s jakoukoli jinou poruchou. PAS nedodají člověku imunitu, a tak člověk s poruchou autistického spektra trpí poruchami a nemocemi stejně jako běžná populace. U některých poruch je spoluvýskyt poruchy autistického spektra několikanásobně čtenější než u běžné populace (viz tab. 8.1). V odborné literatuře bylo již popsáno několik desítek poruch a stavů, u nichž se prokázalo spojení s PAS. Vzhledem k zvolení vhodného přístupu a terapie je zapotřebí autismus diagnostikovat vždy zvlášť. Poruchy autistického spektra jsou skupinou syndromů, tedy množinou příznaků, která zahrnuje kognitivní (poznávací), motivačně-emoční a behaviorální odchylky od normy. Příznaky jsou natolik širokospektré, mnohvrstevné a prolínající se, že jejich vzájemné hranice, a tudíž přesnou definici je obtížné vymezit. Logickým důsledkem je komorbidita (spoluvýskyt) příznaků nebo jejich skupin u více syndromů.

V diferenciální diagnostice musíme čelit těmto problémům:

1. Autistické chování je přičítáno na vrub poruchy, která byla již jednoznačně diagnostikována a prokázána testy (Downův syndrom, mentální retardace). Obtížná situace nastává zejména u poruch, které primárními symptomy autismus připomínají, ale nesplňují plně kritéria k jeho diagnóze (syndrom fragilního X, těžká a hluboká mentální retardace).
2. Místo diagnózy poruchy autistického spektra obdrží člověk jinou diagnózu (schizofrenie, obsedantně-kompulzivní porucha, specifická porucha učení, ADHD, schizoidní porucha osobnosti).

TABULKA 8.1

Spoluvýskyt autismu s nejčastěji uváděnými poruchami

Skupina poruch	Porucha	Procento lidí, kteří zároveň splňují kritéria autismu
Neurokutánní poruchy (Gillberg, 1999)	Tuberózní skleróza	20 % (Baker, 1998)
	Neurofibromatóza	2-5 %
	Hypomelanosis Ito	2-5 %
Chromozomální poruchy	Downův syndrom	1 % (Freeman, 1992) 7 % (Kent, 1999) 10 % (Howlin, 1998)
	Syndrom fragilního X chromozomu	2,4-18 % (Hagerman, 1990)
	Ostatní chromozomální poruchy	3-5 % (Gillberg, 1999)
Epilepsie a epileptogenní syndromy	např. Westův syndrom	30 % trpí epilepsií (má hraniční nález na EEG), dalších 20 % má hraniční a epileptiformní nález na EEG bez manifestní epilepsie

Chyba může být dvojího druhu:

- porucha koexistuje s PAS,
 - porucha není přítomna, došlo k záměně kvůli překrývající se symptomatice obou poruch.
3. Diagnóza autismu či Aspergerova syndromu může zastřít jinou psychiatrickou poruchu, která se rozvine v pozdějším věku a která vyžaduje speciální farmakologickou léčbu (úzkostná porucha, schizofrenie, bipolární porucha, obsedantně-kompulzivní porucha).

8.1 Přehled některých diagnostických kategorií

Mentální retardace

Mentální retardace je stav, při kterém nedošlo k přiměřenému a úplnému rozvoji mentálních schopností člověka. Myšlení, řečové a často i pohybové a sociální dovednosti, jejichž úroveň lze měřit standardizovanými psychometrickými testy, jsou oproti průměru výrazně sníženy (minimálně o dvě směrodatné odchylky). Lidé s mentální retardací mají potíže s adaptací a fle-

xibilitou myšlení. Retardace přináší také behaviorální, sociální i emocionální problémy. Mentální retardace je stav trvalý, při správné péči dochází ke zlepšení pouze v rámci základního handicapu.

Mentální retardace a autismus jsou dva rozdílné syndromy, ačkoli se mohou částečně překrývat. Podle závažnosti (hloubky) dělíme mentální retardaci do čtyř skupin. Autismus či atypický autismus se může pojít s jakoukoli úrovní mentální retardace.

- Lehká mentální retardace** (IQ 50–70) je nejrozšířenější formou (trpí jí asi 80 % mentálně retardované populace). Vývoj v dětském věku je opožděný. Děti s lehkou mentální retardací později mluví, řeč si ale osvojí. Mívají potíže s učením, nicméně základní školní učivo jsou schopné zvládnout (zhruba do úrovně 10–11 let věku). V sebeobsluze jsou samostatné a v adaptovaném prostředí dokážou mnohdy úspěšně pracovat. Pokud je přítomen dětský autismus, úroveň samostatnosti a schopnosti učení rapidně klesá a zvyšuje se míra behaviorálních problémů. Děti s autismem a lehkou mentální retardací většinou mluví. Řeč obvykle vykazuje symptomatiku typickou pro autismus.
- Středně těžká mentální retardace** (IQ 35–49). Děti za dobu školní docházky většinou zvládnou elementární základy trivia. K životu potřebují trvalou asistenci. V sebeobsluze bývají samostatné, potřebují však dohled a pomoc. Úroveň řeči je variabilní. U mnohých dětí bývá zároveň diagnostikován dětský autismus, který však značně snižuje adaptivitu a využití schopností. Mnohé děti se středně těžkou mentální retardací a autismem mají zároveň omezené řečové schopnosti. Pokud je řeč přítomná, funkčnost komunikace je minimální. Úroveň rozumových schopností bývá velmi nerovnoměrná.
- Těžká mentální retardace** (IQ 20–34). Klinický obraz je podobný lidem se středně těžkou mentální retardací, potíže jsou ale výraznější. Tyto děti nezvládnou osvojit si trivium. Dokážou však některé sebeobslužné dovednosti, potřebují však větší míru pomoci. Děti s autismem a těžkou mentální retardací jsou většinou nemluvící. Pokud je přítomná řeč, má pouze minimální komunikační funkci, časté bývají echolalie či slova bez komunikačního kontextu. Často se vyskytují pohybové stereotypie.
- Hluboká mentální retardace** (IQ < 19). Schopnost porozumět řeči včetně základních instrukcí a pokynů je značně omezená. Velmi často bývá narušena i hybnost, mnohdy se jedná o úplnou imobilitu. Rudimentární neverbální komunikace a určitá míra sociálního chování (úsměv, radost ze společnosti) je běžná. U těchto lidí bývá velmi obtížné diagnostikovat autismus. Při klasickém vývojovém profilu (téměř žádné projevy sociálního chování, žádná neverbální komunikace) a výrazném chování specifickém pro autismus (výrazné stereotypní pohyby, sebezraňování) se přikláníme k diagnóze atypického autismu.

Rozdíl mezi dětmi s mentální retardací a dětmi s autismem a mentální retardací se stal předmětem mnoha výzkumů. Bylo zjištěno, že na rozdíl od mentálně retardovaných mají děti s autismem větší potíže chápat projevy emocí, jako je přátelské uchopení kolem ramen, soucit, pohlázení. Také vzorky výsledků kognitivních testů lidí s autismem jsou rozdílné od vzorků osob mentálně retardovaných. Nerovnoměrnost ve struktuře inteligence se nejvíce týká osob s vysoce funkčním autismem. U osob s nízkou funkčním autismem je mentální deficit hluboký, od prosté mentální retardace se mentální retardace spojená s autismem liší především typickým specifickým chováním.

Přibližně 75 % dětí s autismem má rozumové schopnosti v pásmu mentální retardace. Nejčastěji se autismus pojí se středně těžkou mentální retardací (IQ 35–50). U žen bývá obvykle mentální retardace těžšího stupně (APA – DSM-IV, 1994).

Autistickým a mentálně retardovaným dětem se prezentovaly dvojice fotografií, na kterých byli lidé, kteří se lišili pohlavím, věkem, výrazem emocí v obličeji a typem klobouku. Nejvíce mentálně retardovaných dětí si všimlo výrazů obličeje dříve, než ukázaly na druh klobouku. U dětí s autismem to bylo přesně naopak, některé z nich emoce zcela ignorovaly. Tento nálezní potvrdil předpoklad, že lidé s autismem mají větší potíže rozeznat emoce lidí z výrazu jejich obličejů (Hobson, 1987).

Další studie zkoumala výraz pýchy a touhu po pochvale u autistických a mentálně retardovaných dětí při skládání stavebnice. Mnohé autistické děti se smály při dokončení úlohy, ale už mnohem méně jich vzhledlo nahoru sdílet svou radost s rodiči a experimentátorem. Nadále se věnovaly stavebnici, netoužily po pochvale (Kasari, 1993).

Ačkoli mnohé autistické děti nevykazují úplný nedostatek vztahu k rodičům (pěstounům), byl u nich prokázán významný deficit ve frekvenci pozornosti věnované rodičům, oblibě sdílení vlastních úspěchů a ukazování objektů rodičům. Děti s autismem se ve srovnání s dětmi s mentální retardací méně přibližují, mluví a dívají na ty, kdo se o ně starají (Sigman, 1986).

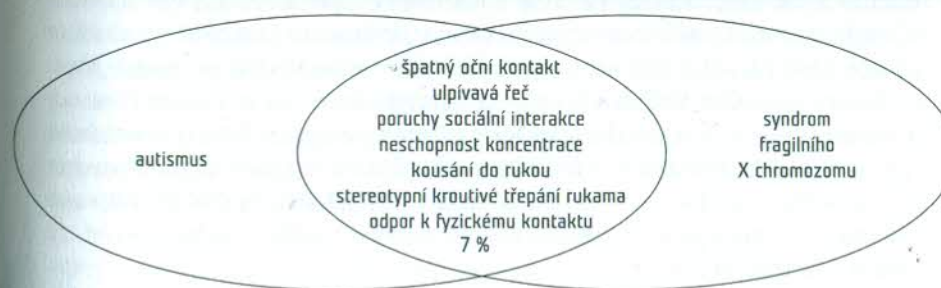
Další ze studií zkoumajících charakteristiky myšlení u lidí s autismem a mentální retardací došla k závěru, že autistické děti mají prokazatelně větší potíže přiřadit k situaci na videu odpovídající obrázek. Výsledek studie je interpretován jako důkaz větší míry poškození abstraktního myšlení u autismu. Paměť autistických dětí funguje stejně dobře na podněty beze smyslu i s významem. U dětí mentálně retardovaných a zdravých je tomu naopak (Hobson, 1986).

Syndrom fragilního X chromozomu

Syndrom fragilního X chromozomu je genetická porucha, která je po Downovu syndromu druhá nečastější příčina mentální retardace. Fragilní znamená křehký. Fragilní místo na chromozomu je místo, které se zdá tenčí než zbytek chromozomu, jako by se zde mohl chromozom lehce nalomit. Tato odlišnost na X chromozomu může způsobovat těžkou poruchu dětského vývoje. Mnohé problematické chování doprovázející syndrom fragilního X chromozomu je shodné s projevy autismu (viz obr. 8.1). V roce 1982 byl poprvé na pěti pacientech popsán společný výskyt autismu a fragilního X chromozomu (Brown, 1991). U lidí s tímto syndromem je výskyt autistického chování co do stupně poruchy velmi variabilní. Výzkumem bylo zjištěno, že 90 % postižených se vyhýbá očnímu kontaktu, u 60 % se vyskytují stereotypní pohyby horních končetin, ale pouze 2,5 % splnilo diagnostická kritéria uváděná v tehdy používaném DSM-III a DSM-III-R (Howlin, 1998). Kvalitativně se některé projevy lidí s fragilním X chromozomem liší od projevů přisuzovaných autismu. Lidé s fragilním X chromozomem mají větší tendenci vyhýbat se očnímu kontaktu a fyzickým dotekům, na druhou stranu se chovají často velmi přátelsky. Například při podávání ruky jí radostně potřásají, ale zároveň se celým tělem odvracejí. Vzorec chování lidí s fragilním X je i přes různý stupeň mentálního handicapu obdobný, nabízí se tedy možnost diagnostikovat u autismu či pervazivní vývojové poruchy *subtyp fragilního X*. Tento subtyp autistického spektra vykazuje celou řadu rysů, které jsou typické pro autistický syndrom, ale v oblasti sociální interakce není porucha natolik hluboká, aby splňovala kritéria pro diagnózu „čistého“ autismu (Howlin, 1998).

OBRAZEK 8.1

Z lidí, kteří mají diagnózu fragilního X chromozomu, trpí autismem zhruba 7 % (Hagerman, 1990)



Downův syndrom

Downův syndrom (DS) je genetická porucha, která vzniká následkem nadpočetné části 21. chromozomu (trizomie 21). Místo 46 má tak člověk s Downovým syndromem v každé buňce 47 chromozomů. Tento nadbytečný chromozom způsobuje specifický vzhled a stavbu těla a u většiny osob omezuje i rozumové schopnosti. Geny zděděné po rodičích způsobují, že se dítě podobá svým rodičům. Většina dětí s DS mívá kvůli nedostatečně vyvinutým obličejovým kostem a malému nosu plošší rysy. Oční víčka jsou úzká a šikmá, ve vnitřním koutku očí bývá kožní řasa. Děti s Downovým syndromem jsou menšího vzrůstu, ruce a chodidla jsou malá, prsty kratší (Pueschel, 1997). Vývoj motorických a mentálních schopností bývá opožděn v raném věku průměrně o tři měsíce. Mentální schopnosti odpovídají nejčastěji pásmům lehké a středně těžké mentální retardace. Děti bývají velmi sociabilní, společenské a mají dobrou schopnost nápodoby. K Downově syndromu se však může přidružovat celá řada dalších psychických i fyzických poruch včetně poruch autistického spektra. V odborném tisku se nyní často objevují studie případů výskytu autismu u Downova syndromu, počáteční odhad komorbidity činil zhruba 1 %. Podle anglického výzkumu z roku 1999 splňuje kritéria pro diagnózu autismu 7 % lidí s Downovým syndromem. Kvůli správnému způsobu vzdělávání a celkové podpoře rodiny je velmi důležité, aby i tyto děti obdržely správnou diagnózu.

Filip se narodil jako třetí dítě pětaticetileté matce. Těhotenství bylo rizikové s krvácením, porod v termínu. V rodině nebyla zjištěna žádná genetická zátěž. Na základě chromozomálního vyšetření byl diagnostikován Downův syndrom (prostá trizomie). Filip začal chodit ve dvou letech. Po sociální stránce se jevil jako velmi uzavřené dítě, prakticky nekomunikoval slovy ani posunky. Na pokusy o navázání kontaktu reagoval se značným zpožděním, působil dojmem, že se dívá skrz člověka, celkově byl zcela netečný. Fyzický kontakt mu nebyl nepřijemný, s matkou se dokonce rád mazlil. Jiný kontakt než fyzický neinicioval, není schopen spolupracovat. Nápadné je dlouhodobé stereotypní houpání na kolenou a soustředěné prohlížení prstů. S hračkami si správně nehraje, kýve nad nimi tělem, je fascinován tekoucí vodou, kterou dokáže donekonečna pozorovat, soustředí se také na různé díry a zipy, rozsvěcení a zhasínání světel. Ve hře převládá stereotypie, chybí kreativita a symbolika. V chování je nápadné skřípání zuby, občas destruktivní tendence a záchvaty vzteku. Snaha o napodobování je minimální. Diagnóza poruchy autistického spektra při hluboké mentální retardaci a Downově syndromu byla psychologem stanovena až v devíti letech. Kvůli nedostatku zařízení poskytujících péči těžce mentálně postiženým dětem s autismem Filip nenavštěvuje speciální program, a tudíž se nedá očekávat, že plně využije svých schopností.

Tuberózní skleróza

Tuberózní skleróza je neurogenetický syndrom, u kterého mozkové léze vedou k epilepsii, mentální retardaci, poruchám sociálního chování a hyperaktivitě. Asi 5 % lidí s poruchou autistického spektra zároveň trpí tuberózní sklerózou. Epidemiologické studie prováděné ve Skotsku a ve Švédsku dochází k závěrům, že 25–61 % lidí s tuberózní sklerózou splňuje zároveň kritéria dětského autismu a ještě vyšší procento trpí pervazivní vývojovou poruchou (Harrison, 1997). Celkový obraz záleží také na úrovni mentálních schopností. Bylo zjištěno, že u lidí s tuberózní sklerózou, u kterých není postižen spánkový lalok, se autistické symptomy nevyskytují (Gillberg, 1999).

U Járy byla tuberózní skleróza diagnostikována ve 4 měsících, atypický dětský autismus se středně těžkou symptomatikou (CARS – 35 bodů) ve čtyřech letech. Rozumové schopnosti se pohybovaly v pásmu těžké mentální retardace, v sedmi letech odpovídá úroveň dovedností v různých oblastech 10–24 měsícům. Jára je v péči neurologie pro epilepsii, zhruba pětkrát do měsíce má záchvat. V sociálním chování jsou zachovány základní sociálně-emoční dovednosti, pozitivní sociální nastavení ke komunikaci. O imitaci ale nejeví příliš zájem. V sedmi letech Jára aktivně používá okolo 200–300 slov (většinou jednoslabičných, neologismy, specifické tvary), zná asi dvacet zvířat, pro jejich používání používá onomatopoea (citoslovce). Pouze 20–30 slov dokáže vyslovit ve správném tvaru. Ze slov často užívá jen první slabiky. Oční kontakt se za poslední rok zlepšil, užívá ho více k sociální interakci než ke komunikaci. Ukazování chybí (problematická jemná motorika), pouze natahuje ruku, používá i ruku druhé osoby ke komunikaci. Natažení ruky je pouze imperativní (aby vyjádřil žádost), a nikoli deklarativní (aby vyjádřil zájem). Sdílená pozornost nebyla zaznamenána. Ano/ne nedoprovodí pohybem hlavy. Z komunikační tabulky si dokáže vybrat obrázek předmětu, činnosti, kterou chce. Převažuje hra manipulační a vztahová bez konstrukčních prvků, činnost má většinou stereotypní charakter (kroutivá manipulace s předmětem, otvírání/zavírání, vypínání/zapínání). Má zájem mít u hry společnost. V televizi sleduje znělky, reklamy, pořad ho upoutá, pokud jsou v něm výrazné hlasy. Kvalita vnímání je u Járy výrazně omezena, malá flexibilita pohledu, snížená kontrola zrakem, hlavně při nedostatečné motivaci, upřednostňuje hmat. Hypersenzitivita na určité hlasité zvuky a hluk, má strach ze zvuku pračky, mixéru, vysavače. Na druhou stranu má zájem o zvukové hračky. Rád poslouchá svůj vlastní křik. Koordinace pohybů je problematická, Jára působí neobratně, chůze je toporná, výkon odpovídá 24–30 měsícům. Jemná motorika je obzvláště postižena, pinzetový úchop není rozvinutý, užívá hrabavý a špetkovitý úchop.

V pěti letech nastoupil Jára do speciálního předškolního programu pro děti s autismem, který mu velmi vyhovuje, v příštím roce bude pokračovat v programu speciální základní školy.

Epilepsie, strukturální abnormity a neurochemické nálezy

Spojitosť poruch autistického spektra s patologickými organickými nálezy je dnes již neoddiskutovatelná, nicméně umístění a rozsah lézí není dosud jednoznačně lokalizován. Kvůli heterogennímu charakteru poruchy a šíři diagnostických kritérií se předpokládá, že to ani není možné. Výzkum se tedy zaměřuje na zjišťování vztahu mezi specifickým chováním (projevem, symptomem, deficitem) a strukturálním nebo funkčním nálezem.

Zhruba u poloviny lidí s diagnózou autismu byly díky CT, MRI a pitevním nálezům zjištěny různé strukturální změny v mozku či detekovány rozličné projevy neurologických poruch a onemocnění. Nálezy se vyznačují značnou nekonzistentností a různorodostí. Relativně časté jsou reference o abnormitách ve struktuře mozečku či mozkové kůře (hlavně ve spánkových a čelních lalocích), v corpus callosu či v bazálních gangliích a hipokampu. Poměrně často se uvádí snížený počet Purkyňových buněk v mozečku, jedná se ale o děti, které mají zároveň epilepsii (Howlin, 1999).

Z výsledků výzkumu, který proběhl v letech 2000–2002 v FN v Motole, vyplývá, že u 38 % dětí s poruchou autistického spektra byl zjištěn epileptiformní elektroencefalogram. Z těchto 38 % se jen u 22 % projevila manifestní epilepsie. To znamená, že pouze u 16 % byla přítomna epileptiformní aktivita bez klinicky se projevujících záchvatů. Asi 50 % výbojů bylo lokalizováno ve frontálních lalocích (Komárek, 2004). Tento nález odpovídá výsledkům zahraničních studií včetně zjištění, že epileptiformní aktivita bez záchvatů je u dětí s poruchou autistického spektra relativně častá. Příčinný vztah mezi epilepsií a vývojovým regresem u dětí s poruchou autistického spektra nebyl prokázán (Kurita, 1992; Shinnar, 2001). Četnost výskytu epilepsie není závislá na pásmu mentální retardace, výjimkou je pouze pásmo těžké a hluboké mentální retardace s IQ < 35, ve kterém je výskyt epilepsie čtenější (Goode, 1994).

Neurochemické výzkumy se opírají o rozbor krve a moči a výsledky nemusí nutně odrážet informace o fungování v mozku. Největší problém spočívá v tom, že mnoho studií si nedokázalo obhájit své výsledky kvůli nereprezentativnímu výběru, neexistenci kontrolních skupin a neschopnosti své studie zopakovat (Howlin, 1999).

Schizofrenie

„Zbavila mne schizofrenky
vokovická Praha.
Konečně přišla svoboda!
Byla ale drahá!“

Strávil jsem já v zařízeních
každý svůj šestý den.
Letos dvanáctého ledna
nastal můj šťastný den.“

básnička člověka s Aspergerovým syndromem, 31 let, který byl od 17 let léčen na schizofrenii

DSM-III (1980) oddělila autismus navždy od schizofrenie a psychotických poruch. Vytvořila z něj samostatnou diagnostickou kategorii. Poruchy autistického spektra se řadí k poruchám vývojovým a na rozdíl od dětské schizofrenie jsou patrné již v prvních letech života. U schizofrenie je předpubertální projev vzácnější. Specifické poruchy myšlení, emocí a vnímání se kvalitativně odlišují od potíží lidí s autismem. U schizofrenie jsou přítomny halucinace a bludy, které u autismu chybí. Inteligenční kvocient u schizofrenie není zpočátku porušený, ačkoli chronický stav nemoci může způsobit deterioraci intelektu. Základní rozdíly mezi autismem a schizofrenií shrnuje tabulka 8.2.

Nejčastěji se problémy s diferenciální diagnózou vynořují u dospělých, kteří mají nediodagnostikovaný Aspergerův syndrom a jejich problémy jsou nesprávně interpretovány. Inteligence lidí s Aspergerovým syndromem je sice průměrná až nadprůměrná, jejich intelekt však většinou vykazuje specifické deficity, velmi častý bývá nerovnoměrný profil schopností.

Známe řadu případů, kdy jsou dospělí s Aspergerovým syndromem léčeni na schizofrenii mnoho let. Sociální odtažitost, zabíhavé a nelogické myšlení (snadná narušitelnost myšlenkového procesu irelevantními asociacemi), ulpívavost, konkrétní „hyperrealistické myšlení“, zvláštní až bizarní zájmy, paranoidní ladění se mohou stát kvazi-symptomy svědčícími pro schizofrenii.

„Doktorka B. se mne zeptala, jestli slyším hlasy. Zaposlouchal jsem se. Na chodbě někdo mluvil. Souhlasil jsem, že slyším. Od té doby mám diagnózu schizofrenie.“

z výpovědi muže s AS

Diagnóza schizofrenie často vychází pouze z přítomnosti negativních symptomů*, které bývají patrné i u lidí s Aspergerovým syndromem a autismem. V odborné literatuře najdeme několik případových studií dětí s PAS, které onemocněly v adolescenci schizofrenií (Petty, 1984). Navzdory mnoha citovaným studiím nebylo zjištěno, že by existovala větší pravděpodobnost vzniku schizofrenie u dětí s poruchou autistického spektra než u dětí zdravých (Volkmar, 1991).

* Mezi negativní symptomy patří deficity schopností a projevy nedostatečnosti duševních projevů (např. apatie, ochuzení řeči, oploštělost nebo nepřiměřenost emočních reakcí), mezi pozitivní symptomy se řadí neobvyklé, nadměrné nebo podivné projevy (např. halucinace či bludy).

TABULKA 8.2

Základní rozdíly mezi autismem a schizofrenií (Howlin, 1998)

Charakteristika	Autismus	Schizofrenie
Věk počátku poruchy/nemoci	Před třetím rokem.	Obvykle v pubertě či rané dospělosti.
Průběh poruchy	První problémy se objevují mezi 9.-12. měsícem. Problémy v chování jsou zřetelnější v prvních letech. Psychický stav má tendenci se stabilizovat v pozdní adolescenci a rané dospělosti.	Raná anamnéza je relativně normální, i když určitá vývojová opoždění, deficity pozornosti, myšlení a sociálních vztahů se mohou vyskytovat i před propuknutím nemoci. Těžké opoždění vývoje je však velmi vzácné. V dospělosti bývají typické ústupy a nová propuknutí nemoci.
Symptomy	Těžké a pervazivní poškození komunikace, nedostatek sociálního porozumění a výrazné opakující se chování a rituály jsou hlavními diagnostickými kritérii. Bludy a halucinace jsou vzácné.	Bludy nebo halucinace či katatonní projevy jsou pro diagnózu nezbytné.
Poruchy myšlení	70 % lidí s autismem má IQ v pásmu mentální retardace. Typická je diskrepance mezi úrovní verbálního a neverbálního IQ.	Těžký kognitivní deficit je u schizofrenie vzácný, ačkoli se může s přibývajícím věkem prohlubovat.
Četnost výskytu	Názory se liší, obecně je za platné přijímáno 2-3/1000.	Okolo 1 % populace.
Poměr pohlaví	Typicky 4 : 1 (muži : ženy). Průměrné IQ a PAS má méně žen (zde je poměr 9 : 1). Více žen má PAS a těžší typ mentální retardace. Neliší se v symptomatice ani prognóze.	Mírně převyšují muži. Muži jsou také více postiženi, hůře reagují na léčbu a mají horší prognózu.
Rodinná anamnéza	Z genetického hlediska zvýšené riziko mentálního postižení, sociálních, jazykových a obsesivních potíží. Není zvýšené riziko vzniku schizofrenie.	Výrazná dědičnost. Pokud oba rodiče trpí schizofrenií, je riziko u dítěte 40 %; 55 % jednovaječných dvojčat trpí v obou případech schizofrenií.
Organické faktory	Epilepsie u 20-30 %, 40 % epileptoformí EEG. Další neuropatologické a biochemické nálezy jsou nekonzistentní.	Epilepsie není nijak zvlášť běžná, pokud se objeví, tak v různém věku, častější ložisko je v temporálním laloku.
Léčení	Efekt farmakologické léčby (kromě sekundárních problémů) není prokázán. Výsledky přinášejí raná výchovná intervence s pomocí behaviorální terapie.	Antipsychotická léčba je účinná v mnoha, i když ne ve všech případech. Nejúčinnější je v kombinaci s psychosociální intervencí.

**Porucha aktivity a pozornosti (ADHD),
porucha pozornosti bez hyperaktivity (ADD)**

Porucha pozornosti patří mezi nejčastější důsledky poškození mozku. V závislosti na míře poškození neurálního obvodu, který umožňuje fungování pozornosti, existuje mnoho druhů poruch pozornosti. Diagnóza ADD a ADHD může existovat jako samostatná funkční porucha, ale velmi často se spoluvyskytuje i s jinými závažnějšími poruchami, často také s poruchami autistického spektra.

Některé symptomy ADHD se pojí s příznaky poruch řídicích funkcí. Vede nás k tomu zjištění, že porucha pozornosti je často vázána na motivaci (s tímto jevem se setkáváme často i u dětí s poruchou autistického spektra). Snížená kvalita pozornosti se projevuje hlavně u činností, které dítě nebaví, zatímco u činností, které dítě zajímají (sledování oblíbeného pořadu, stereotypní činnost, počítač, čtení sci-fi) se neprojevuje. Dítě se oblíbené činnosti věnuje bez přerušování, na činnost se soustředí. Problém nastává u aktivity, která neposkytuje okamžitou odměnu (interaktivní hra, výklad učitele). Takové zjištění napovídá, že by se mohlo jednat o funkční poruchu mající vazbu na čelní laloky, které se podílí na stanovování cílů, vůli a odložení uspokojení. Děti s ADD/ADHD mají malou schopnost udržet vnitřní plán, často reagují bez výběru na náhodné podněty z vnějšku i vnitřku. Porucha pozornosti spojená s hyperaktivitou se teoreticky váže na poškození jiného funkčního okruhu v mozku a má blízký vztah k dezinhibici, impulzivité a prudkým emočním projevům (Goldberg, 2004). Děti s ADHD jsou tak snadno vyrušitelné nejrůznějšími podněty, že mohou působit sociálně odtahitě, jako by žily ve vlastním světě, a zdánlivě tak připomínat hlubší sociální dysfunkci, kterou trpí děti s poruchou autistického spektra. Lze konstatovat, že ADHD syndrom je stejně široký ve svých projevech jako poruchy autistického spektra.

Pokud poruchy aktivity a pozornosti jsou poruchy, jejichž symptomy (hyperaktivita, impulzivita, deficit v řídicích funkcích, krátký rozsah pracovní pozornosti) se často s PAS překrývají, není neobvyklé, že jsou místo nich i diagnostikovány. Asi 74 % dětí s vysoce funkčním autismem obdrželo jako první diagnózu ADHD i přesto, že vykazovaly jasný deficit v sociálním chování, kognitivním vývoji a měly zřetelně omezený okruh aktivit (Filipek, 1999). Vedou se spory, zda diagnostikovat ADHD či ADD zvlášť, či projevy poruchy považovat za součást symptomatiky poruch autistického spektra.

Z tabulky 8.3 vyplývá, že zhruba dvě třetiny rodičů dětí s poruchami autistického spektra vnímají u dítěte potíže se schopností soustředit se na rozdíl od poloviny rodičů dětí s mentální retardací. Výskyt hyperaktivity u dětí s mentální retardací je menší. Vysoké procento dětí s poruchou pozornosti, které se dostavily na vyšetření s podezřením na autismus a u kterých speciální vyšetření diagnózu nepotvrdilo, má problémy s pozorností i hyperaktivitou.

TABULKA 8.3

Data získaná z výpovědi 137 rodičů dětí s poruchou autistického spektra o jejich subjektivním vnímání hyperaktivity a pozornosti u dítěte v předškolním věku (kontrolní skupina: děti zdravé do pěti let a s mentální retardací)

Vyšší výskyt hyperaktivity u zdravých dětí je patrně dán účastí dětí mladších tří let, kdy je hyperaktivita považována za normu. Údaje jsou uvedeny v procentech. (Thorová, 2003) Podrobnější informace o výzkumu viz s. 273.

Projevy	ZDRA ^a	MR ^b	AR ^c	DA ^d	AS ^e	ATYP ^f	PAS ^g
Dítě je výrazně hyperaktivní – živé, neklidné, chvíli neposedí.	10	10	63	68	67	63	66
Dítě se nedokáže soustředit, je roztěkané, nevydrží delší dobu sedět či pracovat.	6	55	79	71	63	74	70

^a zdravé děti

^b děti s mentální retardací

^c děti s autistickými rysy (dětí s podezřením na autismus a s diagnostikovanými autistickými rysy, u nichž nebyla na základě specifického vyšetření diagnostikována porucha autistického spektra)

^d děti s dětským autismem

^e s Aspergerovým syndromem

^f s atypickým autismem

^g děti s poruchou autistického spektra

Toto zjištění potvrdilo předpokládaný fakt, že překrývající se symptomatika obou syndromů může vést k falešně pozitivní diagnóze.

Obsedantně-kompulzivní porucha (OCD)

V popředí obsedantně-kompulzivní poruchy jsou abnormní aktivity a myšlenky, které někdy mohou připomínat projevy dětí s poruchou autistického spektra. Nicméně komunikační, sociální a emoční dovednosti zůstávají rámcově zachovány, nástup poruchy je odlišný. Podstatný rozdíl spočívá v tom, že lidé s OCD nejsou se svými obsesemi a chováním spokojeni, snaží se je skrývat, stydí se za ně, obtěžují je, mají na ně náhled. U poruch autistického spektra se s takovým přístupem většinou nesetkáváme. Kvůli tomuto základnímu rozporu Baron-Cohen (1989) navrhl kvaziobsedantně-kompulzivní tendence u dětí s poruchou autistického spektra raději nazývat repetitivním (opakujícím) se chováním.

Mezi typické projevy obsedantně-kompulzivní poruchy patří opakované mytí, počítání, doteky/ťukání, skrupulóznost (úzkostlivé pochyby), sbírání, vytváření seznamů, kontrolování, dávání věcí do pořádku.

Obsedantně-kompulzivní porucha se však může vyskytovat v koexistenci s poruchou autistického spektra. Dítě s plně rozvinutou symptomatikou poruchy autistického spektra si vyvine typické rituály, činnosti či myšlenky, které je obtěžují a vyčerpávají.

Šimon měl potíže v sociálním kontaktu již od malička. Sociální kontakt v období mezi čtvrtým a pátým rokem byl hodnocen jako aktivní – zvláštní, děti pozoroval, občas je i kontaktoval (smál se, strkal do nich, chtěl s nimi tančit), děti ho ale moc nepřijímaly, kamarády neměl. Po většinu času se věnoval vlastním činnostem, nesnažil se napodobovat vrstevníky. Do kolektivních her se zapojit nedokázal. Vývoj řeči nebyl zpočátku opožděný, před prvním rokem byl řečový vývoj bez nápadností (žvatlal, objevila se první slůvka), poté vývoj začal stagnovat. Mezi třetím a čtvrtým rokem se řeč zlepšila na standardní úroveň. V chování psychomotorický neklid (hlasité výkřiky, pobíhání, nesoustředěnost, impulzivita, časté odmítání ve formě obtížné „nekonečné“ argumentace a nutkavých požadavků). Obtíže v chápání sociálních situací (nedostatek empatie, neschopnost adekvátně reagovat na pokyny, odpírání poslušnosti, nedodržování pravidel společenského chování). Potíže s jídlem, měl několik oblíbených jídel, které neustále vyžadoval. V celém předškolním věku se projevovaly výrazné adaptační problémy, přecitlivěle reagoval na změny v činnostech a aktivitách, úzkostné reakce se objevovaly i u činnostech, které ho těšily. Jednoduchá hra s autíčky a stavebnicemi, rád pracoval na počítači. Nezájem o klasické pohádky. Šimon nastoupil do první třídy běžné školy. V šesti letech se začalo výrazněji projevovat nutkavé chování a perseverace, neustále dokola kladl stejné dotazy. Nutkavé myšlenky a rituály stále více narušovaly Šimonovo fungování během dne, hlavně v domácím prostředí. Ve škole docházelo kvůli Šimonovu chování ke konfliktům s učiteli. V 11 letech byla Šimonovi na dětské psychiatrii stanovena diagnóza poruchy aktivity a pozornosti a obsedantně-kompulzivní poruchy. Ve 13 letech začal Šimon sbírat nejrůznější předměty a hromadit je. Kupil v bytě kameny, větve, listí, kapesníky, nejrůznější odpadky. Nefunkční aktivita mu zabrala většinu dne. Ze sbírky nebylo možné nic vyhodit, snaha zbavit se předmětů nebo nepřenášet části „sbírky“ s sebou vyvolávala u Šimona znatelnou úzkost. Zájem o práci s počítačem se scvrkl na sbírání internetových adres. Poté, co mu v jednom z rituálů bylo zabráněno, se přeměřoval na fascinaci hmotností, vážil se, začal se nutkavě přejídat. Po hospitalizaci na dětské psychiatrické klinice byla stanovena diagnóza Aspergerova syndromu a byla zahájena farmakologická léčba směřovaná na OCD symptomatiku. Šimon změnil školu a začal docházet do třídy posílené asistentem.

Vývoj řeči i motoriky byl u Marka opožděný. Slovně se začal vyjadřovat až okolo tří let. Samostatně chodil v 18 měsících. Začal navštěvovat speciální mateřskou školu s intenzivní logopedickou péčí. Ve čtyřech letech vyšetřen v pedagogicko-psychologické poradně, intelekt shledán v pásmu průměru, konstatována velmi dobrá mechanická paměť. Jemná i hrubá motorika problematická již v předškolním věku, nechtěl kreslit. Hypersenzitivita na špinavé ruce se objevovala již v raném dětství, odmítal si chodit hrát na písek. Ve škole ani ve škole si nehrál s vrstevníky, o společné činnosti neměl zájem. V sedmi letech se objevilo výraznější nutkavé chování. Při sledování televize, pokud se mu líbila nějaká scéna, kontroloval dveře, ťukal na nábytek, při napětí si výrazně mnul ruce. Odmítal nosit některé druhy oblečení nebo barev. Nesnášel neúspěch a chyby u sebe i u ostatních. Snažil se velmi rigidně dodržovat pravidla, která byla nastavena, jejich dodržování vyžadoval i od svého okolí. Zajímal se o předpovědi počasí v rádiu i televizi,

na internetu sledoval mapy, vedl si statistiku sledovanosti televize a zaznamenával si pokrytí televizních vysílačů v České republice. Kniha, kterou píše, odráží sociální naivitu, nepřiměřenou věku a intelektu. Řeč je hlasitá, s přehnanou intonací, mimika neadekvátní, formální až křečovitá.

Situace se vyhrtila v pubertě. Poté, co se obsedantně-kompulzivní obtíže zvýraznily, byl Marek v šestnácti letech přijat k hospitalizaci na dětskou psychiatrii. Každodenní aktivita se zpomalila, rituály se staly nepřerušitelné. Několikrát za den si převlékal ponožky (oblékání trvalo přes půl hodiny), ukládal si do paměti státní poznávací značky, nutkavě se zabýval otázkou, zda jeho rodiče jsou jeho skutečnými rodiči. Opakovaně přemýšlel o tom, zda nejsou lidé kontrolováni mimozemšťany. Při jízdě na kole zastavil vždy po dvou metrech a kontroloval tachometr. Myšlenky i chování se staly pro Marka obtěžujícími. Markův případ byl diagnosticky uzavírán jako souběh Aspergerova syndromu (potíže od dětství, zhoršený kontakt s vrstevníky, sociální naivita, formální způsob myšlení) a obsedantně-kompulzivní poruchy (nutkavé chování a myšlenky vyčerpávají, Marek je vnímá negativně). Medikace pomohla snížit obsedantně-kompulzivní obtíže, z hlediska Aspergerova syndromu byly doporučeny skupinové sociální nácviky.

Elektivní mutismus

V praxi se často setkáváme s tím, že dětem s elektivním mutismem bývají připisovány autistické rysy, ačkoliv klasická forma elektivního mutismu nemá s autismem nic společného. Charakteristickým rysem je, že dítě v některých situacích mluví zcela normálně, hlavně s lidmi a v prostředí, které zná. Na druhou stranu není schopné mluvit v situacích, kdy se to od něj očekává (ve škole, v obchodě, při vyšetření apod.). V některých případech se elektivní mutismus může s poruchami autistického spektra pojit. V praxi jsme zaznamenali dva případy dětí s Aspergerovým syndromem a mutismem a jeden případ dítěte s dětským autismem, lehkou mentální retardací a mutismem. U elektivního mutismu chybí stereotypní zájmy, sociální chování je narušeno jen v některých situacích. Většina aspektů neverbální komunikace a schopnost rozumět řeči je na rozdíl od poruch autistického spektra zachována.

Čtrnáctiletý Libor byl léta veden v psychiatrické ambulanci jako chlapec s atypickým vývojem s autistickou a anxiózní (úzkostnou) symptomatologií. Rozumové schopnosti leží v hraničním pásmu lehké a středně těžké mentální retardace, navštěvuje běžnou třídu speciální školy. Libor je precitlivělý na hluk, nesnáší hlučné prostředí, reaguje masivní úzkostí. Při volné činnosti má sklony k stereotypním vzorcům chování, které jsou ale na slovní pokyn přerušitelné. Rád roztáčí a pozoruje káču, prohlíží si svítilku baterku, skáče velmi dlouho na rehabilitačním míči, v oblíbené má třepání tenkými dlouhými předměty. Doma se Libor vyjadřuje ve větách, ve škole pouze jednoslovně nebo vůbec. Neverbální

komunikace je značně omezená. Nepoužívá gesta ani mimiku, z výrazu jeho obličeje není poznat, zda má strach, či se mu něco líbí, nebo nelíbí. Oční kontakt je pouze pasivní. Vzhledem k bezproblémovému a pasivnímu chování dochází do školy bez problémů, učitelé si jen stěžují na malou či žádnou schopnost spolupráce a neschopnost přijímat nové informace. Úzkost a psychickou nepohodu vyjadřuje zvýrazněním pasivity, sníženou reaktivitou a nutkavým docházením na toaletu.

U Libora byl ve 14 letech diagnostikován dětský autismus a elektivní mutismus. Na základě diagnózy byl přeřazen do speciálního programu pro děti s autismem, kde Libor za poslední dva roky výrazně „rozkvetl“. V komunikaci ve škole i při vyšetření je mnohem spontánnější, mluví v celých větách, klade otázky. Spontaneita i řečový projev jsou stále lepší v domácím prostředí. Nově dokáže mluvit i o svých pocitech (prošel ve škole nácvikem). Při opisu slova používá výrazy, které se slovem souvisí, ale nejsou jeho významem („střevíček je tkanička“, „klepat je dále“). Ve verbálním vyjadřování je problematická schopnost generalizace, schopnost porozumění je na vyšší úrovni. Libor nově vyjadřuje potěšení z konverzace, rád se pasivně účastní hovoru – hlavně dospělých. Dokáže slovně vyjádřit i důvod vlastní tenze či nelibosti. Ubylo úzkostných stavů. V oblasti rozumových schopností došlo v testové situaci celkově k mírnému zlepšení, a to hlavně v oblasti verbálního myšlení.

Afektivní poruchy (poruchy nálady)

Mnohá symptomatika afektivních poruch se překrývá s poruchami autistického spektra. Člověk v akutním depresivním stavu může působit autisticky sociální odtažitostí, nezájmem o komunikaci a malou schopností přiměřené emoční reaktivity. Nicméně chování před výpuknutím nemoci a vývojová anamnéza jsou u poruch autistického spektra odlišné.

V průběhu devadesátých let bylo publikováno několik článků o souběhu bipolárních i jiných afektivních poruch u lidí s poruchou autistického spektra (Kurita, 1994; Kerbeshian 1990; Lainhart, 1994). Deprese, úzkostné poruchy a bipolární poruchy nálady se vyskytují u lidí s poruchou autistického spektra častěji než u běžné populace (Gillberg, 2000). K nástupu přidružené poruchy mnohdy dochází v období puberty, dospívání a dospělosti. Ukazatelem změny nálady a nástupu poruchy může být agrese, sebezraňování, destruktivnost, větší míra sociálního stažení, odmítání aktivit, které do té doby dítě mělo rádo, snížená ochota komunikovat, vyšší míra autistického chování, potíže se spánkem, změna v přijímání potravy (hubnutí, přejídání), ztráta předchozích zájmů nebo naopak zintenzivnění vymezených zájmů a nástup rituálů. Rozpoznání projevů druhotně nastupující poruchy může být vzhledem k diagnóze poruchy autistického spektra velmi obtížné. Příznaky se mohou skrývat ve stínu primární symptomatiky. Zahájení farmakologické léčby obvykle přináší efektivní pomoc.

U afektivních poruch v koexistenci s poruchou autistického spektra se mohou ojediněle objevit také halucinace a bludy (obavy z umístění čipu do mozku, neodůvodněného ublížení na zdraví, prolínání fantaskních postav z literatury do reálu apod.), a to jak v manických, tak depresivních fázích. Pro depresivní fázi je typická staženost, sociální izolovanost a pasivita, ztráta vůle a zvýšení pohybových autostimulačních stereotypních činností (kývání tělem, převalování z boku na bok). Pro manickou fázi dezinhibice (neutlumenost, přílišná aktivita v činnosti i slovním projevu, zvýšení rychlých pohybových stereotypií). Obě fáze mají společného jmenovatele, a tím je nekooperativnost.

Někteří autoři se snaží u lidí s Aspergerovým syndromem rozlišovat mezi klasickou formou deprese a obecným depresivním stylem uvažování, u něhož existuje předpoklad, že je naučený. Klasická depresivní symptomatika byla zjištěna u 9 % adolescentů s Aspergerovým syndromem, depresivní způsob uvažování (pesimismus, předvídaní selhávání, ukřivděnost, pocit bezmocnosti a pasivity) u 70 % z nich (Barnhill, 2001).

Porucha se stereotypními pohyby

Porucha se projevuje motorickými stereotypiemi, může a nemusí být přítomná mentální retardace. Ostatní kritéria pro pervazivní vývojovou poruchu nejsou splněna. Tyto děti dostávají nesprávnou diagnózu autistické rysy často jen kvůli stereotypním pohybům.

Tourettův syndrom, tikové poruchy

Jde o neurologickou poruchu, jejíž některé projevy jsou se symptomy poruch autistického spektra podobné nebo totožné. Některé studie uvádí vyšší než běžně očekávaný spoluvýskyt Aspergerova syndromu a Tourettova syndromu (Marriage, 1993; Kerbeshian, 1986) společně s vyšší náchylností k bipolárním poruchám (poruchy nálady) (Kerbeshian, 1996). Při spojení obou poruch se primárně v anamnéze objevují potíže spojované s Aspergerovým syndromem, později se objevují projevy typické pro Tourettův syndrom. Tourettův syndrom je porucha, která se spojuje s dysfunkcí bazálních ganglií (nucleus caudatus), které jsou úzce propojeny s čelními laloky. Tlumivá kontrola čelními laloky z nějakého důvodu selhává, a lidé s Tourettovým syndromem tak podléhají náhlým impulzům. Oblast dysfunkce je připisována stejnému místu, jako je tomu u poruch autistického spektra. Porucha se projevuje mnohočetnými motorickými a vokálními tiky (zvuky, pohyby a verbalizacemi), které lidé s Tourettovým syndromem nejsou schopni kontrolovat vůlí. Tiky se liší od stereotypních pohybů, které provádějí lidé s autismem (tiky jsou krátké, spíše

trhavé záškuby, i když s opakující se tendencí, objevují se i uprostřed toku řeči či uprostřed probíhající činnosti; stereotypní pohyby jsou plynulejší, často plní autostimulační funkci). U některých osob s Tourettovým syndromem se vyskytuje koprofalie (výkřiky vulgárních slov), nevhodné sociální výroky patrně souvisejí s neschopností tlumit myšlenky, které nás napadnou. U lidí s poruchou autistického spektra se můžeme setkat s impulzivním tourettovským vykřikováním sprostých slov, ale častěji lidé s poruchou autistického spektra používají vulgaritu ve snaze navázat nezralým způsobem sociální kontakt (zajistit si předvídatelnost). Tourettův syndrom se často pojí s obsedantně-kompulzivní poruchou stejně jako obsedantně-kompulzivní chování nacházíme i u lidí s poruchami autistického spektra. Dalším ze společných projevů je nutkavá stereotypní touha po prozkoumávání určitých předmětů. Krajní explorativní chování zahrnuje všechny smysly – očíhávání, olizování, vkládání do úst/zkoumání předmětu v ústech, dotýkání, poslouchání i pozorování. Zkoumání předmětů může vést až k sebezraňování. Společné jsou i potíže se soustředěním a nízká frustrační tolerance.

Vývojová anamnéza poruchy je odlišná, první příznaky Tourettova syndromu se objevují až mezi čtvrtým a pátým rokem, zatímco minimálně plíživé příznaky Aspergerova syndromu již před třetím nebo okolo třetího roku. Tourettův syndrom nemá pervazivní charakter. Sociální myšlení a empatie jsou zachovány, v komunikaci není patrný sémanticko-pragmatický deficit, schopnost vnímání a rozumění metakomunikaci (neverbální komunikace, prozódie, metalingvistika – humor, ironie atd.) nejsou porušeny. Verbální a motorické tiky byly zjištěny u 8 % dětí s poruchou autistického spektra.

Od roku matka pozorovala u Robinka pedantické tendence, každá hračka musela mít své místo, nesměl si zamazat ruce, nejdříve kvůli tomu rukama, venku nic neuchopoval. Nechtěl kreslit na papír, aby ho neničil. Po roce se objevily první motorické tiky, které se zvýraznily okolo druhého roku (posmrkávání, poštekávání, kroucení tělem, bříškem, foukání vzduchu skrz zuby). V 6,5 letech se přidaly vokální tiky. Na dětské neurologii byl v 7 letech diagnostikován Tourettův syndrom. Ve vývoji řeči echolalie, dobrá slovní zásoba, perseverace (ujišťování), četné používání neologismů (měl vlastní slovo i pro otvírání mikrovlnné trouby). V řeči je pragmatický deficit, o lidech se vyjadřuje jako „někdo“, neumí je pojmenovat jménem, oslovit. Nesnáší panenky, často je bil. Na obrázcích, kde je nakreslený člověk, řekne například strom, člověka pojmenovat nechce. Postavu kreslí jako kolo, na otázku, kdo to je, říká, že lidské těleso (viz obr. 8.2a). Často si myje ruce, aby na nich nebyly bacily a nečistoty. Od raného dětství Robin nemluví s nikým jiným než s matkou a dětmi, s otcem hovoří, pouze pokud zvýší hlas. Ve škole mluví pouze se spolužáky, neúčastní se společné hry. Má zvláštní technické zájmy, jako je elektřina, motory, dopravní prostředky, názvy zastávek, trasy a čísla (kresba obr. 8.2b). Symbolická hra chybí. Výrazně snížená adaptabilita, velmi těžce nese změny, pláče a je v tenzi. Při zátěži se zvyšuje frekvence tiků. Od dětství má četné rituály, musí si vždy umýt ruce,

aby smyl bacily z ulice. Často očichává věci, rukama dělá kroutivé stereotypní pohyby, luská prsty. Přetrvává noční enuréza. Schopnost neverbální komunikace je omezená. Málo mimiky, omezená gestikulace, nekonzistentní oční kontakt. Hypersenzitivita na hluk, reaguje úzkostí. V 7,5 letech byl u Robina na dětské psychiatrii diagnostikován Aspergerův syndrom společně s elektivním mutismem a Tourettovým syndromem.

OBRAZEK 8.2

Kresba 8letého dítěte s diagnostikovaným Aspergerovým syndromem, Tourettovým syndromem a elektivním mutismem



[a] Na instrukci „namaluj postavu člověka“ nakreslil a vybarvil kruh s vysvětlením, že se jedná o lidské těleso.

[b] Dopravní prostředky jsou v popředí zájmu.

Porucha opozičního vzdorů

Tato porucha se v některých případech pojí s poruchami autistického spektra. Projevuje se častými a těžkými výbuchy zlosti, které neodpovídají vývojovému stupni dítěte. Dítě často odmlouvá, hádá se s dospělými, odmítá plnit jejich příkazy. Naschvál provádí činnosti, které jiné obtěžují nebo které ostatní lidé neschvalují. Často viní jiné ze svých vlastních chyb a označuje je za původce a příčinu vlastního špatného chování. Uráží se, nechá se jinými snadno „otrávit“, často se zlobí a rozčiluje. Projevuje pomstychtivost a zlomyslnost. Od poruch autistického spektra se liší nepřítomností stereotypních zájmů a chyběním specifických komunikačních a sociálních abnormit.

Reaktivní porucha přichylnosti v dětství

Porucha je charakterizována trvalými abnormalitami v sociálních vztazích dítěte. Dítě projevuje ambivalentní sociální reakce, emoční reaktivita je nedostatečná, dítě působí otažitě, může se chovat agresivně nebo s úzkostnou ostražitostí. Porucha vzniká patrně jako důsledek hrubého zacházení s dítětem. Tyto děti mají ale normální schopnost sociální vzájemnosti a vnímavosti a v prostředí s normální výchovou rychle dochází ke zlepšení. Chybí typické

abnormální projevy v komunikaci, i když vývoj řeči může být narušen. Diferenciální diagnostika je ztížená při mentální retardaci či u dítěte s PAS, které pochází ze sociálně slabého prostředí nebo bylo adoptováno v pozdějším věku. Diagnostický proces se tak stává zdlouhavějším. Sledujeme, jak dítě reaguje v přijatelnějším prostředí (školka, škola) a zda dochází k úpravě chování.

Vývojové poruchy řeči (vývojové dysfázie) – receptivní porucha řeči, expresivní porucha řeči, smíšená porucha řeči

Jde o specifickou vývojovou poruchu, při které je chápání řeči či vyjadřování či obojí výrazně pod úrovní mentálního věku. Klíčovým deficitem je porucha komunikace, oblast neverbální komunikace je mnohem méně zasažena. Neverbální komunikace může být mírně narušena, co se týče konzistentnosti a frekvence. Nicméně základní gesta a oční kontakt užívá dítě s vývojovou poruchou řeči běžným způsobem, sdílí pozornost, je schopné vyjádřit souhlas či nesouhlas, sleduje směr pohledu. Základní sociální schopnosti zůstávají zachovány (vztah k rodičům, vyžadování společnosti a společné hry, nabízení útěchy, radost z interakce, schopnost nápodoby). Kvůli neschopnosti dorozumět se může mít dítě s vývojovou poruchou řeči obtíže zapojit se do kolektivu a navazovat sociálně-komunikační kontakt s cizími lidmi. Od dětí s PAS se liší tím, že projevy sociální vzájemnosti jsou normální nebo jen lehce narušené. Děti jsou schopny normální symbolické hry, v oblasti představitivosti nezaznamenáváme výrazný deficit, chybí vyhraněné a ulpívavé zájmy a stereotypní pohyby. Problematické jsou děti s kombinovanou diagnózou – nerovnoměrný profil schopností, úzkostnost a porucha aktivity a pozornosti. U dětí s autismem a atypickým autismem je vývojová porucha řeči velmi často součástí diagnózy. Závěry diagnostického vyšetření mohou být falešně pozitivní (nejedná se o autismus, nýbrž o těžší formu vývojové poruchy řeči) i falešně negativní (jedná se např. o atypický autismus). Diferenciální diagnostiku je v případě nejistoty zapotřebí opakovat, doporučuje se také diagnostické sledování dítěte v kolektivu.

Landauův-Kleffnerův syndrom

U Landauova-Kleffnerova syndromu dochází k ztrátě expresivní a receptivní schopnosti řeči. Regres řeči trvá méně než šest měsíců. Vývoj řeči nebyl před propuknutím poruchy závažně abnormální. Záznam EEG má specifický charakter, paroxymální (záchvatovité) abnormity postihují jeden nebo oba temporální laloky. Úroveň neverbální komunikace je zachována; zřetelnější narušení je patrné jen v době nástupu poruchy. V sociálním chování se

mohou hlavně v době nástupu projevovat bizarní projevy vznikající v důsledku neschopnosti komunikovat. V praxi často dochází k záměně s dezintegrační poruchou. Landauův-Kleffnerův syndrom od poruch autistického spektra odlišují snaha o neverbální komunikaci, chybějící porucha představitosti a diferencované sociální chování.

Marek (nyní 9 let) byl vyšetřen na žádost speciální školy kvůli suspektním projevům autismu. Jeho vývoj byl celkově mírně opožděný. Začal mluvit až mezi druhým a třetím rokem. Po třetím roce se již vyjadřoval ve větách. Na doporučení pedagogicko-psychologické poradny nastoupil Marek v sedmi letech kvůli rozhovovým schopnostem v pásmu hlubokého podprůměru do speciální školy. Před osmi měsíci si Marek začal stěžovat na bolesti hlavy.

Během měsíce nastalo rychlé zhoršení intelektových a řečových funkcí, po třech měsících byl přeřazen do pomocné třídy speciální školy. Řeč vymizela, po její ztrátě následovalo období problematického chování, agresivity a záchvatů vzteku. V době regresivního procesu nereagoval na pokyny, zdálo se, že neslyší. Přestal číst, místo slov pouze ukazoval.

Po šesti měsících od prvních bolestí hlavy se zlepšilo sociální chování. Záchvaty vzteku a agrese pominuly. Marek rád pomáhá v domácnosti, je vstřícný. Při vyšetření se snaží navázat kontakt, působí komunikativním dojmem, vyhledává vzájemný oční kontakt, sleduje ústa.

Vokalizuje s intonací, mluvené řeči ale nerozumí, není schopen reagovat ani na jednoduché pokyny, pokud je nedoprovází posunek. Složitějším posunkům také nerozumí. Aktivně projevuje snahu porozumět. Velmi dobře reaguje na obrázky, poznává je, zdařile je převádí do vlastní znakové řeči, dorozumívá se posunky. Občas výtrysk jednoduchých verbálních spojení, obvykle se jedná o ustálená zautomatizovaná slovní spojení. Dříve četl, nyní pozná pouze písmena, slova již neskládá. Výkon v Ravenových maticích (logický intelekt) odpovídá zhruba 5,5 letům mentálního věku.

Závěr: Nejedná se o poruchu z autistického spektra. Na základě suspektního Landauova-Kleffnerova syndromu bylo doporučeno diagnostické vyšetření na dětské neurologii. Vyšetření potvrdilo podezření, byla zahájena antiepileptická farmakologická léčba.

Schizoidní porucha osobnosti

Schizoidní porucha osobnosti se projevuje relativní sociální izolovaností, osoba má ale schopnost se v některých situacích chovat zcela normálně. Obecně je sociální deficit u Aspergerova syndromu hlubší a pervazivnější. Zájmy u lidí se schizoidní poruchou osobnosti mohou být omezené, ale nemají charakter úzce vyhraněných a idiosynkratických zájmů typických lidí s poruchou autistického spektra.

Poruchy osobnosti se diagnostikují až v dospělém věku. K záměnám dochází ještě s anankastickou a anxiózní (úzkostnou, vyhýbavou) poruchou osobnosti. S anxiózní poruchou osobnosti je shodná tendence k sebepodhodnocování. K vyhýbání se lidem ale dochází kvůli strachu před kritikou a odmítnutím. S anankastickou (obsedantně-kompulzivní) poruchou osobnosti je shodný perfekcionismus, rigidita, sociální formálnost a nadměrné zabývání se se-znamy, pořádkem, detaily a pravidly. Poruchy osobnosti se liší od Aspergerova syndromu málo významnou anamnézou a menší pervazivitou problematiky.

Schizoidní porucha v dětství

Schizoidní porucha v dětství (Wolff, 1998) se projevuje osamělostí, nedostatkem empatie, zvýšenou přecitlivělostí. Někdy mohou být přítomny paranoidní myšlenky a vymezené zvláštní zájmy. Společná překrývající se symptomatika s Aspergerovým syndromem je patrná na první pohled.

Pervazivní vývojové poruchy jsou mnohodimenzionální poruchy, každá dimenze může mít různou míru poruchy. Symptomatika v každé dimenzi plynule přechází do normy. Je obtížné, ne-li nemožné u určité hraniční skupiny odlišit, zda se jedná o poruchu autistického spektra, nebo jen o sociální neobratnost spojenou například s více vyhraněnými zájmy a výraznějšími rysy osobnosti. Obecně platí, že pro poruchu autistického spektra musí být splněno několik kritérií, pouhá „trochu zvláštní“ sociální komunikace neopravňuje k diagnóze pervazivní vývojové poruchy. Schizoidní porucha v dětství nemá jasně vymezená diferenciativnědiagnostická kritéria vůči poruchám autistického spektra, její popis se do značné míry překrývá se symptomatikou zejména Aspergerova syndromu. V podstatě se dá říci, že se jedná o mírnější variantu Aspergerova syndromu (vysoce funkční Aspergerův syndrom), symptomatika typická pro Aspergerův syndrom je méně výrazná, repetitivní chování méně osobité a nápadné; komunikace je chudá, ale nikoli zvláštní.

Schizotypní porucha

K symptomům řazeným k schizotypní poruše patří magické a bizarní myšlení, zvláštní a opakující se zájmy, excentrické a zvláštní chování, paranoidní myšlení, sklony k sociálnímu stažení, obřadná, vágní řeč, přemýšlení (ruminace) myšlenek, somatosenzorické iluze (někdo se mě dotýká, něco mne píchlo) a psychotické epizody s halucinacemi a bludy. V oblasti sociálních vztahů je patrná sociální odtaziťost, neschopnost navázat a udržet přátelství a sociální úzkostnost. Veškeré tyto symptomy se mohou objevit také u lidí s Aspergerovým syndromem. Hranice mezi schizotypní poruchou a Aspergerovým

syndromem je nejasná. U některých dětí s poruchou autistického spektra v předškolním věku jsme zaznamenali symptomy schizotypní poruchy – bludy a halucinace, velmi živou bizarní fantazii, záchvaty úzkosti z neexistujících podnětů, neodklonitelné převtělování do jiných osob nebo zvířat, opakované a nevyvratitelné hovory a interakci s neexistujícími lidmi. U všech těchto dětí symptomy odezněly v mladším školním věku. Stav později odpovídal kompenzované poruše autistického spektra. U mnohých lidí s primární diagnózou poruchy autistického spektra dojde v období puberty a adolescence k zvýraznění symptomatiky odpovídající ve všech směrech schizotypální poruše, diagnóza PAS zůstává primární.

Někteří autoři se domnívají (Wolff, 1998), že schizotypní porucha v dětství je totožná s Aspergerovým syndromem. Jiní (Erlenmeyer-Kimling, 2000) poukazují na několik rozdílů. U schizotypních poruch je vyšší riziko rozvoje schizofrenie, než je tomu u poruch autistického spektra. Schizotypní a schizofrenní poruchy se vyskytují v příbuzenstvu ve vyšším počtu, než je tomu u poruch autistického spektra.

Naše zkušenosti ukazují, že některé děti s poruchou autistického spektra mají více schizotypních symptomů již v předškolním a mladším školním věku, primární diagnózou je porucha autistického spektra. U většiny dětí se schizotypní příznaky rozvinou v pubertě a adolescenci. U jednoho dítěte v mladším školním věku jsme zaznamenali symptomatiku pro poruchy autistického spektra netradiční, bez výrazného komunikačního a sociálního handicapu s velmi bizarním chováním a myšlením (diagnostikována jiná pervazivní vývojová porucha). U dítěte v průběhu školní docházky došlo ke spontánní úpravě stavu.

Kumra (1998) se snažil prosadit novou nozologickou jednotku, která se schizotypální poruše svým popisem blíží. Pojmenoval ji multidimenzionální vývojovou poruchou, která se vyznačuje obtížemi s rozlišením reality a fantazie, poruchami v sociální interakci a ve zpracovávání informací a společnými prvky se schizofrenií s počátkem v dětství.

Osmiletá dívka s lehkou mentální retardací a pervazivní vývojovou poruchou se schizotypním vývojem. Leonka je z třetího těhotenství, má dva zdravé sourozence. Těhotenství a porod v normě, vážila 3100 gramů a měřila 47 cm, již po prvním roce rodiče zaznamenali opožděný psychomotorický vývoj. Zpočátku se vyhýbala tělesnému kontaktu, byla spíše odtažitá, o ostatní děti jevila zájem pouze sporadicky. V roce vokalizovala slabiky, okolo patnácti měsíců vývoj řeči začal stagnovat. Ráda si opakovaně prohlížela ruce, podle matky si v raném věku hrála velmi málo. V předškolní věku již zvládla jednoduchou napodobivou hru s plyšovými hračkami. Výrazné stereotypní či ulpívavé zájmy nebyly ani později zaznamenány. Ve 4 letech nastoupila do dětského rehabilitačního stacionáře, kde byl diagnostikován dětský autismus. V pěti letech konstatován velmi uspokojivý vývoj řeči na úrovni mentálního věku (lehká mentální retardace). Okolo pátého roku se změnilo vyhublé chování v navazování kontaktu bez útlumu, s kýmkoli kdekoli se dávala do

řeči, snažila se navazovat fyzický kontakt. Zároveň se objevilo agresivní a sebezraňující chování a vytrhávání vlasů. Celkově byla velmi úzkostná, špatně reagovala na změny.

V sedmi letech se ještě zvýšila celková úzkostnost, která občas přerůstala do panické reakce. Leonka mluvila o zrakových halucinacích („viděla propast, zvratky, krev“). Objevily se ruminace s dysmorfním (znetvořujícím), destruktivním, vulgárním a agresivním obsahem. („Uřízneme ruku, poteče krev, do kaluže krve se vykakáme, maminka do toho pláče. Co se stane, když uřízneme hlavu?“ apod.) Leonka si začala vytrhávat vlasy, hojně vykřikovala vulgární slova. Na dětské psychiatrii bylo vysloveno podezření na schizofrenii s raným začátkem. Byla nasazena medikace a Leonka nastoupila do speciálního vzdělávacího programu pro děti s autismem. Následovalo prudké zlepšení celkového stavu a chování, halucinace prakticky vymizely. Touha být středem pozornosti ještě „halucinace“ občas oživovala, chování již bylo ale čistě manipulativní a školou zvladatelné. Leončiny „halucinace“ byly ignorovány, a tak brzy odezněly. Úzkostnost vymizela. Nyní Leonka stále chodí do třídy pro děti s autismem, zde si nejlépe rozumí s dítětem, které autismus nemá.

Lucie je v sociálním kontaktu spontánní až dezinhibovaná. Sociální chování je málo diferencované. Na prvním setkání říká „mám tě ráda“, vyhledává fyzický kontakt. Má sklon k „předvádění“, nejčastěji formou infantilního chování, začne šišlat, tancuje. Má radost, když se lidé jejímu chování smějí. Vyjadřuje se ve větách, klade otázky, komunikace odpovídá mentálnímu věku. Gesta užívá, mimika méně diferencovaná, kývne na souhlas, zavrtí hlavou při nesouhlasu. Ráda vybarvuje, poslouchá pohádky, děj prožívá. Stereotypie a ulpívavé zájmy nebyly ani později zaznamenány. Při řízení hry si přiměřeně hraje s drobnými hračkami, včetně symbolické hry. Mírné sklony k pedantismu – zasouvá židli, upravuje polohu papíru.

Soustředí se zhruba 15 minut, poté nasazuje únikové strategie – začne se somatickými stesky, později chce na toaletu, oznamuje, že bude zvracet, začne hovořit o kalužích krve. Po přerušení úkolů se vrací k běžnému způsobu chování a konverzace.

Rettův syndrom

Převážná část dívek splňuje kritéria autismu pouze do čtyř let života, maximálně do sedmi až osmi let. Potom se autistické rysy ztrácí (Olsson, 1990). Vzhledem k přechodnosti stavu a nestejně reakci na pedagogickou intervenci v tomto období hovoříme v souvislosti s Rettovým syndromem o pseudoautistickém chování.

Nejčastější potíže v diagnóze:

1. **Záměna za dětský autismus.** K nejčastější záměně dochází u dívek, které jsou mobilní a nemají v období diagnózy typické mnoucí pohyby, nýbrž pouze stereotypní pohyby (třepání rukama). Úchopové schopnosti před třetím rokem bývají ještě částečně zachovány. Nicméně sociálně-komunikační

dovednosti jsou výrazně omezené, dítě nevyužívá prostředků neverbální komunikace, oční kontakt je omezený. Vzhledem k faktu, že dítě v té době plně splňuje kritéria pro poruchu autistického spektra, bývá závěr mylný. Dítě na škále dětského autistického chování skóruje pozitivně. Většinou obdrží diagnózu atypického autismu. Nicméně vývoj poruchy v čase i částečně způsob intervence se od dětského autismu liší.

2. *Záměna za jinou vývojovou poruchu, nejčastěji dětskou mozkovou obrnu nebo jinou vývojovou poruchu včetně mentální retardace.* Rodiče přichází s dítětem na vyšetření v době, kdy se ještě plně nerozvinula symptomatika regresivního období. Dítě je schopné navázat sociální kontakt. Oční kontakt nemusí být sice plně konzistentní, ale dítě ho používá k sociální interakci, je výrazně fixované na rodiče, projevuje škálu emočně-sociálních dovedností, i když pod úrovní věku, dokáže imitovat, říká několik slov. Regres nebyl ještě rodiči zaznamenán. Skór na škále dětského autistického chování je negativní.

Doporučení:

- uzavírat diagnózu poruchy autistického spektra okolo čtvrtého roku,
- opakovaná kontrolní vyšetření dítěte, aby bylo možno zachytit případný regres,
- vždy souběh neurologické dlouhodobé péče.
- u dívek s atypickým autismem, autismem, vývojovým regreseem uskutečnit generické vyšetření cíleně na Rettův syndrom

Jiné nejisté diagnostické kategorie

Existuje mnoho dalších komplexních poruch, které si s větším či menším úspěchem snaží vydobýt samostatnou kategorii. Většinou se týkají dětí, které mají potíže se sociálním chováním, jejich potíže mají pervazivní charakter, nicméně nenaplnějí oficiální kritéria některé z poruch autistického spektra.

Problém je, že oficiální diagnóza poruchy autistického spektra nabízí mnohem větší možnosti v následné péči, ať se již jedná o vzdělávací, poradenskou, informační, sociální, či respitní služby. Doporučujeme se proto v diagnóze přiklonit k nejbližší možné poruše (atypický autismus má široce nastavená diagnostická kritéria), využít diagnózu atypický Aspergerův syndrom nebo Aspergerův syndrom bez repetitivního chování pro děti s výrazným sociálním a řečovým handicapem bez typicky vyhraněných zájmů a chování nebo jiná pervazivní vývojová porucha (pro děti s těžkou formou ADHD nebo vývojovou poruchou řeči, která má pervazivní dopad na fungování dítěte a na jeho komunikační a sociální dovednosti ve smyslu hraniční symptomatiky s poruchou autistického spektra).

Mezi dílčí kategorie symptomů dávávané do souvislosti s poruchami autistického spektra (nejedná se o oficiálně rozeznávané poruchy, jejich existence jako samostatných nozologických jednotek je nejasná) patří například sémanticko-pragmatická porucha řeči nebo neverbální poruchy učení.

Sémanticko-pragmatická porucha řeči

„Chutná to?“ „Co je kyselé, je moc kyselé, kožich, bačkory a podbělový čaj.“
 „Proč jdeme čurat, proč jdeme čurat, abychom se co ...? No co?“ (otázky klade dítě rodiči)
 „Proč jsi to udělal?“ „Protože táta rozbil kočku.“
 „Proč nechceš tu mapu do auta?“ „Protože peklo je horší než vyfotografovat tirák.“
 „Ježíši, tak vydrž, jestli se ti bude chtít nejnmutněji, tak si dojdeš u maminky v práci.“
 (znamená „chci na toaletu“)

Sémanticko-pragmatická porucha řeči (Rapin, 1983) je diagnostická kategorie, která se u nás jako samostatná diagnostická jednotka prakticky nevyužívá, její popis není všeobecně znám. Řeč je charakteristická „téměř“ normální gramatickou stavbou, slovní zásoba je přiměřená, vyjadřování bývá plynulé. Porozumění řeči je ale narušeno, řeč neplní správnou komunikační funkci a je užívána v nesprávném kontextu. Konverzace je ztížena neschopností vést přiměřeně dialog, případně udržet téma a kadenci rozhovoru. Je jisté, že sémanticko-pragmatický deficit bývá velmi často součástí diagnózy poruchy autistického spektra (viz kap. 3.1) někdy je definován jako specifický relativně častý subtyp atypického autismu.

Řeč má obvykle mechanický charakter, bývají zaznamenány echolalické tendence (dítě opakuje, co slyšelo, v extrémních případech je řeč směsicí frazeologismů, aktuálních postřehů a dialogů odposlouchaných z televize a reklam). V mírnější formě poruchy může dítě působit velmi zdatným dojmem, který umocňuje dospělý způsob vyjadřování, nicméně po hlubším prozkoumání docházíme k závěru, že dítě mnohem méně rozumí, než bychom očekávali.

Pokud by měla být diagnostikována pouze sémanticko-pragmatická porucha řeči, neměly by být přítomny hlubší problémy v sociální a emoční interakci a opakující se, stereotypní vzorce chování.

V naší zkušenosti se sémanticko-pragmatický deficit vyskytuje nejčastěji i s určitým stupněm problémů v sociálním chování a neverbální komunikaci, hra (hlavně symbolická) bývá méně rozvinutá, ačkoli stereotypní prvky nemusí být nutně přítomny. V takovém případě se při chybějícím repetitivním chování doporučujeme přiklonit k diagnóze atypického autismu.

Neverbální porucha učení

Vzhledem ke své podstatě bývá tento syndrom identifikován většinou jen neuropsychology. Porucha zpracovávání neverbálních podnětů, která je ústředním handicapujícím faktorem neverbálních poruch učení, je přičítána dysfunkci pravé hemisféry. Syndrom pravděpodobně poprvé popsali Johnson a Myklebust v roce 1967.

Rourke (1995) rozdělil symptomy poruchy do tří oblastí:

1. *Neuropsychologické deficity*: problémy s hmatovým vnímáním (rozeznávání tvarů), exekutivními funkcemi, motorickou koordinací v oblasti hrubé i jemné motoriky, dotekovou a vizuální pozorností, vizuální pamětí, vizuoprostorovými dovednostmi, prozodii v řeči (intonace, melodie, citové zabarvení), abstraktně-vizuálním intelektem, časovou i prostorovou orientací. Potíže s pracovní pamětí (nutnost vizualizovat dopředu další krok).
2. *Školní (akademické) deficity*: potíže s matematickým uvažováním, počítáním, porozuměním čtenému textu, grafomotorickou nápodobou a psaním. Dítě se problematicky učí vizuálně, daleko lépe zpracovává a ukládá informace získané sluchem.
3. *Sociální deficity*: neporozumění neverbálním signálům druhých lidí, potíže v chápání sociálních situací a problémy v sociální interakci.

Byla zaznamenána větší náchylnost k úzkostným a depresivním poruchám a vyšší riziko sebevražedných tendencí (Rourke, 1989). Referována je také mnohomluvnost a opakující se zúžený repertoár zájmů. Kvůli svému handicapu děti s neverbální poruchou učení nejeví zájem o puzzle, stavebnice a vkládačky a mají malý zájem o kontakt s dospělými (Roman, 1998).

Z výše uvedeného popisu nevyplývá jednoznačná hranice mezi neverbálními poruchami učení a poruchami autistického spektra (především Aspergerovým syndromem). Mnozí autoři si všimli překrývající se symptomatiky (Klin, 1995; Semrud-Clikeman, 1990) a započaly se kontroverzní diskuse o hranicích a existenci neverbálních poruch učení jako samostatné entity. Na základě našich zkušeností se přikláníme k názoru, že neverbální poruchy učení jsou entitou kognitivních potíží, které se u lidí s poruchou autistického spektra vyskytují relativně často. U popisu poruchy tak, jak je výše uvedená, bychom měli brát do úvahy pervazivitu poruchy, a tudíž oprávněnost jejího zařazení do kategorie pervazivních vývojových poruch.

U lidí s Aspergerovým syndromem a vysoce funkčním autismem se setkáváme s několika kognitivními styly:

1. Markantnější potíže s abstraktně-vizuálním vnímáním a dobré verbální dovednosti (zdatná diskuse, mnohomluvnost, filozofování, memorování informací, kreativní sloh).

2. Průměrné až velmi dobré analytické i abstraktně-vizuální myšlení (někteří dosahují v Ravenových maticích výsledků mezi 135–180 body IQ), verbální dovednosti jsou chudší, porozumění řeči může být omezené.
3. Profil schopností je více méně rovnoměrný.

Další potíže mohou a nemusí být přidruženy: specifické vývojové poruchy učení (dyslexie, dysgrafie, dyskalkulie), vývojové poruchy motorických funkcí týkající se jemné či hrubé motoriky a motorické koordinace.

8.2 Nejčastější diferenciálnědiagnostické omyly u poruch autistického spektra

A. U dítěte se vyskytuje ještě jiná porucha, která zamlžuje primární diagnózu a svádí diagnostika pouze jedním směrem

S poruchami autistického spektra se může pojit jakákoli jiná porucha. Často se potom stává, že dítě neobdrží správnou diagnózu, protože zvláštnosti v chování jsou přičítány na vrub poruchy, která byla u dítěte diagnostikována jako první. Člověk, který nemá praktickou zkušenost s diferenciální diagnostikou poruch autistického spektra, přičítá zvláštnosti atypickému duševnímu vývoji či netypickému klinickému obrazu primárně určené poruchy. Porucha autistického spektra je pak diagnostikována na odborném pracovišti mnohdy až po několika letech.

Níže uvedené poruchy dlouhou dobu sloužily jako jediné vysvětlení obtíží dětí s poruchou autistického spektra.

Poruchy psychického vývoje se specifickým počátkem v dětství (koexistence společně s PAS či záměna za PAS)

- *vývojová porucha řeči (dysfázie)* – vývoj řeči je globálně nebo zčásti narušen, úroveň řeči (porozumění nebo vyjadřování) neodpovídá mentálnímu věku dítěte;
- *specifické poruchy učení (dyskalkulie, dyslexie, dysgrafie)* – snížená schopnost naučit se číst, psát, počítat, ačkoli má dítě k osvojení dovednosti intelektové předpoklady a stav není způsoben nesprávným pedagogickým postupem;
- *specifická vývojová porucha motorické funkce (dyspraxie)* – motorická neobratnost, potíže s koordinací, jemnou a hrubou motorikou;
- *hyperlexie* (předčasně získaná schopnost číst bez porozumění);
- *sémanticko-pragmatická porucha řeči* (viz výše);
- *neverbální porucha učení* (viz výše).

Poruchy chování a emocí (koexistence společně s PAS či záměna za PAS)

- *porucha aktivity a pozornosti (ADHD);*
- *porucha pozornosti (ADD);*
- *nesocializovaná porucha chování* – trvalé disociální a agresivní chování (nekontrovaný vztek, výbuchy zlosti, ničení majetku, vzdor, opozičnictví, nedostatek empatie, krutost k dětem a ke zvířatům);
- *sociální úzkostná porucha* (ostražitost před cizími lidmi, přílišná fixace na osoby blízké nebo na jednoho z rodičů) – sociální ostražitost a výraznější vyhledávání bezpečí následované adaptací na novou situaci a nové osoby je běžné v raném dětství;
- *dystymie* – chronická depresivní nálada, několik týdnů může být stav lepší, ale po většinu času přetrvávají pocity únavy, špatné nálady, děti nemají z ničeho radost, cítí se depresivně;
- *deprese* – skleslá nálada, pocity méněcennosti a sebepodhodnocování, myšlenky na sebepoškozování a sebevraždu, zvýšená unavitelnost, potíže se spánkem;
- *úzkost* – trvalá úzkost se u dětí projevuje potřebou nadměrného ujišťování, adaptačními problémy, somatickými stesky a projevy – bolesti hlavy, nutkání na toaletu, staženost, napětí, zvracení.

Neurologické a genetické poruchy a syndromy (koexistence společně s PAS)

- *epilepsie* – zhruba 20 % se záchvaty, 40 % epileptoformní aktivita (viz popis výše);
- *dětská mozková obrna (DMO)* – postižení pohybového vývoje různého stupně;
- *Tourettův syndrom* – (viz popis výše);
- *různé genetické syndromy* – je známo několik stovek specifických syndromů, některé z nich se pojí s PAS ve vyšší míře, než je běžné u jiných syndromů, u ostatních je zvýšené jen obecné riziko (asi 5% výskyt, pokud byl u dítěte diagnostikován specifický syndrom).

Smyslové poruchy a agnozie (koexistence společně s PAS)

- *poruchy sluchu* – 25 % dětí s PAS má nějakou sluchovou vadu, určité procento neslyší vůbec;
- *poruchy zraku* – u dětí s PAS se setkáváme se všemi typy zrakových vad i s různou mírou zrakového postižení; zhruba 20 % dětí s poruchou autistického spektra trpí nějakou zrakovou vadou (Gillberg, 1995); určité procento dětí je nevidomé;

- *prosopagnozie* – neschopnost rozeznávat tváře, druhotně tedy i neschopnost přiřadit jim jméno, děti s dobrými intelektovými schopnostmi si pomáhají orientací podle oblečení nebo dalšími typickými detaily, které si k dané osobě přiřadí (např. pleš, brýle, dvojí brada = táta), ve chvíli, kdy se detail změní, dostávají se do potíží;
- *vizuální agnozie* – různé formy poruch zrakového poznávání, dítě není schopno rozeznat například obrázky nebo tvary nebo barvy, aniž by byla příčinou mentální retardace.

Jiné přidružené duševní poruchy (koexistence společně s PAS)

- *obsedantně-kompulzivní porucha* – vtíravé myšlenky (obsese) a nutkavé aktivity (kompulze); stav je osobou vnímán jako nepříjemný, člověk s obsedantně-kompulzivní poruchou se chování touží zbavit, má náhled, chce se léčit, nepovažuje chování za normální;
- *bipolární afektivní porucha;*
- *alkoholismus* (Attwood, 2000);
- *schizofrenie* (stejné procento výskytu u lidí s PAS jako u normální populace).

B. Symptomy poruchy autistického spektra**jsou nesprávně interpretovány jako projevy jiné poruchy, obvykle hodnoceny jako atypické**

Mnoho dětí s PAS obdrželo v dětství či adolescenci nesprávnou psychiatrickou diagnózu, která byla na některém z erudovaných pracovišť později přehodnocena a pozměněna. Uvádíme výčet diagnóz, které určení Aspergerova syndromu předcházely a které byly vyvráceny. Velmi často je v diagnostickém závěru využíváno slůvko atypický:

- *schizofrenie,*
- *organická porucha osobnosti,*
- *schizotypní porucha,*
- *obsedantně-kompulzivní porucha,*
- *porucha s bludy,*
- *mentální retardace,*
- *sociální fobie,*
- *poruchy chování,*
- *porucha aktivity a pozornosti (lehká mozková dysfunkce)*

Často v diagnostickém závěru nacházíme vágní pojmy, jako je atypický duševní vývoj, disharmonický vývoj osobnosti, atypická porucha osobnosti, porucha psychického vývoje, snížená adaptabilita, autistické rysy, bizarní projevy, emoční nepřiměřenost.

8.3 Diferenciální diagnostika autismu a Aspergerova syndromu

Existuje několik základních postojů:

1. jedná se o jednu diagnostickou nozologickou jednotku (tzv. autismus s vyšším IQ),
2. jedná se o dvě kategorie vyžadující odlišnou diagnózu.

Základní deficit lidí s autismem a Aspergerovým syndromem se projevuje ve stejné klasické triádě oblastí. Na druhou stranu se obě skupiny od sebe výrazně liší schopnostmi, především řečovými, a různými potřebami a nároky, které vyplývají z jejich individuálních slabých a silných stránek (viz tab. 8.4). Nicméně hranici mezi oběma syndromy nelze přesně vymezit. Podstatou sporu, který se odborníci již dlouho snaží řešit, je odpověď na otázku, zda existují dvě odlišné diagnostické skupiny, či pouze jedno kontinuum. Z pragmatického hlediska se existence obou dvou skupin zdá opodstatněná. Obecné principy práce jsou sice stejné u všech dětí s PAS, nicméně konkrétní způsob terapeutické intervence, forma vzdělávání, dlouhodobé cíle i mnohé dílčí problémy se mohou lišit. Z klinického hlediska jsou projevy dětí s PAS velmi různorodé a diagnostická kritéria se překrývají. Vzhledem k variabilitě projevů syndromů bude vždy existovat skupina dětí, jejichž projevy nebudou spadat přesně ani do jedné kategorie.

TABULKA 8.4

Orientační srovnání autismu a Aspergerova syndromu, více shod než rozdílů

Vývojová oblast	Autismus	Aspergerův syndrom
Motorický vývoj	Poslední výzkumy neukazují na to, že rozdíly v motorice jsou pro diagnózu signifikantní; 67 % dětí s vysoce funkčním autismem má problémy s motorikou (Manjiviona, 1998).	Problémy ve vývoji motoriky. Jiné zdroje udávají opožděný motorický vývoj a horší motorickou koordinaci, výrazné problémy v jemné a hrubé motorice („nápadná neobratnost“); 50 % dětí s AS má problémy s motorikou (Manjiviona, 1998).
Vývoj řeči	Celkově podprůměrný výkon. Výrazně opožděný vývoj řeči.	První slovíčka a věty v normě. Může být chudý rozvoj řeči. Opožděný vývoj, který dítě dožene. Od pěti let verbální myšlení v normě, případně na lepší úrovni než ostatní schopnosti.
Komunikace	Agramatismy, potíže se syntaxí, specifické obtíže v řečovém vývoji.	Perfekcionistické vyjadřování, záliba v cizích slovech, potíže hlavně s pragmatickým kontextem a prozódii.
Intelekt	Celkově nižší intelekt, menší rozdíly mezi úrovní verbálního a vizuálně-analytického (názorného) intelektu.	Průměrný nebo vyšší intelekt, charakteristické deficity však mohou vést k specifickým potížím v učení.
Četnost výskytu	15/10 000 (při akceptaci širších kritérií je výskyt častější).	15/10 000 (při akceptaci širších kritérií je výskyt častější).
CARS	Horší skóre v oblasti imitace, zrakové reakce, sluchové reakce a neverbální komunikace.	
ADI-R		Lepší skóre (i pod hranici positivity) v oblasti neverbální komunikace.
Prognóza	Vyšší pravděpodobnost nutnosti asistence.	Lepší prognóza, vyšší šance na samostatný život a zaměstnání, obzvláště u vysoce funkčního AS.
Komorbidity		Více přidružených psychiatrických poruch – suicidální chování, deprese, zneužívání látek.
Představitost	Více jednoduchých rituálů, stereotypních činností a pohybových stereotypů.	Obsesivní zájmy a rituály. Sofistikované zájmy. Rigidní myšlení a chování má více komplexní charakter.
Sociální chování	Zřetelnější sociální odtažitost a problémy v sociální interakci.	Často kontakt vyžaduje, ale má potíže v iniciaci, udržení a porozumění kontextu sociálního kontaktu (vyskytují se však všechny čtyři typy sociálního chování).