

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 %
	Hypomelanositis 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:

- a) porucha koexistuje s PAS,
 - b) 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.

1. *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.
2. *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.
3. *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.
4. *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)



