

Mentální retardace a poruchy autistického spektra

Mentální retardace (MR)

- Dříve oligofrenie nebo slabomyslnost
- Nedostatečný rozvoj intelektu, ať již z vrozených příčin nebo vzniklý až po narození
- Mezi časté příčiny patří organické postižení CNS, genetické a metabolické faktory
- Vede k významnému omezení v adaptivním fungování postiženého dítěte v jeho sociálním prostředí
- Nutnost celoživotní sociálně zdravotní péče

Epidemiologie

- 2% výskyt v populaci?
- V ČR je přibližně 200 000 mentálně retardovaných?

Etiologie

- Interakce mezi genetickými, neurobiologickými a vnějšími faktory
 - formují individuální klinický obraz (fenotyp)
 - projevy od mírné po hluboký defekt
- Genetické poruchy
 - anomálie chromozomů (10%), popsané syndromy (Downův, Di George...), vrozené vady metabolismu (3%)
- Prenatální poškození
 - infekce matky, plodu, rentgenové ozáření plodu, abnormity placenty ap.)
- Perinatální poškození
 - anoxie, nedonošenost, poranění mozku, krvácení, ikterus atd.
- Postnatální faktory
 - degenerativní a demyelinizační onemocnění, zánětlivá onemocnění CNS, úrazy mozku, epilepsie, intoxikace, psychózy, alimentárně infekční vlivy (karence vitamínů a stopových prvků), HIV infekce
- Lehká MR
 - negenetické poškození plodu asi v 10%, určitá polygenní dědičnost 60% a nepříznivé zevní vlivy 30%
 - hloubka poruchy závisí na vulnerabilitě a síle protektivních faktorů
 - pokud je etiologie „organická“ – projevují se i další známky organicity (poruchy aktivity, pozornosti, nerovnoměrné rozložení schopností)
 - přibližně 50% není etiologicky objasněných.
 - Asi u 2,5% populace
- Těžké a hluboké MR
 - navíc traumata, metabolické choroby, malformace CNS (makrocefalie, mikrocefalie, porencefalie) a infekce způsobující těžké poruchy struktury a funkce mozkové činnosti (rubeola, syfilis, cytomegalovirus)

Komorbidity

- Oproti běžné populaci 3-4x vyšší četnost výskytu přidružených psychických poruch

- Zvýšená zranitelnost MR je důsledkem jejich omezené schopnosti přizpůsobení na změny a životní zátěž
- Závažné stupně MR citlivě reagují na emoční podněty z okolí (konflikty v rodině)
 - psychopatologie není klasicky vyjádřená
 - reagují hlavně změnami aktivity a fyziologických funkcí (neklid, emoční labilita, nezvyklá pasivita)
- Poruchy afektivity (v běžných situacích, které neumí řešit, reagují nestandardně)
- Neurotické projevy (delší separace, ostych, mnohdy generalizovaná úzkost)
- Hyperaktivita, agresivita, dráždivost
- Sebezraňování, automatické stereotypní pohyby
- Poruchy příjmu potravy
- Deprese
- Plachost až stažení se
- Atypické sexuální chování (nerozpozná společenské normy)
- MR jsou rizikovou skupinou pro týrání, sexuální zneužívání, šikanování

Automutilace a autostimulace

- Stereotypní autostimulační mechanismy k MR přímo nepatří
- Některé z nich jsou přirozenou součástí kojeneckého vývoje, u dětí s MR přetrvávají déle, než odpovídá jejich mentálnímu věku
- Odlišný význam stimulace pro tyto děti
- Objevují se i ve starším věku – děti nezvládají složitější obranné mechanismy a flexibilní přizpůsobení
- Reakcí na nepřiměřenou stimulaci
 - nedostatečnou (klasická ústavní péče)
 - neadekvátní (složitá a nesrozumitelná)

Diferenciální diagnostika

- Těžká pohybová porucha
- Centrální a periferní sensorické poruchy (zejm. sluchu nebo zraku) brání adaptivnímu fungování
- Vyloučit deprivaci
 - emoční, podnětovou, kulturní
 - zanedbávající rodinné prostředí, děti z ústavů
- Vývojová stagnace či regres po druhém roce věku

Demence, deteriorace

- Demence
 - přerušení normálně započatého duševního vývoje, projevující se úbytkem a snížením intelektových funkcí
 - diagnostikujeme až po dosažení senzomotorického stupně inteligence (po vytvoření počátku řeči a schopnosti jednoduché komunikace – nejdříve po druhém roce věku života dítěte)
- Narozdíl od MR obvykle uchovány ostrůvkovité dovednosti
- Nejde o stacionární obraz, kombinují se vlivy nemoci a vlivy vývojové
- Po období stagnace nebo regrese vývoj obvykle pokračuje, i když pozvolnějším tempem

- Parciální x totální (zhoršování ve všech funkcích – sociálních, biologických, psychologických)
- Stanovení prognózy obtížné
- Deteriorace
 - zhoršování kognitivních funkcí bez zjevné příčiny, nemusí znamenat trvalost změny

Klíčová období diagnostiky

- Ve 2 letech opožděný PMV – podezření, že se nejedná o prostý opožděný vývoj
- 2leté zdravé dítě je schopno se domluvit (užívá asi 20 slov), ukázat, co chce, samo chodí, chápe hru s dospělým, hraje si paralelně, umí udržovat čistotu, škála emočních projevů
- 2leté MR dítě – nemusí ještě umět samostatně chodit, „hodné“ nereaguje na podněty v okolí, neprobíhá osobnostní vývoj vzdorem
- 6. rok - nástup do školy – obvykle dojde k odkladu školní docházky a poté k neúspěšnému zaškolení
- Rozdíl mezi MR a zdravými dětmi je nápadný (samostatnost, vyzrálost myšlení, symbolických funkcí, kresby...)

Charakteristický obraz kognitivních schopností

- Nerovnoměrné rozložení
- Opoždění pojmového myšlení oproti ostatním dovednostem
- Dle etiologie postižení a přítomnosti smyslových či pohybových poruch

Intelligence

- Všeobecná mentální schopnost učit se z minulé zkušenosti, přizpůsobit své jednání novým situacím a podmínkám života
- Schopnost řešit problémy, chápat vztahy, myslet abstraktně
- Souhrn různých schopností ve vzájemné korelaci
- Operace zahrnující procesy poznání, paměti, divergentního a konvergentního myšlení a hodnocení
- Obsahy figurální, symbolické, sémantické, behaviorální
- Dědičnost určuje hranice rozvoje intelligence, v tomto rozmezí v důsledku sociálně výchovných interakcí
- Stupeň intelligence – do jaké míry je jedinec schopen zhodnotit své dosavadní zkušenosti při řešení nových úkolů, reakce organismu v novém prostředí byla co nejvhodnější a nejúčelnější; podílí se i aktivace organismu a koncentrace pozornosti
- Opoždění se projevuje se již během raného vývoje a negativně ovlivňuje celkovou úroveň intelligence (tj. poznávací, řečové, pohybové a sociální dovednosti)
- Obecně má vývoj intelektu tendenci, aby se jednotlivé složky vyvíjely souběžně a harmonicky, neboť pokrok v jedné oblasti podpoří i ostatní
- U dítěte s MR dochází k celkovému opoždění, v rámci kterého může dojít i k nepoměru ve vývoji jednotlivých dovedností; společně s narušeným rozvojem intelektu dochází také k narušenému vývoji osobnosti

Pojem mentální retardace

- MR nahrazuje dřívější termín oligofrenie
- V rámci klasifikace je upuštěno od starších pejorativních termínů *debilita*, *imbecilita*, *idiotie*; nově jsou nahrazeny určením závažnosti
- MR je kontinuum, které je uměle děleno dle IQ
- MR je definována pod úroveň IQ 70, nebo 2 standardní odchylky pod průměrem použitého testu
- Dítě musí současně selhávat i v plnění věku přiměřených očekávání ve svém sociálním prostředí
- Věk primární diagnostiky MR záleží na míře postižení dítěte

Klasifikace MKN

- F 70 Lehká mentální retardace IQ 50-69
- F 71 Středně těžká mentální retardace IQ 35-49
- F 72 Těžká mentální retardace IQ 20-34
- F 73 Hluboká mentální retardace IQ pod 20
- F 78 Jiná mentální retardace
 - retardace je zjevná, pro těžké kombinované postižení, závažné poruchy chování nebo autistické projevy nelze stupeň spolehlivě určit
- Rozhodující pro určení je kvalita zvládnání životních nároků dítěte v jeho prostředí
- 4.kód určuje ne/přítomnost poruchy chování (F70.1)

Úskalí dělení retardace

- Obtížné stanovení stupně MR u dětí s kombinovaným postižením
- Podcenění mentální kapacity i u dětí s PAS z důvodu nezájmu o spolupráci
- Nelze validně užít běžné inteligenční testy – flexibilní a kvalitativní přístup k vyšetření

Lehká MR

- IQ 69-50; Odpovídá přibližně věku 9-12 let zdravého dítěte
- Vychovatelní a vzdělavatelní
- Lehce opožděný psychomotorický vývoj, zejména motorické mezníky (sed, lezení, chůze)
- První slůvka nemusí být nápadně opožděna, dále je nápadný rozdíl oproti zdravým dětem (užší slovní zásoba, později užívá základní větu a dále i souvětí); selhávat začne až u náročnějších vývojových úkolů (řešení složitějších a nových situací)
- Snížená zvědavost, nekonstruktivní repetitivní hra, snížená schopnost předvídat, poznat nebezpečí
- Opoždění patrné již v předškolním věku, defekt se jasně projeví až ve věku školním
- Osvojí si základy čtení, psaní, počítání
- Mohou mít specifické vývojové poruchy učení, tj. schopnost naučit se číst a psát může být nižší, než by odpovídalo jejich mentální kapacitě
- SVPU jsou u dětí častější než v běžné populaci (společný etiologický podklad v časném organickém postižení CNS)
- Zvládnou osnovy pro praktické školy, při laskavém vedení zvládnou i zvláštní učební obor
- U větších dětí s LMR snížena schopnost abstrakce a logického usuzování; schopni pochopit základní kauzální souvislosti

- Myšlení je nepružné, nesamostatné, bez rozlišení podstatného
- Mechanická paměť může být na dobré úrovni
- Mohou vykonávat jednoduchá zaměstnání, s mírnou dopomocí jsou v dospělosti téměř úplně samostatní
- Pomoc a rada hlavně v nových a složitějších životních situacích
- Zvýšeně důvěřiví a sugestibilní, se sklonem ke zkratovitým reakcím
- Asi 70% ze všech MR

Středně těžká MR

- IQ 35-49; Odpovídá přibližně věku 6-9 roků u zdravého dítěte
- Vychovatelní a nevzdělavatelní
- Opoždění ve vývoji zachyceno již v kojeneckém věku (nižší kontakt s okolím), nejpozději v batolecím období
- Kromě motorického vývoje téměř vždy závažně retardován i vývoj řeči
- V této skupině jsou podstatné rozdíly ve schopnostech, vč. motorické obratnosti, řečových a sociálních dovedností
- Řada somatických degenerativních znaků
- Minimální schopnost abstrakce
- Osvojí si alespoň minimální slovní zásobu, postačující k základnímu dorozumění; v řeči agramatismy
- Mohou si osvojit základy čtení, psaní a počítání, obvykle až během adolescence (program školy pomocné)
- Umožněno delší přípravné období (tj. přípravný stupeň)
- S dohledem si osvojí základní hygienické návyky a bazální péči o sebe
- V dospělosti mohou být zaměstnání na jednoduché práce pod dohledem v chráněných dílnách (tato práce má spíše režimový význam – chráněné dílny, programy podporovaného zaměstnání)
- Nutná společenská ochrana
- Často zbavování svéprávnosti a svěřování do ústavní nebo opatrovnické péče.
- Vyloučení trestní zodpovědnosti – středně těžká, těžká, hluboká MR
- V chování možná zkratovitost a impulzivita
- Organická příčina obvykle bývá objasněna
- Asi 20% ze všech MR

Těžká MR

- IQ 20-34; odpovídá přibližně věku – 3-6 let zdravého dítěte
- Nevzdělavatelní a jen minimálně vychovatelní
- Nedosahování vývojových mezníků je nápadné od útlého věku
- Obvykle je **postižení kombinované** - přidružen značný stupeň poruchy motoriky a sensorické defekty poukazující na závažnou příčinu organického postižení CNS nebo chybného vývoje
- Řeč je chudá (několik smysluplných slov)
- Komunikace nedostatečná i přes patrnou snahu.
- Užití alternativních komunikačních systémů
- Rehabilitační třídy pomocných škol
- V chování časté stereotypie (kývavé pohyby těla apod.)
- Lze je naučit elementární hygienu

- V dospělosti žijí ve svých rodinách nebo v sociálních zařízeních pod stálým a úplným dohledem
- Neschopnost sociálního zapojení
- Častá bývá farmakologická korekce chování
- Dle míry aktivity rozlišujeme:
 - eretické formy - přítomen neklid a agresivita
 - torpidní formy - dominuje netečnost, nezájem, tupost
- Asi 5% ze všech MR

Hluboká MR

- IQ pod 20; mentální věk pod 3 roky
- Spolu s intelektovým postižením i velmi těžké postižení pohybové (imobilita)
- Těžce postižení i ve schopnosti porozumět nebo vyhovět požadavkům
- Většinou si neosvojí ani základy mluvené řeči, spontánně vokalizují
- Mohou užívat bazální neverbální komunikaci (úsměv, odstrčení rukou)
- Komunikace globální (dávají najevo svojí spokojenost relaxací a úsměvem, nespokojenost napětím a pláčem)
- Porozumění bývá omezeno na základní pokyny
- Citlivě reagují na taktilní podněty, zvuky (emoční zabarvení hlasu)
- Rehabilitační třídy speciálních škol
- Nepatrná nebo žádná schopnost pečovat o své základní potřeby, inkontinence
- Stereotypní pohyby, bulimie, masturbace
- Stálá pomoc a dohled
- Významná somatická komorbidita (čteně epilepsie)
- Asi 5% ze všech MR

Vývoj řeči při MR

- Vývoj řeči ve *sníženém tempu* ve shodě s mentálním vývojem; oproti normálnímu vývoji
 - Lehká mentální retardace 2/3
 - Středně těžká mentální retardace 1/2
 - Těžká mentální retardace 1/3
 - Hluboká mentální retardace 1/6
- Strop pro vývoj řeči obdobný mentálnímu limitu
 - Lehká mentální retardace 12/13 let
 - Středně těžká mentální retardace 6/7 let
 - Těžká mentální retardace 2/3 roky
 - Hluboká mentální retardace do 1 roku

Dosažený vývojový stupeň řeči u mentální retardace

- Hluboká MR
 - vokalizace
- Těžká MR
 - Základní slova, předpojmy (založené na nepodstatnostech), slabá syntax
- Středně těžká MR
 - Kolem 4 let předpojmy, směřují ke zobecnění (kočka a pes je zvíře), kategorizace na základě rysů, podobnosti

- Lehká MR
 - Konkrétní operace – uchopení jednoduché časové perspektivy, kategorizace, příčinné vztahy
- Mimo dosah MR
 - Formální operace, práce s výroky, hypotézami, myšlení o myšlení

Terapie a intervence

- Péče o rodiče a sourozence
 - informace, podpora, skupinová setkávání
- Výchovné poradenství
 - Již od batolecího věku odlišná interakce s rodiči – dítě je méně bystré, rodiče jej vedou a nepodněcují jeho vlastní zvědavost
 - Děti kromě omezené verbalizace také méně často užívají gesta (i odkazování pohledem) a pro rodiče je obtížné dítěti porozumět
 - Rodič se nechá vést dítětem, vnímat jej.
 - Učit pouze částečně- rodiči to přináší radost
 - Programy časné stimulace, ovlivnit interakční styl rodičů – střediska rané péče, dětská centra, speciálně pedagogická centra
- Program Portage
 - určení individuálně nejvýhodnější strategie učení, podpora rodičům
- Psychoterapie individuální
 - operantní podmiňování, řetězení, motivace, nácvik komunikace a řešení situací...
 - strukturace prostředí, času, činností
- Speciálně pedagogická péče
 - Integrace do základních škol – pracují dle Individuálně vzdělávacího plánu
 - Speciální školy – segregace, diferencované dle druhu a stupně postižení dětí (osnovy pro školy praktické, pomocné, kombinované pro zš)
 - Zajištění pedagogické či osobní asistence, spolupráce se speciálně pedagogickými centry a pedagogicko psychologickými poradnami
- Farmakoterapie – ovlivňování poruch chování, sebepoškozování, emoční lability
- Sociální péče
 - chráněné bydlení (případná pomoc asistenta)
 - chráněné zaměstnání
- Otázka sexuálního života
 - specifické obtíže- možnost zneužití, riziko těhotenství

Poruchy autistického spektra (PAS)

- Těžké vývojové poruchy projevující se v raném dětství, projev od narození nebo v období kolem 2-3 let
- Charakteristické tři oblasti deficitu
 - kvalitativní zhoršení sociálních interakcí
 - komunikace včetně řeči
 - omezené (případně stereotypně se opakující) repertoár zájmů a aktivit
- Deficity patrné ve všech situacích
- Stupeň postižení může být různý, od lehkého až po těžký, kdy dítě zcela ztrácí zájem o kontakt se svým sociálním prostředím

- U většiny případů je patologie ve vývoji patrná již od narození, u některých dětí dojde k tzv. autistickému regresu, kdy dítě ztratí již osvojené sociální a komunikační nebo herní dovednosti a plně se projeví klinický obraz autismu
- Přibližně u 2/3 dětí je přítomna i MR
- Část dětí s pervazivní vývojovou poruchou dosahuje i normálního intelektu a u některých je naopak patrné nadání v určité oblasti

Etiologie

- Doposud není zcela objasněna, intenzivního výzkumu (toxoplazmóza v těhotenství, novorozenecký ikterus u donošených dětí, vyšší věk otce...)
- Většina moderních teorií považuje souhru faktorů organických a faktorů hereditárních
- V některých případech bývají sekundární k somatickému onemocnění nebo anomálii (epilepsie, vrozené zarděnky, tuberózní skleróza, metabolická onemocnění ap.)

Dětský autismus F 84.0

- Časný infantilní autismus, Kannerův syndrom
- Nejzávažnější ze skupiny poruch autistického spektra
- Vyskytuje se asi u 5-10/10 000 dětí
- Porucha je častější u chlapců než u dívek a to v poměru 4-5:1
- Porucha se projevuje od útlého věku, nejpozději mezi 30-36 měsíci
- Klinický obraz je charakterizován patologií ve všech třech klíčových oblastech

A. Porucha řeči a komunikace

- Globální selhání ve verbální i neverbální komunikaci (vč. preverbálních interakčních dovedností)
- Nápadný opožděný vývoj řeči a její nedostatečné funkční užívání
- 50% dětí s autismem si řeč neosvojí vůbec a zároveň není snaha o jiný způsob komunikace, omezeno nebo nezastoupeno je také užívání a interpretování gest
- Mimice a ostatním tělesným pohybům chybí komunikační význam, v dialogu chybí vzájemnost včetně očního kontaktu, verbální vyjadřování je méně přizpůsobivé
- Pokud si řeč osvojí, může být i bohatá slovní zásoba, ale řeč neužívá k funkční komunikaci
- Echolálie, vč. odložených
- Naučené fráze ke komunikaci, zejm. pro vyjádření žádosti; řeč bizarní dojem, záměny zájmen, o sobě hovoří ve 2.os j.č. idiosynkratické užití echolálií („chceš bonbon“)
- U starších dětí s dobrou inteligencí může být řeč plynulá, nápadnosti v užití (pragmatika), doslovné chápání cizích výroků, pedanterie, formálnost formulací
- I u vysocefunkčních specifické obtíže v porozumění řeči

B. Porucha sociálních vztahů

- V kojeneckém věku porucha nemusí být nápadná, pokud ano: aktivně brání očnímu kontaktu, neumí se s rodiči mazlit, nevyžaduje přítomnost ani pozornost a pomoc druhých
- Výrazná odlišnost v průběhu druhého roku - sociální nereaktivita (podezření na poruchu sluchu)
- Narušené emoční pouto k rodičům (ignoruje je nebo dokonce odmítá)

- Mohou vytvořit i specifický blízký vztah, který projevují zvláštním způsobem
- V předškolním věku neprojevuje zájem o hru s vrstevníky, nenavazuje přátelské vztahy, chybí empatie
- Těžké poškození – neodliší živé od neživého; odstrčí druhé dítě, jako by to byla překážka; ruku dospělého užívají jako nástroj k přitažení žádaného předmětu
- Lehké formy postižení ve školním věku touží po vztazích, ale nejsou schopné je navázat – jsou sociálně neobratné a zároveň egocentrické – jsou vrstevníky odmítány

3 základní sociální styly

- Dle Wingové :
- Samotářský a indiferentní
- Pasivní a akceptující
- Aktivní, ale zvláštní
- Formální a nabubřelý (u dospívajících)

C. Odpor ke změně, rigidita a nepružnost

- Brání se změnám v denní rutině nebo v uspořádání prostředí
- Stereotypní chování a zájmy se projevují lpěním na zaběhlém způsobu života (značka potravin, určitá cesta ap.)
- Hra nemá imitační ani symbolický význam (stereotypní, rigidní, neobvyklá), často nahrazena autostimulačními mechanismy – otáčení předměty, listování bez prohlížení
- Pohybové stereotypy - poskoky, zvláštní chůze, chůze po špičkách, manýrismy rukou a prstů těsně před očima
- Stereotypie se rozvíjí mezi 3-4 rokem věku, nejvýrazněji v předškolním věku
- Funkce stereotypů – velmi často obrana před sociálními požadavky okolí, kterým dítě nerozumí a uniká k jistotě neměnného, pravidelně se opakujícího
- U dětí s vyšší úrovní fungování se ulpívání projevívá na úzkých a specifických zájmech; zajímají o nefunkční prvky podnětů a hraček, například vůně, vibrace, zvuk

Další zvláštnosti

- Nejsou dg.nezbytné
- Motorická obratnost
- Dobrá schopnost prostorové orientace, kvalitní zraková a prostorová paměť
- Emoční labilita (prudké afektivní výbuchy s křikem a pláčem)
- Tendence k sebepoškozování
- Zvláštnosti smyslové reaktivity – přecitlivělost na některé zvuky, dotek
- Extrémní zaujetí některými typy podnětů (světelné odlesky...)
- Zvýšený práh bolesti
- Přibližně 3/4 pacientů s dětským autismem zůstanou i v dospělém věku závažně handicapováni a jsou zcela závislé na péči okolí
- Zbylá čtvrtina patří do skupiny **vysoce funkčního autismu** a je schopna alespoň částečné soběstačnosti a zapojení do společnosti
 - Normální intelekt (tj. IQ nad 70) a nižší úroveň autistické patologie
- U některých mohou být přítomny izolované výjimečné schopnosti (např. mechanická paměť) nebo talent (hudební, výtvarný)
- Psychoterapie a speciálně pedagogická péče

- Zejména školní výuka musí být přizpůsobena tak, aby jí dítě porozumělo (například vizualizací instrukce)
- Neexistuje žádná léčba proti jádrovým příznakům autismu, lze mírnit nebo ovlivňovat případné behaviorální projevy (agrese, stereotypie, rituály), poruchy emotivity (úzkosti, rozlady) nebo spánku

Atypický autismus F 84.1

- Porucha nesplňuje kritéria pro diagnostiku dětského autismu a to buď naplněním všech tří okruhů deficitů nebo je opožděný nástup až po třetím roce
- Nejčastěji se jedná o děti s těžkými stupni MR u nichž se dysfunkce nemohou projevit
- Nebo naopak děti s dobrou inteligencí ale s neúplně vyjádřeným obrazem („autistické rysy“), jejichž sociální a komunikační problémy jsou závažné, ale ne tak hluboké, jako u klasického autismu

Aspergerův syndrom F 84.5

- Podstatně častější u chlapců než dívek 8:1
- Patří mezi poruchy autistického spektra, neboť je přítomna porucha sociální interakce a komunikace, která má kvalitativně autistický charakter
- Vývoj řeči nesmí být těžce opožděn (tj. ve dvou letech jednotlivá slova a ve 3 letech krátké komunikační věty); lehké opoždění vyloučeno není
- Řeč je někdy vyvinuta i předčasně a hypertrofovaně, formálně pedantická, artikulace může být dokonalá
- Závažná je porucha pragmatiky řeči – nedokáže se přirozeným způsobem zapojit do hovoru, neudrží linii rozhovoru; dlouhé monology o svém vlastním zájmu zdánlivě nekoherentně, nebere ohled na reakce a zájmy posluchače
- Nápadná porucha sociální integrace, chybí reciprocita
- Od útlého věku nápadné poruchy neverbální komunikace, dítě není schopné užívat přiměřeně oční kontakt, tělesnou posturu a gesta v sociální interakci, neudrží adekvátní tělesný odstup
- Neobvyklé reakce na emoce druhých lidí, nezájem o pocity druhých
- Nedostatečná schopnost přizpůsobit své chování sociálnímu kontextu
- Vztahy k rodičům jsou méně emočně sycené, někdy ambivalentní
- Větší obtíže ve vrstevnických vztazích - neprojevují zájem o hru a kontakt s druhými dětmi, v pozdějším věku téměř úplně chybí skutečné přátelské vztahy s vrstevníky; pokud se o kontakt snaží, jejich pokusy bývají neobratné, nepřiměřené a naivní
- Dg. podmínkou je normální inteligence
- Děti mají zúžené a intenzivní zájmy (zejména technické, sbírání fakt o různých oborech, jízdni řady, kalendáře); neodlišují podstatné informace od vedlejších; může být přítomno ulpívání na nefunkčních rituálech, nebývají to jednoduché pohybové stereotypy či specifické smyslové zážitky
- Výrazná motorická neobratnost; často přítomny SVPU
- Díky nižší nápadnosti dochází k diagnostice až v pozdějším věku, výchovné a pedagogické intervence jsou podobné jako u autismu
- Prognóza je příznivější díky vyšší schopnosti adaptace a komunikace; v dospělosti žijí samostatný život, přetrvává podivinství a ochuzení sociálních vztahů

Rettův syndrom F 84.2

- Vyskytuje se pouze u žen, příčina je geneticky vázána na distálním dlouhém raménku chromozomu X
- Charakteristický je normální nebo téměř normální vývoj do 5 měsíců věku, následuje ztráta řeči (jak exprese tak porozumění) a schopnosti účelně užívat ruce
- V této době či později se objeví stereotypní kroutivé „jakoby mycí“ pohyby rukou kolem střední osy
- Od nástupu onemocnění dochází také ke zpomalení růstu hlavy; téměř u všech nemocných dívek je patologické EEG a u 75% jsou i klinické epileptické záchvaty
- Ačkoli i po nástupu nemoci děti vykazují některé sociální zájmy a schopnosti, s průběhem onemocnění dochází k těžké mentální retardaci, někdy i mobilitě

Jiná dezintegrační porucha v dětství F 84.3

- Hellerův syndrom, infantilní demence, dezintegrační psychóza v dětství
- Počáteční období normálního vývoje nejméně do dvou let je následováno náhlou ztrátou dříve získaných dovedností k obrazu autistického syndromu
- Jedná se zejména o řeč, hru, sociální dovednosti, kontrolu mikce a defekace, motorické dovednosti
- Emoční poruchy, silná úzkost, neklid, dráždivost, emoční labilita
- Sociální chování a stereotypní zájmy jsou kvalitativně blízké autismu
- Po různě dlouhém období regrese se dovednosti s oblasti neverbální (vizuomotorické) u mnoha dětí obnovují a vývoj pokračuje; poruchy řeči a sociální interakce zůstávají celoživotně výrazné; trvalé ochuzení hry a ulpívání na stereotypních
- U části dětí se rozvíjí po somatickém onemocnění (neuroinfekci i lehčí viroze)
- Prognóza je nepříznivá, většina nemocných zůstane na úrovni tohoto těžkého mentálního handicapu; dle kritéria nástupu po druhém roce věku již hovoříme o demenci; 30% středně těžká MR, 40% těžká MR

Modely poruchy

- Některé ze základních symptomů, žádný neobjasňuje celý soubor
- Kognitivní teorie
 - autismus je ve své podstatě kognitivní poruchou, tj. poruchou myšlení, která vede k poruše sociálního fungování
 - chybné zpracování emočních a sociálních signálů

Teorie centrální koherence (Frith, 1991)

- předpokládá, že základní deficit je chybění či nedostatečná schopnost skládat si informace dohromady a tak vytvářet smysluplné celky
- Za normálních okolností abstrakce významných podnětů a ty méně významné, kam patří i detaily a málo podstatné znaky, opomíjí
- Ve složitých situacích se orientujeme podle vnímaných významů
- Vnímáme tedy celky – osoby, předměty, situace
- U nemocných s autismem schopnost abstrakce chybí nebo se vyvíjí pozvolna a obtížně
- Svě okolí vnímají „ikonicky“ - velmi přesně se všemi zatěžujícími detaily, které přitahují jejich pozornost více, než sociálně významné předměty či lidé - vede k přesycení nevýznamnými informacemi a nízké schopnosti orientace v těchto situacích
- Tedy přesně naopak než jak je tomu fyziologickém vývoji již od raném věku

- Svět se jeví jako „kaleidoskop“ barev a tvarů v neustálém pohybu – nesrozumitelný, až ohrožující, fragmentovaný
- Převládá analytický způsob na úkor syntetického
- Teorie vysvětluje:
- preferenci nezvyklých sensorických vjemů, kdy dítě opomíjí informace mnohem důležitější
- únik ze sociálních kontaktů - sociální svět je ve své proměnlivosti a komplexnosti pro dítě příliš nesrozumitelný a proto dává přednost méně komplikovanému světu věcí a neživých podnětů

Koncepce teorie mysli - Baron-Cohen (1989)

- Teorie mysli
 - označován laický soubor znalostí, názorů a přesvědčení o psychice vlastní i ostatních lidí (uvědomění si, že druzí mají své vlastní obsahy odlišené od našich a můžeme je s nimi komunikačně sdílet)
 - schopnost vytvářet si úsudky a názory o duševních stavech, které nelze přímo pozorovat (co si člověk myslí, po čem touží apod.)
- Tuto komplexní dovednost používáme v každodenních sociálních interakcích a pomáhá nám předvídat reakce druhých
- Dítě si koncept o psychice druhých lidí vytváří postupně, ale jeho dosažením se v myšlení posunuje do kvalitativně nového stadia sociálního vývoje
- Schopnost teorie mysli se plně rozvine u většiny zdravých dětí kolem 4 let, kdy jsou také schopny odhadnout příčinu chování druhého člověka a tak i chování predikovat
- 9m - sdílení zájmu a pozornosti s rodičem, stává se pro dítě hlavním zdrojem sociálního učení
- Autistická patologie - předpoklad, že chybí nebo je narušena schopnost vytvářet si představu o psychice druhých
- Dítě se díky tomuto deficitu není schopno naučit sdílení pozornosti a na deficitu v bazální sociální dovednosti se dále rozvíjí deficit jak v kulturně vázaném vývoji hry, ale hlavně celé další komunikace včetně sociálních norem
- Sklon zacházet s lidmi podobně jako se všemi ostatními předměty
 - vykřikuje název požadované věci, i když v místnosti nikdo není
 - nezajistí si pozornost dospělého, protože mu chybí vědomí toho, že komunikace není věcným aktem, ale musí být zaměřena na mysl posluchače
 - okolní svět a hlavně chování lidí poměrně nepochopitelné a vzbuzující úzkost
 - dítě se proto uchyluje do rituálů, které jsou bezpečné a předvídatelné

Integrativní teorie

- Teorie intersubjektivní, Hobson (1991)
- Vývoj dítěte popisuje na dvou základních paralelních liniích
 - První linie je *já-věc*, kde se jedná zejména o senzomotorický vývoj (pohybové dovednosti, prostorová orientace a paměť, manipulace s předměty vizuální diferenciací tvarů, barev apod.)
 - Druhá linie *já-ty* zahrnuje sociální vývoj
- Právě v této oblasti mají děti s autismem vážné oslabení
- Intuitivní příklon k lidem a preference sociálních podnětů před věcnými je vrozená, neboť vzhledem k nezralosti novorozence a jeho úplné závislosti na péči dospělých je to schopnost důležitá pro přežití

- Dítě s autismem není schopné vztahovat se k druhým jako významným objektům, není vybaveno vrozeným vyhodnocením této významnosti a vztah k druhým osobám se vyvíjí primárně v rámci cesty senzomotorické
- Empirické studie
 - dítě za normálních okolností již v novorozeneckém věku reaguje odlišně na podněty sociální a dává jim přednost
 - vytrvaleji pozoruje lidský obličej než jiný komplexní podnět, dává přednost naslouchání lidskému hlasu (především vyšším ženským hlasům) než jiným zvukovým podnětům
- Od 9m dochází k rozvoji sekundární intersubjektivity dítě je schopno triadických interakcí (do přímého kontaktu s dospělým vstupuje předmět společného zájmu), od tohoto okamžiku se začíná rozvíjet dovednost sdílení pozornosti, základ budoucí teorie mysli

Psychologická diagnostika autismu

- Zásadní je také rozhovor s pečovatelem o psychomotorickém vývoji dítěte, zejména stěžejních oblastech deficitu
- 6-9m odchylky v chování nespecifické, nejsou stanoveny dostatečně typické projevy použitelné pro takto časnou diagnostiku
- Po 9m lze vyjádřit podezření na autistický vývoj, ale dg. jen pravděpodobnostní, s jistotou dg. potvrzena až po druhém roce života
- Od 18m lze dg. infantilního autismu stanovit poměrně spolehlivě; zaměřit se zejména na problémy sociální interakce a neverbální komunikace; oblast řeči a stereotypů nejsou v útlém věku tolik nápadné
- Brát vážně obavy rodičů – zejména problémy v komunikaci a sociálního chování (neodpovídá úsměvem, zvláštní a nedostatečný sociální kontakt, hra o samotě)
- Stěžejní je klinické pozorování dítěte při jeho interakce s rodiči, vyšetřujícím i spontánní manipulaci s nabízenými podněty
- Vhodné může být i pořízení videozáznamu z domácího nebo školního prostředí
- Samotné vyšetření je náročné i z důvodu jádrových příznaků deficitu v sociální oblasti
- Mnoho dětí nespolupracuje, vyhýbají se navázání kontaktu, jejich výkonová motivace je velmi nízká, sociální odměny jsou neúčinné
- Některé děti se špatně adaptují na neznámou situaci vyšetření a reagují výraznou úzkostí, které se brání únikem do stereotypní manipulace nebo afektem
- Bizarní a neobvyklé chování, autostimulace a stereotypie interferují se zaměřením na úkoly
- Nutná pružnost postupu, navázat kontakt skrze zájem dítěte, dostatek času
- U těžších poruch spolupráce není možná, využít pozorování volné hry, vyhodnotit spontánní projevy dítěte
- Posouzení intelektu dítěte, neboť pečlivě interpretovaný profil vystihuje silné stránky dítěte, na kterých je potom založeno speciální vzdělávání
- Autistický kognitivní deficit (omezená schopnost abstrakce a nepružnost tvoření pojmů)
- Stanovení úrovně inteligence a tíže autistické symptomatiky je významné i prognosticky
- Dětský autismus – neverbální IQ vyšší než verbální
 - spoléhají na hrubé mechanické procesy paměťové a percepční

- slabý výkon v úkolech vyžadujících vyšší konceptualizaci, usuzování, interpretaci, integraci a abstrakci
- nejvíce postiženo porozumění řeči
- někdy porozumění na vyšší úrovni než expresivní schopnosti
- Snížená schopnost porozumět neverbálním komunikačním signálům a metakomunikaci (neverbální prvky určují, jak verbálnímu sdělení rozumět)
- Ukazatel kapacity spíše performační složka výkonu

Posuzovací škály a dotazníky

- CHAT (Checklist for Autism in Toddlers) Baron-Cohen a kol. (2000)
 - problematické oblasti spojené s vývojovým obdobím batolete, kdy podezření na autistický vývoj bývá stanoveno zejména na základě odlišností v komunikaci a sociálním chování včetně hry
- CARS (Childhood Autism Rating Scale, Schopler, 1980)
 - rychlé a praktické administrování, návodem pro rozhovor s rodičem, nevýhodou je nižší spolehlivost
- ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised; Lord et al., 1994)
 - nejlépe ověřeným komplexním schématem rozhovorů s rodiči; anamnéz, raný PMV včetně sebeobsluhy a následně oblastem deficitu a chování celkově; je vhodný k užití pro suspektně autistické pacienty ve věku 18 měsíců až do dospělosti
- ASSQ Asperger Syndrome Screening Questionnaire (Gillberg a kol. 1996)
 - vysoce funkční formy autismu včetně Aspergerova syndromu

Diferenciální diagnostika mimo PAS

- Odlišit všechny ostatní vývojové poruchy
- MR a kombinované postižení
 - úroveň sociálního chování s úrovní intelektu, užití neverbální distální komunikace – oční kontakt, gesta, mimika
- Senzorické poruchy
 - sekundární sociální obtíže u dětí se zrakovým a sluchovým postižením – může se opozdit i rozvoj teorie mysli pro nedostatečný rozvoj sociálních dovedností
- Poruchy vývoje řeči
 - těžké poruchy řeči –zejména receptivní- mají také obtíže v sociální komunikaci, ale kvalita je odlišná; dítě má snahu o neverbální komunikaci (kompenzuje poruchu řeči a rozumí neverbálním signálům, lépe se rozvíjí symbolická hra
- Schizoidní porucha u dětí
 - snížený zájem o sociální kontakt, ale dítě sociálním podnětům rozumí a má schopnost normální interakce
 - sociální nonkonformismus a lhostejnost vůči sociálním normám, kritice a pochvale od okolí
 - samotářství, odtažitost, emoční chladnost a ploché emoce, přecitlivělost, rigidní psychické nastavení, chybí empatie pro pocity druhých

- časté speciální zájmy (historie, technika, dinosauři...) neobvyklý styl komunikace
- sociální chování se s věkem výrazně zlepšuje
- Sociální úzkost
 - strach v různých sociálních situacích – kontakt s cizími lidmi obecně, není typické omezení zájmů a repetitivní chování, v domácím prostředí je interakce normální a vřelá
- Reaktivní porucha sociální přichylnosti v dětství
 - sociální problémy s opožděným vývojem řeči jsou důsledkem neadekvátní péče o děti v časném věku
 - u týraných dětí je nápadná ambivalence příklonu, zvýšená bdělost, ostražitost
 - emočně deprivované děti – atypické sociální projevy; po úpravě prostředí potíže ustupují
- Schizofrenie
 - začíná obvykle v pubertálním věku, vzácněji časný počátek v mladším školním věku, výjimečně v předškolním věku
 - Diff dg obtížná, u obou poruch je zhoršení sociální adaptace, ochuzení vztahů, abnormity sociálních interakcí
 - Děti se SCH premorbidně sníženou sociální reaktivitu, opožděný vývoj řeči, bizarní reakce na prostředí, silná úzkost, nápadnosti v myšlení i fantazii
- Pro dg sch musí splnit 2 z následujících symptomů (bludy, halucinace, inkoherece nebo rozvolnění asociací, katatonické projevy, ploché nebo zcela nepřiměřené emoce)
- Rozvoj bludů spíše a po 9r věku.
- Projevy formálních poruch myšlení a ploché emoce zřetelné již kolem 6r

Výchovné a vzdělávací intervence

- Zahájit ihned po diagnostice
- Techniky kognitivní a behaviorální terapie
- 3 hlavní linie intervencí
- Adaptivní
 - zlepšení adaptivity, vytváření žádoucích dovedností, které zmenšují riziko problémového chování; nácvik komunikace, sociální, volnočasové, percepční, vizuomotorické a pracovní dovednosti
 - Snaha zabránit prohlubování MR a nerovnoměrností ve vývoji
 - Např. nemluvící dítě naučit už v raném věku alternativní systém komunikace; určit a natrénovat techniky, které snižují úzkost a vyhneme se panikám s těžkými afektivními záchvaty; pravidelná fyzická aktivita snižuje riziko agresivity a hyperaktivity
- Preventivní intervence
 - Přizpůsobit prostředí dítěti, aby vyhovovalo jeho kognitivnímu stylu, percepčním obtížím (tj. opačný postup); cílem vytvořit prostředí, ve kterém se dítě cítí bezpečně; dítě poté lépe přijímá nové informace a snižuje se rozvoj problematického chování

- Následná intervence
 - Ve spojení s předchozími; cílem odstranění agresivity, sebezraňování, stereotypů, obsedantního dodržování rituálů, heypesenzitivity, afektivních záchvatů, odmítání sociálního kontaktu

Strukturované učení

Vychází z Lovaasovy intervenční terapie a vzdělávacích programů /v rámci TEACCH/

1. Fyzická struktura – názorná organizace prostoru
2. Vizuelní podpora – informace podávány vizuelně - písemné pokyny, piktogramy, schémata, barevné kódy, připomínají pořadí nebo postup činnosti; zvýšení samostatnosti a pocitu jistoty
3. Zajištění předvídatelnosti, vizualizace času – formy denních a pracovních režimů; usnadňuje dítěti komunikaci, adaptabilitu, snižuje úzkost
4. Individuální přístup – přizpůsobit úrovni dítěte, deficitům, analýza chování
5. Dokumentace a zaznamenávání údajů – četnost spontánní komunikace, výskyt problémového chování

Nácviky komunikace

- ½ dětí s PAS si neosvojí řeč, u všech porucha na úrovni exprese i recepce, verbální i neverbální
- Frustrace z nefunkční komunikace, častý vnitřní spouštěč agresivního chování
- Minimum komunikace – vyjádřit ne/souhlas, žádost o pomoc při činnosti, žádost o zastavení činnosti, žádost o předmět svého zájmu
- Postup od nejnižších úrovní až po složité jazykové struktury
- Imitace verbálních projevů (echolálie, základní jazyk (pojmenuje předměty), vztahy (čas, velikost, zobecňování), konverzace (otázky a odpovědi), informace (zeptat se za účelem získání informací, gramatické dovednosti, vyprávění zážitků (učí se sdílet s ostatními), spontaneita projevu

Včetně prostředků neverbální komunikace (oční kontakt, jednoduché gesto), někdy užito znakového jazyka, ale u dětí s PAS užití limitované. Více augmentativní metody – piktogramy, obrázky, schémata)

Nácviky sociálních dovedností

- Ucelený řetězec jednodušších společenských úkonů k dosažení cíle (nakupování, jízda MHD, rozhovor s cizím člověkem, telefonování, stolování...)
- Terapie problémového chování
 - Aplikovaná behaviorální analýza, vychází z teorie učení; spouštěcí a udržovací faktory
 - Změna patřičných spouštěčů, aby se problémové chování nemohlo vyskytnout a změna následků tak, aby problémové chování přestalo být funkční