

## **AVTIZEM KOT RAZVOJNA MOTNJA**

### **ZGODOVINA**

Leta 1943 je otroški psihiater Leo Kanner opisal dotlej neznano motnjo, ki jo je ugotovil pri 11 otrocih. Zanje je bila značilna nesposobnost vzpostavljanja ustreznega odnosa z drugimi ljudmi, nezmožnost uporabe jezika v prenesenem pomenu in obsesivna želja po istosti. Otroci so bili pogosto pretirano prestrašeni ob običajnih stvareh (npr. Kolo, tekoča voda). Bili so prekomerno zainteresirani (»ekstatični«, »manični«) za določeno stvar. Kanner je zmotno verjel, da imajo ti otroci dobre kognitivne potenciale, saj je opazil pri njih presenetljivo bogat besednjak, odličen spomin in vizualno-spacialne spretnosti, močan interes za številke in črke in zgodnjo opismenjenost. Pri nekaterih njihovih starših in sorojencih je bil prisoten govorni zaostanek in avtistični simptomi. Pri nekaterih otrocih so bili v anamnezi ponavljajoči otitisi in druge infekcije. Pogosto so prisotne motnje hranjenja. Pri enem od enajstih otrok so se razvili tudi epileptični napadi. Večina teh otrok je prihajala iz zgornjega ekonomskega sloja, starši so bili visoko inteligentni. Kanner je zmotno verjel, da je to motnja otrok iz višjega izobrazbenega in ekonomskega sloja. Pravilno je opazil, da je avtizem pogostejši pri dečkih. Kanner je motnjo opisal kot kongenitalno – prisotno od rojstva dalje. Etiologijo motnje razlagal tudi psihodinamsko: menil je, da je vzrok v »obsesivnih« starših, ki so preveč pozorni na malenkosti. Pisal je tudi o t.i. čustveno hladnih materah, ki naj bi oškodovale otroka v sposobnosti socialnega kontakta. Pravilno je zapisal, da »čeprav je avtizem redka motnja, je verjetno bolj pogosta, kot kaže število opazovanih otrok.«

Kanner je veliko prispeval k razumevanju avtizma s svojim dobrim opisom značilnosti avtističnih otrok ter z nakazanimi biološkimi vzroki motnje. V zadnjih desetletjih se je razumevanje motnje na osnovi empiričnih raziskav močno spremenilo.

### **KLASIFIKACIJA MEDNARODNE KLASIFIKACIJE BOLEZNI – MKB 10**

MKB 10 uvršča avtizem v otroštvu med pervazivne razvojne motnje. Le-te definira kot skupino motenj, za katere so značilne kvalitativne abnormnosti v vzajemnih socialnih interakcijah in vzorcih komunikacije ter utesnjen, stereotipen, ponavljajoč se repertoar interesov in aktivnosti. Te kvalitativne abnormnosti so vse prežemajoča značilnost posameznikovega funkcioniranja v vseh okoliščinah.

F84.0 AVTIZEM V OTROŠTVU

F84.1 ATIPIČNI AVTIZEM

F84.2 RETTOV SINDROM

F84.3 DRUGE VRSTE DEZINTEGRATIVNA MOTNJA V OTROŠTVU

F84.4 HIPERAKTIVNA MOTNJA, POVEZANA Z DUŠEVNO MANJRAZVITOSTJO IN STEREOTIPNIMI GIBI

F84.5 ASPERGERJEV SINDROM

F84.8 DRUGAČNE PERVAZIVNE RAZVOJNE MOTNJE

F84.9 PERVAZIVNA RAZVOJNA MOTNJA, NEOPREDELJENA

## **DIAGNOSTIČNI KRITERIJI ZA F84.0 AVTIZEM V OTROŠTVU**

Tip pervazivne razvojne motnje, ki jo definira:

- a) prisotnost abnormnega ali motenega vedenja, ki se pokaže pred 3. letom in
- b) značilen tip abnormnega funkcioniranja na vseh treh področjih psihopatologije: vzajemna socialna interakcija, komuniciranje in utesnjeno, stereotipno, ponavljajoče se vedenje.

Poleg teh specifičnih diagnostičnih značilnosti je običajna še vrsta drugih specifičnih problemov, kot so: fobije, motnje spanja in hranjenja, togotni izbruhi in proti sebi usmerjena agresija.

## **DIAGNOSTIČNI KRITERIJI ZA F84.1 ATIPIČNI AVTIZEM**

Tip pervazivne razvojne motnje, ki se razlikuje od otroškega avtizma tako glede na starost, v kateri se pojavi, kot tudi glede na to, da ne izpolnjuje vseh treh diagnostičnih kriterijev. Ta podkategorija naj se uporablja, kadar se pojavi abnormen in moten razvoj po 3. letu starosti, in če primanjkuje dovolj očitnih abnormnosti na enem ali dveh od treh področij psihopatologije, ki se zahteva za diagnozo avtizma (namreč vzajemne socialne interakcije, komuniciranje in utesnjeno, stereotipno, ponavljajoče se vedenje) kljub značilnim abnormnostim na drugih področjih. Atipični avtizem najpogosteje nastopa pri globoko retardiranih osebah in pri osebah s hudo specifično razvojno motnjo razumevanja govornega izražanja.

## **KLASIFIKACIJA – DSM IV**

DSM IV uvršča avtizem med pervazivne razvojne motnje, pri katerih gre za hudo in pervazivno prizadetost na več področjih razvoja: sposobnost recipročne socialne interakcije, sposobnost komuniciranja, obstoj stereotipnega vedenja, interesov ali aktivnosti. Gre za odstopanja v razvoju glede na otrokovo razvojno stopnjo ali mentalno starost. Te motnje se običajno pojavijo v prvih letih življenja in jih pogosto spremlja duševna manjrazvitost določene stopnje, ki jo, vključno je prisotna, šifriramo na osi II. Pervazivne razvojne motnje se občasno pojavljajo v raznoliki skupini splošnih zdravstvenih stanj (npr. kromosomske abnormnosti, kongenitalne infekcije, strukturne abnormnosti centralnega živčnega sistema). Ta stanja šifriramo na osi III. Čeprav so se za to kategorijo motenj nekoč uporabljali termini »psihoza« ali »otroška shizofrenija«, današnje raziskave govorijo o tem, da se pervazivne razvojne motnje razlikujejo od shizofrenije, čeprav lahko osebe s pervazivnimi razvojnimi motnjami kasneje razvijejo shizofrenijo.

Med pervazivne razvojne motnje po DSM IV uvrščamo:

F84.0 AVTISTIČNA MOTNJA

F84.2 RETTOVA MOTNJA

F84.3 DEZINTEGRATIVNA MOTNJA V OTROŠTVU

F84.5 ASPERGERJEVA MOTNJA

F84.9 PERVAZIVNA RAZVOJNA MOTNJA, NEOPREDELJENA

### **DIAGNOSTIČNI KRITERIJI ZA F84.0 AVTISTIČNO MOTNJO**

A. Skupno šest (ali več) simptomov pod (1), (2) in (3), in to najmanj dva pod (1), ter po eden pod (2) oz. (3):

- (1) kvalitativna prizadetost socialnih interakcij, ki se kažejo v najmanj dveh od naštetih oblik:
  - (a) pomembna prizadetost neverbalnega komuniciranja, kot so pogled v oči, izraz obraza, drža telesa in geste, s katerimi se vzpostavlja socialna interakcija
  - (b) ne razvijejo se odnosi z vrstniki, ki bi bili primerni razvojni stopnji otroka
  - (c) otrok spontano ne deli interesov, zadovoljstev ali dosežkov z drugimi ljudmi
  - (d) odsotnost socialne in emocionalne navezanosti
  
- (2) kvalitativna prizadetost komuniciranja, ki se kaže najmanj na dva od naslednjih načinov:
  - (a) zapoznani ali nerazvit govor (brez poskusov kompenzacije z alternativnimi načini komuniciranja, npr. z mimiko, gestami)
  - (b) pri osebah z razvitim govorom je izrazito prizadeta sposobnost vzpostavljanja in vzdrževanja dialoga
  - (c) stereotipna in repetitivna uporaba jezika ali idiosinkratični jezik
  - (d) odsotnost simbolične igre ter posnemanja v igri
  
- (3) omejeni, repetitivni in stereotipni vzorci vedenja, interesov in aktivnosti, ki se kažejo na najmanj enega od naslednjih načinov:
  - (a) preokupiranost z enim ali več stereotipnimi interesi, ki je abnormna zaradi intenzitete ali usmerjenosti
  - (b) nefleksibilno vztrajanje na specifičnih, nefunkcionalnih rutinah in ritualih
  - (c) stereotipni in repetitivni motorični manirizmi (npr. zvižanje prstov ali dlani, hoja po prstih, nenavadni načini hoje)
  - (d) trajna preokupiranost z deli predmetov

B. Razvojni zaostanek ali abnormno funkcioniranje na vsaj enem od naslednjih področij (pred 3. letom starosti).

- (1) socialne interakcije
- (2) jezik kot sredstvo socialne komunikacije
- (3) simbolična ali imaginativna igra

C. Motnje ni mogoče boljše opisati kot Rettovo motnjo ali kot Dezintegrativno motnjo v otroštvu.

## DIFERENCIALNA DIAGNOZA

### *Avtistična motnja – Rettova motnja*

Rettovo motnjo najdemo le pri ženskem spolu, avtistično motnjo pa štiri do petkrat pogosteje pri moškem spolu. Za Rettovo motnjo je karakteristična upočasnjena rast glave, izguba predhodno že razvitih veščin gibanja rok, govornih sposobnosti, napredujoče motnje hoje ali gibov trupa. V predšolskem obdobju imajo tudi osebe z Rettovo motnjo težave s socialnimi interakcijami, a so le-te običajno prehodne narave. Pri Rettovi motnji gre vedno tudi za duševno manjrazvitost, pogostejši so tudi epileptični napadi. Tudi pri avtizmu se v 25-30% prizadetih otrok pojavi regres v že osvojenih veščinah – npr. govora, socialnega kontaktiranja, očesnega kontakta, interesa za igro, spremembe spalnih in prehranjevalnih navad – največkrat med 15 in 21 mesecem. Natančna anamneza običajno pokaže, da so bile abnormnosti prisotne že pred tem ali pa je otrok veščino le mehansko obvladal.

### *Avtistična motnja – dezintegrativna motnja v otroštvu*

Dezintegrativna motnja v otroštvu ima drugačen model razvojne regresije, ki sledi najmanj dvema letoma normalnega razvoja – normalen razvoj verbalne in neverbalne komunikacije, socialnih odnosov, igre in adaptivnega vedenja. Po 2. in pred 10.letom starosti se pojavi klinično pomemben upad že osvojenih veščin na najmanj dveh od naštetih področij: jezikovno razumevanje in izražanje, socialne veščine ali adaptivno vedenje, kontrola sfinktrov, igra ali motorične veščine.

### *Avtistična motnja – Aspergerjeva motnja*

Aspergerjevo motnjo je leta 1944 opisal avstrijski pediater Hans Asperger. Pri Aspergerjevi motnji gre za socialno nespretnost ter vzorec omejenega, ponavljajočega se vedenja. Razvoj govora običajno ni upočasnjen. Intakten je tudi kognitivni razvoj. Simptomi te motnje so v točki 1 in 3 enaki kot pri avtistični motnji, težav s komunikacijo (točka 2) pa praviloma ni. Simptomi Aspergerjeve motnje se običajno pojavijo nekoliko kasneje, lahko šele v šolski dobi.

### *Avtistična motnja – elektivni mutizem*

Otrok s selektivnim mutizmom ima v nekaterih socialnih situacijah primerne veščine komunikacije, socialne interakcije niso globlje prizadete.

### *Avtistična motnja – motnja jezikovnega izražanja in mešana motnja jezikovnega izražanja in razumevanja*

Pri jezikovnih motnjah gre za motnjo, ki ni povezana s kvalitativno prizadetostjo socialnih interakcij ali s stereotipnim in repetitivnim modelom vedenja.

### *Avtistična motnja – duševna manjrazvitost*

Kadar gre za težje ali globoko duševno manjrazvitega otroka, se je težko odločiti o upravičenosti dodatne diagnoze avtizma. Dodatna diagnoza avtistične motnje se postavi, kadar obstajajo kvalitativni deficiti socialnih in komunikacijskih veščin oz. specifične vedenjske posebnosti, značilne za avtistično motnjo.

### *Avtistična motnja - gluhost*

V zelo zgodnjem obdobju mnogi pripisujejo neodzivnost avtističnega otroka tudi možnosti senzoričnih motenj, na primer gluhosti. Avtistični otrok je sicer lahko tudi gluh, a je verjetnost relativno majhna.

### *Avtistična motnja – reaktivne motnje socialnega stika*

Zaradi hude emocionalne depriviranosti je lahko moteno otrokovo socialno funkcioniranje, pojavi se zaostanek v razvoju govora, vzorci stereotipnega vedenja. Če te otroke vključimo v normalno socialno okolje, primanjkljaje hitro kompenzirajo.

### *Avtistična motnja – zgodnja epilepsija*

Pri 33% otrok s pervazivnimi razvojnimi motnjami se do adolescence pojavi epilepsija.

### *Avtistična motnja – zgodnja shizofrenija*

Podobni so vzorci nenavadnega vedenja in komuniciranja ter socialnega umika. Pri otrocih s shizofrenijo je za razliko od avtizma zgodnji razvoj pred začetkom bolezni relativno normalen, težav z razumevanjem govora praviloma ni.

## **SPEKTER AVTISTIČNIH MOTENJ**

Otroke z močno izraženimi simptomi, kot je duševna prizadetost, nerazvitost govora in popolna socialna izoliranost, ni težko prepoznati. Danes vemo, da obstaja kontinuum različno intenzivno izraženih simptomov, od očitnih prizadetosti, pa vse do subtilnih znakov, ki niso zelo ovirajoči. Včasih sta se postavljali dve kategoriji (avtizem je ali avtizma ni). Rutter je leta 1999 zapisal, da obstaja kontinuum »avtističnega nagnjenja«.

Tudi Lorna Wing (1988) je opisovala avtistični kontinuum, ki ga prikazuje Tabela 1.

<b><i>STOPNJA PRIZADETOSTI</i></b>				
<b><i>HUDA PRIZADETOST</i></b>			<b><i>BLAŽJA PRIZADETOST</i></b>	
<b>PODROČJE</b>				
SOCIALNE INTERAKCIJE	Odsoten in indiferenten	Približa se le zaradi telesnih potreb	Pasivno sprejema približevanje	Se enostransko in na nenavaden način približa drugi osebi
SOCIALNA KOMUNIKACIJA (verbalna in neverbalna)	Brez komunikacije	Izraža le svoje potrebe	Se odzove na kontakt druge osebe	Spontana komunikacija, a repetitivna, enosmerna, nenavadna
SOCIALNA PREDSTAVLJIVOST	Brez predstavljanja	Mehansko posnema druge	Pravilno uporablja igrače (npr. lutke), a na nekreativen, repetitiven način	Igra se vedno na isto temo in repetitivno. Druge otroke uporablja kot »mehanično

				pomoč«
PONAVLJAJOČI VZORCI AKTIVNOSTI	Enostavni, usmerjeni na telo (udarjanje po obrazu, samopoškodbe)	Enostavni, usmerjeni na objekte (npr. prižiganje in ugašanje luči)	Kompleksne rutine, manipulacije z objekti ali gibanje (rituali pred spanjem, razvrščanje predmetov, dotikanje predmetov, gibi celega telesa)	Verbalno abstraktni (ponavljajoče spraševanje, urniki)
JEZIK –formalni vidik	Ne uporablja jezika	Omejena uporaba jezika – eholalični govor	Nepravilna uporaba pridevnikov in predlogov, idiosinkratična raba besed ali fraz, nenavadne jezikovne konstrukcije	Gramatičen, a dolgovezen, literarni govor
REAKCIJE NA SENZORNE DRAŽLJAJE:				
<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Pretirana občutljivost na zvoke</li> <li>➤ Fasciniranost s svetlobo, dotikom, vonjem</li> <li>➤ Vohanje predmetov ali ljudi</li> <li>➤ Indiferentnost na bolečino, vročino, mraz</li> </ul>	Zelo izrazito	Izrazito	Občasno izraženo	Minimalno izraženo ali odsotno
GIBANJE:				
<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Udarjanje</li> <li>➤ Skakanje</li> <li>➤ Hoja po prstih</li> <li>➤ Neobičajni gibi rok</li> </ul>	Zelo izrazito	Izrazito	Občasno izraženo	Minimalno izraženo ali odsotno
SPECIFIČNE SPRETNOSTI:				
<ul style="list-style-type: none"> <li>➤ Manipuliranje s tehničnimi predmeti</li> <li>➤ Risanje</li> <li>➤ Matematika</li> <li>➤ Mehanski spomin</li> <li>➤ Konstrukcijske sposobnosti</li> </ul>	Nima specifičnih spretnosti	Ena spretnost bolje razvita od ostalih, vse pa pod kronološko starostjo	Ena spretnost dosega kronološko starost, ostale pa so precej manj razvite	Ena spretnost precej nad kronološko starostjo in se zelo razlikuje od ostalih

## AVTIZEM JE RAZVOJNA MOTNJA

Čeprav je Kanner ločeval avtizem od shizofrenije, so avtizem kmalu začeli pojmovati kot obliko psihoze in ga označevati kot »sindrom shizofrenije v otroštvu« ali kot »infantilno psihozo«. Danes vemo, da sta to dve različni motnji z različnimi diagnostičnimi kriteriji. Avtizem pojmuje kot razvojno motnjo, ki lahko zajame različna področja razvoja in v vseh razvojnih obdobjih - od dojenčka do odraslega. Zato morajo strokovnjaki, ki se ukvarjajo s to motnjo, dobro poznati značilnosti otrokovega razvoja.

## ETIOLOGIJA

Kanner je sprva zapisal, da se avtistični otroci rodijo s prirojeno nesposobnostjo vzpostavljanja običajnih, biološko pogojenih, čustvenih odnosov z ljudmi. Kasneje je pod vplivom takrat prevladujoče psihoanalitične tradicije motnjo pripisoval predvsem vplivu čustveno hladnih in zavračajočih staršev.

Bettelheim je leta 1967 opisoval avtistični umik otroka kot posledico hladnih odnosov s starši brez izražanja emocij. Teorije, ki so avtizem razlagale predvsem z kvaliteto starševstva in vzorci družinske interakcije, s študijami večinoma niso bile dokazane (Carr, 1997). Tovrstna prepričanja o etiologiji avtizma so kljub temu še vedno prisotna.

Novejše raziskave se usmerjajo na raziskovanje nevrobiološke etiologije in vloge kognitivnih dejavnikov (Bailey, 1996, V Carr, 1997). Biološke teorije raziskujejo povezanost motnje z genetskimi faktorji, intrauterinimi vplivi, perinatalnimi zapleti, nevrokemičnimi faktorji, psihofiziološkimi faktorji ali s kombinacijo teh faktorjev. Etiološko povezujemo avtizem s celo vrsto dejavnikov, ki ogrozijo razvoj osrednjega živčevja, vendar nobeden od teh možnih organskih vzrokov ni zanesljivo povezan z nastankom te motnje.

1. Genetski dejavniki: dednost nekaterih primerih avtizma potrjujejo študije družin z avtističnimi otroki. V družinah z enim avtističnim otrokom je verjetnost, da bo tudi naslednji otrok prizadet 8,6%. V družinah otrok z avtizmom se pojavlja t.i. »širši fenotip avtizma« - blažje socialne in kognitivne abnormnosti). V klinični sliki obolenj, ki so posledica kromosomskih nepravilnosti, je pogosto opaziti znake avtističnega vedenja (primer krhkega X kromosoma, tuberozna skleroza). Avtizem ni povsem genetska motnja, povzročajo jo še drugi vzročni dejavniki.
2. Metabolne motnje: prirojene motnje metabolizma so lahko vzrok avtistične motnje. Čas, v katerem nastaja možganska okvara, je različen. Otrok se lahko rodi brez znakov okvare kljub prirojeni encimski okvari. Placentarni mehanizmi namreč zmorejo popolnoma ali vsaj delno kompenzirati motnjo. Po rojstvu otrokov pomanjkljivi metabolni sistem pri zahtevnejšem načinu prehranjevanja sčasoma ne more več premostiti encimske okvare, ki posredno postopoma kvari možgane. V nekaterih primerih se to zgodi prav kmalu (npr. fenilketonurija), v drugih pa šele v starosti 2-3 leta, zato se tudi vedenjska motnja pojavi kasneje. Doslej je najbolj

pojasnjena povezava med avtizmom in prirojenimi motnjami metabolizma aminokislin.

3. Infekcije: Okužbe pred in po rojstvu v visokem odstotku povzročajo možgansko okvaro s posledično duševno manjrazvitostjo. Rezultati številnih raziskav kažejo enako vzročno povezanost tudi pri avtizmu. Možganska okvara je navadno posledica neposrednega toksičnega učinka vnetja (encefalitis), lahko pa nastane zaradi spremenjenih pritiskov v lobanji (poinfekcijski hidrocefalus). V literaturi so kot povzročitelji največkrat omenjani virusi (citomegalovirus, herpes, rubela in HIV). V zadnjem času se v Veliki Britaniji veliko govori o patološkem vplivu cepljenje (ošpice, rdečke, mums) in morebitni zvezi z nastankom avtizma, a je bila hipoteza ovržena.
4. Nevrološke ugotovitve (niso zanesljivo lokalizirale prizadetih delov možganov): pri 30% avtističnih otrok se v zgodnjem in srednjem otroštvu razvije povečan obseg glave; omenja se manjše število Purkinje celic, prenatalni in perinatalni faktorji, mehki nevrološki znaki, subkortikalni faktorji, nerazvitost malih možganov. Študije poročajo o patologiji v limbičnem sistemu in z njim povezanih medialnih temporalnih strukturah ter frontostriatnem sistemu (dorzolateralni in orbitalni prefrontalni korteks, bazalni gangliji).
5. Biokemični faktorji: serotonin, dopamin, norepinefrin, možganski opiodi.
6. Drugo: starejše matere, krvavitve v zgodnji ali srednji triadi nosečnosti, nedonošenost ali prenošenost, vrstni red rojstva (bolj rizični prvo-, četrto- ali kasneje rojeni otroci).

**Kognitivne teorije** opisujejo kognitivne deficite otrok z avtizmom.

- Teorija primanjkljajev v procesiranju informacij (Hermelin in O'Connor, 1970): težave z zaporedji in abstraktnim mišljenjem, kar je v zvezi z zapoznelim razvojem govora.
- Teorija primanjkljajev socialnega razumevanja (Sigman, 1995): deficiti socialnih veščin ter razumevanja socialnih odnosov in situacij.
- Teorija primanjkljajev v percepciji emocij (Hobson, 1993): čustvena neadekvatnost avtističnih otrok je posledica abnormnosti v procesiranju informacij o obraznih izrazih emocij.
- Teorija uma (Baron-Cohen, 1995 in drugi): socialne in komunikacijske težave so posledica otrokove nesposobnosti predstavljanja mentalnih stanj drugih ljudi.
- Teorija primanjkljajev avtobiografskega spomina (Jordan in Powell, 1995): težave s priklicem dogodkov, ki so se jim zgodili (epizodični avtobiografski spomin), kar je posledica težav pri doživljanju dogodkov kot tistih, ki so se zgodili njim (težave v doživljanju selfa).
- Teorija šibke centralne koherence (Frith in Happe, 1994): situacij ne presojuje globalno, ampak fragmentarno, na osnovi posameznih informacij, ki jih ne vključijo v kontekst (pristop od spodaj navzgor, namesto od zgoraj navzdol).
- Primanjkljaji na področju eksekutivnih funkcij (Ozonoff, 1994): težave na področju vzdrževanja pozornosti, pri inhibiciji nerelevantnih odgovorov, načrtovanju aktivnosti, vzdrževanju kognitivnega seta, nadzoru uspešnosti, uporabi povratnih informacij pri korekciji postopkov, fleksibilnem menjavanju kognitivnega seta.



## INCIDENCA

Otroški avtizem je po MKB 10 in DSM IV približno tri do štirikrat pogostejši pri dečkih kot pri deklicah. 75 do 80% otrok s pervazivnimi razvojnimi motnjami je dečkov (razen pri Rettovem sindromu). Statistika v deželah z dobro diagnostiko navaja podatek, da je na 10000 zdravih otrok tri do pet avtističnih.

Ker je njihova simptomatika izražena različno jasno in intenzivno, je mogoče, da nekatere od njih obravnavajo pod drugo diagnozo.

Danes govorimo o spektru (kontinuumu) avtističnih motenj (angl. autism spectrum disorder), ki je termin, lažje razumljiv kot termin »pervazivne razvojne motnje«, ki se uporablja v klasifikacijah bolezni. V zadnjem času navajajo, da so motnje avtističnega spektra v naraščanju (incidenca 15/10000).

Razlogi za to so:

- Spremenjeno pojmovanje spektra motenj namesto omejena entiteta;
- Spremembe v diagnostičnih metodah;
- Novi klasifikacijski sistemi z več diagnostičnimi kriteriji

Prevalenca ob takem definiranju motnje je 6-7 na 1000 otrok, kar je približno 1 od 150 otrok.

Chakrabarti in Fombonne (2001) poročata, da je po kriterijih DSM 16.8 od 10.000 otrok avtističnih, kar je 3 do 4 krat več, kot se je verjelo v 60. in 70.letih. Avtorja menita, da se Aspergerjeva motnja pojavi pri 8.4 na 10.000 otrok. ( )

## SOOBOLEVNOST (pridružene razvojne in duševne motnje)

Motnje avtističnega spektra se lahko pojavljajo skupaj s številnimi drugimi nevrološkimi in psihiatričnimi motnjami.

- Duševna manjrazvitost: večina otrok z avtizmom – vsaj 75% - je duševno manjrazvitih. Med predšolskimi otroki naj bi jih bilo duševno manjrazvitih med 25 do 50%.
- 75% otrok z avtizmom ima učne težave, zlasti težje prizadeti. Tudi preostali so običajno ocenjeni kot manj sposobni, kot dejansko so.
- Specifične učne težave, težave s pozornostjo, hitrostjo mentalnega in motoričnega reagiranja, z delovnim spominom se kažejo kot deficit eksekutivnih sposobnosti in prispevajo k razkoraku med otrokovimi relativno dobrimi rezultati na strukturiranih testih in učinkovitostjo v vsakdanji šolski situaciji.
- Težave s pisanjem so lahko velika ovira pri izkazovanju znanja pri mnogih otrocih z visokimi sposobnostmi. Uporaba računalnika je ena od možnih prilagoditev, ki pomaga premoščati težavo.
- Učne težave so dejavnik tveganja za razvoj vedenjskih motenj.
- Pri otrocih z avtizmom obstaja verjetnost za razvoj epilepsije v zgodnjem otroštvu ali kasneje, do adolescence. Prevalenca: 17 do 30%.
- Pogost spremljajoči simptom so tiki ali Tourettov sindrom.

- Otroci z avtizmom imajo dvakrat več raznih psihiatričnih motenj kot ostali – tudi kot otroci z učnimi težavami. Tudi pri tistih z visokimi intelektualnimi potenciali je tveganje za nastanek psihiatričnih motenj večje. Po neki kanadski študiji so ti otroci več kot za dve standardni deviaciji nad populacijskim povprečjem glede motenj aktivnosti in pozornosti ter depresivnosti in za 13,5% glede anksioznosti. Tudi motnje v motorični koordinaciji, spanju, hranjenju in odvajanju, depresivnost, motnje aktivnosti in pozornosti, avtoagresivno vedenje, opozicionalno in agresivno vedenje so pri avtizmu pogostejše. 41% otrok z blažjimi, zmernimi ali hudimi učnimi težavami ima tudi emocionalne motnje (anksioznost).

## **DIAGNOSTIKA AVTIZMA KOT RAZVOJNE MOTNJE**

Diagnoza avtizma zajema spekter motenj, ki so pravzaprav biološko opredeljen vedenjski sindrom različne etiologije. Ker se je avtistična razvojna motnja doslej pojmovala kot redka, je malo strokovnjakov, ki bi imeli izkušnje z velikim številom primerov. Izkušeni kliniki lahko relativno hitro registrirajo otrokovo avtistično izoliranost (socialno umaknjenost). V tej fazi je avtistična motnja samo hipoteza, ki jo je potrebno sistematično preveriti. V naslednji fazi je potreben poglobljen zdravniški pregled z zbiranjem natančnih anamnestičnih podatkov o razvoju otroka, opazovanjem otroka, po možnosti v različnih situacijah, ter ustreznimi preiskavami. Sledi psihološko testiranje in sinteza vseh dobljenih podatkov. Na tak način postavljena diagnoza je relativno zanesljiva.

Namen diagnostičnega postopka je potrditi oz. ovreči diagnozo, iskanje etiologije, oceniti otrokova močna in šibka področja ter z njimi povezane razvojne in mentalno-higienske težave (komorbidnost), oceniti potrebe družine in identificirati možnosti za zadovoljevanje teh potreb.

### **Kdo naj diagnosticira?**

Polemike o tem, kdo naj pravzaprav postavi diagnozo avtizma, so zelo živahne. Postavljanje diagnoze je tradicionalno domena medicinske stroke. Starši pogosto menijo, da diagnoza brez zdravnika ne more biti postavljena. Po drugi strani je res, da zdravnik ambulantno težko postavi točno diagnozo motnje, ki se bolj kaže v socialnih in storilnostnih deficitih kot v samih bolezenskih simptomih. Zdravniki, ki srečujejo huje prizadete otroke različnih etiologij, bi lahko avtista s specifičnimi deficiti celo spregledali. Izkušnje kažejo, da učitelji, klinični psihologi in logopedi najbolj natančno prepoznavajo avtistično motnjo. Dober diagnostični postopek upošteva otrokovo funkcioniranje v najrazličnejših situacijah in okoljih, ne le enkratnega ambulantnega pregleda. Diagnozo avtistične motnje postavimo po natančnem, daljšem kliničnem opazovanju izkušenega tima strokovnjakov. To so strokovnjaki s področij:

- klinične psihologije,
- šolske psihologije,
- pediatrije,
- logopedije,
- specialne pedagogike,
- delovne terapije,
- otroške psihiatrije,
- razvojne nevrologije.

Pogosto gre za zahtevno in drago diagnostiko, otrok je bil neredko pred tem na pregledih pri številnih specialistih. Pomembna je tudi vloga staršev, ki v intervjujih podajo anamnestične podatke (razvojna, družinska anamneza). Pri tem lahko uporabljamo klinični intervju, standardizirane intervjuje, kontrolne sezname specifičnih vedenj ali ocenjevalne lestvice. Opravimo tudi intervjuje z vzgojitelji oz. učitelji; le-ti izpolnijo tudi ocenjevalne lestvice.

#### **OCENA ZDRAVNIKA:**

- podrobna razvojna in zdravstvena zgodovina otroka
- klinični pregled, vključujoč Woodovo luč in dismorfologijo
- rutinsko testiranje vida in sluha, v primeru odstopanj nadaljnje avdiološke preiskave
- test na svinec, če je v anamnezi pica
- celotna krvna slika ali pregled železa v primeru redukcije vnosa hrane
- kromosomi za kariotip in fragilni X, kadar gre za zaostali razvoj govora ali učne težave. Predlog za genetsko svetovanje.
- Rettov gen v primeru učnih težav, regresije ali abnormnosti, ki kažejo na možnost širšega fenotipa.
- ščitnični in fenilketonurija testi, če niso bili narejeni že ob rojstvu
- EEG se rutinsko ne dela, potrebna pa je pozornost na fluktuirajoče simptome. Nujno v primeru epilepsije.
- Nevrološke preiskave v primeru nevroloških znakov, zlasti pri hujših učnih težavah, avtizmu in epilepsiji.

#### **Kdaj diagnosticirati?**

Če je avtizem motnja, ki je organska (prirojena), bi bilo pričakovati, da bodo simptomi opazni že v prvih mesecih po rojstvu. V primeru obsežne patologije možganov s posledično globalno duševno manjrazvitostjo, se že takoj po rojstvu pojavijo tipični simptomi. Skorajda nemogoče pa je v najzgodnejšem obdobju prepoznati otroka, ki je kasneje diagnosticiran kot avtističen. Tudi če opazimo posamična odstopanja od normalnega razvoja v prvih mesecih, še vedno obstajajo za to različni vzroki, ter seveda možnost, da bo otrok te razvojne zaostanke nadoknadil.

Študije, v katerih so starši otrok, pri katerih je bila ugotovljena razvojna motnja avtizma, retrospektivno opisovali razvoj otroka, kažejo, da v prvem življenjskem letu pri teh otrocih starši niso zaznali nobenih posebnosti. V neki britanski študiji so ugotovili, da je 12 od 93 staršev avtističnih otrok v prvem življenjskem letu otroka občutilo nejasno skrb glede normalnosti otrokovega razvoja. Vsekakor bi določeno število tako zaskrbljenih staršev najbrž našli tudi med starši normalno razvijajočih se otrok. Starši avtističnih otrok pripovedujejo, da so prvič pomislili, da z otrokovim razvojem ni vse v redu, nekje v drugem življenjskem letu, najpogosteje okoli 18. meseca otrokove starosti.

Očitno gre pri avtistični razvojni motnji za deficit v specifični mentalni kapaciteti (za zgodnjo možgansko okvaro), ki se pokaže šele proti koncu obdobja zgodnjega otroštva – to je okoli 3. leta starosti - v času dozorevanja mehanizmov za prehajanje iz realne zaznave v predstavljalnost ali v simbolično mišljenje. Ta deficit v psihologiji razlaga teorija uma («theory of mind»). Diagnozo avtizma je mogoče postaviti med 2. in 3. letom starosti otroka. Novejše raziskave poročajo, da je z analizo videoposnetkov mogoče oceniti zaostajanje v otrokovem socialnem razvoju že po 8. mesecu starosti (npr. Očesni kontakt, čustvena navezanost, posnemanje, odzivanje na ime ipd). Zgodnje razlike v senzornem in motoričnem odzivanju kot potencialnih markerjih avtizma je mogoče opaziti že v prvem življenjskem letu. Diagnozo motnje avtističnega spektra bolj zanesljivo postavimo kasneje; pri blažje izraženih težavah npr. šele v šolskem obdobju. Zaradi večje plastičnosti možganov v zgodnjem obdobju razvoja je zgodnje odkrivanje motnje pomemben prognostični dejavnik razvoja motnje.

### **Zakaj diagnosticirati?**

Starši imajo pravico do zgodnje informacije o tem, kako se njihov otrok razvija. To na eni strani omogoča, da staršem razložimo posebnosti v otrokovem vedenju, ki jih ne razumejo. Po drugi strani jih s pomočjo diagnoze razbremenimo občutka, da so odgovorni, krivi za otrokovo neobičajno vedenje. Na osnovi diagnoze je možno načrtovati ustrezno pomoč in šolanje otroku in družini ter podporne sisteme, kamor se lahko vključijo. Izpeljava diagnostike je pomembna za starše tudi zato, da imajo možnost načrtovanja otrokove in svoje bodočnosti. Žalostno je gledati nekatere starše, ki hodijo od strokovnjaka do strokovnjaka ter iščejo odgovore o otrokovih težavah, porabijo ogromno časa in denarja, nihče pa jim natanko ne pove, za katero bolezen pri otroku gre (Frith, 1989).

### **Kako diagnosticirati?**

Čeprav je avtizem nevrobiološka motnja, nimamo biološkega testa ali specifičnega biomarkerja, ki bi jo odkrival. Diagnostične kriterije pri otroku težko potrdimo, saj deficiti in vedenje zelo variira od otroka do otroka, pa tudi pri enem otroku skozi čas.

Razvojni testi, ki jih za triažo uporabljajo pediatri (tudi Denverski razvojni presejalni test) imajo pri odkrivanju otrok s to motnjo nizko občutljivost in specifičnost, ter niso namenjeni postavljanju diagnoze. Razvojni presejalni testi za avtizem, uporabljeni pri celotni populaciji, so se pri odkrivanju avtizma izkazali kot visoko specifični (97%), a premalo občutljivi (35%). Uporaba presejalnih testov za odkrivanje avtizma pri otrocih, ki so bili že predhodno prepoznani kot rizični v razvoju, je pokazala visoko specifičnost

in občutljivost. V tuji literaturi se pediatrom priporoča uporaba *Checklist for Autism in Toddlers (CHAT)* avtorjev Braid et al., 2000, ki ima precejšnjo občutljivost in odlično specifičnost. Uporablja se pri otrokovem 18. mesecu starosti in vključuje vprašanja za starše ter pediatrovo (ali drugega strokovnjaka za mentalno zdravje) opazovanje otroka.

Zgodovinsko gledano se je diagnoza avtizma postavljala bolj na osnovi kliničnega opazovanja ter intuicije kot pa s pomočjo standardiziranih diagnostičnih protokolov. V zadnjih 10 do 15 letih je bilo razvitih precej diagnostičnih pripomočkov, še vedno pa je zelo pomemben tudi klinični vtis o otroku. Iz člankov, ki so bili med letoma 1993 in 1997 objavljeni v reviji *Journal of Autism and Developmental Disorders*, je razvidno, da v 18% teh člankov poročajo o uporabi standardiziranih diagnostičnih instrumentov, v 65% pa o kliničnem opazovanju (Klinger, Renner, 2000).

Da bi se izognili nekonsistentnosti diagnostike, še zlasti kadar gre za mejne patologije, je smiselno klinična opazovanja dopolniti z standardiziranimi instrumenti (npr. ocenjevalne lestvice). Merjenja otrokovih dosežkov lahko izvajamo na dva načina:

- beleženje vedenja v izzvani igri
- dosežki v testnih situacijah, kjer merimo specifične sposobnosti (psihološko testiranje)

Razvoj gre v smeri razvijanja pripomočkov za strukturirani intervju s starši, strukturirano igro s sistematičnim opazovanjem, instrumentov za zgodnji screening ter testov za merjenje kognitivnih deficitov (Klinger, Renner, 2000).

Ocena motnje mora biti procesna in multidisciplinarna. Vključevati mora različne vire informacij o otroku – poleg kliničnega opazovanja in ocene v ambulanti tudi opazovanja otroka v različnih situacijah ter poročilo oz. ocena vzgojiteljev, učiteljev, staršev. To je pomembno zato, ker je otrokova motnja lahko v različnih situacijah različno moteča – npr. otrok dobro komunicira z eno odraslo osebo, mnogo več težav pa ima v skupini vrstnikov. Različni strokovnjaki so vsak s svojega področja bolj pozorni na določene simptome, prav tako pa na osnovi svojih opažanj načrtujejo terapevtsko pomoč. Tako npr. za odkrenljivost pozornosti psihiater priporoča terapijo s psihostimulansi, psiholog svetuje vedenjsko-kognitivne strategije za razvijanje metakognicije, delovni terapevt pa predlaga spremembe v okolju, ki zmanjšujejo odkrenljivost.

## **ZNAKI, KI LAHKO KAŽEJO NA MOTNJO Z AVTISTIČNEGA SPEKTRA**

### **1. LETO STAROSTI**

- odsotnost socialnega nasmeha,
- deficit ustrezne mimike obraza,
- šibka pozornost,
- deficitarnost v socialnih interakcijah,
- indiferentnost do ljudi,
- preferenca k samosti,
- ne vzpostavlja očesnega kontakta,
- odsotnost ustreznih gest,
- odsotnost izražanja čustev,
- manj gledanja drugih ljudi,
- manj kazanja s prstom v drugem letu starosti.

Ti znaki v 1. letu še niso zanesljivi diskriminatorni simptomi, pomembno pa je, da jih opazujemo.

### **2.-3. LETO STAROSTI**

#### **1. DEFICITI NA PODROČJU KOMUNIKACIJE**

- zaostanki v govornem razvoju, zlasti v razumevanju
- neobičajna raba jezika,
- slaba odzivnost na svoje ime,
- deficitarna neverbalna komunikacija (redko kaže s prstom, se ne smeje v situacijah, ki k temu vzpodbujajo ipd.)

Indikacije za takojšen pregled:

- Brez čebljanja, kazanja s prstom ali drugih gest do 12. meseca
- Nobene posamezne besede do 18. meseca
- Brez spontanega dvo-besednega stavka do 24. mesecev
- Kakršen koli upad jezikovnih ali socialnih sposobnosti ne glede na starost.

#### **2. SOCIALNI DEFICITI**

- omejenost ali odsotnost imitacije aktivnosti (npr. ploskanja)
- odsotnost domišljajske igre s punčkami in drugimi igrači,
- nezainteresiranost za druge otroke,
- minimalno prepoznavanje in odzivnost na čustva drugih ljudi,
- umaknjenost v svoj svet,
- nesposobnost začenanja enostavne igre z vrstniki ali sodelovanja v socialnih igrah,
- preferenca po individualni igri,

- nenavaden odnos do odraslih (preveč prijateljski ali distanciran).
3. DEFICITI NA PODROČJU INTERESOV, AKTIVNOSTI IN DRUGEGA VEDENJA
- pretirana občutljivost na zvoke in dotike,
  - motorični manirizmi,
  - agresivnost do vrstnikov (tepe, poriva...),
  - opozicionalnost do odraslih,
  - preokupiranost z istostjo ali nesposobnost prilagoditi se spremembi, zlasti v nestrukturiranih situacijah,
  - repetitivna igra z igračami (npr. postavljanje predmetov v vrsto),
  - prižiganje in ugašanje stikal, ne glede na opozorila.

### **POZNO OTROŠTVO (šolsko obdobje):**

#### 1. DEFICITI NA PODROČJU KOMUNIKACIJE

- Motnje v govoru, vključno z mutizmom ter nenavadno oz. neustrezno naglašanje (melodija govora)
- Persistentna eholalija (ponavljanje besed in/ali stavkov)
- Uporaba zaimka »ti« ali »on/ona« namesto »jaz« po 3. letu starosti.

#### 2. SOCIALNI DEFICITI

- Nesposobnost vključitve v igro vrstnikov ali neustrezni poskusi, da bi se vključil (npr. na agresiven, razdiralen način).
- Slabo zavedanje norm vedenja v šoli (npr. kritiziranje učiteljev, nepripravljenost za sodelovanje v aktivnostih v razredu, nepripravljenost slediti trendom – npr. v oblačenju, interesih, stilu komuniciranja; neobčutljivost za pritisk vrstnikov).
- Hitra dekompenzacija (preplavljenost) ob socialnih in drugih stimulacijah.
- Neustrezni odnosi z odraslimi (preveč intenzivni ali preveč indiferentni).
- Ekstremno reagirajo ob vstopu druge osebe v njihov osebni prostor.
- So ekstremno resistantni na opozorila, naj pohitijo.

## PSIHOLOŠKA DIAGNOSTIKA AVTIZMA

Danes je enotno mnenje, da potrebujejo avtistični otroci in otroci s potezami avtizma natančno psihodiagnostično oceno. Zaradi njihovih težav na področju socialnega kontakta, motenj v komunikativnosti in slabših govornih sposobnosti je le-ta zelo zahtevna.

Psihološka diagnostična ocena je lahko:

1. psihološko testiranje v ožjem pomenu besede (npr. testiranje inteligentnosti)
2. ocenjevanje drugih funkcij, ki jih prav tako lahko opravi psiholog:
  - ocena sposobnosti adaptacije
  - ocena izobrazbenih potencialov (že pridobljena znanja oz. primanjkljaji, učni stil, šolske veščine)
  - preizkus govora (logoped)
  - ocena družine - psihološka moč, vloge, podsistemi, odpornost na strese ipd. (oceni psiholog ali socialni delavec).
  - ocena vedenja (psiholog ali psihiater).
3. nevropsihološko ocenjevanje (kadar želimo podrobno oceno zmožnosti in težav na področjih kognitivnih sposobnosti, kot so pozornost, eksekutivne sposobnosti, spomin ipd.)

S psihološko diagnostiko torej lahko ocenjujemo:

- inteligentnost
- govor (komunikacija)
- socialno zrelost
- eksekutivne funkcije
- pozornost
- igro
- čustvovanje
- zaznavanje
- spomin
- spacialne sposobnosti
- druge psihične funkcije (npr. vedenje)

Najpogosteje se od psihologa pričakuje oceno otrokovih kognitivnih in vedenjskih značilnosti. Izbor testov je odvisen od različnih dejavnikov – od otrokove starosti, razpoložljivih testov, psihologovega poznavanja teh testov, namena pregleda (v raziskovalne ali klinične namene).

Psihološka diagnostična ocena naj poteka v dveh fazah.

V 1. fazi psiholog opravi triažni pregled in oceno duševne razvitosti vseh otrok. V 2. fazi psiholog – specialist opravi poglobljen psihološki pregled otroka, ki je na triažnem pregledu prekomerno odstopal od normalnega.

- Psiholog najprej opravi intervju o otrokovi neonatalni in razvojni zgodovini.
- V nadaljevanju ocenjuje otrokove vedenjske značilnosti in socialne interakcije.



- Sledi diagnostična ocena otrokovih kognitivnih sposobnosti, učnega stila, adaptacijskih vedenj, govora in jezika.
- Oceni tudi eventualno komorbidnost s psihiatričnimi motnjami, kar je indikacija za napotitev na pregled k psihiatru.
- Opredeli tudi otrokovo socialno mrežo – družino, šolo, širšo skupnost.

## **INTELIGENTNOST OTROK Z AVTISTIČNO MOTNJO**

Neredko lep videz in jasen pogled otroka zbudata upanje, da so dejanske sposobnosti višje, kot jih lahko dokažemo na psiholoških testih. Večina otrok s to motnjo doseže pri standardnem merjenju inteligentnosti nizke rezultate. Kanner je nizke rezultate pripisoval nesodelovanju in slabi komunikaciji. Na osnovi »otočkov« dobro razvitih sposobnosti je sklepal, da so ti otroci bolj inteligentni, kot delujejo. Alpern je dokazal hipotezo, da je nesodelovanje in negativizem avtističnih otrok bolj posledica prezahtevnih nalog, ki niso prilagojene otrokovi razvojni stopnji, in ne toliko socialnega odmika. V 60. letih so Kannerjevo tezo skoraj povsem ovrgli in poudarili, da dobre mehanične sposobnosti še ne pomenijo dobrih kognitivnih potencialov (Frith, 1989).

Rezultati kasnejših testiranj inteligentnosti in epidemiološke študije kažejo, da ima približno 60% avtističnih otrok  $IQ < 50$ , 20% med 50 in 70 (blažje duševno manjrazviti), le 20% pa ima  $IQ > 70$ . Razpon intelektualnih sposobnosti torej lahko sega od duševne manjrazvitosti do normalne inteligentnosti. Prav ta značilnost otežuje razumevanje te motnje, saj je vedenjska slika otroka z nizkimi intelektualnimi sposobnostmi neprimerljiva z vedenjsko sliko avtističnega otroka z dobrimi intelektualnimi zmogljivostmi.

Nivo otrokovega intelektualnega funkcioniranja je povezan s številnimi simptomi, potencialom za terapijo in s prognozo. Test inteligentnosti v otroštvu je najboljši od razpoložljivih individualnih instrumentov za grobo prognozo avtizma. Testiranje inteligentnosti otrok z avtizmom s standardnimi testi je zelo težavno, še zlasti če psiholog ni dobro seznanjen s specifičnimi deficiti in kliničnimi manifestacijami avtizma. Otroka neredko težko motiviramo za sodelovanje, njegova pozornost je kratkotrajna in odkrenljiva, ne razume vprašanj, se nenavadno izraža ipd., kar vse vpliva na rezultate. Pri interpretaciji poudarek ni na količniku inteligentnosti, ampak na razvitosti posameznih sposobnosti.

Intelektualno normalno razviti otroci, ki nimajo očitnih vedenjskih motenj, lahko dokaj dobro kompenzirajo svoje primanjkljaje in na testih inteligentnosti dosežejo normalne rezultate. Čeprav so ti otroci praviloma vedno prizadeti v svoji sposobnosti socialnega funkcioniranja, ima lahko učenje socialnih veščin in reševanja problemov pomemben vpliv na njihovo vsakodnevno življenje.

Duševno manjrazviti avtistični otroci imajo obsežne kognitivne deficite tako na verbalnem kot neverbalnem področju. Za 5-letne otroke, pri katerih gre za razvojni

zaostanek na področju receptivnega in ekspresivnega govora kot tudi simbolične igre, je prognoza slaba. Pri teh otrocih je poleg očitnih vedenjskih abnormnosti prisotna še socialna prizadetost. Bolj kot je otrok prizadet, manjši so terapevtski učinki, ne glede na čas in angažiranost terapevtov.

## GOVOR

Študije so proučevale fonologijo (sposobnost uporabe glasov), sintakso (sposobnost uporabe slovničnih pravil), semantiko (sposobnost, ki omogoča razumevanje) ter pragmatiko govora (sposobnost uporabe govora v funkciji komunikacije) pri otrocih z avtizmom. Ugotovili so, da je pri otrocih z avtizmom najbolj prizadet pragmatični aspekt govora.

Motnje govora so povezane z stopnjo duševne prizadetosti otroka. Nekateri otroci z avtizmom govora sploh ne razvijejo, ostanejo torej mutistični. Večina pa osvoji vsaj nekaj besed. Pri mnogih je govorni zaostanek večleten, neredko se govor začne razvijati šele okoli 5. leta. Pri duševno manjrazvitih otrocih z avtistično motnjo je govorni razvoj praviloma v zaostanku ali pa se govor sploh ne razvije. Presenetljivo pa je, da se precejšen delež duševno manjrazvitih otrok z avtizmom nauči zelo dobro brati (hiperleksija). Sposobni so glasnega branja z odlično fonologijo, sposobni so tudi slovnično pravilno dokončati stavke. Če pa bi morali v prebranem tekstu dopolniti manjkajoče besede ali poiskati šaljive besede, so neuspešni. Lokalni pomen stavka razumejo, globalnega pomena zgodbe pa ne. Raziskave s področja semantike kažejo, da je razumevanje govora intaktno pri intelektualno dobro razvitih posameznikih in to na področjih njihovega interesa.

Normalno inteligentni otroci in odrasli z avtizmom lahko imajo bogat besednjak, popolnoma obvladajo slovnična pravila, lahko so superiorni v branju – pa vendar je njihov jezik podoben jeziku, kot se ga nauči tujec oz. neke vrste knjižnemu jeziku (ne uporabljajo npr. narečja). Uporaba govora v komunikacijske namene je neodvisna od teh jezikovnih potencialov. V govoru manj učinkovito modulirajo intonacijo, višino, hitrost, poudarke besed ali govora: npr. govorijo z neprimerno jakostjo glasu, tempom (prehitro ali prepočasi), monotono.

Otroci z motnjo avtizma imajo kljub dobri gramatični kompetentnosti specifičen, svojski, neobičajen govor, o katerem je pisal že Kanner. Najpogosteje opazimo tri posebnosti:

1. eholalija (po Rutterju okoli 68%, drugi navajajo tri četrtine otrok z avtizmom, pri katerih je prisotna ta abnormnost). Otrok eholalično (bodisi neposredno ali odloženo) ponavlja govor druge osebe, ki nagovarja njega samega, redko pa druge glasove. Eholalični govor ima v večini primerov komunikacijsko funkcijo.
2. značilen je t.i. metaforičen govor (po Kannerju): to je pravzaprav asociativno verbalno učenje, ko otrok poveže besede oz. stavke z nekimi slučajnimi okoliščinami, v katerih so bile besede izrečene in jih v teh okoliščinah tudi kasneje uporablja. Danes

uporabljammo termin idosinkratični govor, fraze ali izrazi. Zanj je značilno, da temelji na povsem unikatnih asociacijah, ki so poznane le govorniku, poslušalcu pa ne.

3. zamenjava zaimkov »jaz« in »ti«, imena pa praviloma uporabljajo korektno. Ta zamenjava se neredko zgodi tudi normalno razvitim otrokom do 5. leta.
4. drugo: težave pri uporabi časov, s termini za čas in prostor (tu-tam, zgoraj-spada, spredaj-zadaj, prej-potem). Slabo razumejo metafore. Artikulacija je lahko monotona in nefleksibilna.

Poleg logopedove ocene otrokovega govora je potrebno, da tudi psiholog oceni otrokovo govorno izražanje ter sposobnost razumevanja govora. Govorno izražanje je pomemben prognostični dejavnik. (Stone in Yoder, 2001).

## **SOCIALNA ZRELOST**

Merjenje otrokove adaptacijske sposobnosti vključuje otrokovo sposobnost za samostojno, neodvisno funkcioniranje v njegovih vsakodnevnih okoljih (šola, dom).

V diagnostične namene je pri mlajših otrocih uporabna Vinelandska lestvica socialne zrelosti. Koeficient socialne zrelosti, ki ga izračunamo na tej lestvici, visoko korelira z IQ. Primerjave testnih rezultatov otrok z avtistično motnjo in normalno razvitih otrok so pokazale, da otroci z avtizmom niso povsem oropani socialne zainteresiranosti in odzivnosti. Socialna prizadetost je glede na izraženost patologije različno izrazita. V primerjavi z normalnimi ali duševno manjrazvitimi otroki imajo drugačne vrste socialnih posebnosti: relativno dobro se naučijo skrbi zase in gospodinjskih opravil (prehod čez cesto, skrb za higieno ipd.). Težave pa imajo, kadar je potrebno sodelovati, se opravičiti, sprejeti in držati dogovor, sposoditi si ali vrniti stvari, kontrolirati impulze, adekvatno odgovarjati različno poznanim ljudem. V povprečju funkcionirajo otroci z avtizmom na razvojni ravni, ki je za štiri leta nižja od njihove kronološke starosti.

Otroci z avtizmom so sposobni uporabljati in razumeti kretnje, ki se uporabljajo v instrumentalne namene (npr. pokazati »Bodi tiho«, »Poglej tja«...). V bolj sofisticiranih komunikacijah pa se uporabljajo tudi t.i. ekspresivne kretnje, ki odražajo mentalna stanja posameznika (npr. njegove občutke do nečesa). To so kretnje, ki kažejo na naklonjenost, prijateljstvo, tolažbo, zadrego. Otroci z motnjo avtizma teh kretenj nimajo, niti jih ne razumejo (Frith, 1989).

Najbolj prepoznavna socialna oškodovanost pri avtizmu je zmanjšana sposobnost empatije: nesposobnost vživeti se v čustva drugih ljudi, nesposobnost tolažiti druge ljudi ali sprejemati tolažbo drugih. To je posledica njihove nesposobnosti vživeti se v mentalno stanje druge osebe – t.j. nerazvite teorije uma.

## **EKSEKUTIVNE (IZVRŠILNE) FUNKCIJE**

Raziskovanje morebitnih deficitov eksekutivnih funkcij je v nevropsihologiji relativno novo in se je pojavilo s kognitivnim modelom razlage avtizma. Pojem eksekutivnih

funkcij je nadredni, gre pa za sposobnost vzdrževanja nekega načina reševanja problema, dokler ne dosežemo cilja. Vključuje več kognitivnih funkcij, kot so: načrtovanje, fleksibilnost, kontrola impulzov, inhibicija irelevantnih odgovorov, kognitivna fleksibilnost, metareprezentacija nalog in ciljev in delovni spomin (Klinger, Renner, 2000).

Eden od najpogostejših kognitivnih deficitov otrok z avtizmom je deficit na področju eksekutivnih funkcij (Hughes et al. 1994; Ozonoff in Jensen 1999; Russell, 1997).

Rezultati merjenj teh funkcij v predšolskem obdobju niso konsistentni. Najbolje dokazani so upadi eksekutivnih funkcij pri normalno inteligentnih in nekoliko starejših otrocih (šolarjih).

Osebe z avtizmom so na testih eksekutivnih funkcij bolj počasne, delajo mnogo več in drugačne (perseverativne) napake, ne zmorejo integrirati celote, uspešno pa reproducirajo dele. Pogosteje so rigidni in nefleksibilni, sprememba situacije jih hitro vznemiri. Njihovo vedenje je repetitivno in stereotipno, kar je možno opaziti tako v spontani aktivnosti kot tudi v testnih situacijah.

## **POZORNOST**

Tudi glede pozornosti obstajajo znotraj avtističnega kontinuuma razlike v izraženosti motenj pozornosti. Klinger in Renner (2000) navajata, da imajo intelektualno normalno razviti otroci in odrasli z avtizmom normalno sposobnost usmerjanja in vzdrževanja pozornosti, imajo pa deficite v sposobnosti orientacije pozornosti – odtegniti pozornost sedanjim dražljajem in preusmeritev na nove dražljaje.

Pri otrocih z avtistično motnjo je za razliko od zdravih ali duševno manjrazvitih otrok, ki bolje rešujejo naloge, če poznajo kontekst, značilno, da so »neodvisni od konteksta«: pozorni so le na posamezne podatke (hiperselektivnost), ne pa na celoto.

## **IGRA**

Opazovanje otroka v spontani igri, še bolj pa strukturirane igralne sekvence, pri katerih beležimo vedenjske simptome, značilne za to motnjo, služi kot postopek zgodnje detekcije in diagnosticiranja otrok z motnjo avtizma. Sodoben pripomoček te vrste, ki pri nas ni dosegljiv, je npr. Autism Diagnostic Observation Schedule – Generic (ADOS-G). Gre za strukturirano igro, v kateri se opazuje in ocenjuje socialne interakcije, komunikacijo in domišljjsko igro.

Najbolj simptomatska lastnost igre otrok z avtistično motnjo je, da večina teh otrok praktično ne razvije domišljjske igre. Veliko časa posvetijo realistični igri, ki je stereotipna, repetitivna manipulacija s predmeti. Sposobni so se naučiti enostavnih sekvenc igre ali posnemanja igre (npr. oblačenje in slačenje punčk, hranjenje, dajanje spat), četudi ne razumejo njenega pomena.

Tudi v igri, kot v otrokovem siceršnjem vedenju, je opazen odpor do sprememb oz. vztrajanje v istosti, česar ne sme prekiniti nihče drug kot otrok sam, pa še ta le v redkih situacijah.

Konstruktivske igre so močna točka otrok z avtistično motnjo. Še posebno radi imajo ceste in železnice. Očitno pa je, da so njihove konstrukcije omejene, repetitivne, odražajo njihove specifične interese in preokupacije.

Najbolj opazna je prikrajšanost v sposobnosti sodelovanja v skupinskih igrah, ki zahtevajo vzajemno komunikacijo in sodelovanje.

## **ČUSTVOVANJE**

Če vemo, da se ti otroci niso sposobni vživeti v mentalna stanja drugih ljudi, iz tega sledi, da se niso sposobni vživeti tudi v njihova čustva. Zato čustvenih stanj drugih ljudi ne prepoznavajo, pa tudi sami so čustveno slabše ekspresivni. Sposobni so izražati osnovna čustva, vendar ne vedno v pravilni povezavi z okoliščinami. Emocionalno doživljanje spremlja medla facialna ekspresija. Pogosto slabo kontrolirajo izražanje čustev (dezinhibiranost).

Otroci z motnjo avtizma se večinoma ne bojijo realnih nevarnosti (psov, avtomobilov), nerazumljivo pa jih je strah običajnih stvari. Nekateri so lahko kontinuirano v tenziji, drugi se ničesar ne bojijo.

## **ZAZNAVANJE**

Pri otrocih z avtistično motnjo so pogoste motnje v odzivnosti na različne dražljaje. To je bolj posledica perceptivnih nepravilnosti kot okvar perifernega senzornega sistema. Pojavlja se:

1. izogibanje dražljajem (gledajo proč, pokrivajo si oči, zatiskajo si ušesa) – le-ti naj bi bili hipersenzibilni
2. iskanje stimulacije (privlačijo jih visoki zvoki, vzorci sence-svetlobe, s prsti dražijo oči) – le-ti naj bi bili hiposenzibilni.

Posebnost v zaznavanju otrok z avtistično motnjo je ta, da ostaja zaznava detajla ločen fragment in se ne poveže v smiselno celoto. Zgodi se, da istega predmeta ne prepoznajo, če ga vidijo v nekoliko drugačni legi. Zanje je vsak dražljaj nov.

Rezultati raziskav kažejo, da je osnovni perceptivni proces pri otrocih z avtistično motnjo intakten, zato so sposobni mehanske reprodukcije dražljajev. Zaradi centralne kognitivne difunkcije pa je zaznavanje celot lahko oteženo (Frith Baron-Cohen, 1987).

## SPOMIN

Boucher (Frith, 1989) je pri raziskovanju spomina avtističnih otrok ugotovila, da:

1. imajo zelo dober (kratkoročen) mehanični spomin za številke: nekateri so si sposobni zapomniti serijo desetih števil, odrasli pa imamo povprečni obseg pozornosti sedem števil.
2. imajo slabši spomin za besede, pisane besede ali slike. Pri nekaterih se pojavlja t.i. fotografski spomin
3. imajo zelo slab spomin za dogodke, govor in kretnje, dobro pa si zapomnijo simbole, znake.

S preizkusom pomnjenja besedil so ugotovili, da si avtistični otroci vedno boljše zapomnijo zadnje besede v stavku. Zapomnijo si enako količino nesmiselnih kot smiselnih podatkov.

## SPACIALNE SPOSOBNOSTI

Shah in Frith (1993) sta eksperimentalno ugotovili, da so otroci z avtistično motnjo sposobni locirati skrite like v kompleksnejši sliki nadpovprečno hitro za njihovo mentalno ali kronološko starost. Ti otroci so »neodvisni od polja«, torej ne upoštevajo, izključijo kontekst. Osebe s to lastnostjo so uspešne tudi na sestavljanju kock (WISC). Neodvisnost od perceptivnega konteksta je povezana z neodvisnostjo od socialnega konteksta. Otroci z avtistično motnjo rešujejo tovrstne naloge neodvisno od socialnega in od perceptivnega konteksta, zato dosežejo dobre rezultate (hitrost).

## DRUGA VEDENJA

Stereotipnost gibanja in mišljenja: poskakujejo na mestu, grimasirajo z obrazom, hodijo po prstih, se vrtijo, nosijo pred seboj dvignjene roke).

Rutine in rigidnost: ponavljajoči gibi ali dejanja, ki nimajo smiselne funkcije.

Drugo: svet pogosto zaznavajo s pomočjo tipa, okusa in voha (radi božajo predmete, vohajo starše, se dotikajo predmetov).

## DIAGNOSTIKA PERVAZIVNIH RAZVOJNIH MOTENJ S POMOČJO OCENJEVALNIH LESTVIC

Različni strokovnjaki lahko za oceno morebitne avtistične motnje uporabljajo tudi ocenjevalne lestvice. V Slovenijo nimamo standardiziranega nobenega tovrstnega pripomočka. V literaturi navajajo naslednje lestvice:

- The Childhood Autism Rating Scale (CARS; Schopler et al. 1988), ki je sestavljena iz 15 skal in sicer: odnos do ljudi, imitacija, čustva, motorika, odnos do predmetov,

privajanje na spremembe, vizualna percepcija, avditivna percepcija, okus-vonj-otip, strah, verbalna komunikacija, neverbalna komunikacija, aktivnost, nivo in konsistentnost intelektualnega funkcioniranja ter splošni vtis. Otroka se opazuje, beleži se vedenje na vsaki skali, ki se nato še oceni na 7-stopenjski ocenjevalni lestvici. Ta lestvica je najširše uporabljana, uporabna za klinično, domače in šolsko opazovanje.

- ABC lista (Autism Behavior Check List) je Gillbergov instrument s 57 enostavnimi vprašanji, na katera se odgovarja z alternativama da ali ne. Uporabna je kot presejalni test, npr. za pedagoge, njena zanesljivost pa se poveča, če so v intervju vključeni tudi starši.
- Autism Screening Instrument for Educational Planning (ASIEP): vključuje oceno razvitosti govora, socialne interakcije, šolskega znanja ter sposobnosti novega učenja.
- Behaviour Function Inventory (BFI) avtorjev Adriena, Rouxa, Couturierja in sodelavcev (2001) meri 6 dimenzij: disfunkcionalnost interakcij, avditivno disfunkcionalnost, disfunkcijo eksekutivnih funkcij, pozornosti, emocij ter »otočke« sposobnosti.
- Checklist for Autism in Toddlers (CHAT); Baron-Cohen et al. 1992, 1996, 2000) je kombiniran instrument za registriranje kliničnih opazovanj in opazovanj staršev.
- Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds (STAT) (Stone, 1999) se uporablja za detekcijo simptomov avtizma v starosti od 24 do 35 mesecev.
- The Social Communication Questionnaire (SCQ) (Berument et al., 1999)
- The Autism Diagnostic Observation Schedule – Generic (ADOS-G); DiLavore et al. 1995; Lord et al. 2000)
- The Diagnostic Interview of Social and Communication Disorders (DISCO); Wing et al. 2002)
- Pervasive Developmental Disorders Screening Test (PDDST); Siegel 1998)
- The Gilliam Asperger Disorder Scale (GADS); Gilliam 2001)
- The Asperger Syndrome Diagnostic Scale (ASDS); Myles et al. 2001)

## LITERATURA:

Aarons, M., Gittens, T. (1987) The Autistic Continuum – An Assessment and Intervention Schedule. The NFER-NELSON Publishing Company Ltd

Adrien, J.L., Roux, S., Couturier, G., Malvy, J., Guerin, P., Debuly, S., Lelord, G., Barthelemy, C. (2001). Towards a new functional assessment of autistic disfunction in children with developmental disorders: the Behaviour Function Inventory. *Autism*, Sep;5 (3): 249-264.

Avtistični sindrom kot razvojna motnja. Problemi otroške alergologije. Okužbe sečil. (1994), ur. C. Kržišnik – Ljubljana: Medicinska fakulteta, Katedra za pediatrijo (Izbrana poglavja iz pediatrije; 5).

Braid, G., Charman, T., Cox, A. et al. (2001). Current topic: screening and surveillance autism and pervasive developmental disorders. *Arch Dis Child*, 84: 468-475.

Baird, G., Cass, H., Slonims, V. (2003). Diagnosis of autism. *BMJ*, 327; 488-493.

Bishop, D. V. M. (1993). Annotation: Autism, Executive Functions and Theory of Mind: A Neuropsychological Perspective. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, Vol. 34, No. 3, 279-293.

Carr, A. (1997). *The Handbook of Child and Adolescent Clinical Psychology (Autism and Pervasive Developmental Disorders)*. Routledge, London and New York; 289-312.

- DSM – IV (1996): Dijagnostički i statistički priručnik za duševne poremećaje. Naklada Slap, Jastrebarsko.
- Frith, U. , Baron-Cohen, S. (1987). Perception in Autistic Children. *In* Cohen, Donnellan (Eds.). Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders, New York.
- Frith, U. (1989). Autism. Basil Blackwell Ltd, Oxford, England.
- Frith, U. (1996). Cognitive explanations of Autism. *Acta Pediatr Suppl* 416: 63-8.
- Frith, U. (1998). Cognitive deficits in developmental disorders. *Scandinavian Journal of Psychology*, 39, 191-195.
- Gillberg, C., Coleman, M. (1992) The Biology of the Autistic Syndromes. Mac Keith Press, Great Britain, 167-174.
- Johnson, C. R., Lubetsky, M. J., Sacco, K. A. (1995). Psychiatric and Behavioral Disorders in Hospitalized Preschoolers with Developmental Disabilities. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, Vol.25, No.2, 169-182.
- Kaye,D.L., Montgomery,M.E., Munson,S.W. (2002). Child and Adolescent Mental Health. Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, USA.
- Klinger, L. G., Renner, P: (2000). Performance – based measures in autism; Implications for diagnosis, early detection and identification of cognitive profiles. *Journal of Clinical Child Psychology*, Vol.29, Issue 4, 479-494.
- McEvoy, R. E., Rogers, S. J., Pennington, B. F. (1993). Executive Function and Social Communication Deficits in Young Autistic Children. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, Vol. 34, No. 4, 563-578.
- MKB 10 – Mednarodna klasifikacija bolezni 10 (1995). Inštitut za varovanje zdravja RS, Ljubljana.
- Ring, H. A., Baron-Cohen, S (1999). Cerebral correlates of preserved cognitive skills in autism. A funkcional MRI study of Embedded Figures Task performance. *Brain*, 122, 1305-1315.
- Shah, A., Frith, U. (1993). Why do Autistic Individuals Show Superior Performance on the Block Design Task? *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, Vol. 34, No. 8, 1351-1364.
- Taublieb, A. B. (1997). The Psychopathology of Childhood and Adolescence. Longman, Harlow, England.
- Tomori, M., Zihelr, S.(ur.) (1999). Psihijatrija. Ljubljana: Litterapicta: Medicinska fakulteta.
- Wing, L. (1988). Autism: possible clues to the underlying pathology: 1. clinical facts. *V* Aspects of autism – biological research. London: Gaskell.

Avtorica:

Mag. Bernarda Dobnik Renko  
Spec.klin.psih.