

Krzysztof Mirosław Czechowski

Wydział Medyczny, Uczelnia Łazarskiego w Warszawie

Wydział Nauk o Zdrowiu i Psychologii, Collegium Medicum, Uniwersytet Rzeszowski

ORCID ID: 0000-0003-0673-0189

Zaburzenia ze spektrum autyzmu (ASD) – kompleksowy przegląd procesu diagnostycznego i chorób współistniejących

Autyzm – diagnoza i choroby współistniejące

Streszczenie:

Zaburzenia ze spektrum autyzmu (ASD) to złożone zaburzenia neurorozwojowe, charakteryzujące się trudnościami w komunikacji społecznej i interakcjach oraz obecnością ograniczonych, powtarzalnych wzorców zachowań, zainteresowań lub aktywności. Wzrost świadomości społecznej i postęp w badaniach naukowych doprowadziły do ewolucji kryteriów diagnostycznych i lepszego zrozumienia heterogeniczności tego spektrum. Celem niniejszego artykułu jest przedstawienie kompleksowego przeglądu obecnego stanu wiedzy na temat ASD. **Materiał i metody:** Dokonano przeglądu literatury naukowej, w tym najnowszych klasyfikacji diagnostycznych (DSM-5, ICD-11), standardów postępowania oraz badań dotyczących diagnostyki i chorób współistniejących. **Wyniki:** W artykule szczegółowo opisano wieloetapowy i interdyscyplinarny proces diagnostyczny, z uwzględnieniem narzędzi przesiewowych (np. M-CHAT-R) oraz „złotego standardu” diagnozy klinicznej, obejmującego protokół obserwacji ADOS-2 oraz wywiad diagnostyczny ADI-R. Omówiono również rolę badań dodatkowych (psychologicznych, logopedycznych, medycznych) w diagnostyce różnicowej. Znaczącą część pracy poświęcono analizie najczęściej występujących chorób i zaburzeń współistniejących z ASD, takich jak ADHD, zaburzenia lękowe, depresja, padaczka, zaburzenia snu, problemy gastroenterologiczne oraz niepełnosprawność intelektualna. **Wnioski:** Prawidłowa i wczesna diagnoza ASD, oparta na rzetelnych narzędziach klinicznych, jest kluczowa dla wdrożenia skutecznych interwencji terapeutycznych. Równie istotne jest rozpoznawanie i leczenie chorób współistniejących, które znacząco wpływają na funkcjonowanie i jakość życia osób z ASD.

Słowa kluczowe:

zaburzenia ze spektrum autyzmu, diagnoza, ADOS-2, choroby współistniejące, neurorozwój

Autism Spectrum Disorder (ASD) – A Comprehensive Review of the Diagnostic Process and Co-occurring Conditions

Autism – Diagnosis and Co-occurring Conditions

Summary:

Autism Spectrum Disorder (ASD) is a complex neurodevelopmental disorder characterized by difficulties in social communication and interaction, and the presence of restricted, repetitive patterns of behavior, interests, or activities. Increased public awareness and advances in scientific research have led to an evolution of diagnostic criteria and a better understanding of the heterogeneity of this spectrum. The aim of this article is to provide a comprehensive overview of the current state of knowledge on ASD. **Material and methods:** A review of the scientific literature was conducted, including the latest diagnostic classifications (DSM-5, ICD-11), standards of care, and research on diagnosis and co-occurring conditions. **Results:** The article details the multi-stage and interdisciplinary diagnostic process, including screening tools (e.g., M-CHAT-R) and the “gold standard” of clinical diagnosis, which comprises the Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition (ADOS-2) and the Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R). The role of additional assessments (psychological, speech-language, medical) in differential diagnosis is also discussed. A significant part of the work is devoted to the analysis of the most common co-occurring conditions and disorders, such as ADHD, anxiety disorders, depression, epilepsy, sleep disorders, gastrointestinal problems, and intellectual disability. **Conclusions:** Accurate and early diagnosis of ASD, based on reliable clinical tools, is crucial for implementing effective therapeutic interventions. Equally important is the recognition and treatment of co-occurring conditions, which significantly impact the functioning and quality of life of individuals with ASD.

Keywords:

Autism Spectrum Disorder, diagnosis, ADOS-2, co-occurring conditions, neurodevelopment

Wprowadzenie

Zaburzenia ze spektrum autyzmu (ASD, *Autism Spectrum Disorder*) stanowią grupę złożonych, heterogenicznych zaburzeń o podłożu neurorozwojowym, których pierwsze symptomy obserwowane są zazwyczaj we wczesnym dzieciństwie. Zgodnie z najnowszą klasyfikacją Amerykańskiego Towarzystwa Psychiatrycznego, DSM-5 (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition*), kluczowe dla diagnozy są dwie sfery trudności: (A) utrwalone deficyty w komunikacji społecznej i interakcjach społecznych w różnych kontekstach oraz (B) ograniczone, powtarzalne wzorce zachowań, zainteresowań lub aktywności⁶⁶. Termin „spektrum” podkreśla ogromną różnorodność w nasileniu objawów, poziomie funkcjonowania intelektualnego oraz umiejętnościach językowych osób z ASD. Obejmuje on zarówno osoby z głęboką niepełnosprawnością intelektualną i brakiem mowy funkcjonalnej, jak i osoby o ponadprzeciętnym ilorazie inteligencji, posługujące się płynnie mową, lecz doświadczające subtelnych trudności w rozumieniu norm społecznych.

Historia rozumienia autyzmu jest stosunkowo krótka. Pojęcie to po raz pierwszy w kontekście dziecięcym opisali niemal jednocześnie, choć niezależnie od siebie, Leo Kanner w 1943 roku („autyzm wczesnodziecięcy”) oraz Hans Asperger w 1944 roku („psychopatia autystyczna”). Przez dekady ich opisy funkcjonowały jako odrębne jednostki diagnostyczne. Dopiero wprowadzenie klasyfikacji DSM-5 w 2013 roku połączyło różne podtypy (m.in. zaburzenie autystyczne, zespół Aspergera, dziecięce zaburzenie dezintegracyjne) w jedną, nadrzędną kategorię „zaburzeń ze spektrum autyzmu”, co lepiej oddaje ciągły, a nie kategoryalny charakter trudności⁶⁷.

Szacuje się, że ASD występuje u około jednego na 44–54 dzieci, z czterokrotnie częstszym rozpoznaniem u chłopców niż u dziewczynek, choć coraz więcej badań wskazuje, że u dziewcząt objawy mogą być maskowane lub przybierać inną, mniej typową formę, co prowadzi do niedodiagnozowania⁶⁸.

Etiologia ASD jest złożona i wieloczynnikowa. Obecnie uważa się, że kluczową rolę odgrywają czynniki genetyczne (wysoka odziedziczalność, liczne zidentyfikowane geny ryzyka) w interakcji z czynnikami środowiskowymi działającymi w okresie prenatalnym i okołoporodowym⁶⁹. Tezy łączące autyzm ze szczepieniami zostały wielokrotnie i jednoznacznie obalone w rygorystycznych badaniach naukowych na ogromnych populacjach⁷⁰.

Celem niniejszej pracy jest szczegółowe omówienie współczesnych standardów diagnozowania ASD oraz przedstawienie najczęściej występujących zaburzeń i chorób współistniejących, które mają

⁶⁶ American Psychiatric Association: *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, Fifth Edition. American Psychiatric Publishing, Arlington, VA, 2013.

⁶⁷ Lai M.C., Lombardo M.V., Baron-Cohen S.: *Autism*. *Lancet*, 2014; 383(9920): 896–910.

⁶⁸ Baio J., Wiggins L., Christensen D.L., et al.: *Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years – Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2014*. *MMWR Surveill Summ*, 2018; 67(6): 1–23.

⁶⁹ Tick B., Bolton P., Happé F., et al.: *Heritability of autism spectrum disorders: a meta-analysis of twin studies*. *J Child Psychol Psychiatry*, 2016; 57(5): 585–595.

⁷⁰ Taylor L.E., Swerdfeger A.L., Eslick G.D.: *Vaccines are not associated with autism: an evidence-based meta-analysis of case-control and cohort studies*. *Vaccine*, 2014; 32(29): 3623–3629.

fundamentalne znaczenie dla planowania kompleksowego wsparcia i poprawy jakości życia osób w spektrum autyzmu.

Manifestacja objawów w zależności od płci

Objawy ASD mogą manifestować się inaczej u dziewcząt i kobiet, co często prowadzi do niedodiagnozowania lub błędnych rozpoznań. Autyzm jest rzadziej diagnozowany u dziewcząt, czterokrotnie częściej jest diagnozowany u chłopców. Uważa się, że różnice te wynikają z kilku czynników:

- Maskowanie objawów. Dziewczęta i kobiety w spektrum często wykazują lepsze umiejętności naśladowania zachowań społecznych, co sprawia, że ich trudności są mniej widoczne.
- Specyficzne zainteresowania. Ograniczone i powtarzalne zainteresowania dziewcząt mogą być bardziej społecznie akceptowalne (np. zamiast katalogowania faktów o pociągach, mogą to być intensywne zainteresowania zwierzętami, celebrytami czy literaturą).
- Różnice w komunikacji. Dziewczęta w spektrum autyzmu mogą częściej inicjować kontakt społeczny i nawiązywać przyjaźnie, jednak mogą mieć trudności z utrzymywaniem relacji i rozumieniem subtelnych sygnałów społecznych.

Proces diagnostyczny w zaburzeniach ze spektrum autyzmu

Diagnoza ASD ma charakter wyłącznie kliniczny – nie istnieje żaden marker biologiczny (np. badanie krwi, neuroobrazowanie), który mógłby jednoznacznie potwierdzić lub wykluczyć autyzm. Proces diagnostyczny jest złożony, wieloetapowy i powinien być prowadzony przez interdyscyplinarny zespół specjalistów, w skład którego wchodzi najczęściej psychiatra dzieci i młodzieży, psycholog kliniczny, a często także pedagog specjalny i logopeda. Celem diagnozy jest nie tylko postawienie rozpoznania, ale także stworzenie szczegółowego profilu funkcjonowania danej osoby, co jest podstawą do zaplanowania indywidualnych oddziaływań terapeutycznych.

1. Badania przesiewowe

Pierwszym etapem jest najczęściej identyfikacja grupy ryzyka za pomocą narzędzi przesiewowych. Są one stosowane przez pediatrów, lekarzy rodzinnych lub w żłobkach i przedszkolach. Najpopularniejszym na świecie narzędziem do badania małych dzieci (między 16. a 30. miesiącem życia) jest M-CHAT-R/F (*Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised, with Follow-Up*)¹. Jest to kwestionariusz wypełniany przez

¹ Robins D.L., Casagrande K., Barton M., et al.: *Validation of the modified checklist for autism in toddlers, revised with follow-up (M-CHAT-R/F)*. Pediatrics, 2014; 133(1): 37–45.

rodzica, zawierający pytania o kluczowe dla rozwoju umiejętności, takie jak wskazywanie protodeklaratywne (palcem, by podzielić się z kimś zainteresowaniem), reakcja na imię, zabawa „na niby” czy podążanie za wzrokiem dorosłego. Pozytywny wynik badania przesiewowego nie jest diagnozą, a jedynie sygnałem do pilnego skierowania dziecka na pogłębioną, specjalistyczną ocenę diagnostyczną.

2. Kompleksowa ocena diagnostyczna – „złoty standard”

Za „złoty standard” w diagnostyce klinicznej ASD na świecie uznaje się połączenie dwóch narzędzi: standaryzowanej obserwacji zachowania dziecka oraz ustrukturyzowanego wywiadu z rodzicami/opiekunami².

- **Protokół Obserwacji do Diagnozowania Autyzmu, Wydanie 2**
(*ADOS-2, Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition*)

ADOS-2 jest półustrukturyzowaną, standaryzowaną oceną komunikacji, interakcji społecznych, zabawy oraz ograniczonych i powtarzalnych zachowań. Badanie prowadzone jest przez certyfikowanego diagnostę i polega na stworzeniu serii sytuacji (tzw. „prób”), które w naturalny sposób prowokują do określonych zachowań społecznych. Obserwator ocenia jakość i ilość tych zachowań, kodując je według precyzyjnych kryteriów. ADOS-2 składa się z pięciu modułów, dobieranych w zależności od wieku i poziomu rozwoju mowy badanej osoby – od małych dzieci nieposługujących się mową, po płynnie mówiących dorosłych. To narzędzie pozwala na bezpośrednią obserwację kluczowych dla spektrum autyzmu trudności w kontrolowanych, ale przypominających naturalne, warunkach⁷.

- **Wywiad do Diagnozy Autyzmu, Wydanie Zrewidowane**
(*ADI-R, Autism Diagnostic Interview-Revised*)

ADI-R to kompleksowy, ustrukturyzowany wywiad przeprowadzany z rodzicami lub głównymi opiekunami osoby badanej. Jego celem jest zebranie szczegółowych informacji na temat historii rozwoju dziecka, ze szczególnym uwzględnieniem zachowań kluczowych dla diagnozy ASD. Wywiad koncentruje się na trzech obszarach: (1) jakościowych nieprawidłowościach w interakcjach społecznych, (2) jakościowych nieprawidłowościach w komunikacji oraz (3) ograniczonych, powtarzalnych i stereotypowych wzorcach zachowań. Co istotne, ADI-R pozwala na ocenę zachowań, które występowały w przeszłości (szczególnie w kluczowym okresie 4–5 roku życia), a które mogą nie być już widoczne podczas krótkiej obserwacji w gabinecie. Stanowi zatem kluczowe uzupełnienie badania ADOS-2³.

² Lord C., Rutter M., DiLavore P.C., et al.: *Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition (ADOS-2) Manual (Part I): Modules 1-4*. Western Psychological Services, Torrance, CA, 2012.

³ Lord C., Rutter M., Le Couteur A.: *Autism Diagnostic Interview-Revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders*. J Autism Dev Disord, 1994; 24(5): 659–685.

Połączenie perspektywy z bezpośredniej obserwacji (ADOS-2) i szczegółowego wywiadu rozwojowego (ADI-R) pozwala na postawienie rzetelnej i trafnej diagnozy, minimalizując ryzyko pomyłki.

3. Badania uzupełniające i diagnostyka różnicowa

Proces diagnostyczny nie kończy się na zastosowaniu ADOS-2 i ADI-R. Konieczna jest szeroka ocena funkcjonowania, która obejmuje:

- **Badanie psychologiczne:** Ocena poziomu rozwoju intelektualnego za pomocą standaryzowanych testów inteligencji (np. skale Wechslera) jest kluczowa. Pozwala na stwierdzenie lub wykluczenie współwystępującej niepełnosprawności intelektualnej oraz na określenie mocnych i słabych stron profilu poznawczego pacjenta.
- **Badanie logopedyczne/neurologopedyczne:** Ocenia rozwój mowy czynnej i biernej, rozumienie języka, prozodię (melodię mowy), a także pragmatyczne aspekty użycia języka w kontekście społecznym, które są często zaburzone w ASD.
- **Ocena integracji sensorycznej:** Przeprowadzana przez terapeutę integracji sensorycznej, pozwala zidentyfikować nadwrażliwość (np. na dźwięki, dotyk, światło) lub niedowrażliwość sensoryczną, które są obecnie częścią kryteriów diagnostycznych ASD i znacząco wpływają na codzienne funkcjonowanie.
- **Badanie lekarskie:** Niezbędne jest przeprowadzenie wywiadu medycznego i badania fizykalnego przez pediatrę, neurologa dziecięcego lub psychiatrę. Celem jest wykluczenie innych schorzeń, które mogą dawać podobne objawy.
 - **Badanie słuchu:** fundamentalne, by wykluczyć, że brak reakcji na imię czy opóźnienie rozwoju mowy nie wynikają z niedosłuchu.
 - **Badania genetyczne:** Nie są rutynowo stosowane do diagnozy samego ASD, ale zaleca się je w przypadkach, gdy autyzm współwystępuje z niepełnosprawnością intelektualną, cechami dysmorfii lub objawami sugerującymi konkretny zespół genetyczny (np. zespół łamliwego chromosomu X, stwardnienie guzowate).
 - **Badanie EEG i neuroobrazowanie (MRI, TK):** Wykonywane są w przypadku podejrzenia współwystępowania padaczki (częstej w ASD) lub w diagnostyce różnicowej, jeśli objawy kliniczne wskazują na możliwość istnienia zmian strukturalnych w mózgu lub innych zaburzeń neurologicznych. Należy podkreślić, że nie istnieją zmiany w obrazie MRI charakterystyczne dla idiopatycznego ASD.

W diagnostyce różnicowej należy uwzględnić m.in. globalne opóźnienie rozwoju psychoruchowego, niepełnosprawność intelektualną bez ASD, zaburzenia rozwoju językowego, mutyzm wybiórczy, zaburzenia lękowe (zwłaszcza społeczne), ADHD, zaburzenia więzi czy schizofrenię o wczesnym początku.

4. Diagnoza i funkcjonowanie w dorosłości

Proces diagnozy ASD nie kończy się na wczesnym dzieciństwie. Coraz więcej osób dorosłych, które przez całe życie zmagają się z niezdiagnozowanymi trudnościami w interakcjach społecznych, szuka profesjonalnej oceny. U dorosłych objawy ASD mogą być bardziej subtelne, a pacjenci często wypracowują strategie maskowania, aby lepiej funkcjonować w społeczeństwie. Dlatego diagnoza opiera się na analizie historii życia, w tym wspomnień z dzieciństwa, oraz na aktualnym funkcjonowaniu. W diagnostyce dorosłych stosuje się te same narzędzia, co u dzieci, ale dostosowane do wieku i poziomu rozwoju mowy, takie jak ADOS-2 i ADI-R. Diagnoza w dorosłości otwiera drogę do lepszego zrozumienia siebie i swoich trudności, a także umożliwia dostęp do odpowiedniego wsparcia, np. terapii poznawczo-behawioralnej czy treningów umiejętności społecznych.

Tabela 1. Narzędzia diagnostyczne stosowane w procesie diagnozy ASD

Nazwa narzędzia (akronim)	Typ narzędzia	Opis i zastosowanie
<i>Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised, with Follow-Up</i> (M-CHAT-R/F)	Narzędzie przesiewowe	Kwestionariusz stosowany do identyfikacji grupy ryzyka u małych dzieci (16–30 miesięcy). Pytania dotyczą kluczowych umiejętności rozwojowych, takich jak zabawa „na niby” czy reakcja na imię
Protokół obserwacji do diagnozowania autyzmu, wydanie 2 (ADOS-2)	Diagnoza kliniczna („złoty standard”) – obserwacja	Półstrukturyzowana, standaryzowana obserwacja i ocena komunikacji, interakcji społecznych, zabawy oraz powtarzalnych zachowań. Prowadzona przez certyfikowanego diagnostę w formie prowokowanych prób społecznych
Wywiad do diagnozy autyzmu, wydanie zrewidowane (ADI-R)	Diagnoza kliniczna („złoty standard”) – wywiad	Kompleksowy, ustrukturyzowany wywiad z rodzicami/opiekunami. Służy zebraniu szczegółowych informacji na temat historii rozwoju i zachowań kluczowych dla diagnozy ASD
<i>Social Communication Questionnaire</i> (SCQ)	Narzędzie przesiewowe	Kwestionariusz przesiewowy dla rodziców/opiekunów, stosowany do oceny trudności w komunikacji społecznej; wykorzystywany m.in. w badaniach epidemiologicznych
Skale inteligencji Wechslera	Ocena uzupełniająca – badanie psychologiczne	Standaryzowane testy do oceny poziomu rozwoju intelektualnego (ilorazu inteligencji). Pomagają w diagnostyce różnicowej i określaniu profilu poznawczego.

Źródło: opracowanie własne

Choroby i zaburzenia współistniejące z ASD

Autyzm rzadko występuje w izolacji. Szacuje się, że u ponad 70% osób z ASD diagnozuje się co najmniej jedno współistniejące zaburzenie psychiczne, a u 40% – co najmniej dwa⁴. Rozpoznanie i leczenie tych chorób jest równie ważne, co terapia samego autyzmu, ponieważ często to one w największym stopniu obniżają jakość życia i powodują dodatkowe trudności w funkcjonowaniu.

1. Zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (ADHD)

ADHD jest najczęstszym zaburzeniem współwystępującym z ASD. Badania wskazują, że od 30% do nawet 70% osób z autyzmem spełnia również kryteria diagnostyczne ADHD⁵. Przed publikacją DSM-5 jednoczesna diagnoza obu zaburzeń nie była możliwa, co nie odzwierciedlało realiów klinicznych. Objawy obu zaburzeń mogą się nakładać (np. trudności z koncentracją, impulsywność), ale też wzajemnie modyfikować. U osoby z ASD i ADHD trudności w interakcjach społecznych mogą wynikać nie tylko z deficytów teorii umysłu, ale także z impulsywności i trudności w hamowaniu nieadekwatnych reakcji. Leczenie farmakologiczne ADHD (leki stymulujące lub atomoksetyna) u osób z ASD jest często skuteczne, ale wymaga ostrożności ze względu na większe ryzyko działań niepożądanych, takich jak drażliwość czy nasilenie stereotypii.

2. Zaburzenia lękowe

Są one niezwykle powszechne w populacji osób z ASD – szacuje się ich występowanie na około 40%⁹. Trudności w rozumieniu i przewidywaniu sytuacji społecznych, problemy z elastycznym myśleniem oraz nadwrażliwość sensoryczna sprawiają, że świat jawi się jako chaotyczny i zagrażający. Najczęściej diagnozuje się fobię społeczną, lęk uogólniony, fobie specyficzne oraz zaburzenie obsesyjno-kompulsyjne (OCD). Lęk może manifestować się w sposób nietypowy, np. poprzez nasilenie zachowań stereotypowych, agresję, samouszkodzenia lub całkowite wycofanie. Terapia poznawczo-behawioralna (CBT), dostosowana do specyfiki myślenia osób z ASD (np. bardziej konkretna, z wykorzystaniem wsparcia wizualnego), jest uznaną metodą leczenia zaburzeń lękowych w tej grupie.

3. Depresja

Ryzyko wystąpienia depresji u osób z ASD jest znacznie wyższe niż w populacji ogólnej, zwłaszcza w okresie dojrzewania i w dorosłości. Świadomość własnej inności, trudności w nawiązywaniu relacji

⁴ Simonoff E., Pickles A., Charman T., et al.: *Psychiatric disorders in children with autism spectrum disorders: prevalence, comorbidity, and associated factors in a population-derived sample*. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry, 2008; 47(8): 921–929.

⁵ Antshel K.M., Russo N.: *Autism Spectrum Disorders and ADHD: Overlapping and Differentiating Features*. – in Goldstein S., Naglieri J.A. (eds.): *Handbook of Executive Functioning*. Springer, New York, 2014; 191–213.

rówieśniczych, doświadczanie odrzucenia i nękania (bullying) są poważnymi czynnikami ryzyka. Objawy depresji mogą być trudne do wychwycenia – apatia może być mylona z wycofaniem typowym dla autyzmu, a drażliwość i wybuchy złości mogą być głównym symptomem obniżonego nastroju. Uważna obserwacja zmian w zachowaniu, utraty zainteresowań (nawet tych specjalistycznych), zmian apetytu i snu jest kluczowa dla postawienia diagnozy.

4. Padaczka (epilepsja)

Związek między ASD a padaczką jest dobrze udokumentowany. Częstość występowania padaczki w populacji osób z ASD wynosi od 5% do nawet 46%, w porównaniu do ok. 1% w populacji ogólnej⁶. Ryzyko jest najwyższe u osób z współwystępującą niepełnosprawnością intelektualną oraz u kobiet. Napady padaczkowe mogą pojawić się w każdym wieku, ale obserwuje się dwa szczyty zachorowań: we wczesnym dzieciństwie i w okresie dojrzewania. Czasem subtelne napady (np. napady nieświadomości, miokloniczne) mogą być mylone ze stereotypiami lub „zawieszaniem się” typowym dla autyzmu, dlatego każda nagła zmiana w zachowaniu lub regres w funkcjonowaniu powinna skłonić do diagnostyki neurologicznej, w tym badania EEG.

5. Niepełnosprawność intelektualna

Dane dotyczące współwystępowania niepełnosprawności intelektualnej (NI) z ASD ewoluowały w czasie. Starsze badania sugerowały, że dotyczy ona większości osób z autyzmem. Nowsze dane, uwzględniające osoby z łagodniejszymi objawami (dawniej zespół Aspergera), wskazują, że NI dotyczy około 30–35% osób z ASD. Kolejne 20–25% funkcjonuje w strefie granicznej inteligencji, a pozostali w normie intelektualnej lub powyżej³. Ocena ilorazu inteligencji jest niezbędnym elementem diagnozy, ponieważ obecność NI znacząco wpływa na dobór metod terapeutycznych i rokowanie.

6. Zaburzenia snu

Problemy ze snem dotyczą od 50% do 80% dzieci i dorosłych z ASD⁷. Najczęściej są to trudności z zasypianiem, częste nocne wybudzenia, wczesne wstawanie oraz nieregularny rytm snu i czuwania. Przyczyny mogą być złożone: od lęku, przez problemy z regulacją wydzielania melatoniny, po nadwrażliwość sensoryczną, która utrudnia wyciszenie się. Przewlekłe problemy ze snem nasilają trudności behawioralne w ciągu dnia, takie jak drażliwość, hiperaktywność i problemy z koncentracją.

7. Problemy gastroenterologiczne

⁶ Besag F.M.C.: *Epilepsy in patients with autism spectrum disorders*. Eur J Paediatr Neurol, 2018; 22(2): 278–284.

⁷ Cohen S., Conduit R., Lockley S.W., et al.: *The relationship between sleep and behavior in autism spectrum disorder (ASD): a review*. J Neurodev Disord, 2014; 6(1): 44.

Osoby z ASD znacznie częściej niż populacja ogólna zgłaszają dolegliwości ze strony układu pokarmowego, takie jak przewlekłe zaparcia, biegunki, bóle brzucha czy refluks żołądkowo-przełykowy. Związek ten nie jest do końca wyjaśniony, ale hipotezy obejmują stres, wybiórczość pokarmową prowadzącą do niedoborowej diety oraz potencjalne różnice w mikrobiocie jelitowej⁸. Dolegliwości somatyczne mogą być przyczyną trudnych zachowań, zwłaszcza u osób niemówiących, które nie potrafią zakomunikować bólu w inny sposób.

Wnioski

Zaburzenia ze spektrum autyzmu są złożonym i wielowymiarowym wyzwaniem diagnostycznym i terapeutycznym. Współczesne podejście, oparte na koncepcji spektrum i ustandaryzowanych, rzetelnych narzędziach klinicznych, takich jak ADOS-2 i ADI-R, pozwala na coraz trafniejsze i wcześniejsze rozpoznawanie ASD. Wczesna diagnoza jest fundamentem dla wdrożenia intensywnych, zindywidualizowanych programów terapeutycznych, które mogą znacząco poprawić rozwój i funkcjonowanie dziecka. Interwencje terapeutyczne i wsparcie powinny być zindywidualizowane i wielokierunkowe, uwzględniając potrzeby danej osoby. Do kluczowych metod należą: terapia poznawczo-behawioralna (CBT), która jest dostosowana do potrzeb osób w spektrum, koncentruje się na zmianie nieefektywnych wzorców myślenia i zachowania. Jest szczególnie skuteczna w leczeniu współwystępujących zaburzeń, takich jak lęk czy depresja. W terapii osób z autyzmem często stosuje się wsparcie wizualne, aby ułatwić zrozumienie abstrakcyjnych koncepcji; trening umiejętności społecznych (TUS), który pomaga w nauce rozumienia i stosowania zasad społecznych, radzenia sobie w różnych sytuacjach komunikacyjnych oraz nawiązywaniu i utrzymywaniu relacji z rówieśnikami oraz wsparcie w edukacji i na rynku pracy. W zależności od poziomu funkcjonowania, osoby z ASD mogą korzystać z pomocy pedagogów specjalnych, asystentów cienia czy specjalistów ds. integracji zawodowej. Odpowiednie wsparcie w szkole lub w miejscu pracy, takie jak elastyczne godziny pracy, ustrukturyzowane środowisko czy dostosowanie komunikacji, może znacząco poprawić jakość życia. Jednakże, perspektywa kliniczna nie może ograniczać się jedynie do kluczowych objawów autyzmu. Jak wykazano w niniejszym artykule, ASD niezwykle często współwystępuje z szeregiem innych zaburzeń i chorób, takich jak ADHD, zaburzenia lękowe, depresja czy padaczka. Ich identyfikacja i leczenie są równie istotne, gdyż często to one stanowią główne źródło cierpienia i barier w codziennym życiu osób z autyzmem i ich rodzin. Kompleksowe podejście, uwzględniające zarówno specyfikę neurorozwojową ASD, jak i jego medyczne i psychiatryczne powikłania, jest warunkiem koniecznym do zapewnienia osobom w spektrum autyzmu pełnego wsparcia i możliwości realizacji swojego potencjału.

⁸ Chaidez V., Kuelbs C., Magaña S.: *Gastrointestinal problems in children with autism, developmental delays or typical development*. J Autism Dev Disord, 2014; 44(5): 1117–1127.

Piśmiennictwo

1. American Psychiatric Association: *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, Fifth Edition. American Psychiatric Publishing, Arlington, VA, 2013.
2. Lai M.C., Lombardo M.V., Baron-Cohen S.: *Autism*. Lancet, 2014; 383(9920): 896–910.
3. Baio J., Wiggins L., Christensen D.L., et al.: *Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years* — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2014. MMWR Surveill Summ, 2018; 67(6): 1–23.
4. Tick B., Bolton P., Happé F., et al.: *Heritability of autism spectrum disorders: a meta-analysis of twin studies*. J Child Psychol Psychiatry, 2016; 57(5): 585–595.
5. Taylor L.E., Swerdfeger A.L., Eslick G.D.: *Vaccines are not associated with autism: an evidence-based meta-analysis of case-control and cohort studies*. Vaccine, 2014; 32(29): 3623–3629.
6. Robins D.L., Casagrande K., Barton M., et al.: *Validation of the modified checklist for autism in toddlers, revised with follow-up (M-CHAT-R/F)*. Pediatrics, 2014; 133(1): 37–45.
7. Lord C., Rutter M., DiLavore P.C., et al.: *Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition (ADOS-2) Manual (Part I): Modules 1-4*. Western Psychological Services, Torrance, CA, 2012.
8. Lord C., Rutter M., Le Couteur A.: *Autism Diagnostic Interview-Revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders*. J Autism Dev Disord, 1994; 24(5): 659–685.
9. Simonoff E., Pickles A., Charman T., et al.: *Psychiatric disorders in children with autism spectrum disorders: prevalence, comorbidity, and associated factors in a population-derived sample*. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry, 2008; 47(8): 921–929.
10. Antshel K.M., Russo N.: *Autism Spectrum Disorders and ADHD: Overlapping and Differentiating Features*. – in Goldstein S., Naglieri J.A. (eds.): *Handbook of Executive Functioning*. Springer, New York, 2014; 191–213.
11. Besag F.M.C.: *Epilepsy in patients with autism spectrum disorders*. Eur J Paediatr Neurol, 2018; 22(2): 278–284.
12. Cohen S., Conduit R., Lockley S.W., et al.: *The relationship between sleep and behavior in autism spectrum disorder (ASD): a review*. J Neurodev Disord, 2014; 6(1): 44.
13. Chaidez V., Kuelbs C., Magaña S.: *Gastrointestinal problems in children with autism, developmental delays or typical development*. J Autism Dev Disord, 2014; 44(5): 1117–1127.