

Pervazivní vývojové poruchy
Dětský artismus, Aspergerův syndrom, Rettův syndrom, Hellerův syndrom (Etiologie, symptomy a projevy, průběh a prognóza)

Dětský artismus byl poprvé popsán americkým psychiatrem L. Kannerem v roce 1943. nazval ho „raný infantilní autismus“. V literatuře i v běžné praxi se proto můžeme setkat s termínem Kannerův autismus.

Poté 20 let převládal názor, že autismus je důsledek chybné, citově chladné rodinné výchovy. V klasifikačním systému řazen až do 80.let mezi schizofrenní poruchy s časným začátkem

Termín **pervazivní vývojová porucha** se objevil až v DSM-III, 1980 jako „narušení vývoje mnohočetných základních psychologických funkcí.“

Do MKN-10 zařazena až v 10.revizi, u nás platné od roku 1993.

MKN-10 řadí mezi pervazivní vývojové poruchy/spektrum auti.poruch/ autistické kontinuum:

- Dětský autismus (F84.0)**
- Atypický autismus (F84.1)**
- Rettův syndrom (F84.2)**
- Jinou dezintegrační poruchu v dětství -Hellerův syndrom (F84.3)**
- Hyperaktivní por. sdruženou s MR a stereotypními pohyby (F84.4)**
- Aspergerův syndrom (F84.5)**
- Jiné pervazivní poruchy (F84.8)**
- Pervazivní poruchy nespecifikované (F84.9)**

Termín pervazivní znamená v doslovném překladu pronikavý, vším pronikající. Reflektuje v sobě trvalost projevů, postižení většího počtu psychických funkcí (na rozdíl od specifických vývojových poruch) a výskyt symptomů, které jsou kvalitativně odlišné od normálního vývoje. Zařazení dětského autismu mezi vývojové poruchy zdůrazňuje vývojové postižení, odlišuje dětský autismus především od schizofrenie.

Epidemiologie:

5-10 případů / 10 000dětí, s *častějším výskytem u chlapců*

Poměr výskytu u chlapců a dívek (4-5:1)

Rettův syndrom pouze u žen: 6-7/100 000 dívek.

3/4 v kombinaci s MR, 1/4-1/3 má epilepsii, 2/3 lidí s A zůstanou trvale závislí na péči okolí, ale i 20, 30 a více letí lidé s A se mohou zlepšovat a získávat nové dovednosti.

Etiopatogeneze:

Není dosud plně objasněna. *Porucha má neurobiologický základ- raná porucha vývoje mozku.* Nejvíce info o **dětském autismu** (nejsilnější genetická komponenta) – konkordance u monozygotních dvojčat 95%. Genetický faktor je nesporný, ale způsob dědičnosti není zatím

zřejmý. Nejpravděpodobněji je uváděna vazba na 7.a16. X chromozom. Biochemické nálezy poukazují roli patologického serotoninergního systému nebo dysfunkci endogenních opioidů. Etiopatogeneze u dalších PVP není známa. Biochemické nálezy ukazují roli serotoninu (hyperserotoninemie) v mechanismu patogeneze.

Aspergerův syndrom zřejmě podobnou etiopatogenezi jako autismus.

Rettův syndrom má genetickou příčinu (1999 lokalizován gen na dlouhém raménku X chromozómu).

Terapie:

Symptomatická, není známa cílená léčba jádrových příznaků (= narušení komunikace a sociální interakce) → primární jsou speciálně pedagogické metody. Farmakologicky lze úspěšně léčit jen behaviorální poruchy (agresivita, stereotypie, rituály), poruchy spánku a poruchy emotivity (anxieta, depresivní rozlady). U pacientů s komorbiditou epilepsie podáváme epileptika.

Klasifikace:

Dětský autismus (F84.0)

Charakterizován tzv. triádou postižení v oblasti:

- 1) kvalitativní narušení sociální interakce
- 2) narušená komunikace a hra
- 3) omezené, stereotypní chování a zájmy

Asi 2/3 autistů handicapování i v dospělosti, jen 5-20% vysoce funkčních autistů (bez MR) schopno alespoň částečné samostatnosti.

Diagnostická kritéria MKN-10:

- A. Abnormální nebo narušený vývoj je patrný před 3. rokem života, a to nejméně v jedné následující oblasti:
 1. receptivní nebo expresivní řeč užívaná v sociální komunikaci
 2. vývoj selektivních sociálních vazeb nebo reciproční sociální interakce
 3. funkční nebo symbolická hra
- B. Celkem musí být přítomno nejméně 6 symptomů uvedených pod bodem 1-3, přičemž nejméně 2 z bodu 1, nejméně 1 z bodu 2, a nejméně 1 z bodu 3.
1. Kvalitativní abnormality v reciproční sociální interakci se projevují nejméně ve dvou ze čtyř následujících oblastí:
 - Neschopnost přiměřeně používat pohledu z očí do očí, výrazu tváře, postoje těla a gest k sociální interakci.
 - Neschopnost rozvíjet vztahy s vrstevníky, vzájemní sdílení zájmů, aktivit a emocí.
 - Nedostatek sociálně emoční reciprocity – narušená nebo odlišná reakce na emoce jiných lidí, nedostatečně přizpůsobivé chování sociálnímu kontextu nebo slabá integrace sociálního, emočního a komunikativního chování.
 - Chybí spontánní snaha o zábavu, zájmy nebo aktivity s jinými lidmi (ukazovat hračky, upozorňovat na něco).

2. Kvalitativní abnormity v komunikaci jsou zřejmé alespoň v jedné z následujících oblastí:

- Rozvoj mluvené řeči je opožděn nebo úplně chybí a není snaha tento nedostatek kompenzovat používáním gest nebo výrazem tváře jako alternativního způsobu komunikace.
- Relativní neschopnost začít nebo udržet konverzaci, kde je potřeba recipročně reagovat na komunikaci jiné osoby.
- Stereotypní a opakující se používání jazyka nebo idiosynkratické užívání slov a frází.
- Nedostatek různých spontánních her „jako by“ nebo v mládí společenských her.

3. Omezené, opakující se a stereotypní vzorce chování, zájmů a aktivit se projevují alespoň v jedné z následujících oblastí:

- Stále zabývajících se jedním nebo více stereotypními a omezenými zájmy, které jsou abnormální co do obsahu nebo zaměření, nebo jedním nebo více zájmy, které jsou abnormální ve své intenzitě a přesně vymezeném druhu, i když ne v obsahu a zaměření.
- Zdánlivě kompulzivní lpění na specifických, nefunkčních rutinách nebo rituálech.
- Stereotypní a opakující se motorické manýry částí těla nebo komplexní pohyby celého těla.
- Zájem o části předmětů nebo nefunkční prvky hraček (vůně, omak, hluk, vibrace)

C. Klinický obraz nelze přičíst:

- jiným pervazivním vývoj. poruchám
- specifické vývoj. poruše receptivní řeči (F80.2) se sekundárními sociálně emočními problémy
- reaktivní poruše vztahů (F94.1)
- dezinhibičnímu typu náklonnosti (F94.2)
- mentální retardaci (F70-F72) s nějakou přidruženou poruchou emocí a chování
- schizofrenii (F20) s neobvykle časným vznikem
- Rettově syndromu (F84.2)

diferenciální diagnostika – MR, schizofrenie, poruchy řeči, emotivity...

Terapie:

Symptomatická – ovlivňování příznaků speciálně pedagog. metodami.

Farmakologicky lze úspěšně ovlivnit behaviorální poruchy – agresivitu, stereotypie, rituály, poruchy emotivity a spánku.

Atypický autismus (F84.1)

Tuto kategorii použijeme je-li nástup po 3. roce života nebo nesplňuje –li minimum diagnostických kritérií pro dětský autismus dle MKN 10. Dysharmonický schizoidní vývoj, intelekt. předpoklady větší, i vazba a kontakt se snadněji vytváří

Rettův syndrom (F84.2)

poprvé popsán 1965

výskyt:

- pouze u žen, odhad 6-7/ 100 000 dívek
- do 7. – 24. měsíce života vývoj normální, pak najednou, jako by se zarazil, najednou jako by dítě šlo nazpátek, porušovalo nezvratnost vývoje – něco jiného, když se to objeví ve třech letech nebo dřív...
- začne ztrácet řeč, pak motorické dovednosti, co už umělo vzít do ruky apod. se náhle ztrácí, dochází také ke zpomalení růstu hlavy – kompetence neurologie, v posledních fázích – učil se, že to končí smrtí; hyperventilace (vzrušené silné dýchání), kývavé pohyby trupu, kroucení rukou, údajně končí letálně velmi brzo (5 let, i dříve)
- obzvláště strašné – sociální vazby nejsou narušeny – to emoční zůstává, není narušena emocionalita
- celý vývoj jde jakoby zpět ke svým kořenům, ale emoce zůstávají → o to strašnější pro to okolí
- dnes jsou možná odborníci střízlivější, ví víc, snad nějaký pokrok, ale neví se (včasná diagnostika...)

příčina:

genetická, nedávno lokalizován gen v oblasti dlouhého raménka X chromozomu, dnes již možné genetické testování, v důsledku genetické odchylky dochází k poruše látkové tvorby nutné pro stimulaci mozkových oblastí nutných pro rozvoj senzorických fcí

příznaky:

- normální časný vývoj až do 5. měsíce, následuje ztráta řeči, manuálních dovedností (účelného používání ruky), zpomalení růstu hlavy
- kroutivé, svíravé, tleskavé pohyby rukou, někdy připomínající pohyby při mytí
- problémy s dechem – nepravidelné dýchání v bdělém stavu – epizody hyperventilace, apnoe a zadržování dechu
- vyvíjí se skolioza nebo kyfoskolióza
- patologické EEG, až u 75% výskyt epilepsie, nejčastěji okolo 4 roku života

diagnostická kritéria dle MKN 10:

- normální psychomotorický vývoj do 5 měsíců, normální obvod hlavy při narození
- zpomalení růstu hlavy mezi 5 měsíci – 4 lety
- ztráta funkčních manuálních dovedností mezi 5- 30 měsíci
- postižena expresivní i receptivní řeč, psychomotorická retardace
- stereotypní pohyby rukou kolem střední osy (mycí pohyby)

vývoj – popisován modelem 4 stadií:

1. stádium časně stagnace (6 měsíc – 1,5 roku)
2. rychlá vývojová regrese (1-2 rok se objevuje, trvá 13-19 měsíců)
3. pseudostacionární stádium – poprvé se objevuje ve 3-4 letech, ale může persistovat až desetiletí
4. stádium pozdní motorické degenerace – školní věk, adolescence

životní adaptace a prognóza: prognóza je horší, než u DA, ve 4. stadiu nemoc končí invaliditou, imobilitou, zvýšená frekvence k náhlé smrti

Jiná dezintegrační poruchu v dětství -Hellerův syndrom (F84.3)

- dříve známa pod názvem infantilní demence, Hellerův syndrom, desintegrační psychóza
- poprvé popsána v roce 1908, velmi vzácná porucha – do roku 1999 popsáno v literatuře jen 126 případů
- neznámá příčina poruchy (dle Vágnerové), jedná se o rannou demenci
- spíše u chlapců, podobné Rettovu syndromu, ale chybí emocionálnost, demence, přestane se vyvíjet, dojde k rozpadu řeči, poruchám emocí, myšlen. asociací, nakonec neumí ani chodit
→ vývoj jde zpět, během roka – dvou konec
- rozpad motor. dovedností, řeči, soc. vazeb

příznaky:

- normální, nenápadný vývoj do 2 let, nástup nemoci okolo 3-4 roku, zpočátku normální vývoj (do 2 let) je následován rychlou ztrátou dříve získaných dovedností (před 10. rokem), začátek poruchy mezi 3. a 4. rokem
- celková ztráta zájmu o předměty a okolí
- hlavní příznak = ztráta dříve získaných dovedností, především řeči, dochází k nim uniformně během 6-9 měsíců od začátku poruchy někteří autoři odhalili vyšší výskyt EEG abnormit oproti DA – 54% versus 19%
- oproti DA začíná průměrně později – ve 3,76 letech, začátek je více akutní než plíživý
- v 50% bylo možné identifikovat potenciální faktory – epileptický záchvat, horečka, očkování
- často více mentálně retardováni průměrné IQ 34, oproti DA- 58, častější výskyt agrese

diagnostická kritéria dle MKN 10:

- normální psychomotorický vývoj do 2 let – především normální komunikace, hra a adaptační chování
- na začátku poruchy definitivní ztráta nabytých schopností alespoň ve dvou oblastech: expresivní, receptivní řeč, hra, sociální dovednosti, kontrola mikce a defekace, motorické dovednosti
- kvalitativně abnormální sociální fungování nejméně ve dvou oblastech: sociální interakce, komunikace, stereotypní vzorce chování, zájmů a aktivit, ztráta zájmu o předměty a okolí

pro diagnózu dětské dezintegrační poruchy, je třeba splnit tyto dva body:

- 1) významná ztráta dosažených dovedností alespoň ve dvou oblastech – řeč, hra, sociální dovednosti, ovládání vyměšování
- 2) postižení alespoň ve dvou oblastech triády autismu

prognóza:

- horší než u DA, většina postižených zůstane těžce mentálně retardována

Hyperaktivní por. sdruženou s MR a stereotypními pohyby (F84.4)

- porucha uváděna pouze v MKN-10, DSM-IV ji neuznává
- porucha sdružující hyperaktivní syndrom (nereagující na stimulancia), mentální retardaci s IQ pod 50, stereotypní pohyby se sebepoškozováním
- v adolescenci dochází k vystřídání hyperaktivity hypoaktivitou – u pravé hyperkinetické poruchy toto není obvyklé

- nevyskytuje se sociální narušení autistického typu
- často u Tourettova syndromu

Aspergerův syndrom (F84.5)

příznaky:

- intelektové schopnosti: nelze diagnostikovat u dětí s nižším IQ než 70, pacienti s AS mají obecně vyšší celkové IQ skóre a vyšší verbální IQ, než pacienti s HFA
- řeč: řečové schopnosti intaktní, řeč je správná, ale nápadná – typické nápadnosti: šroubovanost ve vyprávění, egocentrický komunikační styl, preference dlouhých monologů na témata, která zajímají jen dotyčného, obtížnost v navázání vzájemné konverzace z vývojového hlediska – nevyskytuje se opoždění řeči před 3. rokem (x od autismu) důsledek z praxe – většina klientů se dostane k psychiatrovi až po 7. roce (nápadnosti v řeči – ve škole)
- sociální fungování – odpovídá sociálnímu narušení obdobně jako u autistů, ale děti s AS jsou sice izolovány, nicméně jsou si této izolace vědomy – izolují se z důvodu, že neumí navazovat kontakty (ne, že by jim nechyběly) a z tohoto důvodu jsou frustrováni, Vágnerová uvádí zvýšený počet depresí a suicidálního chování zájmy a koníčky – neodpovídají věku, bývají více propracované, než u DA, často shromažďují informace o nějakém problému (př. seznam pasažérů na Titaniku...malí profesori, ale neumí sdílet zájem s ostatními)
- motorická neobratnost – je hlavním dg. vodítkem, zejména u mladších dětí – problémy s rovnováhou, abnormality chůze a pohybové imitace, motorické nápadnosti

diagnostická kritéria dle MKN 10:

- nepřítomnost celkového opoždění mluveného a receptivního jazyka /dítě užívá slova do dvou let
- schopnost adaptace, pomoci si sám, zájem o okolí je do 3 let na normální úrovni
- kvalitativní narušení sociální interakce – kritéria stejná jako pro autismus (pohled z očí do očí, emoční reciprocita, navazování vztahů...)
- neobvyklé zájmy, stereotypní vzorce chování a aktivit

životní adaptace a prognóza:

děti s AS jsou později detekovány a tedy i později diagnostikovány, průměrně v 11 letech, oproti DA – v 5 letech, nejsou výjimkou případy dg až v dospělosti

prognóza – považována za lepší, než u DA, ale na druhou stranu – díky pozdní dg jsou do té doby často chybně vedeni i pod jinými dg – např. atypická schizofrenie, schizoidní porucha osobnosti

obecně

- dříve pod názvem autistická psychopatie (zavedl Hans Asperger)
- podle odborníků se těžko odlišuje od vysoce funkčního autismu /HFA/
- říká se, že se jedná o verzi dětského autismu ohraničeného pravou hemisférou
- hlavním znakem je disharmonický vývoj osobnosti s převažující poruchou v oblasti sociální interakce a komunikace, není narušena inteligence a vývoj řeči (x od DA)
- porucha sociální interakce spojená s omezeným, stereotypním a opakujícím se repertoárem zájmů a činností.
- může být variantou autismu. Nejlépe se diagnostikuje porovnáním s vysoce funkčním dětským autismem.

- intaktní řeč a nápadná motorická neobratnost, chybí stereotypie → diferenciální diagnostika: před 3. rokem chybí pro autismus typické opoždění řeči a stereotypie
- tito pacienti méně nápadní → později diagnostikováni
- není ale narušen vývoj řeči ani inteligence – rozdíl od dětského autismu
- **příčiny** – asi stejné jako u dětského a., dosud nejednoznačné, kombinace několika faktorů – dědičnost, onemocnění, změny v mozku (fční, morfologické); často epilepsie (16 – 40 %)
- vnější soc. faktory (chování rodičů) nemají pro vznik a. větší význam – dříve se považovalo že jo
- hrubé odhady – více než 1,5% lidí, že převyšuje výskyt poruch autist. spektra, více u kluků; často uniknou pozornosti díky inteligenci → poruchy pozornosti
- není pevně zakotven mezi odborníky, diagnostika složitá → může být léta neodhalen, třeba až deprese → správná diagnóza
- **spojení s jinými poruchami** – psychické i fyzické, MR (50 – 80%), epilepsie (asi 30), (2/3) poruchy aktivity a pozornosti, v dospívání depresivní stavy, obsedantně-komp. porucha, až stavy hraničící s psychózou, nutkavé sebezraňování, asi 2/3 poruchy chování ve formě agresivity, opoždění grafomotoriky, dysgrafické potíže, SPU
- **1944 objevil Hans Asperger – syndrom „malých profesorů“** – často neobvyklé intelektově náročné zájmy, pojmen. Lornou Wingovou až 1981 – nedostatek empatie, jednoduchá jednostr. interakce, omez. schopnost přátelství, pedantsky přesná řeč, hluboký zájem o specif. jevy, nepřir. pozice...
- údajně rozšířenější, lze vyslovit i u dětí, kde nikdo nevyslovil domněnku, že by mohly být autistické
- **pojem „malí profesori“** docela výstižný – rodiče přijdou, že mají geniální dítě; řeč bývá až hypertrofovaná, obrovská slovní zásoba, ale neartikulate, profesorské chladné povídání bez emocí, neverbality – napadne nás, že podivín se zvláštním intelektem
- → oddělení od ost. poruch – často přiřazován k autismu; rozdíl – nejvíce překvapuje řeč, rozsáhlá, gramaticky přesná, až zvláštní slovní spojená, u malého dítěte nevyvolává při prvním kontaktu pocit anomálie, ale spíše geniality
- strašná motorická nešikovnost – velice nápadná, až bizarní motorika – 8leté dítě chodí jako puberták na ixtou – nerozvinutá, narušená motorika, promítá se do psaní
- konkrétní rovina – v někt. profesích slušné uplatnění, vždy rovina jakéhosi konkrétní, nelze čekat velké abstrakce; vhodná profese – kde je třeba více vědomostí – jízdni řády – umí hledat, rychle si pamatuje, ale sociální nevyzrállost → neměl by moc komunikovat s lidmi, spíše mechanické; kognice, z hlediska absolvování školy problémy nejsou, spíše sociální, dospělý, suchý přístup k tomu, podivín, fluidní kreativní inteligence... – asi chybí
- zvířata – evidence, živočišné druhy, velké zájmy a vědomosti, třeba mu to vydrží 3 roky, potom vývojová řada embéček
- ze všech těchto poruch nejúnosnější, nejsnesitelnější pro okolí
- **odlišení od dětského autismu** – u Asp. vývojově by se nemělo vyskytnout opoždění vývoje řeči před 3. rokem, neměl by být diag. u pac. s IQ pod 70, nápadná motorická neobratnost, nevyskytují se motorické stereotypy
- **projevy** – soc. vztahy, kom., nedostatek představivosti, tvořivosti, obliba rutinní činnosti, intelektově dobré, některé výrazně nadané

- **verbální projev** monotónní, pedant. správný (mluví jako slovník), mluví často plynule, dostatečná slovní zásoba, nevšímají si rcí ostatních, nezáměr; řeč chudá na tóny, rytmus, melodii, někdy neuvěřitelně pečlivě přízvuky skoro všude
- výroky druhých berou vždy doslovně → špatně chápají humor, ironii, nadsázku
- tendence k poznámkám, které nesouvisí s dosavadní komunikací, skákání do řeči, paralelně s druhými vlastní hovor, neodhadnou vhodnou chvíli začít mluvit
- nereagují na soc. signály – oční kontakt, úsměv, chybí empatie, interpretace gest, mimiky, očního kontaktu
- **soc. vztahy:** nenavazuje vztahy k lidem, nediferencuje – jen co je obvyklé a co nové, neschopnost projevit emoč. stav, rozpoznat ho u druhého, do kolektivu vrestevníků s obtížemi – samotáři, nepřijímány, nechápou význam mezilid. vztahů, chovají se k lidem stejně jako k věcem
- nerozumí smyslu soc. sit. → neví jako chování teď vhodné; někdy neumí přijímat cit. projevy, lhostejné a nepříjemné jsou jim poz. i neg. reakce
- **kognitivní postižení:** neschopnost porozumět významu podnětů a standardně je interpretovat, nedovedou plánovat, anticipovat, porozumět úvahám jiných, důvody jejich jednání, typická vynikající dlouhodobá paměť, rozsáhlé znalosti fakt
- problém s abstraktním myšlením; představivost rozvinutá, fantazijní svět v mozku → neorientují se v realitě, potíže s pružností myšlení – přesně nalinkovaný zp., nepřizpůsobivost změnám, zvláštní zájmy – dopravní prostředky, zvířata, vědní oblasti – rel. pomíjivé, ne celoživotní, pokud ano → vešk. čas, o ničem jiném nemluví, fantazie, tvořivost, někdy začnou studovat nebo i uplatnění v práci
- neradi změny, rádi rutinní činnosti
- **péče** – komplexní péče, spolupráce pediatra, sppg, neurologa, psychologa, psychiatra, výchovně vzdělávací proces mnohem náročnější na čas, prostor, metody, pomůcky
- edukativní programy založené na vizualizaci konstrukcí – program TEACH, dle Vítkové – důraz na individuální přístup, strukturované učení a vizuální podpora → základní metodické pilíře
- KBT, ter. práce s rodinou, aby rodiče rozuměli, měli přirozené požadavky

výskyt: větší než u HFA i DA obecně, odhad 36-71 na 10 000 dětí. U chlapců převažuje 8:1.

Jiné pervazivní poruchy (F84.8)

Pervazivní poruchy nespecifikované (F84.9)

Přehled neurologických onemocnění s možnou manifestací autismu:

Tourettův syndrom (syndrom Gilles de la Tourettův)

- není zařaz. mezi pervazivní poruchy, ale není to tak vzdáleno třeba právě od Retta nebo Hellera
- začíná v dětství jednoduchými tiky, progreduje do mnohotvárných pohybů včetně hlasových a respiračních tiků (kompulzivní chování – sprostá slova bez záměru nadávat...)
- syndrom je častější u chlapců 3:1
- nedobrovolné projevy se vyskytují až u 50% pacientů
- stereotypní pohyby, ritualistické a kompulzivní chování – ale pacienti si jsou vědomi tohoto chování a znepokojuje je - odlišné od DA
- není zde narušen kognitivní a emoční vývoj, nezasahuje osobnost
- lze ovlivnit neurologicky (léky)
- zajímavá porucha – osobnost se vyvíjí přiměřeně, intelektově člověk někdy velmi dobře, ale objevují se – vypadá to jako obsese, kompulzivita, ale není to tak vtíravé u toho člověka – někdy podivné bizarní projevy „obsedantně kompulzivní“, ale on to necítí jako obsesi – najednou jako by ztrácel urč. vůli nad některým svým chováním, často se to manifestuje vulgarismy
- milé dítě se samými 1 začne mluvit najednou strašně sprostě, proti své vůli, bez své moci, nejvýrazněji se to projeví fonačními nezvládnutelnými projevy – řečové vulgarismy, chrochtání, štěkání, pocukávání, různé stupně intenzity
- záleží na stupni, zařazení, ale řada jich velmi inteligentní, s těmito nezvládnutelnými projevy – pro jeho sebevědomí velmi obtížné
- automaticky člověk předáván na neurologii, kombinace farmak, beh. terapie, dobrá inteligence, vliv věku mu napomáhá v řešení a zvládání situace → vystuduje VŠ, při dobré terapii, citovém zázemí... se to dá dost upravit
- problém – špatné soc. prostředí a intelekt, kde se tomu smějí → složitější

Landau Kleffnerův syndrom

- epileptogenní výboje zejména v temporální oblasti, přidružuje se vývojová dysfázie a autismus (otázka, nakolik příčinou či důsledkem těchto výbojů)
- epileptogenní výboje narušují kognitivní procesy včetně zpracování verbální informace

Prader- Williho syndrom

- charakterizován mentální retardací, svalovou ochablostí, obezitou, hypopigmentací a také četnými dalšími dysmorfologiemi
- z hlediska genetické podstaty tohoto syndromu se jedná o ztrátu dlouhých ramének chromozomu 15
- výskyt 1:15000 živě narozených dětí

Turnerův syndrom

- u ženy s chybějícím chromozmem X, také příznaky autistického spektra
- novorozenci jsou fenotypicky ženského pohlaví, nižší porodní hmotnosti a kratší délky, častý bývá lymfedém končetin. Výška v dospělosti je 130-145 cm. Fenotypické charakteristiky: triangulární obličej, hypertelorismus, zubní a čelistní anomálie - distookluze, hluboký skus, gotické patro, hypoplasie mandibuly, krátký krk, nízká

vlasová hranice, široký, štítovitý a někdy vpáčený hrudník. Poměr horního a dolního segmentu těla je zkrácen, ramena jsou široká, boky úzké

Informace z referátů – vyberte si z toho doplňující info, pokud chcete (spíše se to opakuje)!!!!!!

Autismus – základní informace

- z řeckého slova autos (sám)
- **výskyt** je 1:1000, častěji postihuje muže 3-4:1,
- **příčina**: poškození mozku, ale musí se setkat mnoho faktorů – genetická porucha, problémy při porodu, poporodní komplikace, potíže po očkování
- dědičné onemocnění, 1:20, že sourozenec bude také autista, většina autistů má rodiče s Aspergovým syndromem
- nejedná se o jedno postižení, ale o řadu syndromů, často se hovoří o triádě postižení – autistické spektrum (oblast komunikace, sociálních vztahů, představitosti – ne fantazie, spíše oblast rigidity, stereotypu)

projevy:

1) komunikace

- 40 – 50 % autistických dětí nemluví, ale ne že by měly postižená mluvidla, ale neví, proč by měly komunikovat, řeč je pro ně moc abstraktní
- omezen oční kontakt, neverbální komunikace, mimika tváře, gestikulace
- objevuje se echolálie – pokud děti mluví, často opakuji to, co slyšely od ostatních dětí, často se echolálie objevuje i s velkým zpožděním
- objevují se agramatismy: o sobě např. mluví ve třetí osobě
- objevuje se slovní salát = mluví nefunkčně, smotají spoustu slov, aniž by jim rozuměly
- mají špatnou melodii řeči, mluví příliš rychle nebo příliš pomalu
- děti mluví zásadně o svých tématech, nezajímají se o témata a potřeby druhých
- hyperrealismus = berou vše doslovně (utrhnou ti uši, já mám hlad jak vlk...)
- nechápou tykání, vykání

2) představitost

- nejsou schopni hrát si funkčně (nejezdí autíčkem, ale točí kolečkem)
- mají rádi jasný řád (tramvajové linky, encyklopedické záznamy), symetrii (řadí věci do řad)
- problém s náplní času, často ho tráví rituály
- odpor ke změnám
- neschopnost plánování
- špatně se adaptují na nové věci, změny, nerozhodnost
- neschopnost generalizovat
- zaměření na detaily

3) vztahy k lidem

- neschopnost rozpoznat pocity druhých, neschopnost empatie
- chybí pocit studu

STEREOTYPNÍ, NUTKAVÉ CHOVÁNÍ A NEOBVYKLÉ ZÁJMY – je to nutková potřeba provádět určitou činnost, naruší-li se něčím, objeví se úzkost a nespokojenost – následují PCH

- mění se s vývojovými úrovněmi u dítěte (raný vývoj: olizování, točení, zvláštní zvuky; později: řazení předmětů za sebou, světla, lpění na určité hračky; vyšší úroveň: telef. Seznamy, stanice MHD, předpověď počasí, mapy atd.)

- často se objevuje, když se dítě nudí nebo je frustrované – hlavně nedostatkem porozumění
 - je třeba najít ve stereot. Chování i pozitiva a využít je = kompromis mezi zvláštními zájmy a společenskými požadavky.
- A) **Nutkavé a obřadné pravidelně se opak. Chování** = nutí to čl. dělat vždy stejným způsobem (otvír/zavírání dveří, vypínače, utíkání, rozvazování tkaniček)
- B) **Neobvyklé nebo úzce omezené zájmy** = oblíbený předmět, který stále nosí, a nechce se ho vzdát (oblečení, prostěradlo, cizí nohy, tel. Seznam)
- C) **Stereotypní chování** = nebo autistické chování, neobvyklé zvyky a zájem v neobvyklých **smyslových vjemych**. (plácání rukam, třepání prsty, sliny, točení kolečkem, tlučení, voda) , často jsou sebestimulační! Často narušují užitečnější aktivity. Jakmile známe typ stimulujícího podnětu určitého dítěte, můžeme podnět s výhodou využít pro činnosti ve volném čase nebo jako posilující podnět u činností méně oblíbených. Nebo metoda přesycení: zdůrazňujeme nevhodnost chování a nahrazujeme jinou repetitivní činností, při které se používá stejná část těla (tleskání jen za odměnu, vytřepávání – pravidelný jogging)
- D) **Verbální rituály** = neustálé opakování oblíbených slov, vět, zvuků či písní, **kladení stejné otázky** = znamená buď potřebu ujistit se o tom, že oblíbená činnost je na programu / nebo se snaží zjistit, co bude následovat.

PROBLÉMY V DOROZUMÍVÁNÍ = deficit v komunikaci je definujícím prvkem autismu. Buď nemluví nebo nedokážou jasně vyjádřit svá přání a potřeby. V raném věku nereagují na řeč rodičů – nejde o hluchotu, ale nechápou význam toho, co se jim říká. Pokyny, které dobře nezná či se skládají z více myšlenek, vnímá jako matoucí. V dospělosti obtížně chápou abstraktní pojmy a představy. Zmatení, mluví-li se rychle či mnoho slov a bez vizuální podpory.

NEDOSTATEK V SOCIÁLNÍ KOMUNIKACI = lidé s auti, kteří mají vytvořený speciální dorozumívací systém, nejsou schopni **vyjádřit své pocity a neschopni smysluplně konverzovat**. = **hlavní rysy auti: nedostatek dorozumívacích a sociálních dovedností**. Obvykle nemají o společenskou konverzaci zájem, neumějí se bavit jen pro radost z kontaktu s druhou osobou. **Jejich dorozumívání je zaměřeno na uspokojování potřeb nebo získávání informací**. Velká většina těchto dětí nedokáže udržet téma rozhovoru a není schopna předat slovo partnerovi. Proto jejich vyjadřování postrádá vzájemnost. (snaha o pozitivní posilování konverzace – pomáhat otázkami). Neschopnost vyjádřit své pocity se trénuje s obrázky různých výrazů obličeje – **používat právě v té situaci, co se emoce děje!!!**

PROBLÉMY S POROZUMĚNÍM ZAHRNÚJÍ ZMATENÍ PLYNOUCÍ Z VELKÉHO MNOŽSTVÍ SLOV, PROBLÉMY S PAMĚTÍ – špatná dlouhodobá paměť a spojování zkušeností, **NESCHOPNOST ZPRACOVAT SLUCHOVÉ INFO BEZ ZRAKOVÉ PODPORY A NESCHOPNOST ZOBECŇOVAT VÝZNAMY**.

PROBLÉMY S VOLNÝM ČASEM A HROU. Problémy se znázorňováním ve hře, mají nedostatečnou schopnost ve hře předstírat a druhé napodobovat. Nemají smysl pro soutěž, zdají se netečné či nepřátelské. Potřebují se nejprve naučit mít chuť si hrát a naučit se dovednostem, které hra vyžaduje. Často nemají rádi určité činnosti, protože v nich nejsou úspěšní.

AGRESIVITA. Sebezraňování může být signalizace nějakého fyzického trápení – nemoci. (př. tlučení do hlavy může být zapříčiněno počínajícím zánětem středního ucha).

Sebezraňování jako výraz nudy, neporozumění, vyjádření nelibosti – **pro dítě s těžkým mentálním postižením, které není schopno komunikovat, je zjevné sebezraňování snahou o komunikaci.**

HYGIENA A UDRŽOVÁNÍ ČISTOTY = pro děti s auti je to obtížné, protože nedokážou svou činnost plánovat a neumí ji přizpůsobit společ. pravidlům. Mohou být i přecitlivělé na pachy, struktury materiálů atd. Doporučuje se systematický nácvik důležité dovednosti pomocí technik podmiňování. (sociální pochvalu či trest nahradit hmotnou).

První krok je vůbec rozpoznat procesy probíhající v těle – mnohé děti s auti nedosáhly třeba ještě potřebné úrovně neurosvalové zralosti, aby si uvědomily, že mají plný močový měchýř – počůrají se, aniž si to uvědomí. (zvonek či bzučák, hned jak se vyčurají; odnést dítě, když čurá na WC; pravidelné intervaly + odměny vždy, když se vyčurá).

Projevy – historie

Kannerovo pojetí infantilního autismu se pod vlivem novějších poznatků značně změnilo, a to zejména z hlediska klasifikačního rozdělení. Jeho popis klinických obrazů autistických dětí zůstává však stále aktuální.

Autistické děti byly většinou doporučeny k vyšetření kvůli podezření na závažnou mentální zaostalost nebo poruchu sluchu. Důkladným vyšetřením se zjistilo, že jejich kognitivní potenciál je jen překryt bazálním postižením a vyloučila se i porucha sluchu. Základním příznakem byla neschopnost chovat se k lidem běžným způsobem. Téměř všechny matky uváděly neschopnost dítěte reagovat na gesto, jímž rodiče naznačovali, že ho chtějí vzít do rukou. Dvě třetiny dětí byly schopné hovořit, jejich řeč však nesloužila k výměně informací ani v případech, kdy byla slovní zásoba dostatečná a děti si zapamatovaly i komplikovaná slova, dokonce básně, seznam prezidentů apod. Bezprostředně nebo s časovým odstupem opakovaly slova či slovní spojení, která dříve zaslechly. Nesprávně používaly zájmena – hovořily o sobě v druhé nebo třetí osobě. Vyznačovaly se „úzkostně-obsesivní touhou“ udržet stálost prostředí. S fenomenální přesností si zapamatovaly uspořádání předmětů, hraček, nábytku a nepříznivě reagovaly i na malé změny. Upřednostňovaly možnost manipulace s předměty před kontaktem s lidmi. Nezaujala je konverzace mezi dospělými přítomnými v místnosti, nevšímaly si odchodu a příchodu matky do ambulance. Často se vyskytovaly stereotypní pohybové projevy a manipulace s vlastním tělem. Lidí se dotýkaly stejným způsobem jako předmětů, s částmi těla druhých manipulovaly jako s neživou věcí.

I když se zdálo, že děti jsou mentálně zaostalé, u všech byly přítomny dobré kognitivní předpoklady. Měly překvapivě dobrý slovník, některé z nich fenomenální paměť. Všechny měly inteligentní fyziognomii s výrazem vážného zamyšlení.

Na rozdíl od Kannerova popisu se v současnosti všeobecně akceptuje časté spojení autismu a mentální retardace – až v 70 % případů (MKN-10). Stanovení stupně mentální retardace a úrovně vývoje řeči má velmi důležitou prognostickou hodnotu. Příznivější vývoj lze očekávat u dětí s IQ vyšším než 50 a objevením se verbálních projevů do 5. roku života. V současnosti se analogicky ke Kannerovu tvrzení o „překrytí kognitivního potenciálu základními příznaky“ hodnotí rozdíl mezi inteligenčním (IQ) a sociálním kvocientem (SQ). Všeobecně je sociální kvocient o jeden stupeň nižší než inteligenční kvocient. Rozdíl mezi IQ a SQ se s přibývajícím věkem zvyšuje.

- u nás kniha **dr. Nesnídalová** – poprvé na zač. 70. let – „**Extrémní osamělost**“ – primářka, jezdila po ČR a léta se snažila v růz. zařízeních, poradnách a ambulancích, nalézt děti, které by odpovídaly Canerovi (am.) – a našla kolem 30ti dětí

- nedávno kniha znova, rozšířená, zajímavá – soubor kazuistik autist. dětí, dlouhodobě je sledovala, dnešní rozšířené vydání přechází od jejich 15 let (kde minule končila) až do plné dospělosti

další zvláštnosti:

- velká citlivost na podněty:
 - a) taktilní – nenosí čepice, rukavice, dlouhé kalhoty
 - b) sluchové – hypersenzitivita (snaží se přicházející zvuky samy přehlušit), hyposenzitivita (pokyn se musí často opakovat)
 - c) stravovací návyky – některé děti jedí jen tekutou stravu, nebo jídlo jen jedné barvy
 - d) snížený práh bolestivosti, nedokáží říct, co je bolí, sebezraňují se (škrábání, mačkání očí), snížený pud sebezáchovy
 - e) poruchy spánku

Přidružená postižení:

- kombinace s mentální retardací (80 % dětí)
- epilepsie (každé páté dítě)
- porucha zraku, sluchu
- fenomén zapnuto, vypnuto
- sebezraňování

Klasifikace dle úrovně adaptability (funkčnosti), která se projevuje ve schopnosti dítěte přizpůsobit se novým situacím, přijímat nové informace, fungovat v běžném životě

- **vysokofunkční autismus** (zvláštní projevy v řeči, ulpívavost na tématech, verbální rituály, nezájem o kolektivní hry, obtížné rozlišování reality a fantazie, intelekt nadprůměr, průměr, nízké sociální IQ)
- **středně funkční autismus** (větší uzavřenost, snížená schopnost navázat kontakt, snížená schopnost komunikace, echolálie, stereotypní manipulace s předměty, ulpívavost, lehká, středně těžká mentální retardace, problémové chování ve většině situací zvladatelné)
- **nízko funkční autismus** (uzavřenost, neschopnost navázat kontakt, afázie, zvuky, manipulační hra, stereotypie, autostimulační aktivity, hluboká mentální retardace, , problémové chování, vyžaduje neustálý dohled, nespolupracuje)

LITERATURA

Höschl, C., Libiger, J., Švestka, J. a kol.: Psychiatrie. Tigris, Praha 2002.
 Vágnerová, M.: Psychopatologie pro pomáhající profese. Portál, Praha 1999.
 Komárek, Hrdlička – Dětský autismus – současné poznatky.

Zdroje k referátům:

Bleuler M. Učebnice psychiatrie. Trenčín, 1998, ISBN 80-967277-6-1.
 Jelínková M. Vzdělávání a výchova dětí s artismem. Praha: UK, 2001, ISBN 80-7290-042-0.
 Pečeňák J. Diagnostika autismu. <http://www.portal.cz/scripts/detail.php?id=2994>.
 Peeters T. Autismus. Praha: Scienetia, 1998, ISBN 80-7183-114-X.
 Vermeulen P. Autistické myšlení. Praha: Grada, 2006, ISBN 80-247-1600-3.
 Přednáška APLY Praha – Poruchy autistického spektra v roce 2006, přednášející Mgr. Lucie Jirků