

Časopriestor Spacetime

14 3/2021
ISSN 2730-0110

Interaktívne vedecko-popularizačné médium významných autorov a vedeckých pracovníkov
Interactive popular science medium of important authors and scientists

AUTIZMUS

nie je jednoduchá porucha správania, ale celoživotná

VÝZVA

prof. MUDr. **Daniela Ostatníková**, PhD.
Lekárska fakulta Univerzity Komenského v Bratislave



Obsah

3	prof. MUDr. Daniela Ostatníková, PhD.
4	Abstrakt / Abstract
5	Čo je autizmus?
6	Akademické centrum výskumu autizmu
7	Ako poznáme autizmus?
8	Ako potvrdíme autizmus?
9	Čo je príčinou autizmu?
11	Hormóny ako potenciálne biomarkery autizmu
12	Čo majú spoločné mikróby v čreve a autizmus?
13	Behaviorálne intervencie – pozitívne ovplyvnenie základných príznakov autizmu
15	Záver
15	Literatúra

Časopriestor // Spacetime

Interaktívne vedecko-popularizačné médium významných autorov a vedeckých pracovníkov

Šéfredaktor: Dr.h.c. mult. prof. PhDr. Ing. Štefan Kassay, DrSc.

Recenzent a editor: Dr.h.c. mult. prof. Ing. Štefan Luby, DrSc.

Grafická úprava: Dušan Ščepka.

Za odborný obsah materiálov zodpovedá autor.

Vydavateľ: INTERCEDU, a.s., Moyzesova 4/A, 902 01 Pezinok, Slovenská republika

ISSN 2730-0110



prof. MUDr. **Daniela** **Ostatníková, PhD.**

Daniela Ostatníková absolvovala štúdium na Lekárskej fakulte Univerzity Komenského (LFUK) v Bratislave. Postgraduálne vzdelávanie ukončila na LFUK, kde pôsobí ako profesorka normálnej a patologickej fyziológie a garantka doktorandského štúdia „lekárske neurovedy“. Je zakladateľkou vedeckej školy LFUK, ktorá skúma vplyv pohlavných steroidov na kognitívne funkcie a účasť hormónov v etiológii autizmu. Absolvovala viacero pobytov na zahraničných univerzitách, vďaka Fulbrightovej nadácii študijný pobyt na University of Michigan (2004), vďaka Templetonovmu štipendiu študijný pobyt na University of Iowa (2008). V rokoch 2014-2018 pôsobila ako hosťujúca profesorka na Nova Southeastern University, Florida. V tamojšom Mailman Segal Center for Human Development absolvovali výskumné pobyty zamerané na autizmus viacerí doktorandi LFUK. Iniciovala spoluprácu s prof. Baronom-Cohenom v Autism Research Centre na University of Cambridge, ktorú jej študenti rozvinuli. Je zakladateľkou Akademického centra výskumu autizmu na LFUK.



Abstrakt

Autizmus je neurovývinová porucha, ktorá je vysoko pravdepodobne výsledkom viacerých etiológických faktorov postihujúcich vývin centrálného nervového systému v kritických obdobiach života. Dôsledkami sú poruchy zmyslového vnímania, narušenie sociálnej interakcie s abnormalitami v sociálnej komunikácii, spolu so stereotypným, repetitívnym správaním a obmedzenými záujmami. Autizmus predstavuje celé spektrum porúch – preto hovoríme o poruchách autistického spektra.

Možno povedať, že každý jedinec s autizmom je iný. Heterogenita sa prejavuje v rôznej závažnosti vyššie zmienených, tzv. jadrových príznakov autizmu, je však prítomná aj rôzna miera adaptability, intelektovej kapacity, jazykových schopností a pridružených psychiatrických a iných sprievodných ochorení. Liečba jadrových príznakov autizmu nie je známa. Aj keď zatiaľ nepoznáme liek na autizmus, je dostupná symptomatická liečba zlepšujúca kvalitu života postihnutých osôb. Chápanie autizmu len ako poruchy správania je veľmi povrchné; je to neurovývinová porucha, ktorá sa týka všetkých oblastí centrálného nervového systému a jeho funkcií s projekciou do všetkých oblastí života jedinca s autizmom. Ak pochopíme a prijmemo všetky obmedzenia, s ktorými ľudia s autizmom žijú, ak ich budeme v spoločnosti akceptovať, potom im môžeme aj pomôcť uplatniť ich potenciál v rozsahu, ktorý im ich obmedzenia umožnia.

Kľúčové slová: poruchy autistického spektra, interakcia génov a prostredia, biomarkery autizmu, aplikovaná behaviorálna analýza.

Abstract

Autism is a neurodevelopmental disorder that is believed to have been the result of several etiological factors affecting the development of the central nervous system in critical periods of life. The consequences are disorders of sensory perception, disruption of social interaction with abnormalities in social communication, along with stereotypical, repetitive behavior and limited interests. Autism represents the whole spectrum of disorders – that is why we are talking about autism spectrum disorders.

It can be said that each individual with autism is different. Heterogeneity is manifested in different severity of the above-mentioned so-called core symptoms of autism, however, there are also varying degrees of adaptability, intellectual capacity, language skills, and associated psychiatric and other concomitant illnesses. The treatment of the core symptoms of autism is unknown. Although we do not yet know a cure for autism, symptomatic treatment is available to improve the quality of life of disabled persons. Understanding autism merely as a behavioral disorder is very superficial; it is a neurodevelopmental disorder that affects all areas of central nervous system development and its functions with projection into all areas of the life of an individual with autism. If we understand and accept all the limitations that people with autism live with, if we accept them in society, then we can also help them realize their potential to the extent that their limitations allow them.

Keywords: autism spectrum disorders, gene-environment interaction, autism biomarkers, applied behavior analysis.

Čo je autizmus?

Autizmus je celoživotná porucha, ktorá preniká do všetkých funkcií centrálného nervového systému a obmedzuje fungovanie jedinca v bežnom živote. Vzniká poruchou vývinu a spojenia neurónov, čo spôsobuje pretrvávajúce poškodenie v oblasti sociálnej interakcie a komunikácie a prítomnosť obmedzených stereotypných vzorcov správania, záujmov alebo aktivít. Pridružuje sa k nim zvýšená alebo znížená reakcia na zmyslové podnety alebo prítomnosť nezvyčajných záujmov o senzorické aspekty prostredia, napr. fascinácia pohybom bubna práčky alebo nutkavé ovoniavanie vecí. Aj keď sa zvyčajne porucha prejaví už v ranom detstve, príznaky sa môžu naplno vyvinúť až neskôr, keď požiadavky prostredia, v ktorom sa jedinec pohybuje, prekročia jeho obmedzené kapacity. Jedinci s autizmom majú okrem základných príznakov aj široké spektrum miery oslabení intelektového fungovania a jazykových schopností, čo v konečnom obraze spôsobuje u každého z nich veľmi rôznorodé prejavy ochorenia a vytvára unikátny fenotyp u každého jedinca. Preto sa hovorí, že koľko jedincov s autizmom, toľko autizmov. Prítomnosť mnohých ďalších sprievodných ochorení komplikuje základný obraz spektra autistických porúch.

Prevalencia porúch autistického spektra (PAS) má celosvetovo stúpajúcu tendenciu. V Európe tvorí populácia ľudí s autizmom asi 1 %. Príčiny stúpajúceho výskytu poruchy nie sú úplne objasnené, no s istotou k tomu prispieva aj rozširovanie diagnostických kritérií, plošný skrining a dostupnosť štandardných diagnostických nástrojov. Napriek tomu sú medzi nami ešte stále nediagnostikovaní dospelí jedinci s autizmom. Rast počtu vedeckých prác venovaných autizmu má vzhľadom na jeho spoločenskú závažnosť mocninový charakter (tabuľka 1).

Tabuľka 1 Počet vedeckých prác venovaných autizmu rýchle rastie

Obdobie	Počet článkov
1961 – 1965	122
1966 – 1970	329
1971 – 1975	648
1976 – 1980	765
1981 – 1985	835
1986 – 1990	1 251
1991 – 1995	1 668
1996 – 2000	2 752
2001 – 2005	5 759
2006 – 2010	12 120
2011 – 2015	23 299
2016 – 2020	34 341

Zdroj: Databáza Scopus, články s heslom autism v nadpise, abstrakte alebo v kľúčových slovách.

Akademické centrum výskumu autizmu

Akademické centrum výskumu autizmu, ktoré vzniklo na Lekárskej fakulte Univerzity Komenského (LFUK) v roku 2013, vytvorilo bázu na získanie biologických vzoriek detí s autizmom ako kľúčový predpoklad pre výskum etiológie autizmu. Cieľom centra je integrovať výskumné aktivity zamerané na PAS na Slovensku do spolupracujúcej siete pracovísk pri zavádzaní diagnostických a terapeutických protokolov podľa medicíny založenej na dôkazoch. Úlohou centra je zvyšovať povedomie o autizme, vzdelávať odborníkov aj laickú verejnosť a koordinovať interakciu s pacientmi, ich rodinami a spolupracujúcimi zahraničnými inštitúciami. Interdisciplinárna spolupráca je jediná možná cesta pri riešení tohto celoživotného ochorenia, ktoré postihuje nielen pacienta, ale aj jeho rodinu.

V rámci projektov Akademického centra výskumu autizmu sme zaviedli do praxe moderné a efektívne štandardné skriningové a diagnostické metódy na objektívne stanovenie diagnózy poruchy autistického spektra. Vďaka činnosti centra sa rozpracovali odporúčania pre zavedenie jednotného prístupu pri diagnostike PAS v SR, taktiež sa vypracovávali odporúčania pre lekárov pri práci s pacientmi s poruchami autistického spektra. Štandardné postupy pri skriningu, diagnostike, liečbe a manažmente autizmu schválilo Ministerstvo zdravotníctva SR a do platnosti vošli 1.7.2021 (<https://www.standardnepostupy.sk/nove-standardy/>.)





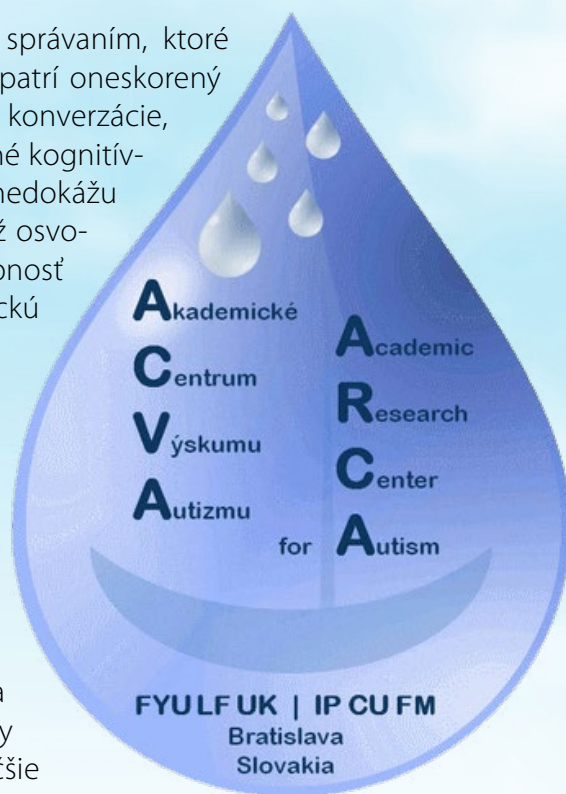
Obr. 1 Akademické centrum výskumu autizmu

Ako poznáme autizmus?

Poruchy autistického spektra sú definované súborným správaním, ktoré ovplyvňuje osobu v rôznej miere. Medzi také správania patrí oneskorený vývin komunikácie, ťažkosti v udržaní očného kontaktu a konverzácie, zúžené a intenzívne záujmy, obsesívne správanie a rigidné kognitívne procesy. Pri sociálnych situáciách jedinci s autizmom nedokážu predvídať ich vývoj ani primerane využívať a aplikovať už osvojené sociálne a praktické zručnosti. Majú oslabenú schopnosť pozornosti a predstavivosti, nevedia zhodnotiť hypotetickú situáciu a regulovať svoje správanie do budúcnosti.

Majú nízku mieru empatie, nevedia z mimiky tváre čítať zámyery iných ľudí a nerozumejú ich pocitom, ani nie sú schopní na pocity iných adekvátne reagovať. Predpokladá to flexibilitu správania, usudzovanie do budúcnosti a sociálne pochopenie celej situácie, čo je u autistickej populácie veľmi oslabené.

V oblasti repetitívnych a stereotypných vzorcov správania majú deti s PAS často ťažkosti v adaptovaní sa na zmeny v prostredí, objavujú sa u nich zvláštne záujmy alebo väčšie sústredenie sa na detaily vecí ako na osoby. U niektorých sa môže prejavovať kompulzívne lipnutie na nefunkčných rutinách alebo rituáloch, čo môže spôsobiť ťažkosti s presunom medzi jednotlivými prostrediami.



Ďalším evidentným symptómom autizmu sú repetitívne motorické manierizmy, ktoré sa prejavujú napr. opakovaným tlieskaním, pohybmi rúk, točením alebo zakrývaním si uší. Pri hre deťom s poruchou autistického spektra chýba predstavivosť, často možno pozorovať repetitívne používanie hračiek alebo sebastimulujúce správanie. Niektoré z týchto stereotypov sa môžu vzťahovať aj na oblasť vnímania senzorických stimulov. Deti s PAS majú zvýšenú alebo zníženú citlivosť k senzorickým podnetom, čo sa prejavuje extrémnou reakciou na zvuky, materiály, bolesť, chlad či teplo. Častými príznakmi sú vytvorené rituály alebo extrémne reakcie na chuť, vôňu a vzhľad jedla, ako aj vyberavosť pri jedle.

Ako potvrdíme autizmus?

Diagnostike má predchádzať celoplošný skríning, pomocou ktorého vyhladávame v celej populácii deti s vysokou pravdepodobnosťou autistickej poruchy. Prvé obavy o dieťa s budúcou diagnózou poruchy autistického spektra udávajú rodičia zvyčajne vo veku 12 – 24 mesiacov. Skríning pomáha včas odhaliť rizikové deti, ktoré sa následne diagnostikujú štandardnými diagnostickými metódami založenými na pozorovaní dieťaťa a na jeho vývinovej anamnéze. Včasná diagnostika je kľúčová pre vývin dieťaťa. Čím skôr sa diagnóza potvrdí, tým skôr sa môže začať cielená behaviorálna intervencia, ktorá významne ovplyvňuje prognózu poruchy. Príznaky autizmu sa líšia závažnosťou od ľahkých až po ťažké. Menia sa aj počas života dieťaťa, niektoré sa vekom vytrácajú, iné pribúdajú. Schopnosť jedinca fungovať v praktickom živote však nemusí závisieť len od závažnosti príznakov autizmu, ale od schopnosti adaptácie daného jedinca, od jeho intelektových a jazykových schopností. Jedinci s autizmom môžu aj nemusia mať poruchu vývinu jazykových schopností a majú rôznu škálu intelektových schopností od vysokého intelektu až po závažné deficity. Ich celkové prosperovanie závisí aj od výskytu a závažnosti pridružených psychiatrických, neurologických a iných sprievodných ochorení.

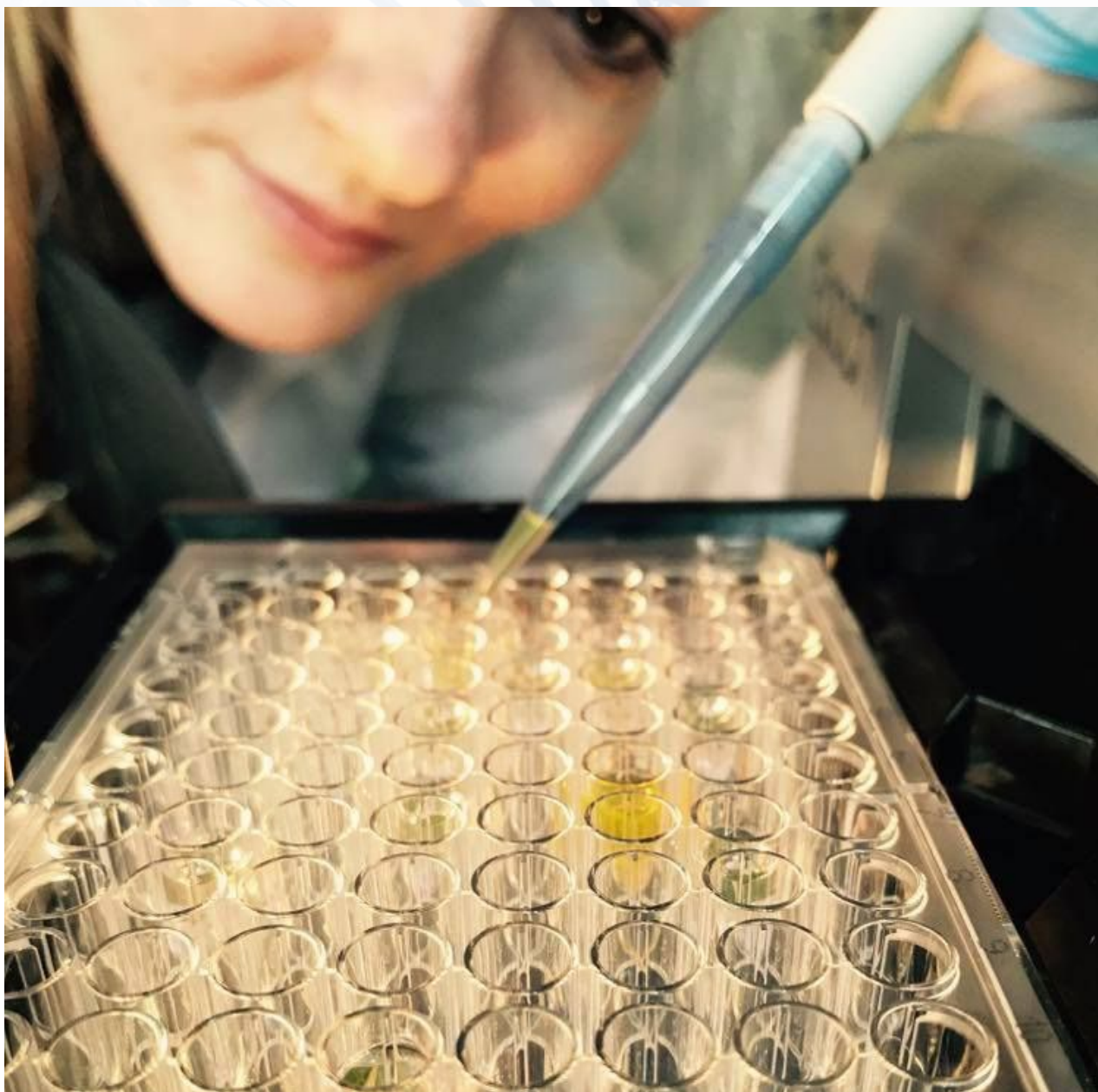
Čo je príčinou autizmu?

V ľudskom živote má všetko svoj čas, aj vývin orgánov vrátane mozgu je vďaka expresii génov presne načasovaný. Autizmus je výsledkom celej kaskády vývinových porúch centrálného nervového systému, ktoré majú viaceré príčiny vrátane genetických, hormonálnych a imunitných. Faktory, ktoré vedú k vzniku autistického fenotypu, spôsobujú primárne poruchy tvorby, vývinu a spojenia mozgových buniek – neurónov v centrálnom nervovom systéme. Rovnako ovplyvňujú organizáciu neurónov v konkrétnych oblastiach mozgu zodpovedných za vnímanie okolitého sveta, chápanie emócií a sociálnych vzťahov, ale aj za poznávanie a využívanie poznania v bežnom živote. Obdobie intenzívneho výskumu prinieslo mnoho teórií, usilujúcich sa vysvetliť jadrové príznaky autizmu. Aj keď pôvodne teórie hľadali príčinu vzniku ochorenia, teraz skôr pomáhajú pochopiť rôznorodosť prejavov ochorenia v správaní aj v poznávacích procesoch, ktoré spôsobujú ťažkosti v bežnom živote. Autizmus je multifaktorové ochorenie s podielom viacerých príčin súčasne, pričom najvýznamnejší vplyv majú genetické faktory.

Významnými faktormi, ktoré sa intenzívne študujú vo vzťahu k autistickému fenotypu, sú hormonálne vplyvy a iné vplyvy vnútorného prostredia organizmu, ako sú imunita či črevná mikrobiota. Skúmajú sa aj epigenetické faktory, ktoré zahŕňajú rôzne procesy ovplyvňujúce expresiu – čiže zapínanie alebo vypínanie génu bez toho, aby priamo zasahovali do sekvencie kódu života – deoxyribonukleovej kyseliny. Zmenou aktivity génov sa môže následne znížiť alebo celkom vytratiť tvorba určitých bielkovín, z ktorých sa tvoria enzýmy (zasahujúce do premeny látok) alebo neurotransmitery (ovplyvňujúce komunikáciu neurónov).



Vplyvy prostredia a interakcie génov s prostredím sú stále predmetom výskumu. Sociálne faktory, ktoré spôsobujú oddaľovanie reprodukcie do neskoršieho veku, zvyšujú riziko vzniku mutácií v zárodočných bunkách rodičov, čo môže byť spojené so zvýšenou expozíciou rizikovým faktorom prostredia a ich interakciou s genetickým pozadím. Mutácia je zámena písmen v sekvencii DNA. Takáto zmena môže byť z dlhodobého hľadiska aj užitočná a môže zvýšiť šance na prežitie ľudí v nových podmienkach – mutácie generujú totiž väčšiu diverzitu, z ktorej si môže príroda vyberať. Z krátkodobého hľadiska však zmena genetickej informácie môže poškodiť vývin mozgu. Preto sú niektoré tzv. de novo mutácie nebezpečné a asociujú sa s autizmom. U rodičov sa tieto novovzniknuté mutácie vyskytnú len v germinatívnych bunkách, čiže v spermiiach alebo vo vajíčku, a tak sa dostanú do genetickej výbavy ich potomkov. Vo väčšine iných prípadov však nejde o jeden konkrétny gén zodpovedný za autistický fenotyp, ale o komplex súčasne pôsobiacich genetických zmien v mnohých génoch. Autistické črty sa bežne vyskytujú v populácii a predpokladá sa, že akumulovaním účinkov viacerých variantov génov vyskytujúcich sa v populácii, sa môže vyvinúť fenotyp, ktorý spĺňa kritérium poruchy autistického spektra. Potvrdením tohto polygénového účinku je existencia tzv. rozšíreného autistického fenotypu, čo znamená, že príbuzní detí, u ktorých sa diagnosticky potvrdila porucha autistického spektra, majú viac autistických črt v správaní a myslení než ostatní jedinci bežnej populácie. Širší autistický fenotyp tak predstavuje subklinickú manifestáciu jadrových symptómov autizmu.



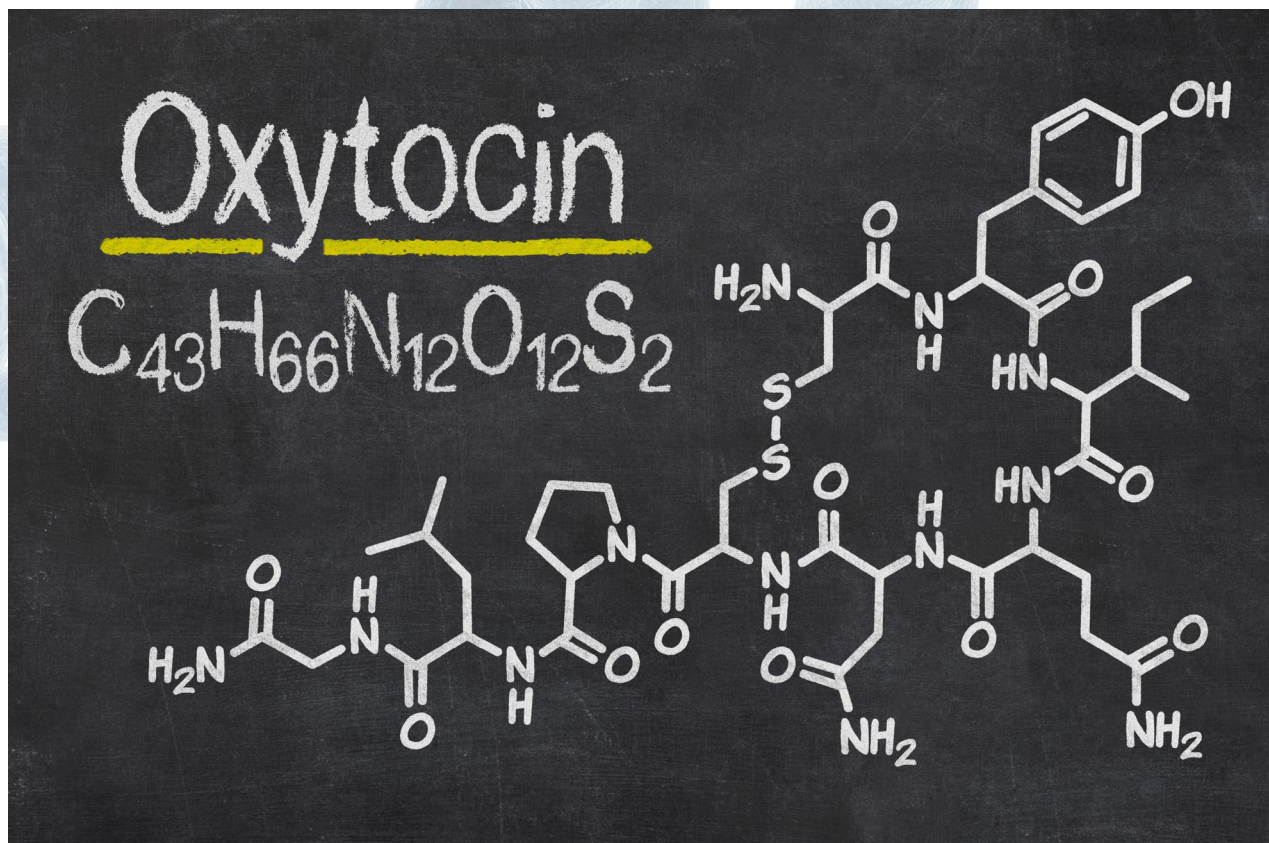
Problém u autistického jedinca spočíva nielen v odlišnom vnímaní a spracovaní jednotlivých senzorických podnetov, ale aj v ich integrácii. V zjednodušenej podobe ide na úrovni centrálného nervového systému o poruchu filtrovania nepodstatných informácií a problém spracovania nevytriedených vstupov z viacerých zmyslových orgánov, čo spôsobuje „zahlcovanie“ rozhodovacích oblastí. Pozornosť zameraná na detailné vnemy, ktoré sa časovo a silovo správne nekoordinujú, vyvolávajú chaos v hierarchicky vyšších oblastiach mozgovej kôry. Hovoríme o poruche centrálnej koherencie. Zameranie na detail neumožňuje z vnímaného obrazu vyabstrahovať a integrovať informácie tak, aby vytvorili kompaktný a koherentný obraz. Dôsledkom je, že, obrazne povedané, títo jedinci nevidia pre stromy les, čiže nemajú schopnosť centrálnej koherencie. Vnímajú svet fragmentovane. Pochopenie kauzálnych procesov, ktoré vedú k autizmu a vysvetľujú variabilitu jeho manifestácie, si vyžaduje integráciu troch rozdielnych úrovní – genetickej, neurobiologickej a neuropsychologickej.

Hormóny ako potenciálne biomarkery autizmu

Je všeobecne známe, že chlapcom sa diagnostikuje autizmus asi štyrikrát častejšie než dievčatám. Pomer sa mení v závislosti od intelektovej kapacity detí. U detí s intelektovým deficitom sa pomer diagnostikovaných chlapcov a dievčat vyrovnáva. Naopak, ak ide o jedincov s autizmom, ktorí majú vyšší, resp. nadpriemerný intelekt, diagnózu PAS dostávajú chlapci až desaťkrát častejšie než dievčatá. Pri hľadaní príčin nerovnakého pomeru pohlaví jedincov s autizmom sa predpokladajú viaceré možné vysvetlenia. Zvažuje sa účinok testosterónu, mužského pohlavného hormónu, ktorý už počas vnútromaternicového života vplýva na vývin mozgu. Predpokladá sa, že jeho nadmerné koncentrácie spôsobujú hypermaskulinizáciu mozgu, ktorú charakterizuje vysoká miera systemizácie (porozumenie, predikcia a schopnosť tvorby systémov) a nízka miera empatizácie (porozumenie pocitom iných ľudí a schopnosť adekvátnej reakcie na ne). V súčasnosti sa teória „hypermužského mozgu“ rozšírila na všeobecnejšiu „fetálnu steroidnú teóriu“, podľa ktorej sa pokladajú zvýšené koncentrácie testosterónu, nedostatočné množstvo estrogénov alebo zmenený pomer hladín estrogénov k testosterónu v prenatalnom období za rizikové faktory porúch autistického spektra. U jedincov s autizmom sa vyskytujú rôzne poruchy steroidovej dráhy, čo sme preukázali v populácii chlapcov s poruchou autistického spektra v Akademickom centre výskumu autizmu na LFUK v Bratislave.

Možno existuje aj nejaký iný faktor, ktorého biologický mechanizmus zatiaľ nepoznáme, ktorý chráni ženské pohlavie resp. umožňuje tu lepšie kompenzovať túto neurovývinovú poruchu. To by znamenalo, že dievčatá potrebujú vyššie genetické aj environmentálne riziko než chlapci, aby sa u nich autizmus rovnako prejavoval. Je potrebné skúmať rozdiely v prejavoch autizmu u oboch pohlaví, aby sme mohli prispôbiť diagnostické aj intervenčné postupy pre obe pohlavia diferencovane.

Oxytocín a vazopresín sú neuropeptidy, ktoré sa tvoria v mozgu so sexuálne dimorfným efektom na jeho vývin a správanie. Zvýšené hladiny oxytocínu u žien majú protektívny účinok pred vznikom autistickej poruchy. Na druhej strane, mužský mozog je viac citlivý na regulačnú úlohu vazopresínu. Vysoká prevalencia autizmu u mužov môže byť výsledkom rozdielov v endokrinných reguláciách a v rozdielnej genetickej výbave medzi pohlaviami. Zvýšené hladiny mužských pohlavných hormónov môžu ovplyvňovať účinok oxytocínu, syntéza vazopresínu a jeho receptorov je tiež závislá od androgénov.



Porušenie tejto regulácie môže viesť k poruchám v sociálnom správaní, k zvýšenej úzkostnosti a ku vzniku stereotypného správania, ktoré patria k základným charakteristikám autizmu. Oxytocín aj vazopresín svoju regulačnú úlohu pri vývine mozgových štruktúr zabezpečujú prostredníctvom väzby na svoje receptory. Receptory pre oxytocín a vazopresín sú lokalizované hlavne v tých oblastiach mozgového kmeňa, ktoré sa podieľajú na riadení sociálneho a reprodukčného správania. Nie je však preukázané, či neurochemické deje majú primárnu úlohu pri poruchách autistického spektra, alebo ovplyvnením neurónových systémov len prispievajú k celkovému individuálnemu a špecifickému obrazu jedincov s autizmom.

Čo majú spoločné mikróby v čreve a autizmus?

Ľudský organizmus je osídlený baktériami, vírusmi a inými mikroorganizmami, s ktorými žijeme v symbióze. Najväčšie populácie mikróbov žijú v našich črevách. Tvoria gastrointestinálny ekosystém, ktorý je súčasťou najdôležitejšieho imunologického orgánu – čreva. Črevná mikrobiota ovplyvňuje prostredníctvom komplexných imunitných mechanizmov vzdialené orgány vrátane mozgu. Vplyv mikroorganizmov na organizmus začína už pred narodením. Látky, ktoré tvorí črevná mikrobiota matky, prenikajú do krvi, cez placentu prestupujú do tela plodu a ovplyvňujú vývin jeho mozgu. Je predpoklad, že odlišnosť mikrobiálneho osídlenia čreva prítomná u osôb s autizmom môže byť príčinou nielen tráviacich a výživových ťažkostí, ktoré patria medzi ich časté pridružené zdravotné problémy, ale majú podiel aj na vzniku behaviorálnych prejavov. Výskum tohto vzájomného prepojenia – označovaného ako os črevo – mozog nám prináša informácie a zároveň nástroje na chápanie a ovplyvňovanie nášho zdravia. Črevo je považované za vrátnika mozgu a zdravá črevná mikrobiota vplýva na správnu funkciu hematoencefalickej bariéry, ktorá udržiava sterilné prostredie v mozgu. Mikroorganizmy komunikujú s mozgom prostredníctvom neurotransmiterov a neuromodulátorov, ktoré pochádzajú z čreva a ovplyvňujú tak mozgové funkcie. Sú-

časné možnosti sekvenovania mikrobiómu nám umožňujú stanoviť zloženie črevnej mikrobioty, čo môže mať nielen diagnostickú hodnotu, ale aj liečebný efekt či už individuálne pripraveným probiotikom alebo transplantáciou celkovej črevnej mikrobioty od zdravých darcov. To je príklad precíznej medicíny.



Behaviorálne intervencie – pozitívne ovplyvnenie základných príznakov autizmu

Zatiaľ nepoznáme žiaden spoľahlivý biologický marker, ktorý by bolo možné vyšetriť z krvi, moču či z iného biologického materiálu na potvrdenie diagnózy autizmu. Na základné príznaky autizmu nie sú známe žiadne lieky, účinná je terapia na dôkazoch založenými behaviorálnymi intervenciami. Najrozšírenejší prístup skorej intervencie, ktorý má oporu vo vedeckých výskumoch, je aplikovaná behaviorálna analýza, ktorá vychádza z vedeckého poznania princípov, akými sa ľudia učia a modifikujú svoje správanie. Počas posledných desaťročí vznikla celá škála techník a terapeutických metód autizmu založených na princípoch aplikovanej behaviorálnej analýzy. Dostupnosť tohto druhu terapie je však na Slovensku zatiaľ veľmi obmedzená.

Táto na dôkazoch založená symptomatická liečba využíva vedomosti zo základného výskumu správania sa a aplikuje ho pri terapii s cieľom minimalizovať následky deficitov pri základnom ochorení, zvýšiť funkčnosť a samostatnosť dieťaťa s poruchou autistického spektra uľahčovaním učenia a získavania adaptívnych zručností v sociálnom prostredí. Zameriava sa najmä na rozširovanie repertoáru zručností, ktoré sú pri primárnej diagnóze oslabené, a eliminovanie alebo zníženie



frekvencie nežiaduceho správania, ktoré môže znemožňovať zaškolenie a zapojenie sa jedinca do spoločnosti, ako aj ohrozovať jeho vlastné zdravie (napr. pri seba poškodzovaní). Podľa medicíny založenej na dôkazoch sú behaviorálne intervencie považované za vedecky overený a efektívny prístup, a to nielen pri riešení problémového správania, ale aj v procese rozvoja komunikačných a sociálnych zručností.

Intervencia založená na aplikovanej behaviorálnej analýze musí byť individualizovaná (optimálne jeden terapeut na jedno dieťa), prispôbena stupňu vývinu dieťaťa, vypracovaná certifikovaným behaviorálnym analytikom na základe podrobnej analýzy funkčného stavu dieťaťa. V prípade potreby funkčnej analýzy problémového správania je vykonávaná pod jeho dohľadom. Výstupy sú pravidelne vyhodnocované s následnou modifikáciou intervenčného postupu.

Na Slovensku je poskytovanie behaviorálnych intervencií nedostatočné v porovnaní so správnou klinickou praxou (v zahraničí v súčasnosti dostupnou). Pre manažment pacienta s autizmom je potrebné ukotviť včasnú intervenciu na princípoch aplikovanej behaviorálnej analýzy ako efektívneho nástroja edukácie postihnutých detí.

Záver

Povedomie o autizme aj na Slovensku z roka na rok stúpa. A to nielen vďaka Dňu povedomia o autizme, ktorý vyhlásila WHO na deň 2. apríla už v roku 2007, ale aj vďaka mnohým odborníkom, laikom a rodičom detí s autizmom, ktorí vytrvalo pomáhajú zvýšiť dostupnosť včasnej diagnostiky a zabezpečiť prístup k štandardnej zdravotnej starostlivosti a terapii ľuďom s touto poruchou. V Slovenskej republike abscentuje systémové riešenie autizmu ako globálnej výzvy. Je stále potrebné zvyšovať povedomie o autizme, podporovať včasné rozpoznanie pomocou povinného skríningu u detských lekárov primárneho kontaktu a zabezpečiť následnú včasnú diagnostiku a prístup k včasnej a adekvátnej – na dôkazoch založenej – intervencii. Pacienti s poruchami autistického spektra musia mať prístup k štandardnej zdravotnej starostlivosti a terapii sprievodných ochorení aj behaviorálnej intervencii základných príznakov pri rešpektovaní ich osobitostí. Pri manažmente ľudí s autizmom je veľmi dôležité podporiť a využiť ich potenciál na integrovanie do spoločnosti a zabezpečiť tým prístup k vzdelávaniu inklúziou alebo inou vhodnou formou. Spoločným cieľom je zabezpečiť ľuďom s PAS a ich rodinám zlepšenie kvality života.

Literatúra

Články na doplnenie znalostí i odborné štúdium sú uvedené podľa poradia kapitol.

- Mandell, D. S. – Barry, C. L. et al.: Effects of autism spectrum disorder insurance mandates on the treated prevalence of autism spectrum disorder. In: JAMA Pediatrics. 2016, 170, 9: 887-893.
- Centers for Disease Control and Prevention, Screening and Diagnosis of Autism spectrum disorder, 2021. <https://www.cdc.gov/ncbddd/autism/screening.html>.
- Lord, C. – Brugha, T. S. et al.: Autism spectrum disorder. In: Nature Reviews Disease Primers. 2020, 6,1: 5.
- Ostatníková, D. a kol., 2015. Máme dieťa s Autizmom. Bratislava: Slovenská akadémia vied, s. 1936, ISBN 978-80-224-1474-6.
- Constantino, J. N. – Charman, T.: Diagnosis of autism spectrum disorder: Reconciling the syndrome, its diverse origins, and variation in expression. Lancet Neurology. 2016, 15, 3: 279-291.
- World Health Organisation, ICD-11—International Classification of Diseases 11th Revision. 2019. <https://icd.who.int/browse11/l-m/en#/http%3a%2f%2fid.who.int%2fcd%2fentity%2f437815624>.
- World Health Organisation, ICD-10 Classifications of mental and behavioural disorder: clinical descriptions and diagnostic guidelines. Geneva : World Health Organisation, 1992.
- Bai, D. – Yip, B. H. K. et al.: Association of genetic and environmental factors with autism in a 5-country cohort. In: JAMA Psychiatry. 2019, 76, 10: 1 035-1 043.
- Lord, C. – Elsabbagh, M.: Autism spectrum disorder. In: Lancet. 2018, 11, 392,1014 :508-520.
- Baron-Cohen, S.: The extreme male brain theory of autism. Trends in Cognitive Sciences. 2002, 6, 6: 248-254.
- Perlmutter D. (Ed) et al., The Microbiota and the Brain, CRC Press Taylor & Francis Group, 2020, 231 s.
- Tomova, A. – Soltys, K. et al.: Specificity of gut microbiota in children with autism spectrum disorder in Slovakia and its correlation with astrocytes activity marker and specific behavioural patterns. In: Physiology & Behavior. 2020, 214:112745.
- Boyd, B. A. – Odom, S. L. et al.: Infants and toddlers with autism spectrum disorder: Early identification and early intervention. In: Journal of Early Intervention. 2010, 32, 2: 75-98.
- Cooper, J. O. – Heron, T. E. et al.: Applied behavior analysis. Hoboken, NJ : Pearson Education, 2007.

MÁME DIEŤA S AUTIZMOM

DANIELA OSTATNÍKOVÁ
a kolektív autoriek

**kompas
pre rodičov**

**Vydané z prostriedkov
Nadácie Krišťáľové krídlo®**

Celosvetové údaje o náraste autizmu za posledné desaťročia sú alarmujúce. Výskyt jedného dieťaťa s autizmom do veku 8 rokov na 100 detí daného veku prisudzuje tomuto ochoreniu epidemický charakter. Ani na Slovensku nezostávame k týmto štatistikám nevšímaví... Aj keď sa stále nedarí presne identifikovať pôvod tohto ochorenia, jedno vieme isto, že správnou a včasnou diagnostikou a následnou odbornou pomocou možno dosiahnuť funkčný stav dieťaťa s autizmom, dokonca v tých najúspešnejších prípadoch porovnateľný so zdravými deťmi. Podmienkou akejkoľvek intervencie je okrem správnej diagnózy aj identifikácia sprievodných ochorení. Efektívna medicínska liečba komorbidít je nevyhnutnou podmienkou pre behaviorálnu liečbu. Zlepšenie fyzického zdravotného stavu detí s autizmom totiž výrazne zvyšuje ich vnímavosť na behaviorálne intervencie a následne aj šance na ich úspešnosť. Liečba symptómov autizmu založená na aplikovanej behaviorálnej analýze (ABA) má v súčasnosti najvyššiu šancu na maximalizáciu potenciálu dieťaťa s autizmom.

Autorky tejto knižky chcú formou odpovedí na najčastejšie kladené otázky rodičov a odborníkov poskytnúť najnovšie overené a dostupné informácie, a tak im dať do rúk „kompas“ podľa ktorého sa správne a rýchlo budú môcť zorientovať a problém, ktorý má všeobecný názov autizmus, aj efektívne riešiť. Celou knižkou sa ťahne základná myšlienka pomôcť slabším pretavená do kresbičiek inšpirovaných de Saint-Exupéryho Malým princom...