

Pervazivní vývojové poruchy

Pervazivní vývojové poruchy (MKN-10: F84 (<https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/F84>)) neboli **poruchy autistického spektra** jsou vývojové poruchy charakterizované obtížemi úspěšně se adaptovat ve společnosti v důsledku kvalitativních abnormalit osobnosti a psychosociální úrovně (abnormity motorické, emocionální, volní, kognitivní, řečové). Typický je omezený, stereotypní a opakující se soubor zájmů a činností.^[1] Slovo "pervazivní" znamená "všepromítající, všeprostupující", pervazivní porucha je porucha "zasahující všechny oblasti psychiky či sociální situace"^[2] a vyjadřuje fakt, že vývoj dítěte je narušen do hloubky v mnoha směrech.^[3] Pojem autismus je odvozen od řeckého slova *autos* – sám.

Autismus je těžkou, složitou a komplexní vadou vyvíjejícího se mozku s postižením mnoha psychických funkcí (neurovývojová porucha). Jde o klinický behaviorální a developmentální syndrom a je možná pouze fenomenologická diagnostika. Většina autistických dětí není schopna samostatného života ani v dospělosti a představuje velkou psychickou zátěž pro celou rodinu. Patofyziologie a etiologie zatím není plně objasněna, neexistuje kauzální terapie. Včasná diagnostika nicméně přináší porozumění a pochopení, možnost včasného zahájení behaviorálních a pedagogických intervencí a velmi nutné psychologické i sociální podpory rodině.^[4]

Hlavní okruhy klinických projevů:

- deficity v sociálním chování,
- nedostatky ve verbální a neverbální komunikaci,
- omezené a repetitivní schéma chování i zájmů.^[5]

Klasifikace

- Autismus (dětský × atypický);
- Rettův syndrom;
- Aspergerův syndrom;
- Jiná dětská dezintegrační porucha;
- Hyperaktivní porucha sdružená s mentální retardací a stereotypními pohyby.

Etiopatogeneze

Autismus má různou etiologii, velmi široké spektrum klinických projevů a závažností, které postihují komplexní chování člověka. Předpokládá se podíl dysregulace některých neuromodulátorů, ale výsledky studií jsou různorodé. Podle některých je u části autistů zvýšená hladina serotoninu v krvi a v důsledku toho jsou pak nižší synaptické hladiny serotoninu v mozku.^{[6][7]} Sérová hyperserotonémie se nachází také u nejbližších příbuzných autistických pacientů, je to považováno za důležitý marker tzv. „rodinného“ autismu. Podobně různorodé jsou závěry studií neurovizuálních a funkčních vyšetření. Shodně a často jsou udávány strukturální změny v mozkové kůře (především temporálního a frontálního laloku post mortem), mozkovém kmeni, limbickém systému a cerebellu.^[4]

Při vyšetření funkční magnetickou rezonancí se ukazuje, že pacienti s autismem lidské tváře vnímají pouze jako neživé předměty. Autisté vykazují hypoaktivaci pravého gyrus occipitotemporalis lateralis a oboustranně amygdaly – podobné nálezy jsou u pacientů se schizofrenií.^[8] Neuroanatomické nálezy a neurohistopatologické nálezy post mortem popisují zvýšenou hustotu malých a pevně namačkaných neuronů v čichové kůře a v některých jádrech amygdaly (emoce, úzkost, chování) a hippocampu (struktury limbického systému – učení, paměť) a menší počet Purkyňových buněk v mozečku (učení, anticipace, motorické plánování, představivost, plánování správné časové posloupnosti vykonávaných činností). U pacientů s autismem byly prokázány různé genetické abnormality. Postvakuinační etiologie autismu nebyla prokázána^[9], jedná se zde spíše o věkovou koexistenci aplikace vakcín s ozřejmením a rozpoznáním příznaků autismu nebo autistickým regresem.^[4]

Dle etiopatogeneze

- „idiopatický (primární, ne-syndromový) autismus“,
 - etiologie a často ani patogeneze zatím nejsou známy,
- „autismus symptomatický, syndromový, sekundární“
 - často asociován s mentální retardací
 - autismus u Angelmanova syndromu, u syndromu fragilního-X-chromozomu, u DiGeorgova syndromu, u vrozené vývojové vady mozku nebo třeba po prodělání kongenitální rubeoly.^[4]

Klinický obraz

Behaviorálně kognitivní triáda podle Wingové:

- omezení recipročních sociálních interakcí (nejzávažnější)
- omezení reciproční komunikace verbální a neverbální
- omezení imaginace (fantazie) s chudým a stereotypním repertoárem chování a zájmů.^[4]

Příznaky autismu se objevují pozvolna a plíživě již od raného dětství (tj. již od kojeneckého věku). Vzhledem k vývoji a zrání mozku je doporučováno odložit definitivní stanovení diagnózy na věk kolem 3 let u dětského autismu, u atypického autismu to může být i o něco později a u Aspergerova syndromu je to možné zhruba až v 6 letech věku. Typickým znakem (popisovaným asi u 30–39 % případů) je tzv. **autistický regres řeči a chování** asi ve věku 18–24 měsíců.^[4]

Dětský autismus

- *časný infantilní autismus, klasický autismus, Kannerův syndrom*
- projevuje se už před třetím rokem života;
- chování a projevy jsou kvantitativně stejně výrazné ve všech třech základních okruzích, dítě je extrémně uzavřeno do sebe;
- často navíc nespecifické problémy: fobie, poruchy spánku a jídla, návaly zlosti (temper tantrum) a agrese namířená proti sobě;
- až u 70 % dětí je současně mentální postižení různého stupně;
- 3–4× častější u chlapců než u dívek.^{[4][10]}

Aspergerův syndrom

- podobný dětskému autismu, ale IQ je normální, v některých složkách až nadnormální;
- často vynikající mechanická paměť;
- řeč je normální, téměř normální, někdy dokonce hypertrofičká;
- objevují se poruchy výslovnosti, zvláštnosti dikce a zvláštní intonace řeči,
- děti jsou předčasně vyspělé, konvenční, pedantické, mají rády povrchní konverzaci a mentorování;
- neobratnost jemné i hrubé motoriky;
- typické jsou neobvyklé zájmy a specifické dovednosti realizované často až s fanatickým zaujetím;
- 8× častěji u chlapců.^[4]

Atypický autismus

- *pervazivní vývojová porucha nespecifikovaná;*
- problematická diagnostika, nejobtížnější u dětí s těžkým a hlubokým mentálním postižením;
- děti, které mají vzhledem k intelektovým schopnostem behaviorální problémy v základní triádě symptomů jednoznačně disproporčně rozloženy,

nebo ty, u kterých problémy v jedné ze tří oblastí téměř chybí – problémy v behaviorální triádě musí být v jednoznačné disproporci k celkové úrovni intelektu;

- vzniká často u výrazně retardovaných jedinců a jedinců s těžkou vývojovou receptivní poruchou řeči.^{[4][10]}

Rettův syndrom

- geneticky heterogenní syndrom s incidencí 1 : 10 000 známý pouze u dívek – abnormální gen na X chromozomu;
- typicky normální vývoj do 7–24 měsíců, poté regres a ztráta manuálních a verbálních dovedností;
- stereotypní pohyby rukama typicky připomínající „mytí“ a dívka není schopna ruce účelně používat;
- ochuzují se sociální zájmy a schopnosti;
- epizody hyperventilace, problém se žvýkáním potravy;
- zpomalen růst hlavy;
- později se vyvíjí ataxie trupu a skolióza či kyfoskolióza;
- velmi často přidružena epilepsie;
- dívky končí těžce mentálně postižené.^[4]

Dětská disintegrační porucha

- *Hellerova psychóza*
- vzácné onemocnění;
- normální vývoj do 2,5–4 (maximálně až do 6–10 let), poté regres řeči, chování autistického typu a rozpad kognitivních schopností jedince včetně objevení se enurézy a enkoprézy.^[4]

Terapeutické možnosti

- časná výchovná intervence,
- speciálně-pedagogické vedení autistických dětí,
- behaviorální a edukační terapie,
- edukace s psychoterapií rodičů,
- symptomaticky psychofarmaka: neuroleptika, antidepresiva, psychostimulancia, agonisté alfa 2-adrenergických receptorů (clonidin) a selektivní serotoninreuptake inhibitory k léčbě afektivní lability, iritability, hyperaktivity, nepozornosti, agrese, sebepoškozování, stereotypie a onanie.^[4]

Odkazy

Související články

- Autismus
- Poruchy chování (pediatrie)

Externí odkazy

- Dětský autismus – česká Wikipedie (https://cs.wikipedia.org/wiki/D%C4%9Btsk%C3%BD_autismus)
- Pervasive developmental disorder – anglická Wikipedie (https://en.wikipedia.org/wiki/Pervasive_developmental_disorder)

Reference

1. <https://old.uzis.cz/cz/mkn/F80-F89.html>
2. <https://slovník-cizích-slov.abz.cz/web.php/slovo/pervazivni-zavada>
3. Čadilová, Jůn, Thorová. Agrese u lidí s mentální retardací a s autismem. Portál, 2007. str. 12
4. OŠLEJŠKOVÁ, H. PORUCHY AUTISTICKÉHO SPEKTRA: PORUCHY AUTISTICKÉHO SPEKTRA: PORUCHY VYVÍJÍJÍCÍHO SE MOZKU. *Pediatrie pro praxi* [online]. 2008, roč. 9, vol. 2, s. 80-84, dostupné také z <<https://www.pediatriepropraxi.cz/pdfs/ped/2008/02/03.pdf>>.
5. Rapin I, Tuchman R. Where we are: Overview and definitions. In: Tuchman R, Rapin I, editors. Autism: A neurological disorder of early brain development. London: Mac Keith Press; 2006: 1–18.
6. Cook EH Jr, Leventhal BL. The serotonin system in autism. *Curr Opin Pediatr* 1996; 8–348.
7. Croonenberghs J, Wauters A, Deboutte D, Verkerk R, Scharpe S, Maes M. Central serotonergic hypofunction in autism: results of the 5-hydroxy-tryptophan challenge test. *Neuro Endocrinol Lett*. 2007; 28(4): 449–455.
8. Abdi Z, Sharman T. Social cognition and its neural correlates in schizophrenia and autism. *CNS Spectr* 2004; 9: 335–343.
9. Geier DA, Geier MR. A meta-analysis epidemiological assessment of neurodevelopmental disorders following vaccines administered from 1994 through 2000 in the United States. *Neuro Endocrinol Lett*. 2006; 27(4): 401–413.
10. MKN-10