



CZĘŚĆ 1 – CZYM JEST AUTYZM?

KRÓTKA HISTORIA AUTYZMU

Termin autyzm zapoczątkowany został przez Eugena Bleulera w 1911 roku, czyli kilkadziesiąt lat przed tym, jak autyzm został opisany jako zaburzenie. Mianowicie, Bleuler wywodzi termin autyzm od greckiego słowa "autos" oznaczającego "ja". Tak więc autyzm oznaczałby dosłownie selfizm, czyli całkowite skupienie na sobie. W interpretacji Bleulera autyzm jest formą myślenia osób ze schizofrenią, które zastępują świat rzeczywisty fantazjami i halucynacjami (Evans, 2013). Oficjalna historia autyzmu przypisuje pierwsze opisy tego zaburzenia Leo Kannerowi i Hansowi Aspergerowi, którzy niezależnie, w latach 40. XX wieku, użyli terminu Bleulera - autyzm do opisanego nieznanego dotąd stanu klinicznego. Często pomija się przy tym znaczący wkład Gruny Efimovny Sukharevy, która już w 1926 roku opisała obraz kliniczny autyzmu wysokofunkcjonującego. W przeciwieństwie do Kanera i Aspergera, Sukhareva w swoich pierwszych pracach nie używała terminu autyzm.

Początkowo nie istniały pojedyncze kryteria diagnostyczne dla autyzmu, więc zdarzało się, że różni autorzy tworzyli własne listy kryteriów diagnostycznych, nadając mniejszą lub większą wagę danemu objawowi. Samo pojęcie autyzmu zmieniało się na przestrzeni czasu, nie tylko pod wpływem badań i praktyki klinicznej, ale także dzięki ogromnym zmianom w stosunkach społeczno-politycznych. Dwa wiodące systemy klasyfikacji – Podręcznik Diagnostyczny i Statystyczny Zaburzeń Psychiczych Amerykańskiego Towarzystwa Psychiatrycznego oraz Międzynarodowa i Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych Światowej Organizacji Zdrowia, w ostatnich dekadach XX wieku klasyfikowały typowy autyzm typu Kanera w szerszej kategorii wszechobecných zaburzeń rozwojowych. Ta kategoria obejmuje również zespół Aspergera, który był powszechnie używany do oznaczania wysoce funkcjonalnych osób z autyzmem, zespołem Retta, dziecięcym zaburzeniem dezintegracyjnym i wszechobecnym zaburzeniem rozwojowym nieokreślonym gdzie indziej.

W obecnych systemach diagnostycznych DSM-5 (APA, 2013) i ICD-11 (WHO, 2018) została uznana specjalna kategoria zaburzeń ze spektrum autyzmu (ASD), które zaczną być stosowane od 2022 roku. ASD należy do szerszej grupy zaburzeń neurorozwojowych. Termin „wszechobecne zaburzenia rozwojowe” nie jest już używany. Dawne podkategorie wszechobecných zaburzeń rozwojowych (np. typowy i nietypowy autyzm, zespół Aspergera i PDD-NOS) należą do jednej kategorii ASD i nie mogą być już diagnozowane jako odrębne jednostki kliniczne. Pomimo ogromnych różnic w stopniu potrzeby wsparcia, poziomie funkcjonowania intelektualnego, adaptacyjnego i mowy (językowego), współwystępujących zaburzeń i innych cech, wszystkie osoby z autyzmem mają trudności w osiągnięciu komunikacji społecznej, a także, w większym stopniu, cechują je stereotypowe i powtarzające się zachowania.



PODSTAWOWE CECHY AUTYZMU

Zaburzenia komunikacji społecznej

Zaburzenia komunikacji społecznej przejawiają się trudnościami w osiągnięciu społeczno-emocjonalnej wzajemności, deficytami w osiągnięciu komunikacji niewerbalnej, a także problemami w rozwijaniu, utrzymywaniu i rozumieniu relacji z innymi ludźmi.

Wzajemność społeczno-emocjonalna to złożona zdolność jednostki do angażowania się w interakcje społeczne między dwojgiem lub większą liczbą osób. Jak zostało to określone przez Leach i LaRocque (2011) „osoby, które wykazują wzajemność społeczną, są świadome emocjonalnych i interpersonalnych wskazówek innych” (s. 151). Osoby z ASD mają trudności ze zrozumieniem i monitorowaniem sygnałów społeczno-emocjonalnych już od najwcześniejszego dzieciństwa, dlatego często nieadekwatnie reagują na próby nawiązania z nimi komunikacji innych osób. Ponadto należy pamiętać, że wiele osób z autyzmem to osoby niewerbalne lub minimalnie werbalne, co dodatkowo komplikuje realizację owocnej komunikacji. Deficyty w zakresie społeczno-emocjonalnej wzajemności mogą objawiać się w bardzo różny sposób: osoba z ASD nie inicjuje komunikacji z innymi, nie reaguje lub nieadekwatnie reaguje na próby nawiązania z nią komunikacji przez innych; bez końca rozwija jeden temat, nie zdając sobie sprawy, że jej rozmówcy mogą nie być zainteresowani tym tematem; nie rozumieją dostatecznie stanu emocjonalnego rozmówcy i jego intencji komunikacyjnych (tj. dlaczego coś powiedział).

Osoby z autyzmem często nie patrzą w oczy rozmówcy lub nawiązują tylko powierzchowny kontakt wzrokowy. Nie posługują się gestami w odpowiedni sposób, aby zrekompensować braki w komunikacji werbalnej lub wzbogacić lub szczególnie podkreślić wypowiedzane treści. Ponadto często mają spłaszczony wyraz twarzy. Język ciała, używane gesty i mimika często nie są wystarczająco zintegrowane z werbalnymi aspektami komunikacji. Niektóre osoby z autyzmem w ogóle nie mają wyrazu twarzy i nie używają komunikacji niewerbalnej.

Trudności w nawiązywaniu i utrzymywaniu relacji z innymi ludźmi przejawiają się w szerokim zakresie problemów z realizacją wyobraźniowej zabawy z rówieśnikami, przystosowaniem własnego zachowania do różnych kontekstów społecznych, trudnościami w nawiązywaniu współpracy w pracy lub przyjacielskich relacji z kolegami, do całkowitego braku zainteresowania innymi osobami.

Ograniczone i powtarzające się zachowania

Osoby z autyzmem wykazują różne stereotypowe i powtarzalne czynności w ruchach, mowie i ogólnym zachowaniu. Kołysanie się, drganie, migotanie, dotykanie i stukanie własnego ciała lub ciała innych osób to tylko niektóre z wielu form stereotypowej aktywności ruchowej. Stereotypy mogą również przejawiać się w mowie - echolalia (powtarzanie cudzych słów), zadawanie tych samych pytań, niekończące się



opracowywanie tego samego tematu, mowa idiosynkratyczna (tj. mowa specyficzna dla osoby z autyzmem, której nie rozumie szersze środowisko) itp.

Stereotypowym ruchom i mowie często towarzyszą rytualne formy zachowań. Ludzie z autyzmem czasami upierają się, że zawsze podążają tą samą ścieżką, jedzą to samo jedzenie, zawsze ubierają się w ten sam sposób. Czasami zdarza się, że bardzo drobne zmiany w otoczeniu i niemożność wykonania czynności rytualnych prowadzą do skrajnego niepokoju. Wysoki nacisk na identyczność u dzieci w wieku przedszkolnym z ASD może wiązać się z podwyższonym lękiem w przyszłości (Baribeau i in., 2021).

Jednym z możliwych objawów autyzmu jest pojawienie się wąskich, ograniczonych zainteresowań. Takie zainteresowania mogą mieć nietypowe skupienie (np. zainteresowanie niezwykłymi przedmiotami) i/lub intensywność, gdy osoba z autyzmem spędza ogromną ilość czasu zawsze angażując się w tę samą czynność. W pewnych okolicznościach możliwe jest wykorzystanie ograniczonych i wytrwałych zainteresowań osoby z autyzmem do wykonywania określonej czynności zawodowej.

Chociaż trudności w sensorycznym przetwarzaniu informacji u osób z autyzmem są opisywane od dziesięcioleci, dopiero od 2013 roku (APA, 2013) zostały one uznane za jedno z kluczowych kryteriów diagnostycznych ASD. Zaburzenia przetwarzania sensorycznego obejmują całe spektrum autyzmu i występują we wszystkich grupach wiekowych. Niektóre osoby z autyzmem są nadwrażliwe, dlatego niektóre bodźce dźwiękowe i świetlne, zapachy i smaki odbierają jako wyjątkowo nieprzyjemne doznania. Hałas wytwarzany przez niektóre maszyny, migające światła, brzęczące urządzenia, intensywne zapachy i duszne przestrzenie mogą całkowicie uniemożliwić nawet dobrze wyszkolonym osobom z ASD efektywne wykonywanie czynności roboczych. Z drugiej strony są osoby z ASD, które są hipowrażliwe, co oznacza, że mniej reagują na bodźce zmysłowe, a czasem są niewrażliwe na nieprzyjemne bodźce, takie jak chłód i ból. Trudności w przetwarzaniu sensorycznym mogą również przybierać formę fascynacji światłami, obracającymi się przedmiotami, wytwarzanymi przez nie wibracjami itp., tak że osoba z ASD poświęca więcej czasu niefunkcjonalnym częściom przedmiotów lub ich cechom sensorycznym niż samemu przedmiotowi.

Autyzm rozwija się we wczesnym dzieciństwie, chociaż niektóre objawy mogą nie być od razu widoczne. Wraz ze wzrostem wymagań społecznych środowiska, zachowanie dziecka z autyzmem staje się bardziej widoczne. Z drugiej strony zdarza się, że osoby z autyzmem wysokofunkcyjnym maskują swoje trudności, stosując różne strategie: zmuszają się do spojrzenia rozmówcy w oczy, używają wyuczonych zwrotów, naśladowują wyraz twarzy osób z otoczenia, dbają o przestrzeń interpersonalną itp. Skłonność do ukrywania objawów jest zwykle częstsza u kobiet z ASD.

Wszystkie powyższe objawy autyzmu powodują znaczne upośledzenie czynności społecznych, zawodowych i innych ważnych czynności bieżącego funkcjonowania (APA, 2013).



WSPÓŁWYSTĘPUJĄCE CHOROBY

Współwystępująca diagnoza zaburzeń neurorozwojowych, takich jak ADHD lub niepełnosprawność intelektualna, schorzenia psychiatryczne i neurologiczne są powszechne wśród osób ze spektrum autyzmu, a współwystępujące schorzenia mogą mieć znaczący wpływ na zachowanie, codzienne funkcjonowanie i wyniki zaburzeń autystycznych. Niemniej jednak, te stany często pozostają nierozpoznane, tak więc zmiany w zachowaniu, regresja i brak oczekiwanej odpowiedzi na zapewnione wsparcie i leczenie są częściej związane z samym autyzmem niż z możliwymi współwystępującymi stanami (Casanova i wsp., 2020). Współwystępujące schorzenia zwiększają koszty leczenia i stanowią duże wyzwanie dla rodzin osób z autyzmem.

Ostatnie badania pokazują, że niektóre schorzenia psychiczne, takie jak depresja i zaburzenia zachowania u młodych ludzi z ASD, mogą przytłaczać zasoby radzenia sobie ich opiekunów (Menezes i in., 2021). Najczęstszymi współwystępującymi schorzeniami psychicznymi u osób z tego spektrum są zaburzenia nastroju (depresja i choroba afektywna dwubiegunowa) oraz zaburzenia lękowe, których rozpowszechnienie wynosi około 18%, a współczesne badania pokazują, że zaburzenia ze spektrum schizofrenicznego są częstsze niż wcześniej sądzono (Lugo-Marín i in., 2019). Chorobowość psychiatryczna wymaga ścisłej współpracy między służbą psychiatryczną, rodzicami, służbami rehabilitacji zawodowej, pracodawcami i nauczycielami, ponieważ interwencja nie ogranicza się do przyjmowania leków, ale także do monitorowania stanu, udzielania zindywidualizowanego wsparcia oraz usuwania barier społecznych i piętna, które często się kojarzy z chorobą psychiczną.

Niektóre zaburzenia neurorozwojowe, takie jak ADHD i niepełnosprawność intelektualna, są często związane z autyzmem. Kiedyś sądzono, że rozpoznanie autyzmu wyklucza rozpoznanie ADHD, ale duża liczba badań naukowych jednoznacznie wskazuje na możliwość współwystępowania tych dwóch zaburzeń rozwojowych. Lugo-Marín i in. (2019), szczegółowa analiza 18 badań naukowych, stwierdza, że jedna czwarta dorosłych z autyzmem ma również ADHD. Osoby ze współistniejącym autyzmem i ADHD mają zazwyczaj bardziej nasilone objawy, zwłaszcza w sferze społecznej, a także większą skłonność do powtarzalnych czynności (Rosen i wsp., 2021). Niepełnosprawność intelektualna jest również jednym z najczęstszych współwystępujących zaburzeń autystycznych. Niestety w badaniach dotyczących efektywnych modeli wsparcia młodych osób z autyzmem w okresie przechodzenia ze szkoły do świata pracowników fakt ten jest często ignorowany, przez co próby badawcze to w większości respondenci z autyzmem wysokofunkcyjnym.

Oczywiście osoby ze współwystępowaniem autyzmu i niepełnosprawności intelektualnej będą miały znacznie większą potrzebę wsparcia zarówno w miejscu pracy, jak i poza nim niż osoby wysoce funkcjonalne. U tych osób znacznie częściej występuje między innymi padaczka, która wraz z migrenami i bólami głowy jest uważana za najczęstsze zaburzenie neurologiczne towarzyszące autyzmowi. Towarzyszące zaburzenie neurologiczne może mieć istotny wpływ na dalszy przebieg rozwoju, zarówno



bezpośrednio, jak i poprzez niekorzystne działanie stosowanych leków. Dlatego „kontrolę neurologiczną są wskazane w przypadku autyzmu, aby zapewnić odpowiednią opiekę zdrowotną i wsparcie” (Pan i in., 2020). Osoby z autyzmem częściej korzystają z usług opieki zdrowotnej ze względu na inne problemy zdrowotne, takie jak zaparcia i inne choroby układu pokarmowego, problemy stomatologiczne i ubytek słuchu (Failla i in., 2021). Zaburzenia snu stanowią szczególne obciążenie dla osób z autyzmem i ich rodziców, co może prowadzić do pogorszenia obrazu klinicznego autyzmu i negatywnie wpływać na codzienne funkcjonowanie. Przynajmniej u części dzieci z autyzmem zaburzenia snu mogą być związane z ich nadmierną reaktywnością na bodźce sensoryczne (Mazurek i in., 2019). Autyzm często wiąże się z zaburzeniami odżywiania. W populacji pacjentów z zaburzeniami odżywiania nieco mniej niż 5% ma diagnozę autyzmu (Nickel i in., 2019). Jednak w praktyce znacznie większe problemy mogą stwarzać specyficzne nawyki żywieniowe, takie jak selektywność w wyborach żywieniowych i rytuały żywieniowe.

ETIOLOGIA I CZYNNIKI RYZYKA

Dokładna przyczyna autyzmu nie jest znana, a w literaturze wymienia się różne czynniki ryzyka, które zwiększają prawdopodobieństwo rozwoju autyzmu. Te czynniki ryzyka mogą mieć charakter genetyczny i środowiskowy, a dużą rolę w rozwoju autyzmu może odgrywać wielokrotny wpływ różnych czynników ryzyka na osobę predysponowaną genetycznie.

Pomimo faktu, że do tej pory zidentyfikowano setki genów, które można powiązać z autyzmem, możliwe jest udowodnienie związku między autyzmem a mutacjami w poszczególnych genach u bardzo niewielkiej liczby osób. Architektura genetyczna (względny wkład różnych form zmienności genetycznej) autyzmu jest bardzo złożona, a wcześniejsze badania wskazują na niezwykle różnorodność przyczynową (de la Torre-Ubieta i in., 2016).

Czynniki środowiskowe jako możliwe czynniki ryzyka autyzmu to: narażenie na zanieczyszczenia powietrza, pestycydy i inne chemikalia w okresie prenatalnym, w tym spożywanie alkoholu i innych substancji psychoaktywnych oraz przyjmowanie przez kobietę w ciąży niektórych leków (np. kwasu walproinowego); infekcje w okresie prenatalnym (zwłaszcza różyczką) i wczesnym okresie poporodowym; cukrzyca ciężarnych; niedotlenienie; wcześniactwo; brak kwasu foliowego, żelaza, kwasów tłuszczowych i witamin w diecie kobiet w ciąży; powikłania okołoporodowe i poporodowe itp. W wielu badaniach wymienia się zaawansowany wiek ojca i matki jako istotne czynniki ryzyka autyzmu (Styles i in., 2020).