

Pervazivní vývojové poruchy

Doc. MUDr. Martina Zvěřová, PhD.

Pervazivní vývojové poruchy (PVP, dg. F84)

- ▶ Dětský autismus (Kannerův)
- ▶ Atypický autismus
- ▶ Rettův syndrom
- ▶ Jiná desintegrační porucha v dětství
- ▶ Hyperaktivní porucha spojená s MR
- ▶ Aspergerův syndrom
- ▶ Jiné

PVP

- ▶ autismus - od řeckého slova „autos“ = sám
- ▶ nověji označovány názvem „*pervazivní vývojové poruchy (PDD, Pervasive Developmental Disorders) nebo autistické spektrum (ASD, Autistic Spectrum Disorders)*“
- ▶ různorodost mnohočetných a „všepronikajících = pervazivních“ postižení kognitivních, emočních a neurobehaviorálních funkcí

Epidemiologie

- ▶ **Dětský autismus** : 5-10 na 10 000 dětí
častěji u chlapců: 4-5:1
- ▶ **Aspergerův syndrom**: 36-71 na 10 000 dětí ve věku 7 - 16 let
- ▶ **Rettův syndrom**: pouze u dívek
prevalence: 6-7/100 000 dívek

PVP

- ▶ těžké vývojové vady
- ▶ počátek v raném dětství (od nar. nebo s počátkem kolem 2-3 let)
- ▶ klinický behaviorální a developmentální syndrom
možná pouze fenomenologická diagnostika, nikoliv etiologická
(s částečnou výjimkou u Rettova syndromu)
- ▶ na první pohled vypadají zdravé
- ▶ bez zjevných fyzických vad
- ▶ ve velké většině případů nejsou schopny samostatného života ani v dospělosti

Autistické dítě představuje enormně velkou psychickou, sociální a finanční zátěž pro celou rodinu

PVP

- ▶ etiologie je prokazatelně neurobiologická
- ▶ jednou z mnoha multidimenzionálně definovaných poruch vývoje mozku, postihuje komplexní chování člověka

Kvalitativní porucha:

- ▶ sociální interakce
- ▶ komunikace, hry
- ▶ sklon ke stereotypnímu a ritualistickému chování

deficit sociálních vztahů je primárním příznakem (nikoli sekundárním) a je přítomen od počátku poruchy

Etiologie

- ▶ dysregulace ? některých neuromediátorů
- ▶ u 40 % autistů registrováno v krvi zvýšení hladin serotoninu, v důsledku toho jsou nižší synaptické hladiny serotoninu v mozku
- ▶ sérová hyperserotonémie se nachází u nejbližších příbuzných autistických pacientů - důležitý marker tzv. „rodinného“ autismu
- ▶ některé jiné práce u jiných pacientů ukazují spíše snížení hladin sérového serotoninu a další rozporuplná zjištění

Etiologie

autistický fenotyp zřejmě determinován nepříznivou kombinací alel několika genů

předpokládá se existence predisponujícího polygenního systému sestávajícího z 5-10, ale možná i více genů:

abnormity:

- ▶ na chromozomu 7, zapojen do vývoje cerebella
- ▶ na chromozomu 11, některé z genů zodpovědné za metabolismus monoaminů a růstových faktorů
- ▶ na chromozomu 15, kde je také i chromozomální porucha pro Angelmanův syndrom, vykazuje silnou asociaci s autismem
- ▶ na chromozomu 17 s tzv. serotonin transportér genem
- ▶ na chromozomu 13

Dětský autismus

- ▶ 1908: Heller - infantilní demence
- ▶ 1943: Kanner „*Autistic disturbances of affective contact*“ - ateoretická, deskriptivní práce o 11 pacientech, zmínka o odtažitých, intelektuálně zaměřených rodičích
- ▶ 1944: Asperger „*Die autistischen Psychopathen im Kindesalter*“ - popis 4 pacientů, navrhuje genetickou etiologii
- ▶ 1966: Rett - Rettův syndrom

Leo Kanner, (1894 - 1981)



Dětský autismus

strukturální zobrazovací metody

- ▶ MRI: nalezen celkově větší objem mozku, komor a mozečku, naopak menší corpus callosum a mozkový kmen
- ▶ nekonstantně nalézána hypoplazie cerebell. lobulů VI-VII, zmenšení hippocampu a změny amygdaly - její objem významně redukován proti kontrolám

Sokol a Edwards-Brown, J. Neuroimaging 2004;14:8-15

- ▶ funkční MRI: autisté vykazují hypoaktivaci pravého gyrus occipitotemporalis lateralis a oboustranně amygdaly proti kontrolám
- ▶ obdobné nálezy jsou u pacientů se schizofrenií

Pierce et al., Brain 2001;124:2059-2073

Dětský autismus

1. *idiopatický (primární, ne-syndromový) autismus - etiologie a často* ani patogeneze zatím nejsou známy

2. *autismus symptomatický, syndromový, sekundární* - často, ale ne pravidelně, spojen s mentální retardací:

- ▶ u Angelmanova syndromu
- ▶ u syndromu fragilního-X-chromozomu
- ▶ u velo - kardio- faciálního syndromu vznikajícího z delece chromozomu 22q11.2
- ▶ u vrozené vývojové vady mozku
- ▶ po prodělání kongenitální rubeoly
- ▶ **neprokázanou je v minulosti často zmiňovaná post vakcinační etiologie autismu**

Britský lékař A. J. Wakefield tvrdil, že očkování trojvakcínou proti zarděnkám, příušnicím a spalničkám vede k autismu - publikováno v prestižním časopise The Lancet v r. 1998, šlo o podvod, v UK vyloučen z lékařského stavu



Diagnostická kritéria autismu

nástup příznaků autismu nejčastěji *pozvolný a plíživý v průběhu prvního* roku života

- ▶ zhruba 30-39 % případů napříč celým autistickým spektrem se ozřejmí tzv. *autistickým regresem řeči a chování, tedy poměrně náhle*
- ▶ vývojově dosažené schopnosti dítěte před regresem nemusí už být zcela normální
- ▶ regres dosud užívaných několika málo jednoduchých slůvek je často tím, co přivádí děti a jejich rodiče ve věku asi 18 měsíců poprvé k lékaři

Autismus s regrese

asi u 1/3 dětí napříč celým autistickým spektrem lze v průběhu jejich raného dětství zjistit regres nebo stagnaci řeči, komunikace a hry po jejich původně zdánlivě normálním vývoji

- ▶ regrese je časná, před třetím rokem věku, obvykle mezi 18. a 24. měsícem
- ▶ obvykle následuje různě dlouhé stabilizované období, které může trvat měsíce, ale i roky
- ▶ následuje určité zlepšení, nikoliv však kompletní uzdravení

Diagnostická kritéria autismu

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
- ▶ u Aspergerova syndromu zhruba až v 6 letech věku

Diagnostická kritéria autismu

3 okruhy příznaků:

Abnormální nebo narušený vývoj je patrný před 3. rokem věku nejméně v jedné z následujících oblastí (tzv. *behaviorálně kognitivní triáda podle Wingové*) :

- ▶ 1. Receptivní nebo expresivní řeč užívaná v komunikaci
- ▶ 2. Vývoj selektivních sociálních vazeb nebo reciproční sociální interakce
- ▶ 3. Funkční nebo symbolická hra

Globální selhávání ve všech komunikačních modalitách

Vysokofunkční typ: bez mentální retardace

Nízkofunkční typ: v kombinaci s MR asi 2/3 případů

Dětský autismus F 84.0

(časný infantilní autismus, klasický autismus, Kannerův syndrom)

- ▶ Počátek do 36 měsíců věku
- ▶ Vzácné, 3 -5 dětí /10 000
- ▶ Velmi závažné onemocnění
- ▶ Až 70 % dětí provází mentální postižení různého stupně
- ▶ Nejvíce narušeno utváření sociálních vztahů a komunikace
- ▶ dítě je extrémně uzavřeno do sebe
- ▶ tento typ je obecně považován za „klasický , jádrový autismus“, jeho diagnostika obvykle nepřináší problémy
- ▶ Porucha je 3-4× častější u chlapců než u dívek

Dětský autismus

Porucha řeči a komunikace

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

- ▶ Rozvoj mluvené řeči je opožděn nebo úplně chybí (až v 50%), není snaha tento nedostatek kompenzovat používáním gest nebo výrazem tváře
- ▶ Relativní neschopnost začít nebo udržet konverzaci, kde je třeba reagovat na komunikaci jiné osoby
- ▶ Stereotypní a opakující se používání jazyka nebo idiosyntaktické užívání slov nebo frází

Abnormality v řeči, komunikaci a hře

- ▶ řeč bývá bizarní, monotónní, stereotypní
- ▶ echolálie, opožděné echolálie
- ▶ špatné používání zájmen (místo „já“ - on, často mluví v 2. os. sg.)
- ▶ narušená větná stavba
- ▶ doslovné chápání výroků, pedanterie, formálnost formulací
- ▶ chybí smysl pro nadsázku, vtip, ironii
- ▶ dlouhodobé specifické poruchy porozumění řeči, složitějším vazbám, souvětím

Abnormality v řeči, komunikaci a hře

- ▶ neschopnost hrát dětské hry založené na fantazii nebo kooperaci
- ▶ nedostatek spontánních her „jakoby“ nebo v mládí společenských her
- ▶ hračky užívány neobvykle, se stereotypním soustředěním na detail (kolečka u auta)

Postřehy v komunikaci

- ▶ Nereaguje nebo málo reaguje na své jméno
- ▶ Vyjadřuje hlavně křikem a afektem, že něco chce
- ▶ Opožděný vývoj řeči
- ▶ Nepružně nebo málo reaguje na pokyny
- ▶ Často působí dojmem, že neslyší
- ▶ zejména na řeč reaguje velmi málo
- ▶ Neukazuje ukazováčkem na zajímavé předměty
- ▶ Nemává na rozloučenou
- ▶ Nezapojí se aktivně do dětských hříček typu paci-paci
- ▶ Nenapodobuje aktivně, často a s radostí
- ▶ Říkal/a několik slov, ale přestal/a
- ▶ Je obtížné ji/ho upozornit na vzdálené předměty
- ▶ Špatný oční kontakt, nepodívá se „co my na to“

Abnormality v sociálních vztazích

- ▶ projevují se cca kolem 18 měsíců věku
- ▶ často podezření na poruchu sluchu
- ▶ nedobrovolné samotářství („extrémní osamělost“) - metaforicky lze popsat jako sociální slepotu
- ▶ nedostatek sociálně emoční vzájemnosti (nevytvářejí příchyllost k matce, strach z cizích lidí, je narušený soc. kontext, reakce na emoce)

Abnormality v sociálních vztazích

- ▶ chybí spontánní snaha o kontakt, navazování vztahů a zábavu s jinými lidmi, chybí empatie
- ▶ malá schopnost neverbální komunikace (pohled z očí do očí, výraz tváře, gesta)
- ▶ jakoby neodlišovaly živé od neživého, sociálně neobratné, naivní, egocentrické, okolím proto odmítané
- ▶ 3 základní sociální styly: samotářský
 - pasivní
 - aktivní (formální a nabubřelý)

Postřehy v sociálním chování

- ▶ málo používá nebo chybí sociální úsměv
- ▶ raději si hraje o samotě, neprojevuje radost při společné činnosti, nerozvíjí společnou hru
- ▶ dává přednost sebeobsluze, používá ruku druhé osoby
- ▶ nepožádá o pomoc vydáváním zvuků, očním kontaktem, vedením za ruku
- ▶ více se zajímá o své činnosti než o kontakt
- ▶ málo se zajímá o ostatní děti, nedokáže se zapojit
- ▶ je obtížné s ním sdílet pozornost (společné prohlížení obrázků, společná hra)
- ▶ ostatní lidi dokáže ignorovat, nerad navazuje kontakt s lidmi
- ▶ nespolupracuje (nepodá na výzvu, nevyhoví výzvě, netouží se předvést)

Omezené, stereotypní chování a zájmy

- ▶ lpění na dodržování nefunkčních rituálů
- ▶ odpor k sebemenším změnám okolního prostředí (obrana proti nesrozumitelnému světu ?)
- ▶ nepřiměřené reakce (přecitlivělost) na běžné zvuky (vysavač), doteky, pachy či chuť potravy
- ▶ sebezraňující chování či sebepoškození
- ▶ hyperaktivita

Omezené, stereotypní chování a zájmy

- ▶ motorické manýrismy: stereotypní pohyby rukou, prstů nebo těla
- ▶ zájem o neživé, mechanické předměty a zájmy (dopravní systémy, kanalizace)
- ▶ emoční labilita, prudké afekty s křikem, pláčem nebo nepřiměř. smíchem

Klinický obraz nelze přičíst jiným poruchám

Postřehy v chování

- ▶ Záchvaty vzteku
- ▶ Hyperaktivita/neschopnost spolupracovat/negativismus/nesoustředěnost/u ničeho nevydrží
- ▶ Atypická hra s hračkami
- ▶ Zabývá se určitými věcmi stále dokolečka (řadí, točí, hází, otvírá - zavírá apod.)
- ▶ Chodí po špičkách, točí se dokola, zvláštní pohyby
- ▶ Třepe výrazně rukama např. při radosti
- ▶ Neobvyklá fixace na určité hračky (neustále s sebou nosí nějaký předmět)
- ▶ Reaguje přehnaně na určité podněty (zvuky, změny)
- ▶ Celkově málo reaguje na okolní podněty
- ▶ Fascinován detaily či určitými podněty (písmena, číslice, závory, značky aut)

Kazuistika

První příznaky onemocnění

Kdy sis všimla, že s jejím vývojem není něco v pořádku?

- ▶ Začala jsem to registrovat okolo jednoho roku. Motoricky se Anča vyvíjela úplně správně, takže tam podezření nebylo.
- ▶ Ale byla taková hodně tichá, dalo by se říct jako „za sklem“. A tak jsem si říkala, že bude hodně klidná, ale když jí byl rok a půl, tak jsme si mysleli, že je hluchá. Jenže když vyšetření vyloučilo poruchu sluchu, tak se okamžitě začalo zjišťovat, jestli to není pervazivní vývojová porucha. A byla.
- ▶ Od toho roku a půl se její chování začalo prudce zhoršovat, přestala být tichá a apatická, jen pobíhala po bytě, řvala a mlátila sebou.

Kasuistika: Hygiena

Učí se sebeobsluhu a smyslovou výchovu

Čištění zubů, jíst z talíře lžící, bohužel Andulka úspěšně odolává edukaci

Nechce sedět u stolečku a jíst lžící, zubní hygiena je velmi špatná, překousla už několik kartáčků. Tohle je „takovej blbej“ druh postižení. Ona nemá zájem, nenapodobuje, je těžké ji motivovat.

Andulka hodně pije, takže hodně čurá.

Navíc dáváme někdy plíny i dvě, ale někdy ani to nepomáhá, Andulka je na tom motoricky velmi dobře, takže někdy obsah těch plen vyndává ven a všude matlá, protože jak hodně pije, tak se i počůrává, takže daleko větší položka, než za pleny, je za vodu a za prací prášky, protože peru klidně čtyři pračky denně.

Všechno je pročůraný - gauč, koberec, všechno.

Kasuistika: Škola

Na konci první třídy bylo zhoršení v chování, přestala být zvladatelná. Napadala učitelku a měla konflikty i se spolužáky.

.....měla 60 záchvatů denně

špatně reaguje na změny sociálního kontextu a na změny prostředí.

Nemůžeme chodit do školy, protože se tam s ní nedá pracovat.

Stačí, aby se po ní chtělo, že má chvíli sedět na židli a něco třeba třídila a vyvolá to afekt.....

Ani speciální škola ji prostě nemůže zvládnout.

Desetiletý chlapec může mít třeba 90 - 100 kilo. A to potom musí zvládat dva asistenti a tudíž zařízení poskytující sociální služby, radši vezme dva klienty se střední mentální retardací, kteří nemají problémové chování, než něco takového.

Kasuistika: Zdravotní péče

Anna je běžně neošetřitelná a nevyšetřitelná, všechno se musí dělat v narkóze, takže jí museli uspat, aby jí mohli udělat CT.....

Musí jí dát narkózu, i když jí opravují zuby. Pro nás běžné vyšetření neexistuje, ani když jí doktorka chce prohlédnout při běžné viróze.

.....tři jsme Andulu vši silou drželi, doktorka si klekla a odebrali jsme jí tu krev na podlaze.....

A já si nevybírám mezi dobrým a špatným řešením, ale mezi špatným a ještě horším.

Je určitě špatný to dítě násilím držet, nebo ji mít bez důvodu přikurtovanou, ale kdyby se poranila, je to horší.

Ona si neřekne, že jí něco bolí, neřekne, že má problém.

Často se u takových lidí něco zmešká, ona na jakoukoli nepohodu reaguje agresí, takže když má takové období, tak vylučujeme, že jí něco je. Jestli jí nebolí zub nebo něco.

A navíc, čím je větší, tím větší intenzitou bouchá hlavou do zdi.....

Kasuistika: Emoce

- ▶ Jo, ona se ráda mačká. Nemyslím si, že to je typický objetí, protože si musím dávat pozor, jestli mi něco neudělá. Nedávno ke mně přišla, objala mě a já naprosto instinktivně jsem ucukla a bylo to o fous, protože by mi prokousla tvář. Nikdy nevíš, kam to mazlení dojde. Ale stejně tak, jako ke mně, se ráda mačká za skříň nebo mezi radiátor a podlahu.
- ▶ S ní je všechno intenzivní. Nic není ředěný, když má špatnej den, tak je to špatný na 200% a stejně tak je to intenzivní, když se z něčeho raduje. To dává najevo tak, že běhá, třepe rukama, běhá dokolečka, točí se, směje se. Andulka mívá stavy, kdy je tak mimo, že jí je jedno, jestli urazí hlavu sobě, nebo mně, že je tak sebedestruktivní a destruktivní, že o tom takhle vůbec nepřemýšlí.

Atypický autismus

- ▶ Od klasického autismu se liší:
 1. Dobou vzniku
 2. Nenaplněním všech tří sad charakteristik
 3. Tato odlišnost vzniká často u MR jedinců nebo u dětí s těžkou receptivní poruchou řeči

Atypický autismus F 84.1

(v DSM-IV: pervazivní vývojová porucha nespecifikovaná)

porucha nesplňuje kritéria pro dětský autismus:

- ▶ buď nesplněním všech tří okruhů příznaků
- ▶ nebo je opožděný nástup poruchy až po 3. roce života - nejvíce diagnosticky problematická

1. AA s těžkým stupněm mentální retardace

2. AA s normální inteligencí: sociální a komunikační problémy nejsou tak závažné, spíše mají autistické rysy, lepší prognóza

Atypický autismus F 84.1

IQ nad 35, zařazujeme:

- ▶ ty děti, které mají vzhledem k intelektovým schopnostem behaviorální problémy v základní triádě symptomů jednoznačně disproporčně rozloženy
- ▶ nebo ty, u kterých problémy v jedné ze 3 oblastí téměř chybí
- ▶ problémy v behaviorální triádě musí být v jednoznačné disproporci k celkové úrovni intelektu

Děti s těžkým a hlubokým mentálním postižením (IQ pod 35):

- ▶ důležité je posouzení úrovně a kvality sociálních interakcí

Při IQ pod 20 se obě diagnózy (AA+MR)

mohou kombinovat a rozlišení je velmi problematické 36

Hyperaktivní porucha sdružená s mentální retardací

- ▶ zahrnuje hyperaktivní syndrom, mentální retardaci a stereotypní pohyby a/nebo sebepoškozování
- ▶ MR je komplikující souběžnou poruchou
- ▶ přítomna u 75 - 80% postižených autismem
- ▶ 30% mírná a středně těžká MR
- ▶ 45% těžká a hluboká MR

Dětská disintegrační porucha (DD Disintegrative Disorder) F 84.3, (Hellerova psychóza)

- ▶ vzácné onemocnění, u části dětí se porucha rozvíjí v návaznosti na somatické onemocnění
- ▶ řeč se již vyvinula
- ▶ dítě celkově působilo mentálně normálním dojmem
- ▶ na rozdíl od autismu s regresem disintegrativní porucha vzniká později než v obvyklých 18-38 měsících
- ▶ **typický začátek mezi 3. - 4. rokem věku**

Dětská disintegrační porucha

(DD Disintegrative Disorder) F 84.3, (Hellerova psychóza)

- ▶ vývoj dítěte probíhá normálně zhruba do 2,5-4 roků věku (maximálně až do 6-10 let)
- ▶ pak se objevuje regres řeči, chování autistického typu a rozpad kognitivních schopností
- ▶ prodromální období neurčitých onemocnění, dítě se stává vzpurné, podrážděné, úzkostné a hyperaktivní
- ▶ objeví se enuréza a enkopréza

Dětská disintegrační porucha (DD Disintegrative Disorder) F 84.3, (Hellerova psychóza)

- ▶ v některých vzácnějších případech se ztracené schopnosti (nonverbální dovednosti) mohou časem znovu objevit
- ▶ vývoj zvolna pokračuje - rozdíl proti demenci
- ▶ dochází ale ke středně těžké (30%) až těžké ment. retardaci (40%)
- ▶ DD je závažnější v kognitivní regresi a výsledek je celkově katastrofičtější než u autismu
- ▶ prognóza je špatná, většina nemocných je těžce mentálně retardovaných

Aspergerův syndrom F 84.5

- ▶ poměr chlapců a dívek je 8 : 1
- ▶ velmi podobný dětskému autismu
- ▶ je porucha sociální interakce
- ▶ přítomny poruchy nonverbální komunikace,
- ▶ neobvyklé reakce na emoce druhých
- ▶ chybí empatie
- ▶ děti jsou odmítané
- ▶ sociálně inhibované

Aspergerův syndrom

- ▶ v porovnání s DA se nevyskytují motorické stereotypie
- ▶ IQ je normální, v některých složkách až nadnormální
- ▶ často vynikající mechanická paměť
- ▶ řeč je normální, téměř normální, někdy dokonce hypertrofická
- ▶ poruchy výslovnosti, zvláštnosti dikce a zvláštní intonace řeči
- ▶ exprese bývá lepší než porozumění
- ▶ hlas může mít neobvyklé zbarvení (např. nízký, skřípavý)

Aspergerův syndrom

- ▶ děti jsou předčasně vyspělé, konvenční, pedantické, impulzivní, hyperaktivní x mutistické
- ▶ v oblibě mají povrchní konverzaci a mentorování
- ▶ rutinní chování a nefunkční rituály jsou celkově na vyšší úrovni a lépe propracované
- ▶ neobratnost jemné i hrubé motoriky
- ▶ často dys - vady
- ▶ typické - zvláštní až neobvyklé zájmy a specifické dovednosti realizované často až s fanatickým zaujetím
- ▶ <http://www.ceskatelevize.cz/porady/1095946610-diagnoza/dusevni-onemocneni/194-aspergeruv-syndrom/>

Rettův syndrom

- ▶ Geneticky heterogenní syndrom s incidencí 1 : 10 000
- ▶ známý pouze u dívek
- ▶ poprvé popsán v roce 1965
- ▶ v 75–85 % případů byl abnormální gen rozpoznán na distálním dlouhém raménku X chromozomu (gen MECP2-metyl-CpG-binding protein)
- ▶ téměř všechny pacientky mají patologické EEG nálezy ve smyslu výskytu epileptických grafoelementů
- ▶ až u 75 % pacientek se rozvíjí epilepsie
- ▶ vyvíjí se skolióza nebo kyfoskolióza
- ▶ onemocnění končí těžkým mentálním postižením a často i imobilitou

Rettův syndrom

Charakteristické 4 okruhy příznaků:

- ▶ Pre- a perinatální vývoj a psychomotorický vývoj v prvních 5 měsících života zdánlivě normální, normální obvod hlavy při narození
- ▶ mezi 5 měsíci a 4 lety - zpomalení růstu hlavy, mezi 5 a 30 měsíci věku dochází ke ztrátě získaných funkčních manuálních dovedností, spojeno s komunikační dysfunkcí, zhoršenou sociální interakcí a chabě koordinovanou chůzí a/nebo pohyby trupu
- ▶ stereotypní pohyby rukou kolem střední osy (kroutivé svírání nebo „mycí“ pohyby) v době, kdy se objevila ztráta účelových pohybů rukou, nebo později
- ▶ těžce postižena expresivní a receptivní řeč, vede k těžké psychomotorické retardaci

Rettův syndrom

- ▶ dívky s Rettovým syndromem charakteristické svým půvabem a s přibývajícím věkem také pronikavými očima
- ▶ obvykle samostatně sedí a v předvídatelných intervalech si vkládají prsty do úst
- ▶ většina dívek neleze obvyklým způsobem, ale dokáže se rychle pohybovat po zedečku nebo po bříše bez pomoci rukou
- ▶ některé začnou používat jednoduchá slova a kombinace slov, později ale tuto schopnost ztratí



Rettův syndrom

- ▶ zhoršení kontaktu s okolím, chybí zájem o hru
- ▶ typické ataky nutkavého mnutí rukou
- ▶ hyperventilace
- ▶ roztřesenost trupu a končetin v rozrušení
- ▶ autistické projevy chování
- ▶ podrážděnost či ataky smíchu
- ▶ agresivita a autoagresivita
- ▶ problémy s koordinací hrubé motoriky (stoj, chůze, lezení, ad.)
- ▶ problémy s koordinací jemné motoriky (sahání po hračkách, uchopování předmětů..)

Rettův syndrom

- ▶ ztuhlost svalů, křečovitost a zkrácení svalstva
- ▶ často patrný váhový úbytek až kachexie
- ▶ skřípání zubů (bruxismus)
- ▶ žvýkací a polykací obtíže
- ▶ zácpa
- ▶ abnormální spací vzor (poruchy cirkadiálního cyklu)

Rettův syndrom



Mycí pohyby rukou

Diferenciální diagnostika PVP

- ▶ schizofrenie s časným počátkem
- ▶ specifické poruchy řeči a jazyka
- ▶ mentální retardace
- ▶ elektivní mutismus
- ▶ sociálně úzkostná porucha v dětství
- ▶ škála neurogenetických syndromů: Angelmanův, Downův, fragilního X chromozomu, tuberózní skleróza a řada dědičných poruch metabolismu, kde autismus může být pouze jedním z projevů
- ▶ další neurovývojové vady, zvláště ty s poruchou řeči a epileptiformními výboji v EEG - Landau-Kleffnerův syndrom, ESES (elektrický status epilepticus ve spánku)
- ▶ epileptiformní autistický regres a epileptiformní disintegrativní porucha

Posuzovací škály

- ▶ značný význam má stanovení mentální úrovně, pro které se vzhledem k primárnímu narušení úrovně verbálního myšlení používají vývojové škály (Gesell, Bayleyová, PEP, APEP)
- ▶ standardní testování IQ je u dětí s pervazivní vývojovou poruchou obtížně využitelné
- ▶ CARS (Childhood autism rating scale) - nejčastěji používaná škála, spolehlivě rozlišuje, zda jde o autistického pacienta, orientačně určuje závažnost poruchy
- ▶ Škály ABC (autism behavior checklist)
- ▶ BRIAC (behavior rating instrument for autistic children)
- ▶ ADOS (autism diagnostic observation schedule) zachycují narušené chování, které provází autismus
- ▶ ADI-R (autism diagnostic interview), méně často používaná podrobná škála

Průběh a prognóza PVP

- ▶ nepříznivá
- ▶ jde o trvalou závažnou poruchu psychického vývoje

závažné komorbidity, zejména:

- ▶ mentální retardace, epilepsie a poruchy chování, které prognózu dále zhoršují
- ▶ 2/3 autistů závažně postiženy do dospělého věku
- ▶ trvale závislí na péči okolí
- ▶ 5-20% pacientů s autismem schopno částečné samostatnosti

Průběh a prognóza PVP

Hellerova demence, Rettův sy - pacienti zůstávají trvale dementní

Atypické formy autismu a Aspergerův syndrom - relativně lepší prognóza

- ▶ závisí na stupni inteligence a rozvoji řečových schopností, mohou být intaktní
- ▶ prognózu limituje stupeň narušení sociálních dovedností

Léčba

- ▶ pouze symptomatická
- ▶ zaměřená na jednotlivé příznaky behaviorálních poruch:
afektivní labilita, iritabilita, hyperaktivita, nepozornost,
poruchy spánku, agrese, sebepoškozování, stereotypie a onanie
rodičovské skupiny, pomocná sdružení, organizace

cílená léčba jádrových příznaků není známá, využívají se speciálně pedagogické metody zaměřené na nácvik komunikace a sociální interakce

Terapie + screening

- ▶ neurologické, psychiatrické, psychologické, ORL vyšetření
- ▶ foniatrické a logopedické vyšetření se zhodnocením sluchu a řeči elektrofyziologické vyšetření, nejlépe včetně video EEG a spánkového záznamu
- ▶ strukturální vyšetření mozku ideálně MRI
- ▶ screening na dědičné vady metabolismu a genetiku
- ▶ velmi často zjištěny poruchy zraku nebo sluchu

Absolutní indikace pro další vyšetření

- ▶ do 12 měsíců nežvatlá
- ▶ do 12 měsíců negestikuluje (nenatahuje ruku-neukazuje, nemává na rozloučenou)
- ▶ do 15 měsíců nenapodobuje
- ▶ do 16 měsíců neužívá slova
- ▶ do 24 měsíců spontánně neužívá slovní spojení
- ▶ ztráta jakýchkoli jazykových nebo sociálních schopností v jakémkoli věku

PhDr. Kateřina Thorová, Ph.D.

Léčba

Možno dílčím způsobem ovlivnit pouze výchovným působením:

- ▶ pacienti získávají jednotlivé a většinou omezené dovednosti sebeobsluhy
- ▶ nacvičují jednoduché sociální dovednosti, aniž by jim na emoční úrovni rozuměli
- ▶ velmi důležité jsou programy, které učí rodiče, jak s těmito problematickými dětmi správně jednat. Současně je vždy třeba jim poskytnout psychoterapii a dle možností i pomoc v sociální oblasti