

# Kognitivně behaviorální fenotyp autismu



**KLINIKA DĚTSKÉ NEUROLOGIE LF MU a FN Brno**

H. Ošlejšková

# Autismus – co je to?

*Pervazivní vývojové poruchy (PDD)*

*Autistické spektrum – kontinuum (AS,AK)*

*Škála všepronikajících mnohočetných postižení  
psychických funkcí – kognitivních, emočních i  
neurobehaviorálních...*

**autos = sám**

# Historie, incidence

- **první lékařské popisy syndromu:** Leo Kaner 1943 a Hans Asperger 1944

infantilní demence vídeňského pedagoga Hellera

Bleuler 1911 „autismus“ pro popis schizofrenie

1970-1980 PDD DSM III

VFA De Myer

L.Wingová Aspergerův syndrom

ASD a autistická množina, kontinuum

- **incidence:** 5 na 10 000 narozených dětí  
(Aspergerův sy častější)  
chlapci postiženi 4x častěji než  
děvčata

# Autismus v kontextu neurovývojových poruch

neurovývojová porucha  
společné charakteristiky : celoživotní,...

- **Mentální retardace**
- **Poruchy psychického vývoje**  
*specifické vývojové poruchy: řeč, školní dovednosti, motorická funkce*  
***PDD, ASD***
- **Poruchy chování a emocí (ADHD)**

# Klinická behaviorální triáda

- omezení recipročních sociálních interakcí
- omezení reciproční komunikace verbální a neverbální
- omezení imaginace s chudým a stereotypním repertoárem chování a zájmů

- **Nerozumí symbolům dle svého mentálního věku - vše v lidské společnosti je založeno na symbolech - mimika, pantomimika, řeč (nerozumí tomu co vidí, slyší a prožívají)**
- **Jsou doslovně vázáni na realitu - nechápou kreativitu a proměnlivost lidského chování, ironii, žert, lež, skrytý význam (okolní svět je příliš abstraktní) - osamělost**
- **Chybí jim schopnost empatie a spontaneita – jejich chování je „strojové“, jsou lhostejní k pocitům jiných, lidé je zajímají méně než předměty**
- **Oční kontakt je bez komunikačního významu**

- **Nemluvnost, poruchy řeči - i ti, kteří jsou schopni řeči nechápou význam používání jazyka pro komunikaci - řeč často stereotypní, pedantická, fádní, bez intonace a emocí, zvláštní dikce echolalie, scripts, odpovědi mimo kontext meškání vývojových milníků řeči**
- **Nemají fantazii a představivost - stereotypní chování a omezené zájmy**

# Klasifikační systémy autismu

Tab. 2: Pervazivní vývojové poruchy autistického spektra (srovnání klasifikačních systémů)

DSM-IV diagnózy*	MKN-10 diagnózy <sup>+</sup>
Autistická porucha	Dětský autismus
Aspergerova porucha	Aspergerův syndrom
Dětská desintegrativní porucha	Jiné desintegrativní poruchy
Rettova choroba	Rettův syndrom
PDD-NOS (jinak nspecifikované pervazivní vývojové poruchy)	Atypický autismus
Atypický autismus	Jiné PDD
Žádná odpovídající DSM-IV diagnóza	Nspecifikované PDD
	- hyperaktivní porucha
	* s mentální retardací
	* se stereotypními pohyby



# Dětský autismus

- narušení se ozřejmí kolem 3 let věku
- 70% PMR
- 3-4x častější u chlapců
- „jádrový autismus“
- typické vyjádření behaviorální triády

# Aspergerův syndrom

- příznaky se ozřejmí do 6 let
- IQ normální
- řeč může být až hypertrofická
- 8x více postižených chlapců
- neobratnost hrubé motoriky
- zvláštní neobvyklé zájmy realizované až s fanatickým zaujetím

# Rett syndrom

- dívky
- abnormální gen v distálním dlouhém raménku X chromosomu
- normální či téměř normální vývoj do 7-24 měs.
- regres, ztráta verbálních schopností, manuálních dovedností, stereotypy HKK, zpomalen růst hlavy, epizody HV, ztráta sociálních schopností a zájmů, ataxie trupu, skolióza, epilepsie

# Dětská desintegrativní porucha

- **Hellerova psychóza**
- **normální vývoj do 2,5-4(6) let – regres řeči, chování, rozpad kognitivních schopností, enuréza, enkopréza, stereotypy**
- **vzácně se ztracené schopnosti mohou alespoň částečně obnovit**

# Atypický autismus

- Odpovídá dětskému autismu –  
nevyváženost triády příznaků a některé  
chybí

# Klasifikace autismus dle IQ

- vysokofunkční
- středněfunkční
- nízkofunkční



**AUTISMUS S REGRESEM**

30%

# Etiopatogeneze autismu

- **klinický syndrom – dg dle dg kritérií MKN 10**
- **etiopatogeneticky výrazně různorodá skupina**
- **výrazný genetický podíl: širší autistický fenotyp**  
50x častější postižení sourozence  
**komplexní choroba s polygenní dědičností**  
**monogenní a chromozomální aberace**  
(Angelman sy, Prader – Willi sy, Down sy, Fragile X chromozom, Tuberosis sclerosis complex, *Rett sy*, Inborn Error Metabolismus)

- **neurochemie** : serotoninové, dopaminové a opioidní dysregulace, někdy i kontroverzní a nejednoznačné
- **neurozobrazovací a funkční metody in vivo a neuroanatomické nálezy post mortem**  
mozková kůra, mozkový kmen, limbický sy, cerebellum  
malé husté pevně namačkané neurony v enthorinálním kortexu a v některých subjádrech amygdaly a hippocampu a redukovaný počet Purkyňových bb.
- **funkční MRI**



# Je možná terapie ?

*NE!*

*Celoživotní porucha*

*Psychologická a pedagogická terapie i rodinám*

*Sociální pomoc*

# Možnosti terapie některých doprovodných symptomů

Tab. 9: Farmakologická léčba používaná u asociovaných behaviorálních projevů a přidružených poruch autismu

Hyperaktivita, nepozornost, impulsivita	Agonisté $\alpha$ -adreneregních receptorů
	Anxiolytika
	$\beta$ -blokátory
	Blokátory dopaminových receptorů, atypická neuroleptika
	Antagonisté opiátových receptorů
	Stimulancia†
	Tricyklická antidepresiva
Agresivita	Anxiolytika
	Blokátory dopaminových receptorů, atypická neuroleptika
	Stabilizátory nálady, antikonvulziva
	Noradrenergní látky
	SSRI, tricyklická antidepresiva

Autoagresivita, stereotypy	Agonisté $\alpha$ -adreneregních receptorů
	Antikonvulziva
	Anxiolytika
	$\beta$ -blokátory
	Blokátory dopaminových receptorů, atypická neuroleptika
	Antagonisté opiátových receptorů, SSRI, tricyklická antidepresiva
Perseverace, obsese, kompulze, rigidita	Agonisté $\alpha$ -adreneregních receptorů
	Atypická neuroleptika
	SSRI, tricyklická antidepresiva
Labilita nálady, deprese	Atypická neuroleptika
	Stabilizátory nálady
	SSRI, tricyklická antidepresiva
Úzkostnost	Agonisté $\alpha$ -adreneregních receptorů
	Anxiolytika
	SSRI
Spánkové poruchy	Agonisté $\alpha$ -adreneregních receptorů
	Antihistaminika
	Melatonin
	Sedativní SSRI
	Sedativní hypnotika
	Tricyklická antidepresiva
Vzrušivost, dráždivost	Agonisté $\alpha$ -adreneregních receptorů
	Atypická neuroleptika