

BARBARA WINCZURA

Uniwersytet Wrocławski, Instytut Pedagogiki

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0001-8619-3357>

Zaburzenia współwystępujące z autyzmem – uwarunkowania rozwojowe, symptomy kliniczne i dylematy diagnostyczne

**Disorders Co-Occurring with Autism
– Developmental Conditions, Clinical Symptoms and Diagnostic Dilemmas**

STRESZCZENIE

Współchorobowość, współwystępowanie zaburzeń to terminy stosowane do opisu objawów, zespołów psychopatologicznych towarzyszących bądź pojedynczych nieprawidłowych cech zachowania. To obecność jednej lub więcej chorób (zaburzeń) w uzupełnieniu do choroby (zaburzenia) podstawowego lub skutek dodatkowych zaburzeń. U dzieci z zaburzeniami rozwojowymi występuje specyficzny model ewolucji oraz tendencja do rozwoju nie tylko jednego, ale kilku zaburzeń. Zjawisko to jest szczególnie widoczne wśród osób z zaburzeniami ze spektrum autyzmu. Przyjmuje się nawet, że współwystępowanie zaburzeń i chorób w tej populacji osób jest częstsze, a nieprawidłowy rozwój tylko w jednej sferze należy do rzadkości. Problematyka zależności między spektrum zaburzeń autystycznych a innymi zaburzeniami pokrewnymi jest niezwykle złożona i pociąga za sobą wiele dylematów diagnostycznych, zarówno z powodu niepewnych wyników badań naukowych oceniających rozpowszechnianie współwystępujących zaburzeń, jak i z uwagi na niezwykle heterogenność obserwowaną w granicach spektrum autyzmu. Według ostatnich danych 70% osób ze spektrum autyzmu może mieć jedno zaburzenie współwystępujące, a 40% tej populacji dwa lub więcej zaburzeń dodatkowych (DSM-5, 2013). Treścią artykułu jest analiza współchorobowości i współwystępowania zaburzeń u osób ze spektrum autyzmu, ich uwarunkowań rozwojowych oraz trudności diagnostycznych wynikających ze złożoności patomechanizmu owego zjawiska.

Słowa kluczowe: współwystępowanie zaburzeń, współchorobowość, zaburzenia ze spektrum autyzmu, zaburzenia współwystępujące z autyzmem, diagnoza różnicowa

SUMMARY

Comorbidity, co-occurrence of disorders are terms used to describe symptoms, accompanying psychopathological syndromes, or individual incorrect traits of behaviour. It is the presence of one or more diseases (disorders) in addition to basic disease (disorder) or the effect of additional disorders. In children with developmental disorders, there is a specific model of evolution and a tendency to develop not only one but several disorders. This phenomenon is particularly evident among people with autism spectrum disorders. It is even assumed that the co-occurrence of disorders and diseases in this population is more frequent, and incorrect development in only one sphere is rare. The issues of the relationship between the spectrum of autistic disorders and other related disorders is extremely complex and involves many diagnostic dilemmas, both due to the uncertain results of scientific studies evaluating the prevalence of co-occurring disorders and due to the unusual heterogeneity observed within the autism spectrum. According to the latest data, 70% of people with autism spectrum may have one coexistent disorder, and 40% of this population have two or more additional disorders (DSM-5, 2013). The content of the article is the analysis of comorbidity and co-occurrence of disorders in people with autism spectrum, their developmental conditions and diagnostic difficulties resulting from the complexity of the pathomechanism of this phenomenon.

Key words: co-occurrence of disorders, comorbidity, autism spectrum disorders, comorbidities with autism, differential diagnosis

Współwystępowanie chorób i/lub zaburzeń (*co-occurrence*), współchorobowość (*comorbidity*), coraz częściej stają się przedmiotem zainteresowań wielu badaczy, diagnostów i terapeutów. Nie są to jednak kategorie w pełni zdefiniowane i jednoznacznie interpretowane, czasem stosowane zamiennie, co nie jest uprawnione (Czapiga 2009). W literaturze przedmiotu spotyka się także inne terminy dla opisu owych zjawisk. Są to: choroby i zaburzenia towarzyszące, współzachorowalność, współzapaadalność, współwystępowanie, zaburzenia łączone, podwójna diagnoza, zaburzenia sprzężone (Grabski, Dudek 2007).

O zjawisku współchorobowości mówimy wtedy, gdy u jednej osoby można stwierdzić występowanie objawów kryterialnych więcej niż jednego zaburzenia psychicznego w definiowanym okresie czasu, także w perspektywie całego życia (*life time comorbidity*) (Wittchen 1996). To obecność jednej lub więcej chorób (zaburzeń) w uzupełnieniu do choroby (zaburzenia) podstawowego lub skutek dodatkowych zaburzeń. Jest to kategoria stosowana do wskazania na łączne występowanie kilku chorób (zaburzeń) (Czapiga 2009). W literaturze przedmiotu spotyka się najczęściej dwa sposoby posługiwania się pojęciem współchorobowości (*comorbidity*). Pierwsze podejście wynika z założenia opisowego do klasyfikacji, w której jednostki chorobowe nie nakładają się na siebie. Opisowa klasyfikacja jest z natury tego podejścia tymczasowa, a rejestracja współwystępowania zespołów może doprowadzić do wypracowania podstaw do jej zmiany. Drugie podejście natomiast wypływa z hipotezy, że jeden typ zaburzeń psychicznych może stanowić czynnik ryzyka dla wystąpienia innego zaburzenia. Co

w praktyce klinicznej oznacza, że można rozpoznawać wiele różnych zaburzeń występujących u jednego dziecka w tym samym czasie (Bomba 2004).

W medycynie współwystępowanie chorób somatycznych jest zjawiskiem stosunkowo częstym i nie wzbudza tylu kontrowersji, co współwystępowanie zaburzeń psychicznych. Najczęściej oznacza dwie współwystępujące choroby, np. cukrzycę i astmę. Natomiast nie są to współwystępujące objawy tego samego problemu chorobowego. Na przykład częste oddawanie moczu i nadmierne pragnienie są symptomami jednej choroby, czyli cukrzycy (Borkowska 2011). Pojęcie *comorbidity* opisuje wtedy wpływ wszystkich zaburzeń rozpoznawanych u jednostki, a nie tylko tego, które jest zdiagnozowane jako pierwotne. Używa się nawet określenia *spectrum comorbidity*, gdy wszystkie symptomy obrazów choroby występują u różnych pacjentów jako wyraz ich indywidualnego przeżywania stanu chorobowego. Przyjmuje się, że obok objawów osiowych choroby występują też objawy subkliniczne, brzeżne, bądź wynikające ze specyfiki osobowości (Masiak, Masiak 2005).

W przypadku zaburzeń psychicznych kontrowersje dotyczące współwystępowania wynikają między innymi z przyjęcia w klasyfikacjach diagnostycznych opisowego, teoretycznego i niehierarchicznego podejścia do problemów zdrowia psychicznego, co skutkuje w konsekwencji rezygnacją z pojęcia *choroba* na rzecz *zaburzenie* (Cierpiałowska 2007; Lipowska 2011). W odniesieniu do problemów natury psychicznej używanie terminu *zaburzenie* związane jest z faktem, iż klucz etiologiczny klasyfikacji nie może być restrykcyjnie stosowany ze względu na brak ostatecznej znajomości etiologii oraz w większości polietiologiczną genezę. Pojęcie *choroba* zarezerwowane jest jedynie dla zaburzeń o niewątpliwej etiologii (Wciórka 2002). Między innymi z powodu niepewnych i nieustalonych przyczyn patogenezy zaburzeń psychicznych przyjmuje się, że nie można mówić o rzeczywistym współistnieniu zaburzeń, a jedynie o koncepcji pozwalającej na pełniejszy opis problemów natury psychicznej dotyczących dziecka czy osoby dorosłej w konkretnym okresie (Caron, Rotter 1991). Zatem współchorobowość, współwystępowanie zaburzeń to terminy stosowane do opisu objawów, zespołów psychopatologicznych towarzyszących bądź pojedynczych nieprawidłowych cech zachowania (Czapiga 2009). To podejście obejmuje zarówno pojedyncze znaczące zachowania, jak i zespoły objawów pojawiające się jako przejaw chorób psychicznych, takich jak schizofrenia, a jednocześnie uznających fakt, iż wiele zaburzeń zachowania jest złożonym zbiorem trudnych do zakwalifikowania objawów (Castello, Bouras 2006; Bobińska, Gałecki 2010).

W sytuacji adaptacji i adekwatnego użycia pojęcia *comorbidity* do zaburzeń mentalnych pojawia się problem precyzyjnego oddzielenia symptomów dwu zaburzeń, a nawet większej ich liczby. Na przykład lęk i smutek mogą sugerować albo jeden problem – dystymię, albo dwa odmienne – fobię społeczną i zaburzenia depresyjne. Z kolei w przypadku dzieci wykazujących objawy charakte-

rystyczne dla ADHD i rozwojowego zaburzenia koordynacji otwarte pozostaje pytanie o to – czy są to dwa różne zaburzenia czy zróżnicowane manifestacje jednego podstawowego zaburzenia (Borkowska 2011).

Należałoby również podkreślić, że nie wszystkie zaburzenia mogą być diagnozowane łącznie. W klasyfikacjach diagnostycznych ICD i DSM zawarte są kryteria wykluczające. Określają one precyzyjnie, w których wypadkach nie można stosować podwójnej diagnozy. Moc wykluczającą przyznaje się zaburzeniom traktowanym jako poważniejsze. Przykładem może być zespół nadpobudliwości psychoruchowej i zaburzenia lękowe, gdzie objawy nadpobudliwości uznaje się za towarzyszące bądź będące efektem zaburzeń lękowych. Według klasyfikacji ICD-10 (1992) nie można łącznie diagnozować tych zaburzeń (Lipowska 2011). A. Angold i in. (1999), analizując zjawisko współwystępowania, poruszyli kwestię odmienności podwójnej diagnozy, gdy zaburzenia wchodzą w skład jednej grupy diagnostycznej bądź odmiennych grup. Często występujące jednocześnie lęk separacyjny i lęk uogólniony to współwystępowanie homotopiczne, gdyż oba są przejawami zaburzeń lękowych. Natomiast łączna diagnoza ADHD i dysleksji jest przykładem współwystępowania heterotypicznego, kiedy to jednostki zaburzeń rekrutują się z różnych klas. Obserwacje kliniczne i prace badawcze ujawniły przypadki dzieci z podwójną diagnozą (Attwood 2006).

Zbieżność pojawienia się problemów w czasie wiąże się z kolejnym kontrowersyjnym zagadnieniem, jakim jest podział zaburzeń na pierwotne i wtórne. Zastosowanie tych terminów nie jest do końca jednoznaczne. Zostały zaczerpnięte z innych niż psychiatria działów medycyny, gdzie uznaje się, iż zaburzenie wtórne zostało wywołane przez pierwotne i okres powstawania diagnozy nie stanowi tu wyróżniającego kryterium (Angold i in. 1999). Pomimo niewielu danych w psychiatrii i psychopatologii ewidentnie świadczących o wywołaniu jednego zaburzenia przez inne wskazuje się na pojawienie zaburzeń wtórnych, które mogą być powikłaniem pierwotnym. Przykładem może być jedna z prób wytlumaczenia współwystępowania ADHD i zaburzeń zachowania, gdzie podkreśla się wielokrotnie, że zaburzenia zachowania są powikłaniem, objawem wtórnym nadpobudliwości psychoruchowej (Lipowska 2011; Przepióra 2012).

Rozwój człowieka jest zjawiskiem dynamicznym, rozłożonym w czasie podlegającym wielu uwarunkowaniom zewnętrznym i wewnętrznym. Różne aspekty rozwoju, ich funkcje i struktury wzajemnie na siebie oddziałują oraz wchodzi w reakcje z otoczeniem biofizycznym i społecznym, który je koryguje bądź nasila (Kościelska 1995). Wraz z wiekiem u dziecka z zaburzeniami w rozwoju do objawów pierwotnych mogą się dołączyć inne objawy zakłóceń i nieprawidłowości rozwojowych, a nawet dodatkowe objawy zaburzeń pokrewnych, nie tylko w jednej ze sfer rozwoju psychicznego, ale nawet we wszystkich sferach. Objawy pierwotne, jak i te wtórne mogą się imitować, zazębiać, nawzajem powodować,

występować równocześnie w różnych konfiguracjach oraz natężeniu lub zmieniać się pod wpływem jednego czy też kilku różnych czynników patogennych. Powiązania strukturalne między tymi objawami w dużej mierze uzależnione są od rodzaju zaburzenia czy choroby, związanej z nimi specyfiki rozwoju dziecka, a także czynników środowiskowych (Winczura 2012a).

Wstępna analiza danych wskazała, że blisko jedna trzecia osób, u których kiedykolwiek zdiagnozowano problemy psychiczne cierpiała z powodu dwóch, a nawet kilku jednostek chorobowych w swoim życiu (według WHO z 2000 r.). Współwystępowanie zaburzeń rozwojowych u dzieci to dzisiaj niemal zasada, a nie wyjątek. Dziecko, którego rozwój jest nietypowy tylko w jednej sferze należy do rzadkości (Borkowska 2011; Lipowska 2011). Najczęstszymi rodzajami zaburzeń okresu dzieciństwa, wchodzącymi w skład zaburzeń łączonych są: autyzm, zespół Aspergera, zaburzenia semantyczno-pragmatyczne, zaburzenia przetwarzania słuchowego, hiperleksja, niewerbalne trudności w uczeniu się, ADHD, zaburzenia lękowe, obsesyjno-kompulsywne, zaburzenia zachowania i emocji, zaburzenia opozycyjne, psychotyczne, schizofrenia, depresja, zaburzenia dwubiegunowe i inne. Jeśli u dziecka występuje którykolwiek z powyższych zaburzeń, istnieje ryzyko, że towarzyszą mu także inne zaburzenia współtowarzyszące, występujące w różnym stopniu nasilenia i w różnym okresie życia jednostki (Kutscher i in. 2007).

Współwystępowanie kilku zaburzeń, chorób jednocześnie nasila problemy powodowane przez każde z nich osobno. Zdecydowanie utrudnia funkcjonowanie dziecka. Wpływa na cały jego rozwój psychospołeczny. Nie tyle go obciąża, opóźnia w czasie, co deformuje jego przebieg rozwoju (Czapiga 2009). Czyni go wysoce nieharmonijnym i trudnym diagnostycznie do określenia. Ustalenie, które z deficytów w rozwoju dziecka należy przyjąć za podstawowe (pierwotne), a które za dodatkowe, współtowarzyszące (wtórne) ma główne znaczenie dla diagnozy różnicowej, a szczególnie dla określenia proporcji podwójnej diagnozy oraz dla wczesnej interwencji i planowanej terapii (Angold i in. 1999). Nie da się zaprzeczyć, że zagadnienie wielorakich zaburzeń rozwoju dzieci czy też dzieci z wieloma zaburzeniami, współwystępującymi w rozwoju równocześnie albo sukcesywnie ma ogromnie znaczenie klinicznie. Paradoksalnie, zaburzenia współwystępujące są jednym z najważniejszych aspektów diagnozy. Sama diagnoza podstawowa (główna) dziecka nie jest pełnym obrazem jego rozwoju i funkcjonowania. Ponadto dopiero całościowa diagnoza warunkuje dobór odpowiednich środków i oddziaływań leczniczo-terapeutycznych.

RÓŻNICOWANIE AUTYZMU OD INNYCH ZABURZEŃ ROZWOJU DYLEMATY DIAGNOSTYCZNE

Rozpoznawanie zaburzeń psychicznych, w tym autyzmu, uwzględniające rozwojowe różnice ma stosunkowo niedługą historię. Jeszcze do 1980 r. (DSM-III) wszystkie poważne zaburzenia psychiczne u dzieci i młodzieży były traktowane jako schizofrenia, a zaburzenia autystyczne jako bardzo wczesna manifestacja schizofrenii. Psychiatria dzieci i młodzieży zmaga się do dzisiaj z problemem diagnozowania zaburzeń psychicznych u osób w okresie intensywnego rozwoju fizycznego i emocjonalnego, a więc na tle specyficznej dynamiki rozwojowej. Przy obecnej, jakże szerokiej, opisowej definicji zaburzeń psychotycznych, staje się jasne, że wskazując na nie, mówimy o dużej grupie zaburzeń niejednorodnych pod względem etiologii, patomechanizmu i obrazu klinicznego (Bronowska 2005).

Szczególnie problematyka zaburzeń okresu wczesnego dzieciństwa to w dalszym ciągu wiele hipotez i trudności interpretacyjnych. Objawy zaburzeń typowe dla autyzmu u małych dzieci są jeszcze na tyle mało rozwinięte, mają niewielkie natężenie, że diagnostyka kliniczna, a szczególnie diagnoza różnicowa, przysparza diagnostom wiele trudności (Czapiga 2009; Pisula 2010). Zaburzenia ze spektrum autyzmu (*Autism Spectrum Disorder* – ASD)¹ definiowane i diagnozowane są głównie na podstawie zewnętrznych objawów. Wiedzę o zaburzeniu dziecka uzyskuje się przez obserwację jego zachowań. Choć wiele dzieci ze spektrum autyzmu ma podobne cechy charakterystyczne dla tego zaburzenia, to w rezultacie cechuje je duża rozbieżność ujawnianych umiejętności oraz dynamika zmian. Zmiany rozwojowe wpływają na ekspresję symptomów (Pisula 2010). Kategoryzacja i diagnoza nozologiczna dziecka jako autystycznego jest dość skomplikowana. Szczególnie z powodu różnic w zakresie specyficznych objawów, które mogą u poszczególnych dzieci różnić się intensywnością i stopniem natężenia (Cotugno 2011). Zarówno objawy osiowe, jak i te wtórne mogą wyrażać się odmiennie i występować w różnych kombinacjach (Piszczek 2010). Znacznym utrudnieniem jest także niejednorodny czas wystąpienia pierwszych symptomów (od urodzenia do 36. miesiąca życia), ich liczba oraz nasilenie w czasie, okolicz-

¹ Najnowsza klasyfikacja chorób i zaburzeń psychicznych Amerykańskiego Towarzystwa Psychiatrycznego DSM-V (APA, 2013) wprowadziła szereg zmian dotyczących terminologii oraz kryteriów diagnostycznych autyzmu. Klasyfikacja ta ustaliła oficjalny termin *autystyczne spektrum zaburzeń* (*Autism Spectrum Disorders* – ASD) i umieściła ASD w grupie zaburzeń neurorozwojowych. Zaburzenia ze spektrum autyzmu obejmują zaburzenia sklasyfikowane wcześniej w kategorii całościowych zaburzeniach rozwojowych, jako: zaburzenie autystyczne (*Autistic Disorder*), zaburzenie Aspergera (*Asperger's Syndrome*), całościowe zaburzenia rozwoju nieujęte w innych kategoriach diagnostycznych (*Pervasive Developmental Disorder – Not Otherwise Specified*) (DSM-5, 2013).

ności, w jakich najczęściej się pojawiają (w tym wpływ czynników środowiskowych), a także ogólny rozwój psychofizyczny dziecka, często zdeterminowany przez zaburzenia współwystępujące (współchorobowość) oraz niepełnosprawność intelektualną (Błeszyński 2011). Mimo neurobiologicznego podłoża zaburzeń ze spektrum autyzmu nadal nie ustalono biologicznych markerów, które pozwalałyby na wykorzystywanie ich w codziennej diagnozie klinicznej. Rozpoznanie stawiane jest na podstawie charakterystycznego dla ASD obrazu klinicznego, ustrukturyzowanego wywiadu, w celu potwierdzenia lub wykluczenia ewentualnych chorób współistniejących, a także dodatkowych badań biochemicznych, genetycznych i obrazowych. Choć żadne z owych badań pojedynczo nie może stanowić o diagnozie końcowej zaburzenia ze spektrum autyzmu (Rynkiewicz, Kulig 2013).

Pomimo pewnych możliwości, jakie dają klinicytom współczesne opracowania kryteriów diagnostycznych (ICD-10, 1992; DSM-IV-TR, 2000; DSM-V, 2013), wciąż trudna jest jednoznaczna i pewna diagnoza kliniczna autyzmu (Kutscher i in. 2007). Podejmowane są liczne badania mające na celu wyjaśnienie wątpliwości, które dotyczą możliwości trafnego rozpoznawania ryzyka zaburzeń ze spektrum autyzmu we wczesnym okresie rozwoju dziecka. Niezależnie od faktu, że objawy ASD pojawiają się w ciągu pierwszych dwóch lat życia dziecka, to dowody dotyczące czasu występowania początkowych objawów oraz ich charakteru pozostają ciągle ograniczone. Badania oparte na spostrzeżeniach rodziców wskazują, że niektóre dzieci mogą manifestować atypowe zachowania i zakłócenia w rozwoju już w ciągu pierwszych miesięcy życia po urodzeniu, natomiast inne czasami w 2. lub 3. roku życia, po okresie typowego przebiegu wczesnego rozwoju. Przeciętnie rodzice zaczynają zauważać problemy rozwojowe około 19. miesiąca życia dziecka, pewna część widzi różne nieprawidłowości przed ukończeniem 1. roku życia, a znaczna większość dopiero w wieku dwóch lat (Skórczyńska 2009). Choć rodzice posiadają ogromną wiedzę o funkcjonowaniu swojego dziecka, to nie zawsze charakterystyka, jaką podają, jest trafiona i obiektywna. Nasuwają się wtedy wątpliwości, czy dane kryterium diagnostyczne jest spełnione, czy nie. Tym bardziej że w początkowym etapie procesu diagnostycznego obraz zaburzeń funkcjonowania dziecka w różnych jednostkach klinicznych jest bardzo zbliżony, niekiedy wręcz podobny, co dodatkowo utrudnia wstępne rozpoznanie, a nawet może powodować błędy diagnostyczne (Kruk-Lasocka 1999; Markiewicz, Ciećkiewicz 2000). Szczególnie przy zaburzeniach współwystępujących, gdy objawy jednego zaburzenia pokrywają się z symptomami innego zaburzenia (Kendall 2004). Mogą występować w rozwoju równocześnie lub sukcesywnie w różnych kombinacjach oraz natężeniu lub zmieniać się wraz z wiekiem (Kutscher i in. 2007; Winczura 2012a). Symptomy charakterystyczne dla autyzmu (ASD) mogą występować również w przypadku innych zaburzeń. Do naj-

częstszych zaburzeń, których różnicowanie z autyzmem sprawia diagnostyczny problem należą:

- inne zaburzenia wchodzące w kategorię „całościowe zaburzenia rozwoju”, zwłaszcza zespół Aspergera oraz autyzm atypowy,
- opóźnienie rozwoju/ niepełnosprawność intelektualna,
- zaburzenia lękowe,
- zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (ADHD),
- zaburzenia rozwoju mowy i języka,
- hiperleksja,
- zaburzenia niewerbalnego uczenia się,
- mutyzm selektywny,
- zaburzenia obsesyjno-kompulsywne,
- schizofrenia,
- dezintegracja osobowościowa,
- zaburzenia zachowania,
- deprywacja emocjonalna,
- głuchota,
- choroba sieroca i inne (Pisula 2005, 2010).

Zachowania, które należałoby uznać za spełniające kryteria innych niż autyzm zaburzeń psychicznych, często są przypisane autyzmowi. Na przykład dzieci z hiperleksją oraz dzieci z zaburzeniami niewerbalnego uczenia się (*Nonverbal Learning Disorders* – NLD) często otrzymują diagnozę autyzmu, zespołu Aspergera, zaburzeń zachowania, ADHD, zaburzeń koncentracji uwagi, fobii, zaburzeń emocjonalnych itp. (Piszczyk 2010). Wiąże się to zwłaszcza z występowaniem objawów wynikających z samego autyzmu, a niekoniecznie świadczących o współwystępowaniu innych zaburzeń psychicznych. Trudności z posługiwaniem się językiem, komunikacją i funkcjonowaniem emocjonalno-społecznym są elementami wielu zaburzeń. Nie oznacza to jednak, że różnice między takimi zaburzeniami są mało istotne. Pojawiają się osoby, które mają dwie, trzy pokrewne diagnozy w różnych okresach swojego życia. Najpierw jest u nich zdiagnozowane inne, łatwiejsze do rozpoznania zaburzenie, które zostaje uznane za przyczynę wszystkich objawów typowych dla autyzmu (Attwood 2006). Jest całkiem prawdopodobne, że w kilku różnych zaburzeniach dochodzi do uszkodzenia częściowo pokrywających się obszarów mózgu, a to z kolei prowadzi do wspólnych im zaburzeń klinicznych (Frith 2008). Na przykład czynnikiem utrudniającym postawienie rozpoznania zespołu Aspergera jest fakt, że u 35% osób z zespołem Aspergera spełniane były również inne kryteria zaburzeń psychicznych. Prawdopodobnie ujawnione jednostki chorobowe stanowiły czynnik ryzyka wywołujący zaburzenia w zachowaniu i profil umiejętności typowy dla zespołu Aspergera (Attwood 2006; Piszczyk 2010).

Wątpliwości diagnostyczne dotyczą także dzieci, które znajdują się w tzw. sferze pośredniej, granicznej. Pojawiają się wtedy dylematy co do tego, czy ich profil zaburzenia rzeczywiście jakościowo i ilościowo spełnia główne osiowe kryteria diagnostyczne dla autyzmu. Są to dzieci, które mają jedynie delikatne rysy autyzmu, subtelne objawy. Często są określane jako mające: „cechy autystyczne”, „tendencje autystyczne”, „częściowy autyzm”, „opóźnienie rozwojowe podobne do autyzmu”, „zachowania autystyczne” i inne (Attwood 2006; Skórzyńska 2009). Najczęstszym powodem stawiania takiej diagnozy przez specjalistów jest sytuacja, gdy u dziecka obserwuje się wyraźne upośledzenie w jednej ze sfer funkcjonowania typowych dla autyzmu. Nie jest to jednak do końca zasadne postępowanie, gdyż nie spotyka się dzieci, u których upośledzenie będzie wyraźnie jednakowe we wszystkich osiowych sferach zaburzeń charakterystycznych dla autyzmu. Poza tym narzędzia do diagnozowania klinicznego, jakimi dysponujemy nie pozwalają porównać stopnia nasilenia kluczowych objawów. Bagatelizowanie tych faktów prowadzi często do pomniejszenia wagi diagnozy i sugerowania, że występujące u danego dziecka zaburzenie jest w jakiś sposób niepełne, częściowe, niekompletne w charakterystyczne symptomy. W ten sposób zdiagnozowanych jest wiele dzieci z zaburzeniami współwystępującymi. Określenie ich jako dzieci z „tendencjami autystycznymi” z pewnością nie jest trafne i nie oddaje skomplikowanej natury ich problemów rozwojowych. Badacze wielokrotnie powtarzają, że autyzm powinien być rozpatrywany jako kontinuum, pewien ciągły wymiar, co pozwala na stawianie diagnozy autyzmu dzieciom o różnym stopniu nasilenia symptomów zaburzeń autystycznych (Randall, Parker 2010). Zarówno tym, co mają ciężką formę zaburzenia i różne choroby oraz nieprawidłowości współwystępujące, jak i tym, co prezentują lżejszą formę zaburzenia, w mniejszym stopniu zakłócającą rozwój i funkcjonowanie (Szatmari 2007).

Przy diagnozie różnicowej dziecka specjaliści często zadają sobie pytanie o istnienie związku przyczynowo-skutkowego pomiędzy autyzmem a innymi zaburzeniami. Interesuje ich w jaki sposób jedno zaburzenie wywołuje albo tworzy warunki do rozwoju innego zaburzenia. Zagadką pozostaje także moment powstawania owego łączonego patomechanizmu na każdym etapie rozwoju dziecka (Czapiga 2009). Interesujące jest także to, że pod wpływem określonych czynników niektóre symptomy mogą się zmieniać. Część z nich zanika, ale również mogą pojawić się nowe. Zmienne może być także ich nasilenie w czasie. Ponadto do objawów osiowych zaczynają dołączać się symptomy dodatkowe (wtórne), związane z zakłóceniami normalnej linii przebiegu rozwoju. W tej sytuacji nie wszystkie występujące u dziecka objawy mają przy ustaleniu rozpoznania taką samą wartość diagnostyczną. Znaczenie diagnostyczne każdego z objawów uzależnione jest od jego powiązań strukturalnych z innymi objawami, od rodzaju zaburzenia, jak i od wieku dziecka i związanej z nimi specyfiki rozwoju. Istotne są

także dodatkowe czynniki środowiskowe w którym wzrasta dziecko i związanych z tym doświadczeń, a także podjętych działań edukacyjno-terapeutycznych (Piszczek 2010).

Proces diagnostyczny musi zatem odpowiedzieć na pytanie, czy obserwowane u dziecka zaburzenia są w istocie objawami psychopatologicznymi, czy jedynie specyficznymi cechami rozwojowymi, a jeśli tak, to jaka jest natura tych objawów i czy mają osiowy charakter dla autyzmu. Rozstrzygnięcie tych wątpliwości diagnostycznych wymaga od diagnosty zebrania wnikliwego wywiadu rozwojowego i rodzinnego, analizy procesów rozwojowych na poziomie indywidualnym, badania stanu zdrowia dziecka, szczególnie w aspekcie neurologicznym, biochemicznym i genetycznym. Istotne jest także studium rozwoju fizycznego dziecka oraz jego obserwacja pod kątem funkcjonowania w różnych sferach rozwoju na tle środowiska rodzinnego i grupy rówieśniczej. Ocena charakteru obserwowanych objawów wymaga dodatkowo analizy okoliczności ich pojawienia się, nasilenia, trwałości utrzymywania się i stopnia, w jakim zakłócają one funkcjonowanie dziecka (Bronowska 2005).

AUTYZM A ZABURZENIA WSPÓŁWYSTĘPUJĄCE

Współwystępowanie autyzmu z innymi zaburzeniami jest zagadnieniem złożonym, trudnym do oceny i wciąż mało poznanym (Volkmar i Klin 2005; Czapiga 2009). Pomimo poszerzenia wiedzy na ten temat wciąż nie ma jednoznacznych danych dotyczących epidemiologii, symptomatologii i czynników sprzyjających ich występowaniu (Bobińska, Gałęcki 2010, 17). Z jednej strony, tak jak w przypadku pozostałych zaburzeń rozwojowych, obserwuje się tendencję do niedostrzegania w procesie diagnostycznym innych zaburzeń. Współwystępujące zaburzenia często są przeoczone, ponieważ większe znaczenie przypisuje się podstawowym problemom rozwojowym (Dykens 2000). Z drugiej strony natomiast wydaje się oczywiste, że zaburzeniom takim jak autyzm często towarzyszą różne dodatkowe objawy, które niekoniecznie muszą osiągać poziom kwalifikujący do rozpoznania zaburzenia. Na przykład w autyzmie i zespole Aspergera często obserwuje się problemy z koncentracją uwagi, nie wiadomo jednak, czy te trudności są wystarczające do rozpoznania dodatkowo zaburzenia hiperkinetycznego z deficytem uwagi (ADHD) (Saulnier, Volkmar 2010). Pojawiają się także pytania o trafność rozpoznania diagnostycznego i rzetelność stosowanych narzędzi oceny zaburzeń współwystępujących z autyzmem. Współcześnie większość badaczy zdaje się przyjmować model istnienia grupy wielu zaburzeń psychicznych o pewnych wspólnych elementach obrazu klinicznego, u podłoża których mogą leżeć różne procesy etiopatogenetyczne. W przypadku autyzmu identyfikowanych jest wiele czynników (genetyczne, neuroanatomiczne, neurofunkcjonal-

ne, behawioralne) sprzyjających rozwojowi zaburzeń autystycznych. Konstelacja owych czynników etiologicznych, ich rodzaj, proporcje i wzajemne interakcje są na tyle różne, że w konsekwencji mamy do czynienia z wielością i różnorodnością manifestacji klinicznych zaburzeń ze spektrum autyzmu (ASD) (Bronowska 2005; Gruna-Ożarowska 2009).

W poszukiwaniu etiologii autyzmu pomocne okazało się rozróżnienie autyzmu na idiopatyczny i wtórny. Pojęcie *idiopatyczny* odnosi się do tych osób, które spełniają kryteria dla autyzmu, ale u których nie występują inne powiązane z nim jednostki chorobowe. Charakteryzuje je różnorodność zachowań i zwykle nie mają cech dysmorficznych, w przeciwieństwie do jednostek z wtórnym objawami autyzmu. Termin *wtórny* odnosi się do tych osób, u których rozpoznaje się inne współwystępujące jednostki chorobowe. Należą do nich między innymi:

- zespół łamliwego chromosomu X (zespół kruchego X, *Fragile X Syndrome*),
- stwardnienie guzowate (*tubertous sclerosis*),
- płodowy zespół alkoholowy (*Fetal Alcohol Syndrome*, FAS),
- zespół Angelmana (*Angelman Syndrome*),
- zespół Retta (zaburzenie Retta; *Rett's Syndrome*; *Rett's Disorder*),
- zespół Smitha-Lemiego-Opitza (*Smith- Lemli -Oiotz Syndrome*).

Wyniki badań wskazały, że 6–7% dzieci z zespołem Downa i prawie 50% dzieci z zespołem CHARGE (związanym z mutacją genu CHD7) manifestują zaburzenia z autystycznego spektrum (Johnson, Myers, za: Skórczyńska 2009). Z kolei w innych raportach medycznych określono, że w około 37% przypadków autyzm związany jest ze specyficznymi zespołami klinicznymi, takimi jak:

- anomalie chromosomów płciowych (np. zespół XYY),
- częściowa tetrasomia chromosomu 15,
- fenyloketonuria,
- kwasica mleczanowa,
- nerwiakowłóknikowatość,
- zaburzenia przemiany puryn,
- embriopatia różyczkowa,
- opryszczkowe zapalenie mózgu,
- wrodzone zapalenie wirusem cytomegalii,
- dystrofia mięśniowa typu Duchenne'a,
- wodogłowie,
- zespół Moebiusa,
- mózgowe porażenie dziecięce,
- zespół Cornelia de Lange (Bryńska, 2009; Chrościńska-Krawczyk, 2017),
- zespół Pradega-Williego,
- zespół Landaua-Kleffnera (tzw. nabyta afazja padaczkowa),
- zespół Williamsa,

- zespół Westa,
- zespół Dravet (padaczka miokloniczna),
- zespół Lennox-Gastaut (L-GS) (Błęszyński, 2010; Wendorff, 2010).

Według ostatnich danych 70% osób ze spektrum autyzmu może mieć jedno zaburzenie współwystępujące, a 40% tej populacji dwa lub więcej zaburzeń dodatkowych (DSM – 5, 2013). W badaniach prowadzonych przez M.L. Mattila i in. (2010) u 75% dorosłych osób z ASD zdiagnozowano dodatkowe zaburzenia (od jednego do kilku współwystępujących) stanu psychicznego, które znacząco obniżają poziom funkcjonowania. Do najczęstszych zaliczono zaburzenia zachowania (44%), zaburzenia lękowe (42%) i tiki (26%). Rzadziej natomiast występują zaburzenia opozycyjno-buntownicze, ciężka depresja, zaburzenia odżywiania i snu. Z wielu obserwacji klinicznych i badań wynika, że z autyzmem mogą występować równocześnie takie zaburzenia, jak: zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (ADHD), zaburzenia lękowe i obsesyjno-kompulsywne, zaburzenia integracji sensorycznej (SI), zaburzenia centralnego przetwarzania słuchowego (CAPD), hiperleksja, zaburzenia zdolności niewerbalnego uczenia się (NLD) (Kutscher i in. 2007), zespół stresu pourazowego (PTSD), zaburzenia koordynacji ruchowej, zaburzenia językowe, specyficzne trudności i uczeniu się (dysleksja) (Frith 2008), zaburzenia semantyczno-pragmatyczne (SPLD) (Markiewicz 2012), zaburzenia zachowania, zaburzenia tikowe, zachowania agresywne (Bryńska 2009; Jagielska 2009; Śpila 2017), a także rozwijające się zaburzenia psychotyczne, co może być przyczyną podobieństwa niektórych symptomów obserwowanych w obrazie klinicznym różnych zaburzeń. Duże utrudnienie stanowi także fakt, że u wielu dzieci z autyzmem występują sprzężone problemy związane z zaburzeniami słuchu, wzroku (w skrajnych przypadkach głuchota i ślepotą) lub rozwoju motorycznego (Pisula 2005).

W badaniu, którym objęto 14381 pacjentów z ASD poniżej 35. roku życia, stwierdzono, że osoby z autyzmem częściej cierpią na takie choroby, jak: padaczka, dystrofia mięśniowa, schizofrenia, zaburzenia snu, zaburzenia przewodu pokarmowego, zapalenie jelit (IBD) i alergie pokarmowe, cukrzyca typu I (DMI) oraz choroby autoimmunologiczne. W porównaniu z dzieciństwem w życiu dorosłym spada natomiast częstotliwość zaburzeń snu (Kohane i in. za: Śpila 2017). Jeżeli chodzi o zaburzenia z kręgu chorób psychicznych, to w badaniu na populacji 333 565 amerykańskich dzieci z ASD ustalono, że najczęściej pojawiające się zaburzenia w tej populacji to samouszkodzenia, autoagresja, ADHD, zaburzenia lękowe, zaburzenia dwubiegunowe, depresja, zaburzenia obsesyjno-kompulsywne oraz zaburzenia snu (Spencer i in. 2013).

Przyjmując spojrzenie na autyzm jako na spektrum zaburzeń (ASD), to w przypadku zespołu Aspergera rozpoznaje się aż 80% innych, współwystępujących zaburzeń, takich jak: ADHD, zaburzenie zdolności niewerbalnego ucze-

nia się, zaburzenia lękowe, zaburzenia depresyjne i myśli samobójcze (Kim i in. 2000), zaburzenia zachowania, zaburzenia obsesyjno-kompulsywne, manie i schizofrenię. Pojawia się także zwiększone ryzyko występowania choroby afektywnej dwubiegunowej (Duggal 2003). Choć w przypadku zaburzeń psychiatrycznych epizody chorobowe są zwykle krótkotrwałe i często związane z jakimś stresującym wydarzeniem (Attwood 2006; Piszczek 2010). Nierzadko problemami towarzyszącymi w tej grupie osób mogą być zaburzenia tikowe, zachowania agresywne, uzależnienia, fiksacja na temat śmierci, dziwaczne przestępstwa mające związek ze szczególnymi zainteresowaniami, myśli i próby samobójcze (Bryńska 2009). Największe ryzyko samobójstwa dotyczy zaś osób autystycznych niemówiących z zaburzeniami uczenia się. Ryzyko wydaje się zwiększone w przypadku osób o ilorazie inteligencji w granicach normy. Charakterystyczne objawy zespołu Aspergera rozpoznawano także w porażeniu mózgowym, stwardnieniu guzowatym, nerwiakowłóknikowości oraz zespole Tourette'a (Pisula 2010; Bobińska i in. 2010).

Pomimo że od samego początku autyzm wiązano ze schizofrenią, brak jest poparcia na częstsze współwystępowanie schizofrenii i autyzmu. Jej częstość występowania nie różni się od populacji ogólnej (Bobińska i in. 2010; Saulnier, Volkmar 2010). Pomimo tego z obserwacji U. Frith (2008) wynika, że niektórzy dorośli z autyzmem przypominają, zwłaszcza na poziomie obserwowalnych zachowań, pewien typ chorych na schizofrenię. Ponadto zachowania osób dorosłych z negatywnymi objawami schizofrenii mogą przypominać zachowania typu autystycznego. Podobieństw takich nie ma jednak przy schizofrenii z objawami pozytywnymi. W rzadkich wypadkach objawy pozytywne mogą pojawić się w autyzmie. Zaobserwowano na przykład występowanie urojeń paranoidalnych. Z kolei w badaniach M.M. Konstantareas i T. Hewitt (2001), gdzie analizowano zachowania mężczyzn z diagnozą autyzmu i schizofrenii, zauważono, że choć wielu badanych z obu grup mówiło w niewielkim stopniu lub wcale, nie używało ekspresji mimicznej i nie przejawiało zainteresowania kontaktem i komunikacją społeczną, to żaden pacjent z diagnozą schizofrenii paranoidalnej nie spełniał kryteriów autyzmu, natomiast połowa badanych osób autystycznych spełniała kryteria negatywnej postaci schizofrenii (Czapiga 2009; Winczura 2012b). Diagnozowanie schizofrenii u osób z zaburzeniami ze spektrum autyzmu możliwe jest tylko u tych z lekkim i umiarkowanym stopniem upośledzenia. Z kolei u osób ze znacznym i głębokim stopniem upośledzenia, które mają poważne zaburzenia w komunikacji werbalnej, rozpoznanie schizofrenii jest wręcz niemożliwe. Wtedy podejmuje się próbę diagnozowania jedynie zaburzeń psychiatrycznych (Komender 2002).

Obserwacje kliniczne wskazują na częstsze występowanie w autyzmie zaburzeń lękowych, obsesyjno-kompulsyjnych i adaptacyjnych. Wiele osób ze spektrum zaburzeń autystycznych jest bardziej podatnych na występowanie za-

burzeń lękowych (Saulnier, Volkmar 2010; Kim i in. 2000). Mniej więcej połowa wysoko funkcjonującej młodzieży z autyzmem doświadcza klinicznie istotnych objawów lękowych, takich jak: lęk separacyjny (9–38%), fobie specyficzne (26–57%), fobia społeczna (13–40%), napady paniki (2–25%) i lęk uogólniony (15–35%) (Semrud-Clikeman i in. za: Śpila 2017). Zaburzenia lękowe w postaci fobii, zaburzenia paniczne i postresowe diagnozowane są jedynie u osób z autyzmem, które są w stanie opowiedzieć o swoich uczuciach towarzyszących epizodom lęku. W występowaniu tych zaburzeń ważną rolę odgrywają stresy, związane z czynnikami psychospołecznymi, które w rezultacie doprowadzają do niskiej samooceny, lęku przed utratą bliskiej osoby, przewidywanie życiowych niepowodzeń. Najczęstszym przejawem lęku u osób z autyzmem może być drażliwość, niepokój, zaburzenia kontroli impulsów, zaburzenia nastroju i stereotypie. Pojawiają się także: echolalia, rutynowe frazy, pytania obsesyjne, myśli natrętne i kompulsje. Obecność obsesyjnego myślenia może być trudna do wykrycia u osób z autyzmem z zaburzeniami w komunikacji, nierzadko połączonej z niedojrzałością społeczną. Podobnie jest z kompulsjami, których odróżnienie od czynności stereotypowych jest niekiedy wręcz niemożliwe do zdiagnozowania. Wiele osób z autyzmem reaguje tak samo złością czy agresją w chwili próby udaremnienia wykonania kompulsywnej czynności lub stereotypowych zachowań (Bobińska, Gałęcki 2010; Bobińska i in. 2010). W przypadku dzieci i młodzieży z zaburzeniami ze spektrum autyzmu lęk często bywa katalizatorem zachowań buntowniczych (Kutscher i in. 2007). W klasycznym autyzmie obserwuje się problemy z uwagą i upośledzenie umiejętności mowy. U osób z zespołem Aspergera zaburzenia uwagi i zachowania pojawiają się często w takim nasileniu, że są podstawy do postawienia dodatkowego rozpoznania ADHD (Saulnier, Volkmar 2010).

Badacze wskazują, że zaburzeniem często współwystępującym z autyzmem jest depresja (Saulnier, Volkmar 2010). Pojawia się także zwiększone ryzyko zachorowania na zaburzenie afektywne dwubiegunowe (Duggal 2003). Osoby z autyzmem określa się mianem „grupy podwyższonego ryzyka”, jeśli chodzi o współwystępowanie zaburzeń natury emocjonalnej (Rola 1996). J.A. Kim i in. (2000) badali rozpowszechnianie i korelacje objawów lękowych i depresyjnych u dzieci i młodzieży z całościowymi zaburzeniami rozwojowymi. W porównaniu z dużą grupą populacyjną u dzieci z autyzmem i zespołem Aspergera częściej występował zarówno lęk, jak i depresja. Większość badań pokazuje, że osoby z autyzmem prezentują zasadnicze objawy depresji niezależnie od poziomu funkcjonowania intelektualnego. Zaburzeniom nastroju towarzyszą najczęściej: smutek, apatia, wycofanie społeczne, płaczliwość, zachowania destrukcyjne, napady wściekłości, skłonności do irytacji, zaburzenia snu, utrata łaknienia (w konsekwencji spadek wagi ciała, senność), zahamowanie psychoruchowe lub hiperaktywność, agresja, zachowania destrukcyjne, samouszkodzenia, stereotypie, objawy histeryczne, utrata zainteresowań, zmniejszenie dotychczasowej

aktywności i obecność objawów somatycznych (bóle głowy, bądź brzucha) (Day, Dosen, Gielen za: Bobińska, Gałęcki 2010). Obserwowana depresyjność wśród populacji osób ze spektrum autyzmu wynikać może z liczniejszej grupy czynników patogennych, na które narażona jest ta część populacji, zarówno tych biologicznych, jak i psychospołecznych. Z autyzmem częściej związane są zaburzenia, w których czynnik biologiczny odgrywa rolę etiologiczną, a należą do nich: impulsywność, ADHD, zaburzenia zachowania, problemy z integracją sensoryczną. Z kolei te zaburzenia mogą być podłożem konfliktów interpersonalnych i intrapsychicznych, co w połączeniu z nieumiejętnością radzenia sobie w sytuacjach trudnych może doprowadzić do dekompensacji zachowania (Bobińska, Gałęcki 2010).

Znacznym utrudnieniem rozpoznawania obecności depresji u osób z autyzmem są występujące u nich ograniczenia poznawcze, językowe, sensoryczne i motoryczne, co z kolei ma wpływ na aspekt komunikacyjny zaburzeń psychicznych. Dysfunkcje rozwoju językowego powodują ograniczenia w werbalnej ekspresji przeżywanych stanów. Wegetatywne i psychosomatyczne reakcje w przebiegu depresji stanowią sposób odreagowania silnych napięć emocjonalnych. Dodatkowo towarzyszy im stosowanie prymitywnych mechanizmów obronnych. Ograniczone możliwości adaptacyjne, niezaspokojenie określonych potrzeb, brak lub minimalne kontakty społeczne skutkują poczuciem bezradności, a to w konsekwencji może powodować odczuwanie frustracji, apatii, stanów przygnębienia i bezradności (Rola 2007). Frustracja z kolei może powodować przekształcenie negatywnych emocji w zaburzenia zachowania. Ma to miejsce najczęściej w okresie dojrzewania. Do charakterystycznych symptomów zaburzeń zachowania w tej grupie osób należą: wybuchy złości, agresja, stereotypie, samouszkodzenia oraz nieprawidłowe zachowania seksualne. Zachowania te dla części osób stanowią środek do osiągnięcia pożądanego celu, zwrócenia na siebie uwagi, otrzymania pożądanego przedmiotu, czy ucieczki przed stawianymi wymaganiami (Sloman i in., za: Bobińska i in. 2010).

Autyzm i niepełnosprawność intelektualna są zjawiskami często współwystępującymi ze sobą, nakładającymi się i często stwarzającymi trudności w pełnym rozróżnieniu psychopatologii obu tych stanów (Bleszyński 2011). Analizując podstawy neurobiologiczne rozwoju autyzmu i niepełnosprawności intelektualnej, można nakreślić ich wspólne ścieżki etiopatogenezy. W większości przypadków obserwowane zmiany dotyczą osób z autyzmem, jak i osób niepełnosprawnych intelektualnie. Biorąc pod uwagę obraz kliniczny autyzmu i niepełnosprawności intelektualnej, ich spektrum poznawcze, językowe, społeczne i behawioralne, można zauważyć, jak zaburzenia te nierozzerwalnie przenikają się wzajemnie (Bobińska i in. 2010). Zgromadzono wiele danych na temat częstości współwystępowania tych zjawisk. Niepełnosprawność intelektualna występuje u około 75% osób ze spektrum autyzmu. Lekki i umiarkowany stopień niepełnospraw-

ności intelektualnej stwierdza się u 24% dorosłych z tym zaburzeniem, a znaczny i głęboki u 47%. W badaniach prowadzonych przez zespół S. Barona-Coehna, w grupie dzieci 18-miesięcznych, zaliczanych na podstawie wielu kryteriów do grupy ryzyka autyzmu, opóźnienie rozwoju umysłowego występowało u około 68% dzieci. Rozróżnienie autyzmu i niepełnosprawności intelektualnej stanowi szczególnie problem u dzieci o najniższym stopniu niepełnosprawności intelektualnej, u których niekiedy ignoruje się symptomy autyzmu, tłumacząc, iż są wynikiem deficytów w rozwoju umysłowym. Najtrudniejsze rozróżnienie tych zaburzeń ma miejsce u dzieci, których wiek umysłowy nie przekracza dwóch lat. Sformułowanie w tym wieku diagnozy różnicowej wydaje się wręcz niemożliwe (za: Pisula 2005; 2010). Niepełnosprawność intelektualna jest najczęstszą przyczyną trudności w uczeniu się w autyzmie, a zarówno autyzm, jak i niepełnosprawność intelektualna są zaburzeniami predysponującymi do częstszego występowania innych zaburzeń psychicznych (Saulnier, Volkmar 2010).

Z autyzmem mogą współwystępować także różne problemy medyczne. Ich rodzaj i nasilenie jest zróżnicowane u poszczególnych osób ze spektrum autyzmu. U blisko 40% osób występują schorzenia z grupy leczonych przez neurologów. Obecnie wymienia się około 16 jednostek i zespołów neurologicznych, których związek z autyzmem potwierdzony został w wielu badaniach naukowych (Chrościńska-Krawczyk 2017). Liczba tych zespołów chorobowych, zwłaszcza wad strukturalnych i genetycznych, zwiększyła się znacznie w ostatnich latach (badania J. Aicardi). Najczęstszym zaburzeniem neurologicznym u osób z autyzmem jest padaczka. Wyniki badań wskazują, że problem ten dotyczy 25–40% osób z autyzmem przed 30. rokiem życia. Nieco mniej niż połowa dotyczy występowania różnych padaczek we wczesnym dzieciństwie. U pozostałej grupy osób rozpoczyna się ona napadem w okresie młodzieńczym. Wiele badań neurologicznych wykazało, że napady częściowe, złożone i uogólnione występowały równie często (Wendorff 2010). Stwierdzono również, że prawie 1/3 dzieci z autyzmem przeżyła kiedyś padaczkę skroniową (Ramachandran, Oberman 2006). U około 20% dzieci z autyzmem drgawki występują przed ukończeniem trzeciego roku życia. U tych dzieci napady są zazwyczaj silne, częste i trudne do opanowania za pomocą środków farmakologicznych. Ponadto nieprawidłowy zapis EEG częściej występuje u dzieci z autyzmem z niskim ilorazem inteligencji, co może dowodzić, że epilepsja jest częstsza u osób autystycznych głęboko niepełnosprawnych intelektualnie (Pisula 2000). U większości osób z autyzmem w różnym wieku obserwuje się również dyskretne, tzw. miękkie objawy neurologiczne, czyli różne odchylenia w badaniu neurologicznym, ale nieukładające się w żaden charakterystyczny zespół neurologiczny, np. przybierające postać słabej koordynacji ruchowej czy też zaburzeń równowagi (Bryńska 2009). W epidemiologicznych badaniach prowadzonych w Goteborgu osoby z objawami dysfunkcji mózgowych stanowiły w grupie dzieci z autyzmem około 46%; dalsze 34% to osoby

u których poza autyzmem występowały jeszcze inne medyczne zaburzenia (Pisula 2000). Częstym problemem zdrowotnym u osób z autyzmem są zaburzenia funkcji przewodu pokarmowego, takie jak: zapalenie jelit, nietolerancja i alergia pokarmowa, celiakia i zaburzenia trawienia, a także dysfunkcje nerek i wątroby, dysfunkcje układu odpornościowego, zaburzenia metaboliczne, przewlekłe infekcje bakteryjne. Z punktu widzenia biomedycznego organizm dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu nie funkcjonuje prawidłowo. Występują problemy z oczyszczaniem z toksyn, zarówno tych pochodzenia wewnętrznego, jak i powstałych wskutek ekspozycji środowiskowej (Dawidiuk 2009; Shattock i in. 2009; Špila 2017). Owe schorzenia i zaburzenia ze spektrum autyzmu mogą współwystępować jako elementy zaburzeń łączonych i dzieje się tak często (Kutscher in. 2007).

Jak wynika z wielu badań u osób z ASD występuje specyficzny model ewolucji oraz tendencja do rozwoju nie jednego, ale nawet kilku zaburzeń towarzyszących. Wiedza na temat tego modelu (wzorców) rozwoju dzieci z ASD jest ważna w procesie określania profilu rozwojowego, interpretacji tego profilu, prognozowania rozwoju dziecka na dalszych etapach jego życia oraz przygotowania programu edukacyjno-terapeutycznego. Zatem proces diagnozy dziecka z ASD z zaburzeniami współwystępującymi wymaga wieloetapowego postępowania, szczególnie po to, by poszerzyć okres obserwacji i badania dziecka w celu opisanie modelu jego rozwoju – wzorca, tempa i kierunku zmian, z uwzględnieniem sposobów uczenia się dziecka i nabywania doświadczeń w procesie terapeutycznym (Czapiga 2009, 158).

PODSUMOWANIE

Problematyka zależności między spektrum zaburzeń autystycznych a innymi zaburzeniami pokrewnymi jest niezwykle złożona i pociąga za sobą wiele dylematów diagnostycznych, zarówno z powodu niepewnych wyników badań naukowych oceniających rozpowszechnianie współwystępujących zaburzeń, jak i z uwagi na niezwykle heterogenność obserwowaną w granicach spektrum autyzmu (Saulnier, Volkmar 2010). Symptomy zaburzeń współwystępujących manifestowane przez osoby ze spektrum autyzmu mogą przybierać nieco inną formę, niż ma to miejsce w przypadku osób o prawidłowym rozwoju. Należy także podkreślić, że większość danych dotyczących współwystępowania zaburzeń psychicznych u młodzieży z zaburzeniami ze spektrum autyzmu opiera się jedynie na opisach przypadków osób z zespołem Aspergera. Zapewne z przyczyn zarówno historycznych, jak i praktycznych (Kent i in. 1999). Wcześniejsze zainteresowanie tym zespołem wynikało przede wszystkim z traktowania go jako stanu przypuszczalnie „przejściowego” między autyzmem a schizofrenią,

a ponadto werbalne możliwości osób z zespołem Aspergera ułatwiają zastosowanie typowych metod i kryteriów diagnostycznych (Saulnier, Volkmar 2010, 237). Na podstawie badań klinicznych można zauważyć, że im wyższa sprawność intelektualna osób ze spektrum autyzmu, tym obraz psychopatologiczny zaburzeń współwystępujących bardziej zbliżony do występującego w populacji ogólnej. Wraz z obniżeniem się zdolności intelektualnych obserwuje się przewagę objawów atypowych (krzyki, agresję, samookaleczenia), które dodatkowo utrudniają postępowanie diagnostyczne w kierunku określenia skali zaburzeń współwystępujących (Dosen, Menolascino za: Bobińska i in. 2010). Największą trudność stanowią manifestacje zaburzeń u osób z autyzmem niemówiących, z dużymi trudnościami komunikacyjnymi, znacznie oraz głęboko niepełnosprawnych intelektualnie. Obraz kliniczny w takich przypadkach może być mało czytelny, nieswoisty i różnić się od przebiegu choroby czy zaburzenia u osób z autyzmem wysoko funkcjonującym, czy u osób z zespołem Aspergera (Śpila 2017).

Ze względu na szeroką gamę czynników, warunkujących trudności badania osób z autyzmem w sposób standaryzowany, istotne wydaje się dążenie do ustalenia jednolitych kryteriów diagnostycznych dla rozpoznawania zaburzeń współwystępujących u osób z zaburzeniami ze spektrum autyzmu o zróżnicowanym poziomie funkcjonowania intelektualnego. Pozwoli to na trafniejsze i precyzyjniejsze stawianie diagnoz różnicowych, determinując w ten sposób podejmowanie wszelkich działań leczniczo-terapeutycznych dla tych osób. Zadanie to jednak pozostaje przedsięwzięciem niezmiernie złożonym klinicznie, nadal rodzącym liczne pytania teoretyczne i problemy metodologiczne.

BIBLIOGRAFIA

- Angold A., Castello E.J., Erkanli A., 1999, *Comorbidity*, "Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines", 40 (1), s. 57–87.
- Attwood T., 2006, *Zespół Aspergera*, Poznań.
- Błeszyński J.J., 2010, *Analiza różnicująca wybranych zespołów zaburzeń autystycznych. Zarys rewalidacji*, Toruń.
- Błeszyński J., 2011, *Autyzm a niepełnosprawność intelektualna i opóźnienie w rozwoju. Skala Oceny Zachowań Autystycznych*, Gdańsk.
- Bobińska K., Gałęcki P., 2010, *Zaburzenia psychiczne u osób upośledzonych umysłowo*, Wrocław.
- Bobińska K., Gałęcki P., Florkowski A., 2010, *Autyzm a upośledzenie umysłowe. Zaburzenia psychiczne w autyzmie*, [w:] *Autyzm – epidemiologia, diagnoza*, red. T. Pietras, A. Witusik, P. Gałęcki, Wrocław, s. 75–86.
- Bomba J., 2005, *Klasyfikacja zaburzeń psychicznych u dzieci młodzieży*, [w:] *Psychiatria dzieci i młodzieży*, red. I. Namysłowska, Warszawa, s. 68–75.
- Borkowska A.R., 2011, *Neuropsychologiczne mechanizmy powstawania zaburzeń rozwojowych*, [w:] *Neuropsychologia kliniczna dziecka*, red. A.R. Borkowska, Ł. Domańska, seria: Któtkie Wykłady z Psychologii, Warszawa, s. 14–30.

- Bronowska Z., 2005, *Zaburzenia psychiczne w okresie adolescencji*, [w:] *Psychiatria dzieci i młodzieży*, red. I. Namysłowska, Warszawa, s. 300–324.
- Bryńska A., 2009, *Zaburzenia współwystępujące w autyzmie i zespole Aspergera*, [w:] *Autyzm i zespół Aspergera*, red. J. Komender, G. Jagielska, A. Bryńska, Warszawa, s. 65–66.
- Caron C., Rutter M., 1991, *Comorbidity in child psychopathology: Concept, issues and research strategies*. "Journal of Child Psychology and Psychiatry", 32, s. 1063–1080.
- Castello H., Buras N., 2006, *Assessment of mental health problems in people with intellectual disabilities*. "Israel Journal of Psychiatry & Related Sciences", 43(4), s. 241–152.
- Chrościńska-Krawczyk M., 2017, *Specyfika zaburzeń neurologicznych w przypadku osób ze spektrum autyzmu*, [w:] *Wsparcie młodzieży i dorosłych z zaburzeniami ze spektrum autyzmu*, red. K. Patyk, M. Panasiuk, Sopot, s. 136–150.
- Cierpiałowska L., 2007, *Psychopatologia*, Warszawa.
- Cotugno A.J., 2011, *Terapia grupowa dla dzieci z zaburzeniami ze spectrum autyzmu. Rozwijanie kompetencji i umiejętności społecznych*, Warszawa.
- Czapiga A., 2009, *Model w rozwoju w autyzmie i zaburzenia współwystępujące z autyzmem*, [w:] *Autyzm Na granicy zrozumienia*, red. B. Winczura, Kraków, s. 157–166.
- Dawidiuk I., 2009, *Wpływ diety na zachowania autystyczne. Czy taka interwencja jest możliwa?* [w:] *Autyzm Na granicy zrozumienia*, red. B. Winczura, Kraków, s. 23–34.
- Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition DSM –IV–TR. Text Revision*, 2000, Washington DC.
- Diagnostic and statistical manual of mental disorders. Fifth edition, (DSM-5)*, 2013, Washington DC.
- Duggal H.S., 2003, *Bipolar disorder with Asperger's disorder [comment]*, "American Journal of Psychiatry", 160 (1), s. 184–185.
- Dykens E.M., 2000, *Psychopathology in children with intellectual disability*, "Journal of Child Psychology & Psychiatry & Allied Disciplines", 41(4), s. 407–417.
- Frith U., 2008, *Autyzm. Wyjaśnienie tajemnicy*, Gdańsk.
- Grabski B., Dudek D., 2007, *Współwystępowanie zaburzeń psychicznych a choroba afektywna dwubiegunowa*, Kraków.
- Gruna-Ożarowska A., 2009, *Umysł niewspółodczuwający. Neurobiologia autyzmu* [w:] *Autyzm Na granicy zrozumienia*, red. B. Winczura, Kraków, s. 9–21.
- International Classification of Diseases – ICD-10*, 1992, Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych, Światowej Organizacji Zdrowia – WHO, Genewa.
- Jagielska G., 2009, *Diagnostyka różnicowa i badania diagnostyczne*, [w:] *Autyzm i zespół Aspergera*, red. J. Komender, G. Jagielska, A. Bryńska, Warszawa, s. 61–63.
- Kendall P.C., 2004, *Zaburzenia okresu dzieciństwa i adolescencji Mechanizmy zaburzeń i techniki terapeutyczne dla praktyków i rodziców*, Gdańsk.
- Kent L., Evans J., Paul M., Sharp M., 1999, *Comorbidity of autistic spectrum disorders in children with Down syndrome*, "Developmental Medicine & Child Neurology", 41 (3), s. 153–158.
- Kim J.A., Szatmari P., Bryson S.E., Streiner D.L., Wilson F. J., 2000, *The prevalence of anxiety and mood problems among children with autism and Asperger's syndrome*. „Autism”, 4(2), s. 117–132.
- Komender J., 2002, *Upośledzenie umysłowe – niepełnosprawność umysłowa*, [w:] *Psychiatria*, red. A. Bilikiewicz, S. Pużyński, J. Wciórka, t. 2, Wrocław, s. 617–644.
- Konstantareas M.M., Hewitt T., 2001, *Autistic disorder and schizophrenia: Diagnostic overlaps*. "Journal of Autism and Developmental Disorders", 31(10), s. 19–28.
- Kościelska M., 1995, *Oblicza upośledzenia*, Warszawa.
- Kruk-Lasocka J., 1999, *Autyzm czy nie autyzm. Problemy diagnozy i terapii pedagogicznej małych dzieci*, Wrocław.

- Kutscher L.M., Attwood T., Wolff R.R., 2007, *Dzieci z zaburzeniami łączonymi*, Warszawa.
- Lipowska M., 2011, *Dysleksja i ADHD współwystępujące zaburzenia rozwoju. Neuropsychologiczna analiza deficytów pamięci*, Warszawa.
- Markiewicz K., 2012, *Autystyczne spektrum zaburzeń a dysfunkcje semantyczno-pragmatyczne*, [w:] *Dzieci z zaburzeniami łączonymi Trudne ścieżki rozwoju*, red. B. Winczura, Kraków, s. 33–47.
- Markiewicz K., Ciećkiewicz E., 2000, *Diagnostyczne różnicowanie autyzmu wczesnodziecięcego*, [w:] *Autyzm wezwaniem naszych czasów*, red. T. Gałkowski, J. Kossewska, Kraków, s. 51–61.
- Masiak M.J. Masiak J., 2005, *Współwystępowanie i współchorobowość w schizofrenii*, „Badania nad schizofrenią”, VI, 6, Lublin, s. 3–13.
- Mattila M.L., Hurtiga T., Haapsamo H., Jussila K., Kuusikko-Gauffin S., Kielenen M., Linna S.L., Ebeling H., Bloigu R., Joskitt I., Pauls D.L., Moilanen I., 2010, *Comorbid psychiatric disorders associated with Asperger syndrome/high-functioning autism: a community – and clinic – based study*. „Journal of Autism and Developmental Disorders”, 40 (9), s. 1080–1093.
- Pisula E., 2005, *Małe dziecko z autyzmem, diagnoza i terapia*, Gdańsk.
- Pisula E., 2010, *Autyzm. Przyczyny, symptomy, terapia*, Gdańsk.
- Piszczyk M., 2010, *Co mu jest? Dylematy związane z diagnozowaniem dzieci, u których występują zaburzenia komunikacji*, „Rewalidacja” Czasopismo dla Nauczycieli i Terapeutów, 2(28), s. 12–23.
- Przepióła M., 2012, *Zaburzenia zachowania a nadpobudliwość psychoruchowa z deficytami uwagi (ADHD)*, [w:] *Dzieci z zaburzeniami łączonymi Trudne ścieżki rozwoju*, red. B. Winczura, Kraków, s. 183–214.
- Ramachandran V.S., Oberman L.M., 2006, *Świat w rozbitym lustrze. Teoria autyzmu*. „Świat Nauki”, 184(12), s. 47–53.
- Randall P., Parker J., 2010, *Autyzm. Jak pomóc rodzinie*, Sopot.
- Rola J., 1996, *Upośledzenie umysłowe jako czynnik ryzyka depresji dziecięcej*, Warszawa.
- Rola J., 2007, *Współczesne podejście do problemu obecności depresji i zaburzeń zdrowia psychicznego u osób upośledzonych umysłowo*, „Psychiatria Polska”, XLI, 2, s. 203–216.
- Rynkiewicz A., Kulik M., 2013, *Wystandardyzowane, interaktywne narzędzia do diagnozy zaburzeń ze spektrum autyzmu, a nowe kryteria diagnostyczne DSM-5*, „Psychiatria”, 10, nr 2, s. 41–48.
- Saulnier C., Volkmar F., 2010, *Zaburzenia psychiczne u osób z autyzmem i innymi całościowymi zaburzeniami rozwojowymi*, [w:] *Zaburzenia psychiczne i zaburzenia zachowania u osób niepełnosprawnych intelektualnie*, red. N. Bouras, G. Holt, (A. Florkowski, P. Gałęcki, redakcja wydania polskiego), Wrocław, s. 236–246.
- Shattock P., Whiteley P. Todd L., 2009, *Autyzm jako zaburzenie metaboliczne. Wskazówki dotyczące interwencji dietetycznej*, Kraków.
- Skórczyńska M., 2009, *Wczesne diagnozowanie autyzmu – perspektywy i dylematy*, [w:] *Autyzm Na granicy zrozumienia*, red. B. Winczura, Kraków, s. 35–63.
- Spencer D., Marshall J., Post B., Kulakodlu M., Newschaffer C., Dennem T., Azocar F., Jain A., 2013, *Psychotropic medication use and polypharmacy in children with autism spectrum disorders*, „Pediatric”, 132(5), s. 833–840.
- Szatmari P., 2007, *Uwięziony umysł. Opowieści o ludziach z autyzmem*, Kraków.
- Ślipa B., 2017, *Zaburzenia psychiatryczne współwystępujące u adolescentów i młodych osób dorosłych z autyzmem i zespołem Aspergera – strategie leczenia*, [w:] *Wsparcie młodzieży i dorosłych z zaburzeniami ze spektrum autyzmu*, red. K. Patyk, M. Panasiuk, Sopot, s. 120–136.
- Volkmar F.R., Klin A., 2005, *Issues in the classification of autism and related conditions*, [w:] *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders*, 3rd, F.R. Volkmar, A. Klin, R. Paul & D. Cohen (Eds.), Hoboken, New York, s. 5–41.

- Wciórka J., 2002, *Klasyfikacja zaburzeń psychicznych*, [w:] *Psychiatria*, red. A. Bilikiewicz, S. Pużyński, J. Robakowski, J. Wciórka, t. 2, *Psychiatria kliniczna*, Wrocław, s. 1–41.
- Wendorff J., 2010, *Autyzm a padaczka*, [w:] *Autyzm – epidemiologia, diagnoza i diagnoza*, red. T. Pietras, A. Witusik, P. Gałęcki, Wrocław, s. 87–98.
- Winczura B., 2012a, *Wprowadzenie*, [w:] *Dzieci z zaburzeniami łączonymi Trudne ścieżki rozwoju*, red. B. Winczura, Kraków, 9–12.
- Winczura B., 2012b, *Autyzm, autyzm atypowy a schizofrenia wczesnodziecięca*, [w:] *Dzieci z zaburzeniami łączonymi Trudne ścieżki rozwoju*, red. B. Winczura, Kraków, s. 63–117.
- Wittchen, H.U., 1996, *What is comorbidity – fact or artefakt?* “British Journal of Psychiatry”, 168(30), s. 7–8.

