

Wczesne rozpoznawanie autyzmu u małych dzieci – sygnały ostrzegawcze dla diagnozy zaburzeń ze spektrum autyzmu

Early recognition of autism in young children – warning signals for the diagnosis of autism spectrum disorders

Instytut Pedagogiki, Uniwersytet Wrocławski, Wrocław, Polska

Adres do korespondencji: Barbara Winczura, Instytut Pedagogiki, Uniwersytet Wrocławski, ul. Dawida 1, 50-527 Wrocław, tel./faks: +48 71 367 23 16, e-mail: basiawa@wp.pl, barbara.winczura@uwr.edu.pl

Streszczenie

Dysponujemy niewielką liczbą danych na temat rozwoju dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu w ciągu pierwszych miesięcy życia. Dowody dotyczące czasu występowania początkowych objawów oraz ich skali natężenia pozostają ograniczone. Poszukuje się jak najwcześniejszych behawioralnych oznak nieprawidłowości rozwojowych, które mogą świadczyć o autyzmie. Do tej pory nie udało się ustalić algorytmów służących do diagnozy zaburzeń ze spektrum autyzmu u dzieci poniżej 1. roku życia, które byłyby oparte na empirycznych dowodach. Rozpoznawanie symptomów autyzmu przed 2. rokiem życia dziecka także pozostaje zadaniem trudnym. Wczesna ocena zaburzeń u małych dzieci – w 1. i 2. roku życia – ma zwykle charakter retrospektywny (wywiady z rodzicami i analizy filmów domowych). Opiera się najczęściej na informacjach uzyskanych od rodziców lub bliskich opiekunów tych dzieci. Z kolei badania prospektywne pozwalają na zidentyfikowanie osób należących do grupy ryzyka i obserwowanie ich rozwoju od dnia narodzin aż do osiągnięcia przez nie wieku 2 lub 3 lat. Najczęściej potwierdzane w badaniach wczesne objawy zaburzeń ze spektrum autyzmu u dzieci w 1. i 2. roku życia dotyczą trudności w nawiązywaniu relacji społecznych i komunikacji społecznej. Chodzi tu zwłaszcza o: brak reakcji na własne imię, ograniczony kontakt wzrokowy, nietypową ekspresję mimiczną w sytuacjach społecznych, brak współgrania emocjonalnego, brak zainteresowania bodźcami społecznymi oraz zubożoną wokalizację, a także ograniczone zdolności do naśladowania, tworzenia wspólnego pola uwagi i okazywania przywiązania bliskim. Rozpoznanie wczesnych symptomów ryzyka u małych dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu ma kluczowe znaczenie dla terminowej diagnozy i skutecznej interwencji.

Słowa kluczowe: spektrum zaburzeń autystycznych, wczesne symptomy autyzmu, zaburzenia w interakcjach społecznych, zaburzenia rozwoju mowy i komunikacji, wczesne wykrywanie zaburzeń ze spektrum autyzmu

Abstract

There is a small amount of data on the development of children with autism spectrum disorder during the first months of life. Evidence regarding the duration of initial symptoms and their severity is still limited. Scientists look for the earliest behavioural symptoms of developmental abnormalities that may be evidence of autism. So far, algorithms for the diagnosis of autism spectrum disorder in children under one year of age based on empirical evidence, have not been established. Identifying symptoms of autism in children under the age of 2 is also a difficult task. Early assessment of disorders in young children aged 1 and 2 is usually retrospective (interviews with parents and the analysis of home movies) and is based mostly on information obtained from parents or close relatives of these children. Prospective studies, on the other hand, allow to identify children belonging to the risk group and observe their development from the day of birth until they reach the age of 2 or 3 years. Most frequently confirmed in studies early symptoms of autism spectrum disorder in children in 1 and 2 years of age concern the difficulties in establishing social relations and social communication, including in particular the lack of reaction to one's own name, limited eye contact, unusual mime expression in social situations, lack of emotional interaction, lack of interest in social stimuli and impoverished vocalisation as well as limited ability to follow, create common field of attention and show affection to relatives. The diagnosis of early risk symptoms in young children with autism spectrum disorder is crucial for a timely diagnosis and effective intervention.

Keywords: autism spectrum disorder, early symptoms of autism, disorders in social interactions, disorders of speech and communication development, early recognition of autism spectrum disorder

WSTĘP

Pomimo wielu badań nad dynamiką rozwoju zaburzeń ze spektrum autyzmu (*autism spectrum disorder*, ASD) dysponujemy niewielką wiedzą na temat rozwoju dzieci w ciągu pierwszych miesięcy życia. Niezależnie od tego, że objawy ASD pojawiają się w ciągu pierwszych 2 lat życia dziecka, dowody dotyczące czasu występowania początkowych symptomów oraz ich skali natężenia pozostają ograniczone. Podejmowane są liczne badania mające na celu ustalenie kryteriów możliwie trafnego rozpoznawania ryzyka ASD we wczesnym okresie rozwoju (Skórczyńska, 2009). Choć wiele dzieci z ASD ma podobne cechy charakterystyczne dla tego zaburzenia, to jednak odznaczają się dużą rozbieżnością w ujawnianych umiejętnościach oraz dynamice zmian. Zmiany rozwojowe wpływają na ekspresję i natężenie symptomów (Pisula, 2010). Kategoryzacja i diagnoza nozologiczna dziecka jako zaburzonego w obszarze ASD są dość skomplikowane – szczególnie z powodu różnic w zakresie specyficznych objawów, które u poszczególnych dzieci mogą występować w odmiennej intensywności i stopniu natężenia (Cotugno, 2011). Utrudnieniami są także: niejednorodny czas wystąpienia pierwszych symptomów (od urodzenia do 36. miesiąca życia), ich liczba oraz nasilenie w czasie, okoliczności, w jakich najczęściej się pojawiają (w tym wpływ czynników środowiskowych), a także ogólny rozwój psychofizyczny dziecka, często zdeterminowany przez zaburzenia współwystępujące (współchorobowość) oraz upośledzenie umysłowe (Błęszyński, 2011; Winczura, 2012). Mimo neurobiologicznego podłoża ASD nadal nie ustalono biologicznych markerów, które pozwalałyby na wykorzystywanie ich w diagnostyce klinicznej. Rozpoznanie ustalane jest na podstawie charakterystycznego dla ASD obrazu klinicznego zaburzeń, ustrukturyzowanego wywiadu – w celu potwierdzenia lub wykluczenia ewentualnych chorób czy zaburzeń współwystępujących – a także dodatkowych badań biochemicznych, genetycznych i obrazowych. Niemniej żadne z owych badań pojedynczo nie może stanowić o diagnozie końcowej ASD (Rynkiewicz i Kulig, 2013). Poszukuje się jak najwcześniejszych behawioralnych oznak nieprawidłowości rozwojowych świadczących o autyzmie, ze szczególnym uwzględnieniem wskaźników neurobiologicznych, które można by bezpośrednio wykorzystać w procesie diagnostycznym (Pisula, 2012). Autyzm jest nadal rozpoznawany na podstawie kryteriów behawioralnych sformułowanych przez Amerykańskie Towarzystwo Psychologiczne (American Psychiatric Association, APA) lub Światową Organizację Zdrowia (World Health Organization, WHO), a o jego istocie przesądza kompleksowy charakter problemów rozwojowych (Lai *et al.*, 2013). Według obowiązującej klasyfikacji kryteriów diagnostycznych zaburzeń psychicznych (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders 5, DSM-5) (American Psychiatric Association, 2013) do postawienia diagnozy ASD wymagane jest występowanie jego

klinicznych objawów we wczesnym okresie życia, ale ich brak w okresie późniejszym nie wyklucza rozpoznania tego spektrum.

SYGNAŁY OSTRZEGAWCZE W RAMACH WCZESNEGO WYKRYWANIA ZABURZEŃ ZE SPEKTRUM AUTYZMU

Za symptomy najbardziej znaczące dla wczesnego rozpoznawania ASD uznaje się deficyty w społecznym komunikowaniu się oraz interakcjach społecznych. Deficyty relacji społecznych mogą się wahać od łagodnego ograniczenia funkcjonowania do prawie całkowitego braku interakcji (Morrison, 2016). Wczesna ocena zaburzeń u dzieci w 1. i 2. roku życia ma zwykle charakter retrospektywny i opiera się najczęściej na informacjach uzyskanych od ich rodziców lub bliskich opiekunów. Chociaż opinie te zwykle bywają trafione, to jednak trudno ustalić, czy zawsze oddają obiektywny stan rzeczy (Pisula, 2005). W okresie wczesnego rozwoju dziecka największy niepokój wśród rodziców budzą zaburzenia w rozwoju społecznym, trudności w komunikowaniu się oraz nietypowy sposób bawienia się (Pisula, 2010; Skórczyńska, 2009).

ZABURZENIA W ROZWOJU SPOŁECZNYM

Spośród wielu symptomów istotnych dla wczesnego rozpoznawania ASD szczególne znaczenie mają deficyty społeczne. Uważa się je za pierwotne objawy autyzmu (Baron-Cohen, 1995) oraz pierwsze z obserwowalnych w rozwoju indywidualnym (Baranek, 1999; Osterling *et al.*, 2002). Mimo że są specyficzne i pojawiają się wcześniej – na długo przed rozwojem mowy – to są rzadko zauważane przez rodziców, którzy całą swoją uwagę skupiają na opóźnionym rozwoju mowy dziecka. Upośledzenie sfery społecznej u dzieci z ASD jest wieloaspektowe. Obejmuje jakościowe różnice w regulowaniu zachowań emocjonalno-społecznej wzajemności oraz spontanicznego dzielenia z innymi radości, zainteresowań czy osiągnięć (American Psychiatric Association, 2013). Nieprawidłowości w rozwoju społecznym mogą się ujawniać w bardzo wczesnym okresie życia dziecka i znacznie ograniczać dostęp do informacji (Pisula, 2011). Wczesna ontogeneza autyzmu, badana za pomocą retrospektywnych analiz filmów domowych, wykazała istnienie wczesnych zaburzeń kontaktu społecznego już u niemowląt (Clifford i Dissanayake, 2008).

Badania retrospektywne pokazują też, że pierwsze objawy autyzmu są zauważalne pomiędzy 6. a 12. miesiącem życia. U niektórych niemowląt zaburzenia zdolności nawiązywania kontaktu emocjonalnego z bliskimi można zaobserwować już przed ukończeniem przez nie 6. miesiąca życia (Pisula, 2005). Większość dzieci, u których z czasem zdiagnozowano ASD, nawiązuje jeszcze w 6. miesiącu życia relatywnie prawidłowy kontakt wzrokowy i prezentuje uśmiech społeczny, jednak ich częstotliwość i jakość zmniejszają się w okresie od 6. do 12. miesiąca życia (Steiner *et al.*, 2012).

W okresie tym pojawiają się też takie objawy, jak: brak prawidłowej reakcji na własne imię, brak współgrania emocjonalnego z innymi osobami, nieokazywanie przywiązania, zubożała wokalizacja. Może także wystąpić zatrzymanie rozwoju lub jego regres – z różnym stopniem natężenia niepokojących objawów (Rynkiewicz i Kulig, 2013). W porównaniu z grupą dzieci rozwijających się w sposób typowy niemowlęta, u których później rozpoznano autyzm, ujawniły zaburzenia we wspólnych czynnościach społecznych i zabawie symbolicznej (Lösche, 1990), zaburzenia interakcji społecznych, uśmiechu społecznego i ekspresji mimicznej w połączeniu z obniżoną aktywnością i osłabieniem uwagi oraz istotnie rzadsze reakcje na własne imię i kontakt wzrokowy (Adrien *et al.*, 1993).

Z badań Osterling i Dawson (1994) wynika, że na podstawie analizy filmów wideo nakręconych podczas 1. urodzin dziecka można odróżnić dzieci z grupy ryzyka autyzmu od zdrowych. W badanej grupie ponad 90% dzieci z podejrzeniem autyzmu w wieku 12 miesięcy różniło się swoim zachowaniem od 10-miesięcznych niemowląt rozwijających się prawidłowo oraz od dzieci 12-miesięcznych z opóźnieniem w rozwoju – wykazujących brak: patrzenia w stronę innych osób, reakcji na własne imię, wskazywania, pokazywania lub podawania przedmiotów. Dzieci te spędzały mniej czasu na przyglądaniu się innym ludziom, słabiej reagowały, gdy ich bliscy usiłowali zwrócić ich uwagę (np. wołając po imieniu), i nie wykonywały wczesnych gestów (takich jak wskazywanie). Za najwyraźniejszy pojedynczy wskaźnik autyzmu uznano niepatrzenie na innych ludzi. Uważna analiza tych nagrań pokazała, że z perspektywy czasu subtelne z początku objawy stają się oczywiste, znacznie wyraźniejsze już pod koniec 1. roku życia (Frith, 2008).

Podobne wyniki uzyskano w badaniach prowadzonych przez Baranek (1999) w odniesieniu do dzieci jeszcze młodszych. Najbardziej niepokojące symptomy dla autyzmu u niemowląt w okresie między 9. a 12. miesiącem życia pod kątem kontaktów społecznych to: słaba orientacja wzrokowa (także bodźców niespołecznych), opóźniona reakcja na własne imię, unikanie bycia dotykany przez inną osobę. Za szczególnie znaczący objaw uznano brak reakcji na własne imię. Autorka wykazała, że problem ten u dzieci z opóźnieniem w rozwoju (bez autyzmu) występuje znacznie rzadziej.

Werner i wsp. (2005) na podstawie swoich obserwacji stwierdzili, że już u niemowląt w wieku 8–9 miesięcy można zaobserwować wczesne oznaki autyzmu. Za najbardziej diagnostyczny wskaźnik uznali brak patrzenia na innych ludzi i brak reakcji dziecka na własne imię. Problem ten stosunkowo wcześniej zauważają rodzice czy bliscy opiekunowie, ponieważ jest to powodem trudności w kontakcie z dzieckiem. Takie opóźnienie, a czasem nawet zupełny brak reakcji, uważa się za jeden z sygnałów alarmujących o możliwym zagrożeniu autyzmem już u niemowląt w wieku od 8 do 9 miesięcy. Stone i wsp. (1999) porównywali nawiązywanie interakcji społecznych przez dzieci obciążone

podejrzeniem autyzmu z ich rówieśnikami o typowym rozwoju i zachowaniu. W wyniku tych badań za wczesne wskaźniki autyzmu uznali: ograniczone zdolności naśladowania, brak kontaktu wzrokowego lub minimalny kontakt wzrokowy, ignorowanie innych osób lub słabe reagowanie na ich obecność, brak zainteresowania zabawą społeczną, preferowanie samotności, małe zainteresowanie kontaktem fizycznym z inną osobą, brak uśmiechu w sytuacjach społecznych, zubożoną mimikę. Natomiast tylko u połowy dzieci rozpoznano obecność ograniczonych wzorców aktywności i zachowań.

Do podobnych wniosków doszli Volkmar i wsp. (2004, 2005), którzy – w efekcie wielu badań i obserwacji małych dzieci z grupy ryzyka – do najwcześniejszych objawów autyzmu zaliczyli: słabszą reakcję na własne imię lub jej zupełny brak, ograniczony kontakt wzrokowy, rzadkie uśmiechanie się w kontaktach społecznych, małe zainteresowanie bodźcami społecznymi, zaburzoną wokalizację. Z kolei Clifford i Dissanayake (2008) badali rozwój niemowląt zagrożonych autyzmem w ciągu pierwszych 2 lat przy wykorzystaniu retrospektywnych wywiadów z rodzicami i analizy domowych nagrań. Wykazali oni, że nieprawidłowości w zachowaniach diadycznych – takie jak: słaba jakość kontaktu wzrokowego, zaburzenia w posługiwaniu się uśmiechem społecznym, niewłaściwy afekt – można wykryć w nagraniach jeszcze przed 1. rokiem życia dziecka. Shea i Mesibov (2017), analizując zachowanie dzieci w 1. roku życia, zaobserwowali specyficzne zaburzenia społeczne, które mogą być silnie powiązane z późniejszym rozpoznaniem autyzmu. Były to: obniżona reaktywność społeczna (np. reagowanie na imię, patrzenie na ludzi, zachowania związane z tworzeniem wspólnego pola uwagi), nietypowe zachowania związane z regulacją sensoryczną (np. częste wkładanie przedmiotów do ust, niezwykle wzorce uwagi wzrokowej, zwiększona drażliwość na bodźce).

Sigman i wsp. (2004) w wyniku obserwacji dzieci z grupy ryzyka autyzmu poniżej 18. miesiąca życia za główne sygnały ostrzegawcze w rozwoju społecznym przyjęli: brak zdolności uczestniczenia w interakcjach społecznych, brak tworzenia wspólnego pola uwagi (wskazywania, podążania wzrokiem), ograniczoną zdolność naśladowania, zaburzone rozpoznawanie emocji i synchronię emocjonalną, ograniczenia w okazywaniu przywiązania. Uznali, że są to główne wskaźniki dla wczesnego wykrywania autyzmu w zakresie funkcjonowania społecznego.

Znaczna część badań prowadzonych wśród dzieci w 1. i 2. roku życia, u których później zdiagnozowano autyzm, wykazała istnienie wczesnych zaburzeń kontaktu społecznego. Uznano je więc za znaki ostrzegawcze informujące o zagrożeniu autyzmem. Szczegółowa analiza filmów nagranych w 1. roku (lub niedługo po 1.) oraz wywiady z rodzicami pomogły określić względny czas, w którym zaburzenia mogą zacząć się ujawniać. Do dominujących niepokojących symptomów zaliczono:

- ubogi kontakt wzrokowy (zaburzenie pojawia się około 6. miesiąca życia);

- brak zainteresowania ludźmi, ignorowanie ich, krótki czas patrzenia na ludzi (zaburzenie pojawia się około 1. roku życia);
- brak zdolności do naprzemiennego uczestnictwa w interakcjach oraz ograniczone zdolności inicjowania i podtrzymywania interakcji (zaburzenie pojawia się przed 6. miesiącem życia);
- brak reakcji na komunikaty kierowane przez rodzica do dziecka (zaburzenie pojawia się przed 6. miesiącem życia);
- brak reagowania uśmiechem w sytuacjach społecznych i innych form okazywania radości (przed 6. miesiącem życia);
- brak emocjonalnego dostrojenia, emocjonalnej synchronii, brak dostosowania mimiki do sytuacji (zaburzenie pojawia się przed 6. miesiącem życia);
- brak reakcji na własne imię (zaburzenie pojawia się między 8. a 10. miesiącem życia);
- brak wskazywania (zaburzenie pojawia się między 8. a 12. miesiącem życia);
- brak domagania się, by być brany na ręce i przytulany (zaburzenie pojawia się po 6. miesiącu życia);
- brak podążania wzrokiem za osobą, przedmiotem (zaburzenie pojawia się na przełomie 1. i 2. roku życia);
- brak złożonych zachowań społecznych łączących spojrzenie, ekspresję mimiczną, ton głosu i gestykulację (zaburzenie pojawia się po 6. miesiącu życia);
- brak rozumienia gestów o znaczeniu społecznym, takich jak „pa, pa” (zaburzenie pojawia się na przełomie 1. i 2. roku życia) (Adrien *et al.*, 1993; Baranek, 1999; Clifford i Dissanayake, 2008; Lösche, 1990; Maestro *et al.*, 2006; Osterling i Dawson, 1994; Pisula, 2012; Volkmar *et al.*, 2005).

Za podstawowe kryteria diagnostyczne ASD przyjęto deficyty w zakresie nawiązywania i podtrzymywania kontaktu wzrokowego o charakterze społecznym (Kliś, 1994), obniżoną reakcję na własne imię, a także brak gotowości do podejmowania kontaktów społecznych (Allison *et al.*, 2008; American Psychiatric Association, 2013).

Pod koniec 1. roku życia u dzieci z grupy ryzyka autyzmu można zauważyć brak zabaw związanych z naśladowaniem (Rogers *et al.*, 2014). Ma to ścisły związek z występującą u nich nieumiejętnością naśladowania gestów i zaburzonym rozwojem umiejętności społecznych (Jagielska, 2009). Zaobserwowano, że dzieci te sprawiają wrażenie niezainteresowanych czy też nieświadomych społecznych aspektów relacji z innymi ludźmi. Zwykle nie obserwują tego, co robią inni, nie naśladują zachowań innych, nie dzielą się z innymi swoimi zainteresowaniami, potrzebami, pragnieniami. W drugiej połowie 1. roku życia u dzieci z grupy ryzyka ASD zauważono trudności z tworzeniem wspólnego pola uwagi. Przejawiają się one w ograniczonej zdolności do odbioru bodźców społecznych, braku zainteresowania ludźmi oraz braku reakcji, gdy ktoś woła dziecko po imieniu (Pisula, 2010). Niemowlęta z grupy ryzyka ASD nie podążają wzrokiem za palcem wskazującym rodzica, nawet jeżeli próbuje się im pomóc zlokalizować kierunek spojrzenia poprzez fizyczną podpowiedź (Skórczyńska, 2009). Nie potrafią ukierunkować uwagi innej osoby na określone obiekty

lub zdarzenia, a także monitorować uwagi innej osoby ani spostrzegać, co dana osoba chce pokazać. Nie widzą związku między patrzeniem na coś a pragnieniem posiadania tego czy też manipulowania tym z ciekawości (Pisula, 2005). Trudności sprawia im też odczytywanie treści informacji zawartych w kierunku patrzenia (Markiewicz, 2007).

Pierwsze zaburzone umiejętności społeczne dziecka w kontakcie z matką czy bliskim opiekunem są oceniane jako istotny sygnał zapowiadający rozwój autyzmu (Jaklewicz, 2000). Do najczęściej niepokojących objawów natury emocjonalnej należą: wysoka drażliwość emocjonalna, preferowanie samotności, ignorowanie innych osób, szczególnie najbliższych. Dziecko nie wydaje się zainteresowane kontaktem fizycznym z matką, a nawet może ją demonstracyjnie odpychać (Kozielec i Jagielska, 2005). Na ogół nie lubi zabaw z przytulaniem, baraszkowaniem. Towarzyszy temu minimalny kontakt wzrokowy lub całkowity jego brak (Morrison, 2016). Dziecko jest w niewielkim stopniu zainteresowane twarzą ludzką, widokiem i głosem matki (Błęszyński, 2011; Senator, 2006). Nie fiksuje wzroku na twarzy matki, nie wodzi za jej wzrokiem, nie reaguje emocjonalnym ożywieniem na jej widok, szczególnie na jej uśmiech czy gesty. Charakterystyczne są zaburzona mimika twarzy („maskowatość”), brak ekspresji towarzyszącej spojrzeniu, typowa nieumiejętność przyjęcia postawy ciała wyrażającej gotowość i pragnienie, aby ktoś wziął je na ręce. Dziecko może nie przejawiać lęku przed separacją (Kozielec i Jagielska, 2005; Wing, 2005). Uśmiech społeczny pojawia się rzadko lub wcale. Widocznym deficytem są trudności z imitowaniem stanów emocjonalnych innych osób oraz brak dzielenia radości, smutku, bólu, strachu z bliskimi osobami. W sytuacjach zaniepokojenia czy zagrożenia dziecko nie poszukuje u bliskich pocieszenia i nie oferuje go, ignoruje lub niewłaściwie interpretuje zachowania emocjonalne. Zwykle nie czyni rozróżnienia pomiędzy bliskimi osobami a przedmiotami, którymi się fascynuje. Woli przebywać w świecie przedmiotów niż ludzi. Obserwuje się przy tym krótki czas patrzenia na ludzi (Randall i Parker, 2010) oraz znikomy lub nieobecny repertuar gestów interakcyjnych. Dziecko rzadko wymienia komunikaty z partnerem podczas wspólnej zabawy. Najczęściej preferuje samotną zabawę, bez kontaktu z ludźmi, zwykle o charakterze sensomotorycznym i/lub rytualnym. Angażuje się w relacje z bliskimi jedynie po to, by zaspokoić swoje potrzeby i pragnienia, np. gdy chce dostać zabawkę, wykorzystuje dłoń osoby stojącej obok, traktując ją jako narzędzie do osiągnięcia celu. W konsekwencji obserwuje się ograniczony repertuar zachowań społecznych łączących spojrzenie z ekspresją mimiczną, tonem głosu i gestykulacją (Jaklewicz, 2000; Skórczyńska, 2009).

Stopniowo wraz z wiekiem u dziecka pojawiają się kolejne niepokojące objawy charakterystyczne dla autyzmu. Analiza nagrań sporządzonych przez rodziców we wczesnym okresie życia dziecka pozwala na wyłapanie niepokojących objawów u dzieci z podejrzeniem ASD – częściej niż ich rówieśnicy ignorują one ludzi, preferują samotność,

nie wykorzystują gestów do komunikowania się z bliskimi, nie okazują emocji, są nadmiernie spokojne i mało aktywne. Objawy te znacznie bardziej widoczne są u dzieci w 2. niż w 1. roku życia. Różnice między nimi a dziećmi rozwijającymi się prawidłowo dotyczą zwłaszcza preferowania samotności i unikania kontaktu wzrokowego (Pisula, 2005). Z obserwacji klinicznych wynika, że około 2. roku życia u prawie wszystkich osób przejawiających zaburzenia autystyczne pojawia się znaczne odchylenie od normy w nawiązywaniu kontaktu wzrokowego. Może ono przybierać formę absencji, przelotnego spojrzenia wzrokowego, spoglądania z ukosa, kątem oka, patrzenia na tych, którzy się nie patrzą w danej chwili (na dziecko), patrzenia „przez osobę” (zawieszenie wzroku w przestrzeni), uporczywego wpatrywania się w inne niż oczy części twarzy, niekiedy regularnego, krótkiego spojrzenia w momencie, kiedy są czegoś ciekawe (Kozielec i Jagielska, 2005; Pisula, 2012; Senju i Johnson, 2009).

Około 2. roku życia do problemów najczęściej sygnalizowanych przez rodziców czy opiekunów dzieci, u których później diagnozuje się autyzm, należą: dziecko nie ma bliskich relacji w rodzinie, nie wita się ani nie reaguje spontanicznie na rodzica lub opiekuna, gdy go widzi, słabo wyraża emocje lub wcale ich nie wyraża, ewentualnie czyni to w sposób atypowy, nie posługuje się gestami w celu nawiązania kontaktów społecznych, nie umie inicjować zabawy przy użyciu zabawek, instruowane przez dorosłego potrafi bawić się przedmiotami, jednak rzadko czyni to spontanicznie, nie reaguje na werbalne i niewerbalne próby nawiązywania z nim kontaktu, nie uczestniczy w zabawach z udawaniem (Pisula, 2000; Wolski, 2010), nie wyraża gotowości do wspólnych zabaw z rówieśnikami, nie jest zainteresowane zabawą społeczną, przywiązanie do bliskich przybiera nietypową formę, głównie jako przywiązanie do rutyny, która jest związana z jakąś osobą, a nie jako objaw typowego przywiązania emocjonalnego (Cotugno, 2011). Zaburzenia w sferze społecznej mają centralne znaczenie dla obrazu klinicznego ASD, przy czym manifestacja symptomów zmienia się wraz z wiekiem i rozwojem dziecka (Jaklewicz, 2000). Przyjmuje się, że opóźnienia w zakresie umiejętności społecznych są silniejszymi predyktorami otrzymania diagnozy autyzmu niż opóźnienia w rozwoju mowy i komunikowaniu się u osób z grupy ryzyka ASD (Gamliel i Yirmiya, 2017).

ZABURZENIA ROZWOJU MOWY I KOMUNIKACJI

Opóźniony rozwój mowy lub jego brak stanowi cechę charakterystyczną dzieci z ASD, zwłaszcza kiedy jest on powiązany z brakiem tendencji do komunikowania się za pomocą gestów i mimiki kompensujących brak mowy (Skórczyńska, 2009). Analizy domowych nagrań wideo wykazały, że już w pierwszych 12 miesiącach życia niemowlęta, które później otrzymały diagnozę autyzmu, demonstrowały deficyty w komunikowaniu się społecznym. Na podstawie

obserwacji wielu niemowląt i małych dzieci stwierdzono, że nie osiągają one wystarczających postępów podczas przechodzenia od prostych do skomplikowanych schematów nawiązywania kontaktów, interakcji i komunikacji w rodzinie (Greenspan i Wieder, 2014).

Wczesny rozwój językowy dziecka pozostaje w ścisłym związku ze zdolnościami: do naśladowania mimiki, ruchów artykulacyjnych i gestów, do tworzenia wspólnego pola uwagi, do zabawy przedmiotami z dostrzeganiem relacji między obiektami oraz do zabawy symbolicznej (Pisula, 2010). Małe dzieci z grupy ryzyka autyzmu nie opanowują w pełni tych wczesnych umiejętności i w konsekwencji nie nabywają podstawowych umiejętności symbolicznych i językowych. Podczas analizy 200 małych pacjentów zaobserwowano, że mniej więcej dwie trzecie dzieci, u których rozwinęło się ASD, miały deficyt w zakresie umiejętności łączenia emocji i intencji z planowaniem motorycznym oraz funkcjami symbolicznymi (Greenspan i Wieder, 2014). Rzadko intencjonalnie używają one gestów lub wokalizacji po to, by przekazać komuś informację, rzadko też komunikują się za pomocą spojrzenia. Nie wyrażają mimiką tego, co czują, nie potakują głową, gdy się z czymś zgadzają, ani nie uśmiechają się, żeby wspomóc komunikację społeczną. Nie odpowiadają także, gdy takie sygnały są do nich kierowane (Chiang *et al.*, 2008). Problemy w społecznym komunikowaniu się, zwłaszcza w zakresie kontaktu wzrokowego i odczytywania mimiki, mogą ujawnić się bardzo wcześnie w toku rozwoju dziecka – już pod koniec 1. roku życia (Pisula, 2010).

Rozwój mowy u dzieci z podejrzeniem autyzmu jest zazwyczaj znacznie opóźniony. Towarzyszy temu wiele deficytów, zróżnicowanych pod względem zakresu i nasilenia (Morrison, 2016). Zaburzenia w komunikowaniu się obejmują ograniczone reagowanie na mowę, opóźniony rozwój języka oraz używanie ciała innych osób jako narzędzia (Wetherby *et al.*, 2004). W badaniach prowadzonych przez Coonrod i Stone (2004) w grupie rodziców (44 osoby) dzieci w wieku 24–36 miesięcy – w tym 22 dzieci z diagnozą autyzmu i 22 dzieci z diagnozą opóźnienia rozwoju (*developmental delay*, DD) – ten problem zaobserwowano w skali 72–98%. W innych badaniach tych samych autorów opóźniony rozwój mowy był powodem obaw 91% rodziców dzieci z ASD i 77% rodziców dzieci z DD. Niepokój rodziców budzą także wyraźne spowolnienie tempa rozwoju (np. po okresie gaworzenia nie pojawiają się pierwsze słowa) lub utrata uprzednio nabytych przez dziecko umiejętności. W 20–35% przypadków zgłaszany jest regres, który obejmuje utratę słów, wokalizacji czy niewerbalnych umiejętności komunikowania się (np. za pomocą gestów lub kontaktu wzrokowego).

Według Filipek i wsp. (1999) za oznaki opóźnień w rozwoju mowy u dzieci z grupy ryzyka autyzmu przyjmuje się:

- brak wypowiedzianych słów ze zrozumieniem po 1. roku życia;
- brak budowania prostych zdań po 2. roku życia (brak zdań dwuwyrzowych wypowiedzianych spontanicznie po 24. miesiącu życia);

- brak rozwoju mowy, która służy porozumiewaniu się z innymi;
- regres w zakresie rozwoju mowy lub umiejętności społecznych w każdym wieku.

Deficyt rozwoju mowy w tej grupie zaburzeń sięgają etapów prewerbalnej komunikacji i można je już zaobserwować w 1. roku życia dziecka (Korendo i Sedivy, 2017). Z badań prowadzonych przez Johnsona i Myersa (2007) wynika, że są to: brak naprzemiennej wokalizacji między niemowlęciem a rodzicem, brak reakcji na głos matki, ojca lub bliskiego opiekuna, brak ekspresji wokalno-emocjonalnej w rodzaju „ooo”, „uuu”, opóźniony repertuar gaworzenia lub jego całkowity brak (po 9. miesiącu życia lub jego brak do 12. miesiąca życia), zubożona wokalizacja, zaburzona prozodia języka, znikomy lub nieobecny repertuar gestów (np. machania „pa, pa”, wskazywania palcem), brak spojrzenia skierowanego do innych osób oraz brak koordynacji pomiędzy spojrzeniem, mimiką, gestykulacją a wydawanymi dźwiękami. Znacząco często pojawia się atypowa fonacja, np. piski, pomruki czy krzyki (Skórczyńska, 2009). Istotne jest również odkrycie, że już w 12. miesiącu życia między dziećmi z grupy ryzyka autyzmu a rozwijającymi się prawidłowo widoczne są różnice w złożonych zachowaniach komunikacyjnych, takich jak łączenie gaworzenia ze wskazywaniem albo wypowiedzianymi słowami ze wskazywaniem (Werner *et al.*, 2005).

Z uwagi na znacznie ograniczoną funkcję komunikacyjną dzieci z wczesnym rozwojem autyzmu w fazie prewerbalnej stosują nietypowe sposoby porozumiewania się. Nie wykazują zainteresowania słowem mówionym ani też żadnym dźwiękiem, sprawiają wrażenie, jakby miały problemy ze słuchem. W tym okresie widoczne są także brak umiejętności odróżniania dźwięków werbalnych od niewerbalnych, a nawet dominacja odbioru dźwięków otoczenia nad językowymi. W skrajnych przypadkach dzieci te w ogóle nie zauważają mowy, wręcz nie wsłuchują się w jej brzmienie. Deficyt ten prowadzi do braku rozwoju mowy lub jego znaczącego zaburzenia (Korendo i Sedivy, 2017). Płacz niemowlaka z grupy ryzyka autyzmu wydaje się pozbawiony ekspresji. Gaworzenie nie występuje w ogóle lub pojawia się znacznie później, jest pozbawione ekspresji, bez modulacji o charakterze konwersacyjnym. Dzieci z podejrzeniem autyzmu nie używają swojego głosu w celu zwrócenia na siebie uwagi (Jaklewicz, 2000; Pisula, 2005). Komunikują się głównie lub wyłącznie w celu regulowania zachowań innych osób – kiedy chcą o coś poprosić lub coś odrzucić. Brak jest komunikowania skierowanego na zwrócenie czyjejs uwagi na dany przedmiot, zjawisko lub osobę. Deficyt ten stanowi charakterystyczną cechę dla autyzmu i nie jest symptomatyczny dla dzieci z DD. Dzieci z grupy ryzyka autyzmu prezentują słabszą wymianę spojrzeń, spędzają mniej czasu na wspólnym zaangażowaniu w jakąś aktywność i wykazują więcej trudności w podążaniu za obiektem zainteresowania innej osoby poprzez patrzenie tam, gdzie ta osoba patrzy, lub w kierunku, który wskazuje. Nie podążają także za czymś spojrzeniem lub inną wskazówką oraz nie inicjują współdzielenia uwagi (Wetherby *et al.*, 2004).

Wiele małych dzieci sprawia wrażenie nieświadomych procesu komunikacji zachodzącego pomiędzy dwiema osobami – nie rozpoznają znaczenia spojrzeń, gestów, dźwięków mowy i wyrazów twarzy (Rogers *et al.*, 2014). W jednym z badań Baron-Cohen i wsp. (1996) powiązali brak trzech głównych umiejętności komunikacyjnych we wczesnym okresie życia – wskazywania protodeklaratywnego, śledzenia spojrzenia i zabawy opartej na udawaniu – z wiarygodnym ryzykiem autyzmu w 18. miesiącu życia.

Dzieci w tej grupie zaburzeń mają trudności w nabywaniu konwencjonalnych i symbolicznych aspektów komunikowania się. Liczba i jakość stosowanych gestów są wyraźnie ograniczone. Nie używają intencjonalnie gestów lub wokalizacji – lub robią to rzadko – po to, by przekazać komuś informację, i mają problemy z przekazywaniem komunikatów za pomocą spojrzenia. Nie próbują wyrazić mimiką swoich komunikatów, nie potakują głową, gdy się z czymś zgadzają, ani nie uśmiechają się, by wspomóc komunikację społeczną. Radząc sobie z brakiem umiejętności potrzebnych do zaspokojenia potrzeb, posługują się głównie takimi sposobami, jak: prowadzenie, ciągnięcie, manipulowanie czyższą ręką. W miejsce konwencjonalnego znaczenia komunikowania się mogą rozwijać się niewłaściwe zachowania, takie jak samookalectwanie czy agresja (Pisula, 2011; Skórczyńska, 2012).

Większość małych dzieci z autyzmem sprawia wrażenie, jakby nie rozumiała, co się do nich mówi. Obserwuje się dysproporcje pomiędzy gotowością do powtarzania słów, nazywania obiektów a zdolnością rozumienia. Według relacji rodziców około 25% dzieci w wieku 12 lub 18 miesięcy wypowiada pojedyncze słowa. Pierwsze oznaki rozumienia słów u połowy dzieci z autyzmem nie pojawiają się przed osiągnięciem przez nie wieku umysłowego 2 lat i 6 miesięcy. Zdolność rozumienia słów na poziomie charakterystycznym dla dziecka 16-miesięcznego dzieci z autyzmem osiągnęła dopiero w wieku umysłowym 4 lat. W samym wypowiedzianiu słów różnica jest mniejsza – opóźnienie mieści się w przedziale od 8 do 19 miesięcy (Pisula, 2005). Charman i wsp. (1997) przeprowadzili analizę reakcji małych dzieci z autyzmem na trzy typy komunikatów: własne imię, zakaz („nie”) oraz zdanie oznajmujące („tu jest mama/tata”). Wykazali oni, że zaledwie połowa badanych w wieku poniżej 2 lat reagowała na własne imię, 70% odpowiadało prawidłowo na zakaz „nie”, zaś 30% rozumiało komunikat „tu jest mama/tata”. Tylko 30% 2-letnich dzieci naśladowało słowa, a 15% potrafiło nazwać przedmioty. Dopiero w wieku 4 lat niemal wszyscy badani reagowali na swoje imię i rozumieli znaczenie słowa „nie”. Nieco ponad 80% dzieci powtarzało słowa, ale nadal tylko 52% nazywało obiekty. Generalnie rozumienie mowy u dzieci z autyzmem jest znacznie opóźnione. W późniejszym okresie może ono być upośledzone w różnym stopniu – począwszy od zupełnego braku rozumienia mowy, poprzez rozumienie instrukcji w określonym kontekście lub mowy popartej gestem, aż do dyskretnych zaburzeń dotyczących rozumienia znaczeń abstrakcyjnych (Jagielska, 2009).

Około 25–30% dzieci z ASD zaczyna wypowiadać pierwsze słowa około 1. roku życia, ale zazwyczaj między 15. a 36. miesiącem życia przestaje mówić, a ich ekspresja słowna sprowadza się do kilku komunikatów – głównie takich, które mają na celu zaspokojenie aktualnej potrzeby. Regres może obejmować także utratę umiejętności komunikowania się za pomocą gestów (machanie, wskazywanie itp.) lub komunikacji społecznej (kontakt wzrokowy, reakcje na pochwałę). Bywa stopniowy lub nagły, może też nakładać się na istniejące wcześniej subtelne opóźnienia rozwojowe lub atypowy przebieg rozwoju (np. niezwykle intensywne zainteresowanie w 1. roku życia niektórymi przedmiotami lub innymi bodźcami, które nie mają społecznego charakteru) (Johnson i Myers, 2007). Regres w rozwoju mowy jest zwykle powiązany z wycofywaniem się dziecka z kontaktów społecznych oraz obroną przed zmianami, sztywnością w zachowaniu (Jagielska, 2009).

U około trzech czwartych dzieci z autyzmem, które posługują się mową, można zaobserwować tzw. echolalię (Błeszyński, 2009). Mowa taka nie zawiera intencji komunikacyjnych i polega na powtarzaniu natychmiastowym lub odroczonym słów, pierwszych lub ostatnich jego sylab bądź zdań wypowiedzianych przez kogoś innego. Komunikaty echolaliczne są odtwarzane przez dziecko z dokładną intonacją i melodią, w jakiej zostały wygłoszone. Wydają się oderwane od sytuacji i nie mieszczą się w kontekście toczącej się wokół dziecka rozmowy (Jaklewicz, 2000). U dziecka z autyzmem echolalia może pozostać głównym sposobem wypowiadania się i utrzymywania się przez całe życie. Oznacza to, że nie potrafi ono samodzielnie zbudować komunikatu, a tego typu wypowiedzi można odczytać jako prośbę, protest lub potwierdzenie czegoś. Interpretacja tego typu komunikatów nie jest zatem łatwa i wymaga dobrej znajomości dziecka. W mowie dzieci z autyzmem często występują tak zwane stereotypy językowe (Pisula, 2010). Poziom rozwoju mowy i umiejętności komunikacyjne są jednym z prognostyków dalszego przebiegu rozwoju dziecka. Im wcześniej i im lepiej rozwija się mowa, tym lepsze są prognozy rozwojowe. Diagnostyka umiejętności komunikowania się w ciągu pierwszych 2 lat życia dziecka opiera się na nietypowym rozwoju lub obecności zachowań, które w badaniach retrospektywnych okazały się powiązane z potwierdzonym rozpoznaniem ASD na późniejszym etapie wczesnego dzieciństwa. Badania wskazują, że nietypowy rozwój pewnych umiejętności komunikacyjnych we wczesnym okresie życia jest silnie skorelowany z ryzykiem wystąpienia ASD (Baranek, 1999; Maestro *et al.*, 2006; Osterling *et al.*, 2002; Wetherby *et al.*, 2004).

WCZESNE WYKRYWANIE ZABURZEŃ ZE SPEKTRUM AUTYZMU

Mimo że w ostatnich latach obniża się wiek, w którym rozpoznaje się autyzm, w literaturze nadal podkreśla się fakt, iż ostateczna diagnoza stawiana jest najwcześniej w 3. lub 4. roku życia (Jagielska, 2009). Rozpoznanie ASD

w 1. roku życia dziecka jest mało możliwe w świetle obowiązujących kryteriów diagnostycznych – choć u wielu dzieci można stwierdzić w tym czasie charakterystyczne trudności, które poprzedzają wystąpienie symptomów (tzw. trudności preautystyczne) (Pisula, 2011). Do tej pory nie udało się ustalić algorytmów służących do diagnozy ASD u dzieci poniżej 1. roku życia, które byłyby oparte na empirycznych dowodach (Steiner *et al.*, 2012). Rozpoznawanie symptomów autyzmu przed 2. rokiem życia dziecka pozostaje dla diagnosty zadaniem niezwykle trudnym. Większość klinicystów podaje, że obraz zachowania dziecka w tym wieku może nie być wystarczająco jasny, by móc sformułować diagnozę autyzmu. U tak małego pacjenta nie zawsze ujawniają się w pełni objawy przyjęte w kryteriach DSM-5 (American Psychiatric Association, 2013). Ponadto zaburzenia należące do ASD zmieniają się w sposób dynamiczny. Rozwój dzieci jest bardzo zróżnicowany – pod względem nie tylko tempa, lecz także kolejności pojawienia się poszczególnych jego faz. Dotyczy to zdolności poznawczych, głębokości deficytów społecznych, umiejętności porozumiewania się, a także innych problemów towarzyszących objawom osiowym (Pisula, 2011).

Od dostrzeżenia przez rodziców niepokojących sygnałów w zachowaniu dziecka do diagnozy autyzmu upływa przeciętnie 2 lata (Gray i Tonge, 2001). Trudno na ogół powiedzieć, jakie dokładnie symptomy wywołują pierwszy niepokój. Zazwyczaj obawy nasilają się dopiero wtedy, gdy zaczynają się mnożyć drobne spostrzeżenia, z których żadne samo w sobie nie wydaje się istotne. Badania retrospektywne (wywiady z rodzicami, analizy filmów domowych) ujawniają, że niepokój rodziców o rozwój dziecka często okazuje się uzasadniony, choć potrzebna jest staranna interpretacja tych obaw. Z drugiej zaś strony brak obaw rodziców wcale nie oznacza, że rozwój dziecka przebiega prawidłowo. Przeciętnie bliscy zaczynają zauważać problemy rozwojowe około 19. miesiąca życia dziecka. Niewielka grupa widzi różne nieprawidłowości przed ukończeniem 1. roku życia, a znaczna większość – dopiero w wieku 2 lat (Skórczyńska, 2009). W tym czasie mogą być widoczne nie tylko problemy w funkcjonowaniu społecznym, lecz także wyraźne zwiastuny zaburzeń rozwoju mowy (Pisula, 2000, 2005).

Zgodnie z aktualnym stanem wiedzy najwcześniejszym momentem, w którym możemy rozpoznać autyzm, jest 18. miesiąc życia. Wskazują na to analizy zapisów pochodzących z kontrolnych badań prowadzonych przez pediatrów (różniących się wyraźnie od wyników badań dzieci 12-miesięcznych). Potwierdzają to też wyniki badań prospektywnych prowadzonych w tym obszarze. Ich strategia pozwala na zidentyfikowanie dzieci należących do grupy ryzyka i obserwowanie ich rozwoju od dnia narodzin aż do osiągnięcia przez nie wieku 2 lub 3 lat, kiedy to będzie wiadomo, czy otrzymają rozpoznanie ASD, czy też nie (Yirmiya i Ozonoff, 2007). Badacze pracujący z zagrożonymi populacjami stosują w tym celu różne narzędzia obserwacyjne i przesiewowe, a także metody eksperymentalne (Gamliel i Yirmiya, 2017). Najczęściej narzędzia te są przydatne

do stosowania wśród dzieci objętych podstawową opieką zdrowotną. Mogą być pomocne w wykrywaniu ASD u bardzo małych dzieci, ale nie zawsze pozwalają na różnicowanie tego spektrum od innych zaburzeń rozwojowych. Ponadto nie wszystkie z dostępnych narzędzi diagnostycznych pomagają wyłapać ryzyko autyzmu u dzieci poniżej 18. miesiąca życia (Skórczyńska, 2009).

W celu wczesnego rozpoznawania zaburzonego rozwoju stworzono wiele ustrukturalizowanych wywiadów i arkuszy obserwacyjnych. Do najczęściej wykorzystywanych narzędzi do wczesnego przesiewowego wykrywania ASD u małych dzieci zalicza się m.in. Kwestionariusz Autyzmu w Okresie Poniemowlęcym (Checklist for Autism in Toddlers, CHAT), stworzony przez Barona-Cohena, Allen i Gillberga (1992) dla badanych w wieku od 18. miesiąca życia. Jest to narzędzie pomocne w wykrywaniu osób zagrożonych autyzmem wśród dzieci rozwijających się prawidłowo, co oznacza, że jest przydatne w badaniach przesiewowych pierwszego stopnia. Zawiera pytania dla rodziców i próby o charakterze eksperymentalnym do przeprowadzenia przez badającego, mające uchwycić nieprawidłowości w rozwoju. Za objawy kluczowe dla autyzmu uznano brak zdolności do zabaw imitacyjnych, wspólnie podzielanej uwagi oraz wskazywania protodeklaratywnego. W badaniach Barona-Cohena i wsp. (1996) dzieci z grupy ryzyka, które w wieku 18 miesięcy nie prezentowały dwóch lub więcej z wymienionych powyżej zachowań, w wieku 30 miesięcy spełniały już kryteria autyzmu. Baird i wsp. (2000), prowadząc przez wiele lat badania kontrolne nad wprowadzeniem CHAT do badań przesiewowych ogólnej populacji, stwierdzili jego wysoką użyteczność. Narzędzie okazało się pomocne przy odróżnieniu dzieci z autyzmem nie tylko od tych rozwijających się prawidłowo, lecz także od dzieci z DD.

Robins i wsp. (2001), chcąc zwiększyć czułość diagnostyczną narzędzia, dokonali zmian i zaproponowali jego zmodyfikowaną wersję (Modified Checklist for Autism in Toddlers, M-CHAT), utworzoną dla osób od 24. do 30. miesiąca życia. W jego ramach wykluczyli obserwację prowadzoną przez lekarza, a rozszerzyli liczbę pytań kierowanych do rodziców. Tym samym podnieśli jego użyteczność praktyczną w badaniach przesiewowych prowadzonych wśród dzieci 24-miesięcznych. Kleinman i wsp. (2008) potwierdzili trafność M-CHAT w wykrywaniu ASD w próbach dzieci w wieku 16–30 miesięcy z grupy niskiego i wysokiego ryzyka. W kolejnych etapach badań, aby maksymalnie podnieść czułość narzędzia M-CHAT, opracowano zmodyfikowaną listę kontrolną autyzmu, z funkcją Follow-Up (Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised, with Follow-Up, M-CHAT-R/F™) (Robins *et al.*, 2009). Jest to dwustopniowe narzędzie przesiewowe, które zostało stworzone do oceny ryzyka wystąpienia ASD u dzieci w wieku 16–30 miesięcy – w zakresie ich rozwoju społecznego oraz umiejętności komunikowania się.

Inna przydatna metoda badań przesiewowych drugiego stopnia z odpowiednio ułożonymi próbami klinicznymi

to interaktywne narzędzie skringowe stworzone dla dzieci w wieku 14–36 miesięcy (Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds, STAT) (Stone *et al.*, 2000, 1999). Kryteria diagnostyczne ujęte w jego ramach ściśle wiążą się z późniejszym rozpoznaniem ASD. Są to brak lub ograniczona częstość: reagowania na imię, podążania za wskazywaniem lub spojrzaniem, wskazywania z powodów innych niż prośzenie oraz podejmowania zabawy opartej na udawaniu. Narzędzie to zostało stworzone na podstawie dowodów empirycznych pokazujących, że ASD można zdiagnozować u dzieci w wieku 2 lat, ponieważ prezentują one specyficzne deficyty dotyczące kompetencji społecznych w sferze naśladowania, prośzenia, zabawy funkcjonalnej i kierowania uwagi. Na podstawie klinicznych i naukowych obserwacji wybrane zostały aktywności, które najlepiej różnicowały grupę dzieci z autyzmem od grupy kontrolnej (Rynkiewicz i Kulik, 2013). Badanie przesiewowe drugiego stopnia przy użyciu STAT pozwala na wykrycie ASD wśród dzieci, których rozwój budził już obawy, oraz pomaga w różnicowaniu autyzmu od innych zaburzeń rozwoju (Shea i Mesibov, 2017). Umożliwia wskazanie ryzyka ASD u najmłodszych dzieci – już od 14. miesiąca życia (Stone *et al.*, 2008), co jest niezwykle ważne dla dalszej diagnostyki i podjęcia odpowiednich działań interwencyjnych. Ze względu na złożony i specyficzny obraz przebiegu procesów rozwojowych i ich wzajemnych powiązań w populacji dzieci z ASD wymagane jest, by proces diagnozowania – czy też model wczesnego wykrywania autyzmu – był prowadzony wieloetapowo. Badania kliniczne pokazały, że tylko systematyczna obserwacja dziecka, przy zastosowaniu odpowiednich narzędzi diagnostycznych (a nawet wielokrotnym ich użyciu w odpowiednim czasie), daje podstawę do stawiania ostatecznej diagnozy (Skórczyńska, 2009). Wczesne rozpoznawanie umożliwia wcześniejsze rozpoczęcie terapii, co ma znaczenie dla rokowania. Badania wskazują, że wcześnie podjęte interwencje terapeutyczne mają pozytywny wpływ na rozwój dziecka, szczególnie na rozwój mowy, rozwój poznawczy oraz gotowość do nawiązywania kontaktów społecznych. Wiąże się to z dużą plastycznością mózgu we wczesnym okresie życia. Interwencje te dają perspektywę zmniejszenia trudności w rozwoju i zachowaniu dziecka oraz zapobiegania zaburzeniom, które mogą się pojawić jako tzw. zaburzenia wtórne. Przyjmuje się, że efektywna wczesna interwencja terapeutyczna to ta podjęta przed 36. miesiącem życia dziecka (Ball, 2016; Jagielska, 2009). Rozpoznanie wczesnych markerów ryzyka u małych dzieci z ASD ma kluczowe znaczenie dla terminowej diagnozy i interwencji.

Konflikt interesów

Autorka nie zgłasza żadnych finansowych ani osobistych powiązań z innymi osobami lub organizacjami, które mogłyby negatywnie wpłynąć na treść publikacji.

Piśmiennictwo

- Adrien JL, Lenoir P, Martineau J et al.: Blind ratings of early symptoms of autism based upon family home movies. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1993; 32: 617–626.
- Allison C, Baron-Cohen S, Wheelwright S et al.: The Q-CHAT (Quantitative Checklist for Autism in Toddlers): a normally distributed quantitative measure of autistic traits at 18–24 months of age: preliminary report. *J Autism Dev Disord* 2008; 38: 1414–1425.
- American Psychiatric Association: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. Fifth edition. DSM-5. American Psychiatric Association, Washington, DC 2013.
- Baird G, Charman T, Baron-Cohen S: A screening instrument for autism at 18 months of age: a 6-year follow-up study. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2000; 39: 694–702.
- Ball J: Autyzm a wczesna interwencja. Rzeczowe pytania, życiowe odpowiedzi. Wydawnictwo Harmonia Universalis, Gdańsk 2016.
- Baranek GT: Autism during infancy: a retrospective video analysis of sensory-motor and social behaviors at 9–12 months of age. *J Autism Dev Disord* 1999; 29: 213–224.
- Baron-Cohen S: Mindblindness: An Essay on Autism and Theory of Mind. The MIT Press, Cambridge, MA, London 1995.
- Baron-Cohen S, Allen J, Gillberg C: Can autism be detected at 18 months? The needle, the haystack, and the CHAT. *Br J Psychiatry* 1992; 161: 839–843.
- Baron-Cohen S, Cox A, Baird G et al.: Psychological markers in the detection of autism in infancy in a large population. *Br J Psychiatry* 1996; 168: 158–163.
- Błęszyński JJ: Autyzm a niepełnosprawność intelektualna i opóźnienie w rozwoju. Skala Oceny Zachowań Autystycznych. Wydawnictwo Harmonia Universalis, Gdańsk 2011.
- Błęszyński JJ: Czy echolalia w autyzmie jest problemem komunikacyjnym? In: Winczura B (ed.): Autyzm. Na granicy zrozumienia. Oficyna Wydawnicza „Impuls”, Kraków 2009: 101–108.
- Charman T, Swettenham J, Baron-Cohen S et al.: Infants with autism: an investigation of empathy, pretend play, joint attention, and imitation. *Dev Psychol* 1997; 33: 781–789.
- Chiang CH, Soong WT, Lin TL et al.: Nonverbal communication skills in young children with autism. *J Autism Dev Disord* 2008; 38: 1898–1906.
- Clifford SM, Dissanayake C: The early development of joint attention in infants with autistic disorder using home video observations and parental interview. *J Autism Dev Disord* 2008; 38: 791–805.
- Coonrod EE, Stone WL: Early concerns of parents of children with autistic and nonautistic disorders. *Infants Young Child* 2004; 17: 258–268.
- Cotugno AJ: Terapia grupowa dla dzieci z zaburzeniami ze spectrum autyzmu. Rozwijanie kompetencji i umiejętności społecznych. Wydawnictwo Fraszka Edukacyjna, Warszawa 2011.
- Filipek PA, Accardo PJ, Baranek GT et al.: The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 1999; 29: 439–484.
- Frith U: Autyzm. Wyjaśnienie tajemnicy. Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne, Gdańsk 2008.
- Gamliel I, Yirmiya N: Diagnoza zachowań społecznych w zaburzeniach ze spectrum autyzmu. In: Goldstein S, Naglieri JA, Ozonoff S (eds.): Diagnoza zaburzeń ze spectrum autyzmu. Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego, Kraków 2017: 180–216.
- Gray KM, Tonge BJ: Are there early features of autism in infants and preschool children? *J Paediatr Child Health* 2001; 37: 221–226.
- Greenspan SI, Wieder S: Dotrzeć do dziecka z autyzmem. Jak pomóc dzieciom nawiązywać relacje, komunikować się i myśleć. Metoda Floortime. Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego, Kraków 2014.
- Jagielska G: Objawy autyzmu dziecięcego. In: Komender J, Jagielska G, Bryńska A (eds.): Autyzm i zespół Aspergera. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2009: 33–50.
- Jaklewicz H: Autyzm dziecięcy. In: Popielarska A, Popielarska M (eds.): Psychiatria wieku rozwojowego. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2000: 116–128.
- Johnson CH, Myers SM; American Academy of Pediatrics Council on Children With Disabilities: Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2007; 120: 1183–1215.
- Kleinman JM, Robins DL, Ventola PE et al.: The modified checklist for autism in toddlers: a follow-up study investigating the early detection of autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2008; 38: 827–839.
- Kliś M: Deficyt kontaktów wzrokowych w interakcjach społecznych dzieci autystycznych. In: Dykcik W (ed.): Autyzm: kontrowersje i wyzwania. Wydawnictwo Eruditus s.c., Poznań 1994: 69–79.
- Korendo M, Sedivy K: Wczesne objawy autyzmu. In: Skibska J (ed.): Diagnoza interdyscyplinarna. Wybrane problemy. Oficyna Wydawnicza „Impuls”, Kraków 2017: 231–239.
- Kozielec BJ, Jagielska G: Całościowe zaburzenia rozwoju. In: Wolańczyk T, Komender J (eds.): Zaburzenia emocjonalne i behawioralne u dzieci. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2005: 68–86.
- Lai MC, Lombardo MV, Chakrabarti B et al.: Subgrouping the autism “spectrum”: reflections on DSM-5. *PLoS Biol* 2013; 11: e1001544.
- Lösche G: Sensorimotor and action development in autistic children from infancy to early childhood. *J Child Psychol Psychiatry* 1990; 31: 749–761.
- Maestro S, Muratori F, Cesari A et al.: A view to regressive autism through home movies. Is early development really normal? *Acta Psychiatr Scand* 2006; 113: 68–72.
- Markiewicz K: Charakterystyka zmian w rozwoju umysłowym dzieci autystycznych. Wydawnictwo Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej, Lublin 2007.
- Morrison J: DSM-5 bez tajemnic. Praktyczny przewodnik dla klinicystów. Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego, Kraków 2016.
- Osterling J, Dawson G: Early recognition of children with autism: a study of first birthday home videotapes. *J Autism Dev Disord* 1994; 24: 247–257.
- Osterling JA, Dawson G, Munson JA: Early recognition of 1-year-old infants with autism spectrum disorder versus mental retardation. *Dev Psychopathol* 2002; 14: 239–251.
- Pisula E: Autyzm. Od badań mózgu do praktyki psychologicznej. Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne, Sopot 2012.
- Pisula E: Autyzm. Przyczyny, symptomy, terapia. Wydawnictwo Harmonia, Gdańsk 2010.
- Pisula E: Autyzm u dzieci. Diagnoza, klasyfikacja, etiologia. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2000.
- Pisula E: Małe dziecko z autyzmem. Diagnoza i terapia. Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne, Gdańsk 2005.
- Pisula E: Wspomaganie osób z zaburzeniami należącymi do autystycznego spektrum w perspektywie psychopatologii rozwojowej. In: Trempała J (ed.): Psychologia rozwoju człowieka. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2011: 446–454.
- Randall P, Parker J: Autyzm. Jak pomóc rodzinie. Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne, Sopot 2010.
- Robins DL, Fein D, Barton M: The Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised, with Follow-Up (M-CHAT-R/F). Self-published, 2009.
- Robins DL, Fein D, Barton ML et al.: The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord* 2001; 31: 131–144.
- Rogers SJ, Dawson G, Vismara LA: Metoda wczesnego startu dla dziecka z autyzmem (ESDM) Jak wykorzystywać codzienne aktywności, aby pomóc dzieciom tworzyć więzi, komunikować się i uczyć. Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego, Kraków 2014.
- Rynkiewicz A, Kulik M: Wystandaryzowane, interaktywne narzędzia do diagnozy zaburzeń ze spectrum autyzmu a nowe kryteria diagnostyczne DSM-5. *Psychiatria* 2013; 10: 41–48.
- Senator D: Przejawy autyzmu w pierwszym roku życia. *Pediatr Pol* 2006; 81 (2): 126–133.
- Senju A, Johnson MH: Atypical eye contact in autism: models, mechanisms and development. *Neurosci Biobehav Rev* 2009; 33: 1204–1214.

- Shea V, Mesibov GB: Kwestie związane z wiekiem w diagnozie zaburzeń ze spektrum autyzmu. In: Goldstein S, Naglieri JA, Ozonoff S (eds.): *Diagnoza zaburzeń ze spektrum autyzmu*. Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego, Kraków 2017: 156–179.
- Sigman M, Dijamco A, Gratier M et al.: Early detection of core deficits in autism. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2004; 10: 221–233.
- Skórczyńska M: Autyzm a opóźnienie rozwoju. In: Winczura B (ed.): *Dzieci z zaburzeniami łączonymi. Trudne ścieżki rozwoju*. Oficyna Wydawnicza „Impuls”, Kraków 2012: 13–32.
- Skórczyńska M: Wczesne diagnozowanie autyzmu – perspektywy i dylematy. In: Winczura B (ed.): *Autyzm. Na granicy zrozumienia*. Oficyna Wydawnicza „Impuls”, Kraków 2009: 35–63.
- Steiner AM, Goldsmith TR, Snow AV et al.: Practitioner’s guide to assessment of autism spectrum disorders in infants and toddlers. *J Autism Dev Disord* 2012; 42: 1183–1196.
- Stone WL, Coonrod EE, Ousley OY: Brief report: Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds (STAT): development and preliminary data. *J Autism Dev Disord* 2000; 30: 607–612.
- Stone WL, Lee EB, Ashford L et al.: Can autism be diagnosed accurately in children under 3 years? *J Child Psychol Psychiatry* 1999; 40: 219–226.
- Stone WL, McMahon CR, Henderson LM: Use of the Screening Tool for Autism in Two-Year-Olds (STAT) for children under 24 months: an exploratory study. *Autism* 2008; 12: 557–573.
- Volkmar F, Chawarska K, Klin A: Autism in infancy and early childhood. *Annu Rev Psychol* 2005; 56: 315–336.
- Volkmar FR, Lord C, Bailey A et al.: Autism and pervasive developmental disorders. *J Child Psychol Psychiatry* 2004; 45: 135–170.
- Werner E, Dawson G, Munson J et al.: Variation in early developmental course in autism and its relation with behavioral outcome at 3–4 years of age. *J Autism Dev Disord* 2005; 35: 337–350.
- Wetherby AM, Woods J, Allen L et al.: Early indicators of autism spectrum disorders in the second year of life. *J Autism Dev Disord* 2004; 34: 473–493.
- Winczura B: Autyzm, autyzm atypowy a schizofrenia wczesnodziecięca. In: Winczura B (ed.): *Dzieci z zaburzeniami łączonymi. Trudne ścieżki rozwoju*. Oficyna Wydawnicza „Impuls”, Kraków 2012: 63–117.
- Wing L: Związek między zespołem Aspergera i autyzmem Kanner’a. In: Frith U (ed.): *Autyzm i zespół Aspergera*. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2005: 115–149.
- Wolski A: Diagnoza autyzmu u małego dziecka – implikacje do pracy w rodzinie. *Rewalidacja. Czasopismo dla nauczycieli i terapeutów* 2010; 2 (28): 24–44.
- Yirmiya N, Ozonoff S: The very early autism phenotype. *J Autism Dev Disord* 2007; 37: 1–11.