Infantylny autyzm

prof. MUDr. Ivo Paclt, CSc.

Infantilny autyzm

- Podstawowy symptom: niezdolność do ukazywania przyjacielskiej mimiki, unikanie kontaktu wzrokowego, zaburzenia komunikacji społecznej, dziwne zachowanie (powtarzalne objawy), autystyczne oderwanie od rzeczywistości, początek po 2 -3 roku życia, zaburzenia mowy, dyskusji
- Występowanie: 0,5% populacji w tym tzw. autystyczne spektrum (inne dane 6-7 na 1000 dzieci – Fombonne 2009).
- Choroby współistniejące: zaburzenia koncentracji, opóźnienie umysłowe, zaburzenia kompulsywno-obsesyjne, epilepsja, agresja
- Terapia: objawowa, atypowe leki przeciw psychopatyczne
- Df dg :alifatyczne zaburzenia, schizoidalna osobowość, schizofrenia wieku dziecięcego, umysłowe opóźnienie, zaburzenia kompulsywno-obsesyjne

Niekorzystna prognoza(bardzo często niedorozwój umysłowy)

ICD 10

- Muszą być obecne zaburzenia jakościowe interakcji społecznej, która przejawia się w co najmniej dwóch z następujących obszarów:

1) Trudności w utrzymaniu kontaktu wzrokowego, emocjonalnej mimiki, gesty i postawy adekwatne w odniesieniu do interakcji społecznych
2) Trudności występujące w relacjach z rówieśnikami w dzieleniu z nimi zainteresowań, działań i emocji.
3) Utrata społeczno-emocjonalnej wzajemności, czyli odpowiedzi na emocje innych ludzi, modulacji zachowania w zależności od kontekstu społecznego, lub tylko marginalne objawy takich zdolności
4) Brak spontanicznego wyszukiwania rozrywki, oraz zainteresowań wspólnie z innymi

- Bez tych danych, pozytywnych, nie jest możliwe zdiagnozować autyzm.

ICD 10 ciąg dalszy

Ilościowe zaburzenia komunikacyjne w których występuje co najmniej jeden z następujących obszarów

1. Opóźnienie lub spowolnienie mowy, które nie jest zastępowane przez odpowiednie gesty lub innymi środkami komunikacji niewerbalnej
2. Trudność w stosunku do inicjowania lub podtrzymywania konwersacji na odpowiednim poziomie dostosowanym intelektualnie
3. Stereotypowe i powtarzające się użycie języka lub idiosynkratycznego użycia słów lub fraz
4. Utrata zdolności do spontanicznej zabawy, gdzie trzeba udawać kogoś, coś, brakuje wspólnej odtwórczej gry gdzie się coś imituje

V DSM5 Rozwój mowy jako wskaźnik dg został usunięty

ICD 10 ciąg dalszy

Restrykcyjne, powtarzające się gry i zachowania, zainteresowania działania, które występują w jednym miejscu:

1) Stałe zajmowanie się stereotypowym wzorcem zainteresowań, które jest nieprawidłowe pod względem treści lub skupienie się na powtarzających się czynnościach
2) Kompulsywne powtarzanie dysfunkcyjnych rytuałów
3) Stereotypowe i powtarzające zachowania, które obejmują machanie palcami lub toczenie części ciała
4) Ciągłe zajmowanie się częścią przedmiotu lub bezużytecznymi elementami lub zabawa z niektórymi materiałami, preferując niektóre ich właściwości, na przykład zapach, badanie powierzchni, powtarzające się dźwięki lub wibracje, które powstają

Nieprawidłowości neuroatomickie

- Zmiany pobudzenia autonomicznego i funkcji, w tym jąder ruchowych rdzenia przedłużonego, śródmózgowia i mostu: zmiany w cechach funkcjonalnych mięśni twarzy
- Zmiany w mózgu (włókna Purkinjego) - zdolności motoryczne, poznawcze, deficyty społeczne
- Płat skroniowy, hipokamp, ciało migdałowate - rozszerzenie ciała migdałowatego w pierwszych latach życia
- Korowe regiony - płaty czołowe są wydłużone (istota szara, jest często przedstawiane jako przedłużenie istoty białej)
- Patologia komórek piramidalnych w piątej warstwie, zwłaszcza w płacie skroniowym
- Neurony lustrzane są uważane za bardzo ważne dla etiopatogenezy autyzmu w ciemieniowej części i dolnego płata czołowego (funkcji mowy, myśli, imitacji i powtarzania)

Neurobiologia autyzmu i neurologiczne aspekty choroby I.

- 75% dzieci z autyzmem wykazuje nieprawidłowości w większe zaburzenia neurologiczne, 15% z dzieci wykazuje nieprawidłowe napięcie mięśniowe
- **W zapisie EEG te zaburzenia są powszechne**, te zaburzenia przejawiają się u połowy dzieci

Longitudinalne obserwowanie psychotropowego leczenia młodzieży i dorosłych u których zdiagnozowano spektrum autyzmu

- **Autorzy badali 406 pacjentów wśród młodzieży i dorosłych z rozpoznaniem ADS przez 4 lata i zajmowali się chorobami współistniejącymi i przebiegiem terapii lekowej.**
- **Choroby towarzyszące występowały u 172 pacjentów. Niedorozwój umysłowy wystąpił u 287 pacjentów, zaburzenia lękowe u 62 pacjentów, u 44 pacjentów ADHD, depresja u 39 chorych, OCD u 60 pacjentów, zaburzenia zachowania u 3 pacjentów, schizofrenia u 1 pacjenta, padaczka u 58 pacjentów, genetycznie uwarunkowane choroby - kruchy chromosom X, zespół Downa u 5 chorych.**
- **Farmakoterapia - leki psychotropowe otrzymało 37% pacjentów, że leki przeciw psychotyczne 24% pacjentów, atypowe neuroleptyki 20% pacjentów, klasyczne neuroleptyki 6%, antydepresanty 33% SSRI 24%, inne leki przeciwdepresyjne 9%, przeciwlękowe 10%,używki 12% i przeciwdrgawkowe 19%**
- **Podczas śledzenia badań był istotny statystycznie wzrost leków psychotropowych (4 lata obserwacji).**

Esbensen et al 2009

Terapie

- Choroby towarzyszące: większość farmakoterapii

ADHD, agresja, stereotypy, niepokój

TABLE.

Results of Randomized Controlled Trials of Select Agents in the Treatment of Autistic Spectrum Disorders

Intervention (and number of studies)	Core Symptoms			Comorbid Symptoms		
	Social impairment/ withdrawal	Language/ communication impairment	Restricted, repetitive behaviors/ stereotypies	Irritability/ Aggression	Hyperactivity/ Inattention	Anxiety
Risperidone (6)	Ineffective	Ineffective	Equivocal	Effective	Effective	Equivocal
Aripiprazole (2)	Ineffective	Effective*	Effective	Effective	Effective	
Methylphenidate (3)	Ineffective	Ineffective	Ineffective	Ineffective	Effective	
Atomoxetine (1)	Effective*	Ineffective	Ineffective	Ineffective	Effective	
Valproate (3)			Equivocal	Ineffective		
SSRIs (4)	Ineffective	Ineffective	Ineffective	Ineffective	Ineffective	

*Decreases in symptom ratings in one or more randomized controlled trials, likely due to decreases in comorbid symptoms that interfere with social or language functioning. Source: Munshi K, et al.