

**Univerzita Karlova v Praze**

**Filozofická fakulta**

Katedra psychologie



**Bakalářská práce**

Katarína Tomašovičová

**Možné příčiny nárastu autizmu**

Possible causes of the increase in autism

Praha, 2015

Vedoucí práce: PhDr. Markéta Niederlová, Ph.D.

## **Pod'akovanie**

Moje pod'akovanie patrí PhDr. Markéte Niederlovej, Ph.D. a Mgr. Veronike Šporclovej za odborné vedenie, trpezlivosť a ochotu, ktoré mi pri spracovávaní mojej práce venovali.

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně, že jsem řádně citovala všechny použité prameny a literaturu a že práce nebyla využita v rámci jiného vysokoškolského studia či k získání jiného nebo stejného titulu.

V Praze, dne 29. července 2015

.....

Katarína Tomašovičová

**Abstrakt:**

Táto práca je zameraná na priblíženie možných príčin nárastu autizmu. Literárne prehľadová časť práce obsahuje vymedzenie autizmu, popis historického vývoja ponímania autizmu, vývoj diagnostických kritérií a ich možný vplyv na prevalenciu autizmu. Popísané sú aj rozdiely vo svetových klasifikačných systémoch MKCH a DSM. Následne je priblížená náročnosť samotnej diagnostiky PAS. V ďalšej časti práce sú predstavené názory na etiológiu autizmu, ktoré sú podľa pôsobiacich faktorov rozdelené na etiológiu na psychologickom základe, etiológiu založenú na genotype a environmentálnu etiológiu. Pre prehľadnosť je posledná kapitola teoretickej časti práce venovaná zhrnutiu možných príčin nárastu autizmu. Súčasťou práce je tiež návrh výskumného projektu, ktorý je zameraný na vyšší vek rodičov ako rizikový faktor autizmu.

**Kľúčové slová:**

autizmus, poruchy autistického spektra, prevalencia, diagnostické kritériá

**Abstract:**

This paper focuses on depicting potential causes of the increase in autism. The theoretical part includes a definition of autism, a historical development in the understanding of autism, a development of diagnostic criteria and their potential effect on autism prevalence. The differences between the global classification systems ICD and DSM are also described. Later, the difficulty of ASD diagnosis alone is discussed. The next section presents views on the etiology of autism which are divided into etiology on psychological basis, etiology based on genotype, and environmental etiology, according to operating factors. The last chapter of the theoretical part is for clarity devoted to the summary of the possible causes of the increase in autism. A research proposal which deals with advanced parental age as a risk factor of autism is also a part of the paper.

**Keywords:**

autism, Autism Spectrum Disorders, prevalence, diagnostic criteria

## **Zoznam použitých skratiek**

ADHD	Porucha pozornosti s hyperaktivitou
AS	Aspergerov syndróm
APA	American Psychiatric Association
ASD	Autism Spectrum Disorders (Poruchy autistického spektra)
DSM	The Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders
ICD	The International Classification of Diseases (MKCH)
IQ	Intelligenčný kvocient
MKCH	Medzinárodná klasifikácia chorôb
MR	Mentálna retardácia
PDD	Pervasive Developmental Disorders (PVP)
PDD-NOS	Pervazívna vývinová porucha inak nešpecifikovaná
PVP	Pervazívne vývojové poruchy/prenikavé vývinové poruchy
SZO	Svetová zdravotnícka organizácia
WHO	World Health Organization (SZO)

## Obsah

Úvod.....	9
1 Vymedzenie autizmu.....	10
2 Zmeny v klasifikácii.....	13
2.1 Historický vývoj.....	13
2.1.1 Prelomové práce.....	13
2.1.2 Autizmus a schizofrénia.....	15
2.1.3 Autizmus a psychoanalýza.....	16
2.2 Vývoj diagnostických kritérií.....	17
2.2.1 Kategória detských psychóz.....	17
2.2.2 Pervazívne vývojové poruchy.....	18
2.2.3 Poruchy autistického spektra.....	19
2.2.4 Súčasné pojetie.....	19
2.3 Prevalencia .....	20
2.3.1 Prevalencia a incidencia.....	20
2.3.2 Prevalencia porúch autistického spektra.....	21
2.4 Vplyv diagnostických kritérií na prevalenciu.....	24
3 Diagnostika.....	26
4 Etiológia porúch autistického spektra.....	29
4.1 Etiológia na psychologickom základe.....	29
4.2 Etiológia založená na genotype.....	30
4.3 Environmentálna etiológia.....	32

4.3.1 Vakcinácie.....	32
4.3.2 Imunitné poruchy.....	33
4.3.3 Xenobiotika.....	33
4.3.4 Perinatálne a prenatalne faktory.....	34
4.3.5 Vek rodičov.....	35
5 Zhrnutie možných príčin nárastu autizmu.....	37
6 Návrh výskumu.....	39
6.1 Výskumný súbor.....	40
6.2 Rozbor premenných.....	41
6.3 Výskumné metódy.....	42
6.4 Predvýskum.....	44
6.5 Zber a spracovanie dát.....	44
6.6 Diskusia.....	45
7 Záver.....	47
Použitá literatúra.....	48



## Úvod

K problematike autizmu a výberu tejto bakalárskej práce ma viaže osobný záujem podnietený najmä skúsenosťami s asistenciou v rodinách s deťmi s poruchou autistického spektra. Obrovský nárast výskumov a publikácií na tému autizmu za posledných päťdesiat rokov rozšíril povedomie o poruchách tohto typu u odborníkov, ako aj u širokej verejnosti. Na odborníkov je tak kladený nátlak spojený so stále nezistenou etiológiou či nezhode na jednotnej, oficiálne uznávanej terapii. Za žiaduce sa považuje aj objasnenie nárastu diagnóz porúch autistického spektra, ktorý bol zaznamenaný v mnohých vyspelých zemiach.

Hlavným cieľom mojej bakalárskej práce je na základe dostupných zdrojov a výskumov predstaviť možné príčiny nárastu autizmu. Budem sa snažiť zmapovať názory odborníkov na to, či sa jedná o faktické zvýšenie výskytu autizmu alebo je možné tento nárast vysvetliť iným spôsobom, ako napríklad rozšírením hraníc diagnostických kritérií či zlepšením schopností odborníkov rozoznávať a diagnostikovať poruchy autistického spektra. Neodmysliteľnú súčasť práce tvorí aj prehľad historického vývoja ponímania autizmu a s tým súvisiace zmeny v jeho klasifikácii a diagnostike, ktoré sú najčastejšie považované za možnú príčinu zvýšeného výskytu autizmu. Tieto zmeny často reflektujú výskumné zistenia najmä z epidemiologických štúdií, ktoré celosvetovo zaznamenávajú stúpajúci trend autizmu. Svoju úlohu zohráva aj náročnosť samotnej diagnostiky porúch autistického spektra v dôsledku rôznorodosti symptomatiky, ktorej sa budem venovať v kapitole 3. V ďalšej časti práce budú popísané názory na etiológiu autizmu, z ktorých budú priblížené predovšetkým tie, ktoré sú odbornou verejnosťou spojované s nárastom autizmu najčastejšie. Kapitola 5 predstavuje prehľadné zhrnutie možných príčin objasňujúcich (aj keď stále len do určitej miery) príčiny vyššieho výskytu porúch autistického spektra. Súčasťou práce je aj návrh výskumného projektu, ktorý sa bude zaoberať vyšším vekom rodičov, v súčasnosti považovaným za jeden z rizikových faktorov autizmu.

## 1 Vymedzenie autizmu

Na začiatku je potrebné rozlíšiť význam pojmu „autizmus“ od diagnostického súboru, ktorý sa nazýva poruchy autistického spektra (PAS), anglicky *Autism Spectrum Disorders* (ASD). Pojem „autizmus“ by mal zostať vyhradený pre označenie vrodeného syndrómu, prvý krát popísaného americkým psychiatrom Leom Kannerom ako včasný detský autizmus (*Early Infantile Autism*) (Thorová, 2006). Detský autizmus je pravdepodobne najznámejšou poruchou zo súboru PAS. Z praktických dôvodov sa však dodnes používa a kratší pojem „autizmus.“ V tejto práci budem pojem „autizmus“ používať vo význame PAS, pokiaľ to nebude inak špecifikované.

Podľa diagnostických kritérií Medzinárodnej klasifikácie chorôb MKCH-10 svetovej zdravotníckej organizácie WHO sa v prípade PAS jedná o prenikavé vývinové poruchy (PVP) pod číslom F84. Pervazívne (penikavé) poruchy závažným a komplexným spôsobom poškodzujú psychický vývoj takto postihnutých detí (Vágnerová, 2002) a prejavia sa vždy v prvých rokoch života; typické vekové rozmedzie však závisí na konkrétnom type poruchy (Thorová, 2006). Stanovenie diagnózy podľa amerického diagnostického manuálu sa riadi jeho súčasnou piatou revíziou, DSM-V, aj keď v Európe sa diagnostika stále riadi Medzinárodnou klasifikáciou chorôb MKCH-10.

K stanoveniu diagnózy je potrebných niekoľko symptómov v jednotlivých oblastiach triády, ktorú vytvorila v sedemdesiatych rokoch britská psychiatrička Lorna Wingová. V tejto „triáde poškodenia“ (*Triad of Impairments*), ako ju nazvala, vymedzila problémové oblasti kľúčové pre diagnózu: sociálnu interakciu, komunikáciu a predstavivosť (Thorová, 2006). Poškodenie v jednej alebo viacerých oblastiach zo zmienenej triády samo nezaručuje diagnózu PAS; zväžiť treba aj to, či boli tieto rysy prítomné pred tým, ako dieťa dovŕšilo tri roky (Wall, 2010).

Poruchy autistického spektra (s výnimkou Rettovho syndrómu, ktorý je možno potvrdiť genetickým vyšetrením) sa diagnostikujú na základe správania dieťaťa a diagnostikuje ich psychológ alebo psychiater, keďže je potrebná znalosť psychopatológie a vývojovej psychológie (Thorová, 2008). Jedná sa o behaviorálne-kognitívne vyšetrenie na základe medzinárodne overených testov, ako je napr. ADOS (*Autism Diagnostic Observation*

*Schedule*), SQC (*Social Communication Questionnaire*) alebo CARS (*Childhood Autism Rating Scale*). ADOS je spolu s pološtrukturovaným rozhovorom s rodičmi ADI-R (*Autism Diagnostic Interview-Revised*) považovaný za zlatý štandard pri diagnostike porúch autistického spektra. Za zmienku stojí aj česká screeningová metóda DACH – *Dětské autistické chování*, ktorej autorkou je Kateřina Thorová.

Podľa MKCH-10 sú do kategórie pervazívnych vývinových porúch zaradené tieto poruchy:

**Detský autizmus** (F 84.0) tvorí jadro porúch autistického spektra, najmä z historického hľadiska, hoci odhadom len jedna tretina, maximálne jedna polovica detí s diagnostikovaným detským autizmom by na základe kritérií v MKCH-10 spĺňovala pôvodné kritéria Lea Kanneru.

**Atypický autizmus** (F 84.1) Americký diagnostický systém termín „atypický autizmus“ v zmysle samostatnej kategórie nemá, požíva termín „pervazívna vývinová porucha inak nešpecifikovaná“ (*Pervasive Developmental Disorder Not Otherwise Specified, PDD-NOS*).<sup>1</sup>

**Rettov syndróm** (F 84.2) sa od roku 2001 diagnostikuje pomocou laboratórneho vyšetrenia aj v Českej republike. Príčina Rettovho syndrómu je známa - jedná sa o mutáciu génu (MECP2) (Xq28) objaveného v roku 1996 na ramienku chromozómu X.<sup>2</sup>

**Iná detská dezintegračná porucha** (F 84.3) je porucha, u ktorej dôjde k výraznému regresu a nástupu mentálnej retardácie a autistického správania až po určitom období (min. 2 rokoch) (Thorová, 2006, 2008).

**Hyperaktívna porucha spojená s mentálnou retardáciou a stereotypnými pohybmi** (F84.4) je porucha, ktorá nesplňuje kritéria pre autizmus, detskú dezintegračnú poruchu či hyperkinetickú poruchu (SZO, 1996).

**Aspergerov syndróm** (F 85.5) je značne zjednodušene považovaný za miernejšiu formu autizmu.

**Iné prenikavé vývinové poruchy** (F84.8) je diagnóza, ktorej kritéria nie sú presne definované a ktorá sa v Európe často nevyužíva. Je možné ju použiť v ranom predškolskom

---

<sup>1</sup> V americkom diagnostickom systéme DSM-V došlo k nahradeniu pojmu „pervazívne vývinové poruchy“ pojmom „poruchy autistického spektra“, ktorý zahŕňa Autistickú poruchu, Pervazívnu vývinovú poruchu inak nešpecifikovanú, Aspergerov syndróm a Detskú dezintegračnú poruchu .

<sup>2</sup> V americkom diagnostickom systéme DSM-IV bol Rettov syndróm zaradený pod „pervazívne vývinové poruchy“, v piatej revízii DSM sa už Rettov syndróm pod „poruchami autistického spektra“ nenachádza.

veku pričom je nutné dieťa naďalej sledovať a poruchu špecifikovať v staršom veku (Thorová, 2006).

Je zrejmé, že dnešná diagnostika PAS sa líši nie len podľa súčasne platných revízií manuálov, DSM-V alebo MKCH-10, ale líši sa aj od predchádzajúcich revízií či od prvotných kritérií Lea Kanner. Tieto zmeny v diagnostických kritériách sa často spájajú s nárastom autizmu, ktorý zistili mnohé epidemiologické štúdie. Jeden z najrozšírenejších názorov medzi odborníkmi je ten, že zvýšený počet autistických diagnóz neznamená aj reálne zvýšenie výskytu autizmu, ale súvisí práve so zmenami v klasifikácii a zlepšením diagnostiky. Preto sa v nasledujúcej časti zameriam na historický vývoj a zmeny prístupov k predovšetkým diagnostike autizmu.

## 2 Zmeny v klasifikácii

Súčasťou tejto kapitoly bude náčrt historického vývoja poznatkov a prístupov k autizmu až po súčasnosť. Kapitola je rozdelená na historický vývoj názorov na autizmus, ktorý bol z dnešného hľadiska často nesprávny (napr. zaradenie detského autizmu do kategórie schizofrenných porúch) a na vývoj diagnostických kritérií oboch uznávaných diagnostických manuálov, MKCH i DSM. Ďalšiu časť kapitoly tvorí prepojenie popísaných poznatkov so zistenou prevalenciou autizmu.

### 2.1 Historický vývoj

Hoci sa autizmus ako samostatná porucha dostal do povedomia až v roku 1943 prácou Lea Kanner, ľudia s autizmom žili už oveľa skôr. Keďže ich zvláštne chovanie budilo pozornosť, popis ich prejavov mohol byť zachytený v rôznych knihách a článkoch. Deti dnes považované za autistické mohli byť v stredoveku označované ako posadnuté diablom či uhrnuté (Thorová, 2006). Niektorí odborníci sa domnievajú, že aj mnohé z nájdených tzv. vlčích detí (najznámejší je pravdepodobne Viktor, chlapec z Aveyronu) boli pôvodne autistické, nie len ťažko deprivované (Wing, 1996). Ďalšie známe prípady spojované s autizmom sú napríklad dievčatá Amala a Kamala nájdené v roku 1929 v Indii či príbeh Kašpara Hausera (Thorová, 2006).

Za prvú prácu týkajúcu sa pervazívnych vývojových porúch je dodnes považovaná práca rakúskeho pedagóga Theodora Hellera z roku 1908, v ktorej popísal u detí zvláštny stav a nazval ho *dementia infantilis*. Táto porucha sa dnes nazýva dezintegračná porucha a je súčasťou platnej 10. revízie MKCH (Hrdlička & Komárek, 2014).

V nasledujúcej časti popíšem najdôležitejšie práce, ktoré viedli nie len k nárastu záujmu o túto novú problematiku, ale postupom času aj k zmene chápania autizmu. Boli to práve tieto práce, ktoré často ovplyvnili zmeny v diagnostických manuáloch, takže sa miestami zmienim aj o nich, i keď vývoju diagnostických kritérií pre manuály bude venovaná samostatná subkapitola.

### 2.1.1 Prelomové práce

Za vôbec najznámejšiu a prelomovú prácu v oblasti PVP a samotného autizmu je považovaný článok amerického psychiatra rakúskeho pôvodu **Lea Kanner** *Autistické poruchy afektívneho kontaktu* z roku 1943 (Kanner, 1943), ktorý vyšiel v časopise *Nervous Child*. Prvotné pojmánie autizmu vychádzalo teda z prípadových štúdií, v tomto prípade jedenástich detí, a jednalo sa o prácu deskriptívnu, ateoretickú. Medzi charakteristiky patrilo deficit schopnosti vytvárať vzťahy s ľuďmi, narušená reč, abnormálna odpoveď na niektoré bežné podnety z okolia a obsedantná túžba po nemennosti, zatiaľ čo mechanická pamäť bola dobre zachovaná (Hrdlička & Komárek, 2014). Práve normálny fyzický vzhľad a dobrá mechanická pamäť viedli Kanneru k názoru, že deti sa narodili s dobrým kognitívnym potenciálom. Väčšina detí v pôvodnom Kannerovom pojatí mala priemerné alebo nadpriemerní IQ, zatiaľ čo v psychomotorických testoch dosahovali slabé výsledky (Thorová, 2006).

O rok neskôr, teda v roku 1944, publikoval viedenský pediater **Hans Asperger** nezávisle na Kannerovi článok „Autistische Psychopathen im Kindersalter“ (*Autističtí psychopati v detsťvi*) (Asperger, 1944), v ktorom popísal podobné prejavy správania u štyroch chlapcov. U detí si všimol predovšetkým špecifickú patológiu sociálnej interakcie, reči a myslenia. Popísal problémy v sociálnom chovaní, zvláštnosti v komunikácii pri bohato rozvinutej reči, vysokú mieru intelektu, motorickú neobratnosť a obmedzené záujmy. Syndróm považoval za poruchu osobnosti (Thorová, 2006). Podľa Hrdličku a Komárka (2014, s. 12) Asperger „z dnešného hľadiska moderne navrhol genetickú etiológiu poruchy, aj keď nemal k dispozícii žiadne empirické dáta, ktoré by jeho hypotézu podporovali.“

Za zmienku stojí skutočnosť, že obaja autori publikovali svoje práce približne v rovnakom čase bez toho, aby o sebe navzájom vedeli, čo je pochopiteľné kvôli nefungujúcej komunikácii medzi odborníkmi v období druhej svetovej vojny. Čo je však zaujímavejšie, obaja pre popis správania použili termín „autizmus“ (grécky pôvod slova „autos“ znamená „sám“). Po vojne sa stala známejšia Kannerova práca a z nejasných dôvodov sa tieto dva príbuzné koncepty vyvíjali nezávisle na sebe až do začiatku 80. rokov, „čo nepochybne problematike PVP značne uškodilo“ (Hrdlička & Komárek, 2014, s. 12). Asperger neskôr uznal podobnosť svojej práce s Kannerovou, no Kanner nikdy Aspergerovo dielo ani nezmienuje (Gillberg, 1998). V roku 1949 vystúpil Asperger v Amsterdame s prednáškou, ktorá sa zaoberala rozdielmi Kannerovho autizmu a syndrómu, ktorý objavil on sám. Zatiaľ

čo Kanner popisoval deti so skôr ťažšou formou autizmu, Asperger sa zaoberal miernejšími formami poruchy. Aspergerov pojem „autistická psychopatie“ bol neskôr v roku 1981 Lornou Wingovou nahradený termínom **Aspergerov syndróm** (Thorová, 2006).

### **2.1.2 Autizmus a schizofrénia**

Kannerovo (a tiež Aspergerovo) použitie termínu „autizmus“ pre novo popísanú poruchu sa z neskoršieho hľadiska ukázalo ako problematické, až zavádzajúce a bolo jedným z faktorov, ktoré nasmerovali výskum tejto oblasti na niekoľko desaťročí nesprávnym smerom (Volkmar, 1998). Ako prvý použil pojem „autizmus“ už v roku 1911 Eugen Bleuler pri popise psychopatológie schizofrénie a označoval ním schizofréne stiahnutie sa z reálneho sveta a ponorenie sa do vlastného, nezrozumiteľného sveta choroby (Bleuler, 1911). Viac ako o tridsať rokov neskôr použil Kanner termín „detský autizmus“ v inej súvislosti, pričom *„nemal na mysli vytvoriť spojenie svojho pozorovania so schizofréniou. Jeho zámerom bolo konštatovať, že ním pozorované deti žijú vo vlastnom, pre okolie ťažko pochopiteľnom svete“* (Hrdlička & Komárek, 2014, s. 12). Napriek tomu táto asociácia medzi autizmom a schizofréniou vznikla. Navyše koncom 40. rokov prezentovalo niekoľko odborníkov, ako napr. Lauretta Benderová (1947) teóriu o kontinuite psychotických stavov v detstve (kam bol zaradený aj detský autizmus) so schizofréniou dospelých. To malo za následok mylné klasifikačné zaradenie detského autizmu do skupiny schizofrénnych psychóz v detstve – a to v Medzinárodnej klasifikácii chorôb aj v americkom klasifikačnom manuále DSM-I a DSM-II (Hrdlička & Komárek, 2014).

Za vzácnu formu schizofrénie považoval autizmus C. B. Ferster (1961), ktorý bol jedným z prvých zástancov behaviorálneho prístupu k problematike detí s autizmom. Behaviorálna terapia sa stala jedným z hlavných psychoterapeutických smerov 50. a 60. rokov, pričom sa zameriavala na kontrolu chovania, ktoré je možné odnaučiť a preučiť pomocou vhodných posilňovacích prostriedkov či trestov.

Až v 70. rokoch sa objavili práce, ktoré vymedzili autizmus oproti schizofrénii z hľadiska klinických príznakov, priebehu a rodinnej anamnézy (Rutter, 1970; Kolvin, 1971; Rutter & Hersov, 1977). Trvalo teda niekoľko desaťročí, kým sa dokázalo, že tieto dve choroby majú odlišné príznaky a autizmus má oproti progredientnej schizofrénii skôr stacionárny charakter (Hrdlička & Komárek, 2014).

### 2.1.3 Autizmus a psychoanalýza

Napriek tomu, že Kanner sám považoval detský autizmus za poruchu vrodenú, jeho zmienka o odťažitých, intelektuálne zameraných rodičoch bola neskôr použitá ako podpora teórie o psychogénnej pôvode autizmu. Počas celých 50. a 60. rokov prevládala hypotéza, že detský autizmus je dôsledkom citovo chladnej výchovy. Podľa Volkmar (1998) sa táto hypotéza opierala o jedinú Kannerovu poznámku o odťažitých, intelektuálne zameraných rodičoch autistických detí a nebola nikdy znovu potvrdená. Pod vplyvom psychoanalýzy sa Kanner začal venovať aj skúmaniu rodičovských charakteristík a došiel k záveru, že *„za príčinu autizmu je možné považovať konštitucionálnu predispozíciu k chybnému vývoju ega pôsobiacu v kombinácii s patologickou emocionálnou atmosférou tvorenou rodičmi“* (Wolman, 1972 cit. podľa Thorová, 2006, s. 38). Kanner je taktiež autorom známeho slovného spojenia „matka chladnička“, ktorý vystihoval emočne chladnú, odťažitú ženu a stal sa výrazom pre „typickú“ matku autistického dieťaťa (Thorová, 2006). Hrdlička a Komárek (2014, s. 13) tvrdia, že táto hypotéza *„traumatizovala celú jednu generáciu rodičov, pretože im vnucovala pocity viny za postihnutie dieťaťa.“* Dodávajú, že *„teória bola v súlade s étosom tej doby, kedy prevládala tendencia minimalizovať význam biologických faktorov v psychiatrii.“*

Aj keď v 70. rokoch bola už teória o organickom poškodení mozgu prijímaná väčšinou odborníkmi, stále sa ešte objavovali názory, ktoré hľadali príčinu v osobnostiach rodičov. Do skupiny odborníkov, ktorá vysvetľovala autizmus psychodynamickým mechanizmom ešte v tomto období patrila Frances Tustinová. Domnievala sa, že každý novorodenec je primárne autistický, pričom autizmus videla ako abnormálne predĺženie orálneho štádia, spôsobené nedostatočnou výchovou. V 90. rokoch sa však sama od tejto teórie odvrátila, keďže zistila, že zdravé deti sa v „autistickej“ fáze chovajú inak ako deti s autizmom, čím došla k záveru, že autizmus nie je zapríčinený emočnou traumou, ale je to porucha vrodená (Thorová, 2006).

Psychoanalytické interpretácie autizmu sťažovali už tak ťažké situácie v rodine tým, že kládli vinu na rodičov, najmä na matky. Podľa Thorovej (2006, s. 40) boli ich výsledkom rozvrátené rodiny, v ktorých sa rodičia navzájom vinili z problémov dieťaťa a toto obdobie, kedy boli matky obviňované z postihnutia svojich detí radí *„k najčernejším obdobiam v dejinách psychológie a psychiatrie.“*



## 2.2 Vývoj diagnostických kritérií

Už len historický význam majú dnes pôvodné Kannerove kritéria z roku 1943, ktoré sa stali základom pre diagnostiku syndrómu známeho pod názvom Kannerov detský (infantilný) autizmus. V roku 1956 v spolupráci s psychiatrom L. Eisenbergom definovali syndróm s názvom Kannerov časný detský autizmus (*Kanner's Early Infantile Autism*), ktorého hlavnými symptómami boli extrémna osamelosť a výrazné lipnutie na dodržiavaní rovnakých rituálov (Kanner, 1956). Za zmienku stoja aj Kannerove referencie o ostrovčekových vynikajúcich výkonoch detí s autizmom v oblasti ako je hudba, umenie, aritmetika a pamäť (Thorová, 2006).

Tieto kritériá sa však ukázali ako nedostačujúce a tak dali priestor pre vznik ďalších, ktorým bude venovaná pozornosť v chronologickom poradí.

### 2.2.1 Kategória detských psychóz

V diagnostickom manuáli Americkej psychiatrickej spoločnosti DSM-I z roku 1951 a tiež DSM-II z roku 1968 boli deti s autizmom zaraďované do jedinej kategórie, a to detských psychóz. Používali sa pojmy ako detská forma schizofrénie či schizofrenná reakcia. Za formu detskej schizofrénie považovala autizmus aj Mildred Creaková (1961), ktorá je, spoločne so svojimi kolegami, autorkou diagnostických kritérií všeobecne nazývaných „Nine Points“ (deväť bodov). Tento deväťbodový prehľad je považovaný za prvý pokus o vymedzenie symptomatiky detského autizmu a takisto sa využíval ako podklad pre diagnostiku autizmu aj v Českej republike (Nesnídalová, 1973). Deväť bodov tvorili nasledujúce charakteristiky: porucha emočných vzťahov; nevedomovanie si vlastnej identity; neprimeraná, lipnúca hra s predmetmi; odpor ku zmenám v okolí, lipnutie v rovnakosti; poruchy percepcie (sluchu a zraku); nelogická úzkosť vyvolaná zmenou; výrazná porucha reči, reč sa rozvinie len do obmedzenej miery; poruchy pohybu; retardácia vo vývoji sprevádzaná ostrovčekovými schopnosťami (Creak, 1961).

Aj v 9. revízii medzinárodnej klasifikácie chorôb z roku 1977 bol ešte infantilný autizmus zaradený do kategórie psychóz vznikajúcich špecificky v detstve. Objavujú sa aj ďalšie kategórie, dezintegračná psychóza (Hellerov syndróm) a atypické infantilné psychózy (Thorová, 2006).

### 2.2.2 Pervazívne vývojové poruchy

Autizmus sa od schizofrénie podarilo oficiálne odlišiť v americkom diagnostickom manuáli DSM-III z roku 1980 (APS, 1980). Prvý krát sa tu objavil zastrešujúci termín „Pervasive Developmental Disorder, PDD“ („prenikavá vývinová porucha“/„pervazívna vývojová porucha,“ PVP), ktorý označoval samostatnú skupinu chorôb charakterizovanú ako „narušenie vývoja mnohopočetných základných psychologických funkcií.“ Táto definícia je platná dodnes. Do európskej Medzinárodnej klasifikácie chorôb sa však tento koncept dostal až s výrazným oneskorením, a to v 10. revízii z roku 1992 (Hrdlička & Komárek, 2014). PVP ako široká kategória porúch zahrňovala v DSM-III tri diagnostické jednotky, a to infantilný autizmus (*Infantile Autism*) typický nástupom poruchy do tridsiatich mesiacov veku; detskú pervazívnu vývojovú poruchu s neskorým nástupom (*Childhood Onset Pervasive Developmental Disorder*), ktorej prvé prejavy sa objavujú až po tridsiatich mesiacoch; a atypickú pervazívnu vývojovú poruchu (*Atypical Pervasive Developmental Disorder*). V tejto revízii bol tiež po prvýkrát zdôraznený rozdiel medzi psychotickými a pervazívnymi poruchami, a to na základe absencie typických psychotických symptómov, ako sú napríklad bludy a halucinácie, u pervazívnych porúch (Thorová, 2006).

Ďalšia zmena nastala v roku 1987 pri vydaní DSM-III-R. Do skupiny pervazívnych porúch bol zaradený autizmus (*Autistic Disorder*) a podľa Thorovej (2006, s. 57) „široká, ťažko definovateľná kategória“ nešpecifických pervazívnych porúch (*Pervasive Developmental Disorder Not Otherwise Specified, PDD-NOS*).

### 2.2.3 Poruchy autistického spektra

Koncept pervazívnych porúch sa naďalej rozvíjal predovšetkým zásluhou amerických a anglosaských autorov. DeMyer et al. (1981) použili v roku 1981 prvýkrát termín „vysoko funkčný autizmus“ (*High Functioning Autism*) pre podskupinu autistických pacientov s normálnou či nadpriemernou inteligenciou. Lorna Wingová v tom istom roku presadila uprednostnenie výrazu „Aspergerov syndróm“ (AS) pre pacientov predtým označovaných ako „autistickí psychopati“ (Wing, 1981). „Od tejto doby dochádza k zblížovaniu oboch konceptov a je vedená rozsiahla diskusia o tom, či sa jedná o jednu alebo dve nozologické jednotky a aké kritéria je možné použiť k ich odlišeniu“ (Hrdlička & Komárek, 2014, s. 13). Zo súčasného hľadiska sa podľa Thorovej (2006) môžu deti s rovnakou diagnózou (Aspergerov syndróm)

líšiť v úrovni adaptability (nízko funkčný AS, vysoko funkčný AS), pričom väčšina osôb s AS sa nachádza niekde v poli kontinua.

Rozšírené pojmá autizmu je vidieť aj za vznikom pojmu **poruchy autistického spektra** (*Autism Spectrum Disorders, ASD*), ktorý ako prvý použili v roku 1979 autorky Lorna Wingová a Judith Gouldová. Ich pozornosť zaujali deti, ktoré prejavovali určité rysy autistického správania, no nespĺňovali diagnostické kritériá stanovené Kannerom. Wingová je takisto autorkou termínu „kontinuum autistických porúch“, ktorý „zhruba odpovedá kategórii pervazívnych vývojových porúch“ (Thorová, 2006, s. 57). Termín poruchy autistického spektra sa vo svete rozšíril a je v súčasnosti bežne používaný. Potrebu vzniku takéhoto zastrešujúceho termínu pre deti s čo najširšou škálou i mierou symptómov odzrkadľovala situácia v praxi. Predovšetkým to bola náročnosť zaraďovania detí do určitej kategórie pervazívnych vývojových porúch a ich samotné vzájomné prekrývanie (typické napr. pre autizmus a Aspergerov syndróm) (Thorová, 2006). K nahradeniu pojmu *pervazívne vývojové poruchy* pojmom *poruchy autistického spektra* došlo aj v DSM-V.

#### **2.2.4 Súčasná pojmá**

Keď bol v roku 2013 vydaný americký štatistický manuál DSM-V, objavilo sa úplné nové pojmá problematiky. Diagnózy Autistická porucha, Aspergerova porucha, pervazívna vývinová porucha inak nešpecifikovaná a detská dezintegračná porucha boli zlúčené do jedinej jednotky porucha autistického spektra. Rettov syndróm, ktorý v predchádzajúcej revízii patril pod pervazívne vývojové poruchy už pod PAS nespadá. Navyše bolo ako diagnostický znak vypustené oneskorenie reči, čím zostali len dva z troch príznakových okruhov pre diagnózu. V plánovanom diagnostickom manuáli ICD-11 (MKCH-11) by podľa dostupných informácií mali takisto nastať zmeny. Termín pervazívne vývojové poruchy by mal byť rovnako ako v DSM-V nahradený termínom PAS. Takisto by mala definícia PAS obsahovať len dve domény, sociálnu komunikáciu/sociálnu interakciu a obmedzené, repetitívne správanie a záujmy. Tieto zmeny reflektujú podstatnú literatúru, ktorá preukázala, že v mnohých prípadoch bolo rozlíšenie, či nejaké správanie spadá pod doménu sociálnu alebo komunikačnú, arbitrárne (Lord & Jones, 2013).

Keďže v Európe sa riadime klasifikačným systémom Svetovej Zdravotníckej Organizácie a jeho súčasne platnou 10. revíziou, považujem za praktické a prehľadné jeho porovnanie s 5.

revíziou DSM, ktorá je v platnosti od roku 2013 a v ktorej bola zavedená zjednocujúca kategória PAS.

Tabuľka 1.

**Porovnanie svetového klasifikačného systému MKCH-10 s americkým DSM-V**

<b>MKCH-10 (Svetová zdravotnícka organizácia, 1992) Pervazívne vývinové poruchy</b>	<b>DSM-V (Americká psychiatrická asociácia, 2013) Poruchy autistického spektra</b>
Detský autizmus (F84.0)	PAS
Atypický autizmus (F84.1)	
Iná detská dezintegračná porucha (F84.3)	
Aspergerov syndróm (F84.5)	
Iné prenikavé vývinové poruchy (F84.8)	
Pervazívna vývinová porucha nešpecifikovaná (F84.9)	
Rettov syndróm (F 84.2)	Nespadá pod PAS
Hyperaktívna porucha spojená s mentálnou retardáciou a stereotypnými pohybmi (F84.4)	Nie je ekvivalent

## 2.3 Prevalencia podľa diagnostických kritérií

### 2.3.1 Prevalencia a incidencia

Nárast výskytu PAS bol zaznamenaný vo výskumoch incidencie i prevalencie. Na začiatku je potrebné definovať tieto dva termíny a ich význam pri výskume autizmu, v súvislosti s ktorým majú tieto dva pojmy špecifické implikácie. Incidencia sa vzťahuje k počtu jedincov v danej populácii, u ktorých skúmaný stav *začína* v stanovenom časovom období, ako je napríklad jeden rok. Prevalencia sa vzťahuje k počtu jedincov v danej populácii, u ktorých je skúmaný jav prítomný v stanovenom čase, ako je napríklad jeden konkrétny deň, bez ohľadu na to, kedy začal (Wing & Potter, 2002).

U prípadov ako sú napríklad osýpky, (u ktorých je jasný začiatok ochorenia, trvajú zhruba dva týždne a je očividné aj ukončenie), bude ročná incidenca vyššia a obvykle aj z praktického hľadiska zaujímavejšia ako jednodenná prevalencia. Dajú sa napríklad zohľadniť aj zmeny

súvisiace z ročnými obdobiami. Problém s vypočítaním hodnôt incidencie u PAS je ten, že u týchto porúch je veľmi zložitá zistiť a stanoviť vek začiatku. Keďže PAS sú dlhodobé, prevalencia u vekových skupín, v ktorých by teoreticky mali byť všetky prípady diagnostikované, musí byť vyššia ako ročná incidencia. Táto prevalencia je zvlášť dôležitá pre určenie a zaistenie potrebných služieb. Ak by bolo možné presné hodnoty incidence vypočítať, boli by lepšími ukazovateľmi ako prevalencia (Wing & Potter, 2002).

V dôsledku ťažkostí so stanovovaním presného veku začiatku sa skúmaním ročnej incidencie PAS zaoberalo len málo štúdií. Patria medzi ne: Taylor et al. (1999), Powell et al. (2000), ktorí sa tiež venovali prevalencii, Kaye et al. (2001) a v Californii Dales et al. (2001). Tieto výskumy zahrňovali kohorty narodené v 80. a 90. rokoch a všetky zistili stály nárast v incidencii PAS. Na druhej strane, všetky štúdie sa spoliehali na chorobopisy detí, ktorým bola diagnostikovaná PAS a ako rok začiatku poruchy používali rok stanovenia diagnózy. Deti zahrnuté do štúdií navyše výskumníci nevideli a nemohli si tak diagnózu potvrdiť (Wing & Potter, 2002).

### **2.3.2 Prevalencia porúch autistického spektra**

Väčšina epidemiologických štúdií PAS skúmala prevalenciu. Postupom času bola v údajoch zaznamenaná výrazná stúpajúca tendencia. Autorom prvej epidemiologickej štúdie bol v roku 1966 Victor Lotter, podľa ktorého zistení pripadalo na desať tisíc narodených detí asi päť detí s autizmom. Od tejto doby, kedy bol autizmus považovaný za ojedinelú poruchu, bolo len do roku 2002 uskutočnených 39 štúdií prevalence autizmu (viz Tabuľka 2.). Z tabuľky je vidieť, že výsledky prací publikovaných až do zhruba polovice 80. rokov, založené na pôvodných Kannerových kritériách alebo na kritériách DSM-III, vykazovali nízku prevalenciu autizmu (v tej dobe predovšetkým detského autizmu). V tomto období sa objavilo aj dôležité zistenie, že autizmus sa nachádza vo väčšine zemí a kultúr.

Najväčší nárast počtu detí bol zaznamenaný v období, keď vstúpili do platnosti širšie diagnostické kritériá porúch autistického spektra (Thorová, 2006). Francúzsky výskum z konca 80. rokov zistil pri používaní kritérií DSM-III prevalenciu 5/10 000, no pri akceptovaní širšieho spektra diagnostických symptómov sa pomer zvýšil na 11/10 000 (Cialdella, 1989). V kanadskom výskume z tohto obdobia boli zase do výskumu zaradené aj

deti s mentálnou retardáciou. Po ich vylúčení sa pomer 10-11 detí a autizmom na 10 000 narodených zmenil na 9/10 000 (Bryson, 1988).

V 90. rokoch vstúpila do praktickej diagnostiky nová nozologická jednotka – porucha autistického spektra, „teda veľmi heterogénny syndróm zahrňujúci širší fenotyp autistického správania“ (Thorová, 2006: 225). Vedecké závery ukázali, že PAS nie sú ojedinelé, ale naopak veľmi rozšírené a postihujú až jedného človeka z 200 narodených, pričom u 20% detí s MR boli tiež zistené prejavy autizmu (Gillberg & Wing, 1999).

Nové tisícročie prinieslo aj nové epidemiologické štúdie, a hlavne nové čísla. Boli zaznamenané významne vyššie prevalencie ako detského autizmu, taj aj pervazívnych vývojových porúch celkovo. Štyri nezávislé výskumy (tri publikované v Anglicku a jedna v USA, viz Tabuľka 2.) prišli k významne podobným výsledkom (60/10 000): Baird et al. (2001) – 58/10 000 detí, Bertrand et al. (2001), Chakrabarti & Fombonne (2001) – 63/10 000 detí a Scott et al. (2002) – 57/10 000 detí. V týchto prípadoch sa jednalo o deti, ktoré vykazovali autistické správanie a boli diagnostikované štandardnými výskumnými nástrojmi, ako je napr. ADI-R (Lord, 1994). V ostatných diagnostických skupinách sa už údaje o prevalencii významne rozchádzajú. Podľa Thorovej (2006) je to dané faktom, že sa diagnostické kategórie i systémy navzájom odlišujú a autori jednotlivých výskumov nepostupovali rovnakým spôsobom. Veľké ťažkosti podľa nej spôsobuje nedostatočne definovaný rozdiel medzi atypickým autizmom (v americkom systéme pervazívna vývinová porucha inak nešpecifikovaná) a detským autizmom.

Nárast prevalencie naďalej pokračoval. V roku 2009 už bola priemerná prevalencia PAS udávaná ako 1% populácie (Baron-Cohen et al., 2009). Podľa posledných údajov Center for Disease Control je dokonca výskyt autizmu (medzi osemročnými deťmi v USA) jeden prípad na 68 detí, to znamená prevalencia 1,5% (Baio, 2014). Vývoj diagnostického názvoslovia v súvislosti so štatistickým výskytom poruchy udáva Tabuľka 3.

Tabuľka 2.

## Výskumy prevalencie: hodnoty pre daný vek na 10,000 detí (vekové skupiny sa líšia)

Autori	Rok publikácie	Skúmaná Oblasť	Prevalencia autizmu*/ iných PAS**	Kritéria pre autizmus/ iné PAS	
<b>Štúdie poskytujúce hodnoty prevalencie autizmu (niektoré aj iných PAS)</b>					
1	Lotter	1966	Middlesex, England	4.5/—	Kanner/—
2	Brask	1970	Aarhus, Denmark	4.3/—#	Kanner/—
3	Treffert	1970	Wisconsin, USA	0.7/2.4	Kanner/DSM-II
4	Wing & Gould***	1979	Camberwell, England	4.6/15.7#	Kanner/Triad
5	Hoshino et al.	1982	Fukushima, Japan	5.0/—	Kanner
6	Bohman et al.	1983	Vasterbotten, Sweden	3.0/2.6	Rutter/Rutter
7	Ishii & Takahashi	1983	Toyota, Japan	16.0/—#	Rutter/—
8	McCarthy et al.	1984	E. Health Bd, Ireland	4.3/—	Kanner/—
9	Gillberg	1984	Gothenburg, Sweden	2.0/1.9	DSM-III/DSM-III
10	Gillberg et al.***	1986	Gothenburg, Sweden	3.3/14.3#	DSMIII/Triad
11	Steffenburg & Gillberg	1986	Gothenburg, Sweden	4.7/2.8	DSM-III/DSM-III
12	Steinhausen et al.	1986	W. Berlin, Germany	1.9/—	Rutter/—
13	Matsuishi et al.	1987	Kurume City, Japan	15.5/—#	DSM-III/—
14	Burd et al.	1987	North Dakota, USA	1.2/2.1	DSM-III/DSM-III
15	Tanoue et al.	1988	Ibaraki, Japan	13.8/—	DSM-III
16	Bryson et al.	1988	Nova Scotia, Canada	10.1/—#	DSM-III-R/—
17	Ritvo et al.	1989	Utah, USA	4.0/—	DSM-III/—
18	Sugiyama & Abe	1989	Nagoya, Japan	13.0/—#	DSM-III/—
19	Cialdella & Mamelle	1989	Rhone, France	5.1/5.2	DSM-III/DSM-III
20	Gillberg et al.	1991	Gothenburg, Sweden	8.4/3.2	DSM-IIIIR/DSM-IIIIR
21	Fombonne & Mazaubrun	1992	Four regions, France	4.9/—	ICD-10/—
22	Honda et al.	1996	Yokohama, Japan	21.1/—#	ICD-10/—
23	Fombonne & Mazaubrun	1997	Three departments, France	5.4/10.9	ICD-10/ICD-10
24	Arvidsson et al.	1997	Molnlycke, Sweden	31.0/15.0#	ICD-10/ICD-10
25	Webb et al.	1997	S. Glamorgan, Wales	7.2/—	DSM-III-R/—
26	Sponheim & Skjeldae	1998	Akershus, Norway	3.8/1.4	ICD-10/ICD-10
27	Tomita	1999	Tokyo, Japan	32.0/58.0#	ICD-10/ICD-10
28	Kadesjo et al.	1999	Karlstad, Sweden	60.0/60.0#	ICD-10/Gillberg1
29	Magnusson & Saemundsen	2000	Iceland	8.6/4.6#	ICD-10/ICD-10
30	Baird et al.	2000	S.E. Thames, England	30.8/27.1#	ICD-10/ICD-10
31	Powell et al.	2000	W. Midlands, England	16.2/17.5#	DSM-IIIIR or ICD-10
32	Kielinen et al.	2000	N. Finland	12.2/1.7	DSM-IV/DSM-IV
33	Bertrand et al.	2001	Brick Township, New Jersey, USA	40.0/27.0#	DSM-IV/DSM-IV
34	Croen et al.	2001	California, USA	11.0/—	DSM-IIIIR or DSM-IV
35	Chakrabarti & Fombonne	2001	Staffs Co., England	16.8/45.8#	DSM-IV/DSM-IV
<b>Štúdie poskytujúce kombinované hodnoty prevalencie autizmu a iných PAS</b>					
36	Fombonne et al.	2001	Great Britain	26.1#	DSM-IV
37	Scott et al.	2002	Cambridge, England	57.0#	DSM-IV
<b>Štúdie poskytujúce kombinované hodnoty prevalencie Aspergerovhosyndrómu a vysoko funkčného autizmu</b>					
38	Ehlers & Gillberg****	1993	Gothenburg, Sweden	36.0 35#	Gillberg##
39	Webb et al.	2000	Cardiff, Wales	20.0#	ICD-10

\*„Autizmus“ zahrňuje Kannerov detský autizmus, detský autizmus, autistickú poruchu tak, ako sú definované podľa relevantných kritérií.

\*\*„Iná PAS“ zahrňuje podskupiny autistického spektra iné ako „autizmus.“ Tieto sa naprieč štúdiami líšia.

\*\*\*Všetci účastníci štúdie mali IQ pod 70.

\*\*\*\*Údaje v kurzíve sú pre deti s významným sociálnym zhoršením, ale nie s plnou podobou Aspergerovho syndrómu.

#Populácia v štúdií < 50,000.

## Gillbergove kritéria pre Aspergerov syndróm (Ehlers and Gillberg, 1993).

Upravené podľa Wing & Potter, 2002

Tabuľka 3.

**Vývoj diagnostického názvoslovia a štatistické početnosti výskytu porúch**

<b>Obdobie</b>	<b>Názvy diagnóz</b>	<b>Početnosť výskytu</b>
<b>40.-50. roky</b>	Kannerov typický autizmus	1-2/10 000
<b>60.-70. roky</b>	Kannerov skorý detský autizmus (zredukované kritéria Kanner a Eisenberga)	4-5/10 000
<b>80. roky</b>	PVP pervazívne vývojové poruchy	10-25/10 000
<b>90. roky</b>	PAS poruchy autistického spektra	50/10 000
<b>2000 +</b>	PAS poruchy autistického spektra (širšie používanie nových, presnejších a obecně rozšírených diagnostických nástrojov)	60/10 000

Thorová, 2006

**2.4 Vplyv použitých diagnostických kritérií na prevalenciu**

Keď vezmeme do úvahy diagnostické kritéria pre rôzne podskupiny PAS, nie je prekvapivé, že existovali odlišnosti v spôsobe, akým ich jednotliví vedeckí pracovníci interpretovali. Ani najdôkladnejšie operacionálne definície a zaškolenia v ich používaní by tieto rozdiely nemohli úplne odstrániť. Rovnako tak nie je možné určiť, do akej miery ovplyvnili výsledky. Je veľmi pravdepodobné, že pravidlá rozlišujúce autistickú poruchu (akokoľvek definovanú) od PAS boli rôznymi výskumníkmi uplatňované rozdielne, čo môže vysvetliť niektoré odlišnosti uvedené v Tabuľke 1. (Wing & Potter, 2002).

Konkrétny problém sa objavuje v prípade autistickej poruchy a Aspergerovho syndrómu. Pravidlá DSM-IV/MKCH-10 špecifikujú pre Aspergerov syndróm vývoj v oblasti jazyka primeraný veku, adaptívne schopnosti a zvedavosť do tretieho roku. Ak sú tieto kritéria použité striktne, diagnostikujú oproti Gillbergovým (2001) kritériám (ktoré sú bližšie Aspergerovej vlastnej definícii) významne menej Aspergerov syndróm a významne viac autistickú poruchu (Leekam et al., 2001). Toto porovnanie je relevantné pre pozorovanie Fombonna (2001), ktorý zistil, že vo všetkých štúdiách ktoré mapoval, bol nižší výskyt Aspergerovho syndrómu než autistickej poruchy. Tieto problémy prispievajú k náročnej interpretácii údajov z publikovaných epidemiologických štúdií.



Kritéria DSM-III-R boli použité len u troch štúdií a ich priemerná hodnota prevalencie bola o čosi viac ako dvojnásobná v porovnaní s Kannerovými kritériami. Najvyššie prevalence (s priemerom viac ako päťkrát väčším než u Kannerovho autizmu) boli zistené v štúdiách riadiacich sa podľa DSM-IV/MKCH-10. Oboje, DSM-III-R aj DSM-IV/MKCH-10, brali v úvahu široký rozsah rôznych druhov sociálneho i komunikačného zhoršenia a tiež repetitívne aktivity, a to aj v podskupine autistickej poruchy. Na rozdiel od Kannerových a Rutterových kritérií, DSM-III-R a DSM-IV/MKCH-10 netrvali na oneskorení či deviácii v oblasti jazyka, pokiaľ bol prítomný nejaký iný druh komunikačného zhoršenia, ako napríklad slabá intonácia alebo nevhodné používanie reči v sociálnom kontexte (Wing & Potter, 2002). Volkmar et al. (1992) v pokusnej štúdii realizovanej pred publikáciou DSM-IV zistili, že kritéria DSM-III-R na rozdiel od MKCH-10 umožnili zahrnúť do diagnózy významne viac pacientov než diagnózy lekárov. Autori naznačili, že jeden z dôvodov prečo bola autistická porucha podľa MKCH-10 viac špecifická môže byť fakt, že tento manuál zahŕňa niekoľko iných podskupín, do ktorých môžu byť pacienti klasifikovaní, v porovnaní len s jednou skupinou, PDD-NOS v DSM-III-R. Absencia horného veku začiatku poruchy v DSM-III-R pravdepodobne nie je významným faktorom. Volkmar et al. (1985) zistili, že iba 5 detí zo 129 (4%) s diagnózou PVP podľa DSM-III malo nástup poruchy vo veku viac ako 30 mesiacov. Na základe týchto zistení sa teda zdá paradoxné, že najvyššie hodnoty prevalence autizmu boli zaznamenané pri používaní DSM-IV/MKCH-10. Podľa Wingovej a Pottera (2002) sa musia na celkovom náraste prevalence podieľať aj iné faktory, ako len definície diagnostických kritérií.

Iným možným dôvodom zvýšeného počtu autistických diagnóz sa kvôli prehľadnosti budem venovať v kapitole 4 a 5. Faktom zostáva, že zmenám v diagnostických kritériách je prikladaná v odbornej literatúre najväčšia pravdepodobnosť, čo sa týka vplyvu na zvyšujúcu sa prevalenciu PAS, a preto si táto subkapitola zaslúžila zaradenie už v tejto časti práce, v návaznosti na popis historického vývoja diagnostických kritérií.

### 3 Diagnostika

Považujem za potrebné zmieniť sa do určitej miery aj o neľahkej diagnostike PAS. Určenie správnej diagnózy a zaradenie do určitej kategórie je pre moju prácu dôležité predovšetkým v súvislosti s vedeckými výskumami, ktorých dáta o prevalencii PAS či PVP nezávisia len na zvolených diagnostických kritériách, ale aj na správnom určení diagnózy.

V súčasnosti neexistuje skúška biologického charakteru, ktorá by preukázala autizmus (s výnimkou Rettovho syndrómu). Za najvhodnejšiu metódu sú považované screeningové metódy zamerané na mapovanie a výskum chovania, ktoré slúžia k zachyteniu čo najväčšieho počtu detí s PAS v čo najrannejšom veku. Diagnostika je náročná už len kvôli faktu, že spektrum ľudí postihnutých autizmom je široké a líši sa vekom, mierou a kvalitou postihnutia. Dôležitou súčasťou diagnostického procesu je aj psychologické vyšetrenie, pričom voľba a kombinácia rôznych diagnostických nástrojov závisí na veku dieťaťa, na možnej miere spolupráce dieťaťa, na miere jeho verbálnych schopností a na jeho schopnosti porozumieť hovorenej reči. V diagnostickom závere je tiež treba brať ohľad na vrodené charakterové vlastnosti dieťaťa, výchovný štýl rodičov, no takisto kvalitu špeciálnopedagogickej, logopedickej a lekárskej starostlivosti (Hrdlička & Komárek, 2014). Z praxe je známe, že je to práve klinická skúsenosť, ktorá sa v diagnostike cení najviac (Thorová, 2008). Dostatočnú skúsenosť a s ňou súvisiacu istotu v diagnostike však tým pádom získavajú najmä ľudia pôsobiaci na pracoviskách, ktoré sa PAS zaoberajú pravidelne či rutinne. *„Pokiaľ má byť ale zachytený čo najväčší počet detí v čo najrannejšom veku, je za potreby, aby čo najširší počet odborníkov bol schopný v populácii vysloviť aspoň podozrenie na poruchu autistického spektra“* (Hrdlička & Komárek, 2014, s. 91). Informovanosť či samotná praktická skúsenosť odborníkov (ale aj informovanosť rodičov a širokej verejnosti) v súčasnosti neodmysliteľne tvoria jednu z možných interpretácií nárastu autizmu.

Pripomeňme si diagnózu „iné prenikavé vývinové poruchy“ (F84.8), ktorá síce nie je používaná často, ale ilustruje ďalšiu stránku náročnosti diagnostiky. Túto diagnózu je možné použiť v ranom predškolskom veku dieťa, no zároveň je nutné dieťa naďalej sledovať a poruchu v staršom veku špecifikovať.

Ďalšou oblasťou, ktorá je z hľadiska diagnostiky PAS obzvlášť náročná, je diferenciálna diagnostika. Obecne sa dá povedať, že PAS sa môžu spájať s akoukoľvek inou poruchou, no u niektorých porúch je spoluvýskyt PAS niekoľkonásobne častejší než u bežnej populácie. V odbornej literatúre bolo popísaných už mnoho porúch a stavov, s ktorými sa PAS spája. V stručnosti sa zmienim len o niektorých z nich, aby som priblížila náročnosť a úskalia diferenciálnej diagnostiky PAS, čo môže mať vplyv aj na správne stanovenie diagnózy a tým pádom aj údaje o prevalencii autizmu.

*„Príznaky [PAS] sú natoľko širokospektré, mnohovrstevné a prelínajúce sa, že ich vzájomné hranice, a tým pádom presnú definíciu je náročné vymedziť. Logickým dôsledkom je komorbidita (spoluvýskyt) príznakov alebo ich skupín u viacerých syndrémov“* (Thorová, 2006, s. 283). Najčastejšou psychiatrickou komorbiditou autizmu je mentálna retardácia (MR). Udáva sa, že približne 75% pacientov s autizmom spadá do pásma MR, pričom najčastejšie sa autizmus spája so stredne ťažkou MR (IQ 35-50). U žien býva zvyčajne MR ťažšieho stupňa (DSM-IV, 1994). Napríklad u detského autizmu býva upresňované, že zhruba 30% pacientov spadá do pásma miernej a stredne ťažkej MR a 45% do pásma ťažkej a hlbkej MR (Sadock & Sadock, 1999). To, že diferenciálna diagnostika nie je jednoduchá, zdôrazňuje aj upozornenie v kritériách MKCH-10 pre detský autizmus, že je treba zvážiť, či symptómy prisudzované autizmu nie je možné vysvetliť aj mentálnou retardáciou s niektorou pridruženou poruchou emócií alebo správania. Najčastejšou neurologickou komorbiditou je epilepsia, pričom napríklad u detského autizmu bol jednoznačne potvrdený vyšší výskyt epilepsie (4,8-26,4%) oproti normálnej detskej a adolescentnej populácii (0,5%) (Volkmar, 1998).

Medzi ďalšie poruchy, na ktoré je treba myslieť pri diferenciálnej diagnostike, patrí hlavne tuberózna skleróza a syndróm fragilného X chromozómu. Podľa Thorovej (2006, s. 183-4) môžu pri diferenciálnej diagnostike nastať tieto problémy:

1. Autistické správanie je pričítané na vrub poruchy, ktorá už bola jednoznačne diagnostikovaná a preukázaná pomocou testov (Downov syndróm, MR). Náročná situácia nastáva hlavne u porúch, ktoré primárnymi symptómami autizmus pripomínajú, ale nespĺňujú kritériá k jeho diagnóze (syndróm fragilného X, ťažká a hlboká MR).

2. Namiesto diagnózy PAS obdrží človek inú diagnózu (schizofrénia, obsedantno-kompulzívna porucha, špecifická porucha učenia, ADHD, schizoidná porucha osobnosti). Chyba môže byť dvoch druhov: porucha koexistuje s PAS, alebo porucha prítomná nie je a došlo k zámene kvôli prekrývajúcej sa symptomatike oboch porúch.
3. Diagnóza autizmu či Aspergerovho syndrómu môže zastrieť inú psychiatrickú poruchu, ktorá sa rozvinie až v neskoršom veku a ktorá vyžaduje špeciálnu farmakologickú liečbu (úzkostná porucha, schizofrénia, bipolárna porucha, obsedantno-kompulzívna porucha).

Za zaujímavý považujem aj existujúci predpoklad, že vysoký nepomer medzi pohlaviami môže byť spôsobený nedokonalou diagnostikou u dievčat. U dievčat je PAS vzácnejšia, pričom obecné trpia vývojovými poruchami viac chlapci. Priemerne sa udáva pomer 3-4 chlapci s PAS na jedno dievča. Tento pomer je ešte vyšší (9:1) u Aspergerovho syndrómu a u detí s PAS bez MR. Predpoklad nedokonalkej diagnostiky je založený na tom, že dievčatá s PAS môžu mať menej zreteľný deficit v oblasti sociálneho správania, nápodoby a vyhranených špecifických záujmov a z tohto dôvodu častejšie ako chlapci neobdržia správnu diagnózu. Preto môže byť obecné udávaný nepomer medzi pohlaviami nesprávny (Thorová, 2008).

Z predchádzajúceho náčrtu najhlavnejších ťažkostí, s ktorými sa môžu lekárske i nelekárske odborníci stretnúť v rámci diagnostiky PAS je zrejmé, že aj napriek dosiahnutému pokroku a rozvoju zostáva diagnostika PAS náročnou práve vďaka rôznorodosti symptomatiky. Keď sú aj v dnešnej dobe nárastu záujmu a túto problematiku odborníci upozorňovaní na možnosť chybných diagnostik, aká častá bola chybná diagnóza pred desiatkami rokov? Na tento fakt netreba zabúdať aj pri interpretácii výsledkov rôznych epidemiologických štúdií, predovšetkým tých starších, u ktorých sa nepredpokladá tak široké oboznámenie odbornej verejnosti s touto problematikou. Je veľmi pravdepodobné, že v kombinácii so zmenami v diagnostických kritériách mohli aj tieto ťažkosti prispieť k heterogenite údajov o náraste autizmu.

## **4 Etiológia porúch autistického spektra**

Keďže vysvetlenie nárastu autizmu je stále otázkou skúmania, okrem posunu v diagnostike a v diagnostických kritériách je predmetom diskusie aj etiológia PAS, ktorá je dodnes nejasná. PAS sa radia k vrodeným poruchám s neurobiologickým základom (najviac zvažované sú dysfunkcie v oblasti mozochku, limbického systému, mozgovej kôry, cingulu a hipokampu). Existuje viacero teórií, ktoré sa snažia vysvetliť príčinu vzniku autizmu, no žiadna z nich zatiaľ nepriniesla jednoznačné výsledky (Thorová, 2008). V tejto kapitole popíšem názory na etiológiu PAS, ktoré budú rozdelené podľa pôvodu pôsobiacich faktorov na: etiológiu na psychologickom základe, etiológiu založenú na genotype a etiológiu environmentálnu (Chaste & Leboyer, 2012). V dnešnej dobe sa väčšina odborníkov prikláňa k názoru, že existuje variabilita v príčinách (multifaktoriálne príčiny). Veľká pozornosť je venovaná predovšetkým faktorom genetickým, ale zvažujú sa aj imunologické, infekčné či toxické faktory.

### **4.1 Etiológia na psychologickom základe**

Za prvú zmienku o psychogénnom pôvode autizmu sa považuje práca Lea Kanner a jeho referencie o chladnom vzťahu rodičov, hlavne matky, k dieťaťu ako bolo popísané v časti 2.1.3. Táto teória bola vyvrátená, pričom vo vzťahu medzi matkou a dieťaťom s PAS neboli potvrdené abnormality (Cantwell et al., 1979). Fakt, že Leo Kanner našiel medzi príbuznými vysoké percento intelektuálov a často sa jednalo o rodiny s vyšším socioekonomickým statusom sa dá vysvetliť tým, že vzdelanejší rodičia sú aktívnejší vo vyhľadávaní psychiatrickej pomoci než rodičia nevzdelaní. Navyše majú vďaka informovanosti lepšiu možnosť navštíviť špecialistov. Z praktického hľadiska majú tiež viacej prostriedkov, aby dieťa opakovane dopravovali na vyšetrenia. Je tiež väčšia pravdepodobnosť, že správne rozoznajú, ako veľmi sa ich dieťa líši od ostatných. Lorna Wingová takisto potvrdila, že medzi jej pacientmi bol väčší počet detí z vyšším ekonomickým statusom, a to aj napriek tomu, že liečenie poskytovala zdarma. V 80. rokoch sa výskumne potvrdilo, že pokiaľ sú služby odborníkov k dispozícii miestne, nie je rozdiel v socioekonomickom statuse rodín a z diagnostického manuálu DSM-III-R bola zmienka o vyššom socioekonomickom postavení rodičov detí s autizmom vyradená (Thorová, 2006).

Zaujímavé sú však výskumy, ktoré sa zamerali na psychologické profily matiek, ktorých deťom bola diagnostikovaná PAS. Štúdiá realizovaná v Malájzii (Shobana & Saravanan, 2014) zistila, že 59% matiek detí s PAS trpí psychickými problémami a v porovnaní s matkami detí s Downovým syndrómom či inou vývojovou poruchou majú aj vyššie sklony k úzkostným stavom, k somatickým problémom a majú zhoršenú sociálnu interakciu. Netreba však zabúdať na to, že starostlivosť o dieťa s PAS je veľmi náročná, čo sa môže odzrkadliť aj na psychickom stave rodičov. Dôležité je ale zistenie, ako významne sa matky detí s PAS líšia od matiek detí s Downovým syndrómom.

## **4.2 Etiológia založená na genotype**

Už Kanner a Asperger uvažovali o tom, že autizmus a Aspergerov syndróm môžu byť vrodené, prípadne dedičné poruchy. V roku 1969 uverejnil Friedman svoje zistenie, že u pomerne veľkého počtu detí trpiacich fenylketonúriou sa vyskytuje aj autistické správanie, čím podporil myšlienku genetickej etiológie autizmu. Až v 70. rokoch však prebiehali výskumy v oblasti genetiky, ktoré upozornili na spojitosť medzi cytogenetickými abnormalitami a vývojovými poruchami vrátane autizmu. V nasledujúcich desaťročiach boli v spojení s autizmom identifikované najrôznejšie anomálie takmer vo všetkých chromozómoch, pričom viaceré štúdie poukázali na niekoľko génov (Thorová, 2006).

Podporou pre genetickú determináciu PAS poskytujú predovšetkým genealogické štúdie. V bežnej populácii sa obecné udáva výskyt PAS 1%, prevalencia u osemročných detí v USA je dokonca 1/68 (Baio, 2014). Konkordancia (spoločný výskyt) PAS sa u monozygotných dvojčiat udáva v rozmedzí 50-90%, u dizygotných dvojčiat medzi 0-30%, u súrodencov medzi 3-26% (Bailey et al., 1995; Rosenberg et al., 2009; Hallmayer et al., 2011; Ozonoff et al., 2011). Tento výskyt je u súrodencov asi dvojnásobne vyšší ako u polosúrodencov. Riziko postihnutia mladšieho súrodenca je vyššie ako 10% (Constantino et al., 2013), čo význame prevyšuje obecné populačné riziko. Pravdepodobne najrozsiahlejšia štúdia skúmajúca dedičnosť a vplyv prostredia v súvislosti s prítomnosťou PAS bola uskutočnená v USA a publikovaná v roku 2011 (Hallmayer et al., 2011). Do výskumu bolo zaradených 202 párov dvojčiat v USA a stanovená miera dedičnosti bola 41-56% pre chlapcov a 13-16% pre dievčatá. Tiež sa o PAS zmiňuje ako o vôbec najviac dedičnej neurovývojovej poruche. Všetky tieto údaje jasne svedčia pre vysokú heritabilitu (podiel genetických faktorov na

variabilite znaku) PAS, ktorá sa podľa súčasnej literatúry pohybuje nad 60% (Gaugler et al., 2014; Hrdlička & Komárek, 2014). Často sa však hovorí aj o oveľa vyšších percentách, a to 91-93% (Bailey, 1996).

Čo sa týka príbuzných ľudí s PAS, nadviažem na predchádzajúcu zmienku o matkách častejšie trpiacich psychiatrickými problémami. U príbuzných sa môžu objavovať abnormality pripomínajúce PAS, ako úzkosť, impulzivita, precitlivosť, podráždenosť, excentricita, samotárstvo, nesmelosť, problémy so socializáciou a spoločenskou komunikáciou alebo sklon k pedantnosti, stereotypné správanie, rigidita, či oneskorený nástup reči v detstve. Ľudia s týmito odchýlkami nespĺňujú kritéria pre diagnózu PAS, jedná sa o extrémny normálneho správania, ktoré ale môžu byť zaradené do kategórie „širší autistický fenotyp“ (Bailey et al., 1998). Širší autistický fenotyp môže byť spojený aj s nadpriemerným IQ alebo zameraním na jeden úzky záujem, čo môže prispieť k vynikajúcim výkonom v určitom obore. Takýto ľudia sa s vyššou frekvenciou vyskytujú v rodinách s viacerými pacientmi s PAS, zvyčajne bez MR, faciálnej dysmorfie a ďalších väd. *„To môže poukazovať na komplexnejšiu genetickú záťaž a odlišovať tieto rodiny od tých, kde je PAS jedným z príznakov iného závažného genetického postihnutia alebo kde je podmienená vonkajším zásahom“* (Hrdlička & Komárek, 2014, s. 130). U príbuzných sa takisto častejšie vyskytujú psychiatrické ochorenia ako schizofrénia, psychózy, depresie, sociálne fóbie apod. (Bolton et al., 1998).

PAS nie je špecifická pre žiaden gén a žiaden gén nie je špecifický pre PAS. U zhruba štvrtiny pacientov je však v súčasnosti možné identifikovať konkrétny genetický defekt kauzálny pre ich poruchu. V poslednej dobe bolo u PAS popísaných mnoho drobných zmien v počte kópií chromozomálneho materiálu a nukleotidovej mutácie v konkrétnych génoch, ktoré nie sú spojené s klasickými dedičnými chorobami. S vývojom metód sa spektrum variant stále rozširuje. Tieto nálezy podporujú myšlienku genetickej heterogenity PAS, no predovšetkým definitívne potvrdzujú dôležitú rolu genetických faktorov u PAS (Hrdlička & Komárek, 2014).<sup>3</sup>

---

<sup>3</sup> Autori upozorňujú, že označenia ako gény pre hemofíliu, PAS atd. sú nesprávne; úlohou génu nie je spôsobovať chorobu, ale zaisťovať normálne fyziologické funkcie a len určité varianty (alely), ktoré nefungujú správne, môžu viesť k rozvoju choroby.

Obecne sa teda predpokladá, že, najdôležitejšiu úlohu u PAS zohráva genetika, pričom na vzniku poruchy sa pravdepodobne podieľa v rôznej miere rôzny počet génov. Jednotlivé gény predstavujú skôr genetickú predispozíciu k vzniku PAS, ktorá len v kombinácii s inými faktormi určuje či už potenciálny vznik poruchy alebo jej závažnosť.

### **4.3 Environmentálna etiológia**

Mimo genetické faktory je ďalšou oblasťou, ktorá je dnes predmetom záujmu pomerne široká a heterogénna skupina environmentálnych faktorov. V tejto časti sa zameriam na najdiskutovanejšie faktory, ktoré podľa názorov niektorých odborníkov môžu, či už samostatne, alebo v kombinácii s určitými génmi, stáť za vznikom PAS. Medzi environmentálne vplyvy môžeme zahrnúť rôzne potraviny, infekčné ochorenia, ťažké kovy, rozpúšťadlá, naftové výpary a ďalšie možné faktory. Napriek tomu, že v tejto oblasti naďalej prebieha rozsiahly výskum, dôkazy environmentálnych vplyvov sú skôr útržkovité a neboli jednoznačne potvrdené spoľahlivými štúdiami (Hrdlička & Komárek, 2014). Do tejto skupiny budú zahrnuté aj faktory pôsobiace v prenatálnom a perinatálnom období a tiež vyšší vek rodičov.

#### **4.3.1 Vakcinácie**

Pravdepodobne najbúrlivejšie ohlasy vyvolala teória, ktorá spájala vznik autizmu s vakcináciou, konkrétne sa jednalo o takzvanú trojkombináciu MMR (rubeola, mumps, osýpky). Jej autorom bol A. Wakefield (1998), gastroenterológ, ktorý tvrdil, že v dôsledku tohto očkovania existuje spojitosť medzi chronickými gastrointestinálnymi (žalúdočnými a črevnými) problémami a autizmom. Táto kontroverzná štúdia bola obratom napadnutá kvôli závažným metodologickým, ale aj etickým chybám. Keďže táto hypotéza sa nikdy nepotvrdila a overovacie štúdie nepotvrdili žiadnu súvislosť medzi očkovaním a autizmom, podrobnejšie sa popisu tejto teórie venovať nebudem. V roku 2003 bolo britským Lekárskym výskumným koncilom (The UK Medical Research Center) vydané prehlásenie, že všetky overovacie štúdie viedli k jednomyselnému záveru, a to že spojitosť medzi očkovaním a „autistickou kolitídou“ nebola preukázaná (Thorová, 2006). V roku 2010 rozhodla ustanovená komisia o odobrání lekárskej licencie hlavnému autorovi, A. Wakefieldovi.



Za pozornosť stojí aj myšlienka, že je to práve doba pravidelného očkovania, kedy si rodičia môžu po prvýkrát všimnúť autistické symptómy, čo mohlo viesť k vzniku nepodložených teórií, že autizmus je spôsobený preťažením organizmu pri očkovaní, konzervantmi vo vakcínach alebo samotnou vakcínou MMR (Hrdlička & Komárek, 2014).

O vakcinácii a jej potenciálnych škodlivých účinkov sa hovorí dodnes, a to najmä vďaka záujmu zo strany rodičov, ktorí majú prirodzené obavy. Naďalej sa diskutuje hlavne o používaní thimerosalu (konzervačnej látky, ktorá obsahuje ortuť) vo vakcínach. Oficiálne stanovisko APA je v súlade so štúdiami, ktoré nepotvrdili zvýšene riziko PAS (ani iné negatívne pôsobenie) v súvislosti s expozíciou thimerosalu. Mimo tieto oficiálne vyhlásenia sa však objavujú aj štúdie, ktoré negatívne pôsobenie thimerosalu preukázali (Geier et al., 2013), a preto nie je prekvapivé, že záujem o túto problematiku neúfícha, či už je to zo strany laickej alebo odbornej verejnosti.

#### **4.3.2 Imunitné poruchy**

Správny vývoj nervovej sústavy závisí aj na imunitnej reakcii. Interakcia medzi nervovou a imunitnou sústavou začína už v priebehu embryonálneho štádia života, a tak nesprávna činnosť imunitného systému behom kritického obdobia môže byť súčasťou mechanizmu vzniku PAS (Hrdlička & Komárek, 2014). Aj keď v niektorých skupinách PAS boli zistené abnormality imunitného systému, nie je známe, či sú relevantné pre proces vzniku PAS alebo sú sekundárne. Autoprotilátky sa vyskytujú aj u iných stavov ako PAS (a ani u PAS nie sú prítomné vždy), a tak zostáva naďalej vzťah medzi imunitnými poruchami a autizmom kontroverzný a nejasný (Chaste & Leboyer, 2012).

#### **4.3.3 Xenobiotika**

Medzi ďalšie environmentálne faktory patrí prenatálna expozícia xenobiotik (jedovaté látky), ktoré sú využívané ako pesticídy a herbicídy. Konkrétne sa v súvislosti s PAS najčastejšie hovorí o organofosfátoch. Spojitosť medzi prenatálnou expozíciou organofosfátov a vznikom PAS bola potvrdená americkou štúdiou (Engel et al., 2011), a to ako veľmi významná. Výskumníci sa zamerali na vplyv organofosfátov bežne používaných v domácnostiach a tiež skúmali rozdiely na základe etnicity účastníkov štúdie. Zistili, že organofosfátové insekticídy (prípravky na hubenie hmyzu) sú omnoho častejšie aplikované v černošskej a hispánskej populácii (70,5%) ako medzi belochmi (31,6%).

Okrem prostriedkov bežne používaných v domácnostiach existujú aj iné zdroje organofosfátov v životnom prostredí. Môže to byť napríklad kupované ovocie a zelenina ako dokazuje americká štúdia (Zhang et al., 2008), podľa ktorej záverov obsahovala organofosfáty alebo ich rozkladné produkty viac ako polovica vzoriek kupovaného ovocia a zeleniny.

#### **4.3.4 Perinatálne a prenatálne faktory**

Neuroanatomické štúdie a asociácia PAS s teratogénmi (faktormi, ktoré spôsobujú vrodené vývojové chyby) smerujú k názoru, že mechanizmus vzniku PAS zahrňuje zmeny vývoja mozgu, a to ihneď po počatí. Je možné, že PAS začína „kaskádou patologických javov, ktoré sú výrazne ovplyvnené environmentálnymi faktormi“ (Hrdlička, & Komárek, 2014, s. 147). Všetky známe teratogény súvisiace s PAS zjavne pôsobia v priebehu prvých ôsmich týždňov od počatia. Tým sa však nevyklučuje možnosť, že autizmus môže byť iniciovaný či ovplyvnený aj neskôr (Walsh et al., 2008). Preto sa predmetom výskumov stali vonkajšie vplyvy počas tehotenstva ako maternálny hypothyroidizmus, rubeola, cytomegalovirus a niektoré ďalšie infekcie, a tiež teratogény ako talidomid, etanol a valproová kyselina (Hrdlička & Komárek, 2014).

Vznik autizmu bol často zaznamenaný po rôznych komplikáciách behom tehotenstva i pôrodu. V roku 2011 bola publikovaná rozsiahla metaanalýza (Gardener et al., 2001) štyridsiaticich štúdií zaoberajúcich sa perinatálnymi a prenatálnymi faktormi. Bolo skúmaných vyše šesťdesiat faktorov. Ako súvisiace s autizmom boli zistené tieto faktory: abnormálny vývoj plodu, pupočné komplikácie, tieseň plodu, pôrodné poranenie alebo trauma, viacnásobný pôrod, krvácanie matky, nízka pôrodná hmotnosť, nízka gestačná zrelosť, vrodené vady, nízky 5-minútový Apgar score, poruchy kŕmenia, aspirácia mekónia, neonatálna anémia, AB0 a Rh inkompatibilita a hyperbilirubinémia. Naopak, medzi faktory nesúvisiace s autizmom patrili: anestézia, asistovaný vaginálny pôrod, pôrod po termíne a obvod hlavy.

Na strane matky sa ako ďalšie faktory podieľajúce sa na riziku zistili napríklad vyšší vek matky (Shelton et al., 2010), obezita matky (Krakowiak et al., 2012), neskoršie poradie narodenia (Turner et al., 2011) a kratší interval medzi tehotenstvami (Cheslack-Postava et al., 2011).

Gestačná zrelosť je v súčasnosti považovaná za jeden z hlavných rizikových faktorov. Niektoré štúdie (napr. Larsson et al., 2005) špecifikujú riziko najmä pri zrelosti pod 35 týždňov. Táto štúdia rovnako ako predchádzajúca identifikovala ako rizikový nízky Apgar score. Ďalšie riziko predstavovalo, v súlade s dnešnými najčastejšími predpokladmi, aj psychiatrické ochorenie matky, a to predovšetkým poruchy typu schizofrénia a afektívna porucha. Na druhej strane však táto štúdia nepreukázala súvis vznik PAS s vyšším vekom rodičov, ktorému sa budem venovať v nasledujúcej časti. Už v prípade výskumu environmentálnych faktorov je však treba zdôrazniť nekonzistentnosť výsledkov jednotlivých štúdií, s ktorou sa stretne aj u vyššieho veku rodičov ako rizikového faktoru pre PAS.

#### **4.3.5 Vek rodičov**

V neposlednej rade je často skloňovaným rizikovým faktorom aj vek rodičov. V tomto bode neexistuje jednotnosť výskumných záverov. Niektoré preukázali ako rizikový faktor vyšší vek matky i otca (väčšinou udávaný nad 35 rokov), iné zase len vyšší vek matky alebo naopak, len vyšší vek otca. Tieto rozdiely môžu byť spôsobené metodologickými odlišnosťami, či už sa jedná o veľkosť vzorku, definície skupín autizmu či schopnosť kontroly dôležitých premenných. Pre zaradenie do štúdie je väčšinou potreba dostupnosti informácií ako je vek oboch rodičov, gestačná zrelosť, poradie narodenia, no môže to byť aj vzdelanie, rodinná anamnéza či iné, podľa cieľov danej štúdie.

Americká štúdia z roku 2008 (Durkin et al.) hodnotila nezávisle vplyv veku matky a otca na riziko PAS. Konečný počet detí (vo veku osem rokov) s diagnózou PAS, ktoré splňovali kritéria (DSM-IV) pre zaradenie bol 1 251 a bolo teda možné túto skupinu porovnať s celkovou populáciou. Spojenie s autizmom sa preukázalo u oboch, veku matky aj otca nezávisle. U matky sa ako rizikový prejavil vek vyšší ako 35 a u otca vyšší ako 40 rokov. Prvorodený potomok dvoch starších rodičov mal trikrát vyššiu pravdepodobnosť, že sa uňho vyvinie PAS oproti deťom narodeným v poradí ako tretie a viac matkám vo veku 20-34 rokov a otcom vo veku pod 40.

Okrem tejto štúdie zistili asociáciu medzi vekom oboch rodičov a PAS ešte dve štúdie kohort z USA (Croen et al., 2007; Grether et al., 2009) a jedna z Austrálie (Glasson et al., 2004). Na druhej strane, štúdie z Dánska (Lauritsen et al., 2005), Izraelu (Reichenberg et al., 2006), Iránu (Sasanfar et al., 2010), Číny (Zhang et al., 2010) a Švédska (Hultman et al., 2011)

preukázali zvýšené riziko výskytu PAS u dieťaťa len s súvislosťou s vyšším vekom otca. V porovnaní s týmito zisteniami nezaznamenali dve štúdie zo Švédska (Hultman et al., 2002) a Dánska (Larsson et al., 2005) žiadny vzťah medzi vekom rodičov a rizikom autizmu. Ako je vidieť z týchto údajov, výskumy týkajúce sa tejto problematiky zostávajú nekonzistentné a ich interpretácia komplikovaná.

## 5 Zhrnutie možných príčin nárastu autizmu

Na začiatku tejto práce som venovala značnú pozornosť popisu historického vývoja a diagnostických kritérií, aby som čo najlepšie priblížila zmeny, ktoré nastali v ponímaní PAS. Epidemiologické štúdie, na ktoré sa v práci odvolávam, sa obvykle riadia pravidlami pre výskum, ktoré stanovujú diagnostické manuály, preto považujem za užitočné nezabúdať na výhody i nevýhody samotnej diagnostiky, diagnostických kritérií či akékoľvek nejasnosti v problematike PAS, ktoré môžu mať vplyv na zistené údaje o stúpajúcej prevalencii PAS. Napriek tomu, že si je v dnešnej dobe odborná verejnosť vedomá mnohých úskalí spojených s nekonzistentnosťou záverov týkajúcich sa výskumu prevalencie, stále neexistuje definitívne a jednoznačné vysvetlenie narastajúceho počtu diagnóz PAS.

Hoci nie je tento vyšší výskyt diagnostikovaných PAS odbornou verejnosťou spochybňovaný, existujú názory, že má svoje logické opodstatnenie a nemusí sa teda vôbec jednať o faktické zvýšenie výskytu autizmu (Charman, 2003):

1. rozšírili sa hranice diagnostických kritérií, sú už obecné akceptované širším okruhom diagnostikov;
2. zlepšila sa schopnosť odborníkov PAS rozoznávať a diagnostikovať;
3. PAS sú už diagnostikované spoločne s iným typom porúch, ako je Tourettov syndróm, Downov syndróm, detská mozgová obrna, syndróm fragilného X chromozómu, Turnerov syndróm, Angelmanov syndróm, tuberózna skleróza a zmyslové postihnutia;
4. zlepšila sa schopnosť rozoznávať PAS aj u detí, ktoré majú intelekt v pásme priemeru a navštevujú bežnú školu.

Okrem tohto návrhu možných príčin zvýšenej prevalencie hovoria iní autori aj o ďalších faktoroch, ktoré sa na tomto fakte mohli podieľať. Lorna Wingová (2002) poskytuje zoznam možných príčin nárastu incidencie a prevalencie:

1. zmeny v diagnostických kritériách;
2. rozdielna metodológia výskumov;
3. narastajúce povedomie o PAS medzi rodičmi, odborníkmi i širokou verejnosťou;
4. pochopenie, že PAS môžu byť združené s:
  - a. ťažkou a hlbokou MR a inými vývojovými alebo telesnými poruchami;
  - b. priemernou alebo vysokou intelektuálnou schopnosťou;

- c. psychiatrickými poruchami akéhokoľvek typu;
- 5. rozvoj špecializovaných služieb;
- 6. možné príčiny vo vzťahu k veku začiatku poruchy;
- 7. prípadné faktické zvýšenie výskytu.

Zaujímavý pokus o analýzu tejto tendencie bol publikovaný v časopise *Nature* Karen Weintraubovou (2011). Podľa autorky sa dá zhruba 54% nárastu prípadov PAS pripísať vysvetliteľným faktorom: 25% zlepšeniu diagnostiky a jej rozšíreniu aj o prípady, ktoré by kedysi dostali diagnózu MR; 15% zvýšenému povedomiu a znalostiam rodičov i odborníkov o autizme (čo aj časovo korešponduje s globálnym rozšírením internetu); 10% zvýšenému veku rodičov pri zakladaní rodiny a 4% geografickému zhlukovaniu rodín s postihnutými deťmi a odbornej pomoci (ako príklad uvádza autorka oblasť západného Hollywoodu). 46% nárastu zostáva však naďalej nevysvetlených.

Napriek neutíchajúcemu záujmu o problematiku PAS sa stále nedarí vysvetliť zaznamenané zvýšenie výskytu týchto diagnóz. Z uvedených údajov je zrejmé, že sa mnohí odborníci zhodujú a to dokonca na väčšine najvýznamnejších príčin, ktoré môžu tento nárast objasniť. Videli sme však aj rozchádzajúce sa názory, ku ktorým prispieva aj nekonzistentnosť výsledkov výskumov. Za dôležité považujem najmä to, že narastajúci záujem a zároveň i tlak zo strany rodičov podnecuje odbornú verejnosť v ďalšom výskume širokej problematiky PAS, pod ktorú samozrejme spadá aj snaha o vysvetlenie etiológie a zvyšujúceho sa výskytu.

## 6 Návrh výskumu

Súčasťou tejto práce je aj návrh výskumného projektu, ktorý v návaznosti na poznatky z predchádzajúcej časti umožňuje ich praktické využitie či popríklad rozšírenie. Obecné je výskum v oblasti porúch autistického spektra náročný, či už v súvislosti s heterogenitou prejavov alebo s nejasnou etiológiou. V súčasnosti je za najpravdepodobnejšiu považovaná multifaktoriálna príčina autizmu, metodologicky je však takýto výskum nemožný.

Pre potreby tejto práce som sa rozhodla zamerať sa na jeden konkrétny faktor, a to vyšší vek rodičov, vo vzťahu k riziku PAS u dieťaťa. To, že vyšší vek rodičov so sebou nesie riziko autizmu u potomkov už preukázané bolo, ako je zrejmé z teoretickej časti tejto práce. Samotný vyšší vek rodičov ale nemusí byť kauzálna príčina. Z psychologického hľadiska je zaujímavé, že dôvodov, prečo rodičia zakladajú rodinu v neskoršom veku môže byť viacero. Práve tejto téme sa budem venovať vo výskumnom projekte. Medzi tieto dôvody môžu patriť napríklad problémy v sociálnej oblasti v dôsledku miernej formy PAS spôsobujúce problémy s nadväzovaním vzťahov. V tomto prípade by za rizikový nemal byť považovaný vyšší vek, ale príčinou by bola genetika. V časti 4.3 popisujúcej genetickú etiológiu autizmu bolo popísané, že u príbuzných ľudí s PAS sa môžu objavovať miernejšie behaviorálne odchýlky pripomínajúce PAS, ktoré je možné zaradiť do kategórie širší autistický fenotyp. U príbuzných je tiež častejší výskyt ďalších psychiatrických ochorení ako schizofrénia, psychózy, depresie či sociálne fóbie (Bolton et al., 1998).

V tomto návrhu výskumu, ktorý bude mať kvalitatívny charakter, bude hlavným cieľom preskúmanie súvislosti medzi autizmom a vyšším vekom rodičov, u ktorých sa špeciálne zameriam aj na psychosociálne charakteristiky ako možný dôvod zakladania rodiny vo vyššom veku. Tým by som chcela poukázať na možné odlišenie (či prepojenie) genetických a environmentálnych príčin (do ktorých spadá aj vyšší vek rodičov). Takisto sa môže ukázať aj odlišnosť rodín s komplexnejšou genetickou záťažou od tých, kde je PAS podmienená vonkajším zásahom či jedným z príznakov iného závažného genetického postihnutia.

Výskum by pozostával z pološtrukturovaných rozhovorov s rodičmi, ktoré by boli doplnené o pozorovanie vybraných nápadností charakteristických pre PAS. Cieľom rozhovoru by bolo

zistiť dôvody, pre ktoré sa rodičia rozhodli založiť si rodinu neskôr, zisťovala by sa aj rodinná, sociálna a psychiatrická anamnéza.

## 6.1 Výskumný súbor

V časti 4.3.5 bola priblížená nekonzistentosť výskumov ohľadom vyššieho veku rodičov. Niektoré zistili ako rizikový len vyšší vek otcov (ktorý sa navyše medzi jednotlivými štúdiami líšil, napr. nad 35/40), ďalšie naopak vyšší vek matky či oboch rodičov. Na základe týchto poznatkov som sa pre účely tejto práce rozhodla do výskumného súboru zaradiť ako matky (nad 35), tak aj otcov (nad 35), nezávisle na sebe.

Základným súborom je v tomto výskume teda súbor rodičov (matiek alebo otcov) s dieťaťom (alebo viacerými deťmi), ktorému/ktorým bola diagnostikovaná PAS. Aby bol výberový súbor reprezentatívny, mal by byť dostatočne veľký. Vo výskume by sa však pracovalo s kvalitatívnymi metódami ako rozhovor a pozorovanie, ktoré sú časovo náročné, a tak za vhodný počet zúčastnených považujem zhruba 30 rodičov. Jednalo by sa o kriteriálny výber súboru, pričom pre zaradenie do výskumu by bolo potrebné splnenie dvoch kritérií: dieťa (deti) s diagnostikovanou PAS a vek nad 35 rokov u matky/otca alebo oboch. Okrem týchto dvoch kritérií sú však potrebné aj ďalšie informácie, najmä psychiatrická anamnéza či záznamy o priebehu tehotenstva a možných prenatalných a perinatálnych vplyvoch. Tieto informácie by mali byť pre zaradenie do súboru dostupné, keďže môžu tiež súvisieť s nástupom autizmu u dieťaťa a z rozhovoru so samotnými rodičmi ich nemusíme získať.

Výskum by prebiehal na českej populácii. Do vzorku by boli rodičia zaradení na základe samovýberu, čím by bola zaistená podmienka dobrovoľnosti participácie a zároveň úprimný záujem a aktivita v rámci výskumného rozhovoru. Pre účel tohto výskumu je vhodné, aby rodičia prejavovali záujem o lepšie spoznanie nielen svojho dieťaťa, ale aj seba, keďže v rámci rozhovoru bude zisťovaná aj ich psychiatrická, rodinná a sociálna anamnéza. Predpokladám, že takýto rodičia budú aktívne spolupracovať s rôznymi organizáciami ponúkajúcimi odborné a sociálne služby, a preto by bol tento typ organizácii oslovený s prosbou sprostredkovať možnosť účasti na výskume rodičom. V tomto smere by bolo vhodné osloviť viaceré organizácie a vybrať záujemcov z každej z nich, aj keď nepredpokladám vplyv tohto faktoru na zistenia výskumu. Čo však treba mať na mysli je



napríklad koncentrácia tohto typu služieb vo veľkých mestách a snažiť sa osloviť aj rodičov žijúcich mimo veľkomiest. Pripomeňme si, že Karen Weintraubová (2011) pripisuje 4% nárastu autizmu geografickému zhlukovaniu rodín s postihnutými deťmi a dostupnosti odbornej pomoci (napr. západný Hollywood).

## 6.2 Rozbor premenných

V priebehu výskumu by som sa snažila eliminovať nežiaduce premenné, ktoré by mohli ovplyvniť zistenia. Na strane rodičov by sa nezúčastňujúci o účasť na výskume eliminoval už pri ich výbere, keďže by sa do výskumu zapájali z vlastnej motivácie. Takisto by som sa na strane rodičov snažila eliminovať prípadnú únavu alebo nepriaznivý zdravotný stav, ktoré by mohli ovplyvniť najmä pozorovanie behaviorálnych prejavov. Deň a čas rozhovoru by sa prispôbil podľa prania rodičov. Za účasť na výskume by nebolo potrebné poskytovať odmenu, predpokladám, že dobrovoľnou spoluprácou rodičia prejavujú úprimný záujem.

Na strane výskumníka sa môže tiež objaviť únava a chybovosť. Tieto nežiaduce premenné by som sa snažila eliminovať tým, že by rozhovor s rodičmi prebiehal za prítomnosti dvoch výskumníkov. Hoci si uvedomujem, že prítomnosť vyššieho počtu osôb môže prispieť k nervozite na strane rodiča, verím, že navodením príjemnej atmosféry je možné sa tomu vyhnúť. Na druhej strane má prítomnosť druhého „pozorovateľa“ radu výhod. Pri únave či neúmyselnej nepozornosti jedného výskumníka si môže druhý z nich všimnúť niečo podstatné, čo by inak uniklo pozornosti toho prvého. Môžu si svoje pozorovania navzájom porovnať a diskutovať o nich, čo je dôležité, pretože ten istý signál môže byť dvoma ľuďmi interpretovaný rôzne, a takto sa aspoň do určitej miery obmedzí subjektivita výskumníka.

V neposlednej rade by som sa snažila eliminovať nežiaduce premenné spojené s prostredím, a to zabezpečením dostatočného súkromia a príjemnej atmosféry pri rozhovoroch. Z praktického hľadiska je treba nezabúdať aj na dostatočný (fyzický) priestor pre výskumníkov na pozorovanie rodičov, resp. vybrané charakteristiky v ich správaní ako je kvalita neverbálnej komunikácie. V tomto smere treba zabezpečiť miesto konania rozhovoru tak, aby mali výskumníci možnosť sledovať napr. pohyby rúk a nôh rodičov (zakryté pod stolom) a pod.

Za nežiaduce premenné sa dajú považovať aj rozdiely v pohlaví rodičov, resp. rozdiely v kvalite verbálnej a neverbálnej komunikácie. Netreba zabúdať na predpoklad zmienený v teoretickej časti, že vyšší počet diagnostikovaných PAS u chlapcov (a hlavne Aspergerovho syndrómu, 9:1) môže byť spôsobený nedokonalou diagnostikou, keďže dievčatá majú menej zreteľný deficit v oblasti sociálneho správania. Tieto rozdiely v sociálnej komunikácii musia byť súčasťou interpretácie pozorovania, aby sa zamedzilo nesprávnym zisteniam.

### 6.3 Výskumné metódy

Hlavnými výskumnými metódami by v tomto výskume boli výskumný rozhovor a pozorovanie. Za najvhodnejší pre tento výskum považujem **pološtrukturovaný rozhovor**, ktorý by mal vopred daný súbor tém a voľne pridružených otázok, no je zároveň flexibilný a umožňoval by reagovať na reakcie rodičov a formulovať doplňujúce otázky. Hlavné tematické okruhy by boli tieto: dôvody, pre ktoré sa rodičia rozhodli založiť rodinu vo vyššom veku; psychiatrická anamnéza; sociálna anamnéza; rodinná anamnéza.

Na základe dostupných poznatkov uvedených v časti 4.2 (Bailey et al., 1998) by medzi vybrané „nápadnosti“ pozorované u rodičov patrili nasledujúce: úzkosť, impulzivita, precitlivosť, podráždenosť, excentricita, samotárstvo, nesmelosť, problémy so socializáciou a spoločenskou komunikáciou, sklon k pedantnosti, stereotypné správanie či rigidita, oneskorený nástup reči v detstve. Takisto by sa u rodičov zisťoval prípadné zameranie na úzky záujem spojený s vysokým IQ a vynikajúcimi výsledkami v určitej oblasti, ktoré môžu byť spojené so širším autistickým fenotypom (Hrdlička & Komárek, 2014). V rámci psychiatrickej anamnézy by bola pozornosť zameraná najmä na prítomnosť ochorení ako schizofrénia, psychózy, depresie a sociálne fobie, ktorých výskyt je častejší u príbuzných autistov (Bolton et al., 1998).

Z výčtu charakteristík, na ktoré by sa výskumné metódy zameriavali je zrejmé, že rozhovor a pozorovanie sa navzájom dopĺňujú a prelínajú. Na niektoré charakteristiky sa môžeme priamo opýtať (anamnestické informácie, sklon k pedantnosti, samotárstvo, excentricita apod.), niektoré by bolo možné priamo pozorovať (úzkosť, nesmelosť, komunikačné a socializačné problémy) a takisto sa môžu navzájom podporovať (napr. nesmelý rodič popíše, že má od detstva problémy s nadväzovaním vzťahov a sociálnou komunikáciou).

**Pozorovanie**, zamerané na popísané (vopred stanovené) charakteristiky je teda štrukturované a priame. Tento druh pozorovania dovoľuje použitie záznamového archu, rovnako ako aplikáciu viacerých zaškolených pozorovateľov súčasne. V tomto výskume navrhujem účasť dvoch pozorovateľov, ktorí by si čiastočne rozdelili aj úlohy administrátora rozhovoru a (hlavného) pozorovateľa, keďže tomu, ktorý primárne vedie rozhovor môže niečo uniknúť. Záznamový arch by obsahoval zoznam vymenovaných charakteristík, na ktoré je potreba sa sústrediť, no pokiaľ je to možné, výskumníci by mali stráviť zapisovaním čo najmenej času a venovať pozornosť rodičovi. Na jednej strane je v rozhovore potrebný očný kontakt a časté zaznamenávanie môže rodičov rušiť a znervózňovať, na druhej strane sa však môže stať, že si výskumníci nezapamätajú všetky „nápadné“ behaviorálne prejavy rodičov. Preto by si mali aspoň v rýchlosti zaškrtnúť prítomné charakteristiky a ihneď po skončení každého rozhovoru si spoločne porovnať a doplniť svoje poznámky.

V rámci pozorovania nenavrhujem využitie videozáznamu, hoci pre detailnú analýzu neverbálnej komunikácie by bolo určite ideálne. Toto rozhodnutie je ovplyvnené mojím predpokladom, že prítomnosť kamery by v rodičoch mohla vyvolať radu nežiaducich premenných, ako je samotné vedomie toho, že sú (a v zázname opakovane budú) detailne pozorovaní a z toho plynúca vyššia nervozita, nesmelosť či dokonca neochota. Účasť dvoch pozorovateľov považujem za dostačujúcu, vyšší počet by mohol mať následky podobné prítomnosti kamery.

Za efektívne považujem použitie diktafónu. Nevyvoláva toľko nežiaducich premenných, no predovšetkým by umožňoval udržiavanie kontaktu výskumníkov s rodičmi. Záznam by bol spracovaný až po ukončení rozhovoru a tak by nemusel ani jeden z pozorovateľov uprednostňovať písanie poznámok pred samotným pozorovaním. Informácie o rodinnej a sociálnej anamnéze môžu byť zvlášť časovo náročné a prítomnosť jedného výskumníka, ktorého funkciou by bolo len zapisovanie (často útržkovitých) poznámok by nepôsobila príjemne.

Výskumníci by boli zaškolení vo vedení rozhovoru, v rôznorodosti kvality verbálnej i neverbálnej komunikácie, na ktorú sa majú sústrediť a upozornení na možné intervenujúce premenné. V ideálnom prípade by so všetkými účastníkmi výskumu mali rozhovory viesť tí

istí výskumníci, aby sa zamedzilo rozdielnej interpretácii pozorovaných charakteristík rôznymi pozorovateľmi.

V prípade, že by sa výskumu zúčastnili obaja rodičia jedného dieťaťa s PAS (otec nad 35 aj matka nad 35), by bol rozhovor vedený s každým z nich samostatne. Pre dvoch výskumníkov by bolo náročné systematicky pozorovať oboch rodičov a zároveň je žiaduce, aby mal každý z rodičov dostatočné súkromie a priestor zamyslieť sa napr. nad svojou sociálnou anamnézou.

#### **6.4 Predvýskum**

Pred samotným výskumom by som navrhla vyskúšať efektivitu rozhovoru a pozorovania na minimálne 3 rodičoch. V rámci predvýskumu by mali výskumníci možnosť vyskúšať si vedenie rozhovoru, používanie záznamových archív ako aj vzájomné porovnanie výsledkov pozorovaní. Rodičia by boli požiadaní o spätnú väzbu k priebehu výskumu. Na základe nejasností či prípadných pripomienok by som tematické okruhy, otázky či priebeh rozhovoru upravila. Predovšetkým by som sa na základe predvýskumu chcela vyhnúť možným komplikáciám, ktoré by mohli nastať v hlavnom výskume.

#### **6.5 Zber a spracovanie dát**

Dĺžka trvania rozhovoru by bola približne odhadnutá na základe predvýskumu. Bola by flexibilná, no mala by byť na jednej strane postačujúca na získanie všetkých žiaducich poznatkov a na druhej strane únosná pre rodičov aj výskumníkov. Zber dát by prebiehal zhruba v rozmedzí jedného mesiaca; za jeden deň by bolo možné uskutočniť aj niekoľko rozhovorov. Po každom rozhovore by však bolo treba počítať s časom navyše, kedy si výskumníci skompletizujú poznámky z pozorovania a navzájom si ich porovnajú. Spracovanie či prepis rozhovorov (či len niektorých dôležitých informácií) je takisto pomerne časovo náročný. Rodičia by boli samozrejme upozornení na prítomnosť diktafónu a požiadaní o súhlas s jeho použitím.

Po kompletizácii by boli všetky rozhovory (a pozorovania) spracované a porovnané na základe vopred stanovených charakteristík. U jednotlivých rodičov by sa zisťovala prípadná prítomnosť vybraných rysov správania (či iných „nápadných“ rysov) už v detstve (z

rodinnej a sociálnej anamnézy) i v priebehu rozhovoru. Samotní rodičia si môžu byť často vedomí týchto rysov i napriek tomu, že im nebola (z akéhokoľvek dôvodu) pridelená diagnóza PAS. Ako bolo popísané v teoretickej časti, takéto odchýlky predstavujú extrémny normálneho správania a nemusia nespĺňať kritéria pre PAS. Preto je dôležité, aby výskumníci dôkladne hodnotili menované rysy chovania a navzájom o nich diskutovali.

V rozhovoroch by sa porovnávali dôvody, prečo rodičia zakladali rodinu vo vyššom veku, pričom by sa (z anamnestických informácií či priameho pozorovania) hľadala prípadná súvislosť s problémami v sociálnej a komunikačnej oblasti typickými pre mierne formy PAS. Na základe spracovaných výsledkov by bolo možné zistiť koľko z rodičov samých pravdepodobne trpí (aj keď len miernejšou) formou PAS či sú u nich prítomné „hraničné“ behaviorálne odchýlky pripomínajúce PAS alebo koľko rodičov trpí nejakým psychiatrickým ochorením. Toto zistenie by bolo dôležité pre prehodnotenie tvrdenia o kauzalite medzi vyšším vekom rodičov a rizikom autizmu u detí. V prípade prítomnosti zmienených „nápadných“ charakteristík u rodičov by sa nejednalo o environmentálny faktor (vyšší vek) ale o genetickú podmienenosť.

## **6.6 Diskusia**

Na predchádzajúcich stranách som popísala návrh výskumu s cieľom zistiť súvislosti medzi autizmom a vyšším vekom rodičov, so špeciálnym zameraním na „nápadné“ charakteristiky pripomínajúce PAS (alebo psychiatrické ochorenie) prítomné u rodičov ako možný dôvod zakladania rodiny vo vyššom veku. Tento výskum vychádza z teoretických poznatkov o etiológii a výskyte autizmu.

Interpretácie a ďalší postup vo výskume by samozrejme záležali na výsledkoch výskumu. Prípadné prehodnotenie vyššieho veku rodičov ako environmentálneho faktoru na faktor genetický by prispelo k neutíchajúcej diskusii o etiológii PAS. Ako zaujímavé by sa mohli ukázať aj zistenia o prítomnosti PAS či PAS pripomínajúcich rysov u rodičov, ktorý túto diagnózu nikdy neobdržali, no ich deti áno. V tomto prípade by sme mohli nadviazať na zlepšenie diagnostiky a zmeny v diagnostických kritériách ako možné vysvetlenie nárastu autizmu. Je možné, že rodičia nikdy nepodstúpili diagnostiku, no trpia nejakou miernejšou formou PAS. U žien je zvlášť pravdepodobné, že deficity v sociálnej oblasti zvládajú lepšie.

S rozšíreným povedomím o problematike PAS sa zvyšuje aj informovanosť rodičov, ktorí pre svoje deti vyhľadávajú odbornú pomoc. Diagnostika dospelých je však omnoho vzácnejšia.

Pri podozrení z prítomnosti PAS či inej psychickej poruchy u rodičov na základe tohto výskumu by bolo potreba ďalšieho skúmania. Rodičom by mohli byť napríklad odporučené organizácie špecializujúce sa na diagnostiku PAS u dospelých. V prípade prítomnosti nejakej psychickej poruchy (známej z psychiatrickej anamnézy) by sa zistenia tohto výskumu porovnali s dostupnou literatúrou na túto tému.

Aj napriek snahe o elimináciu nežiaducich premenných by sa vo výskume mohli objaviť rušivé faktory, ktoré môžu mať vplyv na výsledné zistenia. Do výskumu by mali byť zapojení len rodičia, u ktorých by boli k dispozícii všetky potrebné informácie, najmä psychiatrická, sociálna a rodinná anamnéza. Prípadných nesmelých či málo zhovorčivých rodičov by bolo treba podnecovať a motivovať v pátraní vo svojej minulosti, no zároveň by bolo nutné vyhýbať sa sugestívnym otázkam. Vybrané rysy neverbálnej komunikácie, ktoré by mali výskumníci pozorovať by mali byť detailne popísané odborníkom a výskumníci by mali byť vyškolení v ich interpretácii, prípadne mať k dispozícii odborníka.

Cieľom tohto výskumu nebolo zistenie korelácie medzi vyšším vekom rodičov a prítomnosti PAS u ich potomka, pretože v súčasnosti je už odbornou verejnosťou vyšší vek rodičov prijímaný ako jeden z rizikových faktorov. Prínosom tohto výskumu by bolo zistenie, že samotný vyšší vek rodičov nemusí byť kauzálnou príčinou, pretože dôvodov, prečo rodičia zakladajú rodiny vo vyššom veku môže byť mnoho. Tieto dôvody môžu navyše prispieť k vysvetleniu nekonzistentnosti výskumov týkajúcich sa vyššieho veku rodičov a rizika autizmu, ktorá je primárne odôvodňovaná nejednotnou metodológiou. Podľa potenciálnych zistení tohto výskumu by sa mohli nasmerovať a navrhnuť výskumy do budúcnosti.

## 7 Záver

V tejto práci som sa venovala popisu možných príčin nárastu autizmu. V úvodnej časti som sa venovala zmenám v klasifikácii autizmu, ktorej neoddeliteľnou súčasťou je historický vývoj ponímania autizmu ako aj vývoj diagnostických kritérií. Práve použité diagnostické kritériá môžu mať vplyv na narastajúcu prevalenciu autizmu a podľa niektorých autorov práve tento faktor predstavuje najväčšiu časť možných príčin, ktoré vysvetľujú nárast diagnóz PAS. Ďalším posunom, ktorý nastal je zlepšenie samotnej diagnostiky zo strany odborníkov, no dodnes sa upozorňuje na jej náročnosť. V ďalšej časti práce som venovala pozornosť etiológii autizmu, ktorá bola často dávaná do súvislosti so vznikom (i nárastom) autizmu, a to hlavne v prípade vakcinácií. Tomuto vzťahu sa venovalo veľké množstvo štúdií, no dodnes je predmetom diskusie hlavne zo strany rodičov, ktorí majú prirodzene obavy o svojich potomkov. Najväčší pokrok však nastal v oblasti výskumu genetiky a mnoho výskumov na čele s genealogickými štúdiami jasne podporuje genetickú determináciu PAS. Ako rizikové sa však ukazujú aj iné faktory, a to napríklad psychiatrické poruchy či vyšší vek rodičov. Možnosti, že vyšší vek rodičov nemusí byť environmentálny ale genetický faktor, sa venujem aj v návrhu výskumu.

Myslím si, že záujem o vysvetlenie príčin nárastu autizmu bude naďalej pokračovať, ako stúpa aj diskusia o problematike PAS obecne. Rozvoj technológie umožňuje stále nové postupy pre výskum genetických faktorov, odborná i laická verejnosť má väčšie povedomie o PAS, diagnostické kritériá sa menia a prispôbujú praxi. Zaujímavé budú určite výskumy realizované v budúcnosti, ktorých diagnostika sa bude riadiť novým manuálom MKCH-11 a prípadne porovnanie prevalencie PAS v súvislosti s týmito zmenami. Tiež si myslím, že o vyššom veku rodičov v súvislosti s rizikom PAS budeme v blízkej budúcnosti počuť čoraz častejšie, keďže v dnešnej dobe je odklad materstva čoraz bežnejší a výskum v tejto oblasti by mohol mať potenciálne dôsledky v oblasti verejného zdravia.

## Zoznam použitej literatúry

- American Psychiatric Association. (1951). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-I)* (1.vyd.). Washington, DC: American Psychiatric Association.
- American Psychiatric Association. (1968). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-II)* (2.vyd.). Washington, DC: American Psychiatric Association.
- American Psychiatric Association. (1980). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-III)* (3.vyd.). Washington, DC: American Psychiatric Association.
- American Psychiatric Association. (1987). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-III-R)* (3.revid.vyd.). Washington, DC: American Psychiatric Association.
- American Psychiatric Association. (1994). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-IV)* (4.vyd.). Washington, DC: American Psychiatric Association.
- American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-V)* (5.vyd.). Washington, DC: American Psychiatric Publishing.
- Asperger, H. Die autistischen Psychopathen im Kindersalter. *Archiv für Psychiatrie und Nervenkrankheiten*, 117, 76-136.
- Baio, J. (2014). Prevalence of autism spectrum disorders among children aged 8 years – Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 sites, United States, 2010. *MMWR*, 63 (2), 1-21.
- Bailey, A. et al. (1995). Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study. *Psychological Medicine*, 25 (1), 63-77.
- Bailey, A., Phillips, W., & Rutter, M. (1996). Autism: towards an integration of clinical, genetic, neuropsychological, and neurobiological perspectives. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 37 (1), 89-126.
- Bailey, A. et al. (1998). Autism: the phenotype in relatives. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 28 (5), 369-392.
- Baird G. et al. (2001). Current topic: screening and surveillance for autism and pervasive developmental disorders. *Archives of Disease in Childhood*, 84, 468-475.
- Baron-Cohen, S. et al. (2009). Prevalence of autism-spectrum conditions: UK school-based population study. *The British Journal of Psychiatry*, 194, 500-509.
- Bender, L. (1947). Childhood schizophrenia: clinical study of one hundred schizophrenic children. *American Journal of Orthopsychiatry*, 17, 40-57.
- Bertrand, J. et al. (2001). Prevalence of autism in a United States population: the Brick Township, New Jersey, investigation. *Pediatrics*, 108, 1155-1161.



- Bleuler, E. (1911). *Dementia Praecox oder Gruppe der Schizophrenien*. Leipzig: Franz Deuticke.
- Bolton, P. F. et al. (1998). Autism, affective and other psychiatric disorders: patterns of familial aggregation. *Psychological Medicine*, 28 (2), 385-395.
- Bryson, S. E., Clark, B. S., & Smith, I. M. (1988). First report of a Canadian epidemiological study of autistic syndromes. *The Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 29, 433-446.
- Cantwell, D. P., Baker, L., & Rutter, M. (1979). Families of Autistic and Dysphasic Children: I. Family Life and Interaction Patterns. *Archives of General Psychiatry*, 36 (6), 682.
- Cialdella, P., & Mamelle, N. (1989). An epidemiological study of infantile autism in a French Department Rhone: a research note. *The Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 30, 165-176.
- Constantino, J. N. et al. (2010). Sibling recurrence and the genetic epidemiology of autism. *American Journal of Psychiatry*, 167 (11), 1349-1356.
- Creak, M. (1961). Schizophrenic syndrome in Childhood. *Cerebral Palsy Bulletin*, 3, 501-504.
- Croen, L. A. et al. (2007). Maternal and paternal age and risk of autism spectrum disorder. *Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine*, 161 (4), 334-340.
- Dales, L., Hammer, S., & Smith, N. J. (2001) Time Trends in Autism and in MMR Immunization Coverage in California. *The Journal of The American Medical Association*, 285 (9), 1183-1185.
- DeMyer, M., Hingtgen, J. M., & Jackson, R. K. (1981). Infantile autism reviewed: a decade of research. *Schizophrenia Bulletin*, 7, 388-451.
- Durkin, M. S. et al. (2008). Advanced Parental Age and the Risk of Autism Spectrum Disorder. *American Journal of Epidemiology*, 168, 1268-1276.
- Engel, S. M. et al. (2011). Prenatal Exposure to Organophosphates, Paraoxonase 1, and Cognitive Development in Childhood. *Environmental Health Perspectives*, 119 (8), 1182–1188.
- Ferster, C. B. (1961). Positive Reinforcement and Behavioral Deficits of Autistic Children. *Child Development*, 32, The Society for Research in Child Development.
- Fombonne, E. (2001). What is the prevalence of Asperger disorder? *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31, 363-364.
- Gardener, H., Spiegelman, D., & Buka, S. L. (2011). Perinatal and Neonatal Risk Factors for Autism: A Comprehensive Meta-analysis. *Pediatrics*, 128 (2), 344–355.

- Gaugler, T. et al. (2014). Most genetic risk for autism resides with common variation. *Nature Genetics*, 46 (8), 192-202.
- Geier, D. A. et al. (2013). A two-phase study evaluating the relationship between Thimerosal-containing vaccine administration and the risk for an autism spectrum disorder diagnosis in the United States. *Translational Neurodegeneration*, 2 (1), 25.
- Gillberg, C. et al. (2001). Asperger Syndrome (and high functioning autism) Diagnostic Interview (ASDI): a preliminary study of a new structured clinical interview. *Autism*, 5, 57-66.
- Gillberg, C., & Wing, L. (1999). Autism: not an extremely rare disorder. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, vol. 99 (issue 6).
- Glasson, E. J. et al. (2004). Perinatal factors and the development of autism. *Archives of General Psychiatry*, 61 (6), 618-627.
- Grether, J. K. et al. (2009) Risk of autism and increasing maternal and paternal age in a large north American population. *American Journal of Epidemiology*, 170 (9), 1118-26.
- Hallmayer, J. et al. (2011). Genetic heritability and shared environmental factors among twin pairs with autism. *Archives of General Psychiatry*, 68 (5), 415-421.
- Hrdlička, M., & Komárek, V. (Eds.). (2014). *Dětský autismus: přehled současných poznatků*. Praha: Portál.
- Hultman, C. M. et al. (2002). Perinatal Risk Factors for Infantile Autism. *Epidemiology*, 13 (4), 417-423.
- Hultman, C. M. et al. (2011) Advancing paternal age and risk of autism: new evidence from a population-based study and a meta-analysis of epidemiological studies. *Molecular Psychiatry*, 16, 1203-1212.
- Chakrabarti, S., & Fombonne, E. (2001). Pervasive developmental disorders in preschool children. *The Journal of The American Medical Association*, 285, 3095-3099.
- Chaste, P., & Leboyer, M. (2012). Autism risk factors: genes, environment, and gene-environment interactions. *Dialogues in Clinical Neuroscience*, 14 (3), 281-292.
- Cheslack-Postava, K. et al. (2011). Closely spaced pregnancies are associated with increased odds of autism in California sibling births. *Pediatrics*, 127, 246-253.
- Charman, T. (2003). Epidemiology and Early Identification of Autism: research challenges and opportunities. Autism Neural Basis and Treatment Possibilities. *Novartis Foundation Symposium*, Novartis Foundation, 251, 10-18.
- Kanner, L. (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 2, 699-703.

- Kanner, L., & Eisenberg, L. (1956). Early Infantile Autism, 1943-1955. *American Journal of Orthopsychiatry*, 26, 55-66.
- Kaye, J. A., Melero-Montes, M., & Jick, H. (2001) Mumps, measles, and rubella vaccine and the incidence of autism recorded by general practitioners: a time trend analysis. *BMJ*, 322, 460-463.
- Kolvin, I. (1971). Studies in childhood psychoses, I. Diagnostic criteria and classification. *The British Journal of Psychiatry*, 118, 381-384.
- Krakowiak, P. et al. (2012). Maternal metabolic conditions and risk for autism and other neurodevelopmental disorders. *Pediatrics*, 129, 1121-1128.
- Larsson, H. J. et al. (2005) Risk factors for autism: perinatal factors, parental psychiatric history, and socioeconomic status. *American Journal of Epidemiology*, 161, 916–925.
- Lauritsen, M. B., Pedersen, C. B., & Mortensen, P. B. (2005). Effects of familial risk factors and place of birth on the risk of autism: a nation-wide register-based study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 46 (9), 963-971.
- Leekam, S. et al. (2000). Comparison of ICD-10 and Gillberg's criteria for Asperger syndrom. *Autism*, 4, 11-28.
- Lord, C. et al. (1994). Autism Diagnostic Interview-Revised: a revised version of a diagnostic interview for care-givers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 24, 659-686.
- Lord, C. & Jones, R. M. (2012). Re-thinking the classification of autism spectrum disorders. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 53 (5), 490-509.
- Nesnídalová, R. (1973). *Extrémní osamělost: autistické projevy u dětí a "pseudoautismus" dospělých*. Praha: Avicenum.
- Ozonoff, S. et al. (2011). Recurrence risk for autism spectrum disorders: a Baby Siblings Research Consortium study. *Pediatrics*, 128 (3), 488-495.
- Powell, J. E. et al. (2000). Changes in the incidence of childhood autism and other autistic spectrum disorders in preschool children from two areas of the West Midlands. *Developmental Medicine & Childhood Neurology*, 42, 86-89.
- Reichenberg, A. et al. (2006). Advancing parental age and autism. *Archives of General Psychiatry*, 63 (9), 1026-1232.
- Rosenberg, R. E. et al. (2009). Characteristics and concordance of autism spectrum disorders among 277 twin pairs. *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine*, 163 (10), 907-914.
- Rutter, M. (1970). Autistic children: infancy to adulthood. *Seminars in Psychiatry*, 2, 435-450.

- Rutter, M., & Hersov, R. (1977). *Child Psychiatry: Modern Approaches*. Oxford: Blackwell.
- Sadock, B. J. & Sadock, V. A. (1999). *Kaplan and Sadock's Comprehensive Textbook of Psychiatry*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins.
- Sasanfar, R. et al. (2010). Paternal age increases the risk for autism in an Iranian population sample. *Molecular Autism*, 1, 2.
- Scott, F. J. et al. (2002). Brief Report Prevalence of Autism Spectrum Conditions in Children Aged 5-11 Years in Cambridgeshire, UK. *Autism*, 6 (3), 231-237.
- Shelton, J. F., Tancredi, D. J., & Hertz-Piccioto, I. (2010). Independent and dependent contributions of advanced maternal and paternal age to autism risk. *Autism Research and Treatment*, 3, 30-39.
- Shobana, M., & Saravanan, C. (2014). Comparative Study on Attitudes and Psychological Problems of Mothers towards Their Children with Developmental Disability. *East Asian Archives of Psychiatry: Official Journal of the Hong Kong College of Psychiatrists*, 16 (22).
- Svetová zdravotnícka organizácia. *Medzinárodná klasifikácia chorôb (MKCH 10. revízia)*. Duševné poruchy a poruchy správania. Retrieved from: <http://www.nczisk.sk/Standardy-v-zdravotnictve/Pages/MKCH-10-Revizia.aspx>
- Světová zdravotnická organizace. (1996). *Duševní poruchy a poruchy chování: mezinárodní klasifikace nemocí - 10. revize : diagnostická kritéria pro výzkum*. (1. vyd., 179 s.) Praha: Psychiatrické centrum.
- Světová zdravotnická organizace. (1982). *Mezinárodní klasifikace nemocí (MKN 9. decenální revize)*. Praha: Avicenum.
- Taylor, B. et al. (1999). Autism and measles, mumps and rubella vaccine: no epidemiological evidence for a causal association. *Lancet*, 353, 2026-2029.
- Thorová, K. (2006). *Poruchy autistického spektra: dětský autismus, atypický autismus, Aspergerův syndrom, dezintegrační porucha*. (Vyd. 1., 453 s.) Praha: Portál.
- Thorová, K. (2008). *Poruchy autistického spektra: včasná diagnóza branou k účinné pomoci : [informační příručka]*. (Vyd.2., 60s.) Praha: APLA.
- Thorová, K. (2007). *Výjimečné děti: Aspergerův syndrom*. (Vyd. 3., 46 s.) Praha: APLA.
- Turner, T., Pihur, V., & Chakravarti, A. (2011). Quantifying and modelling birth order effects in autism. *PLoS ONE*, 6.
- Vágnerová, M. (2002). *Psychopatologie pro pomáhající profese: variabilita a patologie lidské psychiky*. (Vyd. 3., 444 s.) Praha: Portál.
- Volkmar, F. R. (1998). *Autism and pervasive developmental disorders*. Cambridge: Cambridge University Press.

- Volkmar, F. R., Cicchetti, D. V., & Bergman, J. (1992). Three diagnostic systems for autism: DSM-III, DSM-III-R and ICD-10. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 22, 483-492.
- Volkmar, F. R., Stier, D. M., & Cohen, D. J. (1985). Age of recognition of pervasive developmental disorder. *American Journal of Psychiatry*, 142, 1450-1452.
- Wakefield, A. J. et al. (1998). RETRACTED: Ileal-lymphoid-nodular hyperplasia, non-specific colitis, and pervasive developmental disorder in children. *The Lancet*, 351 (9103), 637-641.
- Wall, K. (2010). *Autism and early years practice*. Thousand Oaks, CA: SAGE Publications.
- Walsh, C. A., Morrow, E. M., & Rubenstein, J. L. (2008). Autism and brain development. *Cell*, 135 (3), 396-400.
- Weintraub, K. (2011). Autism counts. *Nature*, 479, 22-24.
- Wing, L. (1996). Autistic spectrum disorders. *British Medical Journal*, 312, 327-328.
- Wing, L. & Potter, D. (2002) The Epidemiology of Autistic Spectrum Disorders: Is the Prevalence Rising? *Mental Retardation and Developmental Disabilities*, 8, 151-161.
- Zhang, X. et al. (2008). Dialkylphosphates (DAPs) in Fruits and Vegetables May Confound Biomonitoring in Organophosphorus Insecticide Exposure and Risk Assessment. *Journal of Agricultural and Food Chemistry*, 56 (22), 10 638-10 645.
- Zhang, X. et al. (2010) Prenatal and perinatal risk factors for autism in China. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 40 (11), 1311-1321.