

## **Abstrakt**

Úvod: Trendem posledního desetiletí je posunout diagnostiku autismu do co nejranějšího věku dítěte. Je prokázáno, že časná diagnostika následovaná adekvátně zvolenou intervencí vede k redukci autistické psychopatologie a významnému zlepšení prognózy dítěte. Snaha o co nejčasnější identifikaci dětí s rizikem rozvoje autismu vedla ke vzniku řady screeningových nástrojů a zavedení nových diagnostických postupů použitelných již před druhým rokem života dítěte. I přes extenzivní výzkumné snahy zatím neexistuje mezinárodní shoda na optimální screeningové metodě. Specifické postavení v časně prezentaci autistické psychopatologie mají sensorické abnormality, které jsou v souvislosti s autismem popisovány již od doby jeho definice jako diagnostické jednotky a ve screeningových dotaznících bývají opomíjeny. Donedávna se vedly spory, zda se jedná o součást jádrového autistického deficitu či o komorbidní fenomén. Nová diagnostická klasifikace DSM-5 již zařazuje sensorické abnormality mezi diagnostická kritéria poruchy autistického spektra.

Metody: Sensorické abnormality jsou přítomné u více než 90% dětí s autismem a často zasahují i více smyslových oblastí. Vývoj rodičovských dotazníků a jejich standardizace umožnila sensorické symptomy u dětí s PAS kvantitativně porovnat s populačními normami pro dané věkové kategorie. Výzkumy vycházející se standardizovaných dotazníkových metod ukázaly, že 45 – 95% jedinců s poruchou autistického spektra vykazuje vysokou frekvenci sensorických abnormalit, která dosahuje více než 1 směrodatné odchylky (SD) od normy. Jednou z nejvalidnějších takových metod u dětí do 3 let věku je podrobný rodičovský dotazník Infant/Toddler Sensory Profile (ITSP). Cílem naší studie bylo zjistit potenciál ITSP jako screeningového dotazníku pro časně odhalení PAS ve specifické populaci nezralých novorozenců, kteří mají významně zvýšené riziko rozvoje PAS (3,65% – 12,9%) oproti běžné populaci (1%). Náš soubor tvořilo 157 dětí s porodní hmotností nižší než 1500g korigovaného věku 2 let (88 chlapců a 69 dívek). Vedle testu ITSP vyplnili rodiče těchto dětí další, již

etablované screeningové dotazníky Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) a Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile Infant-Toddler Checklist (CSBS-DP-ITC). Děti s pozitivním screeningem v kterémkoli testu byly následně klinicky vyšetřeny včetně provedení metody ADOS-G (Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic).

Výsledky: Výsledky studie nepotvrzují, že by abnormální sensorický profil dítěte v samotném testu ITSP specificky poukazoval na přítomnost PAS ve zkoumané populaci. K zodpovězení otázky, zda ITSP či některá z jeho subškál kombinovaná s jiným screeningovým nástrojem (M-CHAT, CSBS-DP-ITC) dokáže vytvořit efektivní screeningový nástroj určený k identifikaci PAS, jsme použili metodu klasifikačních stromů. Touto metodou jsme prokázali, že kombinace celkového skóru testu CSBS-DP-ITC se subškálou „vyhledávání sensorických zážitků“ (sensation seeking) testu ITSP dokáže identifikovat všechny děti s PAS v našem souboru. Výsledky byly potvrzeny křížovou validací. Námi nově definovaný screeningový postup má následující cut-off kritéria: 1) je-li hodnota celkového skóru CSBS-DP-ITC menší než 45,5, pak je výsledek screeningu *pozitivní*; 2) je-li hodnota celkového skóru CSBS-DP-ITC vyšší nebo rovna 45,5 a z-skór subškály vyhledávání sensorických zážitků (sensation seeking) ITSP je větší nebo roven 1,54, výsledek screeningu je *pozitivní*; 3) jinak je výsledek screeningu *negativní*.

Závěr: Zaměření se na sensorické abnormality tvoří významnou součást diagnostického procesu PAS. Použití subškály “sensation seeking” rodičovského dotazníku ITSP v kombinaci se screeningovým dotazníkem CSBS-DP-ITC zvyšuje přesnost screeningu v naší zkoumané populaci a eliminuje počet falešně negativních případů. Tyto výsledky mohou přispět k vývoji efektivnějších screeningových nástrojů a tím i zlepšení časně diagnostiky poruch autistického spektra.