

Krzysztof GERC

Uniwersytet Jagielloński w Krakowie

Marta JUREK

Akademia Ignatianum w Krakowie

ZABURZENIA ZE SPEKTRUM AUTYZMU W PERSPEKTYWIE DIAGNOZY RÓŻNICOWEJ

Streszczenie

Współczesna psychologia rehabilitacji, uwzględniając kontekst opisu funkcjonowania człowieka oraz rezultaty badań o charakterze eksperymentalnym, zauważa wyraźną modyfikację interpretacji możliwości rozwojowych człowieka z niepełnosprawnością, jego kondycji społecznej i jej uwarunkowań, orientacji życiowej, ukierunkowania zachowania, możliwości pozostawania w relacji oraz komunikowania się z otoczeniem czy też zaburzeń w sferze struktury i funkcji, które tworzą osobę.

W niniejszym artykule uwzględniono tę perspektywę, przedstawiając najpierw historyczne spojrzenie na autyzm, następnie zaś krótko opisano, jakie zmiany zaistniały w sposobie definiowania autyzmu w minionych 70 latach. Scharakteryzowano rozwój i modyfikacje rozumienia pojęcia „autyzm” w perspektywie czasowej, a także zmiany w klasyfikacji i pojmowaniu swoistości samego zaburzenia.

Zasadniczym celem artykułu jest przedstawienie znaczenia i sposobu realizacji diagnozy różnicowej zaburzeń ze spektrum autyzmu z innymi niepełnosprawnościami, które okresowo w rozwoju człowieka mogą manifestować podobne objawy. W artykule dokonano zatem porównania przede wszystkim symptomów różnicujących ASD i niepełnosprawność intelektualną różnego stopnia oraz SPLD, kontekstualnie przywołując również inne zaburzenia.

Podjęta w artykule problematyka wydaje się być istotna w kontekście optymalizowania procesu diagnostycznego osób z ASD, jak również zapewniania im adekwatnego wsparcia terapeutycznego i rewalidacyjnego.

Słowa kluczowe: niepełnosprawność, zaburzenia ze spektrum autyzmu, diagnoza różnicowa.

DIFFERENTIAL DIAGNOSIS WITH AUTISM SPECTRUM DISORDERS (ASD)

Summary

Contemporary rehabilitation psychology, takes into account the contextual description of human functioning. In addition, the results of experimental research exhibit modifications of the interpretation of the developmental possibilities of a person with a disability, which involve social conditions, life expectations, behavioral orientations, and the ability to stay in relationships and communicate with the environment, as well as other structural and functional disturbances.

This article takes these perspectives into account, by first presenting a historical view of autism, and then briefly describing what changes have occurred in defining autism over the past 70 years. The development of and modification in understanding the concept of "autism" over time, along with specific changes in the classification and understanding of the disorder are also described.

The main aim of this article is to present the meaning and method of differential diagnosis of autism spectrum disorders in comparison with other disabilities that manifest similar symptoms. The article compares the primary symptoms differentiating ASD with various degrees of severity and intellectual disability, and SPLD, in addition to other disorders.

The issues discussed in this article are important in the context of optimizing the diagnostic process of people with ASD and providing them with adequate and validated therapeutic and intervention strategies.

Key words: disability, autism spectrum disorders (ASD), differential diagnosis.

1. Historyczne spojrzenie na autyzm

Autyzm zaliczany bywa do tych zaburzeń, których najistotniejsze objawy obserwowano u ludzi naszej cywilizacji znacznie wcześniej niż przedstawiono relatywnie precyzyjne opisy zespołu symptomów, uznanych za najbardziej charakterystyczne dla tego zaburzenia. Znacznie później dokonano klasyfikacji diagnostycznej, służącej charakterystyce autyzmu. Pierwotnie autyzm oznaczał szczególny repertuar trudnych do zrozumienia i wyjaśnienia zachowań osoby, interpretowanych w niektórych środowiskach jako wyraz boskiej ingerencji w życie człowieka lub też konsekwencja szczególnego daru, w związku z którym osobie ujawniającej opisywane zaburzenie należy się podziw i szacunek.

Czasy biblijne i okres średniowiecza, ze względu na naturalne ograniczenia systemu pojęciowego oraz sposób postrzegania przez człowieka zjawisk rzadkich i skomplikowanych do wyjaśnienia, wiązały się ze szczególnym sposobem interpretowania objawów podobnych zaburzeń (Karpińska, 2011). Wskazywano wówczas, że za powstawanie i manifestację zachowań odbiegających od normy odpowiadać może szatan. Zachowania te interpretowano – według ówczesnych standardów religijnych – jako w pewnej mierze szkodliwe czy patologiczne. W takim podejściu do zaburzenia naturalnym kierunkiem wsparcia dla osób je manifestujących było poszukiwanie pomocy u znachorów albo też stosowanie rytuałów oczyszczających. Taka też, raczej negatywna, postawa ludzi zdrowych wobec osób z autyzmem obowiązywała do końca XVIII wieku. Sam autyzm – według standardów społecznych – był wówczas interpretowany jako rodzaj obłędu, kojarzonego czasem z niedostatkiem w obszarze moralności czy z głębszym deficytem zdolności do podjęcia zorganizowanej aktywności, w tym brakiem predyspozycji do pracy.

We wskazanym okresie w odniesieniu do osób z autyzmem nie unikano stosowania kar cielesnych, a izolacja ludzi ujawniających charakteryzujące autyzm zaburzenia traktowana była jako rodzaj swoistej profilaktyki i terapii.

Fascynacja potencjalnością człowieka oraz poszerzenie wiedzy o różnych aspektach jego funkcjonowania poznawczego, zneutralizowały nieco lęk wobec nietypowych przejawów aktywności ludzkiej i przyczyniły się do większej tolerancji dla odmienności fizycznej i psychicznej, a tym samym otworzyły w XX wieku nową perspektywę charakteryzowania autyzmu.

2. Autyzm w różnych systemach klasyfikacyjnych

Charakterystyka zaburzeń ze spektrum autyzmu początkowo nie była ilustrowana linearnie jako kontinuum, lecz była dokonywana w oparciu o relatywnie prosty model diagnozy, oparty o kryteria, których potwierdzenie wiązało się z rozpoznaniem zaburzenia czy pojedynczego zespołu chorobowego. Później odwoływano się do złożonego modelu spektrum autystycznego (*autism spectrum disorders*, ASDs), które do niedawna było dominujące w dwóch dostępnych wersjach największych systemów klasyfikacyjnych, tj. Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób (*International Classification of Diseases – ICD 10*) Światowej Organizacji Zdrowia (WHO) oraz Diagnostyczno-Statystycznym Podręczniku Zaburzeń Psychiczych (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders – DSM*) Amerykańskiego Towarzystwa Psychiatrycznego (American Psychiatric Association – APA). Termin „zaburzenia ze spektrum autyzmu” (*autism spectrum disorder – ASD*) odnosi się współcześnie do grupy zaburzeń rozwoju, określanych w klasyfikacji ICD-10 również mianem całościowych zaburzeń rozwojowych (*pervasive developmental disorder – PDD*). Tak określane zaburzenia charakteryzują się występującymi – z różnym stopniem nasilenia – trudnościami komunikacyjnymi, złożonymi problemami w nawiązywaniu prawidłowych relacji społecznych oraz schematyzmem i sztywnymi wzorcami zachowania.

Termin „autystyczny” (gr. *autós* – sam) został zastosowany w nozologii medycznej w 1911 roku, przez szwajcarskiego psychiatrę E. Bleulera, który odniósł to pojęcie do jednego z osiowych objawów schizofrenii, opisywanego przez wyraźne i silne wycofanie się osoby z kontaktów z innymi ludźmi oraz charakteryzującego się zanikiem relacji człowieka ze światem zewnętrznym (Frith, 2008). Warto podkreślić, że choć minęło ponad 70 lat od chwili, kiedy L. Kanner posłużył się terminem „autyzm wczesnodziecięcy” (*early infantile autism*), określając pojedynczy zespół chorobowy i dokonując pionierskiego opisu tego zaburzenia w odniesieniu do dzieci ujawniających określonych wzorców funkcjonowania, to nadal nie jest znana precyzyjna przyczyna występowania autyzmu.

W latach 40. XX wieku podjęto pierwsze próby przedstawienia autyzmu jako odrębnej kategorii diagnostycznej. Objawy autyzmu interpretowano przede wszystkim jako szczególny rodzaj zaburzenia kontaktu afektywnego (ang. *autistic disturbances of affective contact*) oraz autystyczne zaburzenie osobowości w wieku dziecięcym (*Autistische Psychopathen im Kindesalter*, Asperger, 2005). Zarówno L. Kanner, jak i H. Asperger uznawali autyzm za zaburzenie stanowiące konsekwencję nieprawidłowości biologicznej, występującej od urodzenia w życiu dziecka (Frith, 2008). L. Kanner, opisując autyzm, wśród cech charakteryzujących to zaburzenie wymienił: brak zdolności używania języka w celu komunikowania się, silną potrzebę samotności, trudności w kontakcie uczuciowym, nieangażowanie się w interakcje społeczne oraz dążenie do niezmienności otoczenia (Pisula, 2012). H. Asperger podkreślał natomiast takie cechy funkcjonowania osoby, jak: opóźnienie rozwoju dojrzałości społecznej, trudność w nawiązywaniu przyjaźni, zaburzenie komunikacji niewerbalnej i werbalnej, pedantyczny sposób używania języka, występowanie prozodii. Dostrzegał również, że kontrola emocji, sposób ich ujawniania oraz zdolność rozumienia u dzieci badanych przez niego były wyraźnie zaburzone. Osoby obserwowane przez Aspergera cechowały się również: nadmiernie nasilonymi i specyficznymi zainteresowaniami oraz zauważalnymi zaburzeniami koordynacji ruchowej (Attwood, 2013).

Pomiędzy sposobami opisu zaburzeń przedstawionymi przez Kannera i Aspergera, istniały jednak ważne różnice. Częściowo wynikały one zapewne ze specyfiki funkcjonowania konkretnych osób, wchodzących w skład niewielkich grup dzieci, obserwowanych przez badaczy. Powszechnie uważa się, że Kanner opisał głębszą formę autyzmu, Asperger zaś odniósł swoją charakterystykę do osób relatywnie dobrze funkcjonujących – w późniejszym czasie przyjęto, że objawy mogą dotyczyć przeciwległych krańców w modelu autyzmu opartym na kontinuum (Ibidem). Według niektórych badaczy (Mesibov, Shea, Adams, 2001), przedstawione różnice opisu autyzmu mogą wynikać także z odmiennych orientacji teoretycznych przywołanych badaczy oraz wpływów kulturowych, jakim mogli podlegać.

Interpretacja objawów autyzmu, próby określenia, czym wyraża się to zaburzenie, jak również szczegółowa terminologia, odnosząca się do zaburzeń ze spektrum autyzmu, oraz sposoby ich klasyfikacji ulegały licznym modyfikacjom na przestrzeni dziesięcioleci. Do roku 1980 autyzm zaliczany był do grupy psychoz dziecięcych, a jego przyczyny w niektórych podejściach badawczych, w sposób nieudokumentowany naukowo, łączono z zaburzonymi relacjami dziecka z rodzicami. W klasyfikacji DSM-III (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*) autyzm włączono do grupy całościowych zaburzeń rozwojowych (Bobkovicz-Lewartowska, 2005). W literaturze przedmiotu oraz w procesie analiz naukowych, podejmujących problematykę funkcjonowania osób z autyzmem, najczęściej stosowana jest współcześnie terminologia użyta w klasyfikacji ICD-10, a także nadal w DSM-IV-TR (APA, 2000) oraz w najnowszej, obowiązującej od 2013 roku, klasyfikacji DSM V (Gerc, Jurek, 2017).

Klasyfikacja DSM-V sytuuje zaburzenia ze spektrum autyzmu w dziale zaburzeń neurorozwojowych. Odchodzi się w niej od modelu diagnozy, dokonywanego na podstawie triady osiowych objawów, proponując dwa zasadnicze kryteria, powstałe w rezultacie z połączenia kategorii zaburzenia komunikacji oraz zaburzenia interakcji społecznych w jedną jednostkę diagnostyczną. Nowością w stosunku do poprzednich systemów diagnostycznych jest również wprowadzenie trzystopniowej klasyfikacji ASD w zależności od nasilenia objawów. Zmianie uległo też kryterium wieku pojawienia się objawów – zastąpione je zapisem o „pojawieniu się we wczesnym dzieciństwie”, z dodatkową sugestią, że pewne objawy mogą ujawnić się później, m.in. z uwagi na wymagania społeczne zmieniające się wraz z wiekiem osoby.

Zaburzenia ze spektrum autyzmu zalicza się do grupy tzw. ukrytej niepełnosprawności, czyli zaburzeń niemanifestujących się poprzez zewnętrzne objawy (np. nieprawidłowości struktury ciała, wyglądu itp), które mogłyby ułatwić diagnozę. Podstawą diagnozy są zachowania, niezgodne z prawidłowościami rozwojowymi, tworzące tzw. triadę autystyczną, do której zalicza się:

- 1) poważne ograniczenie zdolności tworzenia relacji i uczestniczenia w interakcjach społecznych;
- 2) zaburzenia w sferze komunikacji werbalnej i niewerbalnej;
- 3) schematyczne zachowania, zawężony zakres aktywności i zainteresowań, brak wyobraźni (Pisula, 2012).

Współcześnie przyjmuje się, że zaburzenie ze spektrum autyzmu jest uwarunkowane neurobiologiczne (Minshew i in., 2005) oraz konstytucyjnie (Rutter, 2005); ma etiologię genetyczną, a istotną rolę w ewolucji objawów mogą odgrywać czynniki, które występują w różnych okresach życia: prenatalnym, perinatalnym i postnatalnym. Prowadzą one do nieprawidłowości w rozwoju lub uszkodzeń OUN (Gerc, 2012a; Mundy, Henderson, Inge, 2007). Obecnie, m.in. w rezultacie dyskusji odnoszącej się do genetycznej etiologii autyzmu i badań określonych wzorców dysfunkcji w rodzinie, przeprowadzonych w ostatnim 20-leciu XX wieku, ASD uznawane jest za zaburzenie wrodzone (Gerc, 2012b).

3. Diagnoza różnicowa zaburzeń ze spektrum autyzmu z niepełnosprawnością intelektualną oraz SPLD

Zapewnienie adekwatnego wsparcia terapeutycznego osobie z niepełnosprawnością wymaga pogłębionego rozpoznania specyfiki jej funkcjonowania i często przeprowadzenia diagnozy różnicowej, najkorzystniej zaś – diagnozy funkcjonalnej. We współczesnej praktyce klinicznej rzadko jednak zdarza się, by niepełnosprawność występowała w sposób charakterystyczny dla jednego wzorca psychopatologicznego, przypisanego konkretnemu zaburzeniu czy chorobie. Wzorzec taki może ujawnić się w dłuższej perspektywie czasu, kiedy część objawów granicznych ulegnie wycofaniu, inne zaś nasilą się i utrwalą.

W medycynie obserwuje się podobny patomechanizm koegzystencji zaburzeń, manifestujący się w różnych schorzeniach, stąd mówi się o „współchorobowości”. W tym kontekście sugeruje się, by scharakteryzować wszystkie zaburzenia rozpoznane u jednostki, nie zaś tylko te, który mają charakter pierwotny. Zaburzenia ze spektrum autyzmu różnicuje się najczęściej z niepełnosprawnością intelektualną określonego stopnia (choć często autyzm bywa sprzężony z tym typem niepełnosprawności), zaburzeniami lękowymi, zaburzeniami opozycyjno-buntowniczymi, psychotycznymi, schizofrenią, depresją. U dzieci autyzm wiąże z kolei z: zaburzeniami semantyczno-pragmatycznymi, zaburzeniami przetwarzania słuchowego, ADHD, dysleksją, afazją i mutyzmem wybiórczym.

Z uwagi na specyfikę i dynamikę rozwoju poznawczego człowieka, precyzyjne rozpoznanie stopnia niepełnosprawności intelektualnej jest zadaniem trudnym dla specjalisty przeprowadzającego diagnozę. Koncentrując się bowiem wyłącznie na manifestujących się deficytach sfery poznawczej, można pominąć zasoby osobiste, ważne dla funkcjonowania człowieka w jego naturalnym otoczeniu. Pierwszym aspektem analizowanym w perspektywie diagnozy różnicowej jest określenie czynników etiologicznych obserwowanych zakłóceń rozwojowych. Sprowadza się je na ogół do dwóch grup kategorii: biologicznych (w tym genetycznych) oraz środowiskowych. Mogą one jednak występować w sposób addytywny i wówczas rozwój konkretnej osoby jest bardziej zagrożony.

Analizy empiryczne wskazują (Coonrod, Stone, 2004), że wczesne obawy deklarowane przez rodziców dzieci z ASD nie są specyficzne dla autyzmu, zatem nie spełniają kryteriów zaburzenia w odniesieniu do deficytów społecznych, zakłóconych form zachowań i komunikowania się. Jak wskazują cytowani autorzy (Ibidem), jedynie 9% rodziców dzieci 2-letnich z ASD niepokoiło się nieprawidłowościami w zakresie sfery społeczno-emocjonalnego rozwoju dziecka. Zaburzenia ze spektrum autyzmu współwystępują z deficytami w różnych sferach rozwoju człowieka, dlatego też, aby prawidłowo zróżnicować autyzm z niepełnosprawnością intelektualną, sugeruje się, by w analizie uwzględnić całościowe funkcjonowanie osoby, a zwłaszcza opisać je w odniesieniu do kompetencji społecznych oraz komunikacyjnych. W odniesieniu do osoby, która ujawnia opóźniony rozwój werbalny, ale jednocześnie jest w stanie demonstrować pozytywne emocje, nawiązuje i podtrzymuje kontakt wzrokowy, ujawniając również poważne deficyty w innych sferach rozwoju, mniej prawdopodobne będzie postawienie diagnozy zaburzeń ze spektrum autyzmu niż opóźnienia rozwoju psychomotorycznego o złożonej etiologii lub niepełnosprawności intelektualnej. Potwierdzają to badania podłużne przeprowadzone przez A. Wetherby'ego z zespołem (2004) w celu charakterystyki objawów osób z ASD w porównaniu z funkcjonowaniem dzieci ze zdiagnozowanym opóźnieniem rozwoju. Po analizie materiału zarejestrowanego kamerą video w odniesieniu do trzech grup dzieci: z ASD, z opóźnieniem rozwoju intelektualnego oraz dzieci o prawidłowym przebiegu rozwoju, stwierdzono, że różnice występujące pomiędzy aktywnością dzieci z ASD a pozostałymi dwiema grupami dzieci dotyczyły przede wszystkim następujących zachowań:

- braku wymiany spojrzeń;
- deficytu mimiki oraz pozytywnej ekspresji mimicznej;
- problemu z emocjonalnym dostrojeniem się do emocji wyrażanych przez partnerów interakcji;
- braku lub znacznego opóźnienia reakcji na własne imię;
- trudności w integracji i interpretacji bodźców o charakterze społecznym, wynikających ze spojrzenia, mimiki, gestykulacji;
- braku odruchu preżądającego (preinformującego, wskazującego);
- trudności w nawiązywaniu i podtrzymywaniu relacji z innymi ludźmi i ze światem;
- swoistej prozodii;
- stereotypowych ruchów lub pozycji ciała;
- stereotypowych zabaw przedmiotami.

Interesującym rezultatem, wynikającym z cytowanych, badań było spostrzeżenie braku istotnych różnic pomiędzy zachowaniem dzieci z ASD oraz dzieci z opóźnionym rozwojem psychomotorycznym w zakresie następujących zachowań:

- dostosowania zachowania do kontekstu społecznego i sygnałów z niego wynikających;
- braku harmonijnej wokalizacji;
- ograniczonego wzorca posługiwania się zabawkami.

Konkluzją z przytoczonych badań jest stwierdzenie, że różnicowanie dzieci z ASD oraz dzieci z niepełnosprawnością intelektualną może dokonywać się zarówno w oparciu o stwierdzenie obecności zachowań typowych dla autyzmu, jak również potwierdzenie i charakterystykę nietypowych wzorców aktywności dzieci rozwijających się prawidłowo.

Różnicując przesiewowo funkcjonowanie osób z ASD oraz z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu lekkim i umiarkowanym, wskazuje się na typowe obszary odmienności zachowania tych dwóch grup osób z niepełnosprawnością. Należą do nich:

- 1) w obszarze komunikacji – w przypadku osób niepełnosprawnych intelektualnie zachowania werbalne częściej służą komunikacji interpersonalnej i budowaniu interakcji społecznych, natomiast w grupie osób z ASD obserwuje się wyraźne zaburzenie zarówno w zakresie rozwoju językowego, jak również w aspekcie komunikacji werbalnej i niewerbalnej, która nie służy do spontanicznego nawiązywania kontaktów interpersonalnych. Warto jednak zastrzec, że rozumienie mowy w pierwszej grupie w istotnym stopniu zależy od stopnia niepełnosprawności intelektualnej. Osoby z niepełnosprawnością intelektualną często kompensują ograniczone możliwości ekspresji słownej poprzez komunikację niewerbalną. Zjawisko to nie występuje w grupie osób z ASD;
- 2) w obszarze społecznym – u osób z ASD stwierdza się wyraźne zaburzenie w sferze rozwoju społecznego, który plasuje się wyraźnie poniżej kryteriów właściwych konkretnej osobie – wieku umysłowego, adekwatnego dla wieku metrykalnego. U osób z niepełnosprawnością intelektualną stwierdza się, co prawda, obniżenie dojrzałości społecznej, lecz rozwój społeczny jest adekwatny do ogólnego obniżenia sprawności poznawczej (zauważalna jest relatywna proporcjonalność rezultatów badania sfery poznawczej i społecznej) potwierdzonego w badaniu psychologicznym;
- 3) w obszarze obecności zachowań trudnych – osoby z ASD, niezależnie od poziomu funkcjonowania intelektualnego, ujawniają specyficzne wzorce aktywności, związane na ogół ze stereotypiami. Osoby z niepełnosprawnością intelektualną również mogą prezentować trudne zachowania (w tym także związane ze stereotypiami), lecz są one na ogół uzależnione od głębokości niepełnosprawności intelektualnej oraz – w większym stopniu bywają determinowane przez czynniki środowiskowe, również o charakterystyce wychowawczej;
- 4) w obszarze relacji emocjonalnych – osoby z ASD są zdecydowanie mniej ufne wobec osób mało znanych, rekrutujących się spoza najbliższego środowiska, podczas gdy osoby z niepełnosprawnością intelektualną nawiązują relatywnie korzystny kontakt emocjonalny, zarówno z osobami z najbliższej rodziny, jak również z innymi osobami z otoczenia społecznego;
- 5) w aspekcie dynamiki rozwoju – rozwój osób z ASD postępuje skokami, jest wyraźnie nieharmonijny; stwierdza się także częste regresy w rozwoju osób z autyzmem. Rozwój osób z niepełnosprawnością intelektualną natomiast, choć jest wyraźnie opóźniony, to jednocześnie w wielu aspektach jest harmonijny (deficyty mają charakter proporcjonalny) i systematyczny; ograniczony jest jedynie stopniem niepełnosprawności intelektualnej.

Kategoria zaburzeń ze spektrum autyzmu odzwierciedla założenia podejścia dymensionalnego (kontinuum zaburzeń), a zatem obejmuje bardzo zróżnicowane sposoby funkcjonowania: diagnoza dotyczy osób nieposługujących się mową, autoagresywnych, z niepełnosprawnością intelektualną w stopniu głębokim, stereotypowymi zachowaniami, jak i osób dobrze funkcjonujących intelektualnie,

werbalnie, ale z zaburzoną sferą interakcji społecznych, z ograniczonymi i intensywnymi wzorcami zainteresowań czy innymi zaburzeniami, jakie zostały opisane w DSM-V. Można przypuszczać, jak sugeruje E. Pisula, że „różnicowany charakter ostatecznej ekspresji autyzmu zdeterminowany jest rodzajem czynników inicjujących powstanie zaburzenia, siły ich oddziaływania i związków między nimi” (2012, s. 57).

Proces diagnostyczny autyzmu – zgodnie z rozstrzygnięciami przedstawionymi we wcześniejszych fragmentach niniejszego artykułu – opiera się na rozpoznawaniu symptomów obserwowalnych w zachowaniu konkretnej osoby. Nie rozpoznano dotychczas żadnych zewnętrznych oznak tego zaburzenia, wyrażających się np. w postaci innej budowy ciała czy zmian w poruszaniu się, jakie obserwuje się w innych zaburzeniach rozwojowych, np. w zespole Retta, w którym widoczny jest regres w rozwoju ruchowym oraz w kontroli motorycznej (World Health Organization, 1992). Należy także zwrócić uwagę, że autyzm nie jest trwale związany z niepełnosprawnością intelektualną. Statystyki wskazują, że u ok. 75% osób z autyzmem współwystępuje ten typ niepełnosprawności, choć obecnie częściej odnotowuje się rozpoznanie autyzmu u osoby dobrze funkcjonującej poznawczo. Rozpowszechnienie autyzmu jest stosunkowo rzadkie, mieści się w przedziale od 0,7 do 20,7 na 10 000 urodzeń (Pilecki, 2007), najczęściej jednak utrzymuje się na poziomie 4-5 urodzeń na 10 000 (Kendall, 2015).

Dla zaburzeń ze spektrum autyzmu charakterystyczne są deficyty związane w istotnym stopniu z rozwojem mowy i umiejętności komunikacyjnych. Z tego też względu różnicowanie funkcjonowania osób z podejrzeniem ASD dotyczy również zaburzeń semantyczno-pragmatycznych (Wilkinson, 1998). Dowiedziona naukowo, nieco odmienna etiologia obydwu zaburzeń implikuje konieczność uznania ich za osobne zespoły. Zaburzenia semantyczno-pragmatyczne oznaczają istotne trudności w rozumieniu oraz posługiwaniu się mową. Ujawniać się to może zarówno w opóźnieniu rozwoju werbalnego, jak również w trudności w interpretacji metafor, aluzji, ironii i żartów. W niektórych okolicznościach styl wypowiedzania się osoby z SPLD (*Semantic Pragmatic Language Disorder*, oznacza poważne trudności w rozumieniu i porozumiewaniu się mową) może przypominać reakcje werbalne osób z ASD. W przypadku obydwu grup mogą się również pojawiać echolalie. Powoduje to naturalne problemy w budowaniu interakcji społecznych, zarówno przez osoby z SPLD, jak też z ASD. Funkcjonowanie osób z SPLD cechuje jednak korzystniejsza sprawność fizyczna, wyższy poziom zdolności nawiązywania i podtrzymywania kontaktów społecznych, mniejsza intensywność problemów manifestujących się w zachowaniu.

U osób z diagnozą SPLD obserwuje się szczególne trudności w wykorzystaniu systemu komunikacyjnego do budowania interakcji społecznych. Nie oznacza to jednak, że w sensie ogólnym ludzie dotknięci tym zaburzeniem napotykać na szczególne trudności w kreowaniu relacji społecznych. Użyteczne do diagnozy różnicowej SPLD i ASD wydają się być wskazówki C. Bowena (2008), postulującego ustalenie przez diagnostę, czy:

- deficyty odnoszące się do rozumienia słów, sformułowań czy zdań nie są związane z innymi problemami osoby o charakterze poznawczym czy behawioralnym;
- zaburzenia tzw. pragmatyki językowej – porozumiewanie się w sytuacjach społecznych – nie współwystępują z innymi zaburzeniami;
- zaburzenia semantyczne i pragmatyczne współwystępują ze sobą;
- zaburzenia pragmatyki i semantyki są związane z innymi zaburzeniami rozwojowymi o specyficie innej niż ASD (afazją, apraksją, ADHD);
- zaburzenia semantyki i pragmatyki łączą się z kontekstem ASD.

Ustalenie wyraźniej diagnozy różnicowej pomiędzy analizowanymi zaburzeniami może okazać się bardzo trudne (Bishop, Norbury, 2002). Czynnikiem różnicującym, zwłaszcza we wczesnym okresie życia, wydaje się być ogólna gotowość dziecka do kreowania interakcji z innymi osobami, zwłaszcza zaś z osobami bliskimi (Ozonoff, 2010; Weismer i in., 2010). Najistotniejsza konkluzja różnicująca osoby z ASD i SPLD sprowadza się do stwierdzenia, że kompetencje społeczne, związane m.in. ze zdolnością wyboru adekwatnych zachowań w zależności od kontekstu sytuacyjnego, rozwijają się korzystniej w grupie osób z SPLD niż z autyzmem. U dzieci z SPLD bardziej ograniczona wydaje się być natomiast sama sprawność komunikacyjna.

Szczególne trudności pojawiają się podczas różnicowania autyzmu i schizofrenii dziecięcej, choć nadal spotyka się poglądy części naukowców i praktyków (zwłaszcza o psychodynamicznej orientacji), że zarówno w aspekcie obrazu klinicznego, jak i etiologii autyzm może przypominać schizofrenię (Pisula, 2000).

Podsumowanie

Klasyfikacje ICD i DSM stanowią przykłady medycznego modelu interpretacji zachowania osoby, zgodnie z którym różne formy jej funkcjonowania mogą zostać uznane za nieprawidłowe z powodu konkretnych deficytów. W modelu biomedycznym, nadal jeszcze bardzo popularnym, choć stopniowo zastępowanym przez model biopsychospołeczny (w którym, zgodnie z zaleceniami WHO, diagnoza medyczna ma również istotne znaczenie, stanowiąc integralną część diagnozy funkcjonalnej), prawidłowe rozpoznanie jest kluczowe z punktu widzenia kształtowania motywacji do podjęcia leczenia, szansy kompensowania zaburzeń oraz do minimalizowania deficytów czy niwelowania trudności, wynikających z uszkodzenia. W tej konwencji otrzymanie przez osobę z autyzmem i jej rodzinę właściwej diagnozy, choć w sensie psychologicznym może pozostawać doświadczeniem bardzo trudnym, umożliwi zaplanowanie odpowiednio ukierunkowanej pracy terapeutycznej.

Diagnoza różnicowa wymaga współpracy wielu specjalistów, dysponujących szeroką i interdyscyplinarną wiedzą. Kontekstem świadczonej przez nich pomocy jest wieloaspektowe wspomaganie rozwoju człowieka z niepełnosprawnością, które w odniesieniu do osób z ASD ukierunkowane jest na daleko idącą indywidualizację w zakresie tworzenia programów wsparcia, także wówczas, kiedy będą one realizowane w naturalnym środowisku życia osoby lub w grupach terapeutycznych. Niezwykle ważne jest również określenie indywidualnego profilu możliwości (zasobów) osoby, w tym potencjału poznawczego oraz jej deficytów (ograniczeń), interpretowanych jako tzw. *obszary do rozwoju*.

Bibliografia

- American Psychiatric Association (2014). *DSM-5 Autism Spectrum Disorder Fact Sheet*. Pobrane z: www.dsm5.org/Documents/Autism%20Spectrum%20Disorder%20Fact%20Sheet.pdf.
- American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-V)*. Washington, D.C: American Psychiatric Association.
- Asperger, H. (2005). „Psychopatia autystyczna” okresu dzieciństwa. W: U. Frith (red.), *Autyzm i zespół Aspergera* (s. 49-114). Warszawa: Państwowy Zakład Wydawnictw Lekarskich.
- Attwood, A. (2013). *Zespół Aspergera. Kompletny przewodnik*. Gdańsk: Harmonia Universalis.
- Bishop, D.V.M., Norbury, C.F. (2002). Exploring the Borderlands of Autistic Disorder And Specific Language Impairment: A Study Using Standardised Diagnostic Instruments. *Journal of Child Psychology and Psychiatry, And Allied Disciplines*, 43(7), 917- 929.
- Bobkiewicz-Lewartowska, L. (2005). *Autyzm dziecięcy – zagadnienia diagnozy i terapii*. Kraków: Oficyna Wydawnicza „Impuls”.

- Bowen, C. (2008). *Semantic and Pragmatic Difficulties and Semantic Pragmatic Language Disorder*. Pobrane z: www.speech-language-therapy.com/spld.htm.
- Coonrod, E.L., Stone, W.L. (2004). Early Concerns of Parents of Children with Autistic and Nonautistic Disorders. *Infant and Young Children*, 17(3), 258-268.
- Frith, U. (2008). *Autyzm: wyjaśnienie tajemnicy*. Gdańsk: Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne.
- Gerc, K. (2012a). Rozwój osób z autyzmem – charakterystyka wybranych metod terapii. W: B. Gulla, M. Borowska (red.), *Zdrowie dziecka: ujęcie holistyczne* (s. 221-250). Kraków: Wydawnictwo św. Stanisława BM Archidiecezji Krakowskiej.
- Gerc, K. (2012b). Autyzm i zespół Aspergera jako zaburzenie neurorozwojowe – próba weryfikacji stanowisk naukowych w świetle przeglądu współczesnych badań. *Sztuka Leczenia*, 25(3/4), 33-46.
- Gerc, K., Jurek, M. (2017). Rozwój zaburzony czy odmienny: próba analizy pojęciowej w odniesieniu do stanów ze spektrum autyzmu. *Annales Universitatis Paedagogicae Cracoviensis. Studia Psychologica*, 10, 189-207.
- Karpińska, W. (2011). Deficyt teorii umysłu w autyzmie. Symptomy i uwarunkowania. *Neurokognitywika w patologii i zdrowiu, 2009-2011*. Pobrane z: www.pum.edu.pl/_data/assets/file/0006/47436/NK_2011_060-067.pdf.
- Kendall, P.C. (2015). *Zaburzenia okresu dzieciństwa i adolescencji*. Sopot: Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne.
- Klasyfikacja zaburzeń psychicznych i zaburzeń zachowania w ICD-10. Badawcze kryteria diagnostyczne*. (1998). Kraków, Warszawa: Uniwersyteckie Wydawnictwo Medyczne „Vesalius” Instytut Psychiatrii i Neurologii.
- Mesibov, G.B., Shea, V., Adams, L.W. (2001). *Understanding Asperger Syndrome and High Functioning Autism*. Pobrane z: <https://extranet.uj.edu.pl/lib/ujagiellonski/DanaInfo=site.ebrary.com+docDetail.action?docID=10053369&p00=wing%20lorna>.
- Minshew, N.J., Sweeney, J.A., Bauman, M.L., Webb, S.J. (2005). Neurologic aspects of autism. W: F.R. Volkmar, R. Paul, A. Klin, D. Cohen (eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (pp. 473-514). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.
- Mundy, P.C., Henderson, H.A., Inge, A.P. (2007). The modifier model of autism and social development in higher functioning children. *Research and Practice of Persons with Severe Disabilities*. Pobrane z: www.ucdmc.ucdavis.edu/mindinstitute/ourteam/faculty_staff/ModifiersofAutism2007.pdf
- Ozonoff, S. (2010). Proceeding with Caution- the Importance of Negative Findings in the Science Psychopathology. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 51 (9), 965-966.
- Pilecki, M. (2007). Psychiatria wieku rozwojowego – wybrane zagadnienia. W: J. Heitzman (red.), *Psychiatria* (s. 187-218). Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
- Pisula, E. (2000). *Autyzm dzieci – diagnoza, klasyfikacja, etiologia*. Warszawa: Wydawnictwo Naukowe PWN.
- Pisula, E. (2012). *Od badań mózgu do praktyki psychologicznej. Autyzm*. Sopot: GWP.
- Rutter, M. (2005). Genetic influences and autism. W: F.R. Volkmar, R. Paul, A. Klin, D. Cohen (eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders* (pp. 425-452). Hoboken, NJ: John Wiley & Sons.
- Weismer, E.S., Gernsbacher, M., Stronach, S., Karasinski, C., Eernisse, E., Venker, C., Sindberg, H. (2010). Lexical and Grammatical Skills in Toddlers on the Autism Spectrum Compared to Late Talking Toddlers. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 41(8), 1065- 1075.
- Wetherby, A., Woods, J., Allen, L., Cleary J., Dickinson, H., Lord, C. (2004). Early Indicators of Autism Spectrum Disorders in the Second Years of Life. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34(5), 473-493.
- Wilkinson, K. (1998). Profiles of language and Communication Skills in Autism. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 4, 73-79.
- World Health Organization (1992). *Manual of the International Statistical Classification of the Disease, and related Health Problems*. Geneva: World Health Organization.