

Univerzita Karlova

1. lékařská fakulta

Studijní program: Lékařská psychologie a psychopatologie

Studijní obor: Psychologie



UNIVERZITA KARLOVA
1. lékařská fakulta

PaedDr. Lenka Pospíšilová

Klinický obraz vývojové dysfázie v konceptu neurovývojových poruch

The clinical picture of developmental dysphasia in the concept of neurodevelopmental disorders

Disertační práce

Školitel: prof. MUDr. Michal Hrdlička, CSc.

Konzultant: prof. MUDr. Vladimír Komárek, CSc.

Praha, 2021

Prohlášení:

Prohlašuji, že jsem závěrečnou práci zpracovala samostatně a že jsem uvedla a citovala všechny použité prameny a literaturu. Současně prohlašuji, že práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

Souhlasím s trvalým uložením elektronické verze mé práce v databázi systému meziuniverzitního projektu Theses.cz za účelem soustavné kontroly podobnosti kvalifikačních prací.

V Ústí nad Labem,

LENKA POSPÍŠILOVÁ

Podpis

Identifikační záznam:

POSPÍŠILOVÁ, Lenka. Klinický obraz vývojové dysfázie v konceptu neurovývojových poruch. [The clinical picture of developmental dysphasia in the concept of neurodevelopmental disorders]. Praha, 2021. 174 stran, Disertační práce (Ph.D.). Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta, Psychiatrická klinika 1. LF UK a VFN. Vedoucí závěrečné práce Hrdlička, Michal.

Abstrakt

Úvod: Vývojová dysfázie (VD) je vývojovou poruchou jazyka, ač s vysokou prevalencí, tak s nízkým publikačním indexem a záměnami pojmů v definici (včetně české verze MKN – porucha „řeči“, namísto „jazyka“). Vědecký pohled prošel vývojem od symptomu přes specifickou nozologickou jednotku až k dnešnímu názvu Developmental language disorder a zařazení mezi onemocnění nové kategorie v ICD-11 (existující v DSM-5), označené jako Neurodevelopmental disorders. Jinou poruchou s charakteristickou patologií v komunikaci je porucha autistického spektra (PAS), která je zařazena mezi onemocnění stejné kategorie jako VD. Oproti VD má vyšší publikační index, nižší prevalenci, a ještě závažnější důsledky. Shodné jsou i záměny pojmů tří rozdílných domén: „řeč“, „jazyk“, „komunikace“, které PAS provázejí, nevyjímaje současné podtypy v ICD-11 s termínem „funkční jazyk“. V České republice je studií zabývajících se pacienty s VD velmi málo, jejich profil klinického obrazu dosud nebyl zpracován. I přes nárůst českého výzkumu PAS chybí řečový, jazykový a komunikační profil těchto jedinců, který je předmětem dlouhodobé a dosud neukončené diskuse světové vědy. Cílem naší studie bylo popsat klinický obraz dětí s VD, tj. vytvořit řečový, jazykový a komunikační profil, analogicky postupovat u dětí s PAS a porovnáním profilů zjistit vzájemný vztah obou diagnóz.

Metody: Náš soubor tvořilo 36 dětí s VD (24 chlapců a 12 dívek, průměrného věku $8,92 \pm 2,20$ let), které byly porovnány se 34 zdravými kontrolami (16 chlapců a 18 dívek, průměrného věku $8,95 \pm 1,52$ let) a 37 dětí s PAS (33 chlapců a 4 dívky, průměrného věku $8,10 \pm 2,44$ let). Studie vychází z víceoborového projektu, který porovnával probandy pomocí neurozobrazení (magnetické rezonance DTI). Vyloučeny byly děti s poruchou intelektu a jinými závažnými psychiatrickými či neurologickými onemocněními. Skupina PAS byla diagnostikována pomocí metod zlatého standardu ADOS a ADI-R. Pro nedostatek českých standardizovaných testů z oblasti domén jazyka a komunikace jsme použili zčásti ověřenou diagnostickou baterii, složenou z dostupných zdrojů: Token testu, Heidelberského testu řečového vývoje, NEPSY-II, Vyšetření fatických funkcí, Addenbrookského kognitivního testu, zkoušky fonologické smyčky, testu gramatiky aj. Byly testovány oblasti: receptivní a expresivní fonologie, morfosyntaxe a lexikonu, dále sémantika, fonetika, výbavnost pojmů, verbální paměť, lexie, diskurs a pragmatika; dohromady 34 položek. Za účelem minimalizace dopadů strukturálního jazyka na komunikaci jsme se při testování pragmatiky přizpůsobili naměřené úrovni receptivní morfosyntaxe, sémantiky a fonologické smyčky.

Výsledky: V doméně řeči byla u dětí obou poruch prokázána porucha artikulace fonologické i motorické etiologie. Zjistili jsme, že nejzávažnějším subtypem poruchy artikulace verbální dyspraxií trpí 75 % dětí s VD a 39 % dětí s PAS ve věku našich probandů. Výsledky z domény jazyka přinesly ve všech specifikovaných oblastech signifikantní rozdíly mezi dětmi s VD a zdravými kontrolami a přiblížily skupiny poruch. Skupinu PAS zřetelně rozdělily na dvě podskupiny: větší (70 %) s narušeným jazykem a menší (30 %) bez narušeného jazyka. V doméně komunikace se ukázalo, že děti s VD se od neurotypiků významně neodlišují, ale liší se od autistů. V diskursu (na hranici mezi jazykem a komunikací) se projevil signifikantní rozdíl mezi VD a kontrolami a podobnost mezi poruchami: avšak jen v jeho fluentnosti, nikoliv v koherenci. Podobnost ve fluenci byla pravděpodobně ovlivněna komorbidní ADHD se svými podtypy, a to vyrovnaně u obou poruch. Zato z pohledu koherence a informační hodnoty přinesl diskurs podobnost dysfaticků s neurotypiky a významnou odlišnost od autistů. Přestože skupina PAS oproti skupině VD měla u všech položek domény komunikace vyšší skóre, kromě shody v logoree, signifikantní rozdíl se projevil jen u echolálií, mimiky, gestiky a expresivní prozódie. V subtestu, který testoval propojení strukturálního a pragmatického jazyka (přiřazování výroků s emotivním podtextem k tvářím s emočním výrazem) bez možnosti přizpůsobení se úrovni strukturálního jazyka, se děti s VD přiblížily dětem s PAS více než ke zdravým kontrolám (podpora ve formě receptivní prozódie dětem s VD nepomohla).

Závěr: V této studii bylo testováno šest nulových hypotéz s následujícími výsledky: 1. „Dysfatické děti se v řeči neliší od zdravých dětí“ byla zamítnuta, neboť u dysfatických dětí byl zjištěn významně vyšší výskyt poruch artikulace. 2. „Dysfatické děti se v jazyku neliší od zdravých dětí“ byla zamítnuta z důvodu výrazně horšího jazykového skóre. 3. „Dysfatické děti se v komunikaci neliší od zdravých dětí“ nebyla zamítnuta, protože dysfatické děti se zdravým kontrolám podobaly. 4. „Dysfatické děti se v řeči neliší od dětí autistických“ byla zamítnuta, u dysfatických dětí jsme prokázali statisticky významný rozdíl ve vyšším výskytu závažné poruchy artikulace. 5. „Dysfatické děti se v jazyku neliší od dětí autistických“ byla zamítnuta, protože ve skupině PAS byly identifikovány dvě podskupiny: jedna s jazykovým narušením, druhá bez jazykového narušení. 6. „Dysfatické děti se v komunikaci neliší od dětí autistických“ byla zamítnuta pro signifikantní rozdíl u základních testovaných položek.

Klíčová slova:

vývojová dysfázie, vývojová porucha jazyka, porucha autistického spektra, řeč-jazyk-komunikace u dětí s vývojovou dysfázií, řeč-jazyk-komunikace u dětí s poruchou autistického spektra, porovnání dětí s vývojovou dysfázií / vývojovou poruchou jazyka a poruchou autistického spektra, neurovývojové poruchy

Abstract

Introduction: Developmental dysphasia (DD) is a developmental language disorder with high prevalence, but also with low publication index and confusion of the terminology (including the Czech version of ICD - „speech“ disorder instead of „language“ disorder). The scientific view has passed the development from a symptom, through the specific nosologic unit to the current term Developmental language disorder (DLD) and its classification among a new category of diseases in ICD-11 (existing in DSM-5) called Neurodevelopmental disorders. Another disorder with the characteristic pathology in communication is the autism spectrum disorder (ASD) which is classified as a disease of the same category as DD. Compared to DD, it has a higher publication index, lower prevalence, and even more serious consequences. Three different domains that cause confusion, both in ASD and DD, are "speech", "language", and "communication". The same confusion applies to the current subtypes in ICD-11 with the term "functional language". In the Czech Republic there are very few studies dealing with the patients with DD, their profile of a clinic picture has not been processed so far. In spite of the increase of Czech research of ASD there is a missing speech, language, and communication profile of these individuals. This has been a subject of a long-term and so far unfinished discussion in the world of science. The aim of our study was to describe the clinic picture of the children with DD, i.e. to create the speech, language, and communication profile, to apply analogical procedures among children with ASD and to find the mutual relationship between the diagnoses by comparing those profiles.

Methods: Our cohort was comprised of 36 children with DD (24 boys and 12 girls, mean age 8.92 ± 2.20 years), who were compared with 34 healthy control subjects (16 boys and 18 girls, mean age 8.95 ± 1.52 years) and with 37 children with ASD (33 boys and 4 children, mean age 8.10 ± 2.44 years). The study proceeds from the multidisciplinary project that compared the probands using neuroimaging (magnetic resonance imaging DTI). Excluded

were the children with intellectual disorder and other serious psychiatric or neurological diseases. The group of autistic children was diagnosed using ADOS and ADI-R, the "gold standard" in diagnosing ASD. Due to the lack of Czech standardized tests in the field of language and communication domains, we used the partially verified battery composed of available sources: Token test, Heidelberg test of speech development, NEPSY-II, Comprehensive language assessment, Addenbrooke's Cognitive Examination, phonological loop test, test of grammatical impairment, etc. These were tested: receptive and expressive phonology, morphosyntax and lexicon, semantics, phonetics, word recalling, verbal memory, reading comprehension, discourse and pragmatics; in total 34 items. In order to minimize the impact of structural language on communication, we adapted the measured level of receptive morphosyntax, semantics, and phonological loop when testing pragmatics.

Results: In the domain of speech, a disorder of the articulation of phonological and motor etiology was demonstrated in children of both disorders. We discovered that the most serious subtype of articulation disorder, verbal dyspraxia, affects 75% of children with DD and 39% of children with ADS in the age of our probands. The results from the language domain showed significant differences between the children with DD and the healthy controls in all specified areas and they approximated the groups of disorders. The ASD group was clearly divided into two subgroups: the larger group (70 %) with language impairment and the smaller group (30 %) without language impairment. In the communication domain it was shown that the children with dysphasia are not much different from neurotypical ones, but they are different from autistic children. In the discourse (on the border between language and communication) there was a significant difference between DD and controls, and the similarity between disorders: but only in its fluency, not in coherence. Similarity in fluency was probably influenced by comorbid ADHD with its subtypes equally in both disorders. But from the coherence and information value point of view the discourse brought about the similarity of dysphatics with neurotypics and displayed significant dissimilarity from the autistic. Although the ADS group compared to the DD group had a higher score in all items of the communication domain, except the agreement in logorrhea, significant difference appeared only in echolalia, facial and gesture expressions and expressive prosody. In the subtest, which tested the connection between structural and pragmatic language (matching statements with the emotional implicit meaning to faces with emotional expression) without the possibility of adjusting to the level of structural language, children with DD approached

children with ASD more than the healthy controls (support in the form of receptive prosody did not help children with DD).

Conclusion: In this study, six null hypotheses were tested with the following results: 1. "Dysphatic children do not differ in speech from healthy children" was rejected, because a substantially higher incidence of speech sound disorders was found among dysphatic children. 2. „Dysphatic children do not differ from healthy children in language“, was rejected due to a substantially worse language score. 3. „Dysphatic children do not differ from healthy children in communication“ was not rejected because dysphatic children showed certain similarities with healthy controls. 4. „Dysphatic children do not differ from autistic children in speech“ was rejected, we proved statistically significant difference in higher incidence of serious speech sound disorders among children with DD. 5. „Dysphatic children do not differ from autistic children in language,, was rejected, because two subgroups were identified in the ASD group: one with language impairment and the other without language impairment. 6. Dysphatic children do not differ from autistic children in communication“ was rejected for a significant difference in basic items tested.

Key words

developmental dysphasia, developmental language disorder, autism spectrum disorder, speech-language-communication of children with developmental dysphasia, speech-language-communication of children with autism spectrum disorder, comparison between developmental dysphasia / developmental language disorder and autism spectrum disorder, neurodevelopmental disorders

Obsah

Úvod.....	11
1. Řeč, jazyk a komunikace.....	16
1.1 Fyziologie.....	16
1.2 Patologie.....	21
2. Neurovývojové poruchy.....	23
2.1 Vývoj konceptu.....	23
2.2 Společné znaky a současný pohled.....	24
2.3 Teoretický rámec.....	25
2.4 Klasifikace	26
3. Vývojová dysfázie.....	29
3.1 Úvod.....	29
3.1.1 Důsledky.....	29
3.1.2 Komplexní pohled.....	30
3.2 Terminologie a klasifikace.....	33
3.3 Epidemiologie.....	35
3.4 Etiopatogeneze.....	35
3.5 Klinický obraz.....	37
3.6 Komorbidní poruchy.....	41
3.7 Diagnostika.....	45
3.8 Prognóza.....	53
3.9 Intervence.....	54
3.10 Současné trendy výzkumu.....	56
4. Porucha autistického spektra.....	57
4.1 Úvod.....	57
4.2 Terminologie a klasifikace	58
4.3 Epidemiologie a etiopatogeneze.....	58
4.4 Klinický obraz.....	60
4.5 Řeč, jazyk a komunikace u autismu.....	63
4.5.1 Vývoj poznání.....	63
4.5.2 Vztah intelektu a jazyka u autismu.....	66

4.5.3	Atribut věku.....	67
4.6	Komorbidní poruchy.....	69
4.7	Diagnostika.....	70
4.8	Intervence.....	71
5.	Vztah vývojové dysfázie a poruchy autistického spektra.....	73
5.1	Vývoj, rozdíly, podobnosti.....	73
5.2	Neurozobrazení.....	78
5.3	Genetika.....	79
5.4	Shrnutí.....	80
6.	Výzkumná část.....	82
6.1	Cíle a hypotézy.....	82
6.2	Soubor a metodika.....	83
6.3	Výsledky.....	97
6.4	Diskuse.....	118
6.4.1	Shrnutí.....	138
6.4.2	Omezení.....	142
6.4.3	Silné stránky.....	143
6.5	Závěr.....	146
Literatura.....		150

Úvod

Vývojová dysfázie je méně známou neurovývojovou poruchou s vysokou prevalencí a se závažnými důsledky, charakterizovaná narušením vývoje jazyka, tedy specificky lidského kognitivního mechanismu, který byl v roce 2017 ve významné práci Angely Friederici, Noama Chomského a dalších představen jako nejdůležitější aspekt lidské mysli s výrazným neurálním základem. Počet studií o vývojové dysfázii je stále skromný, zejména v porovnání s diagnózami stejné kategorie jako jsou autismus nebo ADHD. Na druhou stranu publikačně silné diagnózy ze stejné kategorie onemocnění napomohly vytvoření nového konceptu a otevřely cestu za poznáním i ostatním. Koncept, díky pokroku v genetice na přelomu století (který však brzy vystřídala skepse z tzv. chybějící heritability) začal samostatné poruchy spojovat. Ukončil tak etapu uzavřených nozologických jednotek s jejich specifiky. Došlo ke změnám v terminologii, což v případě vývojové dysfázie bylo velmi žádoucí, neboť málo početný výzkum s rozšířenější klinickou praxí napříč zemím a kontinentům užíval do té doby nespočet různých termínů. Po řadu desetiletí nebylo zcela jasné, zdali se daná studie věnuje poruše vrozené nebo získané, zda výslovnosti (která každého adekvátně asociuje, když se mluví o řeči), anebo části lidské mysli. Zejména, když termín vrozený byl spojován se vzácnými vývojovými vadami a opožděný nástup slov a vět s rizikovou perinatální anamnézou i nedostatečnou stimulací rodiny. Výzkumníci a rovněž jednotlivé obory mezi sebou tak měli ztíženou komunikaci, nebylo dost možné provádět metaanalýzy studií. Navíc bez jasného biologického markeru stáli jedinci s narušeným vývojem jazyka na okraji medicínského zájmu. Dáni všanc vzdělávacím a výchovným institucím, které se ze své podstaty snažily děti „naučit“ mluvit, někde i s přístupem „dohonit, co rodiče zanedbali“. „Pouze“ funkční narušení mozku evokovalo k výzkumu především neuropsychology, psycholingvisty i logopedy (speech and language pathologists / therapists). Bohužel, posledně jmenované především se zájmem o intervenci. Přitom je logické, že terapie nemůže být efektivní bez řádné diagnostiky, stejně jako je tomu u jiných onemocnění. Přínosná léčebná terapie takto rozsáhlého a zdaleka ne ještě probádaného kognitivního systému vychází z co nejpřesnější diagnostiky, kterou nemůže provádět specialista na jiné oblasti. Tomu přísluší část diferenciální diagnostiky. Zde je zapotřebí specialisty, který chápe provázanost jazyka s řečí a komunikací a jejich narušení v systému duševních poruch. Pokud tomu tak není,

dochází k záměnám v praxi, ve výzkumu, a dokonce i k chybnému překladu pojmů v Mezinárodní klasifikaci nemocí, jako se přihodilo u české verze.

Mimořádnou osobností, a to nejen v rámci evropského kontinentu, je profesorka neuropsychologie na Oxfordské univerzitě Dorothy Bishopová. Není přehnané tvrdit, že bez jejího díla – výzkumu, tvorby diagnostického materiálu, rozsáhlé publikační činnosti a osvěty, by naše poznatky o vývojové dysfázii byly velmi zúžené. Z dnešního pohledu konceptu neurovývojových poruch lze také posoudit význam Bishopové v jejím přesahu. Pomocí dvojíhých studií dokázala, že vývojová dysfázie má silný genetický základ. A výzkum ještě rozšířila o pragmatické narušení jazyka, poruchu autistického spektra a dyslexii. Zřejmě zásadní byl v roce 2008 článek autorské dvojice nazvaný *Neurodevelopmental Disorders: Conceptual Issues*, Bishopovou doplnil zakladatel výzkumu dětské psychiatrie, sir Michael Rutter. Dále bylo věcí náhody, že dvě historické události v poznávání vývojové dysfázie se přihodily ve stejném roce. V roce 2017 totiž nejdřív vyšla od Bishopové et al. mezinárodní studie o konsensu konsorcia anglofonních zemí, týkající se terminologie (*Developmental language disorder*, vývojová porucha jazyka, později schválená WHO pro ICD-11) a navazující na konsensus stejného konsorcia ohledně identifikace poruchy. Čímž pro vývojovou dysfázii skončila etapa chaosu a tápání. Druhou událostí bylo zveřejnění již zmíněného článku Friedrici et al. o biologicky determinovaném výpočetním systému – strukturální konektivité mezi jazykovými regiony, mj. dokládající, že žádný subhumánní primát, ač je schopen porozumět slovům, nemůže zpracovat rekurzivní struktury mozku jako člověk.

Právě současné neurozobrazovací metody, zejména magnetická rezonance, již několik let dokazují jak strukturální, tak funkční změny mozkových propojení. Ač nejsou dosud poznatky konzistentní, stoupá v tomto směru zájem o lékařský výzkum vývojové dysfázie a vzbuzuje stále reálnější naději. I přes existující a zdaleka ne ještě identifikované biologické markery vycházející z výzkumu genetiky a neurozobrazení, je nezbytné se spoléhat na klinický obraz, získaný z jazykových (tedy kognitivních) testů. Současný směr je obě cesty propojovat, jako je tomu u jiných duševních poruch.

Avšak oproti jiným duševním poruchám je zde velkou nevýhodou výzkumná práce v zemích, jejichž mateřský jazyk není světový. A to i recipročně, protože lze obtížně výsledky porovnávat, diskutovat a vytvářet mezinárodní konsorcia. Jazyk je nejen specificky lidský, ale rovněž specifický pro danou komunitu a kulturu. Z toho důvodu nelze jazykové testy jednoduše překládat (2 příklady: a) slovo téhož významu může být v jednom jazyce víceslabičné a ve druhém jednoslabičné, přičemž víceslabičné je obecně náročnější pro

verbální pracovní paměť, tedy znesnadňuje příjemci ho pojmout a výsledek měření percepce s převzatými standardy pak není objektivní; b) každá kultura má specifickou slovní zásobu, proto nelze poměřovat mezi sebou znalost stejných slov). Dokonce není z uvedených důvodů možné ani užít test blízkého jazyka, kterému až na pár slov jinak běžně rozumíme (jako je třeba pro Čecha slovenština a obráceně). A samozřejmě testy pro děti musejí mít vedle standardizace v dané zemi a kultuře také věkové normy.

Konsorciium anglofonních zemí je tedy uskupením, které v této diagnóze udává vědecký směr. I proto, že jazykové testy také determinují výběr probandů pro studie neurozobrazení a genetiky. Je však třeba zdůraznit, že ani v anglicky mluvících zemích není shoda na přesné hranici cut-off u testů jednotlivých oblastí jazyka a výzkumníci volají po standardním souboru kritérií. Každopádně země s méně rozšířenými jazyky si k pochopení diagnózy musejí vytvářet vlastní diagnostický materiál i přístup. A to je případ České republiky. S kvalitním zdravotnictvím, ve kterém pacientům s vývojovou dysfázií není odpírána péče (což oproti některým jiným zemím, byť se světovým jazykem, není málo). S historií foniatrického výzkumu, který díky Olze Dlouhé dokázal centrální poruchu sluchového zpracování. S dlouhodobě zakotvenou klinickou logopedií v rámci postgraduálního vzdělávání. Se začátkem motolského výzkumu pomocí neurozobrazovacích metod. Sice poskrovnu a pomalu i s vývojem jazykových testů, v poslední době zejména díky psycholingvistům, ale tendence lze zaznamenat také z řad klinických logopedů. Není nám známo, že by byl dosud v České republice vytvořen řečový, jazykový a komunikační profil jedinců s vývojovou dysfázií.

Již v sedmdesátých letech minulého století si autorská trojice za účasti Ruttera všimla jisté podobnosti a vzájemného překrývání mezi dysfatickými a autistickými chlapci. Bylo však období hledání specifik obou diagnóz, počet publikací byl minimální, v podstatě se teprve hledal popis psychopatologie samostatných a odlišných nozologických jednotek. Z té doby pochází např. termín Specific language impairment. A zanedlouho dosud vzácná psychiatrická diagnóza, za kterou byl autismus považován, začala nabývat na publicitě. Závratným tempem rostl počet studií a s nimi na přelomu století i prevalence autismu. A opět se začaly objevovat společné rysy s vývojovou dysfázií. Bishopová si u některých dětí s vývojovou dysfázií všimla pragmatických potíží. Podobně významná vědkyně Tager-Flusbergová z Bostonu zase prokázala, že většina dětí s autismem má kromě narušené pragmatiky také narušené ostatní jazykové roviny. Výsledky však byly ještě považovány za prohloubená specifika dvou odlišných diagnóz bez vzájemného vztahu. Zato velmi rozdílný byl už v té době publikační index, naměřený za období čtvrt století (1985-2009): u poruchy

autistického spektra 21,39 a u vývojové dysfázie 0,13. Tato analýza Bishopové z roku 2010 zjistila ještě jeden překvapivý fakt. Kromě publikačního indexu měřila závažnost, tedy míru zátěže způsobenou onemocněním, mezi která zahrnula kromě nově vznikající kategorie neurovývojových poruch také vzácné genetické syndromy. Devět nezávislých expertů na čtyřbodové stupnici škálovalo, do jaké míry se dá předpokládat, že jedinec získá vzdělání a v dospělosti bude žít nezávisle. Výsledná skóre vývojové dysfázie a poruchy autistického spektra byla vyrovnanější než jejich publikační index, (vývojová dysfázie 2,15 a porucha autistického spektra 2,90; jen pro srovnání uvedeme výše skór jiných nemocí: fragilní X-chromozom 3,57, Downův syndrom 3,44), což svědčí o daleko závažnějších důsledcích vývojové dysfázie, než je v obecném povědomí.

V té době se již utvořil koncept neurovývojových poruch se společnými znaky a jak bylo řečeno na začátku, jednotlivé diagnózy se spojily do jedné kategorie. K dalšímu posunu poznání a pochopení nemocí uvnitř této kategorie je zapotřebí rozšířit zájem výzkumníků o málo zkoumané poruchy a zároveň hledat vzájemné vztahy mezi sebou z důvodu již zachyceného překrývání v genetice a klinickém obrazu. Hledání těchto vztahů je otázkou posledních 10-15 let. Je logické, že diagnózy s dřívějším nízkým publikačním indexem jsou také méně zahrnuty ve společných studiích, mj. i proto, že nepřesně stanovená diagnostická kritéria těch méně studovaných ohrožují metodologii celého výzkumu.

Za této konstelace začal v roce 2016 ojedinělý český výzkum víceborového motolského týmu, sestaveného předním dětským neurologem Vladimírem Komárkem, porovnávající dysfátičky a autisty se zdravými kontrolami pomocí neurovizuální metody. Na jedné straně diagnóza bez jasných diagnostických kritérií i v zahraničí, v té době ještě i bez konsensu kritérií identifikace, se složenou diagnostickou baterií z omezeného počtu jazykových testů, většinou bez věkových norem, ale ověřená longitudinální studií a pocházející z dílny víceborového týmu ústeckého Demosthena, vyškoleného nestorem praktické dětské neurologie Miroslavem Bejšovcem. Na druhé straně světově uznávaný zlatý standard diagnostiky autismu a motolské pracoviště s předním dětským psychiatrem Michalem Hrdličkou, autorem prvního systematického diagnostického programu pro poruchu autistického spektra v České republice. Výsledky pomocí magnetické rezonance traktografie přispěly k celosvětovým poznatkům hledání rozdílů a podobností.

Disertační práce vychází ze zmíněného projektu. Jejím účelem je v kontextu současných poznatků neurovývojových poruch upozornit na méně zkoumanou, ale ne nevýznamnou poruchu vývoje jazyka, která má prokázané důsledky v sociální, emoční a akademické oblasti. A také přispět k nalézání vztahu mezi touto poruchou a poruchou

autistického spektra porovnáním jejich řečového, jazykového a komunikačního profilu. V neposlední řadě si klade za cíl napomoci prohloubit mezioborovou spolupráci pomocí sjednocené terminologie a psychometricky nastaveného způsobu diagnostiky klinického obrazu i upozornit na význam klinické logopedie v diagnostickém procesu. Nejdříve vysvětlíme pojmy řeč, jazyk a komunikace, následně koncept neurovývojových poruch. Blíže podáme přehled o vývojové dysfázii a krátce o poruše autistického spektra z pohledu současných vědeckých poznatků, abychom posléze shrnuli jejich vztah. Ve výzkumné části představíme vlastní výsledky řečového, jazykového a komunikačního profilu dysfatických a autistických dětí a jejich srovnání.

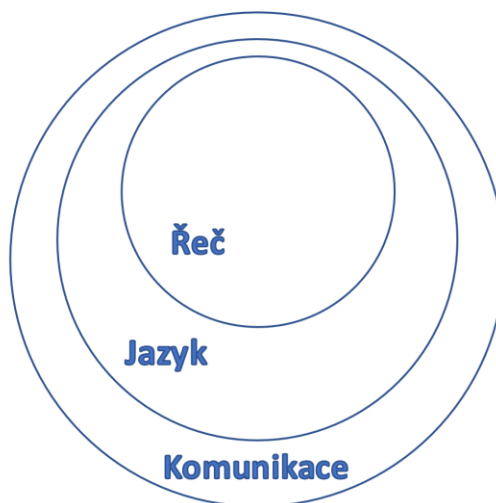
1. Řeč, jazyk a komunikace

1.1 Fyziologie

Význam pojmů a vzájemný vztah

Přestože pojmy „řeč“, „jazyk“ a „komunikace“ mají odlišné významy, dochází k jejich záměnám (Bishop et al., 2016). Pokud mluvíme o „řeči“, máme na mysli neuronální mechanismy spojené se sluchovou percepcí a vokálně motorickými projevy. Pojem „jazyk“ zahrnuje porozumění slovům a větám a jejich produkci k předávání myšlenek a informací. Vyskytuje se v mluvené, psané a znakové modalitě. „Řeč“ a „jazyk“ jsou podmnožinami „komunikace“, která zahrnuje širší soubor neverbálních a verbálních prostředků pro poskytování informací a emocí (Friederici et al. 2017). „Komunikace“ je proces, kterým se informace vyměňují mezi jednotlivci prostřednictvím společného systému symbolů, znaků nebo chování.

Obr. č. 1: Vztah řeči, jazyka a komunikace dle Bishop



Lingvistická analýza zahrnuje jazykové roviny:

- fonologicko-fonetickou
- lexikálně-sémantickou
- morfologicko-syntaktickou (morfosyntax)
- pragmatickou

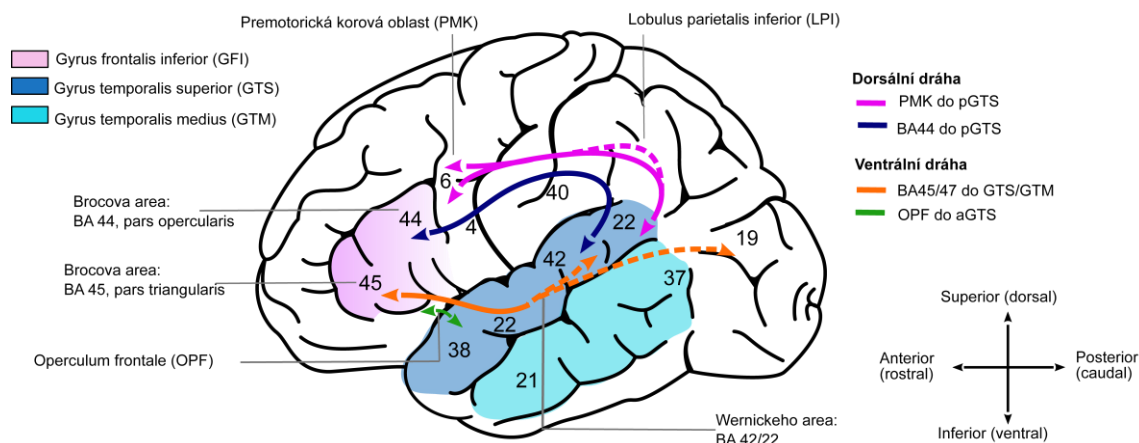
Fonologicko-fonetická rovina se zabývá auditivním rozlišováním zvuků řeči a jejich výslovností. Označením lexikálně-sémantické roviny máme na mysli slovní zásobu, chápání slov a jejich užívání. Morfosyntax zahrnuje chápání a tvorbu gramatiky (časování a skloňování), rozumění větám a jejich tvoření. Pragmatika představuje užití jazyka v sociálním kontextu, v běžných komunikačních situacích – značí schopnost naslouchat druhému a navázat, udržet téma hovoru, adekvátně vyjádřit pocity a porozumět pocitům druhých, pochopit nejednoznačně uvedené (metaforu) a doslovný význam informace, chápat a užívat neverbální komunikaci. Řeč se s jazykem překrývá ve fonetice, jazyk s komunikací v pragmatice.

Jazykový konektom a vývoj dítěte

Jazykový konektom zahrnuje čtyři dráhy, dvě dorzální a dvě ventrální. Dorzální dráhy vedou z horní části temporálního laloku přes fasciculus arcuatus (FA) do motorické oblasti frontálního laloku. Jedna, končící v premotorické korové oblasti, mapuje fonologii (zvuk řeči). Druhá, vedoucí přes dolní parietální lalok k Brodmannově arei (BA 44), podporuje syntax i verbální pracovní paměť. Ventrální dráhy spojují temporální lalok s prefrontální kůrou. Jejich funkční význam je ještě věcí diskuse. Předpokládá se, že dráha končící v BA 44/47 je zapojena do sémantických (významových) procesů a dráha vedoucí z temporálního laloku přes fasciculus uncinatus (UF) k operculum frontale umožňuje v této sémantické jazykové doméně kombinační procesy pro morfologii jazyka. Vzhledem k tomu, že novorozenec nemá druhou dorzální dráhu, je pravděpodobné, že tento neurální substrát využívají děti raného věku k rozumění a tvorbě vět (zachycují slova, nikoliv věty a v expresi slova skládají vedle sebe) do té doby, než se začne formovat dorzální dráha mapující syntax, jehož konečná podoba je ve fyziologickém vývoji dokončena kolem desátého roku věku. Roli v procesu sehrává specifická BA44 vůči syntaxi, která se rozvíjí mezi 7-10 lety, aby dospěla cytoarchitektonická levá asymetrie byla ukončena v 10 letech. Zároveň však elektrofyziologické nálezy prokázaly, že děti již mezi 2-3 lety vykazují citlivost k porozumění primárním syntaktickým procesům (podstatné jméno-sloveso), přestože především spoléhají na sémantiku (Strotseva-Feinschmidt et al., 2018). Vývoj jazykového konektomu zdůvodňuje u dětí raného věku snadné osvojování fonologie (citlivost k přijímání a vytváření zvuků

jakéhokoliv jazyka, poté od 9. měsíce specifikace na zvuky jazyka, ve kterém vyrůstá) pomocí první dorzální dráhy a slovní zásoby prostřednictvím dráhy ventrální (Friederici et al., 2017).

Obr. č. 2: Jazykový konektom dle Friederici



Osvojování řeči, jazyka a komunikace

Proces začíná v prenatálním období a v průběhu celého dětství je závratně rychlý (Smolík a Seidlová Málková, 2014), nejdynamičtější etapu vývoje zaznamenáváme v průběhu prvních pěti let postnatálního období (Slančová 2008). Podle Yang et al. (2016) a Friederici et al. se jazyk rozvíjí bez zjevného učení a jeho vývoj ovlivňují tři faktory: 1) vrozené mechanismy, 2) externí zkušenosti a 3) aspekty nezávislé na jazyku. Mezi vrozené mechanismy patří Chomského univerzální gramatika (dětí raného věku vytvářejí jazykové struktury, které od svého okolí neslyší ((Smolík a Seidlová Málková, 2014)), dále již zmíněná citlivost fonologické percepce na jakýkoliv jazyk během prvních dvou trimenonů, protosociální chování (například pevněji stiskne lidský prst než neživý předmět stejného průměru, ((Pospíšilová, 2018)), zřejmě i první transkulturní gesta, o kterých se předpokládá, že se jim dítě neučí pozorováním nebo nápodobou (Kapalková, 2008). Za externí zkušenost můžeme považovat jazykové prostředí, kterému je dítě vystaveno (zda českému, anglickému či jinému) a podnětnost rodiny (Edmunds, Kover, Stone v roce 2019 zjistili, že verbální odpovědi rodičů preverbální komunikaci usnadňují). Důležitým aspektem, a na jazyku zčásti nezávislým, je intelekt.

Osvojování řeči, jazyka a komunikace (ŘJK), anebo jazyka s překrýváním do řeči a komunikace, je neoddělitelnou součástí psychomotorického vývoje dítěte, který má své

zákonitosti a milníky. Proces je vysoce provázaný. Vedle osvojování fonologie, lexikonu a syntaxu dochází k vývoji gest, který zpočátku předchází vývoji expresivního lexikonu a zakrátko lexikon doplňuje. Mimořádná je v tomto ohledu kniha blízká našemu kulturnímu a jazykovému prostředí z roku 2008 od slovenských autorek nazvaná Štúdie o detskej reči (Slančová, ed.). O dva roky později Kapalková et al. na knihu navázaly slovenskou standardizací adaptace v mnoha jazycích rozšířeného amerického originálu od Fenson et al. (1993) MacArthur Communicative Development Inventories (MAB CDI) a v monografii Hodnotenie komunikačných schopností v ranom veku publikovaly normy lexikonu, gest a syntaxu pro věk od 8 do 30 měsíců (Kapalková et al., 2010). Od roku 2017 existuje také česká verze norem lexikonu a syntaxu MAB CDI pro děti od 16 do 30 měsíců s názvem Dotazník vývoje komunikace II od Smolíka et al. Vývoj gest českých dětí dosud standardizován nebyl. Z toho důvodu se zaměřujeme především na slovenský zdroj.

V první monografii je analyzován vývoj gest longitudinálním pozorováním (videozáznamy v domácím prostředí o délce 60 minut) v rozmezí života od osmého po šestnáctý měsíc. Kapalková zaznamenala 35 gest, z nichž některá uvádíme. Nejdříve se u dítěte v období okolo osmého měsíce objevuje ukázání předmětu, kdy drží předmět a snaží se získat pozornost komunikačního partnera, jedná se o známé protoimperativní chování. Následuje záměr předmět získat (natahuje se po předmětu), protest a podávání. Devítiměsíční dítě sleduje směr pohledu očí matky a očním kontaktem s ní se táže na význam situace, kterou spolu sdílejí. Dává najevo, že chce předmět podat, objevují se rutiny (hříčky) na „schovávanou“ (zakrývání tváře, ze které vzniká slovo „kuk“) a „pápá“. Chování, kdy dítě v desátém měsíci začíná ukazovat na předměty a osoby kolem sebe, označujeme protodeklarativním. Brzy poté dává najevo potřebu jíst a pít (otevíráním a zavíráním úst či příkládáním prstů k ústům) a ve třináctém měsíci přikyvuje, objímá, ukazuje směr i rychlými pohyby rukou komentuje, o měsíc později vyjádří nesouhlas (vrtí hlavou) a „posílá pusou“. V patnáctém měsíci dokáže neverbální komunikací předstírat (pláč) a žertovat a v šestnáctém se podívat i dát najevo přání jít (dupání nohou). Uvedený přehled zpočátku deiktických gest popisuje zrod záměrné komunikace, kdy dítě prostřednictvím záměrných pohybů a očního kontaktu komunikuje za účelem regulace chování druhých. Čtyři z nich jsou zmíněnými transkulturními gesty: držení předmětu v ruce a ukázání, ukazování celou rukou či ukazovákem na předmět, očekávání předmětu a podání předmětu druhé osobě. Lüke et al. (2017) zjistili, že kojenci, kteří po dovršení prvního roku ukazují více ukazovákem než celou rukou, lépe chápou záměr komunikačního partnera a sami častěji vokalizují. Nástup rané tvorby deiktických gest významně koreluje s pozdější jazykovou kompetencí (Özçalışkan et

al., 2016a; Ramos-Sabo et al., 2019). Gestem nelze vysvětlit, proč je předmět zájmu zajímavý, proto nastoupí slovo. Ke vzniku prvního slova je zapotřebí projít pochopením stálosti objektu a vztahu zvuku k osobě či předmětu. Zpočátku dítě užívá buď pouze gesto (zaznamenány byly zprvu izolovaná, později dvojitá), anebo pouze slovo, přibližně od jedenáctého měsíce následuje kombinace slova + gesta. Repertoár a frekvence dalších typů gest závisí od dětského pozorování a porozumění. Patří sem gesta sémantická (ikonická), která symbolizují význam a doplňují vývoj lexikální zásoby. Podle Kapalkové je milníkem jejich vzniku přibližně 20 slov v expresivním slovníku, což odpovídá 16. až 17. měsíci života. Ve druhém roce začíná dítě také vytvářet konvenční gesta (kývání hlavou na znamení souhlasu), platné v daném sociokulturním prostředí. Zatímco deiktická gesta odkazují na konkrétní entity, ikonická a konvenční vyjadřují svojí formou význam. Ve druhém roce se frekvence deiktických gest zvyšuje, ale celkově se frekvence gestiky stabilizuje nebo snižuje. V době, kdy začínají školu, obsahují dětské gestické repertoáry řadu gest, které mají vyspělou sémantickou a časovou integraci s verbálním projevem, který produkují.

Vývoj zrodu aktivního lexikonu se vyznačuje variabilitou. Receptivní lexikon je vyšší než expresivní (porozumění má náskok před produkcí), rozsah expresivního lexikonu umožňuje odhadnout úroveň syntaxu (Bates a Goodman, 1997). Receptivní syntax již vyžaduje interpretační schopnost, např. propojení aktuální věty s předchozím diskursem (Smolík a Seidlová Málková, 2014). Průlomový je věk mezi 20. a 30. měsícem, ke konci třetího roku narůstá počet gramaticky správných odpovědí a snižuje se počet chybných (Oravkinová, 2010; Pospíšilová, 2018). Tento vývojový poznatek koreluje s již zmíněnými současnými elektrofyziologickými nálezy Strotseva-Feinschmidt et al. Ve čtyřech jazycích bylo zkoumáno porozumění tranzitivních sloves (*Kočka honí psa, Kočku honí pes*) a zjistilo se, že čtyřleté děti mají výkony celkem spolehlivé (Smolík a Seidlová Málková, 2014; Pospíšilová, 2018). V oblasti složitějších gramatických struktur přetrvávají některé obtíže v porozumění i poté, co děti hovoří bez dysgramatismů, neboť ještě samy neužívají nejsložitější prvky. Z vývoje druhé dorzální dráhy jazykového konektomu mapující syntax lze usoudit, že proces není ukončen předškolním věkem a „dospělé“ úrovně dosahuje až k desátému roku života.

Přibližně čtvrt století se diskutuje o vztahu jazyka a teorie mysli (Theory of Mind, ToM). Studie věnující se patologii jazyka zjistili, že mezi nimi existuje potenciální rozhraní, kde narušení v jedné doméně se rozšiřuje do druhé. Za nejsilnější predikci úrovně ToM byl označen morfosyntax (Nilsson a Lopéz, 2016). Pokud je tedy dovednost reflektovat duševní

stavy spojená s jazykem, jak dokladují i další studie (Stanzione a Schick, 2014; Loukusa et al., 2014), komunikační schopnosti přímo ovlivňují sociální dovednosti a obráceně.

Proces osvojování jazyka rovněž zahrnuje intuitivní rodičovství, konkrétně „baby talk“. Vyladování se na dítě je patrné i z analýzy gest. Matka je z počátku pasivnější, gestiku užívá přirozeně jako strategii k porozumění. Ve chvíli prvního kojeneckého dvojitého gesta (okolo 10. měsíce vývoje) začíná aktivně modelovat (Kapalková, 2008).

Artikulací rozumíme výslovnost fonémů (hlásek), ze kterých jsou tvořena slova. Fonologicko-fonetická rovina jazyka vyžaduje kombinaci dvou rozdílných aspektů: fonologickou dovednost zvuky rozlišovat a motorickou koordinaci mluvidel je vytvářet.

Není překvapivé, že složitý a zároveň i podceňovaný proces osvojování ŘJK přináší individuální rozdíly mezi dětmi, avšak rozdíly nebudou tak velké, jak se dříve myslelo (Pospíšilová, 2018). Bylo prokázáno, že se osvojování jazyka liší mezi pohlavími, s mírnou výhodou pro dívky oproti chlapcům (Ramos-Cabo et al., 2019). U bilingválních (případně multilingválních) dětí se jazyky sice ovlivňují a dochází k míšení jazykových kódů (dítě nahradí slovo cílového jazyka slovem z druhého jazyka), ale zvládají je odděleně. Za bilingvální jazykovou kontrolu odpovídají dobře prokázané neuronové sítě kortikálních a subkortikálních struktur (Calabria et al., 2018).

1.2 Patologie

Východiska

Patologie ve vývoji ŘJK vzniká tehdy, pokud se cokoliv odchýlí na cestě od interakce genů a environmentálních vlivů na neurální uspořádání po sociální vlivy raného věku. Je možné mít narušenou „řeč“, ale neporušený „jazyk“, jako u pacientů s poruchami artikulace, kteří mají anomálie mluvidel (např. orofaciální rozštěp, frenulum linguae breve či makroglosie) či orální dyspraxii. Dítě také může mít intaktní „řeč“, ale narušený „jazyk“ – v tomto případě se jedná o vývojovou poruchu jazyka, známou v našem prostředí pod termínem vývojová dysfázie (VD), zahrnutou v MKN-10 pod expresivní poruchou řeči a receptivní poruchou řeči, v DSM-5 (American Psychiatric Association, 2013) označenou jako poruchu jazyka a v nadcházející ICD-11 nazvanou vývojová porucha jazyka (developmental language disorder, DLD), dělicí se na tři podtypy. Většinou se však narušená „řeč“ a narušený „jazyk“ dočasně vyskytují společně, přičemž narušení jazyka přetrvává. Jedinec také může mít narušenou „komunikaci“ a obě ostatní domény intaktní. Můžeme si představit jedince s Aspergerovým syndromem ze

stávající klasifikace pervazivních vývojových poruch (MKN-10), u kterých zachycujeme lehké narušení řeči na podkladě orální dyspraxie, případně děti se „sociální (pragmatickou) poruchou komunikace“ z klasifikace DSM-5 či typu DLD z očekávané ICD-11 (viz dále kapitola Vývojová dysfázie, Terminologie a klasifikace). Zato častým spojením u jednoho pacienta je narušená „komunikace“ a narušený „jazyk“. Tato kombinace se vyskytuje u 60-75 % dětí s PAS (Delehanty et al., 2018) a rovněž u blíže nespecifikované části dětí s VD (DLD). Výjimkou není dočasně narušená „řeč“ při perzistentně narušeném „jazyku“ a „komunikaci“ u obou poruch.

Poruchou řeči je jednak porucha artikulace, dále hlasu (např. palatofonie u dětí s orofaciálním rozštěpem), a také plynulosti v podobě neúmyslného opakování či prodlužování hlásek, slabik a slov s proložením neúmyslných pauz (kocktavost).

Poruchou jazyka máme na mysli obtíže rozumět slovům a větám, tvořit slova a věty (vybavit si slova a sestavit je do sdělení), číst a zejména porozumět textu, psát slyšená slova a věty a písemně se vyjadřovat. Porucha jazyka postihuje monolingvální i bilingvální jedince v obou jazycích.

Poruchou komunikace je „porucha schopnosti přijímat, odesílat, zpracovávat a chápat koncepty nebo verbální, neverbální a grafické symbolické systémy“ Americká asociace řeči, jazyka a sluchu (American Speech – Language – Hearing Association, ASHA).

V dalších kapitolách se budeme zabývat patologií vývoje jazyka a komunikace, s překrýváním do řeči. Lépe porozumět patologii ŘJK napomáhá nový koncept neurovývojových poruch.

2. Neurovývojové poruchy

2.1 Vývoj konceptu

Současnému pojetí neurovývojových poruch (NVP), (Neurodevelopmental disorders, NDDs) předcházela terminologická a konceptuální nejednotnost. Pojmy z minulého století jako lehká dětské encefalopatie, minimální mozkové poškození, lehké mozkové dysfunkce (LMD), poruchy učení a chování, hyperaktivita zahrnovaly děti s drobnými difúzními poruchami mozkové tkáně. Etiologickým modelem druhé poloviny 20. století bylo velké a minimální poškození mozku. Model vysvětloval, že dětská mozkové obrna či epilepsie způsobené porodním traumatem vedou k jasným známkám neurologického poškození, oproti mírnějšímu poškození, které způsobuje měkké neurologické symptomy. Tato konceptualizace etiologie nezískala empirickou podporu pro slabé asociace mezi měkkými symptomy, behaviorálními a kognitivními následky (hyperaktivitou a poruchami učení) a perinatálními komplikacemi (Bishop a Rutter, 2008). MKN se ve své 9. revizi držela označení lehké mozkové dysfunkce (LMD), zatímco Diagnostický a statistický manuál duševních poruch DSM-3 v roce 1980 představil poruchu pozornosti (Attention Deficit Disorder, ADD) a následně jeho revize z roku 1987 Attention-deficit Hyperactivity Disorder (ADHD). Postupně se upustilo od etiologických definic a diagnózy se začaly definovat deskriptivně. Pravděpodobně velký počet studií ADHD způsobil konec konceptu LMD. Příznaky LMD začaly tvořit jednotlivé nozologické jednotky (Theiner, 2012). DSM-4 (1994) přinesla specifikace kritérií ADHD, ve stejné době publikovaná MKN-10 uvedla hyperkinetické poruchy. Myšlenka spojit různé poruchy do jedné diagnostické skupiny přišla se vznikem DSM-5 (Morris-Rosendahl, 2020): zavádí pojem NVP jako zastřešující kategorii, který nahradil „Poruchy obvykle prvně diagnostikované v kojeneckém věku, dětství nebo dospívání“ a zoficiálňuje ADHD jako celoživotní poruchu. Shodné označení NVP je přítomno také v očekávané revizi ICD-11 v kapitole nazvané „Poruchy duševní, behaviorální a neurovývojové“. Seskupení NVP se jeví jako klinicky užitečné.

V DSM-5 jsou NVP definovány jako onemocnění, „která začínají obvykle během raného období vývoje a často se projeví před zahájením školní docházky. Jsou charakterizovány vývojovými deficity, které bývají příčinou funkčního narušení v osobní, sociální, studijní nebo pracovní oblasti“ (Americká psychiatrická asociace, 2015). Důsledky

narušení jsou sice různě závažné, avšak vzhledem k typickému společného výskytu několika NVP u jednoho jedince se NVP stávají silnou výzvou pro výzkum. Např. Copeland et al. (2015) z populační studie v Severní Karolíně potvrdili, že dětská psychiatrická zátěž (diagnózy i podprahové problémy) několikanásobně zvyšují pravděpodobnost nepříznivého výsledku v dospělosti (abúzus, suicidální jednání, trestný čin, nezaměstnanost). Za nejvyšší diagnostický prediktor psychopatologie označili právě kumulaci dětské expozice psychiatrickým poruchám.

2.2. Společné znaky a současný pohled

NVP mají obdobnou etiopatogenezi s výrazným genetickým podílem. Klinická heterogenita u NVP se odráží v extrémní genetické heterogenitě, přičemž genetická diagnóza není možná. Jedná se o komplexní poruchy definované fenotypem, který není ovlivněn jednou či dvěma variantami v jediném genu, ale polygenní dědičností s enviromentálními vlivy (např. podle studie Wei et al. z letošního roku bylo dosud identifikováno více než 200 genů asociovaných s autismem). Extrémně nízká porodní hmotnost sice vede ke zvýšené míře motorických, jazykových, školních a pozornostních obtíží, avšak asociace není silná v opačném směru s možnou výjimkou koordinační poruchy (Bishop a Rutter, 2008). Vývoj neurální abnormality odráží interakci genetických a enviromentálních rizikových faktorů (Wozniak et al., 2016). Nový model je založen na důkazech o sdílených rizikových faktorech a předpovídá pravděpodobné překrývání patogenních mechanismů (Morris-Rosendahl, 2020). Komorbidita, či podle trojice britských vědců Thapar, Cooper a Rutter z roku 2017 (kteří zdůrazňují, že se jedná o jejich osobní názor) multiborbidita, je natolik běžná a úroveň překrývání NVP vysoká, že posouzení a léčba vyžaduje nejen specialisty z více oborů, ale také jejich seskupování a koordinaci. Navzdory tomu, že NVP podléhají zrání, zkušenostem a učení (McGregor, 2020), mají tendenci pokračovat do dospělosti ve stabilním kursu bez remisí a recidiv (Thapar, Cooper, Rutter, 2017), některé příznaky mohou zmizet, jiné se objevit (McGregor, 2019). Mezi NVP neexistují jasné hranice, příznaky jsou velmi heterogenní, což se projevuje v odpovědích na léčbu a jejím výsledku (Thapar, Cooper, Rutter, 2017). Flexibilní přístup k diagnostice v podobě rozpoznání komorbidity nebo příznaku nad rámec primární diagnózy a vysoký stupeň pleiotropie naznačují, že intervenční přístupy mohou být účinné napříč diagnostickým hranicím (Morris-Rosendahl, 2020).

Zájem o výzkum jednotlivých NVP je značně nerovnoměrný. Bishop shrnula počet studií za čtvrt století (1985-2009) a nastínila, že silně nerovnoměrný nárůst prací není vysvětlen závažností jednotlivých NVP, ale rozdílnými odbornostmi výzkumníků a zájmy financování. Např. při porovnání závažností a prevalencí srovnatelných onemocnění zjistila, že počet studií o VD byl 16krát nižší než o ADHD a 3krát nižší než o dyslexii, přičemž počet genetických výzkumů věnovaných ADHD byl 20krát vyšší oproti oběma jmenovaným poruchám (Bishop, 2010). Z toho důvodu je zapotřebí na jedné straně zvyšovat počet studií méně známých NVP a na druhé straně multidisciplinárně zkoumat komorbidity. Neboť právě komorbidity nám mohou přiblížit etiologii a zacílení intervencí (např. co funguje v terapii u dítěte s „čistou“ VD, nemusí být přínosem u dítěte s VD + komorbidní ADHD) s přizpůsobením se pacientovi, aby zohledňovala jeho specifické silné a slabé stránky (Bishop a Rutter, 2008). Výzkum by kromě složitého vzorce fenotypů u multiborbidit a souvisejících podprahových příznaků měl vzít v úvahu více sociální kontext a vývojové faktory (Thapar, Cooper, Rutter, 2017). Je předmětem dalšího výzkumu, co je skutečná komorbidita, symptomy jiného onemocnění a co kombinace základního onemocnění s omezenou funkcí plynoucí ze základní diagnózy (Pospíšilová, 2018).

2.3 Teoretický rámec

Porozumění NVP vyžaduje jednak popis rozdílů mezi typicky se vyvíjejícími jedinci s NVP a pochopení, jak tyto rozdíly vznikají na úrovni genetické, neurální, kognitivní a environmentální. Teprve současné technologické pokroky v neurozobrazení (neuroimaging) nám umožňují zjišťovat, jakým způsobem funguje mozek dítěte, jak jsou abnormality v mozku spojené s jeho kognicí a chováním. Nové možnosti mají potenciál identifikovat markery jednotlivých NVP dříve, než se objeví v klinickém obraze, čímž mohou napomoci včasné intervenci. D'Souza a Karmiloff-Smith (2017) porovnávají dva teoretické přístupy, které jsou používány k pochopení NVP: neuropsychologický a neurokonstruktivistický.

Zastánci neuropsychologického hodnocení se zaměřují na identifikaci poškozených a neporušených funkcí a struktur mozku, neboť na mozek nahlíží jako na oddělené, specifické funkce. Jakmile je identifikován narušený modul, intervence se na něho zaměří – např., pokud je zachycena porucha ve vývoji jazykového systému, zaměříme se na konkrétní stimulace jazyka. V případě objevení specifického genu, který modul narušil, je genová terapie

považována za jediné řešení. Neuropsychologický přístup vychází z funkční architektury mozku, kterou vysvětluje hypotézou dvojité disociace u dospělých pacientů. Hypotéza říká, že specifická mozková léze u jednoho pacienta souvisí se špatným výkonem na úkolu A, ale ne na úkolu B, zatímco u jiného pacienta s jinou lézí je to obráceně. Tato úvaha vede k závěru, že kognitivní funkce nezbytná pro výkon úkolu A je spojena s oblastí mozku poškozenou u prvního pacienta, nikoliv u druhého. V návaznosti na děti hypotéza předpokládá, že pokud je např. identifikováno narušení fonologie jazyka, o které se ví, že je přímo spojována s dyslexií, je fonologie považována za hlavní příčinný faktor dyslexie, anebo pokud je zachycen deficit teorie mysli, tak právě tento deficit je příčinou PAS. D'Souza a Karmiloff-Smith neuropsychologický rámec nepovažují za užitečný ani k vysvětlení neurálních a kognitivních procesů u dospělých pacientů. A vzhledem k současnému pojetí mozkové konektivity a poznatkům o VD, dyslexii a PAS se jim zdá nepravděpodobné, že by dokázal ozřejmit NVP u dětí z pohledu jejich složitého kauzálního mechanismu.

Oproti tomu zástupci neurokonstruktivismu se domnívají, že na začátku vývoje mohou mít i relativně malé odchylky kaskádové účinky na řadu domén v průběhu vývoje a vedou vědce k vytváření výzkumných konsorcií pro integraci poznatků genetických, neurálních, kognitivních a enviromentálních. Nepředpokládají izolované poškození. Za ideální intervenci vnímají tu, která je založena na předchozím hloubkovém výzkumu dané NVP, a to již od počátku vývojové trajektorie, čímž se posilují ochranné a snižují rizikové faktory během vývoje dítěte. Včasný cílený zásah, odůvodněný větší plasticitou mozku, nemusí být zaměřen ihned do viditelné problematické oblasti, jako je např. jazyk, ale do souvisejících domén, jako je paměť, pozornost, motorika. Efektivita intervence závisí na načasování interakcí mezi doménami u konkrétní NVP, kde výzkum daného syndromu dokázal přesně popsat měnící se systémy v průběhu vývoje, tedy zhodnotit silné a slabé stránky v průběhu vývoje dítěte (D'Souza a Karmiloff-Smith, 2017).

2.4 Klasifikace

Uvádíme přehled obou klasifikačních systémů, které NVP obsahují.

DSM-5:

- I. Porucha intelektu
- II. Poruchy komunikace

- III. Porucha autistického spektra
- IV. Porucha pozornosti s hyperaktivitou
- V. Poruchy motoriky
- VI. Specifická porucha učení

ICD-11 (nepublikovaná):

- I. Vývojová porucha intelektu
- II. Vývojové poruchy řeči nebo jazyka
- III. Porucha autistického spektra
- IV. Vývojová porucha učení
- V. Vývojová porucha motorické koordinace
- VI. Porucha pozornosti s hyperaktivitou
- VII. Stereotypní pohybová porucha
- VIII. Primární tiky nebo tikové poruchy
- IX. Sekundární neurovývojový syndrom
- X. Jiné určené neurovývojové poruchy
- XI. Neurovývojové poruchy nespecifikované

Podle DSM-5 se domén řeči, jazyka a komunikace (ŘJK) týkají: Poruchy komunikace, Porucha autistického spektra i Specifická porucha učení. Poruchy komunikace se dále dělí na: poruchu jazyka, poruchu artikulace, poruchu plynulosti řeči se začátkem v dětství, sociální (pragmatickou) poruchu komunikace a nespecifikovanou poruchu komunikace. Obě další poruchy jako porucha autistického spektra a specifická porucha učení se v DSM-5 nedělí, ale specifikují.

ICD-11 obsahuje problematiku ŘJK v následujících částech: Vývojové poruchy řeči nebo jazyka, Porucha autistického spektra a Vývojová porucha učení. Vývojové poruchy řeči nebo jazyka zahrnují: vývojovou poruchu artikulace, vývojovou poruchu plynulosti a vývojovou poruchu jazyka se svými podtypy, které se zejména týká tato práce (viz dále kapitola Vývojová dysfázie, Terminologie a klasifikace). Porucha autistického spektra je v nové klasifikaci rovněž členěna na podtypy (viz dále kapitola Porucha autistického spektra, Terminologie a klasifikace), podobně je tomu u vývojové poruchy učení.

V dalších kapitolách přiblížíme především vývojovou poruchu jazyka, označovanou jako vývojová dysfázie (VD), včetně sociální (pragmatické) poruchy komunikace (podle DSM-5), která v ICD-11 není samostatnou poruchou, ale podtypem VD a z pohledu ŘJK

poruchu autistického spektra (PAS). V kapitolách obou poruch (VD a PAS) v částech nazvaných Komorbidity rozebereme jejich souvislost s vývojovou poruchou učení i dalšími NVP v souladu s jejich konceptem. V závěru teoretické části se budeme věnovat vztahu obou poruch. A v tomto trendu budeme pokračovat v praktické části.

3. Vývojová dysfázie

3.1 Úvod

Vývojová dysfázie (VD) patří mezi nejčastější a zároveň nejméně zkoumané neurovývojové poruchy (NVP). Je charakterizovaná narušením osvojování jazyka od časných vývojových stádií. Schopnost jedince rozumět, produkovat nebo používat jazyk je nižší, než k jeho věku náleží. Podle DSM-5 jsou jazykové deficity zřejmé v mluvené či písemné modalitě nebo při používání znakové, ICD-11 se v tomto lehce odlišuje, když uvádí pouze mluvenou a znakovou. Příčinou VD není jiné onemocnění nebo sociální deprivace.

3.1.1 Důsledky

Bylo doloženo, že vyšší vzdělání a odborná kvalifikace jsou spojeny s lepší úrovní jazyka v mluvené a písemné modalitě a IQ (Conti-Ramsden et al., 2018). Důsledky VD nejsou významné pouze z hlediska akademického, ale také sociálního a emocionálního vývoje. Recentní australská studie (Eadie et al., 2018) s rozsáhlým vzorkem shromáždila data o kvalitě života dětí s VD ve věku 4, 7 a 9 let pomocí modelu měření kvality života (Health-Related Quality Of Life, Pediatric Quality of Life Inventory) a zjistila, že na rozdíl od svých vrstevníků měly děti s VD profil klesající kvality života. Jazykové znalosti všech dětí v 7 letech předpověděly kvalitu života v 9 letech. Emocionální symptomy a problémy s vrstevníky ve 4 letech spolu s celkovými obtížemi sociálně-emočního chování (Strengths & Difficulties Questionnaire) predikují u dětí s VD nižší kvalitu života v 9 letech. Nebyly prokázány rozdíly v kvalitě života mezi stupni poruchy – mezi těmi s těžkou nebo mírnou až střední VD. Nízká úroveň jazyka snižuje možnost porozumět sociální situaci. Norbury a Sonuga-Barke v roce 2017 přicházejí s důkazy, že na psychiatrických klinikách má celá 1/3 nediodagnostikovanou VD, 40 % mladých delikventů vykazuje jazykové deficity, z toho ¼ splňuje kritéria VD a dívky s VD jsou více ohrožené sexuálním zneužíváním. Nizozemsko-britská analýza potvrdila u adolescentů s VD vyšší úroveň depresivních symptomů (Van den Bedem et al., 2018). Podle Snowling et al. z roku 2006 je VD expresivního typu spojována s ADHD, kdežto VD smíšeného typu (receptivní a expresivní) se sociálními obtížemi. Vyššímu riziku psychiatrické morbidity v dospívání jsou vystaveni jedinci s perzistentním VD a nízkým neverbálním intelektem. Brownlie, Bao, Beitchman (2016)

zkoumali vztah VD a sociální úzkosti v rané dospělosti. Ve srovnání s kontrolami měli jedinci s VD (stanovenou v dětství) ve věku 19, 25 a 31 let vyšší míru podprahové sociální fobie, vyšší míru úzkosti ze sociální interakce, obzvláště obtíže mluvit s ostatními a prosazovat svůj názor. Jak víme z etiopatogeneze sociální úzkostné poruchy v dětství či úzkostných poruch v dospělosti, roli sehrává, jak vliv prostředí, tak genetická podmíněnost. Je tedy otázkou, do jaké míry jsou tyto poruchy důsledkem či komorbiditou.

3.1.2 Komplexní pohled

Mentalizace

Existují studie, které mapují potíže mentalizace u dětí s VD. Důležitou roli hrají ve vývoji ToM lexikon a další roviny jazyka, stejně jako rozhovory mezi členy rodiny a socioekonomický status (Stanzione a Schick, 2014). Zajímavé jsou v tomto ohledu poznatky dánské metaanalýzy Nilsson a Lopéz (2016), která analyzovala 17 studií se 745 dětmi s VD ve věkovém rozmezí mezi 4-12 lety. Bylo zjištěno, že děti s VD mají v každém věku a bez rozdílu pohlaví podstatně nižší výkonnost v testech ToM, než standardně se vyvíjející děti, které nelze vysvětlit verbálními požadavky testů. V některých studiích s výkonem v ToM významně korelovaly exekutivní funkce (koncentrace pozornost a pracovní paměť), avšak při vzájemném porovnání s jazykovými schopnostmi se zjistilo, že právě jazyk je tím nejsilnějším prediktorem ToM. Některé výsledky studií sice byly více interpretovány jako vývojové zpoždění než deficit, avšak metaanalýza zachytila i dvě studie adolescentů a dospělých s diagnózou VD z dětství, kteří v testech ToM dosáhli výrazně nižších výsledků než odpovídající kontroly. Pravděpodobně jako u všech vývojových oblastí, se také vývojové zpoždění ToM liší v míře a složitosti, proto porucha této oblasti u jedinců s VD může být perzistentní. Za nejsilnější lingvistický prediktor výkonu ToM u dětí s VD byla označena gramatika, tedy morfosyntax (Nilsson a Lopéz, 2016). Také Spanoudis ve stejném roce potvrdil zpoždění dětí s VD ve vývoji ToM, za jeho prediktor označil kromě syntaxe ještě pragmatiku a učinil závěr, že obojí (syntax a pragmatika) jsou jazykové aspekty mající dopad na porozumění ToM. Genetické studie však ukazují, že VD a ToM mohou být spojeny prostřednictvím genetických a enviromentálních vlivů (Nilsson a Lopéz, 2016).

Intelekt

Absence obecně kognitivního narušení byla považována za hlavní vylučovací charakteristiku VD. S tímto opatřením sílily nesouhlasné názory (Newton et al., 2010) z několika důvodů. Klinická zkušenost ukázala, že není výjimkou zachytit dítě s neverbálním intelektem v pásmu

lehké mentální retardace s plně rozvinutou symptomatikou VD (např. Krejčířová, 2006) a proto vymezení IQ v rámci diagnostických kritérií je umělým oddělováním případů stejné poruchy do různých diagnóz (Smolík, Seidlová Málková, 2014). Zazníval také názor, že mnohé z dětí s VD s IQ v rozmezí 70-85 se ocitají ve speciálních školách pro mentálně retardované; (Mikulajová, 2009). Norbury et al. (2016) srovnávali děti s VD s IQ nad 85 a s IQ mezi 70-85 a významné rozdíly v závažnosti jazykových deficitů ani v sociálně-emocionálním vývoji či akademických výsledcích nezjistili. Mezinárodní konsorcium anglofonních zemí vydalo v roce 2017 prohlášení, že nesoulad mezi verbálním a neverbálním kognitivním vývojem již není pro diagnostiku VD vyžadován (Bishop et al., 2017).

Avšak vztah mezi VD a IQ není zcela nezávislý. Jednak proto, že součástí IQ je verbální usuzování (vyhledávání synonym a antonym, verbálních analogií, nadřazených a podřazených pojmů, kauzality jevů). Lze se např. domnívat, že VD ovlivňuje vývoj dítěte v této kognitivní oblasti podobně jako ovlivňuje vývoj jedince sluchové postižení. Otázkou však zůstává, do jaké míry se na verbálním usuzování podílejí i mimojazykové obecně kognitivní mechanismy (Smolík, Seidlová Málková, 2014) a do jaké míry VD limituje rozvoj neverbálního intelektu. Metaanalýza 139 studií z let 1995 až 2012 zkoumající rozdíly ve výkonu neverbálních kognitivních testů mezi dětmi s VD a typickými kontrolami zjistila, že děti s VD skórovaly o 0,69 standardní odchylky níže oproti typickým kontrolám. I přes zohlednění variability mezi testy, neboť celkem bylo administrováno 13 různých testů neverbálního IQ. Gallinat a Spaulding (2014) považují za jednu z možností, proč mají děti s VD v neverbálních testech průměrně o 10 bodů nižší skóre IQ než jejich zdraví vrstevníci, obecné kognitivní procesy, které mohou být základem verbálního i neverbálního výkonu. Jedinci s VD může výkon v testu IQ snížit nedostatečné porozumění zadání IQ testů, podobně jako jedinci se závažnější sluchovou vadou (např. při instrukci „ukaz obrázek, který do skupiny nepatří“, nemusí znát význam slova „nepatří“, anebo nemusí doslechnout instrukci). Vliv může mít i předpokládaná nižší vývojová úroveň vnitřní řeči, která usnadňuje pochopení úkolu (Lidstone, Meins, Fernyhough, 2012). O tom, že se u VD jedná o komplexní poruchu, v jejímž rámci vychází neverbální intelekt také z jazykových procesů, se dovídáme z významné anglické studie Newton et al. z roku 2010. Podle ní závisí usuzování jedince s VD na přesných požadavcích úkolu, na potřebě uspořádat části informace do správného pořadí v pracovní paměti a na potřebě explicitního uvažování v daných pravidlech. Výzkumníci zdůrazňují, že dělení na neverbální a verbální intelekt je velmi zjednodušující rozlišení, neboť vždy existuje možnost, že jedna schopnost byla ovlivněna jinou (např.

verbální pracovní paměti) a nabádají k opatrnému užívání testů IQ jak u dětí s VD, tak u dětí s dalšími NVP.

Paměť a exekutivní funkce

Podle Baddeleyho modelu (2010) je jeden ze dvou ukládacích komponentů pracovní paměti fonologická smyčka (phonological loop), která představuje okamžitou paměť pro čísla a slova, opírající se o jejich zvukovou podobu. Tvoří ji fonologický zásobník a mechanismus opakování. Fonologický zásobník zaznamenává zvukovou podobu slov. Mechanismus opakování umožňuje oživit a udržovat obsah fonologického zásobníku na základě bezmyšlenkovitého hlasitého opakování nebo opakování „v duchu“. Fonologická smyčka tak slouží ke krátkodobému podržení informací. Děti s lepší krátkodobou fonologickou pamětí mají bohatší lexikon a současně syntax (Adams a Gathercole, 2000). Studie porovnávající u dětí s VD ve věku 6-12 let obě složky pracovní paměti našla významné rozdíly v úlohách fonologické smyčky, na rozdíl od vyrovnaných výsledků s typickými kontrolami v úlohách zaměřených na kapacitu vizuospaciálního náčrtníku (Saeed a Tahir, 2016). Verbální pracovní paměť je zapojena do řady jazykových dovedností, jakými jsou receptivní a expresivní lexikon, receptivní sémantika a syntax (Vugs et al., 2016). Již dříve byla prokázána silná korelace mezi verbální pracovní pamětí a porozuměním čteného (Daneman a Carpenter, 1980), čímž se pracovní paměť stala jednou z nejdůležitějších schopností, které se na porozumění čtenému podílejí. Intaktní děti si slova osvojují pomocí tzv. rychlého mapování (fast-mapping), jehož podstata spočívá v rychlém odhadnutí jejich významu a zapamatování. Dixon a Salley (2006) prokázali na dětech ve věku 22 měsíců, že osvojování slov touto formou ovlivňuje pozornost. Z toho plyne, že děti s ADHD rychlé mapování nemohou dostatečně využívat. Podle Blom a Boerma (2019) je lexikální vývoj dětí s VD podporován jak verbálními schopnostmi v oblasti syntaxe, tak stavem exekutivních funkcí, přestože obojí mají omezené. U intaktní populace je tomu jinak, lexikon predikuje schopnosti v exekutivních funkcích. Zároveň ani u zdravých, ani u dětí s VD, není syntax spojen s vývojem oblastí lexikonu a exekutivních funkcí. O rok později přichází stejná autorská dvojice se závěrem, že věk, závažnost a perzistence VD jsou určujícími faktory snížených exekutivních funkcí. A také, že u dětí se závažnou přetrvávající VD je narušena pracovní paměť i ve vizuospaciálním náčrtníku. Přitom skóre selektivní pozornosti dětí s VD se nelišilo od skóre kontrol (Blom a Boerma, 2020).

Podle Hsu a Bishop (2014) je učení u dětí s VD narušeno tehdy, pokud je prováděno přes slovní instrukce (děti si měly zapamatovat pořadí jmenovaných položek z PC programu)

a jeho nedostatky jsou spíš důsledkem sníženého vnímání sekvenčních informací, nikoliv obecně procedurálního učení. Tento názor potvrzuje další studie z roku 2017, která se zaměřila na vyšetření procedurální paměti školních dětí s VD pomocí zrcadlové kresby (paradigmatu senzomotorických dovedností), aniž by úkol zahrnoval sekvenční učení. Výsledkem byly srovnatelné vzorce učení u dětí s VD a zdravých kontrol, z čehož Desmottes, Maillart, Meulemans vyvodili, že u dětí s VD je zachováno počáteční učení nezávislé procedurální úlohy. Na druhou stranu je třeba brát v potaz, že procedurální paměť (sloužící k zapamatování dovedností a pravidel) je důležitá pro ukládání informací o situacích a událostech ke sdělování narativní formou. Také deklarativní paměť (uchovávající vzpomínky a fakta) se zdá být neporušená, pokud existuje vazba mezi sluchovými a vizuálními informacemi (Bishop a Hsu, 2015).

3.2 Terminologie a klasifikace

Vývoj terminologie souvisí s vývojem zkoumání etiopatogeneze a klinických příznaků. Termín VD (Developmental dysphasia, DD) pochází z 80. a 90. let minulého století z USA, ze studií Cohena a Rapin s Allen (Rapin a Allen, 1988). Bishop považovala tento termín za „neurologické označení zdravých dětí“, pro které neexistuje důkaz o strukturálním poškození mozku a preferovala Specific language impairment, SLI (Specifické jazykové postižení) Bishop, (1992). Označení SLI se v období 1994-2013 ukázalo jako jedno z nejčastěji používaných (Bishop, 2014). Podstata specifičnosti byla spatřována v domněnce, že jazyková schopnost je nezávislá na jiných kognitivních modulech (McGregor et al., 2020). Začaly se však objevovat důkazy o deficitech nelingvistického charakteru, a to především v podobě sociálních problémů těchto dětí (např. Redmond a Rice, 1998), jako jsou úzkosti, deprese a opoždění mentalizace, ale také obtíže v exekutivních funkcích, motorické koordinaci, čtení a pravopisu aj. Specifičnost proto byla stále více zpochybňována (Newton, Roberts, Donlan, 2010). Zároveň, i přes značný nepoměr počtu studií jednotlivých diagnóz, vznikl koncept NVP, vypovídající o komorbiditách a překrývání. Rozprava mezinárodního fóra za použití Delfské metody navázala na výsledek terminologické analýzy Bishop a v letech 2016 a 2017 sjednotila terminologii a diagnostická kritéria VD v anglofonních zemích (Bishop, 2016). Zvítězil termín preferovaný WHO – Developmental language disorder, DLD (WHO, 2018), jehož český překlad je vývojová porucha jazyka. „Disorder“ (porucha) vypovídá o

dokladovatelné vyšší závažnosti oproti „impairment“ (poškození) a zároveň o konzistenci onemocnění s jinými NVP i o kompatibilitě s diagnostickými systémy WHO a Americké psychiatrické asociace.

Pokud jde o klasifikaci typů, předchozí americká klasifikace DSM-4 obsahovala typy dva: expresivní poruchu jazyka a smíšenou receptivně-expresivní poruchu jazyka (APA, 1994), stávající DSM-5 (APA, 2013) v duchu fúzí poruchu jazyka nedělí. ICD-10 (WHO, 2010) rozlišuje typy dva – expresivní poruchu jazyka a receptivní poruchu jazyka, oproti českému překladu, který uvádí expresivní poruchu řeči a receptivní poruchu řeči (MKN-10, 1996). Očekávané vydání ICD-11 (WHO, 2018) obsahuje typy tři: vývojovou poruchu jazyka s narušením receptivního a expresivního jazyka, vývojovou poruchu jazyka s narušením převážně expresivního jazyka a vývojovou poruchu jazyka s narušením převážně pragmatického jazyka. Posledně jmenovaný typ je odlišně zařazen v americké DSM-5, kde tvoří samostatnou kategorii (Baird a Norbury, 2016) s názvem „sociální (pragmatická) porucha komunikace, SPPK“ (Social [Pragmatic] Communication Disorder), kde vystřídala již v systému zařazenou „poruchu komunikace“ Communication Disorder z DSM-4. Pohled WHO, kdy je narušená pragmatika jedním ze subtypů poruchy vývoje jazyka, tedy VD, je pohledem respektujícím roviny jazyka, jejichž nedílnou součástí je pragmatika (viz kapitola Řeč, jazyk a komunikace). A v této souvislosti byl také termín SPPK konsorciem Catalise kritizován (Bishop et al., 2017).

V současnosti podle stávajících diagnostických manuálů existují pro VD tři oficiální termíny. Podle DSM-5 „porucha jazyka“ (Language Disorder, LD), podle končící ICD-10 „expresivní porucha jazyka“ (Expressive language disorder) a „receptivní porucha jazyka“ (Receptive language disorder) a také chybný překlad české verze („expresivní porucha řeči“, „receptivní porucha řeči“). Nový termín, který byl v roce 2017 mezinárodním konsorciem anglofonních zemí odsouhlasený a v ICD-11 uvedený jako „vývojová porucha jazyka“ (DLD) se rozděluje na tři základní subtypy (oproti ICD-10 došlo k fúzi dvou odlišných termínů v jeden, který se dále dělí). Odlišné označení v názvu naší práce „VD“ obsahuje standardní termín užívaný v mnoha neanglicky mluvících zemích, který byl před současnými přesvědčivými důkazy o strukturálních abnormalitách mozku odpůrci napadán pro jeho medicínskou konotaci, medikalizující dětské vývojové obtíže (Pospíšilová, 2018). V rámci snahy sjednocování terminologie ve vědeckém a klinickém kontextu s cílem srozumitelné komunikace se domníváme, že je vhodné, aby také Česká republika s nadcházejícím vydáním MKN-11 přistoupila k jednotnému užívání DLD „vývojové poruchy jazyka“, a tím ukončila chaotickou etapu „vývojových poruch řeči“ pro jazykové poruchy, i na úkor našeho termínu

VD. Podobně jako psycholingvista Smolík z Psychologického ústavu Akademie věd ČR (2014) považujeme rozlišení pojmů „řeč“ a „jazyk“ za užitečný nástroj k odlišení poruchy artikulace od poruchy složitého jazykového systému.

3.3 Epidemiologie

Jedná se o jeden z nejčastějších vývojových problémů. Dosud nejvíce citovanou epidemiologickou studií je americká z roku 1997, která prevalenci VD u 5letých dětí uvádí ve výši 7,4 %, z toho chlapců 8 % a dívek 6 % (Tomblin et al., 1997). Studie zkoumala tři jazykové domény receptivního a expresivního jazyka, které byly složeny z pěti skórovaných složek. Byla získána výkonová skóre a VD zvažována u těch dětí, které skórovaly u dvou a více složek pod desátým percentilem, přičemž další vývoj VD potvrdil. K podobnému výsledku došla epidemiologická studie z roku 2016 pod vedením Norbury, která v anglickém Surrey vyšetřila 7 267 dětí ve věku 4-5 let. Je však samozřejmé, že odhad výskytu závisí na zvolených kritériích, které dlouho nebyly u VD stanoveny.

3.4 Etiopatogeneze

Podobně jako ostatní NVP, také VD má silný genetický základ (Bishop, 2006). Potvrzují to rozsáhlé studie dvojčat (Dale et al., 2018, Rice et al., 2018). Molekulární studie začaly identifikovat kandidátní geny, nejvýznamnějšími jsou FOXP2 a CNTNAP2. FOXP2 je spojován s produkcí řeči a jazyka, zejména s řečovými motorickými funkcemi a CNTNAP2, aktivující jazykové oblasti lobus frontalis a lobus temporalis, s percepcí jazyka (Landi, Perdue, 2019). Studie Newbury et al. (2009) zjistila souvislost mutace dvou genů CMIP a ATP2C2 se sníženou kapacitou fonologické smyčky (viz Klinický obraz - symptomatologie). Většina základní genetické architektury zůstává neurčená (Chen et al., 2017).

Obecně výskyt NVP zvyšují prenatální expozice alkoholu a valproátu (Šebela et al., 2017). Problémy s vývojem řeči a jazyka u nezralých novorozenců (vzorek 92 dětí, s porodní hmotností <1 500 g, gestační věk ≤ 32 týdnů) potvrzuje studie Vassar et al. (2020): neonatální MR traktografie (Diffusion Tensor Imaging; DTI) predikovala tyto obtíže zachycením patologie ve třech mozkových oblastech – průměrná difuzivita stratum sagittale vpravo,

axiální difuzivita gyrus lingualis vpravo a průměrná difuzivita gyrus occipitalis inferior. Přesto se prenatální a perinatální anamnéza nezdá být důležitým rizikovým faktorem (Whitehouse et al., 2014).

Významný ve své době (2003) byl český výzkum, který na vzorku 210 dětí s VD za pomoci korových a kmenových evokovaných potenciálů prokázal symptom centrální poruchy sluchového zpracování řeči. Dlouhá v něm navázala na foniatrickou školu Seemana, Sedláčkové a Nováka a potvrdila (i přes velkou variabilitu korových odpovědí) hypotézu o pomalejším časovém zpracování verbálních podnětů především v levé hemisféře, čímž představila VD jako poruchu zpracování řečového signálu. Výsledky korových potenciálů byly vnímány jako odraz funkčních změn.

Současné neurozobrazovací metody, zejména MRI, dokazují jak strukturální, tak funkční změny mozkových propojení. Studie porovnávající rodinu s VD a intaktní kontrolu za pomoci fMR zjistila významné rozdíly v aktivaci lobus temporalis a lobus frontalis. Nejvýznamnější z nich byl lokalizován v gyrus temporalis medialis hraničícím sulcus temporalis superior a podle očekávání v lobus frontalis kolem Brocovy arey (Hugdahl et al., 2004). Výzkum Girbau-Massana et al. (2014) upozornil na korelaci VD s nižším objemem šedé hmoty gyrus parietalis postcentralis vpravo a na celkově větší objem mozkomíšního moku u dětí s VD. Vydrová et al. (2015) porovnali skupinu 37 dětí s VD s kontrolní skupinou 34 dětí pomocí MR traktografie / DTI. Byly analyzovány změny v objemu a počtu vláken ve fasciculus arcuatus (FA), fasciculus frontooccipitalis inferior (IFOF), fasciculus longitudinalis inferior (ILF) a fasciculus uncinatus (UF) a zjištěny difúzní deficity ve všech vyšetřovaných traktech. Nález snížené frakční anizotropie, podmiňující pomalejší zpracování signálu, může souviset se ztíženou možností porozumění řeči. Možnou predikci VD v oblasti interhemisferální konektivity temporálního laloku uvádí analýza MR DTI u předčasně narozených adolescentů (Northam et al., 2012). Studie zahrnovala FA v dorzální jazykové dráze a UF / capsula extrema ve ventrální jazykové dráze. Interhemisferální analýza se zaměřila na corpus callosum a commissura anterior. Z 50 respondentů jich 38 % mělo VD spojenou s bilaterální redukcí ve ventrální jazykové dráze, přičemž nejvýznamnější redukce objemu byla zjištěna u corpus callosum posterior v místech spojení obou lobus temporalis. Oxfordský přehledový článek zamýšlející se nad častým spojením VD a dyslexie s tendencí přetrvávání do dospělosti doporučuje analyzovat dysfunkci kortikostriálních propojení v rámci longitudinálních studií (Krishnan, Watkins, Bishop, 2016). Recentní studie zkoumající rozdíly jazykového konektomu pomocí MR DTI mezi adolescenty a mladými dospělými (ve věku 14-27 let) s VD a kontrolní skupinou prokázala abnormality v dorzálních a ventrálních

drahách a potvrdila perzistentní charakter VD (Lee et al., 2020). Další studie s MR DTI analyzovala pomocí kanonické korelační analýzy hodnoty uzlové efektivity šesti oblastí: operculum frontale inferior vlevo, lobus insularis vlevo, gyrus angularis vlevo, gyrus temporalis superior vlevo, hippocampus vpravo a lobus cerebellaris vpravo. Hodnoty rozlišily typy VD na receptivní a expresivní, které korelovaly se skóry v jazykových testech (např. CELF, TT – viz kapitola Vývojová dysfázie, Diagnostika) (Lee et al., 2020). Významná je studie neuronálního substrátu dětí s VD z Lovaně, ve které byly děti vyšetřeny inteligenční baterií (WISC-III – viz Diagnostika), jazykovými testy (CELF-4 a PPVT-III – viz Diagnostika) a MR DTI. V porovnání s kontrolní skupinou vykazovaly děti s VD celkově větší objem bílé hmoty levostranných řečových traktů a u 88 % z nich nebyla přítomna signifikantní levostranná či pravostranná lateralizace jazykového konektomu (Verly et al., 2018). Přestože se počet studií zkoumající neurobiologii VD zvyšuje, poznatky nejsou konzistentní. Např. ve své letošní (2021) studii fMRI Krishnan nepotvrdil Ullmanovu hypotézu procedurálního deficitu (Ullman a Pierpont, 2005), ani svoji předchozí teorii o kortikostriální dysfunkci u dětí s VD. Důvodů je celá řada, od složitosti jazykového systému, malého počtu studií zkoumající strukturální nebo funkční abnormality VD přes nejednotnost terminologie, diagnostických kritérií a použitých paradigmat (každé má jiné schéma mozkové aktivity), heterogenitu VD až po předpoklad, že neuroanatomické poměry se v průběhu vývoje mozku mohou měnit (Krishnan et al., 2021).

3.5 Klinický obraz

Klinický obraz VD zahrnuje škálu přetrvávajících příznaků v osvojování jazyka. Roviny jazyka (viz kapitola Řeč, jazyk a komunikace) jsou v různé míře opožděny v receptivní a expresivní oblasti, jazykový profil je proto nerovnoměrný (Tomblin et al., 1997) a skupina jedinců s VD heterogenní. Dělení symptomatologie je zpracováno podle modelového konsensu již zmíněného mezinárodního konsorcia anglofonních zemí (Bishop et al., 2017), týká se syntaxe, fonologie, hledání slov (word-finding), sémantiky, pragmatiky, diskursu a paměti.

Syntax znamená uspořádání slov a frází do větných celků. Je provázán s lingvistickou morfologií, která se týká struktury slov – jejich skloňování, časování, odvozování. Pokud je morfologicko-syntaktická rovina narušena v receptivní oblasti, jedinec obtížněji rozumí

významu sdělení, než by vzhledem k věku a intelektu měl. Receptivní narušení determinuje stav exprese tvarů slov a větné stavby. Pokud má pacient narušenou převážně oblast exprese morfosyntaxe, slyšený jazyk lépe vnímá a lépe mu rozumí.

Dítě s neosvojeným fonologickým systémem nerozliší na úrovni svého věku a intelektu podobné zvuky řeči, představující v mateřštině dva různé fonémy (např. pes x pec), nezachytí jednotlivé fonémy ve slově (např. místo p-e-s vnímá pe-s) aj. Narušené fonologické povědomí ovlivňuje artikulaci a čtení. Intaktní dítě si osvojí fonologický systém pro adekvátní artikulaci ve věku čtyř až pěti let (Rvachew a Brosseau-Lapré, 2012). Fonologický deficit je univerzálním kognitivním mechanismem na pozadí dyslexie v každém jazyce (Caravolas, Volín, Hulme, 2005), z toho důvodu pouze stížená fonologie není důvodem k diagnóze VD (Bishop et al., 2017).

Dysnomie, obtíže si vybavit slovo (word-finding difficulties) ze své slovní zásoby (pacient zná jeho význam), je častým symptomem VD. Může být doprovázen reformulacemi, nadbytečnými repetitivy, slovními vmetky, prázdnými slovy („je to... je to věc“), dlouhými pauzami, opisnými strategiemi i tzv. sémantickými parafáziemi (např. židle – stolička), záměnami v pojmovém okruhu (Dockrell et al., 1998).

Lexikálně-sémantické schopnosti u abstraktního slovníku dětí jsou univerzálně a trvale zpožděny (Sheng a McGregor, 2010). Děti s deficitem v sémantice mají potíže pochopit a vyjádřit význam slov, vět a diskursu (McGregor, 2017). Srovnání vývojových změn lexikálně-sémantické roviny jazyka mezi dětmi v rozmezí 4-8 let s VD expresivního typu a typicky se vyvíjejícími provedli Drljan a Vuković (2019) a zjistili, že i přes značné rozdíly v úrovních sledují dysfatické děti vývoj dětí typických.

Narušená je pragmatika. Britsko-španělská studie pod vedením Davies et al. (2016) odhalila, že děti s VD mají pragmatiku na úrovni mladších kontrol a v souladu se svými strukturálními jazykovými nedostatky. Tím zpochybnila předpoklad, že pragmatické chyby pramení z deficitu sociálního poznání. Zachycujeme sníženou citlivost k sociálním podnětům a neadekvátní doslovná pochopení (Adams et al., 2012). Objevuje se také idiosynkratická prozódie (intonace, přízvuk), která řeč mění do stereotypní robotické podoby či do atypického kontextu (Bishop et al., 2017), u vážně narušené recepce činí pacientovi obtíže prozodické faktory pochopit. Symptomatika takto narušené komunikace je charakteristická pro PAS, proto se stala součástí známé triády v rámci diagnostických kritérií pervazivního vývoje (MKN-10, 1996). Postupně však začal nabývat na váze názor, podle něhož by mohly být tři složky autismu oddělitelné a do jisté míry na sobě nezávislé (Happé, Ronald, Plomin, 2006;

Hrdlička a Dudová, 2013). V této fázi byly vyděleny děti, které mají postižení pragmatiky, tedy komunikace, ale ostatní kritéria autismu nesplňují (viz Terminologie a klasifikace).

Dalším příznakem VD je narušený diskurs, schopnost rozpravy či výkladu na určité téma formou koherentního dialogu nebo monologu. Jedinci s VD často produkují nesouvislé a pro posluchače obtížně zachytitelné sekvence. V případě narušené recepce nechápou podstatu výkladu, zaměří se na jednu část a nevyvodí závěry z celku (Karasinski a Weismer, 2010).

Řada dětí s VD má problémy s udržení sekvence zvuků nebo slov po krátkou dobu (verbal short-term memory) (Bishop et al., 2017), jedná se o narušení fonologické smyčky (viz Komplexní pohled, Paměť a exekutivní funkce).

Klinický obraz podle diagnostických manuálů

Z klasifikace víme, že ICD-11 přichází se třemi subtypy VD. V klinickém obrazu dítěte prvního subtypu jsou narušené obě oblasti (recepce a zákonitě exprese), nový diagnostický manuál tak adekvátně nahrazuje končící receptivní typ. Druhý subtyp znamená narušení převážně expresivní oblasti, který je ponechán ze stávající verze. Třetí subtyp je v diagnostickém systému ICD zcela nový, týká se pragmatické oblasti. Dále podobněji ke každému subtypu:

1. subtyp: vývojová porucha jazyka s narušením receptivního a expresivního jazyka

Pokud se obtíže projevují v jazyce receptivním, je zákonité, že se budou projevovat také v expresivním. Takový jedinec deficitně jazyk vnímá (přijímá) a deficitně rozumí jazykovým sdělením, proto má také obtíže v jazykové produkci. Opoždění – narušení vývoje se projevuje v různé míře v následujících jazykových rovinách: receptivní a expresivní fonologii (obtíže zachytit zvuky řeči a vytvářet je), receptivní a expresivní sémantice-lexikonu (obtíže rozumět významům slov a známá slova si obtížně vybavovat), receptivní a expresivní morfologii (obtíže rozumět tvarům slov a obtíže je správně tvořit), receptivní a expresivní syntaxi (obtíže rozumět větám, souvětí a tvořit je) a receptivní a expresivní pragmatiku (obtíže chápat druhé při komunikaci a užívat jazyk v kontextu situace).

2. subtyp: vývojová porucha jazyka s narušením převážně expresivního jazyka

V případě narušení expresivní oblasti je především deficitní oblast exprese s různě zasaženými jazykovými rovinami, avšak receptivní oblast je relativně neporušená, anebo rozdíl mezi recepcí a expresí je významný.

Klinický obraz VD podle amerického diagnostického manuálu představuje spojení prvního a druhého subtypu z ICD-11: VD ovlivní slovní zásobu, použití gramatiky, a proto celý verbální projev. Zachycujeme opožděné použití prvních slov a slovních spojení, děti mají menší slovní zásobu, tvoří kratší a méně ucelené věty s dysgramatismy. Obtíže s porozuměním mohou kompenzovat odvozováním z kontextu situace. Mívají problém s výbavností pojmů, obtíže porozumět synonymům a homonymům, zapamatovat si nové slovo, pochopit instrukce, zopakovat verbální informace (telefonní číslo, seznam nákupu), zapamatovat si zvukové sekvence a adekvátně vést dialog a souvisle vyprávět.

3. subtyp: vývojová porucha jazyka s narušením převážně pragmatického jazyka

V popisu nového subtypu VD se v ICD-11 uvádí: „Pragmatické jazykové schopnosti jsou výrazně pod očekávanou úrovní vzhledem k věku a úrovni intelektového fungování jedince, ale ostatní složky receptivního a expresivního jazyka jsou relativně neporušené.“ Tento subtyp nelze použít, pokud je pragmatické narušení jazyka lépe vysvětleno diagnózou PAS, anebo prvními dvěma subtypy VD.

DSM-5, mající 3. subtyp VD zařazený jako samostatnou nozologickou jednotku pod názvem SPPK (viz kapitola Vývojová dysfázie, Terminologie a klasifikace), charakterizuje tuto poruchu jako primární narušení schopnosti účelně užívat jazyk a komunikaci v sociálním kontextu.

Taylor a Whitehouse (2016) přezkoumali geny a familiární shlukování strukturálních a pragmatických jazykových deficitů, psycholingvistické markery VD, symptomatologii PAS, longitudinální studie dětí s VD i dospělých s PAS, VD a SPPK. Výsledky poskytly důkazy o existenci skupiny jedinců s přetrvávajícími komunikačními obtížemi, která se od VD a PAS odlišuje. Na druhé straně studie Mandy et al. z roku 2017 se vzorkem přes 1000 probandů ve věku čtyř až osmnáct let nenachází důkaz, že by SPPK byla kvalitativně odlišná od PAS. Našla část populace, která spadá těsně pod práh PAS, ale chybí omezené / repetitivní vzorce chování, zájmů a aktivit či projevy jsou mírné.

Věkový aspekt

V souladu se společnými znaky NVP má také VD tendenci přetrvávat do dospělosti. Whitehouse et al. (2009) na podkladě dlouhodobého sledování zjistili, že dospělí s anamnézou VD mají značné potíže s gramotností a pragmatikou. V DSM-5 je uvedeno, že „VD diagnostikovaná po 4. roce věku často přetrvává do dospělosti, ačkoli se profil jazykových dovedností a deficitů v rámci poruchy během vývoje mění“. Podle konsensu Catalise se stává

VD perzistentní, pokud přetrvává od 5 let výš. Americká longitudinální studie hodnotila růst receptivního lexikonu u 240 probandů s VD v širokém věkovém rozptylu od 2 ½ do 21 let. Děti s VD měly oproti typickým kontrolám po celou dobu zkoumaného období nižší úroveň. Míra akvizice všech dětí se zpomalila okolo 12 let. Od věku 10 let měly příznivější křivku vývoje dívky (Rice a Hoffman, 2015).

Klinický obraz pacienta s VD je významně ovlivněn doprovodnými poruchami, nejčastěji ze stejné kategorie NVP.

3.6 Komorbidní poruchy

Koncept NVP zdůrazňuje jejich komorbidní charakter se vzájemným překrýváním (Bishop a Rutter, 2008). Z toho důvodu je klinický obraz pacienta s VD ovlivněn jinými poruchami (Bishop et al., 2016). Předkládáme vždy obě terminologie, ze stávající MKN-10 a očekávané ICD-11. Komorbidními poruchami mohou být samozřejmě také onemocnění mimo kategorii NVP.

MKN-10: Specifická porucha artikulace řeči

ICD-11: Developmental speech sound disorder, SSD (Vývojová porucha artikulace řeči)

Mezi typickou komorbidní poruchou patří porucha artikulace (speech sound disorder), do které patří dyslalie a verbální dyspraxie (Lewis et al., 2015). Shriberg, Tomblin, McSweeney (1999) uváděli komorbidní výskyt VD a artikulačních poruch u 11-15 % dětí v 6 letech. „Pokud má dítě směs jazykové poruchy a motorických nebo strukturálních problémů s produkcí řeči, je vhodná duální diagnóza „VD + dyslalie (SSD)“ (z konsensu konsorcia Bishop et al., 2017).

MKN-10: Porucha aktivity a pozornosti, Hyperkinetická porucha chování

ICD-11: Attention deficit hyperactivity disorder, ADHD (Porucha pozornosti s hyperaktivitou)

Již Tannock a Schachar (1996) pozorovali komorbidní výskyt dětí s VD a ADHD 30-50 %. Studie pod vedením Gooch zkoumala vztah mezi nepozorností a hyperaktivitou, rychlostí zpracování a jazykovými dovednostmi. Hodnocení deficitu pozornosti / hyperaktivity moderovalo asociaci mezi rychlostí zpracování a jazykem a naznačilo, že deficity v rychlosti

zpracování jsou ve vývoji jazyka škodlivým aspektem. Autoři studie vyvodili, že zmíněné nedostatky zpracování mohou být sdíleným faktorem komorbidit VD + ADHD, anebo obecným markerem NVP (Gooch et al., 2019). Baykal (2019) považuje ADHD za nejběžnější psychiatrickou diagnózu u poruch řeči / jazyka, komorbidita se podle něho týká 45-67 % jedinců s ADHD. Longitudinální studie Pospíšilové a Zapletalové v ústeckém Demosthenu (2017) zachytila u vzorku 430 dětí s VD 64 % dětí s ADHD (Pospíšilová, 2017; 2018). Podobné zastoupení ADHD uvádí další česká studie autorek pod vedením foniatřičky Dlouhé, kde na vzorku 55 dětí s VD bylo diagnostikováno 70,9 % dětí VD + ADHD (Dlouhá et al., 2020). Baykal popisuje sociální problémy jedinců s ADHD ve vztahu k pragmatice jazyka: logorea, slabší reciprocita, opakující se projevy, potíže pochopit implikaci a metaforu. Carruthers et al. letos představili systematický přehled literatury zkoumající pragmatiku u dětí s ADHD. Jejich závěry potvrdily deficit a naznačily, že od dětí s PAS se odlišují stupněm narušení. Autoři přehledu také porovnali děti s ADHD s komorbidní VD (ADHD + VD) a bez VD (z výsledků jazykového testu CELF, viz Diagnostika) a domnívají se, že obecné (strukturální) jazykové dovednosti sice významně přispívají k pragmatickému narušení, ale zcela je nezohledňují. Tedy děti s ADHD bez VD skórovaly v testu pragmatiky (CCC-2, viz Diagnostika) hůře než typicky se vyvíjející děti a děti s komorbiditou ADHD + VD byly ještě méně úspěšné (Carruthers et al., 2021).

MKN-10: Specifická vývojová porucha motorických funkcí

ICD-11: Developmental motor coordination disorder (Vývojová porucha motorické koordinace)

Zmíněné české studie se ještě více než u komorbidní ADHD podobají v zastoupení další komorbidit VD + dyspraxie, kterou zaznamenaly přibližně u 60 % dětí (61,1 % Dlouhá et al. z roku 2020, 59 % Pospíšilová z roku 2017). Fyzioterapeutická terminologie dělí dyspraxii na ideativní, motorickou a ideomotorickou. Ideativní je spojena se senzorním zpracováním informací jedné senzorní modality, včetně propriocepce v orální dutině, která je důležitou oblastí pro řeč. Motorická dyspraxie se projevuje narušenou selektivní hybností, posturální adaptací, rovnováhou, přizpůsobením síly, plynulostí, rychlostí a rytmem pohybu a obtížemi v pohybovém odhadu (Kolář, Smržová, Kobesová, 2011). Smíšená ideomotorická dyspraxie obě předchozí kombinuje. Zubrick et al. (2007) zjistili, že batolata s horší motorikou mají větší riziko zpoždění ve vývoji řeči a jazyka, které splňují kritéria pro VD. O deset let později zachytila studie předškolních dětí s VD u třetiny vzorku významné motorické narušení

v Testu motoriky pro děti (MABC-2, české vydání Psotta, 2014). Následně byly obě skupiny (s dyspraxií a bez dyspraxie) podrobeny experimentálním úkolům – načasování unimanuálního poklepávání a bimanuálního tleskání podle metronomu. Ukázalo se, že děti s VD + dyspraxií oproti dětem s VD bez dyspraxie a zdravým kontrolám vykazují značný deficit v načasování úkolu, který vyžaduje bimanuální koordinaci (Vuolo, Goffman, Zelaznik, 2017). Recentní studie dětí s VD ve věku 4-10 let od autorů Matuszkiewicz a Gałkowski (2021) prokázala vyšší hladiny přetrvávajících primitivních reflexů. Z toho plyne, že děti s VD vykazují nižší neuromotorickou zralost a jejich abnormální motorický vývoj je patrný již v prvních měsících života. Sada neinhibovaných reflexů může být pro vývoj řeči a jazyka důležitější než jeden abnormální reflex. Zajímavým dodatkem polské studie je možné vysvětlení časté hypersenzitivity u dětí s VD na silné zvuky z klinické praxe: přetrvávající Moorův reflex a s ním související akustický.

MKN-10: Specifické vývojové poruchy školních dovedností

ICD-11: Developmental learning disorder (Vývojová porucha učení)

Častou komorbiditou VD je také dyslexie, obě překrývající se poruchy mají výrazné účinky na čtení s porozuměním. Fonologický deficit je univerzálním kognitivním mechanismem na pozadí dyslexie v každém jazyce (Caravolas, Volín, Hulme, 2005). Narušení jedné z jazykových rovin (viz kapitola Řeč, jazyka a komunikace) působí dyslektické a dysortografické obtíže. Prekurzory čtenářských dovedností jsou fonologické povědomí, znalost písmen a rychlé pojmenování. Dekódování je souhra fonologického povědomí a znalost písmen. První složka dekodování je oblast jazyka, druhá vyžaduje vizuální dovednosti, zejména schopnost rozlišit podobné tvary, integritu v podobě spojení znaku (grafému) a zvuku a následné vybavení názvu grafému, což je opět jazyková oblast a deficitem symptom dysnomie (viz kapitola Vývojová dysfázie, podkapitola Klinický obraz). Testování vizuální diference bylo také náplní zmiňované studie ústeckého Demosthena. Pro děti předškolního věku byl užit Edfeldtův reverzní test a pro děti školního věku subtest Vizuální diference T-239 z Diagnostiky specifických poruch učení. Bylo provedeno 62 vyšetření v rozmezí věku 5-6 let a 91 vyšetření v rozmezí 8-10 let s překvapivě stacionárním charakterem výsledků po celé věkové rozmezí (přestože byly prováděny dvěma testy podle věku) – děti s VD dosahovaly v průměru 84 % úspěšnosti. Studie obecně potvrzují, že dyslexie a VD jsou samostatné poruchy a zároveň, že komorbidita mezi nimi je běžná. Např. longitudinální studie finsky mluvících dětí potvrdila souvislost mezi receptivním orálním jazykem a porozuměním čtenému textu (Lepola et al., 2016). Pospíšilová a Zapletalová na

vzorku 200 dětí s VD stanovenou v předškolním věku prokázaly dyslexii u 98 % z nich, čímž doložily její spolehlivou predikci v předškolním věku (Pospíšilová, 2017). Výsledky této studie potvrzují ojedinělá mezinárodní longitudinální studie prediktorů dekódování a porozumění čtení ve čtyřech jazycích, včetně češtiny. Ukázalo se, že pro konzistentní ortografie, ke kterým se řadí čeština, jsou jazykové dovednosti v předškolním věku významným prediktorem čtení s porozuměním ve 2. ročníku školní docházky (Caravolas et al., 2019). Recentní britský longitudinální projekt pod vedením Snowling ještě ozřejmuje, že obě skupiny dětí (s dyslexií nebo s VD) jsou vystaveny riziku potíží porozumění čtenému, ale každá skupina z jiných důvodů. Výzkumníci rozdělili děti s obtížemi ve věku 8-9 let do tří skupin podle klíče: 1) „dyslexie“ = obtíže s dekódováním, 2) „VD“ = obtíže s porozuměním orálnímu jazyku (lexikonu, gramaticy), ale bez narušené fonologie a 3) „dyslexie + VD“ = obojí. Potíže s porozuměním čteného měly všechny tři skupiny, nejmírnější první a nejzávažnější problémy vykazovala skupina komorbidní (Snowling et al., 2020). Snowling a Hulme zdůrazňují, že u dětí s dyslektickými obtížemi je třeba rozlišovat jazykové a vizuální dovednosti a zároveň za jednoznačně nejčastější deficit dyslexie považují narušenou fonologii. Poruchy čtení (Reading disorders) jsou vysoce dědičné a vysoce komorbidní s VD, ADHD a dalšími poruchami, zejména dyskalkulií (Snowling a Hulme, 2021).

MKN-10: Mentální retardace

ICD-11: Disorders of intellectual development (Vývojová porucha intelektu)

VD postihuje děti napříč intelektovému spektru (diagnózu VD neužíváme u těžké mentální retardace). Pokud má dítě s VD mentální retardaci měla by být primární diagnózou mentální retardace a sekundární VD (Bishop et al., 2016).

Sociální úzkostná porucha

Studie Voci et al. (2006) označila VD jako potenciální rizikový faktor sociální fobie v dospívání, což bylo potvrzeno o deset let později studií rané dospělosti (Brownlie, Bao, Beitchman, 2016, viz Úvod této kapitoly). Mezi klinické příznaky sociální úzkostné poruchy v dětství patří strach z mluvení před publikem, ze setkávání se s více lidmi, z mluvení s cizími lidmi. Americká data pro sociální úzkostnou poruchu uvádějí, že 60 % pacientů bez specifické léčby má průběh poruchy chronický (Hrdlička, Dudová, 2015). U dětí s VD se objevují sociální obtíže jako sociální vtažení, zdrženlivost a potíže ve vrstevnických vztazích. Vrstevnické vztahy byly zkoumány Mok et al. (2014) longitudinálně ve věku v rozmezí mezi 7-16 lety věku, studie identifikovala čtyři vývojové trajektorie: a) nízké nebo žádné obtíže

(22,2 %), b) náhodné problémy v dětství (12,3 %), c) přetrvávající problémy v dětství (39,2 %) a d) adolescentní problémy (26,3 %). Horší úroveň vrstevnických vztahů byla spojena s horšími schopnostmi pragmatické roviny jazyka a emočními problémy. Zapotřebí je záchyt raných příznaků, počínaje separační úzkostnou poruchou a pokračující např. elektivním mutismem.

MKN-10: Elektivní mutismus

ICD-11: Selective mutism (Selektivní mutismus)

U 60-70 % dětí s elektivním mutismem byla nalezena specifická vývojová porucha řeči a jazyka (Hrdlička, Dudová, 2015). Predisponovány jsou děti zvýšeně citlivé. Platí podobná opatření jako u sociální poruchy, odlišný je přístup k těmto dětem: nepožadovat verbální projev (včetně pozdravu), naopak nabízet neverbální aktivitu. V případě výskytu poruchy bez znalosti pozadí VD je zapotřebí užít pouze testy na receptivní oblasti jazyka.

Epilepsie

Téměř polovina dětí s VD ve studii Dlouhé et al. vykazovala při probuzení abnormality na EEG a 36,4 % epileptiformní výboje (po probuzení v oblasti temporo-parietálně-okcipitální, ve spánku frontálně-temporo-centrálních).

MKN-10: Pervazivní vývojové poruchy

ICD-11: Autism spectrum disorder, ADS (Porucha autistického spektra)

V poslední době je v souladu s konceptem NVP zvažována jako komorbidní porucha VD také PAS. Právě analýza tohoto pohledu je jedním z cílů naší práce.

3.7 Diagnostika

Diagnóza by měla být stanovena na základě diagnostických kritérií a diferenciální diagnostiky po zhodnocení anamnestických dat, pozorování, vyšetření jazykových rovin testy a zkouškami. I po zhodnocení celého psychomotorického vývoje pomocí vývojových škál (u dětí raného a předškolního věku), které zachytí predikci na komorbidní NVP a vytvoří ucelenější obraz pacienta. Vždy je třeba hodnotit expresivní a receptivní oblast, protože

závažnost jejich narušení se může lišit. Někdo například může mít expresivní složku závažněji narušenou a receptivní jen lehce.

Diagnostický materiál

V anglofonním prostředí existuje celá řada testových baterií a samostatných specializovaných testů. Mezi nejrozšířenější kompletní baterii patří test jazykového vývoje CELF-4, Clinical Evaluation of Language Fundamentals (Semel, Wiig, Secord, 2003), TOLD-4, Test of Language Development (Newcomer, Hammill, 2008) aj. Na měření jednotlivých jazykových schopností se zaměřují specializované metody, např. test slovní zásoby PPVT-IV, Peabody Picture Vocabulary Test (Dunn a Dun, 2007). Úroveň porozumění gramatické struktuře vět zjišťuje test porozumění větám TROG-2, Test for Reception of Grammar (Bishop, 2003). Široce užívanou a praktickou pomůckou pro rychlé hodnocení porozumění mluveného jazyka, ale s omezenou možností porozumění sémantice a gramatice sloves (Smolík a Seidlová Málková, 2014) je TTFC-2, Token Test for Children (McGhee, Ehrler, DiSimoni, 2007). Studie Willinger et al. (2017) zdůrazňuje, že výkon v Token testu je u předškolních dětí významně spojen s obecnou kognitivní schopností, zejména verbální inteligencí. Významným zahraničním screeningovým materiálem pro zachycení rizikových dětí je Dotazník komunikace dítěte CCC-2, The Children's Communication Checklist (Bishop, 2003), který se kromě strukturálního jazyka a řeči (artikulace) zaměřuje především na pragmatiku.

České prostředí se vyznačuje nedostatkem standardizovaných jazykových testů, normovaných podle věku. Stav je zapříčiněn odlišností jazyků i kultur, z toho důvodu nemožností prostého překladu a náročností vývoje diagnostických nástrojů pro děti. Vytvoření norem obecně znamená zkompletování souboru údajů o typické míře sledované oblasti v populaci. U dětí je tento proces zvlášť obtížný, neboť vyžaduje porovnávání s vrstevníky v jednotlivých fázích vývoje. Skutečnost, že dosud neexistuje ucelená diagnostická baterie pro VD ani v angličtině (Bishop et al., 2016), koreluje se současnými poznatky o složitosti a rozsáhlosti jazykového konektomu. Přesto i v našich podmínkách existují a vznikají testy, subtesty a zkoušky, které k diagnostice VD lze využít. Jedinou českou standardizovanou testovou baterií pro předškolní věk je Diagnostika jazykového vývoje autorské dvojice Seidlová Málková a Smolík (2014), o které se sami autoři zmiňují jako o screeningovém materiálu s orientačními normami. Baterie obsahuje subtesty receptivní a expresivní gramatiky, fonologického povědomí, receptivní lexikon a zkoušku rychlého automatizovaného jmenování (rapid automatized naming). V přípravě je komplexní diagnostika pro děti od tří do osmi let (Seidlová Málková, 2019). Receptivní lexikon a

schopnost opakovat věty u dětí v rozmezí věku 4 let a 6 měsíců až 7 let a 6 měsíců měří původní česká metoda nazvaná Receptivní slovník a opakování vět (Smolík, Bláhová, Bartoš, 2018). Ke specializovaným nástrojům užívaným v logopedických ambulancích patří česká adaptace již zmíněného neuropsychologického Token testu (Bolceková, Preiss, Krejčová, 2015), který hodnotí porozumění mluveného jazyka a pracovní paměť (Brustmannová et al., 2017). Dále specifické zkoušky auditivní percepce koncipované v „lurijovském pojetí diagnostiky percepčně kognitivních funkcí, kdy hlavním nositelem informací pro interpretaci nálezů není číselná norma, ale kvalitativní aspekty“ z testu Diagnostika specifických poruch učení, T-239 (Novák, 2002) nebo Hodnocení fonemického sluchu u předškolních dětí (Škodová, Michek, Moravcová, 1995). Zapotřebí je zmínit Baterii testů fonologických schopností pro děti předškolního a raného školního věku (Seidlová Málková a Caravolas, 2017) s normami pro 5 let a 6 měsíců až 7 let a 4 měsíce a baterii diagnostických testů gramotnostních dovedností pro děti staršího školního věku (Caravolas, Volín, 2018). Standardizovaná je rovněž starší Zkouška jazykového citu (Žlab, 1992), která hodnotí receptivní a expresivní gramatiku u dětí předškolního a mladšího školního věku. Na nedostatek diagnostických nástrojů pro vyšetření pragmatické jazykové roviny upozorňují i účastníci mezinárodního anglofonního fóra (Bishop et al., 2016), z toho důvodu uvádíme českou práci pod vedením Vitáskové Hodnocení pragmatické jazykové roviny u osob s PAS z pohledu logopeda (Vitásková a Kytnarová, 2017), byť primárně není určená dětem s VD. Diagnostickým nástrojem pro měření narativních schopností (diskursu) u bilingválních a multilingválních dětí je MAIN, Multilingual Assessment Instrument for Narratives (Gagarina et al., 2019), zatím v nestandardizované verzi Novákové Schöffelové a Mikulajové (2020). Test je postaven na modelování, reprodukci a vyprávění příběhu.

Nepřímým nástrojem diagnostiky jsou rodičovské dotazníky. Využít lze českou standardizovanou adaptaci rozšířeného amerického originálu Inventáře komunikačního vývoje MAB CDI, MacArthur-Batesové (Fenson et al., 2007) pod názvem Dovyko, Dotazník vývoje komunikace (Smolík et al., 2017) - je určen pro děti od 16 do 30 měsíců, měří vývoj expresivní slovní zásoby a lze ho považovat za kvalitní diagnostickou metodu k zachycení rizika VD. V roce 2017 také Podpěrová a Kucharská představily českou adaptaci Dotazníku dětské komunikace CCC-2, která však dosud není standardizována. Jinou kategorií je sociolingvistický přístup hodnocení komunikace rizikových dětí v raném věku. Je reprezentován modelem Margaret Lahey z roku 1988, založeným na záznamu spontánní řečové produkce (Kapalková, 2019). Hodnotí slovní zásobu, gramatické kategorie a pragmatické funkce, neposuzuje úroveň porozumění a foneticko-fonologickou rovinu.

Opěrným bodem vývojové diagnostiky k zachycení rizika raného věku jsou vývojové škály, zejména česká verze Bayleyové (Sobotková, 2007), jejichž součástí je hodnocení vývoje jazyka a komunikace.

Dále uvádíme aspekty a důvody vyšetření převážně podle konsensu multinárodního a multidisciplinárního konsorcia Catalise 2016 (Identifikace narušení jazyka u dětí, Bishop et al., 2016):

A) Aspekty vyšetření

Je zapotřebí kombinovat informace z více zdrojů – rozhovor s rodiči (učiteli), rodičovský dotazník, přímé pozorování dítěte a standardizované testy. Nízké skóre jazykové zkoušky by mělo být interpretováno ve vztahu k informacím z pozorování, rozhovorů a dalších odborných závěrů. Při zvažování potřeb dítěte je třeba brát v úvahu funkční dopad oproti hodnotám standardizovaných testů jazykového narušení spolu s výkony v testech. Důležitá je rovněž závažnost příznaků (Kamphuis a Noordhof, 2009). Neexistuje jasná hranice, která by rozlišovala jazykovou poruchu od spodního pásma normální variace jazykových schopností, protože neexistuje u jazykových testů shoda mezních skóre (Reilly, Bishop, Tomblin, 2014). Řada dětí, u nichž je klinicky zjištěno, že mají VD (které ovlivňuje jejich každodenní fungování), se může v testech pohybovat třeba ve středních hodnotách. Zvažuje se důvod, že položky v jazykových testech mohou být zodpovězeny pomocí nelingvistických kompenzačních strategií. Je třeba počítat s nerovnoměrným jazykovým profilem. Jednotlivé aspekty jazyka se liší v citlivosti na sociální a jazykové zázemí. Neexistuje žádný typický jazykový profil spojený se sociálním znevýhodněním. Největší citlivost je u slovní zásoby, nejmenší u kapacity krátkodobé verbální paměti a gramatiky – u obou domén je předpoklad silného genetického vlivu. Přesto některé děti mohou mít VD a tyto dvě domény neporušené.

Bilingvismus a multilingvismus k jazykovým obtížím nevede. U těchto dětí neznamená, že nízké skóre v jazykovém testu značí poruchu. Z toho důvodu je nezbytné posoudit stav vývoje obou (či více) jazyků, kterým je jedinec vystaven. Avšak pokud se VD u těchto dětí vyskytne (přítomná je vždy v obou či více jazycích), tak z přenosu mezi jazyky neprofitují jako jejich intaktní vrstevníci (Paradis, 2016).

Součástí vyšetření by mělo být zhodnocení pragmatické roviny jazyka.

Problémy s řečí mohou nastat odděleně od jazykových obtíží, anebo spolu s nimi. Proto je důležité, aby dítě s poruchami řeči mělo vyšetřeno nejen řeč, ale také jazyk. Pokud má dítě kombinaci obou poruch (jazyka a řeči), je vhodná dvojí diagnóza, podobně jako u

jiných komorbidních poruch. Podle McGregor je pravděpodobnost, že bude zachyceno dítě se zjevnou poruchou řeči (artikulace) téměř o dva a půl krát vyšší než s VD. Daleko větší šanci k zachytu mají tedy děti s VD s komorbidní poruchou artikulace, přestože důsledky artikulační poruchy jsou méně významné (McGregor, 2020).

B) Důvody k vyšetření:

Vzhledem k tomu, že VD může zůstat nezjištěna, mělo by být odborné vyšetření doporučováno dětem, které vykazují poruchy chování, psychiatrické obtíže, dyslexii.

Řada dětí mezi 18. a 24. měsícem věku s opožděným vývojem řeči (OVŘ) dohání vývoj bez speciální pomoci. Je nesnadné u nich předpovědět, které děti budou mít dlouhodobé problémy. Rizikové jsou ty, které hůře rozumí pokynům, mají obtíže s rozuměním a užíváním gest a mají pozitivní rodinnou anamnézu na VD. Obtížné je rozlišit symptomatiku řečové, jazykové a komunikační poruchy (např. dítě nežvatlá z nedostatku komunikačního záměru nebo pro percepční problém či obtíže s produkcí). Z toho důvodu je po šesti měsících doporučeno kontrolní vyšetření. Nutno zdůraznit, že také existují děti s VD bez OVŘ, u nichž se jazykové potíže zachycují až mezi 4. a 5. rokem věku.

O abnormálním vývoji řeči, jazyka a komunikace svědčí:

Věk 12 až 24 měsíců:

- a) Nežvatlá;
- b) Nereaguje na řeč a / nebo zvuky;
- c) Minimální nebo žádné pokusy o komunikaci (nerozumí gestům a / nebo nepoužívají gesta).

Věk 24 až 36 měsíců:

- a) Minimální interakce;
- b) Bez záměru komunikovat;
- c) Bez slov;
- d) Minimální reakce na mluvený jazyk;
- e) Regrese nebo zastavení vývoje jazyka.

Věk 36 až 48 měsíců:

- a) Tvoří věty o maximálním počtu dvou slov;
- b) Dítě nerozumí jednoduchým příkazům;
- c) Blízcí příbuzní nemohou pochopit většinu toho, co dítě říká.

U všech třech věkových kategorií by při výskytu některého ze symptomů měla být provedena diferenciální diagnostika na sluchovou vadu, PAS a poruchu intelektu.

Věk 48 až 60 měsíců:

- a) Nekonzistentní nebo abnormální interakce;
- b) Délka výpovědi (promluvy) čítá nejvýš tři slova;
- c) Špatné porozumění mluvenému jazyku;
- d) Osoba, která dítě nezná, nedokáže pochopit většinu toho, co dítě říká;
- e) Blízcí příbuzní nemohou pochopit více než polovinu toho, co dítě říká.

Věk 60 měsíců a výš:

- a) Obtížnost s vyprávěním, převyprávěním, tvorbou souvislého příběhu;
- b) Obtížnost v porozumění čteného, slyšeného;
- c) Potíže v následování nebo zapamatování mluvených instrukcí;
- d) Logorea a nedostatečné zapojení do reciproční konverzace;
- e) Mnoho příkladů doslovné interpretace, namísto podstaty sdělení.

Diagnostická kritéria VD podle DSM-5:

- A) Přetrvávající obtíže v osvojování a užívání jazyka v důsledku deficitu porozumění nebo narušení tvorby zahrnuje omezený lexikon, morfosyntax a narušení projevu (vysvětlení, popisu událostí nebo konverzace).
- B) Jazykové schopnosti jsou pod očekávanou úrovní věku, což vede k funkčnímu omezení efektivní komunikace, sociálního začlenění, k narušení školního a pracovního výkonu.
- C) Začátek obtíží spadá do období raného vývoje.
- D) Potíže nejsou důsledkem jiného onemocnění.

Diagnostická kritéria Sociální (pragmatické) poruchy komunikace podle DSM-5:

- A) Přetrvávající obtíže v sociálním použití verbální a neverbální komunikace, projevující se:
 - 1. Nedostatečným užíváním komunikace pro sociální účely (zdravení, sdílení informací);
 - 2. Sníženou schopností přizpůsobit komunikaci kontextu nebo potřebám posluchače (mluvit jinak ve třídě nebo na hřišti, s dítětem nebo s dospělým);

3. Obtížemi dodržovat pravidla konverzace (střídání, přeformulování sdělení při nepochopení a schopnost regulovat interakce pomocí verbálních a neverbálních prostředků);

4. Obtížemi pochopit, co není výslovně uvedeno (humor, metafory, idiomy aj.).

B) Obtíže způsobují funkční omezení efektivní komunikace, sociálního začlenění a sociálních vztahů, zhoršující školní a pracovní výkon.

C) Začátek obtíží spadá do období raného vývoje, ale může se projevit později, až nároky na sociální komunikaci překročí kapacitu dítěte.

D) Obtíže nejsou důsledkem jiného onemocnění a nelze je lépe vysvětlit PAS (v čemž se shodují oba diagnostické manuály – v případě ICD-11 subtyp VD a DSM-5 diagnóza SPPK). Za přidružený znak podporující diagnózu SPPK se v DSM-5 uvádí časté komorbidní spojení s VD a dále také s ADHD a specifickou poruchou učení. Jedinci s SPPK se mohou vyhýbat sociálním interakcím (DSM-5; Pospíšilová, 2018).

Diferenciální diagnostika

Kromě čistých artikulačních poruch (kterých zřejmě bude méně, než jsme dosud předpokládali) je nutno vyloučit poranění mozku, získanou epileptickou afázii v dětství (Landauův-Kleffnerův syndrom), neurodegenerativní stavy, omezení orálního jazyka spojené se ztrátou či poruchou periferního sluchu (Tomblin et al., 2015) a známé genetické syndromy, které mají doprovodné jazykové problémy, podobající se obtížím pozorovaným u dětí s VD – v tom případě by měly být diagnostikovány jako koexistující znak. Profil postižení jazyka podobný VD je např. u Downova syndromu (Laws a Bishop, 2004) a Klinefelterova syndromu (Bishop a Scerif, 2011). Diferenciální diagnostika také zachycuje možné záměny příznaků balbutické prolongace za dysfatické dysnomie, případně může být zachycen společný výskyt u jednoho pacienta (Howell et al., 2017). Studie zabývající se diferenciální diagnostikou VD, PAS a SPPK dochází k závěru, že hranice mezi poruchami není jasná a že pro spolehlivé rozlišení chybějí nástroje (Taylor a Whitehouse, 2016).

Jedním z cílů naší práce je přispět k diferenciální diagnostice VD a PAS.

Diagnostika v České republice

Diagnostice VD v České republice chybí ucelená koncepce, standardní opatření a adekvátní diagnostický materiál. Historicky se jí zabývá Foniatriká klinika 1. LF UK a VFN v Praze, která v rámci postgraduálního vzdělávání školí foniatry a klinické logopedy (KL) z celé ČR. Dlouhá v roce 2003 prokázala centrální poruchu sluchového zpracování řeči (viz

Etiopatogeneze), diagnostika VD je zde směřována ke zvukovým aspektům jazyka. Oba samostatné obory mají předepsané vzájemné stáže. Zástupci KL pracují v privátních praxích, v nemocnicích (na odděleních dospělé neurologie, rehabilitace, foniatric, ojediněle i v perinatologických centrech) a v lázních. Oboru chybí odborná instituce se zaměřením na vědu a výzkum. Obsahem postgraduálního vzdělávání KL zakončeného atestací při IPVZ je problematika řeči, jazyka a komunikace napříč věkovému spektru pacientů (např. u dospělých pacientů s afázií, dysfagií) a diagnózám (včetně PAS). KL se u dětských pacientů nejvíce věnuje diagnostice řeči z pohledu motoriky a fonologie, nejméně pragmatice jazyka, přestože má znalosti z jednotlivých jazykových rovin (viz kapitola Řeč, jazyka a komunikace). Úroveň diagnostiky je formována jednotlivými pracovišti, přibývá vyšetření pomocí nově vzniklých diagnostických nástrojů (viz Diagnostika). Pregraduální příprava KL je dlouhodobě neutěšená, realizuje se na pedagogických fakultách, které kromě jediné (Univerzity Palackého v Olomouci, obor Logopedie, ročně okolo dvaceti studentů) připravují především absolventy v oboru speciální pedagogika pro rezort školství. Akademické obci pregraduálního vzdělávání většinou chybějí klinické zkušenosti a medicínské či zdravotnické vzdělání. Vzhledem k tomu, že VD je zařazena mezi duševní poruchy, je diagnostikována některými klinickými psychology i pedopsychiatry, spíše na podkladě diferenciální diagnostiky či komorbidit než znalosti onemocnění. Podobně je tomu v praxích foniatrů či dětských neurologů. Bez řádného vyšetření tak mohou zůstat nepoznání především jedinci s receptivním narušením strukturálního jazyka. Některým dětem se nedostane odborného stanovení diagnózy a zůstávají v rezortu školství u pracovníků poradenských zařízení (pedagogicko-psychologických poraden a speciálně pedagogických center). Příkladem diagnostiky v ČR může být ucelený a zároveň pro nové standardizované testy otevřený způsob klinicko-logopedické diagnostiky v Demosthenu – dětském centru komplexní péče v Ústí nad Labem. Sestává z jazykových a neuropsychologických testů, subtestů a zkoušek, podrobné škály psychomotorického vývoje, anamnestického rozhovoru a pozorování. Diagnostika autorek Pospíšilové a Zapletalové je klinicky ověřena dlouholetou mezioborovou spoluprací (klinický logoped, dětský klinický psycholog, dětský neurolog, pedopsychiatr, fyzioterapeut, ergoterapeut) a zčásti zveřejněná v longitudinální studii (Pospíšilová, 2017). Vychází z konceptu NVP (viz kapitola Neurovývojové poruchy). V současné době je diagnostický model prezentován v předatestačním kursu klinických logopedů a spolu se standardem VD připravován k publikaci. Koordinovaná mezioborová spolupráce již v rámci diagnostiky je doporučovaným trendem v řadě zemí.

Včasnost predikce a stanovení diagnózy jsou odvislé od pediatra, který však s odesláním dětí s OVŘ často vyčkává s vědomím široké variability vývoje a dočasnosti opoždění. Zavedeným standardem je indikace k neurologickému vyšetření v případě centrální koordinační poruchy či jinak rizikového vývoje především z pohledu motoriky, zejména pokud je podkladem perinatální riziko (heredita dosud není dostatečně zohledňována). Stejně je tomu u vyloučení periferní sluchové vady foniatrem nebo ORL lékařem, přičemž podezření rodiče na sluchovou vadu bývá častou „červenou vlajkou“ VD. S nedávným zavedením povinného screeningu na PAS (viz kapitola Porucha autistického spektra) mohou být také jedinci s VD s podtypem podle ICD-11 narušení receptivního a expresivního jazyka (podle MKN-10 s receptivní poruchou řeči) dříve identifikováni. Stále je realitou, že stanovení diagnózy VD mívá zpoždění a je nedostatečné. Chybí kompetence (včetně mezirezortní, protože VD většinou nemá statut onemocnění), znalosti o nemoci (zaměňují se pojmy „řeč“ a „jazyk“), řeč je obecně podceňována a jazyk není vnímán jako kognitivní mechanismus (kromě verbálního úsudku). S nárůstem poznatků o autismu nabývá adekvátního významu pojem „komunikace“, vnímaná je však „sociální“ (pragmatická rovina jazyka), přičemž je opomíjen fakt, že komunikace již z podstaty pojmu je vždy sociální. Avšak kromě zlatého standardu diagnostiky PAS (viz kapitola Porucha autistického spektra, Diagnostika) není zavedenou praxí pragmatiku jazyka strukturovaně hodnotit, navíc k tomu chybějí diagnostické nástroje.

Diagnostice ŘJK se budeme věnovat především v praktické části.

3.8 Prognóza

Nizozemská pediatrická studie dospěla k závěru, že děti ve věku 2 let, které nesplňují jazykové milníky podle věkové normy, jsou vystaveny riziku VD (Diepeveen et al., 2016). Pokud v tomto věku produkují méně než 50 slov a slova nespojí, lze toto zpoždění považovat za určitý prediktor, oproti dětem 15měsíčním, které ještě žádná slova nevytvářejí (Rudolph a Leonard, 2016). Významnými prediktory perzistentního charakteru poruchy ve věku 4 let je narušení většího počtu jazykových domén a současně pozitivní rodinná anamnéza (Bishop et al., 2012). Longitudinální studie Everitt, Hannaford P, Conti-Ramsden (2013) označila za relativně dobrý ukazatel predikce VD u dětí ve věku 3 až 5 let zkoušku, která měří kapacitu krátkodobé verbální paměti. U dětí s VD od 5 let výš se diagnóza stává perzistentní. Podle

DSM-5 jsou jazykové schopnosti u dětí kolem 4. roku stabilnější a jejich měření testy v predikci dalšího vývoje spolehlivé, což Tomblin et al. potvrdili již v roce 2003, když průběžně měřili jazykové schopnosti od stanovení diagnózy v předškolním věku až po 4. třídu školní docházky. Dobrá je prognóza u těch dětí, kde je pouze narušena fonologie. Naopak špatnou prognózu mají děti s významně narušeným porozuměním, které se následně transferuje do problémů s porozuměním psaného textu. Rizikovými faktory je mužské pohlaví, pozitivní rodinná anamnéza (VD, porucha učení), opoždění vývoje jazyka a / nebo gest a motorického vývoje (Bishop et al., 2016).

3.9 Intervence

Intervence jedinců s VD je v kompetenci KL a zástupců dalších oborů podle pacientovy komorbidní kombinace. Ač by měla efektivní intervence (léčebná terapie) následovat po dobře stanovené diagnóze (přesné posouzení vývojových úrovní jednotlivých rovin, receptivní a expresivní oblasti a identifikace komorbidních poruch), která v ČR není ideální pro nedostatek jazykových testů, existuje celá řada terapeutických metod, z nichž mnohé podporují strukturální jazyk a některé i pragmatiku. Z pohledu vědeckých poznatků je jejich nedostatkem univerzálnost, někdy i systémová uzavřenost. Počet studií je ve srovnání s jinými NVP stále poměrně nízký (McGregor, 2020).

U rizikových kojenců a batolat se užívá vedení rodičů k přizpůsobení se osvojování jazyka dítěte formou volby adekvátních komunikačních strategií, které jsou dobře zpracovány např. v knize slovenských autorů (Hornáková, Kapalková, Mikulajová, 2009). Klinicko-logopedická terapie raného věku může navázat na vývojové škály a v řadě zemí, včetně naší, na standardizovaný rodičovský dotazník (viz Diagnostika), díky kterému lze intervenci přesně zacílit (Pospíšilová, Hrdlička, Komárek, 2021).

Trendem jsou vývojové stimulace nejen jazyka (od naměřené úrovně pomocí testů a vývojových škál v celém jeho rozsahu a hloubce), ale také dalších funkcí s ním propojených, (motorických, pracovní paměti, exekutivních (Blom a Boerma, 2019)), bez nepřiměřené zátěže s ohledem na celkový psychický stav a s propojením na sociální prostředí pacienta (rodinu a školu). Zároveň koordinované s léčbou komorbidních poruch. Podle recentní studie, která prokázala nižší neuromotorickou zralost u dětí s VD (viz Komorbidity) by přetrvávání primitivních reflexů ve druhém roce mělo být indikací pro včasné zahájenou intervenci.

Pohybové programy, které ovlivňují primitivní reflexy, jsou účinné pro terapii čtení, psaní a jazykových dovedností (Matuszkiewicz a Gałkowski, 2021). Nebo během sociálních interakcí v dětském kolektivu se mohou objevit behaviorální problémy, které jsou ve své podstatě zástupné jazykovým obtížím. V tom případě může být uplatňována kognitivně-behaviorální terapie, jako účinná metoda léčby komorbidní ADHD (Příhodová, 2011). Je žádoucí, aby byla prováděna psychoterapeutem obeznámeným rozsáhlou symptomatikou VD, který předpokládá snížené porozumění, obtíže s vybavením pojmů, narušený diskurz. V případě potřeby je účelná farmakoterapie, která je základním léčebným přístupem u ADHD, kdežto možnosti medikamentózní léčby u VD jsou dosud zcela omezené.

Terapeutická podstata tkví v zaměření se na neuropsychologické deficity s podporou silných stránek vývoje (Newton, Roberts, Donlan, 2010; Tomas a Vissers, 2019). Příkladem je nižší úroveň selektivní pozornosti během auditivních aktivit (verbálních i neverbálních), nikoliv vizuálních, a z toho plynoucí snadné rozptýlení u sluchových podnětů. Intervence by se proto měla opírat o názornost (Pospíšilová, Hrdlička, Komárek, 2021). Přehledová práce analyzující vztah pracovní paměti a VD zdůrazňuje nejen již zjištěnou poruchu verbální pracovní paměti, ale rovněž pravděpodobná obecná poškození centrální exekutivy u komorbidní ADHD (Henry a Botting, 2017). Za efektivní jsou považovány metody, které využívají schopností explicitní indukce, nastavují jimi pravidla a předkládají sekvenční informace, kterými kompenzují selhávání implicitního systému (Newton, Roberts, Donlan, 2010). Studie naznačují, že individuální intervence mohou jazykové dovednosti dětí s VD zlepšit, a to zejména v oblasti expresivní slovní zásoby. Účinnost terapie syntaxe je velmi málo prozkoumaná pro nedostatek srovnávacích prací (Calder et al., 2020). U narušeného fonologického povědomí dětí předškolního a raného školního věku je prokázána prospěšnost Elkoninovy metody (Mikulajová, 2018). Podle autorů Snowling et al. (2020) je zapotřebí volit formy intervence podle rozlišení překrývání symptomů VD a poruchy učení (dyslexie) a tedy podle rozdělení na děti s VD a „čisté dyslektiky“ (viz Komorbidity).

Navyšování strukturálních schopností jazyka je důležitým faktorem změny pragmatické kompetence (Davies, Andrés-Roqueta, Norbury, 2016). Zvýšit terapeutické úsilí v zaměření se na pragmatickou rovinu jazyka vyzývá také zmíněné konsorcium Catalise (Bishop et al., 2016), složené z 59 účastníků anglofonních zemí, z toho 32 zástupců logopedie (Speech-Language Therapist / Pathologist). S ohledem na poznatky o deficitu dětí s VD v ToM a na studie o efektivitě systematického tréninku ToM u dětí s PAS je doporučováno se zaměřit na tuto oblast také u dětí s VD (Durrleman, 2020).

Existují důkazy o efektivitě terapie u starších dětí a adolescentů – první studie zjišťovala prospěšnost terapie u symptomu hledání slov (Campbell, Nicoll, Ebbels, 2019) a druhá měřila dopad terapie na stav slovní zásoby. Zajímavostí druhé studie je, že téměř třetinu účastníků tvořily děti s VD, kterým byla současně diagnostikována PAS. Ukázalo se, že po cílené intervenci byla slovní zásoba zlepšena u celého vzorku, bez rozdílu, zda se jednalo o jedince pouze s VD, anebo i současně s PAS (Wright, Pring, Ebbels, 2018).

Bishop, která se ve svém příspěvku z roku 2017 zamýšlí nad současným stavem výzkumu VD, dochází k závěru, že právě studie o účinnosti terapie nám pomohou vylepšit celkové poznání o VD.

3.10 Současné trendy ve výzkumu

Jak jsme opakovaně zmiňovali (viz kapitola Neurovývojové poruchy, kapitola Vývojová dysfázie, Úvod), vývojová porucha jazyka patří mezi NVP s nízkým publikačním indexem. V posledních letech přibývají studie VD s komorbidním zastoupením u sledovaných vzorků s argumentem, že samostatné zkoumání jednotlivých poruch je vytváření umělého fenotypu. Např. Tomblin a Mueller (2012) zdůrazňují, že komorbidita u NVP je běžná a ti, co se pokoušejí porozumět NVP, by měli respektovat složitost vzájemného překrývání a nevyhýbat se výzkumům společného zaměření. Pokud z našich studií vyloučíme jedince s VD, kteří mají např. komorbiditu VD + ADHD, riskujeme, že nám budou chybět užitečná vodítka o kauzálních faktorech (McGregor et al., 2020). Je totiž možné, že porucha, která se často vyskytuje spolu s VD, zvyšuje riziko VD a naopak: společně se vyskytující poruchy vyvolávají deficit vývoje jazyka, anebo společný faktor způsobuje společně se vyskytující onemocnění. Zahrnutí jednotlivých onemocnění komorbidity by proto mohlo vést k lepšímu pochopení podstaty neurovývojového deficitu jazyka. V souladu s uvedeným trendem je rovněž neomezovat studie na děti s intelektem v pásmu normálu a zahrnout i děti s nižším neverbálním IQ (pásma subnormy). V etiologických studiích může být omezení fenotypu na osoby s čistou poruchou zavádějící, pokud rizikové faktory ve skutečnosti fungují napříč řadou NVP (Bishop a Rutter, 2008).

4. Porucha autistického spektra

4.1 Úvod

Porucha autistického spektra je vedle VD druhou NVP (podle DSM-5 další ze tří – s SPPK), kde snížené verbální a neverbální komunikační dovednosti jsou jedním ze symptomů klinického obrazu. Vedle ADHD patří k nejvíce zkoumaným NVP (Bishop, 2010, kapitola Neurovývojové poruchy). Je charakterizována sníženými verbálními a neverbálními komunikačními dovednostmi spolu s rozdíly v sociální interakci a přítomností omezeného a repetitivního chování. Jestliže z pojednání o ŘJK víme, že komunikační schopnosti ovlivňují sociální dovednosti a obráceně, je logické, že komunikační schopnosti a sociální interakce jsou spojenými nádobami. O této diagnóze uvedeme základní fakta, včetně významného rozdílu ve stávající a nadcházející terminologii a klasifikaci. Především se zaměříme na analýzu poznatků z pohledu ŘJK.

Důsledky

Důsledky PAS jsou většinou závažné, obecně lze shrnout, že nejzávažnější ze všech NVP kromě mentální retardace (poruch intelektu) od středně těžkého stupně níž. Příznaky způsobují celoživotní funkční narušení prakticky ve všech důležitých sférách života. Obtíže navazovat vztahy, nechuť ke změně či přecitlivělost k sensorickým podnětům činí problém v běžné rodičovské péči (oblékání, stravování, hygiena). Ve školním i dospělém věku deficity ve schopnosti přizpůsobit se a plánovat ovlivňují školní a pracovní výkon i u jedinců s nadprůměrným IQ, kteří nemají poruchu jazyka a učení. Pouze malé procento dosahuje nezávislosti a plné zaměstnanosti (Tager-Flusberg, 2010), existují i studie prokazující možnost údravy, přičemž podstatným kritériem se jeví včasná diagnóza (Hrdlička a Dudová, 2015). Velká heterogenita onemocnění je dána stupněm autismu a současně přítomností komorbidních poruch, jejich typů a stupňů.

4.2 Terminologie a klasifikace

První zařazení autismu jako samostatné diagnózy přinesla DSM-3 v roce 1980. Stávající MKN-10 zahrnuje pod diagnostickou kategorií Pervazivní vývojové poruchy: dětský autismus, atypický autismus, Aspergerův syndrom, Rettův syndrom, jinou dezintegrační poruchu v dětství a hyperaktivní poruchu sdruženou s mentální retardací a stereotypními pohyby. Pojetí DSM-5 je jiné, obsahuje pouze jednu diagnózu s názvem Porucha autistického spektra, a kromě Rettova syndromu, který již patří mezi genetické syndromy, fúzuje předešlé diagnózy, pojmenované v MKN-10. DSM-5 dále PAS specifikuje na poruchu a) s přidruženou poruchou intelektu nebo bez poruchy intelektu, b) s přidruženou poruchou jazyka nebo bez přidružené poruchy jazyka, c) spojenou se známým somatickým a genetickým onemocněním nebo environmentálním faktorem, d) spojenou s jinou NVP nebo behaviorální poruchou a e) s katatonii.

ICD-11 přichází s další změnou – jednak ve shodě s DSM-5 používá jeden název „porucha autistického spektra“, ale na rozdíl od amerického manuálu specifikuje typy na: PAS bez poruchy intelektu a s mírným nebo žádným poškozením funkčního jazyka, PAS s poruchou intelektu a s mírným nebo žádným poškozením funkčního jazyka, PAS bez poruchy intelektu a s poškozením funkčního jazyka, PAS s poruchou intelektu a s poškozením funkčního jazyka a PAS s poruchou intelektu a absencí funkčního jazyka.

4.3 Epidemiologie a etiopatogeneze

Jedná se o NVP s nejmenším výskytem v populaci. Prevalence zůstávala dlouhodobě stejná, až na přelomu století dramaticky vzrostla a dnes se uvádí okolo 1,7 %. Nárůst je spíše přisuzován pokroku v diagnostice než skutečně navýšenému počtu pacientů.

Ačkoli už Kanner zřejmě pohlížel na autismus jako na vrozenou poruchu (Rutter, 2013), cesta k poznání, že autismus podobně jako ostatní NVP (viz kapitola Neurovývojové poruchy) má silný genetický základ, přičemž dnešní odhady heritability dokonce svědčí o nejvyšším známém genetickém podílu ze všech duševních poruch, byla ještě dlouhá. Jak zdůrazňují Thapar a Rutter (2020) v článku nazvaném Genetický pokrok v autismu, v

posledních 40 letech došlo k obrovskému nárůstu výzkumu, včetně genetických studií. Tím se nazírání na problematiku výrazně posunulo.

Pomohly až studie o výskytu autismu u dvojčat i rozdíly ve vývoji sourozenců, kteří jsou součástí endofenotypu poruchy (Tager-Flusberg, 2016). Studie rodin dokázaly, že biologičtí příbuzní probandů jsou ohroženi jak samotným autismem, tak vykazují zvýšenou míru mírných autistických rysů, a to pragmatických jazykových obtíží sociálních abnormalit a neobvyklých osobnostních rysů, jako je plachost a odtažitost, jak naznačuje studie příbuzných raného věku Miller et al. (2015). Jejím závěrem je předpoklad, že tito jedinci mohou trpět sociální (pragmatickou) komunikační poruchou (podle DSM-5), tedy subtypem vývojové poruchy jazyka (podle ICD-11). I samotná existence této kontroverzní nozologické jednotky a její odlišné zařazení v obou klasifikačních systémech (které se jinak výrazně přiblížily) svědčí jednak o obrovské klinické a genetické heterogenitě autismu, a nakonec i o stavu genetického výzkumu. Mnohé již známe, např., že širší fenotyp není spojen s poruchou intelektu a epilepsií, zato genetická odpovědnost se může projevit nejen jako PAS, ale také jako ADHD a další NVP, jak uvádějí Thapar a Rutter. Právě pokrok genetického výzkumu zachycujeme v potvrzení silné korelace autismu s jinými NVP. Zajímavé také je, že i monozygotní dvojčata vykazují velkou variabilitu klinických znaků, což by svědčilo o vstupu náhody či enviromentálních vlivů (Thapar a Rutter, 2020). Na druhé straně další recentní studie švédského registru dvojčat pod vedením Taylor poskytla nejen silný důkaz převážně genetického pozadí autismu, ale současně také důkazy o zanedbatelných enviromentálních vlivech (Taylor et al., 2020). Obecně jsou zatím nedostatečná zjištění o interakci mezi genem a prostředím: do jaké míry mohou enviromentální vlivy změnit genovou expresi.

Avšak i přes uvedené pokroky a vysokou heritabilitu nelze pacienta s PAS odhalit genetickým vyšetřením. Možné je to pouze u syndromického autismu, který je způsoben vzácnou monogenní mutací se silným účinkem, přičemž podle Hrdličky a Dudové (2015) se nejčastěji jedná o syndrom fragilního X. I když soudobá genetická a biologická zjištění zdůrazňují, že jasný rozdíl mezi vzácným monogenním a běžným multifaktoriálním autismem neexistuje (Thapar a Rutter, 2020). Ve velké většině případů se jedná o tzv. chybějící heritabilitu, jak uvádí Sedláček (2021), tedy o stav, kdy se i přes prokázanou vysokou dědivost onemocnění nedaří pomocí celogenomových studií nalézat varianty, které ho způsobují. K riziku vzniku autismu přispívají běžné i vzácné genetické varianty (Thapar a Rutter, 2020), podle Sedláčka se jedná o kombinovaný model genetiky NVP, který propojuje efekt běžné a vzácné varianty. Ten předpokládá kombinaci mnoha nepatrně škodlivých genetických variant se silným účinkem vzácné varianty. Zdá se, že vysoce funkční formy PAS

jsou spíš vymezeny polygenně (Sedláček, 2021). Systematický přehled přináší důkazy o identifikaci více než 200 genů asociovaných s autismem, o náchylnosti spojení s autismem genů téměř všech chromozomů (Wei et al., 2021).

Z pohledu etiologie autismu (zřejmě jeho mírnější formy) nelze nezmínit předčasně narozené děti, podobně jako u jiných NVP. Přestože se jejich prevalence ve studiích liší, přece jen není zanedbatelná, např. v motolské studii tvořili autisté téměř 10 % ze 157 dětí s porodní hmotností <1 500 g (Hrdlička, 2020).

Stále významnější roli v objasňování patogeneze autismu sehrává neurozobrazení. Přesto ani zde neexistují validované biomarkery (McPartland et al., 2020). Podobně jako Thapar a Rutter rekapituluji posledních 40 let genetického výzkumu, McPartland se svými kolegy tak činí u neurozobrazení (2021), když uvozuje, že výzkum předně poskytl důležité poznatky o mozkových systémech zapojených do autismu, ale ještě ne o jejich mechanismech. U dětských pacientů a adolescentů je dokladován zvětšený celkový objem mozku, frontálních laloků, bazálních ganglií, amygdaly a hipocampu, zmenšený objem mozečku. Existují přesvědčivé důkazy o dysfunkci amygdaly, která má klíčový význam pro sociální chování (Hrdlička, 2020). Metaanalýza studií se zaměřením na autistické jedince a jejich příbuzné poskytuje důkaz u obou kohort o hypoaktivaci v oblastech gyrus frontalis inferior a gyrus temporalis superior na rozdíl od hyperaktivaci amygdaly pouze u jedinců s PAS (Peng et al., 2020).

Za dobře studované biomarkery jsou označovány studie o zpracovávání obličeje (např. Kang et al., 2018). Podle Loth et al. (2017) jsou nejkonzistentnější replikovanou biochemickou abnormalitou nalezenou u PAS zvýšené hladiny serotoninu.

4.4 Klinický obraz

Symptomatologie, diagnostická kritéria

Jedinci s PAS tvoří ještě širší heterogenní skupinu populace, než je heterogenní skupina pacientů s VD. Rozdílnosti v psychopatologii sehrávají významnou úlohu v diagnostice, diferenciální diagnostice a intervenci. Stručně rozebereme symptomatologii končící diagnostické skupiny pervazivních poruch z MKN-10, porovnáme s DSM-5 a následně se budeme věnovat klinickému obrazu očekávané klasifikace schválené ICD-11.

Dětský autismus se vyznačuje abnormalitami shrnutými ve třech bodech (tzv. triádou), které jak se později zjistilo, jsou na sobě nezávislé (Happé, Ronald, Plomin, 2006). Týká se: 1) sociální interakce, 2) komunikace a hry a 3) chování a zájmů. Nejdříve se objevují obtíže z okruhu prvních dvou bodů. Požadován je nástup příznaků do tří let věku.

Aspergerův syndrom byla nejdiskutovanější diagnózou ve smyslu, zda se jedná o samostatnou jednotku či méně závažný vysoce funkční autismus. Vyznačuje se IQ od 70 výš, lepšími výkony v ToM, vývojem jazyka bez opoždění, avšak s obtížemi v pragmatice a sociálním fungování a dyspraxií v hrubé motorice. Později se ukázaly dvě změny: motorická neobratnost přestala být specifickým příznakem, protože je přítomna i u dětského autismu (Hrdlička a Dudová, 2015) a jak víme z předchozí kapitoly, vývoj jazyka bez opoždění ještě automaticky neznamená eliminaci jazykového deficitu.

Podle DSM-5 jsou hlavními znaky PAS přetrvávající narušení reciproční sociální komunikace a interakce a omezené repetitivní vzorce chování, zájmů a aktivit. PAS je diagnostikována na základě kritérií:

Kritérium A se týká sociální komunikace, interakce a zahrnuje tři aspekty:

- 1) reciprocitu (sdílení zájmů, emocí);
- 2) neverbální komunikaci;
- 3) schopnost navazovat a udržovat vztahy.

Kritériem B jsou omezené, repetitivní vzorce chování, které zahrnují čtyři aspekty:

- 1) stereotypní nebo repetitivní motorické pohyby při užívání předmětů či v řeči (např. pohybové stereotypie, rovnání hraček, roztáčení předmětů, echolálie, idiosynkratické fráze);
- 2) lpění na neměnnosti, rituálech (neadekvátní afekt při změnách - stejné jídlo, stejná trasa, ritualizované pozdravy);
- 3) silně vymezené a ulpívavé zájmy nebo zaměření (např. na neobvyklé předměty);
- 4) hyper / hypo senzitivita při sensorických podnětech (odlišné vnímání tepla, bolesti, zvuku, čichu ((zpracováno Dudovou, 2011)) nebo neobvyklost zájmů, (např. fascinace světlem či pohybem).

Kritériem C je věk začátku obtíží, za který je považován raný vývoj.

Kritérium D hovoří o klinicky významném narušení v sociální, školní, pracovní oblasti nebo v jiných důležitých oblastech života.

Kritériem E je požadavek, aby příznaky PAS nemohly být přičítány poruše intelektu.

Diagnostická kritéria vyžadují přítomnost všech tří symptomů různé intenzity u kritéria A a alespoň dvou u kritéria B. Začátek obtíží spadá do období raného vývoje, ale

obtíže se mohou manifestovat později. V případě komorbidní poruchy intelektu, by sociální komunikace měla být pod touto vývojovou úrovní.

ICD-11 (verze 9/2020) charakterizuje PAS jako přetrvávající deficity ve schopnosti iniciovat a udržet vzájemnou sociální interakci a sociální komunikaci a řadu omezených, opakujících se, rigidních vzorců chování, zájmů, činností, které jsou zjevně atypické nebo nepřiměřené v daném věku a sociálním kontextu. K nástupu dochází během vývojového období, obvykle v raném dětství, ale příznaky se mohou plně projevit až později, kdy sociální požadavky překročí omezené kapacity. Deficity jsou dostatečně závažné, aby způsobily poškození osobních, rodinných, sociálních, vzdělávacích, pracovních nebo jiných důležitých oblastí fungování, jsou všudypřítomným rysem jednotlivce v každém prostředí, i když se mohou lišit podle sociálního, školského nebo jiných kontextů. Jedinci s PAS vykazují celou škálu intelektových funkcí a jazykových schopností:

PAS bez poruchy intelektu a s mírným nebo žádným poškozením funkčního jazyka zahrnuje všechny požadavky na PAS, přičemž inteligence a adaptivní chování jsou alespoň v průměru a jazyk (mluvený, znakový) jako nástroj pro vyjádření osobních potřeb a přání je narušen mírně nebo vůbec.

PAS s poruchou intelektu a s mírným nebo žádným poškozením funkčního jazyka zahrnuje jak všechny požadavky na PAS, tak na poruchu intelektu a pouze mírné nebo žádné narušení jazyka (mluveného a znakového) jako nástroje pro vyjádření osobních potřeb a přání.

PAS bez poruchy intelektu a s poškozením funkčního jazyka vyžaduje všechny požadavky na PAS, alespoň průměrný intelekt a adaptivní chování a takovou poruchu funkčního jazyka, kdy jedinec není schopen použít více než jednotlivá slova nebo fráze pro vyjádření osobních potřeb a přání.

PAS s poruchou intelektu a s poškozením funkčního jazyka zahrnuje všechny požadavky na PAS, poruchu intelektu a takovou poruchu funkčního jazyka, kdy jedinec není schopen použít více než jednotlivá slova nebo fráze pro vyjádření osobních potřeb a přání.

PAS s poruchou intelektu a absencí funkčního jazyka zahrnuje všechny požadavky na PAS, poruchu intelektu a úplnou nebo téměř úplnou absenci schopnosti jedince používat jazyk pro vyjádření osobních potřeb a přání ve vztahu k věku.

4.5 Řeč, jazyk a komunikace u autismu

4.5.1 Vývoj poznání

Zkoumání komunikace u dětí s PAS má za sebou poměrně významný vývoj. Již v 70. letech minulého století byla zachycena podobnost s dětmi s různě označovanou poruchou jazyka (viz Terminologie VD) v jednotlivých jazykových doménách (Bartak, Rutter, Cox, 1975). Následně však byla zdůrazňována specifika v řečové a jazykové expresi jako jsou bezprostřední i pozdní echolálie, záměny osobních zájmen, způsob užití skript a aberantní melodie, které jsou spojeny s kognitivní a sociální úrovní a mentalizací (Tager-Flusberg, 1981; Rapin et al., 2009). Obtíže v porozumění verbálnímu sdělení se připisovala omezené schopnosti integrovat jazykové vstupy do reálného světa (Lord, 1985). Pozornost byla zaměřena na pragmatiku, jejímž prostřednictvím byly vysvětlovány odchylky jazykového vývoje. Pragmatické deficity zahrnují obtíže v percepci (porozumění, interpretaci) a v expresi (produkci, použití) během verbální a neverbální komunikace. Jedná se o komunikační záměr, střídání komunikačních rolí (řečník a posluchač), diskurs, oční kontakt, gestiku, mimiku (výraz tváře) a prozódii. Bylo zjištěno, že úroveň komunikační kompetence je důležitým prediktorem výsledku (Lord, 1985) a současně závažnost postižení řeči, jazyka a komunikace (ŘJK) jedním z největších zdrojů stresu pro rodiny (Bristol, 1984). Různě závažné narušení pragmatiky se stalo univerzálním, klíčovým a celoživotním příznakem, který odlišuje PAS od poruch komunikace (Rapin et al., 2009). Z toho důvodu tvořila komunikace jednu z triády pervazivních vývojových poruch v minulém klasifikačním systému APA (DSM-4) a dosud platícím WHO (MKN-10). Hrdlička ve své přehledné tabulce rozdílů mezi nimi specifikuje komunikační schopnosti takto: dětský autismus – převážně omezené, Aspergerův syndrom – dobré, Rettův syndrom – velmi špatné, jiná dezintegrační porucha – velmi špatné, jiné pervazivní vývojové poruchy – různé (Hrdlička a Komárek, 2014).

S přibývajícemi studiemi také docházelo k poznání, že většina dětí s PAS má kromě pragmatiky narušené percepci a exprese ostatních jazykových domén napříč typům jazyků a kultur (např. Chan et al., 2005; Tager-Flusberg a Carona, 2007). Hledala se proto specifika. Nacházela se v obecně bohatém lexikonu, oproti chudé sémantice se zaměřením na emoce, dále v idiosynkratických slovech, frázích a neologismech. Zároveň byla popisována značná heterogenita, která je typickým všeobecným znakem u jedinců s PAS. Existují zcela neverbální děti, které funkční jazyk nikdy nezískají, až po ty, které si funkční jazyk sice osvojí, ale je poznamenán specifiky. Pro obě skupiny jedinců s PAS (verbální, neverbální)

zůstala nejvýraznější narušena sociální komunikace (pragmatika) a s ní související kognitivní schopnosti. Výzkum definoval základní komunikační deficity ve dvou oblastech: společná pozornost a používání symbolů. Společnou pozorností máme na mysli jak sdílení pohledu s jinou osobou a mezi lidmi a objekty (vzájemná koordinace pozornosti), tak rovněž sdílení emočních stavů s jinou osobou (v percepci a expresi). Používání symbolů odráží potíže s osvojováním běžných gest (mávání, ukazování, kývání hlavou na znamení nesouhlasu a souhlasu aj.), významů běžných slov a funkční používání předmětů v symbolické hře. Místo konvenčních komunikačních prostředků se může vyvinout výstřední, nevhodné chování, které plní komunikační funkci: sebepoškozování, agresivita, afekt. Bylo zjištěno, že funkční a symbolická hra je signifikantní pro vývoj receptivního a expresivního jazyka (National Research Council, 2001). Přesně definované deficity v sociální komunikaci – pragmatice se staly silnými prediktory PAS a podnětem ke vzniku screeningových nástrojů k jejímu včasnému zachytu.

Typicky postižená je u dětí s PAS komunikace. Hlasy a tváře jsou nejdůležitějšími kanály neverbální komunikace mezi dětmi nejranějšího věku a jejich pečovateli. Charakteristickým znakem pro malé autistické děti je nevykazování preference mateřského hlasu a později obtíže v rozpoznávání známých hlasů, nedostatečné sociální odkazování, sdílení pozornosti a pohledu druhého. Podle Mitchell et al. (2006) děti s PAS na rozdíl od dětí s VD nekompensují nedostatek slovní produkce symbolickými gesty. Místo nich vedou ruku druhého či použijí jiný fyzický kontakt, aby získaly požadovaný předmět (Tager-Flusberg, Carona, 2007).

Užíváním standardizovaných jazykových testů zejména v anglosaském prostředí se prokázalo, že celé tři čtvrtiny dětí s PAS (Kjelgaard a Tager-Flusberg, 2001) trpí jazykovými obtížemi, ač nejsou považovány za hlavní příznak. Znovu se otevřela diskuse z předchozích let o dvojitým narušení – o poruchách zpracování jazyka vyššího a nižšího řádu. Poruchami vyššího řádu bylo myšleno narušení sémantiky v diskursu (významu slov při verbálním projevu) a pragmatiky. Zpracováním jazyka nižšího řádu se označovaly dvě jazykové domény: fonologie a syntax. Četné víceregresní analýzy odhalily, že strukturální jazykové dovednosti předpovídají vývoj pragmatiky a současně, že významnou část pragmatického skóre nelze zohlednit strukturálním jazykem nebo neverbálním kognitivním vývojem (Volden et al., 2008). Boucher (2012) zdůraznila, že řečové a jazykové narušení u dětí s PAS je významné a málo uznávané a popsala typický profil PAS školního věku v anglickém prostředí. Za nejméně stíženou označila artikulaci a expresivní syntax a za nejvíce narušené porozumění, sémantiku a morfologii. Jen několik jedinců si řeč nikdy neosvojí, většina má

s vývojem jazyka obtíže a část autistické populace jazykové narušení nemá. Názor Boucher je ve shodě s Tager-Flusberg z roku 2016, která k jedincům bez mluveného jazyka doplňuje, že tento stav byl zaznamenán i přes přístup těchto pacientů ke kvalitní intervenci. Také jedinci klinicky bez jazykových obtíží mají horší porozumění, sémantiku a vyznačují se idiosynkratickým používáním slov (Boucher 2012).

Se shodou v terminologii pro popis úrovně mluveného jazyka v expresivní modalitě, stanovení úrovně jazyka a vytvoření rámce pro srovnávání výsledků mezi intervenčními studii PAS přišla skupina vědců napříč USA v čele s Tager-Flusberg. Výsledkem bylo doporučení nepoužívat termín „funkční řeč“ pro nedefinovatelnost pojmu a namísto toho stanovovat vývojové úrovně podle standardizovaného vyšetření. Byla předložena konkrétní objektivní kritéria pro definování mluveného projevu (Tager-Flusberg et al., 2009).

Vydáním DSM-5 se přestalo považovat narušení obsahu a formy komunikace za základní rys PAS (APA, 2013). Verbální a neverbální deficit v sociální komunikaci může mít různé projevy v závislosti na věku, intelektu a stavu jazyka. Od nemluvnosti přes nedostatečné porozumění, echolálie a mluvu strojenou či doslovnou. I v případě nenarušené slovní zásoby a gramatiky, je deficitní užití jazyka v reciproční komunikaci. Projevuje se nedostatečným očním kontaktem, gesty, mimikou, postojem těla (např. strnulostí) či intonací (prozodií). Jedinci s PAS jsou schopni si osvojit několik gest, ale vážně jejich spontánní užití.

Až 30 % dětí s PAS má závažný problém s vývojem řeči a jazyka, označujeme je jako minimálně verbální (minimally verbal) (Tager-Flusberg a Kasari, 2013). Některé z těchto dětí si orální jazyk nikdy neosvojí, k těžké jazykové poruše mohou mít i těžkou verbální dyspraxii až apraxii s často doprovázející orální dyspraxií (Tager-Flusberg a Carona, 2007).

Metaanalýza 74 studií Kwok et al. (2015) nenalezla důkaz o tom, že by lepší expresivní oblast byla charakteristickým znakem dětí a adolescentů s PAS, jak např. uváděla studie Volden et al. z roku 2011. Metaanalýza k tomuto výsledku dospěla při zkoumání věku, jazykových domén, zdrojů jazykových dat a diagnostických metod PAS. Některé děti sice mohou mít lepší expresivní než receptivní jazykový profil, přesto tuto skutečnost nelze považovat za užitečný marker PAS. Naopak bylo zobecněno, že jedinci s PAS mají oproti zdravým kontrolám narušené obě oblasti jazykového profilu – recepci i expresi. Za nejméně postiženou rovinu jazyka byla označena lexikálně-sémantická (receptive/expressive vocabulary) (Kwok et al., 2015).

4.5.2 Vztah intelektu a jazyka u autismu

Dlouhodobě také probíhá diskuse o vztahu jazykového a kognitivního vývoje dětí s PAS. Zpočátku se zdálo, že děti s PAS mají jazykové znalosti podobné jejich kognitivní úrovni. Později začaly být jazykové deficity a kognitivní vývoj vnímány nezávisle, o čemž např. vypovídá studie, která porovnávala dva gramatické vzorce (zvrtná a osobní zájmena) mezi dvěma skupinami dětí s PAS s jazykovým narušením a bez jazykového narušení. Práce vyvrátila souvislost jazykových deficitů s kognitivními a odhalila významně narušenou gramatiku u skupiny s jazykovým narušením oproti typickým kontrolám i dětem s PAS bez jazykového narušení (Perovic, Modyanova, Wexler, 2013). Také Prévost et al. (2017) při srovnávání francouzských skupin dětí s PAS a VD pomocí testů gramatiky a intelektu (autoři studie použili Ravenovy progresivní matice) přímou spojitost mezi nimi neodhalili. Další práce zkoumala stav jazyka i řeči u švédských autistů předškolního věku bez poruchy intelektu. Odhalila, že 60 % mělo středně závažné problémy s jazykem, téměř polovina skórovala jak v receptivních, tak expresivních testech. Studie také upozornila na přítomnost artikulační poruchy, která byla zachycena u 21 % zkoumaného vzorku ve věku 4-6 let (Kjellmer et al., 2018). Další rozsáhlá studie Arutiunian et al. (2021) analyzující jazykový profil ruských dětí s PAS ve věku 7-11 let mj. zkoumala, zda prediktorem jazykového narušení je neverbální intelekt. K tomu výzkumníci použili třináct testů jazykových a tři testy inteligence. Měřili recepci i expresi v jazykových rovinách fonologické, lexikálně-sémantické a morfologicko-syntaktické spolu s diskursem. K IQ vyšetření byly užity Ravenovy progresivní matice, K-ABC a WISC-III. Autismus byl diagnostikován pomocí ADOS, Autism Diagnostic Observation Schedule (viz dále Diagnostika) a dotazníku pro rodiče AQ-Child, The Autism Spectrum Quotient: Children's Version (v originální verzi od Auyeung et al., 2008). Porovnání skupin odhalilo významné rozdíly ve všech jazykových testech, s výjimkou nejjednoduššího testu lexikonu, stejně jako Kjelgaard a Tager-Flusberg z roku 2001. Na fonologické úrovni bylo prokázáno, že děti s PAS mají problémy jak s verbální pracovní pamětí (fonologickou smyčkou), tak fonologickým povědomím. Studie došla k závěru, že substantiva (podstatná jména) jsou vytvářena a chápána přesněji než verba (slovesa), což odpovídá studiím neurotypiků (Goldfield, 2000). V rovině morfologicko-syntaktické byly prokázány obtíže v percepci i expresi. Významnou roli hrál slovosled. Věty se slovosledem SVO (subject-verb-object, předmět-sloveso-objekt, např. Růže mají trny.) jsou chápány přesněji než věty OVS (Trny mají růže.), což je opět v souladu s fyziologickým vývojem batolat a předškolních dětí (Strotseva-Feinschmidt et al., 2019). U diskursu hrála roli forma otázek. Děti s PAS odpovídaly na explicitní otázky přesněji než na implicitní, stejně jako je

tomu u studií fyziologického vývoje mladších dětí, konkrétně prokázáno u věku 4 až 6 let (Florit, Roch, Levorato, 2011). Dále letošní práce naznačila, že věk a závažnost autistické symptomatiky jsou nezávislé na výsledcích v jazykových testech. Zato neverbální intelekt byl prediktorem jazykových schopností, zároveň však byly zachyceny děti s nízkými skóry v jazykových testech a vysokým neverbálním IQ. Také se ukázalo, že v každém jazykovém testu určitá část dětí s PAS skórovala v průměrných hodnotách. Tedy potvrdilo se, že existuje určitá skupina autistů bez poruchy jazyka, kromě pragmatiky, která je narušena u všech. Proto také diskurs zvládly jen 4 % v mezích normy (Arutiunian et al., 2021). Systematický přehled 29 longitudinálních studií PAS za prediktor výsledku považuje: kvalitní intelekt a včasné osvojení jazyka (Thapar, Cooper, Rutter, 2017). Skutečnost, že více než závažnost autismu předpovídá jazykové schopnosti u dětí s PAS neverbální IQ, potvrdila již v roce 2019 studie pod vedením Nevill. Obě se pak shodují i v závěru, že děti s PAS bez poruchy intelektu jsou vystaveny riziku jazykových obtíží. Nevill et al. udávají nejvyšší korelaci mezi neverbálním IQ, četností a včasností vokalizace a rychlejším nástupem expresivního jazyka. A za významný prediktor receptivního jazyka považují společnou pozornost, oproti gestům a hře, které byly očekávány. Autoři se domnívají, že vývoj receptivního jazyka je silněji spojen se sociálním poznáváním než s jazykovou expresí.

Poměrně stabilní vývojovou trajektorii zjistila longitudinální studie u dětí s pozitivním screeningem na PAS ve věku 30 měsíců, pocházející z populační studie dětské psychiatrické kliniky v Göteborgu. Vzorek zahrnoval tři skupiny po dvou dětech: bez poruchy jazyka, s poruchou jazyka a s poruchou intelektu. Provedli tři hodnocení – ve věku 3, 5 a 8 letech. Skupina bez poruchy jazyka vykazovala nejméně autistických příznaků, zatímco ostatní měly v měření závažnosti PAS rovnoměrnější výsledek (Miniscalco a Carlsson, 2021).

4.5.3 Atribut věku

Raný profil vývoje jazyka je u dětí s PAS vysoce variabilní, avšak většina dětí má zpožděné standardní vývojové milníky, nápadný je pozdější nástup slovní produkce (Tager-Flusberg, 2016). Děti s PAS vokalizují během interakce „rodič – dítě“ méně často (Edmunds, Kover, Stone, 2019). Opožděný vývoj gest může být časným ukazatelem PAS již v prvním roce života a příznaky narušeného chování mohou souviset s pozdějším vývojem gest (Franchini et al., 2018). Tempo růstu verbálních schopností v prvních dvou letech souvisí s pozdějšími jazykovými deficity. Pozdější osvojování slovní zásoby u batolat, u nichž existují velké klinické obavy z PAS, může predikovat nejen diagnózu PAS, ale rovněž VD (Franchini et al.,

2018). Přestože je tedy opožděný vývoj jazyka (u nás užívaný termín opožděný vývoj řeči) nejspolehlivějším rysem PAS, má tento signál nízkou specifitu, protože se vyskytuje také u VD. Diagnostická předvídatelnost a specifita znaků pro PAS se stává konzistentní od prvních narozenin, což ukázala trajektorie jazyka u sourozenců PAS měřená rodičovským dotazníkem Mac Arthur (Franchini et al., 2018). Údaje o počtu slov a gest byly shromažďovány průběžně od 9. do 24. měsíce věku a diagnóza stanovena ve 3 letech. Asi u čtvrtiny dětí dochází k autistickému regresu kolem 18. měsíce věku (Tager-Flusberg a Carona, 2007). Vývojový regres většinou nepřichází na zcela fyziologický vývoj, jak dokázala rozsáhlá americká studie Luyster et al., sledující skupiny dětí s PAS s regrese a bez regrese. Studie také zjistila pozoruhodnou podobnost vzorce raného vývoje dětí uvnitř skupiny, u které k regresu došlo. Rodiče či pečovatelé se především shodovali v označení vyšší úrovně neverbální komunikace – sociální reaktivity, než vyjádřili rodiče většiny dětí, tedy s PAS bez regrese. U malé skupiny dětí byl zachycen regres pouze v neverbální komunikaci, nikoliv ve verbální (nedošlo ke ztrátám slovní produkce). Ačkoliv skupina autistů bez regrese byla charakteristická časnějším a závažnějším nástupem symptomatiky, regresní skupina i přes pozdější nástup vykazovala horší prognózu, ve 3 letech na tom byla hůře než první (Luyster et al., 2005). Čím mírnější jsou časné příznaky PAS, tím mírnější bývají deficity v sociální komunikaci (Tager-Flusberg a Carona, 2007). Pedopsychiatrická longitudinální studie vedená Mitchell se zaměřila na sourozence dětí s PAS. Děti ve věku 2 let byly rozděleny do 3 skupin: 1. sourozenci dětí s PAS s diagnózou PAS, 2. sourozenci dětí s PAS, kteří nesplňují dg. kritéria PAS a 3. kontroly. Vyloučeny byly děti s VD. K porovnání skupin byl užit dotazník pro rodiče MAB CDI pro věk 12-18 měsíců (viz kapitola Řeč, jazyk a komunikace, Osvojování; kapitola Vývojová dysfázie, Diagnostika). Zpoždění ve vývoji ŘJK bylo u dětí s PAS zjevné už v raném věku, ve věku 12 měsíců rozuměly méně frázím a produkovaly méně gest, ve věku 18 měsíců nadále vykazovaly zpoždění v porozumění frázím a používání slov a gest. Sourozenci, u nichž PAS nebyla diagnostikována, používali ve věku 18 měsíců méně gest než zdravé kontroly. Autoři proto doporučili sledovat vývoj od zpoždování gest, které mohou značit první příznak (Mitchell et al., 2006).

Většina dětí předškolního věku není zcela neverbálních, jejich expresivní vývoj se vyznačuje verbalizací několika slov či frází, které rozdílně využívají pro komunikaci (Tager-Flusberg a Kasari, 2013). O minimálně verbálních dětech máme málo studií, protože se vyznačují vysokou variabilitou.

I když NVP obecně podléhají maturačním změnám mozku, nejsou progresivní a mají s výjimkou tikových poruch tendenci sledovat relativně stabilní trajektorii (Savatt a Myers,

2021). U velké většiny jedinců s PAS zvláštnosti přetrvávají, ale většinou přece jen slábnou. Příznaky celého klinického obrazu jsou stále velmi variabilní. Z oblasti ŘJK se nejdříve upravuje artikulace, která je odvislá pouze od dvou aspektů – stavu fonologické roviny jazyka a orální praxe. Děti s poruchou artikulace mohou mít lehké i závažné obtíže, z nichž nejzávažnější jsou projevy verbální dyspraxie. Jedná se o narušení odpovídajících mozkových struktur, které vedou k chybnému programování pohybové sekvence (např. čelisti, jazyka, rtů). Poruchy artikulace dobře reagují na léčbu a obtíže se v průběhu času zlepšují (DSM-5). Deficity v ostatních jazykových rovinách a jednotlivé symptomatologii poruchy jazyka (viz kapitola Vývojová dysfázie, Klinický obraz) mají tendenci přetrvávat ve stále se zmírňující podobě a pro zkompenzovanou artikulaci nemusejí být v klinickém obrazu patrné a mohou být zaměňované za čistě komunikační. Nesnáze v sociální komunikaci zůstávají. Kombinace obtíží komunikace a jazyka je nadále zesilujícím aspektem celkového stavu jedince s PAS.

4.6 Komorbidní poruchy

Otázka komorbidních poruch u PAS není zdaleka zodpovězena už z podstaty pojmání končícího označení autismu jako vývojové pervazivní (všestupující) poruchy. Dlouhodobě je za komorbidní poruchu přijímána mentální retardace (MKN-10) / vývojová porucha intelektu (ICD-11) s výskytem 75 % u dětského autismu (Dudová, 2012) a rovněž epilepsie. Podle DSM-5 je PAS často spojena s poruchami intelektu a poruchami řeči a jazyka (tedy poruchou artikulace a VD), 40 % jedinců s PAS má dvě a více komorbidních duševních poruch. Např. je v DSM-5 zmiňováno, že zejména u jedinců s většími obtížemi v komunikaci je třeba uvažovat o přítomnosti úzkosti nebo deprese, protože jejich sociální fungování je poruchou řeči a jazyka více narušeno (Delehanty et al., 2018). Nacházíme se nyní v období diskuse konceptualizace společně se vyskytujícími poruchami. Rosen et al. z roku 2018 zdůvodňují komplikaci výzkumu komorbidit překrýváním psychiatrických symptomů. Asi nejvíce studovanou komorbiditou PAS v současnosti je ADHD, kterou předchází DSM vylučovaly. Např. podle Grzadzinski et al. (2016) má 1/3 pacientů s ADHD ve věku 4-18 let zvýšené hladiny symptomů PAS. Genetická studie pod vedením Satterstrom (2019) identifikovala společný protein 1A (MAP1A). Mezi další běžné komorbidní poruchy z NVP podle DSM-5 patří vývojová porucha koordinace a specifické poruchy učení.

Vztah mezi VD a PAS budeme analyzovat v další kapitole a praktické části.

4.7 Diagnostika

Diagnóza by měla být stanovena na základě diagnostických kritérií, zhodnocení podrobných anamnestických dat (klíčové jsou údaje rodiny o nástupu příznaků a vývoji onemocnění, Dudová, 2011). Diagnostický proces PAS má svá pravidla, Hrdličkovo schéma bylo v České republice opakovaně publikováno (Hrdlička a Komárek, 2014; Hrdlička a Dudová, 2015). Pro přesnější hodnocení autistických projevů existuje řada standardizovaných diagnostických nástrojů. Prvním krokem algoritmu je screeningový test. V pediatrických praxích se ve věku 18 měsíců užívá povinný screening M-CHAT, Modified Checklist for Autism in Toddlers (Robins et al., 2001). Dětem školního věku je napříč odbornostem určen CAST, Childhood Autism Spectrum Test (Scott et al., 2002) v české verzi Dudové et al. (2013). Asi nejvíce je užívána observační škála CARS, Childhood Autism Rating Scale (Schopler et al., 2010), jejíž autorkou české verze je Krejčířová (2015). Zlatým standardem diagnostiky PAS je kombinace strukturovaného interview s rodiči ADI-R, Autism Diagnostic Interview – Revised (Rutter, LeCouteur, Lord, 2003) a strukturované observační škály ADOS-2, Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition (Lord et al., 2012), v české verzi od Břejlové, Ptáčka, Soukupové (2014). Vyloučení či potvrzení syndromického autismu probíhá ve spolupráci s genetickým pracovištěm. Za stanovení diagnózy nese odpovědnost pedopsychiatr. Diagnostika komorbidní epilepsie je úkolem dětského neurologa. Zjištění případné komorbidní mentální retardace je v kompetenci dětského klinického psychologa, který se zároveň podílí na diferenciální diagnostice mentální retardace bez PAS. Bylo by vhodné v diagnostickém procesu indikovat vyšetření řeči a jazyka u klinického logopeda, který by měl umět stanovit vývojové úrovně jak řeči, tak všech oblastí jazyka a komunikace. Hodnocení komunikace je součástí zlatého standardu, který v ČR nebývá součástí běžné praxe.

Mezi diferenciální diagnózy PAS patří Rettův syndrom, selektivní mutismus, vývojové poruchy řeči a jazyka, sociální (pragmatická) porucha komunikace (SPPK), vývojová porucha intelektu (bez PAS), porucha se stereotypními pohyby, ADHD a schizofrenie (DSM-5). Dále demence v dětství, sociální úzkostná porucha v dětství a obsedantně kompulzivní porucha (Dudová, 2011).

Pokud jedinec nevykazuje omezené a opakující se vzorce chování nebo zájmy a přítomna je porucha sociální komunikace a sociální interakce, mohou být naplněna kritéria

pro SPPK / podle ICD-11 VD 3. subtyp, anebo pro VD 1. a 2. subtyp (ICD-11). Vztah mezi VD a PAS i SPPK budeme dále analyzovat v samostatné kapitole.

Diagnostickými nástroji sociální komunikace jsou rodičovský dotazník od Bishop z roku 2003 CCC, Children's Communication Checklist-2 (zmíněný již v kapitole Vývojová dysfázie, Diagnostika) a test pragmatické roviny jazyka TOPL-2, Test of Pragmatic Language (Phelps-Terasaki, Phelps-Gunn, 2007). Vhodnost jejich užívání prokázala studie Volden a Phillips (2010), zejména v případě CCC, ale je nutno podotknout, že skupina PAS v počtu 16 dětí neměla narušený strukturální jazyk. Autoři studie diagnostické nástroje porovnali a zjistili, že CCC identifikovalo 13 a TOPL 9 dětí jako pragmaticky narušené, aniž by bylo označeno jediné dítě ze zdravých kontrol. Uvedené diagnostické metody pragmatického jazyka nejsou v ČR standardizovány.

4.8 Intervence

Hlavní metodou ke zmírňování příznaků PAS zůstávají ověřené behaviorální a psychoterapeutické intervence (Thorová, 2018; Hrdlička, 2020), např. program Treatment and Education of Autistic and Communication Handicapped Children (TEACCH), aplikovaná behaviorální analýza (ABA) či kognitivně-behaviorální terapie (KBT) aj. V našich podmínkách se také rozvíjí metoda Straussově (2018) nazvaná Open Therapy of Autism (OTA), právě probíhá její randomizovaná studie ([O.T.A. :: Terapie-autismu-cz](#)).

Děti s PAS vyžadují přístup k intervenci, která se zabývá sociálními, behaviorálními i jazykovými obtížemi (Bishop et al., 2016). V léčebné terapii se jedná o vývojové stimulační, odhalené při diagnostickém procesu v rámci stanovení konkrétního jazykového profilu (Taylor a Whitehouse, 2016). Primárním cílem intervence je komunikace, pragmatika jazyka – opět ve vývojových krocích: sdílení pozornosti, neverbální komunikace, slovo (Nevill et al., 2019), později ToM (Baixauli-Forte, 2019). Z důvodu vzájemného ovlivňování řeči, jazyka a komunikace (viz kapitola Řeč, jazyk a komunikace) je zapotřebí domény propojovat (např. verbálně komunikovat lze až na konkrétní úrovni sémantické roviny jazyka, rozumění slovům a větám). Studie prokázaly, že vývoj jazyka může být ovlivněn včasnou léčbou, pravděpodobně nejvíce v expresi (Tager-Flusberg et al., 2009; Tager-Flusberg, 2016). Na druhou stranu konsorcium VD se v roce 2016 shodlo na tezi, že výzkumné důkazy o účinnosti

intervenčních přístupů používaných u dětí s VD pro analogické obtíže dětí s PAS dosud chybí (Bishop et al., 2016).

V posledních letech se diskutuje o pozitivním vlivu oxytocinu na prosociální chování jedinců, jak např. uvádí metaanalýza Cai, Feng, Yap (2018). Psychofarmaka však zůstávají doplňkovou intervencí pro ovlivňování agresivity, stereotypního a repetitivního chování, obsedantních syndromů, rituálů, poruch spánku a komorbidní ADHD. České postupy mají svůj doporučený algoritmus, který je specifikován Hrdličkou a Dudovou (2015).

Jako cenná se jeví podpora rodičů. Metaanalýza z roku 2019 autorů Edmunds et al. o vztahu mezi slovní odezvou rodičů na hru a komunikaci malých dětí s rizikem PAS odhalila silný vztah. Intervence odborníků zaměřené na rodičovské schopnosti pomáhají, nebylo však doloženo, zda zvyšují i samotnou komunikaci dětí s PAS. Důkazy o obousměrných vztazích mezi verbalizací pečovatele a vývojem dětí s PAS přináší systematický přehled literatury 65 studií (Bottema-Beutel a Kim, 2021).

5. Vztah vývojové dysfázie a poruchy autistického spektra

5.1 Vývoj, rozdíly a podobnosti

Jazykové a komunikační problémy jsou nejčastějšími důvody znepokojení rodičů, které vedou k vyhledání odborné pomoci. Řadu let byl autismus považován za zcela odlišný od VD a diagnóza PAS vedla k odlišnému způsobu intervence a vzdělávání. VD je zařazena do diferenciální diagnostiky PAS a PAS je součástí diferenciální diagnostiky VD. Již na počátku století (2000) bylo Bishop et al. doloženo, že některé děti s VD mohou mít pragmatické obtíže (méně adekvátní neverbální komunikaci a nevhodné odpovědi), které nelze zohlednit stavem gramatiky a lexikonu. Koncept NVP, některé studie a klinické zkušenosti směřují obě diagnózy také ke komorbidnímu vztahu. Komorbidita je definována jako společný výskyt dvou nebo více poruch u jedné osoby (Matson a Nebel-Schwalm, 2007). Komorbidní stav je diagnóza druhého řádu, která nabízí základní příznaky a zřetelně se liší od první poruchy. Víme, že komorbidita při PAS nejsou zdaleka uzavřeným tématem, a to z několika důvodů. Hned prvním problémem je, zda lze z pohledu psychopatologie méně významnou poruchu (např. fobii) označit jako primární a PAS jako sekundární. S tím souvisí rozšíření znalostí o komorbidních psychopatologiích, opřené o diagnostické nástroje. K pochopení komorbidit PAS vyzývají ve své přehledové práci Mannion a Leader (2013). Jenže studií porovnávajících VD a PAS je relativně málo, navíc existuje značná nerovnováha v počtu publikací, které se těmito diagnózami zabývají zvláště. Bishop v roce 2010 uveřejnila výsledky bibliografické analýzy jednotlivých NVP za čtvrt století a zjistila, že roční průměr studií VD byl 14krát nižší než PAS. Nepoměr vyplývá i z pohledu zkoumaného věku: v raném věku je identifikováno méně dětí s VD, oproti dětem s PAS, které jsou již více zachycovány pomocí povinného pediatrického screeningu (ve věku 18. – 24. měsíc). Studie dětí s PAS se mohou díky zlatým standardům diagnostiky zaměřit již na dvou až tříleté děti. Menší počet prací o VD je málo konzistentních, chybí longitudinální studie. Na jedné straně zachycujeme tendence psychometrického nadhodnocování jazykových testů nad klinickým posouzením psychopatologie („Také epidemiologické studie vycházejí spíše z hodnocení jazykových testů než z klinického hodnocení.“, Tager-Flusberg, 2016). Na druhé straně v zemích, kde nehovoří světovým jazykem, je standardizovaných a věkově normovaných jazykových testů nedostatek. Ač výzkum čím dál víc přichází se závěry, že jazyk jedinců s PAS je z důvodu

komplexu kauzálních faktorů strukturálně narušen, není shoda na tom, zda narušení je charakteristické pro PAS, anebo komorbidní poruchou, tedy VD. Přispívá k tomu také nejednotnost pohledů jednotlivých oborů, mění se klasifikace a diagnostická kritéria PAS a donedávna nejednotnost v terminologii a prakticky absence diagnostických kritérií u VD.

Studie z roku 2001 našla u dětí s PAS s jazykovým postižením podobný jazykový profil jako u dětí s VD (Kjelgaard a Tager-Flusberg). Určité překrývání sociálních a komunikačních deficitů mezi PAS a VD podporoval názor, že mají společné etiologické faktory. Vypovídá o tom bostonská studie (Leyfer et al., 2008), jejímž cílem bylo prozkoumat, do jaké míry jsou klinické znaky autismu pozorovány u VD. Děti s oběma poruchami byly kromě měření neverbálního intelektu porovnány pomocí zlatého standardu diagnostiky PAS. Ve skupině dětí s VD jich 41 % skórovalo pozitivně v sociální nebo komunikační škále buď v ADI-R nebo v ADOS, anebo v obou diagnostických nástrojích. Nebyl nalezen vztah mezi jazykovými deficity, které vykazují děti s VD a jejich skóre na ADI-R a ADOS. Čím dál víc bylo zřejmé, že kontinuum patologie mezi VD a PAS s narušením jazyka sahá od strukturálních jazykových abnormalit až po abnormality sociální. Britská studie, zkoumající adolescenty, přišla již v roce 2006 s důkazy, že PAS bývá komorbidní poruchou VD, a to s vysokou prevalencí ve výši 3,9 %. Kromě toho zjistila, že další velký počet adolescentů s anamnézou VD vykazoval některé symptomy PAS či se projevoval v mírné formě a stupni (Conti-Ramsden, Simkin, Botting 2006). Boucher se zmínila o „běžné“ komorbiditě VD a PAS i o „běžném“ výskytu VD u příbuzných dětí s PAS již v roce 2000. Porovnávala schopnosti zpracování hlasu (přiřazování, rozpoznávání známého a neznámého a pojmenování). Překvapivě děti s PAS středně závažného až vysocefunkčního stupně se nelišily od zdravých kontrol u tří ze čtyř experimentů na rozdíl od dětí s VD, které měly problém sdílet tváře. Výkon experimentálních úkolů nebyl spojen s verbální nebo neverbální schopností v žádné skupině. Později Boucher potvrdila, že děti s PAS mají zvýšené riziko komorbidní VD (Boucher, 2012). Také Bishop a Rutter se ve svém konceptuálně zaměřeném článku o NVP z roku 2008 zmínili o značném překrývání symptomatologie: „Přestože definující kritéria PAS nedovolují dávat společnou diagnózu s VD – na jedné straně mnoho dětí s PAS vykazuje jazykové deficity, na straně druhé řada dětí s VD má v mírnější formě deficity z oblasti sociálně pragmatického narušení.“ Studie pod vedením Loucas porovnávala několik skupin dětí: s PAS (bez rozdělení), PAS + narušení jazyka (ALI, autism with language impairment), PAS bez narušení jazyka (ALN, autism language normal) a VD. Děti s ALI nevykazovaly více autistických příznaků než děti s ALN oproti dětem s VD, které byly hluboko pod prahovou hodnotou PAS. Sociální adaptace

skupiny s VD byla vyšší než u obou skupin PAS, ale o 2 směrodatné odchylky pod průměrem. Skupina ALI byla spojena se slabší funkční komunikací a závažnějšími obtížemi v receptivní oblasti jazyka, než tomu bylo u dětí s VD. Společné narušení receptivní a expresivní oblasti jazyka bylo víc zřejmé u ALI než u VD. Výzkumníci učinili závěr, že společný výskyt ALI není spojen se zvýšenou symptomatologií PAS, ale se zhoršenou receptivní oblastí a funkční symptomatologií (Lucas et al., 2008). Svým pojetím byla významná americká víceoborová práce s názvem Subtypy jazykových poruch u dětí školního věku s autismem. Na dětech s PAS byla otestována platnost klinicky definovaných typů a podtypů VD z 80. a 90. let autorské dvojice Rapin a Allen. První z autorek, dětská neuroložka, vyšetřila v roce 2009 se svým týmem jazykovými a neuropsychologickými testy sedmi až devítileté děti s diagnózou PAS (stanovenou v předškolním věku) a identifikovala u nich dvě hlavní skupiny, shodné s VD:

A) Smíšené receptivní / expresivní nebo globální poruchy

- 1) verbální sluchová agnózie (téměř bez porozumění a tvorby jazyka)
- 2) fonologicko-syntaktická porucha (narušená řeč a receptivní a expresivní gramatika)

B) Poruchy zpracování jazyka vyššího řádu

- 1) lexikálně-sémantická porucha
- 2) sémanticko-pragmatická porucha (mluva bez zpoždění, plynulá, gramatická, velká atypická slovní zásoba, horší pochopení diskursu; u VD mírné, u PAS zvýrazněné).

Třetí skupina C) byla určena pouze dětem s VD, avšak s otazníkem, tedy Rapin si nebyla jistá, zda porucha fonologického programování a verbální dyspraxie nemůže být také přítomna u dětí s PAS. Avšak klasifikace Rapin a jejího týmu se neuchytila ani u VD, ani u PAS.

Deficity ve zpracování jazykových úkolů u dětí s PAS byly často připisovány slabé centrální koherenci jako znaku autismu. Ukazuje se však, že je lze lépe vysvětlit nedostatkem v lexikálních a sémantických znalostech (Norbury, 2005). Například recentní studie porovnávající sémantiku obou poruch zjistila, že obě klinické skupiny vykazovaly při definování nových slov stejné a v čase perzistentní známky omezené hloubky znalostí slovní zásoby v podobě nadužívání globálních, nikoli podrobných termínů (Gladfelter a Barron, 2020).

Podle Tager-Flusberg (2016) sdílejí podobné rizikové faktory: nástup v časném vývojovém období, mužské pohlaví, rodinnou anamnézu VD nebo PAS, opožděný vývoj motoriky a gest. Kojenci s rodinnou anamnézou pro PAS nebo VD vykazují atypické reakce na sluchové nebo řečové podněty.

Ve stejné době Taylor a Whitehouse shrnuli publikace o překrývání fenotypů VD, PAS a sociální (pragmatické) poruchy komunikace (SPPK). Potvrdili souvislost poruch, které se mezi sebou liší stupni obtížnosti: zda se obtíže u dítěte týkají především strukturálního jazyka, pragmatického jazyka, anebo omezených zájmů. Domnívají se, že některé děti spadají mezi hranice konvenčních diagnostických kritérií pro PAS a VD a splňují tak kritéria pro SPPK, ale zároveň zdůrazňují, že mezi těmito třemi kategoriemi neexistují jasné hranice pro nedostatek spolehlivých diagnostických nástrojů. Např. CCC-2 spolehlivě rozlišuje děti s komunikačními obtížemi od jejich typicky se rozvíjejících vrstevníků, a tak identifikuje děti s pragmatickými a sociálními deficity, které jsou neúměrné jejich strukturálním jazykovým dovednostem. Avšak schopnost diagnostického nástroje rozlišit skupiny dětí s PAS, VD a SPPK mezi sebou je omezená. Výsledky přezkumu také ukázaly, že některé děti s SPPK splňují diagnostické limity pro PAS u zlatého standardu diagnostiky (ADI-R a ADOS), přičemž malá část této skupiny překračuje diagnostické prahy u obou těchto opatření. Někteří jedinci s VD vykázali autistickou symptomatologii v dospívání nebo v dospělosti. PAS lze od VD a SPPK odlišit na základě závažnějších poruch sociální interakce indexovaných vyššími skóre ADOS a dotazníku sociální komunikace (Social Communication Questionnaire, SCQ) (Taylor et Whitehouse, 2016). Zda vůbec a jak se liší SPPK od PAS, zkoumali Mandy et al. na širokém vzorku britské populace věkového rozmezí 4-18 let a nenašli důkaz, že by SPPK byla od PAS kvalitativně odlišná. Děti s SPPK popsali jako skupinu, která leží těsně pod prahovou hodnotou PAS, tedy skupinu méně závažnou, ale vyžadující podporu. Je třeba zdůraznit, že autoři v retrospektivním přehledu užívali pouze standardizovaná data od rodičů, tedy bez zlatého standardu hodnocení PAS a rovněž bez jazykových a neuropsychologických testů, důležitých k diagnostice VD (Mandy et al., 2017). Kiruthika a Tiwari (2021) použili dotazník širšího fenotypu autismu Broad Autism Phenotype Questionnaire, BAPQ, aby zjistili autistické rysy jako je odtažitost, narušení pragmatického jazyka a rigidní osobnost u matek dětí s VD, PAS a SPPK. Výsledky studie neodhalily statisticky významné rozdíly v celkových skórech BAPQ, s výjimkou subškály pragmatický jazyk, kde vykazovaly signifikantně vyšší deficity matky dětí s SPPK než matky dětí s PAS. Matky dětí s VD a s SPPK se vyznačovaly relativně vyššími celkovými skóre oproti matkám dětí s PAS, které vykazovaly vyrovnanější výsledky na všech třech subškálách. Výsledky překvapivě odhalily osobnostní profily matek dětí dysfatických, které se podobaly matkám dětí SPPK pragmatickými deficity, následované odtažitostí a rigiditou (jen odtažitost a rigidita byly u matek dětí s SPPK v opačném pořadí).

Jiná studie porovnávající PAS a VD se zaměřila na jazykové strategie a zjistila, že děti z obou skupin mají na rozdíl od typických kontrol tendence se vyhýbat složité syntaxi, ale děti s VD častěji než s PAS. Přestože je PAS skupinou více heterogenní, téměř tři čtvrtiny dětí se chovaly podobně jako skupina VD: skórovaly pod normami ve fonologické a morfologicko-syntaktické rovině, zbývající jedna čtvrtina dosáhla běžných hodnot (Prévost et al., 2017). Také srovnávací studie jazykových fenotypů pomocí CELF-4 nenalezla mezi skupinami dětí PAS a VD významné rozdíly. Podobnost byla potvrzena v receptivní i expresivní oblasti, v morfologicko-syntaktické i lexikálně-sémantické rovině jazyka. Proto autoři španělské studie své výsledky uzavírají jako překrývání jazykových profilů obou NVP (Ramírez-Santa, Acosta-Rodríguez, Hernández-Expósito, 2019). Důkazy o tom, že se morfosyntax u dětí s VD a s ALI významně neliší, přináší další recentní studie Huang a Finestack (2020).

Studie Loukusa et al. (2014) porovnávala VD a PAS v úkolech ToM (Theory of Mind). Děti s VD se od typických kontrol neodlišovaly v rozpoznávání emocí (přikládání obrázků s emocionálními výrazy tváří), neboť při interpretaci emocí z obrázků obličejů není třeba zvláštní pozornosti zpracování jazyka. Zdravé děti se však od obou skupin s poruchami odlišovaly ve verbálních testech, které byly založeny na scénářích s podporou zraku i bez. Měřilo se pochopení přesvědčení, záměrů, myšlenek a porozumění jazykovým metaforám. Akceptovány byly jednoslovní odpovědi a u některých položek požadována gesta i nápodoba. Oproti zdravým dětem vykazovaly děti s VD a PAS vzájemně podobné skóre. Neočekávané byly výsledky v kontextových úlohách, ve kterých děti odvozovaly emoce na základě sociálního kontextu – opakovaně vybíraly obrázek tváře z několika možností a dosazovaly do obrázkového příběhu. Účelem další studie Andrés-Roqueta a Katsos (2020) bylo porovnat kompetence dětí s PAS a dětí s VD ve dvou pragmatických úkolech, které kladou různé požadavky na ToM a strukturální jazyk. Vzorku 20 dětí s PAS, stejnému počtu dětí s VD a 40 typicky se vyvíjejících byl předložen jeden lingvistický pragmatický úkol, který vyžaduje kompetence se strukturálním jazykem a druhý úkol ze sociální pragmatiky. V případě prvního úkolu fungovaly obě skupiny poruch podobně, úroveň strukturálního jazyka predikovala výkon. Úkol zjišťující sociální pragmatiku přinesl změnu, skupina PAS dosáhla nižších skór.

5.2. Neurozobrazení

Tato disertační práce vychází z multidisciplinárního projektu Hrdličky et al., ve kterém byly porovnány čtyři fasciculy mezi skupinami dětí obou poruch ve věku 5-12 let pomocí DTI (Diffusion tensor imaging). Jednalo se o fasciculus arcuatus AF, fasciculus frontooccipitalis inferior (IFOF), fasciculus longitudinalis inferior (ILF) a fasciculus uncinatus (UF). Byly nalezeny podobnosti vlevo u AF, IFOF a ILF, z toho nejpodobnější nález mezi dětmi s VD a PAS byl zjištěn u ILF. Zaznamenán byl konzistentní trend v pravostranných traktech AF, IFOF a ILF, kde se skupina VD nelišila od zdravých kontrol, zato u dětí s PAS byla frakční anizotropie významně nižší (Hrdlička et al., 2019). Při porovnání výsledků DTI s jazykovým konektorem (viz kapitola Řeč, jazyk a komunikace) vidíme, že dva podobající se fasciculy mezi dětmi VD a PAS jsou jeho součástí, dorsální dráha obnáší AF a ventrální dráha IFOF. Avšak ILF spojující temporální lalok s okcipitálním v rámci ventrálního vizuálního proudu, kde podobnost mezi VD a PAS byla nejvíce nalezena, součástí jazykového konektoru není. Kromě čtení však mapuje lexikální vyhledávání a sémantiku (Herbet, Zemmoura, Duffau, 2018), což by mohla vysvětlovat anatomická propojenost ILF s IFOF (Duffau, Herbet, Moritz-Gasser, 2013). Dodejme, že IFOF, který je součástí ventrální jazykové dráhy, je považován za specificky lidský a multifunkční fasciculus, který přispívá nekonečnému bohatství lidské mysli. Zvažováno je i možné zapojení ventrálního traktu do ToM (Duffau, Herbet, Moritz-Gasser, 2013).

Přehledová studie z letošního roku vedená Cermak analyzovala 17 studií PAS a přinesla řadu zajímavostí k našemu tématu. Z celkového počtu studií jich pouze 7 mělo zahrnutou podskupinu ALI, přestože výsledky jazykových testů v téměř všech studiích ukazovaly snížená skóre. Z celkového počtu pouze 5 studií zahrnovalo skóre z vyšetření receptivní a expresivní oblasti jazyka, v ostatních byla skóre zobecněná bez upřesnění. Analýzou studií s ALI byly identifikovány specifické oblasti mozku pro tuto podskupinu (ukázaly se rozdíly oproti skupině ALN): větší gyrus frontalis inferior vpravo, větší gyrus supramarginalis a gyrus angularis vpravo, operculum parietale vpravo a celkové snížení funkční konektivity jazykové sítě. U dětí s nižšími skóry v jazykových testech byla ve srovnání s typicky vyvíjejícími dětmi zaznamenána větší aktivace zrakových oblastí v reakci na sluchové podněty (Gao et al., 2019). Byl zachycen rovněž podíl věku na závěrech ve zkoumání mozkové abnormality u dětí s ALI (např. u AF byla zjištěna souvislost s jazykem u adolescentů, ale nikoliv u dětí ve věku 9-10 let). V průběhu času dochází zřejmě ke změnám

v síle a směru asociací mezi oblastmi mozku a jazykem. Autoři metaanalýzy došli k metodologickému závěru, že interpretace studií je ovlivněna několika aspekty: neoznačenými podskupinami jedinců ALI, věkovým rozptylem, technikou – parametry DTI jsou kritické při zkoumání bílé hmoty a asociací s jazykem, i převahou mužského pohlaví (Cermak et al., 2021).

5.3 Genetika

Rozsáhlé genetické studie nacházejí fenotypovou heterogenitu a překrývání mezi NVP. Ukázalo se, že sdílení rizikových genů mezi NVP není nic neobvyklého (viz kapitola Neurovývojové poruchy). Např. Kang a Drayna již v roce 2011 zjistili, že gen CNTNAP2, který aktivuje jazykové oblasti lobus frontalis a lobus temporalis (Pospíšilová, Hrdlička, Komárek, 2021), je kromě VD spojován také s PAS, ADHD, dyslexií i schizofrenií. Až dnes je dobře známo, že autismus vykazuje vysokou úroveň komorbidity, populační studie dvojčat odhalily, že rysy autismu mají silnou genetickou korelaci s jinými NVP (Thapar a Rutter, 2020). Značné množství přesvědčivých důkazů o překrývání PAS a ADHD vedlo k odstranění zákazu duální diagnostiky, přesný rozsah překrývání však zůstává nejasný (May et al., 2018). V článku nazvaném „Trendy v překrývání PAS a ADHD: prevalence, klinický obraz, jazyk a genetika“ také autoři analyzují složitý vztah obou poruch s jazykem. Zda má každá porucha jedinečný jazykový fenotyp, anebo zda dochází ke sdílení obou poruch s VD. Současné genetické studie NVP sice spíše nahrávají komorbidnímu stavu, avšak vzhledem k obecné složitosti NVP, velmi malému počtu genetických studií VD a složitosti jazykového konektomu toho víme stále málo. Inspirativní je proto současný pohled na genetiku NVP obecně, vycházející právě ze značného počtu studií o PAS a ADHD. Význam genotypu pro rozvoj NVP je podepřen jejich předpokládanou vysokou heritabilitou (u PAS pravděpodobně nejvyšší ze známých heritabilit duševních nemocí). Jak uvádí Sedláček (2021), dnešní představa genetiky NVP je, že u pacienta se na jejich vzniku podílí vzácná genetická varianta se silným účinkem na konkrétním genovém pozadí sítě běžných variant s malým účinkem a vzájemně se ovlivňují. Diagnostikovat jsme však schopni pouze monogenní NVP, podmíněné vzácnými variantami se silným účinkem a vysokou penetrancí, spojené s těžšími fenotypy, které vzhledem ke značné genetické heterogenitě jsou vzácné. S ohledem na význam řeči a jazyka pro člověka a důsledky jejich narušení se může jevit jako nepochopitelné, proč se

přesné molekulární diagnózy staly trendem u dětí s poruchou intelektu, PAS a epilepsií, a nikoliv u izolovaných poruch řeči a jazyka. Na tuto disproporci upozorňuje ojedinělá studie autorů Barnett a van Bon (2015), která analyzuje současné poznatky o monogenních a chromozomálních příčinách izolovaného řečového a jazykového narušení a odůvodňuje užitečnost genetického testování, a tedy včasné stanovené diagnózy (např. možnou časnou náhradou testosteronu u chlapců s Klinefelterovým syndromem). O to těžší je cesta pro pacienty s VD, u nichž se pomocí celogenomových studií nedaří nalézat varianty, které poruchu způsobují, neboť stejné se nedaří nalézt ani u PAS, kde se hledají dlouhodobě.

5.4 Shrnutí

Kromě intelektu se právě jazyk stává klíčovým faktorem pro vzdělání a sociální fungování. Přestože je neverbální intelekt do určité míry prediktorem jazykových schopností u PAS, plně nezohledňuje vysokou heterogenitu jazykových schopností (Arutiunian et al., 2021), neboť existují jedinci s PAS bez mentální retardace a s poruchou jazyka. Jak uvedli Tager-Flusberg a Caronna v roce 2007 stav řeči a jazyka před dosažením věku 5 let je u dětí s PAS nejsilnějším prediktorem lepších výsledků. Sejnému období odpovídá stanovení predikce perzistentního charakteru VD podle opakovaně zmiňovaného konsorcia VD (viz kapitola Vývojová dysfázie). Nedostatek pragmatických schopností je charakteristickým znakem PAS. Při bližším zkoumání výsledků jazykových testů se zjistilo, že obtíže dětí s PAS jsou podobné jako mají děti s VD. Existuje stále více vazeb a podobností mezi VD a PAS, od klinického náhledu časté komorbidity (VD + PAS) či velmi podobných příznaků obou psychopatologií v řeči a jazyce (VD, ALI), po příbuzné s VD, kteří se vyskytují u jedinců s PAS. Na pomezí kontinua VD a PAS leží SPPK. Konsorcium VD o vyslovení komorbidního stavu diskutovalo, ale nakonec se shodlo jen na výzvě k zavedení standardu odborného hodnocení jazyka u jedinců PAS.

Genetické nálezy psychiatrických poruch mají složitou genetickou architekturu a podporují existenci vzájemné závislosti psychopatologie jednotlivých NVP. Z toho důvodu je třeba zlepšit současné diagnostické systémy a vyvíjet léčbu zaměřenou na základní biologii. Klíčem k dosažení těchto cílů je spíše výzkum studující neuronální sítě a jejich souvislost s abnormalitami behaviorálními a klinickými fenotypy, než výzkum genů a proteinů (Doherty

a Owen, 2014). Nadějí je společná cesta v rámci výzkumných konsorcií a genových databází obou poruch či obecně NVP.

Disertační práce právě vychází z výzkumu neurozobrazení VD a PAS a zaměřuje se na zkoumání klinického fenotypu VD nebo ALI.

6. Výzkumná část

6.1 Cíle a hypotézy

Cíle

Vývojová dysfázie / vývojová porucha jazyka (Developmental language disorder, DLD, ICD-11) patří mezi časté, avšak méně známé, neurovývojové poruchy (NVP). Donedávna výzkum VD ztěžovala terminologická a symptomatologická nejednotnost. Dosud v jejím zkoumání činí obtíže diagnostické metody a záměny pojmů domén „řeči“, „jazyka“ a „komunikace“, díky nimž dochází i k záměnám poruch, kterých se domény týkají. Hlavní prioritou naší výzkumné části je popsat klinický obraz VD a v souladu s konceptem NVP přispět k nalézání vztahu mezi VD a PAS prostřednictvím diagnostiky klinického obrazu. Pokusit se vytvořit řečové, jazykové a komunikační profily obou diagnóz a jednotlivé profily navzájem porovnat, aby výsledky srovnání mohly přispět k diferenciální diagnostice. Důležitým cílem je také prohloubení mezioborové komunikace a spolupráce pomocí sjednocené terminologie a způsobu vyšetřování. Porovnatelný způsob diagnostiky by se mohl stát univerzálním diagnostickým nástrojem.

Hypotézy

Testované nulové hypotézy jsou:

H1: Dysfatické děti se v řeči neliší od dětí autistických.

H2: Dysfatické děti se v jazyku neliší od dětí autistických.

H3: Dysfatické děti se v sociální (pragmatické) komunikaci neliší od dětí autistických.

H4: Dysfatické děti se v řeči neliší od zdravých dětí.

H5: Dysfatické děti se v jazyku neliší od zdravých dětí.

H6: Dysfatické děti se v sociální (pragmatické) komunikaci neliší od zdravých dětí.

6.2 Soubor a metodika

Soubor

Náš soubor zahrnoval 107 dětí ve věkovém rozmezí 5;0–12;11, rozdělených do tří skupin. Děti s VD byly většinou vybrány z databáze Demosthena – dětského centra komplexní péče v Ústí nad Labem a pocházely z ústeckého kraje. Děti s PAS, původem z celé České republiky, byly vybrány na Dětské psychiatrické klinice 2. LF UK a FN Motol v rámci hospitalizace pro podezření na PAS. Jedinci ze skupiny zdravých kontrol (ZK) se rekrutovali z Prahy. Rozdělení probandů do skupin bylo provedeno na podkladě diagnostiky interdisciplinárního týmu (viz dále Metodika).

Složení jednotlivých skupin:

- 1) VD - 36 dětí, z toho 24 chlapců a 12 dívek, průměrný věk 8,92
- 2) PAS - 37 dětí, z toho 33 chlapců a 4 dívky, průměrný věk 8,10
- 3) ZK - 34 dětí, z toho 16 chlapců a 18 dívek, průměrný věk 8,95

Při použití testů průměrů se ukázalo, že věkové rozdíly nejsou statisticky významné (VD – PAS $p = 0,076$; VD – ZK $p = 0,742$). Všechny děti byly české národnosti, s mateřským českým jazykem. Od rodičů byl získán informovaný souhlas s účastí svého dítěte ve studii.

Metodika

Procesu rozdělování dětí do skupin se zúčastnil interdisciplinární tým ve složení: klinický psycholog, klinický logoped, dětský psychiatr a dětský neurolog. Klinicko-psychologické a klinicko-logopedické vyšetření proběhlo u všech dětí stejnými diagnostickými metodami. V několika případech vyžadoval stav pacienta modifikovanou verzi. V rámci psychologického vyšetření byla provedena diferenciální diagnostika na mentální retardaci, respondenti s touto diagnózou se v souboru nevyskytují. Všechny děti byly vyšetřeny pomocí magnetické rezonance traktografie DTI (Diffusion tensor imaging), která měří strukturální propojení mezi jednotlivými oblastmi mozku.

V naší práci se zaměřujeme na výsledky vyšetření klinickým logopedem. Důležitá byla počáteční rozvaha při výběru diagnostického materiálu. Ucelený soubor k diagnostice VD neexistuje ani ve světovém jazyce, o to více je české prostředí omezeno nedostatkem standardizovaných a věkem normovaných jazykových testů. V době počátku přípravy výzkumu (2016) byl k dispozici pouze jeden standardizovaný test jazyka, který splňoval požadavky na věkové rozmezí předškolních a školních dětí. Jedná se o Žlabovu Zkoušku

jazykového citu (ZJC) z roku 1992, která zjišťuje stav receptivního a expresivního morfosyntaxu (rozumění gramatickým strukturám jazyka a zároveň jejich produkce). Použili jsme proto další z možných diagnostických materiálů. Rychlý subtest Word Generation z NEPSY 2 (Korkman, Kirk, Kemp, 2007) s položkami na sémantickou a fonémickou vybavnost, který sice v češtině není standardizován, ale v případě sémantického vybavování pojmů (počtu slov za minutu zadané kategorie) se nám jevil pro své přesné anglické standardizované skóre použitelný. Za velmi důležité jsme považovali užití zkoušky fonologické smyčky, jejíž nepublikované normy Krejčířové jsou ověřené dlouholetou klinickou zkušeností, včetně longitudinální studie (Pospíšilová, 2017). Sestavený materiál je rozšířenou verzí diagnostické baterie, pocházející z dlouhodobé klinické zkušenosti propojené víceoborové diagnostiky (dětský neurolog, pedopsychiatr, dětský klinický psycholog, klinický logoped) v Demosthenu – dětském centru komplexní péče v Ústí nad Labem. Jeho část byla užita v uvedené publikované longitudinální studii. Bylo také zapotřebí limitovat délku vyšetření na maximálně 75 minut s ohledem na režim hospitalizace vyšetřovaných pacientů s podezřením na PAS. Nakonec jsme z dostupných diagnostických materiálů sestavili souhrn testů, subtestů, zkoušek a hodnocení psychopatologie, jak přímo k měření úrovně (ve stenech a percentilech), tak alespoň v hrubých skóre a údajích, které slouží k vzájemnému psychometrickému porovnání. Diagnostický souhrn měří receptivní i expresivní složku řeči a všech jazykových rovin mluvené i psané / tištěné modality a sociální (pragmatickou) komunikaci. Pro značnou variabilitu vyhodnocování jednotlivých položek byl diagnostický materiál posouzen a schválen psychometrikem se zkušenostmi s prací na jazykových testech. Diagnostický materiál byl zaměřen na 8 oblastí:

1. Vyšetření recepce řeči a jazyka

Jako základní test recepce jazyka byl použit neuropsychologický *Token test* (TT), který byl původně vyvinut pro dospělé pacienty s afázií. Vychází z potřeby měřit, zda a nakolik pacient rozumí mluvenému sdělení. Od té doby byl předmětem více verzí a modifikací v řadě zemí. Ukázalo se, že demografické dopady jsou na TT malé. Výkon se zlepšuje v dětství, skóre dospělých je dosahováno kolem 11 let. Vzhledem k limitu celkové délky vyšetření jsme užili zkrácenou českou standardizovanou verzi od autorů Bolceková, Preiss, Krejčová z roku 2015 pro děti ve věku 36-85 měsíců, která obsahuje 35 položek (vynechali jsme sekci VII s 11 položkami). Položky testu jsou tedy členěny do šesti sekcí (I–VI). Testový materiál (viz obr. č. 3) obsahuje 20 barevných známek (tokens) pěti barev, dvou tvarů a dvou velikostí (velké, malé), jež se před vyšetřovaného předkládají standardizovaným způsobem. Celková

administrace testu trvá přibližně 10 min. Úkolem testovaného je provádět slyšené instrukce v časovém limitu 5 s. Instrukce, které jsou řazeny se vzrůstající délkou instrukcí a obtížností, spočívají v dotýkání se barevných známek či v jejich přesouvání. Opakování instrukce je povoleno v sekcích I-V, pokud se v těchto sekcích vyskytne 5krát selhání, je administrace ukončena. Z pohledu symptomatologie VD se jedná o hodnocení receptivní morfologie-syntaxe (až od VI. sekce) a verbální pracovní paměti. Podle vídeňské studie předškolních dětí Willinger et al. (2017) TT koreluje u dysfatických dětí s verbálním IQ a u kontrol s neverbálním IQ.

Ukázka: TT

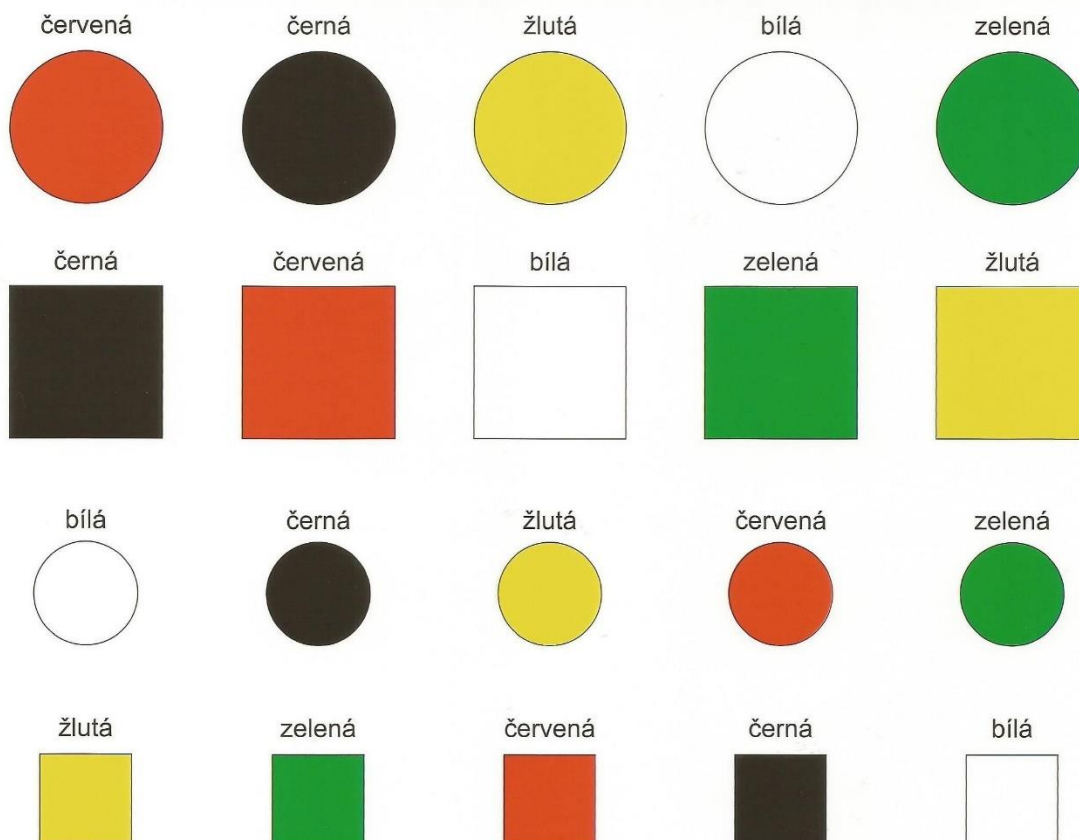
„Dotkni se kolečka. Dotkni se červeného kolečka. Dotkni se malého bílého kolečka. Dotkni se červeného kolečka a zeleného čtverce. Dotkni se velkého bílého kolečka a malého zeleného čtverce. Polož červené kolečko na zelený čtverec“.

Od probandů vyžaduje osvojení sémantiky základních barev (porozumění pojmům barev), tvarů (porozumění pojmům čtverec a kolečko) a vztahových pojmů (porozumění pojmům velký a malý). Z toho důvodu nemohl být test použit u 5 dětí, přestože je standardizován od 3 let věku. Zároveň pro omezení percentilových norem české verze horní věkovou hranicí 7 let jsme vzhledem k věkovému rozptylu našich probandů byli nuceni pracovat jen s hrubým skórem, tj. počtem bodů. U této nejvyšší věkové hranice testu (přesněji v průměru 70, 3 měsíců, tedy necelých 6 let) jsou stanoveny mírnější a přísnější hranice cut-off skóre pro patologii na 24 a 26 bodů.

Obr. č. 3: Token test

TOKEN – test – děti

Uspořádání stimulu



Návod k administraci testu

„Položil(a) jsem před tebe **20 známek**. Některé jsou čtverce (rychle **přejeďte** prstem po dvou **řadách** čtverců), zatímco **ostatní** jsou **kolečka** (**ukážete** kolečka).

Některé jsou **velké**; **některé malé** (ukázat).

Mají červenou, **černou**, zelenou, žlutou a bílou **barvu** (ukázat pokaždé na **příslušnou** barvu).

Nyní tě požádám, aby ses jedné ze známek **dotkl(a)** (Dejte pokyn sekce I.).“

Když se dítě zeptá: „**Které?**“, **odpovězte** ... „Jaké chcete. **Prostě** se dotkni **kolečka**.“)

– Jestliže je reakce **nesprávná**, nebo se nedostaví do 5 sekund: „**Zkusíme** to tedy **znovu!**“, zadání úkolu se opakuje (Úloha se opakuje pouze v **sekcích I–V**. **Je-li** potřeba, **vraťte** známky do výchozí polohy.

– Jestliže se v **sekcích I–V** celkem v 5 pokusech nedostaví správné reakce, přerušete test; jestliže bylo zahájeno **vyšetření** sekce VI, je nutné test dokončit.

Hodnocení

- 1,0 bod – za každou správnou **reakci** do 5 sekund po **zadání** úkolu.
(spontánní oprava chybných reakcí se hodnotí jako **správná** reakce)
- 0,5 – za každou správnou reakci po opakovaném zadání úkolu.
- 0,0 – za nedokončený úkol.

Receptivní lexikon a sémantika byly hodnoceny pomocí dvou zkoušek z Vyšetření fatických funkcí (VFF) (Cséfalvay, Košťálová, Klimešová, rev. 2012), které je určeno dospělým pacientům s afázií. **Lexikální posuzování** hodnotí schopnost odlišit slyšená reálná slova od pseudoslov (např. káslo, čarobej), **Lexikální sémantika** ukazuje schopnost odlišit slova významově podobná a rozdílná (mokrý-suchý, hezký-pěkný). VFF bylo vytvořeno za účelem diagnostiky dospělých pacientů s afázií. Patří mezi kvalitativně orientované diagnostické postupy, proto jsme zde pracovali s hrubým skórem, počtem bodů u každého subtestu. Celý diagnostický soubor VFF nemá stanovené normy, ani cut-off skóre.

Ukázka: Lexikální posuzování, VFF

Examinátor: „Budu ti číst slova. Některá jsou v češtině skutečná, jiná jsou vymyšlená. Řekni „ano“ (+), pokud slovo, které uslyšíš je skutečné, a „ne“ (-), pokud slovo není skutečné.“ Pro snadnější pochopení dětí jsme vložili zácvik: *Např. pes x pek, topiny x hodiny* s doprovodem názorného vysvětlení gestem palce nahoru a dolů a adekvátní mimikou a slovním doprovodem: *„Slovo je, slovo není“*.

Zub, stát, káslo, strpali, čarobej, tepna, lopinka, kalfufláž, shromáždění, kaple.

Za správnou odpověď je skórován 1 bod, maximální možný počet bodů je 10.

Ukázka: Lexikální sémantika (2.část), VFF

Examinátor: „Nyní ti řeknu dvě slova. Zkus mi říct, jestli mají podobný význam nebo ne.

Např.: měkký – tvrdý: jsou různé (■ ●), studený – ledový: jsou stejné (■ ■).“

Mokrý – suchý, zloděj – lupič, kámen – voda, rozzlobený – naštvaný, brečet – smát se, mraky – oblaka, rychle – spěšně, d’ábel – anděl, pěkný – hezký, malý – nevelký.

Za správnou odpověď skórujeme 1 bod, maximální možný počet bodů je 10.

K testování fonologie byly užity specifické zkoušky **Auditivní diference** (AD), **Auditivní syntéza** (AS) a **Auditivní analýza** (AA) z Diagnostiky specifických poruch učení (Dg. SPU), T-239 (Novák, 2002). Percepční zkoušky jsou koncipovány „v lurijovském pojetí diagnostiky percepčně kognitivních funkcí, kdy hlavním nositelem informací pro interpretaci nálezů není číselná norma, nýbrž kvalitativní aspekty“. Proband u AD posuzuje shodnost či rozdílnost slyšených dvojic pseudoslov (ptýl – ptýl, truf – tryf atd.), u AS skládá slova na podkladě slyšených jednotlivých hlásek a u AA slyšená slova na hlásky rozkládá. V každé ze tří zkoušek auditivní percepce je 12 položek, stanovená pravidla pro hodnocení jsou: odpověď s jednou chybou, neukončená, nevykonaná – 0 bodů; odpověď nedokončená, ale ihned

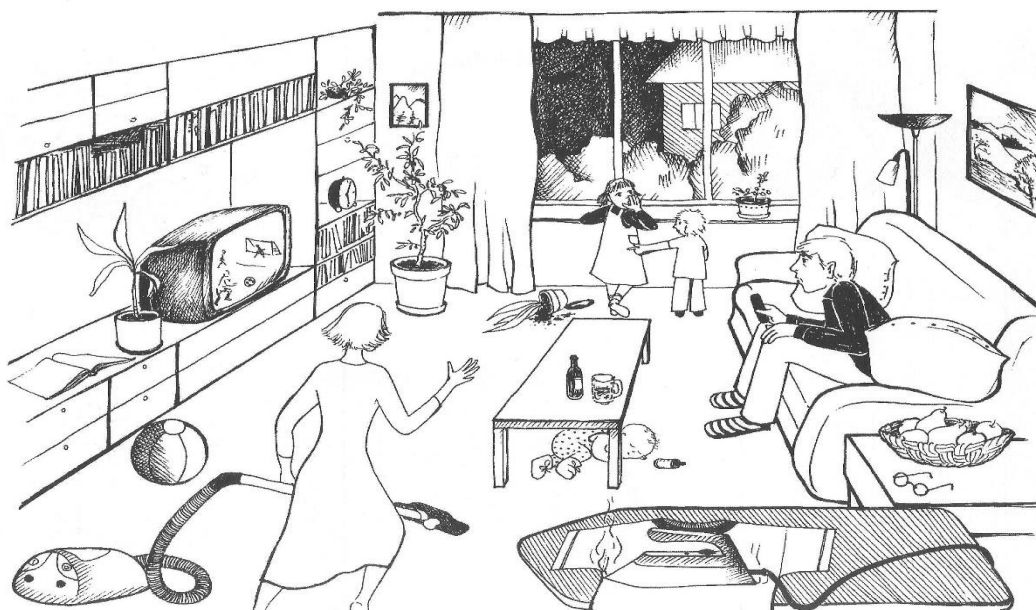
spontánně správně opravená, správná po jednom dalším zopakování – 1 bod; odpověď po latenci, nejistá, váhavá, ale správná – 2 body; odpověď pohotová, bezchybná – 3 body. Maximální možné dosažené hrubé skóre v bodech je vždy 36. Fyziologická norma těchto funkcí odpovídá 8. roku věku dítěte – tedy věkovému průměru našich probandů, kdy se očekává 90 % úspěšnost. V naší studii jsme pracovali s hrubým skórem (počtem bodů), cut-off skóre pro patologii v průměrném věku našich probandů je na rozhraní 32 a 33 bodů (32,4 b = 90 %).

2. Vyšetření exprese řeči, jazyka a komunikace

Ke zhodnocení expresivního lexikonu a sémantiky bylo vybráno **Lexikální vyhledávání při popisu** (obrázku), z části Mluvená produkce z VFF. Dítě byl vyzváno: „*Libí se ti tento obrázek? Co všechno na něm vidíš?*“

Odpovědi byly vyjádřeny počtem bodů: žádná smysluplná odpověď – 0 bodů, některá související slova – 1 bod, méně než tři položky – 2 body, více než tři položky, neúplný popis – 3 body, všechny základní položky, stručný popis – 4 body, kompletní bohatý popis (alespoň pět situací a rozvitě věty) – 5 bodů. Maximální možné dosažené skóre je 5 bodů.

Obr. č. 4: Lexikální vyhledávání při popisu z Vyšetření fatických funkcí



Dále byly z Mluvené produkce užity a pro naše potřeby uzpůsobeny další čtyři části se stejným obrázkem (č. 4) jako při předešlém zjišťování lexikonu (*Lexikální vyhledávání při popisu*), na který přímo navazovaly, tentokrát za účelem zhodnocení diskursu a pragmatické komunikace:

Při zjišťování **Fluence** bylo dítě vyzváno: „*Líbí se ti tento obrázek? Vyprávěj mi příběh, který je na něm.*“ Plynulost byla hodnocena body: žádná, automatismy – 0 bodů; těžce nonfluentní, ojedinělá slova – 1 bod; nonfluentní, občas fráze, převažují izolovaná slova – 2 body; hraniční výkon, simplexní nebo neúplné věty – 3 body; fluentní s dysnomickými pauzami (upraveno pro vývojové poruchy: „anomickými“ nahrazeno „dysnomickými“) nebo dopomocí – 4 body; fluentní, převážně vyjadřování větami – 5 bodů. Maximální možné dosažené skóre je 5 bodů.

Informační hodnota při konverzaci a zda **Udrží téma** a **Respektuje mluvčího** byly zjišťovány v rámci vyprávění příběhu při hodnocení **Fluence** a při konverzačních otázkách examinátora na pochopení a provázanost děje. Za pomoci položky **Udrží téma** bylo hodnoceno, jak na sebe jednotlivé promluvy navazují. Abychom snížili dopad deficitů receptivní gramatiky a sémantiky zejména při hodnocení koherence diskursu, vytvořili jsme dvě verze otázek (delší a zkrácenou), z nichž adekvátní verze byla účastníkovi vybrána během testování po výsledku receptivního Token testu.

Delší verze otázek: *Proč se tatínek dívá na televizi? Jak se cítí holka u okna? Co chce udělat maminka? Kdyby se maminka otočila, z čeho by neměla radost? Na co ukazuje kluk u okna? Co by se mohlo stát, kdyby si nikdo z rodiny nevšiml žehlicího prkna? Co asi udělá tatínek, až skončí fotbal?*

Zkrácená verze otázek: *Co dělá táta? A proč? Je holka u okna šťastná nebo nešťastná? Co dělá máma? Co vidí kluk u okna? Proč hoří? Co udělá táta, až vypne televizi?*

Výsledné skóre správných odpovědí bylo převedeno do dichotomické bodové struktury VFF **Udrží téma**: ne – 0 bodů; ano (nejméně 4 na sebe navazující promluvy) – 1 bod. Přijímány byly i adekvátní krátké promluvy, případně doprovázené gestem.

Informační hodnota při konverzaci byla podována podle VFF: žádná smysluplná odpověď – 0 bodů; částečná, jen některá související slova – 1 bod; s dopomocí – 2 body; plná – 3 body. Maximální možné dosažené skóre jsou 3 body.

Respektuje mluvčího bylo opět hodnoceno dichotomicky: ne – 0 bodů; ano – 1 bod.

Součástí diagnostického procesu jazykové produkce bylo posouzení šesti dílčích symptomů *echolálie, verbální stereotypie, formálního vyjadřování, perseverace, logorey a*

dysgramatismu. Kromě dysgramatismu, který je projevem narušené expresivní gramatiky, ostatní symptomy vyjadřují narušený diskurs (perseverace, logorea – viz symptomatologie VD) a pragmatiku (echolálie, verbální stereotypie, formální vyjadřování). Hodnocena byla přítomnost a závažnost symptomu dichotomicky: bez nálezu / s nálezem, stupeň lehký / těžký.

Již zmíněný subtest **Word Generation** (dříve Verbal Fluency) z NEPSY-II, měřící výbavnost slov, jednak **sémantickou** pro kategorie zvířata a jídlo / pití a **fonémickou** pro hlásky N a P, pracuje se steny. Subtest vyžaduje, aby účastník vytvořil během jedné minuty pro každou kategorii co nejvíce slov. Jejich počet je přeskálován na standardní skóre, maximálně možné dosažené činí 19, pásmo průměru je v rozptylu 8-12, mírný podprůměr 6-7, podprůměr 4-5, hluboký podprůměr do 3.

Artikulační nález byl hodnocen pomocí tří patologických proměnných ve vztahu k věku: a) **nekonstantní** (jako symptom; projevuje se správnou, ale nestabilní výslovností hlásek, př. „Babička má šátek a kosík.“), b) **dyslálie** (jako diagnóza; konstantní patologie či zpoždění artikulace hlásky / hlásek, nikoliv fyziologický vývoj (např. v podobě ještě nevytvořeného Ř ve věku 5 let, ale očekávaného podle indicií stavu orální praxe i fonologie) a c) **verbální dyspraxie** (diagnóza; zkracování / komolení slov, výrazná artikulační neobratnost, snížená srozumitelnost). U 1 probanda lze zachytit patologii v každé ze tří proměnných. Hodnocena byla přítomnost a závažnost artikulačních obtíží dichotomicky: bez nálezu / s nálezem, stupeň lehký / těžký.

3. Vyšetření propojení recepce a exprese jazyka

Receptivní a expresivní morfologii-syntax hodnotí Žlabova **Zkouška jazykového citu** (ZJC). Jedná se o poměrně rozsáhlý jazykový test, jeden z mála u nás standardizovaný a školním věkem normovaný (1.-5. ročník základní školy), s doplňkovým testem pro předškolní děti. Je sestaven z 5 subtestů, jejich obtížnost je stupňována. Odpovědi jsou hodnoceny 0, 1 nebo 2 body. V každém subtestu může proband dosáhnout maximálně 10 a v celém testu 50 bodů. Body jsou převáděny na steny (1-10), přičemž 1.-3. sten značí podprůměr, 4. sten nižší průměr / hraniční pásmo, 5.-6. sten průměr. Podle autora jsou výsledky do značné míry ovlivněny školním věkem, což dnešní teorie Chomského o vrozené gramatice zpochybňuje či alespoň dopad délky zaškolení do určité míry snižuje.

Ukázka: Subtest 2b, ZJC

Zadání. Examinátor: Řekni mi, jak se nazývají různé předměty, zvířata... Např. zvířata, která žijí v lese označujeme jako lesní, která žijí na poli jako polní. Vejce od slepice je slepičí, od husy husí. Světlo od slunce nazýváme sluneční, od měsíce ...?

Zácvik. Examinátor: Zkusíme ještě. Jak se říká boudě pro psa? Jak se říká polévce z ryby? Jak se nazývá papír, do kterého něco balíme?

Znění k bodovému hodnocení. Examinátor: Jak se říká člunu s motorem? Jak se nazývá míč, kterým se kope? Jak se říká šatům pro dívky? Jak se říká obědu, který je v neděli? Ten, kdo není vidět, je?

Odpovědi na otázky ze souboru VFF zjišťuje percepční morfologii-syntaxi, verbální pracovní paměť, verbální úsudek a výbavnost slova. Proband dostane pokyn, aby odpovídal 1 slovem, poté examinátor čte zadání 10 otázek, např. *Které zvíře hlídá dům a štěká? Čím jíme polévku? Jak se nazývá člověk, který řídí vlak?* Každá otázka je odhodnocena 0 nebo 1 bodem, maximální počet 10 bodů. Jako všechny subtesty z VFF nemá normy, ani cut-off skóre.

4. Vyšetření expresivní prozodie

Zhodnocení **prozodie** bylo zacíleno na manifestaci nápadností v řeči v podobě intonace, pauz, důrazu ve vztahu ke komunikačnímu záměru, skórováno: bez nálezu / s nálezem, stupeň lehký / těžký. Během celého vyšetření si examinátor zaznamenával projevy idiosynkrazie v podobě monotónnosti či naopak excesivní prozodie.

5. Vyšetření neverbální komunikace

Zhodnocení neverbální komunikace bylo rozděleno do tří kategorií: **oční kontakt, mimika a gestika** s hodnocením: bez nálezu / s nálezem, stupeň lehký / těžký.

6. Vyšetření propojení verbálních a neverbálních informací

Subtest **Spojování verbálních a neverbálních informací** z Heidelberského testu řečového vývoje (HSET) (Grimmová, Schöler, Mikulajová, 1997) zachycuje úroveň percepční morfologie a syntaxe s propojením na emoce a nálady. HSET nemá české normy, ani cut-off skóre, pracujeme s hrubým skórem, tj počtem bodů.

Ukázka: Subtest Spojování verbálních a neverbálních informací, HSET.

Examinátor: „Podívej se na tyto čtyři obrázky. Na tvářích těchto pánů můžeš vidět, že každý z nich má jinou náladu. Co myslíš, jakou náladu má tento pán?“ Examinátor ukáže na obrázek V (veselý).

Řekne-li dítě, že veselou, nebo uvede-li podobný pocit, pak examinátor řekne: „Ano, správně. Ten pán je veselý. Také já si myslím, že je veselý.“ Uvede-li dítě jinou kvalitu pocitů, řekne examinátor: „Ne, já si nemyslím, že ten pán je, spíš si myslím, že je veselý“ Když dítě neodpoví, řekne examinátor: „Tobě se nezdá, že vypadá veselý?“

Podobným způsobem identifikujeme obrázky s výrazy Z (zuřivý), R (rozhněvaný) a Sp (spokojený). E: „Teď už znáš tyto čtyři pány a víš, jakou mají náladu. (Zopakujeme pojmenování nálad na jednotlivých obrázcích). Teď bych chtěla vědět, jestli si umíš představit, co tito pánové říkají. Řeknu ti větu, kterou říká jeden z těch pánů svému dítěti. A ty mi ukážeš, který pán mluvil. Dávej dobrý pozor, abys našel (našla) vždy správného pána.“

Pořadí obrázků před každou větou měníme. Věty 2, 4, 7, 8 čteme s výraznou intonací. „Ukaž mi, kdo z těchto pánů říká ...:

- 1. To je doopravdy moc příjemné.“*
- 2. To je přece na zbláznění! Ty jsi úplný blbec!“*
- 3. To jsem si mohl myslet. Na tebe se člověk vůbec nemůže spolehnout.“*
- 4. Jé, to jsme se včera pěkně povozili na kolotoči! Měli jsme všichni velkou radost!“*
- 5. I když chci zůstat klidný, musím ti říct, že mi jdeš na nervy.“*
- 6. Spoléhám na to, že to uděláš dobře.“*
- 7. To je tedy vrchol! Kde se v tobě vzala taková drzost, že si dovoluješ říkat takové věci?!”*
- 8. Cítím se lehký jako motýlek! Nejráději bych samou radostí tančil!“*

Za každou správnou odpověď skórujeme 2 body.

7. Vyšetření verbální paměti

Především nás zajímala kapacita pracovní paměti, tzv. **fonologické smyčky**. Při sestavě zkoušky verbální pracovní paměti jsme vycházeli z baterie *Working Memory Test Battery for Children* (Pickering a Gathercole, 2001), která obsahuje číslice, slova a pseudoslova a zvolili

pouze opakování slov. Použili jsme vlastní sadu českých slov, ze které lze vybrat nejméně pět sestav. Examinátor slova předčítá a proband má za úkol je v přesném pořadí zopakovat. Slova na sebe logicky nenasazují (nevytváří spojení jako např. bílý sníh) a obsahují různý počet slabik. Z pěti pokusů se změří průměrná hodnota, která je výsledným počtem prvků fonologické smyčky a představuje kapacitu verbální pracovní paměti daného probanda. Cut-off pro věkový průměr našich skupin probandů jsou 4 prvky (viz Baddeleyho pravidlo fonologické smyčky 7 ± 2 prvky, které podle nepublikovaných norem Krejčířové naplňuje již 7leté dítě ve fyziologickém vývoji), odpovídají 5 letům věku.

Anterográdní paměť, Vybavení z anterográdních paměťových informací, obojí pochází z Addenbrooského kognitivního testu (ACE-R) (Bartoš a Raisová, 2010), který je určen ke globálnímu screeningu kognitivních funkcí, zejména pro záchyt jedinců s podezřením na syndrom demence. V první části se jedná o zapamatování adresy a ve druhé o její vybavení. Examinátor přečte 3krát adresu, pokaždé ji nechá probanda zopakovat a započítává až 3. pokus. Na konci celého vyšetření je proband požádán o vybavení adresy. Za každou správnou odpověď (např. jména či ulice) je přidělen 1 bod, výsledky jsou uváděny v bodech. Jedná se tedy pouze o 2 položky ACE-R testu, nelze užít norem či cut-off skóre, pouze porovnat skupiny mezi sebou.

8. Vyšetření lexie

Ke zjišťování stavu lexie u respondentů, kteří v danou chvíli vyšetření byli zaškoleni nejméně po dobu prvního pololetí první třídy, byla užita původní Matějčkova Zkouška čtení z roku 1987 (T-202), která se v roce 2002 stala součástí již zmíněné Dg. SPU. Zkouška je standardizovaná a normovaná podle délky zaškolení. Hodnocení 2 zjišťovaných položek – *rychlosti čtení a porozumění čtení* je rozdílné a podrobné. Rychlost čtení je měřena z počtu správně přečtených slov za 1. minutu a následně převáděna na steny, tedy výsledek v pásmu normy je mezi 4. (hraničním pásmem) až 6. stenem a cut-off skóre začíná na 3. stenu. Položka porozumění čtenému má hodnotící stupnici 1-6, ale bez norem a cut-off skóre:

- 1 – Dítě spolehlivě čtenému rozumí, reprodukce je spolehlivá, výstižná.
- 2 – Dějové souvislosti jsou jasné, reprodukuje podstatné děje jen s některými nepřesnostmi jako důsledek chybného čtení nebo neporozumění.
- 3 – Reprodukuje podstatné části, o ději nemá spolehlivou představu. Reprodukce je zatížena chybami z neporozumění čtenému textu.

4 – Je postižen pouze vrchol děje, nebo jen určitý dějový úsek, nebo jen to, co se mu podařilo dobře přečíst. Porozumění je pouze útržkovité.

5 – Reprodukce se řídí jen několika opěrnými slovy, kterým čtenář porozuměl. Chybí dějové souvislosti.

6 – Nerozumí ničemu z toho, co přečetl.

Zvažovali jsme také zkoušku ortografie (psané modality jazyka), avšak vzhledem k ještě přísnějším podmínkám délky zaškolení a předpokládaným ztrátám dat jsme od testování upustili.

Celkem naše diagnostická baterie obsahovala 34 položek složených ze 2 samostatných testů (Token test a Zkouška jazykového citu), 14 subtestů či částí testů (z VFF, Dg SPU, HSET, NEPSY-II a ACE-R), samostatných zkoušek (např. fonologické smyčky) a přesně popsané psychopatologie s rozdílnou délkou, způsobem vyšetřování a záznamem. Zjišťování patologie řeči bylo zaměřeno pouze na výslovnost za účelem stanovení diagnózy (dyslálie a verbální dyspraxie) či označení symptomu (nekonstantní artikulace), ke skórování byly určeny 3 položky. Vyšetření jazyka obsahovalo 18 položek složených z testů, subtestů, zkoušek a identifikace symptomů psychopatologie. K posouzení komunikace bylo vytvořeno 12 položek. Poslední položkou je subtest, který představuje spojení jazyka a komunikace. Položky jsme přiřadili k jednotlivým doménám řeči, jazyka a komunikace podle následujícího klíče: A) testované oblasti v doméně „řeč“ podle artikulárního nálezu ve shodě s DSM-5 a současnými studii; B) testované oblasti v doméně „jazyk“ podle konsensu konsorcia diagnostiky a poruch vývoje jazyka (Bishop et al., 2017) s přidáním modality psaného jazyka (čtení), se kterou konsorcium není v rozporu; C) testované oblasti v doméně „pragmatická komunikace“ ve shodě s DSM-5, draftu ICD-11 a studii (např. Adams, 2002; Andrés-Roqueta a Katsos, 2020). Z tabulky č. 1 je možno vysledovat vzájemné překrývání: a) řeči a jazyka ve fonologicko-fonetické rovině jazyka (auditivním zpracováním řečových zvuků a jejich tvorbu artikulárními orgány) a b) jazyka a komunikace mezi diskursem (plynulostí promluvy) a pragmatikou (komunikačním záměrem v sociálním kontextu). Překryvy jsme použili jako hranice k rozdělení do tří testovaných domén A) řeči, B) jazyka a C) pragmatické komunikace. Jako poslední a samostatnou testovou položku jsme zařadili tu, která zjišťuje spojené schopnosti z domén B) a C).

Tabulka č. 1: Přehled oblastí poruch vývoje řeči, jazyka a pragmatické komunikace ve vztahu k našemu diagnostickému materiálu

	Testované oblasti v doménách řeč, jazyk a pragmatická komunikace	Testy /subtesty/ zkoušky / zachycení psychopatologie
1	fonetika	verbální dyspraxie
2	fonetika	dyslálie
3	fonetika – expresivní fonologie	nekonstantní
4	receptivní fonologie	Auditivní diferenciacce, Dg. SPU
5	receptivní fonologie	Auditivní syntéza, Dg. SPU
6	receptivní fonologie	Auditivní analýza, Dg. SPU
7	receptivní morfosyntax / verbální pracovní paměť	Token test
8	receptivní morfosyntax / verbální pracovní paměť / verbální úsudek / výbavnost slov	Odpovědi na otázky, VFF
9	expresivní morfosyntax	dysgramatismus
10	receptivní a expresivní morfosyntax	Zkouška jazykového citu
11	verbální paměť pracovní	fonologické smyčka
12	verbální paměť	Anterográdní paměť, ACE-R
13	verbální paměť	Vybavení z anterográdních paměťových informací, ACE-R
14	sémantika / verbální úsudek	Lexikální sémantika, VFF
15	receptivní lexikon	Lexikální posuzování, VFF
16	expresivní lexikon	Lexikální vyhledávání VFF
17	výbavnost slov	sémantická Word Generation
18	výbavnost slov	fonémická Word Generation
19	psaná modalita jazyka	Zkouška čtení: rychlost, Dg. SPU
20	psaná modalita jazyka	Zkouška čtení: porozumění, Dg. SPU
21	diskurs	Fluence, VFF
22	diskurs / pragmatika	Informační hodnota při konverzaci, VFF
23	diskurs / pragmatika	Udrží téma, VFF
24	diskurs / pragmatika	Respektuje mluvčího, VFF
25	pragmatika	logorea
26	pragmatika	verbální stereotype
27	pragmatika	formální vyjadřování
28	pragmatika	echolálie
29	pragmatika	perseverace
30	pragmatika	expresivní prozódie
31	pragmatika	oční kontakt
32	pragmatika	expresivní mimika
33	pragmatika	expresivní gestika
34	spojení strukturálního a pragmatického jazyka	Spojování verbálních a neverbálních informací, HSET

Statistické metody a analýza dat

Testování normality proběhlo na Shapiro-Wilkova testu normality (Shapiro a Wilk, 1965). Na základě testu normality byly zvoleny příslušné parametrické či neparametrické metody statistické analýzy. Většina dat byla neparametrického charakteru, proto byl použit Mann-Whitney U test, který porovnává dva různé výběrové soubory. Vzhledem k matematickému pohledu na nulové hypotézy, kde mají oba podsoubory podle hodnot kategoriální veličiny stejné distribuční funkce (mediány, kvartily, kvantily) uvádíme jak hodnoty p-level, tak také hodnoty U-testové kritérium (hodnota testové statistiky) a testovací charakteristiku Z. V případě práce se steny pak hypotézy hovoří o shodných průměrech, proto jsme užili nepárový t-test a taktéž hodnoty p- a t-testové kritérium (hodnota testové statistiky).

V rámci deskriptivní analýzy uvádíme pouze normalitu a příslušnou hodnotu p-level. Statistické veličiny jsou ve shodě s českou odbornou literaturou (Hendl, 2012). Jedná se o následující označení: α - Cronbachovo alfa, max. - maximum, \bar{X} - aritmetický průměr, med. - medián, mod. - modus, min. - minimum, N - počet respondentů, p - hladina významnosti (p-level), SD - směrodatná odchylka.

Vzhledem k rozsahu souboru byla kromě statistické významnosti, která mapuje možnost zobecnění závěrů, také šetřena věcná významnost (Cohen, 1992; Blahuš, 2000), popisující míru důležitosti výsledků pro praxi (Soukup, 2013; 2017). V případech užití Mann-Whitney U testu byl pro hodnoty věcné významnosti dopočítán koeficient „r“, který se pohybuje v intervalu 0 – 1 a je možné jej interpretovat následovně: malý efekt (0.10 – 0.30), střední efekt (0.30 – 0.50) a velký efekt (≥ 0.50). V případě parametrického t-testu pro analýzu a interpretaci věcné významnosti byl užit koeficient Haysovy omegy (ω^2), a to zejména pro měření rozsahu rozdílu. Výpočet hodnoty Haysovy omegy je vhodný zejména pro kvantifikaci síly statistické asociace u sledovaných zdrojů odchylek. Vyjadřuje také procentuální podíl z celkové variance ($\omega^2 \times 100$), který vysvětluje vliv faktoru na sledovaný efekt (Blahuš, 2000; Thomas et Nelson 2001). Velikosti Haysovy omegy doporučuje Cohen (1988) hodnotit takto: malý efekt ($<0,01 - 0,06$), střední efekt ($<0,06 - 0,14$), velký efekt ($>0,14$). Dále byly dopočítány hodnoty Cohenova d. Rozpětí absolutní hodnoty Cohenova d a jejich slovní označení je pak následující: $< 0,2$ – $0,5$ malý, $< 0,5$ – $0,8$ střední, $0,8$ a velký (Cohen, 1988).

6.3 Výsledky

Recepce řeči a jazyka

V této oblasti bylo analyzováno 6 položek: *Token test*, *Lexikální sémantika*, *Lexikální posuzování*, *Auditivní diferenciacce*, *Auditivní syntéza* a *Auditivní analýza*. Porovnávány byly body: *Token test* maximum 35 bodů, *Lexikální posuzování* a *Lexikální sémantika* maximum 10 bodů, tři zbývající položky auditivní percepce maximum 36 bodů. U všech analýz bylo užito Mann-Whitney U testu, pro hodnoty věcné významnosti dopočítán koeficient r a Cohenovo d .

Statisticky významný rozdíl mezi skupinami VD a PAS ve prospěch VD byl nalezen pouze v případě *Token testu* ($\bar{X} = 28,64$ vs. $\bar{X} = 23,12$; $U = 428,50$; $Z = 2,15$; $p = 0,03$; $r = 0,26$; $d = 0,53$) a *Lexikální sémantiky* ($\bar{X} = 6,75$ vs. $\bar{X} = 4,25$; $U = 434,00$; $Z = 1,74$; $p = 0,08$, $r = 0,21$; $d = 0,43$).

U *Lexikálního posuzování* se signifikantní rozdíl mezi VD a PAS již neprokázal, ale ukázala se nejnižší věcná významnost ($\bar{X} = 7,78$ vs. $\bar{X} = 5,06$; $U = 461,50$; $Z = 1,59$; $p = 0,11$; $r = 0,19$; $d = 0,39$). Ani věcná významnost se neprokázala v žádné z oblastí fonologie jako jsou *Auditivní diferenciacce* ($\bar{X} = 23,78$ vs. $\bar{X} = 20,16$; $U = 570,50$; $Z = -0,06$; $p = 0,95$; $r = 0,01$; $d = 0,02$), *Auditivní syntéza* ($\bar{X} = 15,34$ vs. $\bar{X} = 16,54$; $U = 433,00$; $Z = -0,31$; $p = 0,75$; $r = 0,04$; $d = 0,08$) a *Auditivní analýza* ($\bar{X} = 16,71$ vs. $\bar{X} = 18,58$; $U = 424,00$; $Z = -0,44$; $p = 0,66$; $r = 0,06$; $d = 0,12$).

Zato při porovnání dětí s VD se ZK byly ve všech sledovaných oblastech zjištěny výrazně nižší skóre u dětí s VD, a to s velkou statistickou významností. Největší rozdíl byl zachycen u *Auditivní diferenciacce* ($\bar{X} = 23,78$ vs. $\bar{X} = 34,18$; $U = 181,00$; $Z = -5,06$; $p < 0,001$; $r = 0,60$; $d = 1,52$), dále u *Token testu* ($\bar{X} = 28,64$ vs. $\bar{X} = 33,65$; $U = 263,00$; $Z = -4,10$; $p < 0,001$; $r = 0,49$; $d = 1,13$), *Auditivní syntézy* ($\bar{X} = 15,34$ vs. $\bar{X} = 27,59$; $U = 270,50$; $Z = -3,89$; $p < 0,001$; $r = 0,47$; $d = 1,09$), *Lexikálního posuzování* ($\bar{X} = 7,78$ vs. $\bar{X} = 9,47$; $U = 326,00$; $Z = -3,35$; $p < 0,001$, $r = 0,40$; $d = 0,88$), *Auditivní analýzy* ($\bar{X} = 16,71$ vs. $\bar{X} = 28,47$; $U = 325,00$; $Z = -3,23$; $p < 0,001$; $r = 0,39$; $d = 0,88$) a nejnižší u *Lexikální sémantiky* ($\bar{X} = 6,75$ vs. $\bar{X} = 8,79$; $U = 358,00$; $Z = -2,98$; $p < 0,001$; $r = 0,36$; $d = 0,76$).

Markantní rozdíly bylo možné sledovat z grafů, jejichž společným jmenovatelem bylo významné posunutí mezikvartilového rozpětí pro ZK na vertikále směrem vzhůru a taktéž široké mezikvartilové rozpětí pro děti s PAS ve srovnání s dalšími dvěma skupinami.

K úplnosti ještě zmíníme porovnání našich výsledků s normami testů – v této oblasti se jedná pouze o *Token test* a subtesty auditivní percepce z Dg. SPU *Auditivní diferenciaci*, *Auditivní syntézy* a *Auditivní analýzy*. Celkové skóre *Token testu* jsme porovnali s percentilovými normami testu. Skupina PAS dosáhla pásma průměru (přesně 25. percentilu), které náleží intaktním dětem ve věku 54, 3 měsíce (4 a půl let). Průměrný výsledek dětí s VD odpovídá věku 70, 3 měsíců (necelým 6 letům). Zdravé kontroly skórovaly nad hranicí norem české verze testu, tj. nad 85 měsíců věku. Jediný ukazatel normy u subtestů *Auditivní diferenciaci*, *Auditivní syntézy* a *Auditivní analýzy* říká, že fyziologická norma je 90 % úspěšnost ve věku od 8 let. Tato hranice byla našimi probandy dosažena pouze v případě kontrol u *Auditivní diferenciaci* (95 %), jinak u obou skupin poruch byly naměřeny hodnoty vyrovnaně nízké, více v tabulce č. 2:

Tabulka č. 2: Auditivní percepce – porovnání úspěšnosti v procentech

	VD	PAS	ZK
Auditivní diferenciaci	66 %	56 %	95 %
Auditivní syntéza	43 %	46 %	77 %
Auditivní analýza	46 %	52 %	79 %

Auditivní diferenciaci, Auditivní syntéza, Auditivní analýza – měřené položky

VD – skupina dětí s vývojovou dysfázií

PAS – skupina dětí s poruchou autistického spektra

ZK – zdravé kontroly

Expres řeči a jazyka

Tato oblast obsahovala největší počet dat k analýze, dohromady 16 položek rozdělených do čtyř skupin:

- a) Mluvená produkce: *Udrží téma, Respektuje mluvčího, Informační hodnota při konverzaci (Inf hod.), Fluence a Lexikální vyhledávání při popisu obrázku (Popis)*;
- b) Word Generation (slovní generování): *sémantické a fonémické*;
- c) Dílčí symptomy: *echolálie, verbální stereotypie, formální vyjadřování, perseverace, logorea a dysgramatismus*;
- d) Artikulace: *nekonstantní, dyslálie, verbální dyspraxie*.

a) Mluvená produkce

U položek *Udrží téma* a *Respektuje mluvčího*, které jsou dichotomické, jsme v deskriptivní statistické analýze využili četnosti a procentuálního zastoupení. Z tabulky č. 3 je patrné, že mezi VD a ZK nejsou téměř žádné rozdíly, jelikož zastoupení nul bylo minimální. Naopak je tomu u porovnání VD a PAS, kde na základě testování poměrů mezi skupinami byla u obou položek zjištěná hodnota $p < 0,001$.

Tabulka č. 3: Udržení tématu a Respektování mluvčího (podle VFF) – všechny skupiny

	VD		PAS		ZK	
Položky	Udrží téma	Respektuje mluvčího	Udrží téma	Respektuje mluvčího	Udrží téma	Respektuje mluvčího
0 (N / %)	4 (11 %)	1 (3 %)	18 (50 %)	17 (47 %)	1 (3 %)	1 (3 %)
1 (N / %)	32 (89 %)	35 (97 %)	18 (50 %)	19 (53 %)	33 (97 %)	33 (97 %)

N – počet respondentů

0 – neudrží téma, nerespektuje mluvčího

1 – udrží téma, respektuje mluvčího

Další tři položky jsou škálami (*Fluence* 0 – 5, *Inf hod.* 0 – 3 a *Popis* 0 – 5), z toho důvodu byly zpracovány jako data ordinální. Nebyla počítána normalita, ale využito neparametrických statistických metod. Statisticky významné rozdíly mezi skupinami poruch

se ukázaly u *Inf hod.* ($\bar{X} = 2,50$ vs. $\bar{X} = 1,78$; $U = 426,00$; $Z = 2,64$, $p = 0,008$, $r = 0,31$) a *Popisu* ($\bar{X} = 4,25$ vs. $\bar{X} = 3,08$; $U = 439,50$; $Z = 2,49$; $p = 0,013$; $r = 0,29$). Dysfatické děti prokázaly vyšší schopnosti. Signifikantní rozdíl se nepotvrdil u *Fluence* ($\bar{X} = 3,86$ vs. $\bar{X} = 3,32$; $U = 558,50$; $Z = 1,18$; $p = 0,238$, $r = 0,14$).

V případě porovnávání VD a ZK byly sice rozdíly u všech položek, ale s malým efektem statistické významnosti, největší rozdíl se projevil u *Fluence* ($\bar{X} = 3,86$ vs. $\bar{X} = 4,82$; $U = 59,50$; $Z = -2,56$; $p = 0,011$, $r = 0,31$). Z tohoto důvodu byly skupiny analyzovány ještě z hlediska celé distribuční funkce, z nichž je zřejmé, že zdravé kontroly dosahovaly významně vyšších hodnot než další dvě skupiny. Rozdíly mezi dětmi s VD a PAS bylo možné sledovat jednak v rámci mezikvartilového rozpětí, které je u dětí s PAS podstatně širší, a také v poloze mediánu, jehož hodnota na vertikále je u dětí s VD podstatně výše než u dětí s PAS (viz graf č. 1).

Tabulka č. 4: Fluence, Informační hodnota a Popis podle VFF – všechny skupiny

Položky	VD			PAS			ZK		
	Fluence	Inf hod.	Popis	Fluence	Inf hod.	Popis	Fluence	Inf hod.	Popis
\bar{X}	3,86	2,50	4,25	3,32	1,78	3,08	4,82	2,88	4,79
med.	4,00	3,00	4,00	3,00	2,00	3,00	5,00	3,00	5,00
mod.	5,00	3,00	5,00	5,00	3,00	5,00	5,00	3,00	5,00
SD	1,05	0,65	0,81	1,60	1,11	1,83	0,46	0,33	0,48
max.	5,00	3,00	5,00	5,00	3,00	5,00	5,00	3,00	5,00
min.	1,00	1,00	2,00	0,00	0,00	0,00	3,00	2,00	3,00

\bar{X} – aritmetický průměr

med. – medián

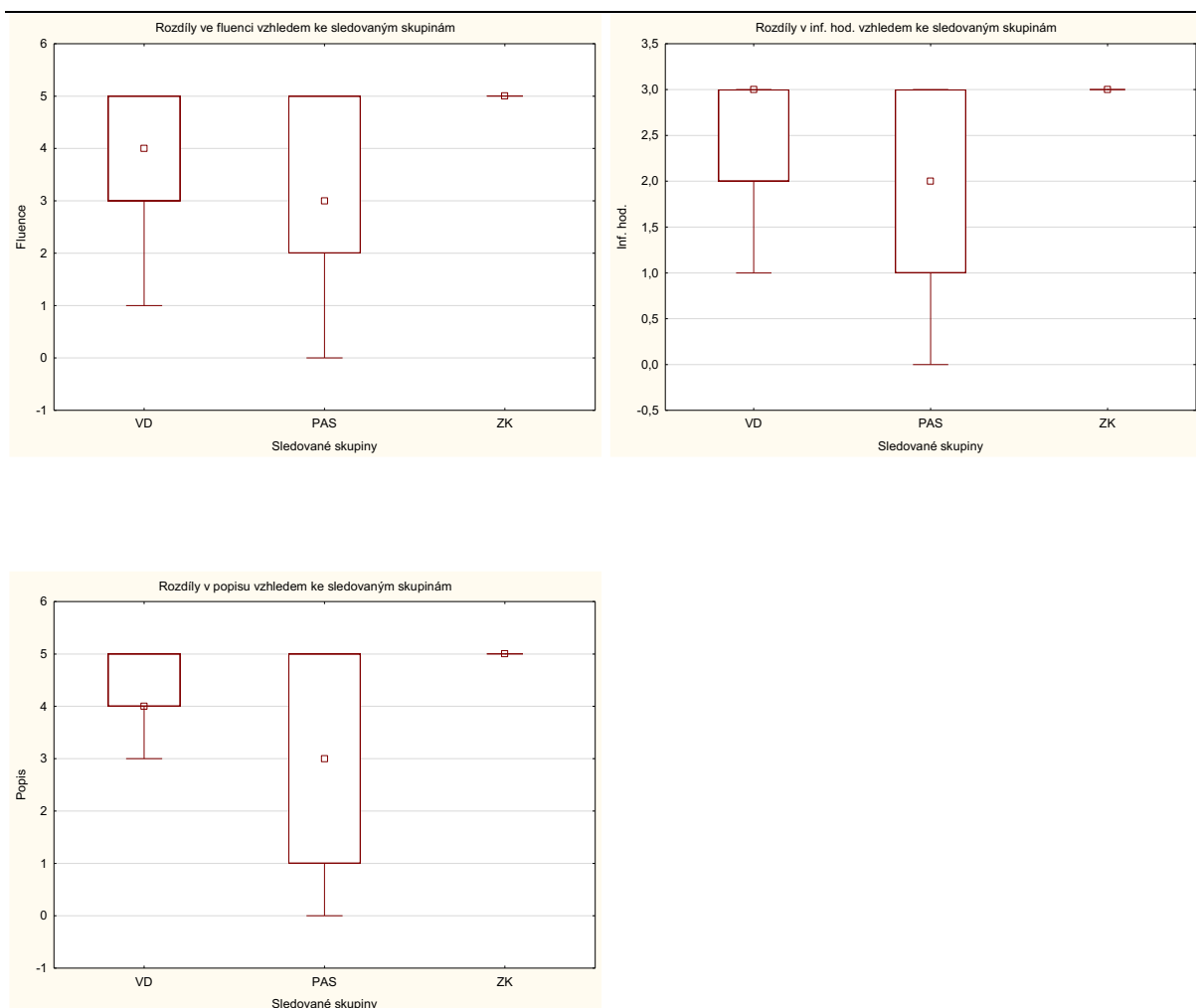
mod. – modus

SD – směrodatná odchylka

max. – maximum získaných bodů

min – minimum získaných bodů

Graf č. 1: Fluence, Informační hodnota, Popis



b) Word Generation (slovní generování)

Výsledky *sémantického* (zvířata + jídlo / pití) a *fonémického* generování (N+P) byly zprůměrovány a přeškálovány pomocí Sten skóre (kde maximální hodnota pro jednotlivé proměnné je 19). Byly využity parametrické statistické metody.

Statisticky významný rozdíl mezi VD a PAS se neprojevil u žádné z položek ani u *sémantické* ($\bar{X} = 4,81$ vs. $\bar{X} = 3,77$; $t = 1,82$; $p = 0,072$; $\omega^2 = 0,033$; $d = 0,45$), ani u *fonémické* ($\bar{X} = 5,21$ vs. $\bar{X} = 5,41$; $t = -0,28$; $p = 0,784$; $\omega^2 = 0,022$; $d = 0,09$).

Rozdíl se příliš neprojevil ani mezi skupinami VD a ZK. Neukázal se u generování *sémantického* ($\bar{X} = 4,81$ vs. $\bar{X} = 5,72$; $t = -1,82$; $p = 0,072$; $\omega^2 = 0,032$; $d = 0,44$) a jen méně významný statistický rozdíl ve prospěch ZK byl zachycen při srovnávání skupin VD a ZK u výbavnosti fonémické ($\bar{X} = 5,21$ vs. $\bar{X} = 6,44$; $t = -2,29$; $p = 0,025$; $\omega^2 = 0,068$; $d = 0,60$).

c) Dílčí symptomy

Statistická analýza vycházela u všech dílčích symptomů z hodnocení: 0 – bez nálezu, 1 – lehký nález, 2 – závažný nález. Jelikož se jedná o ordinální data, bylo využito neparametrických postupů, opět Mann-Whitney U test. Jako diskutabilní se jevila deskriptivní analýza, kdy jedinou vypovídající hodnotou byl medián. Proto jsme se rozhodli přistoupit k analýze odlišně a využít spíše možnosti absolutních a relativních počtů (hodnota mediánu je doplněna zejména z interpretačních důvodů jednotlivých závěrů). Z deskriptivní analýzy je zřejmé, že v drtivé většině případů byli respondenti bez nálezu. Zatímco u ZK jich bylo téměř sto procent, u VD nebo PAS tomu bylo jinak a zároveň procentuální zastoupení respondentů s mírným nálezem mezi skupinami poruch velmi podobné. Z hodnot p - level případně koeficientu r je patrné, že nulovou hypotézu o shodných mediánech (ne rozdílech mezi skupinami) je možné zamítnout pouze ve dvou případech, prvním z nich je porovnání skupiny VD se skupinou PAS vzhledem k *echolálii*, a to na jednoprocentní hladině významnosti se středním efektem ($p < 0,001$; $r = 0,35$; $d = 0,74$) ve prospěch VD, mezi kterými je větší množství respondentů bez nálezu. V případě srovnání VD a ZK byl rozdíl prokázán především u *dysgramatismu*, taktéž na jednoprocentní hladině významnosti, avšak s velkým efektem ($p < 0,001$; $r = 0,50$; $d = 1,16$) ve prospěch ZK. Rozdíl věcné významnosti, byť nejmenší, se ukázal také při porovnávání VD a ZK u *echolálie* (6 vs. 0; $r = 14$; $d = 0,29$).

Tabulka č. 5a): Dílčí symptomy – porovnání skupin VD vs. PAS

	U	Z	p - level	N – VD	N – PAS	r	d
echolalie	376,00	-2,92	$p < 0,001$	36	35	0,35	0,74
verbální stereotypie	482,00	-1,52	$p = 0,13$	36	34	0,18	0,37
formální vyjadřování	501,00	-1,30	$p = 0,19$	36	34	0,16	0,32
perseverace	391,00	-2,59	$p = 0,01$	36	34	0,31	0,65

logorea	561,00	-0,59	p = 0,55	36	34	0,07	0,14
dysgramatismus	503,50	-1,27	p = 0,20	36	34	0,15	0,31

Tabulka č. 5b): Dílčí symptomy – porovnání skupin VD vs. ZK

	U	Z	p - level	N – VD	N – ZK	r	d
echolalie	510,00	1,19	p = 0,23	36	34	0,14	0,29
verbální stereotypie	595,00	0,19	p = 0,85	36	34	0,02	0,05
formální vyjadřování	595,00	0,19	p = 0,85	36	34	0,02	0,05
perseverace	592,50	-0,22	p = 0,82	36	34	0,03	0,06
logorea	550,50	0,72	p = 0,47	36	34	0,09	0,17
dysgramatismus	255,00	4,19	p < 0,001	36	34	0,50	1,16

U (testové kritérium), p (level), Z (testovací charakteristika) – Test Mann-Whitney

N – VD – počet respondentů ze skupiny s vývojovou dysfázií

N – PAS – počet respondentů ze skupiny s poruchou autistického spektra

N – ZK – počet respondentů ze skupiny zdravých kontrol

r – koeficient věcné významnosti

d – Cohenovo d věcné významnosti

d) Artikulace

Statistická analýza opět vycházela ze stejného systému hodnocení, jako u dílčích symptomů (0 – bez nálezu, 1 – lehký nález, 2 – závažný nález). Použit byl Mann-Whitney U test a dopočítány koeficienty věcné významnosti.

Většina respondentů byla znovu bez nálezu, oproti dílčím symptomům jsme zaznamenali více těch, kteří měli lehký nález.

Mezi skupinami VD a PAS se projevily statisticky významný rozdíl pouze u *verbální dyspraxie* ($p = 0,03$, $r = 0,26$) ve prospěch dětí s PAS. U ostatních dvou položek se ukázal pouze nejmenší rozdíl věcné významnosti. Tedy děti s VD a děti s PAS se sobě podobaly v nekonstantnosti artikulaci ($p = 0,12$; $r = 0,18$; $d = 0,37$) a výskytu dyslálie ($p = 0,25$; $r = 0,14$; $d = 0,28$).

Jinak tomu bylo u VD a ZK, mezi nimi se ukázaly rozdíly statisticky významnější a ve všech položkách. Nejvýznamněji u *verbální dyspraxie* ($p < 0,001$, $r = 0,63$; $d = 1,61$) a u *nekonstantní artikulace* ($p < 0,001$, $r = 0,53$; $d = 1,26$). Nejméně ve výskytu dyslálie, která byla v podobě mírného nálezu zachycena u 29, 41 % ZK.

Tabulka č. 6: Artikulace dysfatičů

	nekonstantní (N / %)	dyslálie (N / %)	verbální dyspraxie (N / %)
0	11/ 30,56 %	12/ 33,33 %	9/ 25,00 %
1	11/ 30,56 %	15/ 41,67 %	17/ 47,22 %
2	14/ 38,89 %	9/ 25,00 %	10/ 27,78 %
med.	1	1	1

Tabulka č. 7: Artikulace autistů

	nekonstantní (N / %)	dyslalie (N / %)	verbální dyspraxie (N / %)
0	19/ 52,78 %	17/ 47,22 %	22/ 61,11 %
1	7/ 19,44 %	13/ 36,11 %	6/ 16,67 %
2	10/ 27,78 %	6/ 16,67 %	8/ 22,22 %
med.	0	1	0

Tabulka č. 8: Artikulace zdravých kontrol

	nekonstantní (N / %)	dyslalie (N / %)	verbální dyspraxie (N / %)
0	31/ 91,18 %	24/ 70,59 %	33/ 97,06 %
1	2/ 5,88 %	10/ 29,41 %	1/ 2,94 %
2	1/ 2,94 %	0/ 0,00 %	0/ 0,00 %
med.	0	0	0

0 – bez nálezu

1 – lehký nález

2 – závažný nález

N – počet respondentů

med. - medián

Tabulka č. 9a): Artikulace – porovnání skupin VD vs. PAS

	U	Z	p - level	N – VD	N – PAS	r	d
nekonstantní	510,00	1,55	p = 0,12	36	36	0,18	0,37
dyslálie	544,50	1,16	p = 0,25	36	36	0,14	0,28
verbální dyspraxie	452,00	2,20	p = 0,03	36	36	0,26	0,54

Tabulka č. 9b): Artikulace – porovnání skupin VD vs. ZK

	U	Z	p - level	N – VD	N – ZK	r	d
nekonstantní	232,50	4,45	p = 0,001	36	34	0,53	1,26
dyslálie	339,00	3,20	p < 0,001	36	34	0,38	0,83
verbální dyspraxie	166,00	5,24	p < 0,001	36	34	0,63	1,61

U (testové kritérium), p (level), Z (testovací charakteristika) – Test Mann-Whitney

N – VD – počet respondentů ze skupiny s vývojovou dysfázií

N – PAS – počet respondentů ze skupiny s poruchou autistického spektra

N – ZK – počet respondentů ze skupiny zdravých kontrol

r – koeficient věcné významnosti

d – Cohenovo d věcné významnosti

Spojení percepce a exprese jazyka

V této oblasti jsme analyzovali 2 položky: *Zkoušku jazykového citu* a *Odpovědi na otázky*.

První položkou jsou výsledky v bodech rozsáhlého testu s názvem *Zkouška jazykového citu* přeskávané pomocí Sten skóre (s maximální hodnotou 10). Využit byl parametrický t-test a pro měření rozsahu rozdílu koeficient Haysovy omegy (ω^2), pro hodnoty věcné významnosti dopočítáno Cohenovo d.

Při porovnání skupin VD a PAS téměř nebyl zachycen rozdíl ani v průměrech, statistický rozdíl se tedy neprokázal ($\bar{X} = 3,53$ vs. $\bar{X} = 3,13$; $t = 0,67$; $p = 0,50$; $\omega^2 = 0,01$; $d = 0,16$). U obou skupin jsou poměrně velké hodnoty směrodatné odchylky, což naznačuje, že respondenti se pohybovali na celé možné škále.

Na první pohled byl zřejmý velký rozdíl mezi VD a ZK ($\bar{X} = 3,53$ vs. $\bar{X} = 6,09$; $t = -4,82$; $p < 0,001$; $\omega^2 = 0,24$; $d = 1,15$), kde hodnoty mediánu i průměru jsou přibližně dvojnásobné.

Tabulka č. 10: Zkouška jazykového citu u VD, PAS a ZK

	VD	PAS	ZK
\bar{X}	3,53	3,13	6,09
med.	3,00	2,00	5,50
mod.	3,00	1,00	5,00

SD	2,24	2,69	2,21
max.	10,00	10,00	10,00
min.	1,00	1,00	2,00
<i>p</i> -level	-----	-----	-----

Ø – aritmetický průměr sten skóre

med. – medián

mod. – modus

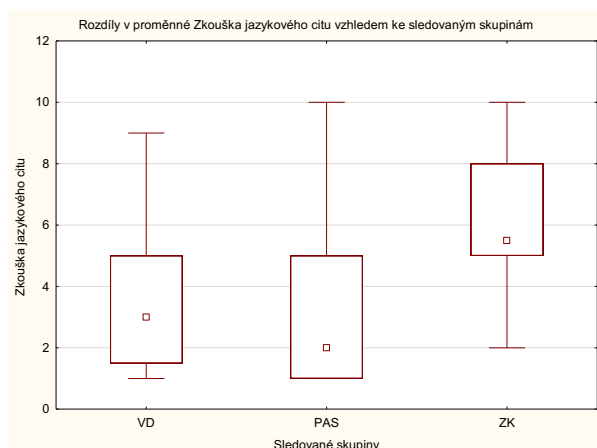
SD – směrodatná odchylka

max. – maximum získaných bodů

min – minimum získaných bodů

Při porovnání průměru dosažených stenů u jednotlivých skupin lze zřetelně vidět pásmo podprůměru (patologie) u obou skupin poruch a pásmo kvalitního průměru u kontrol. Rozdíl také ukázal graf č. 2, ze kterého je patrné, že hodnota prvního kvartilu ZK je nad úrovní hodnot třetího kvartilu dalších dvou skupin.

Graf č. 2: Zkouška jazykového citu

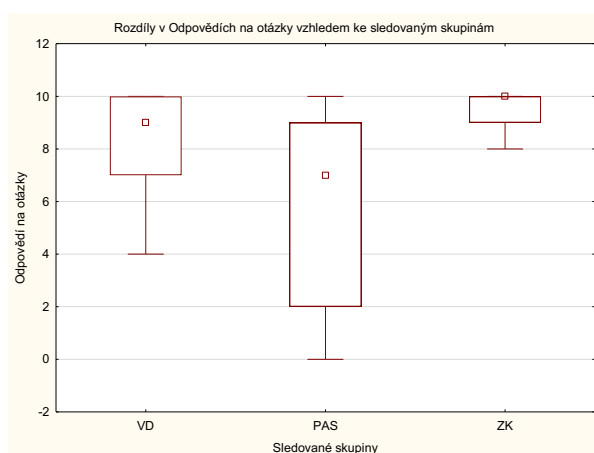


Druhou položkou spojení percepce a exprese jsou výsledky subtestu z VFF *Odpovědi na otázky*, udávané v bodech (1-10). V rámci statistické analýzy byl užit opět Mann-Whitney U test a dopočítány koeficienty věcné významnosti r a d .

Porovnání skupin poruch s VD a s PAS rovněž nepřineslo statisticky signifikantní rozdíl, jen malý z pohledu věcné významnosti (\bar{X} 7,72 vs. 5,85; $U = 457,00$; $Z = 1,64$; $p = 0,10$, $r = 0,20$; $d = 0,40$). Graf č. 3 ukázal, že horní kvartil u VD odpovídá maximu u PAS.

Při porovnání VD se ZK se statistický rozdíl potvrdil (\bar{X} 7,72 vs. 9,47; $p = 0,001$, $r = 0,38$; $d = 0,83$).

Graf č. 3: Odpovědi na otázky



Expresivní prozódie

Analyzovali jsme 1 položku: nápadnost v intonaci řeči. Statistická analýza opět vycházela ze systému hodnocení: 0 – bez nálezu, 1 – lehký nález, 2 – závažný nález. Použit byl Mann-Whitney U test a dopočítány koeficienty věcné významnosti.

Ani u jedné ze všech tří zkoumaných jsme nezachytili více závažných nálezů, jak ukazuje tabulka č. 11. Statistický rozdíl mezi skupinami s VD a s PAS se potvrdil, u skupiny PAS byla intonace řeči nápadnější ($p = 0,04$, $r = 0,24$; $d = 0,50$). Mezi skupinami s VD a ZK se rozdíl neprojevil ($p = 0,86$, $r = 0,02$; $d = 0,05$).

Tabulka č. 11: Expresivní prozódie u VD, PAS a ZK

	VD	PAS	ZK
0	34/ 94,44 %	24/ 66,67 %	33/ 97,06 %
1	2/ 5,56 %	9/ 25,00 %	1/ 2,94 %
2	0/ 0,00 %	3/ 8,33 %	0/ 0,00 %
med.	0	0	0

0 – bez nálezu

1 – lehký nález

2 – závažný nález

N – počet respondentů

med. – medián

Neverbální komunikace

V této oblasti byly analyzovány 3 položky – *oční kontakt*, *mimika* a *gestika*, které vycházely opět z hodnocení jako předchozí: 0 bodů – bez nálezu, 1 bod – lehký nález, 2 body – závažný nález. Použit byl Mann-Whitney U test s dopočítáním koeficientů věcné významnosti.

Na základě hodnot p-level bylo možné sledovat pouze drobné rozdíly. Statisticky významný rozdíl se ukázal pouze u *mimiky*, a to mezi dětmi VD a PAS (2 vs. 11; $U = 503,00$; $Z = -1,79$; $p = 0,07$; $r = 0,21$; $d = 0,43$), ve které děti s PAS vykázaly více nápadností.

Rozdíly mezi skupinami poruch u *očního kontaktu* (9 vs. 16; $U = 522,00$; $Z = -1,58$; $p = 0,11$; $r = 0,18$; $d = 0,38$) a u *gestiky* (1 vs. 7; $U = 557,50$; $Z = -1,19$; $p = 0,23$; $r = 0,14$; $d = 0,28$) signifikantní nebyly z pohledu statistického významu, ale při interpretaci věcné významnosti byl nejmenší rozdíl zachycen.

Podobně jako tomu bylo u porovnávání VD a ZK u *očního kontaktu* (9 vs. 1; $U = 477,00$; $Z = 1,58$; $p = 0,11$; $r = 0,19$; $d = 0,39$). Zato při porovnávání *mimiky* (2 vs. 0; $U =$

578,00; $Z = 0,39$; $p = 0,69$; $r = 0,05$; $d = 0,10$) a *gestiky* (1 vs. 1; $U = 611,00$; $Z = -0,01$; $p = 0,96$; $r = 0,01$; $d = 0,01$) se žádný rozdíl mezi dysfatiky a kontrolami neprokázal.

Propojování verbálních a neverbálních informací

V této oblasti byla analyzována jediná položka, hrubé skóre subtestu *Spojování verbálních a neverbálních informací (SVNI)*, z bodové stupnice (1–16). Opět byl užit Mann-Whitney U test a dopočítány koeficienty věcné významnosti.

Jedná se o neparametrická data, proto určující proměnnou je medián. Při porovnávání dysfatiků s autisty byl statistický rozdíl prokázán (\bar{X} 14,75 vs. 10,91; $U = 439,00$; $Z = 1,68$; $p = 0,09$; $r = 0,20$; $d = 0,42$). Signifikantní statistický rozdíl se rovněž ukázal mezi skupinami VD a ZK (\bar{X} 14,75 vs. 15,65; $U = 357,00$; $Z = -2,99$; $p < 0,001$; $r = 0,36$; $d = 0,77$).

Tabulka č. 12: Spojování verbálních a neverbálních informací

	VD	PAS	ZK
\bar{X}	14,75	10,91	15,65
med.	14,00	14,00	16,00
mod.	16,00	16,00	16,00
SD	1,18	6,18	0,73
max.	16,00	16,00	16,00
min.	12,00	0,00	14,00
p-level	$p < 0,001$	$p < 0,001$	$p < 0,001$

\bar{X} – aritmetický průměr

med. – medián

mod. – modus

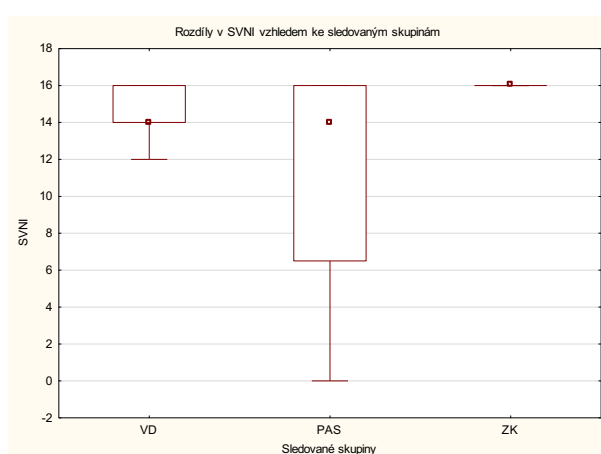
SD – směrodatná odchylka

max. – maximum získaných bodů

min – minimum získaných bodů

Podíváme-li se na výsledky z pohledu grafu (č. 4), tak rozložení dat je značně nerovnoměrné. U dětí s PAS splývá třetí a čtvrtý kvartil, zdravé kontroly dosahují v podstatě pouze jednu hodnotu.

Graf č. 4: Spojování verbálních a neverbálních informací



Verbální paměť

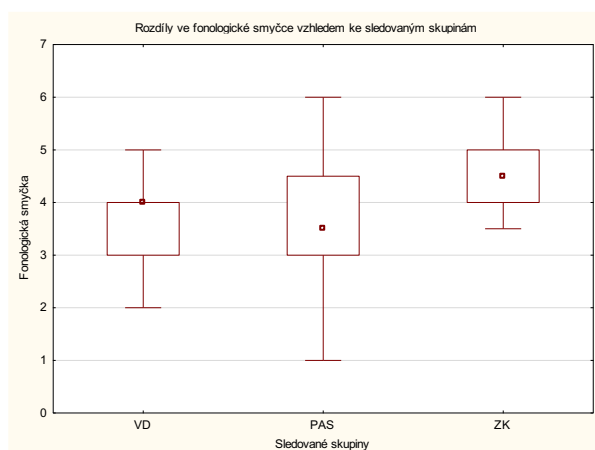
V této oblasti se analyzovala data ze 3 položek. První proměnnou je *fonologická smyčka*, která je udávána počtem prvků. Dalšími hodnotami jsou *Anterográdní paměť* a *Vybavení z anterográdních paměťových informací*, skórování respondentů hodnoceno v bodech. Kromě *Anterográdní paměti*, kde bylo využito nepárového t – testu (pro normální rozdělení četností), byl u ostatních položek užít Mann-Whitney U test a dopočítány koeficienty věcné významnosti.

Podobně jako v řadě předchozích případů se neprojevil signifikantní rozdíl mezi VD a PAS, obě skupiny se příliš nelišily ani u *fonologické smyčky* ($\bar{X} = 3,64$ vs. $\bar{X} = 3,72$; $U = 534,50$; $Z = -0,06$; $p = 0,95$; $r = 0,01$; $d = 0,02$), ani u *Anterográdní paměti* ($\bar{X} = 3,33$ vs. $\bar{X} = 2,74$; $t = 0,96$; $p = 0,32$; $\omega^2 = 0,01$; $d = 0,24$) či *Vybavení z anterográdních paměťových informací* ($\bar{X} = 1,47$ vs. $\bar{X} = 1,48$; $U = 516,00$; $Z = 0,52$; $p = 0,60$; $r = 0,06$; $d = 0,13$).

U dětí s VD bylo ve srovnání se skupinou ZK naměřeno výrazně nižší skóre u *fonologické smyčky* ($\bar{X} = 3,64$ vs. $\bar{X} = 4,66$; $U = 201,50$; $Z = -4,82$; $p < 0,001$; $r = 0,58$; $d = 1,4$). Menší statistické rozdíly se také ukázaly u *Anterográdní paměti* ($\bar{X} = 3,33$ vs. $\bar{X} = 4,38$; $t = 0,96$; $p = 0,02$; $\omega^2 = 0,06$; $d = 0,57$) a *Vybavení z anterográdních paměťových informací* ($\bar{X} = 1,47$ vs. $\bar{X} = 2,24$; $U = 458,50$; $Z = -1,80$; $p = 0,07$; $r = 0,22$; $d = 0,44$).

Na grafu č. 5 lze vysledovat, že střední hodnota fonologické smyčky u VD je na úrovni třetího kvartilu a mezi středními hodnotami pro PAS a ZK a odskok ZK.

Graf č. 5: Verbální paměť – fonologická smyčka



Při porovnávání našich výsledků fonologické smyčky s normami lze v České republice vycházet jen z publikované longitudinální studie Pospíšilové a Zapletalové (Pospíšilová, 2017), která použila nepublikované normy Krejčířové a rovněž z Baddeleyho pravidla fonologické smyčky 7 ± 2 . Děti v průměrném věku našich skupin by již měly dosahovat 5 prvků, k této hodnotě se přiblížily pouze kontroly.

Psaná modalita jazyka - lexie

Analyzovali jsme dvě položky dat: *rychlost čtení* a *porozumění textu*. Maximální hodnota u položky *rychlost čtení* je 10 (stenů), u porozumění je 6 (na stupnici 1-6). V případě rychlosti čtení tedy platí, že nižší hodnota je horší výsledek. U porozumění čtenému textu je tomu

naopak, nižší stupeň lepší výsledek. U všech skupin byl zaznamenán úbytek dat z důvodu nižšího počtu respondentů, především ve skupině PAS (k analýze zůstalo 24 dětí s VD, 15 dětí s PAS a 31 ZK). Pro analýzu byl užit parametrický t – test a pro interpretaci věcné významnosti koeficient Haysovy omegy (ω^2) a Cohenovo d.

Poprvé autistické děti dosáhly podobných hodnot jako děti ze zdravých kontrol a děti s VD se velmi lišily. Při porovnání skupin VD a PAS bylo dosaženo statistického rozdílu u obou položek - *Rychlosti čtení* ($\bar{X} = 3,75$ vs. $\bar{X} = 5,33$; $t = -2,63$; $p = 0,01$; $\omega^2 = 0,13$; $d = 0,87$) a *Porozumění textu* ($\bar{X} = 3,38$ vs. $\bar{X} = 2,21$; $t = 2,16$; $p = 0,04$; $\omega^2 = 0,09$; $d = 0,73$).

Při porovnávání dětí s VD a ZK dosáhla skupina VD statisticky významně horších hodnot v *Rychlosti čtení* ($\bar{X} = 3,75$ vs. $\bar{X} = 5,39$; $t = -3,01$; $p < 0,001$; $\omega^2 = 0,13$; $d = 0,82$) i *Porozumění textu* ($\bar{X} = 3,38$ vs. $\bar{X} = 2,30$; $t = 2,63$; $p = 0,01$; $\omega^2 = 0,10$; $d = 0,72$).

Pokud naměřené hodnoty lexie porovnáme s normami testu, docházíme rovněž k jednoznačným závěrům průměrného výkonu u skupin PAS a ZK a patologie skupiny VD.

Statistické výsledky v doménách

Za účelem zodpovězení nulových hypotéz jsme statistické výsledky porovnávající děti dysfatické s kontrolami a děti dysfatické s autistickými zpřehlednili v tabulkách jednotlivých domén (A, B, C). Z tabulek č. 13 a 14 je patrné, z jakých oblastí se každá doména skládá, jakým nástrojem byla testována či symptom zachycen (jen v doméně A řeči se jednalo o subtypy poruchy artikulace) a v čem a v jaké míře se testované skupiny lišily, anebo si byly podobné.

Tabulka č. 13: Přehled rozdílů a podobností mezi skupinami VD a PAS

A	Oblasti narušení vývoje řeči	Testy /subtesty/ zkoušky / zachycení psychopatologie
1	fonetika	** verbální dyspraxie
2	fonetika	dyslálie
3	fonetika – expresivní fonologie	nekonstantní

B	Oblasti narušení vývoje jazyka	Testy /subtesty/ zkoušky / zachycení psychopatologie
4	receptivní fonologie	Auditivní diferenciacce, Dg. SPU
5	receptivní fonologie	Auditivní syntéza, Dg. SPU
6	receptivní fonologie	Auditivní analýza, Dg. SPU
7	receptivní morfo-syntax / verbální pracovní paměť	Token test **
8	receptivní morfo-syntax / verbální pracovní paměť / verbální úsudek / výbavnost slov	Odpovědi na otázky, VFF
9	receptivní a expresivní morfo-syntax	Zkouška jazykového citu
10	expresivní morfo-syntax	dysgramatismus
11	verbální paměť pracovní	fonologická smyčka
12	verbální paměť	Anterográdní paměť, ACE-R
13	verbální paměť	Vybavení anterográdních paměťových informací, ACE-R
14	sémantika / verbální úsudek	Lexikální sémantika, VFF *
15	receptivní lexikon	Lexikální posuzování, VFF
16	expresivní lexikon	Lexikální vyhledávání, VFF **
17	výbavnost slov	sémantická Word Generation
18	výbavnost slov	fonémická Word Generation
19	psaná modalita jazyka	** Zkouška čtení: rychlost, Dg. SPU
20	psaná modalita jazyka	** Zkouška čtení: porozumění, Dg. SPU
21	diskurs	Fluence, VFF

C	Oblasti narušení vývoje pragmatické komunikace	Testy /subtesty/ zkoušky / zachycení psychopatologie
22	diskurs / pragmatika	Informační hodnota při konverzaci, VFF ***
23	diskurs / pragmatika	Udrží téma, VFF ***
24	diskurs / pragmatika	Respektuje mluvčího, VFF ***
25	pragmatika	logorea
26	pragmatika	verbální stereotypie
27	pragmatika	formální vyjadřování
28	pragmatika	echolálie ***
29	pragmatika	perseverace **

30	pragmatika	prozódie **
31	pragmatika	oční kontakt
32	pragmatika	mimika *
33	pragmatika	gestika

B+C	Spojené oblasti narušení jazyka a komunikace	Testy /subtesty/ zkoušky / zachycení psychopatologie
34	spojení strukturálního a pragmatického jazyka	Spojování verbálních a neverbálních informací, HSET *

Tabulka č. 14: Přehled rozdílů a podobností mezi skupinami VD a ZK

A	Oblasti narušení vývoje řeči	Testy /subtesty/ zkoušky / zachycení psychopatologie
1	fonetika	*** verbální dyspraxie
2	fonetika	*** dyslálie
3	fonetika – expresivní fonologie	*** nekonstantní

B	Oblasti narušení vývoje jazyka	Testy /subtesty/ zkoušky / zachycení psychopatologie
4	receptivní fonologie	*** Auditivní diferenciacce, Dg. SPU
5	receptivní fonologie	*** Auditivní syntéza, Dg. SPU
6	receptivní fonologie	*** Auditivní analýza, Dg. SPU
7	receptivní morfo-syntax / verbální pracovní paměť	***Token test
8	receptivní morfo-syntax / verbální pracovní paměť / verbální úsudek / výbavnost slov	*** Odpovědi na otázky, VFF
9	receptivní a expresivní morfo-syntax	*** Zkouška jazykového citu
10	expresivní morfo-syntax	*** dysgramatismus
11	verbální paměť pracovní	*** fonologická smyčka
12	verbální paměť	** Anterográdní paměť, ACE-R
13	verbální paměť	* Vybavení anterográdních paměťových informací, ACE-R
14	sémantika / verbální úsudek	*** Lexikální sémantika, VFF
15	receptivní lexikon	*** Lexikální posuzování, VFF
16	expresivní lexikon	Lexikální vyhledávání VFF
17	výbavnost slov	sémantická Word Generation
18	výbavnost slov	* fonémická Word Generation
19	psaná modalita jazyka	*** Zkouška čtení: rychlost, Dg. SPU
20	psaná modalita jazyka	** Zkouška čtení: porozumění, Dg. SPU

21	diskurs	** Fluence, VFF
----	---------	-----------------

C	Oblasti narušení vývoje pragmatické komunikace	Testy /subtesty/ zkoušky / zachycení psychopatologie
22	diskurs / pragmatika	Informační hodnota při konverzaci, VFF
23	diskurs / pragmatika	Udrží téma, VFF
24	diskurs / pragmatika	Respektuje mluvčího, VFF
25	pragmatika	logorea
26	pragmatika	verbální stereotypie
27	pragmatika	formální vyjadřování
28	pragmatika	echolálie
29	pragmatika	perseverace
30	pragmatika	prozódie
31	pragmatika	oční kontakt
32	pragmatika	mimika
33	pragmatika	gestika

B+C	Spojené oblasti narušení jazyka a komunikace	Testy /subtesty/ zkoušky / zachycení psychopatologie
34	spojení strukturálního a pragmatického jazyka	*** Spojování verbálních a neverbálních informací, HSET

* statistické rozdíly na desetiprocentní hladině významnosti

** statistické rozdíly na pětiprocentní hladině významnosti

*** statistické rozdíly na jednoprocenní hladině významnosti

* / ** / *** na levé (L) nebo pravé (P) straně značí horší výsledek testované skupiny, u které se označení nachází (tzn.: * / ** / *** na L straně značí horší výsledek skupiny VD; * / ** / *** na P straně značí lepší výsledek skupiny VD)

6.4 Diskuse

Naše studie vychází z motolského multidisciplinárního projektu Hrdličky et al., uskutečněného v letech 2016–2019, jehož hlavním cílem bylo porovnat pomocí magnetické rezonance Diffusion tensor imaging (DTI) čtyři fasciculy bílé hmoty u dětí s vývojovou dysfázií (VD) a s poruchou autistického spektra (PAS). Na podkladě víceoborové diagnostiky byli probandi rozděleni do tří skupin (VD, PAS a zdravé kontroly – ZK). Vyloučeny byly děti s mentální retardací a s neurologickými či závažnými psychiatrickými onemocněními.

Jazykové a komunikační deficity charakterizují jak PAS, tak VD a možnost existence společného profilu je předmětem výzkumu. Proto disertační práce je zaměřena jednak na symptomatologii VD, vývojové poruchy jazyka, podle konsensu konsorcia anglofonních zemí z roku 2017, a jednak na porovnání řeči, jazyka a pragmatické komunikace mezi dětmi s VD a PAS. Z výrazně omezených možností výběru standardizovaných a věkově normovaných jazykových testů v češtině (obzvláště ve věkovém rozptylu našich probandů 5-12 let) jsme byli nuceni sestavit různorodý soubor z dílčích testů, subtestů, zkoušek a psychometrického kódování psychopatologie ke zkoumání domén řeči, jazyka a pragmatické komunikace. Z větší části byly užity diagnostické metody z dlouhodobé klinické praxe, prověřené systematickou víceoborovou spoluprací klinického logopeda, dětského klinického psychologa, dětského neurologa a pedopsychiatra v ústeckém Demosthenu. Z vyšetření jednoho probanda bylo ke statistické analýze k dispozici 34 položek. Porovnávala se skupina dětí s VD se zdravými kontrolami a skupiny dětí s oběma poruchami mezi sebou. Výsledky statistického porovnání jsme rozdělili do tří domén podle obecně uznávaného klíče: A) řeč (3 položky), B) jazyk (18 položek) a C) pragmatická komunikace (12 položek) + 1 položka představující spojení B) + C).

Pokud je nám známo, v České republice dosud neprobíhal výzkum, který by hledal rozdíly a shody mezi dětmi dysfatickými a autistickými v doménách řeči, jazyka a komunikace.

Doména A) Řeč

Při porovnání výsledků artikulačních nálezů dysfatických dětí a zdravých kontrol se projevila zřetelná odlišnost. Zatímco u dětí ze ZK byl lehce pozitivní artikulační nález zachycen u jedné třetiny z nich, u dětí s VD byl zjištěn u 89 % probandů a většinou závažného stupně. Výrazný rozdíl byl rovněž v rozložení typů artikulačních poruch a v jejich počtu u jednoho dítěte. V intaktní skupině převažovala lehká dyslalie, u 3 dětí byla zachycena artikulační

nekonstantnost (dříve fonologická porucha) a pouze u 1 dítěte byla diagnostikována verbální dyspraxie lehkého stupně (srozumitelná řeč s artikulační neobratností). U dětí s VD bylo běžné překrývání jednotlivých artikulačních nálezů u jednoho pacienta a výskyt těžších poruch. Plně dvě třetiny dysfatiků se potýkají se zvýšeně nekonstantním artikulačním nálezem („čepiče a cvičky“, „děti s dedou“ s adekvátní výslovností jednotlivých fonémů), který odráží narušený stav receptivní fonologie v oblasti auditivní diferenciaci v doméně jazyk. Komorbidní verbální dyspraxie byla diagnostikována u 75 % dětí s VD. Naše závěry korespondují se studii, které prokazují komorbiditu artikulační poruchy (speech sound disorder) a VD (Shriberg, Tomblin, McSweeny, 1999; Eadie et al., 2015) a jejich perzistentní charakter (Lewis et al., 2015).

Negativní artikulační nález (bez poruchy artikulace) jsme ve skupině dětí s PAS zaznamenali u 38 % z nich, oproti 11 % dětí s VD. Tedy většina dětí s PAS, v průměrném věku skupiny 8 let, měla narušenou artikulaci. Významný statistický rozdíl mezi VD a PAS se projevil pouze u verbální dyspraxie, jejíž výskyt byl u autistických dětí nižší (38,9 %) než u dysfatických (75 %). V tomto ohledu jsou výsledky naší studie v rozporu s Kjelgaard a Tager-Flusberg z roku 2001, kteří se domnívali, že verbalizující děti s PAS nemají problémy s artikulací. Naopak námi zjištěná komorbidita „PAS + verbální dyspraxie“ je poměrně běžná a v souladu s poznatky např. Tierney et al. z roku 2015. Avšak komorbidita „VD + verbální dyspraxie“ je častější.

Doména B) Jazyk

Fonologie

„Tam, kde fonologické problémy přetrvávají i po pátém roce věku, je důležité posoudit širší jazykové oblasti, protože přetrvávající fonologické obtíže jsou obvykle doprovázeny jinými jazykovými problémy a mají horší prognózu“ (Bishop et al., 2017). Při porovnání dysfatických a typicky se vyvíjejících dětí z našeho souboru se ukázaly statisticky významné rozdíly ve všech oblastech fonologie – auditivní diferenciaci, syntézy a analýzy. Děti s VD vykázaly na rozdíl od svých zdravých vrstevníků horší výkony v auditivním rozlišení podobných zvuků řeči, v zachycení jednotlivých fonémů (hlásek) ve slyšeném slovu a ve schopnosti složit slovo ze slyšených fonémů. Zato naše studie neprokázala odlišnost v receptivní fonologii mezi skupinami dětí s VD a PAS.

Narušená auditivní diferenciaci je příčinou artikulačních obtíží ve formě nekonstantní artikulace (např. v přetrvávání asimilace sykavek), což bylo v našem souboru zaznamenáno

napříč všem testovaným skupinám (ze skupiny ZK se týkalo 3 dětí, ze skupiny VD 25 a ze skupiny PAS 17). Narušené fonologické povědomí auditivní analýzy a syntézy predikuje dyslekticko-dysortografické obtíže, tzn. komorbidní poruchu učení (Caravolas, Volín, Hulme, 2005).

Receptivní morfologie-syntax a verbální pracovní paměť

Výsledky porovnání v Token testu (TT) mezi dětmi s VD a ZK korespondují s vídeňskou studií předškolních dětí Willinger et al. (2017), ve které dysfatici vykazali v TT výrazně více chyb než intaktní vrstevníci. Statisticky významný rozdíl, ale menší než mezi skupinami VD a ZK, se také ukázal mezi našimi dětmi s VD a PAS ve prospěch dysfaticů ($p < 0,05$). Jednalo se o jeden z mála rozdílů mezi oběma poruchami z celkového porovnání domény jazyka. Při porovnání s percentilovými normami testu dosáhla skupina dětí s PAS průměrného výkonu (vývojové úrovně) intaktní populace v necelých 4 letech věku, oproti dětem s VD, které skórovaly na 6 letech věku. Willinger et al. vytýkají TT zadávanému předškolním dětem obecnější charakter (viz Metodika) než specifický ukazatel jazykových obtíží. Z našeho pohledu je však v jazyce, složitém kognitivním systému, úzké zacílení jakéhokoliv testu téměř nemožné (např. výsledky testů čistě zaměřených na receptivní gramatiku jsou rovněž ovlivněné stavem verbální pracovní paměti aj.). Naopak považujeme test za rychlý a spolehlivý diagnostický nástroj pro zachycení neurovývojového problému, který je třeba dále specifikovat.

Receptivní morfologie-syntax a verbální úsudek

Porozumět větě, vytvořit úsudek a vybavit si slovo v Odpovědích na otázky z Vyšetření fatických funkcí přineslo opět statisticky významný rozdíl mezi dětmi dysfatickými a zdravými, ale nikoliv mezi poruchami navzájem.

Receptivní a expresivní morfologie-syntax

Stejně tomu bylo u Zkoušky jazykového citu, rozsáhlého jazykového testu hodnotícího morfo-syntax (gramatiku). Ukázal se statisticky významný rozdíl mezi dětmi s VD a ZK a žádný mezi VD a PAS. Průměrné skóre standardizovaného testu dětí s VD a dětí s PAS dosáhlo pásma podprůměru, oproti zdravým kontrolám, které skórovaly spolehlivě v průměru. Podle očekávání výsledky jazykového testu korelovaly s expresivní gramatikou, zjišťovanou z cílených i spontánních promluv probandů pomocí dichotomicky nastavených záznamů.

Verbální paměť

V souladu s chápáním VD jako komplexního neuropsychologického syndromu (Tomas a Vissers, 2019) a s potřebou analyzovat propojení mezi jazykem a dalšími vyššími kognitivními funkcemi jsme posuzovali rozdíl mezi jednotlivými skupinami u fonologické smyčky. Měřili jsme kapacitu jednoho z komponentů pracovní paměti, který má za úkol udržet zvuky řeči po krátkou dobu (verbal short-term memory). U každého účastníka jsme určili počet prvků (na sobě nezávislých slov o různých délkách), které je schopen v přesném pořadí zopakovat. Výsledkem byl opět výrazný rozdíl mezi dětmi dysfatickými a typicky se vyvíjejícími. Naše výsledky měření fonologické smyčky jsou tak v souladu s řadou studií (Adams a Gathercole, 2000; Montgomery, 2000; Saeed a Tahir, 2016; Vugs et al., 2016), jak zmiňujeme v kapitole o VD. Zároveň jsme potvrdili deficit fonologické paměti také u PAS, protože obě skupiny dosáhly podobného skóre. Navázali jsme tak na předchozí práce, dokladující sníženou fonologickou smyčku u pacientů s PAS, např. Macizo, Soriano, Paredes (2016), kteří zkoumali pracovní paměť u španělských pacientů s PAS, anebo Jokel et al. (2021) u izraelských. Zmíněná španělská studie porovnávala dva komponenty pracovní paměti a prokázala deficit fonologické smyčky oproti zachovalé kapacitě vizuospeciální. Tento závěr však neprokázala metaanalýza napříč věkovým skupinám jedinců s PAS a za poškozené prohlásila oba komponenty pracovní paměti po celý život (Habib et al., 2019). Nutno dodat, že ze 34 studií metaanalýzy, zkoumající osoby ve věku od 11 do 31 let, bylo pouze 9 věnováno fonologické smyčce.

V rámci testování paměti jsme také užili dvě otázky z ACE-R, kterými jsme porovnávali sémantickou explicitní paměť – anterográdní zapamatování a vybavení. U obou položek zdravé děti skórovaly lépe než děti s VD, ale s menší statistickou významností, než tomu bylo u verbální pracovní paměti (fonologické smyčky) a celého předchozího testování. Při porovnání poruch navzájem se opět rozdíl neprojevil. Dysfunkce sémantické paměti se zpravidla integruje do širšího kognitivního postižení, uvádí Rusina (2004) ve studii dospělých pacientů. Není nám známo, že by ACE-R byl použit ve studii ke zkoumání paměti dětí s VD nebo s PAS.

Lexikon a sémantika

Hodnocení sémantiky je složitější, než se na první pohled může zdát. Kromě nejranějších stádií sémantického vývoje je slovní zásoba příliš velká na to, aby byla měřitelná v celém rozsahu (McGregor, 2017). K porovnání lexikálně-sémantické roviny jazyka jsme užili části z Vyšetření fatických funkcí. Děti měly za úkol odlišit slyšená reálná slova od pseudoslov

(Lexikální posuzování), významově podobná slova od rozdílných (Lexikální sémantika) a popsat obrázky (Lexikální vyhledávání při popisu). V prvních dvou úkolech opět skupina dysfaticů oproti typicky se vyvíjejícím významně selhávala. Při odlišení slov od pseudoslov se opět neprojevil významný rozdíl mezi VD a PAS. Avšak v úloze, kde bylo třeba užít verbální úsudek (odlišit podobná slova od rozdílných), se dětem s VD dařilo o něco lépe než dětem s PAS, a projevil se tak statistický rozdíl nejmenší významnosti. Jinak tomu bylo u porovnávání expresivního lexikonu při popisu obrázku (Lexikální vyhledávání při popisu), které rozdíl mezi dysfaticy a zdravými kontrolami nepřineslo, ale zato se ukázal středně významný statistický rozdíl mezi poruchami. Při tomto úkolu se děti opíraly o vizuální percepci (více dějový obrázek z domácího prostředí) a nebyly limitovány časovou dotací.

Výbavnost slov

Dále jsme pomocí subtestu z NEPSY-II, v Čechách nestandardizované neuropsychologické baterie, měřili a porovnávali výbavnost slov. Název „generování slov“ nahradil předešlé označení „verbální plynulost“. Očekávali jsme velké rozdíly mezi dětmi s poruchami a zdravými kontrolami, avšak výsledky nebyly jednoznačné. Prokázán byl pouze statistický rozdíl nejmenší významnosti mezi dětmi s VD a ZK u výbavnosti fonémické: typicky se vyvíjející děti si lépe vybavovaly slova začínající na konkrétní hlásky (zejména na P) než děti dysfatické, které si vedly podobně jako kontroly při vybavování slov na zadanou kategorii (zvířata, jídlo / pití). Děti dysfatické se od autistických v průměru opět příliš nelišily, avšak objevil se statisticky významný rozdíl u jedné ze čtyř položek u kategorie sémantické – zvířata. Ke zdůvodnění malého rozdílu mezi dětmi s VD a ZK se jako první nabízí skutečnost, že děti ze skupiny VD již byly zahrnuty v intervenčním programu specialistů. Avšak tento argument nevysvětluje podobné výsledky mezi skupinami poruch, neboť řada dětí s PAS teprve čekala na stanovení diagnózy (v rámci diagnostiky projektu, ze které vychází naše studie). Diskutovat lze jistě nestandardizovaný diagnostický materiál v češtině, ale pouze na úrovni stenových norem, nikoliv v rámci porovnávání skupin. V žádné studii VD či PAS jsme nenašli korelace subtestu Word Generation s těmito poruchami, pracováno je vždy s celou diagnostickou baterií a bez specifikace. V českém prostředí existuje práce, která pomocí této zkoušky zamýšlela rozlišit dospělé pacienty se třemi typy epilepsií a Parkinsonovou nemocí, rozdíly se však nepotvrdily. Autorky se i přes tento výsledek domnívají, že zmiňovaný subtest z NEPSY-II je užitečným nástrojem v klinické praxi, ke kterému je potřeba citlivě přistupovat při interpretaci a v kontextu s výsledky dalších testů a klinických vyšetření (Hummelová a Janoušová, 2014). Také další česká studie, tentokrát normativní verbální fluence starší

populace, prokázala vliv věku u všech fonémických a sémantických kategorií a vliv vzdělání u všech fonémických, ale pouze u zvířat ze sémantických kategorií (Nikolai et al., 2015). Z toho usuzujeme, že nejednoznačnost našich výsledků může být jiného charakteru a měření výbavnosti pojmů u dětí vyžaduje zkoumání a českou standardizaci.

Lexie

Vzhledem k tomu, že jazyk obsahuje tři modalities (mluvený, psaný a znakový), považovali jsme za samozřejmé testovat kromě mluveného i psaný (tištěný), přestože podle zmiňovaného konsensu anglofonních zemí netvoří součást symptomatologie VD. Náš postoj vychází jak z klinické zkušenosti, tak z podstaty překrývání NVP, které bylo vysvětleno v teoretické části. Konsorcium také ve svém prohlášení svůj krok zdůvodnilo: „Zaměřujeme se zde spíše na orální než psaný jazyk, i když čtení a psaní jsou u VD běžně ovlivněny.“ (Bishop et al., 2017). Testování lexie a ortografie je rovněž součástí vyšetřování afázií. Přímý dopad narušené fonologie, verbální paměti a sémantiky na tyto oblasti je tedy zřejmý. Pro posouzení lexie byla použita osvědčená Matějčkova Zkouška čtení z roku 1987, která je součástí Diagnostiky specifických poruch učení, T-239 (Novák, 2002). Zkoušku bylo možno použít pouze tehdy, pokud respondent byl v danou chvíli zaškolen nejméně po dobu celého prvního pololetí první třídy. Statistická analýza ukázala nový fenomén: děti s PAS dosáhly podobných hodnot jako ZK, a naopak děti s VD se odlišovaly. Děti s VD četly pomaleji a méně rozuměly textu. Při porovnání dětí s VD a typicky se vyvíjejících se rovněž projevil rozdíl v obojím. Skupina PAS a skupina ZK četla rychlostně v pásmu průměru (5. sten), na rozdíl od skupiny VD, která dosáhla horního pásma podprůměru (3.-4. sten).

Neočekávaný úspěch našich autistických dětí v rychlosti čtení a porozumění textu je dobře vysvětlitelný. V této dovednosti bylo testováno pouze 15 dětí (ze skupiny 37 dětí s PAS). Většina ostatních nesplňovala podmínky, případně nespolupracovala. Autisté – čtenáři většinou skórovali v rychlosti čtení od 5. stenu (pásma průměru) výš (11 autistů); ve standardizované Zkoušce jazykového citu dosáhlo 9 dětí pásma průměrného i nadprůměrného a 2 hraničního; v průměrném počtu prvků fonologické smyčky většina (10) skórovala nad průměr dětí ze ZK; úspěšní byli rovněž v Token testu (11 probandů vykázalo 90-100% úspěšnost), v testech fonologie (11 probandů vykázalo 80-100% úspěšnost) a vyznačovali se podstatně lepší artikulací (14 z nich zcela bez pozitivního artikulárního nálezu). Z rozboru lze usoudit, že se stále jednalo o stejné děti s PAS, tedy o 11 dětí bez poruchy vývoje jazyka. Rozdíl mezi jejich výsledky a výsledky většiny autistických dětí byly zřetelné.

Tedy zřetelně jsme identifikovali autistickou skupinu (menší třetinu) zcela bez jazykového narušení (ALN, autism language normal). U ostatních autistických dětí bylo zjištěno strukturální narušení jazyka (ALI, autism with language impairment) receptivního (smíšeného) typu. Poměrné zastoupení 70 % ALI ku 30 % ALN je v souladu se studii, které se této problematice věnovaly.

Diskurs

Diskurs, rozprava na dané téma, je promluvou, případně písemným vyjádřením ve společenském kontextu. Existuje několik typů diskursu, nejvíce užíván je narativní a sociální. Za narativní kompetence považujeme dovednosti vyprávět příběhy a za kompetence sociální umět sociálně diskutovat. Z lingvistického hlediska je jeho podmínkou delší celek než jedna věta. Dlouhodobě je řešen také v neurovědách (Frederiksen et al., 1990), zejména ve studiích, které se zabývají neurologickými pacienty se získaným poškozením mozku - s afázií (Joanette a Brownell, 1990; Kevická et al., 2020). V posledních letech je téma diskutováno u dětí s NVP. Prostřednictvím narativního diskursu (např. vyprávění o tom, co se přihodilo) vyjadřují myšlenky, pocity, názory, které jsou nezbytné k interakci a k navazování vztahů (Dipper a Pritchard, 2017). Diskurs dětí se závažnějším stupněm VD bývá kratší (Botting, 2002), nonfluentní pro dysnomické pauzy, s chudým syntaxem (jednoduché věty) s výskytem morfologických a syntaktických chyb (gramatických) a s menší slovní zásobou. Občas zachycujeme i perseverace slov a frází, které nezapadají do kontextu sdělení, podobně jako u pacientů s Brocovou či anomickou afázií (Kevická et al., 2020). Hodnocení orálního diskursu podle Dipper a Pritchard se zaměřuje na 1) jazykovou stránku, 2) informační hodnotu a 3) koherenci. Zatímco jazykové deficity jsou nezpochybnitelnou součástí klinického obrazu jedinců s VD, poznatky o informační hodnotě a koherenci nejsou příliš konzistentní. Je pravděpodobné, že zmíněné tři složky diskursu spolu nekorelují (Dipper a Pritchard, 2017). Botting již v roce 2002 přišla s myšlenkou, že narativní diskurs a pragmatické schopnosti spolu souvisí. Z toho důvodu jsme do našeho diagnostického materiálu zahrnuli také diskurs, a to v době, kdy ještě nebyla k dispozici česká adaptace MAIN (viz kapitola Vývojová dysfázie, Diagnostika) a nebyl ani prezentován konsensus konsorcia se symptomem narušeného diskursu u VD. Zvolili jsme pět strukturovaných částí z Vyšetření fatických funkcí a spojili je s Lexikálním vyhledáváním při popisu obrázku (také z VFF). Nad dějovým obrázkem byla zjišťována fluence, informační hodnota, udržení tématu a respektování mluvčího.

Porovnání výsledků fluence mezi dětmi s VD a ZK ukázalo očekávaný statistický rozdíl, který se neprojevil mezi dětmi s VD a s PAS. Děti napříč obou skupin bylo možné rozdělit na dvě překvapivě početně shodné a poměrem velmi podobné podskupiny: nonfluentní a fluentní. Nonfluentní podskupina byla charakteristická kratšími větami a promluvami, delšími dysnomickými pauzami a převahou izolovaných slov. Druhou podskupinu tvořily děti s logoreou, kterou u ADHD popsal Baykal (2019). Vezmeme-li komorbidní zastoupení u obou poruch (viz kapitoly Vývojová dysfázie a Porucha autistického spektra, podkapitoly Komorbidity) byla velká pravděpodobnost zastoupení poruchy pozornosti i v naší studii (ve které jsme sice ADHD zvláště neanalyzovali, ale u probandů diagnostikovali). Nonfluentní podskupina byla složená z 19 dětí s VD a 20 dětí s PAS, ve fluentní podskupině bylo po 17 dětech z obou poruch. V obou podskupinách zároveň existuje menší počet dětí, u kterých jsme se zařazením do podskupin váhali, protože bylo zřejmé, že jejich výkony ve fluentnosti byly kolísavé (kombinované). O jejich umístění nakonec rozhodla převaha uváděných symptomů na podkladě anamnestických dat a rozhovoru s rodičem. Naše výsledky rozšířily zjištění Botting (2002), která na malém vzorku britských dětí srovnávala diskursy VD a SPPK, a když své výsledky porovnávala s americkými od Tager-Flusberg z roku 1995 (kde byla užita stejná metodika) zjistila, že diskursy dětí s VD a PAS se podobají v délce, přičemž děti s PAS byly jen o něco kratší. Avšak v naší studii jsme napříč skupinám a bez statistického rozdílu mezi nimi zachytili i část dětí s logoreou, tedy na stavu strukturovaného jazyka nezávislým příznakem ADHD typu hyperaktivně-impulzivního (hyperactive-impulsive, ADHD – H), který je spojen s obtížemi v pragmatice, a tudíž se sociálními problémy (Baykal, 2019). Nejeví se nám proto, že by kratší diskurs byl specifitou ani u jedné z poruch, ale jako jedné z jejich podskupin. Na podkladě výsledků i popisu testování a klinické zkušenosti jsme usoudili, že podle fluentnosti mluvy v diskursu můžeme zachytit komorbidní ADHD, v prvním případě typu převážně nepozorného (inattentive, ADHD – I), ve druhém naopak typu ADHD – H podle klasifikace ADHD (Drtílková a Fiala, 2016). Fluentní mluva ještě neznamená více informační hodnoty a koherence. Nabízí se i otázka, zda kdysi Botting naměřená srovnatelná délka diskursu dětí s SPPK a zdravých nebylo spíše porovnávání délky diskursu neurotypiků a hraničních dětí s VD, s PAS spolu s ADHD – H. Což by i zpochybňovalo existenci SPPK.

Když jsme porovnali výsledky receptivní oblasti (TT, sémantika a fonologie) s výsledky expresivní oblasti (fluence, popis a výskyt expresivního dysgramatismu), pouze 3 děti ze skupiny VD skórovaly v expresi s tak výrazným deficitem, který nebyl vysvětlitelný stavem recepce. Tedy 8,3 % dětí z našeho souboru jsme označili expresivním typem VD a 91,7

% receptivním (smíšeným) typem. V souvislosti s typy VD konsorcium Catalise nedosáhlo shody a doporučilo se zaměřit na jednotlivé příznaky (Bishop et al., 2017). Klinická zkušenost podporuje velkou převahu smíšeného narušení recepce a exprese u dětí s VD, ale heterogenní, což je v souladu s konsorciem. Analogicky jsme postupovali ve skupině ALI a došli k jednoznačnému závěru: nezachytili jsme jediné dítě s expresivním typem narušeného jazyka.

Doména C) „Komunikace“

Diskurs a pragmatika

Jestliže se v narativním diskursu neukázaly rozdíly mezi skupinami poruch ve fluenci, jinak tomu bylo u hodnocení zbývajících složek diskursu. Jak posouzení informační hodnoty při konverzaci, tak ještě více soudržnosti v udržení tématu a respektování mluvčího přinesly významné statistické rozdíly mezi dětmi s VD a PAS, přičemž děti s VD se od typicky vyvíjejících vrstevníků nelišily. U dětí s VD jsme zaznamenali čtyři děti s problémy s koherencí příběhu a několik dětí s opakovaným skákáním do řeči examinátora (s projevy komorbidní ADHD-H). Informační hodnota při konverzaci nad dějovým obrázkem byla u skupiny VD jen o něco slabší než u ZK a mezi skupinami poruch se projevil významný statistický rozdíl. Je třeba zdůraznit, že examinátor podle výsledku v Token testu (kterým vyšetření zahájil) použil buď těžší, anebo lehčí verzi otázek a průběžně ověřoval morfosyntaktické a sémantické porozumění (podobně jako u cizince) a přijímal za odpovědi simplexní věty i 1 slovné, případně s doprovodným gestem. Stejný postup za účelem rozlišit jazykový deficit od deficitu pragmatické komunikace byl dodržen u dětí s PAS. V případě, že i přes zjednodušenou verzi dotazů probandi neporozuměli, pozorovali jsme u dětí obou poruch zvyšující se motorický neklid, stereotypní pohyby, nedodržení střídání komunikačních rolí, úzkost a odklon od úkolu. Karasinski a Weismer (2010) při studiu dedukce příběhu ze vzdálených informací u adolescentů s VD zjistili významně nepřesné odpovědi ve srovnání se zdravými kontrolami i s dětmi s mentální subnormou. Zároveň jejich výsledky ukázaly na vazbu mezi omezením receptivní oblasti jazyka (nedostatečným porozuměním), kapacitou verbální pracovní paměti a stavem obecných znalostí. Naše snaha minimalizovat vliv sníženého porozumění na informační hodnotu konverzace a její koherenci přizpůsobením se vývojové úrovni jazyka, naměřené TT a Zkouškou jazykového citu, byla pravděpodobně důvodem úspěšných výsledků skupiny VD. Avšak reakce a odpovědi dětí s PAS byly odlišné a nekonzistentní oproti dětem s VD: zaznamenali jsme detailní i jedno slovné popisy obrázku, snížené respektování examinátora, a rovněž u těch, kterým nebyl naměřen strukturální

jazykový deficit, daleko větší obtíže s chápáním mentálních stavů (Jak se cítí holka?) i s dedukcí vyvodit z kontextu situace blízkou budoucnost. U dětí s PAS (většinou ve věku 5 až 6 let), které dosáhly nejhorších výsledků v receptivním TT a zkoušce fonologické smyčky (Zkoušky jazykového citu ani nebyly schopné), se během sociálního diskursu prohloubila symptomatika PAS. Zřejmě závažnější porucha vývoje jazyka, znesnadňující diskurs, násobí autistické chování. K jeho snížení naopak docházelo se zvyšováním porozumění komunikačnímu partnerovi (snížením vývojové úrovně diskursu od examinátora, který nabídl dítěti rozhovor na jazykové úrovni mladšího dítěte). Ve skupině dysfaticů jsme zachytili několik dětí, kterým velmi nízká vývojová úroveň receptivního jazyka, včetně sémantiky pojmů mentálních stavů, nedovolila otázkám porozumět, a z toho důvodu na ně adekvátně odpovědět. Je pravděpodobné, že výkony v sociálním diskursu jsou navázány na výkony v ToM, ve kterých jedinci s VD dosahují nižší výkonnosti, jak zjistila metaanalýza Nilsson a Lopéz. Na jednu stranu se jedná o skutečné poruchy ToM, které nelze vysvětlit verbálními požadavky testů, na druhou stranu právě receptivní gramatika je nejsilnějším prediktorem ToM (Nilsson a Lopéz, 2016; Spanoudis, 2016). Představme si 5leté dítě, které by již bylo možné testovat z dovedností reflektování duševních stavů, avšak pro těžší receptivní poruchu strukturálního jazyka (např. rozumí na vývojové úrovni 2 let) to není možné. Nemůže chápat ani mentální stavy „šťastný / nešťastný“, ani sloveso „cítit se“ (viz otázky z našeho sociálního diskursu). Proto v úlohách ToM a v sociálním i narativním diskursu nemůže uspět. Častá komorbidní ADHD stav ještě prohloubí. Je jisté, že gramatika zhoršuje pragmatiku a je věcí diskuse, jak je tomu obráceně. Banney, Harper-Hill, Arnott (2015) zjistili, že děti s PAS mohou mít jazykové obtíže s diskursem ještě nad rámec nízkých výsledků v jazykových testech. Baixauli-Fortea et al. (2017) upozorovali významnou korelaci mezi skóre obecné pragmatiky z CCC 2 (viz kapitola Vývojová dysfázie, Diagnostika) a symptomatologií poruchy pozornosti, z čehož vyvodili, že příznaky ADHD lze chápat jako prediktor pragmatiky u PAS. Zhodnocení příznaků poruchy pozornosti považují za adekvátní způsob k pochopení komunikačních obtíží těchto dětí. Carruthers et al. nedávno představili zajímavý systematický přehled literatury zkoumající pragmatický jazyk u ADHD. Z důvodu velkého rozsahu metodik, prezentací údajů (rozdílných užití hodnocení standardizovaných CCC-2, informací od rodičů a učitelů bez psychometrických vlastností) a variabilních aspektů hodnocení sice neprovedli metaanalýzu, ale systematickým přehledem potvrdili, že děti s ADHD mají potíže s pragmatickým jazykem. Předběžné důkazy naznačují, že děti s ADHD se od dětí s PAS odlišují stupněm narušení – jsou méně výrazné. Autoři přehledu také pomocí výsledků v jazykovém testu CELF porovnali děti s ADHD bez VD a ADHD + VD a

domnívají se, že obecné (strukturální) jazykové dovednosti sice významně přispívají k pragmatickému narušení, ale zcela je nezohledňují (hodnoceno pomocí CCC-2). Tedy děti s ADHD bez VD skórovaly hůře než ZK a děti s ADHD + VD byly ještě méně úspěšné. Obecně u jedinců s ADHD byly zjištěny specifické pragmatické obtíže v konverzační reciprocitě (naslouchat druhému, čekat na vlastním vstup), v nadměrném mluvení (výskyt logorey) a tvorbě soudržného vypravování (užívání neurčitých zájmen, příkrášlování příběhů, nesprávná interpretace), které podle autorů přehledové studie nesouvisejí s jazykovou úrovní. Skupiny s ADHD a Aspergerovým syndromem byly v hodnocení narativního diskursu téměř k nerozeznání. Ukázalo se také, že obecně děti s ADHD mají větší obtíže, než by se k věku čekalo, v oblastech presupozice a sociálního diskursu. Presupozice se týká umění předpokládat, např. detekovat z ironie, metafory, sarkasmu, sociálního faux pas. V rámci hodnocení sociálního diskursu projevují jedinci s ADHD menší sociální citlivost, vyšší sebestřednost (např. v podobě malého počtu dotazů na myšlenky a pocity komunikačního partnera) a někteří i sníženou schopnost oproti zdravým kontrolám, ale zároveň výrazně vyšší oproti dětem s PAS, vysvětlit duševní stavy (Carruthers et al., 2021). Z uvedeného vyplývá, že jak u dětí s PAS, tak u dětí s VD, dochází k prolínání a překrývání deficitů ToM, gramatiky, sémantiky, verbální pracovní paměti a pragmatiky. Je věcí diskuse a dalšího výzkumu, zda se jedná „pouze“ o rozdílné stupně perzistentních deficitů mezi poruchami (a uvnitř heterogenních skupin), anebo o jinou kvalitu.

Pragmatika

Jak jsme již zmínili, napříč skupinám a bez statistického rozdílu mezi nimi, jsme zřetelně identifikovali část dětí s logoreou (PAS 32,27 %, VD 25 %, a ZK 14,7 %), z čehož lze vyvodit, že jako příznak ADHD – H může být sice spojen s obtížemi v pragmatice, a tudíž se sociálními problémy (Baykal, 2019), ale nemá souvislost s narušením strukturálního jazyka.

Verbální stereotypie a formální vyjadřování u ZK nebyly zachyceny, ze skupiny dětí s VD se každý z příznaků objevil jednou. Děti s PAS sice podle očekávání více skórovaly (u verbální stereotypie 23,5 % a formálního vyjadřování 20,6 %), ale statisticky signifikantní rozdíly mezi dysfatií a autisty se neprokázaly. Jinak tomu bylo u perseverace, kde se statistický rozdíl mezi poruchami projevil: během vyšetření ulpívalo na tématu 38,2 % autistů oproti jednomu dysfatickovi (2,78 %). Perseverace byla zachycena také u dvou dětí ze ZK (5,9 %).

Echolálie je specifické automatické opakování slabiky, slova nebo věty či fráze. Rozlišují se dva typy: bezprostřední a zpožděné (zpožděná echolálie bývá někdy označována

jako fráze, např. úryvky z reklam a filmů). Echolálie se objevuje u některých patologických stavů (afázie, schizofrenie, Tourettův syndrom, delirium, demence aj.). U dětí s PAS je dlouhodobě považována za typický příznak, který vykazuje přibližně 75 % dětské autistické populace (Patra a De Jesus, 2021). Thorová (2006) rozděluje a popisuje několik typů příznaků (bezprostřední bez komunikačního významu, bezprostřední nefunkční, bezprostřední s komunikačním významem, opožděná bez komunikační funkce, opožděná s komunikační funkcí a „semiecholálie“). Zajímavá studie z roku 2013 porovnávala výskyt echolálie u dětí s PAS a VD ve věku 4-8 let, skupina PAS byla jazykovými testy rozdělena na ALI (autism with language impairment) a ALN (autism language normal). Výrazné rozdíly byly zjištěny jen mezi celkovou skupinou autistů a zdravými kontrolami (PAS = ALN + ALI vs. ZK) a mezi ALN a ZK. Ale další porovnání: ALN vs. VD, VD vs. ZK a ALI vs. ZK ukázala nevýznamné rozdíly. A žádný rozdíl nebyl mezi skupinami s jazykovým narušením ALI a VD (van Santen, Sproat, Hill, 2013). Naše porovnání potvrdilo očekávaný významný rozdíl mezi dětmi s VD a s PAS. U ZK nebyla echolálie zachycena ani u jediného probanda. Ve skupině s VD u šesti dětí, z toho u dvou ohodnocena jako závažnější. Skupina PAS se opět vyznačovala velkou heterogenitou: více těžších stupňů (častěji opakovaných bezprostředních echolálií během vyšetření) a zároveň necelá polovina (45, 7 %) zůstala zcela bez příznaku. Mezi bezpříznakové děti, kterých bylo 16, patřila jedenáctičlenná skupina autistů bez poruchy vývoje jazyka (viz výsledky testů v TT, Zkoušce jazykového citu, fonologické smyčky a Zkoušce čtení). Během vyšetření jsme zachycovali situaci, kdy bezprostřední echolálie následovala po sémantickém selhání s následným odklonem od řízené činnosti do stereotypií či úzkostných projevů. Identifikován byl i komunikační záměr s užitím echolálie, tedy funkční echolálie (Dítě např. projevilo přání se napít po otázce examinátora. Examinátor bez gesta: „Chceš pít?“ Proband: „Chceš pít? Vztahuje ruku k hrnečku). Mezi dětmi s VD užilo echolálii během vyšetření pouze šest (oproti 19 z PAS), u všech byl závažně snížen receptivní jazyk v morfológico-syntaktické rovině. Vzhledem k tomu, že děti s VD byly v dlouhodobém sledování, bylo u některých z nich možné anamnesticky potvrdit existenci a slábnutí příznaku, případně jeho vymizení, proto ve studii už neskórovaly. Také někteří rodiče autistických dětí popisovali při anamnestickém rozhovoru slábnutí echolálie. Echolalické děti s PAS tak připomínaly děti s VD mladšího věku, čemuž by i napovídala výsledek TT (méně Zkoušky jazykového citu, ve kterém se téměř nelišily).

Vezmeme-li v úvahu, že echolálie jsou součástí fyziologického vývoje jazyka u kojenců a batolat, tedy vývojovým milníkem při osvojování sémantiky slov a vět a jejich exprese, nabízí se otázka, zda u dětí s PAS nejsou pouze opožděnou fází jejich

nerovnoměrného vývoje. U dětí s VD bychom ani jinak neuvažovali. Což není v rozporu s tvrzením Thorové, která sice popisuje „zvláštnosti“ verbálního projevu u jedinců s PAS, ale zároveň dodává, že se vyskytují i v běžném řečovém vývoji zdravých dětí, u kterých nepřetrvávají tak, jako u autistů (Thorová, 2006). Diskutovat by se tedy mělo, zda echolálie je opravdu charakteristickým znakem autismu. Současné práce již neprezentují echolálii jako sebestimulaci, ale jako prostředek k tvorbě a udržování socio-emočních vazeb, tedy vztahů (Golysheva, 2019). Gladfelter a VanZuiden (2020) zjistili, že děti s PAS produkovaly méně bezprostředních echolálií v kontextu vyprávění než v kontextu založeném na hře. Pokud se tedy nejedná o příznak, ale o zpožděnou vývojovou etapu, nemělo by se uvažovat o charakteristickém znaku. V opačném případě může být pohled na echolálie diagnosticky a terapeuticky matoucí. Jako konkrétní příklad lze uvést jeden z typů echolálie, tzv. semiecholálie, vyznačující se záměnami zájmen a rodů. V raném fyziologickém vývoji je běžné, že batole o sobě mluví ve třetí osobě singuláru („Domík hačí.“). Vývoj jedné z oblastí psychomotorického vývoje (jazyka) je navázán na vývoj další oblasti – na ToM (teorii mysli), která má své zákonitosti a vývojové milníky jako každá jiná. Proto připisování obtíží s produkcí osobních zájmen abnormálnímu chápání sebe sama vůči druhým, se nejeví jako opodstatněné (Gernsbacher, Morson, Grace, 2016). Posun v nazírání na echolálii je poznat i z vývoje diagnostického manuálu duševních poruch: od „diagnostického kritéria“ (DSM-3, 1980) po jednu z více "omezených, opakujících se vzorců chování, zájmů nebo aktivit" (DSM-5, 2013).

Prozódii lze definovat jako zvukové vlastnosti řeči a jazyka, mezi které patří slabika, přízvuk, tón, intonace (melodie), frázování a rytmus. Mají různé variace výšek, hlasitosti a délky. Rytmus je společným prvkem, který řeč a jazyk sdílejí s hudbou v čase a důrazu. Děti ve věku 6 až 9 měsíců preferují prozódii rodného jazyka a využívají ji k pochopení syntaxe, tento jev přímo souvisí s fonologií, která je v nejranějším období nastavená univerzálně pro jakýkoliv jazyk. Prozódie dopomáhá receptivnímu a expresivnímu sdělení: pochopit nebo produkovat lexikální důraz a vyjasnit nejednoznačné morfologie-syntaxe (např.: 1., „Táta vaří.“ vs. 2., „Táta! Vaří.“, první výrok vyjadřuje obvyklost a druhý výjimečnost). Je prostředkem vyjadřujícím emoce. Nápadná je prozódie u cizinců, kteří jinak dobře ovládají morfologicko-syntaktickou a lexikálně-sémantickou rovinu druhého jazyka, se kterým se nesetkali od dětství. Narušená prozódie působí komunikační obtíže (snižuje porozumění a / nebo činí řeč sociálně nápadnou – např. řeč robotická), a tím sociální problém. Typicky narušená prozódie bývá u jedinců s vrozenou těžkou sluchovou vadou (u osob neslyšících a se zbytky sluchu). Prozódie je dlouhodobě zahrnuta do atypických komunikačních charakteristik autistů, je

spojována i s jinými psychiatrickými diagnózami. Existuje také několik studií o narušené prozódii u VD (Sundström et al., 2018; Calet et al., 2021), které ukazují na její souvislost s lexikonem a gramatikou. Ze studií je zřejmé, že narušené zpracování prozodie (tzv. receptivní prozodie) ovlivňuje obtíže ve vývoji jazyka. Např. Cumming, Wilson, Goswami (2015) formulovali hypotézu prozodického frázování, která ukazuje na sluchové narušení při nárůstu amplitudy času a trvání. Myers, Lense, Gordon (2019) naznačili asociace mezi hudebním rytmem, percepcí jazyka a gramotností. Následně studie Caccia a Lorusso ukázala, že schopnost zpracovat rytmus v hudbě má silné vazby na zpracování jazykové prozodie i fonologické čtenářské dovednosti. Autoři přišli s důkazem, že rytmické dovednosti jsou zapojeny do osvojování jazyka i čtení. Při porovnání VD, dyslektiků a typických kontrol zjistili, že děti s VD mají potíže s přesným vnímáním a rozpoznáním prozodické struktury celých vět a spolu s dyslektiky potřebují delší dobu na zpracování rytmu slova i hudby (Caccia a Lorusso, 2021). Poznatky doplňují zjištění o vrozené amúzii, které dokladují spojitost hudebního deficitu s percepcí prozodie řeči, zejména s intonací a s pochopením emocionálního podtextu prozodie (Hausen et al., 2013). Recentní metaanalýza posoudila 23 studií, ve kterých autisté rozpoznávali emoce prostřednictvím afektivní prozodie a překvapivě zjistila jen mírné rozdíly mezi nimi a typicky se vyvíjejícími kontrolami. Zároveň také, že záleží na tom, o jakou emoci se jedná a za potenciálně vlivné faktory rozmanitosti byly označeny věk, pohlaví a IQ. Autoři této metaanalýzy Zhang et al. (2021) vyzývají k dalším výzkumům napříč kulturám a jazykům pro možnou odlišnost prozodického zpracování (např. u tónových jazyků jako je čínština nebo vietnamština je rozlišujícím prvkem významu intonace), stavu jazyka a IQ. Z pohledu neurozobrazení nejsou výsledky metaanalýzy a předchozích studií o deficitu u VD v rozporu. V kontextu prozodie byl gyrus temporalis superior (GTS) označen za region sociální komunikace. Očekávání a zpracování sociální zpětné vazby vede k vyšší aktivitě v bilaterální jazykové síti a bazálních gangliích vykazujících lateralizovanou aktivitu pravého GTS (Klasen et al., 2018). Zpracování rytmu je podle Hausen et al. (2013) spojeno s oboustrannou aktivací mozku (v levé a pravé hemisféře), na rozdíl od výšky tónu, který je lateralizován vpravo (v hemisféře, která pro většinu populace není jazykově dominantní).

Naše studie prokázala ve výskytu a stupni nápadností expresivní prozodie statistický rozdíl mezi skupinami VD a PAS (lehké narušení bylo zachyceno u obou dětí s VD a u 9 dětí ze skupiny PAS; další 3 děti s PAS byly označeny vyšším stupněm narušení). Rozdíl mezi skupinami VD a ZK se neprojevil. Narušená prozodie nesouvisela ani s věkem, ani se stavem jazyka (včetně fonologie). Avšak během vyšetření jsme nestrukturovali, zda se jednalo o

zvláštnosti v rytmu řeči, ve frázování, anebo v intonaci. Nedostatek naší studie patří k metodickým chybám, o kterých se zmiňuje zmíněná metaanalýza. Bylo by také zajímavé znát muzikální schopnosti našich probandů.

Pragmatika, neverbální komunikace

Neverbální komunikace vyjadřuje emocionální postoje a reguluje interpersonální interakce. Význam verbálního sdělení podtrhuje (doprovodná gesta), doplňuje (má vlastní sémantickou hodnotu, je komunikačním znakem) i mění (např. verbalizujeme: „Ještě jednou.“ a současně použijeme zdvižený ukazováček, kterým hrozíme). Neverbální komunikace zahrnuje gesta, pohyby hlavou i dalšími částmi těla, postojem těla, mimikou (výrazem tváře), pohledem očí, vzdáleností a pozicí v prostoru, doteky. Vedle opožděného nástupu či absence verbální komunikace je jedním z prvních příznaků PAS. Proto jsme se v naší studii zaměřili na oční kontakt, mimiku a gestiku našich probandů, abychom je vzájemně porovnali a výsledky mohli diskutovat se současnou literaturou.

Základním aspektem neverbální komunikace je pohled očí a oční kontakt, který podle Jongerius et al. (2020) není dosud přesně definován. Obvykle se osoba, která hovoří, dívá na komunikačního partnera nesouvisle a na konci k němu vzhledne (zda byl pochopen a může předat „štafetu“). Naslouchající udržuje oční kontakt po celou dobu. Pokud se na nás osoba, se kterou komunikujeme nedívá, domníváme se, že nás nevnímá a neposlouchá. Snížená tendence navázat oční kontakt je rysem PAS a používá se jako diagnostický marker. Je považován za nevědomou odpověď, sníženou citlivost na sociální signály (Madipakkam et al., 2017). Tento dobře zdokumentovaný rys přímo souvisí s deficitem sociálních interakcí a vyskytuje se brzy. Výsledky longitudinální studie Jones a Klin (2013) ukázaly, že vývoj kojenců později diagnostikovaných jako PAS se již liší od typicky se vyvíjejících vrstevníků v období od 2 do 6 měsíců věku (do té doby zřejmě rozdíly nejsou). V tomto věku totiž kojenci s PAS vykazují střední pokles fixace očí, což je vzorec, který není pozorován u kojenců, u kterých se PAS nevyvine. Ve věku 2 let je fixování očí u batolat s PAS zhruba na poloviční úrovni, než je fixování očí typicky se vyvíjejícími dětmi (Jones a Klin, 2013). Další studie s probandy stejného věku jako v naší práci zjistila, že děti s PAS a děti typicky se vyvíjející naváží podobné množství očního kontaktu v konverzaci, ale nikoliv při interaktivní hře (Jones et al., 2016). Ke stejnému závěru došli také Cañigüeral, Ward, Hamilton (2021) ve studii s dospělými probandy s Aspergerovým syndromem a vysoce funkčními autisty. Zjistili, že autističtí jedinci nemají snížený zájem věnovat se tvářím jiných lidí a jsou schopni přizpůsobit pohled očí požadavkům strukturované konverzace. To by mohlo zdůvodnit, proč

se atypický oční kontakt neprojevil jako specifický rys PAS v naší studii. Vyšetřovali jsme zejména pomocí receptivních testů a strukturované konverzace, nikoliv během interaktivní hry. Standardní oční kontakt byl zaznamenán u 75 % dětí s VD a u 57 % dětí s PAS, tedy u 16 dětí s PAS a 9 dětí s VD byl ohodnocen jako nepřiměřený, čímž při statistickém porovnání nebyl rozdíl prokázán. Ze ZK jsme neobvyklost očního kontaktu pozorovali u jednoho probanda. Na místě je analyzovat i jiné důvody, proč dítě oční kontakt buď vůbec nenaváže, anebo ne hodnotně: patří mezi ně sociální úzkost, VD (buď nerozumí, anebo rozumí a nevybaví si odpověď a znejistí), kombinace obou předchozích, sluchová vada (neví, že má kontakt navázat), ADHD (Braithwaite, Gui, Jones, 2020), jiná kultura (asijská).

Mimika či výraz tváře také dlouhodobě patří mezi autistická specifika. Metaanalýza autorské trojice Trevisan, Hoskyn, Birmingham (2018) přezkoumala dosavadní studie a zjistila, že výrazy obličeje autistických jedinců jsou skutečně atypické a zároveň, že autisté mimiku atypicky užívají k regulaci sociálních interakcí. Autistická mimika je obecně méně výrazná a existuje menší pravděpodobnost, že ji budou sdílet s ostatními či automaticky napodobovat. Výrazy obličeje se od typických jedinců nelišily v reakci na pachy, na překvapivé pocity, anebo ve studiích, ve kterých měli probandi za úkol mimiku druhých napodobit. Podle autorů metaanalýzy byly rozdíly mezi jedinci s PAS a kontrolami ovlivněny věkem, IQ a metodikou studií. Produkci mimiky autistických dětí ve věku našich probandů zkoumali Grossard et al. (2020), podobně jako Zane et al. (2019) u adolescentů. Oba týmy došly k závěru, že autisté vykazují obtíže s produkcí sociálně smysluplných výrazů obličeje a jejich mimika není jednoznačná. Dětská studie za jediný vlivný aspekt kvality výrazu považuje IQ. Jak víme z úvodu praktické části, jedinci s mentální retardací nebyli do naší studie přizváni. Nápadnost v mimice byla zachycena u necelé třetiny našich autistů, z toho u 2 posouzena jako významně atypicky snížená. Porovnání prokázalo menší statistický rozdíl mezi skupinami VD a PAS a žádný mezi VD a ZK.

Gesta jsou spontánní pohyby rukou produkované při mluvení. Vyžadují kombinaci sociálních, kognitivních a motorických dovedností (Perrault et al., 2019). Kolem desátého měsíce věku začne intaktní kojeneček ukazovat (Kapalková, 2008). Zpočátku celou rukou, asi tři měsíce poté ukazovákem. A právě ukazovák se zdá být důležitým milníkem v komunikačním a sociálně-kognitivním vývoji. Deiktická deklarativní gesta jsou spolehlivým jazykovým prediktorem u všech kojenců, napříč kulturám i NVP (viz kapitola Řeč, jazyk a komunikace).

Atypičnost gest a jejich deficity jsou dobře zavedeným projevem charakteristických poruch sociální interakce a komunikace. Objevují se snížením frekvence, rozmanitostí forem a funkce, a také sníženou integrací s verbálním a neverbálním kontextem. Zaznamenáváme

však rozsáhlou variabilitu, od časného zpoždění po nerozeznání od typických vrstevníků (LeBarton a Iverson, 2017). Víme, že autistické děti vytvářejí méně gest a narušenými jsou deiktická deklarativní gesta. Özçalışkan et al. (2016) dodávají, že pouze tato gesta předpovídají slovní zásobu, a to jak u typicky se vyvíjejících, tak u dětí s PAS. Podle recentní studie Choi et al. (2021) také počet deklarativních deiktických gest rodičů, kteří komunikují s kojenci s rizikem PAS, předpovídá slovní zásobu dětí po třetím roce věku. Autoři studie se zaměřili na rizikové kojence s pozdějším potvrzením či vyloučením diagnózy. Ve věku 12 měsíců natočili desetiminutové video interakce rodič-dítě a po třetím roce spočítali slovní zásobu pomocí Inventáře komunikačního vývoje MacArthur-Batesové (viz kapitola Vývojová dysfázie, oddíl Diagnostika). Retrospektivní i prospektivní studie shrnují, že zpoždění v produkci gest začínají v kojeneckém věku, ale více se projeví až v prvním roce života při zahajování a udržování sociální interakce (sdílené pozornosti). To by mohlo poskytnout vysvětlení, proč některé srovnávací studie autistických a neurotypických dětí kojeneckého věku nedokázaly najít žádné rozdíly. Vývojová trajektorie se mění mezi prvním a druhým rokem života. Zřejmě i vzhledem k variabilitě vývoje a komorbidit, včetně narušeného jazyka (LeBarton a Iverson, 2017), je nástup příznaků autismu různě postupný. Náhlost v podobě „autistického regrese“ není pravidlem, např. podle Hrdličky je udávána u 26 % (Hrdlička a Dudová, 2015). Pokud se tak ve druhém roce života stane, podle metaanalýzy Ramos-Cabo et al. (2019) a v souladu s názorem Iverson et al. (2018) se neomezí na komunikaci, ale také na sociální a kognitivní oblast a adaptivní chování. Zatímco typicky se vyvíjející děti vykazují jasnou tendenci produkovat více deiktických gest v kontextu komentářů než v žádající souvislosti, děti s PAS nevykazují rozdíl v typech gest vytvořených napříč kontexty. V batolecím věku je již patrná abnormalita ve frekvenci, funkci i složitosti produkce gest. Oblastí obtíží je také koordinace slova a gesta (Sowden et al., 2013). Podle studie Luyster, Lopez, Lord (2007) však dochází ke zlepšení v používání gest s nárůstem receptivní slovní zásoby. Ve školním a adolescentním věku užívají jedinci s PAS gest méně často a s menší významovou škálou než jejich zdraví vrstevníci (LeBarton a Iverson, 2017). Na druhou stranu studie dětí s PAS podobné věkové kategorie jako v naší práci (6-12 let) od Wong a So (2018), která sledovala stav expresivní gestiky při narativním diskursu a porovnávala s kontrolami srovnatelné jazykové úrovně a IQ, došla k jinému závěru. Děti s PAS produkovaly více ikonických gest než kontroly a nezaostávaly za nimi ani v typech, dokonce ani v použití deiktických gest.

Teprve nedávno se začala zkoumat gesta u dětí s VD. Je doloženo, že roční kojenci používající ještě k deklarativnímu gestu celou ruku, nikoliv už ukazovák, jsou ve dvou letech

ohrožení opožděným vývojem jazyka (u nás používaný termín opožděný vývoj řeči, OVR) (Lüke et al., 2017a). Recentní studie Lüke et al. (2020) doložila, že schopnost ukazovat ukazovákem v roce života predikuje stav receptivního a expresivního jazyka v 5 a 6 letech. Podle Lebarton a Iverson (2017) 2leté děti s OVR užívají méně deklarativních gest než typicky se vyvíjející, avšak podle Lüke et al. (2017b) už na konci druhého roku je tomu opačně. Úbytek deklarativních gest u typicky se vyvíjejících dětí by mohl znamenat nástup ikonických gest, které se dají interpretovat nezávisle na kontextu konverzace (Kapalková, 2008). Představují sémantickou informaci, mají symbolický význam a jasný komunikační znak (např. pohyb prstů naznačujících střihání nůžek). Schopnost rozpoznat význam ikonických gest je spojena s lexikální produkcí. Podle Botting et al. (2010) se produkce ikonických gest u dětí s VD příliš neliší od intaktních vrstevníků, naopak pro jazykový deficit jsou na gestech závislé. Problém nastává při porozumění kombinace gesta a slova. Dále se studie liší v závěrech, zda děti s VD produkují více ikonických gest než intaktní vrstevníci, anebo je počet gest přibližně stejný. Je možné, že rozdílnosti jsou závislé na typu VD. O'Neill a Chiat (2015) zjistili, že batolata ve věku 2 až 3 let s VD expresivní (lépe rozumějící jazyku) mají vyšší frekvenci gest než batolata s VD receptivní. Ale podle Perrault et al., (2019) obecně děti s VD rozumějí ikonickým gestům víc než intaktní. Longitudinální studie, která zachycovala dysfatické děti ve věku 2 a 4 až 5 let, vytvořila jazykové profily a zkoumala vztahy jazyka, produkci a porozumění ikonickým gestům. Zjistila, že receptivní jazyk je silný prediktor výsledků, přičemž užívání a porozumění gestům také. Gesta jsou klinicky cenná tehdy, pokud jsou hodnocena při hře (O'Neill et al., 2019). Děti s VD se odlišují od intaktních rovněž v přesnosti produkce gest, odhalena byla korelace s motorickými schopnostmi, pravděpodobně se jedná o vliv časté komorbidní dyspraxie jemné motoriky (Wray, Norbury, Alcock, 2016). Probandi s VD užívali během interakce s rodičem více gest než kontroly a gestem nahrazovali slova, která nebyli schopni vyjádřit. Ke stejnému závěru došla také studie Perrault et al. (2019). Zdá se, že větší počet ikonických gest u skupiny VD odpovídá mladším dětem intaktní populace. Děti s VD se spoléhají více na gesta, aby zprostředkovaly své komunikační záměry a porozuměly svým komunikačním partnerům (Lüke et al., 2020). Podle LeBarton a Iverson (2017) ty s expresivním typem poruchy vytvářejí ve věku 7 až 9 let z kompenzačních gest informace, které jsou pokročilejší než jejich produkce orálního jazyka.

Porovnávajících studií PAS a VD je obecně málo, u gestiky jsou ojedinělé. Nejvíce víme o deiktických gestech, která jsou transkulturní, nejméně o konvenčních s platností v daném sociokulturním prostředí. Zmíněná dvojice LeBarton a Iverson popsala podobný profil 2letých autistů a dysfaticů. Obě skupiny vytvářely obecně méně gest oproti zdravým

kontrolám. Rozdíl byl pozorován v užití gest konvenčních, kterých děti s VD vyprodukovaly více než děti s PAS. Stejná analýza byla provedena i ve věku 3 let, ale zde se již podobný profil mezi poruchami neukázal, snížený počet gest byl pozorován jen u PAS. Je možné se domnívat, že některá zpoždění gest v populaci PAS lze přičíst i jazykovému zpoždění. Studie zaměřená na receptivní gestiku, porovnála porozumění ikonickým gestům ve věku 3–10 let a došla k jednoznačnému závěru, že děti s VD jim rozumějí více. Děti s PAS nebyly schopny integrovat jejich symbolický smysl, protože měly potíže s jejich používáním mimo společenské rutiny a zobecnit jejich použití mimo konkrétní kontext (Perrault et al., 2019).

Naše práce sledovala produkci gest během narativního diskursu a konverzace i při interakci rodič – dítě, konkrétně adekvátnost užití v kontextu a četnost. Mezi dětmi s VD a ZK byl zachycen jediný proband s nápadnější gestikou v obou skupinách. U dětí s PAS jsme zaznamenali sedm dětí, z toho dvě byly ohodnocené vyšším stupněm nápadnosti. Statistická analýza rozdíl mezi skupinami nepotvrdila. Domníváme se, že z našich výsledků a analýzy literatury je možno vyvodit několik závěrů. Gesta mají velký význam v rozvoji jazyka a komunikace. Je potvrzené, že deklarativní gesta přímo predikují jazykové schopnosti u všech dětí, tedy i u obou skupin poruch. Je pravděpodobné, že rozdíl ve vývojové trajektorii gest bude ovlivněn typem jazykového narušení (zda receptivní či expresivní). Děti s receptivním typem VD, které mají nižší frekvenci gest, budou mít více sociálních obtíží než děti s expresivním typem. Mohou se v té chvíli podobat dětem s PAS s jazykovým narušením receptivního typu, které mají nejpomalejší vývojovou trajektorii (Franchini et al., 2018). Studie věnující se gestům, většinou typy VD či narušení jazyka u PAS nerozlišují. U expresivního typu VD přichází ve vývoji rychlejší kompenzace slov ikonickými gesty, zřejmě opět u obou poruch. Skupiny měly kromě srovnatelného IQ také srovnatelný věkový průměr: intaktní populace mladšího školního věku již užívá snížený počet gest, zejména v rozhovoru s autoritou (dospělým examínátorem). U dětí s VD však záleží na typu a stupni poruchy a věku pacienta. Z klinické zkušenosti víme, že v této věkové kategorii užívají ikonická gesta jako kompenzaci slov i děti s receptivní typem (často vidíme v interakci s rodičem). Postupem vývoje se rozdíl v gestice mezi dětmi s VD a PAS zvýrazní ve směřování jejich zájmu (sociální vs. nesociální) a je identifikováno dítě s VD receptivního typu s komorbidní sociální úzkostí. Z klinického pohledu k našemu posuzování produkce gest chyběla cenná hra, jak upozorňuje O'Neill et al. (2019). Jednalo se o komplexní jednorázové vyšetření. Slabou stránkou naší metodiky také bylo, že jsme nepoživovali video nahrávky k pozdější analýze. Z uvedeného je zřejmé, že nejen abnormalita vývoje gest, ale také jejich kvality a kvantity je silným projevem PAS a SPPK. Na druhou stranu se skupina PAS vyznačuje typickou vnitřní

variabilitou, a jak jsme popsali, také podobností s VD. Z toho důvodu nelze gestickou abnormalitu při jednorázovém vyšetření považovat ani za spolehlivý diagnostický marker, ani za diferenciativně diagnostický znak.

Typickou poruchou pragmatiky je podle DSM-5 SPPK, která je v očekávané ICD-11 zařazena jako 3. subtyp VD s narušením převážně pragmatického jazyka. Studií této poruchy či subtypu je sice málo, ale shodují se, že pragmatická porucha leží na pomezí PAS a VD. Neshodují se již, jestli se skutečně jedná o samostatnou nosologickou jednotku. Například autorský tým Flax et al. (2019) ve své práci nazvané „Sociální (pragmatická) komunikační porucha: Další název pro široký autistický fenotyp?“ o tom pochybuje. SPPK se od VD odlišuje pragmatickými obtížemi, které nemohou být vysvětleny narušeným strukturálním jazykem. V naší studii nebylo identifikováno jediné dítě s touto charakteristikou.

Domény B+C „Jazyk a komunikace“

Spojení strukturálního a pragmatického jazyka

Pomocí subtestu HSET Spojování verbálních a neverbálních informací jsme zjišťovali schopnost porozumět sdělení a přiřadit výroky s emocionálním podtextem k jedné ze čtyř osob na obrázcích s emocionálním výrazem. U poloviny výroků se proband mohl opírat pouze o strukturální jazykové schopnosti (receptivní morfologii-syntaxi, sémantiku a fonologickou smyčku), u další poloviny také o receptivní prozódii. Mezi oběma poruchami se ukázal jen malý statistický rozdíl, zato mezi VD a ZK signifikantní. Není nám známa žádná studie, která by pomocí tohoto subtestu srovnávala děti s VD a PAS, ani VD a ZK. Zato jsou významně zastoupené studie, které vykazují u dětí s PAS deficit v rozpoznávání emocí. Xavier et al. (2015) však upozorňují, že tyto experimenty jsou omezeny buď na vizuální (obličejové), anebo auditivní (prozódické) projevy. Ve své studii s víceoborovou účastí (psychiatr, logoped aj.) zjistili nižší skóre v rozpoznávání emocí pouze u vizuálních podnětů (tváře herců). Jakmile se děti mohly opřít o receptivní prozódii (neverbální afektivní vokalizaci), došlo ke zlepšení a jako celek si vedly poměrně dobře i přes typickou významnou heterogenitu. Nejlépe identifikovaly radost a nejhůře hněv. Kromě vizuální úlohy korelovalo rozpoznávání emocí s věkem. Protože byly v souboru identifikovány děti s jazykovým narušením (ALI), výzkumníci vyslovili hypotézu o jejím vlivu na výkon u sluchové modalitě, která se částečně potvrdila. Stejně tomu bylo v naší studii. Identifikovali jsme 70 % dětí s ALI a všechny v receptivní oblasti (smíšené). Sluchové rozpoznávání neverbální afektivní vokalizace (receptivní prozodie) korelovalo s věkem a receptivní gramatikou (jazykovým porozuměním sdělení). Tedy nejmladší děti dosahovaly horších výkonů, aniž by rozhodoval způsob sdělení

examinátorem (monotónní či afektivní). Podobně jako děti s VD, receptivním typem, kterých byla velká většina. Narušení receptivní prozodie se proto nezdá být směřodatné. Studie pod vedením Xavier našla signifikantně významné korelace mezi výkony na sluchový podnět a Vinelandskou škálou sociální zralosti.

Shrnutí

Během jednorázového kontaktu jsme vyšetřili domény řeči, jazyka a komunikace u dětí s VD, PAS a ZK, na jejichž rozdělení do skupin či vyloučení z výzkumu se podílel víceoborový tým ve složení pedopsychiatr, dětský neurolog, klinický psycholog a klinický logoped. Za účelem vyšetření uvedených domén jsme vytvořili diagnostickou baterii z jazykových a neuropsychologických testů, subtestů a zkoušek (dostupných do roku 2016), protože v českém prostředí neexistuje souhrnný diagnostický materiál, normovaný ve věku našich probandů. Výsledky mezi skupinami dětí dysfatických a kontrol a dětí dysfatických a autistických byly statisticky porovnány a závěry statistické analýzy diskutovány s literaturou.

V doméně řeči jsme zjišťovali stav artikulace. Prokázali jsme signifikantní rozdíl mezi skupinami VD a ZK ve všech položkách a jeden středně významný rozdíl mezi skupinami VD a PAS u verbální dyspraxie ($p = 0,03$), který se však sníží, pokud bychom porovnali mezi sebou probandy pouze s poruchou jazyka (pokud odečteme 30 % dětí bez poruchy jazyka uvnitř skupiny PAS). Lze zobecnit, že u zdravých dětí v průměrném věku našeho vzorku se ještě artikulační poruchy mohou objevovat, avšak pouze mírného stupně, především dyslálie způsobené orální dyspraxií. Verbální dyspraxie bez poruchy vývoje jazyka se v tomto věku zřejmě vyskytují ojediněle. Nekonstantní artikulace (fonologické poruchy podle DSM-4), které jsou vždy vázány na receptivní fonologické obtíže, mohou být predikcí mírných dyslektických obtíží, aniž by byly závažněji narušené další oblasti jazyka. U dětí s poruchou vývoje jazyka, tedy s VD, jsou naopak artikulační poruchy velmi časté, závažnější a překrývající se, přičemž tři čtvrtiny dětí s VD doprovází nejtěžší z poruch artikulace – verbální dyspraxie. Také u dětí s PAS se artikulační poruchy často vyskytují, podobně na podkladě orální dyspraxie a deficitů v receptivní fonologii. Verbální dyspraxie doprovázela v naší studii dvě pětiny autistů. Naše výsledky jsou v souladu s recentními studiemi, které vykazují překrývání s artikulačními poruchami u obou poruch. Tedy u obou poruch byla prokázána komorbidní artikulační porucha.

V doméně jazyka byly předmětem zjišťování jednotlivé příznaky VD podle konsensu konsorcia o symptomatologii poruchy, který byl publikován až v průběhu našeho výzkumu. Jedná se o fonologii, morfologii-syntax, verbální úsudek, verbální paměť, lexikon, sémantiku

a diskurs. Ponechali jsme lexii, která je běžnou součástí vyšetřování fatických funkcí. Při porovnání fonologie jsme prokázali významné rozdíly ve všech oblastech mezi skupinami VD a ZK a neprokázali rozdíl mezi skupinami poruch. V české verzi Token testu, komplexním testu hodnotícím porozumění (verbální pracovní paměť, receptivní gramatiku i sluchovou a vizuální integraci) se opět prokázal signifikantní rozdíl ($p < 0,001$) mezi VD a ZK ve prospěch intaktních dětí, ale tentokrát také mezi poruchami ($p = 0,03$). Přestože je rozdíl mezi VD a PAS přece jen menší než mezi skupinami VD a ZK, v percentilových normách testu představuje vývojový rozdíl dvou let ve prospěch vyššího výkonu dětí s VD. Zkouška pochopení otázky, verbálního úsudku a vybavení slova opět potvrdila trend mezi skupinami z úvodní fonologie: signifikantní rozdíl mezi VD a intaktními, podobnost mezi poruchami. Stejně tak tomu bylo u rozsáhlého testu receptivně-expressivní gramatiky, jehož výsledky korelovaly s dysgramatismem, zjišťovaným z cílených i spontánních promluv probandů. Trend výrazného statistického rozdílu mezi VD a typicky se vyvíjejícími dětmi a nevýznamného mezi VD a PAS pokračoval i u verbální pracovní paměti (fonologické smyčky). Jen anterogradní zapamatování a vybavení přineslo mezi VD a ZK menší statistické rozdíly. Silný trend zmíněné signifikantní rozdílnosti mezi VD a ZK a nevýznamnosti mezi VD a PAS pokračoval také u receptivního lexikonu, kde probandi odlišovali významová slova od pseudoslov. Pouze v úloze, kde bylo třeba užít verbální úsudek a odlišit podobná slova od rozdílných se dětem s VD dařilo o něco lépe než dětem s PAS ($p = 0,08$). Expressivní lexikon během popisu obrázku (vizuální předlohy) trend změnil: neukázal se žádný statistický rozdíl mezi VD a ZK, ale zato středně významný mezi poruchami ve prospěch VD ($p = 0,013$). Nepotvrdili jsme tak z předchozích studií silnou stránku lexikonu u PAS. Analýza výbavnosti pojmů pomocí v Čechách nestandardizovaného neuropsychologického subtestu generování slov podle zadané kategorie a od 7 let věku i počátečního fonému nepřinesla očekávané výsledky: pouze malý statistický rozdíl u fonémické výbavnosti mezi VD a ZK ve prospěch intaktních dětí a bezvýznamný mezi poruchami. Domníváme se, že důvodem je samotný subtest, který se nejví diagnostickou oporou ani v české standardizované verzi pro dospělé. Statistická analýza čtení přinesla jako jediná fenomén, kdy děti s PAS dosáhly podobných hodnot jako ZK, a naopak děti s VD se odlišovaly. Děti s PAS nejenže četly rychleji, ale i lépe porozuměly textu. Fenomén v naší studii je dobře vysvětlitelný. V této dovednosti bylo testováno pouze 15 dětí (ze skupiny 37 dětí s PAS) a 11 z nich bylo možno po předchozím jazykovém testování označit „bez narušeného jazyka“, ALN. A právě tyto děti s PAS bez řečového a jazykového nálezu (Aspergerův syndrom podle MKN-10, PAS bez poruchy intelektu a s mírným nebo žádným poškozením funkčního jazyka podle ICD-11) a při úbytku

dat napříč skupinám z důvodu podmínky školního věku pro testování čtení ovlivnilo výsledky. Jako poslední z jazykové domény byla hodnocena fluence u narativního diskursu. Při porovnání výsledků se opět prokázal většinový trend: statisticky významný rozdíl mezi dysfatiiky a kontrolami ($p = 0,011$) a nevýznamný mezi dysfatiiky a autisty ($p = 0,238$). Děti obou poruch bylo možné rozdělit na dvě podskupiny: nonfluentní a fluentní, které byly překvapivě početně shodné a poměrem podobné. Nonfluentní podskupina byla charakteristická kratšími větami a promluvami, delšími dysnomickými pauzami i převahou izolovaných slov. Fluentní podskupinu tvořily děti s logoreou. Několik dětí mělo kolísavé výkony. Domníváme se, že tento poznatek nasvědčuje komorbidnímu výskytu ADHD s jeho třemi typy. Naše výsledky o srovnatelné délce diskursu obou poruch jsou v souladu s názorem Botting (2002).

Porovnání jazykové domény přineslo jednoznačné závěry: spolehlivost většiny diagnostického materiálu pro diagnózu VD, silnou podobnost jazykového narušení skupin VD a PAS (kromě komplexního TT) a identifikaci 30 % dětí skupiny PAS bez jazykového narušení. Procentuální zastoupení jazykového narušení ve skupině PAS (70 %) je v souladu se současnými studii. Porovnání ještě přineslo jeden poznatek. Vezmeme-li v úvahu, že děti s poruchami se navzájem téměř nelišily v jazykových schopnostech, muselo těch 70 % autistických dětí s poruchou jazyka dosahovat v průměru horších výsledků než celá skupina VD (skupina jazykově „čistých“ autistů skupinu dorovnávala). Což by možná mohlo vysvětlit rozdílnost výkonů obou skupin v komplexním TT.

Doména komunikace je charakteristická pragmatikou, jak ve verbální, tak neverbální podobě. Během narativního diskursu při popisu více dějového obrázku a strukturovaného rozhovoru jsme posuzovali informační hodnotu, koherenci, přidržení se tématu, respektování komunikačního partnera (examinátora). Zajímaly nás symptomy narušené verbální komunikace (echolálie, logorea, verbální stereotypie, formální vyjadřování, perseverace) a neverbální komunikace (abnormity prozódie, očního kontaktu, mimiky, gestiky). Je třeba zdůraznit, že jsme záměrně přizpůsobili jazykovou náročnost otázek i očekávaných odpovědí výsledkům jazykového testování.

Hned v prvních oblastech pragmatiky se změnil trend z předchozích analýz. Ve všech pragmatických aspektech diskursu se objevily očekávané významné statistické rozdíly mezi dětmi s VD a PAS a nevýznamné mezi VD a ZK. I když i mezi dětmi s VD se objevilo několik jedinců, kteří měli problémy s koherencí příběhu i respektováním examínátora v podobě zvýšeného skákání do řeči (příznak impulzivity u komorbidní ADHD - H). Samotná informační hodnota však nebyla mezi VD a ZK příliš rozdílná. Diskutován byl vliv

strukturálního jazykového narušení – tedy VD i komorbidní ADHD u obou našich diagnóz, na sociální diskurs a obecně na skóre pragmatiky v současné literatuře. Dále jsme zjistili, že logoreu je možno zachytit napříč skupinám (včetně kontrol) a statistický rozdíl mezi nimi jsme nenalezli. Z toho usuzujeme, že logorea nemá souvislost s narušením strukturálního jazyka, ale může být spojena s menšími obtížemi v pragmatice. Statisticky významný rozdíl mezi skupinami jsme neprokázali ani u verbální stereotypie a formálního vyjadřování, přestože ve skupině PAS bylo obojí skórováno u 20 % dětí a u dětí s VD u necelých 3 %. Očekávaný signifikantně významný rozdíl mezi dysfatičky a autisty byl potvrzen u echolálie. Skupina PAS se opět vyznačovala velkou heterogenitou: více těžších stupňů a zároveň necelá polovina, kam patřilo 11 dětí bez jazykové poruchy, zůstala zcela bez příznaku. Ve skupině s VD byla echolálie zachycena u šesti dětí se závažným stupněm VD receptivního typu. Echolalické děti s PAS připomínaly děti s VD mladšího věku. Domníváme se, podobně jako Gernsbacher, Morson, Grace (2016), že echolálie mohou být více spojené s nízkým skórem receptivního strukturálního jazyka, než se stereotypními nebo repetitivními motorickými pohyby (podle DSM-5), anebo se obojí kombinuje. Nelze je proto považovat za specifický autistický znak, jak tomu bylo v předchozích vydáních DSM. Jen o něco méně významný rozdíl, než tomu bylo u echolálie ($p < 0,001$), prokázala statistická analýza porovnávací skupiny VD a PAS také u perseverace ($p = 0,01$) a expresivní prozódie ($p = 0,04$). Narušená expresivní prozódie nesouvisela ani s věkem, ani se stavem jazyka. O receptivní prozódii se mohli probandí opírat u poloviny další úlohy, při které naslouchali slyšeným výroky a přiřazovali je k obrázkům obličejů s výrazy: spokojený, veselý, rozhněvaný, zuřivý. Mezi oběma poruchami se ukázal jen malý statistický rozdíl, zato mezi VD a ZK signifikantní. Překvapivě malý rozdíl mezi VD a PAS ($p = 0,09$) by mohl být opět spojen s podobnými výsledky obou skupin poruch v receptivních jazykových testech, ale i rozdílem středního efektu v komplexním TT ($p = 0,03$). Sluchové rozpoznávání neverbální afektivní vokalizace (receptivní prozódie) korelovalo s věkem a receptivní gramatikou (jazykovým porozuměním sdělení) u obou poruch, podobně jako ve studii Xavier et al. (2015) pouze s autistickými dětmi. Statistický rozdíl mezi jednotlivými skupinami se neprokázal při porovnávání očního kontaktu, přestože abnormalita očního kontaktu byla naskórována u 16 dětí s PAS a 9 dětí s VD. V této souvislosti jsme zmínili studii, která dokladuje, že autisté mají podobné množství očního kontaktu v konverzaci, ale nikoliv při interaktivní hře. Rozebrali jsme také jiné možné důvody abnormality očního kontaktu, se kterými je možné se setkat v klinické praxi (např. sociální úzkost, nejistota). Naše skupiny se překvapivě nelišily ani u expresivní gestiky. Přestože zpoždění při používání gest obvykle patří mezi první příznaky PAS. Porovnali jsme

proto řadu studií a zjistili, že jejich závěry nejsou příliš konzistentní. Navíc vzájemně porovnávajících VD a PAS je velmi malý počet. Nezpochybnitelný je vliv deiktických gest v nejranějším věku na vývoj jazyka u všech dětí. Jisté je také zpoždění deiktických gest (s ukazovákem) v obou skupinách poruch, ale ne u všech dětí. Dokonce byl popsán shodný profil 2letých dysfatiků a autistů, který by mohl být spojen s narušením receptivního jazyka. Je možné, že v další vývojové etapě děti s VD, a podle jedné studie se stejně starými dětmi jako v naší, i děti s PAS, užívají více ikonických gest než intaktní vrstevníci. V tomto případě by mohlo jít o děti obou poruch na takové vývojové úrovni (kognitivně-jazykové), že jsou schopny gesty kompenzovat slova, jako je tomu u mladších neurotypiků. Jiné studie tvrdí, že jedinci s PAS školního věku užívají gest méně často a s menší významovou škálou. Zásadní je zřejmě kontext, rozdíly v gestice (a obecně v neverbální komunikaci) mezi dětmi s VD a s PAS se zvýrazní při směřování jejich zájmu „sociální vs. nesociální“. Menší statistický rozdíl byl v naší studii prokázán v mimice, téměř u třetiny autistů byla atypicky snížena.

Porovnání komunikační domény přineslo poznatek, že mezi dětmi s VD a typicky se vyvíjejícími není rozdíl, pokud se v konverzaci s dysfatiky snížíme na jejich naměřenou jazykovou úroveň. Děti s VD se od dětí ze ZK téměř nelišily. Zato porovnání skupin obou poruch ukázalo významné rozdíly ve všech položkách diskursu hodnoceného z pohledu pragmatiky ve prospěch dětí s VD. Tento trend pokračoval. Ze symptomů narušené verbální pragmatiky se skupiny poruch lišily výskytem echolálie (mohlo být v kombinaci s nižší jazykovou úrovní identifikované skupiny „ALI“ než VD), a také perseverace. Z oblasti narušené neverbální pragmatiky byly rozdílné v expresivní prozódii i mimice. Statistické rozdíly mezi poruchami nebyly nalezeny u výskytu logorey, verbální stereotypie ($p = 0,13$), formálního vyjadřování ($p = 0,19$), očního kontaktu ($p = 0,11$) a gestiky ($p = 0,23$).

Omezení

Obecným omezením naší práce je diagnostický materiál, který je ovlivněn významným nedostatkem standardizovaných a věkově normovaných jazykových testů v českém prostředí. Nedostatkem diagnostického materiálu bylo nejvíce poznamenáno zjišťování lexikonu. Z důvodu vysoké specifity jazyků a kultur je také snížena možnost porovnání konkrétních výsledků se zahraničními studiemi. Za nedostatek metodiky považujeme vyšetřování diskursu a celé domény komunikace bez pořizování videozáznamů a s nižší časovou dotací pro snímání dat z přirozené interaktivní hry.

Silné stránky

Za silnou stránku naší práce považujeme v České republice ojediněle užívanou a v zahraničí dobře zavedenou aplikaci definovaných domén řeči, jazyka a komunikace do zkoumání méně známé, a přitom časté, vývojové poruchy jazyka. Pokud je nám známo, práce je pilotní studií v ČR, i jedna z mála v zahraničí, která hledá podobnosti a rozdílnosti mezi VD a PAS z pohledu zmíněných tří domén. Kromě prohloubení poznatků u obou onemocnění může přispět k jejich diferenciální diagnostice, neboť v praxi dochází k jejich záměnám. Silnou stránkou je také představení obou diagnóz v rámci aktuálního konceptu neurovývojových poruch (NVP), který se stane pravidlem s uvedením nového vydání MKN. Silným pozadím studie je víceborový přístup při rozdělování probandů do skupin, užití zlatého standardu diagnostiky u PAS a publikované výsledky porovnávající naše skupiny pomocí neurozobrazení. V neposlední řadě za silnou stránku naší práce považujeme možnost aplikovat výsledky a úvahy do klinické praxe – zejména v pedopsychiatrii, klinické logopedii, klinické psychologii, dětské neurologii, foniatrii. Klinické důsledky lze rozdělit z pohledu významu a) pro diagnostiku a b) pro intervenci:

a) Význam pro diagnostiku

Použití našeho složeného diagnostického souboru jazykové domény spolehlivě prokázalo poruchu vývoje jazyka. Neosvědčil se pouze subtest NEPSY, zjišťující výbavnost slov (Word Generation). Za diagnosticky významnou považujeme kombinaci Token testu, Zkoušky jazykového citu, rychlé zkoušky fonologické smyčky, celé receptivní fonologie a anamnestického rozhovoru. Diagnostický materiál doporučujeme doplňovat o další testy podle věku dítěte (Pospíšilová, Hrdlička, Komárek, 2021), např. o současné práce Smolíka a Seidlové Málkové (viz kapitola Vývojová dysfázie, Diagnostika) a spojit s Kursem klinicko-logopedické diagnostiky v Demosthenu. Přesná znalost vývojových úrovní jednotlivých rovin jazyka nasměruje efektivní intervenci a umožní sledování vývoje.

Vzhledem k tomu, že většina dětí s PAS trpí rovněž narušeným jazykem, vyšetření této domény při podezření na autismus by se mělo zařadit jako standard (Kwok et al., 2015; Kjellmer et al., 2018). Analogicky k zavedené praxi stanovování úrovně intelektu klinickým psychologem (KP), neboť procentuální zastoupení poruch intelektu a poruch jazyka se jeví u pacientů s autismem jako srovnatelné. Oba specialisté (KP a klinický logoped) by se zároveň měli podílet na diferenciální diagnostice PAS a obou samostatných poruch (mentální retardace, VD), zdali projevy narušeného intelektu a / nebo jazyka nemohou zdůvodnit sociální komunikaci a interakci. Diferenciální diagnostice VD vs. PAS napomůže kromě

primárního stanovení úrovně receptivního jazyka (která je určující pro posouzení konverzace) rovněž zhodnocení psychopatologie verbální a neverbální komunikace. V naší studii se jako diferenciatně diagnostické znaky osvědčily tyto:

a) z oblasti verbální komunikace – informační hodnota, udržení tématu a koherence diskursu, respektování komunikačního partnera, echolálie (které však mohou být také spojeny s nízkým skóre receptivního jazyka, proto je nutné tento fakt zohlednit) a perseverace;

b) z oblasti neverbální komunikace – expresivní prozódie a mimika.

Gestickou abnormalitu nelze při jednorázovém vyšetření považovat ani za spolehlivý diagnostický marker, ani za diferenciatně diagnostický znak. Oproti očnímu kontaktu a logoree, které sice jsou dobře snímatelné i při jednorázovém vyšetření a mohou způsobovat lehké pragmatické obtíže, avšak týkají se i dalších duševních onemocnění a stavů.

Hodnocení diskursu je citlivým nástrojem pro detekci poruch pragmatiky, na examinátora klade vyšší nároky než percepční testy. K dispozici již máme českou verzi (ještě nestandardizovanou) MAIN (viz kapitola Vývojová dysfázie, Diagnostika).

Vyšetřením lze zachytit projevy komorbidních poruch, které by se v souladu s konsorciem neměly ignorovat. Například se jedná o jedince s VD s hůře identifikovatelným a současně nejčastějším typem ADHD – I, který je více perzistentní s těžším stabilnějším průběhem a pro pacienta znamená vyšší riziko narušení v akademické a kognitivní oblasti (latence, dojem poruchy intelektu, násobené při sníženém porozumění), anebo typ ADHD – H (skákání do řeči, logorea kompenzuje dysnomii a snížený expresivní syntax), který lze bez jazykových testů přehlédnout.

b) Význam pro intervenci

Teprve až od výsledků podrobného vyšetření řeči, jazyka a komunikace a identifikace komorbidních poruch se odvíjí intervence, která spočívá ve stimulaci postupného dosahování vývojových milníků (v pořadí postupu milníků intaktního vývoje a velmi individuálního tempa každého pacienta) s prioritou socioemoční oblasti, tedy domény komunikace. K tomu nemůže existovat univerzální metoda. Cestou je metody intervence mezi sebou kombinovat podle klinického stavu pacienta (aktuální vývojové úrovně jednotlivých oblastí psychomotorického vývoje, přítomnosti komorbidních poruch a jejich typů a stupňů), osobnostních rysů a prostředí. Např. u dítěte, které nemluví, stimulovat deiktická deklarativní gesta (LeBarton, Goldin-Meadow, Raudenbush, 2015). Pokud jiné již verbalizuje samostatná slova, ale bez gest, zacílit intervenci na kombinaci gest a slova, čímž se podpoří vznik dvou slovního sdělení (Talbot et al., 2020). Přes ikonická gesta budovat lexikon (Lüke et al.,

2020), neboť ikonické gesto pomáhá dětem pochopit význam slova (Vogt, Kauschke, 2017b). Děti s PAS, které mají strukturální jazyk v pořádku („ALN“ / bez VD), nepotřebují jazykové stimulace, ale je zapotřebí se zaměřit na jejich pragmatické dovednosti.

6.5 Závěr

V disertační práci jsme se zaměřili na fyziologii domén řeči, jazyka, komunikace (ŘJK) a nový koncept neurovývojových poruch (NVP), abychom následně přiblížili charakteristickou patologii ŘJK u dvou onemocnění zmíněné kategorie a hledali mezi nimi vztah. Tou první je méně známá a velmi častá NVP – vývojová porucha jazyka / vývojová dysfázie (VD), tedy narušení domény jazyka. Druhou je naopak více známá porucha s nejmenší prevalencí, porucha autistického spektra (PAS), kde narušení domény komunikace spolu se sociální interakcí tvoří jedno ze dvou základních okruhů diagnostických kritérií. Přestože obě diagnózy mají významné důsledky v sociální, emocionální a akademické oblasti, přičemž PAS nezpochybnitelně závažnější, rozdílný publikační index v neprospěch VD převyšuje vzájemný poměr těchto důsledků. Z propojenosti domén ŘJK a konceptu NVP vyplývá, že méně poznatků o VD ovlivňuje také znalosti o PAS, ale i obráceně. V klinické praxi může docházet i k záměnám. Jeden z významných argumentů zmíněného nepoměru je specifická jazyků a kultur, a tak ztížená tvorba porovnávacích diagnostických nástrojů poruch jazyka mezi výzkumníky. Lingvistická typologie jazyků podle morfologie, syntaxe a fonologie vysvětluje, proč není možné přebírat jazykové testy transkulturně prostým překladem. Tvorba jazykového testu pro děti je zvláště obtížná, neboť vyžaduje porovnání s vrstevníky v jednotlivých fázích vývoje. České prostředí je handicapováno jazykem, který nepatří mezi světové. Navíc skutečnost, že dosud neexistuje ucelená diagnostická baterie pro VD ani v angličtině, koreluje se současnými poznatky o složitosti a rozsáhlosti jazykového konektomu.

Podmínky naší studie s vlastní skladbou diagnostického materiálu byly z výše uvedených důvodů ztížené. Na druhou stranu vycházely z dlouholeté klinické praxe víceborového týmu (jehož propojenost je světovým trendem) a přímo navázaly na úspěšný multidisciplinární projekt, jehož podstatou bylo porovnání jedinců s VD a PAS pomocí neurozobrazení DTI. Vyšetřili jsme skupiny dětí s VD a zdravých kontrol složenou diagnostickou baterií a výsledky mezi sebou porovnali, abychom potvrdili či vyvrátili vhodnost užití diagnostického materiálu, sjednotili diagnostiku VD v ČR a prohloubili poznatky o klinickém obrazu této diagnózy. Dodrželi jsme strukturu „řeči“, „jazyka“ a „komunikace“, jejichž významy jsou odlišné a zaměňují se. Stejným způsobem jsme také vyšetřili skupinu dětí s PAS. Za účelem přispět k poznání nejednoznačného vztahu mezi duševními onemocněními jsme výsledky skupin VD a PAS mezi sebou porovnali.

Testovaná nulová hypotéza H1 „Dysfatické děti se v řeči neliší od zdravých dětí“ byla zamítnuta. U dětí s VD byl zjištěn významně vyšší výskyt poruch artikulace než u ZK. Naše výsledky jsou v souladu s komorbidním pojetím NVP poruch i recentními studii o běžné komorbiditě VD a poruch artikulace. Za důležité považujeme prokázání zvýšeného výskytu verbální dyspraxie (těžké poruchy artikulace snižující srozumitelnost), která je na rozdíl od nekonstantní artikulace (fonologické poruchy s přímým vztahem k jazyku) samostatnou motorickou poruchou. Ukázalo se také, že lehce pozitivní artikulační nález v podobě dyslálie na bázi orální dyspraxie není ani u typicky se vyvíjejících dětí průměrného věku naší skupiny výjimkou. Zachycena byla i mírná fonologická porucha u třech dětí z kontrolní skupiny, u kterých se manifestovala dyslexie bez VD.

Testovaná nulová hypotéza H2 „Dysfatické děti se v jazyku neliší od zdravých dětí“ byla zamítnuta. Děti s VD měly výrazně horší jazykové skóre v 16 z 18 testovaných oblastí a v jedné z položek byl mezi skupinami zaznamenán malý rozdíl. Nelišily se pouze v položce, u které se neosvědčil diagnostický nástroj. Nejmenší rozdíl byl zachycen u lexikálního vyhledávání (popisu obrázku), vybavení anterogradních paměťových informací a fluenci diskursu.

Testovaná nulová hypotéza H3 „Dysfatické děti se v komunikaci neliší od zdravých dětí“ nebyla zamítnuta. Ve všech oblastech pragmatické komunikace se dysfatické děti zdravým kontrolám podobaly. Nejméně očním kontaktem, informační hodnotou, udržením tématu a užíváním echolálií.

Testovaná nulová hypotéza H4 „Dysfatické děti se v řeči neliší od dětí autistických“ byla zamítnuta. U dětí s VD jsme prokázali statisticky významný rozdíl oproti dětem s PAS ve vyšším výskytu verbální dyspraxie. Zároveň jsme také potvrdili, že poruchy artikulace jsou v populaci dětí s PAS běžným jevem. Skupiny se podobaly v pozitivitě na dyslálii (motorické etiologie) a fonologickou poruchu (překrývající symptom poruchy jazyka).

Testovaná nulová hypotéza H5 „Dysfatické děti se v jazyku neliší od dětí autistických“ byla zamítnuta. Lišily se u Token testu (u kterého bylo doloženo, že u dětí ve věku 4-6 let koreluje s kognitivními testy), při úloze lexikální sémantiky (vyžadující verbální úsudek) a lexikálního vyhledávání (expresivního lexikonu), kde ve všech případech dosáhly děti s VD lepšího výsledku než děti s PAS. Avšak ve velké většině testovacích nástrojů a položek jazyka, včetně rozsáhlého testu receptivní a expresivní gramatiky, fonologické smyčky aj. se skupiny poruch navzájem podobaly. Tento jev je v souladu s recentními studii. Ukázalo se, že uvnitř skupiny PAS existují dva zřetelné jazykové profily: jeden narušený a druhý intaktní. Autisté s narušeným jazykem (autism language impairment, ALI) tvořili větší část (cca 70 %)

a všichni se vyznačovali receptivním (smíšeným) typem poruchy. Podobně tomu bylo ve skupině VD, kde jsme identifikovali pouze 3 děti s expresivním typem VD. Výsledky v doméně jazyka spolu s předešlými výsledky v řeči podporují vzájemný komorbidní stav „VD + PAS“ s překrýváním poruch artikulace. O něco nižší výskyt poruch artikulace u dětí s PAS je vysvětlitelný „jazykově intaktní“ skupinou uvnitř (autism language normal, ALN), na kterou se zřejmě neváží závažnější artikulační poruchy podobně jako u ostatních dětí, které netrpí poruchou jazyka.

Testovaná nulová hypotéza H6 „Dysfatické děti se v komunikaci neliší od dětí autistických“ byla zamítnuta. Ve všech položkách verbální a neverbální komunikace se ukázaly signifikantní i méně významné rozdíly. Nejvíce u respektování komunikačního partnera, výskytu echolálií, koherence diskursu a informační hodnoty, dále u prozódie i mimiky. Nejméně rozdílné byly: oční kontakt, gestika, formální vyjadřování a užívání verbálních stereotypií. Výsledky u posledních tří položek považujeme za nejednoznačné, snímání dat bylo více kvantitativně než kvalitativně pojaté a vyžaduje přezkum s lepší metodikou. Logorea a atypičnost očního kontaktu se sice při jednorázovém kontaktu ukázaly jako dobře snímatelné, mohou být však spojeny s menšími pragmatickými obtížemi různých duševních stavů (zejména u obou poruch časté komorbidní ADHD či sociální úzkosti).

Diagnostický materiál spolehlivě identifikoval jedince s VD – vývojovou poruchou jazyka, odlišil překrývající se komorbidní poruchu řeči (artikulace) a vytvořil pilotní řečový, jazykový a komunikační profil dysfatických dětí v České republice. Zároveň jeho užitím ve skupině PAS vznikly analogické profily autistických dětí, které dosud nebyly součástí českého výzkumu autismu. Porovnání profilů obou skupin přineslo cenné poznatky o jejich vzájemném vztahu. Ukázalo se, že obě poruchy se sobě podobají v doménách řeči a jazyka, málo se podobají v komunikaci, a to zejména za předpokladu, že je minimalizován jazykový deficit. Uvnitř skupiny PAS bylo identifikováno 70 % dětí, jejichž řečový a jazykový profil je srovnatelný s řečovým a jazykovým profilem dětí s VD, což naznačuje komorbidní překrývání. Avšak komunikační profily obou poruch jsou odlišné, a jak plyne z předchozího, rozdíl nemůže být vysvětlen narušením strukturálního jazyka. Zároveň víme, že deficity ve strukturálním jazyce způsobují zpoždění pragmatiky, mentalizace a obecně komunikace, a právě z toho důvodu mohou někdy děti s VD (zejména v kombinaci s ADHD) připomínat děti s PAS a obráceně. Za klinicky významné pro diferenciální diagnostiku považujeme zdůraznění charakteristických znaků PAS, dobře identifikovatelných při jednorázovém vyšetření komunikace, kterému předchází vyšetření strukturálního jazyka. Uvedené poznatky jsme již zavedli do klinické praxe na našem pracovišti, a jejich konečné vyhodnocení bude

s odstupem času předmětem dalšího výzkumu. Předběžně se již ukazuje praktický význam dělení tří domén (řeč, jazyk, komunikace) a profilů obou poruch podle těchto domén, a to jak ve fázi diagnostické, tak lépe zacílené intervenci.

Prospěšnost dalšího výzkumu vztahu obou diagnóz vidíme v selektování podskupin PAS podle domény „jazyk“ a identifikaci komorbidních poruch.

Literatura

Tento nečíslovaný seznam literatury obsahuje celkem 337 odkazů

Adams AM, Gathercole SE. Limitations In Working Memory: Implications For Language Development. *Int J Lang Commun Disord* 2000; 35(1): 95-116.

Adams C. Practitioner review: The assessment of language pragmatics. *J Child Psychol Psychiatry* 2002; 43: 973–987.

Adams C, Lockton E, Freed J et al. The Social Communication Intervention Project: a randomized controlled trial of the effectiveness of speech and language therapy for school-age children who have pragmatic and social communication problems with or without autism spectrum disorder. *Int J Lang Commun Disord* 2012; 47 (3): 233–244.

Adams C, Lockton E, Collins A. Metapragmatic Explicitation and Social Attribution in Social Communication Disorder and Developmental Language Disorder: A Comparative Study. *J Speech Lang Hear Res* 2018; 61(3): 604-618.

American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, 3rd ed. (DSM-3). Washington DC: American Psychiatric Press Inc.1980.

American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, 4th ed. (DSM-4). Washington DC: American Psychiatric Press Inc.1994.

American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, 5th edition (DSM-5). Arlington, VA: American Psychiatric Publishing 2013.

Americká psychiatrická asociace a Raboch J, Hrdlička M, Mohr P et al. (eds). *DSM-5: Diagnostický a statistický manuál duševních poruch*. Praha: Hogrefe-Tescentrum; 2015.

Andrés-Roqueta C, Adrian JE, Clemente et al. Social cognition makes an independent contribution to peer relations in children with Specific Language Impairment. *Res Dev Disabil* 2016; 49: 277–290.

Andrés-Roqueta C, Katsos N. A distinction between linguistic and social pragmatics helps the precise characterization of pragmatic challenges in children with Autism Spectrum Disorders and Developmental Language Disorder. *J Speech Lang Hear Res* 2020; 63: 1494–1508.

- Arutiunian V, Lopukhina, A, Minnigulova A *et al.* Language Abilities of Russian Primary-School-Aged Children with Autism Spectrum Disorder: Evidence from Comprehensive Assessment. *J Autism Dev Disord* 2021.
- Auyeung B, Baron-Cohen S, Wheelwright S *et al.* The Autism Spectrum Quotient: Children's Version (AQ-Child). *J Autism Dev Disord* 2008; 38: 1230–1240.
- Baddeley A. Working memory. *Curr Biol* 2010; 20: 136-140.
- Baird G, Norbury CF. Social (pragmatic) communication disorders and autism spectrum disorder. *Arch Dis Child* 2016; 101 (8): 745–751.
- Baixauli-Fortea I, Casas MA, Berenguer-Forner C *et al.* Pragmatic competence of children with autism spectrum disorder. Impact of theory of mind, verbal working memory, ADHD symptoms, and structural language. *App Neuropsychol Child* 2019; 8 (2): 101-112.
- Banney RM, Harper-Hill K, Arnott WL. The autism diagnostic observation schedule and narrative assessment: Evidence for specific narrative impairments in autism spectrum disorders. *Int J Speech Lang Pathol* 2015; 17 (2): 159-171.
- Barnett CP, van Bon BWM. Monogenic and chromosomal causes of isolated speech and language impairment. *J Med Genet* 2015; 52 (11): 719-729.
- Bartak L, Rutter M, Cox A. A Comparative study of infantile autism and specific developmental receptive language disorder. I. The Children. *Br J Psychiatry* 1975; 126 (2): 127-145.
- Bartoš A, Raisová M. *Addenbrookský kognitivní test* Praha: AD centrum, 2010.
- Bates E, Goodman J. On the Inseparability of Grammar and the Lexicon: Evidence from Acquisition, Aphasia and Real-time Processing. *Lang Cogn* 1997; 12(5-6):507-584.
- Baykal S. ADHD and speech and language disorders. *Psychiatry Clin Psychopharm* 2019; 29: 393-394.
- Bishop DVM. Biological Bases of Specific Language Impairment (Developmental Aphasia). In Kostovic, Knežević, Wisniewski *et al.* (eds.). *Neurodevelopment, Aging and Cognition*. Boston-Basel-Berlin: Birkhäuser 1992: 253-271.
- Bishop DVM, Chan J, Adams C *et al.* Conversational responsiveness in specific language impairment: evidence of disproportionate pragmatic difficulties in a subset of children. *Dev Psychopathol* 2000; 12: 177–99.
- Bishop DVM. *Test for Reception of Grammar – Version 2*. London: The Psychological Corporation; 2003.
- Bishop DVM. *The Children's Communication Checklist – 2nd Edition*. London: The Psychological Corporation, 2003.

- Bishop DVM. Developmental cognitive genetics: how psychology can inform genetics and vice versa. *Q J Exp Psychol* 2006; 59 (7): 1153-1168.
- Bishop DVM, Rutter M. Neurodevelopmental Disorders: Conceptual Issues. In: Rutter M, Bishop DVM, Pine DS et al. (eds.). *Rutter's Child Adolesc Psychiatry*. Oxford, UK: Blackwell 2008: 32-41.
- Bishop DVM, Norbury CF. Speech and Language Disorders. In: Rutter M, Bishop DVM, Pine DS et al. (eds.). *Rutter's Child Adolesc Psychiatry*. Oxford, UK: Blackwell 2008: 782-801.
- Bishop DVM. Which Neurodevelopmental Disorders Get Researched and Why? *PLoS One* 2010; 5 (11): e15112.
- Bishop DVM, Scerif G. Klinefelter syndrome as a window on the etiology of language and communication impairments in children. *Acta Paediatr* 2011; 100(6): 903-907.
- Bishop DVM, Holt G, Line E et al. Parental phonological memory contributes to prediction of outcome of late talkers from 20 months to 4 years: a longitudinal study of precursors of specific language impairment. *J Neurodev Disord* 2012; 4(3).
- Bishop DVM. Ten questions about terminology for children with unexplained language problems. *Int J Lang Commun Disord* 2014; 49: 381-415.
- Bishop DVM. Ten questions about terminology for children with unexplained language problems. *Int J Lang Commun Disord* 2014; 49 (4): 381–415.
- Bishop DVM, Hsu HJ. The declarative system in children with specific language impairment: a comparison of meaningful and meaningless auditory-visual paired associate learning. *BMC Psychol* 2015; 3.
- Bishop DVM, Snowling MJ, Thompson PA et al. CATALISE: A multinational and multidisciplinary Delphi consensus study. Identifying language impairments in children. *PLoS One*, 2016; 11 (12): e0158753.
- Bishop DVM, Snowling MJ, Thompson PA et al. Phase 2 of CATALISE: a multinational and multidisciplinary Delphi consensus study of problems with language development: Terminology. *J Child Psychol Psychiatry* 2017; 58 (10): 1068-1080.
- Bishop DVM. Why is it so hard to reach agreement on terminology? The case of developmental language disorder (DLD). *Int J Lang Commun Disord* 2017; 52 (6): 671-680.
- Blahuš P. Statistická významnost proti vědecké průkaznosti výsledků výzkumu. *Česká kinantropologie* 2000; 4(2): 53-72.

- Blom E, Boerma T. Reciprocal relationships between lexical and syntactic skills of children with Developmental Language Disorder and the role of executive functions. *Autism Dev Lang Impair* 2019; 4: 1–17.
- Blom E, Boerma T. Do children with Developmental Language Disorder (DLD) have difficulties with interference control, visuospatial working memory, and selective attention? Developmental patterns and the role of severity and persistence of DLD. *J Speech Lang Hear Res* 2020; 63 (9): 3036–3050.
- Bolceková E, Preiss M, Krejčová L. *Token test*. Otrokovice: Propsyco; 2015.
- Bottema-Beutel K, Kim SY. A Systematic Literature Review of Autism Research on Caregiver Talk. *Autism Res* 2021; 14 (3): 432-449.
- Botting N. Narrative as a tool for the assessment of linguistic and pragmatic impairments. *Child Lang Teach Ther* 2002; 18: 1-21.
- Botting, N., Riches, N., Gaynor, M. et al. Gesture production and comprehension in children with specific language impairment. *Br J Dev Psychol* 2010; 28: 51-69.
- Boucher, J, Lewis V, Collis GM. Voice Processing Abilities in Children with Autism, Children with Specific Language Impairments, and Young Typically Developing Children. *J Child Psychol Psychiatry* 2000; 41, 7: 847–857.
- Boucher J. Research Review: Structural language in autistic spectrum disorder – characteristics and causes. *J Child Psychol Psychiatry* 2012; 53: 219–233.
- Braithwaite EK, Gui A, Jones EJH. Chapter 13 - Social attention: What is it, how can we measure it, and what can it tell us about autism and ADHD? *Prog Brain Res* 2020; 254: 271-303.
- Brejlová D, Ptáček R, Soukupová T. *ADOS-2- Diagnostika a hodnocení poruchy autistického spektra*. Praha: Hogrefe-Tescentrum; 2015.
- Bristol M.M. Family Resources and Successful Adaptation to Autistic Children. In: Schopler E., Mesibov G.B. (eds.): *The Effects of Autism on the Family. Current Issues in Autism*. Boston, MA: Springer; 1984.
- Brownlie EB, Bao L, Beitchman J. Childhood Language Disorder and Social Anxiety in Early Adulthood. *J Abnorm Child Psychol* 2016; 44: 1061–1070.
- Brustmannová S, Anderková L, Rektorová I et al. Token test – validační studie české verze u osob vyššího věku a pacientů s neurodegenerativním onemocněním mozku. *Cesk Slov Neurol* 2017; 80/113 (3): 300–306.

- Caccia M, Lorusso ML. The processing of rhythmic structures in music and prosody by children with developmental dyslexia and developmental language disorder. *Dev Sci* 2021; 24 (1): e12981.
- Cai Q, Feng L, Yap KZ. Systematic review and meta-analysis of reported adverse events of long-term intranasal oxytocin treatment for autism spectrum disorder. *Psychiatry Clin Neurosci* 2018; 72: 140-151.
- Calabria M, Costa A, Green DW et al. Neural basis of bilingual language control. *Ann N Y Acad Sci* 2018; 1426 (1): 221-35.
- Calder SD, Claessen M, Ebbels S et al. Explicit Grammar Intervention in Young School-Aged Children With Developmental Language Disorder: An Efficacy Study Using Single-Case Experimental Design. *Lang Speech Hear Serv Sch* 2020; 51(2): 298-316.
- Calet N, Martín-Peregrina MÁ, Jiménez-Fernández G et al. Prosodic skills of Spanish-speaking children with developmental language disorder. *Int J Lang Commun Disord* 2021; 56: 784-796.
- Campbell L, Nicoll H, Ebbels SH. The effectiveness of semantic intervention for word-finding difficulties in college-aged students (16–19 years) with persistent Language Disorder. *Autism Dev Lang Impair* 2019; 4: 1-17.
- Cañigüeral R, Ward JA, Hamilton AFC. Effects of being watched on eye gaze and facial displays of typical and autistic individuals during conversation. *Autism* 2021; 25 (1): 210-226.
- Caravolas M, Volín J, Hulme C. Phoneme awareness is a key component of alphabetic literacy skills in consistent and inconsistent orthographies. Evidence from Czech and English children. *J Exp Child Psychol* 2005; 92 (2): 107-139.
- Caravolas M, Volín J. *Baterie diagnostických testů gramotnostních dovedností pro žáky 6. až 9. ročníků ZŠ*. Praha: Národní ústav pro vzdělávání; 2018.
- Caravolas M, Lervåg A, Mikulajová M et al. A cross-linguistic, longitudinal study of the foundations of decoding and reading comprehension ability. *Sci Stud Read* 2019; 23: 386-402.
- Carruthers S, Taylor L, Sadiq H et al. The profile of pragmatic language impairments in children with ADHD: A systematic review. *Dev Psychopathol* 2021; 1–23.
- Cermak CA, Arshinoff S, Ribeiro de Oliveira L et al. Brain and Language Associations in Autism Spectrum Disorder: A Scoping Review. *J Autism Dev Disord* 2021.
- Cohen J. *Statistical Power Analysis for the Behavioral Science (2nd ed.)*. Hillsdale: Erlbaum; 1988.
- Cohen J. A Power Primer. *Psychol Bull* 1992; 1(112): 155-159.

- Conti-Ramsden G, Simkin Z, Botting N. The prevalence of autistic spectrum disorders in adolescents with a history of specific language impairment (SLI). *J Child Psychol Psychiatry* 2006; 47: 621-628.
- Conti-Ramsden G, Durkin K, Toseeb U et al. Education and employment outcomes of young adults with a history of developmental language disorder. *Int J Lang Commun Disord* 2018; 53: 237-255.
- Copeland WE, Wolke D, Shanahan L et al. Adult functional outcomes of common childhood psychiatric problems: a prospective, longitudinal study. *JAMA Psychiatry* 2015; 72: 892-99.
- Cséfalvay Z, Košťálová M, Klimešová M. *Vyšetření fatických funkcí. Diagnostika a terapie afázie, alexie a agrafie*. Praha: Asociace klinických logopedů ČR; 2003, rev. 2012.
- Cumming R, Wilson A, Goswami U. Basic auditory processing and sensitivity to prosodic structure in children with specific language impairments: a new look at a perceptual hypothesis. *Front Psychol* 2015; 6: 972.
- Dale PS, Rice ML, Rimfeld K et al. Grammar clinical marker yields substantial heritability for language impairments in 16-year-old twins. *J Speech Lang Hear Res* 2018; 61(1):66-78.
- Daneman M, Carpenter P. Individual differences in working memory and reading. *J Verbal Learn Verbal Behav* 1980; 19: 450–66.
- Davies C, Andrés-Roqueta C, Norbury CF. Referring expressions and structural language abilities in children with specific language impairment: A pragmatic tolerance account. *J Exp Child Psychol* 2016; 144: 98-113.
- Delehanty AD, Stronach S, Guthrie W et al. Verbal and nonverbal outcomes of toddlers with and without autism spectrum disorder, language delay, and global developmental delay. *Autism Dev Lang Impair* 2018; 3: 1-19.
- Desmottes L, Maillart CH, Meulemans T. Mirror-drawing skill in children with specific language impairment: Improving generalization by incorporating variability into the practice session. *Child Neuropsychology* 2017; 23(4): 463-482.
- Diepeveen FFB, Dusseldorp E, Bol G et al. Failure to meet language milestones at two years of age is predictive of specific language impairment. *Acta Paediatr* 2016; 105(3): 304-310.
- Dipper LT, Pritchard M. Discourse: Assessment and Therapy. In Fernandes F (ed.). *Advances in Speech-language Pathology*. InTechOpen 2017.
- DiStefano C, Senturk D, Jeste SS. ERP evidence of semantic processing in children with ASD. *Dev Cogn Neurosci* 2019; 36:100640.
- Dixon WE Jr, Salley BJ. “Shhh! We're tryin’ to concentrate”: Attention and environmental distracters in novel word learning. *J Genet Psychol* 2006; 167(4): 393-414.

- Dlouhá O. *Vývojové poruchy řeči. Vztah centrálních poruch řeči a sluchu*. Praha: UNITISK; 2003: 142.
- Dlouhá O, Příhodova I, Skibova J et al. Developmental Language Disorder: Wake and Sleep Epileptiform Discharges and Co-morbid Neurodevelopmental Disorders. *Brain Sci* 2020; 10(12): 910.
- Dockrell JE, Messer D, George R et al. Notes and discussion children with word-finding difficulties-prevalence, presentation and naming problems. *Int J Lang Commun Disord* 1998; 33(4): 445-454.
- Doherty JL, Owen MJ. Genomic insights into the overlap between psychiatric disorders: implications for research and clinical practice. *Genome Med* 2014; 6:29.
- Drljan B, Vuković M. Comparison of lexical-semantic processing in children with developmental language disorder and typically developing peers. *Govor* 2019; 36(2):119-138.
- Drtílková I, Fiala A. Rozdílné dimenze subtypů ADHD. *Čes a slov Psychiat* 2016; 112 (3): 127-132.
- D'Souza H, Karmiloff-Smith A. Neurodevelopmental disorders. *Wiley Interdiscip Rev Cogn Sci* 2017; 8(1-2): e1398.
- Dudová I. *Vztah olfaktorických funkcí a psychopatologie u pacientů s poruchou autistického spektra*. Doktorská dizertační práce. Praha: Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta; 2012.
- Dudová I, Beranová Š, Hrdlička M et al. *CAST – screeningový test poruch autistického spektra*. Praha: Národní ústav pro vzdělávání; 2013: 54 stran.
- Duffau H, Herbet G, Moritz-Gasser S. Toward a pluri-component, multimodal, and dynamic organization of the ventral semantic stream in humans: lessons from stimulation mapping in awake patients. *Front. Syst. Neurosci.* 2013; 7:44.
- Dunn DM, Dunn LM. *Peabody Picture Vocabulary Test (PPVT-4)*. 4th Edition. Minneapolis, MN: NCS Pearson; 2007.
- Durrleman S. Mentalizing: What's language got to do with it? *Lang Acquis* 2020; 27(3): 255-275.
- Eadie P, Morgan A, Ukoumunne OC et al. Speech sound disorder at 4 years: prevalence, comorbidities, and predictors in a community cohort of children. *Dev Med Child Neurol* 2015; 57: 578-584.
- Eadie P, Conway L, Hallenstein B et al. Quality of life in children with developmental language disorder. *Int J Lang Commun Disord* 2018; 53(4):799-810.
- Edfeldt AW. *Reverzní test*. Bratislava: Psychodiagnostika; 1992.

- Edmunds SR, Kover, ST, Stone WL. The relation between parent verbal responsiveness and child communication in young children with or at risk for autism spectrum disorder. A systematic review and meta-analysis. *Autism Res* 2019; 12(5): 715-731.
- Everitt A, Hannaford P, Conti-Ramsden G. Markers for persistent specific expressive language delay in 3-4-year-olds. *Int J Lang Commun Disord* 2013; 48(5): 534-553.
- Fenson L, Marchman VA, Thal D et al. *MacArthur-Bates Communicative Development Inventories: User's Guide and Technical Manual*. 2nd ed. Baltimore: Brookes Publishing 2007.
- Flax J, Gwin C, Wilson S et al. Social (Pragmatic) Communication Disorder: Another name for the Broad Autism Phenotype? *Autism* 2019; 23(8): 1982-1992.
- Florit, E, Roch M, Levorato, C. Listening text comprehension of explicit and implicit information in preschoolers: The role of verbal and inferential skills. *Discourse Process* 2011; 48(2): 119-138.
- Franchini M, Duku E, Armstrong V. et al. Variability in Verbal and Nonverbal Communication in Infants at Risk for Autism Spectrum Disorder: Predictors and Outcomes. *J Autism Dev Disord* 2018; 48: 3417–3431.
- Frederiksen CH, Bracewell RJ, Breuleux A et al. The cognitive representation and processing of discourse: function and dysfunction. In: Joannette Y, Brownell HH (eds.). *Discourse ability and brain damage: theoretical and empirical explanations*. New York: Springer Verlag 1990:69-110.
- Friederici AD, Chomsky N, Berwick R et al. Language, mind and brain. *Nat Hum Behav* 2017; 1:713-722.
- Gagarina N, Klop D, Kunnari S et al. *MAIN: Multilingual Assessment Instrument for Narratives* – Revised version. ZAS Papers in Linguistics, 64. Czech version. Translated and adapted by Nováková Schöffelová M, Mikulajová M; 2019.
- Gallinat E, Spaulding TJ. Differences in the performance of children with specific language impairment and their typically developing peers on nonverbal cognitive tests: A meta-analysis. *J Speech Lang Hear Res* 2014; 57(4):1363-1382.
- Gao Y, Linke A, Jao Keehn et al. The language network in autism: Atypical functional connectivity with default mode and visual regions. *Autism Res* 2019; 12: 1344-1355.
- Gernsbacher MA, Morson EM, Grace EJ. Language and Speech in Autism. *Annu Rev Linguist* 2016; 2(1): 413-425.

- Girbau-Massana D, Garcia-Marti G, Marti-Bonmati L et al. Gray–white matter and cerebrospinal fluid volume differences in children with specific language impairment and/or reading disability. *Neuropsychologia* 2014; 56: 90-100.
- Gladfelter A, Barron KL. How Children with Autism Spectrum Disorder, Developmental Language Disorder, and Typical Language Learn to Produce Global and Local Semantic Features. *Brain Sci* 2020; 10:231.
- Gladfelter A, VanZuiden C. The Influence of Language Context on Repetitive Speech Use in Children With Autism Spectrum Disorder. *Am J Speech Lang Pathol* 2020; 29(1): 327-334.
- Goldfield B. Nouns before verbs in comprehension vs. production: the view from pragmatics. *J Child Lang* 2000; 27(3): 501-520.
- Golysheva MA. Review on Echolalia in Childhood Autism. In: *Proceedings of the International Conference on “Humanities and Social Sciences: Novations, Problems, Prospects” (HSSNPP 2019)*; Novosibirsk: Atlantis Press; 2019.
- Gooch, D, Sears, C, Maydew H et al. Does inattention and hyperactivity moderate the relation between speed of processing and language skills? *Child Dev* 2019; 90: e565–e583.
- Grimmová H, Schöler H, Mikulajová M. *Heidelberský test vývoje řeči H-S-E-T*. Brno: Psychodiagnostika, 1997.
- Grob A, Reiman G, Gut J et al. *IDS-P, Inteligenční a vývojová škála pro předškolní děti*. Praha: Hogrefe-Tescentrum, 2018.
- Grossard C, Dapogny A, Cohen D et al. Children with autism spectrum disorder produce more ambiguous and less socially meaningful facial expressions: an experimental study using random forest classifiers. *Mol Autism* 2020; 11(5): 1-14.
- Grzadzinski R, Dick C, Lord C et al. Parent-reported and clinician-observed autism spectrum disorder (ASD) symptoms in children with attention deficit/hyperactivity disorder (ADHD): implications for practice under DSM-5. *Molecular Autism* 2016; 7: 7.
- Habib A, Harris L, Pollick F et al. A meta-analysis of working memory in individuals with autism spectrum disorders. *PLoS One* 2019; 14(4): e0216198.
- Happé F, Ronald A, Plomin R. Time to give up on a single explanation for autism. *Nat Neurosci* 2006; 9: 1218-1220.
- Hausen M, Torppa R, Salmela V et al. Music and speech prosody: a common rhythm. *Front Psychol* 2013; 4(2): 566.
- Hendl J. *Přehled statistických metod*. Praha: Portál; 2012.
- Henry LA, Botting N. Working memory and developmental language impairments. *Child Lang Teach Ther* 2017; 33(1): 19-32.

Herbet G, Zemmoura I, Duffau, H. Functional anatomy of the inferior longitudinal fasciculus: from historical reports to current hypotheses. *Front Neuroanat* 2018; 12:77.

Hornáková K, Kapalková S, Mikulajová M. *Jak mluvit s dětmi od narození do 3 let*. Praha: Portál; 2009: 168.

Howell P, Tang K, Tuomainen O et al. Identification of fluency and word-finding difficulty in samples of children with diverse language backgrounds. *Int J Lang Commun Disord* 2017; 52: 595-611.

Hosák L, Hrdlička M, Libiger J et al.: *Psychiatrie a pedopsychiatrie*. Praha: Karolinum; 2015: 648.

Hrdlička M, Dudová I. Controversies in autism: is a broader model of social disorders needed? *Child Adolesc Psychiatry Ment Health* 2013; 7: 9.

Hrdlička M, Komárek V. (eds.): *Dětský autismus*. Praha: Portál; 2014: 212.

Hrdlička M, Dudová I. Poruchy psychického vývoje. In: Hosák L, Hrdlička M, Libiger J et al. *Psychiatrie a pedopsychiatrie*. Praha: Karolinum; 2015: 337-356.

Hrdlička M, Šanda J, Urbánek T et al. Diffusion tensor imaging and tractography in autistic, dysphasic, and healthy control children. *Neuropsychiatr Dis Treat* 2019; 15(3): 2843-2852.

Hrdlička M. *Mýty a fakta o autismu*. Praha: Portál; 2020: 182.

Hsu HJ, Bishop, DV. Sequence-specific procedural learning deficits in children with specific language impairment. *Dev Sci* 2014; 17: 352-365.

Huang T, Finestack L. Comparing Morphosyntactic Profiles of Children With Developmental Language Disorder or Language Disorder Associated With Autism Spectrum Disorder. *Am J Speech Lang Pathol* 2020; 29(2):714-731.

Hugdahl K, Gundersen H, Brekke C et al. MRI brain activation in a Finnish family with specific language impairment compared with a normal control group. *J Speech Lang Hear Res* 2004; 47(1):162-172.

Hummelová Z, Janoušová E. Limity zkoušky verbální fluence v diferenciální diagnostice neurologických onemocnění. *Cesk Slov Neurol* 2014; 77/110(4):487-492.

Chan AS, Cheung J, Leung WWM et al. Verbal Expression and Comprehension Deficits in Young Children With Autism. *Focus Autism Other Dev Disabl* 2005; 20(2): 117-124.

Chen XS, Reader RH, Hoischen A et al. Next-generation DNA sequencing identifies novel gene variants and pathways involved in specific language impairment. *Sci Rep* 2017; 7:46105.

- Choi B, Castelbaum L, McKechnie R et al. Brief Report: Parents' Declarative Use of Deictic Gestures Predict Vocabulary Development in Infants at High and Low Risk for Autism Spectrum Disorder. *J Autism Dev Disord* 2021.
- Iverson JM, Northrup JB, Leezenbaum NB et al. Early Gesture and Vocabulary Development in Infant Siblings of Children with Autism Spectrum Disorder. *J Autism Dev Disord* 2018; 48: 55–71.
- Joanette Y, Brownell HH. (eds.) *Discourse abilities and brain damage: theoretical and empirical perspectives*. New York: Springer; 1990.
- Johnny L. Matson, Marie S. Nebel-Schwalm, Comorbid psychopathology with autism spectrum disorder in children: An overview. *Res Dev Disabil* 2007; 28(4):341-352.
- Jokel A, Armstrong E, Gabis L et al. Associations and dissociations among phonological processing skills, language skills and non-verbal cognition in Individuals with Autism Spectrum Disorder. *Folia Phoniatr Logop* 2021; 73(3): 222-232.
- Jones W, Klin A. Attention to eyes is present but in decline in 2–6-month-old infants later diagnosed with autism. *Nature* 2013; 504: 427-431.
- Jones RM, Southerland A, Hamo A et al. Increased eye contact during conversation compared to play in children with autism. *J Autism Dev Disord* 2016; 47:607-614.
- Jongerius, C, Hessels RS, Romijn JA et al. Měření očního kontaktu v interakcích s lidmi: Přehled oborů. *J Nonverbal Behav* 2020; 44:363-389.
- Kang C, Drayna D. Genetics of speech and language disorders. *Annu Rev Genomics Hum Genet* 2011; 12:145-164.
- Kang E, Keifer CM, Levy EJ et al. Atypicality of the N170 event-related potential in autism spectrum disorder: a meta-analysis. *Biol Psychiatry Cogn Neurosci Neuroimaging* 2018; 3(8): 657-666.
- Kapalková S. Gestá v kontexte raného vývinu dětí. In: Slančová D. (ed.): *Štúdie o detskej reči*. Prešov: Filozofická fakulta Prešovskej univerzity; 2008: 169-211.
- Kapalková S, Slančová D, Bónová I et al. *Hodnotenie komunikačných schopností v ranom veku*. Bratislava: Slovenská asociácia logopédov; 2010:110.
- Kapalková S. Laheyovej metóda ako efektívny nástroj hodnotenia komunikácie rizikových detí v ranom veku. *Listy klinické logopedie* 2019; 3(1): 8-12.
- Karasinski C, Weismer SE. Comprehension of Inferences in Discourse Processing by Adolescents With and Without Language Impairment. *J Speech Lang Hear Res* 2010; 53(5): 1268-1279.

- Kevická V, Marková J, Gavalerová M. Narativny diskurz pacientov s Brocovou a anomickou afáziou. *Listy klinické logopedie* 2020; 4(2):113-123.
- Kiruthika DL, Tiwari S: Broad Autism Phenotype Traits in Parents of Children with Language Impairments: A Comparative Study. *Folia Phoniatr Logop* 2021.
- Kjelgaard MM, Tager-Flusberg H. An investigation of language impairment in autism: implications for genetic subgroups. *Lang Cogn Process* 2001; 16(2-3): 287-308.
- Kjellmer L, Fernell E, Gillberg C et al. Speech and language profiles in 4- to 6-year-old children with early diagnosis of autism spectrum disorder without intellectual disability. *Neuropsychiatr Dis Treat* 2018; 14:2415-27.
- Klasen M, von Marschall C, Isman G et al. Prosody production networks are modulated by sensory cues and social context, *Soc Cogn Affect Neurosci* 2018; 13(4):418–429.
- Kolář P, Smržová J, Kobesová A. Vývojová porucha koordinace – vývojová dyspraxie. *Cesk Slov Neurol N* 2011; 74/107(5): 533-538.
- Korkman M, Kirk U, Kemp S. *NEPSY – Second Edition (NEPSY-II)*. San Antonio, TX: Harcourt Assessment; 2007.
- Krejčířová D, Boschek P, Dan J. *WISC-III. Wechslerova inteligenční škála pro děti*. Praha: Tescentrum; 2002.
- Krejčířová D. Poruchy řeči u dětí. In: Řičan P, Krejčířová D et al. *Dětská klinická psychologie*. Praha: Grada Publishing; 2006: 181-193.
- Krejčířová D. *Posuzovací škála dětského autismu CARS 2*. Praha: Hogrefe-Tescentrum; 2015.
- Krishnan S, Watkins KE, Bishop DVM. Neurobiological Basis of Language Learning Difficulties. *Trends Cogn Sci* 2016; 20(9): 701-714.
- Krishnan S, Asaridou SS, Cler GJ et al. Functional organisation for verb generation in children with developmental language disorder. *Neuroimage* 2021; 226(1): 117599.
- Kwok EY, Brown HM, Smyth RE et al. Meta-analysis of receptive and expressive language skills in autism spectrum disorder. *Res Autism Spectr Disord* 2015; 9: 202–222.
- Landi N, Perdue MV. Neuroimaging genetics studies of specific reading disability and developmental language disorder: A review. *Lang Linguist Compass* 2019; 13(9): e12349.
- Laws G, Bishop DVM. Verbal deficits in Down's syndrome and specific language impairment: a comparison. *Int J Lang Commun Disord* 2004; 39(4): 423–451.
- Laws G, Bates G, Feuerstein M et al. Peer acceptance of children with language and communication impairments in a mainstream primary school: Associations with type of language disability, problem behaviours and a change in placement organization. *Child Lang Teach Ther* 2012; 28: 73–86.

- LeBarton ES, Goldin-Meadow S, Raudenbush S. Experimentally Induced Increases in Early Gesture Lead to Increases in Spoken Vocabulary. *J Cogn Dev* 2015; 16(2): 199-220.
- LeBarton ES, Iverson, JM. Gesture's role in learning interactions: A focus on clinical populations. In: Church RB, Alibali MW, Kelly SD (eds.). *Why Gesture? How the hands function in speaking, thinking and communicating*. Amsterdam: John Benjamins; 2017: 331–351.
- Lee JC, Dick AS, Tomblin JB. Altered brain structures in the dorsal and ventral language pathways in individuals with and without developmental language disorder (DLD). *Brain Imaging and Behav* 2020; 14: 2569-2586.
- Lee MH, O'Hara NB, Behen ME et al. Altered efficiency of white matter connections for language function in children with language disorder. *Brain Lang* 2020; 203: 104743.
- Lepola J, Lynch J, Kiuru N et al. Early oral language comprehension, task orientation, and foundational reading skills as predictors of grade 3 reading comprehension. *Read Res Q* 2016; 51(4): 373–390.
- Lewis BA, Freebairn L, Tag J et al. Adolescent outcomes of children with early speech sound disorders with and without language impairment. *Am J Speech Lang Pathol* 2015; 24(2): 150-163.
- Leyfer OT, Tager-Flusberg H, Dowd M et al. Overlap between autism and specific language impairment: comparison of Autism Diagnostic Interview and Autism Diagnostic Observation Schedule scores. *Autism Res* 2008; 1(5): 284-296.
- Lidstone J, Meins E, Fernyhough C, Verbal mediation of cognition in children with specific language impairment. *Dev Psychopathol* 2012; 24(2): 651-660.
- Lord C. Autism and the Comprehension of Language. In: Schopler E., Mesibov G.B. (eds.): *Communication Problems in Autism. Current Issues in Autism*. Boston, MA: Springer; 1985.
- Lord C, Luyster RJ, Gotham K et al. *Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition (ADOS-2) Manual (Part II): Toddler Module*. Torrance, CA: Western Psychological Services; 2012a.
- Lord C, Rutter M, DiLavore PC. *Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition (ADOS-2) Manual (Part I): Modules 1–4*. Torrance, CA: Western Psychological Services; 2012b.
- Loth E, Charman T, Mason L et al. The EU-AIMS Longitudinal European Autism Project (LEAP): design and methodologies to identify and validate stratification biomarkers for autism spectrum disorders. *Molecular Autism* 2017; 8(24).

- Loucas T, Charman T, Pickles A et al. Autistic symptomatology and language ability in autism spectrum disorder and specific language impairment. *J Child Psychol Psychiatry* 2008; 49: 1184–1192.
- Loukusa S, Mäkinen L, Kuusikko-Gauffin S et al. Theory of mind and emotion recognition skills in children with specific language impairment, autism spectrum disorder and typical development: group differences and connection to knowledge of grammatical morphology, word-finding abilities and verbal working memory. *Int J Lang Commun Disord* 2014; 49:498-507.
- Lüke C, Grimminger A, Rohlfing KJ et al. In infants' hands: identification of preverbal infants at risk for primary language delay. *Child Dev* 2017a; 88: 484–492.
- Lüke C, Ritterfeld U, Grimminger A et al. Development of pointing gestures in children with typical and delayed language acquisition. *J. Speech Lang Hear Res* 2017b; 60: 3185-3197.
- Lüke C, Ritterfeld U, Grimminger A et al. Integrated Communication System: Gesture and Language Acquisition in Typically Developing Children and Children With LD and DLD. *Front Psychol* 2020; 11: 118.
- Luyster R, Richler J, Risi S et al. Early regression in social communication in autistic spectrum disorders. *Dev Neuropsychol* 2005; 27: (311-336).
- Luyster R, Lopez K, Lord C. Characterizing communicative development in children referred for autism spectrum disorders using the MacArthur-Bates Communicative Development Inventory (CDI). *J Child Lang* 2007; 34: 623–54.
- Macizo P, Soriano MF, Paredes, N. Phonological and visuospatial working memory in Autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2016; 46(9): 2956–2967.
- Madipakkam AR, Rothkirch M, Dziobek I et al. Unconscious avoidance of eye contact in autism spectrum disorder. *Sci Rep* 2017; 7: 13378.
- Mandy W, Wang A, Lee I et al. Evaluating social (pragmatic) communication disorder. *J Child Psychol Psychiatry* 2017; 58(10): 1166-1175.
- Mannion A, Leader G. Comorbidity in autism spectrum disorder: A literature review. *Res Autism Spectr Disord* 2013; 7(12): 1595-1616.
- Matson JL, Nebel-Schwalm MS. Comorbid psychopathology with autism spectrum disorder in children: An overview. *Res Dev Disabil* 2007; 28(4): 341-352.
- Matuszkiewicz M, Galkowski T. Developmental Language Disorder and Uninhibited Primitive Reflexes in Young Children. *J Speech Lang Hear Res* 2021; 64(3): 935–948.

- May T, Brignell A, Hawi Z *et al.* Trends in the Overlap of Autism Spectrum Disorder and Attention Deficit Hyperactivity Disorder: Prevalence, Clinical Management, Language and Genetics. *Curr Dev Disord Rep* 2018; 5: 49–57.
- McGhee RL, Ehrler DJ, DiSimoni F. *The Token Test for Children*. 2nd Edition. Austin, TX: Pro-Ed; 2007.
- McGregor KK. Semantics in child language disorders. In: Schwartz RG. (ed.): *Handbook of Child Language Disorders: 2nd Edition*. New York: Psychology Press, 2017: 392-415.
- McGregor KK. How We Fail Children With Developmental Language Disorder. *Lang Speech Hear Serv Sch* 2020; 51(4): 981-992.
- McGregor KK, Goffman L, Van Horne AO *et al.* Developmental language disorder: Applications for advocacy, research, and clinical service. *Special Interest Group* 2020; 5: 38–46.
- McPartland JC, Bernier RA, Jeste SS *et al.* The Autism Biomarkers Consortium for Clinical Trials (ABC-CT): Scientific Context, Study Design, and Progress Toward Biomarker Qualification. *Front Integr Neurosci* 2020; 14:16.
- McPartland, J.C., Lerner, M.D., Bhat, A. *et al.* Looking Back at the Next 40 Years of ASD Neuroscience Research. *J Autism Dev Disord* 2021.
- Mezinárodní klasifikace nemocí. *Duševní poruchy a poruchy chování. Diagnostická kritéria pro výzkum*. 10 revize. Praha: Psychiatrické centrum; 1996: 179.
- Mikulajová M. Narušený vývin reči. In: Kerekrétiobá *et al.* *Základy logopédie*. Bratislava: Univerzita Komenského, 2009: 115-135.
- Mikulajová M. (eds.). *Utváranie ranej gramotnosti v norme a patológii*. Brno: Institut vzdělávání Sokrates; 2018: 188.
- Miller M, Young GS, Hutman T *et al.* Early pragmatic language difficulties in siblings of children with autism: implications for DSM-5 social communication disorder? *J Child Psychol Psychiatr* 2015; 56: 774-781.
- Miniscalco C, Carlsson E. A longitudinal case study of six children with autism and specified language and non-verbal profiles. *Clin Linguist Phon* 2021; 1-19.
- Mitchell S, Brian J, Zwaigenbaum L *et al.* Early language and communication development of infants later diagnosed with autism spectrum disorder. *J Dev Behav Pediatr* 2006; 27: 69-78.
- Mok PLH, Pickles A, Durkin K *et al.* Longitudinal trajectories of peer relations in children with specific language impairment. *J Child Psychol Psychiatry* 2014; 55: 516–527.
- Montgomery J. Verbal working memory in sentence comprehension in children with specific language impairment. *J Speech Lang Hear Res* 2000; 43: 293–308.

- Morris-Rosendahl D, Crocq M. Neurodevelopmental disorders-the history and future of a diagnostic concept. *Dialogues Clin Neurosci* 2020; 22: 65–72.
- Myers BR, Lense MD, Gordon RL. Pushing the Envelope: Developments in Neural Entrainment to Speech and the Biological Underpinnings of Prosody Perception. *Brain Sciences*. 2019; 9(3): 70.
- National Research Council. *Educating children with autism*. Washington DC: National Academy Press; 2001.
- Nevill R, Hedley D, Uljarević M et al. Language profiles in young children with autism spectrum disorder: A community sample using multiple assessment instruments. *Autism* 2019; 23(1): 141-153.
- Newbury DF, Winchester L, Addis L et al. CMIP and ATP2C2 modulate phonological short-term memory in language impairment. *Am J Hum Genet* 2009; 85: 264–272.
- Newcomer PL, Hammill DD. *Test of Language Development-Primary (TOLD-P:4)*. Austin. TX: Pro-Ed; 2008.
- Newton EJ, Roberts MJ, Donlan C. Deductive reasoning in children with specific language impairment. *Br J Dev Psychol* 2010; 28: 71–87.
- Nikolai T, Štěpánková H, Michalec J et al. Testy verbální fluence, česká normativní studie pro osoby vyššího věku. *Cesk Slov Neurol N* 2015; 78/111(3): 292-299.
- Nilsson KK, de López KJ. Theory of Mind in Children With Specific Language Impairment: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Child Dev* 2016; 87:143-153.
- Norbury CF. Barking up the wrong tree? Lexical ambiguity resolution in children with language impairments and autistic spectrum disorders. *J Exp Child Psychol* 2005; 90: 142–171.
- Norbury CF, Gooch D, Wray C et al. The impact of nonverbal ability on prevalence and clinical presentation of language disorder: evidence from a population study. *J Child Psychol Psychiatr* 2016; 57: 1247-1257.
- Norbury CF, Sonuga-Barker E. New frontiers in the scientific study of developmental language disorders. *J Child Psychol Psychiatry* 2017; 58 (10): 1065-1067.
- Northam CB, Liégeois F, Tournier JD et al. Interhemispheric temporal lobe connectivity predicts language impairment in adolescents born preterm. *Brain J Neurol* 2012; 135(12): 3781-3798.
- Novák J. *Diagnostika specifických poruch učení (T-239)*. Brno: Psychodiagnostika; 2002.
- O’Neill H, Chiat S. What Our Hands Say: Exploring Gesture Use in Subgroups of Children With Language Delay. *J Speech Lang Hear Res* 2015; 58(4): 1319-1325.

- O'Neill H, Murphy CA, Chiat S. What our hands tell us: a two-year follow-up investigating outcomes in subgroups of children with language delay. *J Speech Lang Hear Res* 2019; 62: 356–366.
- Oravkinová Z. *Raná logopedická intervencia u detí s rúžštepom pery a podnebia*. Bratislava: SPN; 2010:157.
- Özçalışkan Ő, Adamson LB, Dimitrova N. Early deictic but not other gestures predict later vocabulary in both typical development and autism. *Autism* 2016a; 20(6):754-763.
- Paradis J. The development of English as a second language with and without specific language impairment: Clinical implications. *J Speech Lang Hear Res* 2016; 59(1): 171-182.
- Patra KP, De Jesus O. Echolalia. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing 2021; <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK565908/>
- Peng Z, Chen J, Jin L, Han H, Dong C, Guo Y, et al. Social brain dysfunctionality in individuals with autism spectrum disorder and their first-degree relatives: an activation likelihood estimation meta-analysis. *Psychiatry Res Neuroimaging* 2020; 298: 111063.
- Perovic A, Modyanova N, Wexler K. Comparison of grammar in neurodevelopmental disorders: The case of binding in Williams syndrome and autism with and without language impairment. *Lang Acquis* 2013; 20: 133–154.
- Perrault A, Chaby L, Bigouret F et al. Comprehension of conventional gestures in typical children, children with autism spectrum disorders and children with language disorders. *Neuropsychiatr Enfance Adolesc* 2019; 67: 1–9.
- Phelps-Terasaki D, Phelps-Gunn T. *TOPL-2: Test of Pragmatic Language-Second Edition*. Austin, TX: Pro-Ed; 2007.
- Pickering SJ, Gathercole SE. *The Working Memory Test Battery for Children*. Hove: The Psychological Corporation; 2001.
- Podpěrová H, Kucharská A. Children with Specific Language Impairment Through the CCC-2 Questionnaire. *Gramotnost, pregramotnost a vzdělavání*, 2017; 1(3): 67-77. Pedagogická fakulta Univerzity Karlova.
- Pospíšilová L. Neurovývojové poruchy a syndrom vývojové dysfázie. In: Neubauer K, Pospíšilová L et al. *Neurovývojové a neurodegenerativní příčiny komunikace*. Hradec Králové: Gaudeamus, 2017: 7-78.
- Pospíšilová L. Neurovývojové poruchy a klinická logopedie. In: Neubauer K et al. *Kompendium klinické logopedie*. Praha: Portál, 2018: 183-222.
- Pospíšilová L. Opožděný vývoj řeči. In: Neubauer K et al. *Kompendium klinické logopedie*. Praha: Portál, 2018: 268-282.

- Pospíšilová L. Vývojová dysfázie. In: Neubauer K et al. *Kompendium klinické logopedie*. Praha: Portál, 2018: 283-315.
- Pospíšilová L, Hrdlička M, Komárek V. Vývojová dysfázie – funkční a strukturální korelace. *Cesk Slov Neurol N* 2021; 84/117(3): 237-244.
- Prévost P, Tuller L, Barthez MA et al. Production and comprehension of French wh-questions by children with autism spectrum disorder: A comparative study with specific language impairment. *Appl Psycholinguist* 2017; 38(5): 1095–1131.
- Příhodová I. Porucha pozornosti s hyperaktivitou. *Cesk Slov Neurol N* 2011; 74/107(4): 408-418.
- Psotta R. *MABC-2 Test motoriky pro děti*. Praha: Hogrefe – Testcentrum 2014.
- Ramírez-Santana GM, Acosta-Rodríguez VM, Hernández-Expósito S. A comparative study of language phenotypes in Autism Spectrum Disorder and Specific Language Impairment. *Psicothema* 2019; 31(4): 437-442.
- Ramos-Cabo S, Vulchanov V and Vulchanova M (2019). Gesture and Language Trajectories in Early Development: An Overview From the Autism Spectrum Disorder Perspective. *Front Psychol* 2019; 10:1211.
- Rapin I, Allen DA. Syndromes in developmental dysphasia and adult aphasia. *Res Publ Assoc Res Nerv Ment Dis* 1988; 66: 57-75.
- Rapin I, Dunn MA, Allen DA et al. Subtypes of Language Disorders in School-Age Children With Autism. *Dev Neuropsychol* 2009; 34(1): 66-84.
- Redmond SM, Rice ML. The socioemotional behaviors of children with SLI: Social adaptation or social deviance? *J Speech Lang Hear Res* 1998; 41(3): 688–700.
- Reilly S, Bishop DVM, Tomblin B. Terminological debate over language impairment in children: forward movement and sticking points 2014; *Int J Lang Commun Disord* 2014; 49: 452-462.
- Rice ML, Hoffman L. Predicting vocabulary growth in children with and without Specific Language Impairment: A longitudinal study from 2;6 to 21 years of age. *J Speech Lang Hear Res* 2015; 58: 345–359.
- Rice ML, Zubrick SR, Taylor CL et al. Longitudinal Study of Language and Speech of Twins at 4 and 6 Years: Twinning Effects Decrease, Zygosity Effects Disappear, and Heritability Increases. *J Speech Lang Hear Res* 2018; 61(1): 79–93.
- Robins DL, Fein D, Barton ML et al. The Modified Checklist for Autism in Toddlers: an initial study investigating the early detection of autism and pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord* 2001; 31: 131–144.

- Rosen TE, Mazefsky CA, Vasa RA et al. Co-occurring psychiatric conditions in autism spectrum disorder. *Int Rev Psychiatry* 2018; 30(1): 40-61.
- Rudolph JM, Leonard LB. Early language milestones and specific language impairment. *J Early Interv* 2016; 38: 41–58.
- Rutter M, LeCouteur A, Lord C. *The Autism Diagnostic Interview, Revised Edition (ADI-R)*. Los Angeles, CA: Western Psychological Services; 2003.
- Rutter M. Changing Concepts and Findings on Autism. *J Autism Dev Disord* 2013, 43: 1749–1757.
- Rvachew S, Brosseau-Lapr e F. An input-focused intervention for children with developmental phonological disorders. *Perspect Lang Learn Educ* 2012; 19(1): 31-35.
- Saeed T, Tahir S. Impact of Working Memory and Cognitive functioning on Specific Language Impairment (SLI). *J Psychol Clin Psychiatry* 2016; 6(4): 00367.
- Satterstrom FK, Walters RK, Singh T et al. Autism spectrum disorder and attention deficit hyperactivity disorder have a similar burden of rare protein-truncating variants. *Nat Neurosci* 2019; 22: 1961–1965.
- Savatt JM, Myers SM. Genetic Testing in Neurodevelopmental Disorders. *Front Pediatr* 2021; 9: 526779.
- Scott FJ, Baron-Cohen S, Bolton P, Brayne C. The CAST (Childhood Asperger Syndrome Test): preliminary development of a UK screen for mainstream primary-school-age children. *Autism* 2002; 6(1): 9-31.
- Schopler E, Van Bourgondien ME, Wellman GJ et al. *The Childhood Autism Rating Scale (2nd ed.) (CARS2)*. Los Angeles, CA: Western Psychological Services; 2010.
- Sedl acek Z: Genetika neurov vojov ych poruch. * es a slov Psychiat* 2021; 117(2): 83–90.
- Seidlov  M alkov  G, Smol k F. *Diagnostika jazykov ho v voje. Diagnostick  baterie pro posouzen  v voje jazykov ch znalost  a dovednost  d t  p ed koln ho v ku*. Praha: Grada Publishing; 2014.
- Seidlov  M alkov  G, Caravolas M. *Baterie test  fonologick ch schopnost  pro d t  p ed koln ho a ran ho  koln ho v ku*. Praha: N rodní  stav pro vzd l v n ; 2017.
- Seidlov  M alkov  G. Vznik  nov  diagnostick  baterie pro posuzov n  jazykov ch znalost  a dovednost  d t  p ed koln ho a ran ho  koln ho v ku. *LKL* 2019; 3 (1): 43-44.
- Semel EM, Wiig EH, Secord W. *Clinical evaluation of language fundamentals (CELF-4)*. San Antonio, TX: The Psychological Corporation; 2003.
- Shapiro SS, Wilk MB. An analysis of variance test for normality (complete samples). *Biometrika* 1965; 52: 591–611.

- Sheng L, McGregor KK, 2010. Lexical–semantic organization in children with specific language impairment. *J Speech Lang Hear Res* 2010; 53: 146–159.
- Shriberg L, Tomblin J, McSweeny J. Prevalence of speech delay in 6-year-old children and comorbidity with language impairment. *J Speech Lang Hear Res* 1999; 42: 1461-1481.
- Slančová D. Pragmatické funkcie vo vývine rečovej činnosti (v prvých osemnástich mesiacov života dieťaťa). In: Slančová D. (ed.): *Štúdie o detskej reči*. Prešov: Filozofická fakulta Prešovskej univerzity; 2008: 67-120.
- Slančová D. (ed.) *Štúdie o detskej reči*. Prešov: Filozofická fakulta Prešovskej univerzity; 2008: 355.
- Smolík F, Seidlová Málková G. *Vývoj jazykových schopností v předškolním věku*. Praha: Grada Publishing; 2014: 248.
- Smolík F, Turková J, Marušincová K et al. *Dovyko II: dotazník pro diagnostiku jazykového vývoje ve věkovém rozmezí 16 až 30 měsíců: příručka a normy*. Praha: Filozofická fakulta UK; 2017.
- Smolík F, Bláhová V, Bartoš F. *Receptivní slovník & Opakování vět*. Praha: Národní ústav pro vzdělávání; 2018.
- Snowling MJ, Bishop D, Stothard SE et al. Psychosocial outcomes at 15 years of children with a preschool history of speech-language impairment. *J Child Psychol Psychiatry* 2006; 47: 759-765.
- Snowling MJ, Hayiou-Thomas ME, Nash HM et al. Dyslexia and Developmental Language Disorder: comorbid disorders with distinct effects on reading comprehension. *J Child Psychol Psychiatr* 2020; 61: 672-680.
- Snowling MJ, Hulme C. Annual Research Review: Reading disorders revisited – the critical importance of oral language. *J Child Psychol Psychiatr* 2021; 62: 635-653.
- Sobotková D. *BSID-II: Využití BSID-II v práci dětského psychologa*. Praha: Testcentrum; 2007.
- Soukup P. Věcná významnost výsledků a její možnosti měření. *Data a výzkum - SDA Info* 2013; 7(2): 125-148.
- Sowden H, Clegg J, Perkins M. The development of co-speech gesture in the communication of children with autism spectrum disorders. *Clin Linguist Phon* 2013; 27(12): 922–939.
- Spanoudis, G. Theory of mind and specific language impairment in school-age children. *J Commun Disord* 2016; 61: 83–96.
- Stanzione CH, Schick B. Environmental Language Factors in Theory of Mind Development, *Top Lang Disord* 2014; 34(4): 296-312.

- Straussová R. Přednosti včasného screeningu rizika autismu, rehabilitace prostřednictvím tréninku rodičů a raná intervence OTA u dětí s PAS. *Čes a slov Psychiat* 2018; 114(3): 106–116.
- Strotseva-Feinschmidt A, Schipke CS, Gunter TC et al. Young children's sentence comprehension: Neural correlates of syntax-semantic competition *Brain Cogn* 2019; 134:110-121.
- Sundström S, Löfkvist U, Lyxell B et al. Prosodic and segmental aspects of nonword repetition in 4- to 6-year-old children who are deaf and hard of hearing compared to controls with normal hearing. *Clin Linguist Phon* 2018; 32(10): 950-971.
- Šebela A, Hanka J, Goetz M, Mohr P. Impact of psychotropic drugs in pregnancy on infant's neurobehavioral development II.: Antipsychotics, Mood Stabilizers, Anxiolytics. *Psychiatrie* 2017; 21(4): 196-205.
- Škodová E, Michek F, Moravcová M. *Hodnocení fonemického sluchu u předškolních dětí*. Praha: Realia; 1995.
- Tager-Flusberg H. On the nature of linguistic functioning in early infantile autism. *J Autism Dev Disord* 1981; 11: 45–56.
- wozniakTager-Flusberg H, Caronna E. Language disorders: autism and other pervasive developmental disorders. *Pediatr Clin North Am* 2007; 54(3): 469-481.
- Tager-Flusberg E. Defining language phenotypes in autism, *Clin Neurosci Res* 2006; 6(3-4): 219-224.
- Tager-Flusberg H, Rogers S, Cooper J et al. Defining spoken language benchmarks and selecting measures of expressive language development for young children with autism spectrum disorders. *J Speech Lang Hear Res* 2009; 52: 643–652.
- Tager-Flusberg H. The origins of social impairments in autism spectrum disorder: Studies of infants at risk. *Neural Netw* 2010; 23: 1072–1076.
- Tager-Flusberg H, Kasari C. Minimally verbal children with ASD. *Autism Res* 2013; 6: 468-478.
- Tager-Flusberg, H. Risk factors associated with language in autism spectrum disorder: Clues to underlying mechanisms. *J Speech Lang Hear Res* 2016; 59: 143–154.
- Talbott MR, Young GS, Munson J et al. The developmental sequence and relations between gesture and spoken language in toddlers with autism spectrum disorder. *Child Dev* 2020; 91(3): 743–753.

- Tannock R, Schachar R. Executive dysfunction as an underlying mechanism of behavior and language problems in attention deficit hyperactivity disorder. In: Beitchman JH, Cohen NJ, Konstantareas MM et al. (eds.): *Language, learning, and behavior disorders: Developmental, biological, and clinical perspectives*. Cambridge: University Press; 1996: 128–155.
- Taylor LJ, Whitehouse AJO. Autism Spectrum Disorder, Language Disorder, and Social (Pragmatic) Communication Disorder: Overlaps, Distinguishing Features, and Clinical Implications. *Aust Psychol* 2016; 51(4): 287-295.
- Taylor MJ, Rosenqvist MA, Larsson H, et al. Etiology of Autism Spectrum Disorders and Autistic Traits Over Time. *JAMA Psychiatry* 2020; 77(9): 936–943.
- Thapar A, Cooper M, Rutter M. Neurodevelopmental disorders. *Lancet Psychiatry* 2017; 4: 339-346.
- Thapar A, Rutter M. Genetic Advances in Autism. *J Autism Dev Disord* 2020.
- Theiner P. ADHD od dětství do dospělosti. *Psychiatr praxi* 2012; 13(4): 148–150.
- Thorová K. *Poruchy autistického spektra*. Praha: Portál; 2006: 456.
- Thorová K. Behaviorální a psychoterapeutické intervence u autismu. In: Anders M, Uhlíková P, Doubek P. (eds.): *Psychiatrie: Doporučené postupy psychiatrické péče 2018*. Praha: Psychiatrické společnosti ČLS JEP 2018.
- Tierney C, Mayes S, Lohs SR et al. How valid is the checklist for autism spectrum disorder when a child has apraxia of speech? *J Dev Behav Pediatr* 2015; 36: 569–574.
- Tomas E, Vissers C. Behind the Scenes of Developmental Language Disorder: Time to Call neuropsychology Back on Stage. *Front Hum Neurosci* 2019; 12: 1-10.
- Tomblin, JB, Records NL, Buckwalter P et al. The prevalence of specific language impairment in kindergarten children. *J Speech Lang Hear Res* 1997; 40 (6): 1245–1260.
- Tomblin JB, Zhang X, Buckwalter P et al. The stability of primary language disorder four years after kindergarten diagnosis. *J Speech Lang Hear Res* 2003; 46: 1283–1296.
- Tomblin JB, Mueller KL. How Can the Comorbidity with ADHD Aid Understanding of Language and Speech Disorders? *Top Lang Disord* 2012; 32(3): 198-206.
- Tomblin, JB, Harrison M, Ambrose SE et al. Language outcomes in young children with mild to severe hearing loss. *Ear Hear* 2015; 36(1): 76–91.
- Trevisan DA, Hoskyn M, Birmingham E. Facial expression production in autism: a meta-analysis. *Autism Res* 2018; 11: 1586–1601.
- Ullman MT, Pierpont EI. Specific language impairment is not specific to language: the procedural deficit hypothesis. *Cortex* 2005; 41: 399–433.

- van den Bedem NP, Dockrell JE, van Alphen PM et al. Depressive symptoms and emotion regulation strategies in children with and without developmental language disorder: a longitudinal study. *Int J Lang Commun Disord* 2018; 53(6): 110-1123.
- van Santen JPH, Sproat RW, Hill AP. Quantifying repetitive speech in autism spectrum disorders and language impairment. *Autism Res* 2013; 6: 372–83.
- Vassar R, Schadl K, Cahill-Rowley K et al. Neonatal brain microstructure and machine-learning-based prediction of early language development in children born very preterm. *Pediatric Neurology* 2020; 108: 86-92.
- Verly M, Gerrits R, Sleurs C et al. The mis-wired language network in children with developmental language disorder: insights from DTI tractography. *Brain Imaging Behav* 2018; 13: 973-984.
- Vitásková K, Kytnarová L. *Pragmatická jazyková rovina u osob s poruchami autistického spektra. Hodnocení pragmatické jazykové roviny u osob s poruchami autistického spektra z pohledu logopeda*. Olomouc: Univerzita Palackého; 2017.
- Voci SC, Beitchman JH, Brownlie EB, Wilson B. Social anxiety in late adolescence: The importance of early childhood language impairment. *J Anxiety Disord* 2006; 20: 915–930.
- Volden J, Coolican J, Garon N et al. Brief Report: Pragmatic Language in Autism Spectrum Disorder: Relationships to Measures of Ability and Disability. *J Autism Dev Disord* 2008; 39(2): 388-393.
- Volden J, Phillips L. Measuring Pragmatic Language in Speakers With Autism Spectrum Disorders: Comparing the Children’s Communication Checklist—2 and the Test of Pragmatic Language. *Am J Speech Lang Pathol* 2010; 19(3): 204.
- Volden J, Smith IM, Szatmari P et al. Using the Preschool Language Scale, Fourth Edition to Characterize Language in Preschoolers With Autism Spectrum Disorders. *Am J Speech Lang Pathol* 2011; 20 (3): 200-208.
- Vogt S, Kauschke C. With some help from others’ hands: iconic gesture helps semantic learning in children with specific language impairment. *J Speech Lang Hear Res* 2017b; 60: 3213–3225.
- Vugs B, Knoors H, Cuperus J et al. Interactions between working memory and language in young children with specific language impairment (SLI). *Child Neuropsychology* 2016; 22(8): 955-978.
- Vuolo J, Goffman L, Zelaznik HN. Deficits in coordinative bimanual timing precision in children with Specific Language Impairment. *J Speech Lang Hear Res* 2017; 60(2): 393–405.

- Vydrová R, Komarek V, Sanda J et al. Structural alterations of the language connectome in children with specific language impairment. *Brain Lang* 2015; 151: 35-41.
- Wei H, Zhu Y, Wang T et al. Genetic risk factors for autism-spectrum disorders: a systematic review based on systematic reviews and meta-analysis. *J Neural Transm* 2021; 128: 717–734.
- Whitehouse AJ, Line EA, Watt HJ et al. Qualitative aspects of developmental language impairment relate to language and literacy outcome in adulthood. *Int J Lang Commun Disord* 2009; 44: 489–510.
- Whitehouse AJO, Shelton WMR, Ing C et al. Prenatal, perinatal, and neonatal risk factors for Specific Language Impairment: A prospective pregnancy cohort study. *J Speech Lang Hear Res* 2014; 57(4): 1418-1427.
- Willinger U, Schmoeger M, Deckert M et al. Screening for Specific Language Impairment in Preschool Children: Evaluating a Screening Procedure Including the Token Test. *J Psycholinguist Res* 2017; 46: 1237–1247.
- Wong MKY, So WC. Absence of delay in spontaneous use of gestures in spoken narratives among children with autism spectrum disorders. *Res Dev Disabil* 2018; 72: 128-139.
- World Health Organization. The International Classification of Diseases, 11th revision (ICD-11), draft 2018.
- World Health Organization. The International Classification of Diseases, 10th Revision (ICD-10). Geneva: WHO 2010.
- Wozniak RH, Leezenbaum NL, Northrup JB et al. The development of autism spectrum disorders: Variability and causal complexity. *WIRED Cogn Sci* 2016; 8: e1426.
- Wray C, Norbury CF, Alcock K. Gestural abilities of children with specific language impairment. *Int J Lang Commun Disord* 2016; 51: 174-182.
- Wright L, Pring T, Ebbels S. Effectiveness of vocabulary intervention for older children with (developmental) language disorder. *Int J Lang Commun Disord* 2018; 53(3): 480–494.
- Xavier J, Vignaud V, Ruggiero R et al. A multidimensional approach to the study of emotion recognition in autism spectrum disorders. *Front Psychol* 2015; 6: 1954.
- Zane E, Yang Z, Pozzan L et al. Motion-capture patterns of voluntarily mimicked dynamic facial expressions in children and adolescents with and without ASD. *J Autism Dev Disord* 2019; 49(3): 1062–79.
- Zhang M, Xu S, Chen Y et al. Recognition of affective prosody in autism spectrum conditions: A systematic review and meta-analysis. *Autism* 2021.

Zubrick SR, Taylor CL, Rice ML et al. Late language emergence at 24 months: An epidemiological study of prevalence, predictors, and covariates. *J Speech Lang Hear Res* 2007; 50: 1562–1592.

Žlab Z. *Zkouška jazykového citu*. Ostrava: Microdata; 1992.

Poděkování

Na úplném začátku stáli malí pacienti se svými rodiči hledající pomoc. Svěřené útrapy přispěly k rozhodnutí rozšířit zkušenosti z klinické praxe o aktuální vědecké poznatky. Proto první poděkování patří zejména těm rodičům, kteří sami poznali patologický vývoj a nespokojili se s častou radou „čekat“. Několik z nich se také zapojilo do našeho výzkumu.

Velmi děkuji za vedení v průběhu celého studia mému školiteli prof. MUDr. Michalu Hrdličkovi, CSc., přednostovi Dětské psychiatrické kliniky 2. LF UK a FN Motol. Jeho praktikující a vyžadující systematickosti s důsledností a trpělivostí a zároveň schopnost vytvořit bezpečný prostor k samostatné tvořivé práci, kde nechybí ani psychická podpora, jsou pro doktoranda nejcennějšími hodnotami. O to více, když jsme se pohybovali v tak málo zkoumaném tématu.

Hned další poděkování patří konzultantovi prof. MUDr. Vladimíru Komárkovi, CSc., děkanovi 2. LF UK, od něhož vzešla samotná myšlenka spolupráce s motolskými odborníky a výběr školitele. Děkuji mu také za důvěru, jejíž cenění si výrazně přispělo k napsání této práce.

Dále děkuji kolegyním z Demosthena – klinické logopedce Mgr. Lucii Zapletalové za pomoc při skladbě diagnostického materiálu a mé sestřičce Petře Moravcové za obětavou spolupráci při náboru pacientů do výzkumu.

Poděkování rovněž patří doc. PhDr. Vlastimilovi Chytrému, Ph.D. z PedF UJEP za náročné statistické zpracování velkého souboru dat různorodého charakteru a konzultace nad nimi. Dále prof. PhDr. Tomáši Urbánkovi, Ph.D. z Psychologického ústavu AV ČR za úvodní laskavou konzultaci a kontrolu psychometrického nastavení složitého diagnostického materiálu.

A v neposlední řadě děkuji mému manželovi za poskytnuté zázemí.