

Univerzita Karlova v Praze  
Filozofická fakulta  
Katedra psychologie  
Oddělení klinické psychologie



**Úprava, ověření, standardizace a vydání elektronické podoby  
screeningového dotazníku Dětské autistické chování (DACH)**

**Editing, validation, standardization and preparation for publication of  
electronic version of an screening diagnostic questionnaire DACH**

**DISERTAČNÍ PRÁCE**

Autor: Mgr. Veronika Šporclová

Školitel: PhDr. Markéta Niederlová, Ph.D.

Praha, 31.8.2015

## **Poděkování**

Největší poděkování patří mé školitelce PhDr. Markétě Niederlové, Ph.D. za cenné rady, ochotu a vstřícnost při vedení práce, ale také za trpělivost, povzbuzování a psychickou podporu po celou dobu doktorského studia i v závěrečném finiši. Dále děkuji PhDr. Kateřině Thorové, Ph.D. za odborné konzultace a za pomoc v mém profesním směřování. PhDr. Michale Škrábové, Ph.D. za velkou pomoc se statistickým zpracováním výzkumné části a metodologické konzultace. Velké poděkování patří mé milé kolegyni Bc. Pavle Hradecké a všem dobrovolníkům APLA za trpělivé zpracování dat do elektronické podoby.

Děkuji touto cestou rodičům dětí s autismem, za to, že souhlasili s účastí ve výzkumu a vyplněním dotazníku DACH přispěli k možnosti dotazník standardizovat, ale také za sdílení jejich zkušeností a nelehkých životních příběhů. Děkuji také dětem, dospívajícím i dospělým s poruchou autistického spektra za společné chvíle a za to, že mě naučili dívat se na svět i z jiného úhlu.

Velké poděkování všem mým přátelům, kteří mě povzbuzovali v osobním i studijním životě. A v neposlední řadě velmi děkuji své rodině - manželovi Petrovi, dětem Tomovi, Báře a Madlence za velkou dávku pochopení a podpory nejen při psaní disertační práce.

## Prohlášení

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

V Praze dne 31.8.2015

## **ABSTRAKT:**

Pilotní verze dotazníku Dětské autistické chování (DACH) vznikla v rámci disertačního projektu PhDr. Kateřiny Thorové, Ph.D. Po uvedení do praxe se dotazník stal poměrně využívanou metodou v diagnostice poruch autistického spektra, ačkoliv jeho psychometrické vlastnosti nebyly ověřeny.

Teoretická část mé disertační práce si klade za cíl seznámit čtenáře s problematikou autismu v širším kontextu – od příčin k léčbě (terapii).

Výzkumným záměrem byla úprava dotazníku ověřeného praxí a ověření psychometrických vlastností dotazníku. Standardizační vzorek čítal 240 probandů. Statistickým zpracováním dat byla prokázána vysoká reliabilita, senzitivita i specifická dotazníku, velmi vysoká je prediktivní hodnota pozitivního výsledku dotazníku. Prediktivní validita byla ověřována korelací mezi výsledky v dotazníku a výsledky metod „zlatého standardu“ v diagnostice autismu. Korelační koeficient je nižší, ale dosahuje přijatelné úrovně.

Hlavním cílem této práce bylo vytvoření české standardizované metody sloužící k odhalení raných symptomů autismu u dětí. Dotazník je určen k vyplnění rodičům nebo osobám, které dítě dobře znají a jsou s ním v pravidelném kontaktu. Pro snazší dostupnost je praktickým výstupem tohoto projektu elektronická verze dotazníku včetně vyhodnocení a obecných doporučení.

**Klíčová slova:** autismus, poruchy autistického spektra, screeningová metoda, včasná diagnostika, standardizace

## **ABSTRACT**

The questionnaire DACH was created within the pilot survey of the dissertation project of PhDr. Kateřina Thorová, Ph.D. Since it was put into practice, the questionnaire has become a relatively common tool used in the diagnosis of Autism Spectrum Disorders.

The theoretical section of my dissertation introduces the reader to the wider context of Autism Spectrum Disorders – from ethiology to treatment (therapy).

The empirical section then focuses on editing, validation and standardization of the DACH questionnaire created by Thorová. Empirical testing of the DACH was conducted on a sample of 240 people. Statistical analysis of the collected data demonstrated a relatively high level of reliability, sensitivity and specificity of the method, along with a high predictive value of positive results. The correlation between the questionnaire results and the results of the diagnostic assessment with the use of the methods of the „golden standard“ for autism was lower, but can be considered as satisfactory.

The main goal of my dissertation is to develop a standardized Czech method for screening early symptoms of autism in children. For wider access of the practical applications of this project, an electronic version of the DACH questionnaire is available, including scoring and general recommendations. The questionnaire is designed particularly for parents, carers and those who know the child closely or are in regular contact with the child.

**Key words:** autism, Autism Spectrum Disorders, screening method, early diagnosis, standardization

## OBSAH

ÚVOD .....	8
<b>1 ZÁKLADNÍ CHARAKTERISTIKY AUTISMU .....</b>	<b>15</b>
1.1 VYMEZENÍ POJMŮ .....	16
1.2 PREVALENCE .....	17
1.2.1 Autismus ve vztahu k pohlaví .....	21
<b>2 ETIOLOGIE AUTISMU.....</b>	<b>22</b>
2.1 GENETICKÁ PODSTATA AUTISMU .....	22
2.2 RIZIKOVÉ FAKTORY .....	25
<b>3 PATOLOGICKÝ PROCES .....</b>	<b>29</b>
3.1 NEUROLOGICKÉ KLINICKÉ PROJEVY .....	30
3.2 NEUROCHEMIE .....	31
3.3 NEUROANATOMIE.....	32
3.4 NEUROFYZIOLOGIE .....	34
3.4.1 Zrcadlové neurony.....	35
3.4.2 Konektivita.....	36
<b>4 KLINICKÁ MANIFESTACE.....</b>	<b>40</b>
4.1 CHARAKTERISTICKÁ TRIÁDA PORUCH AUTISTICKÉHO SPEKTRA.....	40
4.1.1 Sociální interakce.....	40
4.1.2 Komunikace .....	42
4.1.3 Omezené, opakující se a stereotypní vzorce chování, zájmů a aktivit.....	43
4.2 NESPECIFICKÉ RYSY .....	49
4.2.1 Atypická senzorycká reaktivita.....	49
4.2.2 Výjimečné schopnosti.....	52
4.3 KOMORBIDITA .....	54
4.3.1 Psychiatrická komorbidita.....	54
4.3.2 Komorbidita s ostatními neurovývojovými poruchami .....	55
<b>5 DIAGNOSTIKA .....</b>	<b>59</b>
5.1 SCREENINGOVÁ DIAGNOSTIKA.....	60
5.1.1 Screeninové metody.....	61
5.2 DIAGNOSTICKÉ VYŠETŘENÍ.....	63
5.2.1 Klinické metody.....	64
5.2.2 Diagnostické metody zlatého standardu .....	64
5.2.3 Ostatní metody používané v diagnostice autismu .....	65
<b>6 LÉČBA A TERAPIE PORUCH AUTISTICKÉHO SPEKTRA .....</b>	<b>67</b>
6.1 VĚDECKY OVĚŘENÉ METODY .....	68
6.2 KOMPLEMENTÁRNÍ A ALTERNATIVNÍ METODY .....	70
6.3 BIOLOGICKÁ INTERVENCE .....	71
6.3.1 Neuroplasticita.....	73
6.3.2 Farmakoterapie.....	73
<b>7 DOPAD DIAGNÓZY .....</b>	<b>75</b>
<b>8 EMPIRICKÁ ČÁST.....</b>	<b>78</b>
8.1 VÝCHODISKA A CÍLE VÝZKUMU.....	78
8.2 POPIS DOTAZNÍKU DĚTSKÉ AUTISTICKÉ CHOVÁNÍ (DACH) .....	82
8.2.1 Použití dotazníku.....	82
8.2.2 Administrace dotazníku.....	83
8.2.3 Vyhodnocení dotazníku.....	85
8.3 CÍLE PROJEKTU TĚTO DISERTAČNÍ PRÁCE .....	86
8.4 VYMEZENÍ A DEFINICE ZÁKLADNÍCH POJMŮ .....	86

8.5 METODY .....	87
8.5.1 Výzkumný soubor.....	87
8.5.2 Metody sběru dat.....	94
8.5.3 Analýza dat .....	97
<b>9 VÝSLEDKY .....</b>	<b>98</b>
9.1 ZMĚNY V DOTAZNÍKU .....	98
9.2 PSYCHOMETRICKÉ VLASTNOSTI DOTAZNÍKU DACH.....	100
9.2.1 Objektivita.....	100
9.2.2 Reliabilita .....	101
9.2.3 Validita .....	101
9.2.4 Senzitivita a specificita dotazníku.....	102
9.3 HRANICE POZITIVITY, CUT-OFF SKÓR .....	106
9.4 STANDARDIZACE .....	108
9.5 KVANTITATIVNÍ A KVALITATIVNÍ ANALÝZA POLOŽEK .....	111
9.6 SOUHRN HLAVNÍCH VÝZKUMNÝCH VÝSLEDKŮ .....	120
<b>10 DISKUSE.....</b>	<b>122</b>
<b>11 ZÁVĚR .....</b>	<b>134</b>
<b>SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY.....</b>	<b>138</b>
<b>PŘÍLOHY.....</b>	<b>155</b>
SEZNAM PŘÍLOH .....	155
Příloha č. 1: Původní verze dotazníku DACH (Thorová, 2003) .....	156
Příloha č. 2 Upravená verze dotazníku DACH (Thorová, 2003; Šporclová, 2015).....	159

Motto: Přestaňte se snažit změnit je na „normální“. Pomozte jim zvládat jejich problémy a přežít ve společnosti. (Bogdashina, 2003)

## ÚVOD

*„Můj syn (3,5 let) má neuvěřitelnou paměť. Od dvou let umí abecedu, barvy, geometrické tvary, některé dopravní značky, hodiny by stál u automatických dveří, kde skáče a mává ručičkami, že se otvírají a zavírají. Jeho nejoblíbenější aktivita je točení kybliků a roztáčení všeho, co se dá točit. Mluvit začal asi před dvěma měsíci. V kolektivu dětí není moc rád a straní se. Když přijdeme do mateřského centra a je tam hodně dětí, chce okamžitě domů, připadá mi, že se jich bojí a že ho děti stresují, ale u dospělých lidí mu to zas tak nevadí. Od malička má zaběhlý režim, když je nějaká změna, je z toho vystresovaný.“*

*„Syn nedávno nastoupil do školky. Paní učitelka si nás zavolala a upozornila na zvláštní reakce našeho syna. Hrozně se bojí, když paní učitelka s ostatními dětmi hraje na dětský bubínek a zpívají. Podle slov paní učitelky si zacpává uši, křičí a schovává se. Během divadelního představení, které měli ve školce, syn rušil - rozebíral figury, kulisy a když hráli na hudební nástroje, začal pištět, zacpávat uši, zalézat pod stůl, křečovitě se klepal na křičel. Na některé zvuky reaguje takto nepřiměřeně, ale na druhou stranu se často jeví, že neslyší, třeba když ho napomínám nebo na něco upozorním. Má určité záchvaty v chování, je vzteklý, nespolupracuje, nechce se nic nového učit, je nepozorný, nevydrží u jedné činnosti. Hraje si sám, nechce s námi - rodiči-, zabývá se něčím stále dokola, nosí u sebe nějakou hračku, na kterou nedá dopustit, nebo chce pořád dokola jednu pohádku. Chodí po špičkách, často nereaguje na své jméno....“*

*„Bětuška má 5 let a téměř vůbec neskládá věty; předměty, obrázky v knížkách pojmenuje, ale větu už neřekne, vůbec nedokáže přemýšlet dál nad tím, co v knížce vidí. Mluví hodně nesrozumitelně, nechce říkat básničky, i když mi přijde, že si je pamatuje. Hodně se ptá "Proč?", ale už ji nezajímá odpověď. Nevymyslí sama zábavu, o to se vždy postará náš mladší syn (2 roky). Když jdeme na vycházku, tak ji nezajímá okolí, skloní hlavu, otevře pusku dokořán, zhluboka dýchá, začne mávat rukama a rázovitou chůzí jde dopředu a nevnímá, když na ni voláme. Tuto chůzi opakuje denně velmi často, najednou vstane a začne stereotypně chodit. Když mají puštěnou pohádku, tak se najednou začne křečovitě smát, aniž by tam bylo něco vtipného....“*

*„Můj syn (14 let) je už od malička jiný než ostatní děti - má velmi málo kamarádů (spíš žádné), pokud se zabývá nějakou činností, je na ni tak soustředěný, že vůbec nevnímá svět kolem sebe. Je sociálně velmi nezralý - spíše než s vrstevníky se baví s mladšími dětmi. Typické je pro něj mluvení o ničem nebo pokládání otázek, které vůbec nejsou "k věci". Při citovém vzrušení začíná zvláštně třepat rukama před sebou. V každém novém kolektivu se tak stává terčem posměchu silnějších spolužáků. Nyní je v sekundě na gymnáziu a situace se vyhrtila minulý týden, kdy přišel ze školy s pláčem, že je nějaký divný.“*

*„Nevím jak začít, tak to napíšu rovnou - jde o prosbu o radu, co dělat a jestli se mohu mýlit nebo ne. Nedávno jsem kdesi zaslechl slova "Aspergerův syndrom" a zajímalo mě, co to je, tak jsem si to vyhledal. Už delší dobu přemýšlím, co se mnou je a proč neumím v tomhle světě fungovat tak jako ostatní, a tohle mi připadá jako vysvětlení. Rozhodl jsem se, že bych rád zjistil, co že to se mnou vlastně je, a myslím si, že by to pravděpodobně mohl být Aspergerův syndrom. Bude mi brzy 22 let a stále ještě studuji střední školu...Oční kontakt je pro mě nesmyslný a nepotřebný, spíš mě obtěžuje a neumím ho nějak použít, nerozumím mu. V 17 letech mi někdo řekl, že je normální se koukat do očí a že se to dělá a to byl pro mě nový objev, do té doby jsem to ani nevěděl. Výrazy ve*



tváři někdy přečíst umím, ale spíš jen radost/smutek a záleží na tom, jak dobře osobu znám. U většiny lidí, které denně potkávám, pozoruji to, že se se mnou čím dál méně kontaktují, např. mě přestávají zdravít, ignorují mě, nebo si mě nevšímají. Vždycky jsem myslel, že jsou to ignoranti a nadával jsem na ně a na celý svět, jak je zkažený, ale teď mi začíná připadat, že je spíš chyba na mé straně. Někdy se mi zdá, jako kdybych lidi něčím odrazil, i když nechci. Poslední dobou mi připadá, že ostatní lidi nudím, nedovedu reagovat na to, co mi někdo říká, nevím prostě, co říct, nenapadne mě, o čem bych měl mluvit, to o čem se někdo chce bavit, mi připadá zbytečně a jako ztráta času. Ale po kontaktech s lidmi přesto toužím, velice toužím po kamarádech a po vztazích a po bohatství, které z mezilidských vztahů může vzejít, ale nejde to, připadám si jako v kleci.“

„ Dobrý den. Je mi 35 let, jsem svobodný. Mám podezření, že mám Aspergerův syndrom. Mezi mé problémy patří: problém s očním kontaktem, nedokážu vést konverzaci jen tak o něčem, mám potíže v kontaktu s neznámými lidmi. Je mi nepříjemný fyzický kontakt (mamka mi říkala, že se mnou nedalo mazlit a že jsem ji odstrkoval). Jsem neschopný navázat vztah, mám problém s telefonováním, většinou komunikuji přes sms (když mám někam telefonovat, tak třeba 2 hodiny chodím po pokojíku dokola a většinou to přesunu na zítřek). Nemám rád změny, jinak jsem rozčilený, např. na oběd chodíme do restaurace a musím sedět na stejném místě a když tam sedí někdo známý, tak ho požádám, aby se posunul. Dále jsem plachý, stydlivý, čestný, mám smysl pro pravdu, mám smysl pro umění. V něčem jsem houževnatý, v něčem líný. Jsem hodně tichý, často samotářský, ve společnosti jsem jako mrtvý. Mám smysl pro detail, jsem puntičkářský. Působím nezrale a naivně. Když jsem nervózní, mám stereotypní pohyby nebo musím chodit. Při komunikaci musí být dostatečná vzdálenost, jinak je mi to nepříjemné. Pozoruji u sebe zvýšenou reakci na pachy, chutě a sluchové vjemy. Sběratelství a počítačové hry jsou v mém životě velká kapitola. Od mala sbírám mince, známky, bankovky, etikety od piva, dřevěné sošky. Vždycky mě fascinoval vesmír, dinosauři a encyklopedie. Skoro všechno je pro mě utrpení, pokud se to netýká mého zájmu. Když se mi něco nedaří, mlátím se pěstí do hlavy. Když jsem byl malý, vystříhával jsem si auta a poznával je podle značek, nebo jsem si zapisoval všechny výsledky závodů skoků na lyžích a jména závodníků (sotva jsem uměl psát). Mám velký dar na puzzle – 500 ks za 4 hodiny. V práci je to děs, šéf mi dluží 22 výplat již 11 let a já nevím, jak si o ně říct. Mám strach si říct rodině o pomoc, nevím, jak na to. Nemám se rád, že jsem tak neschopný. Mám velké úzkosti a deprese a kolapsové stavy.“

„Mám problém s organizací svého života, nevím si s tím rady. Od malička jsem měla problém se zapadnutím mezi lidi. Nedařilo se mi to a to jsem se snažila. Zasvětila jsem tomu několik let svého života. Zjišťovala informace a aplikovala je, snažila jsem se přijít na to, co dělají ostatní lidé jinak. Třeba jsem došla k závěru, že jsou sebevědomí a mají smysl pro humor. Měla jsem pocit, že se to daří (celý prvák na vysoké), až mi jedna holka řekla, že mě spolužáci nemají rádi, protože si z nich dělám srandu. Byla to moje představa o tom, jak být sebevědomá a vtipná zároveň, nemyslela jsem to zle. Jako malá jsem se snažila naučit sociální dovednosti třeba tak, že jsem jezdila na zážitkové akce a brala to jako tréninkový program. Ze všech sil jsem se tam snažila zapadnout, což bylo taky mým hlavním cílem, proč jsem tam jela. Nebyla to šťastná volba, už jenom to, že člověk nikdy neví, jaká aktivita se bude dít, co bude následovat, pořád jsem se vyptávala, ale nic mi většinou neřekli. Moje rodina si vždy myslela, že jsem špatná a zlá. Stydím se to napsat, ale často jsem si nevěděla rady a bránila se výbuchem. Pak jsem časem zjistila, že na cizí lidi lépe zabírám úsměv než mračení, tak mě považovali občas za usměvavou a milou. Než jsem udělala pár chyb. Třeba mi bylo vyčteno, že jsem odjela z akce, aniž bych se rozloučila a že bych toho měla víc dělat pro své přátele. Pamatuji si, že problémy s kamarády už jsem měla v mateřské školce a potom na základní a střední škole. Už je mi 30 a nějak si nejsem schopná najít práci, dokončit školu a vůbec nějak strukturovat svůj život. Nemám nikoho, o kom si myslím, že mě rád vidí.“

Výše jsou ukázky dopisů, které přicházejí na online poradnu Asociace pomáhající lidem s autismem APLA Praha. Rozdílné příběhy s podobným námětem – nestandardní, obtížně pochopitelné chování. Záměrně jsem uvedla příklady také dospělých, kteří se na nás stále častěji obracejí s žádostí o pojmenování jejich celoživotních obtíží. Při čtení jejich dopisů i v osobním kontaktu s těmito lidmi mě často napadá, jak by se jejich život ubíral, kdyby jim byla včas poskytnuta pomoc, kterou potřebovali a potřebují.

O problematice poruch autistického spektra (PAS) se v poslední době hovoří stále častěji, velmi často v souvislosti s narůstajícím počtem diagnostikovaných osob. Vychází spousta publikací zaměřených na problematiku PAS, pořádají se konference, celosvětově probíhají výzkumy zaměřené především na určení příčiny této závažné neurovývojové poruchy. Občas se setkávám s názorem, že autismus je „módní diagnóza“ - nálepka, kterou rodiče používají, aby ospravedlnili nezvládnutou výchovu svých dětí. Tento postoj (leckdy také odborníků) mě osobně velmi trápí, protože má výrazný dopad jednak na psychiku rodičů, ale domnívám se, že uzavírá cestu k pojmenování obtíží dítěte, ke stanovení správné diagnózy a k nabídnutí účinné pomoci dítěti a všem, kteří se na výchově i vzdělávání dítěte podílejí.

Jak je vidět výše uvedených přímých výpovědí dospělých osob s touto diagnózou, popírání problému a negativní postoj k diagnóze může mít výrazný dopad na rozvoj osobnosti, na kvalitu života a celkovou spokojenost člověka s PAS. A neřešení tohoto závažného problému má nepochybně také celospolečenský dopad.

Mít zdravé dítě je přání všech rodičů, bohužel ne vždy se toto přání rodičům splní. Rodiče mají představy o svém rodičovství, o tom, jak budou dítě vychovávat, mají také určitá očekávání. Vývoj dětí s autismem bývá nestandardní, atypický. Lidé s PAS se obtížně orientují v okolním světě, jejich myšlení i emoční prožívání se od tzv. neurotypické populace liší. Je pro ně velmi frustrující, když nedokážou vyjádřit potřeby a svá přání, že se nedokážou začlenit mezi ostatní. Někteří lidé reagují např. afektivními raptý, agresivním chováním, jiní hledají strategie, jak se do většinové společnosti zapojit, někteří jsou pasivní, straní se, uchylují se k rituálům a stereotypním činnostem, které jim zajišťují předvídatelnost, neměnnost a jistotu. Okolí, které nezná příčinu těchto nestandardních reakcí, je snadno označí jako provokaci, neochotu, rozmazlenost, sobeckost, egocentrismus, apod.

Deset let pracuji v APLA Praha. Zpočátku byly mou náplní práce odborné konzultace s rodiči, vedení anamnestických rozhovorů, později jsem se věnovala screeningové diagnostice a odbornému poradenství. Až po několikaleté praxi a vzdělávání v této oblasti jsem se vyprofilovala na současnou pozici a nyní pracuji v APLA jako psycholog, věnuji se vývojové diagnostice a diferenciatně diagnostickým vyšetřením zaměřeným na potvrzení nebo vyloučení poruchy autistického spektra u dětí. Čím déle se této problematice věnuji, tím intenzivněji si uvědomuji, že s teoretickými vědomostmi si v přímé práci s těmito lidmi nevystačím. Proto jsou pro mě velkým zdrojem informací a poznání také setkávání s rodiči v rámci rodičovských skupin, lektorování seminářů pro pedagogy, ale především účast na táborech a jiných pobytech s dětmi s autismem a jejich rodiči. Domnívám se, že cílem všech, kteří přicházejí do kontaktu s lidmi s PAS, by mělo být především plnější pochopení individuálních charakteristik těchto osob, snaha pochopit, jak by člověk s autismem mohl vnímat život, jaké by mohly být jeho prožitky a jak se jeho vnímání světa a projevy mohou měnit v čase. Jak jsem si měla možnost opakovaně ve své praxi vyzkoušet, teprve s hlubším porozuměním nabývají teoretické informace smysl.

Téma disertační práce jsem si vybrala proto, abych se pokusila usnadnit rodičům jejich cestu k diagnóze. Je vědecky prokázáno, že čím dříve je u dítěte diagnóza stanovena, tím je lepší prognóza. Existuje pouze několik screeningových metod, které se snaží odhalit rané symptomy autismu. Dotazník DACH je jednoduchá screeningová metoda určená pro depistáž dětí s autismem. V současné době je dostupný také v elektronické interaktivní podobě a zkušenost ukazuje, že rodičům, kteří jsou vývojem svého dítěte znepokojeni, pomáhá v dalším nasměrování.

Teoretická část disertační práce obsahuje sedm základních kapitol. V první kapitole se věnuji základním charakteristikám poruch autistického spektra a vymezení pojmů. Pozornost je v této kapitole věnována prevalenci autismu, diskutovány jsou zde možné příčiny nárůstu autismu, jsou porovnány výsledky studií z minulosti a nejnovějších epidemiologických studií. Po stanovení diagnózy je nejčastější otázkou rodičů: „Co s tím mohu dělat?“. Abychom mohli problém řešit a léčit, musíme znát jeho příčinu.

Další kapitoly na sebe budou navazovat a odhalovat dlouhý proces, který vede k léčbě, resp. terapii poruch autistického spektra:

Etiologie → Patologický proces → Klinická manifestace → Diagnostika → Léčba.

Druhá kapitola je tedy věnována možným příčinám vzniku autismu. Ačkoliv probíhají rozsáhlé vědecké studie, přesná příčina autismu není doposud známá. V této kapitole uvedu nejnovější poznatky a výsledky studií, které se snaží odhalit příčiny vzniku autismu. Zmíním zde výzkumy z oblasti genetiky. Pozornost bude věnována také environmentálním faktorům, které mohou mít vliv na rozvoj autismu.

Ve třetí kapitole s názvem „Patologický proces“ se věnuji neurobiologické podstatě autismu, neuroanatomii, velký důraz bude kladen na popis struktury a funkcí mozku u lidí s autismem.

Ve čtvrté kapitole se zaměřím na behaviorální a kognitivní projevy autismu v oblastech, které jsou pro stanovení diagnózy stěžejní. Budou zde popsány také symptomy, se kterými se často u osob s autismem setkáváme, ale které nejsou zahrnuty do diagnostických kritérií dle MKN-10. Zmíním zde také nejčastější komorbidní diagnózy.

Následující pátá kapitola bude věnována diagnostickému procesu. V poslední době se celosvětově hovoří o důležitosti včasné diagnostiky, která je nezbytná pro zahájení účinné pomoci. Tato disertační práce je zaměřena na standardizaci české screeningové metody, která slouží k odhalení raných symptomů autismu. Z tohoto důvodu bude velká část páté kapitoly věnována právě screeningové diagnostice. Čtenářům budou představeny metody, které se využívají jednak při screeningové diagnostice, ale také metody tzv. zlatého standardu, které se při psychodiagnostickém či psychiatrickém vyšetření používají.

V šesté kapitole se dostávám k možnostem léčby, resp. terapii autismu. Zaměřím se na metody ověřené výzkumem (evidence based metody), pro úplnost zmíním také komplementární a alternativní metody, se kterými se v praxi setkáváme, krátce zmíním také možnosti biologické intervence.

Autismus je závažný celospolečenský problém, ale největší břemeno výchovy dítěte s tímto postižením leží na rodině, proto se v závěrečné sedmé kapitole krátce zamyslím nad dopady diagnózy právě na rodinu.

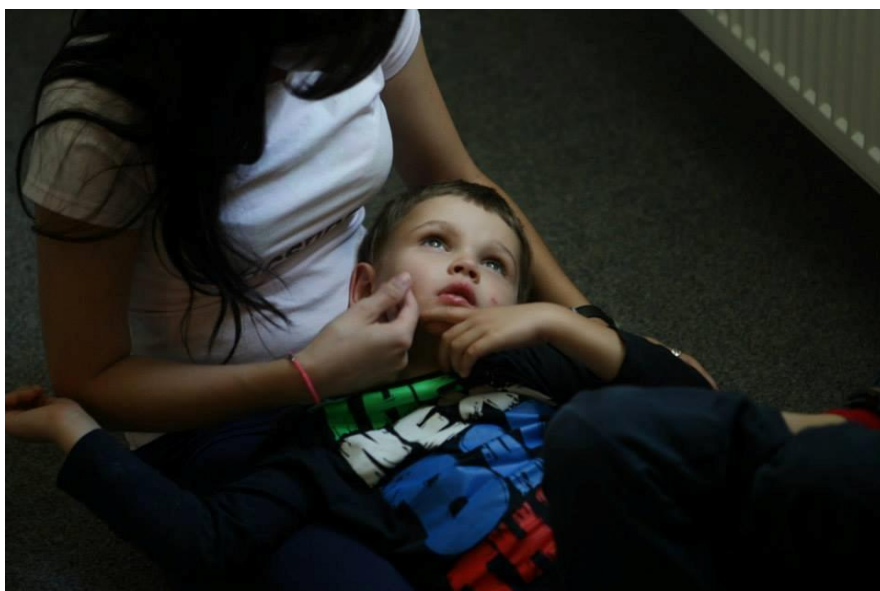
Empirická část této disertační práce navazuje na disertační práci PhDr. Kateřiny Thorové, Ph.D. Na základě výzkumu, který proběhl v letech 1996-2003 byla vytvořena screeningová metoda určená k depistáži dětí trpící poruchou autistického spektra –

dotazník Dětské autistické chování (DACH). Výzkum prokázal jednoznačnou schopnost dotazníku diskriminovat mezi vývojovými obtížemi, které jsou specifické pro poruchy autistického spektra, a jinými vývojovými obtížemi. Dotazník se stal poměrně rychlým, dostupným a spolehlivým screeningovým nástrojem určeným k depistáži poruch autistického spektra, jehož případně pozitivní či hraniční výsledky vedou rodiče k diagnostickému vyšetření na specializovaném pracovišti (Thorová, 2006).

Dotazník je určen především pro rodiče, které mají podezření na přítomnost autismu u dítěte. Ačkoliv se jedná o screeningový dotazník, který není určen pro diagnostiku PAS, praxe ukazuje, že tento dotazník bývá někdy nesprávně využíván jako diagnostická metoda.

Cílem tohoto projektu je stanovení psychometrických vlastností dotazníku (reliabilita, validita, objektivita, senzitivita, specifická), ale také upřesnění jednotlivých položek a instrukcí pro použití a vyplnění dotazníku. Praktickým výstupem tohoto projektu je elektronická forma dotazníku, jehož součástí je také vyhodnocení a obecná doporučení. Dotazník v upravené podobě je k dispozici pro vyplnění na e-learningovém portálu APLA Praha - <http://elearning.vzdelavani.apla.cz/>.

## TEORETICKÁ ČÁST



# 1 ZÁKLADNÍ CHARAKTERISTIKY AUTISMU

Povědomí o autismu mezi laickou i odbornou veřejností v průběhu posledních let výrazně vzrostlo i z důvodu zvýšené medializace a rychle se rozvíjejících poznatků publikovaných v odborných časopisech. Vzrostl také počet odborníků, kteří se specializují na autismus. Byl zaveden termín poruchy autistického spektra (PAS), který vystihuje širší spektrum klinických charakteristik, jež v současnosti definují autismus (Johnson & Myers, 2007). Pojem „spektrum“ je klíčový pro pochopení autismu – zahrnuje širokou škálu symptomů, abnormit v chování, odlišnou tíži symptomatiky i individuální charakteristiky každého jedince. Na jednom konci spektra se tak setkáváme s dětmi, které nemluví, neprojevují zájem o sociální interakci a v každodenním životě bez výrazné podpory druhé osoby nejsou schopny samostatného fungování. Na druhém konci spektra jsou děti s mírnou formou autismu, které fungují relativně samostatně a jsou schopny začlenit se do běžného života pouze s mírnou podporou ze strany okolí.

Autismus je neurovývojová porucha, která se manifestuje v chování (Gillberg & Peeters, 2003). Společným znakem pro všechny osoby s poruchou autistického spektra je hluboké narušení v oblasti sociálně komunikačního chování, představitivosti, typické je stereotypní a repetitivní chování. Za chování, které by řada lidí nazvala bizarním, můžeme ovšem nalézt zoufalé hledání smyslu (Bogdashina, 2003).

Podle DSM-5 (American Psychiatric Association, 2013) a MKN-10 (2014) musí být abnormity v chování ve výše uvedených klíčových oblastech patrné před dosažením třetího roku věku. Mají-li rodiče možnost srovnat vývoj jejich dítěte s vrstevníky případně se starším sourozencem, často abnormity ve vývoji dítěte referují již okolo prvního či druhého roku věku. Ovšem u některých dětí, zejména u dětí s mírnou symptomatikou a průměrným nebo nadprůměrným intelektem, nemusí být symptomy plně zřetelné do doby, než sociální požadavky převáží omezenou kapacitu.

Někdy je autismus rozdělován podle IQ nebo podle schopnosti přizpůsobit se požadavkům okolí a míry pomoci v běžném životě na nízko, středně a vysoce funkční. V současné době ovšem neexistuje metodika, která by umožňovala standardizované dělení autismu dle funkčnosti.

V DSM-5 (American Psychiatric Association, 2013) nalezneme definované tři úrovně podpory: vyžadující podporu – vyžadující výraznou podporu - vyžadující velmi výraznou podporu.

PAS jsou považovány za různorodý syndrom (Thorová, 2006; Tordjman, et al., 2014) s celoživotním dopadem. Oslabení sociálně komunikačních dovedností významně ovlivňuje schopnost sociálního zařazení člověka i jeho celkovou schopnost přizpůsobit se každodenním situacím.

Autismus má závažný dopad na rozvoj osobnosti a nepříznivě ovlivňuje fungování celé rodiny (Thorová & Šporclová, 2012). V porovnání s běžnou populací vykazují starší dospělí lidé s PAS výraznější fyzické a duševní problémy (Stuart-Hamilton & Morgan, 2011). Přes 70% respondentů australské studie zaměřené na výzkum kvality života dospělých osob s PAS (Autism Spectrum Australia, 2013) deklarovalo zkušenost se šikanou a diskriminací, nedostatek přátel a neustálý pocit, že do společnosti nezapadají.

Poruchy autistického spektra jsou dle Mezinárodní klasifikace nemocí 10.revize (2014) řazeny do kategorie pervazivních vývojových poruch, které jsou charakterizovány *„kvalitativním porušením reciproční sociální interakce na úrovni komunikace a omezeným, stereotypním a opakujícím se souborem zájmů a činností. Tyto kvalitativní abnormality jsou pervazivním rysem chování jedince v každé situaci.“*. Kategorie pervazivních vývojových poruch zastřešuje diagnózy: dětský autismus; atypický autismus; Rettův syndrom; hyperaktivní porucha sdružená s mentální retardací a stereotypními pohyby; Aspergerův syndrom; jiné pervazivní vývojové poruchy; pervazivní vývojová porucha nespecifikovaná.

5. revize amerického Diagnostického a statistického manuálu mentálních poruch publikována v r. 2013 řadí poruchy autistického spektra do kategorie neurovývojových poruch a jednotlivé nozologické jednotky již nerozlišuje.

## 1.1 VYMEZENÍ POJMŮ

*„Ať asociace amerických psychiatrů pojmenuje nějaký syndrom tak či onak, nebo rozhodne o jeho sloučení s nějakým jiným a zanesse ho do rubriky nazvané tím či oním způsobem, co se tím změní pro osobní identitu?“* (Schovanec, 2014, s. 165-166).



Zatím neexistuje jednoznačná shoda na označení osob trpících autismem. Setkáváme se s termínem „autistické dítě“, častěji pak „autista“, „Asperger“ a různé podoby tohoto označení („Autík“, „Aspík“, apod.). Převládá názor, že odbornou veřejností by neměli být lidé s autismem označováni výrazem vycházejícím z názvu jejich diagnózy. National Autistic Society (NAS) razí přístup „nejprve lidé, poté diagnóza“ a doporučuje hovořit o „lidech s autismem“ (National Autistic Society, 2015).

Bogdashina (2003) ve své knize oponuje a záměrně používá *„termín autisté a nikoli lidé s autismem, protože autismus není něco, co by bylo k člověku jen tak připojeno, a nedá se snadno odstranit...Tito lidé by bez autismu byli jiní, protože být autista znamená být odlišný. Pokud si lidé s autismem raději sami říkají autisté, proč bychom se měli rozpakovat říkat jim tak?“* (s. 19, vlastní překlad).

Autismus není na první pohled vidět, projevuje se nápadným chováním. Lidé s autismem reagují odlišně, protože mají odlišný systém vnímání a komunikace. Být odlišný ovšem neznamená nenormální, proto sebeobhájci z řad lidí s autismem ve snaze vyhnout se používání pojmů „normální“ a „nenormální“, používají pro označení neautistické populace termín „neurologicky typičtí“ (Bogdashina, 2003).

Stejně jako neexistuje úzus pro pojmenování osob s autismem, není zatím sjednocena ani příslušná terminologie pro samotný autismus. Někdy se termín autismus používá pro označení celého spektra autistických poruch, jindy označuje pouze konkrétní diagnózu (dětský, resp. atypický autismus). V této disertační práci budou oba termíny - autismus a poruchy autistického spektra - používány ve stejném významu a budou odkazovat i na podtypy, jež tvoří autistické spektrum. Budu-li hovořit o konkrétní diagnóze, bude tato diagnóza označena celým názvem.

## **1.2 PREVALENCE**

V médiích se často setkáváme s informacemi o alarmujícím nárůstu autismu. Je pravda, že v posledních letech narůstá počet osob s touto diagnózou, ale vyšší prevalence autismu ještě nemusí znamenat epidemii autismu (Roth, 2010).

Abychom narůstající prevalenci porozuměli v širším kontextu, krátce se zastavím u změny prevalence a diagnostických kritérií v čase.

V historii byl autismus považován za vzácnou poruchu. Jedna z prvních studií, která se zabývala prevalencí autismu, prokázala prevalenci 4.5/10 000 (Lotter, 1966). Wingová a Gouldová (1979, In Roth, 2010) se zaměřily na výskyt autismu u dětí s mentální retardací. Prevalence autismu byla při splnění nejužších kritérií autismu dostupných v té době odhadována na 5/10 000. Autorky studie ovšem odhalily třikrát více dětí, které vykazovaly projevy autismu, ale nesplňovaly všechna tehdejší kritéria pro autismus. Spojením skupiny dětí s klasickým dětským autismem i skupiny dětí s širším fenotypem autistického chování se prevalence odhadovala na 20/10 000.

Ehlers a Gillberg (1993) se o několik let později zaměřili na děti bez mentální retardace, které vykazovaly projevy PAS. Výsledky studie odhadovaly prevalenci 36/10 000. Autoři studie odhalili rovněž 35 jedinců, kteří vykazovali oslabení v sociálním chování, ale plně nesplňovali tehdejší diagnostická kritéria.

Cílová skupina obou výše uvedených studií byla zcela odlišná. Součtem výsledků obou studií, zahrnující také širší spektrum autistického chování, je celková prevalence 91/10 000, což se blíží údaji uváděnému v současnosti (Roth, 2010).

Jedna z nejrozsáhlejších epidemiologických studií v poslední době (Baird et al., 2006) se zaměřovala na výskyt autismu na populačním vzorku 56 946 britských dětí ve věku 9-10 let. Výsledky prokázaly prevalenci dětského autismu 38.9/10 000 (při respektování užších kritérií dětského autismu 24.8/10 000), prevalence ostatních poruch autistického spektra byla 77.2/10 000. Celková prevalence poruch autistického spektra činila 116.1/10 000.

Porovnáme-li prevalenci autismu uvedenou Lotterem (1966) a Bairdem et al. (2006), je nárůst prevalence autismu opravdu výrazný (4/10 000 vs. 116/10 000). Je ovšem potřeba vzít v potaz, že zatímco Lotterova studie se opírala o úzká kritéria klasického autismu, Bairdova studie zahrnula do celkového výsledku širší kritéria autismu včetně spektra autistických poruch.

Současné odhady prevalence autismu se různí, výsledky mohou být ovlivněny různými faktory, např. místem i dobou výzkumu, diagnostickou praxí, metodologií výzkumu, ale také použitím odlišných diagnostických kritérií.

Výsledky studie (Williams et al., 2008) prokázaly nesrovnalosti v odhadech prevalence autismu vypočtených z různých existujících evidenčních systémů - prevalence autismu u 6-12 letých dětí se pohybovala v rozmezí 9.6-40.8/10 000 dle státních a teritoriálních dat a 12.1-35.7/10 000 podle národních dat.

Holandská studie (Roelfsema, et al., 2012) prokázala rozdílnou prevalenci autismu i v rámci tří regionů Holandska.

Liší se také údaje o prevalenci v jednotlivých zemích. Na základě provedených studií v Asii, Evropě a Severní Americe je průměrná prevalence PAS v současné době odhadována na 1% (CDC, 2015). Epidemiologická studie v USA z roku 2010 prokázala u osmiletých dětí některou z forem autismu dokonce u 1 dítěte z 68 (1 ze 42 chlapců, 1 ze 189 dívek) (Baio, 2014). Naopak prevalence PAS v Číně byla zjištěna 27.5/10 000 (0,27%), což je mnohem nižší údaj, než jsou výsledky ostatních výzkumů (Jun Ping et al., 2014). Jiná studie prokázala prevalenci u 7-12 letých dětí v Jižní Koreji 2,64% (Young Shin et al., 2011). Na mezinárodní konferenci Autism Europe v r. 2013 byly prezentovány výsledky epidemiologické studie z Victoria regionu v Austrálii, kde za posledních pět let nárůst poruch autistického spektra v této oblasti nebyl zaznamenán (Williams, 2013). Také metaanalytická studie (Baxter et al., 2015) neprokázala změnu prevalence PAS v letech 1990-2010.

Studie Young Shin et al. (2011) prokázala, že dvě třetiny 7-12 letých jihokorejských dětí s PAS byly vzdělávány v běžných ZŠ bez stanovené diagnózy. Výzkum dospělých vedený anglickým psychiatrem prof. Brughou (2011) na výzkumném souboru  $n = 7\ 461$  zjistil prevalenci PAS: 9.8/1 000 (0,98%), což odpovídá prevalenci autismu uváděné v současnosti.

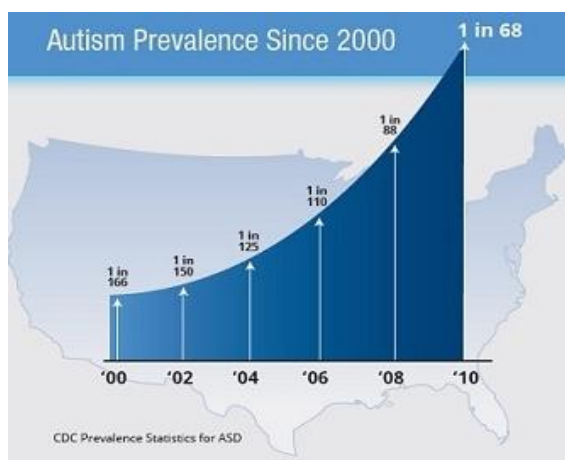
Na masivním nárůstu PAS se pravděpodobně podílí tyto faktory: lepší rozpoznání a odhalení problému; změny ve výzkumné metodologii; zvýšení dostupných diagnostických služeb; větší povědomí mezi odborníky a rodiči; akceptování komorbidit a rozšíření diagnostických kritérií (Brugha, et al., 2011; Baron-Cohen et al., 2009; Fernell & Gillberg, 2010; Hinkka-Yli-Salomäki et al., 2014; Kadesjö, Gillberg & Hagberg, 1999).

Jiní autoři se přiklánějí k názoru, že existují i další reálné, ale dosud neznámé příčiny nárůstu autismu, které mohou souviset s vlivy prostředí (Centers for Disease Control and

Prevention, 2012). Otázka, zda je častější výskyt autismu způsoben lepší osvětou a změnou diagnostických kritérií nebo narůstající incidencí, tak zatím stále zůstává nezodpovězena.

Někteří autoři (Malhi, 2013; Fein, 2015; Honzák, 2015) kritizují narůstající počet psychiatrických diagnóz způsobený neustálým rozšiřováním diagnostických kritérií bez ohledu na individuální charakteristiky každého člověka. Vadí jim stírající se rozdíly mezi širší normou a hlubší psychopatologií i to, že závažné problémy mohou být nárůstem psychiatrických diagnóz bagatelizovány a není jim pak věnována pozornost, kterou vyžadují.

V České republice v současné době neexistuje evidence osob s diagnostikovanou poruchou autistického spektra. Vyvinutí spolehlivého systému pro evidenci těchto osob a realizace epidemiologické studie jsou potřebné nejen pro odhad prevalence lidí s PAS, ale také pro zajištění služeb těm, kteří je potřebují (Williams et al., 2008).



Obr. č.1. Zvyšující se prevalence PAS od r. 2000<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Zdroj: Center for Disease Control and Prevention. Dostupné z <https://www.autismspeaks.org/news/news-item/prevalence-autism-rises>. [cit. 2015-08-12]

### 1.2.1 Autismus ve vztahu k pohlaví

Nejčastěji uváděným poměrem výskytu autismu ve vztahu k pohlaví je 3-4:1 (chlapci:dívky) (Hinkka-Yli-Salomäki et al., 2014; Williams, 2013; Jun Ping, et al, 2014; Scott et al., 2002; Roelfsema, 2012).

Symptomy autismu mohou být u dívek odlišné, méně nápadné, což může vést k tomu, že jsou nediodagnostikované, případně obdrží diagnózu v pozdějším věku (Sifferlin, 2015; Dworzynski et al., 2012).

Dívky mají lepší sociálně komunikační a emoční dovednosti, nejsou tolik hyperaktivní a agresivní jako chlapci. U dívek se také častěji setkáváme se snahou nelišit se od ostatních, větší pozornost věnují lidem než předmětům, také jejich zájmy jsou podobné ostatním dívkám (zvířátka, panenky, móda, apod.), ovšem zájmy se liší kvalitou a intenzitou. Nechybí předstírací a fantazijní hra, ale dívky s PAS jsou při hře více pasivní, napodobují hru druhých nebo si vymýšlejí imaginární světy. V porovnání s chlapci mají dívky lepší komunikační schopnosti (Gould & Ashton-Smith, 2011).

Závěry studií, které by potvrzovaly fenotypální rozdíly u chlapců a dívek, nejsou jednoznačné. Dle některých studií (Solomon et al., 2012; Andersson, Gillberg & Miniscalco, 2013; Harrop et al., 2015) se symptomy PAS u dívek a chlapců v raném věku neliší. V adolescenci jsou symptomy PAS u dívek více internalizované, dívky jsou náchylnější k afektivním poruchám (Solomon et al., 2012).

Dle Australské studie (Autism spectrum Australia, 2013) byly prokázány v dospělém věku genderové rozdíly – ženy s PAS častěji deklarovaly psychické obtíže a cítily se více sociálně izolované a nespokojené s jejich aktuálními sociálními aktivitami a přátelstvím.

Problematika genderových rozdílů v symptomatice PAS není zatím podrobněji prozkoumána, jsou potřeba další výzkumy zaměřené na tuto oblast.

## 2 ETIOLOGIE AUTISMU

Poprvé popsal projevy autismu Kanner (1943) ve svém článku „Autistic disturbances of affective contact“. V případové studii 11 dětí si všiml jejich odlišného chování: „*Musíme předpokládat, že tyto děti přišly na svět s vrozenou neschopností vytvářet obvyklé, biologicky předpokládané emoční vazby s lidmi, stejně jako jiné děti přišly na svět s vrozeným fyzickým či mentálním handicapem*“ (s. 34, vlastní překlad).

Vrozené tendence k prosociálnímu chování byly prokázány mnoha vědeckými studiemi. Novorozenec reaguje živěji na lidský hlas, více reaguje a věnuje pozornost tvarům, které připomínají lidský obličej (Šulová, 2005).

Také Kanner vycházel z předpokladu, že děti s běžným vývojem se rodí se schopností vytvářet emoční vazby s jejich pečovateli. Kanner původně vysvětloval nápadné chování dětí biologickými faktory, ale zároveň při svém pozorování zaznamenal vyšší úroveň vzdělání rodičů a všiml si, že matky těchto dětí byly emočně a sociálně chladnější. Na základě těchto poznatků se pod vlivem psychoanalyticky orientované společnosti dlouho věřilo, že děti se stávají autistickými právě z důvodu emočního chladu jejich matek (Roth, 2010).

Tento názor je již dávno překonán a nyní je autismus pokládán za jednu z nejvíce dědičných poruch (Gillberg & Peeters, 2003; Havlovicová, 2014; Yirmiya & Charman, 2010). Specifické projevy v chování nejsou způsobeny chybným výchovným vedením (Thorová, 2006). Autismus nelze vysvětlit jediným biologickým faktorem, ale spíše multifaktoriální etiologií (Tordjman et al., 2014; Havlovicová, 2014; Pardo & Eberhart, 2007).

### 2.1 GENETICKÁ PODSTATA AUTISMU

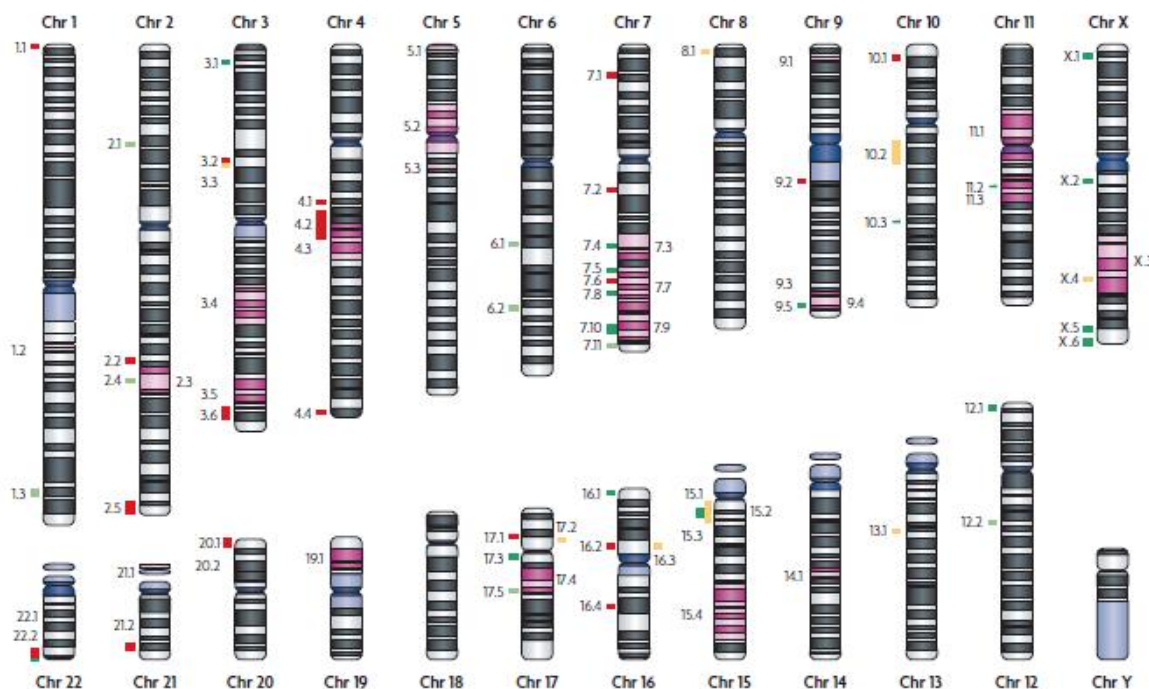
Autistické chování je důsledkem mnoha různých patologických mechanismů, ve velké části případů důsledkem náhodných nových mutací desítek genů potřebných pro vývoj mozku (Willsey & State, 2015; Magner, 2014; He et al., 2013; Vorstman et al., 2014; Havlovicová, 2014; Hertz-Picciotto et al., 2006; Tordjman et al., 2014).

V 90% případů se jedná o polygenní dědičnost (menší změny v řadě genů), v 10% případů se jedná o monogenní dědičnost, tedy o zásadní změnu v jednom genu (Magner, 2014; Hertz-Picciotto et al., 2006). Genetické syndromy a de novo mutace vysvětlují přibližně 10-20% případů PAS (Abrahams & Geschwind, 2008).

Autismus je asociován s mnoha různými genetickými chorobami, např. tuberózní skleróza, syndrom fragilního X, Angelmanův syndrom, CHARGE syndrom, cystická fibróza, neurofibromatóza (Walsh et al., 2013; Plasschaert, 2013; Magner, 2014; Macedoni-Lukšič, 2013), ale žádný z genetických syndromů, které jsou s autismem spojovány, nezpůsobuje selektivně autismus sám o sobě (Havlovicová, 2014).

Čím vyšší je genetický podíl, tím výraznější jsou dysmorfické znaky (Seemanová, 2008; Miles & Hillman, 2000) a také zhoršení kognitivních schopností (Miles & Hillman, 2000).

Výzkumy prokázaly, že lidský genom obsahuje přibližně 23 000 genů (Magner, 2014; Macedoni-Lukšič, 2013), na základě nejnovějších studií bylo zjištěno přibližně 89 kandidátských genů, které se podílejí na vzniku autismu (Yang & Gill, 2007).



Obr. č. 2. Umístění genů, které se podílejí na vzniku autismu. Na obrázku je jeden chromozom z každého páru a X a Y chromozom. Červené značky odpovídají přibližné lokaci na chromozomu, kde jsou u lidí s autismem pozorovány de novo delece genů, žluté značky naopak označují místa, kde jsou patrné de novo duplikace genů. Zelené značky označují pravděpodobné kandidátské geny (Abraham & Gerschwind, 2008)

Důkazy, že autismus má genetickou příčinu, se opírají také o výsledky výzkumů jednovaječných a dvojevaječných dvojčat s poruchami autistického spektra a rodin, kde se autismus vyskytuje. Výskyt autistického chování je častější u rodičů dětí s PAS nebo v jejich širším příbuzenstvu (Thorová, 2006; Tordjman et al., 2014; Havlovicová et al., 2002).

Tento závěr potvrzuje také studie, kterou vedl švédský profesor dětské a adolescentní psychiatrie Ch.Gillberg (1991). Na základě šesti případových studií v rodinách s výskytem Aspergerova syndromu prokázal dědičnou tendenci a genetické riziko pro rozvoj celého spektra autistických poruch, popsal také rozdílnou manifestaci symptomů jednotlivých poruch z autistického spektra i změnu symptomů v čase.

V roce 1977 byla publikována první studie dvojčat (Folstein & Rutter, 1977). Ve výzkumném souboru 21 dvojčat (11 monozygotních a 10 dizygotních) alespoň jedno dvojče vykazovalo projevy dětského autismu. U monozygotních dvojčat byla konkordance dětského autismu 36%, u dizygotních 0%. U 12 ze 17 párů, u kterých nebyla konkordance autismu prokázána, byl rozvoj autismu spojován s biologickými faktory, které mohly způsobit poškození mozku. Autoři učinili závěr, že poškození mozku v novorozeneckém a kojeneckém období může vést k rozvoji autismu buď samo o sobě nebo v kombinaci s genetickou predispozicí.

Bailey et al. (1995) v kontrolní studii dvojčat s výzkumným souborem 25 monozygotních a 20 dizygotních dvojčat prokázali konkordanci dětského autismu u 60% monozygotních párů a 0% u dizygotních párů. U dvojčecích párů, které vykazovaly širší spektrum autistického chování, byla konkordance 92% (monozygotní páry) a 10% (dizygotní páry). Na základě výsledků této studie autoři došli k závěru, že na rozvoji autismu má vysoký podíl genetika. Obvyklé komplikace v průběhu porodu považovali spíše za následek geneticky ovlivněného abnormálního vývoje.

Spektrum fenotypů u autismu je široké a může být přičítáno různé etiologii nebo kombinacím různých faktorů. O silném genetickém podílu na etiologii PAS svědčí zvýšená konkordance u jednovaječných dvojčat a výrazně vyšší riziko u sourozenců dětí s autismem v porovnání s běžnou populací (Roth, 2010).



## 2.2 RIZIKOVÉ FAKTORY

Autismus vzniká v časném stadiu vývoje. Všechny známé teratogeny hrající roli v rámci rizika autismu působí během prvních osmi týdnů od početí, ačkoliv se tím nevylučuje možnost, že se autismus může rozvinout později (Havlovicová, 2014). Nalezení raných rizikových faktorů pro rozvoj autismu je předmětem mnoha výzkumných studií.

U jedinců s diagnostikovanou poruchou autistického spektra a jejich sourozenců bez PAS bylo zaznamenáno více prenatálních a perinatálních komplikací (Gillberg & Peeters, 2003).

Výraznější komplikace během porodu byly zaznamenány u dětí s dětským autismem než u dětí s ostatními subtypy autistického spektra (Glasson et al., 2004). Mezi rizikové faktory v prenatálním období autoři mnoha studií nejčastěji uvádějí pokročilý věk matky (Glasson et al., 2004; Phillips, 2013) i otce (Gardener, Spiegelman & Buka, 2011; Phillips, 2013; Magner, 2014), první porod (Glasson et al., 2004) nebo naopak třetí a další porod (Gardener, Spiegelman & Buka, 2011), užívání valproátových preparátů (Bromley et al., 2013).

Dvojnásobný nárůst rizika PAS byl zaznamenán také u dětí, jejichž matky užívaly antidepresiva typu SSRI (Croen et al., 2011). K podobnému závěru došli také Rai et al. (2013), kteří prokázali nárůst rizika rozvoje autismu u dětí, jejichž matky užívaly antidepresiva ovšem bez ohledu na typ antidepresiv.

Také kouření matky v době těhotenství bylo považováno za možný rizikový faktor, ale výzkumná studie (Kalkbrenner et al., 2012) tento předpoklad nepotvrdila.

Kočovská et al. (2012) poukázali na možnou roli nedostatku vitamínu D v prenatálním a neonatálním období v patogenezi PAS. Studie (Källén et al., 2013) ale tento závěr nepotvrdila.

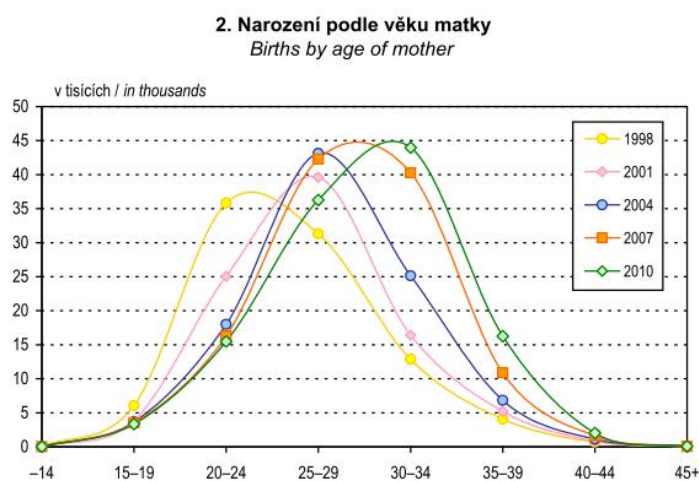
Fakt, že autismus je častější u chlapců, vedl ke zkoumání vlivu steroidních hormonů na raný vývoj mozku plodu. Výzkumná studie vedena Baron-Cohenem (2015) dokázala na základě analýzy vzorků plodové vody chlapců s později diagnostikovaným autismem zvýšenou fetální steroidogenní aktivitu. Autoři se domnívají, že se může jednat o důležité biologické faktory. Další výzkum by se měl zaměřit na to, zda vyšší hladina kortizolu je

způsobena zvýšeným stresem matky v těhotenství, nebo je nárůst kortizolu ovlivněn pohlavními steroidními hormony.

Během perinatálního a neonatálního období byly nejčastěji uváděnými rizikovými faktory předčasný porod (Gardener, Spiegelman & Buka, 2011; Guinchat et al., 2012), poloha plodu koncem pánevním, plánovaný císařský řez, nízké Apgar skóre, hyperbilirubinémie, porodní poškození, porodní váha nižší než gestační věk (Guinchat et al., 2012; Glasson et al., 2004; Gardener, Spiegelman & Buka, 2011), neobvykle nižší nebo velká velikost plodu vzhledem ke gestačnímu věku (Abel et al., 2013).

U matek dětí s PAS byla častěji anamnesticky zaznamenána hrozba potratu, použití epidurální anestezie, vyvolání porodu a doba porodu méně než 1 hodina (Glasson et al., 2004).

Výsledky studie (Phillips, 2013) prokázaly tři významné rizikové faktory pro vznik autismu - psychiatrické onemocnění u matky (statisticky významný prediktor); gestační zralost (porod před 37.týdnem nebo po 42.týdnem, váha mimo normu) a vyšší věk rodičů (matka i otec nad 35 let).



**Graf č. 1. Zvyšující se počet porodů v pozdějším věku matky (Zdravotnická statistika, 2010)<sup>1</sup>**

<sup>1</sup> Zdroj: Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR

---

Nižší sociální status, váha matky před těhotenstvím > 90 kg, krátký interval mezi těhotenstvími nebo žádný předchozí porod, váhový přírůstek během těhotenství > 18 kg, mužské pohlaví dítěte, vyvolávaný porod nebo žádné porodní bolesti, anomálie centrálního nervového systému byly dle studie Doddsové et al. (2012) faktory způsobující vyšší riziko autismu.

Výsledky studie (Stromberg et al., 2002) poukázaly na riziko rozvoje neurovývojových poruch také u dětí počatých s pomocí asistované reprodukce, současné epidemiologické studie ovšem vztah mezi IVF a vznikem autismu nepotvrzují (Lehti et al., 2013).

Informace o environmentálních faktorech zahrnující určité potraviny, infekční onemocnění, těžké kovy, rozpouštědla, naftové výpary, apod. jsou spíše útržkovité a nebyly potvrzeny spolehlivými studiemi.

Zejména v poslední době se hodně diskutuje o výrazném podílu očkování při vzniku autismu. Vakcinační hypotézy, které poukazují na vznik autismu způsobeným přetížením organismu při očkování, škodlivostí konzervantů vakcín nebo MMR vakcínou (očkování proti spalničkám, příušnicím a zarděnkám) jsou biologicky nepravděpodobné a opakovanými studiemi nebyla souvislost mezi očkováním a vznikem autismu prokázána (Havlovicová, 2014; Honda, Shimizu & Rutter, 2005). Souvislost MMR vakcíny a vzniku autismu se věnovala také studie zveřejněná v dubnu 2015 (Jain et al., 2015). Na velkém výzkumném souboru sourozenců dětí s PAS nebyla prokázána žádná spojitost mezi podáním MMR vakcíny a PAS, a to dokonce ani u dětí, u kterých je vyšší riziko rozvoje autismu.

Je obtížné zjistit, zda výše uvedené prenatální, perinatální a neonatální faktory jsou nezávislé rizikové faktory, které se kauzálně podílejí na rozvoji autismu, nebo, i když mají spojitost s autismem, se odvíjejí od jiných, zatím neidentifikovaných faktorů (Tordjman et al., 2014).

Jak vyplývá z výše uvedeného, v etiologii autismu neexistuje jediný faktor, který by byl odpovědný za rozvoj této poruchy. Široká variabilita symptomů autismu může poukazovat na interakci mezi geny a prostředím, ale také na interakci několika genů v genomu jednotlivce. Etiologie se může také lišit podle subtypu autismu, což nám pomáhá lépe porozumět tomu, proč žádný z předpokládaných genetických modelů nedokáže plně

vysvětlit rozdílný autistický fenotyp, který je popisován ve studiích rodin a dvojčat s PAS (Tordjman et al., 2014).

Někteří odborníci obhajují primární genetický podíl při vzniku autismu a argumentují, že častější porodní komplikace u dětí s autismem jsou pravděpodobně způsobeny genetickými faktory a interakcí těchto faktorů s prostředím (Bailey et al., 1995, Glasson et al., 2004).

Jiní (např. Gardener, Spiegelman & Buka, 2011) se domnívají, že podíl genetických a/nebo environmentálních faktorů se liší případ od případu. V některých případech (např. vrozené genetické malformace) je signifikantně vyšší genetický podíl. V jiných případech naopak hrají výraznou roli environmentální faktory (např. expozice valproátu v průběhu nitroděložního vývoje) s možnými kumulativními účinky ostatních environmentálních a/nebo genetických faktorů (Tordjman et al., 2014).

V budoucím výzkumu by měl být využíván integrovaný přístup, který by byl zaměřen jednak na odhalení relevantních genů ovlivňujících vývoj mozku a pravděpodobně zapojených do patogeneze autismu, ale také na hledání možných environmentálních rizikových faktorů včetně faktorů epigenetických. Tento integrovaný klinicko-biologický přístup bere v potaz interakce mezi genetickými faktory a postnatálními nebo prenatálními faktory životního prostředí. Je proto důležité nezaměřovat pozornost pouze na hledání "genů autismu," ale místo toho zkoumat funkce genomu, které jsou integrovány s vlivy prostředí s možnou plasticitou (Tordjman et al., 2014).

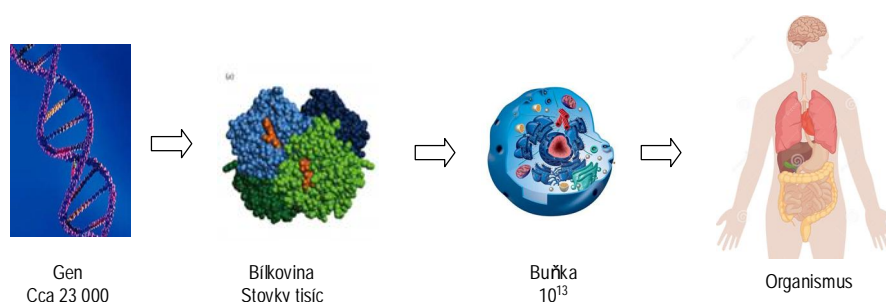
### 3 PATOLOGICKÝ PROCES

Autismus je jednou z poruch vývoje mozku, která postihuje komplexní chování člověka. Mozkové struktury, propojení neuronálních sítí a vývoj mozkové neurochemie probíhá prenatálně i mnoho let postnatálně. To vše je pod kontrolou genů, hormonů, ale i pod vlivem prostředí, které může významně modulovat chování člověka i jeho fenotyp (Ošlejšková, 2006).

Poznatky současné vědy dokazují, že autismus vzniká na neurobiologickém podkladě. Za poslední desetiletí byla provedena spousta studií, které se snažily objasnit neurobiologickou podstatu autismu, ale i navzdory velkému pokroku v této oblasti zůstává tento problém zatím nevyřešen. Diagnóza vychází z projevů chování a na rovině chování je autismus také definován. V současné době neexistuje žádný biologický test, který by jednoznačně prokázal autismus.

V předchozí kapitole byly zvažovány různé faktory, které se mohou podílet na vzniku autismu, byl popsán vysoký genetický podíl. Celomaximálním sekvenováním genomu byl prokázán rozdílný vzorec čtení genů v mozku u lidí s autismem (Magner, 2014).

Geny kódují proteiny, které se podílejí na přenosu genetické informace a na komunikaci mezi buňkami v lidském těle. Základními prvky nervové soustavy jsou nervové buňky - neurony. Komunikace mezi neurony je důležitá při učení novým dovednostem a zapamatování si různých informací, ovlivňuje také naše chování (Roth, 2010).



Obr. č. 3. Schéma přenosu genetické informace v lidském organismu. DNA v každé lidské buňce obsahuje desítky tisíc genů. Geny kódují specifické proteiny, které mají určitou funkci a podílejí se na přenosu genetické informace i na komunikaci mezi buňkami.

### 3.1 NEUROLOGICKÉ KLINICKÉ PROJEVY

U 20% - 40% osob s autismem byla prokázána epilepsie (Volkmar & Pauls, 2003; Valvo et al., 2013; Hrdlička et al., 2004; Ošlejšková, 2006; Palmen et al., 2004), přičemž EEG abnormality jsou ještě častější než klinická epilepsie (Hrdlička et al., 2004; Ošlejšková, 2004). Komorbidita poruch autistického spektra se záchvatovitým onemocněním nebo s abnormním EEG může vést k předpokladu společného patomechanismu, ale kauzální vztah mezi epileptiformními či epileptickými výboji v EEG a poruchami autistického spektra nebyl doposud prokázán (Ošlejšková, 2006). Epileptické záchvaty jsou spojovány s těžším stupněm mentálního postižení a nikoliv s tíží symptomatiky autismu (Valvo et al., 2013).

Vědecké studie prokazují častější výskyt tělesných disproporcí u dětí s PAS. Již Kanner (1943) si všiml, že několik z pozorovaných dětí mělo větší hlavu. Makrocefalie je u autismu častější, ale není přítomna při narození, k abnormnímu růstu hlavy dochází v kojeneckém a batolecím věku (Lainhart & Piven, 1997; Yirmiya & Charman, 2010; Havlovicová et al., 2002; Aylward et al., 2007) a následně dochází ke zmenšení velikosti hlavy a možné degeneraci od dospívání do konce středního věku (Courchesne, Campbell & Solso, 2011). Ve srovnání se zdravými kojenci byl obvod hlavy u dětí s autismem po narození signifikantně nižší, ale mezi 6.-14.měsícem dosahoval úrovně 84.percentilu (Courchesne, Carper & Akshoomoff, 2003). V kontrastu s těmito závěry je výsledek studie Barnard-Brakové et al. (2011), kteří nezjistili abnormálně větší obvod hlavy u dětí s autismem.

Grandgeorge, Lemonnier & Jallot (2013) se ve své studii zaměřili na srovnání poměru obvodu hlavy a tělesné délky u dětí s PAS a kontrolní skupinou zdravých dětí. Výsledky poukázaly na častější výskyt makrocefalie u dětí s autismem. Také relativní makrocefalie (velká hlava v poměru k tělesné výšce a hmotnosti) a relativní mikrocefalie (malá hlava v poměru k tělesné výšce a hmotnosti) byly u dětí s PAS signifikantně častější.

## 3.2 NEUROCHEMIE

Dospělý lidský mozek obsahuje asi sto miliard neuronů. Přenos nervových vzruchů a komunikace mezi neurony se děje na synapsích prostřednictvím neurotransmiterů. Každý neuron obsahuje speciální receptory, se kterými neurotransmiter interaguje, jeden neuron se může účastnit až tisíců synapsí. Tříleté dítě má asi  $10^{15}$  synapsí, s věkem tento počet klesá (Švandová, n.d.). Narušení synaptické neurotransmise (přenos nervového signálu mezi neurony) se může projevovat řadou psychiatrických či neurologických poruch.

Příčiny autismu mohou spočívat v dysregulaci některých mozkových mediátorů, ve změnách ve stavbě a funkcích některých částí mozku (Orel, Facová, eds., 2009).

Genetickými studii lidí s PAS byly zjištěny mutace na konkrétních genech, které způsobily abnormality na synapsích. Např. po nálezech duplikace na chromozomu 15 u některých osob s PAS se výzkumy zaměřily na podrobnější zkoumání oblasti, kde byly abnormality nalezeny a bylo zjištěno, že v této oblasti se nachází několik genů, které kódují bílkoviny v komplexu GABA receptorů. Abnormální množství neurotransmiterů (např. serotoninu, GABA, glutamátu) a hormonů v krvi může mít souvislost s autistickým chováním. Tyto neurotransmitery mají klíčovou roli při vývoji nervové soustavy, zejména mozkové kůry (Roth, 2010).

Glutamát je považován za rychle působící excitační neuromediátor mozkových a míšních neuronů, zatímco GABA patří mezi nejdůležitější inhibiční neurotransmiter (Orel, Facová, eds., 2009). Rovnováha mezi excitací a inhibicí na postsynaptické membráně je klíčová pro normální vývoj, proto je důležité, aby hladiny neurotransmiterních systémů byly vyvážené.

Až u 1/3 dětí s autismem byly zjištěny vysoké hladiny neurotransmiteru serotoninu v krevních destičkách (Volkmar, 2003). Nerovnováha neurotransmiterů byla u některých osob s PAS nalezena také v mozkomíšní tekutině (Gillberg & Peeters, 2003). Amygdala, ve které byly u lidí s PAS nalezeny změny, má z hlediska neurochemie nejvyšší hustotu benzodiazepinových/GABA receptorů a také značný podíl opiátových receptorů (Hrdlička, 2006).

U dětí s autismem byly zaznamenány také nižší hladiny oxytocinu a narušení oxytocinových receptorů (Jacobson et al., 2014; McDougle et al., 2005). Hormonu oxytocinu je přisuzován význam při vytváření sociálních vztahů.

Při pokusu na hraboších (Ferguson et al., 2000) byl jedné skupině hrabošů vyřazen z činnosti gen kódující oxytocin. Hraboši bez hormonu oxytocinu strávili mnohem více času při vzájemném poznávání během druhého setkání než skupina hrabošů, která produkovala oxytocin. Autoři experimentu došli k závěru, že sociální paměť má neurální základ a důležitou roli v sociální kognici má právě oxytocin.

Jiné studie dokazují, že vyšší hladiny oxytocinu u lidí s autismem vedou k lepší schopnosti rozlišovat emoční výrazy druhých osob, zapamatovat si obličeje. Lidé s vyšší hladinou oxytocinu v krvi vykazují změny v aktivaci amygdaly. Výzkumy se proto zaměřují na zvyšování hladin oxytocinu jako metodu zlepšující sociální dovednosti.

### **3.3 NEUROANATOMIE**

Dítě s autismem nereaguje stejně jako zdravé dítě na podněty z okolí, proto se také mozek vyvíjí odlišně (Muratori & Maestro, 2007).

Ke zlepšení vědeckých poznatků o neuroanatomii přispívají poznatky kognitivní neurovědy a neurovědecké metody (např. EEG; funkční, strukturální a difuzní magnetická rezonance; pozitronová emisní tomografie /PET/; magnetická encefalografie /MEG/, kognitivní evokované potenciály). Výzkum mozku lidí s PAS prostřednictvím post-mortem studií nebo s pomocí strukturálních a funkčních zobrazovacích metod předpokládá zapojení několika oblastí mozku při vzniku autismu. Post-mortem studie mladých lidí s autismem poukázaly na abnormality v mozečku, mozkovém kmeni a spánkovém laloku, zejména v amygdale. U Aspergerova syndromu jsou tyto abnormality méně časté než u dětského autismu, ale jsou častější než v běžné populaci (Gillberg & Peeters, 2003).

Existuje hypotéza, že amygdala je odpovědná za snížené zaměření pozornosti na obličeje. Vrozená abnormalita amygdaly může vést k selhání orientace na klíčové sociální stimuly a tím může zabránit dalšímu vývoji těchto schopností (Hrdlička, 2006). Amygdala se řadí mezi podkorové oblasti limbického systému, který má důležitou roli v učení, paměti,



emocích, významnou úlohu má při zpracovávání, integraci a generalizaci informací. Anatomické abnormality v limbickém systému se zdají být u autismu klíčové.

Waterhouse, Modahl & Fein (1996) považovali nápadnosti v chování u lidí s autismem za výsledek abnormální neuronální organizace během vývoje mozku, představili model čtyř dysfunkčních neurálních mechanismů:

1. **Canalesthesie** - hipokampální dysfunkce zodpovědná za narušenou integraci senzorických vjemů. Zpracovávání průběžných informací a vybavování zážitků z dlouhodobé paměti je roztrženo. Hipokampus nezvládá integraci senzorických vjemů, převládá selektivní vnímání.

2. **Amygdalární dysfunkce** - oslabení vnímání afektivního významu podnětů, důsledkem je emoční slepota.

3. **Asocialita** - asocialita je dle autorů způsobena aberantní funkcí neuropeptidového systému zahrnující oxytocin a vasopresin s přidruženou abnormální funkcí endogenního opioidního systému a abnormalit v serotoninového systému. Projevuje se deficitem ve sdílení pozornosti, nezájmem o citové připoutání, nedostatečným zájmem o blízké osoby a tím i chybějící potřebou citové vazby, sníženou sociální motivací.

4. **Zvýšená selektivní pozornost** na úkor pružného přepínání pozornosti. Může docházet k nadměrné aktivaci jednotlivých primárních center (obvykle zrakového nebo sluchového kortexu), což je viditelné při přecitlivělých reakcích na určité smyslové podněty. Někteří lidé s PAS mohou jeden senzorický kanál maximálně využít k nadprůměrným výkonům.

Současná věda se domnívá, že mikrostruktury a abnormality v růstu mozku mohou být neuropatologickou podstatou kognitivního a behaviorálního fenotypu autismu (Yang & Gill, 2007). Neuropatologické nálezy zahrnují nadměrný růst mozku v prvních dvou letech života, změny v limbickém systému (vyšší hustota buněk a menší velikost neuronů), v mozečku (nižší počet Purkyňových buněk), mozkovém kmeni, mozkové kůře (kortikální dysgeneze), změny v mediátorových systémech CNS (cholinergní a GABAergní systém) (Palmen et al., 2004).

Studie Aylwardové et al. (2002) se zaměřila na objem mozku u dětí s autismem v porovnání se zdravými dětmi. U dětí mladších 12 let byl zjištěn signifikantně větší objem mozku. Objem mozku u adolescentů a dospělých s autismem byl v normě, což

může být dle autorky způsobeno faktem, že v době, kdy u zdravých dětí dochází k mírnému nárůstu objemu mozku, u lidí s autismem dochází k mírnému poklesu mozkového objemu. Podobné výsledky uvádí přehledová studie (Sokol & Edwards-Brown, 2004; Palmen & van Engeland, 2004).

Na základě několikaletých výzkumů v oblasti neuroanatomie byly identifikovány konkrétní oblasti mozku, ve kterých byly u lidí s autismem nalezeny abnormality, ale i navzdory velkému množství studií z oblasti strukturálních zobrazovacích metod jsou výsledky značně nekonzistentní.

Struktura/parametr	Sokol, Edwards-Brown (2004)	Palmen, van Engeland (2004)
<b>Celkový mozkový objem</b>	zvětšen	zvětšen (zejm. v dětství?)
<b>Mozeček</b>	zvětšen	zvětšen
<b>Mozečkové laloky</b>	87% pacientů hypoplázie 13% hyperplázie	nezměněny
<b>Nucleus caudatus</b>	zvětšení	nelze uzavřít
<b>Corpus callosum</b>	zmenšení	zmenšení
<b>Hipokampus</b>	zmenšení nebo beze změny	nelze uzavřít
<b>Amygdala</b>	zmenšení, zvětšení i beze změn	výsledky jsou nejasné, ale většina studií zvětšení

Tabulka č. 1. Přehled výsledků strukturální magnetické rezonance mozku<sup>1</sup>

Popsat neuroanatomii a neurobiologii autismu je velmi obtížné vzhledem k variabilitě symptomů, tíži symptomatiky i komorbiditě.

Ecker et al. (2010) na základě výsledků předchozích studií a biologických markerů s pomocí magnetické rezonance a 3D zobrazovacích metod vytvořili model struktury, tvaru i tloušťky kortexu dospělých lidí s poruchou autistického spektra. Výzkumníci u výzkumného souboru, který tvořilo celkem 59 dospělých osob (20 osob s poruchou autistického spektra, 19 osob s ADHD a 20 zdravých osob), udělali scan mozku a zjistili, že počítačový model na základě neuroanatomie a biologických markerů v 81% správně predikoval přítomnost autismu (senzitivita metody = 77%, specificita = 86%).

### 3.4 NEUROFYZIOLOGIE

Klíčovým deficitem u lidí s PAS je sociálně komunikační chování. Abnormality primárního zpracování zrakové informace pravděpodobně představují podstatný prvek

<sup>1</sup> Převzato z Hrdlička, 2006

patogeneze sociálního deficitu u autistické poruchy. Výzkumem lidí s PAS byly zjištěny oboustranně významně menší aktivace amygdaly při expozici obrazům lidských tváří (Hrdlička, 2006) a významně menší aktivaci pravého fusiformního gyru (Hrdlička, 2006; Volkmar & Pauls, 2003), který se podílí na rozlišování obličejů.

U lidí s autismem jsou během rozlišování lidských tváří aktivována mozková centra, která jsou u zdravých osob typická při rozlišování neživých předmětů (Schultz et al., 2000). Osoby s PAS obličej vnímají podobně jako my, ale neumí výrazy a emocionální podněty interpretovat. U napodobování emočních projevů nefunguje zrcadlení emocí (Dapretto et al., 2006).

### **3.4.1 Zrcadlové neurony**

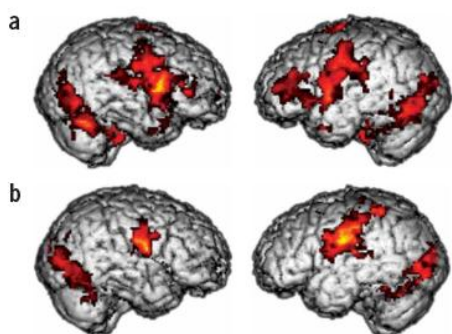
Objev zrcadlových neuronů je spojován se jménem italského neurofyziologa G.Rizzolattiho a jeho výzkumným týmem z parmské univerzity. Na výzkumu pracovali v 80. a 90. letech minulého století, v roce 1996 výsledky poprvé publikovali. Na základě zkoumání mozku opic výzkumníci objevili, že určité neurony, které řídí specifické pohyby, jsou v akci i tehdy, když opice pozoruje jinou opici při provádění těchto pohybů a sama opice tento pohyb nevykonává. Zrcadlové neurony mohou být aktivovány i tehdy, když o daném jednání slyšíme nebo mluvíme, ale i tehdy, když vnímáme pocity druhých – můžeme se tedy „nakazit“ emocemi druhé osoby (Rizzolatti & Craighero, 2004).

Objev zrcadlových neuronů v premotorické korové oblasti mozku opic byl převratným objevem a zahájil nový přístup k neurologické podstatě sociální kognice. Pozdější výzkumy se věnovaly zkoumání zrcadlových neuronů také u člověka. S pomocí zobrazovacích metod byly nalezeny důležité oblasti v mozku - dolní frontální gyry, zadní parietální kůra, superiorní temporální sulcus, mediální frontální kůra, přední insula a systém, který se podílí na zpracovávání emočních podnětů, včetně amygdaly a orbitofrontální kůry (Cappa & Canessa, 2008).

Pars opercularis, kde jsou lokalizovány zrcadlové neurony, jsou propojeny s kůrou insuly a oblastmi limbického systému, jež jsou dávány do souvislosti se zpracováváním emocí (Dapretto et al., 2006).

První, kdo se zabýval nedostatečným fungováním zrcadlových neuronů u osob s autismem, byla M.Dapretto - profesorka na oddělení psychiatrie a neurobehaviorálních

věd na Univerzitě v Kalifornii. Dapretto et al. (2006) realizovali výzkumnou studii, ve které se zaměřili na zjištění rozdílů v mozkových centrech, která jsou aktivována při pohledu a imitaci lidských emočních výrazů. Výzkumný soubor tvořilo devět dětí s mírnější formou autismu a devět dětí bez vývojových obtíží. V době, kdy děti sledovaly sérii obrázků lidských emocí, byly pořizovány detailní scany mozku zachycující jejich mozkovou aktivitu. Výsledky ukázaly, že u dětí bez vývojových obtíží byly aktivovány oblasti primární a premotorické kůry, pars opercularis a také oblasti limbického systému. Děti s PAS vykazovaly větší aktivitu ve vizuální a motorické oblasti. Neschopnost využití zrcadlových neuronů u dětí s autismem vážně omezuje jejich schopnost interpretovat chování a emoce.



Obr. č. 4. Mozková činnost při napodobování emočních výrazů (a, b). Aktivita v oboustranných pars opercularis (silnější vpravo) dolních frontálních gyrů je pozorována u skupiny typicky se vyvíjejících (a), ale ne ve skupině osob s PAS (b). Vlevo=pravá hemisféra; vpravo= levá hemisféra <sup>1</sup>

Systém zrcadlových neuronů nám poskytuje neurobiologický základ pro vzájemné emocionální porozumění, pomáhá nám pochopit záměry a emoce druhých. Zároveň u většiny lidí s PAS je více či méně narušená motorika, je tedy narušena část mozku, kde jsou lokalizovány zrcadlové neurony. Nesprávné fungování zrcadlových neuronů je jednou z teorií vysvětlujících autismus.

### 3.4.2 Konektivita

Další z teorií, která se snaží vysvětlit mechanismus vzniku autismu, jsou abnormality v neurálních spojeních, proto se pozornost vědeckých studií obrací ke zkoumání funkční konektivity jednotlivých mozkových oblastí (Thai, Longe & Rippon, 2009).

<sup>1</sup> Převzato z Dapretto, et al., 2006

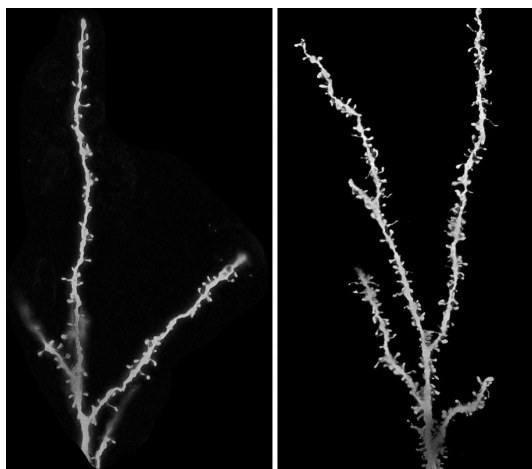
Důkazy, které podporují hypotézu o snížené neurální konektivitě, se opírají o měření aktivace mozkových center a neurálních spojení během plnění určitých úkolů. Porovnávána je neurální konektivita osob s PAS a kontrolní skupiny zdravých jedinců (Koshino et al., 2008).

Lidé s autismem mají narušené neurální propojení mezi amygdalou, orbitofrontálním kortexem a strukturami temporálních laloků, což jsou klíčové uzly tzv. sociálního mozku, které jsou důležité pro sociální percepci a kognici (Ralph, 2009; Jou et al., 2011).

EEG analýzy prokázaly zvýšenou lokální a naopak sníženou distální konektivitu a nedostatečné propojení vedlejších mozkových oblastí s prefrontálními oblastmi (Hrdlička et al., 2004; Koshino et al., 2008).

Výsledky studie (Courchesne & Pierce, 2005) poukazují na to, že konektivita mezi frontálními laloky je u lidí s autismem nadměrná, dezorganizovaná a neadekvátně selektivní, zatímco konektivita mezi frontální kůrou a ostatními oblastmi je málo synchronizovaná a slabě reagující. Vyšší počet lokálních a nižší počet vzdálených spojení má za následek horší integraci informací z okolí.

Kortikální konektivitu může ovlivňovat také synaptický pruning, který je důležitým procesem mozkového zrání. Při zdravém vývoji je výsledkem pruningového procesu polovina zdravých neuronů a spojení. U dětí a dospívajících s autismem je deklarován nadbytek mozkových synapsí. Vzhledem k tomu, že na synapsích probíhá komunikace mezi neurony, nadbytek synapsí může ovlivňovat mozkové funkce.

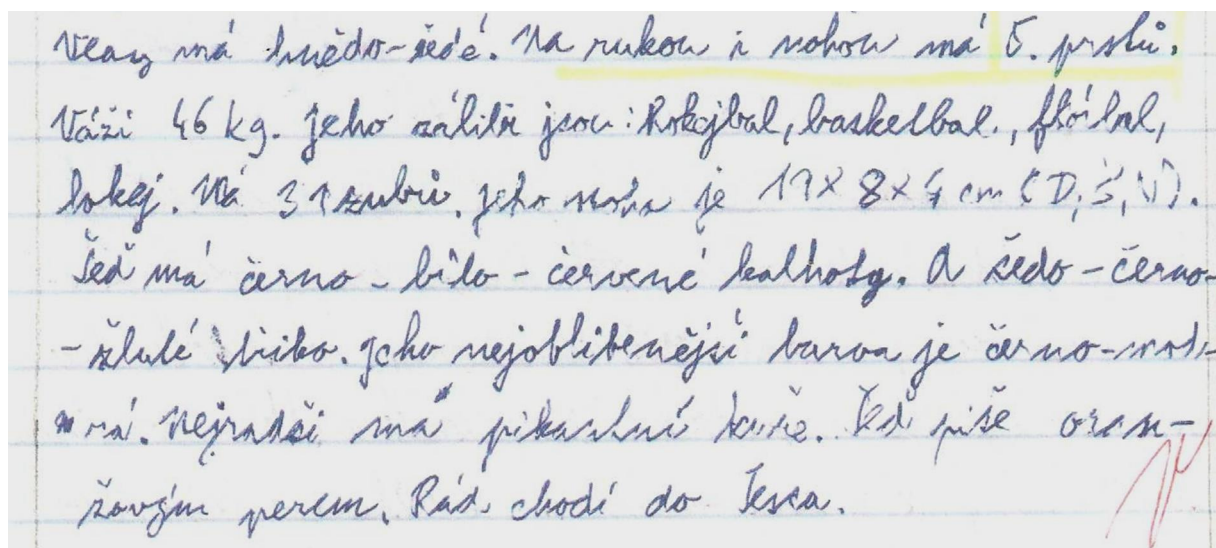


Obr. č. 5. Snímky zachycují reprezentativní neuron zdravého mozku (vlevo) a mozku pacienta s autismem (vpravo) s nedostatečným pruningem. Trny na neuronech označují umístění synapsí <sup>1</sup>

<sup>1</sup> Tang, G. & Sonders, M.S. Zdroj: Columbia University Medical Center. <http://newsroom.cumc.columbia.edu/blog/2014/08/21/children-autism-extra-synapses-brain/>. [cit. 2015-08-12].

Jednou z psychologických teorií vysvětlující autismus je kognitivní deficit ve schopnosti integrovat dílčí detaily do smysluplného celku (centrální koherence) (Happé & Frith, 1996; van Lang et al., 2006). Abnormální neurální konektivita, zejména menší počet funkčních spojení mezi jednotlivými mozkovými oblastmi může být vysvětlením, proč lidé s PAS preferují lokální zpracování informací. U některých dětí s autismem a zároveň makrocefalií byly zjištěny výraznější obtíže v zaměření pozornosti na celek. Makrocefalie u dětí s autismem může tedy být biologický marker abnormální neurální konektivity (White, O'Reilly & Frith, 2009).

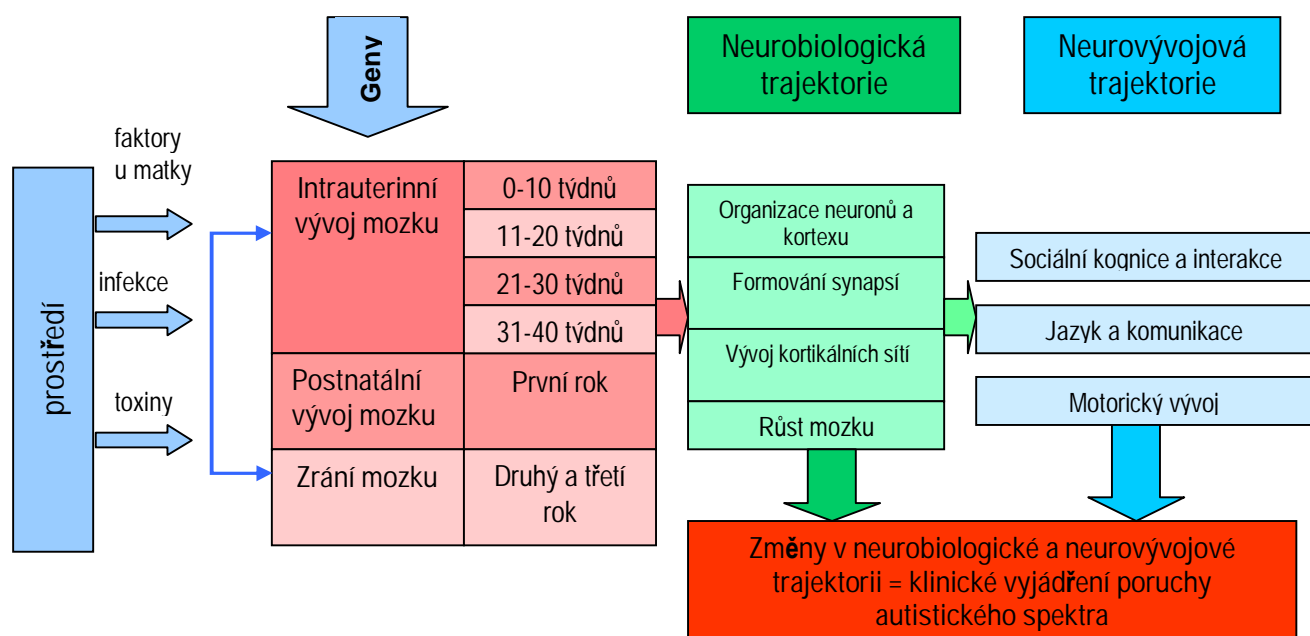
Nedostatečná propojenost mozkových center zapříčiní, že centra pracují samostatně, v konkrétních výkonech někdy i efektivněji než je tomu u zdravých osob (např. nadprůměrné vnímání detailů, dobrá slovní nebo vizuální paměť, hyperlexie). Tato teorie vysvětluje výskyt některých nadprůměrných schopností a nerovnoměrné rozložení schopností v jednotlivých vývojových oblastech, které je u dětí s PAS typické. Na jednu stranu nadprůměrné schopnosti, na druhou stranu neschopnost zvládat i jednoduché činnosti a neadekvátní reakce v běžných sociálních a emočních situacích – to je fakt, který lidem s PAS komplikuje akceptaci jejich postižení okolím a namísto poskytnutí správné pomoci se setkávají s výroky typu: „Když je tak chytrý, není možné, aby se nedokázal správně chovat. Kdyby jenom trochu chtěl, určitě by to zvládl.“. apod.



Učaz má hnědo-šedé. Na rukou i nohou má 5. prstů.  
Váží 46 kg. Jeho záliby jsou: kulečbal, basketbal, florbal,  
lokej. Má 3 prstů. Jeho noha je 19x8x4 cm (D, Š, V).  
Šedí má černo-bílo-červené kalhoty. A šedo-černo-  
-šluté triko. Jeho nejoblíbenější barva je černo-rost-  
\* má. Nejmá má pikarlní kvi. Šedí piše oran-  
žovým perem. Rád chodí do lesa.

Obr. č. 6. Školní práce - popis spolužáka 11 letého chlapce s Aspergerovým syndromem. Ukázka demonstruje konkrétní, logické myšlení na úkor flexibility a schopnosti rozlišit podstatné a nepodstatné detaily.

V této kapitole jsem se snažila shrnout nejnovější poznatky o neurobiologické podstatě autismu, které jsou v současnosti dostupné. Autismus je komplexní porucha, nevychází z jednoho genu ani z jedné oblasti v mozku. Postupně se vědě daří definovat genetické a environmentální vlivy, které ovlivňují růst a vývoj mozku. Cílem není identifikovat „autistický“ a „neurotypický“ mozek, ale najít potencionální oblasti, které mohou být významnými biomarkery. Spojení výsledků genetických a neuropatologických studií by mělo vést k dalšímu zkoumání kandidátských genů, které se podílejí na vývoji mozku, pozornost by měla být věnována také procesům vývoje mozku, neurotransmitterům a synaptickým spojům. Čím více porozumíme biologické podstatě autismu, tím budeme schopnější nalézt možnosti prevence i léčby a terapie.



Graf č. 2. Genetické faktory a vlivy prostředí ovlivňují intrauterinní a raný postnatální vývoj mozku a pravděpodobně způsobují změny v neurobiologické a neurovývojové trajektorii, které následně vedou ke klinickým jádrovým charakteristikám poruch autistického spektra <sup>1</sup>

<sup>1</sup> Převezato z Pardo & Eberhart, 2007

## 4 KLINICKÁ MANIFESTACE

*„Jedno z pravidel je např.: Když někdo natáhne ruku směrem k Vám, podejte mu také ruku a potřete ji. Pokud v ruce ale máte pytlík bonbónů a člověk k vám natáhne ruku, musíte mu podat krabičku, aby si vzal bonbón. Existuje nekonečná série takových pravidel, která se lidé učí instinktivně, já se je musím naučit mechanicky.“ (Blackburn, 2013).*

Abychom pochopili psychologické charakteristiky autismu – jak tito lidé myslí, chovají se a interagují s okolím, musíme je zasadit do širšího konceptu. Z tohoto důvodu byly v předchozích kapitolách popisovány genetické a neurobiologické faktory, které mají s autismem souvislost. Jak již bylo zmíněno v první kapitole, kategorie pervazivních vývojových poruch (F 84 dle MKN-10) obsahuje několik nozologických jednotek. I navzdory pestré škále fenotypů jsou všechny tyto poruchy charakterizovány hlubokým narušením v oblasti sociálních interakcí a komunikace, omezenými zájmy a stereotypním, repetitivním chováním. Rozdíly a hranice mezi jednotlivými diagnózami nejsou vždy zcela jasné, z tohoto důvodu v DSM-5 již nejsou diagnózy v rámci poruch autistického spektra rozlišovány, ale jsou zastřešeny pojmem „poruchy autistického spektra“ (Autism Spectrum Disorders).

### 4.1 Charakteristická triáda poruch autistického spektra

Autismus není na první pohled vidět. Jedná se o behaviorální syndrom, projevuje se tedy nápadným chováním. Lidé s autismem mají obtíže ve třech jádrových oblastech (tzv. diagnostická triáda): sociální interakce, komunikace a stereotypní chování. Mimo oblast této triády vykazují lidé s autismem obtíže, které sice nejsou pro autismus klíčové, ale často se s autismem pojí. Úroveň sociálních, komunikačních, sebeobslužných a adaptivních schopností bývá oproti globálnímu IQ nápadně snižena.

Stupeň závažnosti poruch bývá různý, typická je také značná variabilita symptomů. Sledováním vývojových trajektorií u dětí s autismem bylo zjištěno nejvýraznější opoždění sociálních, komunikačních dovedností a herních aktivit mezi 14-24 měsíci věku (Landa, Holman & Garrett-Mayer, 2007).

#### 4.1.1 Sociální interakce

Při hodnocení úrovně sociálních dovedností a kvality sociálně komunikačního chování musí být vzat v potaz vývoj sociálních dovedností s věkem. Rané milníky v sociálním vývoji jsou základnou pro vyšší, sofistikovanější dovednosti, jako např. jednoduchá hra



s vrstevníky, kamarádské vztahy ve školním věku až po komplexní partnerské vztahy v adolescentním věku. Wingová a Gouldová (1979) popsaly tři typy sociální interakce u lidí s autismem: typ osamělý, pasivní (přátelský), aktivní-zvláštní, Wingová později přidala ještě typ formální. Je důležité poznamenat, že pouze minimální část dětí s poruchou autistického spektra odpovídá původnímu Kannerovu popisu autistického chování (dle sociální interakce typ osamělý).

Problémy v sociální oblasti jsou pro autismus klíčové. Rané sociálně komunikační dovednosti (sdílení pozornosti, oční kontakt, reciproční sociální úsměv, používání jednoduchých gest, apod.) u některých dětí s autismem vůbec nechybí, ale nápadné jsou deficity ve vyšších sociálních dovednostech (schopnost požádat o pomoc, přizpůsobit chování sociální situaci a kontextu, problémy ve vytváření a udržení přátelství, apod.).

Rané obtíže v klíčových oblastech mají negativní vliv jednak na interakci dítěte s rodičem, ale negativně ovlivňují také vývoj sociálního mozku. Na základě analýzy domácích videí bylo zjištěno, že děti s autismem mají již během prvních šesti měsíců života problémy všimnout si záměrů druhých osob. Kojenci s později diagnostikovaným autismem vykazovali kvalitativní narušení reaktivity na sociální podněty, mezi 6-12 měsíci tyto děti preferovaly aktivity nesociálního charakteru, na konci prvního roku byly v porovnání se zdravými dětmi signifikantně více zaujaty objekty než lidmi (Muratori & Maestro, 2007).

Zatímco v kojeneckém věku sociální chování dítěte vykazuje dílčí deficity, po prvním roce jsou již odlišnosti v sociálních dovednostech signifikantní (Ozonoff et al., 2010; Yirmiya et al., 2006; Landa, Holman & Garrett-Mayer, 2007).

Výzkumný projekt Barbaroové a Dissanayakové (2013) se zaměřoval na detekci raných symptomů autismu na základě pozorování vývojově přiměřených sociálně komunikačních dovedností u 12, 18 a 24 měsíčních batolat. Ve všech věkových skupinách byly klíčové markery pro poruchu autistického spektra imperativní ukazování a deficity v očním kontaktu, v 18 měsících také deklarativní ukazování, ve 2 letech chybějící předstírací hra.

Hutman et al. (2012) zkoumali sociální pozornost a přesun pozornosti u 12 a 36 měsíčních dětí během herní interakce (dítě-vyšetřující) a během situace, při které vyšetřující

předstíral zranění (distresová situace). Kojenci, kterým byl později diagnostikován autismus, nevykazovali v porovnání s kontrolní skupinou zdravých dětí rozdíly v zaměření pozornosti během herní interakce, ale během distresové situace měli větší tendence sledovat hračku.

Vinou oslabených raných sociálně komunikačních dovedností se dítě nedokáže spontánně učit prostřednictvím sdílení pozornosti, sociálních interakcí, nápodoby. Má problémy při společné hře, s obtížemi zvládá kooperaci, nerozumí sociálním situacím. Čím těžší symptomatika autismu, tím jsou obtíže v sociálním chování výraznější a nápadné již okolo jednoho roku. U dětí s mírnější symptomatikou mohou být dílčí obtíže opomenuty a dítě začne v sociálních situacích selhávat až po nástupu do kolektivu.

#### **4.1.2 Komunikace**

Opožděný vývoj řeči, slabé porozumění řeči, nereagování na jméno a verbální pokyny bývají jedny z prvních příčin znepokojení rodičů. Často rodiče vyhledají odbornou pomoc s obavou, že jejich dítě má poruchu sluchu.

Běžně se vyvíjecí mozek dokáže rozlišit řeč od ostatních podnětů, rozlišit slova v proudě souvislé řeči, přisuzovat slova objektům a aktivitám v okolí, rozlišit význam slov podle daného kontextu. Všechno toto jsou oblasti, ve kterých je u dětí s autismem patrné narušení. Deficity v komunikaci i jejich kombinace jsou velmi různorodé (viz Tabulka č. 2). Úroveň jazykových schopností bývá u dětí s poruchou autistického spektra (mimo Aspergerova syndromu) nižší než u ostatních dětí stejného věku. U některých dětí s autismem se řeč nevyvine vůbec (častěji u dětského autismu), u některých osob (převážně s Aspergerovým syndromem) mohou být verbální schopnosti naopak až nadprůměrné.

Děti s běžným vývojem jazyka rozumí slovům dříve, než jsou schopny je samy aktivně používat. Děti s autismem mají problémy v receptivní i expresivní složce řeči, jejich profil jazykových dovedností je nerovnoměrný (Hudry et al., 2010).

Některé studie (Anderson et al., 2007; Wodka, Mathy & Kalb, 2013) dokazují, že velké procento dětí, které v raném věku nepoužívají jednoduché věty, ve věku 8, resp. 9 let hovoří plynule ve větách. Jako silné pozitivní prediktory pro rozvoj jazykových schopností byly prokázány: vyšší úroveň neverbální inteligence a menší narušení

sociálních dovedností, zejména sdílené pozornosti. Přítomnost funkční komunikace ve školním věku je u osob s mírnější formou autismu spojována s lepší prognózou a lepším fungováním v dospělosti.

Vzhledem k prolínajícím se symptomům v sociálním chování a v komunikaci jsou tyto dvě oblasti v diagnostických kritériích poruch autistického spektra v DSM-5 (2013) sloučeny do jedné oblasti.

#### **4.1.3 Omezené, opakující se a stereotypní vzorce chování, zájmů a aktivit**

Stereotypní chování se může projevovat v různých oblastech. U dětí s autismem pozorujeme pohybové stereotypie, stereotypní zájmy, řečové stereotypie. Problémy se projevují také ve schopnosti pružně reagovat na náhlé změny, patrné jsou tendence k ritualizovanému chování. Určité rituály můžeme pozorovat i u dětí bez vývojových obtíží, ale u dětí s autismem rituály přetrvávají mnohem delší dobu (někdy po celý život) a mnohem intenzivněji ovlivňují jejich život. Některé děti přecitlivěle reagují i při drobných změnách v každodenním pravidelném režimu, znervózní a stereotypně se doptávají na budoucí program, protestují při nedodržení řečeného času.

Oslabené imitační schopnosti a symbolické myšlení negativně ovlivňuje vývoj hry. Kvůli nedostatečné představivosti dítě preferuje herní aktivity typické pro mladší děti, nehraje si s hračkami způsobem, ke kterému jsou určeny, ale uchyluje se spíše k předvídatelným a stereotypním činnostem, které jsou pro něj srozumitelné. Způsobem trávení volného času a zájmy se děti s autismem výrazně odlišují od vrstevníků, což dětem s autismem komplikuje a často i znemožňuje začlenění do kolektivu. Některé děti mají problém s vyplněním nestrukturovaného času funkční aktivitou, o hračky nemají zájem a ve volných chvílích se věnují pozorování okolí, jednoduchým stereotypním aktivitám případně jen pasivně polehávají. Jiné děti se naopak svým zájmům věnují nepřiměřeně dlouho a s velkou intenzitou, od oblíbené činnosti jsou velmi obtížně odklonitelné.

Zájmy mají pervazivní charakter (pronikají do různých oblastí) – např. do hry, sociálních interakcí, komunikace, velmi často se aktuální zájem promítá také do kresebného projevu. Představivost se s věkem vyvíjí, časem se stává komplexnější a výsledkem je schopnost plánování a organizování (Thorová, 2006).



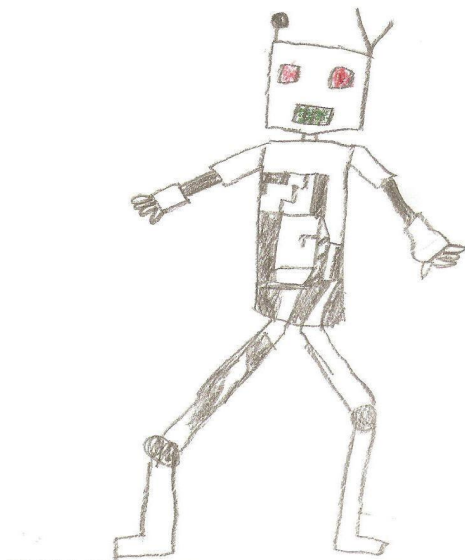
Obr. č. 7. Ukázka pervazivity obtíží. Čtyřletý chlapec s vyhraněným zájmem o kabely. Volný čas tráví spojováním kabelů a vytvářením obvodů, o běžné dětské hračky nejeví zájem.

Dle diagnostických kritérií MKN-10 je nedostatečná spontánní a různorodá symbolická hra případně sociálně imitační hra zařazena do oblasti kvalitativního narušení komunikace. Vzhledem k tomu, že podstatnou součástí představivosti je také nápodoba, pojednávám o sociálně imitační hře v této podkapitole.

Zdravé dítě se napodobováním druhých osob učí a rozvíjí své dovednosti. Podobně jako sdílená pozornost, také imitační a symbolická hra je vývojovým milníkem objevující se okolo 18.-21. měsíce. Symbolické uvažování a představivost se s věkem vyvíjí. Od počáteční jednoduché sociálně imitační hry v batolecím věku (kdy dítě např. pečuje o panenku nebo o plyšáka; předstírá, že vaří s dětským nádobím) po sociodramatické a fantazijní prvky při hře předškoláků. Dítě si při sociálně dramatické hře rozvíjí řečové schopnosti, sociální vztahy, procvičuje sociální role a osvojuje si nové formy chování (Thorová, 2015).

U některých dětí s autismem v dětském věku sociálně imitační a symbolická hra může zcela chybět, u některých dětí imitační a symbolické prvky ve hře nechybí, ale v porovnání s vrstevníky jsou mnohem chudší, scénáře hry jsou rigidní a stereotypní. V důsledku oslabené představivosti i sociálních dovedností jsou děti s autismem k sociálně imitační hře méně motivované, nemají z této formy hry potěšení, proto ji nevyhledávají.

Deficit v oblasti symbolického uvažování, představivosti i v sociálních interakcích odráží také kresba (Jolley et al., 2013; Craig, Baron-Cohen & Scott, 2001). Některé děti jsou velmi zdatní kreslíři, ale většinou interpretují obrázky podle předlohy nebo kreslí obrázky z oblasti jejich zájmů včetně technických detailů. Zadání nakreslit postavu nebo obrázek dle nejednoznačného zadání či podle fantazie může být pro tyto děti problémem a úkolem, kterému se snaží vyhnout.



Obr. č. 8. Kresba postavy devítiletého chlapce s Aspergerovým syndromem. Kresba inspirovaná oblíbenou počítačovou hrou Minecraft. Lidskou postavu kreslit nechtěl, protože ji dle jeho slov neumí: „Malovat umím, ale to je na mě až moc těžké“.

Přehled nejčastějších atypií v chování, se kterými se u dětí s autismem setkáváme, shrnuje Tabulka č. 2. Popisované problémy se mohou u každého dítěte lišit jednak v intenzitě, ale také v různorodosti jednotlivých symptomů, mohou variovat od mírných deficitů až po výrazné narušení ve všech oblastech. S věkem se může intenzita i manifestace symptomů měnit.

<b>A. Kvalitativní narušení sociální interakce</b>	
<p>Výrazně narušená schopnost přiměřeně využívat neverbální chování v různých sociálních situacích</p>	<p><b>Oční kontakt:</b> vyhýbání se zrakovému kontaktu nebo naopak neadekvátně dlouhý, ulpívavý oční kontakt; pohled „skrz“ druhého člověka; nekonzistentní využívání očního kontaktu v sociální interakci; oční kontakt nesynchronizovaný s ostatními verbálními a neverbálními komunikačními dovednostmi.</p> <p><b>Gesta:</b> dítě neukazuje pro upoutání pozornosti druhé osoby nebo pro vyjádření svého přání; nepřikývne/nezavrtí hlavou pro vyjádření souhlasu/nesouhlasu; omezené používání konvenčních a popisných gest nebo naopak neadekvátní, nadměrná, důrazná gestika</p> <p><b>Mimika:</b> hypomimie; omezená obličejová exprese, omezená škála výrazů v obličejí (poznáme pouze základní pocity) nebo naopak nadměrná, nepřiměřená mimika. Verbální sdělení nemusí korespondovat s výrazem v obličejí.</p>

	<p><i>Postoj těla:</i> nedodržování vzdálenosti mezi komunikačními partnery; nepřiměřená postura těla během konverzace (např. bez natočení těla a obličeje směrem k druhému); strnulý, tenzní postoj těla.</p>
<p>Neschopnost vytvářet vztahy s vrstevníky, které zahrnují sdílení zájmů, aktivit a emocí (s přihlédnutím na dosaženou vývojovou úroveň a dostatek příležitostí)</p>	<p>Dítě nemá zájem o kontakt s dětmi, odmítá společné aktivity, reaguje afektem při iniciování kontaktu ostatními dětmi. Kontakt s vrstevníky dítě neiniciuje, ale neodmítá společnou hru, do interakční činnosti se pasivně zapojí, ale hru nerozvíjí. O kontakt s dětmi má zájem, ale nedokáže se do společné hry zapojit, převládá hra paralelní. Kontakt s vrstevníky navazuje neadekvátně (provokuje, ničí hru, strčí, bouchne, někdy nepřiměřeně objímá, tiskne děti). Formální interakce s vrstevníky - poučuje, vyžaduje dodržování vlastních pravidel, odmítá se přizpůsobit ostatním, nezvládá kooperaci při společné hře. Problémy při vytváření a udržení přátelství, nepochopení podstaty přátelství.</p>
<p>Malá schopnost spontánně sdílet s ostatními radost a zájmy, mít potěšení ze společné činnosti</p>	<p>Vyhýbá se sociálnímu kontaktu, sociální kontakt aktivně nenavazuje, vzteká se při zapojení druhých osob do jeho hry. Aktivně nevybízí ke sdílení pozornosti (neukazuje pro sdílení zájmu, nepřináší věci na ukázkou). Pasivní sdílení pozornosti s výkyvy, neudrží potřebnou délku kontaktu, nespolupracuje při společné hře, neprojevuje radost z interakce.</p>
<p>Nedostatečná sociálně-emoční reciprocita, neadekvátní reakce na emoce druhých osob; neschopnost přizpůsobit chování sociálnímu kontextu; slabá integrace sociálního, komunikačního a emočního chování</p>	<p>Neprojevuje separační úzkost, v neznámém prostředí si nehlídá přítomnost rodiče. Neprojeví radost při shledání s blízkými lidmi. Nepřijde se pochlubit, neprojevuje radost ze sociální pochvaly. Nepřijde si pro útěchu, neposkytuje útěchu druhým. Odmítá se dělit nebo se naopak dělit s druhými až neadekvátně. Neadekvátní emoční reakce (např. směje se, když si druhá osoba ublíží nebo když je smutná), nedokáže projevit soucit nebo empatii případně pouze v naučených situacích. Nevhodné sociální chování, netaktní poznámky, komentování chování druhých. Nedokáže posoudit dopad svého jednání na ostatní. Problémy v porozumění emočním stavům vlastních i druhých osob.</p>

B. Kvalitativní narušení komunikace	
<p>Opožděný vývoj <b>řeči</b> nebo zcela <b>chybějící řeč</b>, které nejsou doprovázeny snahou kompenzovat deficit alternativním způsobem komunikace (např. mimika, gesta)</p>	<p>U 10-30% dětí s PAS se řeč nevyvine (Koegel, Shirotova &amp; Koegel, 2009; Wan et al., 2011; Anderson et al., 2007).  Výraznější obtíže v řečovém vývoji u dětí s dětským autismem (Anderson et al., 2007)  Reziduální obraz vývojové poruchy řeči, přetrvávající agramatismy, celkově snížený jazykový cit.  Opožděný vývoj řeči nebo vývojová dysfázie v anamnéze vylučuje diagnózu Aspergerova syndromu.</p>
<p>Výrazně narušená schopnost iniciovat a udržet komunikaci s druhými, omezená schopnost <b>recipročně</b> reagovat na komunikaci druhé osoby</p>	<p>Dítě nedokáže vyjádřit žádost o pomoc (snaží se obsloužit samo nebo pasivně čeká na reakci druhého či reaguje afektem), neumí vyjádřit svou potřebu či přání.  Spontánně nevypráví zážitky, příhody, častěji sděluje a popisuje fakta.  Neví, jak konverzaci zahájit a udržet, má problémy si jen tak popovídat.  Na otázky odpovídá stručně, neochotně, někdy také mimo kontext nebo echolálií.  Hovoří o oblíbeném tématu bez ohledu na posluchače (komunikační egocentrismus).  Od svého tématu je obtížně odklonitelný, ulpívavé tendence.</p>
<p>Stereotypní a opakující se používání jazyka, idiosynkratické používání slov a frází</p>	<p>Používá odposlechnuté výroky nebo fráze, cituje úryvky z televizních pořadů (bezprostřední či odložené echolálie – s komunikačním záměrem i bez komunikačního významu).  Pedantické, archaické, spisovné vyjadřování, které někdy rigidně vyžaduje také po ostatních.  Vymýšlí si vlastní slůvka.  Stereotypní opakování určitých slov či vět.  Verbální rituály, stereotypní kladení dotazů.</p>
<p>Chybí různorodá, spontánní, symbolická a <b>sociálně imitační</b> hra odpovídající vývojové úrovni.</p>	<p>Nezájem či menší zájem o symbolickou a sociálně napodobivou hru.  Problémy se symbolickou nápodobou (hra „jako že..“).  Sociálně imitační a předstírací hra může zcela chybět nebo neodpovídá vývojové úrovni (např. 5 leté dítě s autismem zvládá jednoduché sociálně imitační scénáře při hře s miniaturními hračky, ale hru spontánně iniciuje výjimečně, scénář hry je omezený, odpovídá dítěti mladšího věku).</p>

	<p>Mechanické napodobování hry druhé osoby nebo přesné imitování reálných situací.</p> <p>Stereotypní opakování naučených scénářů, projevy nelibosti při změně scénáře.</p>
<b>C. Omezené, opakující se a stereotypní vzorce chování, zájmů a aktivit</b>	
Nápadně výrazné zaujetí pro jednu nebo více činností, které je abnormální buď intenzitou nebo předmětem zájmu	<p>Vyhraněné, úzce specifické zájmy – písmena, číslice, fascinace technickými předměty.</p> <p>U dětí s mírnější formou autismu často encyklopedické zájmy (např. dinosauři, vesmír, lidské tělo). U dívek spíše zájem o princezny, zvířata, který je v porovnání s vrstevníky nepřiměřený v kvalitě i intenzitě.</p> <p>Nadměrná sběratelská činnost, hromadění předmětů.</p> <p>Nadměrné hraní počítačových her.</p> <p>Prohlížení videí s konkrétní tematikou, fotografování.</p> <p>Výrazné zaujetí zvláštními předměty (např. kanály, vysavače, cedulky, klíče).</p> <p>Stereotypní manipulace s předměty (roztáčení, pohazování, bouchání, apod.).</p>
Ulpívání na specifických, nefunkčních rituálech a rutinních činnostech	<p>Přehnaně trvá na dodržování naučených postupů.</p> <p>Hlídá si čas, rigidně vyžaduje dodržování pravidelného režimu.</p> <p>Protestuje a znervózní i při drobných změnách (např. vyžaduje stejné trasy, protestuje při změně oblečení nebo obuvi, nevyzkouší nové jídlo, nelibě nese přemístění předmětů v místnosti).</p> <p>Perfekcionistické, pedantické jednání.</p> <p>Opakovaně se ujišťuje kladením otázek na další program.</p>
Stereotypní a opakující se motorické manýrismy	<p>Třepání či kroutivé pohyby rukama a prsty.</p> <p>Komplexní specifické pohyby celým tělem (kývání, houpání).</p> <p>Stereotypní procházení nebo pobíhání.</p> <p>Točení kolem vlastní osy.</p>
Nepřiměřené zaujetí částmi předmětů nebo materiály	<p>Fascinace některými materiály nebo nefunkčními částmi předmětů, o které ostatní děti nejeví zájem (např. štítky na oblečení, knoflíky, technické detaily hraček, vůně nebo textura předmětů případně zvuky nebo vibrace, které hračky produkují)</p>

Tab. č. 2 : nápadnosti v chování v oblastech, které jsou pro diagnózu autismu stěžejní (dle MKN-10). Ke stanovení diagnózy je zapotřebí minimálně šest symptomů - nejméně dva symptomy z odstavce A, nejméně jeden symptom z odstavce B a nejméně jeden symptom z odstavce C.

Opožděný vývoj či abnormální chování se musí projevit v raném dětství (před třetím rokem věku dítěte), ale nemusí být plně zřetelné do doby, než sociální požadavky převáží omezenou kapacitu, a může být diagnostikován v jakémkoliv věku.



## 4.2 Nеспецифické rysy

Pro komplexní pochopení autistického chování je důležité zmínit také nespecifické rysy, které se netýkají základní triády obtíží, ale velmi často se u lidí s poruchou autistického spektra v různé intenzitě a variabilitě vyskytují.

### 4.2.1 Atypická senzorická reaktivita

*„Žena, která prošla kolem našeho stolu, zanechává neodolatelnou vůni parfému a má pozornost se přesouvá jinam. Poté mě zaměstná konverzace za mým levým ramenem u stolu za námi. Drsná strana mého levého rukávu jezdí nahoru a dolů po mém těle. To začíná upoutávat mou pozornost, když v tom do všech zvuků kolem mě začíná pronikat syčení a hvízdot kávovaru. Pohled na otevírání a zavírání dveří mě už úplně pohlcuje. Ztrácím nit konverzace, nevím většinu z toho, o čem osoba přede mnou vypráví. Přistihuji se, že slyším pouze shluk zvláštních slov.“* (Grandin & Panek, 2013, s. 78, vlastní překlad).

*„Fascinuje mě funkce pák. Přesouvám svou pozornost na žlutý, velký, obdélníkový předmět s pákou a panty. Proč zde tento předmět je? V duchu si na tuto otázku odpovídám. Umožňuje mi vstoupit do místnosti a může být zavřený i otevřený. Co jiného by to mohlo být než dveře?“* (Grandin & Panek, 2013, s. 79, vlastní překlad).

*„Každý můj krok je vykoupený velkou snahou, každodenní bitvou, kterou svádím sama se sebou. Třeba v MHD, kde mi vadí hlasité zvuky, natlačení lidé a fyzický kontakt s cestujícími...“* (Ficenová, 2015, online blog)

*„V učebně nikdy není úplné ticho, neustále se ozývají drobné rušivé zvuky – děti se v jednom kuse vrtí a baví. Když sedíte v první lavici, dá se nad to povznést, ale pokud vás posadí úplně dozadu, ty zvuky vás zcela přemohou...Některé zvuky, vnímané příliš silně, mohou vyvolat tak intenzivní úzkost, že zcela paralyzují vnitřní fungování... Stejně je tomu se školním zvoněním, hlavně tím tradičním, jehož zvuk je obzvlášť ostrý. Traumatizující chvíle. Když čtu, že se děti nemohou dočkat zvonění na přestávku, dost těžko to chápu.“* (Schovanec, 2014, s. 86).

Nervová soustava neustále přijímá, filtruje, integruje a koordinuje senzorické informace z vnějšího prostředí i našeho těla, výsledkem je cílená reakce na smyslovou informaci. Způsob, jakým lidé s autismem vnímají svět a zpracovávají vnější informace, není viditelný. Zjevné je až chování a neadekvátní reakce, které smyslové vnímání doprovází. Při snaze o pochopení tohoto deficitu se opíráme o popis, který nám poskytují lidé s mírnější formou autismu a o pozorování chování v určitých situacích. Někdy je ovšem velmi obtížné zjistit, zda je nestandardní chování způsobeno smyslovými podněty nebo jinými problémy, ale v kontaktu s těmito lidmi musíme narušenou senzorickou integraci brát v potaz.

Problémy v oblasti sensorické percepce zahrnují:

- hypersenzitivita / hyposenzitivita na smyslové podněty
- nekonzistentní reaktivita - rozrušení nebo naopak fascinace určitými smyslovými podněty (např. dítě si při zvuku fénu v úrovni I zakrývá uši a křičí, při zvuku fénu na úrovni II fascinovaně poslouchá a zvuk ho uklidňuje; dítě odmítá nosit některé materiály, jiné autostimulačně hladí)
- tendence k celkovému smyslovému přetížení
- delší latence reakcí
- synestezie - u osob s autismem 3x častější než v běžné populaci (Baron-Cohen, et al., 2013)
- „literální“ způsob vnímání - zpracovávání vjemů bez zohlednění kontextu, zaměřenost na detail

Pro některé lidi s autismem i pro pečující osoby mohou být problémy v oblasti smyslového vnímání větším problémem než sociálně komunikační deficity. Ve snaze vyhnout se smyslovému přetížení nebo nepříjemným pocitům při setkání s některými podněty se mohou některým situacím vyhýbat (někdy dochází až k panickým reakcím) nebo svou pozornost zaměří pouze na jeden dílčí detail, kterému se plně věnují (např. detailně pozorují předmět, vyluzují vlastní zvuky – broukání, hučení, stereotypní opakování určitých slov, apod.) (Bogdashina, 2003).

V MKN-10 jsou percepční problémy zahrnuty mezi nespécifickými projevy autismu. V DSM-5 je již hyper-nebo hypo-reaktivita na sensorické podněty nebo neobvyklý zájem o sensorické charakteristiky prostředí zakomponován do diagnostických kritérií poruch autistického spektra.

V Tabulce č. 3 je shrnuto abnormální chování, které doprovází smyslové vnímání.

Zrak	<i>Hypersenzitivita</i> : bojí se tmy nebo naopak jasného světla, záblesků (např. fotoaparát, ohňostroji); vyhýbají se očnímu kontaktu, po většinu času se dívají dolů.
	<i>Hyposenzitivita</i> : mají problémy všimnout si předmětů v dálce nebo na periférii; nesledují terén zrakem (např. při chůzi po schodech); je obtížné zaměřit jejich pozornost na požadovaný předmět (nepodívají se směrem, kterým ukazujeme).
	<i>Autostimulační chování</i> : prohlíží si prsty a ruce před očima; fascinovaně sledují světlo nebo světelné efekty (někdy se s oblibou dívají do zdroje světla); pozorují lidi nebo předměty z malé vzdálenosti; s oblibou pozorují pohyb; všímají si i drobných detailů, sbírají miniaturní předměty.
Sluch	<i>Hypersenzitivita</i> : zakrývají si uši při některých zvucích, které ostatní lidé nijak neznepokojují (např. zvuk vysavače, štěkot psa, poslech rádia, šum moře); vyhýbají se větší společnosti; některým dětem vadí tóny určité frekvence, nemají rády zpěv, hraní na hudební nástroje.
	<i>Hyposenzitivita</i> : nereagují na verbální i na některé silné zvukové podněty (při vyloučené sluchové vadě).
	<i>Autostimulační chování</i> : vyhledávají zvukové hračky; fascinovaně poslouchají zvuky blízko u ucha; stereotypním přikrýváním a odkrýváním uší experimentují se zvuky; vyluzují vlastní zvuky.
Čich	<i>Hypersenzitivita</i> : některé pachy (pot, cigarety, některá jídla) i příjemné vůně (parfémy, aviváž, mycí prostředky) mohou vyvolávat nevolnost až zvracení.
	<i>Hyposenzitivita</i> : oslabený čich může způsobovat prohřešky proti hygieně.
	<i>Autostimulační chování</i> : očichávají lidi a předměty; vyhledávají výrazné čichové podněty.
Chuť	<i>Hypersenzitivita</i> : extrémně vybíravé v jídle, odmítají některé potraviny, preferují jídla bez chuti, dělenou stravu
	<i>Hyposenzitivita</i> : pojídají i nestravitelné předměty (např. písek); preferují výrazné, ostré chutě (např. pivo, pálivé papričky, česnek, cibule).
	<i>Autostimulační chování</i> : nadměrně olizují a okusují předměty (i v pozdějším věku, než pro který je toto chování charakteristické). Autostimulační jezení nebo pití.
Hmat	<i>Hypersenzitivita</i> : fyzický kontakt může způsobovat bolest; afektivní raptý při stříhání nehtů, vlasů (některé děti deklarují, že je stříhání bolí); odmítají nosit oblečení z určitého materiálu; vadí jim těsnější oblečení; svlékají se do naha; odmítají se dotknout určitých materiálů (např. banán, prstové barvy, plyšové hračky, písek).
	<i>Hyposenzitivita</i> : vůbec nebo málo zkoumá předměty ústy v kojeneckém a na počátku batolecího věku.
	<i>Autostimulační chování</i> : vyhledávají těsné prostory, do kterých se schovávají (častěji v tenzi); vyhledávají činnosti spojené s hmatovými počítky (např. hladké povrchy, kontakt s lidskou kůží, vlasy); autostimulační sebepoškozování

Vestibulární	<i>Hypersenzitivita</i> : dětem vadí cestování autem, přecitlivěle reagují při couvání, zatačení, jízdě do kopce; nemají rády kolotoče, houpačky (zvýšená nevolnost).
	<i>Hyposenzitivita</i> : problémy s udržení rovnováhy, proto se obtížně učí činnostem, které tyto dovednosti vyžadují, např. jízda na kole; problémy při chůzi v nerovném terénu.
	<i>Autostimulační chování</i> : i několik hodin se vydrží houpat na houpačce, točit na kolotoči; autostimulační stereotypní pohyby (kývání tělem, otáčení hlavy ze strany na stranu, kroucení hlavou, točení kolem vlastní osy).
Interoreceptory	Hypersenzitivní nebo hyposenzitivní vnímání bolesti - v extrémních případech dítě neoznámí ani zlomeninu, bez problémů zvládá bolestivé ošetření, např. spáleniny. Někdy naopak děti reagují přecitlivěle i při drobném zranění. Odlišnosti ve vnímání tepla a chladu, nepocítují chlad nebo žízeň.

Tab. č.3. Atypická senzoričná reaktivita u dětí s autismem

#### 4.2.2 Výjimečné schopnosti

*„Naučit se prisuzovat k příslušnému datu odpovídající den v týdnu není nic těžkého. Stačí se naučit algoritmus, to dokáže každý nebo téměř kdokoliv.“* (Schovanec, 2014, s. 97)

Jak již bylo zmíněno výše, profil schopností je u lidí s autismem velmi nerovnoměrný a v některých oblastech mohou být jejich schopnosti nadprůměrné. Autismus bývá často spojován s výjimečnými schopnostmi, možná i kvůli známému filmu Rain Man. Filmová postava Raymonda ve filmu Rain Man měla výjimečné, tzv. savantské schopnosti. Předlohou pro tento film byl Kim Peek – muž, který se narodil s vrozenou vadou mozku (ageneze corpus callosum) a vykazoval od raného věku mimořádné schopnosti (znal z paměti telefonní seznamy, encyklopedie, poštovní směrovací čísla, měl absolutní hudební sluch, apod.).

Savantský syndrom je definován jako izolovaná, úzce specifická schopnost, který se vyskytuje v kontextu závažného vývojového postižení, přibližně v 30-50% se jedná o poruchy autistického spektra (Howlin, 2009; Treffert, 2014). Typicky se tyto schopnosti vyskytují v několika oblastech – hudba (např. schopnost přehrát složité sekvence po jednom přehrání); výtvarné umění (vytvoření nebo reprodukce složitých scén s přesnou perspektivou po jednom shlédnutí); matematické schopnosti (bleskové počítání i složitých příkladů, schopnost promptně přiřadit den v týdnu ke konkrétnímu datu v minulosti nebo budoucnosti) a nadprůměrná paměť na místa, trasy nebo fakta.

..



## 4.3 Komorbidita

V praxi se často setkáváme s tím, že děti s autismem obdrží jako první diagnózu poruchy aktivity a pozornosti (ADHD), vývojové poruchy řeči (expresivní, receptivní či smíšený typ) nebo mentální retardace. Některé poruchy (např. ADHD, vývojové poruchy řeči, poruchy nálad, úzkostné poruchy) mají symptomy, které se překrývají se symptomatikou autismu, a je obtížné tyto diagnózy rozlišit. MKN-10 vylučuje diagnostikování některých dalších nozologických jednotek současně s autismem. Vzhledem k tomu, že u spousty dětí je prokázána také symptomatika jiných chorob, DSM-5 již komorbiditu autismu a jiných diagnóz umožňuje.

### 4.3.1 Psychiatrická komorbidita

U dětí s autismem se často vyskytují nepřiměřené emoční reakce a problémové chování. Není známo, zda toto chování je způsobeno autismem, životní zkušeností nebo přidruženými psychiatrickými poruchami. Psychiatrická komorbidita může zhoršit celkový dopad autismu a významně snížit schopnost člověka samostatného fungování v běžném životě. Rozpoznání komorbidních poruch má důležitý význam pro prognózu i způsob léčby či terapie.

60-70% lidí s PAS má nejméně jednu komorbidní diagnózu, 41% dvě a více komorbidních diagnóz (Brugha, McManus & Bankart, 2011; Holtmann, Bölte & Poustka, 2007; Gargaro et al., 2011; Steensel, Bögels & Perrin, 2013; Leyfer et al., 2006; Simonoff et al., 2008).

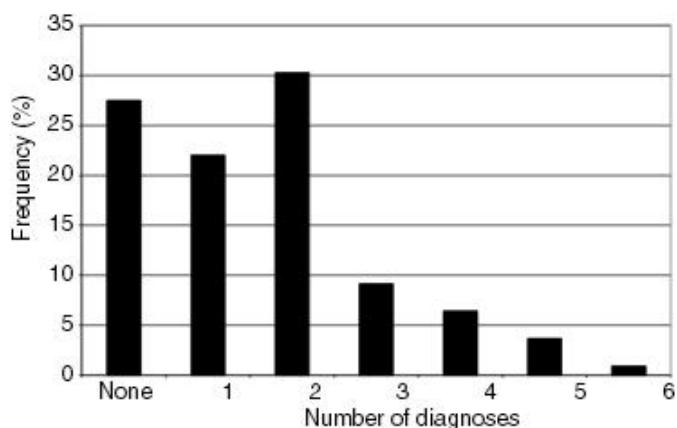
Steensel, Bögels & Perrin (2011) v metaanalytickém přehledu komorbidity neurotických poruch a PAS zjistili, že téměř 40% mladých lidí s autismem má nejméně jednu komorbidní úzkostnou poruchu. Nejčastěji se jedná o specifické fobie (29.8%), obsedantně kompulzivní poruchu (17.4%) a sociální fobii (16.6%). U dětí s autismem je zjištěn častější výskyt neurotických poruch, nikoliv poruch nálad.

Podobné závěry potvrzuje také výzkumná studie Leyferové et al. (2006), která se zabývala psychiatrickou komorbiditou u dětí s autismem. Autoři doplňují, že zatímco některé fobie, které jsou poměrně běžné u zdravých dětí (např. fobie z hmyzu, mostů, tunelů), se u dětí s autismem vyskytují v menší míře, naopak jsou u dětí s autismem

pozorovány fobie, které jsou u zdravých dětí netypické (např. strach ze zvuků). Zjistili také, že téměř čtvrtina dětí z výzkumného souboru 109 dětí s autismem vykazovalo symptomatiku depresivní poruchy. Tyto výsledky byly překvapující i vzhledem k tomu, že průměrný věk dětí byl 9 let.

K jinému závěru došla studie Ghazuiddina, Ghaziudinové a Gredena (2002), kteří uvádějí, že pravděpodobnost výskytu deprese roste s věkem, vrcholí v adolescenci a mladé dospělosti, kdy jsou afektivní poruchy u osob s PAS nejčastější psychiatrickou komorbiditou (64%), z toho 28% tvoří deprese.

Kolem dvou třetin jedinců s PAS v průběhu dětství postihují poruchy spánku. Nejčastější symptomy nespavosti zahrnují potíže s usínáním, poruchy cirkadiánního rytmu, menší potřebu spánku, časně ranní buzení. Poruchy spánku jsou spojeny s poruchami chování a stresem v rodině a často je na ně zaměřena klinická pozornost i na úkor primární diagnostiky PAS (Havlovicová, 2014).



Graf č. 3. Frekvence výskytu komorbidních diagnóz u dětí s autismem (zahrnuty pouze diagnózy dle DSM-IV) <sup>1</sup>

### 4.3.2 Komorbidita s ostatními neurovývojovými poruchami

Neurovývojové poruchy jsou obecně definovány jako důsledky atypického vývoje nezralého mozku (Ošlejšková, 2010). Symptomy se manifestují v raném věku a jsou charakterizovány vývojovými deficity a narušením v sociálním i vzdělávacím fungování (American Psychiatric Association, 2013).

<sup>1</sup> Leyfer et al., 2006

Autismus se často pojí se symptomy dalších neurovývojových poruch (mentální retardace, ADHD syndromu, vývojových poruch učení, vývojové dysfázie) (Ošlejšková, 2006). U 30% dětí s autismem jsou splněna diagnostická kritéria také pro poruchu aktivity a pozornosti (ADHD) (Leyfer et al., 2006).

Vzhledem k tomu, že v souvislosti s autismem se často hovoří také o mentální retardaci, budu se této nozologické jednotce věnovat v samostatné podkapitole.

### 5.3.2.1 Mentální retardace

*„Lidé, kteří mě potkají poprvé, mě mají za idiota. Bylo mi řečeno, že v takové situaci mám jedinou šanci – neotvírat ústa a doufat, že si ten druhý všimne mého pohledu, v němž by se snad mohly zračit stopy rozumné mozkové činnosti. Mluvím totiž jako idiot... U jazyka to však rozhodně nekončí. Retardovaně působí i mé pohyby a gesta... Navzdory všemu mohu mluvit. Hovořím o autismu. V tu chvíli někteří ihned otočí o 180 stupňů. Z idiota se rázem stane malý génius. Což z psychologického úhlu pohledu, ponechá-li se stranou schopnost spočítat třináctou odmocninu, v konečném důsledku vyjde nastejno.“ (Schovanec, 2014, s. 13-14).*

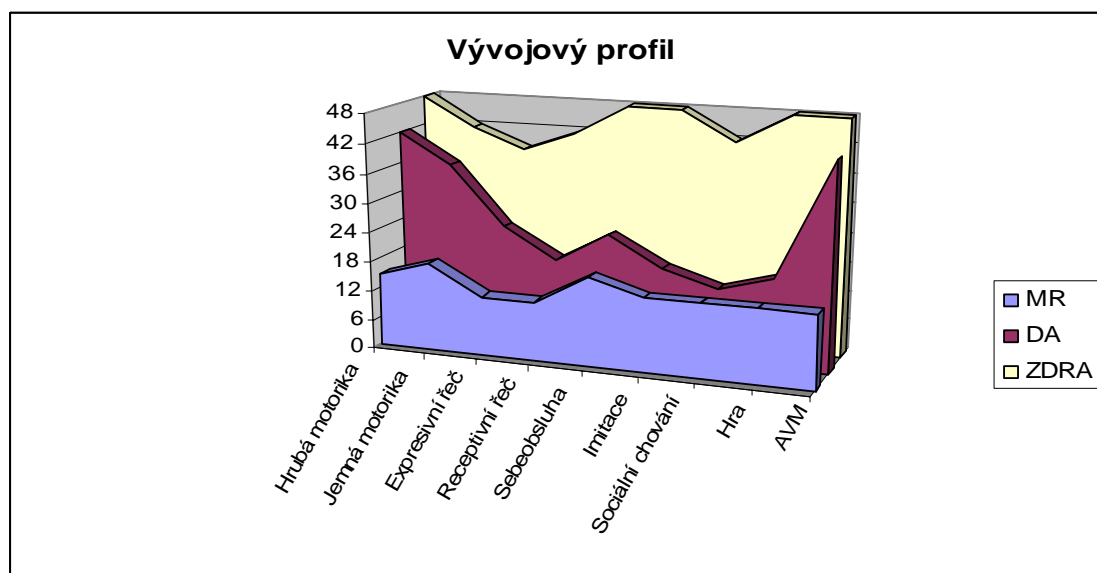
Mentální retardace a autismus jsou dva rozdílné, ale částečně se překrývající syndromy. Výsledky různých studií ukazují, že autismus je spojen s různým stupněm mentálního postižení v 30% - 70% (Kraijer & de Bildt, 1997; Baird et al., 2006; Volkmar & Pauls, 2003; Ošlejšková, 2006; Palmén et al., 2004; Fombonne, 2003).

Tento velký rozptyl poukazuje na obtížnost rozlišení projevů autismu, mentální retardace i komorbidit obou těchto poruch. Autismus se projevuje nápadným chováním, existují diagnostické nástroje a škály, které jsou určeny primárně pro odhalení jádrových obtíží u autismu. Pro posouzení mentálních schopností se využívají inteligenční testy případně vývojové škály. Ovšem určité nápadnosti v chování, které jsou považovány za projev autismu (např. stereotypní chování), jsou patrné také u osob s těžším stupněm mentálního postižení bez autismu. A naopak některé abnormální projevy (např. neologismy, nepřiměřená intonace a modulace hlasu) bývají někdy přisuzovány mentální retardaci namísto autismu (Kraijer & de Bildt, 2005). Častěji se mentální retardace pojí s těžší symptomatikou autismu, diagnóza Aspergerova syndromu mentální retardaci vylučuje. Těžší stupně mentální retardace jsou častější také u dětí trpících epilepsií (Fombonne, 2003).



Samotné vyšetření mentálních schopností s pomocí standardizovaných inteligenčních testů je u dětí s autismem poměrně obtížné a naměřené hodnoty nemusí být validní. Slabá sociální motivace, nápadně omezená reciprocita sociálně komunikačního chování, nedostatečně upevněné pracovní chování, orientace na vlastní zájmy, neporozumění instrukci, nedostatečné vyjadřovací schopnosti, apod. mohou být faktory, které způsobují, že výsledný skór nemůže být považován za spolehlivý ukazatel rozumových schopností dítěte.

U dětí s mentální retardací je výkon ve všech subtestech snížený dle stupně postižení, ovšem vývojový profil schopností u dětí s autismem bývá velmi nerovnoměrný. V některých oblastech mohou podávat nadprůměrné výkony (např. abstraktně vizuální myšlení, mechanická paměť), zatímco v jiných oblastech jsou schopnosti výrazně oslabené, nejvýraznější obtíže zaznamenáváme právě v oblastech charakteristických pro autismus. U některých osob s těžší symptomatikou poruchy autistického spektra bez mentální retardace (Aspergerův syndrom) jsou sociálně komunikační, sebeobslužné a adaptivní schopnosti natolik oslabené, že i navzdory průměrnému (někdy i nadprůměrnému) intelektu nejsou tito lidé schopni samostatného fungování a v každodenním životě potřebují asistenci druhých.



Graf č. 4. Srovnání vývojových profilů u 48 měsíčních dětí. Modrá barva ukazuje rozložení psychomotorických schopností u dítěte s celkově opožděným vývojem (bez poruchy autistického spektra). U dítěte s dětským autismem (fialová barva) je patrný výrazně nerovnoměrný vývoj s deficitem v oblastech charakteristických pro autismus. Bílé sloupce ukazují psychomotorické dovednosti u dítěte s vývojovými obtížemi v oblasti řeči, ale bez deficitů typických pro autismus.

Seznam zkratk: MR=mentální retardace; DA=dětský autismus; ZDRA=dítě bez diagnózy autismu; AVM=abstraktně vizuální myšlení

Z důvodu destigmatizace a odstranění pejorativního zabarvení pojmu „retardace“ došlo v DSM-5 (American Psychiatric Association, 2013) ke změně terminologie a termín „mentální retardace“ byl nahrazen termínem „vývojová porucha intelektových schopností“, která je zařazena do kategorie neurovývojových poruch.

Jak z výše uvedeného vyplývá, lidé s autismem tvoří heterogenní skupinu lišící se formou a intenzitou poruchy a různorodými projevy. Obtíže ve stanovení diagnózy pramení především ze změn symptomů a projevů v chování v průběhu vývoje, diagnostický proces komplikují také individuální charakteristiky každého člověka s touto diagnózou. Diagnostika autismu vyžaduje neustálé vzdělávání a sledování nových trendů nejen v oblasti autismu, ale také v oblasti vývojové a klinické psychologie a psychodiagnostiky. Rozpoznat autismus a rozlišit jej od jiných vývojových onemocnění je důležitý a společný úkol pro řadu odborníků (psychologů, psychiatrů, neurologů, pediatrů).

## 5 DIAGNOSTIKA

V předchozích kapitolách bylo zmíněno, že autismus není na dítěti na první pohled viditelný, projevuje se nápadným chováním. Velmi často bývá toto nepřiměřené chování okolím interpretováno jako nevychovanost, rozmazlenost, provokace, testování hranic, apod.

Rodiče jsou znejištěni vývojem dítěte, za nestandardní chování dítěte mají tendence obviňovat sebe sama, vyhledávají odbornou pomoc, ale zároveň se obávají stigmatizace v podobě případné diagnózy. Cesta k diagnóze je pro většinu rodičů náročná a komplikovaná. Nežádá rodiče s dětmi před diferencially diagnostickým vyšetřením zaměřeným na diagnostiku autismu absolvují různá odborná vyšetření, leckdy s rozdílnými závěry i doporučeními, což je pro rodiče pochopitelně velmi matoucí. Nejistota, úzkost a stres rodičů narůstají a ke zlepšení situace nepřispívá ani fakt, že na specializovaných pracovištích, která se problematikou autismu zabývají, jsou na psychologické vyšetření či terapeutickou intervenci dlouhé čekací lhůty.

Je nesprávné se domnívat, že rodiče žádají diagnózu autismu pro ospravedlnění nezvládnuté výchovy nebo proto, aby lépe dosáhli na sociální dávky či výhody pro dítě ve vzdělávacím procesu. Pojmenování příčin obtíží dítěte a stanovení správné diagnózy je nezbytné pro pochopení chování dítěte a zahájení správné intervence.

Praktická doporučení pro identifikaci dětí s autismem zahrnují vývojovou diagnostiku a screening autismu u dětí s atypickým vývojem. U dětí, kde je riziko autismu opodstatněné, přichází na řadu diferencially diagnostické vyšetření s cílem potvrdit nebo vyloučit autismus či jinou vývojovou poruchu.

### **Hlavní cíle vývojového a diferencially diagnostického vyšetření autismu:**

- stanovit, zda se jedná o vývojovou poruchu z oblasti autistického spektra
- v případě potvrzení autismu specifikovat diagnózu a určit aktuální tíži symptomatiky
- v případě vyloučení autismu diferencially diagnostická rozvaha, určení případných jiných vývojových obtíží dítěte
- definovat důležité individuální charakteristiky dítěte, sestavení vývojového profilu
- seznámit rodiče s výsledky odborného vyšetření, konzultovat s rodiči možnosti dalšího výchovného vedení dítěte, případné předání kontaktů pro následnou péči
- doporučit rodině další opatření či nezbytná odborná vyšetření

## 5.1 Screeningová diagnostika

V kapitole zaměřené na klinickou manifestaci autismu bylo zmíněno, že okolo jednoho roku již jsou u některých dětí patrné některé symptomy autismu, rodiče mohou začít pociťovat první znepokojení. Pro rodiče je velmi obtížné určit závažnost obtíží dítěte zejména pokud nemají srovnání s vývojovou normou a chováním jiných dětí stejného věku.

Za současných podmínek klinické diagnostiky se v jednom roce nedá autismus určit, abnormality v chování nejsou dostačující pro stanovení klinické diagnózy. V 18 měsících lze vytipovat rizikovou skupinu, ale diagnostika u většiny případů ještě není spolehlivá. Ve 2 letech lze část dětí se zřetelnou symptomatikou diagnostikovat, řada dětí ale i přes existující znepokojení rodičů ještě nesplňuje diagnostická kritéria. Spolehlivě lze poruchu autistického spektra diagnostikovat okolo třetího roku.

Opakovanými vědeckými studii bylo prokázáno, že děti s autismem již v kojeneckém věku zaměřují pozornost více na neživé objekty než na osoby, byl zjištěn deficit ve schopnosti sdílené pozornosti. Menší sociální zájem vede k menšímu množství sociálních zážitků a zkušeností, na kterých je závislý vývoj sociálního mozku. Při screeningu se vychází ze známých vědecky ověřených poznatků, v současné době je důraz kladen také na využití nových technologií, např. eye tracking. Raná detekce autismu je důležitá pro zahájení účinné speciálně pedagogické intervence, je klíčová také pro dlouhodobější prognózu. Rané intervenční programy během batolecího a předškolního období mají vliv na biologii mozku, využívá se neuroplasticity, která je u malých dětí nejvýraznější.

Americká pediatriká asociace (American Academy of Pediatrics) doporučuje plošný vývojový screening v 9, 18 a 24 měsících. Všechny děti jsou testovány na riziko autismu v 18 a 24 měsících. Ve Velké Británii jsou testovány jen děti, jejichž rodiny či lékaři jsou vývojem dítěte znepokojeni. Díky lepší informovanosti a povědomí o autismu se ve světě zvyšuje počet dětí, u kterých je diagnóza autismu rozpoznána v raném věku (Fernell & Gillberg, 2010).

I navzdory důležitosti včasné diagnostiky neurovývojových poruch v České republice není screening zaměřený na odhalení rizikových dětí standardně prováděn. Vzhledem

k poznatkům o důležitosti včasné intervence u dětí s PAS se v současné době zvažuje zavedení screeningu alespoň u rizikových skupin, kterými jsou předčasně narozené děti a sourozenci dětí s poruchou autistického spektra.

Při screeningu v rámci pravidelných preventivních pediatrických prohlídek lze vycházet také z antropometrických údajů. Ve třetí kapitole věnované neurobiologické podstatě autismu bylo uvedeno, že klinickým projevům autismu předchází dvě fáze abnormálního růstu mozku: při narození menší velikost hlavy a náhlý nadměrný nárůst hlavy v kojeneckém období. Abnormální akcelerovaný růst hlavy může být prvním varovným signálem pro riziko autismu. Také větší obvod hlavy v poměru k tělesné délce u novorozenců může být rizikový faktor.

Genetické testy pro identifikaci syndromů, které se s autismem nejčastěji pojí, jsou vždy indikovány u dětí s neurologickými symptomy či dysmorfickými rysy.

### **5.1.1 Screeningové metody**

Společným problémem screeningových metod, jejichž vývoji je v posledních letech celosvětově věnováno úsilí, je jejich nízká senzitivita, což má za následek, že velké množství dětí s později diagnostikovanou poruchou autistického spektra zůstává screeninem nerozpoznáno (Dudová, Beranová & Hrdlička, 2013).

Diagnostika autismu se opírá o pozorování dítěte v různých situacích a o výpověď osob, které se na výchově a vzdělávání dítěte podílejí. Gabrielsen et al. (2015) se zaměřili na to, zda odborníci (pediatři, neurologové, genetické) dokážou na základě 10 minutové video nahrávky rozlišit děti bez vývojových obtíží a děti, u kterých byl screening na riziko autismu pozitivní. Zjistili, že během krátké videoukázky většina dětí s autismem pouze v 11% vykazovala atypické chování, ve 39% posuzovatelé z řad odborníků projevy autismu u dětí s pozitivním screeninem nerozpoznali. Autoři došli k závěru, že pro odhalení rizika autismu krátké klinické pozorování neposkytuje dostatek informací o atypickém chování dítěte.

V České republice zatím žádný populační screening zaměřený na časnou diagnostiku PAS neprobíhá. Pro děti v raném věku je občas využíván rodičovský dotazník M-CHAT v českém překladu Beranové a Hrdličky. K depistáži dětí s poruchou autistického spektra

je používána také česká screeningová metoda Dětské autistické chování (DACH), o kterém budu více pojednávat v empirické části této práce.

#### **5.1.1.1 Dotazník CHAT a M-CHAT**

Dotazník CHAT (The Checklist for Autism in Toddlers) vyvinul anglický neuropsychiatr Baron-Cohen se svými kolegy. Dotazník CHAT je rozdělen na dva oddíly. Na otázky v oddílu A odpovídají rodiče, odpovědi z oddílu B vycházejí z klinického pozorování dítěte nejčastěji v rámci preventivní pediatrické prohlídky v 18 měsících. Klíčovými položkami pro predikci raných symptomů autismu jsou deklarativní ukazování, zraková kontrola a schopnost předstírací hry.

Robins et al. (2001) vyvinuli modifikovanou verzi tohoto dotazníku. Dotazník Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT) je jednoduchá screeningová metoda, která pro vyplnění nevyžaduje klinické pozorování dítěte, je založena na rodičovské výpovědi o schopnostech a chování dítěte. Dotazník je doplněn o položky z oblasti raných sociálně komunikačních dovedností (např. reakce na jméno, imitace), repetitivního chování (např. manýrování prstů) a sensorických abnormalit (např. přecitlivělá reakce na hluk). Dotazník obsahuje 23 položek, na základě dosavadního výzkumu byly položky směřované k hodnocení sociálních interakcí a komunikace označeny jako výrazné prediktory pro rozlišení dětí s autismem od dětí bez symptomů autistického chování (Robins et al., 2001; Jun Ping et al., 2014).

Dotazník M-CHAT je ve světě široce používaný dotazník. Při pozitivním screeningu se doporučuje ke zvýšení prediktivní hodnoty následný telefonický rozhovor s proškoleným odborným konzultantem. Japonská studie (Kamio et al., 2014) na základě screeningového vyšetření v 18 měsících metodou M-CHAT s mírnými modifikacemi úspěšně odhalila batolata s rizikem autismu i děti bez vývojových obtíží (senzitivita byla 0.476, specifická 0.986).

#### **5.1.1.2 Dotazník ESAT (Early Screening of Autistic Traits)**

Dotazník, který byl vyvinut za účelem identifikace symptomů autismu u 14-15 měsíčních dětí. Prvotní screening (prescreening) obsahuje 4 položky, které byly výzkumem prokázány jako významné prediktory autismu. V případě pozitivního výsledku následuje

vyplnění podrobnějšího 14 položkového dotazníku ESAT obohaceného o více položek z oblasti sociálně komunikačního chování (Swinkels et al., 2006). Celkem tento dotazník obsahuje 14 položek. Děti, které selžou ve 3 a více položkách této rozšířené verze dotazníku, jsou pozvány na diagnostické vyšetření před druhým rokem.

Studie Beukerové et al. (2014) porovnávala schopnost dotazníků M-CHAT a ESAT odhalit děti s rizikem autismu. Výzkumný soubor tvořilo téměř 13 000 matek. Analýzou dotazníků bylo zjištěno, že dotazník M-CHAT identifikoval více dětí s rizikem autismu, dotazník ESAT dokázal odhalit i jiné zdravotní, jazykové a behaviorální problémy. Post hoc analýzou bylo zjištěno, že u 18 měsíčních dětí byla pro odhalení dětí s rizikovým vývojem kombinace obou těchto dotazníkových metod efektivnější.

#### **5.1.1.3 Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile (CSBS-DP) Infant-Toddler Checklist**

Americká screeningová metoda, která může být použita u dětí od 6 do 24 měsíců věku. Dotazník dokáže úspěšně odhalit děti s vývojovým opožděním i děti s autismem. Obsahuje 24 položek týkající se sociálně komunikačních vývojových milníků. Jedná se o standardizovanou metodu s normami pro děti od 6 do 24 měsíců. ITC dotazník je širokospektrá screeningová metoda, pozitivní screening poukazuje na opoždění komunikačních schopností, ale nerozlišuje děti s autismem od dětí s jinými vývojovými problémy (Wetherby et al., 2008)

#### **5.1.1.4 Dotazník FYI (The First Year Inventory)**

Rozsáhlý 63 položkový rodičovský dotazník zaměřený na odhalení atypického vývoje se zaměřením na riziko autismu u 12 měsíčních dětí. Položky dotazníku jsou zaměřeny na popis dítěte v oblasti sociálně komunikačního chování, sensorické reaktivity a regulace chování. Dotazník je schopen rozlišit děti s rizikem autismu, jiných vývojových obtíží a také děti s běžným vývojem (Watson et al., 2007).

## **5.2 Diagnostické vyšetření**

Jak již bylo opakovaně zmíněno, autismus je behaviorální syndrom s různou variabilitou symptomů. V současné době neexistuje biologický test, který by byl schopen autismus odhalit. Diagnóza vychází z pozorování a popisu chování dítěte v různých situacích a

s různými lidmi, v ČR se opírá o platná diagnostická kritéria dle MKN-10. Ačkoli symptomy autismu se projevují již v raném dětství, někdy jsou přehlédnuty a lidé zejména s mírnější formou autismu mohou být diagnostikováni až v adolescentním nebo dospělém věku.

Funkcí diagnostického vyšetření není pouze stanovení diagnózy, ale také podrobná vývojová diagnostika a posouzení kognitivních schopností dítěte, definování individuálních charakteristik dítěte, jeho silnějších a slabších oblastí pro sestavení individuálního plánu intervence.

Symptomy autismu jsou podrobněji popsány v kapitole „Klinická manifestace“, zde se zaměřím na metody, které jsou při psychologickém vyšetření využívány.

### **5.2.1 Klinické metody**

Nedílnou součástí odborného vyšetření je anamnestická konzultace s rodiči/pečovateli zaměřená na popis chování dítěte v domácím prostředí, určení faktorů, které případně mohly vývoj dítěte ovlivnit, příčiny znepokojení rodičů, zjištění rizik v perinatální a perinatální anamnéze i celkového zdravotního stavu dítěte, apod.

Z charakteristiky autismu vyplývá, že pozorování dítěte je při vyšetření dítěte samozřejmostí. V předchozí části bylo zmíněno, že krátké pozorování nemusí být pro rozpoznání autistického chování dostačující, proto je při diferenciálně diagnostickém vyšetření potřeba počítat s delší časovou dotací (zpravidla 2 hodiny). Pozorování dítěte v průběhu celého vyšetření je zaměřené na frekvenci i kvalitu především sociálně komunikačních dovedností a přítomnosti abnormního chování (např. stereotypní zájmy, motorické pohyby). Pozorujeme dítě v testové situaci i během volné hry, v řízené interakci s vyšetřujícím i s rodiči, v ideálním případě také v kontaktu s ostatními dětmi.

Má-li dítě dostatečné verbální schopnosti, pak také rozhovor s dítětem poskytuje osobě, která provádí diagnostické vyšetření, důležitý zdroj informací.

### **5.2.2 Diagnostické metody zlatého standardu**

V současné době se v diagnostice autismu využívají dvě metody tzv. zlatého standardu. První z nich je semistrukturovaný rozhovor s rodiči ADI-R (Autism Diagnostic Interview – Revised). Celý rozhovor obsahuje téměř sto položek. Vzhledem k velmi dlouhé



administraci celého rozhovoru (dvě až tři hodiny) lze použít zkrácený algoritmus dle kritérií MKN-10 a získat čtyři skóry z oblasti sociální interakce, verbální i neverbální komunikace a z oblasti stereotypního chování. Nejspolehlivější je hodnocení chování dítěte mezi 4.-5.rokem věku, ale dá se při zohlednění vývojové úrovně použít také u dětí mladších.

Druhou metodou je observační metoda ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule), v současné době se používá revidovaná verze ADOS-2 (autoři české verze Brejlová, Ptáček, Soukupová).

ADOS 2 obsahuje pět modulů, každý z modulů obsahuje úkoly určené pro určitý věk, vývojovou úroveň i úroveň komunikačních dovedností. Metodu lze využít pro posouzení symptomů autismu u dětí od 12 měsíců do dospělosti. Administrace je založena na interakci, v rámci přesně daných aktivit pozorujeme a hodnotíme převážně sociálně komunikační dovednosti dítěte (např. verbální i neverbální komunikaci, schopnost požádat o pomoc, iniciovat a rozvíjet reciproční komunikaci, úroveň nápodoby a předstírací hry). ADOS dokáže odhalit i mírnější formy poruch autistického spektra.

Předchozí výzkum dokázal vysokou senzitivitu obou metod. Kombinace obou metod vede k přesnějším výsledkům především v oblasti specifity (Dudová & Hrdlička, 2013).

### **5.2.3 Ostatní metody používané v diagnostice autismu**

Kromě výše uvedených metod, které by měly být standardem v diferenciaci diagnostice poruch autistického spektra, se používají i další škály určené pro upřesnění diagnózy. Vzhledem k tomu, že neexistuje žádný biologický test, který by dokázal spolehlivě odhalit autismus, kombinace více metod a diagnostických škál zvyšuje validitu výsledků diagnostického vyšetření. Existuje celá řada dotazníků a metod, které se zaměřují na odhalení deficitů spojovaných s autismem. V této části uvedu pouze nejčastěji používané metody, které vycházejí z nejnovějších poznatků.

#### **5.2.3.1 CARS (Childhood Autism Rating Scale)**

CARS je semistrukturovaná posuzovací škála, ve které je hodnoceno celkem 15 oblastí (vztah k lidem; imitace; emocionální reakce; motorika; užívání předmětů a hra; adaptace na změny; zraková reakce; sluchová reakce; čichová, chuťová a hmatová reakce; strach a

nervozita; verbální komunikace; neverbální komunikace; úroveň aktivity; intelektový profil schopností; celkový dojem). Každá z oblastí se hodnotí na stupnici 1-4 podle frekvence a intenzity abnormních projevů z dané oblasti na základě přímého pozorování dítěte. Metoda CARS dokáže odhalit projevy autismu a také posoudit závažnost symptomatiky (mírná - středně těžká – těžká). Tato metoda je v diagnostické praxi využívána spíše jako screeningová zejména z důvodu malé spolehlivosti při hodnocení posuzovateli, kteří nemají s diagnostikou autismu velké zkušenosti (Beranová et al., 2014).

V roce 2010 byla publikována revidovaná verze této škály – CARS 2, která, stejně jako první verze této metody, hodnotí chování dítěte v 15 oblastech. Použití škály je možné u dětí starších 2 let. CARS 2 obsahuje tři formy.

První forma (CARS 2-Standard) je určena pro děti mladší 6 let věku, pro děti s komunikačními problémy a podprůměrným IQ. Starším a verbálně zdatnějším dětem bez mentálního opoždění je určena forma CARS 2-HFA<sup>1</sup>.

CARS 2 obsahuje také formu pro rodiče nebo osoby, které o dítě pečují. Dotazník obsahuje položky zaměřené na raný vývoj; sociální, komunikační a emoční dovednosti dítěte; stereotypní chování a neobvyklé smyslové zájmy. Hlavním cílem této rodičovské formy je poskytnout odborníkům více informací, které mohou následně pomoci při posuzování škály CARS 2-Standard nebo CARS 2-HFA.

### **5.2.3.2 GARS-3 (Gilliam Autism Rating Scale)**

Posuzovací škála, která vychází z diagnostických kritérií poruch autistického spektra dle DSM-5. Pomáhá odhalit symptomy autismu a také určit závažnost poruchy. Použití je možné pro věkové rozmezí 3-22 let. Doporučuje se, aby škála GARS-2 byla administrována odborníky, kteří mají zkušenosti s lidmi s autismem, jako např. školní psychologové, vývojoví psychologové a odborníci na problematiku poruch autistického spektra. Metoda obsahuje 56 položek, které popisují chování charakteristické pro autismus. Položky jsou rozděleny do šesti subškál – stereotypní chování; sociální interakce; sociální komunikace; emoční reakce; kognitivní styl; nefunkční řeč.

---

<sup>1</sup> High Functioning Autism – forma škály CARS určená pro děti s vysoce funkční formou autismu nebo Aspergerovým syndromem

## 6 LÉČBA A TERAPIE PORUCH AUTISTICKÉHO SPEKTRA

V současné době léčba - ve smyslu vyléčení jádrových symptomů autismu – neexistuje především z důvodu omezeného porozumění etiopatogenezi autismu.

U 3-25% dětí s autismem je popisován ústup symptomatiky do takové míry, že přestanou splňovat kritéria PAS a diagnóza je těmto dětem odejmuta. Někdy se tak stává po intenzivní terapii, někdy symptomy ustupují zcela spontánně. Vyšší inteligence, lepší komunikační a jazykové dovednosti v raném věku (zejména receptivní řeč), verbální i motorická imitace a motorický vývoj byly zjištěny jako silné prediktory ústupu symptomatiky autismu (Turner et al., 2006; Helt et al., 2008; Mukaddes et al., 2014).

Hlavním cílem při léčbě a terapii autistických dětí je snaha o minimalizaci obtíží vyplývajících z autismu i případných komorbidních diagnóz, ale také zmírnit dopad poruchy na osoby pečující o dítě s autismem. Terapeutické přístupy i případná medikace musí vycházet z individuálních potřeb dítěte i rodiny.

Existují stovky metod, které slibují pomoc lidem s autismem. Každá forma poskytované intervence by se měla dle Fleming, Hurley & Goth (2015) řídit těmito klíčovými principy:

1. Intervenční program vychází z dobrých znalostí o autismu.
2. Poskytovatelé intervence dobře znají osobu s autismem a vycházejí z jejích individuálních potřeb.
3. Je brán v potaz souhlas osoby, které je intervence poskytována.
4. Intervence je přizpůsobena individuálním potřebám klienta.
5. Intervence je založena na teoretickém základě, který je logický a vědecky ověřitelný.
6. Vědecké výzkumy dokazují účinnost intervence u osob s poruchou autistického spektra.
7. Intervence funguje v běžném životě, nikoliv pouze ve vědeckých laboratořích.
8. Intervence je poskytována kvalifikovanými a zkušenými odborníky.
9. Poskytovatelé intervenčních programů se řídí vypracovanou metodikou.
10. Intervence je pravidelně kontrolována a upravována.
11. Intervence je pro klienta prokazatelně prospěšná.
12. Intervence nezpůsobuje prokazatelné fyzické nebo psychické poškození.
13. Výhody převažují nad nevýhodami (včetně možných rizik).
14. Intervence je výhodná s ohledem na vynaložené peníze i čas.

Rodiče dětí s postižením jsou velmi zranitelní a snadno podlehnou přístupům, které jim slibují vyléčení dítěte. V této kapitole budou popsány přístupy, které se používají pro zmírnění symptomatiky autismu. Protože kauzální léčba autismu zatím neexistuje, většinou se jedná o speciálně pedagogicko-terapeutické intervence, které ovlivňují chování, sociální a komunikační dovednosti a snaží se ovlivnit způsob myšlení a emoční reaktivitu těchto lidí. Zmíním zde také možnosti psychofarmakoterapie a možnosti biologické intervence.

Ať je příčina autismu jakákoliv, raná speciálně pedagogická-terapeutická intervence je velmi důležitá. Většina intervenčních programů využívá podobné techniky, v terapii dětí s autismem se doporučuje individuální přístup, struktura činností, úprava prostředí, vizualizace, učení důležitým dovednostem a přenos osvojených poznatků do běžných aktivit, posilování sociální motivace.

U menších dětí jsou intervenční programy především behaviorální, zaměřují se na rozvíjení sociálních, komunikačních a imitačních dovedností. U starších dětí s mírnější symptomatikou PAS a bez hlubšího mentálního postižení se využívají prvky kognitivně behaviorální terapie.

Vývoj dětí v raném věku je dynamický, některé symptomy autismu se objevují, jiné zase mizí, nestabilní je také úroveň kognitivních schopností. Individuální plány rozvoje proto musí pružně reagovat na vývojovou změnu u dítěte, součástí posouzení účinnosti intervenčního a terapeutického programu by mělo být pravidelné kontrolní vyšetření zaměřené na vývojovou diagnostiku a zhodnocení symptomatiky autismu.

## **6.1 Vědecky ověřené metody**

Intenzivní dlouhodobé speciálně pedagogické programy v raném věku pomáhají rozvíjet deficitní oblasti, snižují maladaptivní chování, zlepšují celkové fungování i dlouhodobější prognózu. Existuje několik terapeutických programů, jejichž účinnost je vědecky ověřena. Jedná se např. o metodiku aplikované behaviorální analýzy (Applied Behavioral Analysis – ABA), intervenční program ESDM (Early Start Denver Model), model strukturovaného učení TEACCH (Treatment and Education of Autistic and related Communication-handicapped CHildren).

Dostupné přístupy kombinují behaviorální metody, strukturované učení, řečovou a jazykovou terapii, terapii sociálních dovedností a pracovní terapii. Edukační postupy mohou být v různé míře efektivní u většiny dětí.

Intenzivní ABA terapie prokázala svou účinnost ve zvyšování celkové funkčnosti předškolních dětí a osvědčila se při zlepšování intelektu malých dětí (Lovaas, 1987).

Intervenční program Early Start Denver Model (ESDM) kombinuje herní prvky, vývojový a vztahový přístup, rodiče jsou trénováni jako terapeuti. Techniky výuky jsou založené na aplikované behaviorální analýze. Několik na sobě nezávislých studií prokázalo pozitivní výsledky při využívání tohoto intervenčního programu. Bylo zjištěno snížení sociální deprivace a celkové zlepšení sociálně komunikačního kontaktu. Při včasné intervenci je prokázáno zlepšení očního kontaktu a děti se následně lépe orientují v sociálních situacích (Schaer, 2013).

Vyšetření s pomocí EEG také prokázalo, že intenzivní intervence s pomocí ESDM metodiky normalizuje aktivitu mozku, děti se zlepšily v sociální komunikaci, zvýšil se počet iniciací sociálního kontaktu, děti frekventovaněji navazovaly oční kontakt a více imitovaly ostatní. Došlo také ke zlepšení kognitivních schopností, jazykových a sebeobslužných dovedností (Dawson et al., 2012; Rogers et al., 2012).

U dětí nemluvících nebo s omezenými komunikačními schopnostmi se využívají metody alternativní a augmentativní komunikace. Patří sem nácvik znakové řeči; psaní a čtení slov; komunikace s pomocí předmětů, fotografií; využívání technických pomůcek; komunikační tabulky a knihy; používání výměnného obrázkové komunikačního systému (VOKS; v anglicky mluvících zemích známý jako Picture Exchange Communication System – PECS).

Někdy se rodiče obávají, že používáním alternativního způsobu komunikace zastaví přirozený vývoj jazyka, že dítě bude „líné“ na to, aby začalo mluvit. Alternativní komunikace je důležitá pro rozvíjení pragmatických funkcí jazyka a pochopení sociální funkce komunikace. Jakmile dítě pochopí, že věci kolem sebe může ovlivnit, že má možnost se lépe domluvit a vyjádřit své přání, zvýší se také jeho motivace i snaha o komunikaci. Porozumí-li významu slov a principu sociální komunikace, když se naučí slovo vyslovit a správně použít, spontánně komunikační karty či jiný způsob alternativní komunikace opouští a nahrazuje je verbálním sdělením.

Některými odborníky jsou metody využívané při práci s dětmi s autismem kritizovány za „robotizaci“ dětí, malý důraz na běžné aktivity, které dětem přináší radost. Rodiče se obávají, zda budou děti schopny osvojené dovednosti přenést do běžného života, obávají se častějšího využívání motivace pro zajištění spolupráce s dítětem.

Vzhledem k tomu, že po rodičích je často požadováno, aby se svým dítětem pracovali i v domácím prostředí, je nezbytné, aby odborníci s rodiči o jejich obavách komunikovali, aby jim podrobněji popsali používané metody práce s dítětem i důvody, pro které jsou tyto metody používány a jaký je jejich předpokládaný efekt.

Masivnějšímu využívání některých metod brání také časová a finanční náročnost a nedostatek certifikovaných terapeutů, kteří by dokázali dostatečně pokrýt poptávku. V některých státech USA jsou určité služby a pedagogicko-terapeutické přístupy pro lidi s autismem hrazeny ze zdravotního pojištění.

## **6.2 Komplementární a alternativní metody**

Existuje velké množství metod, které nejsou vědecky ověřené a které slibující výrazné zlepšení stavu či úplné vyléčení. Příkladem neověřené metody může být např. facilitovaná komunikace, kdy nemluvící člověk s autismem (nebo jiným postižením) s pomocí asistence terapeuta ukazuje na obrázky či písmenka a tím má možnost komunikovat s okolím na poměrně vysoké úrovni. Kontrolované studie ovšem opakovaně prokázaly neúčinnost této metody.

Některé metody, ačkoliv jejich účinnost není vědecky ověřená, mohou být využívány jako doplňkové metody (např. canisterapie, hipoterapie, arteterapie, sensorická integrace). Některé metody ovšem mohou být pro dítě velmi škodlivé až zdraví ohrožující (např. užívání zdraví škodlivých preparátů, jako např. Miracle Mineral Supplement-MMS; nasazení vajíček tasemnice do organismu dítěte za účelem stimulace imunitního systému; terapie pevným objetím).

Vědecky ověřené metody jsou finančně a časově náročné, vyžadují velkou míru spolupráce s rodinou, neslibují zázračná uzdravení. Možná i z tohoto důvodu více než 70% rodin dětí s autismem využívá neověřené způsoby léčby (Rosignol, 2009).

Nejčastěji uváděnými důvody pro volbu alternativních metod jsou nespokojenost s konvenčními metodami a snaha zvýšit efektivitu běžných léčebných a terapeutických postupů. V případě, že se rodiče rozhodnou pro využívání alternativních metod (např. bezmléčné a bezlepkové diety, podávání vitamínových preparátů, apod.), měl by být o této skutečnosti informován ošetřující lékař, který vývoj dítěte pravidelně sleduje.

### **6.3 Biologická intervence**

I navzdory vědecky prokázaným účinkům speciálně pedagogických a terapeutických metod se věda stále snaží najít možnosti, které by dokázaly autismus postihnout kauzálně. V kapitole zaměřené na genetickou podstatu autismu bylo zmíněno, že u 10-20% dětí je odhalena genetická příčina autismu. Studie na poli molekulární genetiky se snaží odhalit geny, které se mohou na rozvoji autismu podílet. Genetické, biologické a neuropsychologické vlivy jsou ve většině případů nevratné, proto detekce genetické abnormality může mít na rodiče negativní psychologický dopad. Rodiče věří, že se jejich dítě časem uzdraví, hledají možnosti léčby a zjištění genetické vady pak může jejich naděje zmařit.

Genetické vlivy sice jsou většinou ireverzibilní, nicméně epigenetické změny jsou ovlivnitelné a v mnoha případech vratné, což otevírá možnosti pro prevenci i terapeutickou intervenci.

V kapitole zabývající se neurobiologickou podstatou autismu byla zmiňována jako možná příčina vzniku autismu neadekvátní množství neurotransmiterů a hormonů.

Bylo dokázáno, že vyšší hladiny oxytocinu vedou k lepší schopnosti rozlišovat emoční výrazy u druhých osob a zapamatovat si obličeje. Protože u dětí s autismem byly zjištěny nižší hladiny oxytocinu, výzkumy se zaměřují na zvyšování hladiny oxytocinu jako metodu zlepšující sociální dovednosti. Oxytocin byl zvažován jako jedna z potenciálních možností léčby sociálních a emočních deficitů u lidí s autismem, ovšem výsledky výzkumných studií zatím nejsou jednoznačné. Některé studie (Hollander et al., 2007; Andari et al., 2010; Guastella, 2010) prokazují pozitivní efekt na prosociální chování lidí při aplikaci oxytocinu a naznačují, že oxytocin může usnadnit zpracování sociálních informací u osob s autismem. V rozporu s těmito závěry je výsledek studie, kdy při intranasální aplikaci oxytocinu lidem s PAS nebylo zaznamenáno zlepšení emočních a sociálních dovedností Dadds et al. (2014)

Dalším příkladem se ukázala snaha léčit autismus aplikací gastrointestinálního hormonu sekretinu, ovšem opakované kontrolované studie prokázaly, že se jedná o placebo efekt, pozitivní efekt sekretinu při léčbě autismu nebyl prokázán (Warren et al., 2011).

Předpokládá se také vliv inhibičního neurotransmiteru GABA (kyselina gamaaminomáselná) na rozvoji autistického syndromu. Nezralé neurony mají více chloridových iontů než dospělí, což má za následek paradoxní excitační aktivitu GABA. Různými inzulty, lézemi nebo neurologickými poruchami se mění regulace chloridových iontů, což přeměňuje aktivitu GABA z inhibiční na excitační. Výzkumy naznačují, že GABA excituje neurony kvůli zvýšeným koncentracím chloridových iontů v buňkách. V buňkách je chlorid důležitý pro udržování rovnováhy mezi glutamátem a GABA (poměr excitace a inhibice). Výzkumy, které zkoumaly zlepšení symptomů autismu po podání diuretika bumetanid, jež antagonizuje vstup chloridů do buňky a redukuje intracelulární GABA excitaci zprostředkovanou chloridy, bylo prokázáno, že bumetanid snižuje autistické chování bez výraznějších vedlejších účinků (Lemonnier & Ben-Ari, 2010).

V jiné studii Hadjikhani et al. (2015) prokázali, že léčba bumetanidem zlepšuje aktivaci mozkových oblastí, které se podílejí na sociální a emoční percepci. Adolescenti a mladí dospělí, kterým byl 10 měsíců podáván bumetanid, vykazovali zlepšení v rozlišování a zpracovávání emocí. Autoři se domnívají, že léčba bumetanidem může být pro určitou cílovou skupinu slibnou nadějí.

Diskutovaným tématem je také bezkaseinová a bezlepková dieta. Rodiče často u dětí s autismem uvádějí gastrointestinální potíže, ovšem závěry vědeckých studií na častější výskyt těchto problémů nejsou jednoznačné. Některé výzkumy prokazují vyšší míru gastrointestinálních symptomů (Levy et al., 2007; Tomova et al., 2015), jiné výzkumy častější výskyt zažívacích obtíží u osob s autismem nepotvrdily (Mouridsen, Rich & Isager, 2010).

Některé studie, které předpokládají vztah mezi osou střevo-mozek, se zabývají možnostmi zmírnění symptomatiky autismu podáváním probiotik (Tomová et al., 2015).

Dietická opatření jako léčba autismu jsou založena na vědecky neověřených hypotézách, že opioidní peptidy, které se tvoří z neúplného natrávení jídla obsahující gluten a kasein, mohou při zvýšené propustnosti střevní stěny vstupovat do krevního oběhu, přestupovat



bariéru mezi krví a mozkiem a poškodit vývoj a funkci centrálního nervového systému. Přesto, že diety při léčbě autismu jsou poměrně rozšířené, existuje jen málo kvalitních studií ověřujících jejich účinnost, většinou se informace o pozitivním efektu šíří mezi rodiči na základě osobních zkušeností a svědectví.

### **6.3.1 Neuroplasticita**

Jak již bylo zmíněno v kapitole zabývající se patogenezi autismu, autismus je neurovývojová porucha. Autismus je zřejmě výsledkem vývojových faktorů, které ovlivňují mnoho nebo všechny funkční mozkové systémy a narušují spíše načasování vývoje mozku než konečný produkt. Neuropsychologie se snaží využívat některých poznaných zákonitostí souvisejících s plasticitou mozku při odstraňování vrozených nebo patologicky vzniklých poruch.

Neuronové synapse nejsou statické, ale podléhají neustálým změnám, během krátké chvíle mohou vznikat i zanikat, neuronální síť vytvářejí nová spojení, která jsou propojena se stávající sítí. Plasticita je podmínkou učení a paměti, ale i prostředí a běžné aktivity ovlivňují změny v mozku. Genetické dispozice mohou někdy přirozenou plasticitu patologicky měnit, ovšem díky plasticitě je mozková kapacita schopna modifikovat svou strukturu nebo funkci a přesunout funkce z poškozených oblastí do nepoškozených částí mozku. Ke změnám může dojít na úrovni synaptické (komunikace mezi neurony); modulární (aktivita určitého nervového okruhu) a multimodulární (mezi jednotlivými funkčními systémy v mozku) (Kulišťák, 2003).

Včasné nerozpoznání raných symptomů autismu může vést k promeškání kritického období, během kterého jsou některé patologické procesy vratné. Jedná se o vývojové období, kdy je vývoj mozku zvláště citlivý na smyslovou, motorickou i kognitivní stimulaci. Po tomto kritickém vývojovém období je úroveň neuroplasticity snížena (Delorme et al., 2013).

### **6.3.2 Farmakoterapie**

Autismus se projevuje abnormitami v chování, ovšem ne každé nevhodné chování je potřeba ovlivňovat farmakoterapií. Vždy je potřeba se nad behaviorálními projevy dítěte zamyslet a pokusit se porozumět, co dítě svým chováním sděluje (odhalit příčinu jeho

chování) a s pomocí terapeutických přístupů se snažit nevhodné projevy dítěte zmírnit či modifikovat. U některých dětí je někdy farmakologická léčba nezbytná pro odstranění distresu a rušivého chování tak, aby se dítě zvládlo lépe zapojit do behaviorálních a kognitivních programů.

Psychofarmakoterapie se využívá společně s terapeutickými a speciálně pedagogickými intervenčními programy, medikace pomáhá léčit komorbidní symptomy jako např. hyperaktivitu, zvýšenou dráždivost, agresivní chování či projevy úzkostně depresivních poruch. Studie uvádějí, že až 50-75 % osob s autismem během života užívá psychotropní medikaci (Mohiuddin & Ghaziuddin, 2013).

Při léčbě poruch spánku, které bývají u dětí s autismem často přidruženy, byl prokázán pozitivní účinek melatoninu (Andersen et al., 2008).

Také některá antipsychotika (neuroleptika) mohou být pro některé děti s autismem přínosná (Fleming, Hurley & Goth, 2015). Antipsychotika jsou léky, které mění množství a fungování různých neurotransmiterů v mozku a které se užívají k léčbě mentálních problémů včetně psychózy, úzkosti a demence. Atypická antipsychotika tvoří skupinu psychofarmak s nejvyšší úrovní důkazů v léčbě autismu. Jsou užívána pro léčbu cílových symptomů jako jsou agrese, dráždivost, sebepoškozování, hyperaktivita a impulzivita (Hrdlička & Dudová, 2012). V České republice jsou registrována dvě antipsychotika pro děti v raném věku – pro děti od 5 let risperidon pro léčbu poruch chování s agresivitou i pro léčbu dětského autismu; tiaprid u dětí od 3 let k léčbě těžkých poruch chování a mimovolních pohybů (Drtílková, 2013). Atypická antipsychotika jsou v porovnání s tradičními antipsychotiky novější a mají nižší počet nežádoucích účinků.

## 7 DOPAD DIAGNÓZY

Přijetí faktu a vyrovnání se s tím, že dítě trpí poruchou autistického spektra, je dlouhodobý proces, který probíhá v každé rodině a u každého rodiče zcela individuálně. Sdělení diagnózy provází silné emoce. Rodiče uvádí, že po stanovení diagnózy pocíťovali bezmoc a obavy z budoucnosti, ale také úlevu nad tím, že mají za sebou dlouhou cestu, která vedla k pojmenování příčiny nestandardního chování dítěte. Rodiče si uvědomují, že stanovením diagnózy problémy nekončí. Vědí, že aby zajistili svému dítěti spokojený život a pomohli mu zorientovat se v okolním světě, budou muset změnit přístup k dítěti, intenzivně s ním pracovat, často „bojovat“ s negativními reakcemi okolí.

Výzkumné studie dokazují u matek dětí s autismem vyšší hladinu stresu, únavy, poruch nálad (Duarte et al., 2005; Seymour et al., 2013; Benson & Karlof, 2009).

Závěry jiných studií ukazují, že míra problémového chování dítěte způsobuje rodičovskou únavu, která může ovlivnit využívání neúčinných copingových strategií při zvládnání stresových a zátěžových situací (Seymour et al., 2013; Predescu et al., 2013).

Seltzerová et al. (2010) se ve své výzkumné studii zaměřili na profil hladiny hormonu kortizolu v těle matek dětí s autismem. Kortizol je považován za hormonální marker stresu, vztah mezi hladinou kortizolu a psychikou člověka byl zjištěn různými vědeckými studiemi (Hess et al., 2007). Hladiny kortizolu během dne kolísají, nejvyšší jsou po probuzení, večer dosahují nejnižších hodnot. Krátkodobě vyšší hladiny kortizolu umožňují tělu reagovat na náhlou zátěž. Hormonální odpověď na chronický stres je odlišná než při náhlé zátěžové situaci. Dlouhodobý, chronický stres a permanentní aktivace osy hypotalamus-hypofýza-nadledvinky, která se podílí na sekreci kortizolu, může mít škodlivý účinek na psychický i zdravotní stav jedince.

Odborníci zjistili, že hladiny kortizolu během dne byly u matek adolescentů a dospělých s autismem signifikantně nižší než u kontrolní skupiny matek stejně starých zdravých dětí, profil hladiny kortizolu matek dětí s autismem se podobal jiným skupinám, které zažívají chronický stres (např. rodiče dětí s onkologickým onemocněním, osob trpících posttraumatickou stresovou poruchou, lidí přeživších Holocaust, nebo bojových vojáků). Předchozí výskyt problémového chování predikoval ranní vyšší hladiny kortizolu v těle těchto matek (Seltzer et al., 2010).

Rodičům usnadňuje přijetí diagnózy dítěte komunikace s odborníky (psychologové, psychiatři, terapeuti, lékaři), ale také s úředníky, pedagogy, kteří hrají nemalou roli pro zvýšení kvality života dítěte s autismem i těch, kteří o dítě pečují (Schopler, Reichler & Lansing, 2011; Moh & Magiati, 2012).

Celkově vyšší spokojenost rodičů je asociována s vyšší informovaností rodičů a užitečností odborných doporučení, s mírnější symptomatikou poruchy autistického spektra a nižší hladinou stresu. Rodiče oceňují, pokud jsou jejich znepokojení brána vážně, když jsou jim poskytovány informace týkající se diagnózy dítěte a když jsou rodiče vnímáni jako partneři pro rozhodnutí týkající se jejich dítěte (Moh & Magiati, 2012).

Dostatek času, trpělivost a navázání partnerského a pozitivního vztahu mezi rodinou a odborníky může výrazně přispět ke zmírnění stresu, může pro lepší přijetí diagnózy dítěte, proto jej nelze v diagnostickém a následně i terapeutickém procesu opomíjet.

Výchova dítěte s postižením je velká zátěž jednak pro rodiče, ale dítě s autismem ovlivňuje i fungování celé rodiny. Rodiče se často stávají terapeuty svým dětem. Aby dítě rozvíjeli, jsou nabádáni k pravidelné práci s dětmi v domácím prostředí, nezbývá jim mnoho času na partnerský život ani na péči o zdravého sourozence. Výzkumné studie v poslední době se proto zaměřují na zkoumání psychosociálního dopadu autismu na sourozence i na partnerské a rodinné vztahy.

Partneři mají méně volného času pro sebe, hůř zajišťují pomoc s hlídáním dítěte. Nežádka se stává, že předškolnímu dítěti navštěvující MŠ je umožněn pobyt ve školce pouze na dopolední program. Školní děti obtížně zvládají nestrukturovaný pobyt ve školní družině, proto jsou rodiče nuceni si dítě vyzvedávat ihned po skončení vyučování. Z tohoto důvodu se velmi často jeden z rodičů vzdává svého zaměstnání a pečuje o dítě, zatímco břemeno finančního zajištění rodiny leží na druhém z partnerů. Sociální podpora zdaleka nepokrývá finanční požadavky na výchovu a vzdělávání dítěte s autismem, a tak do partnerského života vstupuje další stresor, kterým je finanční nejistota.

V některých populárních článcích se uvádí rozvodovost rodičů dětí s PAS okolo 80% (Lofholm, 2008; Mitchell, 2006), i navzdory tomu, že tento údaj není empiricky ověřen. Výsledky studie (Hartley et al., 2010) prokázaly častější rozvodovost rodičů dětí

s autismem (23,5%) ve srovnání s rozvodovostí rodičů dětí bez vývojových obtíží (13,8%). Jiné studie ovšem vyšší rozvodovost rodičů dětí s autismem nepotvrzují (Freedman et al., 2012; Naseef & Freedman, 2012; Baeza-Velasco et al., 2013).

Cílové skupině sourozenců je věnováno málo pozornosti, často zůstávají skryti před odbornou veřejností i před sektorem podpůrných služeb. Většina výzkumů, která se věnuje problematice sourozenců, je zaměřená spíše na neurobiologii a genetiku než na psychosociální aspekty. Husová (2013) uvádí, že sourozenci dětí s PAS jsou více uzavření, bývají mentálně dospělejší než jedinci se zdravým sourozencem, musí být více zodpovědní sami za sebe než jejich vrstevníci. Zdraví sourozenci dětí s PAS někdy také suplují roli rodičů v péči o sourozence s PAS a často počítají s tím, že v budoucnu budou o svého sourozence pečovat.

## 8 EMPIRICKÁ ČÁST

### 8.1 Východiska a cíle výzkumu

Téma empirické části disertační práce je úprava, ověření a standardizace screeningového dotazníku Dětské autistické chování (DACH). Toto téma považuji za velmi důležité a aktuální z několika níže uvedených důvodů.

Cílem screeningu je vyhledání určitého jevu, v našem případě odhalení rizika přítomnosti autismu u dětí v raném věku. Autismus je závažná neurovývojová porucha, kterou v kauzální podstatě zpravidla nelze terapeuticky zasáhnout. Farmakologicky je možné zlepšit jednotlivé symptomy a komorbiditu, ale nejpodstatnější v péči o děti s autismem zůstává včasné zahájení behaviorální terapie a speciálního pedagogického vedení (Ošlejšková, 2006).

U autismu, podobně jako u jiných dětských vývojových poruch platí, že čím dříve je porucha diagnostikována, tím lépe. Jak již bylo několikrát zmíněno, odhalení raných symptomů autismu a zahájení včasné intervence jsou pro prognózu dítěte klíčové. Včasná diagnóza přináší konkrétní informace rodičům a zmírňuje tak riziko rozvoje úzkosti a stresu vyplývajících z nejistoty. Raná diagnóza umožňuje rodičům zahájit aktivní orientaci v konkrétní problematice a je pro ně počátečním impulsem pro zahájení efektivní intervence.

V České republice není k dispozici žádný standardizovaný screeningový nástroj, který by sloužil k depistáži poruch autistického spektra. Některými odborníky, kteří se zabývají problematikou autismu, jsou využívány zahraniční screeningové metody, ovšem jejich využití v běžné praxi (např. během dětských preventivních lékařských prohlídek) je sporadické.

V teoretické části této disertační práce bylo zmíněno, že rodiče nebo blízcí rodinní příslušníci bývají zpravidla první, kdo zaznamenají odlišnosti ve vývoji dítěte a iniciují konzultaci s odborníkem. Zhruba 50 % rodičů autistických dětí pojímá podezření na nějaký problém ve vývoji dítěte již během prvního roku jeho života a do osmnáctého měsíce věku již většina rodičů sdělí své pochybnosti lékaři (Ornitz et al., 1977).

Vzhledem k tomu, že autismus není poruchou, se kterou by se dětský lékař běžně setkával, nemusí jeho projevy rozpoznat. Často se pak stává, že dítě zůstane ještě poměrně dlouhou dobu bez speciálního vyšetření, podezření na PAS nemusí být odborníkem v tomto věku vůbec vysloveno. I navzdory větší osvětě i informovanosti odborníků i rodičů je v ČR i nadále diagnóza u dětí nejčastěji stanovována později, než v např. v USA či Velké Británii.

Laickou i odbornou veřejnost na celém světě zaměstnává otázka zvyšující se prevalence autismu. Screening, správná diagnostika a evidence osob s poruchou autistického spektra jsou nezbytné pro přesnější údaje o prevalenci a incidenci PAS.

Ve světě je autismus považován za celospolečenský problém, hledají se možnosti včasného odhalení autismu (ideálně mezi 18.-24.měsícem), vyvíjejí se a zlepšují screeningové a diagnostické metody. Situace v ČR v oblasti identifikace autismu, rané intervence a terapeutických služeb pro lidi s PAS není příliš uspokojivá. Nedostatečná informovanost o problematice autismu vede k tomu, že je závažnost autismu a těžká situace rodiny zlehčována. Celosvětové údaje o prevalenci autismu bývají bagatelizovány a rodiče, i navzdory jejich obavám z atypického vývoje dítěte, bývají uklidňováni, že dítě ze svých obtíží „vyroste“. Diagnóza autismu bývá pouze v ojedinělých případech stanovena před třetím rokem věku dítěte. Často rodiče vyhledávají různá pracoviště a odborníky s cílem zjistit, co je s jejich dítětem v nepořádku. Není neobvyklé, že závěry odborných vyšetření jsou zcela odlišné, že rodiče obdrží různá, leckdy protichůdná doporučení, což jim znesnadňuje jejich možnosti vyrovnat se s diagnózou dítěte a brání jim ve vyhledání účinné pomoci. Situaci v České republice komplikuje také nedostatek certifikovaných a zkušených terapeutů, kteří by dokázali pokrýt poptávku rodičů, neexistuje zde žádný akreditovaný výcvik intervenčních programů. Rodiče tak jsou i při včasné odhalení autismu odkázáni na velmi omezenou nabídku služeb.

V kapitole věnované patogenezi autismu byla zmíněna neurobiologická podstata této poruchy, byly zde uvedeny výsledky studií z oblasti neurochemie, neuroanatomie i neurofyzologie, které se zaměřovaly na výzkum mozku u lidí s autismem. Při narození obsahuje mozek 100 miliard neuronů, ovšem neurální spoje jsou velmi řídké. Vývojem a stimulací podněty z vnějšího okolí se propojení nervových buněk zdokonaluje.

Cílem učení je formování a posilování těchto spojení a vytváření nových neurálních spojů. Raná intervence dokáže měnit biologii mozku, proto mladší děti lépe reagují na intervenční programy.

V roce 1987 studoval Lovaas (1987) skupinu 59 dětí s autismem mladších 46 měsíců za účelem stanovení nejlepšího způsobu jejich učení. Výsledky ukázaly, že 19 dětí, které měly 40 hodin intenzivní terapie týdně, zaznamenalo velké pokroky. 47% dětí, kterým byla poskytována intenzivní raná intervence, mělo později průměrné IQ a bylo schopno vzdělávání v běžném typu základní školy. Také Rogers et al. (2012) prokázali, že nižší věk a intenzivní intervenční program mají pozitivní vliv na vývojový pokrok.

Studie Dawsonové et al. (2010) zjistila, že u dětí diagnostikovaných autismem mezi 18-30 měsíci, kterým byl poskytován komplexní vývojový behaviorální intervenční program „Early Start Denver Model“ (ESDM), došlo po dvou letech intervence k výraznému zlepšení IQ, adaptivního chování i zmírnění symptomatiky autismu.

Eikeseth et al. (2002) ve své experimentální studii posuzovali efekt intenzivní behaviorální terapie u předškolních dětí s autismem. Výsledky ukázaly, že děti, kterým byla ve školském zařízení poskytována 28 hodinová behaviorální terapie týdně, dosahovaly ve srovnání s kontrolní skupinou lepších výsledků ve standardizovaných inteligenčních testech. Na základě výsledků studie autoři došli k závěru, že behaviorální terapie může být implementována také do školských zařízení a vést k uspokojivým výsledkům.

Intervence je v péči o děti s autismem prioritou. Je potřeba poskytnout rodičům dostatek informací, aby byli schopni pracovat s dítětem také v jeho přirozeném prostředí. Pokrok u dětí podstupující intervenční programy není okamžitý, což může být pro rodiče frustrující. Efektivní intervence je sice finančně i časově náročná, ale je prokazatelně fungující.



## Diagram pediatrického vývojového screeningu

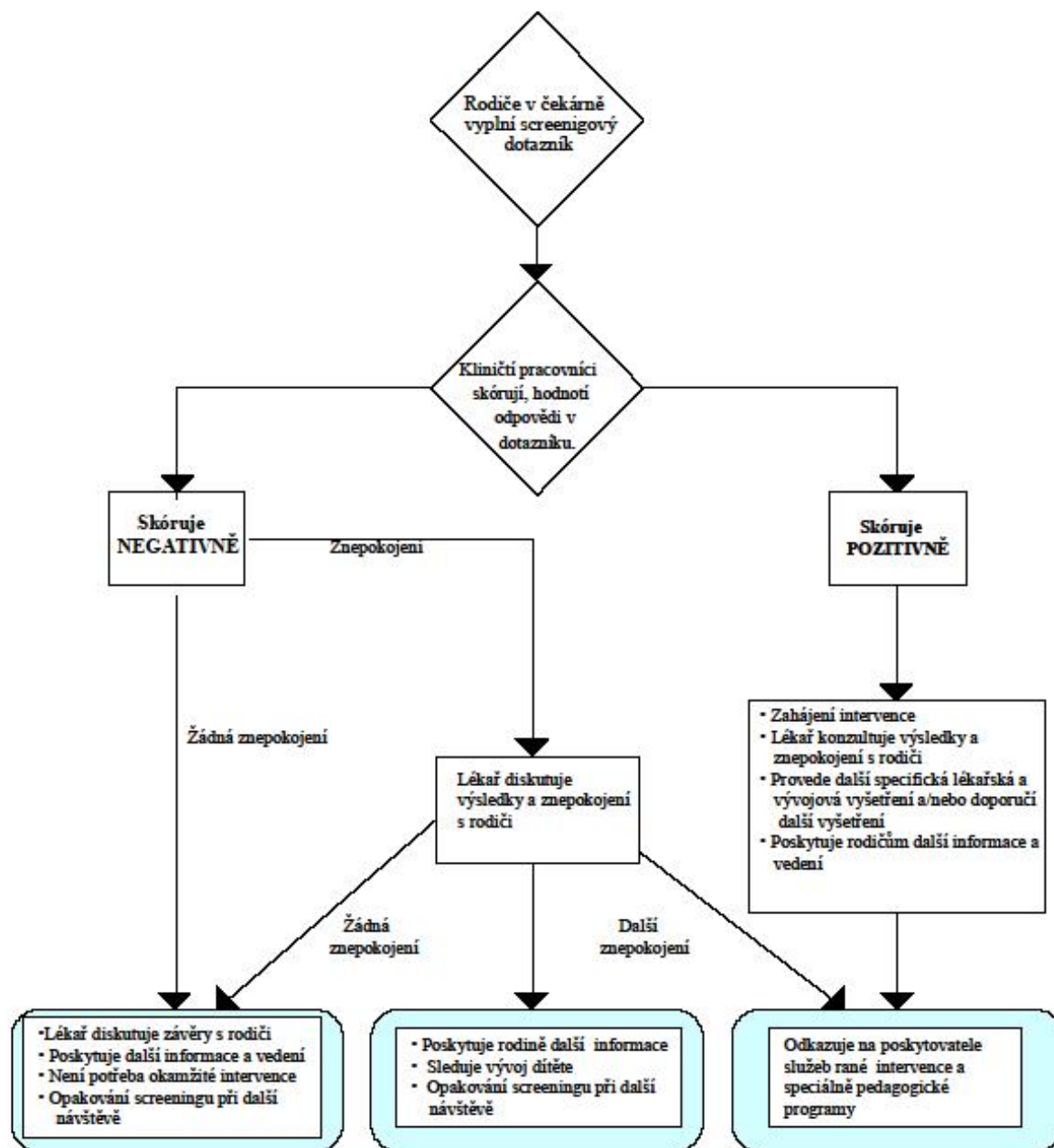


Diagram č.1. Pediatrický vývojový screening doporučený CDC (Centers for Disease Control and Prevention)<sup>1</sup>

1 CDC, Screening and Diagnosis for Healthcare Providers. Dostupné z <http://www.cdc.gov/ncbddd/autism/hcp-screening.html> (vlastní překlad). [cit. 2015-08-14].

## **8.2 Popis dotazníku Dětské autistické chování (DACH)**

Tato disertační práce navazuje na disertační práci PhDr. Kateřiny Thorové, Ph.D. Na základě jejího pilotního výzkumu, který proběhl v letech 1996-2003, byla vytvořena screeningová metoda určená k depistáži dětí trpící poruchou autistického spektra – dotazník Dětské autistické chování (DACH). Výzkum prokázal schopnost dotazníku diskriminovat mezi vývojovými obtížemi, které jsou specifické pro poruchy autistického spektra, a jinými vývojovými obtížemi (Thorová, 2003).

Na klinickém vzorku 137 dětí s poruchou autistického spektra a na základě statistického zpracování dotazníku bylo stanoveno 74 položek dotazníku, které mají z hlediska diagnostiky PAS vypovídající hodnotu. Kontrolní skupinu tvořily děti zdravé, s mentální retardací a děti, které byly vyšetřeny kvůli podezření na autismus, ale u nichž diagnóza poruchy autistického spektra nebyla potvrzena (falešně pozitivní autistické rysy). Původní dotazník obsahoval 100 položek, které mapovaly chování, jež se frekventovaně vyskytuje u dětí s poruchou autistického spektra. 26 položek bylo na základě statistického zpracování z původního dotazníku vyřazeno z důvodu nevýznamných rozdílů mezi skupinou dětí s PAS a kontrolními skupinami.

### **8.2.1 Použití dotazníku**

DACH je metodou založenou na rodičovské, případně jiné laické výpovědi, které není totožné s objektivním škálováním. Jedná se o metodu screeningovou, nikoliv diagnostickou. Využití dotazníku je nejvhodnější u dětí od 18 měsíců do pěti let mentálního věku dítěte. Můžeme ho použít i u starších dětí, v tomto případě je ale zapotřebí se rozpomenout na chování v raném dětství a vyplnit dotazník podle chování v tomto období (Thorová, 2003).

74 položek dotazníku mapuje symptomy, které se s autismem pojí. Položky jsou rozděleny do 11 oblastí – fyziologické funkce; vnímání; sociální chování; výjimečné schopnosti; verbální i neverbální komunikace; hra; schopnost adaptability; oblast emocí; motoriky; problémového chování.

Dotazník je určen k vyplnění především rodičům dětí, u kterých vzniklo i čistě hypotetické podezření na poruchu autistického spektra. Ačkoliv se jedná o screeningový dotazník, který není určen pro diagnostiku PAS, praxe ukazuje, že tento dotazník je nesprávně využíván také odborníky jako diagnostická metoda.

## 8.2.2 Administrace dotazníku

Dotazník umožňuje individuální i skupinovou administraci. Dotazník je možné vyplnit také online, ale domnívám se, že pro zajištění větší objektivity odpovědí a validity výsledného skóru je výhodnější individuální administrace formou tužka-papír a možnost konzultace s odborníkem nebo jinou osobou, která má s použitím tohoto dotazníku zkušenost. Celková doba pro vyplňování dotazníku není limitována, praxe ukazuje, že obvykle je na vyplnění dotazníku potřeba vymezit 20-30 minut.

V případě administrace formou tužka-papír platí obecně známé zásady užití jakýchkoliv psychodiagnostických metod. Místnost by měla dostatečně osvětlena, teplota v místnosti by měla být příjemná a měla by být zajištěna eliminace možných nežádoucích rušivých vlivů (např. okolní hluk, cizí osoby v místnosti).

Administrátor po navázání úvodního kontaktu s osobou, která dotazník vyplňuje, stručně představí screeningový dotazník DACH, přečte instrukce a v případě potřeby zodpoví dotazy a vysvětlí případné nejasnosti ve způsobu vyplňování. Na konci se administrátor ujistí, zda vyplňující rozumí instrukcím i způsobu vyplnění a zajistí pro vyplnění klidné, pohodlné prostředí respektující soukromí.

V hlavičce dotazníku jsou vyplňující osoby požádány o uvedení základních údajů - jméno a datum narození dítěte, datum vyplnění dotazníku, vztah osoby, která dotazník vyplňuje, k dítěti (např. matka, otec, babička, chůva, apod.).

V úvodu dotazníku je stručné představení této metody společně s jednoduchými instrukcemi k vyplnění:

**Screeningový dotazník DACH byl vyvinut za účelem odhalení rizika poruchy autistického spektra u dětí ve věku 18 měsíců-5 let mentálního věku. Dotazník je určen pro vyplnění rodičům nebo jiným osobám, které o dítě pečují a jsou s ním v pravidelném kontaktu.**

- Zaškrtněte „SOUHLASÍ“ u výroků, se kterými souhlasíte a které vystihují chování dítěte.
- U položek, u kterých nemůžete chování dítěte posoudit (např. jsou-li určeny pro starší děti, u dětí nemluvicích ve větách), zaškrtněte možnost „NEMOHU POSOUDIT“.
- Položky v dotazníku vyplňujte podle aktuálního stavu a současného chování dítěte. Pouze u položek, kde je v závorce uvedeno specifické věkové nebo časové rozmezí, posuzujte chování dítěte v období uvedeném v závorce.
- Snažte se vyplnit všechny položky. Pokud si nejste odpovědí jisti, snažte se vybrat odpověď, která se nejvíce blíží vašim každodenním zkušenostem. Pro zvýšení objektivity doporučujeme odpovědi konzultovat s někým, kdo dítě dobře zná (prarodiče, paní učitelka v MŠ, kamarád/ka). Při vyplňování vám může pomoci také srovnání chování dítěte s ostatními dětmi stejného věku.
- Využití dotazníku je nejvhodnější u dětí od 18 měsíců do pěti let. Můžeme ho použít i u starších dětí, v tomto případě je ale zapotřebí vzpomenout si na chování dítěte v raném věku a vyplnit dotazník podle chování v tomto období.

Rodiče v dotazníku vybírají z možností „SOUHLASÍ“ – „NESOUHLASÍ“ – „NEMOHU POSOUDIT“.

Souhlasně označují výroky s popisem chování, které u svého dítěte pozorují. U některých položek v dotazníku je v závorce uvedeno věkové rozmezí, ke kterému se daná položka vztahuje. Položky č. 29-37 jsou zaměřeny na hodnocení verbální komunikace, proto u dětí, které nemluví ve větách, rodiče tyto položky neposuzují.

V případě, že rodiče nedokážou na určitou položku odpovědět, mají možnost zaškrtnout možnost „NEMOHU POSOUDIT“.

### 8.2.3 Vyhodnocení dotazníku

Na konci dotazníku se souhlasné odpovědi sčítají. Odpovědi, kterými si rodiče nejsou jisti nebo odpověď nemohou odpovědět, jsou od celkového počtu otázek odečteny.

*souhlasné položky*

$$\text{Hledaná \%} = \frac{\text{celkový počet položek} - \text{„NEMOHU POSOUDIT“}}{\text{celkový počet položek}} \times 100$$

Hranice pozitivity pro odhalení rizika přítomnosti poruchy autistického spektra byla na základě předchozího výzkumu stanovena na hodnotu 35%.

Skupina	Procenta kladných odpovědí
Dětský autismus	54%
Atypický autismus	47%
Aspergerův syndrom	57%
Autistické rysy, které nebyly diagnostikovány jako autismus	30%
Děti s mentální retardací	23%
Děti bez vývojových obtíží	5%
Stanovený práh citlivosti na diagnózu PAS	35%

Tabulka č.4 : orientační průměrná procenta kladných odpovědí u jednotlivých diagnostických skupin (Thorová, 2006).

U každého dítěte, které skóruje nad nebo mírně pod hranicí 35% je doporučeno speciální diferenciatně diagnostické psychologické (psychiatrické) vyšetření (Thorová, 2006).

Vysoký počet položek, u kterých je označeno „NEMOHU POSOUDIT“ poukazuje na nízkou validitu výsledného skóru. Také v případě příliš nízkých či vysokých skóru by odpovědi měly vést k podrobnější analýze a rozhovoru s vyplňující osobou.

### 8.3 Cíle projektu této disertační práce

- úprava položek dotazníku, upřesnění instrukcí k vyplnění
- ověření psychometrických vlastností aktualizovaného dotazníku
- pilotní standardizace opraveného dotazníku a vytvoření stenových a percentilových norem
- praktickým výstupem tohoto projektu je elektronická interaktivní forma dotazníku, jejíž součástí je také vyhodnocení a obecná doporučení. Dotazník je volně dostupný na e-learningovém portálu APLA Praha

<http://elearning.vzdelavani.apla.cz/course/view.php?id=4>

Hlavním cílem tohoto disertačního projektu je získat český screeningový nástroj s vědecky ověřenými psychometrickými vlastnostmi, který pomůže vytipovat rizikové děti a nasměruje rodiče k vyhledání odborné pomoci.

### 8.4 Vymezení a definice základních pojmů

**Diagnostická triáda** – zahrnuje oblast sociálního chování, komunikace a stereotypního chování.

**Poruchy autistického spektra (PAS)** – diagnostická kategorie, která se vyznačuje výrazným narušením v oblasti diagnostické triády. Pro účely tohoto výzkumu zahrnuje dětský autismus, atypický autismus a Aspergerův syndrom.

**Pervazivní vývojové poruchy (PVP)** – nadřazený pojem zahrnující jednotlivé poruchy z autistického spektra i nespécifikovanou pervazivní vývojovou poruchu.

**Dětský autismus (DA)** – diagnóza stanovená u dětí s výraznými a hlubokými obtížemi v oblasti diagnostické triády.

**Atypický autismus (AA)** – diagnóza stanovená u dětí s patrnými deficitem ve všech oblastech diagnostické triády, ovšem ne tak hlubokými jako u dětského autismu (např. u dětí, které mají větší zájem o sociální interakci, mají lepší komunikační dovednosti, nebo se stereotypní chování vyskytuje v menší míře).

**Aspergerův syndrom (AS)** – diagnóza z kategorie poruch autistického spektra, která je charakterizována výrazným oslabením sociálně emočních a komunikačních dovedností, typické jsou také vyhraněné, úzce specifické zájmy (často encyklopedického charakteru). Tuto diagnózu vylučuje přítomnost mentální retardace a/nebo opožděného vývoje řeči.

**Pervazivní vývojová porucha nespecifikovaná (PVPN)** – nozologická jednotka, která zahrnuje děti, jejichž vývoj v oblasti sociální interakce, komunikace i hry je narušen, ale obtíže nedosahují míry odpovídající diagnóze dětského, resp. atypického autismu či Aspergerova syndromu. Jedná se o oblast na konci autistického spektra.

**Zdravé děti (ZDRA)** – děti, které prošly diagnostickým vyšetřením z důvodu znepokojení rodičů či na doporučení jiných odborníků. Jedná se o děti s určitými vývojovými obtížemi, u kterých ovšem odborným vyšetřením nebyla pervazivní vývojová porucha prokázána.

## **8.5 Metody**

Cílem této práce je úprava a standardizace screeningové metody Dětské autistické chování (DACH), určení psychometrických vlastností tohoto dotazníku. Výsledkem je jednak praxí ověřená a standardizovaná česká screeningová metoda určená pro odhalení rizika autismu u dětí v raném věku, ale také elektronická verze dotazníku, která je k dispozici k online vyplnění včetně vyhodnocení a základních doporučení.

### **8.5.1 Výzkumný soubor**

Před samotným zahájením sběru dat pro účely tohoto projektu jsem v období říjen-prosinec 2011 oslovila 45 osob za účelem ověření srozumitelnosti jednotlivých položek dotazníku DACH. 38 osob bylo z řad rodičů - 28 vyhledalo odborné vyšetření v diagnostickém středisku APLA za účelem potvrzení nebo vyloučení autismu u jejich dítěte, 10 dotazníků bylo vyplněno rodiči dětí z MŠ Libocká v Praze 6 (jednalo se o děti s vývojovými obtížemi, ale bez diagnózy autismu). 7 oslovených osob bylo z řad speciálních pedagogů a psychologů, kteří pracují s dětmi s poruchou autistického spektra.

Osloveným bylo řečeno, že se jedná o screeningovou metodu pro odhalení raných symptomů autismu a byli požádáni, aby sdělili, jak na ně tento dotazník působí, zda jsou položky v dotazníku i instrukce srozumitelné, zda je délka dotazníku přiměřená, apod. Účast všech byla dobrovolná, nikdo z oslovených osob spolupráci neodmítl.

Účastníci tohoto pilotního výzkumu vznášeli připomínky, které byly zapracovány a jsou v dotazníku i instrukcích k vyplnění dotazníku opraveny (viz kapitola Výsledky). Tyto dotazníky nebyly zahrnuty do celkového výzkumného souboru.

Sběr dat pro účely tohoto výzkumu probíhal od ledna 2012 do března 2015 v Asociaci pomáhající lidem s autismem (APLA Praha). O vyplnění dotazníku byli požádáni rodiče nebo jiné pečující osoby, které žijí s dítětem trvale ve společné domácnosti, a jejichž rodným jazykem je český jazyk.

Účast rodičů byla dobrovolná, rodiče byli seznámeni s výzkumným projektem a data byla využita s písemným souhlasem rodičů.

Informace o klientech jsou vedeny v databázi klientů APLA a tato data jsou se souhlasem vedení Asociace pomáhající lidem s autismem za účelem využití v navrhovaném výzkumném projektu plně k dispozici.

Celkem bylo osloveno s žádostí o vyplnění dotazníku 280 rodičů, kteří přišli s dítětem na vyšetření do diagnostického střediska APLA Praha. Žádný z rodičů neodmítl dotazník vyplnit, návratnost byla tedy 100%. Dotazník byl administrován formou tužka-papír, dotazníky byly vyhodnocovány odbornou asistentkou APLA Praha, která vedla s rodiči anamnestický rozhovor.

40 dotazníků bylo při zpracovávání dotazníků vyřazeno – ve 26 dotaznicích nebyly označeny odpovědi ve všech položkách, proto výsledek dotazníku nemohl být považován za plně validní. U osmi dětí byl mentální věk nižší než 18 měsíců, proto i tyto dotazníky byly ze standardizačního vzorku vyřazeny.

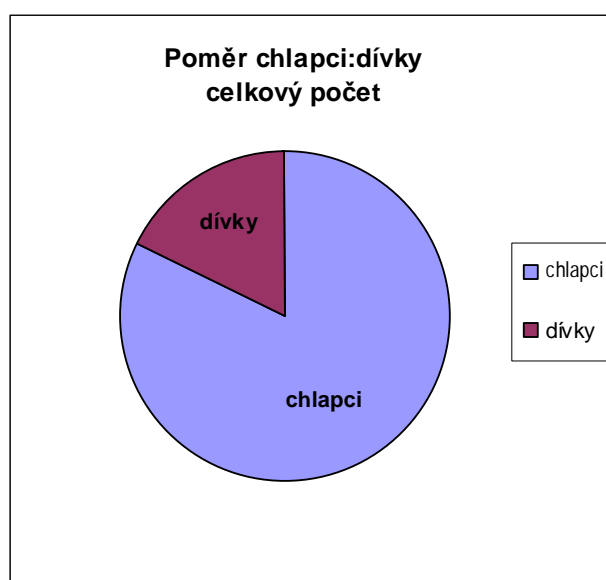
Do výzkumného souboru byly zařazeny děti, u nichž byla diagnóza stanovena na základě shody dvou posuzovatelů (psycholog či psychiatr z diagnostického střediska APLA) s několikaletými zkušenostmi a vzděláním v oblasti diagnostiky poruch autistického spektra a s podrobnou znalostí psychopatologie, vývojové a klinické psychologie. U šesti dětí nebyla jednoznačná shoda obou posuzovatelů, proto také jejich dotazníky byly vyřazeny.



Celkem bylo tedy do výzkumného souboru zahrnuto 240 rodičů a dětí z celé České republiky, kteří absolvovali psychodiagnostické vyšetření v diagnostickém středisku Asociace pomáhající lidem s autismem APLA Praha.

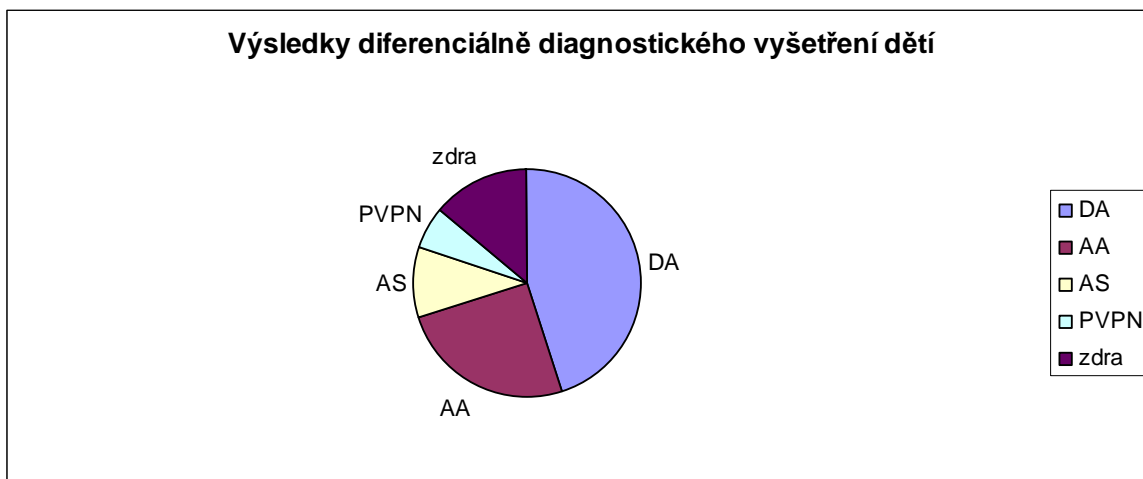
**Děti:** průměrný věk dětí byl 54 měsíců (MIN=20 měs., MAX=97, medián=53). Ačkoliv je dotazník určen především pro děti od 18 měsíců do 5 let mentálního věku, do výzkumného souboru bylo záměrně zařazeno také 80 dětí starších 5 let. Cílem bylo ověřit, zda jsou přesnost měření a výsledky i při retrospektivním vyplňování dotazníku dostatečné.

Do výzkumného souboru byly zařazeny děti, u nichž nebyla již dříve diagnostikována žádná z kategorie pervazivních vývojových poruch. Poměr chlapců a dívek byl 4-5:1 (chlapci: n=197; dívky: n=43).



Graf č. 5. Absolutní četnost dětí z výzkumného souboru

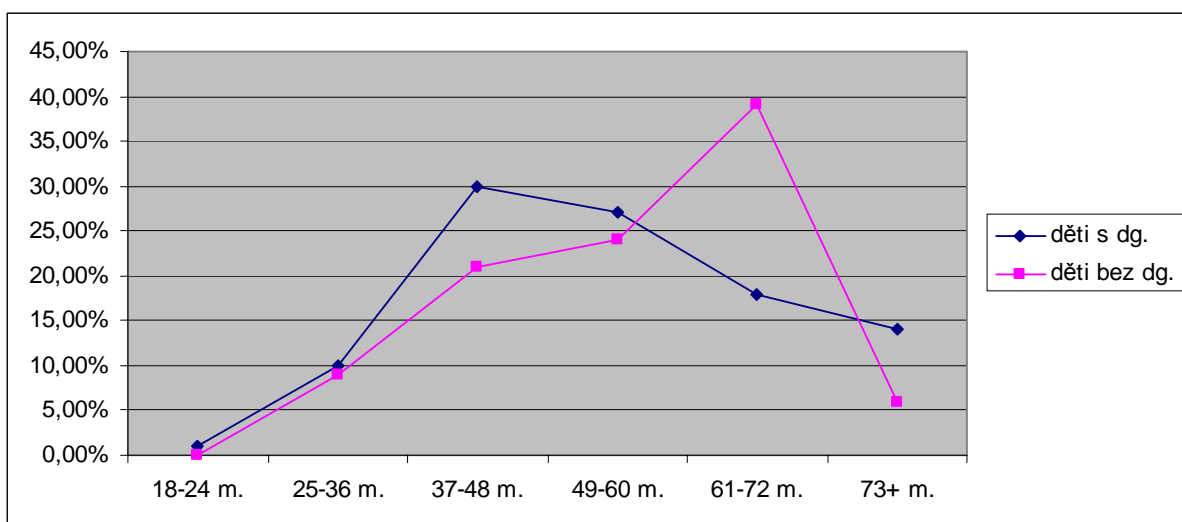
Na základě komplexního diferenciatně diagnostického vyšetření byla některá z pervazivních vývojových poruch potvrzena u 207 dětí (v 86%). Pro lepší přehlednost jsou výsledky psychologického vyšetření včetně věku dětí znázorněny v grafu č. 6 a tabulce č. 5.



Graf č. 6. Grafické znázornění výsledků diferenciálně diagnostického vyšetření <sup>1</sup>

Věk (měs.)	DA	AA	AS	PVPN	ZDRA	Celkem
<b>18-24</b>	3	0	0	0	0	<b>3</b>
<b>25-36</b>	17	1	0	3	3	<b>24</b>
<b>37-48</b>	35	17	3	7	7	<b>69</b>
<b>49-60</b>	29	15	10	2	8	<b>64</b>
<b>61-72</b>	15	15	6	1	13	<b>50</b>
<b>73-84</b>	7	7	3	1	2	<b>20</b>
<b>≥ 85</b>	2	5	2	1	0	<b>10</b>
	108 (45%)	60 (25%)	24 (10%)	15 (6%)	33 (14%)	<b>240</b>

Tabulka č. 5. Rozdělení výsledků psychologického vyšetření podle věku dětí v době vyšetření



Graf č. 7 vizualizuje srovnání obou skupin dětí z výzkumného souboru (dětí s diagnostikovanou pervazivní vývojovou poruchou a dětí, u kterých tato diagnóza nebyla potvrzena) podle věku v době vyšetření

<sup>1</sup> DA=dětský autismus; AA=atypický autismus; AS=Aspergerův syndrom; PVPN=pervazivní vývojová porucha nespecifikovaná; ZDRA=děti bez potvrzené diagnózy pervazivní vývojové poruchy

Z tabulky č. 5 a grafu č. 7 je patrný věkový rozdíl ve skupině dětí s pervazivní vývojovou poruchou a zdravých dětí. Věk dětí, u kterých byla potvrzena pervazivní vývojová porucha byl nejčastěji 3–4 roky. U dětí, u nichž se pervazivní vývojová porucha nepotvrdila, byl věk v době vyšetření nejčastěji mezi 5–6 lety.

Z tabulky č. 5 také vyplývá, že u mladších dětí byla častěji potvrzena závažnější forma autismu (dětský autismus), zatímco u starších dětí narůstá počet diagnostikovaných mírnějších forem pervazivních vývojových poruch.

Na tomto místě je důležité zmínit také skutečnost, že čekací doby na psychologické vyšetření v APLA se pohybují okolo 10-12 měsíců. To znamená, že rodiče objednávali své dítě na vyšetření přibližně rok před samotným vyšetřením. Z rozložení dětí dle věku v době vyšetření vyplývá, že rodiče zaznamenají závažnější vývojové obtíže dětí již ve velmi raném věku, což potvrzují také výsledky výzkumných studií zmiňované v teoretické části disertační práce. U dětí s mírnější formou autismu nemusí být symptomy patrné do doby, než požadavky převýší kapacitu schopností dítěte a často na projevy autismu upozorní pedagogové v MŠ po nástupu dítěte do kolektivu a doporučí rodičům absolvovat s dítětem odborné vyšetření.

S ohledem na úskalí diagnostiky v raném věku nebylo vždy možné určit konkrétní nozologickou jednotku. Pro odhalení rizikové skupiny byly do konečného zpracování zahrnuty také dotazníky dětí, které na základě odborného diferenciatně diagnostického vyšetření sice neobdržely diagnózu poruchy autistického spektra, ale jejich vývoj byl nestandardní, v oblastech diagnostické triády byly patrné deficity a byla splněna kritéria pro nespécifikovanou pervazivní vývojovou poruchu. Také těmto dětem byly nabídnuty služby a programy rané intervence a doporučeno kontrolní rediagnostické vyšetření a zhodnocení psychomotorického vývoje přibližně za 12-18 měsíců.

**Rodiče:** do výzkumného souboru byl zařazení rodiče, kteří žijí s dítětem trvale ve společné domácnosti. Mateřský jazyk osoby, která dotazník vyplňovala, byl český jazyk. Rodiče byli seznámeni s cílem výzkumného projektu a byli ujištěni, že jejich účast i vyplnění dotazníku jsou dobrovolné a žádným způsobem neovlivní průběh ani výsledek psychologického vyšetření dítěte.

Z grafu č. 8 je patrné, že nejčastěji (v 70%) na vyplnění dotazníku participovali oba rodiče, v 7 případech (3%) vyplňoval dotazník jen otec a v 65 případech (27%) dotazník vyplňovala pouze matka. I v případě, že dotazník vyplňovali oba rodiče, byl administrován pouze jeden formulář dotazníku.

V 6 případech dotazník vyplňovali pěstounští nebo adoptivní rodiče, v ostatních případech se jednalo o biologické rodiče dětí.



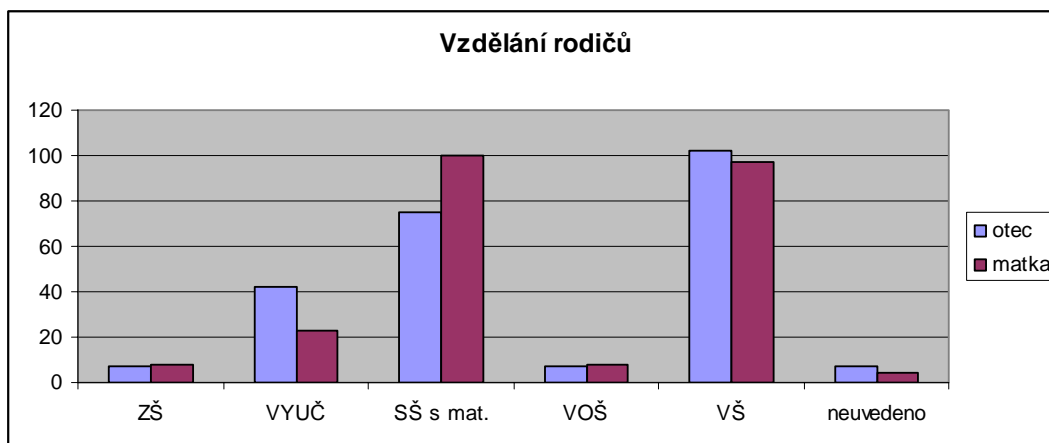
Graf č. 8 znázorňuje osoby, které dotazník DACH vyplnily

### Vzdělání rodičů

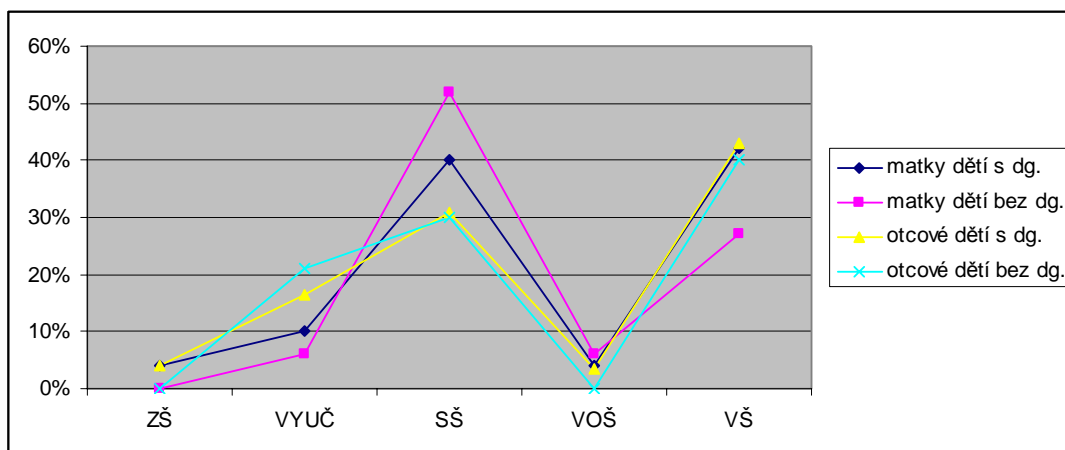
Matky dětí z celého výzkumného souboru měly nejčastěji středoškolské vzdělání s maturitou (42%) a vysokoškolské vzdělání (40,5%). U otců převládalo vysokoškolské vzdělání (42,5%).

Z grafu č. 10 znázorňujícím srovnání vzdělání rodičů dětí, u kterých byla potvrzena diagnóza pervazivní vývojové poruchy, a vzdělání rodičů dětí bez této diagnózy je zřejmé, že vzdělání otců dětí z obou skupin se výrazně neliší a v obou skupinách převládá vysokoškolské vzdělání. U matek dětí s diagnózou ve srovnání se skupinou matek dětí zdravých jsou patrné rozdíly v nejvyšším dosaženém vzdělání – vysokoškolského vzdělání dosáhlo 42% matek dětí s diagnózou PVP ve srovnání s 27% matek dětí bez potvrzené diagnózy.

V případě pěstounských či adoptivních rodičů nebyly údaje o nejvyšším dosaženém vzdělání biologických rodičů k dispozici.



Graf č. 9. Nejvyšší dosažené vzdělání rodičů z celého výzkumného souboru

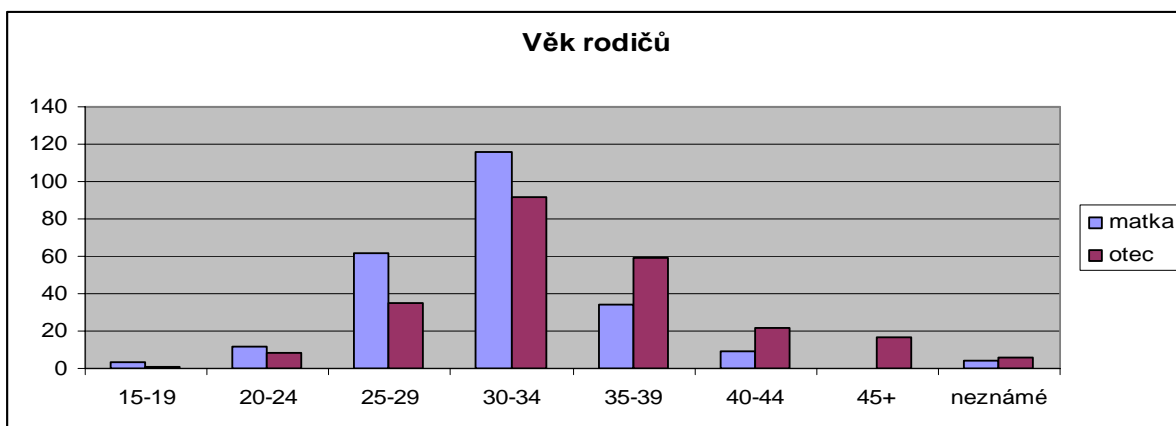


Graf č. 10. Srovnání vzdělání otců a matek ze skupiny dětí s pervazivní vývojovou poruchou a bez potvrzené diagnózy pervazivní vývojové poruchy.

### Věk rodičů

Průměrný věk matek z celého výzkumného souboru byl 31,2 let (MIN=18, MAX=43, medián=31). Průměrný věk otců z výzkumného souboru byl 34,1 let (MIN=19, MAX=60, medián=33). U 6 dětí dotazník vyplňovali pěstounští rodiče, údaje o věku biologických rodičů nejsou k dispozici.

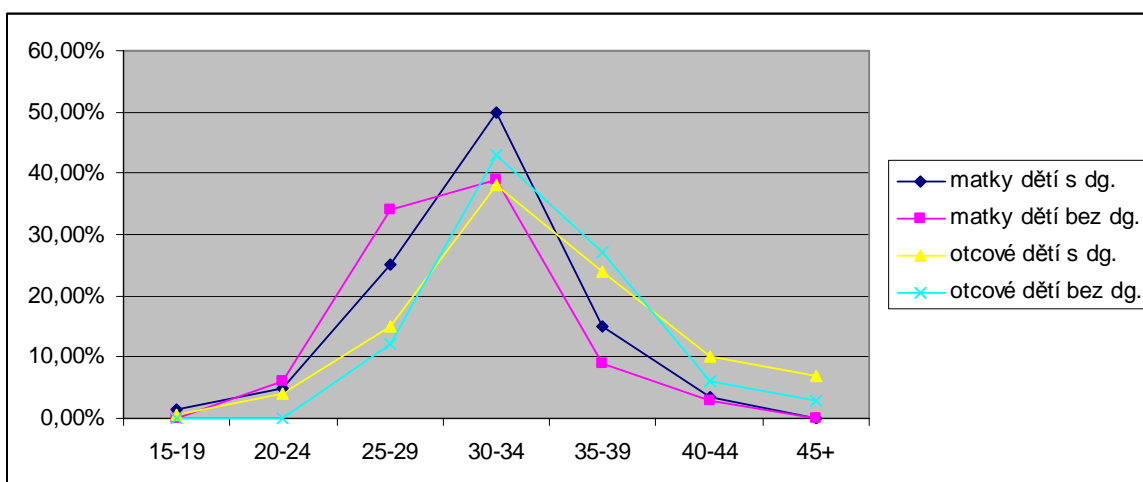
Nebyl zjištěn signifikantní rozdíl v průměrném věku rodičů dětí s pervazivní vývojovou poruchou a dětí zdravých.



Graf č. 11. Věk rodičů z výzkumného souboru

	Průměrný věk	MIN	MAX	Medián
Matky dětí s dg.	31,3	18	43	31
Matky dětí bez dg.	30,6	24	41	30,5
Otcové dětí s dg.	34,2	19	60	33
Otcové dětí bez dg.	34	28	47	33

Tabulka č. 6. Věk rodičů (matek a otců) u dětí s pervazivní vývojovou poruchou a zdravých dětí



Graf č. 12. Srovnání věku rodičů ve skupině dětí s dg.pervazivní vývojové poruchy a dětí zdravých

## 8.5.2 Metody sběru dat

Diagnostický proces v APLA Praha se skládá ze dvou hlavních částí. První částí je sestavení podrobné anamnézy dítěte, druhou částí je samotné vývojové a diferenciatně diagnostické vyšetření dítěte.

Během anamnestické konzultace s rodiči, která byla vedena odborným poradenským pracovníkem APLA Praha, a která předcházela psychologickému vyšetření dítěte, byl rodič/rodiče požádáni o vyplnění dotazníku DACH.

Rodiče byli seznámeni s účelem, k jakému dotazník slouží, odbornou konzultantkou byly přečteny instrukce z úvodní strany dotazníku, zodpovězeny případné dotazy týkající se vyplnění dotazníku. Během vyplňování měli rodiče zajištěno soukromí a klidné, pohodlné místo.

Do měsíce po anamnestické konzultaci následovalo diagnostické vyšetření dítěte. Pro zajištění objektivitu psychologického vyšetření a prevence výskytu systematické chyby (bias) nebyly odborníkovi, který dítě vyšetřoval, výsledky dotazníku DACH k dispozici.

Při příchodu na vyšetření bylo rodině i dítěti poskytnuto přibližně 10-15 minut na adaptaci v novém prostředí, u dětí s výraznějšími adaptačními problémy se doba nezbytná pro adaptaci prodloužila podle jeho potřeb. U dětí do 3 let byli rodiče psychologickému vyšetření přítomni. U dětí starších 3 let byli rodiče přítomni pouze v případě, že dítě projevovalo nadměrnou separační úzkost a výsledek vyšetření by mohl být úzkostným prožíváním dítěte výrazně ovlivněn.

Vyšetření dítěte trvalo 2-3 hodiny. Vyšetření bylo vedeno jedním diagnostikem z diagnostického střediska APLA (psycholog nebo psychiatr se vzděláním a zkušenostmi v oblasti diagnostiky autismu). K části vyšetření trvající přibližně 30 minut byl přizván druhý diagnostik z APLA, jehož úkolem bylo posouzení chování dítěte se zaměřením na potvrzení či vyloučení autismu. Pro zmírnění adaptačních obtíží dítěte byl diagnostik, na kterého již dítě bylo zvyklé, po dobu práce s druhým vyšetřujícím, přítomen.

Po skončení vyšetření své diagnostické závěry oba diagnostičtí pracovníci konzultovali, konečná diagnóza byla stanovena na základě shody obou vyšetřujících.

### **8.5.2.1 Anamnéza**

Jak již bylo zmíněno výše, autismus je neurovývojová porucha, která je definována na rovině chování, jedná se o behaviorální syndrom. Podrobný anamnestický rozhovor s rodiči nebo s osobami, které o dítě pečují, je tedy velmi důležitou a nedílnou součástí diagnostického vyšetření.

Anamnestický rozhovor byl veden s proškolenou odbornou konzultantkou APLA Praha. Během anamnézy byly zjišťovány informace týkající se raného vývoje dítěte, okolnosti těhotenství a porodu, prvních příčin znepokojení rodičů i současného popisu chování dítěte. Anamnestická konzultace trvala 2 ½ -3 hodiny a byla vedena pouze s rodiči, bez přítomnosti dítěte. Z anamnestického pohovoru byl následně sepsán podrobný zápis (5-6 stran) a tento zápis byl společně s ostatními dokumenty o dítěti (např. ukázky grafomotoriky, spontánní kresby, zprávy z předchozích odborných vyšetření) předán osobě, která dítě vyšetřovala.

### **8.5.2.2 Pozorování**

Pozorování dítěte při psychologickém vyšetření patří mezi důležité techniky získávání informací o chování dítěte. Některé diagnostické metody (např. ADOS) jsou založeny na pozorování dítěte během strukturované i volné činnosti.

Při diagnostickém vyšetření jsou jasně definovány oblasti, které jsou předmětem pozorování diagnostika – kvalita sociálních interakcí v kontaktu s rodiči i s vyšetřující; verbální i neverbální komunikace; schopnost a kvalita imitace; zacházení s předměty; úroveň a kvalita hry; reakce dítěte na emoční stavy druhých osob; schopnost přizpůsobit se změnám; přítomnost stereotypního, repetitivního chování; atypická sensorická reaktivita.

V průběhu vyšetření byl kombinován přístup molekulárního i molárního pozorování. Molárním přístupem diagnostik získává možnost lépe pochopit souvislosti, chování a reakce dítěte v kontextu situace a umožňuje mu tak přesnější interpretaci chování dítěte. Molekulární přístup byl při vyšetření využíván pro zjištění přítomnosti či naopak absence chování, které je pro autismus charakteristické.

### **8.5.2.3 Rozhovor**

Při diagnostice poruch autistického spektra má rozhovor nezastupitelnou roli. U menších dětí se diagnostik opíral především o rozhovor s rodiči. Polostrukturovaným rozhovorem byly získávány informace o chování dítěte v jeho přirozeném prostředí a s lidmi, které dítě dobře zná. Důraz byl kladen na oblasti, které jsou pro diagnostiku autismu stěžejní. Nestrukturovaný, neformální rozhovor s rodiči pak sloužil k vytvoření příjemné atmosféry také ke snížení tenze rodičů.



U dětí starších a verbálně zdatnějších byly potřebné informace zjišťovány rozhovorem přímo s dítětem. Byla hodnocena schopnost dítěte iniciovat a udržet rozhovor, vzájemná reciprocita sociální konverzace i výběr konverzačních témat.

#### **8.5.2.4 Diferenciální a vývojová diagnostika**

Nezbytnou součástí celého diagnostického procesu bylo také posouzení mentálních schopností dítěte. Pro zjištění úrovně psychomotorického vývoje byly v průběhu vyšetření použity vývojové škály (N.Bayleyové nebo Gesellova vývojová škála). U dětí, které zvládly administraci inteligenčního testu, byl použit neverbální inteligenční test SON-R 2 ½-7, Standford-Binetova zkouška IV.revize nebo Ravenovy barevné progresivní matice.

Závěr diferenciálně diagnostického vyšetření se opírá o diagnostická kritéria dle MKN-10 a výsledky diagnostických metod doporučeného zlatého standardu pro diagnostiku autismu - ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised) a ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule). V průběhu vyšetření byly použity také doplňkové škály CARS II (CARS 2-Standard nebo CARS 2-HFA).

#### **8.5.3 Analýza dat**

Pro účely statistického zpracování dat z vyplněných dotazníků byl použit statistický program „IBM SPSS Statistics 19“ a „Microsoft Excel 2010“. Pro zpřehlednění výsledků byly mnohé výsledky zpracovány také grafickou formou.

## 9 VÝSLEDKY

### 9.1 Změny v dotazníku

V APLA Praha byl dotazník DACH využíván jako screeningová metoda již před realizováním tohoto výzkumného projektu. Na základě připomínek rodičů i informací získaných od 45 osob z pilotního výzkumu, které byly požádány o vyplnění dotazníku za účelem zjištění srozumitelnosti jednotlivých položek a instrukcí k vyplnění, byly některé položky dotazníku DACH z roku 2003 upraveny. Následná standardizace a ověření psychometrických vlastností dotazníku bylo provedeno na opravené verzi dotazníku DACH.

Rodiče i odborníci poukazovali na nepřesné formulace některých výroků, použití pojmů jako „výrazné problémy“, „velmi málo“, „často“, „fascinace“, „dlouhotrvající“, „dlouhodobě“, které nejsou dostatečně operacionalizovány a dávají tak prostor k vlastní interpretaci.

Ke změně došlo u položek č. 3, 4, 5, 11, 15, 16, 17, 21, 23, 27, 29, 30, 31, 33, 36, 39, 40, 41, 42, 43, 47, 48, 57, 62, 64, 66, 69 (viz přehled úprav v tabulce č. 7).

V některých položkách (3, 4, 5, 11, 17, 42, 43, 47, 64) došlo pouze k mírné stylistické úpravě nebo drobnému upřesnění položky pro zajištění větší srozumitelnosti.

U položek č. 39-41 rodiče poukazovali na příliš velkou sílu pojmu „fascinace“, která může vést ke zkreslení výsledků. Ačkoliv dítě vykazuje chování charakteristické pro danou položku (např. nadměrný zájem o větráky, kabely, točivý pohyb), rodiče toto chování nehodnotí jako fascinaci. Proto byl pojem „fascinace“ nahrazen méně expresivními slovy, jež vystihují chování charakteristické pro konkrétní položku.

U položky č. 16 a 36 byl upřesněn věk, kterého se položka týká.

Položky č. 29, 30, 31 byly změněny z tázací věty na oznamovací.

U položek č. 62, 66 a 69 byla odstraněna příslovce „často“.

U položek č. 15, 21, 23, 27, 33, 48 a 57 rodiče i odborníci poukazovali na obtížnou srozumitelnost, rodiče se u těchto položek nejčastěji doptávali na upřesnění. Ve snaze přesněji popsat chování, které je v rámci těchto položek hodnoceno proto došlo k výraznější úpravě a upřesnění.

Položka	Původní verze	Opravená verze
3	Výrazné dlouhotrvající problémy se spaním a usínáním (déle než tři měsíce).	Výrazné problémy se spaním a usínáním ( <b>trvajícím</b> déle než tři měsíce).
4	Problémy s jídlem (jí pouze určité druhy potravin, přejídá se či jí velmi málo).	Problémy s jídlem ( <b>např.</b> jí pouze určité druhy potravin, přejídá se <b>nebo</b> jí velmi málo).
5	Výrazná nechuť k výměně plenek, česání vlasů, oblečení, převlékání, čištění zubů, stříhání nehtů a vlasů.	Výrazná nechuť <b>k některé z uvedených činností</b> - výměna plenek, česání vlasů, <b>oblékání</b> , převlékání, čištění zubů, stříhání nehtů a vlasů.
11	Zdá se, že dítě cítí velmi málo bolest.	<b>Málo reaguje na bolest.</b>
15	Dítě nevyžaduje pozornost, společnost, společnou hru.	<b>Dítě odmítá společnost a společnou hru; když se přidáte k jeho hře, rozčiluje se nebo odchází.</b>
16	Nezájem o dětské sociální hříčky typu: "kukuč", "paci-paci", "vařila myšička", "berany-berany", apod.	Nezájem o dětské sociální hříčky typu: "kukuč", "paci-paci", "vařila myšička", "berany-berany", apod. ( <b>v období 12-24 měs.</b> ).
17	Dlouhotrvající výrazná fixace na jedinou osobu, ostatní lidi téměř zcela odmítá (alespoň jeden rok).	Dlouhotrvající výrazná fixace na jedinou osobu, ostatní lidi téměř zcela odmítá ( <b>období trvajícím</b> alespoň jeden rok).
21	Dítě má nějakou výjimečnou schopnost.	Dítě má nějakou výjimečnou schopnost ( <b>např. má dobrou paměť na data, události, místa; skládá složité puzzle; umí číst, zná číslice, zatímco ostatní děti v jeho věku nikoliv</b> ).
23	Dítě neumí ukazovat prstem na zajímavé předměty v dálce (hlavně v období 9-24 měs.)	<b>Dítě neukazuje prstem na předměty v dálce, aby vás na ně upozornilo (hlavně v období 9-24 měs.)</b>
27	Pokud něco chce, používá ruku dospělého jako nástroj nebo ukazovátka.	<b>Pokud něco chce, používá ruku druhé osoby jako nástroj ke splnění svého přání, nebo ukazuje rukou druhého.</b>
29	Vyptává se dítě pořád dokola na to samé?	<b>Dítě se vyptává pořád dokola na to samé.</b>
30	Opakuje dítě často slova nebo věty okamžitě poté, co je slyší?	<b>Dítě často opakuje slova nebo věty okamžitě poté, co je slyší.</b>
31	Má dítě tendence odpovídat na otázku výběrem slov nebo celou vaší otázkou? Například na otázku: "Nechceš banán?", odpoví: "Nechceš" nebo "Banán" nebo „Nechceš banán“.	<b>Dítě má tendence odpovídat na otázku zopakováním některých slov nebo celou vaší otázkou.</b> Například na otázku: "Nechceš banán?", odpoví: "Nechceš" nebo "Banán" nebo "Nechceš banán".
33	Řeč nebo konverzace dítěte bývá často vzdálená a nepřiměřená situaci, ve které se dítě nachází. Týká se například opakování událostí z minulosti, úryvků z televize, z pohádek či písniček. Tento jev se často projevuje ve chvíli, kdy se dítě cítí nejisté a nervózní.	<b>Řeč dítěte bývá nepřiměřená situaci - např. často opakuje úryvky z televize, pohádek nebo reklam, používá odposlechnuté fráze druhých osob, opakuje události z minulosti (mimo téma konverzace).</b>
36	Dítě nepoužívá nebo pouze minimálně první osobu - "já", vyjadřuje se místo toho ve třetí - příklad: "Honzík půjde".	Dítě nepoužívá nebo pouze minimálně <b>používá</b> první osobu - "já", vyjadřuje se místo toho ve třetí <b>nebo druhé osobě</b> - příklad: "Honzík půjde.", " <b>Chečeš bonbon</b> " ( <b>pro děti starší 2 ½ let</b> ).

39	Fascinace pohybem (například tekoucí vodu, padající předměty, listování knih, třepání klíči-papíry-hračkami-igelitovými sáčky, otvíráním a zavíráním dveří apod.).	<b>Velmi rádo pozoruje pohyb</b> (například tekoucí vodu, padající předměty, listování knih, třepání klíči-papíry-hračkami-igelitovými sáčky, otvírání a zavírání dveří apod.).
40	Fascinace točícími se předměty, obliba sledování krouživého pohybu (pračka, větrník, větrák apod.).	<b>Dítě vyhledává točící se předměty, rádo pozoruje krouživý pohyb</b> (pračka, větrník, větrák, apod.)
41	Fascinace určitými předměty (vysavače, dlouhé tyčovitě předměty, okapy, provázky, vypínače apod.).	<b>Dítě se nadměrně zajímá o určité předměty (vysavače, kabely, provázky, vypínače apod.).</b>
42	Zájem o přesypávání drobných předmětů či pohazování věcmi.	<b>Rádo přesypává drobné předměty nebo pohazuje věcmi.</b>
43	Nehraje si správně s drobnými hračkami (spíše je pouze rozhazuje a demontuje).	Nehraje si správně s drobnými hračkami, spíše je pouze rozhazuje a <b>rozebírá.</b>
47	Dítě nenapodobuje ve své hře dospělé (hra "jako že" a "na ").	Dítě nenapodobuje ve své hře dospělé (hra "jako že" a "na něco").
48	V televizi dítě nezajímají různé pohádky (i když může vyžadovat pouštění několika pohádek stále dokola), může dávat přednost pouze reklamám či určitým pořadům (Sazka, Risk, Kolotoč, apod.).	<b>V televizi dítě nezajímají různé pohádky, dítě dává přednost reklamám, znělkám či určitým pořadům (losování Sazky, počasí, AZ kvíz, apod.).</b>
57	Dítě velmi málo samo od sebe napodobuje dospělé nebo ostatní děti.	<b>Dítě se velmi málo učí něčemu novému napodobováním dospělých nebo ostatních dětí.</b>
62	Často se bez zjistitelné příčiny směje nebo pláče.	<b>Dítě se bez viditelné příčiny směje nebo pláče.</b>
64	Dítě se rádo otáčí kolem své osy nebo běhává do kruhu.	Dítě se otáčí kolem své osy nebo běhává do kruhu
66	Dítě často poskakuje nahoru a dolů, pokud má radost nebo ho něco zaujme.	Dítě poskakuje nahoru a dolů, pokud má radost nebo když ho něco zaujme.
69	Často kýve celým tělem nebo přenáší váhu z nohy na nohu nebo se převaluje z boku na bok nebo se kýve v sedě.	<b>Kýve celým tělem nebo se kýve v sedě, přenáší váhu z nohy na nohu nebo se převaluje z boku na bok.</b>

Tab. č. 7. Přehled provedených úprav v dotazníku DACH na základě dotazníku ověřeného praxí a pilotním výzkumem. Tučně jsou ve sloupci „Opravená verze“ vyznačena slova či pasáže, u kterých došlo ke změně.

## 9.2 Psychometrické vlastnosti dotazníku DACH

### 9.2.1 Objektivita

Metodu lze považovat za objektivní, pokud administrátor nemá vliv na výsledný skóre (Ferjenčík, 2000). Objektivita dotazníku je zajištěna přesnými instrukcemi k vyplnění dotazníku, které jsou uvedeny na jeho titulní straně.

Dotazník je určen k vyplnění rodičům, odpovědi rodičů nemusí být totožné se škálováním chování dítěte v průběhu psychologického vyšetření. Výpověď rodičů může být zkreslená, některé zjevné obtíže dítěte a odlišnosti v chování mohou rodiče vědomě či nevědomě popírat. Někdy rodiče, zejména prvorozených dětí, uvádějí nepřesné odpovědi, neboť nemají dostatek zkušeností a náhled na normu. Ovšem i navzdory všem těmto úskalím

přinášejí rodiče do diagnostického procesu velmi cenné informace o chování dítěte. Objektivitu metody při jejím používání může zvýšit také zkušenost odborníka, který se může na vyhodnocení výsledků dotazníku podílet.

### 9.2.2 Reliabilita

Reliabilita jakožto vnitřní vlastnost - přesnost či spolehlivost metody, byla na vzorku  $n=240$  ověřena pro získání komplexního obrazu o spolehlivosti dotazníku DACH několika způsoby. Ukazatelem vnitřní konzistence metody je Cronbachova alfa. Reliabilita spočítána pomocí Cronbachovy alfa = 0,874 a 0,858.

Reliabilita určená pomocí Guttmanova Split-Half koeficientu = 0,717. Reliabilita určená Spearman-Brownovým koeficientem = 0,726.

Všechny tyto hodnoty lze považovat za znak poměrně silné reliability tohoto dotazníku. Dotazník DACH je rozdělen do 11 kategorií, ovšem všechny symptomy uvedené v dotazníku směřují k detekci autismu. Vysoké hodnoty vnitřní konzistence testu dokazují, že dotazník jako celek dokáže spolehlivě odhalit riziko autismu, ale stejně spolehlivé jsou také jeho jednotlivé části.

Cronbach's Alpha	Part 1	Value	,874
		N of Items	37 <sup>a</sup>
	Part 2	Value	,858
		N of Items	37 <sup>b</sup>
	Total N of Items	74	
Spearman-Brown Coefficient	Equal Length	,726	
	Unequal Length	,726	
Guttman Split-Half Coefficient		,717	

Tab. č. 8. Výpočet reliabilit dotazníku DACH

### 9.2.3 Validita

Validita znamená v doslovném překladu „platnost“. Míra validity odpovídá na to, zda metoda doopravdy zkoumá to, co chceme zkoumat. Rozlišujeme tři základní typy validity – obsahovou, kritériovou a konstruktovou (Ferjenčík, 2000, str. 206). Pro zjištění validity dotazníku DACH byla použita obsahová a kritériální validita.

### **9.2.3.1 Obsahová validita**

Při zkoumání obsahové validity zjišťujeme, do jaké míry test skutečně reprezentuje obsah zkoumané vlastnosti. Položky v dotazníku by měly reprezentativně pokrývat celou problematiku zkoumaného jevu, v našem případě poruch autistického spektra.

Položky v dotazníku vycházejí z nejnovějších poznatků o symptomech autismu, také předchozím výzkumem (Thorová, 2003) byla prokázána schopnost dotazníku diskriminovat mezi vývojovými obtížemi, které jsou specifické pro poruchy autistického spektra, a jinými vývojovými obtížemi. Pojmová validita vychází také z jiných diagnostických a screeningových metod, které se v diagnostice autismu využívají, proto si dovoluji považovat dotazník DACH za obsahově validní.

### **9.2.3.2 Kritériová validita**

Kritériovou validitu metody zjistíme srovnáním s jiným již ověřeným měřením. V tomto případě byl výsledek dosažený v dotazníku DACH (procenta souhlasných odpovědí svědčících pro riziko poruchy autistického spektra) porovnán s výsledkem odborného diferenciatně diagnostického vyšetření. Pro určení prediktivní validity dotazníku DACH jsem jako kritérium zvolila diagnostické metody tzv. zlatého standardu (semistrukturovaný standardizovaný rozhovor s rodiči - ADI-R a škálu ADOS) a diagnostická kritéria PAS dle MKN-10. Shodu mezi těmito kritérii a výsledky dosaženými v dotazníku DACH jsem měřila Pearsonovým koeficientem korelace.

Korelace mezi výsledky dotazníku DACH a diagnostickými metodami zlatého standardu  $r=0,371$ . Podle tohoto je validita sice nižší, ale dá se považovat za dostačující.

Validita je ovlivňována všemi nedostatky v testu i v jeho administraci. Například nejasné a nesrozumitelné pokyny mohou mít za následek nižší validitu testu.

Pro zvýšení validity odpovědí je také doporučeno vyplněný dotazník DACH konzultovat s názorem dalších osob, které dítě dobře znají (učitelé, příbuzní, rodinní známí) a odpovědi případně zkorrigovat.

### **9.2.4 Senzitivita a specificita dotazníku**

Vlastností screeningových metod je vyhledávání rizikových nebo nemocných osob v časně fázi nemoci v populaci zdánlivě zdravých lidí pomocí vhodně zvoleného a

jednoduchého screeningového testu. Je žádoucí, aby screeningový test byl vysoce senzitivní a také vysoce specifický.

Dotazník DACH je screeningová metoda určená pro odhalení raných symptomů autismu. Senzitivita dotazníku vyjadřuje úspěšnost, s níž test zachytí přítomnost autistického chování u dětí. Specifická vyjadřuje schopnost metody přesně vybrat případy, u nichž se o pervazivní vývojovou poruchu nejedná.

Pro vyhodnocení kvality a přesnosti screeningového dotazníku DACH jsem data uspořádala do čtyřpolní tabulky:

		Vyšetření zlatým standardem pro diagnostiku autismu		Celkem
		děti se stanovenou diagnózou PVP (+)	děti bez diagnózy PVP (-)	
DACH	pozitivní (+)	<b>150 (a)</b>	<b>7 (b)</b>	157 (a+b)
	negativní (-)	<b>57 (c)</b>	<b>26 (d)</b>	83 (c+d)
		207 (a+c)	33 (b+d)	240

Tab.č. 9. Porovnání výsledků v dotazníku DACH s výsledky diagnostického vyšetření

Na výzkumném souboru n=240 osob dotazník vykázal senzitivitu 0,72, což znamená, že dotazník dokáže zachytit v 72 % případech přítomnost pervazivní vývojové poruchy.

V 79% případech dotazník DACH dokáže odhalit ty děti, u nichž se o pervazivní vývojovou poruchu nejedná (specifická = 0,79). Celková přesnost dotazníku DACH, resp. pravděpodobnost, s jakou poskytuje správné výsledky, je 73%.

Důležitými ukazateli kvality metody je také pravděpodobnost, se kterou dokáže určit, že osoba je opravdu nemocná, když je výsledek testu pozitivní (prediktivní hodnota pozitivního testu), nebo že osoba při negativním výsledku testu opravdu netrpí sledovanou nemocí (prediktivní hodnota negativního testu). U dotazníku DACH je prediktivní hodnota pozitivního testu vysoká (95%), prediktivní hodnota negativního testu je poměrně nízká (31%).

Někdy se rodiče ve strachu, aby svému dítěti „nepřítížili“ a aby jejich výpověď nevedla ke stanovení autismu, snaží o mírnější hodnocení a mají tendence nápadnosti v chování disimulovat. Negativní výsledek v dotazníku DACH poté nekorresponduje se skutečným stavem dítěte.

Čekací doby na diagnostické vyšetření autismu jsou velmi dlouhé (v APLA okolo jednoho roku), odborných pracovišť, která se touto problematikou zabývají, je v České republice velmi málo. Častou motivací rodičů, kteří přicházejí na diagnostické vyšetření, bývá snaha porozumět dítěti a jeho chování. Rodiče uvádějí, že odborníky i známými doporučené výchovné metody nejsou účinné a často vedou ke zhoršení stavu. Rodiče se cítí péčí o dítě a jeho výchovou vyčerpani, proto mohou být při hodnocení chování dítěte objektivnější. Možná i z tohoto důvodu pozitivní výsledek v dotazníku DACH ve většině případů korespondoval s výsledkem vyšetření a vysvětluje vysokou prediktivní hodnotu pozitivního výsledku.

Chování a projevy jsou u každého dítěte s poruchou autistického spektra značně různorodé a s věkem i vývojem dítěte se mohou měnit. Dotazník DACH je metoda screeningová, nikoliv diagnostická. Pozitivní výsledek nemusí znamenat, že dítě pervazivní vývojovou poruchou trpí (falešná pozitivita=0,21) stejně jako negativní výsledek dotazníku nevyklučuje přítomnost pervazivní vývojové poruchy (falešná negativita=0,28).

Výsledky dotazníku mohou diagnostikovi poskytnout informace o chování dítěte tak, jak ho vidí rodiče, z výsledků dotazníku může diagnostik odhadnout postoj rodičů k vývoji dítěte i k případné diagnóze (objektivní hodnocení, nadměrná agravace či disimulace obtíží) a diagnostik se tak může lépe připravit na konzultaci s rodiči a sdělování závěru vyšetření. Ovšem diagnóza je stanovena či vyloučena na základě podrobnějšího vyšetření s využitím diagnostických metod.

<b>Senzitivita</b>	<b>0,72</b>
<b>Specifická</b>	<b>0,79</b>
<b>Falešná pozitivita</b>	<b>0,21</b>
<b>Falešná negativita</b>	<b>0,28</b>
<b>Prediktivní hodnota pozitivního testu</b>	<b>0,95</b>
<b>Prediktivní hodnota negativního testu</b>	<b>0,31</b>
<b>Přesnost screeningového dotazníku DACH</b>	<b>0,73</b>

Tabulka č. 10 shrnuje vlastnosti screeningové metody DACH



Podrobněji jsem analyzovala dotazníky, jejichž výsledky nebyly v souladu se stanovenou diagnózou. U 57 dětí byl výsledek v dotazníku DACH negativní, ačkoliv dítěti byla na základě odborného vyšetření diagnostikována pervazivní vývojová porucha.

Průměrné procento kladných odpovědí v této skupině bylo 27% (MIN=2%, MAX=34%, medián=26%). Za povšimnutí stojí extrémně nízká hodnota (2%), která je nižší než průměrný výsledek u dětí zdravých, bez jakýchkoliv vývojových obtíží, ve výzkumu Thorové (2003). Také průměrné procento kladných odpovědí i maximální skóre byl nižší, než je hranice positivity pro riziko autismu a poukazuje na tendenci rodičů obtíže dítěte zmírňovat.

Pouze v sedmi případech byl výsledek v dotazníku DACH pozitivní a diagnostickým vyšetřením nebyla porucha autistického spektra u dítěte potvrzena. Průměrné procento kladných odpovědí v této skupině je 62%, což výrazně převyšuje i průměrné procento kladných odpovědí u dětí s diagnostikovaným dětským autismem. Minimální výsledný skóre v této skupině =36%, maximální 76%; medián=68%.

Na rozdíl od předchozí skupiny v těchto případech rodiče potíže dítěte vědomě či nevědomě agravovali. Ovšem je nezbytné podotknout, že se jedná spíše o ojedinělé případy, jednalo se o 7 rodičů z celého výzkumného souboru. Mnohem častěji se setkáváme s opačnými tendencemi rodičů, tedy se snahou rodičů problémy dítěte zmírňovat.

Výše bylo uvedeno, že dotazník je určen k vyplnění především rodičům dětí ve věku 18 měsíců - 5 let mentálního věku. Použití dotazníku pro starší děti je možné, ale při vyplňování dotazníku je důležité, aby si rodiče vzpomněli na chování dítěte v požadovaném období. Pro ověření, zda jsou výsledky při použití této metody u starších dětí dostatečně spolehlivé, byly spočítány základní vlastnosti dotazníku DACH také pro různé věkové kategorie.

	18 měs.- 3 roky	3,1-4 roky	4,1-5 let	5,1-6 let	≥ 6,1 let
n	27	69	64	50	30
<b>Senzitivita</b>	<b>0,88</b>	<b>0,73</b>	<b>0,66</b>	<b>0,73</b>	<b>0,71</b>
<b>Specifická</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0,62</b>	<b>0,69</b>	<b>1</b>
<b>Falešná pozitivita</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0,38</b>	<b>0,31</b>	<b>0</b>
<b>Falešná negativita</b>	<b>0,12</b>	<b>0,27</b>	<b>0,34</b>	<b>0,27</b>	<b>0,29</b>
<b>Prediktivní hodnota pozitivního testu</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0,93</b>	<b>0,87</b>	<b>1</b>
<b>Prediktivní hodnota negativního testu</b>	<b>0,50</b>	<b>0,29</b>	<b>0,21</b>	<b>0,47</b>	<b>0,20</b>
<b>Přesnost dotazníku DACH</b>	<b>0,89</b>	<b>0,75</b>	<b>0,66</b>	<b>0,72</b>	<b>0,73</b>

Tabulka č. 11. Srovnání vlastností dotazníku DACH pro různé věkové kategorie

Jak vyplývá z tabulky č. 11, u dětí ve věku 1 ½ - 3 roky se jeví kvalita a přesnost měření jako nejvýraznější. 100% je prediktivní hodnota pozitivního výsledku v testu, 50% je prediktivní hodnota negativního výsledku v dotazníku. Je ovšem potřeba podotknout, že reprezentativní vzorek v této věkové skupině (n=27) není dostatečný na to, aby mohly být tyto závěry považovány za plně validní.

Ve skupině dětí starších 6 let, stejně jako ve skupině dětí do 4 let, je 100% prediktivní hodnota pozitivního testu a 100% schopnost dotazníku odhalit děti bez pervazivní vývojové poruchy (specifická=1). Ovšem podobně jako ve skupině dětí mladších 3 let, také ve skupině dětí starších 6 let je reprezentativní vzorek nízký, proto nelze výše uvedené vlastnosti dotazníku DACH v této skupině dětí validně hodnotit.

Ve všech věkových skupinách dotazník vykazuje poměrně vysokou prediktivní hodnotu pozitivního výsledku v dotazníku DACH, ve skupině dětí do 4 let a starších 6 let se jedná dokonce o 100%. Prediktivní hodnota negativního výsledku v dotazníku je nižší a v diagnostickém procesu je potřeba s tímto faktem počítat.

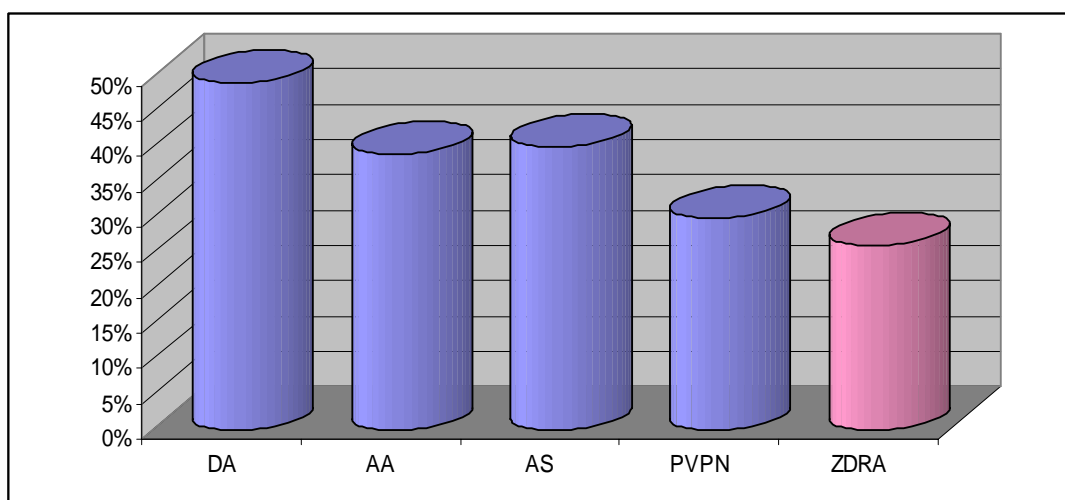
### 9.3 Hranice positivity, cut-off skór

Na základě předchozího výzkumu (Thorová, 2003) byl stanovený práh citlivosti (cut-off skór) pro diagnózu poruchy autistického spektra 35% kladných odpovědí.

V tabulce č. 12 je znázorněn přehled průměrně dosažených procent kladných odpovědí u jednotlivých nozologických jednotek v opravené verzi dotazníku. Jak je patrné z tabulky č. 12 i grafu č. 13, nejvyšší hodnoty dosahovaly děti, které při vyšetření obdržely diagnózu poruchy autistického spektra (dětský autismus, atypický autismus nebo Aspergerův syndrom).

Skupina	Procenta kladných odpovědí
<b>Dětský autismus</b>	<b>49 %</b>
<b>Atypický autismus</b>	<b>39 %</b>
<b>Aspergerův syndrom</b>	<b>40 %</b>
<b>Pervazivní vývojová porucha nespecifikovaná</b>	<b>30 %</b>
<b>Děti bez stanovené diagnózy pervazivní vývojové poruchy</b>	<b>26 %</b>

Tabulka č. 12. Průměrná procenta kladných odpovědí u jednotlivých diagnostických skupin v upravené verzi dotazníku DACH



Graf č.13. Grafické znázornění procent kladných odpovědí u jednotlivých skupin

Nejvyšší počet kladných odpovědí je zřejmý u dětí s dětským autismem - tedy u dětí, u nichž jsou symptomy autismu nápadné a vývojové obtíže dítěte hluboké. U dětí, které při psychologickém vyšetření obdržely diagnózu pervazivní vývojové poruchy, byl průměrný počet kladných odpovědí mírně pod hranicí positivity. V těchto případech je nezbytné vývoj dítěte i nadále sledovat a zaměřit se na rozvíjení deficitních oblastí, které vyplynuly z psychologického vyšetření.

Rozdíl mezi dětmi, u nichž nebyla porucha autistického spektra diagnostikována, a dětmi s diagnózou autismu činí 13-23% kladných odpovědí, což je přibližně 10-17 položek z dotazníku u dětí, které hovoří ve větách, a 8-15 položek dotazníku u dětí nemluvicích ve větách.

V pilotním výzkumu Thorové (2003) tvořily kontrolní skupinou děti zdravé, bez jakýchkoliv zjištěných vývojových obtíží, u nichž průměrné procento kladných odpovědí

bylo 5%. V tomto disertačním projektu bylo průměrné procento kladných odpovědí u dětí zdravých 26%.

Výzkum jsem koncipovala pro ověření schopnosti dotazníku odhalit obtíže, které jsou charakteristické pro autismus, od jiných vývojových problémů. U dětí, které jsou v tomto výzkumu označovány jako zdravé sice nebyla pervazivní vývojová porucha potvrzena, ale jejich vývoj ve většině případů nebyl zcela standardní a rodiče absolvovali odborné vyšetření z důvodu podezření na poruchu autistického spektra. Proto také procento kladných odpovědí u dětí bez stanovené diagnózy zde není tak nízké jako ve výzkumu Thorové (2003).

U dětí, jejichž výsledná hodnota dotazníku je okolo 30 %, se může jednat o hraniční symptomatiku, nikoliv specifickou pro poruchy autistického spektra, nebo o jinou diagnostickou jednotku (porucha aktivity a pozornosti, úzkostná porucha, mentální retardace apod.). V případě potřeby je rodině doporučeno další odborné vyšetření a dlouhodobější sledování dítěte pro zhodnocení vývojové trajektorie.

## **9.4 Standardizace**

Jak bylo uvedeno výše, hranice positivity (cut-off skór) byla na základě předchozího výzkumu (Thorová, 2003) stanovena na 35%. Tento skór byl respektován také v předkládané standardizační studii.

Standardizační vzorek čítal 240 rodin. Diskriminačním kritériem jsou procenta kladných odpovědí. Tyto procentuální skóry byly McCallovou plošnou transformací převedeny na normy ve formě percentilů a stenů.

% kladných odpovědí	absolutní četnost	relativní četnost	kumulativní četnost	korekce na spojitost	Z skór	percentil	STEN
1	0	0	0	0	-3,3	0	1
2	0	0,000	0	0	-3,3	0	1
3	1	0,004	0,004	0,002	-2,87816	0	1
4	0	0,000	0,004	0,004	-2,65207	0	1
5	1	0,004	0,008	0,006	-2,51214	1	1
6	3	0,012	0,02	0,014	-2,19729	1	1
7	0	0,000	0,02	0,02	-2,05375	2	1
8	2	0,008	0,028	0,024	-1,97737	2	2
9	0	0,000	0,028	0,028	-1,91104	3	2
10	1	0,004	0,032	0,03	-1,88079	3	2
11	3	0,012	0,044	0,038	-1,77438	4	2
12	3	0,012	0,056	0,05	-1,64485	5	2
13	3	0,012	0,068	0,062	-1,5382	6	2
14	0	0,000	0,068	0,068	-1,49085	7	3
15	2	0,008	0,076	0,072	-1,46106	7	3
16	2	0,008	0,084	0,08	-1,40507	8	3
17	2	0,008	0,092	0,088	-1,35317	9	3
18	2	0,008	0,1	0,096	-1,30469	10	3
19	2	0,008	0,108	0,104	-1,25908	10	3
20	4	0,017	0,125	0,116	-1,19522	12	3
21	4	0,017	0,142	0,126	-1,14551	13	3
22	1	0,004	0,146	0,144	-1,06252	14	3
23	2	0,008	0,154	0,15	-1,03643	15	3
24	2	0,008	0,162	0,158	-1,00271	16	4
25	1	0,004	0,166	0,164	-0,97815	16	4
26	6	0,025	0,191	0,178	-0,92301	18	4
27	2	0,008	0,199	0,195	-0,85962	20	4
28	6	0,025	0,224	0,211	-0,80296	21	4
29	6	0,025	0,249	0,236	-0,71923	24	4
30	1	0,004	0,253	0,251	-0,67135	25	4
31	1	0,004	0,257	0,253	-0,66508	25	4
32	6	0,025	0,282	0,269	-0,61584	27	4
33	5	0,021	0,303	0,292	-0,54755	29	4
34	6	0,025	0,328	0,315	-0,48173	31	5
35	3	0,013	0,341	0,334	-0,42889	33	5
36	7	0,029	0,37	0,355	-0,37186	36	5
37	8	0,033	0,403	0,386	-0,28976	39	5
38	2	0,008	0,411	0,407	-0,23527	41	5
39	9	0,038	0,449	0,43	-0,17637	43	5
40	4	0,017	0,466	0,457	-0,10799	46	5
41	0	0,000	0,466	0,466	-0,08533	47	5
42	3	0,013	0,479	0,472	-0,07024	47	5
43	6	0,025	0,504	0,491	-0,02256	49	5
44	5	0,021	0,525	0,514	0,0351	51	6
45	3	0,013	0,538	0,541	0,102953	54	6
46	4	0,017	0,555	0,546	0,115562	55	6

% kladných odpovědí	absolutní četnost	relativní četnost	kumulativní četnost	korekce na spojitost	Z skór	percentil	STEN
47	4	0,017	0,572	0,563	0,15858	56	6
48	4	0,017	0,589	0,58	0,201893	58	6
49	8	0,033	0,622	0,605	0,266311	61	6
50	7	0,029	0,651	0,635	0,345126	64	6
51	2	0,008	0,659	0,655	0,398855	66	6
52	4	0,017	0,676	0,667	0,431644	68	6
53	5	0,021	0,697	0,686	0,484544	69	6
54	1	0,004	0,701	0,699	0,521527	70	7
55	3	0,013	0,714	0,707	0,544642	71	7
56	6	0,025	0,739	0,726	0,60076	73	7
57	4	0,017	0,756	0,747	0,665079	75	7
58	4	0,017	0,773	0,764	0,719229	76	7
59	4	0,017	0,79	0,781	0,775575	78	7
60	1	0,004	0,794	0,792	0,81338	79	7
61	3	0,013	0,807	0,8	0,841621	80	7
62	2	0,008	0,815	0,811	0,881587	81	7
63	4	0,017	0,832	0,823	0,926859	82	7
64	4	0,017	0,849	0,84	0,994458	84	7
65	2	0,008	0,857	0,853	1,049387	85	8
66	5	0,021	0,878	0,867	1,112321	87	8
67	3	0,013	0,891	0,884	1,195223	88	8
68	1	0,004	0,895	0,893	1,242641	89	8
69	4	0,017	0,912	0,903	1,298837	90	8
70	4	0,017	0,929	0,92	1,405072	92	8
71	2	0,008	0,937	0,933	1,498513	93	8
72	3	0,013	0,95	0,943	1,580467	94	9
73	0	0,000	0,95	0,95	1,644854	95	9
74	2	0,008	0,958	0,954	1,684941	95	9
75	1	0,004	0,962	0,96	1,750686	96	9
76	2	0,008	0,97	0,966	1,825007	97	9
77	3	0,013	0,983	0,976	1,977368	98	9
78	0	0,000	0,983	0,983	2,120072	98	10
79	1	0,004	0,987	0,985	2,17009	99	10
80	1	0,004	0,992	0,987	2,226212	99	10
81	0	0,000	0,992	0,992	2,408916	99	10
82	0	0,000	0,992	0,992	2,408916	99	10
83	0	0,000	0,992	0,992	2,408916	99	10
84	0	0,000	0,992	0,992	2,408916	99	10
85	0	0,000	0,992	0,992	2,408916	99	10
86	1	0,004	0,996	0,994	2,512144	99	10
87	0	0,000	0,996	0,996	2,65207	100	10
88	0	0,000	0,996	0,996	2,65207	100	10
89	1	0,004	1	0,998	2,878162	100	10
90	0	0,000	1	1	3,3	100	10
91	0	0,000	1	1	3,3	100	10
92	0	0,000	1	1	3,3	100	10
93	0	0,000	1	1	3,3	100	10

% kladných odpovědí	absolutní četnost	relativní četnost	kumulativní četnost	korekce na spojitost	Z skór	percentil	STEN
94	0	0,000	1	1	3,3	100	10
95	0	0,000	1	1	3,3	100	10
96	0	0,000	1	1	3,3	100	10
97	0	0,000	1	1	3,3	100	10
98	0	0,000	1	1	3,3	100	10
99	0	0,000	1	1	3,3	100	10
100	0	0,000	1	1	3,3	100	10

Tab.č. 13. McCallova plošná transformace. Modře jsou vyznačena pole v pásmu 25.-75.percentilu, které poukazují na odůvodněné riziko autismu. Hodnoty nad touto oblastí vyžadují podrobnější analýzu.

percentil	% kladných odpovědí	vyhodnocení
0-9	1-17	Negativní výsledek
10-25	18-29	Hraniční výsledek. Riziko přítomnosti autismu není vysoké, ale mělo by být indikováno odborné vyšetření dítěte.
26-50	30-43	Oblast positivity, existuje reálné riziko poruchy autistického spektra. Nutné odborné vyšetření dítěte.
51-75	44-57	Vysoké riziko přítomnosti autismu. Nutné odborné vyšetření dítěte.
76-90	58-69	Vysoké riziko přítomnosti autismu. Nutné odborné vyšetření dítěte, analýza výsledků a vysokých skóreů.
91-100	70-100	

Tab. č. 14. Souhrn výsledků na základě McCallovy plošné standardizace.

## 9.5 Kvantitativní a kvalitativní analýza položek

Hlavním cílem disertačního projektu je úprava dotazníku DACH a určení psychometrických vlastností této screeningové metody. Ovšem pro případnou další úpravu a revizi dotazníku je vhodné se také zaměřit na analýzu jednotlivých kategorií a položek v dotazníku a srovnání procent kladných odpovědí u skupin probandů dle stanovené diagnózy.

Důkladnější a podrobnější pohled na odpovědi rodičů nám může pomoci lépe pochopit nejčastější důvody znepokojení rodičů i to, co je vede k vyhledání odborné pomoci. Tabulka č. 15 srovnává procentuálního zastoupení pozitivních odpovědí u všech položek u každé skupiny probandů.

		DA	AA	AS	PVPN	ZDRA
	<b>n =240</b>	<b>108</b>	<b>60</b>	<b>24</b>	<b>15</b>	<b>33</b>
Fyziologické funkce	1	22,22%	23,33%	16,67%	20%	18,18%
	2	25,93%	<b>45%</b>	<b>66,67%</b>	13,33%	30,30%
	3	<b>42,59%</b>	<b>36,67%</b>	<b>70,83%</b>	33,33%	<b>42,42%</b>
	4	<b>55,56%</b>	<b>58,33%</b>	<b>54,17%</b>	<b>40%</b>	<b>54,55%</b>
	5	<b>50,93%</b>	<b>40%</b>	<b>62,50%</b>	26,67%	33,33%
	Ø	<b>39,45%</b>	<b>40,67%</b>	<b>54,17%</b>	<b>26,67%</b>	<b>35,76%</b>
Vnímání	6	<b>64,01%</b>	<b>46,67%</b>	<b>62,50%</b>	20%	<b>39,39%</b>
	7	<b>45,37%</b>	31,67%	33,33%	26,67%	21,21%
	8	<b>50%</b>	<b>51,67%</b>	<b>66,67%</b>	<b>40%</b>	<b>48,48%</b>
	9	<b>50%</b>	30%	16,67%	26,67%	18,18%
	10	<b>49,07%</b>	28,33%	20,83%	0%	21,21%
	11	<b>43,52%</b>	33,33%	25%	20%	30,30%
	Ø	<b>50,33%</b>	<b>36,95%</b>	<b>37,50%</b>	<b>22,22%</b>	<b>29,80%</b>
Sociální chování	12	15,74%	18,33%	12,50%	6,67%	12,12%
	13	13,89%	18,33%	12,50%	0%	15,15%
	14	<b>57,41%</b>	<b>51,67%</b>	<b>45,83%</b>	<b>40%</b>	27,27%
	15	<b>44,44%</b>	25%	16,67%	20%	18,18%
	16	<b>41,62%</b>	33,33%	<b>41,67%</b>	20%	24,24%
	17	25,93%	31,67%	20,83%	20%	24,24%
	18	<b>59,26%</b>	23,33%	<b>54,17%</b>	20%	21,21%
	19	<b>78,70%</b>	<b>45%</b>	<b>58,33%</b>	<b>60%</b>	15,15%
	20	<b>71,30%</b>	<b>51,67%</b>	<b>41,67%</b>	<b>46,67%</b>	21,21%
	Ø	<b>45,37%</b>	<b>33,15%</b>	<b>33,80%</b>	<b>25,93%</b>	<b>19,86%</b>
Výjimečné schopnosti	21	24,07%	<b>36,67%</b>	<b>41,67%</b>	20%	18,18%
	Ø	<b>24,07%</b>	<b>36,67%</b>	<b>41,67%</b>	<b>20%</b>	<b>18,18%</b>
Neverbální komunikace	22	<b>68,52%</b>	<b>45%</b>	33,33%	<b>53,33%</b>	21,21%
	23	<b>78,70%</b>	<b>53,33%</b>	25%	<b>46,67%</b>	27,27%
	24	<b>43,52%</b>	31,67%	16,67%	13,33%	18,18%
	25	<b>75,93%</b>	<b>55%</b>	33,33%	<b>46,67%</b>	21,21%
	26	<b>70,93%</b>	<b>48,33%</b>	12,50%	<b>46,67%</b>	12,12%
	27	<b>62,04%</b>	<b>41,67%</b>	12,50%	26,67%	9,09%
	28	<b>69,04%</b>	<b>63,33%</b>	33,33%	<b>66,62%</b>	30,30%
	Ø	<b>66,95%</b>	<b>48,33%</b>	<b>23,81%</b>	<b>42,85%</b>	<b>19,91%</b>



		DA	AA	AS	PVPN	ZDRA
Řeč	29	16,67%	51,67%	70,83%	40%	39,39%
	30	25%	50%	29,17%	26,67%	27,27%
	31	23,15%	35%	25%	20%	18,18%
	32	15,74%	50%	91,67%	20%	42,42%
	33	14,81%	8,33%	41,67%	13,33%	21,21%
	34	18,52%	40%	45,83%	20%	24,24%
	35	8,33%	18,33%	45,83%	6,67%	24,24%
	36	22,22%	33%	8,33%	20%	24,24%
	37	5,56%	36,67%	50%	26,67%	21,21%
Ø	16,67%	35,89%	45,37%	21,48%	26,93%	
Zájmy, hra	38	29,63%	33,33%	16,67%	26,67%	18,18%
	39	64,81%	41,67%	45,83%	46,67%	30,30%
	40	38,89%	38,33%	25%	26,67%	27,27%
	41	41,67%	35%	50%	26,67%	18,18%
	42	58,33%	48,33%	29,17%	46,67%	21,21%
	43	61,11%	38,33%	33,33%	53,33%	21,21%
	44	29,63%	21,67%	16,67%	20%	6,06%
	45	21,30%	30%	33,33%	40%	15,15%
	46	45,30%	33,33%	33,33%	33,33%	24,24%
	47	75,93%	43,33%	45,83%	66,67%	24,24%
	48	36,11%	45%	25%	33,33%	18,18%
49	43,52%	46,67%	50%	26,67%	39,39%	
Ø	45,52%	37,92%	33,68%	37,22%	21,97%	
Adaptabilita	50	51,85%	51,67%	58,13%	53,33%	39,39%
	51	24,70%	43,33%	54,17%	20%	39,39%
	52	29,63%	40%	45,83%	40%	30,30%
	53	27,78%	33,33%	29,17%	20%	24,24%
	54	16,67%	38,33%	54,17%	26,67%	30,30%
	55	34,26%	43,33%	41,67%	33,33%	21,21%
	56	60,19%	45%	25%	40%	21,21%
	57	75%	41,67%	33,33%	53,33%	24,24%
Ø	40,01%	42,08%	42,68%	35,83%	28,79%	
Emoce	58	35,19%	50%	45,83%	40%	36,36%
	59	37,40%	43,33%	66,67%	33,35%	24,24%
	60	53,70%	41,67%	25%	33,33%	21,21%
	61	22,22%	13,33%	8,33%	0%	3,3%
	62	45,37%	20%	25%	20%	6,6%
	63	38,89%	46,67%	70,83%	53,33%	24,24%
	Ø	38,80%	35,83%	40,28%	30,00%	19,33%

		DA	AA	AS	PVPN	ZDRA
Motorika	64	40,74%	31,67%	41,67%	46,67%	12,12%
	65	33,33%	26,67%	12,50%	13,33%	9,9%
	66	56,48%	51,67%	54,17%	20%	30,30%
	67	61,11%	50%	45,83%	40%	45,45%
	68	55,26%	33,33%	37,50%	20%	24,24%
	69	18,52%	20%	8,33%	12,13%	18,18%
	Ø	44,24%	35,56%	33,33%	25,36%	23,37%
Problémové chování	70	27,78%	23,33%	37,50%	0%	24,24%
	71	42,59%	38,33%	54,17%	33,33%	24,24%
	72	55,29%	53,33%	45,83%	26,67%	57,58%
	73	70,37%	65%	45,83%	53,33%	48,48%
	74	53,70%	56,67%	54,17%	40%	39,39%
	Ø	49,95%	47,33%	47,50%	30,67%	38,79%

Tab. č. 15. Srovnání procentuálního zastoupení pozitivních odpovědí. Červeně jsou označena procenta o hodnotě 35 a výše. Políčka vystínovaná oranžovou barvou stojí za povšimnutí pro svou extrémně vysokou (> 70) hodnotu. Pozn. DA=dětský autismus; AA=atypický autismus; AS=Aspergerův syndrom; PVPN=pervazivní vývojová porucha nespecifikovaná; ZDRA=děti bez diagnózy pervazivní vývojové poruchy

Při analýze jednotlivých kategorií z dotazníku zjistíme, že ve většině oblastí mají děti s dětským autismem nejvýraznější obtíže.

V kategorii 1 – Fyziologické funkce - deklarují nejvýraznější problémy rodiče dětí s Aspergerovým syndromem. Také v praxi při rozhovoru s rodiči se tento fakt potvrzuje. Pro rodiče těchto dětí je vyčerpávající celkově zvýšená dráždivost, neklid a problémy se spánkem již v raném věku.

Problémy s jídlem jsou znepokojující pro rodiče dětí ve všech posuzovaných skupinách, tedy i u dětí bez potvrzené pervazivní vývojové poruchy, a často vedou rodiče k vyhledání odborné pomoci. Vzhledem k tomu, že zvýšená vybíravost v jídle bývá často citována v souvislosti s autismem, mohou být z tohoto důvodu rodiče odesláni na odborné vyšetření případně sami diagnostické vyšetření iniciovat.

V kategorii 2 – Smyslové vnímání – pozorují nejvýraznější problémy rodiče dětí s dětským autismem. Ačkoliv atypická sensorická reaktivita patří mezi nespecifické symptomy autismu (dle MKN-10), v praxi jsou obtíže plynoucí z narušené sensorické integrace u těchto dětí patrné a mohou vést k nestandardním reakcím.

V dotazníku DACH průměrné procento kladných odpovědí 35% bylo překročeno u všech dětí s diagnostikovanou poruchou autistického spektra.

Položka č. 6 a 7 je zaměřena na posouzení očního kontaktu. Jak bylo opakovanými výzkumy prokázáno, méně frekventovaný a nekonzistentní oční kontakt je u dětí s později diagnostikovaným autismem významným prediktorem. Tento výsledek potvrzují také odpovědi rodičů v dotazníku DACH. U položky 6 („*Špatný oční kontakt nebo vyhýbání se očnímu kontaktu*“) nad hranicí positivity skórovaly všechny skupiny kromě dětí s nespecifikovanou pervazivní vývojovou poruchou. Procento kladných odpovědí u dětí s dětským autismem a Aspergerovým syndromem bylo vyšší než 60%.

Položka č. 7 („*Dítě se dívá skrz člověka, nekomunikuje pohledem*“) popisuje hlubší narušení očního kontaktu a je častější u dětí s výraznější symptomatikou autismu. Proto také není překvapivé, že v této položce byly vysoké hodnoty pouze ve skupině dětí s dětským autismem.

Kategorie 3 – Sociální chování – je jednou z klíčových oblastí pro diagnostiku autismu. Také zde jsou nejvýraznější problémy referovány rodiči dětí s dětským autismem. Nejvíce si rodiče všímají nezájmu dítěte o ostatní děti a malé touhy dítěte po soutěživých hrách a výhrách.

Za povšimnutí stojí nízké hodnoty uváděné v položkách směřované na zájem dítěte o mazlení (položka č. 12 a 13). Ani v jedné ze skupin probandů procento kladných odpovědí nepřesáhlo hranici 35%. Mezi laickou i odbornou veřejností stále přetrvává mýtus, že pokud dítě projevuje zájem o mazlení, nemůže mít autismus. Většina dětí s poruchou autistického spektra má mazlení rádo a aktivně je vyhledává, což potvrzují také odpovědi rodičů v dotazníku.

Kategorie 4 je tvořena pouze jednou položkou a je směřována na zjištění výjimečných schopností u dětí. Ačkoliv je autismus velmi často s výjimečnými schopnostmi spojován, v praxi nejsou tak časté a patří také mezi nespecifické symptomy.

Hranice positivity v této oblasti byla překročena pouze u dětí s Aspergerovým syndromem, u kterých jsou nadprůměrné schopnosti a vědomosti dítěte v porovnání s ostatními vrstevníky nejvíce patrné.

Pátá kategorie posuzuje kvalitu neverbální komunikace. V této oblasti nejvýraznější problémy uvádějí rodiče dětí s dětským autismem. Nejvíce rodiče znepokojuje chybějící ukazování za účelem sdílení pozornosti (deklarativní ukazování), omezené používání gest a celkově malý zájem dítěte o komunikaci s druhými lidmi. V teoretické části disertační práce byly uváděny výsledky výzkumů, které dokazovaly již u dětí v batolecím věku deficity v oblasti sociálně komunikačního chování. Jedním z klíčových markerů pro poruchu autistického spektra bylo méně časté či chybějící deklarativní ukazování. Jak je patrné z odpovědí rodičů v dotaznících, rodiče si těchto nápadností všímají a jsou pro ně znepokojující.

V této oblasti je také nejvýraznější rozdíl v odpovědích rodičů u dětí s dětským autismem a dětí, u kterých nebyla diagnóza PAS potvrzena.

V šesté kategorii je hodnocena verbální komunikace. Hranice positivity je překročena u dětí s Aspergerovým syndromem a atypickým autismem.

V úvodních instrukcích k vyplnění dotazníku je uvedeno, že pokud dítě nemluví ve větách, nemají rodiče položky v této kategorii posuzovat. Jednou z nejčastěji uváděných příčin znepokojení rodičů dětí s těžší formou autismu je opožděný či abnormální vývoj řeči. Některé děti s autismem začnou okolo prvního roku používat jednoduchá slůvka, ale po určité době začne řečový vývoj stagnovat případně dochází k regresi a ztrátě řečových dovedností. A právě nedostatečné řečové schopnosti u dětí s autismem odpovídají celkově nízkým procentům kladných odpovědí v této skupině.

Naopak děti s Aspergerovým syndromem bývají verbálně velmi zdatné, ovšem patrné je narušení v celkové kvalitě sociální komunikace. Pro rodiče je velmi náročné zejména ulpívání na oblíbeném tématu (v dotazníku položku č. 32, která toto chování popisuje, pozitivně hodnotilo 92% procent rodičů) a stereotypní kladení otázek.

Nápadnosti ve hře a způsobu trávení volného času, které zkoumá kategorie 7, uvádějí rodiče všech dětí s diagnostikovanou pervazivní vývojovou poruchou.

Nejvyšší procento kladných odpovědí nacházíme ve skupině dětí s dětským autismem. Za povšimnutí stojí vysoké procento kladných odpovědí u položky č. 47 („*Dítě nenapodobuje ve své hře dospělé /hra jako že a na něco*“) ve skupině dětí s dětským autismem. Tato položka hodnotí schopnost sociální nápodoby. Výzkumy dokazují, že

chybějící předstírací hra u batolat je jedním z raných symptomů autismu a jak je patrné, tak i rodiče zaznamenávají tyto omezené dovednosti dítěte.

Také v kategorii 8 – Adaptabilita - je hranice 35% překročena u všech skupin dětí s pervazivní vývojovou poruchou, rozdíly mezi jednotlivými skupinami nejsou výrazné. Problémy v oblasti adaptability (dodržování rituálů a rutinních postupů, neschopnost pružně se přizpůsobit náhlým změnám, neochota učit se novým věcem) patří mezi jádrové obtíže u lidí s autismem, proto pozitivní výsledky u dětí s pervazivní vývojovou poruchou v této kategorii nejsou překvapivé.

Kategorie 9 se zaměřuje na hodnocení nestandardních emočních projevů dítěte. V této kategorii dosáhly pozitivních výsledků děti s diagnostikovanou poruchou autistického spektra, nejvýraznější problémy v této oblasti uvádějí rodiče dětí s Aspergerovým syndromem.

Odpovědi na položku č. 58 (*„Dítě často projevuje úzkost nebo nervozitu“*) byly ve všech skupinách nad hranicí positivity. Zvýšená úzkostnost může ovlivňovat kvalitu sociálních interakcí s ostatními lidmi a je pro rodiče znepokojující. Je na odborném posouzení, zda je dítě celkově úzkostnější, ale nemá hlubší deficity v oblastech typických pro autismus, anebo je nervozita a zvýšená úzkostnost dítěte způsobena jeho problémy orientovat se v okolním světě v důsledku autismu.

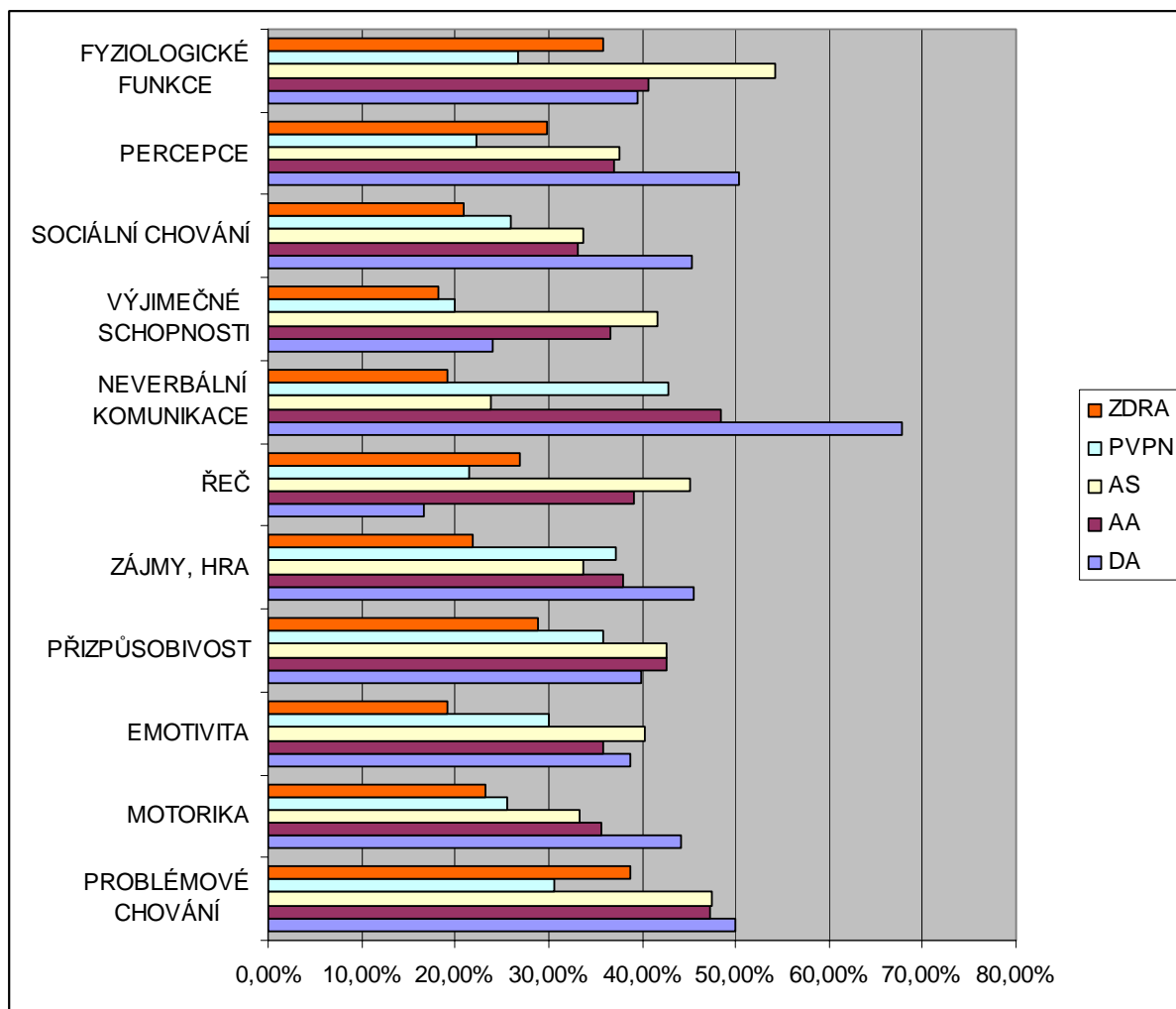
Naopak v položce č. 61 (*„Po většinu dne velmi málo projevuje emoce, většinou se tváří nezúčastněně“*) bylo procento kladných odpovědí ve všech skupinách velmi nízké. O lidech s autismem se často říká, že nedávají najevo své city. Je pravdou, že v kontaktu s cizími lidmi jsou tyto děti více inhibované a nejisté, což se může odrážet také na obličejové expresi. Ovšem v kontaktu s blízkými lidmi děti projevují širší škálu emocí, proto není překvapující, že rodiče nevnímají u dítěte omezenou emoční reaktivitu. Domnívám se, že nízké procento kladných odpovědí v této položce může být způsobeno i celkovou náročností toto chování posoudit. Pro rodiče, kteří nemají náhled na normu a možnost srovnání s dětmi zdravými, je velmi obtížné posoudit, nakolik jsou emoční projevy dítěte v normě či nikoliv.

Kategorie 10 je zaměřena především na zjištění přítomnosti mírnějších i výraznějších abnormit v motorické oblasti. Stereotypní a opakující se motorické manýrismy jsou součástí diagnostických kritérií pro autistickou poruchu dle MKN-10. Nestandardní pohyby dítěte jsou pro rodiče nápadností, která je znepokojuje, proto není počet kladných odpovědí nad hranicí positivity ve skupině dětí s poruchou autistického spektra a nižší skóry u dětí bez autismu překvapivý.

Ačkoliv se s těmito nestandardními motorickými projevy setkáváme u dětí s autismem často, v položkách č. 65 („*Dítě dlouhodobě stereotypně třepe rukama či prsty a prohlíží si pohyb*“) a 69 („*Kýve celým tělem nebo se kýve v sedě, přenáší váhu z nohy na nohu nebo se převaluje z boku na bok*“) byly u všech ze skupiny dětí s poruchou autistického spektra odpovědi pod hranicí positivity. S abnormním chováním popisovaným v těchto položkách se setkáváme častěji u osob s těžkou symptomatikou autismu, u dětí v raném věku nemusí být toto chování tolik výrazné.

Poslední jedenáctá kategorie zkoumá výskyt problémového chování (hyperaktivita, nesoustředěnost, heteroagrese či autoagrese, negativismus). Pozitivní výsledky pozorujeme ve skupině dětí s diagnostikovanou poruchou autistického spektra i dětí zdravých, pouze ve skupině dětí s diagnostikovanou nespecifikovanou pervazivní vývojovou poruchou jsou skóry těsně pod hranicí 35%.

Problémy popisované v těchto položkách nepatří mezi klíčové symptomy autismu, ale často se s autismem pojí. Každopádně dítě, které vykazuje výše popisované chování, je pro rodiče znepokojující a vede často k vyhledání odborné pomoci.



Graf č. 14. Grafické znázornění průměrných dosažených hodnot dle jednotlivých skupin

Odpovědi rodičů dětí s Aspergerovým syndromem se ve většině oblastí liší od výpovědí rodičů dětí s autismem, v některých položkách procento pozitivních odpovědí u dětí s Aspergerovým syndromem převyšuje děti s autismem. V médiích je někdy mylně uváděno, že Aspergerův syndrom lze považovat za mírnější formu autismu, ale jak vyplývá z výše uvedeného, toto tvrzení nelze považovat za pravdivé. Problémy, se kterými se při výchově potýkají rodiče dětí s Aspergerovým syndromem, mohou být v porovnání s dětmi s dětským či atypickým autismem odlišné, ale mohou být intenzivnější a tyto děti výchovně obtížněji usměrnitelnější.

## 9.6 Souhrn hlavních výzkumných výsledků

Před zahájením tohoto výzkumného projektu byl dotazník DACH využíván jako doplňková metoda při diferenciálně diagnostickém vyšetření, připomínky rodičů k jednotlivým položkám dotazníku i instrukcím byly shromažďovány. V rámci příprav na tuto disertační práci bylo navíc záměrně osloveno 45 osob z řad rodičů i odborníků za účelem posouzení srozumitelnosti jednotlivých položek i instrukcí k vyplnění. Na základě sebraných připomínek byl dotazník upraven a opravená verze byla předmětem standardizace.

Celkem bylo v dotazníku opraveno 27 položek. Většinou se jednalo o drobné stylistické úpravy, odstranění expresivních pojmů, které nebyly dostatečně definovány, a pro rodiče byly matoucí. Mírně upřesněny byly také úvodní instrukce pro vyplnění dotazníku.

Standardizační vzorek obsahoval 240 dotazníků, které byly vyplněny rodiči dětí s podezřením na poruchu autistického spektra. Výzkumem byly ověřeny psychometrické vlastnosti dotazníku.

Reliabilita dotazníku byla ověřena několika způsoby a všechny získané hodnoty reliability poukazují na vysokou spolehlivost dotazníku. Pro určení validity byl výsledek v dotazníku DACH porovnáván s výsledky použitých diagnostických metod zlatého standardu a diagnostických kritérií PAS dle MKN-10. S pomocí Pearsonova korelačního koeficientu byla určena prediktivní validita  $r=0,371$ . Tato hodnota je sice nižší, ale pro použití dotazníku jako screeningové metody se dá považovat za dostačující.

Dalším zpracováním získaných dat byla prokázána vysoká prediktivní hodnota pozitivního výsledku v dotazníku (95%), zatímco prediktivní hodnota negativního výsledku je nižší (31%).

Senzitivita i specifická testu jsou poměrně vysoké, mírně lepší schopnost dotazník vykazuje v případech vyloučení pervazivní vývojové poruchy u dětí, které touto poruchou netrpí.

Předchozím výzkumem byla stanovena hranice positivity pro riziko autismu 35% (cut-off skór). Tato hodnota byla respektována i ve standardizačním výzkumu. Děti, které obdržely diagnózu poruchy autistického spektra, v dotazníku DACH v průměru dosáhly výsledné skóry nad hranicí positivity, nejvýrazněji (49%) děti s dětským autismem.



U dětí s mírnějšími vývojovými obtížemi, u kterých nebyla porucha autistického spektra potvrzena, v průměru dosahovaly výsledky v testu pod hranicí positivity (30% dětí s nespecifikovanou pervazivní vývojovou poruchou, resp. 26% u dětí bez diagnózy pervazivní vývojové poruchy).

McCallovou plošnou transformací byly procentuální skóry ze standardizačního souboru převedeny na percentilové a stenové normy. U dětí, které se pohybují nad úrovní 25.percentilu ( $\geq 30\%$  kladných odpovědí), existuje riziko poruchy autistického spektra a dítě by mělo absolvovat odborné diferencially diagnostické vyšetření.

## 10 DISKUSE

O problematice autismu se v poslední letech hovoří určitě více, než tomu bylo v minulosti. Na toto téma vycházejí odborné i populární články a publikace, setkáváme se s filmovými i divadelními hrami, které se snaží přiblížit veřejnosti, co je to autismus. Celosvětově probíhají výzkumy, které se snaží odhalit podstatu autismu i možnosti léčby, vyvíjí se screeningové a diagnostické metody, upřesňují se diagnostická kritéria.

Na diagnostické středisko APLA se obrací denně 4-5 rodin s žádostí o komplexní diferenciatně diagnostické vyšetření dítěte. Někdy APLA rodiče kontaktují z vlastní iniciativy vedeni znepokojením z nestandardního vývoje a chování dítěte, jindy je odborné vyšetření dítěte rodičům doporučeno lékaři z různých oborů, rodinnými příslušníky a známými nebo také pedagogy ze školy nebo školky.

Navzdory probíhajícím výzkumům napříč různými obory (neurologie, genetika, psychiatrie, psychologie, speciální pedagogika, atp.) i velkým pokrokům na poli autismu věda zatím nedokáže jednoznačně odpovědět na většinu otázek, které laickou i odbornou veřejnost zajímají (např. příčiny vzniku autismu nebo tolik diskutované důvody nárůstu autismu v posledních letech). Tato skutečnost dává prostor pro různé spekulace, šíření vědecky nepodložených informací a mýtů.

Cílem teoretické části této disertační práce bylo seznámit čtenáře s nejnovějšími poznatky z této oblasti a představit autismus z širšího kontextu, **od příčin** - přes patologický proces, klinickou manifestaci, diagnostiku - **k léčbě**, resp. terapii autismu.

Záměrem výzkumného projektu bylo standardizovat český screeningový dotazník Dětské autistické chování (DACH), jehož pilotní verze vznikla v r. 2003 v rámci disertačního projektu PhDr. Kateřiny Thorové, Ph.D. Tento screeningový dotazník slouží k odhalení raných symptomů autismu a v případě potřeby i nasměrování rodičů k vyhledání odborné pomoci.

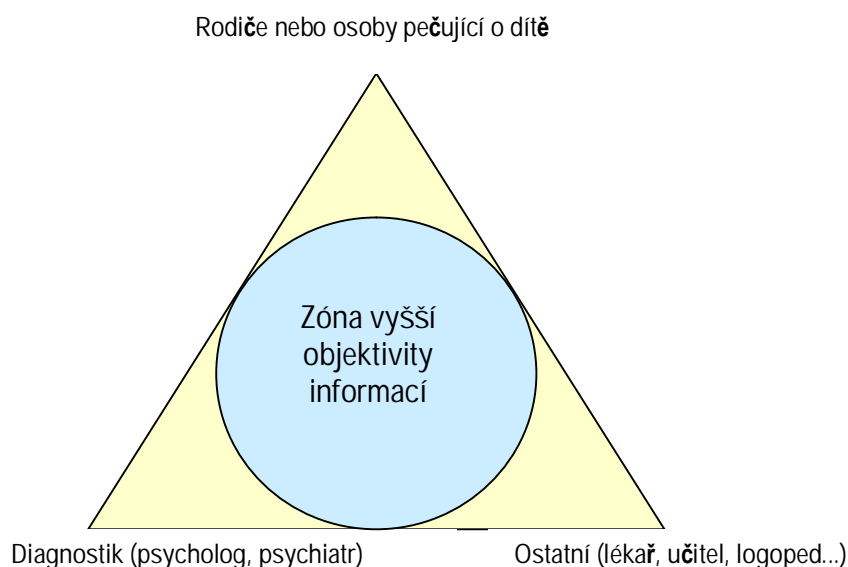
Včasná diagnostika je nezbytná pro zahájení rané intervence. S využitím vědecky ověřených raných intervenčních programů lze u dětí s poruchou autistického spektra dosáhnout zmírnění symptomatiky autismu i zvýšení kognitivních schopností. U autismu, podobně jako u ostatních neurovývojových poruch, platí, že čím dříve se začne pracovat na rozvoji deficitních oblastí, tím je prognóza lepší.

Výzkumný projekt této disertační práce si kladl za cíl úpravu položek dotazníku a upřesnění instrukcí k jeho vyplnění, určení psychometrických vlastností aktualizovaného dotazníku a v rámci standardizační studie vytvoření norem, resp. upřesnění hranice positivity pro riziko autismu. Hlavním cílem bylo získat český standardizovaný screeningový nástroj, který pomůže vytipovat děti s rizikem autismu. Domnívám se, že všechny cíle této práce byly splněny, výsledky výzkumu jsou podrobně popsány výše.

V diskusi se zaměřím na úskalí a možné proměnné, které mohly ovlivnit výsledky tohoto výzkumu a které mohou mít také vliv na využití dotazníku v praxi. Na základě poznatků z proběhlého disertačního projektu zde zmíním také možnosti dalších výzkumných studií zaměřených na problematiku autismu i možnosti úpravy této screeningové metody. Pro lepší orientaci bude diskuse rozdělena do několika vzájemně spolu souvisejících celků.

### **Diagnostický proces**

V rámci výzkumu byly výsledky dotazníku DACH porovnávány s výsledky psychologického vyšetření. V současné době v diagnostice autismu neexistuje žádný biologický test, který by dokázal objektivně autismus diagnostikovat. Autismus je definován na rovině chování a také diagnostika se opírá o popis a pozorování chování dítěte. Pro zvýšení objektivity je nezbytné získat o dítěti co největší množství informací z různých zdrojů, proto se v diagnostickém procesu opíráme o tři pilíře – informace získané od rodičů, informace získané na základě odborného vyšetření a informace ze školy či školky (pokud je dítě navštěvuje).



**Diagram č. 2 znázorňující využívané zdroje informací nezbytné pro zvýšení objektivity a validity výsledků diagnostického vyšetření.**

Je pochopitelné, že rodiče nemohou být objektivními posuzovateli chování dítěte, informace od rodičů mohou být zkreslené. Někdy rodiče na základě informací, které mají z publikací, článků či internetových diskusních fór, pojmou podezření na autismus a poté potíže dítěte nezáměrně agravují. Dílčí nápadnosti v chování a projevy, které jsou součástí běžného psychosociálního vývoje, či výraznější temperament dítěte považují za hluboké vývojové narušení a symptomy autismu. Pouze ve zcela ojedinělých případech se setkáváme s vědomou agravací obtíží ze strany rodičů, která je ovšem psychologickým vyšetřením a konzultací s rodiči snadno odhalitelná.

V praxi se častěji setkáváme s opačným trendem - disimulací obtíží dítěte ze strany rodičů. Svou roli hrají obranné mechanismy, strach rodičů, že dítěti uškodí a ono poté na základě jejich výpovědi obdrží závažnou diagnózu.

Při analýze výsledků získaných dat byla v 57 případech zjištěna tendence rodičů zastírat skutečný stav a zmírňovat obtíže dítěte, zatímco pouze v 7 případech rodiče problémy dítěte zveličovali. S častější disimulací obtíží souvisí také poměrně nízká prediktivní hodnota negativního výsledku dotazníku (0,31).

Druhým zdrojem informací při diferenciatně diagnostickém vyšetření autismu je samotné psychodiagnostické vyšetření. Ani to ovšem není zcela objektivní, existuje spousta faktorů, které mohou výsledek psychologického vyšetření ovlivnit – např. únava či nemoc dítěte i vyšetřujícího, adaptační obtíže dítěte, úzkostnost dítěte i nervozita rodičů, fyzikální podmínky prostředí (zejména děti s poruchou autistického spektra velmi často přecitlivěle reagují na některé zvukové podněty, např. zvuk větráku zapnutého počítače, zvuky z vedlejších místností či okolní hluk).

Další fakt, který může zkreslit diagnostický závěr, je ten, že diagnostik vidí dítě pouze v omezeném čase. Někdy může být dítě při vyšetření v nepohodě a celkově hůř spolupracuje, což může názor diagnostika ovlivnit. Někdy naopak dítě velmi dobře a ochotně spolupracuje a chování charakteristické pro autismus se nemusí projevit v takové šíři, jakou popisují rodiče či škola (školka).

Diagnostika autismu se opírá především o pozorování dítěte a jak dokazují výsledky výzkumu (Gabrielsen et al., 2015), krátké klinické pozorování není dostatečné pro validní diagnostický závěr. Proto je v diagnostice autismu potřeba počítat s delší časovou dotací, aby měli dítě i rodiče prostor na adaptaci a testová situace v rámci možností odpovídala chování dítěte v běžném životě.

Diagnostika autismu klade vysoké nároky na samotného diagnostika, u kterého je nezbytným předpokladem velmi dobrá znalost vývojové a klinické psychologie, povědomí o široké škále a variabilitě projevů poruch autistického spektra a vyžaduje zkušenosti s diagnostikou autismu i využívanými diagnostickými škálami. Diagnostické metody využívané v diagnostice autismu se opírají o pozorování dítěte v přesně definovaných oblastech a kategoriích. Pozorování dítěte ve strukturované činnosti i během volné hry poskytuje diagnostikovi cenný a bohatý zdroj informací, ale má také svá úskalí. Diagnostik musí v průběhu vyšetření dítěte jednak detailně pozorovat jeho reakce, ale dokázat interpretovat chování podle kontextu situace se zohledněním vývojové úrovně dítěte (kombinace molekulárního a molárního pozorování).

Diagnostické vyšetření trvá 1,5-2 hodiny, po kterou se musí diagnostik soustředit a udržet pozornost. V průběhu vyšetření si také musí zaznamenávat poznámky, protože s odstupem času mohou být informace nepřesné a zkreslené.

V praxi se velmi často stává, že diagnostické závěry z různých pracovišť jsou odlišné - jedním odborníkem stanovená diagnóza bývá jiným odborníkem negována, což je pro rodiče matoucí. Protože si úskalí diagnostiky autismu uvědomují, pro zvýšení validity výsledků diagnostického vyšetření byly do výzkumného souboru zařazeny pouze ty děti, u kterých byla shoda v diagnostickém závěru u dvou posuzovatelů z řad zkušených diagnostiků.

Třetím zdrojem informací o chování dítěte je škola nebo školka, resp. učitelé, kteří dítě dobře znají a mají možnost posoudit přiměřenost chování dítěte ve srovnání s ostatními dětmi podobného věku. Pedagog je méně emočně angažován než rodiče, proto dokáže objektivněji popsat chování dítěte v kolektivu. Závěry vztahující se k přítomnosti autismu mohou být ale také subjektivní, někdy pedagogové sami sdělují, že dotazník o chování dítěte záměrně nevyplňují úplně podle skutečnosti, protože se bojí, aby dítěti neuškodili a reálným popisem nezpůsobili dítěti získání „nálepky“ autismu.

Výše jsou uvedeny různé faktory, které mohou ovlivnit výsledky diagnostického závěru. Pro zvýšení validity výsledků diferenciativně diagnostického vyšetření byly informace o dítěti získány z několika nezávislých zdrojů, při samotném vyšetření byla snaha eliminovat rušivé podněty, časová dotace na vyšetření byla dostatečná pro to, aby diagnostik získal potřebné informace o chování dítěte, diagnostický závěr vychází

z výsledků několika různých diagnostických a klinických metod a opírá se také o platná diagnostická kritéria dle MKN-10. Diagnostický závěr byl ověřován dvěma posuzovateli, proto si trůufám tvrdit, že výsledky diagnostického vyšetření jsou validní a pro potřeby tohoto výzkumu je bylo možné použít jako kritérium k ověření prediktivní validity dotazníku.

Jak jsem zmínila výše, vývoj dítěte v raném věku je dynamický a výsledky vývojového i diagnostického vyšetření nemusí být stabilní. Cílem vyšetření dítěte by ovšem nemělo být pouze potvrdit či vyloučit diagnózu autismu, ale také definovat slabé i silné vývojové oblasti a charakteristiky dítěte, které slouží jako podklad pro vytvoření individuálního plánu rozvoje. S pomocí raných intervenčních programů mají poté ostatní odborníci možnost pracovat na rozvoji schopností dítěte a poskytnout rodině pomoc, kterou aktuálně potřebují.

### **Dotazník DACH**

Výzkumem byla zjištěna vysoká prediktivní hodnota pozitivních výsledků dotazníku DACH (0,95). Prediktivní hodnota pozitivního výsledku je sice vysoká, ovšem prediktivní hodnota negativního výsledku testu je relativně nízká, což by měli všichni, kteří s tímto dotazníkem pracují, vést v patrnosti. Dotazník DACH je metodou screeningovou, nikoliv diagnostickou. Reliabilita dotazníku je sice uspokojivá, ale není tak vysoká, aby tento dotazník mohl být používán jako diagnostická metoda, jak se občas v praxi nesprávně stává. Screeningová metoda sama o sobě nediodagnostikuje poruchu či nemoc, proto je nutné následné dovyšetření pomocí dalších a přesnějších metod.

Použití dotazníku DACH je doporučováno u dětí, jejichž mentální věk dítěte převyšuje 18 měsíců. První projevy autismu sice lze u dětí s těžší symptomatikou autismu pozorovat již okolo jednoho roku, ale rodiče bez dostatečných zkušeností nemusí tyto první projevy zachytit. Okolo 18 měsíců věku je již škála sociálně komunikačních dovedností u dítěte bohatší a atypie v chování dokážou rodiče lépe rozpoznat.

Čím těžší je symptomatika autismu, tím dříve rodiče abnormity v chování zaznamenají a snaží se vyhledat odbornou pomoc. Autismus je neurovývojová porucha a neuroplasticita mozku, které se pro zmírnění symptomatiky autismu využívá, je u dětí v raném věku největší. Proto se celosvětově vyvíjí metody na odhalení symptomů autismu u dětí ve

věkovém rozmezí 18-24 měsíců. V ČR bývají často i navzdory obavám rodičů a zcela zjevným vývojovým obtížím dítěte tyto problémy bagatelizovány a čeká se na to, že dítě ze svého opoždění „samo vyroste“. Tento fakt potvrzují také výsledky tohoto výzkumu. Průměrný věk dětí z výzkumného souboru byl 54 měsíců, pouze 27 dětí bylo mladší tří let. Vezmeme-li v potaz, že čekací doba na diagnostické vyšetření v APLA je průměrně jeden rok (a podobně dlouhé čekací doby jsou dle aktuálních informací také na ostatních odborných pracovištích), ztrácí rodina čas, který je v terapii neurovývojových poruch zásadní.

Tři děti z výzkumného souboru byly ve věku  $\leq 2$  roky. U všech těchto dětí byla diagnóza autismu potvrzena a také výsledky dotazníku DACH byly pozitivní s průměrným procentem kladných odpovědí 47% (MIN=43%, MAX=54%).

Počet dětí přicházejících na diagnostické vyšetření ve věku 2-3 roky byl sice vyšší (n=24), ale stále je to v porovnání se staršími dětmi málo. V 17 případech byl u dětí z této věkové kategorie diagnostikován dětský autismus, tedy jedna z nejzávažnějších poruch z kategorie poruch autistického spektra ( $\bar{O}$ =46% kladných odpovědí, MIN=37%, MAX=78%, medián=48%). V 16 případech byla shoda ve výsledku diagnostického vyšetření i dotazníku DACH.

Využití dotazníku je doporučováno pro děti do 5 let mentálního věku dítěte. Ovšem nerovnoměrnost psychomotorického vývoje u dětí s autismem, o které více pojednávám v teoretické části disertační práce, komplikuje možnost určit mentální věk dítěte. Stává se, že symptomy autismu bývají zaměňovány s mentální retardací a dítěti pak není poskytována pomoc, kterou potřebuje. S ohledem na častou komorbiditu PAS s mentální retardací a nerovnoměrný vývoj dětí s autismem byly do výzkumného souboru zařazeny také dotazníky dětí starších pěti let chronologického věku (n=80). Instrukce k vyplnění dotazníku byly shodné, rodiče těchto starších dětí byli požádáni, aby se snažili rozpomenout na chování dítěte okolo 5 let nebo případně v období, které je u některých položek v závorce specifikováno.

Předchozím výzkumem (Thorová, 2003) byla prokázána schopnost dotazníku rozeznat projevy autismu i u dětí s mentální retardací. Uvědomuji si, že retrospektivní hodnocení chování dítěte i případné mentální postižení dítěte může vést k méně přesným odpovědím rodičů.

Výzkumem byla zjištěna spolehlivost výsledků dotazníku ve věkové kategorii dětí starších 5 let relativně vysoká (72%). Senzitivita i specificita dotazníku vykazuje uspokojivé výsledky, lze tedy konstatovat, že DACH lze využívat jako screeningovou metodu i u dětí starších 5 let s poměrně spolehlivými výsledky.

Výsledky mohou být nepřesné také u dětí, které trpí smyslovým postižením (např. porucha zraku či sluchu). Při pozitivním výsledku dotazníku u těchto dětí je proto nezbytné komplexní vyšetření ideálně v rámci mezioborové spolupráce (odborník se znalostí problematiky poruch autistického spektra a odborník, který zná specifika chování dětí se smyslovým postižením).

Symptomy, resp. charakteristiky autismu, které jsou v jednotlivých položkách dotazníku zkoumány, jsou spíše popisovány než klasicky definovány výstižnějším odborným termínem. V některých případech snaha definovat daný symptom předdefinátorními formami může působit zbytečně, ale cílem je, aby dotazník byl srozumitelný všem lidem bez ohledu na úroveň dosaženého vzdělání i míry informovanosti o problematice autismu. Praktickým výstupem tohoto projektu je elektronická interaktivní forma dotazníku, která je volně dostupná na e-learningovém portálu APLA Praha. Pro lepší srozumitelnost se do této elektronické verze dotazníku ke složitějším položkám připravuje nápověda v podobě fotografií či videí s ukázkou popisovaného chování.

V porovnání se screeningovou metodou M-CHAT, která bývá v ČR při screeningu autismu občas používána, je dotazník DACH obsáhlejší. V praxi se ukazuje, že čím menší počet položek, tím je prediktivní pozitivní hodnota nižší. Kleinman et al. (2008) prokázali, že při prvotním screeningu s použitím pouze dotazníkové metody M-CHAT byla pozitivní prediktivní hodnota 0,36, zatímco při spojení screeningového dotazníku a následného telefonického rozhovoru byla tato hodnota zvýšena na 0,74.

Také u dotazníku ESAT jsou pro prvotní screening (prescreening) využívány pouze 4 položky, při pozitivním výsledku se používá rozšířená 14 položková verze dotazníku.

Jak již bylo opakovaně zmíněno, praktickým výstupem tohoto disertačního projektu je online verze dotazníku s instrukcemi, vyhodnocením i základními doporučeními.

Při pozitivním výsledku dotazníku DACH mohou rodiče kontaktovat službu odborného poradenství APLA, kde s nimi proškolený pracovník detailněji probere znepokojení



rodičů a navrhne další postup – např. možnost screeningové diagnostiky vedené psychologem se zkušenostmi v diagnostice autismu, zahájení rané intervence, nebo předá kontakty na další odborná pracoviště dle aktuálních potřeb rodiny.

## **Výzkum**

Před samotným zahájením sběru dat pro účely tohoto projektu jsem oslovila 45 osob za účelem ověření srozumitelnosti jednotlivých položek dotazníku DACH. Protože dotazník je určen primárně pro rodiče, bylo osloveno 28 osob z řad náhodně vybraných rodičů, kteří přišli do APLA na diagnostické vyšetření. 10 dotazníků bylo vyplněno rodiči dětí z MŠ Libocká v Praze 6. Jednalo se o rodiče dětí s vývojovými obtížemi (vývojová porucha řeči, ADHD, u jednoho chlapce celkové opoždění psychomotorického vývoje), ale bez diagnózy autismu. 7 osob bylo z řad odborníků - speciálních pedagogů a psychologů, kteří pracují s dětmi s poruchou autistického spektra. Pohled rodičů byl velmi důležitý pro úpravu instrukcí i jednotlivých položek v dotazníku pro zvýšení objektivitu dotazníku i validity výsledků. Názory odborníků považuji za důležité také pro ověření obsahové validity dotazníku.

Účastníci pilotní studie poukazovali na nejednoznačnost pojmů typu „často“, „dlouhotrvající“, apod. V některých položkách dotazníku byly tyto termíny odstraněny, ovšem v některých byly záměrně ponechány pro odlišení výrazných abnormit v chování charakteristických pro autismus od akceptovatelné širší normy a individuálních charakteristik každého dítěte.

Do samotného standardizačního vzorku bylo zařazeno 240 rodičů a dětí z celé České republiky, kteří absolvovali psychodiagnostické vyšetření v diagnostickém středisku APLA Praha. Do výzkumného souboru byly zařazeny děti, u nichž nebyla již dříve diagnostikována žádná z pervazivních vývojových poruch. Dalším kritériem pro zařazení do výzkumného souboru byl věk dětí dle výše uvedených kritérií (160 dětí ve věkovém rozmezí 18 měs.-5 let; 80 dětí ve věku 5-8 let). Nebyl zohledňován věk ani vzdělání rodičů.

Dotazník vyplňovali z větší části oba rodiče, ale ne vždy byl názor obou rodičů na vývoj dítěte shodný. Tento fakt mohl vést k častějším odpovědím „nemohu posoudit“ a tím také ke zkreslení výsledku dotazníku.

V rámci prevence systematické chyby při interpretaci chování dítěte a analýze dat nebyl výsledek dotazníku DACH vyšetřujícímu diagnostikovi k dispozici. Vyplněné dotazníky byly shromažďovány u paní asistentky diagnostického střediska a byly diagnostikovi předány po ukončení diagnostického vyšetření a stanovení diagnostického závěru.

Na základě McCallovy plošné standardizace byly upřesněny hranice positivity pro riziko přítomnosti autismu. U dětí, které dosáhly v dotazníku hodnoty  $\geq 30\%$  kladných odpovědí, by mělo být indikováno odborné vyšetření. Hodnoty v rozmezí 18-29% jsou pro riziko autismu nižší, ale také vývoj těchto dětí by měl být konzultován odborníkem. Hodnoty  $\geq 58\%$  nebyly příliš časté, při dosažení takto vysokých skóreů by byla vhodná konzultace s odborníkem a podrobnější analýza kladných odpovědí.

Výzkumem Thorové (2003) byla prokázána jednoznačná schopnost dotazníku rozlišovat mezi vývojovými obtížemi, které jsou specifické pro poruchy autistického spektra, a jinými vývojovými obtížemi. Kontrolní skupinou ve výzkumu Thorové byly děti s mentální retardací a děti zdravé.

Na základě výsledků tohoto výzkumu byla prokázána schopnost dotazníku v 72% odhalit symptomy autismu u dětí, které autismus, resp. pervazivní vývojovou poruchu mají (senzitivita=0,72) a v 79% vyloučit pervazivní vývojovou poruchu u těch, kteří jí netrpí (specifická=0,79). Tento výsledek je velmi uspokojivý, přihlédneme-li ke skutečnosti, že děti, které jsou v této práci označovány jako zdravé, resp. bez potvrzené diagnózy, byly podrobeny psychologickému vyšetření z důvodu jejich nestandardního vývoje a obavami z přítomnosti autismu - nejedná se tedy o děti zcela zdravé, bez jakýchkoliv vývojových obtíží.

Taktéž reliabilitu dotazníku lze považovat za poměrně vysokou. Validita je sice nižší, ale pro využití screeningového dotazníku v praxi je uspokojivá. Zvýšení objektivity a validity odpovědí lze dosáhnout také korekcí odpovědí na základě konzultace s druhou osobou, která dítě zná. Může tak dojít ke zmírnění nepřesností v odpovědích způsobených tendencí rodičů potíže dítěte disimulovat či agravovat.

Rozdíl v procentech kladných odpovědí mezi dětmi, kterým nebyla pervazivní vývojová porucha potvrzena, a dětmi, u nichž byla diagnostikovaná pervazivní vývojová porucha

nespecifikovaná, není velký (26% vs. 30%). Tento fakt může být způsoben několika faktory: do diagnostického centra APLA přicházejí rodiče dětí, u kterých vývoj není úplně typický. Pro rodiče, zejména nemají-li srovnání s ostatními dětmi stejného věku či staršími sourozenci, je velmi obtížné odlišit, nakolik jsou určité vývojové obtíže dítěte v širší normě a kdy mohou signalizovat závažnější problém. Někteří rodiče (často úzkostnější) mají tendence i mírnější problémy dítěte přisuzovat poruše autistického spektra a nevědomě pak problémy agravují. Pouze v ojedinělých případech se setkáváme také s případy, kdy vývojové obtíže dítěte rodiče agravují záměrně za účelem získání výhod, které mohou stanovené diagnózy vyplývat.

### **Podněty k dalšímu výzkumu**

Při vyplňování dotazníku rodiče občas zmiňovali problémy při nutnosti rozhodnout se mezi variantou „Souhlasí“ - „Nesouhlasí“. Tuto námitku rodičů je důležité vzít v potaz při případném dalším vývoji dotazníku. Chování dítěte se může lišit podle kontextu dané situace. V domácím prostředí rodiče často intuitivně reagují na potřeby dítěte a respektují jeho specifika, proto nemusí výraznější problémy pociťovat. Na nápadnosti v chování ale může poukazovat širší rodina, známí, pedagogové, rodiče pozorují nestandardní reakce dítěte v porovnání s vrstevníky. Z důvodu nekonzistentních reakcí dítěte je pro rodiče obtížné jednoznačně odpovědět na položky v dotazníku popisující chování dítěte. Je přirozené, že častěji se rodiče přikloní ke zmírnění obtíží, přestože během osobní konzultace uvedou, že jejich odpověď není tak jednoznačná a určité problémy pozorují i v položkách, kde uvedli nesouhlasnou odpověď.

V některých případech rodiče zaškrtili „NEMOHU POSOUDIT“, ale při větším počtu neuposuzovaných položek může být výsledek dotazníku výrazně zkreslen.

V další úpravě dotazníku by proto bylo vhodné položky změnit na škálové, případně umožnit rodičům více možností pro odpovědi (např. nikdy-občas-často) a po této úpravě opět ověřit psychometrické vlastnosti dotazníku.

Poměr chlapců a dívek, kteří přicházeli na vyšetření do APLA, byl 4,5:1. Shodný poměr chlapci:dívky byl také u dětí se stanovenou diagnózou pervazivní vývojové poruchy, což odpovídá výsledkům různých vědeckých studií. Jak bylo zmíněno v teoretické části, symptomatika autismu u dívek bývá odlišná - dívky vykazují lepší dovednosti v oblasti sociální, emoční i imitační (tzv. dívčí kamufláž). Deficity charakteristické pro PAS

kompenzují echoimitačním chováním, přehráváním rolí, stylizací, pasivitou, proto může být porucha autistického spektra u dívek často nerozpoznána. Na tuto skutečnost upozorňují odborníci z celého světa. Na mezinárodní konferenci Autism Europe v r. 2013 byla zmíněna nutnost zaměřit se na projevy autismu u dívek s cílem poskytnout dívkám potřebnou terapeutickou pomoc. Další výzkum v ČR by se tedy měl zaměřit na porovnání symptomů autismu u chlapců a dívek.

V souvislosti s hledáním příčin autismu je zmiňován jako rizikový faktor vyšší věk rodičů. Hovoří se také o vlivu prostředí a o lokalitách, kde je výskyt poruch autistického spektra prokazatelně vyšší. Jedná se např. o Silicon Valley v Kalifornii, Bangalore (Indie), Eindhoven (Nizozemí). Vyšší riziko autismu se předpokládá také u dětí rodičů s technickým povoláním.

Ve studii Baron-Cohena (2012) byl srovnáván výskyt autismu v Eindhovenu a ve dvou dalších podobně velkých holandských městech Utrechtu a Haarlemu. Výsledky prokázaly, že výskyt autismu v Eindhovenu byl skoro 3x vyšší (prevalence 229/10 000) než v Haarlemu (84/10 000) nebo Utrechtu (57/10 000). Podrobnější analýzou autoři studie došli k zajímavému zjištění, že okolo 30% zaměstnání v Eindhovenu tvoří IT sektor, Eindhoven je zároveň sídlem technologické univerzity a technického kampusu.

Na základě výzkumu bylo také zjištěno, že 12,5 % otců dětí s autismem byli inženýři, zatímco ve skupině dětí bez autismu to bylo pouze 5%. Podobně 21,2 % dědečků dětí s autismem byli inženýři ve srovnání s 2,5 % dědečků u dětí bez autismu (Baron-Cohen, 2012).

Na základě znalosti tohoto teoretického pozadí jsem se v rámci analýzy a zpracování získaných dat z tohoto výzkumu zaměřila také na věk, vzdělání a povolání rodičů z výzkumného souboru.

Nebyl zjištěn významný rozdíl ve věku otců a matek u dětí s potvrzenou diagnózou a bez stanovené diagnózy. Faktorem ovšem je, že věk rodičů kopíruje celospolečenský trend pozdějšího rodičovství, což je jedním z rizikových faktorů pro vznik autismu. Průměrný věk matek z celého výzkumného souboru byl 31,2 let, průměrný věk otců byl vyšší - 34,1 let. Zajímavostí ovšem je vyšší počet otců ve věku  $\geq 45$  let ve skupině dětí s potvrzenou diagnózou (n=16) ve srovnání s otcí dětí bez stanovené diagnózy (n=1). Matky starší 45

let nebyly ani v jedné skupině. V devíti případech byl věk matky  $\geq 40$  let, u osmi dětí těchto matek byla u dítěte potvrzena pervazivní vývojová porucha.

Co se týká vzdělání a povolání rodičů, tak ve skupině dětí s pervazivní vývojovou poruchou nebyl rozdíl ve vzdělání otců – převládalo vysokoškolské vzdělání. Matky dětí s pervazivní vývojovou poruchou dosáhly častěji vysokoškolského vzdělání (42%) ve srovnání s matkami dětí bez diagnózy (27%).

Při analýze povolání rodičů jsem vyhledávala oblasti s technickým zaměřením (inženýr, IT specialista, technik) a vědecké pracovníky nehumanitního směru (biolog, chemik, statistik). Nebyl zjištěn rozdíl mezi rodiči dětí s pervazivní vývojovou poruchou a rodiči dětí bez této diagnózy. 25% otců dětí s pervazivní vývojovou poruchou mělo povolání z výše uvedených oborů. Ve skupině dětí bez diagnózy se jednalo o 24% otců s povoláním technického zaměření. U matek se jednalo paradoxně o 8% technických povolání ve skupině dětí s pervazivní vývojovou poruchou ve srovnání s 12% matek s technickým povoláním ve skupině dětí bez potvrzené diagnózy. Je ovšem potřeba opět podotknout, že dětmi zdravými jsou v této práci označovány děti sice bez potvrzené pervazivní vývojové poruchy, ale nejedná se o děti bez jakýchkoliv vývojových obtíží. Proto nelze tyto děti považovat za reprezentativní vzorek populace zdravých dětí.

Protože cílem této výzkumné studie nebyla analýza sociologických údajů, nelze tyto závěry jakkoli hodnotit bez ověření dalšími výzkumnými studiemi. Rozdílné údaje o prevalenci v různých lokalitách, věk rodičů jako rizikový faktor byl zmíněn také v teoretické části disertační práce. V dalším výzkumu by proto bylo vhodné věnovat se důkladněji různým faktorům, které se mohou na rozvoji autismu podílet.

## 11 ZÁVĚR

*„My nejsme postižení, ale postihováni, když nám většinová společnost říká, co je správné, co je norma. Když do normy nespadáme, tak jsme vystaveni neustálému tlaku společnosti, abychom se naučili pasovat do normy, abychom byli neurotypičtí“. (dospělý klient s Aspergerovým syndromem)*

*„Je to těžké, mám v sobě opravdu zmatek a je těžké odpovídat na ty dotazníky, protože se nedá říct všechno jednoznačně. Jak být objektivní - není každý den stejný, syn má i období, kdy je s ním lepší pořízení, to měl minulý rok v létě, kdy dokonce chodil i sám spávat večer i po obědě, pořád neprotestoval, nelpěl tolik na maličkostech, hodně zlepšil svoje chování ve všech směrech. Tak jsme si říkali, že je asi úplně normální, proč jsme ho dávali do speciální školky a viděli to všechno velice pozitivně. A pak po nástupu do školky to zase začalo, zhoršení ve všech směrech - zase bychom na dotazník odpověděli asi jinak. Spousta věcí se mění, i jeho chování, některé nežádoucí chování zmizí, například dřív se oháněl po lidech a když na něj promluvili, vydával na ně zvuky jako nějaké zvíře. A dneska krásně pozdraví, v obchodě si řekne co chce, zaplatí, poděkuje. Je to velice komplikované.“. (z online poradny APLA Praha)*

Jak jsem zmínila v úvodu této práce, teprve s praxí nabývají teoretické znalosti význam. Pro lepší pochopení témat, která byla v této disertační práci uvedena, jsem v úvodu uvedla ukázky dopisů znejištěných rodičů malých dětí i dopisy dospělých osob, které mají podezření na poruchu autistického spektra. Také v závěru jsem si dovolila citovat povzdech dospělého klienta s Aspergerovým syndromem i matky dítěte, která se obrátila na poradnu APLA Praha.

Tématem disertační práce je úprava, ověření a standardizace české screeningové metody Dětské autistické chování (DACH). Teoretická část této disertační práce si klade za cíl seznámit čtenáře s problematikou autismu v širším kontextu – od příčin k léčbě (terapii). Empirická část navazuje na disertační práci K.Thorové (2003), která je v textu blíže představena. Cílem projektu této disertační práce je upřesnění položek i instrukcí k vyplnění screeningového dotazníku DACH, stanovení psychometrických vlastností této metody a upřesnění hranice pozitivivity poukazující na riziko výskytu autismu. Hlavním cílem této práce bylo vytvoření české standardizované screeningové metody, která může rodičům pomoci odhalit rané symptomy autismu u dětí a nasměrovat je tak k vyhledání odborné pomoci. Praktickým výstupem projektu je elektronická forma dotazníku s vyhodnocením a obecnými doporučeními.

Cílem screeningových metod je odhalení raných symptomů poruchy. Včasná identifikace má největší smysl v případech, že po diagnostice následuje léčba či terapie a dítě, potažmo i

jeho rodina, z brzké identifikace poruchy profituje. U dětských vývojových poruch platí, že čím dříve je porucha odhalena, tím je lepší prognóza. Stanovení diagnózy otevírá dveře k účinné pomoci a pomáhá rodičům ve snaze zajistit dítěti vhodnou péči.

Dotazník DACH je v ČR první standardizovanou screeningovou metodou, která je určena pro vyplnění především rodičům. Dotazník by měl vést k odhalení případného rizika poruchy autistického spektra u dítěte. Při pozitivním výsledku v dotazníku by se rodiče měli včas obrátit na pracoviště, které má s diagnostikou autismu praktické zkušenosti, a zahájit ranou intervenci. Pokud dítěti svým speciálním přístupem umožníme porozumět světu, kterému vinou jeho handicapu nerozumí, je velká šance, že u dítěte dojde ke zmírnění symptomů, ke zkvalitnění jeho života i života těch, kteří o něj pečují. V klinické praxi je nezbytné s nižší objektivitou i nepřesnostmi rodičovské výpovědi. Ale i navzdory těmto úskalím je rodič pro diagnostický proces nezbytný a údaje o chování dítěte v domácím prostředí a v kontaktu s lidmi dítěti nejbližšími jsou pro diagnostiku nepostradatelné.

Autismus byl poprvé definován v r. 1943. Od té doby uplynulo 72 let a věda v oblasti autismu učinila veliký pokrok. Ještě v polovině 70. let existovalo pouze velmi málo důkazů o roli genetiky při vzniku autismu, nyní je autismus na základě výsledků několika desítek odborných studií považován za jedno z nejvíce dědičných psychiatrických onemocnění. Vědci z oblasti genetiky se zaměřují na celoxomové sekvenování lidského genomu ve snaze odhalit geny důležitých pro rozvoj PAS. Při lepším odhalení biologické podstaty autismu existuje větší šance na vývoj léčebných a terapeutických metod.

Můžeme se jen dohadovat, kam se v poznacích o autismu posuneme za 28 let, kdy uplyne 100 let od první zmínky o autismu.

Autismus je závažná porucha, která ovlivňuje život jedince s touto diagnózou, ale také jeho rodinu, školský, zdravotní i sociální systém. Autismus není na první pohled viditelný, projevuje se nápadným chováním a nepřiměřenými reakcemi. Rodiče se mnohdy raději od společnosti izolují, než aby čelili vyčítavým pohledům a nemístným poznámkám ze strany okolí. S nepochopením se rodiče často setkávají také u odborníků, u kterých se snaží najít zastání a pomoc. Mnoho specialistů stále o autismu vyjadřuje názory, které jsou již dávno překonány a vědeckými studiemi vyvráceny.

V médiích se hovoří o alarmujícím nárůstu (někdy i epidemii) autismu, mezi rodiči se šíří panika. Zvýšený počet diagnostikovaných osob s poruchou autistického spektra ovšem nemusí nutně znamenat reálné zvýšení výskytu autismu, může souviset se změnami v diagnostických kritériích, zlepšením diagnostiky a větší informovaností rodičů i odborníků, což jsem se snažila více popsat v teoretické části disertační práce.

Současná situace v České republice je výrazně lepší, než tomu bylo v minulosti, ovšem je před námi ještě dlouhá cesta, než budeme schopni autismu plně porozumět a odpovědět na otázky, které nás zajímají a které jsou klíčové pro zkvalitnění života osob s autismem i jejich rodin.

Na základě přijatého usnesení Vládního výboru pro zdravotně postižené občany ze dne 28. listopadu 2014 vznikla Odborná skupina Vládního výboru pro zdravotně postižené občany pro koncepční řešení problematiky osob s PAS. Na posledním jednání v březnu 2015 byla diskutována naléhavá potřeba zavést screeningová vyšetření, prozatím alespoň u dětí, kde je riziko rozvoje autismu vyšší (např. sourozenci dětí s autismem, předčasně narozené děti). Zmiňována zde byla také úskalí, která brání dalšímu jednání se státní správou, se zdravotními pojišťovnami, apod. V ČR zatím neexistuje žádná epidemiologická studie.

I navzdory naléhavému volání po zavedení screeningu poruch autistického spektra u dětí do 2 let zde narážíme na překážky - je nedostatek odborníků, kteří mají s diagnostikou autismu zkušenosti a dokážou rozlišit i mírnější symptomy autismu u malých dětí. Bylo by proto nezbytné proškolení odborníků, kteří by screening u dětí prováděli. Týká se to např. pediatrů, kteří vývoj dětí sledují při pravidelných preventivních prohlídkách od raného věku a při dostatečné informovanosti o projevech autismu mohou tyto symptomy zachytit. Proškolení odborníků s sebou přináší samozřejmě finanční náklady.

Celou situaci komplikuje také nedostatek certifikovaných terapeutů poskytujících vědecky ověřené rané intervenční programy. Terapie je finančně nákladná, proto je v budoucnu potřeba zahájit také jednání se zdravotními pojišťovnami ohledně finanční spoluúčasti při poskytování rané intervence dětem s poruchou autistického spektra.



Nemůžeme toho mnoho změnit, dokud si nepřiznáme, že autismus je závažný celospolečenský problém s výskytem častějším, než se v minulosti předpokládalo, a který – při včasném odhalení – má velkou šanci na zlepšení i celkově lepší prognózu dítěte.

Důležité ovšem také je nebrat autismus jen jako deficit a handicap. Měli bychom se oprostit od pohledu na člověka skrz jeho diagnózu, ale vnímat každou osobnost jako jedinečnou a svým způsobem pro společnost užitečnou.

## SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

- Abel, K. M., Dalman, C., Svensson, A. C., Susser, E., Dal, H., Idring, S., & ... Magnusson, C. (2013). Deviance in Fetal Growth and Risk of Autism Spectrum Disorder. *American Journal Of Psychiatry*, 170(4), 391-398. doi:10.1176/appi.ajp.2012.12040543
- Abrahams, B. S., & Geschwind, D. H. (2008). Advances in autism genetics: on the threshold of a new neurobiology. *Nature Reviews Genetics*, 9(5), 341-355. doi:10.1038/nrg2346
- American Psychiatric Association (2013). *DSM-5 - Diagnostic and statistical manual of mental disorders*. (5th ed., 947 p.). Arlington, VA : American Psychiatric Association.
- Andari, E., Duhamel, J., Zalla, T., Herbrecht, E., Leboyer, M. & Sirigu, A. (2010). Promoting social behavior with oxytocin in high-functioning autism spectrum disorders. *Proceeding Of The National Academy Of Sciences Of The United States Of America*, 107(9), 4389-4394. doi:10.1073/pnas.0910249107
- Andersen, I. M., Kaczmarek, J., McGrew, S. G., & Malow, B. A. (2008). Melatonin for Insomnia in Children With Autism Spectrum Disorders. *Journal Of Child Neurology*, 23(5), 482-485.
- Anderson, D. K., Lord, C., Risi, S., DiLavore, P.S., Shulman, C., Thurm, A., Welch, K. & Pickles, A. (2007). Patterns of growth in verbal abilities among children with autism spectrum disorder. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*. Vol 75(4), pp. 594-604. Doi: 10.1037/0022-006X.75.4.594
- Andersson, G. W., Gillberg, C., & Miniscalco, C. (2013). Pre-school children with suspected autism spectrum disorders: Do girls and boys have the same profiles?. *Research In Developmental Disabilities*, 34(1), 413-422. doi:10.1016/j.ridd.2012.08.025
- Aylward, E., H., Minshew N., J., Field, K., Sparks B., F., & Singh, N. (2007). Effects of age on brain volume and head circumference in autism. *Neurology*. Vol. 59, 175-183.
- Baeza-Velasco, C., Michelon, C., Rattaz, C., Pernon, E., & Baghdadli, A. (2013). Separation of Parents Raising Children with Autism Spectrum Disorders. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, vol. 25(issue 6), pp. 613-624. DOI: 10.1007/s10882-013-9338-0.
- Bailey, A., Le Couteur, A., Gottesman, I., Bolton, P., Simonoff, E., Yuzda, E., & Rutter, M. (1995). Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study. *Psychological Medicine*. Vol. 25 (1), 63-77. doi:10.1017/S0033291700028099.
- Baio, J. (2014). Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2010. *MMWR Surveillance Summaries*, 63(2), 1-21.

Baird, G., Simonoff, E., Pickles, A., Chandler, S., Loucas, T., Meldrum, D., & Charman, T. (2006). Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children in South Thames: the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Lancet*, 368(9531), 210-215. doi:10.1016/S0140-6736(06)69041-7

Barbaro, J., & Dissanayake, C. (2013). Early markers of autism spectrum disorders in infants and toddlers prospectively identified in the Social Attention and Communication Study. *Autism: The International Journal Of Research & Practice*, 17(1), 64-86. doi:10.1177/1362361312442597

Barnard-Brak, L., Sulak, T., & Ivey Hatz, J. K. (2011). Macrocephaly in Children With Autism Spectrum Disorders. *Pediatric Neurology*, 44(2), 97-100. doi:10.1016/j.pediatrneurol.2010.09.011

Baron-Cohen, S. (2012). Autism And the Technical Mind. *Scientific American*, 307(5), 72-75.

Baron-Cohen, S., Scott, F.J., Allison, C., Williams, J., Bolton, P., Matthews F. E., & Brayne, C. (2009). Prevalence of autism-spectrum conditions : UK school-based population study. *The British Journal of Psychiatry*. Vol. 194, 500–509. doi: 10.1192/bjp.bp.108.059345

Baron-Cohen, S., Johnson, D., Asher, J., Wheelwright, S., Fisher, S. E., Gregersen, P. K., & Allison, C. (2013). Is synaesthesia more common in autism?. *Molecular Autism*, 4(1), 2-14. doi:10.1186/2040-2392-4-40

Baron-Cohen, S., Auyeung, B., Nørgaard-Pedersen, B., Hougaard, D. M., Abdallah, M. W., Melgaard, L., & ... Lombardo, M. V. (2015). Elevated fetal steroidogenic activity in autism. *Molecular Psychiatry*, 20(3), 369-376. doi:10.1038/mp.2014.48

Baxter, A. J., Brugha, T. S., Erskine, H. E., Scheurer, R. W., Vos, T., & Scott, J. G. (2015). The epidemiology and global burden of autism spectrum disorders. *Psychological Medicine*, 45(3), 601-613. doi:10.1017/S003329171400172X

Benson, P., & Karlof, K. (2009). Anger, Stress Proliferation, and Depressed Mood Among Parents of Children with ASD: A Longitudinal Replication. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 39(2), 350-362. doi:10.1007/s10803-008-0632-0

Beranová, I., Thorová, K., Hrdlička, M. & Popper, L. (2014). Specifické diagnostické metody. In: Hrdlička, M., & Komárek, V. *Dětský autismus: přehled současných poznatků*. (Vyd. 2., pp. 91-104). Praha: Portál.

Beuker, K., Schjølberg, S., Lie, K., Swinkels, S., Rommelse, N., & Buitelaar, J. (2014). ESAT and M-CHAT as screening instruments for autism spectrum disorders at 18 months in the general population: issues of overlap and association with clinical referrals. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 23(11), 1081-1091. doi:10.1007/s00787-014-0561-8

- Blackburn, R. Logically Illogical. [příspěvek na konferenci]. *10th International Autism-Europe Congress 2013*. Budapest: Autism Europe
- Bogdashina, O. (2003). *Sensory Perceptual Issues in Autism and Asperger Syndrome*. (1.vyd., 217 s.). London: Jessica Kingsley Publishers.
- Bromley, R. L., Mawer, G. E., Briggs, M., Cheyne, C., Clayton-Smith, J., García-Fiñana, M., & ... Baker, G. A. (2013). The prevalence of neurodevelopmental disorders in children prenatally exposed to antiepileptic drugs. *Journal Of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 84(6), 637-643. doi:10.1136/jnnp-2012-304270
- Brugha, T.S., McManus, S. & Bankart J. (2011). Epidemiology of Autism Spectrum Disorders in Adults in the Community in England. *Archives of General Psychiatry*, 68(5), 459-465. doi:10.1001/archgenpsychiatry.2011.38.
- Cappa, S. F., & Canessa, N. (2008). The Social Brain: A New Frontier for Neuroscience. *Encyclopaideia: Rivista Di Fenomenologia Pedagogia Formazione*, 12(23), 117-130.
- Centers for Disease Control and Prevention. (2012). Prevalence of Autism Spectrum Disorders : Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 14 Sites, United States, 2008. *Surveillance Summaries*, 61(3). Retrieved from <http://files.eric.ed.gov/fulltext/ED530639.pdf>
- Courchesne, E., Carper, R., & Akshoomoff, N. (2003). Evidence of Brain Overgrowth in the First Year of Life in Autism. *Journal Of The American Medical Association*, 290(3), 337
- Courchesne, E., & Pierce, K. (2005). Why the frontal cortex in autism might be talking only to itself: local over-connectivity but long-distance disconnection. *Current Opinion In Neurobiology*, 15(2), 225-230. doi:10.1016/j.conb.2005.03.001
- Courchesne, E., Campbell, K., & Solso, S. (2011). Brain growth across the life span in autism: Age-specific changes in anatomical pathology. *Brain Research*, 1380138-145. doi:10.1016/j.brainres.2010.09.101
- Craig, J., Baron-Cohen, S., & Scott, F. (2001). Drawing ability in autism : a window into the imagination. *Israel Journal of Psychiatry*. Vol. 3-4, pp. 242-253.
- Croen, L.A., Grether, J.K., Yoshida, C.K., Odouli, R., & Hendrick, V. (2011). Antidepressant use during pregnancy and childhood autism spectrum disorders. *Archives General Psychiatry*. Vol. 68, 1104–12. doi:10.1001/archgenpsychiatry.2011.73
- Dadds, M., MacDonald, E., Cauchi, A., Williams, K., Levy, F., & Brennan, J. (2014). Nasal Oxytocin for Social Deficits in Childhood Autism: A Randomized Controlled Trial. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 44(3), 521-531. doi:10.1007/s10803-013-1899-3

- Dapretto, M., Davies, M. S., Pfeifer, J. H., Scott, A. A., Sigman, M., Bookheimer, S. Y., & Iacoboni, M. (2006). Understanding emotions in others: mirror neuron dysfunction in children with autism spectrum disorders. *Nature Neuroscience*, 9(1), 28-30. doi:10.1038/nn1611
- Dawson, G., Jones, E. H., Merkle, K., Venema, K., Lowy, R., Faja, S., & ... Webb, S. J. (2012). Early Behavioral Intervention Is Associated With Normalized Brain Activity in Young Children With Autism. *Journal Of The American Academy Of Child & Adolescent Psychiatry*, 51(11), 1150-1159. doi:10.1016/j.jaac.2012.08.018
- Dawson, G., Rogers, S., Munson, J., Smith, M., Winter, J., Greenson, J., Donaldson, A., & Varley, J. (2010). Randomized, Controlled Trial of an Intervention for Toddlers With Autism: The Early Start Denver Model. *Pediatrics*. Vol. 125 (1), 17-23. doi:10.1542/peds.2009-0958
- Delorme, R., Ey, E., Toro, R., Leboyer, M., Gillberg, C., & Bourgeron, T. (2013). Progress toward treatments for synaptic defects in autism. *Nature Medicine*, 19(6), 685-694. doi:10.1038/nm.3193
- Dodds, L., Fell, D. B., Shea, S., Armson, B. A., Allen, A. C., & Bryson, S. (2011). The Role of Prenatal, Obstetric and Neonatal Factors in the Development of Autism. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 41(7), 891-902. doi:10.1007/s10803-010-1114-8
- Drtílková, I. (2013). Risperidon v léčbě hyperkinetické poruchy/ADHD u dětí. *Česká a slovenská psychiatrie*.109(4), 178–181.
- Duarte, C. S., Bordin, I. A., Yazigi, L., & Mooney, J. (2005). Factors associated with stress in mothers of children with autism. *Autism: The International Journal Of Research & Practice*, 9(4), 416-427. doi:10.1177/1362361305056081
- Dudová, I. & Hrdlička, M. (2013). Použití diagnostického interview ADI-R a observační metody ADOS v diagnostice autismu. *Československá psychologie*. Vol. 57 (5), 488-495.
- Dudová, I., Beranová, Š. & Hrdlička, M. (2013). Screening a diagnostika dětského autismu v raném dětství. *Pediatric pro praxi*. Vol. 14 (3), 153-156.
- Dworzynski, K., Ronald, A., Bolton, P., & Happé F. (2012). How Different Are Girls and Boys Above and Below the Diagnostic Threshold for Autism Spectrum Disorders?. *Journal Of The American Academy Of Child & Adolescent Psychiatry*. Vol. 51(8), 788-797.
- Ecker, C., Marquand, A., Mourão-Miranda, J., Johnston, P., Daly, E. M., Brammer, M. J., & ... Murphy, D. M. (2010). Describing the Brain in Autism in Five Dimensions--Magnetic Resonance Imaging-Assisted Diagnosis of Autism Spectrum Disorder Using a Multiparameter Classification Approach. *Journal Of Neuroscience*, 30(32), 10612-10623. doi:10.1523/JNEUROSCI.5413-09.2010

Ehlers, S., & Gillberg, C. (1993). The Epidemiology of Asperger Syndrome. A Total Population Study. *Journal Of Child Psychology & Psychiatry & Allied Disciplines*, 34(8), 1327-1350. doi:10.1111/1469-7610.ep11358370

Eikeseth, S., Smith, T., Jahr, E., & Eldevik, S. (2002). Intensive Behavioral Treatment at School for 4- to 7-Year-Old Children With Autism: A 1-Year Comparison Controlled Study. *Behavior Modification*, 26(1), 49

Fein, E. (2015). "No One Has to Be Your Friend": Asperger's Syndrome and the Vicious Cycle of Social Disorder in Late Modern Identity Markets. *Ethos*, 43(1), 82-107. doi:10.1111/etho.12073

Ferguson, J. N., Young, L. J., Hearn, E. F., Matzuk, M. M., Insel, T. R., & Winslow, J. T. (2000). Social amnesia in mice lacking the oxytocin gene. *Nature Genetics*, 25(3), 284.

Ferjenčík, J. (2000). *Úvod do metodologie psychologického výzkumu*. (Vyd. 1, 256 s.). Praha : Portál.

Fernell, E., & Gillberg, C. (2010). Autism spectrum disorder diagnoses in Stockholm preschoolers. *Research In Developmental Disabilities*, 31(3), 680-685. doi:10.1016/j.ridd.2010.01.007

Fleming, B., Hurley, E., & Goth (2015). *Choosing Autism Interventions : A Research Based Guide*. Hove: Pavilion Publishing and Media Ltd.

Folstein, S., & Rutter, M. (1977). Infantile Autism : A Genetic Study of 21 Twin Pairs. *Journal Of Child Psychology & Psychiatry & Allied Disciplines*, 18(4), 297-321. doi:10.1111/1469-7610.ep11539861

Fombonne, E. (2003). Epidemiological Surveys of Autism and Other Pervasive Developmental Disorders: An Update. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 33(4), 365.

Freedman, B., Kalb, L., Zablotzky, B., & Stuart, E. (2012). Relationship Status Among Parents of Children with Autism Spectrum Disorders: A Population-Based Study. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 42(4), 539-548. doi:10.1007/s10803-011-1269-y

Gabrielsen, T.P. , Farley, M., Speer, L., Villalobos, M., Baker, C.N. & Miller, J. (2015). Identifying Autism in a Brief Observation. *Pediatrics*. Vol. 135 (2), 330-338. DOI 10.1542/peds.2014-1428

Gardener, H., Spiegelman, D., & Buka, S. L. (2011). Perinatal and Neonatal Risk Factors for Autism: A Comprehensive Meta-analysis. *Pediatrics*, 128(2), 344-355. doi:10.1542/peds.2010-1036

Gargaro, B. A., Rinehart, N. J., Bradshaw, J. L., Tonge, B. J., & Sheppard, D. M. (2011). Autism and ADHD: How far have we come in the comorbidity debate?. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 35(5), 1081-1088. doi:10.1016/j.neubiorev.2010.11.002

- Ghaziuddin, M., Ghaziuddin, N., & Greden, J. (2002). Depression in Persons with Autism: Implications for Research and Clinical Care. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 32(4), 299-306
- Gillberg, Ch. (1991). Clinical and neurobiological aspects of Asperger syndrome in six family studies. In Frith, U. (Ed.). (1991). *Autism and Asperger Syndrome* (pp.122-146). Cambridge : Cambridge University Press
- Gillberg, Ch. & Peeters, T. (2003). *Autismus – zdravotní a výchovné aspekty*. Praha : Portál.
- Glasson, E.,J., Bower, C, Petterson, B., de Klerk, N., Chaney, G., & Hallmayer, J.F. (2004). Perinatal factors and the development of autism: a population study. *Archives General Psychiatry*. Vol. 61(6), 618–27. doi:10.1001/archpsyc.61.6.618
- Gould, J., & Ashton-Smith, J. (2011). Missed diagnosis or misdiagnosis? Girls and women on the autism spectrum. *Good Autism Practice*, 12(1), 34-41
- Grandgeorge, M., Lemonnier, E., & Jallot, N. (2013). Autism spectrum disorders: head circumference and body length at birth are both relative. *Acta Paediatrica*, 102(9), 901-907. doi:10.1111/apa.12264
- Grandin, T. ,& Panek, R. (2013). *Autistic brain : Thinking Across the Spectrum*. Boston: Houghton Mifflin Harcourt.
- Guastella, A. J., Einfeld, S. L., Gray, K. M., Rinehart, N. J., Tonge, B. J., Lambert, T. J., & Hickie, I. B. (2010). Intranasal Oxytocin Improves Emotion Recognition for Youth with Autism Spectrum Disorders. *Biological Psychiatry*, 67(7), 692-694.
- Guinchat, V., Thorsen P., Laurent, C., Cans, C., Bodeau, N., & Cohen, D. (2012). Pre- peri-and neonatal risk factors for autism. *Acta Obstet Gynecol Scand*. Vol 91(3), 287–300. doi:10.1111/j.1600-0412.2011.01325.x
- Hadjikhani, N., Zürcher, N. R., Rogier, O., Ruest, T., Hippolyte, L., Ben-Ari, Y., & Lemonnier, E. (2015). Improving emotional face perception in autism with diuretic bumetanide: A proof-of-concept behavioral and functional brain imaging pilot study. *Autism: The International Journal Of Research & Practice*, 19(2), 149-157. doi:10.1177/1362361313514141
- Happé, F., & Frith, U. (1996). The Neuropsychology of Autism. *Brain*. Vol. 119, 1377-1400.
- Harrop, C., Shire, S., Gulsrud, A., Chang, Y., Ishijima, E., Lawton, K., & Kasari, C. (2015). Does Gender Influence Core Deficits in ASD? An Investigation into Social-Communication and Play of Girls and Boys with ASD. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 45(3), 766-777. doi:10.1007/s10803-014-2234-3

- Hartley, S.L., Barker, E.T., Seltzer, M.M., Floyd, F., Greenberg, J., Orsmond, G. & Bolt, D. (2010). The relative risk and timing of divorce in families of children with an autism spectrum disorder. *Journal of Family Psychology*, 24(4): 449–457
- Havlovicová, M., Propper, L., Novotná, D., Mušová, Z., Hrdlička, M., & Sedláček Z. (2002) Genetická studie 20 pacientů s poruchami autistického spektra. *Časopis lékařů českých*. Vol. 141(12), 381-387
- He, X., Sanders, S. J., Liu, L., De Rubeis, S., Lim, E. T., Sutcliffe, J. S., & ... Roeder, K. (2013). Integrated Model of De Novo and Inherited Genetic Variants Yields Greater Power to Identify Risk Genes. *Plos Genetics*, 9(8), 1-12. doi:10.1371/journal.pgen.1003671
- Helt, M., Kelley, E., Kinsbourne, M., Pandey, J., Boorstein, H., Herbert, M., & Fein, D. (2008). Can Children with Autism Recover? If So, How?. *Neuropsychology Review*, 18(4), 339-366. doi:10.1007/s11065-008-9075-9
- Hess, Z., Podlipný, J., Rosolová, H., Topolčan, O., & Petrlová, B. (2007). Hladina kortizolu souvisí s depresivitou a jinými psychopatologiemi více než hladiny katecholaminů. *Vnitřní lékařství*, 53 (10), pp. 1040–1046
- Hertz-Picciotto, I., Croen, L. A., Hansen, R., Jones, C. R., Van De Water, J., & Pessah, I. N. (2006). The CHARGE Study: An Epidemiologic Investigation of Genetic and Environmental Factors Contributing to Autism. *Environmental Health Perspectives*, 114(7), 1119-1125. doi:10.1289/ehp.8483
- Hinkka-Yli-Salomäki, S., Banerjee, P. N., Gissler, M., Lampi, K. M., Vanhala, R., Brown, A. S., & Sourander, A. (2014). The incidence of diagnosed autism spectrum disorders in Finland. *Nordic Journal Of Psychiatry*, 68(7), 472-480. doi:10.3109/08039488.2013.861017
- Hollander, E., Bartz, J., Chaplin, W., Phillips, A., Sumner, J., Soorya, L., & ... Wasserman, S. (2007). Oxytocin Increases Retention of Social Cognition in Autism. *Biological Psychiatry*, 61(4), 498-503. doi:10.1016/j.biopsych.2006.05.030
- Holtman, M., Bölte, S., & Poustka, F. (2007). Attention Deficit Hyperactivity Disorder Symptoms in Pervasive Developmental Disorders: Association with Autistic Behavior Domains and Coexisting Psychopathology. *Psychopathology*, 40(3), 172-177.
- Honda, H., Shimizu, Y., & Rutter, M. (2005). No effect of MMR withdrawal on the incidence of autism: a total population study. *Journal Of Child Psychology & Psychiatry*, 46(6), 572-579. doi:10.1111/j.1469-7610.2005.01425.x
- Howlin, P. (2012). Understanding savant skills in autism. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 54(6), 484. doi:10.1111/j.1469-8749.2012.04244.x
- Hrdlička, M. (2006). Novinky v oblasti výzkumu dětského autismu. *Česká a slovenská psychiatrie*. Vol. 102 (1), pp. 24–30.



- Hrdlička, M., Komárek, V., Propper, L., Kulíšek, R., Zumrová, A., Faladová, L., & ... Urbánek, T. (2004). Not EEG abnormalities but epilepsy is associated with autistic regression and mental functioning in childhood autism. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 13(4), 209-213. doi:10.1007/s00787-004-0353-7
- Hudry, K., Leadbitter, K., Temple, K., Slonims, V., McConachie, H., Aldred, C., & ... Charman, T. (2010). Preschoolers with autism show greater impairment in receptive compared with expressive language abilities. *International Journal Of Language & Communication Disorders*, 45(6), 681-690. doi:10.3109/13682820903461493
- Husová, L. (2013). *Psychosociální situace sourozenců dětí s pervazivní vývojovou poruchou*. (Diplomová práce). Praha:Univerzita Karlova v Praze, Filozofická fakulta.
- Hutman, T., Chela, M., Gillespie-Lynch, K., & Sigman, M. (2012). Selective Visual Attention at Twelve Months: Signs of Autism in Early Social Interactions. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 42(4), 487-498. doi:10.1007/s10803-011-1262-5
- Jacobson, J. D., Ellerbeck, K. A., Kelly, K. A., Fleming, K. K., Jamison, T. R., Coffey, C. W., & ... Sands, S. A. (2014). Evidence for alterations in stimulatory G proteins and oxytocin levels in children with autism. *Psychoneuroendocrinology*, 40159-169. doi:10.1016/j.psyneuen.2013.11.014
- Jain, A., Marshall, J., Buikema, A., Bancroft, T., Kelly, J. P., & Newschaffer, C. J. (2015). Autism Occurrence by MMR Vaccine Status Among US Children With Older Siblings With and Without Autism. *Journal Of The American Medical Association*, 313(15), 1534-1540. doi:10.1001/jama.2015.3077
- Johnson, Ch. P., & Myers, S. M. (2007). Identification and Evaluation of Children With Autism Spectrum Disorders. *Pediatrics*. Vol. 120 (5), pp. 1183 -1215. doi: 10.1542/peds.2007-2361
- Jolley, R. P., O'Kelly, R., Barlow, C. M., & Jarrold, C. (2013). Expressive drawing ability in children with autism. *British Journal Of Developmental Psychology*, 31(1), 143-149. doi:10.1111/bjdp.12008
- Jou, R. J., Jackowski, A. P., Papademetris, X., Rajeevan, N., Staib, L. H., & Volkmar, F. R. (2011). Diffusion tensor imaging in autism spectrum disorders: preliminary evidence of abnormal neural connectivity. *Australian & New Zealand Journal Of Psychiatry*, 45(2), 153-162. doi:10.3109/00048674.2010.534069
- Jun Ping, H., Shan Shan, C., Yu, H., Irva, H., Li Hong, Q. & Xin, Z. (2014). Prevalence and Early Signs of Autism Spectrum Disorder (ASD) among 18-36 Month Old Children in Tianjin of China. *Biomedical & Environmental Sciences*, 27(6), 453-461. doi:10.3967/bes2014.008
- Kadesjö, B., Gillberg, C., & Hagberg, B. (1999). Brief Report: Autism and Asperger Syndrome in Seven-Year-Old Children: A Total Population Study. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, vol. 29(4), 327-331.

Kalkbrenner, A. E., Braun, J. M., Durkin, M. S., Maenner, M. J., Cunniff, C., Lee, L., & Daniels, J. L. (2012). Maternal Smoking during Pregnancy and the Prevalence of Autism Spectrum Disorders, Using Data from the Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network. *Environmental Health Perspectives*, 120(7), 1042-1048. doi:10.1289/ehp.1104556

Källén, K. (2013). Autism and Vitamin D. [příspěvek na konferenci]. *10th International Autism-Europe Congress 2013*. Budapest: Autism Europe

Kamio, Y., Inada, N., Koyama, T., Inokuchi, E., Tsuchiya, K., & Kuroda, M. (2014). Effectiveness of Using the Modified Checklist for Autism in Toddlers in Two-Stage Screening of Autism Spectrum Disorder at the 18-Month Health Check-Up in Japan. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 44(1), 194-203. doi:10.1007/s10803-013-1864-1

Kanner, L. (1943). Autistic Disturbances of Affective Contact. *Nervous Child*. Vol. 2, 217-250. Retrieved from <http://simonsfoundation.s3.amazonaws.com/share/071207-leo-kanner-autistic-affective-contact.pdf>

Kleinman, J. M., Robins, D. L., Ventola, P. E., Pandey, J., Boorstein, H. C., Esser, E. L., & ... Fein, D. (2008). The Modified Checklist for Autism in Toddlers: A Follow-up Study Investigating the Early Detection of Autism Spectrum Disorders. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*. 38(5), 827-839. doi:10.1007/s10803-007-0450-9

Kočovská, E., Fernell, E., Billstedt, E., Minnis, H., & Gillberg, C. (2012). Vitamin D and autism: Clinical review. *Research In Developmental Disabilities*, 33(5), 1541-1550. doi:10.1016/j.ridd.2012.02.015

Koegel, R. L., Shirotova, L., & Koegel, L. K. (2009). Brief Report: Using Individualized Orienting Cues to Facilitate First-Word Acquisition in Non-Responders with Autism. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 39(11), 1587-1592. doi:10.1007/s10803-009-0765-9

Koshino, H., Kana, R.K., Keller, T.A., Cherkassky, V. L., Minshew, N.J., & Just, M.A. (2008). fMRI investigation of working memory for faces in autism: visual coding and underconnectivity with frontal areas. *Cerebral Cortex*, 18 (2), 289–300

Kraijer, D., & de Bildt, A. (2005). The PDD-MRS: An Instrument for Identification of Autism Spectrum Disorders in Persons with Mental Retardation. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 35(4), 499-513. doi:10.1007/s10803-005-5040-0

Kulišťák, P. (2003). *Neuropsychologie*. Praha: Portál.

Lainhart, J. E., & Piven, J. (1997). Macrocephaly in children and adults with autism. *Journal Of The American Academy Of Child & Adolescent Psychiatry*, 36(2), 282.

Landa, R.J., Holman, K.C., & Garrett-Mayer, E. (2007). Social and communication development in toddlers with early and later diagnosis of autism spectrum disorders. *Archives General Psychiatry*. Vol. 64 (7), pp. 853-864.

- Lehti, V., Brown, A., Gissler, M., Rihko, M., Suominen, A., & Sourander, A. (2013). Autism spectrum disorders in IVF children: a national case-control study in Finland. *Human Reproduction*, 28(3), 812-818. doi:10.1093/humrep/des430
- Lemonnier, E., & Ben-Ari, Y. (2010). The diuretic bumetanide decreases autistic behaviour in five infants treated during 3 months with no side effects Lemonnier and Ben-Ari Bumetanide in autism. *Acta Paediatrica*, 99(12), 1885-1888. doi:10.1111/j.1651-2227.2010.01933.x
- Levy, S. E., Souders, M. C., Ittenbach, R. F., Giarelli, E., Mulberg, A. E., & Pinto-Martin, J. A. (2007). Relationship of Dietary Intake to Gastrointestinal Symptoms in Children with Autistic Spectrum Disorders. *Biological Psychiatry*, 61(4), 492-497. doi:10.1016/j.biopsych.2006.07.013
- Leyfer, O. T., Folstein, S. E., Bacalman, S., Davis, N. O., Dinh, E., Morgan, J., & ... Lainhart, J. E. (2006). Comorbid Psychiatric Disorders in Children with Autism: Interview Development and Rates of Disorders. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 36(7), 849-861. doi:10.1007/s10803-006-0123-0
- Lotter, V. (1966). Epidemiology of autistic conditions in young children. *Social Psychiatry*, 1(3), 124-137.
- Lovaas, O.I. (1987). Behavioral Treatment and Normal Educational and Intellectual functioning on Young Autistic Children. *Journal of Consulting and Clinical Psychology*, 55 (1), 3-9.
- Macedoni-Lukšič, M. (2013). Genetic abnormalities in children with autism spectrum disorders detected by array-comparative genome hybridization. [příspěvek na konferenci]. *10th International Autism-Europe Congress 2013*. Budapest: Autism Europe
- Magner, M. (2014). Autismus z pohledu dětského lékaře. [příspěvek na konferenci]. *Autismus - závažný společenský problém nebo módní záležitost?*. Praha: APLA
- Malhi, G. S. (2013). DSM-5: Ordering disorder?. *Australian & New Zealand Journal Of Psychiatry*, 47(1), 7-9. doi:10.1177/0004867412471283
- McDougle, C.J., Erickson, C.A., Stigler, K.A., & Posey, D.J. (2005). Neurochemistry in the pathophysiology of autism. *Journal of Clinical Psychiatry*. Vol. 66 (10), 9-18.
- Miles, J.H. & Hillman, R.E. (2000) Value of a clinical morphology examination in autism. *American Journal of Medical Genetics*. Vol. 91(4), 245-53
- Moh, T., & Magiati, I. (2012). Factors associated with parental stress and satisfaction during the process of diagnosis of children with Autism Spectrum Disorders. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 6(1), pp. 293-303. DOI: 10.1016/j.rasd.2011.05.011.
- Mohiuddin, S., & Ghaziuddin, M. (2013). Psychopharmacology of autism spectrum disorders: A selective review. *Autism: The International Journal Of Research & Practice*, 17(6), 645-654. doi:10.1177/1362361312453776

- Mouridsen, S. E., Rich, B., & Isager, T. (2010). A longitudinal study of gastrointestinal diseases in individuals diagnosed with infantile autism as children. *Child: Care, Health & Development*, 36(3), 437-443. doi:10.1111/j.1365-2214.2009.01021.x
- Mukaddes, N. M., Tutkunkardas, M. D., Sari, O., Aydin, A., & Kozanoglu, P. (2014). Characteristics of Children Who Lost the Diagnosis of Autism: A Sample from Istanbul, Turkey. *Autism Research & Treatment*, 1-10. doi:10.1155/2014/472120
- Muratori, F., & Maestro, S. (2007). Autism As a Downstream Effect of Primary Difficulties in Intersubjectivity Interacting with Abnormal Development of Brain Connectivity. *International Journal of Dialogical Science*, 2 (1), 93-118.
- Naseef, R., & Freedman, B. (2012). A diagnosis of autism is not a prognosis of divorce. *Autism Advocate*. Fall 2012, pp. 9–12.
- Orel, M., Facová, V. (Eds.). (2009). *Člověk, jeho mozek a svět*. Praha: Grada Publishing
- Ornitz, E.,M., Guthrie, D., & Farley, A.,H. (1977). The early development of autistic children. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 7 (3), s. 207-229.
- Ošlejšková, H. (2004). Asociace behaviorálních poruch autistického spektra a řečových poruch s epilepsií a epileptiformními EEG abnormitami. *Neurologia pre prax*. Vol. 3, 208-211
- Ošlejšková, H. (2006). Autismus. Neurologické, behaviorální a kognitivní projevy. *Neurologie pro praxi*. Vol. (4), 189-191.
- Ošlejšková, H. (2010). Neurovývojové poruchy a jejich důsledky v dospělém věku. *Neurologie pro praxi*, 11(6), 368
- Ozonoff, S., Iosif, A., Baguio, F., Cook, I. C., Hill, M. M., Hutman, T., & ... Young, G. S. (2010). A Prospective Study of the Emergence of Early Behavioral Signs of Autism. *Journal Of The American Academy Of Child & Adolescent Psychiatry*, 49(3), 256-266.
- Palmen, S. C., & van Engeland, H. (2004). Review on structural neuroimaging findings in autism. *Journal Of Neural Transmission*, 111(7), 903-929. doi:10.1007/s00702-003-0068-9
- Palmen, S. J., van Engeland, H., Hof, P.R. & Schmitz, Ch. (2004). Neuropathological findings in autism. *Brain*. Vol. 127, pp. 2572–2583. doi:10.1093/brain/awh287
- Pardo, C.A., & Eberhart, C.G. (2007). The Neurobiology of Autism. *Brain Pathology*. Vol. 17, 434-437.
- Phillips, C. (2013). Predictors for an autism spectrum disorder diagnosis: A risk modeling endeavor. [příspěvek na konferenci]. *10th International Autism-Europe Congress 2013*. Budapest: Autism Europe.

- Plasschaert, E. (2013) Is there a link between Neurofibromatosis Type 1 and Autism Spectrum Disorder? [příspěvek na konferenci]. *10th International Autism-Europe Congress 2013*. Budapest: Autism Europe
- Predescu, E., Dobrean, A., Pop, C., Miclutia, I., & Şipos, R. (2013). Cognitive Coping Strategies and Emotional Distress in Mothers of Children with Autism Spectrum Disorder. *Applied Medical Informatics*, 32(2), 14-21.
- Rai, D., Lee, B. K., Dalman, C., Golding, J., Lewis, G., & Magnusson, C. (2013). Parental depression, maternal antidepressant use during pregnancy, and risk of autism spectrum disorders: population based case-control study. *British Medical Journal*, 346(7907), 12. doi:10.1136/bmj.f2059
- Ralph, A. (2009). The Social Brain: Neural Basis of Social Knowledge. *Annual Review of Psychology*. Vol. 60, pp. 693–716. doi: 10.1146/annurev.psych.60.110707.163514
- Rizzolatti, G. & Craighero, L. (2004). The Mirror-Neuron System. *Annual Review of Neuroscience*. Vol. 27, 169–92. doi: 10.1146/annurev.neuro.27.070203.144230
- Robins, D. L., Fein, D., Barton, M. L., & Green, J. A. (2001). The Modified Checklist for Autism in Toddlers: An Initial Study Investigating the Early Detection of Autism and Pervasive Developmental Disorders. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 31(2), 131.
- Roelfsema, M., Hoekstra, R., Allison, C., Wheelwright, S., Brayne, C., Matthews, F., & Baron-Cohen, S. (2012). Are Autism Spectrum Conditions More Prevalent in an Information-Technology Region? A School-Based Study of Three Regions in the Netherlands. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 42(5), 734-739. doi:10.1007/s10803-011-1302-1
- Rogers, S. J., Estes, A., Lord, C., Vismara, L., Winter, J., Fitzpatrick, A., & ... Dawson, G. (2012). Effects of a Brief Early Start Denver Model (ESDM)--Based Parent Intervention on Toddlers at Risk for Autism Spectrum Disorders: A Randomized Controlled Trial. *Journal Of The American Academy Of Child & Adolescent Psychiatry*, 51(10), 1052-1065. doi:10.1016/j.jaac.2012.08.003
- Rossignol, D. A. (2009). Novel and emerging treatments for autism spectrum disorders: A systematic review. *Annals Of Clinical Psychiatry*. Vol. 21(4), 213-236.
- Roth, I. (2010). *The Autism Spectrum in the 21st Century : Exploring Psychology, Biology and Practice*. (1.vyd., 344 s.). London: Jessica Kingsley Publishers
- Scott, F. J., Baron-Cohen, S., Bolton, P., & Brayne, C. G. (2002). Prevalence of autism spectrum conditions in children aged 5-11 years in Cambridgeshire, UK. *Autism: The International Journal Of Research & Practice*. 6(3), 231.
- Seemanová, E. (2008). Dymorfické příznaky-klíč k diagnostice genetických poruch. *Pediatric pro praxi*. Vol. 9 (5), pp. 305–308

- Seltzer, M. M., Greenberg, J. S., Jinkuk, H., Smith, L. E., Almeida, D. M., Coe, C., & Stawski, R. S. (2010). Maternal Cortisol Levels and Behavior Problems in Adolescents and Adults with ASD. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 40(4), 457-469. doi:10.1007/s10803-009-0887-0
- Seymour, M., Wood, C., Giallo, R., & Jellett, R. (2013). Fatigue, Stress and Coping in Mothers of Children with an Autism Spectrum Disorder. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 43(7), 1547-1554. doi:10.1007/s10803-012-1701-y
- Schaer, M. (2013). Visual decoding of social scenes from 2 to 6 years old in children with ASD. [příspěvek na konferenci]. *10th International Autism-Europe Congress 2013*. Budapest: Autism Europe
- Schopler, E., Reichler, R., & Lansing, M. (2011). *Strategie a metody výuky dětí s autismem a dalšími vývojovými poruchami: příručka pro učitele i rodiče*. (Vyd. 2., 271 s.) Praha: Portál.
- Schovanec, J. (2014). *O kolečko míň*. (1.vyd., 192 s.). Praha: PASPARTA
- Schultz, R. T., Gauthier, I., Klin, A., Fulbright, R. K., Anderson, A. W., Volkmar, F., & ... Gore, J. C. (2000). Abnormal Ventral Temporal Cortical Activity During Face Discrimination Among Individuals With Autism and Asperger Syndrome. *Archives Of General Psychiatry*, 57(4), 331.
- Simonoff, E., Pickles, A., Charman, T., Chandler, S., Loucas, T., & Baird, G. (2008). Psychiatric Disorders in Children With Autism Spectrum Disorders: Prevalence, Comorbidity, and Associated Factors in a Population-Derived Sample. *Journal Of The American Academy Of Child & Adolescent Psychiatry*, 47(8), 921-929. doi:10.1097/CHI.0b013e318179964f
- Sokol, D. K., & Edwards-Brown, M. E. (2004). Neuroimaging in autistic spectrum disorders. *Journal Of Neuroimaging*. Vol. 14 (1), 8-15
- Solomon, M., Miller, M., Taylor, S., Hinshaw, S., & Carter, C. (2012). Autism Symptoms and Internalizing Psychopathology in Girls and Boys with Autism Spectrum Disorders. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 42(1), 48-59. doi:10.1007/s10803-011-1215-z
- Steensel, F., Bögels, S., & Perrin, S. (2011). Anxiety Disorders in Children and Adolescents with Autistic Spectrum Disorders: A Meta-Analysis. *Clinical Child & Family Psychology Review*, 14(3), 302-317. doi:10.1007/s10567-011-0097-0
- Stromberg, B., Dahlquist, G., Ericson, A., Finnstrom, O., Koster, M. & Stjernqvist, K. (2002). Neurological sequelae in children born after in-vitro fertilisation: a population-based study. *Lancet* . Vol. 359, 461-465. doi:10.1016/S0140-6736(02)07674-2

Stuart-Hamilton, I., & Morgan, H. (2011). What happens to people with autism spectrum disorders in middle age and beyond? Report of a preliminary on-line study. *Advances In Mental Health & Intellectual Disabilities*, 5(2), 22-28.

Swinkels, S. N., van Dietz, C., Daalen, E. M., Kerkhof, I. M., van Engeland, H., & Buitelaar, J. K. (2006). Screening for Autistic Spectrum in Children Aged 14 to 15 Months. I: The Development of the Early Screening of Autistic Traits Questionnaire (ESAT). *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 36(6), 723-732. doi:10.1007/s10803-006-0115-0

Šulová, L. (2005). *Raný psychický vývoj dítěte*. Praha : Karolinum.

Thai, N. J., Longe, O., & Rippon, G. (2009). Disconnected brains: What is the role of fMRI in connectivity research?. *International Journal Of Psychophysiology*, 73(1), 27-32. doi:10.1016/j.ijpsycho.2008.12.015

Tomova, A., Husarova, V., Lakatosova, S., Bakos, J. , Vlkova, B, Babinska, K., & Ostatnikova, D. (2015). Gastrointestinal microbiota in children with autism in Slovakia. *Physiology & Behavior*, 138, 179-187. doi:10.1016/j.physbeh.2014.10.033

Thorová, K. (2003). *Od časně diagnózy k účinné pomoci, diagnostika poruch autistického spektra*. Pilotní studie k vytvoření screeningového testu. [Disertační práce]. Praha: FF UK.

Thorová, K. (2006). *Poruchy autistického spektra*. (1.vyd., 453 s.). Praha: Portál.

Thorová, K. (2015). *Vývojová psychologie*. (1.vyd., 576 s.). Praha: Portál.

Thorová, K. & Šporclová, V. (2012). Poruchy autistického spektra v dospělosti. *Psychiatrie pro praxi*. Vol.13 (3), 53-57.

Tordjman, S., Somogyi, E., Coulon, N., Kermarrec, S., Cohen, D., Bronsard, G., & ... Chaste, P. J. (2014). Gene x environment interactions in autism spectrum disorders: role of epigenetic mechanisms. *Frontiers In Psychiatry*, 51-17. doi:10.3389/fpsy.2014.00053

Treffert, D. (2014). Savant Syndrome: Realities, Myths and Misconceptions. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 44(3), 564-571. doi:10.1007/s10803-013-1906-8

Turner, L. M., Stone, W. L., Pozdol, S. L., & Coonrod, E. E. (2006). Follow-up of children with autism spectrum disorders from age 2 to age 9. *Autism: The International Journal Of Research & Practice*, 10(3), 243-265. doi:10.1177/1362361306063296

Valvo, G., Baldini, S., Brachini, F., Apicella, F., Cosenza, A., Ferrari, A. R., & ... Sicca, F. (2013). Somatic Overgrowth Predisposes to Seizures in Autism Spectrum Disorders. *Plos ONE*, 8(9), 1-8. doi:10.1371/journal.pone.0075015

van Lang, N. D., Bouma, A., Sytema, S., Kraijer, D. W., & Minderaa, R. B. (2006). A comparison of central coherence skills between adolescents with an intellectual disability with and without comorbid autism spectrum disorder. *Research In Developmental Disabilities*, 27(2), 217-226. doi:10.1016/j.ridd.2004.12.005

Vermeulen, P. (2013). *I'm Special*. (2.vyd., 256 s.). London: Jessica Kingsley Publishers

Volkmar, F. R., & Pauls, D. (2003). Autism. *Lancet*, 362(9390), 1133-1141.

Vorstman, J., Spooren, W., Persico, A., Collier, D., Aigner, S., Jagasia, R., & ... Buitelaar, J. (2014). Using genetic findings in autism for the development of new pharmaceutical compounds. *Psychopharmacology*, 231(6), 1063-1078. DOI 10.1007/s00213-013-3334-z

Walsh, K. S., Vélez, J. I., Kardel, P. G., Imas, D. M., Muenke, M., Packer, R. J., & ... Acosta, M. T. (2013). Symptomatology of autism spectrum disorder in a population with neurofibromatosis type 1. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 55(2), 131-138. doi:10.1111/dmcn.12038

Wan, C. Y., Bazen, L., Baars, R., Libenson, A., Zipse, L., Zuk, J., & ... Schlaug, G. (2011). Auditory-Motor Mapping Training as an Intervention to Facilitate Speech Output in Non-Verbal Children with Autism: A Proof of Concept Study. *Plos ONE*, 6(9), 1-7. doi:10.1371/journal.pone.0025505

Warren, Z., Veenstra-Vander Weele, J., Stone, W., Bruzek, J.L., Nahmias, A.S., Foss-Feig, J.H., Jerome, R.N., Krishnaswami, S., et al. (2011). Therapies for Children With Autism Spectrum Disorders. *Comparative Effectiveness Review*. No. 26. Rockville, MD: Agency for Healthcare Research and Quality. Retrieved from: [http://effectivehealthcare.ahrq.gov/ehc/products/106/651/Autism\\_Disorder\\_exec-summ.pdf](http://effectivehealthcare.ahrq.gov/ehc/products/106/651/Autism_Disorder_exec-summ.pdf)

Waterhouse, L., Modahl, C., & Fein, D. (1996). Neurofunctional mechanisms in autism. *Psychological Review*, 103(3), 457-489.

Watson, L. R., Baranek, G. T., Crais, E. R., Steven Reznick, J., Dykstra, J., & Perryman, T. (2007). The First Year Inventory: Retrospective Parent Responses to a Questionnaire Designed to Identify One-Year-Olds at Risk for Autism. *Journal Of Autism & Developmental Disorders*, 37(1), 49-61. doi:10.1007/s10803-006-0334-4

Wetherby, A. M., Brosnan-Maddox, S., Peace, V., & Newton, L. (2008). Validation of the Infant—Toddler Checklist as a broadband screener for autism spectrum disorders from 9 to 24 months of age. *Autism: The International Journal Of Research & Practice*, 12(5), 487-511. doi:10.1177/1362361308094501

White, S., O'Reilly, H., & Frith, U. (2009). Big heads, small details and autism. *Neuropsychologia*, 47(5), 1274-1281. doi:10.1016/j.neuropsychologia.2009.01.012

Williams, K. J. (2013). Prevalence of autism spectrum disorders by the age of eight in one region, 2007-2011. [příspěvek na konferenci]. *10th International Autism-Europe Congress 2013*. Budapest: Autism Europe



Williams, K., MacDermott, S., Ridley, G., Glasson, E. J., & Wray, J. A. (2008). The prevalence of autism in Australia. Can it be established from existing data?. *Journal Of Paediatrics & Child Health*, 44(9), 504-510. doi:10.1111/j.1440-1754.2008.01331.x

Willsey, A., & State, M. W. (2015). Autism spectrum disorders: from genes to neurobiology. *Current Opinion In Neurobiology*, 3092-99. doi:10.1016/j.conb.2014.10.015

Wing, L., & Gould, J. (1979). Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: Epidemiology and classification. *Journal of Autism and Developmental Disorders*. Vol. 9 (1), pp. 11–29.

Wodka, E.L., Mathy, P., & Kalb, L. (2013). Predictors of Phrase and Fluent Speech in Children With Autism and Severe Language Delay. *Pediatrics*. Vol. 131 (4), pp. 1128 - 1134. doi: 10.1542/peds.2012-2221

Yang, M. S., & Gill, M. (2007). A review of gene linkage, association and expression studies in autism and an assessment of convergent evidence. *International Journal Of Developmental Neuroscience*, 25(2), 69-85. doi:10.1016/j.ijdevneu.2006.12.002

Yirmiya, N., & Charman, T. (2010). The prodrome of autism: early behavioral and biological signs, regression, peri- and post-natal development and genetics. *Journal Of Child Psychology & Psychiatry*, 51(4), 432-458. doi:10.1111/j.1469-7610.2010.02214.x

Yirmiya, N., Gamliel, I., Pilowsky, T., Feldman, R., Baron-Cohen, S., & Sigman, M. (2006). The development of siblings of children with autism at 4 and 14 months: social engagement, communication, and cognition. *Journal Of Child Psychology & Psychiatry*, 47(5), 511-523. doi:10.1111/j.1469-7610.2005.01528.x

Young Shin, K., Leventhal, B. L., Yun-Joo, K., Fombonne, E., Eugene, L., Eun-Chung, L., & Grinker, R. R. (2011). Prevalence of Autism Spectrum Disorders in a Total Population Sample. *American Journal Of Psychiatry*, 168(9), 904-912. doi:10.1176/appi.ajp.2011.10101532

Zdravotnická statistika. (2010). *Rodička a novorozenec 2010*. Praha: Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR.

## Internetové zdroje

Autism Spectrum Australia (2013). We Belong : The experiences, aspirations and needs of adults with Asperger's disorder and high functioning autism. *autismspectrum.org.au*. [online]-[cit. 2015-04-29]. Retrieved from [https://www.autismspectrum.org.au/sites/default/files/Autism\\_Spectrum\\_WE\\_BELONG\\_Research\\_Report-FINAL\\_LR\\_R.pdf](https://www.autismspectrum.org.au/sites/default/files/Autism_Spectrum_WE_BELONG_Research_Report-FINAL_LR_R.pdf)

CDC - Centers for Disease Control and Prevention (2015). Autism Spectrum Disorders : Data & Statistics. [www.cdc.gov](http://www.cdc.gov/ncbddd/autism/data.html) [online].[cit. 2015-04-29]. Retrieved from <http://www.cdc.gov/ncbddd/autism/data.html>

Ficenová, N. (2015, May 6). *Jmenuji se Natálie a mám Aspergera*. [online blog]. Retrieved from: <http://www.hatefree.cz/blog/911-jmenuji-se-natalie>

Havlovicová, M. (2014). Autismus : poruchy autistického spektra. *zdravi.e15.cz* [online]. Retrieved from <http://zdravi.e15.cz/clanek/postgradualni-medicina/autismus-poruchy-autistickeho-spektra-473581>

Honzák, R. (2015). Princip německého kopilota: Ukážu těm lidem, co jsem zač! *ceskapozice.lidovky.cz*. [online]-[cit. 2015-04-29]. Retrieved from [http://ceskapozice.lidovky.cz/princip-nemeckeho-kopilota-ukazu-tem-lidem-co-jsem-zac-ppz-/tema.aspx?c=A150409\\_120211\\_pozice-tema\\_lube](http://ceskapozice.lidovky.cz/princip-nemeckeho-kopilota-ukazu-tem-lidem-co-jsem-zac-ppz-/tema.aspx?c=A150409_120211_pozice-tema_lube)

Hrdlička, M. & Dudová, I. (2012). Pokroky ve farmakoterapii dětského autismu. *zdravi.e15.cz*. [online]-[cit. 2015-08-14]. Retrieved from <http://zdravi.e15.cz/clanek/postgradualni-medicina/pokroky-ve-farmakoterapii-detskeho-autismu-462917>

Lofholm, N. (2008). Autism's terrible toll: parents risk "hitting a breaking point". *www.denverpost.com*. [online]. [cit. 2015-07-05]. Retrieved from [http://www.denverpost.com/news/ci\\_11116100?source=rss](http://www.denverpost.com/news/ci_11116100?source=rss).

Mitchell, A. (2006). NBC Chairman Bob Wright and his wife Suzanne talk about the urgency of discovering a cure for Autism with NBC Correspondent Andrea Mitchell. *www.washingtonlife.com* [online]. [cit. 2015-07-05]. Retrieved from <http://www.washingtonlife.com/issues/october-2006/bob-wright/>

*MKN-10 - Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů, desátá revize: aktualizovaná verze k 1. 4. 2014*. (2014). Praha: ÚZIS [online]. Retrieved from <http://www.uzis.cz/cz/mkn/index.html>

National Autistic Society (2015). How to talk about autism. *Autism.org.uk* [online]. Retrieved from: <http://www.autism.org.uk/news-and-events/media-centre/how-to-talk-about-autism.aspx>

Sifferlin, A. (2015). Why Girls with Autism Are Diagnosed later than boys. *time.com*. [online]-[cit. 2015-04-29]. Retrieved from <http://time.com/3837896/autism-girls-diagnosis/>

Švandová, I. (n.d.) Přednáška 2: Morfologie neuronu (dendrity a axon, synapse), synaptický přenos (skladování, výlev a zpětné vychytávání neuropřenašečů), neuropřenašečové systémy v mozku. *natur.cuni.cz* [online]. [cit. 2015-05-03]. Retrieved from [https://www.natur.cuni.cz/biologie/fyziologie-zivocichu/prednaska\\_2.pdf](https://www.natur.cuni.cz/biologie/fyziologie-zivocichu/prednaska_2.pdf)

# **PŘÍLOHY**

## **Seznam příloh**

1. Původní verze dotazníku DACH (Thorová, 2003)
2. Opravená verze dotazníku DACH (Šporclová, 2015)

## Příloha č. 1: Původní verze dotazníku DACH (Thorová, 2003)

Instrukce k vyplnění dotazníku:

- Dotazník pomáhá vytipovat děti, které by mohly trpět poruchou autistického spektra (dětským autismem, atypickým autismem, Aspergerovým syndromem).
- Dotazník je určen k vyplnění především rodičům. Doporučujeme vyplněný dotazník ještě konzultovat s názorem dalších osob, které dítě dobře znají (učitelé, prarodiče, psycholog) a odpovědi případně opravit.
- Dotazník se týká chování dítěte od narození do jeho pěti let. Můžeme ho použít i u starších dětí, v tomto případě je ale zapotřebí se rozpomenout na chování v raném dětství a v předškolním věku a vyplnit dotazník podle chování v předškolním věku.
- Věk uvedený v závorce značí specifické věkové rozmezí, ke kterému se daná položka vztahuje. Pokud chování bylo typické jen pro určité věkové období, trvalo alespoň půl roku a později vymizelo, označte položku SOUHLASÍ.
- Dotazník můžeme použít u dětí od 18 měsíců. U položek, které jsou určeny pro starší věk (viz údaje v závorce), vepište nulu nebo položku proškrtněte.
- Pokud dítě nemluví ve větách položku 29-37 proškrtněte.
- Zaškrtněte věty se kterými souhlasíte, na konci je budete sčítat. Odpovědi, kterým si nejste jisti nebo je nevíte, si vyznačte v dotazníku barevně, na konci je budete odečítat.

	SOUHLASÍ	NESOUHLASÍ
1. Nezvykle klidné a tiché chování (v období 0 - 12 měs.).		
2. Neutišitelný dlouhotrvající pláč bez zjevné příčiny (v období 0 - 12 měs.).		
3. Výrazné dlouhotrvající problémy se spaním a usínáním (déle než tři měsíce).		
4. Problémy s jídlom (jí pouze určité druhy potravin, přejídá se či jí velmi málo).		
5. Výrazná nechuť k výměně plenek, česání vlasů, oblečení, převlékání, čištění zubů, stříhání nehtů a vlasů.		
6. Špatný oční kontakt nebo vyhýbání se očnímu kontaktu.		
7. Dítě se dívá skrz člověka, nekomunikuje pohledem.		
8. Některé zvuky i běžný hluk dítěti extrémně vadí, stává se nervózní, může si zakrývat uši.		
9. Dítě je fascinováno určitými zrakovými podněty, jako jsou například světla, stíny, hrany předmětů či třpytivé věci, a vydrží je dlouze pozorovat.		
10. Věci pozoruje koutkem oka, pod zvláštním úhlem či si je prohlíží velmi zblízka.		
11. Zdá se, že dítě cítí velmi málo bolest.		
12. Nedává rodičům nijak najevo, že se chce pochovat.		
13. Nemá zájem o mazlení, maximálně ho pasivně snese.		
14. Dítě dokáže trávit hodně času o samotě, zabaví se vlastní hrou, netouží po společnosti.		

15. Dítě nevyžaduje pozornost, společnost, společnou hru.		
16. Nezájem o dětské sociální hříčky typu: "kukuč", "paci-paci", "vařila myšička", "berany-berany" apod.		
17. Dlouhotrvající výrazná fixace na jedinou osobu, ostatní lidi téměř zcela odmítá (alespoň jeden rok).		
18. Dítě se nezajímá o ostatní děti (v období 30 měsíců a výše).		
19. Dítě se nezapojuje do společných her s vrstevníky (s hračkami, na schovávanou, apod.).		
20. Dítě se nezajímá o soutěživé hry, neprojevuje touhu vyhrát (v období od třetího roku).		
21. Dítě má nějakou výjimečnou schopnost.		
22. Dítě velmi málo napodobuje dospělé (výrazy tváře, mluvení, činnosti, pohyby).		
23. Dítě neumí ukazovat prstem na zajímavé předměty v dálce (hlavně v období 9-24 měs.).		
24. Dítě neukazuje na předměty, které chce podat.		
25. Velmi málo používá gesta jako je pohyb hlavou vyjadřující „ano/ne“; „pa-pa“, „pusinku“, „ty-ty“, „pojď sem“ apod.		
26. Více mluví či žvatlá pro sebe než pro druhé.		
27. Pokud něco chce, používá ruku dospělého jako nástroj nebo jako ukazovátka.		
28. Dítě má potíže zaměřit svoji pozornost na věci, na které se ho snažíme v okolí upozornit, obzvláště pokud jsou vzdálenější.		
29. Vypytává se dítě pořád dokola na to samé?		
30. Opakuje dítě často slova nebo věty okamžitě poté, co je slyší?		
31. Má dítě tendence odpovídat na otázku výběrem slov nebo celou vaší otázkou? Například na otázku: "Nechceš banán?", odpoví: "Nechceš" nebo "Banán" nebo "Nechceš banán".		
32. Dítě příliš často mluví o určitých tématech, které ho zajímají (například vysavače, značky, elektřina, klíče, zvířata, historie atd.).		
33. Řeč nebo konverzace dítěte bývá často vzdálená a nepřiměřená situaci, ve které se dítě nachází. Týká se například událostí z minulosti, jedná se o úryvky z televize, z pohádek či písniček. Tento jev se často projevuje ve chvíli, kdy se dítě cítí nejisté a nervózní.		
34. Dítě mluví často pro sebe.		
35. Řeč dítěte působí mechanicky a formálně, tzn. že se dítě vyjadřuje nápadně přesně slovy a větami, které používají dospělí.		
36. Dítě nepoužívá nebo pouze minimálně první osobu - "já", vyjadřuje se místo toho ve třetí osobě (příklad: "Honzík půjde.", "Jana chce."		
37. Dítě má nápadně často sklon odpovídat "nevím", i když odpověď zná.		
38. Rádo roztáčí předměty (víčka, hrníčky atd.).		
39. Fascinace pohybem (například tekoucí vodou, padajícími předměty, listováním knih, třepání klíči-papíry-hračkami-igelitovými sáčky, otvíráním a zavíráním dveří apod.).		
40. Fascinace točícími se předměty, obliba sledování krouživého pohybu (pračka, větrník, větrák apod.).		
41. Fascinace určitými předměty (vysavače, dlouhé tyčovité předměty, okapy, provázky, vypínače apod.).		
42. Zájem o přesypání drobných předmětů či pohazování věcmi.		
43. Nehraje si správně s drobnými hračkami (spíše je pouze rozhazuje a demontuje).		
44. Nezájem o klasické hračky (stavebnice, auta, panenky).		
45. Velmi úzké přimknutí k jedné nebo dvěma hračkám.		
46. Nezájem o hračky znázorňující živé tvory (plyšová zvířátka, panenky, figurky, lidí).		
47. Dítě nenapodobuje ve své hře dospělé (hra "jako že" a "na").		
48. V televizi dítě nezajímají různé pohádky (i když může vyžadovat pouštění několika pohádek stále dokola), může dávat přednost pouze reklamám, či určitým pořadům (Sazka, Risk, Kolotoč apod.).		
49. Dítě rádo staví předměty do řad nebo z nich vytváří různé ornamenty nebo je dle určitého klíče třídí.		
50. Dítě se vyvíjí skoky, nechce dělat věc do té doby, dokud si není jisté, že ji zvládne bezpečně samo.		
51. Velmi špatně snáší změny v programu (při dešti se nejde na plánovanou vycházku apod.) nebo v prostředí, které ho obklopuje (přesunutí nábytku, změna oblečení).		

52. Sklony k pedantickému, perfekcionistickému chování (určité věci musí být na svých místech, dveře a zásuvky zavřené apod.).		
53. Vyžaduje chodit nebo jezdit stejnou cestou.		
54. Dítě lpí na dodržování určitých rituálů (je nutné dodržovat určité pořadí u některých činnostech, chce aby se lidé vyjadřovali přesnými výrazy apod.).		
55. Dítě má snahu neustále s sebou nosit nějakou věc - například provázek, drobnou hračku nebo její část.		
56. Dítě má velmi malou nebo žádnou snahu učit se něco nového.		
57. Dítě velmi málo samo od sebe napodobuje dospělé nebo ostatní děti.		
58. Dítě často projevuje úzkost nebo nervozitu.		
59. U dítěte se často střídají nálady, mnohdy bez zjevné příčiny.		
60. Dítě neprojevuje strach ve většině nebezpečných nebo strašidelných situacích.		
61. Po většinu dne velmi málo projevuje emoce, většinou se tváří nezúčastněně.		
62. Často se bez zjevné příčiny směje nebo pláče.		
63. Často se vzteká (denně několik záchvatů spojených s křikem).		
64. Dítě se rádo otáčí kolem své osy nebo běhává do kruhu.		
65. Dítě dlouhodobě stereotypně třepe rukama či prsty a prohlíží si pohyb.		
66. Dítě často poskakuje nahoru a dolů, pokud má radost nebo ho něco zaujme.		
67. Dítě je pohybově velmi obratné (například ve šplhání po nábytku, v lezení přes překážky apod.).		
68. Pokud dítě něco potěší nebo rozruší, třepe prsty, rukama nebo paže dává do zvláštních poloh.		
69. Často kýve celým tělem nebo přenáší váhu z nohy na nohu nebo se převaluje z boku na bok nebo se kýve v sedě.		
70. Dítě samo sebe občas zraňuje nebo zraňování naznačuje (štípe se, kouše se, tluče hlavou, bouchá samo sebe).		
71. Dítě je občas agresivní na druhé (kope, škrábe, tahá za vlasy apod.).		
72. Dítě je výrazně hyperaktivní – živé, neklidné, chvíli neposedí.		
73. Dítě se nedokáže vzhledem k svému věku soustředit, je roztěkané, nevydrží delší dobu sedět či pracovat.		
74. U dítěte je patrný velmi výrazný negativismus (mnoho věcí a činností odmítá, vzteká se, je obtížné dítě přimět ke spolupráci).		

## **Příloha č. 2 Upravená verze dotazníku DACH (Thorová, 2003; Šporclová, 2015)**

### **DACH (Dětské autistické chování)**

Jméno dítěte: \_\_\_\_\_

Datum narození dítěte: \_\_\_\_\_ Datum vyplnění dotazníku: \_\_\_\_\_

Vztah osoby, která dotazník vyplňovala, k dítěti (např. matka, otec, babička, chůva, apod.):

\_\_\_\_\_

**Screeningový dotazník DACH byl vyvinut za účelem odhalení rizika poruchy autistického spektra u dětí ve věku 18 měsíců-5 let mentálního věku. Dotazník je určen pro vyplnění rodičům nebo jiným osobám, které o dítě pečují a jsou s ním v pravidelném kontaktu.**

- Zaškrtněte „SOUHLASÍ“ u výroků, se kterými souhlasíte a které vystihují chování dítěte.
- U položek, u kterých nemůžete chování dítěte posoudit (např. jsou-li určeny pro starší děti, u dětí nemluvicích ve větách), zaškrtněte možnost „NEMOHU POSOUDIT“.
- Položky v dotazníku vyplňujte podle aktuálního stavu a současného chování dítěte. Pouze u položek, kde je v závorce uvedeno specifické věkové nebo časové rozmezí, posuzujte chování dítěte v období uvedeném v závorce.
- Snažte se vyplnit všechny položky. Pokud si nejste odpovědí jisti, snažte se vybrat odpověď, která se nejvíce blíží vašim každodenním zkušenostem. Pro zvýšení objektivity doporučujeme odpovědi konzultovat s někým, kdo dítě dobře zná (prarodiče, paní učitelka v MŠ, kamarád/ka). Při vyplňování vám může pomoci také srovnání chování dítěte s ostatními dětmi stejného věku.
- Využití dotazníku je nejvhodnější u dětí od 18 měsíců do pěti let. Můžeme ho použít i u starších dětí, v tomto případě je ale zapotřebí vzpomenout si na chování dítěte v raném věku a vyplnit dotazník podle chování v tomto období.

	SOUHLASÍ	NESOUHLASÍ	NEMOŽHU POSODIT
1. Nezvykle klidné a tiché chování (v období 0 - 12 měs.).			
2. Neutišitelný dlouhotrvající pláč bez zjevné příčiny (v období 0 - 12 měs.).			
3. Výrazné problémy se spaním a usínáním (trvajících déle než tři měsíce).			
4. Problémy s jídlom (např. jí pouze určité druhy potravin, přejídá se nebo jí velmi málo).			
5. Výrazná nechuť k některé z uvedených činností - výměna plenek, česání vlasů, převlékání, čištění zubů, stříhání nehtů a vlasů.			
6. Špatný oční kontakt nebo vyhýbání se očnímu kontaktu.			
7. Dítě se dívá skrz člověka, nekomunikuje pohledem.			
8. Některé zvuky i běžný hluk dítěti extrémně vadí, stává se nervózní, může si zakrývat uši.			
9. Dítě je fascinováno určitými zrakovými podněty, jako jsou například světla, stíny, hrany předmětů či trpytivé věci, a vydrží je dlouze pozorovat.			
10. Věci pozoruje koutkem oka, pod zvláštním úhlem či si je prohlíží velmi zblízka.			
11. Málo reaguje na bolest.			
12. Nedává rodičům nijak najevo, že se chce pochovat.			
13. Nemá zájem o mazlení, maximálně ho pasivně snese.			
14. Dítě dokáže trávit hodně času o samotě, zabaví se vlastní hrou, netouží po společnosti.			
15. Dítě odmítá společnost a společnou hru; když se přidáte k jeho hře, rozčiluje se nebo odchází.			
16. Nezájem o dětské sociální hříčky typu: "kukuč", "paci-paci", "vařila myšička", "berany-berany" apod. (v období 12-24 měs.).			
17. Dlouhotrvající výrazná fixace na jedinou osobu, ostatní lidi téměř zcela odmítá ((období trvajících alespoň jeden rok).			
18. Dítě se nezajímá o ostatní děti (v období 30 měsíců a výše).			
19. Dítě se nezapojuje do společných her s vrstevníky (s hračkami, na schovávanou, apod.).			
20. Dítě se nezajímá o soutěživé hry, neprojevuje touhu vyhrát (v období od třetího roku).			
21. Dítě má nějakou výjimečnou schopnost (např. pamatuje si data a různé detailní informace, skládá složité puzzle, zná písmena nebo číslice, zatímco ostatní děti v jeho věku nikoliv).			
22. Dítě velmi málo napodobuje dospělé (výrazy tváře, mluvení, činnosti, pohyby).			
23. Dítě neukazuje prstem na předměty v dálce, aby vás na ně upozornilo (hlavně v období 9-24 měs.).			
24. Dítě neukazuje na předměty, které chce podat.			
25. Velmi málo používá gesta jako je pohyb hlavou vyjadřující „ano/ne“; „pa-pa“, „pusinku“, „ty-ty“, „pojď sem“ apod.			
26. Více mluví či žvatlá pro sebe než pro druhé.			
27. Pokud něco chce, používá ruku druhé osoby jako nástroj ke splnění svého přání, nebo ukazuje rukou druhého.			
28. Dítě má potíže zaměřit svoji pozornost na věci, na které se ho snažíme v okolí upozornit, obzvláště pokud jsou vzdálenější.			
29. Dítě se vyptává pořád dokola na to samé.			
30. Dítě často opakuje slova nebo věty okamžitě poté, co je slyší.			
31. Dítě má tendence odpovídat na otázku výběrem slov nebo celou vaší otázkou. Například na otázku: "Nechceš banán?", odpoví: "Nechceš" nebo "Banán" nebo "Nechceš banán".			
32. Dítě příliš často mluví o určitých tématech, které ho zajímají (například vysavače, značky, elektřina, klíče, zvířata, historie atd.).			
33. Řeč dítěte bývá nepřiměřená situaci - např. často opakuje úryvky z televize, pohádek nebo reklam, používá odposlechnuté fráze druhých osob, opakuje z (mimo téma konverzace).			
34. Dítě mluví často pro sebe.			
35. Řeč dítěte působí mechanicky a formálně, tzn. že se dítě vyjadřuje nápadně přesně slovy a větami, které používají dospělí.			



36.	Dítě nepoužívá nebo pouze minimálně používá první osobu - "já", vyjadřuje se místo toho ve třetí nebo druhé osobě - příklad: "Honzíček půjde.", "Chceš bonbon" (pro děti starší 2 ½ let).			
37.	Dítě má nápadně často sklon odpovídat "nevím", i když odpověď zná.			
38.	Rádo roztáčí předměty (víčka, hrníčky atd.).			
39.	Velmi rádo pozoruje pohyb (například tekoucí vodu, padající předměty, listování knih, třepání klíči-papíry-hračkami-igelitovými sáčky, otvírání a zavírání dveří apod.).			
40.	Dítě vyhledává točící se předměty, s oblibou sleduje krouživý pohyb (pračka, větrník, větrák, apod.).			
41.	Dítě se nadměrně zajímá o určité předměty (vysavače, kabely, provázky, vypínače apod.).			
42.	Rádo přesypává drobné předměty nebo pohazuje věcmi.			
43.	Nehraje si správně s drobnými hračkami (spíše je pouze rozhazuje a rozebírá).			
44.	Nezájem o klasické hračky (stavebnice, auta, panenky).			
45.	Velmi úzké přimknutí k jedné nebo dvěma hračkám.			
46.	Nezájem o hračky znázorňující živé tvory (plyšová zvířátka, panenky, figurky, lidí).			
47.	Dítě nenapodobuje ve své hře dospělé (hra "jako že" a "na něco").			
48.	V televizi dítě nezajímají různé pohádky, dítě dává přednost reklamám, znělkám či určitým pořadům (losování Sazky, počasí, AZ kvíz, apod.).			
49.	Dítě rádo staví předměty do řad nebo z nich vytváří různé ornamenty nebo je dle určitého klíče třídí.			
50.	Dítě se vyvíjí skoky, nechce dělat věc do té doby, dokud si není jisté, že ji zvládne bezpečně samo.			
51.	Velmi špatně snáší změny v programu (při dešti se nejde na plánovanou vycházku apod.) nebo v prostředí, které ho obklopuje (přesunutí nábytku, změna oblečení).			
52.	Sklony k pedantickému, perfekcionistickému chování (určité věci musí být na svých místech, dveře a zásuvky zavřené apod.).			
53.	Vyžaduje chodit nebo jezdit stejnou cestou.			
54.	Dítě lpí na dodržování určitých rituálů (je nutné dodržovat určité pořadí u některých činností, chce aby se lidé vyjadřovali přesnými výrazy apod.).			
55.	Dítě má snahu neustále s sebou nosit nějakou věc - například provázek, drobnou hračku nebo její část.			
56.	Dítě má velmi malou nebo žádnou snahu učit se něco nového.			
57.	Dítě se velmi málo učí něčemu novému napodobováním dospělých nebo ostatních dětí.			
58.	Dítě často projevuje úzkost nebo nervozitu.			
59.	U dítěte se často střídají nálady, mnohdy bez zjevné příčiny.			
60.	Dítě neprojevuje strach ve většině nebezpečných nebo strašidelných situacích.			
61.	Po většinu dne velmi málo projevuje emoce, většinou se tváří nezúčastněně.			
62.	Dítě se bez viditelné příčiny směje nebo pláče.			
63.	Často se vzteká (denně několik záchvatů spojených s křikem).			
64.	Dítě se otáčí kolem své osy nebo běhává do kruhu.			
65.	Dítě dlouhodobě stereotypně třepe rukama či prsty a prohlíží si pohyb.			
66.	Dítě poskakuje nahoru a dolů, pokud má radost nebo ho něco zaujme.			
67.	Dítě je pohybově velmi obratné (například ve šplhání po nábytku, v lezení přes překážky apod.).			
68.	Pokud dítě něco potěší nebo rozruší, třepe prsty, rukama nebo paže dává do zvláštních poloh.			
69.	Kýve celým tělem nebo přenáší váhu z nohy na nohu nebo se převaluje z boku na bok nebo se kýve v sedě.			
70.	Dítě samo sebe občas zraňuje nebo zraňování naznačuje (štípe se, kouše se, tluče hlavou, bouchá samo sebe).			
71.	Dítě je občas agresivní na druhé (kope, škrábe, tahá za vlasy apod.).			
72.	Dítě je výrazně hyperaktivní – živé, neklidné, chvíli neposedí.			
73.	Dítě se nedokáže vzhledem k svému věku soustředit, je roztěkané, nevydrží delší dobu sedět či pracovat.			
74.	U dítěte je patrný velmi výrazný negativismus (mnoho věcí a činností odmítá, vzteká se, je obtížné dítě přimět ke spolupráci).			