

Autyzm. Opis przypadku

Autism. Case report

Wanda Komorowska-Szczepańska

Katedra Handlu i Usług, Akademia Morska
w Gdyni

STRESZCZENIE

Wstęp. Coraz większe zainteresowanie problematyką dzieci autystycznych powoduje, że nasza wiedza na ten temat jest coraz większa i dzięki temu szybciej rozpoznajemy nieprawidłowe zachowania wśród dzieci.

Cel pracy. Celem pracy było przedstawienie obrazu klinicznego autyzmu u pewnego chłopca, od urodzenia do momentu rozpoznania.

Materiał i metody. W pracy przedstawiono przypadek chłopca, u którego w 15. miesiącu życia rozpoznano autyzm.

Wnioski. Wczesne rozpoznanie autyzmu pozwoli na szybkie włączenie leczenia specjalistycznego z udziałem lekarzy różnych specjalności, psychologów, rehabilitantów, logopedów. Dlatego bardzo ważny jest dokładnie zebrany wywiad dotyczący rozwoju, zachowań w różnych miejscach: w domu, przedszkolu, gabinecie lekarskim, oraz wnikliwe badania pediatryczne, neurologiczne, genetyczne.

Forum Medycyny Rodzinnej 2015, tom 9, nr 3, 235–236

Słowa kluczowe: ASD, autyzm, MMR

ABSTRACT

Introduction. The increasing interest in the problems of children with autism makes our knowledge increase and we can quickly recognize abnormal behavior among children.

Aim of the study. The goal of this study was to present the clinical picture of autism of a boy from his birth to the moment of diagnosis.

Material and methods. This paper presents a case of a 15-months-old, boy who was diagnosed with autism.

Conclusions. An early diagnosis of autism allows quick integration of specialist treatment involving doctors of various specializations: psychologists, physiotherapists, speech therapists. Therefore, it is important to take careful patient's medical history of their development and behavior in different places: at home, nursery, doctor's surgery, as well as thorough pediatric, neurological and genetic examination.

Forum Medycyny Rodzinnej 2015, vol 9, no 3, 235–236

Key words: ASD, autism, MMR

WSTĘP

Wiedza na temat autyzmu jest coraz większa, a dzięki coraz większym możliwościom diagnostycznym, coraz szybciej także rozpoznaje się tę jednostkę u dzieci. Pozwala to lekarzom, terapeutom i rodzicom na szybkie podjęcie działań leczniczo-terapeutycznych.

OPIS PRZYPADKU

Niemowlę płci męskiej, urodzone w 41. tygodniu z ciąży, siłami natury. Obydwoje rodziców bez obciążeń chorobami, nie palili papierosów, nie spożywali alkoholu, używek czy leków. Chłopiec otrzymał 10 punktów w skala Apgar w pierwszej minucie po narodzinach. Niemowlę było karmione naturalnie do 4. miesiąca życia, a następnie mlekiem modyfikowanym. Szczepione zgodnie z kalendarzem szczepień. W 6. miesiącu życia zaobserwowano, że niemowlę nie chce siadać, słabo trzyma głowę w linii osi ciała. Wykonane badanie ultrasonograficzne mózgowia było prawidłowe. Po konsultacji neurologicznej rozpoczęto rehabilitację. Niemowlę zaczęło

siadać, potem raczkować. Rodzice nie obserwowali nic niepokojącego w zachowaniu dziecka. Kiedy dziecko miało 12 miesięcy, rodzice zgłosili się na szczepienie przeciwko odrze, śwince i różyczce (MMR, *measles-mumps-rubella*). W trakcie badania lekarz zauważył, że dziecko nie chce chodzić, nie wydaje żadnych dźwięków, nie gaworzy, nie wymawia i nie chce powtarzać słów, cały czas obserwuje przedmiot trzymany w ręku, nie reaguje na własne imię. Ponownie skierowano małego pacjenta na konsultację neurologiczną. Po pełnych badaniach diagnostycznych, w wieku 15 miesięcy rozpoznano autyzm. Obecnie chłopiec ma trzy lata. W trakcie pobytu w gabinecie lekarskim jego uwaga skupiona jest na przedmiotach znajdujących się obok niego, ale niechętnie nawiązuje kontakt wzrokowy z osobą badającą, nie zawsze reaguje na swoje imię. Jeżeli chce uzyskać pożądaną przedmiot, wykorzystuje do tego ręce rodziców lub lekarza. Ma bardzo mały zasób słów, używa określeń stereotypowych, to jest określeń o stałej konstrukcji, często powta-

Adres do korespondencji:

dr n. med. Wanda Komorowska-Szczepańska
Katedra Handlu i Usług, Akademia Morska w Gdyni
ul. Morska 81/87, 81–225 Gdynia
tel.: 0604 772 964
e-mail: wkomorowska@gumed.edu.pl

rza zasłyszane słowa lub konstrukcje zdań, na przykład z reklam. Daje się zaobserwować wyraźną niechęć do nawiązywania rozmowy czy dzielenia się wrażeniami, emocjami. Jeśli zaczyna mówić, jego mowa jest monotonna, ma nietypową tonację, głośność (prozodia). Jeżeli w gabinecie są zabawki błyszczące, świecące, wydające głośne dźwięki, to zainteresowanie nimi jest większe. Jeżeli w trakcie pobytu w gabinecie zbyt głośno zadzwoni telefon, chłopiec krzyczy. Z informacji uzyskanych od rodziców wynika, że w domu chłopcu zdarza kręcić się wokół własnej osi lub machać rękami bez przerwy przez pół godziny. Również w przypadku zmiany rozkładu dnia obserwuje się rozdrażnienie, nerwowość lub napady złości.

DYSKUSJA

Terminu autyzm po raz pierwszy użył Leo Kanner w 1943 roku w swojej publikacji. Termin „zaburzenia ze spektrum autyzmu” nie figurują w klasyfikacjach DSM-IV TR oraz ICD-10, a obejmują one autyzm, zespół Aspergera, niespecyficzne całościowe zaburzenia rozwoju oraz dezintegracyjne zaburzenia dziecięce [1].

W literaturze przez wiele lat wiązano zachorowanie na autyzm ze szczepieniem MMR. Jednak liczne badania epidemiologiczne i biologiczne nie potwierdziły tej hipotezy [1–3]. Przykładem może być omawiany przypadek, u którego cechy autystyczne zaobserwowano przed szczepieniem MMR.

Autyzm jest zaburzeniem neurorozwojowym, a obserwowane objawy występują w trzech sferach funkcjonowania dziecka: interakcji społecznych, komunikacji oraz w zachowaniach pod postacią powtarzalności (stereotypi). Pierwsze objawy najczęściej obserwuje się pod koniec pierwszego lub na początku drugiego roku życia. W omawianym przypadku pierwsze niepokojące objawy zaobserwowano przed ukończeniem pierwszego roku życia, a wraz z wiekiem objawy autyzmu stają się coraz bardziej wyraźne. Obecnie trudno jest przewidzieć, jaki będzie dalszy rozwój intelektualny dziecka, ale często u autystycznych pacjentów obserwuje się dysleksję, zaburzenia nastroju czy snu, fobie specyficzne, zaburzenia obsesyjno-kompulsyjne, zespół nadpobudliwości ruchowej [1–3].

Według literatury zaburzenia ze spektrum autyzmu mają związek z czynnikami genetycznymi. Dlatego rodzice dziecka z autyzmem powinni być pod opieką poradni genetycznej w celu badania kariotypu dla wykluczenia innych schorzeń genetycznych, mogących współwystępować, na przykład zespół łamliwego chromosomu X, stwardnienie guzowate, trisomia chromosomu 21, zespół Turnera z matczynym chromosomem X, duplikacje 15q11-q13. W etiopatogenezie choroby podkreśla się rolę czynników środowiskowych [2, 3].

Wyniki badań klinicznych wykazały różnice w tempie przyrostu obwodu głowy u dzieci z ASD (*atrial septal defect*) i wykazywały przyspieszony przyrost obwodu głowy w pierwszych latach życia, ze zwolnieniem w okresie późnego dzieciństwa [4]. W omawianym przypadku przyrost obwodu głowy był prawidłowy.

Leczenie jest wieloetapowe i wymaga zaangażowania wielu specjalistów, rodziny i bliskich. Leczenie farmakologiczne jest stosowane w przypadku występowania schorzeń dodatkowych — neurologicznych. Niestety w przypadku dzieci autystycznych leczenie trwa całe życie, a postępowanie psychologiczno-psychiatryczne czy rehabilitacyjne zmienia się z rozwojem dziecka i jest modyfikowane.

WNIOSKI

Wczesne rozpoznanie ASD bardzo pozytywnie wpłynie na wyniki leczenia i postępowanie terapeutyczne. Dlatego bardzo ważny jest dokładnie zebrany wywiad dotyczący rozwoju, zachowań w różnych miejscach: w domu, szkole, przedszkolu, gabinecie lekarskim, oraz wnikliwe badanie pediatryczne, neurologiczne, genetyczne.

PIŚMIENNICTWO

1. Volkmar F.R., Chawarska K. Autyzm u niemowląt. *Medycyna Praktyczna Psychiatria* 2009; 4: 67–71.
2. Kinney D.K., Barch D.H., Chayka B.I. i wsp. Environmental risk factors for autism: do they help cause de novo genetic mutations that contribute to the disorder? *Med. Hypotheses* 2010; 74: 102–106.
3. Yates K., Couteur A. Diagnostyka autyzmu. *Medycyna Praktyczna Pediatria* 2009; 3: 79–88.
4. Plauche J.C., Myers S.M. Council on children with Disabilities. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2007; 120: 1183–1215.