



Anomalie rozwojowe w autyzmie dziecięcym na przykładzie 8-letniej dziewczynki – spojrzenie na etiopatogenezę autyzmu. Opis przypadku

Developmental anomaly in infantile autism as exemplified by a case of an 8-year-old girl – a look at the etiopathogenesis of autism

AGNIESZKA KAPINOS-GORCZYCA¹, PIOTR W. GORCZYCA^{2,3},
GRAŻYNA DZIECHCIARZ³

- Z: 1. Wielospecjalistycznego Szpitala Rejonowego im. dr B. Hagera w Tarnowskich Górach
2. Katedry i Oddziału Klinicznego Psychiatrii Wydziału Lekarskiego w Zabrze
Śląskiej Akademii Medycznej w Katowicach
3. Ośrodka Kompleksowej Rehabilitacji dla Dzieci i Młodzieży Niepełnosprawnej w Radzionkowie

STRESZCZENIE. Autorzy przedstawiają opis kliniczny dziewczynki z rozpoznaniem autyzmu dziecięcego, u której stwierdzono obecność anomalii rozwojowej pod postacią dodatkowego żebra. Obecność tej anomalii posłużyła autorom do rozważenia wybranych zagadnień dotyczących etiologii autyzmu.

SUMMARY. The authors present a clinical description of a girl diagnosed with infantile autism. She had a developmental anomaly, an additional rib. Selected issues concerning etiology of autism are discussed in this context.

Słowa kluczowe: autyzm dziecięcy / anomalie rozwojowe / etiologia / opis przypadku

Key words: infantile autism / developmental anomaly / etiology / case report

Przyczyny rozwoju autyzmu dziecięcego pozostają nieznane. W badaniach nad etiologią tego zaburzenia bierze się pod uwagę koncepcje psychoanalityczne, etologiczne oraz biologiczne. Obecnie najczęściej zwolenników mają wybrane koncepcje biologiczne. Uważa się, że autyzm uwarunkowany jest różnymi czynnikami natury biologicznej z uwagi na współwystępowanie różnych zaburzeń struktury i funkcji organizmu [Berney 2000, Bobkiewicz-Lewartowska 2000]. Należy zwrócić uwagę, że pewnych nieprawidłowości należy poszukiwać poza ośrodkowym układem nerwowym – chodzi przede wszystkim o zaburzenia rozwojowe. Już wcześniej zwracano uwagę na obecność różnych dysmorfii u dzieci z autyzmem

dziecięcym [Orstavik i wsp. 1997, Ho i Eaves 1997]. Dotyczyły one najczęściej twarzy (m.in.: duże czoło, mała rynienka, długie szpary powiekowe itd.). Zwracano także uwagę na nieprawidłowości w rozwoju innych okolic ciała (np. dodatkowa brodawka sutkowa, znamiona typu kawy z mlekiem). Autorzy pracy zainteresowali się dziewczynką z rozpoznaniem autyzmu dziecięcego, u której wykryto anomalię rozwojową pod postacią dodatkowego żebra.

OPIS PRZYPADKU

Dziewczynka, lat 7,5, jest drugim dzieckiem w rodzinie, ma dziesięcioletnią zdrową siostrę. Wywiad okołoporodowy jest obciąż-

zony – ciąża przenoszona, zatrucie wodami płodowymi.

Z wywiadu rodzinnego – dziadek chorował na schizofrenię. Rozwój dziewczynki do 1,5 roku życia był prawidłowy. Po tym okresie pojawiły się bardzo silne lęki nocne, dziewczynka budziła się często z płaczem, nie można było wtedy nawiązać z nią żadnego kontaktu. Zdarzało się, że uciekała z łóżka chowając się pod stołem. Dziewczynka odczuwała lęk przed nocnikiem i załatwianiem się. Nie mówiła do trzeciego roku życia. Żeby dostać jakiś przedmiot nie wskazywała nań, lecz w charakterystyczny sposób chwyciła matkę za nadgarstek. W okresie rozwoju mowy wystąpiła echolalia oraz nieprawidłowe używanie zaimków. Dziewczynka wykazywała nadwrażliwość na dźwięki, przy głośniejszym grającym radiu, czy przy głośniejszych rozmowach zatykała sobie uszy i chowała się. Fascynowały ją urządzenia mechaniczne, np. włączona pralka. Zabawa polegała na wielokrotnym powtarzaniu pewnych czynności, np. pstrykania kontaktem.

Z wywiadu od matki – dziewczynka okresowo stereotypowo kołysała się. W wieku 4 lat zaczęła uczęszczać do przedszkola. Chodziła tam bardzo chętnie, nie bawiła się jednak z innymi dziećmi, nie pozwalała nawet złapać się nikomu za rękę, obserwowała tylko zabawę innych. Wyniki badania psychologicznego w wieku 4,5 lat – inteligencja niższa od przeciętnej (75 wg testu Termana-Merrill), rozwój mowy opóźniony – mowa czynna kształtuje się na poziomie ok. drugiego roku życia, zasób słów i wiadomości o świecie jest ubogi, dziewczynka mówi niewyraźnie, gwarą, wypowiada się pojedynczymi słowami, sporadycznie posługuje się połączeniem dwóch słów, występuje echolalia. Myślenie na poziomie sensoryczno-motorycznym – wykonuje proste polecenia, rozpoznaje niektóre przedmioty wg nazwy i na podstawie użytku, wskazuje prawidłowo części ciała. Pamięć słuchowa bezpośrednia – obniżona.

Koncentracja uwagi dowolnej krótkotrwała, uwaga mimowolna jest zakłócana momentami „wylączania się” z sytuacji. Koordynacja wzrokowo-ruchowa oraz pamięć wzrokowa poniżej trzeciego roku życia. Umiejętności manualne i grafomotoryczne na poziomie trzeciego roku życia – dziewczynka nawleka koraliki, buduje z klocków wieżę i most, odwzorowuje koło.

W 1998 r. była hospitalizowana w oddziale dziecięcym, rozpoznano opóźnienie psychiczne oraz wykazano w obrazie rtg klatki piersiowej anomalię rozwojową dotyczącą górnych żeber po lewej stronie. W epikryzie pisano m.in.: dziewczynka z upośledzeniem umysłowym i cechami autystycznymi. Badanie T4 i TSH w normie.

Badanie psychologiczne wykonane rok później (wiek: 6 lat i 2 miesiące) wykazało m.in., że dziewczynka nie potrafi ujmować różnic ani klasyfikować materiału słownego, dokonuje klasyfikacji na materiale obrazkowym. Ma ukształtowane pojęcie liczby w zakresie 10. Zasób wiadomości o świecie oraz słownictwa czynnego kształtuje się poniżej wieku dziecka, tj. 5 lat. Pamięć fonologiczna zdań zaburzona. Pamięć słuchowa bezpośrednia na poziomie trzeciego roku życia. Percepcja wzrokowa nieznacznie obniżona. Analiza i synteza wzrokowa, orientacja w mikroprzestrzeni oraz umiejętności grafomotoryczne na poziomie ok. piątego roku życia. Koncentracja uwagi jest słaba, szczególnie w sytuacji zadaniowej dziewczynka często rozprasza się i odbiega od tematu. Sporadycznie występuje echolalia. W nowej dla siebie sytuacji reaguje zahamowaniem, zdarza się, że mówi cichutkim głosem. W wieku 7 lat u dziecka przeprowadzono kolejne badanie psychologiczne. Inteligencję, badaną testem Termana-Merrill, stwierdzono niższą niż przeciętna w górnej granicy przedziału I.I. = 83. Myślenie, percepcja, pamięć u dziecka kształtowały się jak w badaniu sprzed roku – brak postępu. Badanie pedagogiczne pod kątem dojrzałości szkolnej wykazało bardzo dobre przygotowanie

z elementów czytania, słabe z elementów matematyki oraz niedostateczne z elementów pisania. Brak znajomości czytania znaków matematycznych oraz umiejętności ich zastosowania, brak umiejętności porównywania liczb, dodawania i odejmowania w zakresie 10, rozwiązywania prostych zadań z treścią, porównywania zbiorów, graficznego odtwarzania pojęć dotyczących orientacji przestrzennej: nad, pod, na prawo od, na lewo od..., odwzorowywania figur i znaków graficznych oraz elementów literopodobnych. Dziewczynka zna cyfry 0-10, prawidłowo stosuje i nazywa liczebniki porządkowe, zna i prawidłowo rozpoznaje litery małe i duże, podpisuje obrazki wyrazami, składa wyrazy z liter na podstawie obrazka, czyta tekst. Odroczone obowiązki szkolny. W roku 1999 wykonano MRI głowy. Wykazano torbiel szyszynki wielkości 1 cm.

W grudniu 1997 r. przeprowadzono pierwsze badanie skalą CARS [Schopler i wsp. 1988]. W dniu badania dziecko osiągnęło wiek 4 lata 3 miesiące 26 dni. W wyniku badania tym testem dziecko osiągnęło wynik 27,5 p., co wynikało z następujących cech autystycznych:

- wycofywanie się z kontaktów społecznych (2,5 p.), krótkotrwałe nawiązywanie kontaktu wzrokowego,
- zaburzenia nastroju (2,5 p.) – zmienność nastroju, występowanie śmiechu, płaczu – bez przyczyny,
- problemy ze snaniem (już od 18 miesiąca życia, gdy dziecko, zdaniem matki, zostało przestraszone petardami w noc sylwestrową – odtąd lęki nocne) – sen płytki, śródnocne budzenie,
- dziwne reakcje na zmysłowe odczucia – zachęcanie matki do bicia po głowie – konieczność doświadczenia stymulacji dotyku na granicy bólu (2,5 p.).
- tendencja do zachowań stereotypowych w postaci kołysania się,
- przyjmowanie odmiennej postawy – chodzenie na palcach,

- rutynowa, „jałowa” zabawa jednym przedmiotem, tj. pudełkami, małąką – brak zabawy w role (2,5 p.),
- silne reakcje lękowe, nerwowość ujawniana w zachowaniu (3,5 p.),
- komunikacja werbalna zaburzona w stopniu lekkim (1,5 p.) – dziewczynka mówi o sobie w trzeciej osobie liczby pojedynczej, nie używa zaimka „ja”, nie zadaje pytań,
- przyswajanie nowych umiejętności w typowy sposób,
- dziecko nie lubi rysować.

Badanie CARS wykonane 4 lata później wykazało większe zaburzenia w skalach dotyczących komunikacji werbalnej i niewerbalnej, sfery aktywności i funkcjonowania sfery intelektualnej, których rozwój nie postępował z wiekiem, co sprawiło wrażenie większej patologii.

Obecne funkcjonowanie dziecka: stan zdrowia dobry – rzadko choruje somatycznie; z chorób wieku dziecięcego przechodziła świnkę. Ma alergię na pomarańcze. Dziewczynka nie lubi hałasu, przy głośniejszych rozmowach zatyka sobie uszy i chowa się pod stołem. Boi się samodzielnie wychodzić na ulicę. Naśladuje pewne czynności (np. utykanie) czy proste dźwięki (np. szczekanie psa). Echolalia obecnie występuje tylko sporadycznie. Dziewczynka pytana o coś mówi nie na temat lub odpowiada „nie wiem”. Często zamyśla się, wyłącza – nasłuchuje wtedy, strzepuje coś z siebie, mruczy, śmieje się jakby ją ktoś łaskotał. Boi się ciemności – w nocy boi się wchodzić sama do pokoju, wydaje jej się, że łapie ją jakaś ręka. Śpi razem z mamą – często ssie palce; czasami zdarza się to także w ciągu dnia, zwłaszcza gdy się zdenerwuje. Bawi się w zasadzie wszystkim; interesuje ją zwłaszcza wszystko to, co nowe. Zabawa jest jednak nietypowa, np. interesują ją wyłącznie małe lalki, które tylko trzyma przemawiając do nich: „ti, ti, ti”. Ma bardzo wrażliwy

węch – z upodobaniem węża np. świeżo umytą podłogę. W zasadzie nie lubi jeść, gdy jest głodna ma ochotę na nietypowe produkty – suche piętki chleba, suchy makaron, ewentualnie same słodczyce. Chętnie ogląda reklamy, nie interesują jej natomiast bajki czy filmy dla dzieci.

U dziewczynki stosowano haloperydol, a następnie sulpiryd z dobrą reakcją.

KOMENTARZ

W początkowym okresie rozwojowym dziewczynki obserwowano typowe objawy autyzmu dziecięcego: zaburzenia mowy, zachowania i kontaktów społecznych. Spełnienie tych kryteriów diagnostycznych wynika z następujących cech i zachowań dziewczynki: echolalia, nieprawidłowe używanie zaimków, chichot, percepcja języka słabsza od jego ekspresji, podwyższony próg bólu, nadwrażliwość na dźwięki oraz na dotyk, przesadne reakcje na światło i zapach, specyficzna dieta, płacz bez przyczyny, stereotypowe zachowania, nieprawidłowy kontakt z otoczeniem. W dalszym okresie rozwojowym zaczęto brać pod uwagę możliwość występowania omamów wzrokowych, słuchowych, niezwerbalizowanego, urojeniowego poczucia zagrożenia, co odpowiadałoby już możliwości istnienia procesu psychotycznego (schizofrenicznego). Proces schizofreniczny występuje raczej po okresie prawidłowego rozwoju i bardzo rzadko obserwowano rozwój schizofrenii po wcześniejszym rozpoznaniu autyzmu dziecięcego. W różnych teoriach dotyczących etiologii autyzmu wskazują się m.in. na związek między różnymi alergenami, w tym pokarmowymi a autyzmem – opisywana dziewczynka była uczulona na pomarańcze – oraz na dysfunkcję integracji sensorycznej występującej jako „obronność dotykowa” [Head 1920, za: Bobkiewicz-Lewartowska 2000], która polega na unikaniu doznań dotykowych oraz na problemach dotyczących funkcji słuchu (dziewczynka nie pozwalała

się dotykać oraz przy głośniejszych dźwiękach zatykała sobie uszy). Ponadto, Chamberlain i Herman [Ritvo 1993, za: Bobkiewicz-Lewartowska 2000] wysunęli hipotezę dotyczącą nadmiernego wydzielania melatoniny przez szyszynkę, co uruchamia zmiany biochemiczne prowadzące do nieprawidłowego poziomu serotoniny i opioidów. U dziewczynki w badaniu MRI stwierdzono torbiel szyszynki, co jednak zdaje się nie mieć związku z wydzielaniem melatoniny – autorzy na ten temat nie znaleźli informacji w bazie Medline.

Może zastanawiać, dlaczego autorzy pracy opisali przypadek autyzmu ze zwróceniem jedynie uwagi na anomalię rozwojową i to jeszcze obecną poza ośrodkowym układem nerwowym.

Warto tutaj powołać się na wypowiedź Courchesne [Courchesne 1997, za: Bobkiewicz-Lewartowska 2000], który odnośnie etiologii autyzmu proponuje spoglądać poza obecny układ mózg-zachowanie i odkryć szczegóły etiologicznych zdarzeń i ontogenetycznych ścieżek, które prowadzą do tego zaburzenia. Dalej autor konkluduje, że każdy fakt biologiczny może pomóc w odkryciu istotnych części całej historii, nawet jeżeli nie spełnia kryteriów specyficzności, powszechności czy pierwszeństwa.

PIŚMIENNICTWO

1. Berney TP. Autism – an evolving concept. *Br J Psychiatry* 2000; 176: 20-25.
2. Bobkiewicz-Lewartowska L. Autyzm dziecięcy – zagadnienia diagnozy i terapii. Kraków: Oficyna Wyd „Impuls”; 2000: 38-56.
3. Courchesne E. Brainstem, cerebral and limbic neuroanatomical abnormalities in autism. *Curr Opin Neurobiol* 1997; 2: 269-78. Za: Bobkiewicz-Lewartowska L. Autyzm dziecięcy - zagadnienia diagnozy i terapii. Kraków: Oficyna Wyd „Impuls”; 2000: 38-56.
4. Ho HH, Eaves LC. Kabuki make-up (Nii-kawa-Kuroki) syndrome: cognitive abilities and autistic features. *Dev Med Child Neurol* 1997; 39 (7): 487-90.

5. Orstavik KH, Stromme P, Ek J, Torvik A, Skjeldal OH. Macrocephaly, epilepsy, autism, dysmorphic features, and mental retardation in two sisters: a new autosomal recessive syndrome? *J Med Genet* 1997; 34 (10): 849-51.
6. Ritvo ER, Ritvo R. Elevated daytime melatonin concentrations in autism: a pilot study. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1993; 2: 75-8.
7. Schopler E, Reichler R, Renner B. The Childhood Autism Rating Scale. Los Angeles: Western Psychological Services; 1988.

Adres: Dr Agnieszka Kapinos-Gorczyca, ul. Grottgera 20/6, 44-100 Gliwice.

E-mail: gorasp@juni.gliwice.pl