

PERVAZIVNI RAZVOJNI POREMEĆAJI

PERVASIVE DEVELOPMENTAL DISORDER

Inge Vlašić-Cicvarić, Zlata Modrušan-Mozetič

SAŽETAK

Pervazivni razvojni poremećaji: autistični poremećaj, Rettov poremećaj, dezintegrativni poremećaj u djetinjstvu, Aspergerov poremećaj i pervazivni razvojni poremećaj, neodređen, obuhvaćaju teške poremećaje razvoja s trajnim iskazivanjem posljedica tijekom cijeloga života. Nalazi epidemioloških studija pokazuju porast incidencije tih poremećaja. Potrebno je proširiti znanje liječnika koji se brinu o zdravlju djece i povećati njihovu svjesnost o ovom području. U članku je prikazan pregled današnje klasifikacije pervazivnih razvojnih poremećaja sa sličnostima i razlikama u njihovoj kliničkoj slici i istaknuta je važnost multidisciplinarnoga timskog pristupa u kliničkoj procjeni i tretmanu.

KLJUČNE RIJEČI: pervazivni razvojni poremećaji, dijagnostički kriteriji, klinička procjena, tretman

ABSTRACT

Pervasive Developmental Disorders are very serious, lifelong treating conditions. The diagnostic category of Pervasive Developmental Disorders includes: Autistic Disorder, Rett Disorder, Childhood Disintegrative Disorder, Asperger Disorder and Pervasive Developmental Disorder Not Otherwise Specified. Epidemiological studies show their increasing incidence and it is, therefore, of great importance to have more knowledge and a better awareness of them. This paper reviews the recent research literature on diagnostic criteria, with similarities and differences among categories of Pervasive Developmental Disorders in their clinical picture, as well as the recommendation of a new view of Autistic Spectrum Disorders. A multidisciplinary team is of a great importance in clinical evaluation and treatment.

KEY WORDS: pervasive developmental disorders, diagnostic criteria, clinical evaluation, treatment

Pervazivni razvojni poremećaji uključuju skupinu poremećaja razvoja s iskazivanjem posljedica tijekom cijeloga života.

Zajednička im je trijada oštećenja koje se iskazuje u područjima socijalne interakcije, komunikacije i ponašanja (sužen i repetitivan obrazac ponašanja, interesa i aktivnosti).

Ta se trijada oštećenja može javiti samostalno, ali i s pridruženim nizom različitih dodatnih poteškoća. Može se javljati uz bilo koju razinu sposobnosti, od teške mentalne retardacije do prosječnih ili čak iznadprosječnih kognitivnih sposobnosti. Pojavljuje se uz bilo koje drugo fizičko, psihičko ili psihijatrijsko stanje.¹

Usprkos brojnim opsežnim istraživanjima usmjerenima na traženje uzroka, do danas nije ustanovljen patofiziološki obrazac koji bi objasnio kliničku prezentaciju tih poremećaja. Hipoteze uključuju genetičke abnormalnosti, obstetričke komplikacije, izlaganje toksičnim agentima, prenatalne, perinatalne i postnatalne infekcije... Etiologija tih poremećaja do danas ostaje nerazjašnjena. Smatramo ih multifaktorski uzrokovanim i definiramo samo putem manifestnih modela ponašanja.²

Iznimka je Rettov poremećaj. Rettov sindrom ima određenu etiologiju, prezentaciju, tijek i reagiranje na liječenje.³ Gen MECP2 za Rettov poremećaj lociran na x-kromosomu otkriven je 1999. godine. Očekuje se da će u budućim klasifikacijama taj poremećaj biti izdvojen i posebno klasificiran.⁴

Prikazi slučaja konzistentni s pervazivnom razvojnim poremećajima postoje još od 1890-ih godina. Leo Kanner je 1943. godine potanko opisao i dijagnostičkim kriterijima definirao sindrom koji je nazvao rani infantilni autizam. Godinu dana poslije, Hans Asperger objavio je

Ustanova: Klinika za pedijatriju "Kanttrida", KBC Rijeka

Prispjelo: 26.10.2004.

Prihvaćeno: 4.11.2004.

Adresa za dopisivanje: Inge Vlašić-Cicvarić, klinička psihologinja, KBC Rijeka, Klinika za pedijatriju, Istarska 43, 51000 Rijeka
E-mail: inge-v-c@yahoo.com

sličan opis mentalnog poremećaja pod nazivom autistična psihopatija. Treće izdanje dijagnostičkog i statističkog priručnika mentalnih poremećaja 1980. godine, daje prvu formalnu definiciju i opis autizma u Sjedinjenim Američkim Državama.⁵ Danas se pri klasifikaciji psihičkih poremećaja najčešće upotrebljava *Dijagnostički i statistički priručnik Američkoga psihijatrijskog udruženja* (DSM IV),¹ koji u kategoriju pervazivnih razvojnih poremećaja svrstava: autistični poremećaj, Rettov poremećaj, dezintegrativni poremećaj u djetinjstvu, Aspergerov poremećaj i pervazivni razvojni poremećaj, neodređen.

Slično tome, i u Internacionalnoj klasifikaciji bolesti (ISD-10) kategorija pervazivnih razvojnih poremećaja podijeljena je u nekoliko skupina.⁶

AUTISTIČNI POREMEĆAJ

Autistični poremećaj je pervazivni razvojni poremećaj pri kojemu je prisutna tzv. autistična trijada – izrazito i trajno oštećenje razvoja socijalnih interakcija, razvoja verbalne i neverbalne komunikacije i imaginativne aktivnosti, te je prisutan izrazito ograničen, repetitivan i stereotipan repertoar ponašanja, interesa i aktivnosti.

Težina takvih oštećenja značajno varira.¹⁻³

Oštećenje uzajamnosti socijalnih interakcija očituje se u poremećajima neverbalnih oblika ponašanja kojima se uspostavlja socijalni kontakt (kontakt pogledom, izraz lica, držanje tijela i geste). Razvoj odnosa s drugim ljudima pokazuje poremećaj od potpune nezainteresiranosti (izgledaju nesvjesni drugih ljudi) do pokazivanja zanimanja za druge, ali bez socijalne uzajamnosti. Interakcija s drugima svodi se na izražavanje vlastitih potreba i zahtjeva, ali bez podjele interesa, zadovoljstva, bez empatije za druge. Druge ljude uključuju u svoje aktivnosti samo kao mehaničku pomoć, a sve što mogu rade sami.^{1, 2}

Oštećene su i verbalne i neverbalne vještine komunikacije. Neki ne razvijaju nikakav govor, drugi mogu biti prividno rječiti. Svima nedostaje sposobnost da vode obostranu, dvosmjernu komunikaciju. I stil i sadržaj jezične vještine je osebujan, uključujući eholaliju, reverziju zamjenica (ja = ti), upotrebu neologizama i ekstremne bukvalnosti. Osebujan je i ritam, intonacija, glasnoća, naglasak. Nerijetko je ometeno i razumijevanje govora koje varira od potpune “gluhoće za riječi” (verbalna auditorna agnizija) do različitih težina poremećaja jezičnog razumijevanja.^{1, 2}

Imaginativna igra izostaje. Igre pretvaranja i socijalnog oponašanja ne javljaju se u skladu s dobi. Igra se svodi na stereotipne rituale, manipulaciju bez smisla i značenja za druge ljude, npr. ponavljajuće pritiskanje

prekidača, otvaranje i zatvaranje slavina, vrćenje stvari, stvaranje redova, proučavanje sjena, trajna zaokupljenost dijelovima predmeta i sl.^{1, 2}

Modeli ponašanja su ograničeni, ponavljajući i stereotipni. Česta je zaokupljenost ograničenim područjem interesa, “fascinacija”. Uočljivo je rigidno nastojanje na rutini, nepromjenjivim obrascima aktivnosti, npr. stalna mjesta kućanskih predmeta, isti put od kuće do vrtića, škole, stalno isto jelo itd.²

Često su prisutne motoričke stereotipije kao škripanje zubima, forsirano disanje, ljuljanje tijela, igranje rukama, pucketanje prstima, poskakivanje, hod na prstima i sl.²

Izražavanje emocija često je “izvan konteksta”, iznenadne su promjene raspoloženja bez vidljiva razloga, izljevi bijesa, izmjene pretjerane aktivnosti i apatičnosti, strahovi, anksioznost i panika od specifičnih “neopasnih” stvari, npr. od plišanih igraćaka, zvukova kućanskih aparata, rezanja noktiju itd.^{2, 5}

Pažnja je neuobičajeno duga i stabilna, “zalijepljena” na samoinicijativnu aktivnost, a najčešće je prisutna nesposobnost fokusiranja pažnje na vanjski zahtjev.²

U tipičnoj slici nema razdoblja nesumnjivo normalnog razvoja, iako se u manjem broju slučajeva mogu dobiti podaci o neupadnom razvoju do 1–2 godine, i regresiji govora nakon početnog uobičajenoga javljanja “prvih riječi sa značenjem”. Poremećaj se mora izraziti do 3 godine na barem jednom od navedena tri područja.¹

RETTOV POREMEĆAJ

Rettov poremećaj genetički je neurološki poremećaj. Gen za Rettov sindrom (MECP2) lociran na x-kromosomu otkriven je 1999. godine.⁴ Ključno je obilježje Rettova poremećaja osobit model razvojne regresije – razvoj višestrukih specifičnih deficita koji se javlja nakon normalnoga psihomotornog razvoja tijekom prvih 4 do 5 mjeseci života. U dobi između 5 i 48 mjeseci usporava se do tada normalan rast glavice i gubi se do tada već usvojena svrsishodna funkcija ruku, pojavljivanjem karakterističnih stereotipnih pokreta šake (stiskanje ili pranje ruku). Javljaju se problemi koordinacije ili pokreta trupa. Usporedno s time smanjuje se zanimanje za socijalnu okolinu, dijete se povlači “u sebe”. Ometen je razvoj jezičnog razumijevanja i izražavanja. Oštećenje mentalnog razvoja najčešće rezultira u teškoj psihomotornoj zaostalosti.^{1, 4}

DEZINTEGRATIVNI POREMEĆAJ U DJETINJSTVU

Bitno je obilježje ovog poremećaja javljanje regresije u više područja funkcioniranja, koja slijedi nakon najma-

nje dvije godine normalnog razvoja. Pojavljuje se između 2. i 10. godine, a najčešća je u četvrtoj godini života.^{1,2,5,7}

Dezintegrativni poremećaj u djetinjstvu iskazuje se gubitkom prije stečenih govornih i socijalnih vještina, gubitkom već stečene kontrole mokrenja ili defekacije, igre i motoričkih vještina. Regresija u razvoju rezultira trajnim oštećenjem i zaostajanjem u području socijalnog funkcioniranja, komunikacije i ponašanja i prezentira se autističnom trijadom. Takva klinička slika kvalitativnih oštećenja socijalne interakcije i verbalne i neverbalne komunikacija, kao i ponavljajućih, stereotipnih uzoraka ponašanja, suženih interesa i nesvrshodnih aktivnosti izrazito je nalik na kliničku sliku autizma, a razlikuje ju dob javljanja i razvoj djeteta u razdoblju prije pojave bolesti.⁷

ASPERGEROV POREMEĆAJ

Prihvaćeni kriteriji za Aspergerov poremećaj podrazumijevaju oštećenje socijalne interakcije i neverbalne komunikacije, slično onome koji se nalazi kod autizma, ali bez zaostatka u razvoju kognitivnih ili jezičnih vještina.⁸

Djeca s ovim poremećajem imaju također stereotipno, repetitivno i ritualno ponašanje. Sužen im je repertoar interesa u zaokupljenost ograničenim i neobičnim temama, npr. red vožnje vlakova i sl.

Oštećena je imaginativna aktivnost, nema igara pretvaranja ni oponašanja socijalnih uloga. Često postoji snažan otpor promjeni i inzistiranje na jednoličnosti. Sićušne promjene u okolini mogu uzrokovati intenzivnu uznemirenost.⁵

PERVAZIVNI RAZVOJNI POREMEĆAJ, NEODREĐEN

Ova se kategorija odnosi na oštećenje socijalne interakcije ili verbalne i neverbalne komunikacije ili nedostatak imaginativne aktivnosti uz ograničene interese, stereotipna i repetitivna ponašanja. Klinička slika ne udovoljava potpuno kriterijima za jedan od pervazivnih razvojnih poremećaja.^{1,5}

PREVALENCIJA

Prije su se pervazivni razvojni poremećaji smatrali rijetkima. Izvješća o njihovoj prevalenciji pokazuju porast, ali i znatne razlike u nalazima studija.^{9,10}

Najnoviji podaci procjenjuju da se pervazivni razvojni poremećaji javljaju u 18,7 na 10.000 djece,² ali neka istraživanja pokazuju da čak 1 djeteta na 200 – 300 djece opće populacije, može biti pogođeno nekim od pervazivnih razvojnih poremećaja.⁹

Epidemiološke studije pokazuju da je od pervazivnih razvojnih poremećaja najveća učestalost javljanja Aspergerova poremećaja (3,6 na 1000), zatim autizma (10–20 na 10.000), Rettova poremećaja (5–15 na 100.000) i dezintegrativnog poremećaja (1–4 na 100.000).¹¹

Muški spol zastupljen je 3 do 4 puta češće od ženskog. Iznimka je Rettov poremećaj koji se javlja isključivo u ženskom spolu.^{1,2,4,5}

Na temelju nalaza epidemioloških studija stvara se dojam o porastu incidencije pervazivnih razvojnih poremećaja. To može biti povezano sa širenjem dijagnostičkih kriterija, povećanom svjesnošću i znanjem o tim bolestima, a i s prirodnim porastom incidencije. Opsežna istraživanja tek moraju rasvijetliti to pitanje.^{5,10}

Današnji načini klasifikacije specifičnih sindroma unutar kategorije pervazivnih razvojnih poremećaja, uključujući navedene koji su preporučeni unutar ICD 10 i DSM IV, nisu zadovoljavajući. Kriteriji za razlikovanje i određivanje podskupina su arbitrarni i umnogome se preklapaju te su slabo primjenjivi u kliničkoj praksi. Klinička se slika mijenja s dobi i pod različitim utjecajima okoline.^{5,10}

Aktualne su rasprave o tome radi li se doista o različitim poremećajima ili naprosto o varijacijama intenziteta istog poremećaja.

Zagovornika stajališta da pervazivne razvojne poremećaje ne treba dijeliti u posebne potkategorije nego obuhvatiti terminom "autistični spektar", ima sve više.^{2,5,10-12,15} L. Wing je predstavila koncept spektra ili kontinuuma kako bi izložila ideju da isti poremećaj varira težinom prezentacije. S toga gledišta, socijalni problemi i poremećaji komunikacije i ponašanja sagledavaju se kao stupnjevi oštećenja socijalnog razumijevanja. Unutar autističnog spektra upotrebljava se jednostavan sustav stupnjevanja težine poremećaja zasnovan na opisu tipa i intenziteta oštećenja socijalnih interakcija.¹²

KLINIČKA PROCJENA

Ne postoje specifični medicinski testovi za pervazivne razvojne poremećaje. Dijagnoza se oblikuje provedbom detaljnog intervjua o razvoju i ponašanju djeteta od rane dojenačke dobi s posebnim naglaskom na elemente autistične trijade: verbalna i neverbalna komunikacija, socijalni kontakt, igra i stereotipna ponašanja s opservacijom ponašanja.^{2,5,12}

U upotrebi je više validiranih instrumenata procjene tipa upitnika, semistrukturiranih intervjua, opservacijskih skala, za čiju su adekvatnu primjenu potrebni trening i iskustvo. Provode se i ispitivanja psihomotornog razvoja djeteta te intelektualnih i specifičnih kognitivnih sposobnosti i socijalne zrelosti.^{2,5,11,13}

Dijagnoza pervazivnog razvojnog poremećaja mora biti ustanovljena na osnovi potpune kliničke procjene i zasnovana na međunarodno utvrđenim kriterijima. Procjenu treba voditi multidisciplinarni tim s velikim iskustvom na području razvojnih poremećaja (neuroepidijatar, dječji psihijatar, dječji psiholog, specijalni pedagog, logoped).¹³

Nakon inicijalne dijagnoze, potrebno je organizirati praćenje psihičkog razvoja djeteta i njegovo napredovanje tijekom vremena.¹⁴

Često se saznaje od roditelja da su se brinuli o razvoju svog djeteta uočavajući "neobičnosti" i prije dobi od 2 godine. Studije, međutim, pokazuju da se prosječna dob djeteta u vrijeme postavljanja dijagnoze kreće između 4 i 6 godina.¹⁵

Poradi što ranijeg otkrivanja poremećaja, sve se više ističe važnost i preporuča uporaba skrining-testova za pervazivne razvojne poremećaje na cjelokupnoj populaciji djece koja pokazuju zakašnjenje u razvoju govora u svrhu komunikacije tijekom druge godine života i gubitka govora u bilo kojoj dobi.¹⁶

TRETMAN

Poseban obrazovni pristup i bihevioralni tretmani danas su metoda izbora u vođenju djece s pervazivnim razvojnim poremećajima. Poduprti nizom pozitivnih rezultata istraživanja, bihevioralni tretmani unapređuju vještine na području razumijevanja i jezičnog izražavanja,¹⁷ socijalnih aktivnosti i igre¹⁸ te samostalnosti i brige o sebi.¹⁹

Posebni obrazovni pristupi u centrima za autizam uključuju principe strukturiranog poučavanja, programe modifikacije ponašanja, govorno-jezičnu terapiju, okupacijsku i fizikalnu terapiju.¹³

Tretman neizostavno mora uključivati podršku obitelji. Uz edukaciju o poremećaju djeteta, roditelji trebaju biti uključeni u stalno savjetovanje i psihološku podršku. Roditelje, isto tako, treba obavijestiti i uputiti na Udruge roditelja i druge organizirane društvene sustave podrške.¹³

Sličnosti i razlike između navedenih dijagnostičkih kategorija, kako su određene u prihvaćenim sustavima klasifikacije, prikazani su u tablici 1.⁶

Tablica 1. Sličnosti i razlike simptoma autističnog, Aspergerova i pervazivna razvojnog poremećaja, neodređenog
Table 1 *Similarities and differences of symptoms in Autistic Disorder, Asperger Disorder and Pervasive Developmental Disorder Not Otherwise Specified*

SIMPTOM	AUTISTIČNI POREMEĆAJ	ASPERGEROV POREMEĆAJ	PERVAZIVNI RAZVOJNI POREMEĆAJ neodređen
SOCIJALNO OŠTEĆENJE			
Siromašna neverbalna komunikacija	DA	DA	ČESTO
Nesposobnost sklapanja prijateljstva	DA	DA	ČESTO
Nepostojanje socijalne/emocionalne uzajamnosti	DA	DA	ČESTO
GOVOR / KOMUNIKACIJA			
Zaostajanje ili izostanak razvoja govora	DA	NE	ČESTO
Slaba sistematičnost govora	DA	POVREMENO	ČESTO
Idiosinkratičan jezik	DA	POVREMENO	ČESTO
Osiromašenost imaginativne igre	DA	NE	ČESTO
PONAŠANJE			
Potpuna zaokupljenost predmetom interesa	DA	ČESTO	ČESTO
Rituali	DA	ČESTO	ČESTO
Stereotipije	DA	ČESTO	ČESTO
ZAOSTAJANJE U RAZVOJU			
Govora	DA	NE	ČESTO
Kognitivnih sposobnosti	ČESTO	NE	NEODREĐENO
Motorike	RIJETKO	POVREMENO	NEODREĐENO
Prilagođavajućeg ponašanja	ČESTO	NE	NEODREĐENO

LITERATURA

1. Američka psihijatrijska udruga. Dijagnostički i statistički priručnik za duševne poremećaje (DSM IV, 4. Izdanje). Jastrebarsko: Naklada slap, 1996.
2. Brasic RB. Pervasive Developmental Disorder: Autism. 2004. <http://www.emedicine.com/ped/topic180.htm>
3. Lambroso PJ. Genetics of childhood disorders: XIV. A gene for Rett syndrome: News flash. Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry 2000; 39: 671-674.
4. Schneider JH. Pervasive Developmental Disorder: Rett Syndrome. 2002. <http://www.emedicine.com/ped/topic2653.htm>
5. Smith T, Magyar C, Arnold - Saritege A. Autism spectrum disorder. U: Marsch DT, Fristad MA. Handbook of Serious Emotional Disturbance in Children and Adolescents. New York: John Wiley & Sons, inc. 2002: 131-148.
6. WHO. The ICD-10 Classification of Mental and Behavioral Disorders. Geneva: WHO, 1992.2
7. Bernstein BE. Pervasive Developmental Disorder: Childhood Disintegration Disorder. 2003. <http://www.emedicine.com/ped/topic2654.htm>
8. Klin A, Volkmar FR, Sparrow SS, Cicchetti DV, Rourke BP. Validity and neuropsychological characterisation of Asperger syndrome: Convergence with nonverbal learning disabilities syndrome. Journal of Child Psychology and Psychiatry 1995; 36: 1127-1140.
9. Bryson S, Smith I. Epidemiology of autism: Prevalence, associated characteristics, and implications for research and service delivery. Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews 1998; 4: 97-103.
10. Wing, L. The definition and prevalence of autism: a review. *Jur Child Adolesc Psychiatry* 1993; 2: 61-74.
11. Dagg P. Pervasive Developmental Disorder: Autism. 2001. <http://www.emedicine.com/med/topic3202.htm>
12. Wing L. The autistic spectrum. *Lancet* 1997; 350: 1761-1766.
13. Međunarodno udruženje Autizam – Europe. Opis autizma. Udruga za pomoć osobama s autizmom Hrvatske, Zagreb, 2001.
14. Harris SL, Handleman JS. Preschool education programs for children with autism (2nd ed). Austin, TX: Pro-Ed, 2000.
15. Howlin PA, Moore A. Diagnosis in autism: A survey of over 1200 patients in the UK. *Autism* 1997; 1: 135-162.
16. Filipek PA, Accardo PJ, Baranek GT, Cook EH, Dawson G, Gordon B i sur. The screening and diagnosis of autism spectrum disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 1999; 29: 438-484.
17. Howlin PA. The effectiveness of operant language training with autistic children. *Journal of Autism and Developmental Disabilities* 1981; 21: 281-290.
18. Strein PS, Kiohler F. Peer-mediated intervention for young children with autism: A 20 year retrospective. U: Ghezzi PM, Williams WL, Carr JE. Behavior analytic perspectives. Reno: Context Press, 1999: 189-211.
19. McClanahan L E, Krantz PJ. Activity schedules for children with autism: teaching independent behavior. Bethesda: Woodbine House, 1999.