

Autismus

Autismus je psychiatrické onemocnění způsobené abnormálním vývojem centrální nervové soustavy. Projevuje se neschopností vytvářet sociální vazby, komunikovat a dotvářet komunikaci mimikou, omezenými, stereotypními zájmy a neadekvátní reakcí na sensorické stimuly. Diagnóza autismu bývá nejčastěji stanovena ve věku 3 let.

Pojem *autismus* zahrnuje klinicky heterogenní spektrum chorob, které se označuje jako **poruchy autistického spektra (PAS)**, anglicky *Autism spectrum disorders (ASD)*. V klasifikaci DSM-IV se ASD dělí na Aspergerův syndrom, **autistic disorder** a **PDD-NOS**. V mezinárodní klasifikaci nemocí, ICD-10, používané v České republice, je autismus řazen mezi pervazivní vývojové poruchy (F84) a zahrnuje **dětský autismus** (F84.0) a **atypický autismus** (F84.1). Aspergerův syndrom není v ICD-10 přímo charakterizován jako autismus, přičemž od autismu je odlišen absencí řečového a kognitivního deficitu.

Symptomatologie

Hlavní tři znaky

- **Kvalitativní poruchy v reciproční, sociální interakci** – Neschopnost „číst“ ostatní, jejich ignorace. Vyhýbání se očnímu kontaktu, nesnaží se ostatní potěšit, nebo s nimi nesdílí zájmy (např. nošení hraček rodičům, atd.). Doma upřednostňují samotu před společností.
- **Narušená komunikace** – Nerozvíjí se reciproční komunikace řečí, gesty, mimikou. Malé autistické děti nejsou schopny použít upřeného pohledu ke komunikaci a přilákání rodičovské pozornosti. Neschopnost uchopit koncept věc jako pojem, příliš konkrétní chápání pojmů, neschopnost abstrakce („medvídek“ je vždy pojem pro jednu určitou hračku).
- **Úzké spektrum zájmů** – Stereotypní aktivity (např. neustálé, umanuté stavění věže z kostek), nezájem o hračky, a naopak často zájem o technické předměty (šroubovák, vypínač). Bezfantazijní hry bez interakce s ostatními dětmi. Odpor k jakýmkoliv změnám, atd.

další znaky

- Hyper- nebo naopak hyposenzitivita ke zvukům a dotekům. (např. zvuk vysavače může působit extrémní nepohodlí, proti tomu některé velmi bolestivé podněty mohou být ignorovány.)
- Zvláštní návyky ohledně jídla, jako např. hranolky jí jediné od McDonald's.
- Abnormální spánkové vzorce.
- Sebezraňující sklony v chování.
- Narušený motorický vývoj.
- Neschopnost vyhodnotit nebezpečí
- 50–70 % autistických dětí je v nonverbálních IQ testech identifikováno jako zaostalých.
- U 25 % se rozvine epilepsie.

Etiologie a patogeneze

Genetické pozadí^[1]

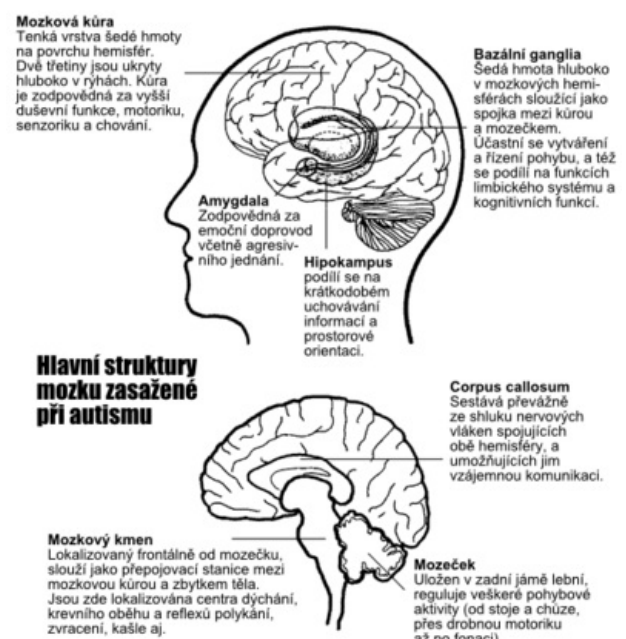
Autismus je polygenní onemocnění zahrnující geny na chromozomech 1, 2, 4, 7, 13, 15 a 16, např. FOXP2 (transkripční faktor exprimovaný ve vyvíjejícím se i dospělém mozku, dále také v plicích a střevech, je klíčový pro rozvoj řečových a jazykových oblastí v embryogenezi), RELN (migrace neuronů v embryogenezi), HOXA1 (homeboxový gen, důležitý pro organizaci v předozadní ose rhombencephala) a geny pro podjednotky GABA receptorů (GABRB3, GABRA5, GABRG3)^[2], a jiné.

Vliv prostředí

Diskutuje se o vlivu alkoholu, thalidomidu a expozice viru rubeolla v prenatálním vývoji před 30. gestačním týdnem. Dřívější hypotéza „chladné matky“ se nepotvrdila.

Narušený vývoj drah kmen-mozeček a temporofrontálních

Zdá se, že v patogenezi autismu má význam mozeček, frontální a temporální kůra, bazální ganglia a další. Některé studie poukazují na fakt, že výzkum, který se ubíral směrem k jednotlivým strukturám mozku přináší zatím spíš nejednoznačné výsledky, a je proto lepší nahlížet na autismus jako na problém konektivity.



Oblasti mozku, jejichž dysfunkce může vést k autismu

Narušené mozkové okruhy^[1]

Jsou uvažovány tři zásadní mozkové okruhy, jejichž dysfunkce může vést k autismu. Jednak je to tzv. **WCC (weak central coherence model)**, v němž je diskrepance mezi lokálním a globálním zpracováním dat. Autisté nezvládají používat kontext situace, aby jim pomohl lépe pochopit prostředí.

V druhém případě jde o **Theory of mind**, který je klíčový v tzv. mentalizaci, tedy odhadování myšlenkových procesů ostatních lidí, což umožňuje integraci jedince do společnosti. U autistů je sociální kognice narušena, a tak nedovedou číst emoce ostatních ani vlastní.

Třetím systémem je systém zrcadlových neuronů, který je aktivován, když pokusný objekt sleduje určitou činnost. Zrcadlové neurony jsou zřejmě nezbytné pro mimoslovní sdělení, jeho zakódování a rozkódování. Není bez zajímavosti, že mozeček a frontální kortex hrají svou úlohu ve všech třech zmíněných systémech.

Role mozečku^[3]

O zapojení mozečku v jednotlivých okruzích je pojednáno výše. Pozornost se zde upíná k mozečkové kůře, zejména Purkyňovým buňkám. Magneticko rezonanční spektroskopii byl zjištěn úbytek *N-Acetyl-Aspartátu* v mozečkové kůře, což odpovídá redukci počtu Purkyňových buněk zjištěnou v sekčních studiích. Byly zjištěny snížené hladiny *Bcl-2* (inhibitor apoptózy), Reelin proteinu (kódovaný genem RELN, viz výše), *NCAM* (neural cell adhesion molecule) a *NT3*, proti tomu byly zvýšeny hladiny VIP, NT4/5, BDNF a CGRP. Snížená hustota Purkyňových buněk je zřejmě klíčová k dalšímu rozvoji autismu. Nejčastěji postiženými částmi mozečku jsou verminní tuber a pyramis (VI a VII), naproti tomu vzácné bývá postižení lobulů I-V, což je v souladu s odlišným vývojem těchto částí mozečku. Postižení tuber a pyramis je zřetelnější u nízkofunkčního autismu, zatímco u vysokofunkčního nemusí být vyjádřeno. Přes to všechno však nelze zcela jednoznačně vztahovat k sobě IQ a morfologii mozečku, třebaže cerebellum má v patofyziologii autismu jednu z klíčových úloh. Menší objem mozečku je v inverzní spojitosti s velikostí frontálního laloku, z výzkumů uskutečněných v poslední době se zdá, že mozečková dysfunkce předchází postižení frontálních laloků.

Frontální lalok

Některé oblasti frontálních laloků mají vztah k autismu. Aktivita v pars opercularis je nepřímo úměrná tíži postižení. Lze soudit, že narušený systém zrcadlových neuronů je jednou z příčin autistického „uvěznění ve vlastním světě.“ Uvádí se souvislosti s (expresivně) řečovými funkcemi. Další oblasti frontálního laloku uvažované u autismu: gyrus frontalis inferior a další.

Ostatní struktury

Temporální lalok, amygdala, bazální ganglia, insula, gyrus fusiformis, hippocampus, atd.^[4]

Odkazy

Související články

- Aspergerův syndrom

Externí odkazy

- Autismus (česká wikipedie)
- Autism (anglická wikipedie)
- Autism Spectrum Disorders (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1442/>)
- GeneCards – FOXP2 (<https://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=FOXP2&search=FOXP2>)
- GeneCards – RELN (<https://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=RELN&search=RELN>)

Reference

- SCHROEDER, Jessica H, et al. The neurobiology of autism: Theoretical applications. *Research in Autism Spectrum Disorders*. 2010, vol. 4, no. 4, s. 555-564, ISSN ISSN-1750-9467. DOI: 10.1016/j.cnr.2006.06.002 (<http://dx.doi.org/10.1016%2Fj.cnr.2006.06.002>).
- FATEMI, S Hossein, Timothy D FOLSOM a Teri J REUTIMAN, et al. Expression of GABA(B) receptors is altered in brains of subjects with autism. *Cerebellum* [online]. 2009, vol. 8, no. 1, s. 64-9, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2732344/?tool=pubmed>>. ISSN 1473-4222 (print), 1473-4230.
- ALLEN, Greg. Cerebellar contributions to autism spectrum disorders. *Clinical Neuroscience Research*. 2006, vol. 6, no. 3, s. 195-207, ISSN 1566-2772. DOI: 10.1016/j.cnr.2006.06.002 (<http://dx.doi.org/10.1016%2Fj.cnr.2006.06.002>).
- STIGLER, Kimberly A, Brenna C MCDONALD a Amit ANAND, et al. Structural and functional magnetic resonance imaging of autism spectrum disorders. *Brain Res* [online]. 2011, vol. -, no. -, s. -, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21130750>>. ISSN 0006-8993 (print), 1872-6240. DOI: 10.1016/j.brainres.2010.11.076 (<http://dx.doi.org/10.1016%2Fj.brainres.2010.11.076>).

Použitá literatura

- RABOCH, Jiří a Petr ZVOLSKÝ, et al. *Psychiatrie*. první vydání. Galén, 2001. ISBN 80-7262-140-8.