

Agnieszka Rynkiewicz, Izabela Łucka, Monika Fryze
Klinika Psychiatrii Rozwojowej, Zaburzeń Psychotycznych i Wieku Podeszłego
Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego

Wysokofunkcjonujące dziewczęta z autyzmem i zespołem Aspergera — przyczyny rzadkiego diagnozowania, opis przypadków

Females with Asperger syndrome and high functioning autism — the reasons why they are rarely diagnosed, case studies

Artykuł stanowi materiał w pracy naukowej: „Zespół Aspergera i wysokofunkcjonujący autyzm u dziewcząt. Różnice międzyplciowe w obrazie klinicznym oraz współistniejąca psychopatologia” autorstwa Agnieszki Rynkiewicz

Abstract

Autism spectrum disorders (ASD), especially high functioning autism and Asperger syndrome are rarely diagnosed among girls. ASD females fail to be diagnosed because this population is underestimated within the spectrum. Also the current diagnostic criteria are still imperfect and being improved. Researchers emphasize the need for more scientific investigation in this area. It will improve the diagnostic process and detection of the autism spectrum disorders among females. As a result this population will not be left without appropriate therapy and support. The article presents some dilemmas in current diagnostic criteria and differences in clinical presentation of ASD girls and boys. Additionally the paper includes a screening test for girls with Asperger syndrome and also two cases of female patients with autism spectrum disorders.

Psychiatria 2012; 9, 2: 43–52

key words: Asperger syndrome, high functioning autism, autism spectrum disorders, females

Wstęp

Cechą charakterystyczną populacji osób ze spektrum autyzmu jest przewaga liczebna chłopców nad dziewczętami. Proporcje te, w różnych badaniach, są różnorodne, a stosunek chłopców do dziewcząt szacowany jest w granicach 5,5:1,4 do 16,8:4,0 [1–5]. Dysproporcja ta jest szczególnie zauważalna w badaniach wysokofunkcjonujących osób z autyzmem i zespołem Aspergera (AS, *Asperger's syndrome*), czyli

tam, gdzie poziom inteligencji mieści się w granicach normy. Zaburzenia ze spektrum autyzmu (ASD, *autism spectrum disorders*) są rzadko diagnozowane wśród dziewcząt, u niewielu rozpoznaje się wysokofunkcjonujący autyzm (HFA, *high-functioning autism*), czy też AS. Nieliczne są badania naukowe obejmujące tę grupę dziewcząt, pojedyncze dotyczą różnic pomiędzy chłopcami i dziewczętami w zakresie prezentowanych objawów klinicznych, funkcjonowania, czy też współistniejącej psychopatologii [6, 7]. W wielu pracach naukowych same grupy dziewcząt i chłopców są wewnętrznie zróżnicowane, a procentowy udział dziewcząt jest niewielki [1]. Naukowcy

Adres do korespondencji:

lek. med. Agnieszka Rynkiewicz
Klinika Psychiatrii Rozwojowej, Zaburzeń Psychotycznych
i Wieku Podeszłego GUMed
ul. Srebrniki 1, 80–282 Gdańsk
e-mail: rynkia@gumed.edu.pl

zwracają także uwagę na fakt, że testy diagnostyczne w ASD opierają się głównie na fenotypie charakterystycznym dla chłopców ze spektrum autyzmu, co nie uwzględnia wielu ważnych cech charakterystycznych dla ASD dziewcząt [7]. Wymienione powyżej przyczyny znacząco ograniczają prowadzenie analiz, powodując, iż dziewczęta z ASD stanowią grupę słabo wykrywaną w procesie diagnostycznym, a tym samym — nieuzyskującą odpowiedniej terapii i wsparcia.

Czy zespół Aspergera i wysokofunkcjonujący autyzm to synonimy?

Przy obecnym stanie wiedzy i klasyfikacji diagnostycznej uznaje się, iż AS oraz HFA to nie są synonimy i należy je traktować jako dwie odrębne jednostki [8]. Jeżeli wyniki multidyscyplinarnych badań potwierdzają u danej dziewczynki cechy całościowego zaburzenia rozwojowego, ma ona iloraz inteligencji (IQ, *intelligence quotient*) na poziomie przeciętnym lub powyżej oraz nie wystąpiło klinicznie istotne opóźnienie rozwoju mowy (to znaczy: dziecko mówiło pojedyncze słowa do 2. rż., a także używało prostych zwrotów słownych do 3. rż.), dziewczynka taka otrzymuje diagnozę AS. Jeśli wystąpiło klinicznie istotne opóźnienie rozwoju mowy, to dziewczynka taka uznawana jest za wysokofunkcjonującą osobę z autyzmem HFA. Wysokofunkcjonujący autyzm nie jest oficjalną diagnozą, ale pojęciem, które używane jest przez lekarzy, psychologów i naukowców, pracujących z osobami prezentującymi zaburzenia ze spektrum autyzmu.

Aktualne kryteria identyfikacji zaburzeń w odniesieniu do wysokofunkcjonujących osób z autyzmem i zespołem Aspergera (a więc także i dziewcząt) są kontrowersyjne, często też wywołują rozdzźwięk wśród ekspertów. Molloy i Vasil [9] uznają AS za odmienność neurologiczną, którą obecne oczekiwania społeczne wykreowały na zaburzenie. Levin i Schlozman [10] poddają pod wątpliwość i kwestionują sposób rozgraniczania zachowania na takie, które jest jeszcze normą, a takie, które już należy uznać za zaburzenie. Simon Baron-Cohen [11] twierdzi natomiast, że AS nie jest niepełnosprawnością, ale innym stylem poznawczym, innym sposobem myślenia, będącym ponadto wrodzoną odmiennością neurologiczną charakteryzującą się nietypowym wzorcem zachowań, które — według Malloy'a i Vasil — są tylko ekscentryczne i nietypowe. Dodatkowo Attwood [12] i Volkmar i wsp. [13] podkreślają, że około 46% rodziców dzieci, które mają AS/HFA, wykazuje podobny profil zachowań i cechy zespołu,

a jednak funkcjonują społecznie bez stygmatu osób chorych. Od wielu lat używana jest w piśmiennictwie także nazwa: *Autism Spectrum Condition* (ASC), na przykład Baron-Cohen i wsp. [14], Jones i wsp. [15], czy też Stan ze Spektrum Autyzmu. Koncepcja tej nazwy zakłada, że nie każda osoba prezentująca cechy autystyczne i będąca w spektrum autyzmu jest osobą zaburzoną. Stan ze Spektrum Autyzmu w przeciwieństwie do ASD nie ma konotacji społecznie negatywnie wartościującej.

Wydanie piątej edycji klasyfikacji *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM) w 2013 roku może stanowić przełomowy moment w rozpoznawaniu zaburzeń ze spektrum autyzmu (*American Psychiatric Association*, 2010). Jednym z powodów jest propozycja komisji pracującej nad zmianami, żeby nie przeprowadzać podziału w ramach spektrum. Wszystkie istniejące obecnie w klasyfikacji nazwy, czyli między innymi zaburzenie autystyczne (zwane inaczej klasycznym autyzmem), zaburzenie Aspergera (zwane inaczej AS) lub całościowe zaburzenia rozwojowe nieokreślone (PDD-NOS), uzyskałyby jedną wspólną nazwę zaburzeń ASD. Komisja tłumaczy to tym, że stworzenie jednej nazwy, lepiej i wierniej oddaje aktualny stan wiedzy na temat patologii oraz obrazu klinicznego wszystkich tych zaburzeń. Według Mandy i wsp. [16], nowe kryteria diagnostyczne dla ASD proponowane w DSM-5 będą miały niekorzystne implikacje w diagnozowaniu dziewcząt ze spektrum autyzmu. Do uzyskania diagnozy ASD, według nowych kryteriów DSM, będzie wymagane występowanie powtarzanych, ograniczonych wzorców zachowań — cechy, która jest znacznie bardziej nasilona u chłopców, aniżeli u dziewcząt [17]. Konieczne do postawienia diagnozy objawy, takie jak: stereotypie, manieryzmy, nietypowe, uporczywe wzorce zachowań, aktywności i zainteresowań, także częściej występują u chłopców niż u dziewcząt [18]. Wysokofunkcjonujące dziewczęta i chłopców z autyzmem, i zespołem Aspergera (AS/HFA) łączy ten sam rodzaj deficytów występujących od wczesnego dzieciństwa: trudności w kontaktach społecznych, wąskie zainteresowania i powtarzanie tych samych zachowań. Z powodu swojego nietypowego zachowania dziewczęta AS/HFA często zmagają się ze społecznymi ograniczeniami, a także ze stygmatyzacją. Są często niezrozumiane i odrzucane przez rówieśników. Przejawiają te same cechy, co chłopcy z AS/HFA, ale w dużo łagodniejszy, mniej nasilony sposób, zwłaszcza w obszarze interakcji społecznych [18]. U dziewcząt obserwujemy połączenie kilku charakterystycz-

nych objawów: niedojrzałości społecznej, unikania kontaktu wzrokowego, wąskiego zakresu zainteresowań, powtarzania tego samego zachowania, słabej koordynacji ruchowej, labilności emocjonalnej, uzyskiwania nieadekwatnych do możliwości intelektualnych wyników w nauce, osobliwej intonacji głosu. Dziewczęta mają tendencję do izolowania się od kolegów, bywają odbierane jako „dziwne”, co często prowadzi do wykluczenia ich z grupy rówieśniczej [19]. W sytuacjach interpersonalnych są raczej wycofane, wykazują reakcje pasywne, bierne [20]. Umysł autystyczny, według jednej z koncepcji dr Simona Barona-Cohena, to umysł skrajnie „męski” [21, 22], wykazujący zdolności do systematyzowania, analizowania i porządkowania informacji w kategorii systemów, na przykład numeryczne (daty, kalendarze); zoologiczne (dinozaury, rasy psów); mechaniczne (marki samochodów, pralki). Stąd charakterystyczne zainteresowania osób ze spektrum autyzmu zjawiskami fizycznymi, matematycznymi, informatycznymi. Jest to typowe zjawisko dla chłopców, ale niekoniecznie dla dziewcząt ze spektrum autyzmu. Zainteresowania wysokofunkcjonujących dziewcząt z autyzmem i AS są często typowe dla ich płci (wróżki, lalki, zwierzęta itd.). To, co je wyróżnia — to bardzo duża intensywność zaangażowania się dziewczynek w dane zainteresowanie [20]. Dziewczynki AS/HFA mają także lepiej niż chłopcy rozwinięte zdolności wyobraźni i zabawy z udawaniem, co uważa się za bardzo ważny element rozwoju społecznego i językowego [23].

Wiele zachowań dziewcząt z AS/HFA jest uwarunkowanych specyficznym profilem sensorycznym, który może ujawniać się pod postacią przeciążeń w odpowiedzi na bodźce dotykowe, słuchowe, wzrokowe, zapachowe oraz smakowe. Dziewczęta mogą skarżyć się na chwilowe niedostyszenia, lub niedowidzenia, osłabioną wrażliwość lub nadwrażliwość ciała na ból, temperaturę. Mogą doświadczać zniekształcenia głębokości obrazu, może im się wydawać, że przedmioty lub osoby znajdują się bliżej, lub dalej niż są w rzeczywistości, nieruchome — mogą być postrzegane, jakby były w ruchu. Dziewczęta z AS/HFA potrzebują więcej czasu na przeanalizowanie różnych sygnałów pochodzących z otoczenia, ponieważ mają trudności z odbiorem informacji za pomocą kilku zmysłów jednocześnie. Zaburzenia te występują u 70–80% osób ze AS [24, 25].

Dziewczęta z AS/HFA dojrzewają emocjonalnie z opóźnieniem. Wielu badaczy podkreśla, że osoba

z AS/HFA jest o kilka lat mniej dojrzała emocjonalnie niż wskazuje na to jej wiek metrykalny [12, 22, 26, 27–30]. To sprawia, że dziewczęta często lubią przyjaźnić się z osobami dużo starszymi lub młodszymi od siebie. Jest to jedna z cech charakterystycznych wielu osób ze AS [12, 19, 31–33]. AS/HFA dziewczęta tak samo, jak i chłopcy ze spektrum, mają problemy z wyrażaniem swoich myśli, potrzeb i uczuć w kontaktach bezpośrednich z drugą osobą [22]. Obserwując innych ludzi, nie potrafią przyswoić zachowań i reakcji, których większość osób uczy się przez naśladowanie, mimowolnie, z naturalną wręcz łatwością. Według Ami Klin i wsp. oraz Roberta T. Schultza i wsp., osoby ze spektrum autyzmu krócej skupiają swoją uwagę na okolicy oczu rozmówcy, bardziej koncentrują się na jego ustach lub na przykład na szczegółach ubioru [34, 35]. To sprawia, że dziewczęta z AS/HFA mają problemy z zauważaniem subtelnych, niewerbalnych sygnałów, jakie wymieniane są w czasie bezpośredniej rozmowy „twarzą w twarz”. Ten niewidoczny na zewnątrz deficyt jest wysoce upośledzający, ponieważ rozumienie mimiki twarzy jest bardzo ważnym elementem nauki mowy. Uczymy się mówić nie tylko, kiedy słyszymy wypowiedziane słowa, ale także wtedy, kiedy obserwujemy i rozumiemy mimikę twarzy. Według Brownlow i O’Dell trudności te wcale nie muszą odzwierciedlać rzeczywistych umiejętności porozumiewania, jakie dana osoba naprawdę posiada [36].

Dziewczęta z AS/HFA wykazują więcej determinacji do nauki kontaktów społecznych aniżeli chłopcy, i robią to często poprzez imitację odroczoną [20]. Emocjonalny koszt tej adaptacji objawia się najczęściej nadpobudliwością, zaburzeniami koncentracji uwagi, wycofaniem społecznym [37], zaburzeniami lękowymi i problemami w sferze snu [38], napadami paniki, zaburzeniami depresyjnymi, intensywną masturbacją lub moczeniem mimowolnym [19, 20]. Wyniki innych badań wskazują, że przynajmniej jedna trzecia dziewcząt z zaburzeniami odżywiania prezentuje cechy autystyczne [39, 40–42]. Związek pomiędzy anoreksją a zaburzeniami ze spektrum autyzmu po raz pierwszy zauważony został w latach 80. XX wieku [43], teraz potwierdzają go kolejne badania [44]. Autorzy podkreślają, że współwystępowanie obydwu zaburzeń wymaga dalszych analiz. Tym niemniej, w procesie diagnostycznym AS i HFA u dziewcząt wszystkie wymienione jednostki chorobowe powinny być także brane pod uwagę.

Opis przypadków

Dziewczynka, 14-letnia (O.A.), po raz pierwszy hospitalizowana psychiatrycznie. Skierowana z Poradni Zdrowia Psychicznego z powodu narastającego od około półtora roku pogorszenia funkcjonowania. Opuszczała zajęcia szkolne, osiągała gorsze wyniki w nauce, prezentowała zachowania o charakterze agresji biernej i czynnej: dziewczynka przyniosła do szkoły nóż, którym groziła koleżance. Zrobiła to, ponieważ w szkole dokuczano jej. Od 2. roku życia objęta była opieką psychiatryczną i psychologiczną z powodu cech nadpobudliwości psychoruchowej; logopedyczną — z powodu opóźnienia rozwoju mowy. Leczona farmakologicznie z powodu nadpobudliwości psychoruchowej, bez istotnej poprawy. Wywiad ciężowo-okoloporodowy — bez istotnych obciążeń. Rozwój psychomotoryczny przebiegał prawidłowo w zakresie motoryki, rozwój mowy zaburzony, pierwsze słowa wypowiadała po 2. roku życia, pierwsze zdania formułowała około 4–5 roku życia. Mowa dziecka była poprawna pod względem treści i składni, ale często niezrozumiała ze względu na wadę wymowy. Według matki od wczesnego dzieciństwa dziewczynka była „inna”, sprawiała wrażenie dziecka niedosłyszącego. Wykonano badanie laryngologiczne, ale wyniki nie odbiegały od normy. Funkcjonowanie: dziewczynka nie lubiła bawić się z innymi dziećmi, izolowała się, występowały problemy ze snem (sen płytki, przerywany, budziła się często z płaczem), wachała przedmioty, zdarzały się napady hysterii, bywała agresywna, między innymi, w stosunku do młodszej siostry, do 8. roku życia występowało moczenie mimowolne. Aktualnie dziewczynka wielokrotnie ogląda te same filmy, zapamiętuje i powtarza pewne ich fragmenty. Nie szuka spontanicznie kontaktów z rówieśnikami, preferuje towarzystwo osób dorosłych. Unika lekcji wychowania fizycznego, późno nauczyła się jeździć na rowerze, do dziś ma problemy z wiązaniem sznurowadeł. O.A. mówi wyraźnie, ale jej wypowiedzi cechują się osobliwą, nieco dziwaczną intonacją głosu.

Sytuacja rodzinna: rodzina niepełna, rodzice po rozwodzie od kilku lat, ojciec mieszka w innym mieście, choruje. Dziewczynka wraz z młodszą siostrą wychowywana jest przez matkę.

Edukacja: dziewczynka nauczana jest w trybie specjalnym, od początku w klasie integracyjnej, aktualnie jest uczennicą drugiej klasy gimnazjum, klas nie powtarzała.

W trakcie hospitalizacji: pacjentka prezentowała jakościowe nieprawidłowości w funkcjonowaniu społecznym przejawiające się ograniczeniem wykorzystania zachowań niewerbalnych w interak-

cjach społecznych. Nawiązywała prawidłowy kontakt słowno-logiczny, ale jej mimika twarzy była uboga, kontakt wzrokowy krótki, powierzchowny, w zachowaniu widoczne były stereotypy, mówiła z charakterystyczną intonacją głosu. Dziewczynka nie wykazywała spontanicznej potrzeby dzielenia się swoimi emocjami, czy zainteresowaniami, nie nawiązywała spontanicznie rozmowy oraz miała problem z jej podtrzymaniem. Nieustannie dopytywała o wypis ze szpitala, z trudnością zaadaptowała się do warunków oddziału. Brała udział w zajęciach szkolnych i wychowawczych, w trakcie hospitalizacji odbyła się konsultacja rodzinna. Pod wpływem włączonego leczenia oraz oddziaływań psychoterapeutycznych uzyskano poprawę funkcjonowania. Dziewczynka chętnie przychodziła na badania, zachęcana opowiadała o swoich zainteresowaniach (np. o muzyce, zwierzętach), incydentalnie wypowiadała niestosowne komentarze, zdarzenia interpretowała dosłownie, miała problemy z interpretacją zarówno znaczeń dosłownych, jak i ukrytych. W czasie hospitalizacji pozostawała raczej na uboczu grupy, ale zachęcana próbowała integrować się z nią. W badaniach psychologicznych wykazano osłabione zapamiętywanie słuchowe prezentowanego materiału oraz słabą koordynację wzrokowo-ruchową. Wykonane badanie WISC-R wykazało, że aktualny rozwój umysłowy pacjentki kształtuje się na poziomie inteligencji poniżej przeciętnej.

Wyniki badań dodatkowych: EEG — zapis w odniesieniu do wieku zawiera zbyt liczne fale theta 4-6c/s w odprowadzeniach czołowo-centralnych, zmian napadowych nie zarejestrowano; EKG — rytm miarowy zatokowy normogram 92/min. PQ 0,14s; QRS 0,08s; QT 0,32s. ST-T bez cech OZW, wyniki badań laboratoryjnych — bez istotnych odchyżeń od normy.

Konsultacja neurologiczna: bez uchwytnych objawów ogniskowego uszkodzenia centralnego układu nerwowego.

Stan psychiczny: zachowanie spokojne, poprawne, nie ujawniała lęku, czy też niepokoju. Napęd psychomotoryczny mieścił się w granicach normy. Nastroj był wyrównany. Kontakt emocjonalny i słowny — powierzchowny. Ostrego objawów psychotycznych nie stwierdzano. Życie popędowe w zakresie snu i łaknienia niezaburzone. Objawy stwierdzone u pacjentki spełniają kryteria diagnostyczne DSM-IV-TR i ICD-10 dla całościowych zaburzeń rozwojowych — rozpoznano HFA.

Dziewczynka, 12-letnia (J.A.), dotychczas nieleczona psychiatrycznie, po raz pierwszy hospitalizowa-

na. Powodem przyjęcia do szpitala, poza znaczną labilnością emocjonalną, było wykazywanie przez pacjentkę nadmiernego zainteresowania życiem prywatnym nauczycielki, połączone z przekonaniem, iż jest to jej biologiczna matka. Dziewczynka była ambulatoryjnie konsultowana psychologicznie z powodu problemów emocjonalnych, wykonano wówczas badanie WISC-R, uzyskując wynik na poziomie przeciętnym (II og. = 97, s.sł. = 102, s. bsł. = 92).

Sytuacja rodzinna: dziewczynka adoptowana w 11. miesiącu życia, rodzina pełna, rodzice adopcyjni utracili dwóch biologicznych synów w wieku niemowlęcym.

Wywiad ciążywo-okoloporodowy: brak informacji.

Rozwój psychomotoryczny: nieco opóźniony w zakresie motoryki, rozwój mowy prawidłowy. Według rodziców wypowiedzi dziewczynki od wczesnego dzieciństwa miały charakter nieco filozoficzny, były wyszukane, nieadekwatne do wieku biologicznego dziecka.

Funkcjonowanie: dziewczynka zawsze zachowywała się spokojnie, dużo czytała, lubi kolekcjonować książki oraz zabawki-zwierzęta (nadal bawi się tymi zabawkami), ogląda wielokrotnie te same filmy, nie szuka spontanicznie kontaktów z rówieśnikami, preferuje towarzystwo osób dorosłych. Dziewczynka unika lekcji wychowania fizycznego, prezentuje niezgrabność ruchową, nauczyła się jeździć na rowerze w 10. roku życia, ma nadal problemy z zapinaniem guzików. Mimika twarzy nieco dziwaczna, zauważalne są grymasy, stereotypie w obrębie mięśni mimicznych twarzy. Dziewczynkę charakteryzuje specyficzny sposób odżywiania: eliminuje z diety produkty o kolorze czerwonym. Pacjentka od półtora roku próbuje odszukać swoją biologiczną matkę, co spotkało się ze sprzeciwem rodziny adopcyjnej.

Edukacja: jest uczennicą klasy czwartej, uczęszcza do rejonowej szkoły podstawowej, klas nie powtarzała.

W trakcie hospitalizacji: pacjentka wykazywała jakościowe nieprawidłowości w funkcjonowaniu społecznym, ujawniała ograniczony, stereotypowy repertuar zachowań. Wykazywała trudności w nawiązywaniu relacji z rówieśnikami właściwymi dla jej wieku, izolowała się, zwykle pozostawała na uboczu grupy. Zachęcana — próbowała integrować się z grupą, nie było to jednak zachowanie spontaniczne, zwykle było inicjowane przez dorosłych. Wykazywała duże zainteresowanie i przywiązanie do osób dorosłych, chętnie przychodziła na

badania, ze szczegółami oraz dużym zaangażowaniem opowiadała o życiu rodziny lub o swoich zainteresowaniach (np. książki, zwierzęta). Nawiązywała prawidłowy kontakt słowno-logiczny, kontakt wzrokowy był powierzchowny, skracła dystans, wypowiadała niestosowne komentarze, gestykulowała, cechowała ją dziwaczna ekspresja i mimika twarzy, prezentowała manieryzmy ruchowe. Dziewczynka podkreślała, że jest inna od pozostałych pacjentów, bardziej dojrzała, przy tym cały czas nosiła przy sobie książkę oraz zabawkę, którą posiada od 10 lat. Nie wykazywała spontanicznej potrzeby dzielenia się z rówieśnikami emocjami, zainteresowaniami. Miała problemy z utrzymaniem higieny osobistej. Okresowo zachowywała się niestosownie, skracła dystans, czyniła nietaktowne komentarze, na zwróconą uwagę reagowała pozytywnie, starała się podporządkować. W trakcie hospitalizacji odbyła się konsultacja rodzinna. Pod wpływem oddziaływań psycho- i socjoterapeutycznych uzyskano poprawę funkcjonowania. Pacjentka nie wymagała bezwzględnego leczenia farmakologicznego. Dziewczynka dostosowała się do zasad panujących na oddziale, brała aktywny udział w zajęciach wychowawczych, reagowała dobrze na wzmocnienia pozytywne, pracowała z dobrymi efektami w systemie „jeden na jeden”. Wykonano diagnostykę psychologiczną z wykorzystaniem testów: TAT, TBP; TZN; HTP (kinetyczny); AQ (przez rodziców) oraz testów neuropsychologicznych: Test Bentona; Test Figury Rey'a. Wykluczono proces psychotyczny.

Wyniki badań dodatkowych: EKG — rytm miarowy zatokowy, normogram 75/min. PQ 0,16s; QRS 0,06s; QT 0,36s. ST-T bez cech OZW; badania laboratoryjne — bez istotnych odchyłeń od normy; EEG — rytm podstawy alfa o częst. 10c/s i napięciu do 60uV obfity, regularny, reaktywny. W odprowadzeniach z okolic przednich rejestruje się rytm beta. H_v- bez wpływu. Nieco artefaktów z ruchów. Wn.: zapis prawidłowy

Konsultacja neurologiczna: objawy piramidowe lewostronne. Podejrzenie zmian ogniskowych prawej półkuli, do dalszej diagnostyki.

Stan psychiczny: świadomość jasna, orientacja auto- i allopsychiczna prawidłowa. Tok myślenia zwarty, bez ostrych objawów wytwórczych. Zachowań agresywnych i autoagresywnych nie prezentuje. Sfera snu i łaknienia w normie. Nastrój i napęd psychomotoryczny wyrównany. Prezentowane przez pacjentkę objawy spełniają kryteria diagnostyczne DSM-IV-TR, ICD-10 dla AS.

Podsumowanie

Zaburzenia ze spektrum autyzmu są rzadko rozpoznawane wśród dziewcząt. Niepowodzenia w diagnozowaniu wynikają zarówno z nadal niewystarczającej wiedzy o specyfice tej grupy, jak i z niedoskonałości kryteriów oraz niedoszacowaniu częstości występowania zaburzenia. Autorzy badań naukowych dotyczących tej problematyki, podkreślają zasadność dalszych analiz, w celu udoskonalenia procesu diagnostycznego, zwiększenia wykrywalności ASD wśród dziewcząt oraz zapewnie-

nia tej grupie pacjentów odpowiedniej terapii i wsparcia. Trwają prace nad ujednoczeniem standardów postępowania w celu postawienia rozpoznania oraz nad opracowaniem i standaryzacją testów diagnostycznych. Jednym z testów przesiewowych ukierunkowanym na wysokofunkcjonujące dziewczęta z autyzmem i zespołem Aspergera jest QGAS-P (autorzy: Attwood, Garnett, Rynkiewicz). Poniżej prezentujemy wersję testu QGAS-P dla dziewcząt w wieku 13–18 lat. Istnieje także wersja QGAS-P dla dziewcząt w wieku 5–12 lat.

© Copyright 2011
Attwood, Garnett, Rynkiewicz

Wszelkie prawa zastrzeżone. Zarówno cały tekst, jak i jakakolwiek jego część nie może być powielana — mechanicznie, elektronicznie lub w jakikolwiek inny sposób, z kserokopiowaniem i odtwarzaniem w środkach masowego przekazu włącznie — bez pisemnej zgody w/w autorów.

Kwestionariusz dla dziewcząt z zespołem Aspergera (wiek 13–18 lat)

QGAS-P (*GIRLS' QUESTIONNAIRE FOR ASPERGER SYNDROME-POLISH*)

Imię i nazwisko:

.....

Wiek: lat Data urodzenia: Data badania:

Kwestionariusz ten został opracowany jako narzędzie przesiewowe w celu identyfikacji zachowań i umiejętności charakterystycznych dla dziewcząt w wieku od 13 do 18 lat, które mogą przejawiać cechy zespołu Aspergera. Każdemu pytaniu lub stwierdzeniu towarzyszy skala od 0 do 2. Oceń każde z nich pod względem tego, jak często lub w jakim nasileniu przedstawione zachowanie występuje u danej osoby. Skala przedstawiona jest poniżej.

Podczas wypełniania tego kwestionariusza, proszę porównywać daną osobę do typowo rozwijających się dziewcząt w tym samym wieku.



Odpowiedź **Nie** lub
tak samo jak typowe dziecko

Bardziej niż
typowe dziecko

Dużo bardziej niż
typowe dziecko

Profil sensoryczny i historia medyczna

45) Czy ma tendencję do przeżywania skrajnych i intensywnych emocji?	0	1	2
46) Czy jest zestresowana podczas podstawowych czynności pielęgnacyjnych (np. obcinania włosów, obcinania paznokci, czesania) lub kiedy jest dotykana (np. gdy ktoś dotyka jej stóp)?	0	1	2
47) Czy pewne rodzaje światła wywołują u niej stres (np. światło lamp jarzeniowych, fluorescencyjnych tzw. świetlówki)?	0	1	2
48) Czy pewne zapachy wywołują u niej stres?	0	1	2
49) Czy łatwo się męczy, ma słabą kondycję fizyczną?	0	1	2
50) Czy poszukuje pewnych doznań (np. lubi skakać, kręcić się, huścić się, nie może wysiedzieć w jednym miejscu, intensywnie się masturbuje, owija swoje ciało ściśle w koc)?	0	1	2
51) Czy unika pewnych doznań (np. odczuwa stres, gdy traci grunt pod nogami, lub ma lęk wysokości)?	0	1	2
52) Czy łatwo rozprasza się podczas rozwiązywania zadania lub rozmowy, gdy dookoła jest gwar, szum?	0	1	2
53) Czy jest przywiązana do pewnych zabawek lub przedmiotów (np. poduszki, kawałka materiału), które nosi przez cały czas ze sobą lub dotyka ich, aby się uspokoić?	0	1	2
54) Czy ma problemy z jasnym określeniem swojej orientacji seksualnej?	0	1	2

Odpowiadając na pytania, poniżej zakresł odpowiednią odpowiedź:

55) Czy kiedykolwiek przejawiała objawy typowe dla zaburzeń nastroju takich, jak depresja (np. obniżony lub zwiększony apetyt, spadek lub przyrost masy ciała, zaparcia, wczesne budzenie się nad ranem, myśli lub próby samobójcze)?	TAK / NIE
56) Czy kiedykolwiek przejawiała objawy typowe dla zaburzeń lękowych (np. bóle i zawroty głowy, nagłe uderzenia gorąca, zaczerwienienia twarzy, męczliwość, częste oddawanie moczu, chłodne, wilgotne, spocone dłonie)?	TAK / NIE
57) Czy kiedykolwiek przejawiała objawy typowe dla napadów paniki (np. trudności z oddychaniem, gwałtowny/nagły lęk przed śmiercią, kołatanie serca, zawroty głowy, ból w klatce piersiowej)?	TAK / NIE
58) Czy kiedykolwiek otrzymała diagnozę zaburzenia odżywiania takiego, jak anoreksja lub bulimia lub przejawiała objawy typowe dla tych zaburzeń (np. prowokowanie wymiotów, różnego rodzaju diety, nadmierne ćwiczenia fizyczne, nadużywanie różnych substancji)?	TAK / NIE

Kryteria Diagnostyczne według DSM-IV-TR — całościowe zaburzenia rozwojowe

Zaburzenie autystyczne

- A. Łącznie co najmniej sześć spośród wymienionych w punktach (1), (2) i (3), w tym co najmniej dwa z punktu (1) oraz co najmniej po jednym z punktów (2) i (3):
1. Jakościowe upośledzenie interakcji społecznych przejawiające się co najmniej dwoma z następujących:
 - a) Znaczne ograniczenie wykorzystania w interakcjach społecznych takich złożonych zachowań niewerbalnych, jak kontakt wzrokowy, wyraz twarzy, postawa ciała czy gestykulacja;
 - b) Niezdolność tworzenia związków rówieśniczych właściwych dla poziomu rozwoju;
 - c) Brak spontanicznej potrzeby dzielenia się z innymi radością, zainteresowaniami czy osiągnięciami (np. niepokazywanie, nieprzynoszenie lub niewskazywanie przedmiotów zainteresowania);
 - d) Brak społecznej lub emocjonalnej wzajemności.
 2. Jakościowe zaburzenia w komunikacji przejawiające się co najmniej jednym z następujących:
 - a) Opóźnienie lub całkowity brak rozwoju języka mówionego (bez prób kompensacji poprzez użycie alternatywnych metod komunikacji, jak gestykulacja czy mimika);
 - b) U osób z prawidłowo rozwiniętą mową znaczne zaburzenie umiejętności inicjowania lub podtrzymywania konwersacji;
 - c) Brak zróżnicowanej, spontanicznej zabawy z użyciem wyobraźni lub właściwej dla poziomu rozwoju zabawy opartej na naśladowaniu społecznym.
 3. Ograniczone, powtarzane i stereotypowe wzory zachowań, zainteresowań i aktywności, przejawiające się co najmniej jednym z następujących:
 - a) Pochłonięcie jednym lub kilkoma stereotypowymi, ograniczonymi wzorami zainteresowań nieprawidłowymi albo pod względem intensywności, albo treści;
 - b) Wyraźne sztywne przywiązanie do określonych, niefunkcyjnych zajęć lub rytuałów;
 - c) Stereotypowe i powtarzane manieryzmy ruchowe (np. potrząsanie ręką lub palcem, obracanie się lub złożone ruchy całego ciała);
 - d) Uporczywa koncentracja na częściach przedmiotów.
- B. Rozpoczynające się przed 3. rokiem życia opóźnienie lub nieprawidłowości funkcjonowania w co najmniej jednej z następujących dziedzin: (1) interakcje społeczne, (2) użycie języka jako narzędzia komunikacji społecznej lub (3) zabawa symboliczna albo w wyobraźni.
- C. Zakłóceń nie można lepiej wyjaśnić występowaniem zaburzenia Retta ani dziecięcego zaburzenia dezintegracyjnego.

Zaburzenie Aspergera

- Jakościowe ograniczenie interakcji społecznych charakteryzujące się co najmniej dwoma z następujących objawów:
 - Znaczne ograniczenie wykorzystania w interakcjach społecznych takich złożonych zachowań niewerbalnych, jak kontakt wzrokowy, wyraz twarzy, postawa ciała czy gestykulacja;
 - Niezdolność tworzenia związków rówieśniczych właściwych dla poziomu rozwoju;
 - Brak spontanicznej potrzeby dzielenia się z innymi radością, zainteresowaniami czy osiągnięciami (np. niepokazywanie, nieprzynoszenie lub niewskazywanie przedmiotów zainteresowania);
 - Brak społecznej lub emocjonalnej wzajemności.
- Ograniczone, powtarzane i stereotypowe wzorce zachowań i aktywności przejawiające się co najmniej jednym z następujących:
 - pochłonięcie jednym lub kilkoma stereotypowymi, ograniczonymi wzorami zainteresowań, nieprawidłowymi albo pod względem intensywności, albo treści;

- sztywne przywiązanie do swoistych, нефunkcjonalnych zajęć lub rytuałów;
- stereotypowe i powtarzane manieryzmy ruchowe (np. potrząsanie ręką lub palcem, obracanie się lub złożone ruchy całego ciała);
- uporczywe koncentrowanie się na częściach przedmiotów.
- Zaburzenie powoduje istotne klinicznie ograniczenie funkcjonowania społecznego, zawodowego lub w innych ważnych dziedzinach funkcjonowania.
- Nie występuje istotne klinicznie ogólne opóźnienie rozwoju języka (np. posługiwanie się pojedynczymi słowami do 2. rz., komunikatywnymi zwrotami do 3. rz.)
- Nie występuje istotne klinicznie opóźnienie rozwoju funkcji poznawczych ani właściwych dla wieku umiejętności samodzielnego radzenia sobie, zachowań adaptacyjnych (innych niż w interakcji społecznej) czy zainteresowania otoczeniem w dzieciństwie.
- Niespełnione kryteria innego określonego całościowego zaburzenia rozwoju lub schizofrenii.

Na podstawie: *Kryteria Diagnostyczne według DSM-IV-TR (2008); tłum. i red. Jacek Wciórka; Elsevier Urban & Partner; Wrocław. American Psychiatric Association 2000. Quick Reference to the Diagnostic Criteria from DSM-IV-TR. Arlington, VA.*

Streszczenie

Zaburzenia ze spektrum autyzmu (ASD), zwłaszcza wysokofunkcjonujący autyzm oraz zespół Aspergera, są rzadko rozpoznawane wśród dziewcząt. Niepowodzenia w diagnozowaniu wynikają prawdopodobnie z niedoceniań częstości występowania tych zaburzeń wśród płci żeńskiej oraz niedoskonałości kryteriów klasyfikujących. Autorzy prac naukowych dotyczących tej problematyki, podkreślają zasadność dalszych badań, w celu udoskonalenia procesu diagnostycznego, zwiększenia wykrywalności ASD u dziewcząt oraz zapewnienia tej grupie pacjentów odpowiedniej terapii i wsparcia. Artykuł przedstawia dylematy klasyfikacyjne oraz odmienności obrazu klinicznego obserwowanego u chłopców i dziewcząt ze spektrum. Praca dodatkowo wzbogacona została w test przesiewowy oraz opisy przypadków pacjentek z rozpoznaniem zespołu Aspergera i wysokofunkcjonującego autyzmu, w celu ilustracji omawianego zagadnienia.

Psychiatria 2012; 9, 2: 43–52

słowa kluczowe: zespół Aspergera, wysokofunkcjonujący autyzm, zaburzenia ze spektrum autyzmu, dziewczęta

Piśmiennictwo

1. Hartley S.L., Sikora D.M. Sex Differences in Autism Spectrum Disorder: An Examination of Developmental Functioning, Autistic Symptoms, and Coexisting Behavior Problems in Toddlers. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 2009; 39: 1715–1722.
2. Carlisle P. *Progress in Autism Research*. Nova Science Publishers 2007.
3. Centers for Disease Control and Prevention. Prevalence of autism spectrum disorder—Autism and developmental disability monitoring network, 14 sites, United States, 2002. In *Surveillance Summary* 2007; 12–27.
4. Centers for Disease Control and Prevention: What we have learned about autism spectrum disorder 2012 (<http://www.cdc.gov/Features/CountingAutism/>).
5. Fombonne E. Epidemiological studies of pervasive developmental disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 2003; 33 (4): 365–382.
6. Kopp S., Gillberg C. Girls with social deficits and learning problems: Autism, atypical Asperger syndrome or a variant of these conditions. *European Child and Adolescent Psychiatry* 1992; 1: 89–99.
7. Mandy W., Chilvers R., Chowdhury U. i wsp. Sex Differences in Autism Spectrum Disorder: Evidence from a Large Sample of Children and Adolescents. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 2011 (<http://www.springerlink.com/content/j265180823313456/>).
8. Klin A. i wsp. Validity and neuropsychological characterization of Asperger Syndrome: convergence with Nonverbal Learning Disabilities Syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 1995; 36: 1127–1140.

9. Molloy H.M., Vasil L. The social construction of Asperger syndrome: the pathologising of difference? *Disability & Society* 2002; 17 (6): 659–669.
10. Levin H., Schlozman S. Napoleon Dynamite: Asperger's disorder or Geek NOS? *The Journal Of The American Association Of Directors Of Psychiatric Residency Training And The Association For Academic Psychiatry* 2006; 30 (5): 430–435.
11. Baron-Cohen S. Is Asperger syndrome necessarily viewed as a disability? *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities* 2002; 17 (3): 186–191.
12. Attwood T. *The Complete Guide to Asperger's Syndrome*. London: Jessica Kingsley 2007.
13. Volkmar F.; Klin A.; Pauls D. Nosological and genetic aspects of Asperger syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 1998; 28: 457–463.
14. Baron-Cohen S., Wheelwright S. Obsessions in children with autism or Asperger syndrome. Content analysis in terms of core domains of cognition. *The British Journal of Psychiatry: The Journal of Mental Science* 1999; 175: 484–490.
15. Jones R., Wheelwright S., Farrell K. i wsp. Brief Report: Female-To-Male Transsexual People and Autistic Traits. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 2012; 42 (2): 301–306.
16. Mandy W., Charman T., Gilmour J., Skuse D. Toward specifying pervasive developmental disorder-not otherwise specified. *Autism Research* 2011; 4: 121–131.
17. Lord C., Schopler E., Revicki D. Sex differences in autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 1982; 12: 317–330.
18. Kopp S., Gillberg C. Girls with social deficits and learning problems: Autism, atypical Asperger syndrome or a variant of these conditions. *European Child and Adolescent Psychiatry* 1992; 1: 89–99.
19. Rynkiewicz, A. Zespół Aspergera. *Inny mózg. Inny umysł*. Gdańsk 2009
20. Attwood T. *The Complete Guide to Asperger's Syndrome*. London: Jessica Kingsley 2007
21. Baron-Cohen S. *The essential difference. The Truth About the Male and Female Brain*. New York 2003.
22. Baron-Cohen S. *The Facts. Autism and Asperger syndrome*. New York 2008
23. Knickmeyer R.C., Wheelwright S., Baron-Cohen, S.B. Sex-typical Play: Masculinization/ Defeminization in Girls with an Autism Spectrum Condition. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 2008; 38: 1028–1035.
24. O'Neill M., Jones R.S P. Sensory — perceptual abnormalities in autism: A case for more research? *Journal of Autism and Developmental Disorders* 1997; 27 (3): 279–287.
25. Ornitz E.M.; Guthrie D., Farley A.H. The early development of autistic children. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia* 1977; 7 (3): 207–229.
26. Ashley S. *Asperger's Answer Book*. Naperville: Sourcebooks, Inc. 2007.
27. Frith U. *Autyzm i zespół Aspergera*. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL. 2005.
28. Ozonoff S., Dawson G., McPartland J. *Parent's Guide to Asperger Syndrome and High-Functioning Autism. How to Meet the Challenges and Help Your Child Thrive*. New York 2002.
29. Rieffe C., Terwogt M., Stockman L. Understanding atypical emotions among children with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 2000; 30: 195–202.
30. Sanders R.O. *How to Talk to Parents About Autism*. New York 2008.
31. Bauminger N., Kasari C. Loneliness and friendship in high-functioning children with autism. *Child Development* 71 (2): 447–456.
32. Jones R.S.P., Meldal T.O. Social relationships and Asperger's syndrome: A qualitative analysis of first-hand accounts. *Journal of Learning Disabilities* 2001; 5 (1): 35–41.
33. Rynkiewicz A. *Use of Computer Technology and Internet in Teaching and Therapy of Individuals with Autism Spectrum Disorders (ASD)*. Kossewska, J., Potmesil, M. (red.). *Annales Academiae Paedagogicae Cracoviensis. Studia Psychologica IV*. Kraków: Wydawnictwo Naukowe Akademii Pedagogicznej w Krakowie 2011.
34. Klin. A. i wsp. Visual fixation patterns during viewing of naturalistic social situations as predictors of social competence in individuals with autism. *Archives of General Psychiatry* 2002; 59 (9): 809–816.
35. Schultz R.T., Gauthier I., Klin A. i wsp. Abnormal ventral temporal cortical activity during face discrimination among individuals with autism and Asperger. *Archives of General Psychiatry* 2000; 57 (4): 331–340.
36. Brownlow C., O'Dell L. Constructing an autistic identity: AS voices online. *Mental Retardation* 2006; 44 (5): 315–321.
37. Holtmann M., Bolte S., i Poustka F. Autism spectrum disorders: Sex differences in autistic behaviour domains and coexisting psychopathology. *Developmental Medicine and Child Neurology* 2007; 49: 361–366.
38. Hartley S.L., Sikora D.M. Sex Differences in Autism Spectrum Disorder: An Examination of Developmental Functioning, Autistic Symptoms, and Coexisting Behavior Problems in Toddlers. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 2009; 39: 1715–1722.
39. Gillberg C., Billstedt E. Autism and Asperger syndrome: coexistence with other clinical disorders. *Acta Psychiatrica Scandinavica* 2000; 102: 321–330.
40. Gillberg I.C., Gillberg C., Rastam M., Johnasson M. The cognitive profile of anorexia nervosa: A comparative study including a community-based sample. *Comprehensive Psychiatry* 1996; 37: 23–30.
41. Gillberg C., Rastam M. Do some cases of anorexia nervosa reflect underlying autistic-like conditions? *Behavioral Neurology* 1992; 5: 27–32.
42. Wentz E. i wsp. Childhood onset neuropsychiatric disorders in adult eating disorder patients: a pilot study. *European Journal of Child and Adolescent Psychiatry* 2005; 14: 431–437.
43. Gillberg C. Autism and anorexia nervosa: Related conditions? *Nordisk Psykiatrisk Tidskrift* 1985; 39: 307–312.
44. Oldershaw A., Treasure J., i wsp. Is anorexia nervosa a version of autism spectrum disorders? *European Eating Disorders Review* 2011; 19 (6): 462–474.