

TADEUSZ GAŁKOWSKI^{1,2} i EWA PISULA¹

¹*Wydział Psychologii
Uniwersytet Warszawski
Stawki 5/7, 00-183 Warszawa*

²*Wydział Rehabilitacji
Akademia Wychowania Fizycznego
im. Józefa Piłsudskiego w Warszawie
e-mail: Ewa.Pisula@inetia.pl*

PSYCHOLOGICZNE I GENETYCZNE KOMPONENTY CHARAKTERYZUJĄCE AUTYSTYCZNE SPEKTRUM ZABURZEŃ*

UWAGI WSTĘPNE

Coraz częściej w publikacjach na temat autyzmu spotkać można zabarwione pesymizmem stwierdzenia, że mimo licznych prac badawczych i rozbudowanych systemów diagnostyczno-rehabilitacyjnych, w dalszym ciągu więcej pozostaje w tej dziedzinie do odkrycia, niż zgromadzono już sprawdzonej, dobrze udokumentowanej wiedzy. Sytuacja ta dotyczy jednak większości zespołów, które mają bezpośredni związek z badaniami funkcjonowania mózgu.

Od czasu pierwszego opisu zachowań autystycznych u jedenaścioro dzieci, u których zaobserwowano specyficzne objawy wycofywania się z interakcji społecznych, upłynęło już sześćdziesiąt lat (KANNER 1943), a wciąż niejasne są uwarunkowania etiologiczne oraz wielopostaciowość objawów autyzmu.

Wśród rozlicznych prób przyjscia z pomocą osobom dotkniętym tym zaburzeniem proponowanych jest wiele oddziaływań, które przeciwstawiane są sobie jako konkurencyjne. Powodem tego jest niejasność kryteriów, jakie się uwzględnia przy ocenie skuteczności różnych metod i zasad stosowanych w tych oddziaływaniach. Jeszcze dalej sięgając, można doszukiwać się przyczyn tej niejasności i niepewności w samej naturze autyzmu. Zachowuje on przecież w definicjach i opisach pochodzących z wiarygodnych źródeł swój polietiologiczny i wielopostaciowy charakter. Sprzyja to rozlicznym nieporozumieniom, przybierającym niejednokrotnie formę żywionych sporów, w których interes osób z autyzmem schodzi na plan dalszy.

DEFINICJE AUTYZMU I PRÓBY ICH UZUPEŁNIENIA

Wiele nieporozumień rodzi się z powodu rozmaitych niespójnych, a niekiedy nawet sprzecznych ze sobą założeń, leżących u podstaw przyjmowanej terminologii i określeń de-

finiujących autyzm. Aby ich uniknąć i wprowadzić niezbędne uporządkowanie w tym zakresie, w maju 2000 r. międzynarodowe stowarzyszenie Autyzm-Europa, po kilku latach dyskusji

*Praca była dofinansowana z grantu Komitetu Badań Naukowych realizowanego w Akademii Wychowania Fizycznego im. J. Piłsudskiego w Warszawie, nr 6PO5D 018 20.

z przedstawicielami poszczególnych krajów i ekspertami, opublikowało dokument pt. „Opis autyzmu” (DESCRIPTION OF AUTISM 2000).

Przyjmując klasyfikację, opracowaną przez Amerykańskie Towarzystwo Psychiatryczne, zawartą w DSM IV (APA 1994) oraz Międzynarodową Klasyfikację Chorób nr 10, upowszechnianą przez Światową Organizację Zdrowia (WHO 1992), warto podkreślić, że starania stowarzyszenia Autyzm-Europa idą w kierunku uzupełnienia obu klasyfikacji. Charakterystyczną cechą opublikowanego przez Autyzm-Europa opisu jest uwzględnienie w nim aspektów wspomagania rozwoju przez oddziaływania terapeutyczne obejmujące możliwie szeroki przedział wieku, od niemowlęctwa do późnej dojrzałości. Istotnym elementem w podejściu do autyzmu zalecanym w tym ważnym europejskim dokumencie jest stwierdzenie, że pomimo całej różnorodności organicznych przyczyn i klinicznych objawów, w autyzmie występują wspólne psychofizjologiczne i neuropsychologiczne dysfunkcje. Ważnym jest także i to, że poza wszelką wątpliwość uznano brak powiązania między autyzmem a oddziaływaniami i postawami rodziców.

Kliniczny obraz autyzmu powinien być rozpatrywany jako efekt interakcji pomiędzy biologicznymi predyspozycjami jednostki a wieloma zewnętrznymi i wewnętrznymi czynnikami. Mogą one sprzyjać rozwojowi dziecka lub też zwiększać ryzyko nieprawidłowego rozwo-

ju. Do czynników sprzyjających należy wyższy poziom funkcjonowania intelektualnego, prawidłowy rozwój zdolności porozumiewania się, pozytywne cechy usposobienia, pomyślny przebieg wczesnej interwencji wychowawczej, efektywne wsparcie społeczne pozwalające się uporać z wieloma problemami. Natomiast do czynników stwarzających większe zagrożenie dla rozwoju należą niższy poziom inteligencji, brak zdolności porozumiewania się, zaburzenia neurologiczne, współwystępowanie objawów psychiatrycznych, brak wczesnej interwencji wychowawczej, niewystarczające wsparcie społeczne.

W omawianym opisie przyjmuje się, że u wszystkich osób z autyzmem występują deficyty w przetwarzaniu informacji, u podłoża których leżą zaburzenia regulacji stanów koncentracji uwagi. Składają się na nie komponenty związane z tzw. centralną koherencją, ściślej biorąc z nieprawidłowościami jej dotyczącymi. Tego typu nieprawidłowości występujące w centralnym układzie nerwowym sprawiają, że osoby z autyzmem mają ograniczone możliwości wykorzystywania percepcji i – co za tym idzie – rozpoznawania myśli, intencji oraz emocji u innych osób. Przejawiają także trudności związane z rozumieniem otaczającego je świata. Czują się w nim obco i są zagubione, zwłaszcza, jeśli oczekuje się od nich wykonywania ściśle określonych zadań.

INTERAKCJE SPOŁECZNE I ICH NEUROFIZJOLOGICZNE KOMPONENTY (SPOŁECZNY MÓZG)

W ostatnich latach wiele miejsca w publikacjach dotyczących funkcjonowania poznawczego i społecznego osób z autyzmem poświęcono zdolności odczuwania przez nie stanów emocjonalnych oraz odczytywania intencji, jakie mogą przejawiać otaczający ich ludzie. Problematyka ta ma swoje uwarunkowania ewolucyjne i znajduje także zastosowanie w wyjaśnianiu procesu przystosowania się oraz tzw. inteligencji społecznej (BARON-COHEN 1995, DUNBAR 1992).

Istotnym elementem, który ma wpływ na prawidłowy rozwój zdolności rozpoznawania przez dziecko u innych osób, przeżywanych przez nie stanów emocjonalnych lub intelektualnych, jest według BARON-COHENA mechanizm odpowiedzialny za odkrywanie intencjonalności (ang. intentionality detector, ID). Autor przyznaje mu szczególnie ważną rolę w

procesie percepcji oraz interpretacji zachowań istot żywych, a także w efekcie we wchodzeniu z nimi w interakcje. Na podstawowym, prymitywnym poziomie mechanizm ten reguluje przejawiane i następnie podejmowane przez istoty żywe próby zbliżania się lub oddalania wobec innych osobników. W każdym razie mechanizm ten (wraz z innymi neurofizjologicznymi modułami) umożliwia rozpoznawanie zachowań innych jako ukierunkowanych na cel lub wyrażających jakieś określone pragnienia. Jest to niezmiernie istotna zdolność dla wchodzenia lub (w przypadku realnego lub spodziewanego zagrożenia) wycofywania się z interakcji, a także ratowania się ucieczką. Ze względu na to, że rozpoznawanie takich sytuacji stanowiło przez miliony lat i nadal stanowi warunek uchronienia się przed niebezpieczeństwem, zdobywania pokarmu,

czy też zapewnienia procesu reprodukcji, można zakładać, że w układzie nerwowym wyżej zorganizowanych gatunków zwierząt (w tym także u człowieka) wykształciły się funkcjonalne układy (moduły), pozwalające wybierać celowe i sensowne z biologicznego punktu widzenia formy zachowań. Moduł ID uaktywnia się wówczas, gdy obserwowany obiekt posiada cechy istoty żywej zdolnej do podejmowania czynności ruchowych. U niemowląt pierwsze formy aktywności percepcyjnej i ruchowej kształtują się w ścisłym powiązaniu z zewnętrznymi sytuacjami, w jakich są karmione, przewijane, i w których powstają pierwsze wieloznaczne skojarzenia związane z kontaktem z matką. Jest to podstawa, na której może się tworzyć z początku bezsłowny i nieuświadomiany jeszcze w pełni przez żadnego z partnerów interakcji, jedyny w swym rodzaju i niepowtarzalny, pozajęzykowy dyskurs (BOUVET 1996, ZAZZO 1978).

Można uznać, że ta podstawowa wymiana sygnałów ma charakter supramodalny, czyli przebiega niezależnie od tego, jakiego zmysłu one dotyczą. Na bazie tego rodzaju doświadczeń tworzą się pierwsze oznaki przywiązania warunkujące dalszy rozwój emocjonalny, społeczny oraz poznawczy.

Nie mniej istotny dla odczytywania stanów umysłu i emocji innych osób jest inny moduł, nazwany przez Baron-Cohena detektorem kierunku spojrzenia (ang. eye-direction detector, EDD). Istotną funkcją tego modułu jest zorientowanie się, czy osoba z najbliższego otoczenia obserwuje nas, czy też ma wzrok skierowany na inny przedmiot. Jest to funkcja uznawana przez niektórych za mającą charakter wrodzony (ang. innate releasing mechanism). Badania eksperymentalne wykazały, że niemowlęta już w wieku 2 miesięcy znacznie dłużej zatrzymują swoje spojrzenie na oczach osoby z najbliższego otoczenia niż na innych jej częściach ciała.

Przeprowadzono eksperymentalne badania na małpach, starając się określić, które struktury mózgu mogą być zaangażowane podczas kontaktu wzrokowego z drugim osobni-

kiem. Okazało się, że są nimi: jądro migdałowe, bruzda skroniowa górna (łac. *sulcus temporalis superior*, STS) oraz kora oczodołowo-czołowa (łac. *orbito frontalis cortex*, OFC). Podczas kontaktu wzrokowego komórki nerwowe tych struktur uaktywniały się, co można było zarejestrować za pomocą metod elektrofizjologicznych (BRUCE i współaut. 1981, PERRET i współaut. 1982).

Z kolei obserwacje kliniczne dotyczące różnicowania kierunku spojrzeń i wyrazu twarzy u osób z nabytymi uszkodzeniami STS wykazywały istotny związek występujących braków w tym zakresie z lokalizacją uszkodzeń, obejmującą właśnie te struktury. Pacjenci z uszkodzeniami OFC mieli też poważniejsze trudności z właściwym posługiwaniem się mową (KACZMAREK 1984). Należy jednak zdawać sobie sprawę z tego, że w autyzmie mamy do czynienia z różnorodnymi czynnikami patogenezy i w związku z tym rozmaite okolice mózgu mogły ulec mniej lub bardziej uchwytynym uszkodzeniom.

Wiadomo też, że osoby z autyzmem mają wyraźną tendencję do unikania kontaktu wzrokowego, a zatem wspomniane wyżej struktury mózgowe, tak istotną rolę odgrywające w procesach percepcyjnych, mogą być brane pod uwagę w wyjaśnianiu neurofizjologicznego podłoża braków dotyczących ich przystosowania społecznego.

Badania anatomopatologiczne pozwoliły wysunąć hipotezę, że komórki Purkiniego w mózdku przybierają u osób z autyzmem odbiegającą od normy liczbę i rozmiary. Na podstawie eksperymentów na zwierzętach udało się wykryć, że sekretyna moduluje aktywność bardzo ważnego neurotransmitera, jakim jest GABA. Pod wpływem podawania sekretyny znacząco wzrastał poziom proteiny c-Fos w obrębie ciała migdałowatego w płacie skroniowym. Ten kierunek badań warto kontynuować jako próbę podejścia realizującego zasadę, że najbardziej obiecujące są prace prowadzone w wielodyscyplinarnych zespołach, z wykorzystaniem najnowszych odkryć biologii molekularnej.

ZABURZENIA CENTRALNEGO PRZETWARZANIA SŁUCHOWEGO

Obserwacja zachowań przejawianych przez osoby z autyzmem podczas wykonywania różnych zadań związanych z funkcjonowaniem percepcji słuchowej, nasuwa podejrzenia, że mamy do czynienia z dość poważnymi

ograniczeniami. Podczas zajęć wykorzystujących elementy rytmiki zauważa się u dzieci z autyzmem trudności w dostosowywaniu reakcji ruchowych (chodu, klaskania, wystukiwania rytmu itp.). Przeprowadzone przez nas

badania nawiązujące do oceny czasu trwania bodźca, wskazują na dość charakterystyczne braki w tej ocenie u osób z autyzmem, zwłaszcza jeśli chodzi o percepcję bodźców słuchowych (SZELAĞ i współaut. w druku). Można braki te odnosić do niepowodzeń, jakie spotykają dzieci z autyzmem w przyswajaniu kompetencji językowej, wiadomo bowiem, jak istotną rolę w prawidłowym wykorzystywaniu dystynktywnych¹ cech mowy odgrywa poprawna ocena czasu trwania poszczególnych głosek. Jest to ponadto zdolność niezbędna dla właściwej percepcji oraz ekspresji prozodii², która jest nośnikiem tak ważnych elementów, jak emocji. Ich prawidłowe odczytywanie i wykorzystywanie, stanowi podstawowy warunek normalnie przebiegającego procesu komunikacji.

W analizie trudności osób z autyzmem w reprodukowaniu bodźców słuchowych warto brać pod uwagę, dołączające się do zaburzeń w słuchowym przetwarzaniu, problemy z synchronizacją reakcji ruchowych. Mogą one nabierać charakteru dyspraksji³, uwarunkowanej nieprawidłowo funkcjonującymi mechanizmami mózgowymi zawiadującymi ruchami celowymi.

Mamy więc w przypadku autyzmu perspektywę występowania nakładających się na siebie dysfunkcji, co staje się powodem istotnych problemów diagnostycznych i pomyłek popełnianych przez profesjonalistów. Mogą one w poważny sposób rzutować na dalsze losy dziecka i stwarzać niekorzystne warunki dla jego dalszego rozwoju.

Wielu obserwatorów zaskakuje bardzo szybkie reagowanie na zadawane pytania występujące o osób z autyzmem o wyższym poziomie funkcjonowania poznawczego. Zdarza się, że zanim jeszcze osoba pytająca skończy je stawiać, już otrzymuje poprawną na nie odpowiedź. Bywa tak nawet wówczas, gdy treść dotyczy dość skomplikowanych spraw, wymagających zastanowienia. Jest to jeden z przejawów nieco odmiennego przetwarzania w centralnym układzie nerwowym parametrów czasowych. Wśród nich warto wymienić czas trwania bodźca, który oceniany jest prawdopo-

dobnie odmiennie, niż to ma miejsce u osób zdrowych. Prowadzone aktualnie w Katedrze Psychologii Rehabilitacyjnej Wydziału Psychologii Uniwersytetu Warszawskiego badania mają właśnie na celu uchwycenie niektórych charakterystycznych dla autyzmu form odtwarzania zmieniających się w czasie rzeczywistym układów bodźców, z uwzględnieniem podstawowych cech eksponowanych bodźców (przerw między nimi, natężenia, częstotliwości, spektrum akustycznego i innych). Badania te oparte na nowych osiągnięciach psychoakustyki, mogą mieć istotne znaczenie dla przygotowania bardziej efektywnych programów wykorzystujących w rehabilitacji oddziaływania oparte na reprodukowaniu struktur rytmicznych i dostosowywaniu do nich ruchowych reakcji dziecka.

Istotne jest to, że w proces przetwarzania słuchowego zaangażowane są w płacie skroniowym te struktury, które odpowiadają także za kontakt wzrokowy z rozmówcą, co jak wiadomo osobom z autyzmem sprawia szczególne trudności.

Przy okazji warto przypomnieć wyniki badań nad zwierzętami z określonymi anomaliami genetycznymi, które, jeśli występują u ludzi, łączą się z objawami autyzmu. Badania CHENA i TOTHA (2001) zostało przeprowadzone na myszach z zespołem kruchego X. Jak wiadomo zaburzenie to spowodowane jest brakiem aktywności genu *FMR-1* w chromosomie X, co doprowadza do braku białka FMRP. U myszy pozbawionej tego genu zaobserwowano większą podatność na urazy akustyczne spowodowane bodźcami słuchowymi. Wyniki tych badań wskazują także na to, że urazy akustyczne powodowały zmiany w pniu mózgu i wzgórzu. Współwystępowała z tym wzmożona wrażliwość na bodźce słuchowe.

Badania nad przetwarzaniem słuchowym i jego mózgowymi komponentami mogą wnieść, jak się wydaje, istotne dane do programów oddziaływań rehabilitacyjnych, wzbogacając je o nowe solidne podstawy neurofizjologiczne i psychoakustyczne. Jak wykazują badania KOWALSKIEJ (1999), uszkodzenia występujące w płacie skroniowym, a także w obrębie hipo-

¹Cechy dystynktywne – cechy różnicujące podstawowe parametry artykulacji (np. głoski dźwięczne-bezdźwięczne, nosowe-ustne, czas trwania głosek).

²Prozodia – ujawnia intonacyjne cechy wypowiedzi, które mogą być nośnikami stanów emocjonalnych, siły przekonania itp.

³Dyspraksja – zaburzenia dotyczące zdolności wykonywania ruchów celowych.

kampa mogą powodować nieprawidłowe reakcje na bodźce słuchowe. Mają one znaczenie także dla lokalizacji przestrzennej źródła bodźców słuchowych oraz ich zapamiętywania. Pod wpływem treningu i związanych z nim doświadczeń rola tej struktury mózgowej może ulegać ograniczeniu. Z tych interesujących badań wynikać mogą także pewne zalecenia dla programów oddziaływań rehabilitacyjnych. Należy zadbać o to, by uzyskiwane w laboratoriach neurofizjologicznych wyniki znajdowały zastosowanie w praktyce, bo nie może być ona pozbawiona tej podbudowy, jakiej dostarczyć mogą rzetelne eksperymenty.

Wydaje się, że zlokalizowane w płacie czołowym i skroniowym struktury mają jeszcze wiele nieodkrytych tajemnic i zasługują na wnikliwe, prowadzone z zastosowaniem najnowszych technik wielopłaszczyznowe badania. Chodzi m.in. o lepsze rozeznanie mechanizmów synchronizacji reakcji ruchowych z bodźcami słuchowymi. W strukturach tych (amygdala, STS, OFC) być może tkwią też odpowiedzi na pytania dotyczące mózgo-

wych mechanizmów przetwarzania parametrów czasowych (ang. timing, sequency, order). Z naszych obserwacji wynika, że wspomaganie percepcji słuchowej u osób autyzmem przez różne formy wizualizacji bodźców akustycznych może być efektywne (GAŁKOWSKI 2002).

Wydaje się, że w percepcji słuchowej, która dotyczy raczej krótkotrwałych i zmieniających się wzorców bodźców, niezmiennie istotną rolę odgrywa wrażliwość na parametry czasowe. Prowadząc obecnie badania w tej dziedzinie, coraz bardziej skłonni jesteśmy przypisywać istotne rozwojowe znaczenie centralnemu przetwarzaniu słuchowemu jeśli chodzi o uwzględnianie parametrów czasowych w różnych formach zachowania się osób z autyzmem. Podobnie, jak to ma miejsce w odniesieniu do orientacji przestrzennej i schematu ciała kształtujących się na bazie modalności wzrokowej, wydaje się usprawiedliwionym posługiwanie się określeniem „schemat orientacji czasowej”, obejmującym mechanizmy przetwarzania słuchowego.

UWARUNKOWANIA GENETYCZNE

Uważa się obecnie, że czynniki genetyczne mają istotne znaczenie w etiologii autyzmu. Jak dotąd, nie określono jednak genu/genów, które w tym procesie uczestniczą. Za główny argument na rzecz poglądu o roli czynników genetycznych w powstawaniu tego zaburzenia uznać można wyniki badań nad bliźniętami (patrz PISULA 1999). Wskazują one na znacznie częstsze współwystępowanie autyzmu u bliźniąt monozygotycznych niż heterozygotycznych. Pojawiły się też dane mówiące o tym, że sam fakt pochodzenia z ciąży bliźniaczej podnosi ryzyko wystąpienia autyzmu (BETANCUR i współaut. 2002, GREENBERG i współaut. 2001). Nie znalazły one jednak pełnego potwierdzenia (HALLMAYER i współaut. 2002).

Nie ustają poszukiwania genów uczestniczących w złożonej etiologii autyzmu. Przypuszcza się, że chodzi tu raczej o różne pozostające w interakcji geny, niż pojedynczy, działający zgodnie z prawami Mendla (RUTTER i współaut. 1997, SPENCE 1996). Na rzecz poglądu o heterogenicznym charakterze przyczyn autyzmu przemawiać może bardzo duże kliniczne zróżnicowanie populacji osób dotkniętych autyzmem. Interesujących danych dostarczyło dwuetapowe studium przeprowa-

dzone przez zespół badaczy z Centrum Genetyki Człowieka na Uniwersytecie Duke w Durham (Północna Karolina, USA). Yujun Shao wraz ze swymi współpracownikami objął badaniami najpierw 52 rodziny posiadające dwoje lub więcej dzieci z autyzmem. Do powtórnych badań kontrolnych włączonych zostało dodatkowo 47 rodzin. Analiza materiału genetycznego wykazała związek z autyzmem w przypadku chromosomów 2, 7, 15, 19 i X, wcześniej już wymienianych przez innych autorów. Po raz pierwszy jednak udało się wykazać związek z autyzmem chromosomu 3 (SHAO 2002). Z kolei SMALLEY i współautorzy (2002) sugerują, że chodzić może o chromosom 16p13. Zwracają przy tym uwagę na możliwość istnienia wspólnych uwarunkowań genetycznych pewnych deficytów występujących zarówno u dzieci z autyzmem, jak i u dzieci z ADHD (zespołem nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi).

Duże kontrowersje wywołują informacje na temat wybiórczych cech autystycznych u najbliższych krewnych osób z autyzmem. Cechy te są na tyle charakterystyczne, że FOLSTEIN i RUTTER (1977) nazwali je „lżejszym wariantem” (ang. lesser variant) autyzmu. Do-

tyczy to głównie zaburzeń poznawczych oraz problemów z komunikowaniem się (np. opóźnień rozwoju mowy, trudności w uczeniu się, upośledzenia umysłowego). Niektórzy badacze stwierdzili gorszy poziom rozwoju intelektualnego rodzeństwa dzieci z autyzmem, przy czym poziom wykonania zadań werbalnych był u nich niższy niż zadań ze skali wykonawczej – podobnie, jak u ich autystycznego rodzeństwa (MINTON i współaut. 1982). Wykazano też, że głębiej upośledzone umysłowo dzieci z autyzmem częściej mają upośledzone umysłowo (lub autystyczne) rodzeństwo. BOLTON i współautorzy (1994) stwierdzili, że ów „łżejszy wariant” występuje u 12–20% rodzeństwa dzieci z autyzmem. PIVEN i współaut. (1997) wykryli deficyty społeczne, komunikacyjne oraz zachowania stereotypowe u 57% ojców dzieci tych dzieci i tylko u 13% ojców dzieci z zespołem Downa. W innych badaniach prowadzonych nad rodzicami i rodzeństwem stwierdzono m. in. brak empatii, emocjonalnej wrażliwości, nadwrażliwość sensoryczną, zaabsorbowanie szczególnymi zainteresowaniami (LANDA i współaut. 1991, 1992; PIVEN i współaut. 1994). Nie wykazano natomiast charakterystycznych dla autyzmu deficytów w komunikowaniu się oraz zaburzeń mowy (np. odwracania zaimków, echolalii), a także typowych dla tego zaburzenia – nieco lepszych na tle innych – zdolności wzrokowo-przestrzennych. Znacznie mniej nasilone są też sztywne, stereotypowe wzorce zachowania. Deficyty społeczne mają o wiele mniejsze natężenie.

Sformułowano przypuszczenie o genetycznym uwarunkowaniu pewnego typu deficytów poznawczych (RUTTER i współaut. 1997). Dziecko dziedziczy predyspozycje do autyzmu, choć w pełnej postaci może on nie występować u innych członków rodziny. Badania nad łżejszym wariantem autyzmu u krewnych przynoszą niejednoznaczne dane. FREEMAN i współautorzy (1989) stwierdzili, że częstość upośledzenia umysłowego u krewnych dzieci z autyzmem jest taka sama, jak u krewnych dzieci zdrowych. Podobne wyniki uzyskali inni badacze, którzy analizowali częstość występowania deficytów poznawczych i problemów z komunikowaniem się (BOUTIN i współaut. 1997, GILBERG i współaut. 1992, SMALLEY i ASARNOW 1990, SZATMARI i współaut. 1993). Jednak nawet niektóre publikacje wskazujące na brak różnic między krewnymi dzieci z autyzmem i dzieci zdrowych (lub innymi niż autyzm zabu-

rzeniami), mogą służyć jako częściowe poparcie dla tezy o genetycznym podłożu zaburzeń. BOUTIN i współautorzy (1997) stwierdzili, że deficyty poznawcze częściej występują w przypadku krewnych dzieci, których iloraz inteligencji jest niski (poniżej 50 punktów). Taka zależność nie wystąpiła w przypadku krewnych dzieci upośledzonych umysłowo bez autyzmu. Poza tym, zaburzenia poznawcze częściej istniały u krewnych autystycznych kobiet niż mężczyzn. Mógł to jednak być efekt wtórny wobec poprzedniej zależności (wśród osób autystycznych gorzej funkcjonujących więcej jest kobiet). Warto przy tym zaznaczyć, że badania nad deficytami poznawczymi u krewnych dzieci z autyzmem są prowadzone w populacji osób upośledzonych umysłowo.

Wśród zaburzeń poznawczych charakterystycznych dla osób z autyzmem wymienia się deficyty w obrębie funkcji wykonawczych (ang. executive function deficits) (por. BARON-COHEN i SWETTENHAM 1997, OZONOFF i współaut. 1991, SHUK i współaut. 2001). Funkcje wykonawcze to zespół zdolności zaangażowanych w organizację właściwych planów czynności podejmowanych w celu rozwiązania problemu. Należą do nich m. in. odezwanie się od zewnętrznego kontekstu, powstrzymywanie niewłaściwych odpowiedzi, planowanie i generowanie sekwencji działań, utrzymywanie właściwego poziomu pobudzenia poznawczego i koncentracji na zadaniu, monitorowanie własnego wykonania, czynienie użytku z informacji zwrotnych oraz płynność w koncentrowaniu uwagi. HUGHES i współautorzy (1997) porównywali rodziców tych dzieci z rodzicami dzieci z trudnościami w uczeniu się oraz rodzicami dzieci o prawidłowym rozwoju. Zadania prezentowano przy pomocy komputera, by zmniejszyć wpływ ewentualnych problemów z komunikowaniem się. Rodzice dzieci z autyzmem (zwłaszcza ojcowie) gorzej od pozostałych rozwiązywali zadania wymagające planowania, przenoszenia uwagi oraz pamięci operacyjnej. W zadaniach innego typu (nie dotyczących specyficznych dla autyzmu trudności poznawczych) obie grupy wypadły podobnie. Trudności takie nie występowały jednak u wszystkich rodziców dzieci z autyzmem. Były one typowe dla około 25% tych osób. Problemy takie mieli też niektórzy rodzice z pozostałych grup. Niemniej jednak znacznie częściej występowały one u rodziców dzieci z autyzmem.

Przy aktualnym stanie wiedzy twierdzenie o wspólnym genetycznym podłożu zaburzeń w funkcjonowaniu rodziców oraz dzieci z autyzmem ma jeszcze słabe uzasadnienie. Zgodnie ze współczesnymi poglądami na etiologię autyzmu, stanowi on końcową ścieżkę różnych procesów patogenezy. Genetyczne uwarunkowania autyzmu należy rozumieć jako predyspozycje do powstania zaburzeń w za-

kresie rozwoju społecznego, funkcjonowania poznawczego i komunikowania się. Do ustalenia pozostaje, na jakim etapie owe predyspozycje wpływają na zaburzenie procesów rozwojowych i jak do tego dochodzi. Nawet w obliczu dowodów przemawiających na rzecz udziału czynników genetycznych w tych procesach jest oczywiste, że czynniki środowiskowe odgrywają w nich istotne znaczenie.

ZADANIA W ZAKRESIE REHABILITACJI I WSPOMAGANIA ROZWOJU

Niezwykle istotne jest, by zastosowane wobec osób z autyzmem oddziaływania były dostosowane do ich potrzeb i możliwości. Zasada ta odnosi się do wszystkich programów rehabilitacyjnych, lecz w autyzmie znajduje szczególne zastosowanie z uwagi na to, że wskutek braku pełnego współdziałania z osobą poddaną rehabilitacji skazani jesteśmy na postępowanie nacechowane znaczną niepewnością. Właściwe postępowanie rehabilitacyjne stwarza realne możliwości wzbogacania wiedzy o autyzmie o nowe dane, możliwe do uchwycenia jedynie w trakcie wnikliwie obserwowanych zjawisk towarzyszących procesom uczenia się.

Biorąc pod uwagę fakt, że rodziny sprawujące opiekę nad osobami z autyzmem pozbawione są zwykle podstawowych informacji na temat ich stanu i perspektyw jego poprawy, ważnym warunkiem powodzenia jest stała, partnerska współpraca ze środowiskiem rodzinnym. Bliższe i dalsze cele naszych działań powinny zostać jasno określone, a ich realizacja musi postępować małymi krokami. Niekiedy rodzice dzieci z autyzmem, zwłaszcza tych najmłodszych, z niecierpliwością nalegają na profesjonalistów, aby intensyfikowali swe wysiłki, bo nie znajdują oczekiwanych efektów. Aby przekonać rodziców o konieczności odpowiedniego rozłożenia w czasie programu rehabilitacji i oparcia go na indywidualnym podejściu do dziecka, należy wspólnie z nimi omawiać cele i metody realizowanych oddziaływań. Jeśli się ich odpowiednio przygotuje i zachęci do współpracy, rodzice stać się mogą cennymi i aktywnymi uczestnikami tych programów, jak ma to miejsce w USA i w wielu krajach wykorzystujących jeden ze znanych systemów diagnostyczno-rehabilitacyjnych – TEACCH (MAURICE 2002).

Aby zapewnić środowisku rodzinnemu szansę efektywnego współdziałania z profesjonalistami, nie można zapominać o dostarcza-

niu niezbędnego wsparcia społecznego. Są rodziny, które wymagają długofalowych form pomocy, podczas gdy inne dość szybko i skutecznie potrafią pokonywać bariery w opiece nad osobą z autyzmem. Należy zatem odpowiednio różnicować ocenę przy planowaniu współpracy ze środowiskiem rodzinnym, uwzględniając zarówno nasilenie stresowych przeżyć, jak i jego zasoby pozwalające uporać się z trudnymi sytuacjami.

Nie mniej istotne jest zadbanie o odpowiedni poziom tych placówek, w których praca z dzieckiem dotkniętym autyzmem powinna być prowadzona pod kierunkiem doświadczonych specjalistów. Powinien być też wdrażany system akredytacji placówek posiadających odpowiednie warunki (komisyjnie i okresowo kontrolowane) dla prowadzenia tego rodzaju działalności.

Osoby pragnące zaangażować się w niesienie profesjonalnej pomocy osobom z autyzmem, odznaczać się muszą takimi cechami osobowości, które sprzyjają wytrwałemu realizowaniu programu z mniejszym ryzykiem wypalenia sił lub uciekania się do przemocy. Jak zwykle w sytuacji, gdy na rezultaty podejmowanych wysiłków trzeba długo czekać, pojawiają się propozycje związane z rzekomo najskuteczniejszymi metodami, zabiegami, lekami, co zwykle wiąże się z ogromnymi kosztami, a w rzeczywistości nie daje oczekiwanych efektów.

Pojawiają się też kontrowersje związane z dwoma niepotrzebnie przeciwstawianymi sobie sposobami podejścia. Jedno z nich, oparte na ustrukturuowanych próbach pomiaru wszelkich bodźców, stosowanych w programie oddziaływań i reakcji, jakie wywołają, odwołuje się do zasad modyfikacji zachowań (terapia behawioralna). Drugie – kładzie akcenty raczej na spontanicznie wyzwalaną aktywność z wykorzystaniem środków takich, jak twórczość

plastyczna, muzyka, zabawy i gry ruchowe, nawiązując do systemu wychowawczego Marii Montessori. I jedno i drugie podejście zasługuje na uwzględnienie, należałoby natomiast unikać postawy podkreślającej wyłączną wartość określonych podejść czy programów. Takie nastawienie grozi zacieśnieniem horyzontów i stwarza ryzyko, że osoby wyspecjalizowane w danej metodzie czy strategii zaczynają się do

niej silnie przywiązywać, zatracając krytycyzm i ograniczając perspektywę wyboru innych sposobów oddziaływań.

Dobrze prowadzony proces rehabilitacji zawsze charakteryzuje się takimi cechami, jak modyfikowalność, elastyczne traktowanie zadań i stałe ich dostosowywanie do możliwości osoby rehabilitowanej, bliska współpraca ze środowiskiem rodzinnym, stałe podnoszenie kwalifikacji personelu realizującego program.

PODSUMOWANIE

W zakresie diagnozy, terapii i rehabilitacji osób z autyzmem znajdujemy się dopiero na początku drogi, choć badania nad tym rozległym zaburzeniem rozwojowym prowadzone są od 60 lat. Bardzo wiele problemów pozostaje nierozstrzygniętych, ale stopniowo zmniejsza się obszar wymagający dokładniejszego poznania.

Osoby z autyzmem o wyższym poziomie funkcjonowania dostarczają nam fascynujących świadectw i ocen. Na tym tle możemy dostrzec naszą nieporadność w traktowaniu ich potrzeb i trudności, z jakimi się borykają, chcąc sprostać naszym oczekiwaniom i wymaganiom codziennego życia.

Każdy rok przynosi nowe odkrycia z zakresu genetyki, biologii molekularnej, neurofizjo-

logii, wnoszące nowe perspektywy do diagnozy, które wzbogacają tak ważne dla wczesnego wykrywania procedury o nowe techniki, stwarzając jednocześnie lepsze możliwości wczesnej interwencji. Jak się okazuje, istnieją w mózgu takie struktury, których funkcjonowanie wiąże się bezpośrednio z rozpoznawaniem emocji przejawianych w interakcjach społecznych. Jest to wciąż mało rozpoznane, fascynujące pole poszukiwań badawczych dotyczące obszaru zainteresowań określanego umownie jako „mózg społeczny”.

Być może badania nad autyzmem przyczynią się w przyszłości do lepszego poznania tych tajemnic, które kryje w sobie mózg zarówno na poziomie biologicznym, jak i w wymiarze psychologicznym.

PSYCHOLOGICAL AND GENETIC COMPONENTS SPECIFIC FOR THE AUTISTIC SPECTRUM OF DISORDERS

S u m m a r y

The childhood autism is a pervasive developmental disorder, still insufficiently known, though for the last 60 years the studies are continued. Many issues remain unresolved, however, some information crucial for understanding the core of autism has been also gathered.

Children with autism provide fascinating data on the functioning of the human being. Every year new findings in genetics, molecular biology, neuro-

physiology are being provided, improving our ability to diagnose autism early and to intervene early. Some brain structures are responsible for recognition of emotions in the course of social interactions. This is a still fairly unknown field of research called “social brain”. The studies on autism may provide support for the future understanding of the brains unfolded secrets, both at the biological and psychological level.

LITERATURA

- AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION, 1994. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (Wyd. 4). Washington, DC: Author.
- BARON-COHEN S., 1995. *Mindblindness. An essay on autism and theory of mind*. Cambridge, Massachusetts: A Bradford Book, MIT Press.
- BARON-COHEN S., SWETTENHAM J., 1997. *Theory of mind in autism: its relationship to executive function and central coherence*. [W:] *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*. D. J. COHEN, F. R. VOLKMAR (red.). John Wiley & Sons, New York, 880–893.
- BETANCURE C., LEBOYER M., GILBERG C., 2002. *Increased rate of twins among affected sibling pairs with autism*. Am. J. Hum. Genet. 70, 1381–1383.

- BOLTON P., MACDONALD H., PICKLES A., RIOS P., GOODE S., CROWSON M., BAILEY A., RUTTER M., 1994. *A case-control family history study of autism*. J. Child Psychol. Psychiat. 35, 877-900.
- BOUTIN P., MAZIADÉ M., MERETTE Ch., MONDOR M., BEDARD Ch., THIVIERGE J., 1997. *Family history of cognitive disabilities in first-degree relatives of autistic and mentally retarded children*. J. Autism Dev. Disord. 27, 165-176.
- BOUVET D., 1996. *Mowa dziecka. Wychowanie dwujęzykowe dzieci głuchych*. Wydawnictwa Szkolne i Pedagogiczne, Warszawa.
- BRUCE C., DESIMORE R., GROSS C., 1981. *Visual properties of neurones in a polysensory area in superior temporal sulcus of the macaque*. J. Neurophysiol. 46, 369-384.
- CHEN L., TOTH M., 2001. *Fragile X mice develop sensory hyperreactivity to auditory stimuli*. Neuroscience 103, 1043-1050.
- DESCRIPTION OF AUTISM, 2000. *International Association Autism-Europe*. Brussels.
- DUNBAR R., 1992. *Coevolution of neocortical size, group size, and language in humans*. Behav. Brain Sci. 16, 681-735.
- FOLSTEIN S., RUTTER M., 1977. *Infantile autism: a genetic study of 21 twin pairs*. J. Child Psychol. Psychiatry 18, 297-321.
- FREEMAN B. J., RITVO E. R., MASON-BROTHERS A., PINGREE C., YOKOTA A., JENSON W. R., MCMAHON W. M., PETERSON B., MO A., SCHROTH P., 1989. *Psychometric assessment of first-degree relatives of 62 autistic probands in Utah*. Am. J. Psychiatry 146, 361-364.
- GALKOWSKI T., 2002. *Visual supported sensory-motor synchronization in children with autism*. Materiały prezentowane na 6-th Conference of the European Association for Research in Adapted Physical Activity Amiens (France), 2, 2002.
- GILBERG C., GILBERG I. C., STEFFENBURG S., 1992. *Siblings and parents of children with autism: A controlled population-based study*. Dev. Med. Child Neurol. 34, 389-398.
- GREENBERG D. A., HODGE S.E., SOWINSKI J., NICOLL D., 2001. *Excess of twins among affected sibling pairs with autism: implications for the etiology of autism*. Am. J. Hum. Genet. 69, 1062-1067.
- HALLMAYER J., GLASSON E. J., BOWER C., PETTERSON B., CROEN L., GREYER J., RISCH N., 2002. *On the twin risk in autism*. Am. J. Hum. Genet. 71, 941-946.
- HUEBNER R. A., 2001. *Autism. A sensorimotor approach to management*. An Aspen Publication, Gaithersburg, Maryland.
- HUGHES C., LEBOYER M., BOUVARD M., 1997. *Executive function in parents of children with autism*. Psychol. Med. 27, 209-220.
- KACZMAREK B., 1984. *Neurolinguistic analysis of verbal utterances in patients with focal lesions of frontal lobes*. Brain Lang. 21, 52-58.
- KANNER L., 1943. *Autistic disturbances of affective contact*. Nervous Child, 2, 217-250.
- KOWALSKA D. M., 1999. *Effects of the anterior temporal lobe lesions, separate or combined with hippocampal damage, on spatial delayed responses guided by auditory stimulus*. Acta Neurobiol. Exp. 59, 303-319.
- LANDA R., WZOREK M., PIVEN J., FOLSTEIN S., ISAACKS C., 1991. *Spontaneous narrative discourse characteristics of parents of autistic individuals*. J. Speech Hear. Res. 34, 1339-1345.
- LANDA R., PIVEN J., WZOREK M., GAYLE J., CHASE G., FOLSTEIN S., 1992. *Social language use in parents of autistic individuals*. Psychol. Med. 22, 245-254.
- MAURICE C. (red.), 2002. *Modele zachowań oraz współpraca z dziećmi autystycznymi. Poradnik dla rodziców i osób profesjonalnie zajmujących się problemem*. TWIGGER, Warszawa.
- MINTON J., CAMPBELL M., GREEN W. H., JENNINGS S., SAMIT C., 1982. *Cognitive assessment of siblings of autistic children*. J. Am. Acad. Child Psychiatry 21, 256-261.
- OZONOFF S., PENNINGTON B. F., ROGERS S. J., 1991. *Executive function deficits in high-functioning autistic children: relationship to theory of mind*. J. Child Psychol. Psychiatry 32, 1081-1106.
- PERRET D., ROLLS E., CANN W., 1982. *Visual neurons responsive to faces in the monkey temporal cortex*. Exp. Brain Res. 47, 329-342.
- PISULA E., 1999. *Czynniki genetyczne w etiologii autyzmu*. Psychologia-Etologia-Genetyka 95-115.
- PIVEN J., PALMER P., JACOBI D., CHILDRESS D., ARNDT S., 1997. *Broader autism phenotype: evidence from a family history study of multiple-incidence autism families*. Am. J. Psychiatry 154, 185-190.
- PIVEN J., WZOREK M., LANDA R., LAINHART J., BOLTON P., CHASE G. A., FOLSTEIN S., 1994. *Personality characteristics of parents of autistic individuals*. Psychol. Med. 24, 783-795.
- RUTTER M., BAILEY A., SIMONOFF E., PICKLES A., 1997. *Genetic influences and autism*. [W:] *Handbook of autism and developmental disorders*. COHEN D. J., VOLKMAR F. R. (red.). John Wiley & Sons, New York, 370-387.
- SHAO J., WOLPERT C. M., RAIFORD K. L., MENOLD M. M., DONNELLY S. L., RAVAN S. A., BASS M. P., MCCLAIN C., VON WENDT L., VANCE J. M., ABRAMSON R. H., WRIGHT H. H., ASHLEY-KOCH S., GILBERT J. R., DELONG R. G., CUCCARO M. L., PERICAK-VANCE M. A., 2002. *Genomic Screen and follow-up analysis for autistic disorder*. Am. J. Med. Genet. 114, 99-105.
- SHUK B. Ch., LUNG F. W., TIEN A. Y., CHEN, B. Ch., 2001. *Executive function deficits in non-retarded autistic children*. Autism 5, 165-174.
- SMALLEY S. L., ASARNOW R. F., 1990. *Brief report: cognitive subclinical markers in autism*. J. Autism Dev. Disord. 20, 271-278.
- SMALLEY S. L., KUSTANOVITCH V., MINASSIAN S. L., STONE J. L., OGDIE M. N., MCGOUGH J. J., MCCracken J. T., MACPHEE I. L., FRANCK S. C., FISHER S. E., CANTOR R. M., MONACO A. P., NELSON S. F., 2002. *Genetic linkage of attention-deficit/hyperactivity disorder on chromosome 16p13, in a region implicated in autism*. Am. J. Hum. Genet. 71, 959-963.
- SPENCE M. A., 1996. *Etiology*. [W:] *State of the science in autism*. BRISTOL M. M., COHEN D. J., COSTELLO E. J., DENCKLA M., ECKBERG T. J., KALLEN R., KRAEMER H. C., LORD C., MAURER R., MCILVANE W. J., MINSHEW N.,

- SIGMAN M., SPENCE M. A. (red.). Report to the National Institutes of Health, 129–134.
- SZATMARI P., JONES M. B., TUFF L., BARTOLUCCI G., FISMAN S., MAHONEY W., 1993. *Lack of cognitive impairment in first-degree relatives of children with pervasive developmental disorders*. J. Am. Acad. Child Adol. Psychiatry 32, 1264–1273.
- SZELAĞ E., KOWALSKA J., GAŁKOWSKI T., POPPEL E. *Autism – a case of temporal neglect?* Brit. J. Psychol. (w druku).
- WORLD HEALTH ORGANIZATION, 1992. *Manual of the International Statistical Classification of the Diseases, and Related Health Problems* (Wyd. 10). Geneva.
- ZAZZO R. (red.), 1978. *Przywiązanie*. Warszawa, PWN.