

Јелица ЕРЦЕГ-ЏУРАЧИЌ

РАНА ДИЈАГНОЗА НА ПЕРВАЗИВНИ РАЗВОЈНИ РАСТРОЈСТВА

Первазивните развојни растројства беа издвоени како посебна категорија во "Класификацијата на менталните и бихејвиоралните растројства ИЦД-10" од страна на Светската здравствена организација во 1992 година. Дотогаш, аутизмот беше класифициран како психоза, а другите растројства од оваа група не беа посебно идентификувани.

И покрај тоа што сè уште постојат определени полемики околу оваа група, неспорно е дека овие растројства имаат три основни заеднички карактеристики:

- **квалитативен хендикеп на реципрочните општествени интеракции;**
- **пречки во комуникацијата: недостиг на говор или, ако воопшто го има, тој е значително изменет или пак не служи за комуникација;**
- **тенденција кон лоши, стереотипни и повторливи активности и интереси.**

Вообичаена појава кај первазивните развојни растројства е периодот на нормален или наизглед нормален развој пред јасното појавување на клиничките симптоми.

Со ретки исклучоци, општиот когнитивен развој е повеќе или помалку попречен. Ниту во еден момент не е најден биолошки индикатор што би можел да ја потврди дијагнозата. Некои растројства од оваа група (инфантилен аутизам, атипичен аутизам, други дисинтегративни растројства на незрелост, хиперкинетички растројства со ментална ретардација и стереотипни движења) се смета дека се поврзани со органски пречки на ЦНС, **предизвикани од генетски, конгенитални, инфективни или трауматски фактори.**

Ова посебно се однесува на растројствата кои иницираат присуство на умерена, тешка или најтешка (длабока) ретардираност, како и појава на епилепсија. Меѓутоа, присуството на повеќе органски растројства или пречки претставува критериум за исклучувањето на можноста од Рет синдромот.

Тоа е причината поради која дијагностицирањето на первазивниот развој треба да се спроведува во две насоки:

Прво, клиничката дијагноза имплицира препознавање на основните карактеристики, по кои первазивните растројства се разликуваат од другите развојни растројства, определување на нивото на целосниот развој, како и определување на посебните психолошки и моторни функции што е можно повеќе. Обично е потребен определен период на опсервација, кој може да трае и неколку месеци, со цел да се дојде до сигурна дијагноза.

Втората насока е да се откријат можниот препознатлив биолошки фактор што претставува основа за растројството. При ваквото истражува-

ње, треба да се има на ум можноста од присуство на хроматски и генетски растројства, заболувања поврзани со помнењето, прогресивни невролошки заболувања, анатомски аномалии на ЦНС итн.

Предлог на дијагностички протокол е даден на крајот од излагањето.

Первазивните развојни растројства се застапени во група од 8 посебно издвоени, помалку или повеќе, прецизно дефинирани растројства што ги наведуваме во следниот преглед:

ИЦД-10 КЛАСИФИКАЦИЈА НА МЕНТАЛНИ И БИХЕЈВЈОРАЛНИ РАСТРОЈСТВА

Ф84.0 ПЕРВАЗИВНИ РАЗВОЈНИ РАСТРОЈСТВА

- Ф84.0 Инфантилен аутизам
- Ф84.1 Атипичен аутизам
- Ф84.2 Рет синдром
- Ф84.3 Други дисинтегративни растројства од детството
- Ф84.4 Хиперкинетички растројства поврзани со ментална ретардација и стереотипни движења
- Ф84.5 Аспергер синдром
- Ф84.8 Друго первазивно развојно растројство
- Ф84.9 Первазивно развојно растројство, недефинирано

Карактеристики на индивидуалните форми на первазивни развојни растројства

ИНФАНТИЛЕН АУТИЗАМ

Ова растројство е опишано во 1943 година. Тој е еднакво присутен во сите географски ширини и во сите култури и се смета дека се појавува во 3-4 случаи од 10.000. Четири пати е поголема појавата кај машките деца. Јасно е препознатлив на крајот од третата година: детето не се интересира за луѓето што го опкружуваат, освен за задоволување на неговите потреби; нема интеракција на препознавање и интеракција на општествени и емоционални пораки; недостасува говорот, а ако го има, тој е изменет фонетски, деиктички, семантички, прагматички, содржи ехолалија, метафори, неологизми, погрешна употреба на заменките; интересот е мал и стереотипен; игрите се неинвентивни, манипулативни, стереотипни и се повторуваат. Честа е појавата на врзување за предмети и нивните нефункционални карактеристики. Најчесто севкупната моторна активност е зголемена, движењата се невообичаени и чудни, а детето, и покрај тоа што се однесува чудно и несмасно, ретко паѓа и во стереотипните активности покажува особени способности. Често се забележуваат невообичаени реакции на определени сензорни стимулации-звук, светлина, болка. Кај аутистичките деца видни се неразумните промени на расположение-смеење, плачење, страв, лутина. Почесто забележуваме автоагресивно однесување, а поретко хетероагресивно.

АТИПИЧЕН АУТИЗАМ

За разлика од инфантилниот аутизам, атипичниот може исто така да се пројави во третата година од животот, но не ги содржи сите три основни критериуми.

Севкупниот когнитивен развој на децата со атипичен аутизам е значително попречен и овие деца функционираат на ниво на тешка или мошне тешка ментална ретардација. Оваа форма на растројство може исто така да се развие кај деца со тешки рецептивни пречки на развојот на говорот.

РЕТ СИНДРОМ

Ова растројство за прв пат е опишано во 1966 година и тоа само кај женските деца (во поновите публикации се споменуваат и случаи на машки деца со Рет синдром), 1:10-15.000.

Се појавува по период на сосема нормален развој меѓу 7 и 24 месец од животот. Развојот на растројството минува низ четири фази: рана стагнација на развојот, фаза на нагло нарушување, псевдостационарна фаза и фаза на забавено нарушување на моториката. Поради тешкотиите околу дијагностицирањето на овој синдром, во 1988 година беше усвоен протокол за Рет синдромот, којшто содржи три групи на критериуми: неопходни, дополнителни и критериуми што го исклучуваат Рет синдромот. Во раната фаза на стагнација, Рет синдромот може да наликува на аутизам поради нагло губење на интересот за општествената средина, комуникација и игра. Меѓутоа, специфичен и карактеристичен знак е губењето на контрола врз движењето на рацете и појавата на стереотипни движења: стискање на рацете, движења што наликуваат како да пере, испреплетување на прстите и ставање на рацете во уста. Доаѓа до развој на моторните растројства, хипервентилација и епилепсија. Во псевдостационарната фаза, а и подоцна, доаѓа до промени во коскено-зглобниот систем на долните екстремитети и на 'рбетот, по што овој синдром јасно се разликува од аутизмот.

ДРУГИ ДИСИНТЕГРАТИВНИ РАСТРОЈСТВА ОД ДЕТСТВОТО

Други дисинтегративни растројства од детството претставуваа недоволно дефинираната категорија. Како дијагностички индикации се спомнуваат следните: период на нормален развој до втората година од животот, потоа, доаѓа до фаза на губење на стекнатите способности: социјално однесување, говор, играње, губење контрола врз сфинктерите, па сè до тотално дезорганизирано однесување. Присуството на моторни абнормалности не ја исклучува дијагнозата, и покрај тоа што за време на развојот на растројствата е забележано опаѓање на способностите, проследено со застој по постигањето на определено ниво, по што доаѓа до одредено подобрување, меѓутоа може да дојде до прогресивно нарушување на функциите. Тоа е поврзано со невролошко заболување што може да се дијагностицира. Во секој случај, перспективата на овие деца е лоша. Тие остануваат на многу ниско интелектуално ниво со видни карактеристики на первазивни растројства во однесувањето.

ХИПЕРКИНЕТИЧКИ РАСТРОЈСТВА ПОВРЗАНИ СО МЕНТАЛНА РЕТАРДАЦИЈА И СТЕРЕОТИПНИ ДВИЖЕЊА

Уште една недоволно дефинирана категорија. Дијагнозата се базира врз видната хиперактивност, моторната стереотипност и тешката ментална ретардација. Доколку се присутни критериуми што ги задоволуваат категориите на инфантилен аутизам или Рет синдромот, тогаш тие се класифицираат како такви. Ако интелектуалните способности се над IQ 50, тогаш тие се класифицираат како Ф 90, хиперкинетичко растројство.

АСПЕРГЕР СИНДРОМ

Синдромот е опишан во исто време со инфантилниот аутизам. Постојат големи сличности со аутизмот: пречки во реципрочните социјални интеракции и тенденција кон стереотипно однесување и повторување. Но, кај Аспергер синдромот, когнитивните способности, по правило, се просечни или натпросечни, говор е развиен и комуникативен, меѓутоа изменет како што е наведено погоре. Се тврди дека Аспергер синдромот е за осум пати почест кај машките деца отколку кај женските.

Најновите истражувања, кои всушност претставуваа обид да се направи диференцијација меѓу инфантилниот аутизам кај деца со просечен или надпросечен коефициент на интелигенција и Аспергер синдромот, не дадоа цврсти аргументи за издвојувањето на овие два синдрома.

Растројствата од типот на Аспергер синдромот траат во текот на целиот живот во непроменета форма, а надворешните фактори немаат битно влијание.

ДРУГО ПЕРВАЗИВНО РАСТРОЈСТВО**НЕДЕФИНИРАНО ПЕРВАЗИВНО РАЗВОЈНО РАСТРОЈСТВО**

Двете категории се недефинирани и се применуваат за растројства за кои недостасуваат податоци, или пак податоците се контрадикторни, така што не можат да се вклучат во претходните појасно дефинирани категории.

Диференцијална дијагноза на первазивните развојни растројства

Треба да се прави разлика меѓу первазивните развојни растројства.

Отсуството или губењето на говорот, недостатокот на интерес за комуникација, честопати укажуваат на пречки во слухот. Развојната дисфазија, особено рецептивниот вид, често се поврзува со социо-емоционалните растројства и може да даде слика слична на онаа на первазивните развојни растројства.

Епилептични и неепилептични енцефалопатии, вклучувајќи ги Клефнер-Ландау синдромот, прогресивните невролошки заболувања, заболувања на помнењето, неврокутните заболувања, аминокислотопатиите и хромозомопатиите често се поврзуваат со невролошките абнормалности. Присуство на поврзани невролошки растројства можат да се сретнат во групата, до-

дека кај Рет синдромот тоа претставува критериум по којшто се исклучува дијагнозата.

Неопходно е да се даде прецизна и точна дијагноза како поради давањето соодветно лекување, така и поради давањето совети околу генетскиот аспект на болеста.

Заклучок

Первазивните развојни растројства претставуваат хетерогена група на растројства, чии клинички појави, тек и перспектива значително се разликуваат. Заедничко за сите овие растројства, освен основните дијагностички карактеристики, е фактот што тие се доживотни проблеми, па според тоа не постојат можност за целосно отстранување. И покрај тоа што мерките за секундарна превенција даваат ограничени ефекти, можно е да се постигнат подобрувања на три полиња:

- **навремената примена на соодветно лекување може да влијае врз основните карактеристики на растројството во насока кон прилагодување на барањата на општествената средина, кон подобрување на комуникациите и збогатување на малиот репертоар на активности;**
- **забавување и одложување на непожелната еволуција на растројството; и**
- **помагање на семејството на детето да го разбере, да го прифати и да се прилагоди на первазивното развојно растројство.**

Вредноста на раната дијагноза не се рефлектира само на определувањето на соодветно лекување. Раното поставување на дијагнозата овозможува навремено давање на генетски совети на семејството кое, по правило, е младо и неоптоварено генетски. Од друга страна, навремената дијагноза овозможува долгорочно да се испланира негата на пациентот со такво растројство.

ПРИЛОГ

Предлог за дијагностички протокол за первазивни развојни растројства:

1. Педијатриски преглед
2. Невролошки преглед
3. Психијатриски преглед
4. Психолошки преглед
 - оценување на когнитивниот развој
 - оценување на социјалниот развој
 - оценување на аутистичко однесување
5. Невроофталмолошки преглед
6. ОРЛ и аудиометрија
7. ЕЕГ и неврофизиолошки преглед

8. Радиолошки прегледи (ЦТ или МРИ)
9. Генетски испитувања
10. Имунолошки испитувања (конгенитална рубела, ЦМВ, токсоплазма)
11. Испитување на метаболизмот и биохемиските диспаратети

ЛИТЕРАТУРА

1. Baron-Cohen, S. and Bolton, P. Autism: The Facts. Oxford University Press, 1993
2. Cohen, DJ, Donnellan, AM: Issues in the Classification of the Pervasive Developmental Disorders and Associated Conditions, John Willey and Son, New York, 1989
3. Ђурић-Неделјковић, Мет ал: Реттов синдром, Проблеми у педијатрији, ЗУНС, Београд, 1991
4. Ерцег-Ђурачић, Ј: Предлог стандардизације дијагностичког поступка код аутизма и сродних поремећаја, Едукативни семинар о дијагностици раних дечјих психоза, Београд, 1993
5. Garfinkel, Carlson, Weller: Psychiatric Disorders in Children and Adolescents, Chpt. Developmental Disorders-Infantile Autism and Childhood Psychosis, Saunders Co., 1990
6. Hall, DMB: Child with a Handicap, Chpt. Disorders of Communication, Blackwell Scientific Publications, 1984
7. WHO: ИЦД-10 Класификација менталних поремећаја понашања, ЗУНС, Београд, 1992.

Jelica ERCEG-DJURACIC

EARLY DIAGNOSIS OF PERVASIVE DEVELOPMENTAL DISORDERS

Pervasive developmental disorders represent obviously a heterogeneous group of disorders, whose clinical expressions, courses and prospects differ significantly. Common to all these disorders, except essential diagnostic characteristics, is the fact that they are life-long problems, thus, these are disorders without possibility of complete relief. Although measures of secondary prevention in these disorders do exert a limited effect, it is possible to achieve indubitable improvements in three fields:

- well-timed application of adequate treatment may influence the essential characteristics of a disorder in the direction of adaptation to requirements of social environment, improvement of communication and enrichment of poor activity repertoire;
- slowing down and delaying of unfavorable disorder evolution and
- helping in understanding, accepting and adapting of child's family to a pervasive developmental disorder.

Value of early established diagnosis is not reflected only in foundation of organized adequate treatment. Early established diagnosis enables a well-timed giving of genetic advice to the family which is, as a rule, young, and without genetic load. On the other hand, well-timed diagnosis enables planning of life-long complete care for the patient with the disorder.