

ANITA SUMIŁA  <https://orcid.org/0000-0003-1253-5013>

Centrum Zdrowia Diagnoza i Terapia Poradnia, Sopot, Gdynia
Health Center Diagnosis and Therapy Sopot, Gdynia
e-mail: anitasumila@gmail.com

ŁUKASZ SZOSTAKIEWICZ  <https://orcid.org/0000-0001-6586-3454>

Klinika Psychiatrii Dzieci i Młodzieży Instytutu Psychiatrii i Neurologii, Warszawa
Child and Adolescent Psychiatry Department, Institute of Psychiatry and Neurology, Warsaw

MARTA BOGOTKO  <https://orcid.org/0000-0003-2206-6652>

Oddział Neurologiczny, Szpital Dziecięcy im. prof. dr. med. Jana Bogdanowicza, Warszawa
Neurological Department, Children Hospital in Warsaw
e-mail: mbogotko@wp.pl

MAŁGORZATA PAWŁOWICZ  <https://orcid.org/0000-0003-1303-1749>

Katedra Pediatrii Klinicznej, Collegium Medicum, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski w Olsztynie
Pododdział Neurogenetyki i Chorób Rzadkich, Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy w Olsztynie –
ośrodek członkowski ERN-ITHACA, Olsztyn, Polska
Department of Clinical Pediatrics, Collegium Medicum, Warmia and Mazury University in Olsztyn
Department of Neurogenetics and Rare Diseases, Regional Specialist Children's Hospital in Olsztyn
e-mail: mpawlowiczconti@gmail.com

Autyzm – dylematy diagnostyczne. Między biologią a objawami

Autism – Diagnostic Dilemmas: Between the Biology and the Symptoms

Abstract. In recent years, there has been a significant increase in the number of diagnosed cases of autism. In the case of a correctly made diagnosis, a positive effect of this phenomenon is the possibility of obtaining therapeutic intervention that is adequate for the patient.

On the other hand, some researchers note the risk associated with overdiagnosis of these conditions. It is postulated that the diagnosis process should not focus only on the presence of individual symptoms, but also on understanding their meaning and the history of their occurrence. In addition, many mental, neurological and genetic disorders may have symptoms that are common to or mimic those of autism.

A diagnosis of autism has specific psychological (immediate), social and financial effects, and incorrect diagnosis can delay the best intervention for the patient.

Keywords: autism, misdiagnosis, neurodevelopmental disorders

Słowa kluczowe: autyzm, błędna diagnoza, zaburzenia neurorozwojowe

WSTĘP

Obserwowany w ostatnich latach wzrost liczby rozpoznań autyzmu stawia przed badaczami i diagnostami pytanie, czy diagnozować powinno się jedynie na podstawie symptomów, czy również z uwzględnieniem rozumienia funkcji objawów.

Diagnoza autyzmu oddziałuje na stan emocjonalny rodzin pacjentów, a wzrost liczby diagnoz skutkuje koniecznością zwiększania finansowania leczenia i wsparcia, co sprawia, że całościowe zaburzenia rozwoju są obecnie ważną jednostką chorobową na poziomie naukowym, klinicznym oraz zdrowia publicznego (Fuentes i in., 2014).

Zdaniem niektórych badaczy obecna definicja autyzmu jest zbyt szeroka i zapoczątkowała epidemię fałszywych diagnoz, które obejmują stany o objawach podobnych, co wynika

z diagnozowania na podstawie zaznaczonych objawów z listy kontrolnej, bez uwzględnienia związku przyczynowo-skutkowego (Rowland, 2021b).

W raporcie przedstawionym przez Agencję Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (2021) wykazano wzrost diagnozowania całościowych zaburzeń rozwoju (F84) w Polsce: w 2019 roku było to rozpoznanie najczęściej stawiane wśród dzieci i młodzieży w Poradniach Zdrowia Psychicznego (tabela 1). Analiza danych dotyczących liczby świadczeń udzielanych na przestrzeni lat 2009–2019 wskazuje na rokroczne zwiększanie się liczby pacjentów. Występowanie zaburzeń psychicznych wśród dzieci i młodzieży wykazuje tendencję wzrostową, zwłaszcza w zakresie całościowych zaburzeń rozwoju (spektrum zaburzeń autystycznych) oraz zaburzeń zachowania (zwłaszcza wśród dziewcząt).

Tabela 1. Rozpoznanie całościowych zaburzeń rozwojowych wśród dzieci i młodzieży w latach 2017 i 2019

Nazwa (ICD 10)	Lp. w 2017 roku	Liczba pacjentów w 2017 roku	Odsetek rozpoznań w 2017 roku	Lp. w 2019 roku	Liczba pacjentów w 2019 roku	Odsetek rozpoznań w 2019 roku
F84 Całościowe zaburzenia rozwojowe	1	30 025	17,28%	1	35 386	18,46%

Źródło: opracowanie własne na podstawie: Raport (2021).

Amerykańskie badania prowadzone przez Sieć ADDM (The Autism and Developmental Disabilities Monitoring), szacowały rozpowszechnienie ASD: 18,5 na 1000 dzieci w wieku 8 lat w 2016 roku. Było to około 10% więcej niż 16,8 na 1000 w 2014 roku i o około 175% więcej niż w pierwszych badaniach prowadzonych w 2000 i 2002 roku. Zdaniem autorów raportu zmiany te mogą odzwierciedlać różnice w zakresie identyfikacji i diagnostyki ASD, zmiany możliwości zbierania informacji z badań przez system nadzoru oraz „inne nieznanne czynniki” (Maenner i in., 2020).

Wyniki badania przeprowadzonego przez naukowców z Uniwersytetu w Montrealu sugeru-

ją, że u większej liczby osób z łagodniejszymi objawami autyzmu diagnozuje się zaburzenia ze spektrum autyzmu. Tym samym zmniejszyły się różnice między osobami, u których zdiagnozowano autyzm, i osobami, u których diagnozy nie postawiono (Rødgaard i in., 2019).

Lewandowska (2019) wskazuje na następujące możliwe przyczyny wzrostu rozpoznawania autyzmu:

1. Lepszy system wsparcia, dostęp do diagnostyki oraz wzrost wiedzy na temat autyzmu i świadomości społecznej jego istnienia.
2. Wpływ innych czynników na częstsze występowanie ASD, wśród których

- wymienia się m.in. czynniki związane ze współczesnym stylem życia oraz stanem środowiska.
3. Brak odpowiednio przygotowanych specjalistów – psychiatrów, neurologów, pediatrów, psychologów, pedagogów, którzy potrafiliby zaobserwować i właściwie zinterpretować objawy ASD już u najmłodszych dzieci, co może wiązać się z błędnie stawianą diagnozą i nadrozpozawalnością tego typu zaburzeń.
 4. Wzrost liczby osób z diagnozą ASD może mieć także związek z obecnym systemem orzekania o konieczności kształcenia specjalnego na potrzeby systemu edukacji.

ROZUMIENIE AUTYZMU

Twórcy DSM-5 swoje stanowisko oparli na dowodach wskazujących na możliwość rzetelnego i trafnego odróżnienia zaburzeń ze spektrum autyzmu od innych zaburzeń rozwojowych, podczas gdy cechy wyznaczające granice między poszczególnymi osobami prezentującymi zaburzeniami, ujęte we wcześniejszych klasyfikacjach (m.in. zespół Aspergera, zespół Retta, autyzm atypowy, całościowe zaburzenia rozwojowe nieokreślone), są w ich opinii niestałe w czasie i często powiązane bardziej ze stopniem nasilenia objawów, poziomem umiejętności językowych lub poznawczych niż z konkretnymi cechami różnicującymi te jednostki. Co więcej, pojedyncze spektrum zaburzeń autystycznych lepiej odzwierciedla stan aktualnej wiedzy na temat mechanizmów patologicznych i obrazu klinicznego tej grupy zaburzeń. Zmiany w podejściu do nomenklatury i objawów autyzmu w zależności od klasyfikacji przedstawiono w tabeli 2.

Tabela 2. Nomenklatura i objawy autyzmu w zależności od klasyfikacji (Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych, *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*)

ICD 10 Klasyfikacja zaburzeń psychicznych i zaburzeń zachowania w ICD-10	DSM-5 Kryteria Diagnostyczne z DSM-5 (2016)	ICD 11 (Jastrzębowska, 2019)
F84 – Całościowe zaburzenia rozwojowe F84.0 – Autyzm dziecięcy F84.1 – Autyzm atypowy F84.2 – Zespół Retta F84.3 – Inne dziecięce zaburzenia dezintegracyjne F84.4 – Zaburzenie hiperkinetyczne z towarzyszącym upośledzeniem umysłowym i ruchami stereotypowymi F84.5 – Zespół Aspergera F84.8 – Inne całościowe zaburzenia rozwojowe F84.9 – Całościowe zaburzenia rozwojowe, nieokreślone	Zaburzenia należące do spektrum autyzmu 299.00 Ze współistniejącym lub bez współistniejącego upośledzenia intelektualnego Ze współistniejącym lub bez współistniejącego upośledzenia językowego Jest związane ze znanym stanem ogólnomedycznym, wadą genetyczną lub czynnikiem środowiskowym Jest związane z innym zaburzeniem neurorozwojowym, psychicznym lub zaburzeniem zachowania	6A02 Zaburzenia ze spektrum autyzmu 6A02.0 Zaburzenie ze spektrum autyzmu bez upośledzenia rozwoju intelektualnego i z łagodnym upośledzeniem lub bez upośledzenia funkcjonalnego języka 6A02.1 Zaburzenie ze spektrum autyzmu z upośledzeniem rozwoju intelektualnego i z łagodnym upośledzeniem lub bez upośledzenia funkcjonalnego języka 6A02.2 Zaburzenie ze spektrum autyzmu bez upośledzenia rozwoju intelektualnego i z upośledzonym językiem funkcjonalnym

		6A02.3 Zaburzenie ze spektrum autyzmu z upośledzeniem rozwoju intelektualnego i z upośledzonym językiem funkcjonalnym 6A02.4 Zaburzenie ze spektrum autyzmu bez upośledzenia rozwoju intelektualnego i z brakiem języka funkcjonalnego 6A02.5 Zaburzenie ze spektrum autyzmu z upośledzeniem rozwoju intelektualnego i z brakiem języka funkcjonalnego 6A02.y Inne zaburzenia ze spektrum autyzmu 6A02.z Zaburzenie ze spektrum autyzmu, nieokreślone
--	--	---

W związku ze zmianami opisu objawów w klasyfikacjach Frigaux i in. (2021) zauważają, że populacja autystyczna, do której kierowane są kryteria DSM-5, będzie inna niż populacja zdefiniowana za pomocą kryteriów DSM-IV i DSM-IV-R. Ta populacja może rzeczywiście się powiększyć, co miałoby istotne implikacje z punktu widzenia zdrowia publicznego: wykluczenie części populacji, która nie spełnia już kryteriów diagnostycznych, oraz włączenie nowych pacjentów, którzy wymagają leczenia, powodując tym samym medyczno-społeczne i finansowe konflikty interesów. Przechodzenie z jednego systemu klasyfikacji do innego wprowadza konieczność rediagnozy wcześniejszych rozpoznań, bądź diagnozowanie autyzmu u pacjentów, którzy wcześniej nie spełniali kryteriów diagnostycznych. Frigaux i in. (2021) proponują wprowadzenie psychoanalitycznego modelu autyzmu opracowanego przez Jeana-Claude'a Malevala (z odróżnieniem od psychoz i prepsychoz) z uchwyceniem zasadniczej cechy autyzmu, która istnieje pomimo jej klinicznej heterogeniczności – innymi słowy, uchwycenie strukturalnej specyfiki psychicznej, którą można znaleźć i w „wersji” autyzmu Kanner'a i w zespole Aspergera oraz w całym spektrum autyzmu (balansowanie pomiędzy chowaniem się do swojego wnętrza a wychodzeniem do świata zewnętrznego). Takie podejście byłoby

próbą łączenia zarówno symptomów autyzmu, jak i funkcjonowania pacjenta.

Trudności diagnostyczne mogą być też wynikiem „neuroróżnorodności” (*neurodiversity*). Pojęcie to, wprowadzone do użycia przez socjolożkę Judy Singer (1999), początkowo odnosiło się do zmienności w ludzkich mózgach w zakresie otwartości, możliwości uczenia się, skupiania uwagi, zmienności nastroju i innych funkcji umysłowych w niepatologicznym sensie. Obecnie pojęcie to odnosi się również do odmienności w zakresie połączeń neuronalnych w mózgu. To właśnie ta różnorodność w funkcjonowaniu i budowie mózgow może być źródłem odmienności funkcjonalnej osób z autyzmem, a tym samym trudności w klasyfikowaniu objawów i rozpoznawaniu autyzmu (Armstrong, 2011; Allison, Baron-Cohen, 2019).

Całościowe zaburzenia rozwoju (według obowiązującej w Polsce klasyfikacji ICD 10) należą do zaburzeń neurorozwojowych: istnieją wyraźne różnice w funkcji i strukturze „obwodu empatii” (ciało migdałowe, brzuszno-przyśrodkowa kora przedczołowa, połączenie skroniowo-ciemieniowe, kora oczodołowo-czołowa, przedni zakręt obręczy i inne powiązane obszary mózgu), istnieją również różnice w łączności między funkcjami płata czołowego i ciemieniowego (powiązane ze stylem poznawczym, w szczególności nadmiarowym przetwarzaniem

szczegółów i względnie niedostatecznym przetwarzaniem treści lub informacji holistycznych). Badania sugerują aberracje w rozwoju dróg istoty białej oraz miejsca zdeorganizowanej kory w większości próbek pośmiertnych uzyskanych od małych dzieci z autyzmem w regionach pośredniczących w funkcjach zaburzonych w autyzmie: społecznych, emocjonalnych, komunikacyjnych i językowych (Fuentes i in., 2014).

Rozumienie funkcji objawów autyzmu zaproponował Rowland (2020b), który odkrył, że autyzm jest spowodowany nieodłączną anomalią neurofizjologiczną, tworzącą nieustanny stan nadmiernego skupienia: intensywne skupienie umysłowe skupione na jednym wzorcu myślowym naraz, z wyłączeniem wszystkiego innego, w tym własnych uczuć. Nadmierne skupienie jest jedynym czynnikiem odpowiedzialnym za wycofanie się osoby z autyzmem do wewnętrznego świata, który jest wyłącznie psychiczny. Nadmierne skupienie utrzymuje świadomość osoby uwięzionej w intelektualnym/analytycznym lewym płacie czołowym bez możliwości uzyskania dostępu do wszystkiego, co dzieje się w prawym płacie czołowym, gdzie odczuwane są emocje i związki społeczne. Rowland opisuje, że w autyzmie dysfunkcyjny zakręt obręczy utrzymuje osobę uwięzioną w jej lewym płacie czołowym, w intelektualnej, analitycznej, rozwiązującej problem części mózgu – bez dostępu do emocjonalnej, kreatywnie przetwarzającej prawej części płata czołowego – co odgrywa główną rolę w spontanicznych, społecznych zachowaniach i możliwościach niewerbalnych. Dysfunkcja zakrętu obręczy jest prawdopodobną przyczyną hiperskupienia, nieustannego stanu intensywnej, jednokierunkowej koncentracji na jednym wzorcu myślowym naraz, z wyłączeniem wszystkiego innego. Hiperskupienie jest tak mocne, że osoba z autyzmem nie może podzielić uwagi na równoległe toki myśli. Osoba z autyzmem bierze wszystko dosłownie, ponieważ nie może również zauważać znaczenia używanych słów. Monologując na ulubiony temat, osoby z autyzmem nie są w stanie dojrzeć w tym samym czasie, jak są odbierani przez innych. Osoby z autyzmem wymagają zorganizowanych działań, ponieważ nie mogą dzielić uwagi między tym, co robią,

a ustalaniem, co się wydarzy za chwilę. Hiperskupienie powoduje również różnego rodzaju przeciążenia sensoryczne. Nagły, głośny lub wysoki hałas przełącza hiperkoncentrację na hałas, którego osoba autystyczna doświadcza z wielokrotnie większą intensywnością niż osoba neurotypowa. Widzenie zbyt wielu słów na stronie może powodować upośledzenie funkcji poznawczych, przez co umysł osoby z autyzmem staje się niepokojąco pusty. Zbyt wiele produktów na półkach i podsłuchanie niechcianych rozmów w sklepach może wywołać niepokój. Oświetlenie w sklepach może wywołać intensywny niepokój. U niektórych hiperskupienie wyolbrzymia zmysł dotyku, przez co obcisłe ubranie irytuje, a przytulanie jest nie do zniesienia. Rowland podkreśla, że autyzm nie należy do żadnego spektrum. Jest tylko jeden rodzaj autyzmu, a nie kilka. Nie ma odcieni autyzmu ani czegoś takiego jak tendencje autystyczne. Autyzm to 100%. Albo ktoś jest autystyczny, albo nie. Nie istnieje nic pośredniego. Jedyną zmienną w autyzmie jest intensywność, z jaką doświadczana jest hiperkoncentracja. Nisko funkcjonujące osoby z autyzmem (zaburzenia autystyczne) są tak intensywnie zamknięte w hiperkoncentracji, że stają się niedostępne. Osoby z autyzmem wysokofunkcjonującym (zespół Aspergera) mniej intensywnie odczuwają hiperkoncentrację.

Od wielu lat z symptomami autyzmu łączy się biologiczny mechanizm, co przedstawia koncepcja funkcjonowania dziecka z autyzmem opisana przez psychoanalityczkę Tustin (1986/2021). Funkcjonowanie autystyczne na poziomie neurofizjologicznym zostało wytlumaczone traumą relacyjną jako potrzeba masywnego odcięcia się od świata zewnętrznego, typowa dla autystycznych dzieci, która powstaje na bazie rozmaitych sytuacji w niemowlęctwie. Według jej obserwacji jedną z takich najczęściej powtarzających się sytuacji prowadzących do psychogennej autyzmu (tzw. autyzm psychobiologiczny) u dzieci jest moment, kiedy szczególnie wrażliwe dziecko doznaje serii szoków przeciążających zdolności jego aparatu neuroumysłowego. W dzisiejszym rozumieniu psychopatologii koncepcję Tustin traktuje się jako konsekwencję neurobiologiczną zespołu

stresu pourazowego na bardzo wczesnym etapie rozwoju więzi (Poole, 2018).

Szmania (2015) podsumowuje dokonania Tustin, która zwraca uwagę na czas, w którym dochodzi do separacji, sugerując, że dziecko nie jest na nią jeszcze gotowe, a zbyt wcześnie doznana frustracja naraża *ego* dziecka na doświadczenie braku obiektu, zanim było ono zdolne do relacji z obiektem na poziomie wewnętrznym reprezentacji fantazji czy halucynacji. W trakcie separacji dziecko doświadcza poczucia silnego lęku przed obcym, niebezpiecznym, nieznanym światem zewnętrznym. Z takiej perspektywy wystąpienie u dziecka zachowań autystycznych staje się czymś naturalnym, broni ono bowiem siebie, chroni swoją własną wrażliwość. Zachowania te mogą jednak przejść w stan patologii, gdy stanowią jedyną możliwą strategię radzenia sobie z sytuacją trudną. Koncepcja przedstawiona przez Tustin jest istotna, ponieważ stanowi próbę połączenia (w myśleniu o przyczynach zaburzeń spektrum autyzmu) czynników psychologicznych z neurobiologicznymi. Według tej opinii autyzm jest wynikiem reakcji z poziomu ośrodkowego układu nerwowego na traumę przeżywaną przez dziecko we wczesnym dzieciństwie.

TRUDNOŚCI W DIAGNOZOWANIU

Źródeł objawów autyzmu można poszukiwać w następujących obszarach (za: Fuentes i in., 2014):

1. Deficytów „teorii umysłu” (zdolność dzieci do naśladowania innych leży u podstaw rozumienia perspektywy innych i uczenia społecznego).
2. Deficytów w centralnej koherencji – nadmiarowa selektywność bodźca (dzieci z autyzmem wykazują nadmiernie selektywną uwagę na określone bodźce, a nie na to, co jest ogólnie widziane lub słyszane, czyli globalne).
3. Deficytów w rozwoju języka.
4. Deficytów w umiejętności adaptacji do zmian.

Biorąc pod uwagę powyższe obszary, poniżej przedstawiono zaburzenia, przy których

może być błędnie stawiana diagnoza autyzmu (Hoksbergen i in., 2005; Suthar i in., 2020; Fuentes i in., 2014; Russel, 2021; Poole, 2018; Fusar-Poli i in., 2020; Romero i in., 2016; Rosen i in., 2021; Sonuga-Barke i in., 2017; Fitzgerald, 2021).

I. Zaburzenia emocjonalne i psychiczne

1. Deprywacja opieki (w tym korzystanie przez dzieci poniżej 6. r.ż. z urządzeń elektronicznych) – dzieci wykazują obojętność na otoczenie, opóźnienie rozwoju mowy, ograniczone zainteresowania, powtarzające się zachowania (w porównaniu z dziećmi z autyzmem mają lepszą wzajemność społeczną i znaczną poprawę funkcjonowania w wyniku przeprowadzenia krótkiej interwencji psychospołecznej). Rodzice cierpiący na zaburzenia psychiczne i/lub zaburzenia osobowości mają trudności z odczytaniem potrzeb dziecka, jego stanów emocjonalnych, co zakłóca lub nawet hamuje prawidłowy rozwój dziecka we wszystkich sferach (emocjonalnej, poznawczej, fizycznej, społecznej). Przeprowadzono szereg badań nad związkiem między wczesną deprywacją psychospołeczną a autyzmem, w których śledzono rozwój rumuńskich sierot (Hoksbergen i in., 2005; Sonuga-Barke i in., 2017; Nelson, 2017): w jednym z nich u 10% dzieci, które zostały zaadoptowane do domów w Wielkiej Brytanii między 6. miesiącem życia a ukończeniem 2. roku życia zdiagnozowano autyzm. W innym badaniu dzieci w wieku między 6. a 30. miesiącem życia trafiały do wysokiej jakości programu pieczy zastępczej lub pozostawały w opiece instytucjonalnej. Około 5% tych dzieci w wieku 5 lat nadal spełniało kryteria potrzebne do zdiagnozowania autyzmu niezależnie od tego, czy były objęte opieką pieczy zastępczej. Ponadto 60% dzieci w tym badaniu wykazuje zachowania/objawy kojarzone z autyzmem, nawet jeśli większości z nich nie można było postawić diagnozy.

2. Reaktywne zaburzenia więzi – mogą przejawiać stłumioną ekspresję pozytywnych emocji, opóźnienia poznawcze i językowe oraz upośledzenie wzajemności społecznej (dzieci z autyzmem wykazują zachowania przywiązania typowe dla ich poziomu rozwoju). W jednym z badań sformułowano hipotezę o podobieństwie objawów autyzmu oraz zaburzeń więzi (Fitzgerald, 2020). Część dzieci wykazujących cechy autyzmu w rzeczywistości „stosowała” autystyczne mechanizmy obronne, aby chronić się przed nadużyciem, przemocą lub zaniedbaniem, trzymając osoby – nawet te bliskie – w bezpiecznej odległości od siebie. Dzieci te, pozostając bez pomocy terapeutycznej, mogły przetrwać stosować te mechanizmy obronne także w późniejszym życiu. W takich rodzinach również tworzące się wzorce przywiązania są nieprawidłowe. Równocześnie badania sugerują, że tam, gdzie rodzice dzieci z autyzmem nawiązują z nimi bezpieczne relacje, wyniki rehabilitacji są lepsze (Crowell, 2019). Oznacza to, że z jednej strony objawy autystyczne mogą być przekazywane transgeneracyjnie, z drugiej interwencje, które poprawiają odzwierciedlanie i wrażliwość rodziców w diadzie, prawdopodobnie przyniosą korzyści rodzinom wychowującym dzieci i z autyzmem, i z zaburzeniami więzi (McKenzie, Dallos, 2017).
3. Zespół stresu pourazowego z/bez zaburzeń dysocjacyjnych – pacjenci unikają sytuacji przypominających czynnik traumatyzujący, przejawiają zmiany w nastroju, funkcjach poznawczych, skarżą się na stany pobudzenia fizjologicznego, objawy fizjologiczne, mają ograniczenia w funkcjonowaniu zawodowym/szkolnym, społecznym, osobistym, powtarzające się zabawy związane z sytuacją traumatyczną, nawracające i dręczące sny związane z traumatycznym wydarzeniem, utrwalone stany negatywnych emocji, ubogość zainteresowań, poczucie bycia odseparowanym od innych, oziębienia stosunków z innymi, trudności w wyrażaniu pozytywnych uczuć.
4. Niepełnosprawność intelektualna – stereotypowe zainteresowania, opóźnienie rozwoju mowy lub rozumienia mowy.
5. Specyficzne zaburzenia rozwoju mowy i języka – umiejętność mówienia pozostaje zaburzona w każdych warunkach (pacjenci nie mają ograniczonych, powtarzających się wzorców zachowań, zainteresowań, czynności lub problemów w komunikacji niewerbalnej, które występują w autyzmie).
6. Zaburzenia komunikacji społecznej – charakteryzują się trudnością w zrozumieniu zasad komunikacji społecznej poprzez język, opowiadanie historii, brak konwencjonalnych powitań oraz reagowania na werbalne i niewerbalne sygnały drugiej osoby (w odróżnieniu od autyzmu – nie występują tutaj ograniczone i powtarzalne zachowania oraz zainteresowania).
7. Lęk separacyjny, w tym mutyzm – pacjenci są wycofani z kontaktu interpersonalnego i nie komunikują się werbalnie z innymi w określonych sytuacjach, takich jak szkoła (w przeciwieństwie do autyzmu zwykle mają prawidłowy rozwój, wzajemność społeczną, silną więź z rodzicami i nie mają ograniczonych lub powtarzalnych wzorców zachowań).
8. Osobowość schizoidalna, schizofrenia – pacjenci prezentują ubogą ekspresję emocji, negatywizm, unikanie kontaktów z innymi (w przeciwieństwie do autyzmu zwykle mają wzajemność społeczną, silną więź z rodzicami i nie mają ograniczonych lub powtarzających się wzorców zachowań). Schizofrenia o wczesnym początku lub bardzo wczesnym początku, a więc taka, która jest diagnozowana w okresie młodzieńczym lub w dzieciństwie, może być szczególnie trudna do różnicowania z autyzmem ze względu na to, że dziecko może nie mieć rozwiniętego aparatu poznawczego pozwalającego na rozpoznanie u siebie objawów rozwijającej się choroby.

9. Zaburzenia hiperkinetyczne – pacjenci z nasilonymi objawami są wycofani z kontaktu z uwagi na zaburzenia koncentracji uwagi.
10. Zaburzenia obsesyjno-kompulsyjne – rozpoznanie zachowań stereotypowych może wynikać z nieuwzględnienia kompulsji w procesie diagnostycznym, ponieważ pacjent może mieć zbyt ubogi słownik, żeby opisać ciąg myśli (natrętnych) i wynikających z nich zachowań kompulsywnych.
11. Fobia społeczna – upoczywle unikanie kontaktu interpersonalnego, jednak pacjenci mają odpowiednie relacje społeczne i zdolność komunikacji społecznej
- odpowiednie do wieku w wybranych sytuacjach społecznych.
12. Depresja – wycofanie społeczne, brak reakcji emocjonalnej i utrata zainteresowania związkami (bez zaburzeń interakcji z najbliższymi członkami rodziny, bez stereotypowych zachowań w porównaniu z autyzmem).
- Rowland (2020a) wskazuje na neuropsychologiczne różnice pomiędzy autyzmem a innymi zaburzeniami o podobnych klinicznych cechach – m.in. zespół stresu pourazowego (PTSD), zaburzenia hiperkinetyczne (ADHD), zaburzenia obsesyjno-kompulsyjne (OCD) – umieszczone w tabeli 3.

Tabela 3. Różnice neuropsychologiczne pomiędzy autyzmem a innymi zaburzeniami wg Davida Rowlanda

Kategorie diagnostyczne – obszary różnicowania	Autyzm	PTSD	ADHD	OCD
Hiperskupienie (hyperfocus) – definiowane jako ciągła uwaga skupiona na jednej myśli lub bodźcu z wykluczeniem innych	hiperskupienie – definiowane jako ciągła uwaga skupiona na jednej myśli lub bodźcu z wykluczeniem innych	nie dotyczy	niestałe skupienie – definiowane jako przerwy w intensywnym skupieniu przeplatane epizodami rozproszenia i impulsywności	niestałe skupienie
Zakręt obręczy	dysfunkcyjny	funkcyjny	funkcyjny	funkcyjny
Ciało migdałowe	nieaktywne	nadmiernie aktywne	aktywne	nadmiernie aktywne
Lewy płat czołowy	zwiększona aktywność alfa	zwiększona aktywność alfa	zwiększona aktywność beta	zwiększona aktywność beta
Zaburzenie równowagi neurochemicznej	nie dotyczy	nie dotyczy	niski poziom dopaminy	niski poziom serotoniny
Aspekty socjalne	niezdolność do rozumienia i odpowiedzi na potrzeby innych	umiejętności społeczne niedotknięte przez PTSD	ubogie umiejętności społeczne	lęk społeczny, obawa przed nieprzychylnością innych

Źródło: opracowanie własne na podstawie: Rowland (2020b).

II. Zaburzenia somatyczne (neurologiczne, pediatryczne): zwraca uwagę zwiększona częstotliwość współwystępowania autyzmu ze schorzeniami neurologicznymi, uwarunkowanymi genetycznie oraz współtowarzyszenie zaburzeniom metabolicznym.

1. Padaczka – wg danych rozpoznanie autyzmu stawiane jest statystycznie częściej u osób z rozpoznaniem padaczki, jak również rozpoznanie padaczki jest częstsze u dzieci z autyzmem w porównaniu do grupy osób zdrowych. U podłoża współwystępowania tych dwóch jednostek chorobowych leżą najczęściej uwarunkowania genetyczne. Ze względu na różnorodność charakteru napadów padaczkowych w populacji dziecięcej pacjenci mogą mieć mylnie postawione rozpoznanie autyzmu dziecięcego. Brak prawidłowego rozpoznania, a co za tym idzie brak prawidłowo dobranego leczenia, może prowadzić do zahamowania lub regresu rozwoju dziecka. W toku diagnostyki wykonywane jest m.in. badanie EEG. Jednak ze względu na możliwość występowania nieprawidłowych wzorców zapisu EEG w populacji dzieci z autyzmem istnieje również możliwość nadinterpretacji, a w konsekwencji nadrozpoznavania padaczki w tej grupie pacjentów.
2. Autoimmunologiczne zapalenie mózgu – występowanie we wczesnym dzieciństwie autoimmunologicznego zapalenia mózgu związanego z przeciwciałami anty-NMDA (*receptor N-metylo-D-asparaginowy*) może być mylnie rozpoznawane jako autyzm dziecięcy. U około 90% pacjentów z tym rozpoznaniem stwierdza się zaburzenia psychiatryczne. Wraz z wiekiem objawy te pojawiają się zazwyczaj dość nagle, ale im młodsze dziecko, tym spektrum kliniczne może być bardziej zróżnicowane i niecharakterystyczne – od pojawienia się zaburzeń behawioralnych, stereotypii ruchowych, zaburzeń snu po zaburzenia odżywiania i wycofanie się społeczne. Objawy mogą mieć zarówno charakter fluktuujący, jak

i postępujący. Ze względu na możliwość leczenia, a co za tym idzie poprawę stanu klinicznego pacjenta, niezmiernie ważne jest prawidłowe rozpoznanie i szybkie wdrożenie leczenia farmakologicznego.

3. Zaburzenia widzenia – we wczesnym dzieciństwie obserwuje się podobieństwo objawów klinicznych (brak kontaktu wzrokowego, gorsza jakość kontaktu wzrokowego) u dzieci z wrodzonymi zaburzeniami widzenia i dzieci z autyzmem. U dzieci, u których stwierdza się podłożo okulistyczne powyższych problemów, cechy autystyczne ulegają niemal całkowitemu wycofaniu się około 5. r.ż. Ponadto wg Williamsa i in. (2014) u dzieci z niedowidzeniem obserwuje się mniej typowych objawów dla autyzmu, tj. stereotypii ruchowych, zaburzeń emocjonalnych. W większości przypadków nie stwierdza się zaburzeń w relacjach społecznych, trudności w rozpoznawaniu emocji, wybiórczości pokarmowej.
4. Zaburzenia słuchu – w pierwszych latach życia stwierdza się znaczne podobieństwo objawów klinicznych u dzieci z upośledzeniem słuchu i dzieci z rozpoznaniem autyzmem. Słabszy kontakt werbalny, gorsza reakcja na bodźce dźwiękowe, komunikaty słowne obserwowana u dzieci z niedosłuchem może mylnie nasuwać rozpoznanie autyzmu. Należy jednocześnie brać pod uwagę możliwość współwystępowania organicznych zaburzeń słuchu i autyzmu dziecięcego, np. u dzieci po przebytej infekcji wrodzonej grupy TORCH (wrodzone zakażenie: toksoplazmozą, ospą wietrzną, parwowirusem B19, różyczką, cytomegalią, wirusem opryszczki – *herpes*).
5. Mózgowe porażenie dziecięce (MPDz) – u około 7% dzieci z rozpoznaniem MPDz stwierdza się współwystępowanie autyzmu (Christensen i in., 2016). W przeciwieństwie do autyzmu czynnikiem etiologicznym MPDz jest uszkodzenie dróg ruchowych w obrębie mózgowia, w wyniku czego dochodzi do wystąpie-

nia różnie nasilonych zaburzeń lokomocji. W zależności od zakresu zmian organicznych w obrębie mózgowia obok zaburzeń motorycznych możemy obserwować u tych dzieci nieprawidłowości rozwoju mowy, funkcji poznawczych czy zaburzenia postrzegania. Ponadto, podobnie jak w przypadku rozpoznania autyzmu, u dzieci tych wielokrotnie obserwuje się stereotypowe zachowania, zaburzenia odżywiania, zaburzenia integracji sensorycznych, zaburzenia emocjonalne i nierzadko występujące zaburzenia relacji społecznych.

6. Zaburzenia integracji sensorycznej – dzieci z nad- lub podreaktywnością sensoryczną zwyczajowo nawiązują interakcje z innymi w sprzyjających sensorycznie warunkach, wycofanie społeczne jest obserwowane okresowo.
7. Afazja – ze względu na występowanie zaburzeń rozwoju mowy u dzieci z autyzmem w toku różnicowania należy brać pod uwagę pierwotną afazję dziecięcą. Jest to zaburzenie rozwoju mowy pod postacią braku rozwoju mowy oraz braku rozumienia mowy (afazja ekspresyjno-percepcyjna); brak rozwoju ekspresji mowy z zachowanym jej rozumieniem (afazja ekspresyjna, motoryczna) bądź też afazja sensoryczna – czyli całkowita utrata rozumienia przy zachowaniu zdolności mówienia. W przeciwieństwie do osób z autyzmem dzieci z afazją w większości nie przejawiają innych osiowych cech typowych dla całościowych zaburzeń rozwoju. Oprócz szerokiej diagnostyki neurologicznej dzieci te wymagają również konsultacji neurologopedycznej i neuropsychologicznej.

III. Zaburzenia genetyczne

Wyniki badań epidemiologicznych i molekularnych wskazują, iż w 52,4% przypadków pacjentów z rozpoznaniem autyzmu możliwe jest zidentyfikowanie predysponujących czynników genetycznych, przy czym większość stanowią tzw. powszechne warianty predysponujące, które występują u około 5% populacji

ogólnej. Jedynie u 9,5% powyższych przypadków zidentyfikowane są tzw. warianty *de novo*, związane z rozpoznaniem określonej jednostki chorobowej, w przebiegu której zaburzenia ze spektrum autyzmu stanowią jeden z osiowych objawów (Sala, Verpelli, 2016). Poniżej przedstawiono najczęstsze z nich.

Choroby uwarunkowane uszkodzeniem pojedynczego genu (tzw. choroby monogenowe)

1. *Zespół łamliwego chromosomu X (FRAX – Fragile X Syndrome)* uwarunkowany mutacją dynamiczną (> 200 powtórzeń fragmentu CGG) w regionie promotorowym genu *FMRI* lub mutacją punktową w innych regionach genu *FMRI* zlokalizowanego na chromosomie X z pełnoobjawową prezentacją u chłopców (0,5–6% przypadków autyzmu u chłopców w populacji ogólnej) (Hudgins i in., 2014; Gallagher, Hallahan, 2012):
 - *zaburzenia ze spektrum autyzmu*: dominują nadruchliwość z deficytem uwagi, ruchy stereotypowe i manieryzmy ruchowe w zakresie dłoni (m.in. trzepotanie rękoma, gryzienie dłoni), opóźnienie lub brak rozwoju ekspresji mowy, repetytywne zachowania werbalne: stereotypowe wokalizacje, persewercacje, echolalie, nieadekwatne do sytuacji komentarze, słownictwo żargonowe, mówienie do siebie (Buxbaum, Hof, 2013); w porównaniu z chłopcami z idiopatycznymi zaburzeniami ze spektrum autyzmu u pacjentów z rozpoznaniem FRAX obserwuje się bardziej nasilone zaburzenia funkcji adaptacyjnych, zaburzenia agresywne i repetytywne zachowania werbalne, jak również wywoływane unikanie kontaktu wzrokowego, które uznawane jest za patognomiczne dla pacjentów z rozpoznaniem FRAX (Buxbaum, Hof 2013);
 - *typowe cechy dysmorficzne*: duże i/lub odstające małżowiny uszne, wysoko wysklepione podniebienie, wydłużona twarz, zwiększony obwód głowy, wydatte czoło, hipermobilność stawów, zwiększona objętość jąder w okresie pokwitaniowym (Buxbaum, Hof 2013);

- *współistniejące schorzenia neurologiczne*: niepełnosprawność intelektualna (najczęściej w stopniu umiarkowanym lub znacznym z znaczącym spadkiem umiejętności poznawczych w okresie pokwitania), napady padaczkowe (15% pełnoobjawowych pacjentów) z reguły dobrze kontrolowane lekami przeciwpadaczkowymi (Buxbaum, Hof 2013).
2. *Zespół Retta* uwarunkowany mutacjami punktowymi lub większymi delecjami w genie *MECP2* zlokalizowanym na chromosomie X z pełnoobjawową prezentacją u dziewcząt (1–4% przypadków autyzmu u dziewcząt) (Neul, 2012; Hudgins i in., 2014):
- *zaburzenia ze spektrum autyzmu*: rozwój zaburzeń behawioralnych poprzedzony jest regresem w zakresie motoryki małej i ekspresji mowy, po okresie prawidłowego rozwoju psychomotorycznego pomiędzy 6. a 18. m.ż.; najbardziej patognomiczne dla zespołu Retta pozostają stereotypowe ruchy rąk powiązane z utratą zdolności celowych ruchów dłoni; każda z dziewcząt z zespołem Retta posiada swój własny wzorzec stereotypii dłoniowych (m.in. klaskanie, stukanie, ściskanie, wkładanie dłoni do buzi, pocieranie dłońmi o ubrania, pociąganie za włosy); ruchy stereotypowe wyciszają się podczas snu lub w okresach infekcji, a nasilają się w okresach pobudzenia emocjonalnego; charakter stereotypii dłoniowych może ewoluować w czasie, natomiast ruchy stereotypowe w zakresie jamy ustnej i kończyn dolnych obserwowane są rzadziej i mogą być wyzwolone, np. poprzez wymuszone zahamowanie ruchów stereotypowych dłoni; dodatkowo stwierdza się utratę zdolności aktywnej zabawy, brak dzielenia wspólnego pola uwagi oraz słaby kontakt wzrokowy (Kaufmann i in. 2017);
 - *współistniejące schorzenia neurologiczne*: zaburzenia rytmu snu i czuwania, zaburzenia rytmu oddychania (okresowe bezdechy, hiperwentylacja), ślinotok, bruksizm, zaburzenia dystoniczne z wtórnymi deformacjami dłoni i stóp,
- skolioza, napady padaczkowe (50% pełnoobjawowych pacjentek) (Nissenkorn i in., 2015).
3. *Zaburzenia neurorozwojowe uwarunkowane mutacjami w genach SHANK1, SHANK2 i SHANK*:
- *zaburzenia ze spektrum autyzmu*: delecje w genie *SHANK1* u chłopców są powiązane z wysoko funkcjonującym autyzmem, bez cech niepełnosprawności intelektualnej, natomiast u dziewcząt pozostają nieme klinicznie; mutacje w genie *SHANK2* powodują wystąpienie zaburzeń ze spektrum autyzmu z cechami umiarkowanej niepełnosprawności intelektualnej i niewielkimi deficytami motorycznymi; gen *SHANK3* pozostaje natomiast głównym genem sprawczym objawów neuropsychiatrycznych w zespole Phelan-McDermid, w którym raczej obserwuje się objawy zbliżone do zaburzeń ze spektrum autyzmu; pogłębione analizy kohortowe wskazują na możliwość nakładania się objawów ADHD, zaburzeń psychotycznych (schizofrenia) i zaburzeń pamięci roboczej mózgu u pacjentów z zaburzeniami ze spektrum autyzmu uwarunkowanymi mutacjami w genach z grupy *SHANK* (Sala, Vercelli 2016);
 - *współistniejące schorzenia neurologiczne*: w przypadku zespołu Phelan-McDermida zaburzenia ze spektrum autyzmu połączone są ze znacznym opóźnieniem rozwoju ekspresji mowy, niepełnosprawnością intelektualną, obniżonym napięciem mięśniowym, zwiększoną tolerancją bodźców bólowych i dyskretnymi cechami dysmorfii twarzoczaszki (Sala, Vercelli 2016).
4. *Zespół Landau-Kleffnera* uwarunkowany mutacjami punktowymi lub większymi delecjami w genie *GRIN2A*:
- *zaburzenia przypominające zaburzenia ze spektrum autyzmu*: osiowym i najwcześniejszym objawem jest nabyta afazja ze słuchową agnozą (zaburzenia w rozpoznawaniu dźwięków), z wtórnym wycofaniem społecznym i zabu-

zrzeniami behawioralnymi, średni wiek zachorowania wynosi 5–8 lat (Myers, Scheffer, 2016);

- *współistniejące schorzenia neurologiczne*: padaczka z dominującymi atypowymi napadami nieświadomości, napadami ogniskowymi motorycznymi, atonicznymi lub ogniskowymi z następującym uogólnieniem do napadu toniczno-klonicznego (70% pacjentów) (Myers, Scheffer, 2016).

Choroby uwarunkowane nieprawidłowościami chromosomalnym

1. *Zespół delecji/duplikacji 16p11.2* – charakteryzuje się współwystępowaniem zaburzeń ze spektrum autyzmu z opóźnieniem rozwoju psychomotorycznego, szczególnie w zakresie rozwoju ekspresji mowy (apraksja mowy), niepełnosprawnością intelektualną, ADHD, zwiększonym obwodem głowy i nieprawidłowościami strukturalnymi mózgowia (malformacje mózdzku), otyłością (McKinlay Gardner, Amor, 2018)
2. *Zespół delecji/duplikacji 15q13.3* – w obrazie klinicznym dominują objawy neuropsychiatryczne: niepełnosprawność intelektualna (58%), padaczka (28%), słaby rozwój mowy (16%), autyzm (11%), schizofrenia (10%), zaburzenia nastroju (10%), ADHD (7%) (McKinlay Gardner, Amor, 2018).
3. *Zespół duplikacji 7q11.23* – zaburzenia ze spektrum autyzmu powiązane ze zwiększonym obwodem głowy i nieprawidłowościami strukturalnymi mózgowia, znacznym opóźnieniem rozwoju ekspresji mowy, poszerzeniem aorty (McKinlay Gardner, Amor, 2018).

Choroby metaboliczne

Choroby metaboliczne są rzadką genetyczną przyczyną autyzmu, ale w ich przypadku postawienie prawidłowego rozpoznania umożliwia włączenie dedykowanej terapii korygującej uszkodzone szlaki metaboliczne, zapewniającej poprawę dalszego rokowania. Do klinicznych objawów mogących sugerować rozpoznanie choroby metabolicznej należą: pogrubienie rysów twarzy, zahamowanie rozwoju psycho-

motorycznego, ataksja, padaczka, obniżenie napięcia mięśniowego, nawracające epizody śpiączki, niski poziom cholesterolu. Wśród zaburzeń metabolicznych z prezentacją kliniczną obejmującą zaburzenia ze spektrum autyzmu można wskazać: zaburzenia mitochondrialne, fenyloketonurię, deficyt liazy adenylobursztynowej, deficyt kreatyny i zaburzenia syntezy steroli (m.in. zespół Smitha-Lemliego-Opitza) (Hudgins i in., 2014).

Obecnie diagnostyka genetyczna zaburzeń ze spektrum autyzmu pozostaje wieloetapowa i obejmuje (Hudgins i in., 2014):

1. badanie mikromacierzy genomowej (aCGH) – wykrywanie nieprawidłowości chromosomowych;
2. analizę regionu promotorowego genu *FMRI* u chłopców (screening w kierunku FRAX)), analizę regionu kodującego genu *MECP2* u dziewcząt (screening w kierunku zespołu Retta);
3. dedykowaną diagnostykę metaboliczną i genetyczną w przypadku obrazu klinicznego sugerującego rozpoznanie choroby metabolicznej, m.in.:
 - ↑ poziom 7-dehydrocholesterol – zespół Smitha-Lemliego-Opitza;
 - ↓ stężenie kreatyniny w surowicy i ↑ współczynnik kreatyna:kreatynina w moczu – deficyt sodowo-chlorkowego transportera kreatyny CRTR (SLC6A8);
 - ↓ stężenie kreatyniny w surowicy i ↓ współczynnik kreatyna:kreatynina w moczu, uogólniony ↑ stężenia aminokwasów i kwasów organicznych w moczu – klasyczne deficyty kreatyny GAMT/AGAT;
 - ↓ pik kreatyny w spektroskopii MR mózgowia – wszystkie deficyty transportu i syntezy kreatyny (CRTR, GAMT/AGAT);
4. dedykowane panele multigenowe – analiza w kierunku przyczyn monogenowych autyzmu.

PODSUMOWANIE

Złożony obraz psychopatologiczny zaburzeń ze spektrum autyzmu, zróżnicowana etiologia, zmiany w klasyfikacjach diagnostycznych, zmiana perspektywy szkolnej i terapeutycznej dla dzieci i młodzieży z rozpoznaniem autyzmu mogą prowadzić diagnostów do spłylenia rozumienia tego zaburzenia psychicznego na rzecz wybrania niektórych elementów funkcjonowania pasujących do objawów autyzmu.

Bezsilność, jaką odczuwa diagnosta w sytuacji zaburzenia prawidłowego rozwoju dziecka, może ujawniać się w potrzebie szybkiego znalezienia określenia na zbyt złożony problem z pominięciem rozumienia neurofizjologii, funkcji i kontekstu objawów.

Zwiększenie dostępności szkoleń napawa z jednej strony optymizmem związanym z poprawą w diagnostyce, z drugiej jest źródłem

nadrozpoznań, jeżeli tylko jedno narzędzie zostanie użyte z pominięciem diagnozy różnicowej do stawiania rozpoznania.

Praca w zespole klinicystów zwiększa prawdopodobieństwo uwzględnienia innych aspektów funkcjonowania dziecka manifestujących się mechanizmami autystycznymi (w rozumieniu obron pierwotnych), które prowadzą do innych form wspierania prawidłowego rozwoju, i zmniejsza pokusę nazywania zbyt pochopnie autyzmem tego, co niezrozumiałe.

Zrównanie przyznawania pomocy dzieciom z zaburzeniami neurorozwojowymi bez konieczności stawiania tylko wybranych diagnoz (pozostając przy „neuroróżnorodności”) skutkujących przyznawaniem określonej pomocy mogłoby poprawić skupienie się na funkcjonowaniu dziecka i rodziny i przesunięciu diagnozy do dynamicznego procesu rozciągniętego w czasie.

BIBLIOGRAFIA

- Allison C., Baron-Cohen S. (2019), Jak poprawić rozpoznawalność autyzmu u dzieci i dorosłych. *Medycyna Praktyczna*, 4(69), 19–30.
- Armstrong Th. (2011), *The Power of Neurodiversity: Unleashing the Advantages of Your Differently Wired Brain*. Cambridge, MA: Da Capo Lifelong.
- Buxbaum J.D., Hof P.R. (2013), *The Neuroscience of Autism Spectrum Disorders*. Elsevier Inc. Academic Press. <https://www.sciencedirect.com/book/9780123919243/the-neuroscience-of-autism-spectrum-disorders?via=ihub=> (dostęp: 8.08.2022).
- Christensen D.L., Baio J., Van Naarden Braun K., Bilder D., Charles J., Constantino J.N., Daniels J., Durkin M.S., Fitzgerald R.T., Kurzius-Spencer M., Lee L.C., Pettygrove S., Robinson C., Schulz E., Wells C., Wingate M.S., Zahorodny W., Yeargin-Allsopp M.; Centers for Disease Control and Prevention (CDC). (2016), Prevalence and characteristics of autism spectrum disorder among children aged 8 years—autism and developmental disabilities monitoring network, 11 Sites, United States, 2012. *MMWR Surveill Summ.*, 1, 65(3), 1–23. doi:10.15585/mmwr.ss6503a1.
- Crowell J.A., Keluskar J., Gorecki A. (2019), Parenting behavior and the development of children with autism spectrum disorder, *Compr. Psychiatry*, 90, 21–29. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30658339/> (dostęp: 8.08.2022).
- Fitzgerald M. (2020), Misdiagnosis of reactive attachment disorder as autism spectrum disorder. https://www.researchgate.net/publication/338697620_Misdiagnosis_of_reactive_attachment_disorder_as_autism_spectrum_disorder (dostęp: 8.08.2022).
- Fitzgerald M. (2021), Introductory chapter: Controversial issues in autism – research and practice. W: M. Fitzgerald (red.), *Autism Spectrum Disorder – Profile, Heterogeneity, Neurobiology and Intervention*. doi:10.5772/intechopen.95976. <https://www.intechopen.com/chapters/75033> (dostęp: 8.08.2022).
- Frigaux A., Lighezzolo-Alnot J., Maleval J.C., Evrard E. (2021), Differential diagnosis on the autism spectrum: Theorizing an „Ordinary Autism”, *L'Évolution Psychiatrique*, 86(1), e1–e24. doi:10.1016/j.evopsy.2021.01.003. Online: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0014385521000037> (dostęp: 8.08.2022).

- Fuentes J., Bakare M., Munir K., Aguayo P., Gaddour N., Öner Ö. (2014), Autism spectrum disorder. W: J.M. Rey, E. Martin (red.), *REY'S IACAPAP e-Textbook of Child and Adolescent Mental Health*, 1–35. Geneva: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions. Online: <https://iacapap.org/english.html> (dostęp: 8.08.2022).
- Fusar-Poli L., Brondino N., Politi P., Aguglia E. (2020), Missed diagnoses and misdiagnoses of adults with autism spectrum disorder, *European Archives of Psychiatry and Clinical Neuroscience*, 272(2), 187–198. doi:10.1007/s00406-020-01189-w.
- Gallagher A., Hallahan B. (2012), Fragile X-associated disorders: A clinical overview. *Journal of Neurology*, 259(3), 401–413.
- Hoksbergen R., ter Laak J., Rijk K., van Dijkum C., Stoutjesdijk F. (2005), Post-Institutional Autistic Syndrome in Romanian adoptees. *J Autism Dev Disorders*, 35 (5), 615–623. doi:10.1007/s10803-005-0005-x.
- Hudgins L., Toriello H.V., Enns G.M., Hoyme H.E. (2014), *Signs and Symptoms of Genetics Conditions*. New York: Oxford University Press.
- ICD.10. (2000), *Klasyfikacja zaburzeń psychicznych i zaburzeń zachowania w ICD-10*, 209–214. Kraków–Warszawa: Uniwersyteckie Wydawnictwo Medyczne „Vesalius”, Instytut Psychiatrii i Neurologii.
- Jastrzębowska G. (2019), Zaburzenia neurorozwojowe. Zmiany w podejściu teoretycznym i diagnostycznym. *Logopedia*, 48(1), 27–46.
- Kaufmann W.E., Kidd S.A., Andrews H.F., Budimirovic D.B., Esler A., Haas-Givler B., Stackhouse T., Riley C., Peacock G., Sherman S.L., Brown W.T., Berry-Kravis E. (2017), Autism Spectrum Disorder in Fragile X Syndrome: Cooccurring Conditions and Current Treatment. *Pediatrics*, 139 (Suppl. 3), 194–206. doi: 10.1542/peds.2016-1159F.
- Kryteria diagnostyczne z DSM-5 (2015), P. Gałęcki, Ł. Świąćicki (red.), 24–28. *Desk Reference American Psychiatric Association*, Wrocław: Edra Urban & Partner.
- Lewandowska A. (2019), Diagnoza autyzmu – nadrozpozawalność czy epidemia? *Psychiatria po Dyplomie*, 6(16), 26–29.
- Maenner M.J., Shaw K.A., Baio J.; EdS1; Washington A., Patrick M., DiRienzo M., Christensen D.L., Wiggins L.D., Pettygrove S., Andrews J.G., Lopez M., Hudson A., Baroud T., Schwenk Y., White T., Rosenberg C.R., Lee L.C., Harrington R.A., Huston M., Hewitt A.; PhD-7; Esler A., Hall-Lande J., Poynter J.N., Hallas-Muchow L., Constantino J.N., Fitzgerald R.T., Zahorodny W., Shenouda J., Daniels J.L., Warren Z., Vehorn A., Salinas A., Durkin M.S., Dietz P.M. (2020), Prevalence of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years – Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2016. *MMWR Surveill Summ.*, 27, 69(4), 1–12. doi:10.15585/mmwr.ss6904a1. Online: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32214087/>.
- McKenzie R., Dallos R. (2017), Autism and attachment difficulties: Overlap of symptoms, implications and innovative solutions. *Clinical Child Psychology and Psychiatry*, 22(4), 632–648. doi:10.1177/1359104517707323.
- McKinlay Gardner R.J., Amor D.J. (2018), *Gardner and Sutherland's chromosome abnormalities and genetic counseling*. Oxford: Oxford University Press.
- Myers K.A., Scheffer I.E. (2016), GRIN2A-Related Speech Disorders and Epilepsy. W: M.P. Adam, G.M. Mirzaa, R.A. Pagon i in. (eds). *GeneReviews®* [Internet]. Seattle, WA: University of Washington, Seattle; 1993–2023. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK385627/> (dostęp: 20.02.2022).
- Nelson Ch.A. (2017), Romanian orphans reveal clues to origins of autism. <https://www.spectrumnews.org/opinion/viewpoint/romanian-orphans-reveal-clues-origins-autism/> (dostęp: 8.08.2022).
- Neul J.L. (2012), The relationship of Rett syndrome and MECP2 disorders to autism. *Dialogues Clin Neurosci.*, 14(3), 253–262. doi:10.31887/DCNS.2012.14.3/jneul.
- Nissenkorn A., Levy-Drummer R.S., Bondi O., Renieri A., Villard L., Mari F., Mencarelli M.A., Lo Rizzo C., Meloni I., Pineda M., Armstrong J., Clarke A., Bahi-Buisson N., Mejaski B.V., Djuric M., Craiu D., Djukic A., Pini G., Bisgaard A.M., Melegh B., Vignoli A., Russo S., Anghelescu C., Veneselli E., Hayek J., Ben-Zeev B. (2015), Epilepsy in Rett syndrome-lessons from the Rett networked database. *Epilepsia*, 56(4), 569–576. doi:10.1111/epi.12941.
- Poole J. (2018), *Losing the Diagnosis in Autism: An Ecological Perspective*. https://www.researchgate.net/publication/329127205_Losing_the_Diagnosis_in_Autism_An_Ecological_Perspective (dostęp: 13.03.2023).

- Raport (2021), Raport w sprawie ustalenia taryfy świadczeń nr WT.5403.14.2021, Świadczenia gwarantowane z zakresu opieki psychiatrycznej dla dzieci i młodzieży na II i III poziomie referencyjnym, 9–10. Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, Wydział Taryfikacji. <https://www.aotm.gov.pl> (dostęp: 31.05.2021).
- Rødgaard E., Jensen K., Vergnes J., Soulières I., Mottron L. (2019), Temporal Changes in Effect Sizes of Studies Comparing Individuals with and without Autism: A Meta-analysis. *JAMA Psychiatry*, 76(11), 1124–1132. doi:10.1001/jamapsychiatry.2019.1956.
- Romero M., Aguilar J.M., Del-Rey-Mejías Á., Mayoral F., Rapado M., Peciña M., Barbancho M.Á., Ruiz-Veguilla M., Lara J.P. (2016), Psychiatric comorbidities in autism spectrum disorder: A comparative study between DSM-IV-TR and DSM-5 diagnosis. *International Journal of Clinical and Health Psychology*, 16, 266–275.
- Rosen N.E., Lord C., Volkmar F.R. (2021), The diagnosis of autism: From Kanner to DSM-III to DSM-5 and beyond. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 51(12), 4253–4270. doi:10.1007/s10803-021-04904-1, <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33624215/>.
- Rowland D. (2020a), *Autism Breakthrough: Discovery in Neurophysiology*. Lambert Academic Publishing.
- Rowland D. (2020b), The neurophysiological cause of autism. *Journal of Neurology & Neurophysiology*, 11, 5, 001–004.
- Russell G. (2021), *The Rise of Autism: Risk and Resistance in the Age of Diagnosis*. London–New York: Routledge.
- Sala C., Verpelli Ch. (2016), *Neuronal and Synaptic Dysfunction in Autism Spectrum Disorder and Intellectual Disability*. Elsevier.
- Singer, J. (1999). Why can't you be normal for once in your life?: from a "Problem with No Name" to a new category of disability. [W:] M. Corker, S. French (ed.), *Disability Discourse*. (59-67). Buckingham, UK: Open University Press.
- Sonuga-Barke E.J.S., Kennedy M., Kumsta R., Knights N., Golm D., Rutter M., Maughan B., Schlotz W., Kreppner J. (2017), Child-to-adult neurodevelopmental and mental health trajectories after early life deprivation: The young adult follow-up of the longitudinal English and Romanian Adoptees study. *Lancet*, 389(10078), 1539–1548. doi:10.1016/S0140-6736(17)30045-4.
- Suthar N., Jain S., Nebhinani N., Singhai K. (2020), Autism spectrum disorder and its differential diagnosis: A nosological update, *Journal of Indian Association for Child and Adolescent Mental Health*, 6(1), 86–101. doi:10.1177/0973134220200107.
- Szmania L. (2015), Etiologia zaburzeń spektrum autyzmu – przegląd koncepcji, *Interdyscyplinarne Konteksty Pedagogiki Specjalnej*, 11, 93–123.
- Tustin F. (2021), *Bariery autystyczne u pacjentów neurotycznych*. Warszawa: Oficyna Wydawnicza Fundament.
- Williams M.E., Fink C., Zamora I., Borchert M. (2014), Autism assessment in children with optic nerve hypoplasia and other vision impairments. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 56(1), 66–72. doi:10.1111/dmcn.