

MAREK SZURPITA

Akershus University Hospital, Oslo, Norway
e-mail: Marek.Szurpita@ahus.no

WIOLETTA RADZIWIŁŁOWICZ  <https://orcid.org/0000-0002-1107-5804>

Zakład Psychologii i Psychopatologii Rozwoju, Instytut Psychologii, Wydział Nauk Społecznych
Uniwersytet Gdański
e-mail: wioletta.radziwillowicz@ug.edu.pl

Zaburzenia neurorozwojowe – diagnostyka, obraz kliniczny i jego dynamika. Współczesne pytania i kierunki poszukiwań badawczych

Neurodevelopmental Disorders – Diagnosis, the Clinical Image and Its Dynamics: Contemporary Questions and Directions for Exploration

Abstract. The article is an attempt to analyze the contemporary results of research on neurodevelopmental disorders in order to advance the search for various diagnostic approaches, predictors of a negative course of development, and changes in the dynamics of symptoms. The authors, based on a literature review, show that different levels of susceptibility to negative events are not a simple consequence of a specific NDD diagnosis [i.e., autism spectrum disorders (ASD) or ADHD] but also depend on the interaction of genetic factors (i.e., the general phenotype of NDD, which depends on spontaneous genetic mutations or changes in the number of copies of DNA fragments) and prenatal and perinatal environmental factors.

Keywords: neurodevelopment disorders, autism spectrum disorders, ADHD, phenotype, diagnosis

Słowa kluczowe: zaburzenia neurorozwojowe, zaburzenia ze spektrum autyzmu, ADHD, fenotyp, diagnoza

Zaburzenia neurorozwojowe – NDD (*neurodevelopmental disorders*) są ujęte w klasyfikacji zaburzeń psychicznych Amerykańskiego Towarzystwa Psychiatrycznego (DSM-5, 2013) oraz Międzynarodowej Statystycznej Klasyfikacji Chorób i Problemów Zdrowotnych opracowanej przez Światową Organizację Zdrowia (ICD-11, 2018) jako odrębna grupa stanów, które najczęściej ujawniają się we wczesnym okresie rozwojowym, zazwyczaj przed rozpoczęciem edukacji podstawowej.

We wczesnym okresie postnatalnym ujawniają się często opóźnienia w procesie pojawiania się zasadniczych osiągnięć rozwojowych (tzw. kamieni milowych). Występować może różny zakres deficytów, od wybiórczych do całościowych, np. zaburzenia umiejętności społecznych (DSM-5, 2013). W niektórych przypadkach występują zarówno objawy nadmiarowości, jak i opóźnienia dotyczące osiągnięcia oczekiwanych kolejnych etapów rozwoju. Wczesnie uwidaczniają się nieodróżniane

formy niepokoju, zaburzenia zachowania, snu czy odżywiania się (Barnevik-Olsson, 2016). Dodatkowym utrudnieniem, zarówno z punktu widzenia diagnostyki, jak i rehabilitacji, jest współwystępowalność zaburzeń rozwojowych wraz z objawami zaburzeń psychicznych (Gillberg, 2010; Ståhlberg, 2015). Za heterogeniczność symptomów w NDD, w tym występowanie symptomów psychotycznych, rozwój schizofrenii, zaburzeń ze spektrum autyzmu czy uzależnienia od alkoholu odpowiadają głównie czynniki genetyczne.

Predyktorem negatywnego przebiegu i dynamiki objawów zaburzenia czy też podatności na wiktymizację, mobbing lub wykorzystanie seksualne nie jest specyficzna diagnoza NDD [np. zaburzenia ze spektrum autyzmu (ASD) czy ADHD], lecz ogólny fenotyp NDD (Ohlsson Gotby i in., 2018). Zmiany liczby kopii fragmentów DNA (CNVs, ang. *copy-number variants*) są ważnym czynnikiem w patogenezie zaburzeń NDD, takich jak zaburzenia koncentracji uwagi, tiki czy spektrum autyzmu. Podobnie mutacje w genach SHANK (kodujących postsynaptyczne proteiny) oraz powiązany ze schizofrenią *microRNA-137* (krótka niekodująca cząsteczka RNA, działająca na potranskrypcyjne regulatory ekspresji genetycznej, niezbędne dla wydajności i plastyczności synaps) odpowiadają za szeroką gamę zaburzeń neurorozwojowych, jak autyzm, niepełnosprawność intelektualna czy schizofrenia (de Sena Cortabarte i in., 2018; Lisik, 2014). NDD należy do klasy zaburzeń trudnych do wyleczenia. Jediną formą „leczenia” jest polepszenie jakości życia jednostki poprzez ukierunkowaną rehabilitację. Badania w obszarze terapii genowej w NDD przy użyciu AAV9 (*adeno associated virus* – AAV) w przypadku syndromu Retta budzą jednak pewne nadzieje na przyszłość, szczególnie gdy chodzi o efektywność terapii (Lykken i in., 2018).

Klasyczne podręczniki (DSM-5, ICD-11) klasyfikacji zaburzeń psychicznych/neurorozwojowych opierają się przede wszystkim na opisie oraz nasileniu symptomów kryterialnych, niezbędnych do postawienia rozpoznania. W 2009 roku NIMH (National Institute of Mental Health) zainicjował projekt Research Domain Criteria (RDoC) w celu stworzenia

podstaw badawczych/klasyfikacyjnych zaburzeń/chorób psychicznych, które opierałyby się na weryfikowalnych naukowych dowodach z epigenetyki, genetyki czy obecnej wiedzy o szlakach neuronalnych. Celem projektu jest również przyczynianie się do lepszego zrozumienia związku zachodzącego między zmianami/rozwojem mózgu a zachowaniem człowieka (Ball i in., 2019; Casey i in., 2014; Mittal i in., 2017). Uwzględnia się czynniki takie jak: trajektoria rozwojowa, wrażliwe okresy rozwojowe, krytyczne okresy, wpływy środowiska oraz dynamikę interakcji systemów. RDoC daje zatem możliwość wielowymiarowego spojrzenia – nie tylko symptomatologicznego – na zaburzenia NDD. Głównym zadaniem RdoC jest wypracowanie konstruktów opisujących normatywne oraz zaburzone trajektorie rozwoju, a także czynników, które taki przebieg rozwoju podtrzymują lub modyfikują. Biologiczne podejście RdoC ma być też kluczem do zrozumienia, w jaki sposób czasowe, środowiskowe, negatywne zdarzenia wpływają na ryzyko patologicznego rozwoju. Dobrym przykładem zrozumienia koncepcji RDoC są badania nad trajektorią neurorozwojową w ADHD (Ball i in., 2019). Obszary mózgu odpowiadające za funkcje sensoryczne i motoryczne dojrzewają wcześniej niż obszary związane z wyższymi integrującymi funkcjami, jak funkcje kontroli uwagi i pamięci roboczej (Casey i in., 2014).

W kontekście diagnostyki zaburzeń neurorozwojowych należy wspomnieć o klasyfikacji, która uwzględniając DSM-5 oraz ICD-11, ukierunkowana jest na wczesne dzieciństwo. To klasyfikacja DC:0-3R (wersja 2005) lub DC:0-5 (klasyfikacja diagnostyczna zaburzeń psychicznych i rozwojowych w okresie niemowlęctwa i wczesnego dzieciństwa, wersja z roku 2016) (Egger i in., 2011; Zeanah i in., 2015). Jak wskazuje nazwa klasyfikacji, system diagnostyczny ukierunkowany jest na badanie najmłodszych dzieci, a celem jest monitorowanie i diagnozowanie bardzo wczesnie pojawiających się zaburzeń psychicznych lub podprogowych symptomów, które mogą wskazywać na ryzyko wystąpienia zaburzeń neurorozwojowych – co daje możliwość lepszego monitorowania krytycznych momentów rozwoju,

tw. okienka ryzyka rozwojowego. Jedną z diagnoz wskazujących na ryzyko rozwoju ASD może być diagnoza *Early Atypical Autism Spectrum Disorder*, w skrócie EA-ASD (Soto i in., 2016). Jest to diagnoza identyfikująca dzieci, które między 9. a 36. miesiącem życia wykazują m.in. zaburzenia komunikacji społecznej oraz potrzebują zapewnienia wsparcia w celu optymalizacji rozwoju.

Złożoność zaburzeń neurorozwojowych oraz trudności diagnostyczne są przedmiotem analiz wielu zespołów badawczych. Problemem tym zajmują się także badacze w Szwecji pod kierunkiem Christophera Gillberga (2010, 2021), tworząc podejście o akronimie ESSENCE (*Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations*) – pozwalające na identyfikację wczesnych zaburzeń. ESSENCE dotyczy przede wszystkim dzieci przed 5. rokiem życia, przejawiających zaburzenia w jednej lub kilku sferach, jak: motoryka, komunikacja, język, interakcje społeczne, uwaga.

Gillberg (2010) położył nacisk na przewartościowanie „czystego diagnostycznego” podejścia i poszukiwania odpowiedniej etykiety diagnostycznej. ESSENCE uwidacznia potrzebę myślenia wielowymiarowego, zakłada holistyczne i funkcjonalne podejście do zaburzeń neurorozwojowych. Koncepcja ESSENCE przyjmuje, że współwystępowanie zaburzeń rozwojowych stanowi regułę, co pozwala poszukiwać źródeł złożoności zaburzeń funkcjonowania bez skupiania się tylko na pojedynczych diagnozach. ESSENCE obejmuje klasyczne diagnozy NDD, jak: zaburzenia rozwojowe koordynacji, uczenia się, dysleksja, zaburzenia językowe i zaburzenia społecznej interakcji, spektrum autyzmu, zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (ADHD). ESSENCE uwzględni również wczesne zaburzenia psychiczne u dzieci, jak reaktywne zaburzenia przywiązania, zaburzenia opozycyjne (ODD), tiki, w tym zespół Tourette’a, schizofrenię wieku dziecięcego (EOS – *early onset of schizophrenia*, COS – *childhood onset of schizophrenia*), płodowy zespół alkoholowy (FAS), rzadkie typy epilepsji oraz PANS/CANS (*pediatric acute-onset neuropsychiatric syndrome/childhood*

acute neuropsychiatric symptoms). Koncepcja ESSENCE promuje długofalową strategię opieki obserwacyjnej i rehabilitacyjnej z kompleksowym, multidyscyplinarnym podejściem.

Poniżej omówiono obraz kliniczny i jego dynamikę w najczęściej występujących zaburzeniach neurorozwojowych.

ZABURZENIA ZE SPEKTRUM AUTYZMU

Obecne określenie zaburzeń ze spektrum autyzmu – ASD w DSM-5 (2013) obejmuje zaburzenia, które niegdyś w DSM-IV określono jako autyzm wczesnodziecięcy, autyzm dziecięcy, autyzm atypowy, autyzm z wysokim poziomem funkcjonowania, nieokreślone całościowe zaburzenia rozwojowe, dziecięce zaburzenie dezintegracyjne i zespół Aspergera. Według kryteriów diagnostycznych DSM-5 oraz ICD-11 zaburzenie autystyczne postrzegane jest jako jedna kategoria o wspólnych symptomach, o różnym stopniu nasilenia.

ASD ma bardzo heterogeniczny przebieg, ale jego objawy są przede wszystkim związane z nawiązywaniem relacji i komunikowaniem się. Szacuje się, że autyzm występuje u około 11,3 na 1000 dzieci, z proporcją płci 5:1 (mężczyźni : kobiety). Świadomość społeczna oraz coraz bardziej powszechna wiedza o zaburzeniach neuropsychiatrycznych doprowadziły do wzrostu diagnostyki ASD. Rozpowszechnienie ASD w krajach zachodnich waha się między 0,6 a 2,2%, w Polsce 0,35%, w Szwecji 1,54% (Jensen, Steinhausen, 2015; SBU, 2013).

Badania wykazują, że mutacja niektórych genów, np. SHANK kodujący proteiny, odpowiadające za gęstość pobudzających neuronów postsynaptycznych, jest silnie powiązana z zaburzeniami rozwojowymi, jak autyzm. Stwierdza się jednocześnie, że nie ma jednego „specyficznego autystycznego genu”. Rzadkie mutacje genetyczne lub zespoły genetyczne odpowiadają za około 10–20% autyzmu, np. tuberous sclerosis, zespół łamliwego X, neurofibromatosis 1, zespół Williamsa, CATCH 22, zespół Corneli de Lange, syndrom Retta (Kanani, Balasubramanian, 2018; Lisik, 2014;

Rybakowski i in., 2016). Ważną rolę odgrywają również czynniki środowiskowe, prenatalne/perinatalne, wiek matki, ojca, aktywacja systemu immunologicznego, czynnik martwicy nowotworów (TNF alfa), białko C-reaktywne, cytokiny, interleukiny, spaliny, środki owadobójcze – dichlorodiphenyltrichloroethane (DDT), polychlorinated biphenyls (PCBs), zaburzenia w genach neuropeptydu oksytocyny, odpowiadającego za zachowania prospołeczne (Brown, Meyer, 2018; Greene i in., 2018; Brown i in., 2018; Idring i in., 2015; Penner i in., 2018; Raz i in., 2014).

Badania wskazują, że krewni pierwszego stopnia osób z ASD, którzy nie wykazują klinicznych objawów, ujawniają często lekką formę autyzmu/autystyczne cechy – tzw. szeroki autystyczny fenotyp (*broader autism phenotype* – BAP), charakteryzujący się konfiguracją cech behawioralnych i poznawczych obejmującą m.in. deficyty rozpoznawania stanów emocjonalnych, perfekcjonizm, sztywność poznawczą, powściągliwość w relacjach oraz zaburzenia pragmatyczne języka (Ruparelia i in., 2017).

Zgodnie z kryteriami diagnostycznymi DSM-5 spektrum zaburzeń autyzmu (ASD) cechuje się m.in.:

A. Nieustępującymi trudnościami w komunikacji społecznej i interakcji w wielu kontekstach. Należą do nich:

1. Deficyty w sferze okazywania społeczno-emocjonalnej wzajemności (od nieprawidłowych stosunków towarzyskich, wzajemności społecznej, niezdolności w prowadzeniu adekwatnej rozmowy przez ograniczone reagowanie na uczucia, zainteresowania aż do niezdolności do zapoczątkowywania lub odpowiadania na jakiegokolwiek interakcje).
2. Deficyty w sferze komunikacji niewerbalnej (zaburzenia integrowania przekazu werbalnego i niewerbalnego przez nieprawidłowy kontakt wzrokowy, język ciała lub ograniczenia w rozumieniu i używaniu gestów poprzez całkowity brak mimiki i przekazu niewerbalnego).
3. Nieumiejętność rozwijania i utrzymywania relacji z rówieśnikami właściwej dla poziomu rozwoju. Trudności w do-

stosowywaniu zachowań do różnych kontekstów społecznych przez trudności w zabawie opierającej się na wyobraźni aż do całkowitego braku zainteresowania rówieśnikami.

B. Ograniczonymi, powtarzalnymi wzorcami zachowań, zainteresowań i aktywności, których symptomami są co najmniej dwa spośród wymienionych objawów. Są to:

1. Stereotypowe lub stale powtarzane manieryzmy ruchowe, użycie przedmiotów lub elementów (echolalia, stereotypie ruchowe, używanie dziwacznych sformułowań).
2. Potrzeba niezmienności, przywiązanie do czynności rutynowych lub wzorców zachowań werbalnych lub niewerbalnych przybierających formę rytuału (trudności w akceptowaniu zmian, sztywne wzorce myślenia, rytuały powitalne, silna reakcja stresowa na niewielką zmianę).
3. Ograniczone zainteresowania o szczególnej intensywności (silne przywiązanie do nietypowych przedmiotów).
4. Wzmocniona lub osłabiona reaktywność na bodźce czuciowe lub niezwykle zainteresowanie zmysłowymi aspektami otoczenia (ból/temperatura, dźwięk, nadmierne wacanie lub dotykanie).

ASD to przede wszystkim zaburzenia związane z nawiązywaniem relacji i komunikowaniem się. Dzieci z ASD są sporadycznie w kontakcie, tworzą relacje bezcelowe, ich komunikowanie się jest zazwyczaj proste, prezentujące bezbarwny lub nieadekwatny afekt. Mogą również pojawiać się zachowania autodestruktywne. Dzieci z ASD słabo radzą sobie z nieprzewidywalnością i zmianami otoczenia. W przypadku poczucia utraty kontroli i subiektywnego uczucia bezpieczeństwa mogą ukazywać dezadaptacyjne strategie, w tym agresję. Występuje społeczna izolacja, nieadekwatne emocjonalne interakcje czy ekspresja empatii, jak również opóźnienia w rozwoju umiejętności rozwiązywania problemów (Berenguer i in., 2018; Schwenck, Freitag, 2014).

Spostrzeganie społeczne, umiejętność odczytywania ekspresji cielesnej (mimika, gesty), responsywność i wzajemność to niezbęd-

ne zdolności w procesie nawiązywania relacji międzyludzkich. Intersubiektywność – cecha, dzięki której ludzie mogą nawzajem się zrozumieć – oraz empatia są niezbędne, zarówno w rozwoju psychologicznym, jak i w dziedzinie kompetencji społecznych. Dysfunkcja w sferze teorii umysłu [(ToM – *Theory of Mind*), czyli świadomość, że inni ludzie mają umysły i inne stany umysłowe, motywy i wiedzę różniącą się od własnych] zaburza efektywną komunikację i interakcje społeczne (Baron-Cohen, 1999). ToM odgrywa kluczową rolę w rozwoju kompetencji społecznych.

Dzieci z ASD mają znaczne zaburzenia w tej sferze (ToM), co rzutuje na funkcje adaptacyjne. Może się to przejawiać u dziecka poprzez np. brak umiejętności zabawy z udawaniem, współdzieleniem uwagi, brak umiejętności naprzemiennej zabawy społecznej oraz nieużywanie gestów wskazujących. Dzieci mogą nie reagować na otoczenie i pozostają niewrażliwe na zabiegi ze strony innych. Badania wykazują, że osoby z lekką formą ASD „rozwiązują deficyty” w sferze ToM eksperymentalnie, „nie mentalizując”. Zaburzenia w elastyczności poznawczej, umiejętności szybkiego, giętkiego przetwarzania zmian emocjonalnych i sygnałów społecznych oraz generalizowania doświadczeń powodują jednak, że dzieci te nie potrafią w sposób adaptacyjny stosować nabytych umiejętności w życiu codziennym (Berenguer i in., 2018).

Istnieją związki między zaburzeniami funkcjonowania społecznego a funkcjami metapoznawczymi, które u dzieci z ASD są zaburzone – co również rzutuje na funkcje ToM. Zaburzenia funkcji wykonawczych odpowiadają za szeroką gamę zaburzeń behawioralnych związanych z interakcją społeczną. Dzieci z ASD mają problemy ze spontanicznym generowaniem nowych idei i zachowań, co manifestuje się brakiem spontanicznej inicjatywy, perseweracyjnymi zachowaniami oraz niechęcią do zmian. Występują trudności w posługiwaniu się mową lub zabawą, monitorowaniu własnych zachowań/myśli (*self-monitoring*), autokorekcie. Funkcje wykonawcze są niezbędne do zdystansowania się od własnej rzeczywistości, by móc ukierunkować się w inny abstrakcyjny stan umysłu, ToM. To również umiejętność kontroli myśli,

emocji, działania, zdolność supresji własnych myśli i wiedzy o rzeczywistości, zmiana kierunku uwagi (Bernardi i in., 2016).

Analiza profilu poznawczego z zastosowaniem WISC-IV/N (*Wechsler Intelligence Scale for Children*) – (szybkość przetwarzania, wskaźnik werbalny/nieverbalny, percepcja, pamięć robocza) wnosi cenny wkład w zrozumienie funkcji intelektualnych oraz możliwości adaptacyjnych dzieci z autyzmem. Profil może być niespójny z silniejszym wskaźnikiem percepcji, skalą niewerbalną (PCI) niż werbalną (VCI). Niespójny profil nie jest jednak patognomiczny dla ASD. Dzieci z ASD mają również zazwyczaj słabszą pamięć roboczą i szybkość przetwarzania niż dzieci z grupy kontrolnej (Colombi, Ghaziuddin, 2017). Identyfikacja dzieci z tymi trudnościami poznawczymi (zaburzenia pamięci roboczej, szybkość przetwarzania) jest kluczowa z pedagogicznego oraz rehabilitacyjnego punktu widzenia (szybkość uczenia się, zrozumienie nowych informacji, wydajność oraz zmęczenie intelektualne) (Stack i in., 2017).

Dzieci z ASD wykazują również wzmogoną lub osłabioną reaktywność na bodźce czuciowe lub niezwykle zainteresowanie doznaniem zmysłami (ból/temperatura, dźwięk, nadmierne wachanie lub dotykanie). Mogą występować znaczne zaburzenia przetwarzania bodźców, hypo/hiperaktywność, do których można zaliczyć doznania dotykowe, wzrokowe, słuchowe, węchowe oraz pozycję własnego ciała w przestrzeni. Nadwrażliwość na bodźce sensoryczne i unikanie tych bodźców może ograniczać doświadczenia interakcji ze środowiskiem, prowadząc do deficytów funkcjonalnych, m.in. w rozwoju ruchowym (Jones i in., 2003; Nadon i in., 2011).

Zaburzenia sensoryczne mogą prowadzić do selektywnego spożywania pokarmów. Około 80% dzieci z zaburzeniami rozwojowymi i około 70–90% dzieci z ASD wykazuje tzw. selektywne, wybredne jedzenie (*picky eating*), które definiuje się jako jego ograniczony repertuar, unikanie testowania nowych smaków czy konsystencji. Oralna hipersensytywność jest szczególnie silna u dzieci z ASD. Zaburzenia przetwarzania bodźców sensorycznych – zarówno w sposób hiper-, jak i hypoaktywny

w połączeniu z zaburzeniami interakcji prowadzi często do zaburzeń odżywiania się. Zaburzenia sensoryczne mogą również prowadzić do ograniczenia eksploracji środowiska czy repertuaru zabaw. Zaburzone funkcje sensoryczne, percepcja, obniżona/podwyższona wrażliwość na bodźce dotykowe, prioproceptywne powoduje w konsekwencji słabe planowanie ruchowe i niezgrabność, spowodowane niedostatecznie rozwiniętym schematem ciała (Nadon i in., 2011). Może występować niepokój, napięcie, jak również łatwość rozpraszania się pod wpływem bodźców sensorycznych. Występują okresy rozdrażnienia, lęki, ruminacja czy doświadczanie frustracji. Ruminacje (oporne, długotrwałe, konsumujące zasoby i myśli przeżywanie) oraz persewacje (tendencja do intensywnego skupienia się na jednej rzeczy) są znanymi fenomenami u osób z ASD. Często występuje ruminacja złości i zemsty. Frustracja jest natomiast związana z ciężkością ASD, buntowniwością, złością, współwystępowaniem objawów lęku i depresji oraz myśli samobójczych (Mazefsky, 2015; Mazefsky i in., 2013; Patel i in., 2017).

Badania ukazują wysokie współwystępowanie kombinacji ASD + ADHD, które oscyluje w granicach 15–50%. Dzieci z taką kombinacją zaburzeń często wykazują lęk przed sytuacjami społecznymi lub lęk antycypacyjny. Dzieci z kombinacją ASD/GAD (zespół lęku uogólnionego) mają znacznie osłabioną pamięć roboczą oraz zaburzone rozpoznawanie emocji i uczuć (Colombi, Ghaziuddin, 2017; Goldstein, Schwabach, 2004).

Dziewczynki z ASD wykazują większe problemy z integracją niewerbalnych i werbalnych zachowań/komunikatów oraz z utrzymaniem konwersacji, co prowadzi do problemów z nawiązywaniem relacji koleżeńskich, przyjaźni i mniejszej akceptacji w środowisku. Jednak kompensują one deficyty w sferze społecznej interakcji/komunikacji bardziej efektywnie niż chłopcy (Mandy i in., 2018; Pisula i in., 2017). Chłopcy wykazują natomiast w większym stopniu zachowania stereotypowe, persewacyjne. Dziewczynki z ASD są, w porównaniu z normalnie rozwijającymi się rówieśnikami, bardziej wycofane, z symptomami internalizacyjnymi (lękowymi, depresyjnymi) oraz więk-

szymi zaburzeniami w interakcjach społecznych. Mają one również większe zaburzenia postrzegania siebie (*self-perception*) (Jamison, Schuttler, 2015; Pisula i in., 2017).

Autyzm charakteryzuje się również zaburzeniami komunikacji, języka. Werbalne zdolności komunikacyjne w zaburzeniach spektrum autyzmu są pozytywnym czynnikiem prognostycznym. Pragmatyczne zaburzenia języka są dominującą formą zaburzeń w ASD, choć mogą również występować zaburzenia receptywnej i ekspresywnej formy mowy, tzw. *all encompassing language impairments* ASD-LI (Verhoeven i in., 2011; Verly i in., 2014). Różnego rodzaju zaburzenia języka pozostają przez całe życie i mogą się uwidaczniać w różny sposób: począwszy od subtelnych zaburzeń pragmatycznych do szeroko rozumianych deficytów języka, obejmujących syntaktykę, semantykę i fonologię. Globalne zmniejszenie funkcjonalnych połączeń w sieciach odpowiedzialnych za język (np. mózdzku, obszarze Broca) było powiązane z niższymi osiągnięciami językowymi u dzieci z ASD-LI (Verly i in., 2014). Umiejętności różnicowania i grupowania typów zaburzeń językowych w ASD dają możliwość wyboru odpowiedniej terapii psychologicznej, logopedycznej czy pedagogicznej.

ZABURZENIA KOMUNIKACJI SPOŁECZNEJ – PRAGMATYCZNEJ ORAZ INNE ZABURZENIA JĘZYKA I UCZENIA SIĘ

Komunikacja wpływa na większość dziedzin aktywności człowieka i może stać się czynnikiem ryzyka związanym z wieloma zaburzeniami. Komunikacja społeczna jest uwarunkowana kulturowo. Przykładem tego jest poruszanie odpowiednich tematów w kontekście rozmowy, kontakt wzrokowy, używanie humoru czy niewerbalnych strategii podtrzymujących rozmowę – z zasadami kooperacji i wspólnej płaszczyzny (np. maksymy) (Norbury, 2014). W kontekście przebiegu zaburzeń języka w ASD oraz diagnostyki różnicowej (wg DSM-5, 2013) można założyć, iż w przypadku występowania upośledzenia komunikacji społecznej, bez powtarza-

nego wzorca zachowań i zainteresowań, należy rozważyć rozpoznanie zaburzenia komunikacji społecznej – pragmatycznej [Social (Pragmatic) Communication Disorder (SPCD)]. Zaburzenie to cechuje się m.in. nieustającymi trudnościami w używaniu komunikacji werbalnej i niewerbalnej, takimi jak::

1. Trudności w przestrzeganiu zasad rozmowy oraz opowiadaniu historii, przekształcaniu wypowiedzi – gdy nie zostanie zrozumiana.
2. Trudności w modulowaniu sygnałów werbalnych i niewerbalnych w interakcji. Deficyty w komunikowaniu się w celach towarzyskich (pozdrawianie się, wymiana informacji).
3. Upośledzenie zdolności sposobu komunikowania się w zależności od kontekstu lub potrzeb słuchacza.
4. Trudności w zrozumieniu niewyraźnie sformułowanych twierdzeń (np. wyprowadzanie wniosków) oraz trudności w zrozumieniu niedosłownego wieloznacznego znaczenia języka – idiomów, żartów, metafor.

Diagnoza SPCD może być skonceptualizowana jako wymiarowa, z profilem symptomów uwidaczniających się w wielu zaburzeniach rozwojowych. Dzieci mające problemy pragmatyczne mają trudności z narracją, inferencją oraz użyciem kontekstu języka do rozwiązania niejasności/dwuznaczności.

Cechy SPCD występują w zaburzeniach rozwojowych, psychicznych, genetycznych czy związanych z narażeniem na traumatyczne doświadczenia (Norbury, 2014). Niektóre dzieci – te, które nie spełniają kryteriów diagnostycznych autyzmu – mogą przejawiać znaczne zaburzenia w sferze komunikacji społecznej i pragmatycznej (czyli umiejętność wyjścia poza ramy dosłownego znaczenia wypowiedzianych słów (Bishop, Norbury, 2002). Pragmatyczne zaburzenia komunikacji społecznej w ASD wynikają z braku lub osłabienia „instynktu społecznego” i fundamentalnego zaburzenia w sferze ToM (Baron-Cohen, 1999; Wing, Gould, Gillberg, 2011). Niektórzy badacze (Bishop, Rosenbloom, 1987) uważali zaburzenia pragmatyczno/semantyczne komunikacji za odrębną subgroupę

diagnostyczną, leżącą między specyficznymi zaburzeniami języka (SLI) a ASD, przy czym SLI (specyficzne zaburzenia językowe) definiowane są jako ograniczenia zdolności posługiwania się językiem w mowie bez współwystępującej niepełnosprawności intelektualnej, deficytu sensomotorycznego, zaburzeń słuchu, zaburzeń neurologicznych czy problemów psychicznych (Krasowicz-Kupis, 2012).

Obecnie uważa się, że w SPCD podobnie jak w ASD występują zaburzenia w sferze wnioskowania społecznego. Jest ono konieczne, kiedy próbujemy wytłumaczyć, przewidzieć intencje, myśli czy wywnioskować zachowanie innych. Biegłość i umiejętność przewidywania takich stanów tłumaczona jest teorią umysłu ToM, wspomnianą w opisie ASD (Norbury, 2014).

ToM zakłada, że człowiek ma zdolność tworzenia reprezentacji umysłowych innych ludzi, co pozwala mu przewidywać, wnioskować z wypowiedzi i zachowania innych. Społeczne wnioskowanie jest kluczowe do efektywnej komunikacji. Rozumienie żartu wyrażonego słownie – z pominięciem dosłownego znaczenia komunikatu, przenośni, metafory – rozumienie fałszywych przekonań jest nieodzowne w interakcji i komunikacji społecznej. Deficyty w mentalizacji są często konsekwencją uszkodzeń mózgu. Pacjenci z uszkodzeniami prawej półkuli mózgu mają większe trudności w rozumieniu historyjek wymagających atrybucji stanów mentalnych. Zaburzenie ToM dotyczy okolicy kory nadczołowej w prawej półkuli (Mandy i in., 2018; Norbury, 2014).

Poza zaburzeniami w sferze ToM w SPCD występują również zaburzenia „centralnej koherencji”. Przejawiają się one zwracaniem uwagi na małe elementy, części całości i niedostrzeganiem globalnego, spójnego wzoru. Zaburzenia w sferze ToM, jak i słaba centralna koherencja są powiązane z wyższymi funkcjami poznawczymi, jak funkcje wykonawcze. Profil symptomów może się znacznie zmieniać wraz z rozwojem, co komplikuje diagnostykę różnicową. Symptomy bardziej wyeksponowane we wczesnym wieku (np. szczególne zainteresowania i sztywne rytualne zachowania) mogą być niewidoczne u adolescenta. Ograniczone doświadczenia interakcji społecznej mogą również wpływać

negatywnie – poprzez minimalną ekspozycję na werbalne i niewerbalne gesty komunikacyjne (ekspresja twarzy, gesty, giętkość języka używanego) – na rozwój funkcji pragmatycznych (Mandy i in., 2018; Martin, Mc Donald, 2003; Norbury, 2014).

Istotne jest również, by przy zaburzeniach językowych wykluczyć uszkodzenie słuchu, zaburzenia ruchowe mowy oraz choroby neurologiczne, jak padaczka, np. typu Landau-Kleffnera z regresją językową. Brak poprawy w funkcjonowaniu mowy i języka może prowadzić do zaburzeń psychicznych (Snowling, Hulme, 2012). Zaburzenia rozwojowe, specyficzne zaburzenia języka i zaburzenia koordynacji motorycznej mogą ze sobą współwystępować. ADHD jest jednym z zaburzeń neuropsychiatrycznych, w którym najczęściej współwystępują zaburzenia języka, komunikacji i wymowy (tzw. *speech, language and communication difficulties*, SLCDs – zaburzenia, które często są pomijane przez klinicystów), zaburzenia społecznej komunikacji z tendencją do dominacji w konwersacji, kończenie jej, odchodzenie w połowie lub też nawiązywanie w konwersacji tylko do tematu interesującego dla dziecka (Gillberg i in., 2004).

Specyficzne zaburzenie uczenia się – dysleksja – ma podobny profil poznawczy jak ADHD, włączając zaburzenia pamięci roboczej i pętli fonologicznej. Mogą również występować zaburzenia w sferze ToM i empatii (Eyuboglu i in., 2018). Zaburzenie charakteryzuje się trudnościami w dekodowaniu pojedynczych słów, co najczęściej odzwierciedla niewystarczające zdolności przetwarzania fonologicznego. Istnieje znaczne powiązanie ADHD, dysleksji i ASD (Ullman, Pierpont, 2005). Badania amerykańskiej reprezentatywnej populacji wykazały, że u około 44% badanych z ADHD współwystępowały zaburzenia uczenia się (LD), a około 43% osób z LD miało współwystępujące ADHD (Pastor, Reuben, 2008). Specyficzne trudności w szkole dotyczą około połowy uczniów z zespołem Tourette'a. Dyskalkulia jest specyficznym zaburzeniem zdolności arytmetycznych (*specific learning disorder in mathematics*, SLDM lub *developmental dyscalculia*). Podobnie jak w dysleksji występują zaburzenia pa-

mięci roboczej, szybkości przetwarzania i uwagi (WISC-V; Chan, Fugard, 2018; Ståhlberg, 2015; Weismer i in., 2017). Około 3% dzieci z dyskalkulią ma również ASD, a około 4% – trudności w sferze społecznej interakcji, emocji i zachowania (*Social, Emotional, and Behavioural Difficulties*, SEBD) (Morsanyi i in., 2018).

ADHD, ZABURZENIA Z DEFICYTEM UWAGI I NADAKTYWNOŚĆ

Według DSM-5 ADHD definiowane jest jako nieustępująca nadaktywność lub impulsywność, które wpływają na funkcjonowanie lub rozwój nieuwagi (6 lub więcej/minimum 6 miesięcy). Osoba często nie jest w stanie skoncentrować się na szczegółach lub z braku ostrożności popełnia błędy podczas zajęć szkolnych. Często ma trudności ze skupieniem uwagi na zadaniach (np. utrzymanie uwagi na lekcjach czy wykładach) lub zabawie:

- a) często sprawia wrażenie, jakby nie słuchała, co się do niej mówi – jest nieobecna myślami;
- b) często nie w pełni stosuje się do instrukcji i ma trudności z kończeniem zadań szkolnych, obowiązków domowych;
- c) ma trudności z organizacją zadań i aktywności;
- d) niechętnie angażuje się w zadania wymagające dłuższego wysiłku umysłowego, unika ich lub z nimi zwleka;
- e) gubi przedmioty niezbędne do realizacji zadań lub działań;
- f) często łatwo rozprasza się pod wpływem bodźców zewnętrznych;
- g) często zapomina o codziennych sprawach.

Nadaktywność i impulsywność:

- a) często wykonuje niespokojne ruchy rękoma lub stopami albo wierci się na siedzeniu;
- b) często wstaje z miejsca w sytuacjach wymagających pozostania na miejscu;
- c) przesadnie biega lub wspina się, gdy jest to niewłaściwe;
- d) często ma trudności ze spokojną zabawą lub wypoczynkiem;

- e) jest w ruchu lub działa, „jakby miała motorek”;
- f) często jest przesadnie gadatliwa;
- g) często udziela odpowiedzi, zanim zostaną sformułowane pytania;
- h) często ma trudności z oczekiwaniem na swoją kolej;
- i) często przerywa innym lub im się narzuca.

Zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (*attention deficit hyperactivity disorder*, ADHD) występuje u około 7% dzieci i około 5% dorosłych na całym świecie (Willcutt, 2012). Najczęściej od 9. r.ż. symptomy hiperaktywności oraz impulsywności maleją, natomiast deficyty uwagi pozostają nawet przez całe życie. Około 70% dzieci, które w dzieciństwie miało diagnozę ADHD, ma ją również w wieku dorosłym (Fried i in., 2016). Wśród czynników etiologicznych wyróżnia się zaburzenia w połączeniach sieci neuronalnych, zaburzoną migrację komórek i zaburzone połączenia synaptyczne (neuroobrazowanie z DTI, *diffusion tensor imaging*; Ameis, 2017, Aoki i in., 2017; Ball i in., 2019). 45–90% dzieci z ADHD wykazuje zaburzenia w rytmie EEG (Shi i in., 2012).

Dziedziczność wynosi 60–90%, w studiach bliźniąt 80%. Występuje 5–10-krotnie podwyższone ryzyko zachorowania, jeśli rodzic lub rodzeństwo ma ADHD. Nie ma dowodów, że tylko jeden gen jest odpowiedzialny za ADHD (geny kodujące receptory D 4, transporter dopaminy – DAT 1, zaburzenia w systemie serotonergicznym i noradrenergicznym) (Shwartz, Routledge, 2017).

Czysta forma ADHD jest wyjątkiem, 40–60% dzieci z ADHD ma ODD/CD, 25% współwystępujące objawy lękowe. Zaburzenia afektywne występują u 10% do nawet 75% (w tym choroba afektywna dwubiegunowa 0–20%), tiki: 20–30%, używanie substancji odurzających: 25–50%. Nadużywanie substancji psychotropowych w ADHD jest jednym z ważniejszych czynników przyczyniających się do nadmiernej śmiertelności u osób z ADHD (Chan, Fugard, 2018; Jensen, Steinhausen, 2015).

Dzieci z ADHD poszukują stymulacji sensorycznej. Wymagają one wysokiej intensywno-

ści, częstości lub czasu trwania napływających bodźców sensorycznych. Takie dążenie może prowadzić do zachowań destrukcyjnych lub ryzykownych. Natarczywa potrzeba kontaktu, w wyniku potrzeby stymulacji może prowadzić do niszczenia własności, naruszania fizycznej przestrzeni czy atakowania bez prowokacji.

Dziewczynki z ADHD manifestują poważniejsze trudności w obszarze możliwości intelektualnych, niższe nasilenie nadpobudliwości oraz innych objawów eksternalizacyjnych. W porównaniu z chłopcami dziewczynki z ADHD charakteryzują się mniejszym deficytem uwagi, mniejszym nasileniem zaburzeń internalizacyjnych oraz niższą agresją w stosunku do rówieśników (Pisula i in., 2017).

Dzieci z ADHD potrzebują pewnego i ustalonego porządku, stabilnych granic i konsekwentnych sposobów kierowania ich zachowaniem. Słaba regulacja emocji i nawyków może doprowadzić do niszczenia przedmiotów, agresji skierowanej na najbliższe osoby lub też innych potencjalnie niebezpiecznych zachowań, jak samookaleczenia. Współwystępowanie ASD i ADHD jest częste: w 14–78% przypadków. U 22–50% dzieci z ADHD występują klinicznie podwyższone symptomy ASD (np. używają one neologizmów, zadają w określonym kontekście społecznym niestosowne pytania, wykazują zmniejszoną komunikatywną gestykulację), co utrudnia diagnostykę różnicową.

Podobnie jak u dzieci z autyzmem występują zaburzenia rozpoznawania stanów umysłu, ToM (rozpoznawania emocji wyrażanych na twarzy, jak: lęk, złość, smutek). Zadowolenie jest rozpoznawalne najłatwiej, natomiast lęk najtrudniej (Li i in., 2017; Schwenck, Freitag, 2014). Zaburzona empatia dzieci/adolescentów z ADHD prowadzi do odrzucenia przez rówieśników i izolacji. Zaburzenia odczytywania prozodii, ekspresji twarzy, gestów komunikacyjnych i empatii u dzieci z ADHD ulegają poprawie z wiekiem, co wiąże się z dojrzewaniem płatów przedczołowych (Halperin, Schulz, 2006).

Nakładające się, współwystępujące z ADHD zachowania opozycyjne lub zaburzenia zachowania (ODD/CD) z niewrażliwością, nieczułością emocjonalną mogą prowadzić do dysfunkcyjnych zachowań społecznych. Zaburzenia

empatii emocjonalnej u osób starszych z ADHD mają jednak bardziej cechy psychopatyczne („nieczułe serce”) niż autystyczne, a empatia poznawcza jest zachowana (Groen i in., 2018).

Występuje również labilność emocjonalna, tzn. szybka intensywna zmienność emocjonalna. Dzieci z ADHD, w porównaniu ze zdrowymi dziećmi, wykazują bardziej intensywne reakcje na źródła wzbudzające emocje oraz problemy z hamowaniem negatywnych reakcji. Emocjonalna labilność u dzieci z ADHD ma znaczny wpływ na współwystępowanie innych zaburzeń, zarówno internalizacyjnych (np. zaburzenia lękowe i zaburzenia afektywne), jak i eksternalizacyjnych, co dodatkowo nasila symptomy ADHD: impulsywność czy zaburzenia uwagi. Labilność afektywna prowadzi również do większych zaburzeń w relacjach rodzic–dziecko (Rosen i in., 2015).

W profilu poznawczym (WISC IV) dzieci z ADHD wykazują zaburzenia uwagi, mają zaburzenia szybkości przetwarzania i spowolnione tempo poznawcze. Iloraz inteligencji jest zazwyczaj poniżej średniej, z zaniżoną szybkością poznawczą i pamięcią roboczą poniżej średniej. Dzieci demonstrują męczliwość, wrażliwość na czynniki sytuacyjne i zaburzoną odporność na dystrakcję. Zaburzenia pamięci roboczej u dzieci z ADHD znacznie podwyższają ryzyko braku osiągnięć akademickich. Często opuszczają zajęcia, potrzebują dodatkowej pomocy pedagogicznej czy uczęszczają do szkół specjalnych. Przedwczesne kończenie edukacji występuje trzy razy częściej u dzieci z ADHD niż u dzieci bez tego zaburzenia (Fried i in., 2016; Krasowicz-Kupis, Wiejak, 2012; Li i in., 2017; Thaler i in., 2013).

Zaburzenia funkcji wykonawczych i pamięci roboczej wpływają również na funkcjonowanie społeczne (Jodzio, 2008). U adolescentów z ADHD często zaburzone są: kontrola poznawcza, zdolność elastycznego dostosowania zachowania jako odpowiedź na zmiany w środowisku, hamowanie impulsów i planowanie oraz zdolność supresji dystrakcyjnego źródła (Frick, Nigg, 2012; Van Lieshout i in., 2013; Martel i in., 2009).

Dzieci z ADHD z współwystępującym destruktywnym zachowaniem wykazują podwyż-

szone reakcje agresywne przy niskiej prowokacji. Odpowiada za nie zmniejszona aktywacja przednia brzusznej części zakrętu obręczy kory (*ventral anterior cingulate cortex*, vACC). Występują również zaburzenia aktywacji dróg neuronalnych, które są odpowiedzialne za przetwarzanie poznawcze sygnałów społecznych i empatię. Często współwystępuje agresja reaktywna (nazywana impulsywną bądź afektywną), wyzwalana przez małą prowokację i której często towarzyszy złość i strach (Bubbenzer-Busch i in., 2016). ADHD jest chorobą neurorozwojową, a nie – jak wcześniej uważano – zaburzeniem zachowania, która wpływa negatywnie na wszystkie dziedziny życia przez całe jego trwanie. Badania dowodzą, że 25–50% młodych przestępców ma zaburzenia typu ADHD, w dużym stopniu z współwystępującymi zaburzeniami opozycyjnymi (SBU, 2013).

Badania nad ADHD pozwoliły na wyróżnienie zespołu deficytów w zakresie uwagi oraz koordynacji ruchowej i percepcji (*deficits in attention, motor control and perception*, DAMP): tzw. zespołu DAMP, który odpowiada zarówno kryteriom ADHD (w szczególności postaci z dominacją braku uwagi), jak i kryteriom towarzyszącym tzw. zespołowi rozwojowych zaburzeń koordynacji (*developmental coordination disorder* – DCD) (Gillberg, 2003).

ROZWOJOWE ZABURZENIA KOORDYNACJI

Rozwojowe zaburzenia koordynacji należą do grupy zaburzeń ruchowych, które zawierają stereotypie (czyli powtarzające się, pozornie kontrolowane, ale w istocie bezcelowe zachowania ruchowe), jak i zaburzenia tikowe, w tym zespół Tourette’a. Pierwotnie były one opisywane jako minimalne zaburzenia mózgu (*minimal brain dysfunction*, MBD), a następnie jako minimalne dysfunkcje neurologiczne (*minimal neurological dysfunction*, MND) (Clements, Peters, 1962). Wcześniej definiowane były również jako *clumsy child syndrome*, *motor perception dysfunction* (MPD). Rozwojowe zaburzenia koordynacji charakteryzują się, według DSM-5, zaburzeniami w nabywaniu i wdrażaniu zdol-

ności dotyczących skoordynowanych czynności ruchowych, które w efekcie końcowym kształtują się znacząco poniżej normy dla wieku. Trudności manifestują się w postaci niezdarności, niewielkiego tempa i niedokładności w realizowaniu zdolności ruchowych. Deficyty znacząco i w przewlekły sposób wpływają na codzienne czynności właściwe dla danego wieku i nie mogą zostać lepiej wyjaśnione przez inne stany, np. porażenia mózgowego, choroby neurologicznej czy niepełnosprawności intelektualnej.

Rozpowszechnienie u dzieci w wieku 5–11 lat wynosi 5–6%. Mężczyźni chorują częściej niż kobiety, proporcja 2:1 aż do 7:1. Przebieg jest zmienny, po dłuższym czasie może nastąpić poprawa. U około 50–70% dzieci trudności z wykonywaniem ruchów skoordynowanych utrzymują się przez cały okres dorastania. W okresie dorosłości mogą występować trudności uczenia się nowych zadań, wymagających złożonych i zautomatyzowanych umiejętności (DSM-5). DCD jest silnie związane z ADHD i jest uznawane za integralną część zespołu DAMP (Gillberg, 2003).

DCD współwystępuje często u dzieci z ASD. Zaburzenia dotyczą m.in. motoryki dużej i małej, szybkości motorycznej, równowagi i praktyki (Wilson i in., 2018), co wtórnie wpływa na interakcje społeczne. Osoby z DCD wykazują spowolnione tempo przetwarzania informacji i hamowania werbalnych odpowiedzi. Sugeruje to zaburzenia w wykorzystywaniu wewnętrznych modeli kontroli motorycznej. Dzieci z DCD poświęcają więcej czasu, aby wykonać czynność, mają spowolnione przetwarzanie informacji wzrokowo-przestrzennej i spowolnioną wzrokową inspekcję pola.

Występują zaburzenia w sferze uczenia się proceduralnego, za które odpowiadają m.in. systemy mózgowo-mózdkowe (Adams i in., 2014; Bernardi i in., 2016; Doyon, Benali, 2005; Lejeune i in., 2016). Proceduralne uczenie się, które jest obecne we wczesnej fazie rozwoju dziecka, ma istotne znaczenie również w rozwoju funkcji poznawczych. Zaburzenia uczenia się proceduralnego występują również w autyzmie, specyficznych zaburzeniach uczenia się i specyficznych zaburzeniach języka. Dzieci z DCD mają problem z adaptacją motoryczną

(np. zaburzeniem w szybkości wykonania zadań motorycznych) (Lejeune i in., 2016; Ullman, Pierpont, 2005).

DCD, choć ma duży negatywny wpływ na codzienne funkcjonowanie dziecka, jest często niediagnozowane lub przeoczone. Wczesna diagnostyka zapobiega wtórnym konsekwencjom, takim jak ograniczenie partycypacji dziecka w aktywnościach życia codziennego (słaba aktywność fizyczna i nadwaga), depresja, zaburzenia lękowe czy zaniziona samoocena (Camden i in., 2015).

ZESPÓŁ TOURETTE’A (TS)

W kontekście zaburzeń ruchowych należy również wspomnieć o zaburzeniach tikowych. Tiki to nagłe, szybkie, nawracające, nierytmiczne ruchy mięśni lub wokalizacje, niekoniecznie jednoczesne. Tiki przemijające stanowią najczęstszą postać, występują one u około 4–24% dzieci w wieku szkolnym. Kryterium diagnostyczne stanowi okres ich występowania: minimum 4 tygodnie, nie dłużej niż 12 miesięcy, przy czym bez znaczenia pozostaje rodzaj oraz liczba pojawiających się w tym okresie tików (DSM-5).

Częstotliwość pojawiania się tików u osób z zespołem Tourette’a (*Tourette’s syndrom*, TS) może się wahać. Tiki występują przez okres minimum jednego roku od pierwszego epizodu. Zaburzenie nie jest spowodowane działaniem substancji, jak np. kokaina, ani inną przyczyną medyczną, jak choroba Huntingtona lub powirusowe zapalenie mózgu (DSM-5).

Częstość występowania TS szacuje się na 0,3–1%, z proporcją ok. 4:1 mężczyźni : kobiety. Początek zaburzeń tikowych przypada najczęściej na okres dzieciństwa oraz adolescencji, między 2. a 15. r.ż. Pierwsze objawy pojawiają się zazwyczaj między 5. a 7. rokiem życia, natomiast największe nasilenie tików obserwuje się w wieku 10–12 lat. Najczęściej występującymi w przebiegu TS prostymi tikami ruchowymi są: mruganie (65,1% przypadków), ruchy głową, kiwanie się, skręcanie się (32,6–37,2%). Tiki wokalne ujawniają się najczęściej w formie chrząkania (51,2%), kaszlu i szcze-

kania. Szczególną grupę tików motorycznych stanowi kopropaksja, czyli wykonywanie obsesyjnych gestów lub echopraksja, czyli naśladowanie ruchów innych osób (DSM-5; Khalifa, von Knorring, 2006; Serajee, Huq, 2015; Wolańczyk i in., 2016; Stern, 2018).

Badania wykazują zaburzenia w obwodzie korowo-prążkowiowo-wzgorzowo-korowym (*cortico-striato-thalamo-cortical circuits*), zaangażowanym w motoryczne, motywacyjne i behawioralne obszary funkcjonowania. W sposób bezpośredni zaangażowane są systemy dopaminergiczne prążkowie i istoty czarnej (*striatonigral – D1 receptor*) oraz pośrednio system prążkowie-gałka błada (*striatopallidal – D2 receptor*), które m.in. dają hamujące i pobudzające sprzężenie zwrotne (*feedback*) (Shwartz, Routledge, 2017). Techniki wizualizacyjne ukazują neuroanatomiczne (w zależności od ciężkości symptomów) zmiany u osób z TS. Zaobserwowano zmniejszenie grubości kory sensomotorycznej, hipertrofię płatów przedczołowych, jak również zmniejszenie ciała modzełowego. Występują również zakłócenia modulacji dopaminergicznej w jądrach podstawy.

Występuje wysoka dziedziczność, choć dotychczas nie poznano dokładnej natury dziedziczenia. U monozygotycznych bliźniąt zgodność występuje na poziomie 50%, a u dizygotycznych na poziomie 10%. Europejskie badanie GWAS (*genome-wide association study*) nad 1285 pacjentami z TS wykazało, że w TS występuje raczej polimorfizm w genach *SLITRK1*, *NTN4*, *DRD4* oraz *AADAC* niż czyste mutacje. Mechanizm dziedziczenia TS jest wieloczynnikowy (polimorfizm genetyczny, epigenetyka z modulacją ze strony czynników środowiskowych, odpowiedzialnych m.in. za biochemiczne modyfikacje sekwencji DNA, histonów, metylację, jak również ekspresję mikroRNA) (Pagliaroli i in., 2016). Zaburzenia w okresie prenatalnym/perinatalnym/postnatalnym, niedotlenienie płodu, przewlekły stres i zaburzenia gospodarki hormonalnej u matki w okresie ciąży, nikotyna i spożywanie alkoholu mogą przyczynić się do wystąpienia TS. Nadal jest jednak kontrowersyjne, czy zaburzenia autoimmunologiczne, wzbudzone różnego rodzaju patogenami: streptokoków (PANDAS/CANS),

mykoplazmy, toksoplazmozy czy boreliozy mogą przyczyniać się do rozwoju TS (Church i in., 2003; Macerollo, Martino, 2013; Frick, Pittenger, 2014; Singer i in., 2012).

Badania wykazują wysokie współwystępowanie TS z innymi zaburzeniami, zarówno rozwojowymi, jak i psychiatrycznymi. Sięga ono około 90%, w tym ADHD 50–90%, ASD 35%, zaburzenia językowe ok. 30%, OCD 50%, zaburzenia osobowości 64%, zaburzenia depresyjne ok. 75%, choroba afektywna dwubiegunowa 7–12%, zaburzenia lękowe ok. 50%, zaburzenia snu 65%, zaburzenia kontroli impulsów, np. trichotillomania około 5%. Specyficzne zaburzenia uczenia się występują u około 47% dzieci i adolescentów z TS. Współwystępowanie innych zaburzeń, szczególnie ADHD lub OCD podwyższa prawdopodobieństwo wystąpienia zaburzeń uczenia się u osób z TS (Serajee, Huq, 2015).

PODSUMOWANIE

Podsumowując zaprezentowane badania nad etiopatogenezą, obrazem klinicznym i dynamiką objawów, należy stwierdzić, że diagnostyka zaburzeń rozwojowych jest kompleksowa i bardzo czasochłonna. Diagnosta powinien wziąć pod uwagę kryterium biologiczne, kliniczne oraz czynniki środowiskowe, które wpływają na dziecko i jego indywidualną ścieżkę rozwoju, z interakcją czynników ryzyka i czynników ochronnych.

Klinicysta, zespół diagnostyczny (psycholog, lekarz dziecięcy/psychiatra, logopeda, pedagog) zbiera informacje z dłuższego okresu oraz z różnych źródeł, obserwuje pacjenta w różnych warunkach i otoczeniu, poszukując podstawowych objawów. Celem jest jednak uzyskanie całościowego obrazu przebiegu zaburzeń, a nie tylko tymczasowego obrazu objawów. Zestawienie danych z obserwacji oraz informacji o dziecku daje podstawy do pełniejszej i bardziej precyzyjnej diagnostyki. Ważna jest identyfikacja zaburzeń współwystępujących i związanych z nimi trudności rozwojowych, które mogą mieć istotny dodatkowy wpływ na dziecko, osoby z jego systemu rodzinnego i inne otoczenie społeczne.

BIBLIOGRAFIA

- Adams I.L., Lust J.M., Wilson P.H., Steenbergen B. (2014), Compromised motor control in children with DCD: A deficit in the internal model? A systematic review. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, 47, 225–244.
- Ameis S.H. (2017), Heterogeneity within and between autism spectrum disorder and attention-deficit/hyperactivity disorder: Challenge or opportunity? *JAMA Psychiatry*, 74(11), 1093–1094.
- Amerykańskie Stowarzyszenie Psychiatryczne (2013), *Diagnostyczny i statystyczny podręcznik zaburzeń psychicznych DSM-5*. Arlington: Wydawnictwo Psychiatryczne w Ameryce.
- Aoki Y., Yoncheva Y.N., Chen B., Nath T., Sharp D., Lazar M., Velasco P., Milham M.P., Di Martino A. (2017), Association of white matter structure with autism spectrum disorder and attention-deficit/hyperactivity disorder. *JAMA Psychiatry*, 74(11), 1120–1128.
- Ball G., Malpas C.B., Genc S., Efron D., Sciberras E., Anderson V., Silk T.J. (2019), Multimodal Structural Neuroimaging Markers of Brain Development and ADHD Symptoms. *American Journal of Psychiatry*, 176(1), 57–66.
- Barnevik-Olsson M. (2016), *Autism Spectrum Disorders-First Indicators and School Age Outcome*. Gothenburg: University of Gothenburg.
- Baron-Cohen S. (1999), Evolution of a theory of mind? W: M. Corballis, S. Lea (red.), *The Descent of Mind: Psychological Perspectives on Hominid Evolution*, 261–277. Oxford: Oxford University Press.
- Berenguer C., Miranda A., Colomer C., Baixauli I., Roselló B. (2018), Contribution of theory of mind, executive functioning, and pragmatics to socialization behaviors of children with high-functioning autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 48(2), 430–441.
- Bernardi M., Leonard H.C., Hill E.L., Henry L.A. (2016), Brief report: Response inhibition and processing speed in children with motor difficulties and developmental coordination disorder. *Child Neuropsychology*, 22(5), 627–634.
- Bishop D.V., Norbury C.F. (2002), Exploring the borderlands of autistic disorder and specific language impairment: A study using standardised diagnostic instruments. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 43(7), 917–929.
- Bishop D.V.M., Rosenbloom L. (1987), Classification of childhood language disorders. W: W. Yule, M. Rutter (red.), *Language development and disorders* (Clinics in Developmental Medicine, Nos. 101–102), 16–41. London: Mac Keith.
- Brown A.S., Cheslack-Postava K., Rantakokko P., Kiviranta H., Hinkka-Yli-Salomäki S., McKeague I.W., Sourander A. (2018), Association of maternal insecticide levels with autism in offspring from a national birth cohort. *American Journal of Psychiatry*, 175(11), 1094–1101.
- Brown A.S., Meyer U. (2018), Maternal immune activation and neuropsychiatric illness: A translational research perspective. *American Journal of Psychiatry*, 175(11), 1073–1083.
- Bubbenzer-Busch S., Herpertz-Dahlmann B., Kuzmanovic B., Gaber T.J., Helmbold K., Ullisch M.G., Zepf F.D. (2016), Neural correlates of reactive aggression in children with attention-deficit/hyperactivity disorder and comorbid disruptive behaviour disorders. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 133(4), 310–323.
- Camden C., Wilson B., Kirby A., Sugden D., Missiuna C. (2015), Best practice principles for management of children with developmental coordination disorder (DCD): Results of a scoping review. *Child: Care, Health and Development*, 41(1), 147–159.
- Casey B.J., Oliveri M.E., Insel T. (2014), A neurodevelopmental perspective on the research domain criteria (RDoC) framework. *Biological Psychiatry*, 76(5), 350–353.
- Chan K.M., Fugard A.J.B. (2018), Assessing speech, language and communication difficulties in children referred for ADHD: A qualitative evaluation of a UK child and adolescent mental health service. *Clinical Child Psychology and Psychiatry*, 23(3), 442–456.
- Church A.J., Dale R.C., Lees A.J., Giovannoni G., Robertson M.M. (2003), Tourette's syndrome: a cross sectional study to examine the PANDAS hypothesis. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 74(5), 602–607.
- Colombi C., Ghaziuddin M. (2017), Neuropsychological characteristics of children with mixed autism and ADHD. *Autism Research and Treatment*: 5781781. doi:10.1155/2017/5781781.

- Clements S.D., Peters J.E. (1962), Minimal brain dysfunctions in the school-age child: Diagnosis and treatment. *Archives of General Psychiatry*, 6, 185–197.
- Doyon J., Benali H. (2005), Reorganization and plasticity in the adult brain during learning of motor skills. *Current Opinion in Neurobiology*, 15(2), 161–167.
- Egger H.L., Emde R.N. (2011), Developmentally sensitive diagnostic criteria for mental health disorders in early childhood: The diagnostic and statistical manual of mental disorders – IV, the research diagnostic criteria – preschool age, and the Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood – Revised. *American Psychologist*, 66(2), 95.
- Eyuboglu D., Bolat N., Eyuboglu M. (2018), Empathy and theory of mind abilities of children with specific learning disorder (SLD). *Psychiatry and Clinical Psychopharmacology*, 28(2), 136–141.
- Fried R., Chan J., Feinberg L., Pope A., Woodworth K.Y., Faraone S.V., Biederman J. (2016), Clinical correlates of working memory deficits in youth with and without ADHD: A controlled study. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 38(5), 487–496.
- Frick L., Pittenger C. (2016), Microglial dysregulation in OCD, Tourette syndrome, and PANDAS. *Journal of Immunology Research*, 2, 1–8.
- Frick P.J., Nigg J.T. (2012), Current issues in the diagnosis of attention deficit hyperactivity disorder, oppositional defiant disorder, and conduct disorder. *Annual Review of Clinical Psychology*, 8, 77–107.
- Gillberg C. (2003), *Clinical Child Neuropsychiatry*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Gillberg C. (2010), The ESSENCE in child psychiatry: Early symptomatic syndromes eliciting neurodevelopmental clinical examinations. *Research in Developmental Disabilities*, 31(6), 1543–1551.
- Gillberg C. (2021), *The Essence of Autism and Other Neurodevelopmental Conditions: Rethinking Co-Morbidities, Assessment, and Intervention*. London: Jessica Kingsley Publishers.
- Gillberg C., Gillberg I.C., Rasmussen P., Kadesjö B., Söderström H., Råstam M., Niklasson L. (2004), Co-existing disorders in ADHD – implications for diagnosis and intervention. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 13(1), i80–i92.
- Goldstein S., Schwabach A.J. (2004), The comorbidity of pervasive developmental disorder and attention deficit hyperactivity disorder: Results of a retrospective chart review. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34(3), 329–339.
- Greene R.K., Spanos M., Alderman C., Walsh E., Bizzell J., Mosner M.G., Sikich L. (2018), The effects of intranasal oxytocin on reward circuitry responses in children with autism spectrum disorder. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 10(1), 12.
- Groen Y., Den Heijer A.E., Fuermaier A.B.M., Althaus M., Tucha O. (2018), Reduced emotional empathy in adults with subclinical ADHD: Evidence from the empathy and systemizing quotient. *ADHD Attention Deficit and Hyperactivity Disorders*, 10(2), 141–150. doi:10.1007/s12402-017-0236-7.
- Halperin J.M., Schulz K.P. (2006), Revisiting the role of the prefrontal cortex in the pathophysiology of attention-deficit/hyperactivity disorder. *Psychological Bulletin*, 132(4), 560–581.
- Idring S., Lundberg M., Sturm H., Dalman C., Gumpert C., Rai D., Lee B.K., Magnusson C. (2015), Changes in prevalence of autism spectrum disorders in 2001–2011: Findings from the Stockholm youth cohort. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(6), 1766–1773.
- Jamison T.R., Schuttler J.O. (2015), Examining social competence, self-perception, quality of life, and internalizing and externalizing symptoms in adolescent females with and without autism spectrum disorder: A quantitative design including between-groups and correlational analyses. *Molecular Autism*, 6, 53, doi:10.1186/s13229-015-0044-x.
- Jensen C.M., Steinhausen H.C. (2015), Comorbid mental disorders in children and adolescents with attention-deficit/hyperactivity disorder in a large nationwide study. *ADHD Attention Deficit and Hyperactivity Disorders*, 7(1), 27–38.
- Jodzio K. (2008), *Neuropsychologia intencjonalnego działania. Koncepcje funkcji wykonawczych*. Warszawa: Wydawnictwo Naukowe Scholar.
- Jones R.S., Quigney C., Huws J.C. (2003), First-hand accounts of sensory perceptual experiences in autism: A qualitative analysis. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*, 28(2), 112–121.

- Kanani F., Balasubramanian M. (2018), SHANK3 variant as a cause of nonsyndromal autism in an 11-year-old boy and a review of published literature. *Clinical Dysmorphology*, 27(4), 113–115.
- Khalifa N., Knorrning A.L. von (2006), Psychopathology in a Swedish population of school children with tic disorders. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 45(11), 1346–1353.
- Krasowicz-Kupis G., Wiejak K. (2012), *Skala inteligencji Wechslera dla dzieci (WISC-R) w praktyce psychologicznej*. Warszawa: Wydawnictwo Naukowe PWN.
- Krasowicz-Kupis G. (2012), *SLI i inne zaburzenia językowe: Od badań mózgu do praktyki psychologicznej*. Gdańsk: Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne.
- Lejeune C., Wansard M., Geurten M., Meulemans T. (2016), Procedural learning, consolidation, and transfer of a new skill in Developmental Coordination Disorder. *Child Neuropsychology*, 22(2), 143–154.
- Li G., Jiang W., Du Y., Rossbach K. (2017), Intelligence profiles of Chinese school-aged boys with high-functioning ASD and ADHD. *Neuropsychiatric Disease and Treatment*, 13, 1541–1549. doi:10.2147/NDT.S136477.
- Lieshout M. van, Luman M., Buitelaar J., Rommelse N.N.J., Oosterlaan J. (2013), Does neurocognitive functioning predict future or persistence of ADHD? A systematic review. *Clinical Psychology Review*, 33(4), 539–560.
- Lisik M.Z. (2014), Molekularne podłoże zaburzeń ze spektrum autyzmu. *Psychiatria Polska*, 48(4), 689–700.
- Lundström S., Reichenberg A., Anckarsäter H., Lichtenstein P., Gillberg C. (2015), Autism phenotype versus registered diagnosis in Swedish children: prevalence trends over 10 years in general population samples. *bmj*, 350, h1961.
- Lykken E.A., Shyng C., Edwards R.J., Rozenberg A., Gray S.J. (2018), Recent progress and considerations for AAV gene therapies targeting the central nervous system. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 10(1), 16.
- Macerollo A., Martino D. (2013), Pediatric autoimmune neuropsychiatric disorders associated with streptococcal infections (PANDAS): An evolving concept. *Tremor and Other Hyperkinetic Movements*, 3.
- Mandy W., Pellicano L., St Pourcain B., Skuse D., Heron J. (2018), The development of autistic social traits across childhood and adolescence in males and females. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 59(11), 1143–1151.
- Martel M.M., Nigg J.T., Von Eye A. (2009), How do trait dimensions map onto ADHD symptom domains? *Journal of Abnormal Child Psychology*, 37(3), 337.
- Martin I., McDonald S. (2003), Weak coherence, no theory of mind, or executive dysfunction? Solving the puzzle of pragmatic language disorders. *Brain and Language*, 85(3), 451–466.
- Mazefsky C.A. (2015), Emotion regulation and emotional distress in autism spectrum disorder: Foundations and considerations for future research. *Journal Autism Dev Disord.*, 45(11), 3405–3408.
- Mazefsky C.A., Herrington J., Siegel M., Scarpa A., Maddox B.B., Scahill L., White S.W. (2013), The role of emotion regulation in autism spectrum disorder. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 52(7), 679–688.
- Mittal V.A., Wakschlag L.S. (2017), Research Domain Criteria (RDoC) grows up: Strengthening neurodevelopmental investigation within the RDoC framework. *Journal of Affective Disorders*, 216, 30.
- Morsanyi K., Bers B.M. van, McCormack T., McGourty J. (2018), The prevalence of specific learning disorder in mathematics and comorbidity with other developmental disorders in primary school-age children. *British Journal of Psychology*, 109(4), 917–940.
- Nadon G., Feldman D.E., Dunn W., Gisel E. (2011), Association of sensory processing and eating problems in children with autism spectrum disorders. *Autism Research and Treatment*, 541926. doi:10.1155/2011/541926.
- Necka E. (2013), *Psychologia poznawcza*. Warszawa: Wydawnictwo Naukowe PWN.
- Norbur C. F. (2014), Practitioner review: Social (pragmatic) communication disorder conceptualization, evidence and clinical implications. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 55(3), 204–216.
- Ohlsson Gotby V., Lichtenstein P., Långström N., Pettersson E. (2018), Childhood neurodevelopmental disorders and risk of coercive sexual victimization in childhood and adolescence – a population-based prospective twin study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 59(9), 957–965.

- Pagliaroli L., Vető B., Arányi T., Barta C. (2016), From genetics to epigenetics: New perspectives in tourette syndrome research. *Frontiers in Neuroscience*, 10, 277. doi:10.3389/fnins.2016.00277.
- Pastor P.N., Reuben C.A. (2008), *Diagnosed Attention Deficit Hyperactivity Disorder and Learning Disability: United States, 2004–2006. Data from the National Health Interview Survey. Vital and Health Statistics. Series 10, Number 237*. Centers for Disease Control and Prevention. 1600 Clifton Road, Atlanta, GA 30333.
- Patel S., Day T.N., Jones N., Mazefsky C.A. (2017), Association between anger rumination and autism symptom severity, depression symptoms, aggression, and general dysregulation in adolescents with autism spectrum disorder. *Autism*, 21(2), 181–189.
- Penner M., Anagnostou E., Andoni L.Y., Ungar W.J. (2018), Systematic review of clinical guidance documents for autism spectrum disorder diagnostic assessment in select regions. *Autism*, 22(5), 517–527.
- Pisula E., Pudło M., Słowińska M., Kawa R., Strząska M., Banasiak A., Wolańczyk T. (2017), Behavioral and emotional problems in high-functioning girls and boys with autism spectrum disorders: Parents' reports and adolescents' self-reports. *Autism*, 21(6), 738–748.
- Raz R., Roberts A.L., Lyall K., Hart J.E., Just A.C., Laden F., Weisskopf M.G. (2014), Autism spectrum disorder and particulate matter air pollution before, during, and after pregnancy: A nested case-control analysis within the Nurses' Health Study II cohort. *Environmental Health Perspectives*, 123(3), 264–270.
- Rosen P.J., Walerius D.M., Fogleman N.D., Factor P.I. (2015), The association of emotional lability and emotional and behavioral difficulties among children with and without ADHD. *ADHD Attention Deficit and Hyperactivity Disorders*, 7(4), 281–294.
- Ruparelia K., Manji K., Abubakar A., Newton C.R. (2017), Investigating the evidence of behavioral, cognitive, and psychiatric endophenotypes in autism: A systematic review. *Autism Research and Treatment*, 6346912. doi:10.1155/2017/6346912.
- Rybakowski F., Chojnicka I., Dziechciarz P., Horvath A., Janas-Kozik M., Jeziorek A., Szajewska H. (2016), The role of genetic factors and pre-and perinatal influences in the etiology of autism spectrum disorders - indications for genetic referral. *Psychiatria Polska*, 50(3), 543–554.
- Schwenck C., Freitag C.M. (2014), Differentiation between attention-deficit/hyperactivity disorder and autism spectrum disorder by the social communication questionnaire. *ADHD Attention Deficit and Hyperactivity Disorders*, 6(3), 221–229.
- Sena Cortabitarte A. de, Berkel S., Cristian F.B., Fischer C., Rappold G.A. (2018), A direct regulatory link between microRNA-137 and SHANK2: Implications for neuropsychiatric disorders. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 10(1), 15.
- Serajee F.J., Huq A.M. (2015), Advances in Tourette syndrome: Diagnoses and treatment. *Pediatric Clinics*, 62(3), 687–701.
- Shi T., Li X., Song J., Zhao N., Sun C., Xia W., Tomoda A. (2012), EEG characteristics and visual cognitive function of children with attention deficit hyperactivity disorder (ADHD). *Brain and Development*, 34(10), 806–811.
- Singer H.S., Gilbert D.L., Wolf D.S., Mink J.W., Kurlan R. (2012), Moving from PANDAS to CANS. *Journal of Pediatrics*, 160(5), 725–731.
- Snowling M.J., Hulme C. (2012), Annual Research Review: The nature and classification of reading disorders – a commentary on proposals for DSM-5. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 53(5), 593–607.
- SBU (2013), *Autismspektrumtillstånd, Diagnostik och insatser, vårdens, organisation och patientens delaktighet. En systematisk litteraturoversikt*. Stockholm: Statens beredning för medicinsk utvärdering.
- Soto T., Giserman Kiss I., Carter A.S. (2016), Symptom presentations and classification of autism spectrum disorder in early childhood: Application to the diagnostic classification of mental health and developmental disorders of infancy and early childhood (DC: 0–5). *Infant Mental Health Journal*, 37(5), 486–497.
- Stack K., Murphy R., Prendeville P., O'Halloran M. (2017), WISC-IV UK profiles of children with autism spectrum disorder in a specialist autism service. *Educational and Child Psychology*, 34(2), 40–53.
- Stern J.S. (2018), Tourette's syndrome and its borderland. *Practical Neurology*, 18(4), 262–270.
- Ståhlberg O. (2015), *Comorbidity across childhood-onset neuropsychiatric disorders*. Praca doktorska, Uniwersytet w Göteborgu, Szwecja.
- Światowa Organizacja Zdrowia (2018), *Międzynarodowa klasyfikacja chorób ICD-11*.

- Thaler N.S., Bello D.T., Etcoff L.M. (2013), WISC-IV profiles are associated with differences in symptomatology and outcome in children with ADHD. *Journal of Attention Disorders*, 17(4), 291–301.
- Ullman M.T., Pierpont E.I. (2005), Specific language impairment is not specific to language: The procedural deficit hypothesis. *Cortex*, 41, 399–433.
- Verhoeven J.S., Rommel N., Prodi E., Leemans A., Zink I., Vandewalle E., Van de Winckel A. (2011), Is there a common neuroanatomical substrate of language deficit between autism spectrum disorder and specific language impairment?. *Cerebral Cortex*, 22(10), 2263–2271.
- Verly M., Verhoeven J., Zink I., Mantini D., Peeters R., Deprez S., Lagae L. (2014), Altered functional connectivity of the language network in ASD: Role of classical language areas and cerebellum. *NeuroImage: Clinical*, 4, 374–382.
- Weismer S.E., Davidson M.M., Gangopadhyay I., Sindberg H., Roebuck H., Kaushanskaya M. (2017), The role of nonverbal working memory in morphosyntactic processing by children with specific language impairment and autism spectrum disorders. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 9(1), 28.
- Wing, L., Gould, J., Gillberg, C. (2011), Autism spectrum disorders in the DSM-V: Better or worse than the DSM-IV? *Res Dev Disabil*. 32(2), 768–773. doi:10.1016/j.ridd.2010.11.003.
- Willcutt E.G. (2012), The prevalence of DSM-IV attention-deficit/hyperactivity disorder: A meta-analytic review. *Neurotherapeutics*, 9(3), 490–499.
- Wilson R.B., McCracken J.T., Rinehart N.J., Jeste S.S. (2018), What's missing in autism spectrum disorder motor assessments? *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 10(1), 33.
- Wolańczyk T.M., Janik P.S., Sobiegała A., Szamburska-Lewandowska K., Srebnicki T., Szejko N., Soborczyk M., Wróbel K., Jasiński R. (2016), *Oswoić tiki. Praktyczny poradnik o zespole Tourette'a*. Warszawa: Polskie Stowarzyszenie Syndrom Tourette'a.
- Zeanah C.H., Carter A.S., Cohen J., Egger H., Gleason M.M., Keren M., i Oser C. (2015), Diagnostic classification of mental health and developmental disorders of infancy and early childhood dc: 0–5: Selective reviews from a new nosology for early childhood psychopathology. *Infant Mental Health Journal*, 37(5), 471–475.