

Beata Kazek
Ewa Emich-Widera

ZABURZENIA SOMATYCZNE WYSTĘPUJĄCE U OSÓB Z AUTYZMEM

 Nie wiem, że mam Ci powiedzieć, że mnie boli.

 Nie wiem jak to powiedzieć, że mnie boli.

 Przecież od tygodnia pokazuję CAŁYM SOBĄ, że mnie boli.

 Nie wiem CO odczuwam / nie wiem GDZIE TO COŚ odczuwam.

 Odczuwam coś, co jest dla mnie nieprzyjemne, ale nie wiem co z tym zrobić.

 Coś się ze mną dzieje, szukam sposobu na „ODDZIANIE” tego,

 (uderzam się, uderzam Cię, skaczę[...]).

 Nie wiem GDZIE SIĘ KOŃCZE, A GDZIE ZACZYNAM.

 Nie wiem, ŻE CZUJĘ, nie wiem CO CZUJĘ

 Jak mam Ci POWIEDZIEĆ, że mnie BOLI.

AUTYZM NIE BOLI, A BOLI.

Autyzm (całościowe zaburzenia rozwoju, zespół autystyczny, zaburzenia spektrum autyzmu) charakteryzuje nieprawidłowe społeczniczenie, zaburzenia w sferze komunikacji, aktywności i zainteresowań¹. Nie ma żadnego pojedynczego objawu wspólnego dla wszystkich pacjentów, nie ma też żadnej pojedynczej cechy, która pozwalałaby prognozować efekty terapii. Osoby autystyczne wymagają wczesnej diagnozy, opieki terapeutycznej i systematycznej pracy psychoedukacyjnej². Niewielka część pacjentów poza zespołem autystycznym nie wykazuje innych uchwytnych objawów chorobowych, a rozpoznanie całościowych zaburzeń rozwoju jest ich „jedynym schorzeniem”. Niestety znacząca część osób autystycznych boryka się z innymi problemami współwystępują-

¹ Zob. *Zarys psychiatrii*, red. S. Pużyński, Warszawa 2010.

² Zob. J. Cieszyńska, *Wczesna diagnoza i terapia zaburzeń autystycznych. Metoda Krakowska*, Kraków 2011.

cymi czy towarzyszącymi autyzmowi³. Tym samym autyzm może być jednym z objawów zespołu genetycznego lub ciężkiej wrodzonej czy nabytej patologii (m.in. wskutek oddziaływania czynników środowiskowych, takich jak zakażenia, w tym wewnątrzmaciczne, neuroinfekcje, płodowy zespół alkoholowy), które wiążą się z wadami narządowymi i patologiami układowymi.

Tabela 1. Wybrane schorzenia współwystępujące z zespołem autystycznym (ang. *double disorders*)

Wrodzone malformacje mózgowia	- hipoplazja mózdzku, - zespół Moebius,
Zaburzenia metaboliczne	- fenyloketonuria, w tym fenyloketonuria matczyzna, - zaburzenia metabolizmu puryn, - mukopolisacharydoza typ I, - encefalopatia mitochondrialna,
Zespoły genetyczne	- zespół Angelmana, - zespół Cornellii de Lange, - zespół Wiliamsa, - zespół Noonan, - zespół Smith-Magenis, - fakomatozy,
Aberracje chromosomalne	- zespół Downa, - zespół łamliwego chromosomu X (Fra X), 18 q-delecja, - zaburzenia chromosomów płciowych,
Zakażenia	- neuroinfekcje, w tym z grupy TORCH,
Toksyczne uszkodzenia mózgowia	- płodowy zespół alkoholowy (FAS), - płodowy zespół kokainowy.

Źródło: opracowano na podstawie E. Emich-Widera, *Neurologia wieku rozwojowego*, [w:] R. Podemski, *Kompendium neurologii*, Gdańsk 2011, s. 230.

Spośród zaburzeń współwystępujących najczęściej u 30–60% osób autystycznych stwierdza się niepełnosprawność intelektualną, u 7–14% w okresie wczesnego dzieciństwa rozwija się padaczka, która może być problemem aż u 20–35% nastolatków z autyzmem. Zaburzenia motoryczne odnotowywane

³ Zob. E. Emich-Widera, *Neurologia wieku rozwojowego*, [w:] R. Podemski, *Kompendium neurologii*, Gdańsk 2011, s. 23–28, 230; J. Bleszyński, *Analiza różnicująca wybranych zespołów zaburzeń autystycznych: zarys rewalidacji*, Toruń 2010.

u zdecydowanej większości pacjentów autystycznych to kolejne wyzwanie dla terapeuty osoby z autyzmem. Kolejnym, nader częstym problemem zdrowotnym są zaburzenia przetwarzania sensorycznego (zwane również zaburzeniami integracji sensorycznej, określane również jako dyspraksja rozwojowa).

Problemy żywieniowe odnotowuje blisko 90% opiekunów osób z autyzmem. Trudności te mogą mieć podłoże gastroenterologiczne, alergiczne, sensoryczne lub behawioralne. U osób z autyzmem istotnie częściej występują zaburzenia żołądkowo-jelitowe, bóle brzucha, zaburzenia motoryki przewodu pokarmowego (refluks żołądkowo-przełykowy, zaparcia, biegunki), stany zapalne błony śluzowej dwunastnicy i jelita grubego, nieprawidłowa mikroflora jelita grubego (patologiczne bakterie, grzyby, drożdżycy)⁴. U części pacjentów obserwujemy nasilone alergie pokarmowe, niealergiczne nadwrażliwości na wybrane pokarmy czy zmieniony metabolizm niektórych składników pokarmowych, co skutkuje potrzebą zastosowania diet eliminacyjnych. Leczenie żywieniowe pacjentów autystycznych jest wyjątkowo trudnym przedsięwzięciem – współistnienie ograniczonego repertuaru żywieniowego, niespecyficzne i zróżnicowane problemy z funkcjonowaniem przewodu pokarmowego oraz intensywny rozwój organizmu to tylko wybrane wyznaczniki działania. Decyzje o leczeniu dietetycznym powinny być podejmowane przez zespół lekarzy specjalistów (pediatrę, gastrologa, neurologa, a nierzadko endokrynologa czy również lekarza specjalistę chorób metabolicznych), którzy kwalifikują dziecko do diety i kierują je do dietetyka. Dieta powinna być przygotowywana indywidualnie dla potrzeb każdego pacjenta i to nie tylko pod kątem potrzeb somatycznych, lecz także psychospołecznych (m.in. ocena etapu uspołeczniania w grupie rówieśniczej w momencie jej wprowadzania) i uwarunkowań rodzinnych (możliwości finansowe, akceptacja diety, możliwość zaangażowania w leczenie dietetyczne). Wprowadzanie modyfikacji żywieniowych nierzadko angażuje terapeutów – psychologa, terapeutę zachowania, neurologopedę i innych. Bez uwzględnienia tych zmiennych nie można spodziewać się korzystnego wpływu leczenia żywieniowego i łatwo pochoinnie stwierdzić bezzasadność takiego postępowania – słowem: dieta nie dla wszystkich i nie na wszystko i nie przede wszystkim.

⁴ Zob. G. Martirosian et al., *Fecal lactoferrin and Clostridium spp in stools of autistic children*, „Anaerobe” 2011, vol. 17, nr 1, s. 43–55; B. Kazek et al., *Gastrointestinal disturbances in patients with autistic spectrum disorders*, „Neurologia Dziecięca” 2010, vol. 19, nr 38; M. Wroniszewski, *Autyzm dziecięcy – wyzwanie dla pediatrii*, „Klinika Pediatryczna” 2000, vol. 8 (4), s. 405–409.

Osoby autystyczne mają zaburzone funkcjonowanie układu odporności – chorują częściej, równocześnie demonstrując swoje objawy inaczej. Jednym z czynników zwiększonego odsetka zachorowań są zaburzenia poziomów immunoglobulin, w tym niedobór IgA. U części obserwuje się zaburzenia autoimmunologiczne (choroby z autoagresji). Ponad połowa pacjentów autystycznych ma zaburzenia rytmu dobowego, podłoże patofizjologiczne tego problemu jest niejasne – może być to następstwem zaburzeń funkcjonowania osi podwzgórzowo-przysadkowo-nadnerczowej, nieprawidłowego wydzielania melatoniny, objawem zaburzeń socjalizacji, również także manifestacji problemów somatycznych⁵.

KONKLUZJA

U osób z zaburzeniami autystycznymi wiele schorzeń pozostaje nierozpoznanych. Przyczyną tego jest odmienny przebieg niektórych chorób, a także wynikające z zaburzeń komunikacji trudności w sygnalizowaniu dolegliwości oraz zmienione przetwarzanie sensoryczne – w tym zmienione odczuwanie ciała, np. bólu. Maski somatyczne, takie jak nadpobudliwość psychoruchowa, zaburzenia nastroju, snu nocnego, zachowania agresywne nierzadko są jedynymi uchwytными objawami nawet poważnych problemów zdrowotnych, stąd ta grupa pacjentów wymaga szczególnej współpracy rodziców, terapeutów, lekarzy⁶.

Z uwagi na obserwowany od lat wzrost zachorowalności i rozpoznawalności zaburzeń autystycznych (według amerykańskich badań populacyjnych nawet 1/150 dzieci ma pewne zaburzenia ze spektrum autyzmu) niemal każdy terapeuta pracujący z osobami w wieku rozwojowym spotyka na swojej drodze pacjenta z opisanymi powyżej potrzebami. Z całą stanowczością należy podkreślić, że problemy somatyczne nie mogą być przyczyną rezygnacji z pracy terapeutycznej.

⁵ L.M. Patzold et al., *An investigation into sleep characteristics of children with autism and Asperger's disorder*, „Journal of Paediatrics and Child Health” 1998, vol. 34, s. 528–533.

⁶ E. Emich-Widera, B. Kazek, *Zaburzenia mowy u dzieci z dokonanym i postępującym uszkodzeniem mózgu*, [w:] *Dziecięce poznawanie świata. Mowa i jej rozumienie*, red. L. Madelska, J. Wojciechowska, Bielsko-Biała 2013; J. Cieszyńska, op. cit.

BIBLIOGRAFIA

- Błeszyński J., *Analiza różnicująca wybranych zespołów zaburzeń autystycznych: zarys rewalidacji*, Toruń 2010.
- Cieszynska J., *Wczesna diagnoza i terapia zaburzeń autystycznych. Metoda Krakowska*, Kraków 2011.
- Emich-Widera E., *Neurologia wieku rozwojowego*, [w:] R. Podemski, *Kompendium neurologii*, Gdańsk 2011.
- Emich-Widera E., Kazek B., *Zaburzenia mowy u dzieci z dokonanym i postępującym uszkodzeniem mózgu*, [w:] *Dziecięce poznawanie świata. Mowa i jej rozumienie*, red. L. Madelska, J. Wojciechowska, Bielsko-Biała 2013.
- Kazek B., Jamroz E., Grzybowska-Chlebowczyk U., Kajor M., Ciupińska-Kajor M., Woś H., *Gastrointestinal disturbances in patients with autistic spectrum disorders*, „Neurologia Dziecięca” 2010, vol. 19, nr 38.
- Klasyfikacja zaburzeń psychicznych i zaburzeń zachowania w ICD-10. Opisy kliniczne i wskazówki diagnostyczne*, red. S. Pużyński, J. Wciórka, Uniwersyteckie Wydawnictwo Medyczne Vesalius, Kraków–Warszawa 2000.
- Martirosian G., Ekiel A., Aptekorz M., Wiechuła B., Kazek B., Jankowska Steifer E., Józwiak J., Moskałewski S., *Fecal lactoferrin and Clostridium spp in stools of autistic children*, „Anaerobe” 2011, vol. 17, nr 1.
- Patzold L.M., Richdale A.L., Tonge B.J., *An investigation into sleep characteristics of children with autism and Asperger's disorder*, „Journal of Paediatrics and Child Health” 1998, vol. 34, s. 528–533.
- Wasilewska J., Jarocka Cyrta E., Kaczmarek M., *Patogeneza zaburzeń przewodu pokarmowego u dzieci z autyzmem*, „Polski Merkuriusz Lekarski” 2009, t. 27, nr 157, s. 40.
- Wroniszewski M., *Autyzm dziecięcy – wyzwanie dla pediatrii*, „Klinika Pediatryczna” 2000, vol. 8 (4), s. 405–409.
- Zarys psychiatrii*, red. S. Pużyński, Warszawa 2010.

ZABURZENIA SOMATYCZNE WYSTĘPUJĄCE U OSÓB Z AUTYZMEM

Streszczenie: Zaburzenia autystyczne mogą współwystępować z licznymi zaburzeniami, mogą również towarzyszyć różnorodnym zespołom genetycznym. Autyzm bywa jednym z objawów ciężkiej wrodzonej czy nabytej patologii. Osoby autystyczne borykają się z licznymi przeszkodami somatycznymi utrudniającymi codzienne funkcjonowanie, wśród których należy wymienić: problemy żywieniowe oraz zaburzenia układu odpornościowego. Obraz somatyczny pacjenta wpływa na proces terapeutyczny, jednak nie może stanowić przyczyny rezygnacji z pracy z osobą z autyzmem.

Słowa kluczowe: schorzenia współwystępujące z zespołem autystycznym, zaburzenia somatyczne, problemy żywieniowe, zaburzenia układu odpornościowego

SOMATIC DISORDERS IN PERSONS WITH AUTISM

Summary: Autistic disorders may co-occur with numerous other dysfunctions and accompany various genetic syndromes. Autism may be a symptom of a severe inborn or acquired disorders. Autistic persons have to cope with many somatic obstacles impeding their day-to-day functioning, including nutritional issues and immune deficiencies. A patient's somatic condition affects the therapeutic process, but it must not be the reason for abandoning work with a person with autism.

Keywords: conditions co-occurring with autism spectrum disorders, somatic disorders, nutritional problems, immune deficiencies