

Krzysztof Gerc

## Autyzm i zespół Aspergera jako zaburzenie neurorozwojowe - próba charakterystyki wybranych stanowisk naukowych w świetle przeglądu współczesnych badań

Autism and Asperger's syndrome as disorder of neural development - a trial of description of scientific approaches in the view of contemporary researches

Uniwersytet Jagielloński, Instytut Psychologii Stosowanej,  
Zakład Psychologii Rozwoju i Zdrowia

### Wprowadzenie

Zaburzenia autystyczne od stulecia budzą powszechne zainteresowanie badaczy reprezentujących różne dziedziny nauki i – w obrębie konkretnych dyscyplin naukowych – prowadzących swoje dociekania w różnych konwencjach teoretycznych. Samo pojęcie *autyzm* (*autismus*), wprowadzone do psychiatrii w 1911 roku przez Szwajcara Eugeniusza Bleulera, oznaczało pierwotnie odwrócenie się od świata zewnętrznego, charakterystyczną przewagę życia wewnętrznego i klasyfikowane było jako jeden z zasadniczych objawów schizofrenii, utożsamiany jednocześnie jako skutek lub składowa rozszczepienia schizofrenicznego (por. Falzeder, 2007, s. 37). W latach czterdziestych XX - wieku roku dwaj badacze: Leo Kanner (w roku 1943) oraz Hans Asperger (w 1944), niezależnie od siebie, opisali nowe jednostki kliniczne, nazwane: *autyzmem wczesnodziecięcym* oraz *psychopatią autystyczną*, określaną współ-

cześniej jako zespół Aspergera. Tak zdefiniowane klasyfikacyjnie zaburzenia sytuowane są we współczesnej psychiatrii i psychologii na przeciwległych krańcach autystycznego spektrum (por. Attwood, 2006). Zarówno Leo Kanner – autor przełomowego artykułu „Autistic Disturbances of Affective Contact” (por. Brauner, Brauner 1993), jak również Hans Asperger w swej, opublikowanej w 1944 roku, dysertacji doktorskiej „Die autistischen Psychopathen in Kindesalter” (Brauner, Brauner 1993) charakteryzowali stwierdzone u swoich pacjentów zaburzenia relacji społecznych oraz komunikacji, posługując się bleulerowskim określeniem „autyzm”.

Współczesne osiągnięcia w dziedzinie neurobiologii oraz neuropsychologii pozwalają precyzyjniej scharakteryzować, dostrzegalne również wcześniej, różnice pomiędzy zaburzeniami opisanymi przez Kannera oraz Aspergera. Sądzi się powszechnie, że Kanner opisał głębszą formę autyzmu, Asperger nato-

miast – postać łagodniejszą. Wielu znawców przedmiotu przez lata stawiało hipotezy dotyczące przyczyn tego faktu. Jedną z bardziej popularnych odnosi się do specyfiki i ograniczonej liczebności obu badanych grup dzieci, których wyniki posłużyły do sformułowania przez obydwu badaczy zbyt śmiałych wniosków. Istnieją jednak uczeni, którzy skłonni są poszukiwać przyczyn zauważalnych różnic klasyfikacyjnych w odmienności orientacji teoretycznej, a nawet w konotacjach kulturowo – historycznych analiz, prowadzonych przez wymienionych badaczy (por. Mesibov, Shea, Adams, 2001). Kanner zainteresowany był wyraźnie podejściem psychodynamicznym, stąd etiologii autyzmu dopatrywał się w negatywnej relacji z obiektami znaczącymi (rodzicami). Jego prace, w przeciwieństwie do mniej znanych w połowie XX wieku, w zachodnim kręgu kulturowym wyników badań Aspergera, były bardzo popularne, podczas gdy badania nawiązujące do koncepcji Aspergera nie budziły tak dużego zainteresowania. Mesibov, Shea oraz Adams (2001) stawiają nawet tezę, że ocena funkcjonowania osób badanych przez Aspergera była świadomie nieco zawyżona ze względu na uwarunkowania społeczno – polityczne, tj. panujący wówczas w Austrii nazizm, wykluczający z życia społecznego jednostki niepełnowartościowe. Wątpliwości te są jednak współcześnie rozstrzygane w kategoriach interpretacji spostrzeżeń Aspergera jako prekursorskich, wynikających z przekonania tego badacza o genetycznym charakterze „psychopatii autystycznej” oraz o potrzebie uwzględnienia współwystępującego z zaburzeniem u ujawniających je osób: osobistego potencjału możliwości, zasobów i zainteresowań (por. Asperger, 2005). Mesibov, Shea, Adams (2001) uważają, że dokonane

przez Aspergera opisy zaburzenia, eksponujące możliwości pacjentów, nie były jedynymi w literaturze przedmiotu tamtego okresu.

Analogiczne zespoły – ich zdaniem – opisywali również: Kretschmer w 1925 r., Robinson i Vitale w 1954 r., Wolf w 1964 r. oraz Adams 1973 r., a także Kinsbourne i Caplan w 1979 r. (za: Mesibov, Shea, Adams, 2001). Charakterystyki te są jednak mniej precyzyjne i bardziej wieloznaczne, stąd można podejrzewać, iż odnosiły się do pogranicza schizoidalnego zaburzenia osobowości i wysokofunkcjonującego autyzmu oraz zespołu Aspergera.

Leo Kanner, wyodrębniając określone wzorce zachowań spośród schizofrenii, psychoz i upośledzenia umysłowego, dostrzegł charakterystyczne objawy, obserwowalne przede wszystkim w trzech sferach funkcjonowania człowieka (por. Kruk – Lasocka, 2003): interakcji społecznych, w obszarze słownego i bezsłownego porozumiewania się z otoczeniem oraz w sferze zakresu repertuaru czynności i zainteresowań (szczególnego rodzaju fascynacja przedmiotami i fiksacja na niektórych ich właściwościach). Wymienione zaburzenia oraz współwystępowanie dodatkowych cech klinicznych (szczególnie reakcje na bodźce zmysłowe, echoidalne naśladownictwo, problemy z odżywianiem, koordynacją motoryczną, manifestacją agresji) L. Kanner uznał jednocześnie za podstawowe kryteria diagnostyczne wyodrębnionego przez siebie autyzmu wczesnodziecięcego (Wing, 2005). Niewątpliwą zasługą Kanner'a było wyodrębnienie autyzmu jako zespołu klinicznego, jak również wskazanie na przypuszczalnie genetyczne jego podłoże, co potwierdziły liczne, późniejsze badania (Bartnik, 2004). Jednocześnie jednak, sugerując istnienie

źródła zaburzeń, między innymi w nieprawidłowej postawie rodziców, autor przyczynił się pośrednio do zakorzenienia się różnych, częściowo fałszywych przekonań na temat etiologii autyzmu. Rzekomy afektywny charakter zaburzeń (sugerowanie występowania potencjalnie wybitnych zdolności poznawczych autystów) oraz wykazywany przez Kannera związek pomiędzy statusem społecznym rodziny a autyzmem u dziecka nie znalazły potwierdzenia w późniejszych badaniach (Pisula, 2002).

Pomimo, iż prace Aspergera przebiegały niezależnie od dokonań Kannera, wyodrębnione przez obydwu autorów zespoły chorobowe wykazywały wiele podobieństw. Przypadki opisane przez Aspergera cechowały, podobnie jak autystów Kannera, zaburzenia w zakresie interakcji społecznych i komunikacji, tendencja do izolowania się, przywiązanie do niezmienności otoczenia, stereotypowe wzorce zachowań, a także częste występowanie szczególnych zainteresowań czy niezwykłych umiejętności. Jednocześnie jednak u Aspergera zaburzenia były na ogół mniej nasilone, niż w typowym (kannerowskim) autyzmie, częściej wiązały się z zaburzeniami koordynacji ruchowej, mowa zaś była rozwinięta na adekwatnym do wieku poziomie, choć cechowało ją ubóstwo w zakresie intonacji i wartości komunikacyjnej. Niewątpliwie jednak podobieństwo obydwu zespołów chorobowych zrodziło pytanie, czy należy uznawać je za odrębne jednostki nozologiczne, czy też raczej za różne postaci i nasilenia tego samego zaburzenia (por. Frith, 2005; 2008).

Współcześnie przez większość znaczących teoretyków autyzmu przyjmowana jest, poparta licznymi badaniami neurobiologicznymi

i neuropsychologicznymi, neurorozwojowa koncepcja autystycznego spektrum zaburzeń. Sposoby prowadzenia analiz empirycznych i interpretacji faktów uzyskanych na drodze licznych badań bywają jednak odmienne. Obok dominującej obecnie koncepcji autystycznego spektrum zaburzeń jako tła dla różnego rodzaju zaburzeń neurologicznych, u schyłku XX wieku pojawiła się alternatywna i uważana często za kontrowersyjną – hipoteza neuroróżnorodności (por. Hendrickx, Salter, 2009; Armstrong, 2010).

### **Zagadnienia klasyfikacyjne a hipoteza autystycznego spektrum objawów**

W międzynarodowych systemach klasyfikacji medycznej autyzm został wyodrębniony spośród *zaburzeń psychotycznych* dopiero w 1980 roku w amerykańskim podręczniku DSM-III. W tym wydaniu funkcjonowała, stosowana przez niektórych specjalistów również obecnie, nazwa: *autyzm wczesnodziecięcy*. Od wydania DSM-III-R funkcjonuje określenie *zaburzenie autystyczne*, zaś w europejskiej klasyfikacji ICD-10 – *autyzm dziecięcy*. Jednostka ta zaliczana jest od tego czasu do głębokich zaburzeń rozwoju.

Światowa Organizacja Zdrowia (World Health Organization WHO) oraz Amerykańskie Towarzystwo Psychiatryczne (American Psychiatric Association – APA) proponują współcześnie w swoich najnowszych wersjach systemów klasyfikacyjnych, tj. w Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób (International Classification of Diseases – ICD), a także w najnowszym Diagnostyczno- Statystycznym Podręczniku Zaburzeń Psychiczych (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders – DSM

V) złożony model tzw. spektrum autystyczne. Propozycja szerokiego ujęcia zaburzeń autystycznych, zapoczątkowana przez Lornę Wing i Judith Gould w 1979 r., uważana jest za bardziej użyteczną w stosunku do definicji autyzmu, wywodzącej się z pionierskiej koncepcji Leo Kanner (por. Pisula, 2002), u podstaw której leży założenie, iż autyzm stanowi pojedynczy zespół chorobowy. Za diagnostyczne dla zespołu objawów, zdefiniowanego jako *kontinuum upośledzenia społecznego*, L. Wing (2005) uznała występowanie – z różną intensywnością – zaburzeń i deficytów w obrębie sfer, stanowiących specyficzną triadę, a koncentrujących się wokół funkcjonowania człowieka w takich obszarach, jak interakcje społeczne, komunikacja werbalna i niewerbalna oraz wyobraźnia. L. Wing, nawiązując do opisu zaburzeń zaproponowanego przez Hansa Aspergera, wskazała na następujące kryteria kliniczne zespołu nazwanego jego nazwiskiem: brak empatii; naiwny i niewłaściwy w określonej sytuacji, jednostronny typ interakcji, pedantyczna; repetywna mowa; uboga komunikacja niewerbalna; głębokie zaabsorbowanie pewnymi tematami; niezdarne i źle skoordynowana motoryka oraz dziwaczna postura (Burgoine, Wing, 1983 za: Attwood, 2006). Wing, inspirując się, między innymi, efektami prac Aspergera i Van Krevelen, prezentowała jednak w kilku kwestiach odmienne poglądy i założenia badawcze. W swoich analizach uwzględniła, między innymi, przypadki zespołu Aspergera u dziewcząt; rozpatrywała charakterystykę zespołu Aspergera na tle zmian rozwojowych okresu dzieciństwa (brak zainteresowania komunikacją niewerbalną przed pierwszym rokiem życia, opóźnienia rozwoju mowy i motoryki, nieobecność zabaw wyobrażeniowych); uznawała, iż dla zespołu

Aspergera charakterystyczne jest występowanie repetytywnej mowy oraz rozbudowanie języka specjalistycznego przy niewielkim zasobie słownictwa potocznego (por. Mesibov, Shea, Adams, 2001).

Aktualnie idea *autystycznego spektrum zaburzeń* stanowi jedną z hipotez, będąc w konsekwencji przedmiotem dyskusji wśród badaczy. Jej zwolennicy podkreślają nie tylko podobną etiologię autyzmu i zespołu Aspergera, czy niewątpliwe podobieństwo kryteriów diagnostycznych z jednoczesnym uwzględnieniem faktu, iż objawy różnią się jedynie nasileniem. Przeciwnicy koncepcji *autystycznego spektrum* podkreślają natomiast różny czas diagnozowania obu zespołów. W przeciwieństwie do autyzmu, zespół Aspergera stwierdza się często u dzieci w późniejszym wieku (symptomy zaburzenia mogą pojawić się po trzecim roku życia). Odwołują się oni także do istnienia pewnych specyficznych okoliczności, wyraźnie – ich zdaniem – odróżniających oba zespoły. Wysuwają oni argument większego nasilenia zaburzeń koordynacji ruchowej, swoistej „niezdarności” u osób z Zespołem Aspergera, przy relatywnie korzystniejszym rozwoju mowy niż w klasycznym autyzmie. Przeciwnicy *autystycznego spektrum* zwracają też uwagę na aspekt systemowej (a zatem obejmującej całą rodzinę) pomocy postdiagnostycznej, która w sytuacji, gdy dziecku postawiona zostanie diagnoza zespołu Aspergera zamiast ogólnie autyzmu, jest na ogół skuteczniejsza (por. Pisula, 2002; Budzińska, Wójcik, 2010).

Charakterystyki autystycznego spektrum zaburzeń, przedstawiane w dwóch najbardziej znanych, międzynarodowych klasyfikacjach: ICD-10 i DSM-V, są obecnie zbliżone. Kryteria diagnostyczne zespołu Aspergera

w cytowanych klasyfikacjach, różnią się jednak w pewnych kwestiach znacząco od kryteriów proponowanych przez indywidualnych badaczy, zwłaszcza w odniesieniu do rozwoju mowy i języka. C. Gillberg (2005) oraz P. Szatmari (2000) wskazują na nietypowe cechy mowy i języka dzieci z zespołem Aspergera, bądź cechy tzw. dziwacznej mowy, podczas gdy kryteria ICD - 10 oraz DSM-IV-TR takich charakterystyk nie przedstawiają.

Pojawiają się jednak aktualnie propozycje wprowadzenia znaczących modyfikacji opisu autyzmu w Diagnostyczno-Statystycznym Podręczniku Zaburzeń Psychiczych (DSM) Amerykańskiego Towarzystwa Psychiatrycznego (APA). Obowiązująca współcześnie wersja DSM-IV-TR sytuuje autyzm wśród całościowych (głębokich) zaburzeń rozwoju (autyzm ujmowany jest jako zaburzenie autystyczne, sklasyfikowane pod numerem 299.0), które rozpoczynają się w okresie niemowlęctwa lub wczesnego dzieciństwa, w znaczący sposób determinując rozwój procesów uspołecznienia, komunikacji oraz ujawniania się stereotypii i perseweracji (por. Pisula, 2002).

Wśród kategorii zaburzeń autystycznych DSM-IV wyróżnia pięć zaburzeń: zaburzenie autystyczne (Autistic Disorder), zaburzenie Retta (Rett's Disorder), dziecięce zaburzenie dezintegracyjne (Childhood Disintegrative Disorder); zaburzenie Aspergera (Asperger's Disorder) oraz głębokie zaburzenia rozwoju nie ujęte w innych kategoriach diagnostycznych (Pervasive Developmental Disorder Not Otherwise Specified).

W przygotowywanej aktualnie i przewidzianej na maj 2013 roku publikacji najnowszej wersji Diagnostyczno-Statystycznego Podręcznika Zaburzeń Psychiczych (DSM

- V), proponowane są istotne zmiany w zakresie klasyfikacji autyzmu i zespołu Aspergera. Planuje się przypisanie zaburzeń autystycznych, definiując je jako Autystyczne Spektrum Zaburzeń (Autism Spectrum Disorders, ASDs), do występującej w klasyfikacji grupy Zaburzeń Neurorozwojowych. Wskazana kategoria zawierać będzie zaburzenia określane poprzednio jako: zaburzenie autystyczne (autistic disorder), zaburzenie Aspergera (Asperger's disorder), dziecięce zaburzenie dezintegracyjne oraz całościowe zaburzenia rozwoju niespecyficzne (pervasive developmental disorder not otherwise specified). Ze względu na takie propozycje APA sugeruje usunięcie z klasyfikacji DSM-V zaburzenia Aspergera, uzasadniając to, między innymi, analizami empirycznymi sugerującymi, iż stosowanie kryteriów diagnostycznych zaburzenia Aspergera w praktyce klinicznej często okazywało się zawodne. APA, zalecając zmiany, odwołuje się do wniosków uznanych badaczy problemu takich, jak: Mayes i współpracownicy, 2001; Miller i Ozonoff, 2000; Leekam, Libby, Wing, Gould & Gillberg, 2000 (za: Attwood, 2006). Szczególnie problematyczne wydaje się być kluczowe dla diagnostyki zaburzenia Aspergera kryterium D (por. Pisula, 2002), dotyczące braku klinicznie istotnego, ogólnego opóźnienia we wczesnych fazach rozwoju języka. Jak pisze Pisula, ze względu na nieprawidłowości występujące w wąskich obszarach funkcjonowania, syndrom Aspergera jest rozpoznawany z reguły później niż autyzm (tamże), co potwierdzają badania, dotyczące średniego wieku pierwszej diagnozy: 7 lat (Mandell i in., 2005) oraz 11 lat (Howlin, Asgharian, 1999). W przypadku diagnozy starszych dzieci, adolescentów oraz osób dorosłych trudno zatem

diagnozować w oparciu o kryterium D, nie odwołując się do obarczonych znacznym subiektywizmem, retrospektywnych rekonstrukcji wczesnego rozwoju języka. Można sądzić, iż klasyfikacja proponowana przez APA proponuje raczej szerokie kategoryzacje, oparte na liczych współcześnie badaniach z zakresu neuropsychologii.

### **Neurorozwojowe uwarunkowania autyzmu i zespołu Aspergera – przegląd współczesnych badań**

W ostatnich latach, w obrębie neurologii, neuropsychiatrii, neuropsychologii i neurokognitywistyki prowadzone są liczne badania weryfikujące neurorozwojową hipotezę autystycznego spektrum zaburzeń. Wielu uznanych badaczy, wśród nich P. Szatmari (2000), U. Frith (2005), C. Gilberg (2005), S. Baron-Cohen (2006), neurorozwojową hipotezę autyzmu uczyniło podstawą swoich rozważań teoretycznych oraz badań. Poszukują oni przyczyn autyzmu przede wszystkim w genetycznie uwarunkowanej odmienności budowy i charakterystyki struktury mózgowia osób, ujawniających autystyczne spektrum zaburzeń.

U. Frith, w latach sześćdziesiątych XX wieku, wobec dominacji środowiskowych teorii przyczyn autyzmu, jako jedna z pierwszych badaczek wyraziła przekonanie o neurobiologicznym podłożu tego zaburzenia. Zapoczątkowała pionierskie badania, które pozwoliły jej na sformułowanie teorii centralnej koherencji oraz zainicjowały szerokie, empiryczne analizy procesów poznawczych i neurobiologicznych, uważanych za podłoże autyzmu (por. Bishop, 2008).

Interesujące są również wnioski z badań klinicznych i neurobiologicznych, prowadzonych

w rodzinach dzieci z zespołem Aspergera przez Gillberga (2005), który stwierdził uszkodzenia lub dysfunkcje mózgu u 61% badanych dzieci. Genetyczne podłoże Zespołu Aspergera zostało przez niego potwierdzone we wszystkich badanych rodzinach, w których stwierdzano istnienie syndromu. Prowadzenie badań interdyscyplinarnych nad Zespołem Aspergera postulowali również Baron-Cohen i Klin (2006). Wskazywali, iż złożony fenomen Zespołu Aspergera powinien być charakteryzowany i wyjaśniany z różnych perspektyw: behawioralnej, poznawczej, neurobiologicznej i genetycznej. Warner (2011) sugeruje, że zainteresowania empiryczne Barona-Cohana (2006) przechodziły swoistą ewolucję od badań procesów poznawczych oraz sformułowania teorii umysłu do badań nad neurobiologiczną przyczyną autyzmu.

P. Szatmari w roku 2000 scharakteryzował zespół Aspergera jako ciężkie zaburzenie neurorozwojowe, a R. Wujcik z zespołem badaczy (R. Wujcik, A. Porzycka, A. Witusik, T. Pietras, 2010) stwierdzili, iż hipoteza neurorozwojowa zyskała najbardziej wiarygodne biomedycznie potwierdzenie. Ich praca przywołuje najistotniejsze hipotezy oraz rozstrzygnięcia usytuowane w obszarze neurorozwojowego ujęcia autyzmu oraz klasyfikacji objawów tego zaburzenia.

Utrzymujące się współcześnie w niektórych środowiskach kontrowersje dotyczące genetycznej etiologii autyzmu wynikają z faktu, iż badania nad bliźniętami monozygotycznymi z zespołem Aspergera, potwierdzonym jednocześnie u obu bliźniąt są bardzo nieliczne. Stosunkowo niedawno, w 2007 roku Ishijima i Kurita opracowali pierwsze studium przypadku bliźniąt monozygotycznych płci męskiej z zespołem Aspergera, zdiagnozowanym

wedle kryteriów DSM-IV. U badanych bliźniąt stwierdzono istotne różnice w zakresie zaburzeń współwystępujących z rozpoznanyim zespołem Aspergera. U jednego z bliźniąt zdiagnozowano chorobę afektywną dwubiegunową, u drugiego natomiast epilepsję. Odnotowano równocześnie fakt różnic w funkcjonowaniu intelektualnym oraz w zakresie sprawności motorycznej obydwu osób (Ishijima, Kurita, 2007).

Liczne badania podejmujące aspekt częstotści występowania autyzmu wśród członków rodzin, w tym również obserwacje bliźniąt mono- i dwuzygotycznych, prowadzone w końcu XX wieku, doprowadziły do stopniowej zmiany podejścia do hipotezy o genetycznej etiologii autyzmu tak, iż - jak pisze P. Szatmari - obecnie przyjmuje się, iż autyzm jest zaburzeniem wrodzonym. (Szatmari, Jones 2007; Wujcik i wsp., 2010). Warto przywołać analizy porównawcze Smalley'a i wsp. (1988), którzy dokonali przeglądu badań bliźniąt w aspekcie dziedziczności autyzmu. Wskaźnik dziedziczności autyzmu dla bliźniąt monozygotycznych uplasowany był na poziomie 64%, zaś dla bliźniąt dwuzygotycznych - 9%. Odrębnym problemem, rozpatrywanym szczegółowo przez badawczy, była kwestia wiarygodności stosowanej wcześniej metodologii badawczej, stąd też równoległe do prowadzonych badań bliźniąt, techniki badawcze zostały wzbogacone o analizę tzw. czynnika ryzyka populacyjnego. Ponowny przegląd badań nad bliźniętami, z uwzględnieniem wprowadzonego udoskonalenia sprawił, iż wskaźnik dziedziczności autyzmu dla bliźniąt monozygotycznych wzrósł do ponad 90% (za: Szatmari, Jones, 2007; Kilpinen i in., 2008). W badaniach Taniai i wsp. z 2008 r. nad bliźniętami mono-

zygotycznymi, wskaźnik dziedziczności dla kobiet wyniósł 87%, zaś dla mężczyzn: 73% (za: Wujcik i wsp., 2010).

Badania Szatmariego i wsp. (1993) wskazują, że ryzyko wystąpienia autystycznego spektrum zaburzeń u rodzeństwa osób z autyzmem szacuje się na 5-6%. W badaniach Boltona i wsp. z 1994 roku wnioskuje się, że 20% rodzeństwa dzieci autystycznych przejawiało znaczące problemy w komunikacji społecznej, bądź też wąskie zainteresowania, w porównaniu do 3% rodzeństwa dzieci z zespołem Downa (za: Szatmari, Jones, 2007).

W rodzinach osób z autyzmem dziecięcym obserwuje się także znacznie częstsze występowanie cech autystycznych w trzech osiowych objawach autyzmu, ich nasilenie jest jednak często na tyle łagodne, że nie pozwala na diagnozę u tych osób autyzmu. Studium porównawcze rodziców dzieci z autyzmem i rodziców dzieci z zespołem Downa, przeprowadzone w 1994 przez Piveta za pomocą standardowych kwestionariuszy osobowości wykazało, iż cechy autystyczne przejawiało znacznie więcej rodziców dzieci autystycznych niż dzieci z zespołem Downa (za: Szatmari, Jones, 2007). Podobnie, w badaniach rodzin osób z zespołem Aspergera, przeprowadzonych na Uniwersytecie w Yale, w 46% rodzin wśród krewnych pierwszego stopnia były osoby z zespołem Aspergera lub jego cechami (Attwood, 2006).

Osiągnięcia współczesnej biologii, w tym zwłaszcza genetyki, wykazują związek autystycznego spektrum zaburzeń z polimorfizmem i mutacjami pewnych genów (m.in. genu FMR1, związanego z zespołem łamliwego chromosomu X). Rezultaty badań nad konkretnymi genami, uzyskiwane na różnych próbach osób autystycznych prowadzą jednak

dość często do odmiennych, a nawet wzajemnie sprzecznych konkluzji. Bardzo obszerna analiza badań nad genetyką autyzmu, prowadzonych w latach 1980-2006, zaproponowana przez Yanga i Gilla w 2006 roku wykazała, iż zbieżne wyniki badań uzyskano w odniesieniu do genów zlokalizowanych w chromosomach: 7q21.2–q36.2, 16p12.1–p13.3, 6q14.3–q23.2, 2q24.1–q33.1, 17q11.1–q21.2, 1q21–q44 oraz 3q21.3–q29.

Warto odnotować, iż poszukiwanie genetycznych podstaw zaburzenia odnosiło się do tzw. szerokiego kontekstu autystycznego spektrum i było osadzone w nurcie klasyfikacyjnym, odpowiadającym współczesnym założeniom APA.

Bardzo liczne badania nad genetyczną etiologią autyzmu prowadzi się współcześnie w krajach skandynawskich (por. Kilpinen i wsp. 2008). W literaturze przedmiotu można znaleźć, między innymi, interesujące wnioski oparte na badaniach rodzin osób z autyzmem dziecięcym (97 rodzin, 138 osób), zespołem Aspergera (29 rodzin, 143 osoby), konstatujące istnienie związku genu DISC1, zlokalizowanego na chromosomie 1q42 ze wskazanymi zaburzeniami. Są one tym bardziej interesujące, że w odniesieniu do autyzmu wykazano związek z mikrosatelitarną sekwencją niekodującą: DISC1 (D1S2709;  $P = 0.004$ ), a w Zespole Aspergera – związek z polimorfizmem pojedynczego nukleotydu: DISC1 (rs1322784;  $P = 0.0058$ ) oraz z trzykrotnym polimeryzmem HEP3, łączonym wcześniej z występowaniem schizofrenii (Kilpinen i wsp., 2008).

Interesujące są również analizy, odnoszące się wyłącznie do weryfikacji genetycznego podłoża Zespołu Aspergera. Warto przytoczyć badanie dwóch, niespokrewnionych

osób z zespołem Aspergera, przeprowadzone przez Tentlera i współpracowników (2003), które wykazało, że zrównoważone translokacje: t(13;17) oraz t(17;19) mogą mieć związek z etiologią tego syndromu.

Spencer, Stanfield i Johnstone (2011) przedstawiają niezwykle ciekawe zestawienie analiz, prowadzonych przez badaczy różnych orientacji teoretycznych w latach 1999-2008, na podstawie którego wskazują, iż u podłoża osiowych objawów autyzmu (zaburzenia interakcji społecznych, zaburzenia komunikacji oraz stereotypowe zachowania, zainteresowania i czynności) mogą leżeć dysfunkcje neuroanatomiczne, między innymi: zakrętu obręczy, zakrętu wrzecionowatego, bruzdy skroniowej oraz jądra migdałowego (zaburzenia rozwoju oraz realizacji zachowań społecznych), ośrodka Broki, bruzdy skroniowej górnej (ośrodek Wernickego) oraz mózdzku (zaburzenia rozwoju funkcji komunikacyjnych), kory przedczołowej, jądra ogoniastego, ciała modzelowatego (obecność stereotypii i zawężonych wzorców zainteresowań). Zdaniem wymienionych badaczy, nieprawidłowości strukturalne lub odmienna aktywacja wymienionych struktur mózgowia mogą odpowiadać za zaburzenia funkcjonalne w autyzmie.

Współcześnie prowadzone badania prowadzą również do wniosków, iż u osób ujawniających zaburzenia ze spektrum autyzmu zauważa się nieprawidłowości głównie w zakresie serotonicznego systemu neuroprzekąźnictwa (Wierziński i in., 2005; Penn, 2006), choć interesujące są również wyniki innych badań, dostrzegających związki występowania autyzmu z funkcjonowaniem następujących układów neurotransmisji: GABA-ergicznym, glutaminergicznym (Wujcik



i wsp., 2010; Harada i in., 2010), dopaminergicznym (Wujcik i wsp., 2010) oraz oksytocyny (Wierzbiński i in., 2005; Penn, 2006).

Hipotezę istnienia związku między układem serotonergicznym a autystycznym spektrum zaburzeń postawili już w 1961 roku Schain i Freedman, w swoich badaniach dzieci upośledzonych umysłowo, w której znajdowały się również osoby z autyzmem. U sześciu z dwudziestu trojga dzieci z autyzmem dziecięcym stwierdzili oni podwyższone stężenie serotoniny we krwi (Schain, Freedman 1961; Penn, 2006). We wnioskach z badań współczesnych wskazuje się nadto, iż zwiększone stężenie serotoniny w surowicy i w płytkach krwi występuje u ponad 1/3 osób z autystycznym spektrum zaburzeń (Wierzbiński i in., 2005).

Helen Penn (2006), odwołując się do przeglądu badań dokonanego przez Anderson, Horne, Chatterjee i Cohen w 1990 roku odnotowała, że analizy płynu mózgowo-rdzeniowego nie ujawniły spójnych wyników w zakresie różnic w metabolizmie serotoniny u osób z autyzmem oraz w grupie kontrolnej.

P. Wierzbiński z zespołem (2005) proponuje, by przyczyn obwodowej hiperserotonemii oraz nasilenia transmisji serotoninowej poszukiwać w nasilonym transporcie serotoniny do płytek i komórek nerwowych, zwiększeniu syntezy serotoniny, lub też w zmniejszeniu jej katabolizmu oraz w spadku zdolności wiązania tego neuroprzekaźnika przez receptor 5-HT<sub>2</sub>.

Sądzi on, iż wystarczających dowodów na znaczenie transmisji serotoninowej w powstawaniu spektrum autystycznego dostarczają również metody obrazowe oraz doniesienia z badań nad terapią osób autystycznych za pomocą selektywnych inhibitorów wychwytu

zwrotnego serotoniny (SSRI – serotonin selective reuptake inhibitors). Wydaje się jednak, że badania te wymagają jeszcze bardziej pogłębionych analiz.

Helen Penn, przywołując badanie Chuganiego i wsp. (1999), dokonane za pomocą techniki PET (Pozytonowej Emisyjnej Tomografii Komputerowej), wskazuje, że z autystycznym spektrum zaburzeń mogą się wiązać zakłócenia procesu dojrzewania dróg neuroprzekaźnictwa serotonergicznego. W cytowanym badaniu, dostrzeżono znaczące różnice w zdolności do syntezy serotoniny pomiędzy dziećmi z autyzmem a grupą kontrolną. U dzieci z autyzmem zaobserwowano stopniowy wzrost zdolności syntezy serotoniny pomiędzy drugim a jedenastym rokiem życia, kiedy osiągała ona średnio 1,5 wartości typowej dla osoby dorosłej. W grupie kontrolnej zaobserwowano natomiast proces odwrotny: do około piątego roku życia odnotowywano u dzieci zdolność syntezy serotoniny równą dwukrotnej wartości typowej dla osoby dorosłej, następnie zaś następował liniowy spadek aż do wartości typowej dla osoby dorosłej (Penn, 2006). Badania za pomocą techniki PET były prowadzone także u osób z zespołem Aspergera. Jedne z nowszych badań w zakresie tej problematyki, przeprowadzone przez Girgisa i wsp. (2011) na grupie 17 osób, nie ujawniły jednak znaczących różnic w funkcjonowaniu systemu przekaźnictwa serotonergicznego u osób z zespołem Aspergera i grupy kontrolnej (Girgis i in., 2011).

W literaturze przedmiotu zawarte są również próby łączenia występowania autystycznego spektrum zaburzeń z innymi nieprawidłowościami systemów neurotransmisji. R. Wujcik i współpracownicy (2010), relacjonując badania prowadzone pod kierunkiem Muñoz-Yunty

wskazują, że u osób autystycznych stwierdzono zakłócenie równowagi między hamującym działaniem kwasu  $\gamma$ -aminomasłowego (GABA) oraz pobudzeniem wywoływanym przez kwasu glutaminowy w obszarach kory mózgowej, istotnych dla funkcji poznawczych.

Warto również odnotować, że u osób autystycznych zaobserwowano w określonych obszarach mózgu liczne odmienności od ogółu populacji: niższą ilość komórek piramidowych w płacie czołowym, liczne nieprawidłowości układu limbicznego oraz znaczącą niższą liczbę komórek Purkiniego w mózdzku. Postawiono hipotezę, którą zdają się potwierdzać prowadzone badania, iż u osób z autyzmem występuje wzmożona aktywność glutaminergiczna, przy obniżonej aktywności GABA-ergicznej, co w konsekwencji może prowadzić do pogorszenia jakości przekazywanej informacji neuronalnej. Harada wraz z zespołem w 2010 roku, za pomocą techniki obrazowania MEGA-PRESS, stwierdził u osób z autyzmem obniżony poziom GABA w płacie czołowym (Harada i in., 2010). Badania Oblaka i współpracowników (2010), podejmujące analizę neurobiologicznych przyczyn deficytów funkcjonalnych osób autystycznych, wykazały u nich mniejszą ilość receptorów GABA w zakręcie obręczy (część układu limbicznego) oraz w zakręcie wrzecionowatym, w obrębie którego znajduje się obszar związany z identyfikacją twarzy i ekspresji emocji. Analogicznie, poszukując przyczyn konkretnych objawów autyzmu w uwarunkowaniach neurobiologicznych, R. Wujcik z zespołem współpracowników (2010) zauważył, że zakłócenia systemu dopaminergicznego mogą być przyczyną takich objawów autyzmu jak: stereotypowe zachowania, zaburzenia nastroju, napady agresji, apatia, zaburzenia

komunikacji, deficyty w zakresie procesów poznawczych. Dowodów dostarczają, między innymi, badania dzieci z autyzmem realizowane techniką PET, przeprowadzone w 1997 roku przez Ernsta i współpracowników, w których stwierdzono u badanych obniżoną aktywność dopaminergiczną w korze przedczołowej (Penn, 2006).

Wśród zaburzeń w zakresie neuroprzekazywania z udziałem neuropeptydów, u osób z autyzmem istotna choć kontrowersyjna wydaje się być rola oksytocyny, uważanej za jeden z regulatorów zachowań społecznych. W 1998 roku Modahl i współpracownicy stwierdzili znacząco niższy poziom oksytocyny w osoczu krwi dzieci autystycznych, a także brak wzrostu stężenia tego neuropeptydu wraz z wiekiem, co odnotowano u grupy kontrolnej (za: Penn, tamże). Liczne są także badania nad eksperymentalnym podawaniem oksytocyny osobom z ASD, na przykład w badaniach Hollandera i współpracowników zaobserwowano, iż dożylnie podanie oksytocyny osobom z autyzmem i zespołem Aspergera, łagodziło występowanie stereotypii (za: Wierziński i in., 2005).

### **Wnioski**

Rozwój badań nad neurobiologicznymi uwarunkowaniami zaburzeń spektrum autystycznego sprzyja kreowaniu rozlicznych pytań i wskazuje nowe, przez większość znaczących teoretyków autyzmu niekwestionowane perspektywy opisu jego specyfiki. Należy jednak zauważyć, iż choć pozostaje ono najlepiej udokumentowanym badawczo zagadnieniem, potwierdzającym przynależność autystycznego spektrum zaburzeń do zaburzeń neurorozwojowych (Penn, 2006) to nadal niejednoznaczne pozostają implikacje

zaobserwowanych zaburzeń.

A. Broderick oraz A. Ne'eman (2008), nawiązując do alternatywnej – w stosunku do hipotezy autystycznego spektrum zaburzeń i często uznawanej za kontrowersyjną – koncepcji neuroróżnorodności (por. Armstrong, 2010), w interesującym eseju: „Autism as metaphor: narrative and counter narrative” przedstawiają analizę dyskursu historyczno-kulturowego wokół problematyki autyzmu, interpretując zasadniczy nurt badawczy, traktujący spektrum autystyczne jako grupę zaburzeń oraz koncepcję neuroróżnorodności jako dwie przeciwstawne narracje. Wymienieni badacze skłonni są traktować autyzm jako ważną część tożsamości jednostki oraz ukrytą niepełnosprawność (invisible disability). Autorzy ci, ukazując związek pomiędzy powszechnymi poglądami na temat autyzmu, a określającą to zaburzenie metaforą naukową, a także nawiązując pośrednio do społecznego modelu niepełnosprawności, podkreślają silną zależność klasyfikacji zaburzeń autystycznych od kontekstu historycznego, społecznego i dominującego trendu prowadzonych badań.

Wydaje się zatem, iż podejmując współcześnie różne inspiracje badawcze, prowadzone w zweryfikowanych konwencjach teoretycznych oraz charakteryzując pozytywne aspekty spektrum autystycznego, warto również przyczynić się do zmiany obecnego obrazu autyzmu w społeczeństwie, a przede wszystkim do minimalizacji uprzedzeń wobec osób, których układ nerwowy w pewnych, ważnych obszarach funkcjonuje odmiennie (por. Broderick, Ne'eman, 2008).

## Streszczenie

Artykuł zawiera zarys ewolucji poglądów na temat autyzmu oraz kryteriów definicyjnych tego zaburzenia. Jest również próbą charakterystyki kontrowersji, dotyczących zagadnienia definicji autyzmu w perspektywie historycznej oraz w kontekście wybranych współczesnych badań, głównie z obszaru neuropsychologii i neurobiologii. Celem pracy jest dokonanie przeglądu ważniejszych, współczesnych badań nad etiologią autyzmu, zwłaszcza tych, które w znaczący sposób wpłynęły na modyfikację naukowego spojrzenia na zaburzenie, czyniąc niektóre, wcześniejsze hipotezy etiologii autyzmu i rozstrzygnięcia w tym zakresie – historycznymi.

**Słowa kluczowe:** autyzm, zespół Aspergera, neurorozwoj

## Abstract

This article shows the outline of evolution of beliefs on autism and the diagnostic criteria of that disorder. It tries to describe in historical perspective and in the context of contemporary researches, mainly neuropsychological and neuroscientific ones, the controversy over definitions of autism.

The object of this paper is to review some of the most important contemporary researches on neuroscientific etiology of autism, particularly to systematically organize those approaches which have a remarkable impact on changing the scientific view on that disorder and which make some earlier hypothesis and conclusions on the cause of autism of only historical value.

**Key words:** autism, Asperger's syndrome, neural development

dr Krzysztof Gerc  
Instytut Psychologii  
Stosowanej, Uniwersytet Jagielloński  
ul. Łojasiewicza 4, 30-348 Kraków  
tel. /sekretariat IPS UJ/ 12 664 55 50,  
fax 12 664 58 56  
tel. +48 608 480 861,  
krzysztof.gerc@uj.edu.pl

## Bibliografia

1. Armstrong, T. (2010). *Neurodiversity: Discovering the Extraordinary Gifts of Autism, ADHD, Dyslexia, and Other Brain Differences*. Cambridge, MA, USA: Da Capo Press.
2. Asperger, H. (2005). „Psychopatia autystyczna” okresu dzieciństwa. [W:] Frith, U. (red.), *Autyzm i zespół Aspergera*. Warszawa: Państwowy Zakład Wydawnictw Lekarskich.
3. Attwood, T. (2006). *Zespół Aspergera. Wprowadzenie*. Poznań: Wyd. Zysk i S-ka.
4. Baron-Cohen, S. (2006). The hyper-systemizing, assortative mating theory of autism.
5. *Progress in Neuro-Psychopharmacology & Biological Psychiatry* 30, 865–872.
6. Baron-Cohen, S., Klin, A. (2006). What's so special about Asperger Syndrome? *Brain and Cognition* 61, 1-4.
7. Bartnik E. (2004). Czynniki biologiczne (genetyczne) wpływające na rozwój psychiczny i powstawanie zaburzeń. [W:] Namysłowska J. (red.), *Psychiatria dzieci i młodzieży*. Warszawa: PZWL, 29-40.
8. Bishop, D.V.M. (2008). Forty years on: Uta Frith's contribution to research on autism and dyslexia, 1966–2006. *The Quarterly Journal Of Experimental Psychology*. 61, 16-26.
9. Brauner, A., Brauner, F. (1993). Dziecko zagubione w rzeczywistości. Historia autyzmu od czasów baśni o wrózkach. *Fikcja literacka i rzeczywistość kliniczna*. Warszawa: Wydawnictwa Szkolne i Pedagogiczne.
10. Broderick, A.A., Ne'eman, A. (2008). Autism as metaphor: narrative and counter narrative. *International Journal of Inclusive Education*, 12(5–6/2008), 459-476.
11. Budzińska, A., Wójcik, M. (2010). *Zespół Aspergera. Księga pytań i odpowiedzi*. Gdańsk: Wydawnictwo Harmonia.
12. Falzeder E. (2007). The story of an ambivalent relationship: Sigmund Freud and Eugen Bleuler. *The Journal of analytical psychology*. 3 (52), 343-368.
13. Frith U. (2005). Asperger i zespół Aspergera. [W:] Frith U. (red.), *Autyzm i zespół Aspergera*, Warszawa: PZWL, 7-48.
14. Frith, U. (2008). *Autyzm: wyjaśnienie tajemnicy*. Gdańsk: Gdańskie Wydawnictwo Psychologiczne.
15. Gillberg, C. (2005). Kliniczne i neurobiologiczne aspekty zespołu Aspergera na podstawie sześciu badań rodzin. [W:] Frith, U. (red), *Autyzm i zespół Asperera*. Warszawa: PZWL, 150-179.
16. Girgis, R.R., Slifstein, M., Xu, X., Frankle, G.W., Anagnostou, E., Wasserman, S. i inni. (2011). The 5-HT(2A) receptor and serotonin transporter in Asperger's disorder: A PET study with [<sup>11</sup>C]MDL 100907 and

- [<sup>11</sup>C]DASB. *Psychiatry Research*, 194, 230-234.
17. Harada, M., Taki, M. M., Nose, A., Kubo, H., Mori, K., Nishitani, H. (2011). Non-Invasive Evaluation of the GABAergic/Glutamatergic System in Autistic Patients Observed by MEGA-Editing Proton MR Spectroscopy Using a Clinical 3 Tesla Instrument. *Journal Of Autism And Developmental Disorders*, 41(4/2011), 447-454.
  18. Hendrickx, S., Salter, C. (2009). *Adolescent and Adult Neuro-Diversity: Asperger's Syndrome, ADHD, Dyslexia, Dyspraxia and Related Conditions*. London, GBR: Jessica Kingsley Publishers.
  19. Howlin P., Asgharian A. (1999). The diagnosis of Autism and Asperger syndrome: Findings from a survey of 770 families. *Developmental Medicine and Child Neurology* 41, 834 – 839.
  20. Ishijima, M., Kurita, H. (2007). Brief Report: Identical Male Twins Concordant for Asperger's Disorder. *Journal Of Autism And Developmental Disorders*. 37(2), 386-389.
  21. Kilpinen, H., Ylisaukko-Oja, T., Hennah, W., Palo, O., Varilo, T., Vanhala, R. i inni. (2008). Association of DISC1 with autism and Asperger syndrome. *Molecular Psychiatry*, 13(2), 187-196.
  22. Kruk- Lasocka J. (2003). *Autyzm czy nie autyzm? Problemy diagnozy i terapii pedagogicznej małych dzieci*. Wrocław: Dolnośląska Szkoła Wyższa Edukacji.
  23. Mandel D. S., Walrath C. M., Manteuffel B., Sgro G., Pinto – Martin J. A. (2005). The prevalence correlates of abuse among children with autism served in comprehensive community – based mental health settings. *Child Abuse Nagl.* 29(12), 1359 – 1372.
  24. Mesibov G.B., Shea V., Adams L.W. (2001). *Understanding Asperger Syndrome and High Functioning Autism*. New York: Kluwer Academic/Plenum Press.
  25. Oblak A. L., Gibbs T. T., Blatt G. J. (2010). Decreased GABAB receptors in the cingulate cortex and fusiform gyrus in Autism. *Journal Of Neurochemistry*, 114(5), 1414-1423.
  26. Penn H. (2006). Neurobiological correlates of autism: a review of recent research. *Child Neuropsychology: A Journal On Normal And Abnormal Development In Childhood And Adolescence*, 12(1), 57-79.
  27. Pisula E. (2002). *Autyzm u dzieci. Diagnoza, klasyfikacja, etiologia*, Warszawa: PWN.
  28. Schain R., Freedman D. (1961). Studies on 5-hydroxyindole metabolism in autistic and other mentally retarded children. *The Journal of Pediatrics*, 58, 315-320.
  29. Spencer M., Stanfield A., Johnstone, E. (2011). *Brain imagining and the neuroanatomical correlates of autism*. [W:] Roth, I., Rezaie P. (red.), *Researching the Autism Spectrum. Contemporary Perspectives*. Cambridge University Press/ Cambridge Books Online.
  30. Szatmari P. (2000). The Classification of Autism, Asperger's Syndrome, and Pervasive Developmental Disorder. *Canadian Journal Of Psychiatry*, 45(8), 731.

31. Szatmari P., Jones, M.B. (2007). Genetic epidemiology of autism spectrum disorders. [W:] Volkmar, F.R. (red.), *Autism and Pervasive Developmental Disorders*. Cambridge Books Online. <http://dx.doi.org/10.1017/CBO9780511544446.006> *Journal of Developmental Neuroscience: The Official Journal Of The International Society For Developmental Neuroscience*, 25(2), 69-85.
32. Tentler D., Johannesson T., Johansson M., Råstam M., Gillberg, C., Orsmark, C. i inni. (2003). A candidate region for Asperger syndrome defined by two 17p breakpoints. *European Journal Of Human Genetics: EJHG*. 11(2), 189-195.
33. Warner J. (2011). Autism's Lone wolf: Simon Baron-Cohen wants to know, Are 'autistic' traits a predictable outcome of new marriage patterns?. *Time*, 178(8), 44-47.
34. Wierzbiński P. Pietras T., Gałecki P., Szymańska A., Kwiatkowska A., Florkowski A. (2005). Zaburzenia ośrodkowej neurotransmisji w przebiegu autyzmu dziecięcego. *Postępy Psychiatrii i Neurologii*, 14 (1/2005), 57-63.
35. Wing L. (2005), Związek między zespołem Aspergera i autyzmem Kanner, [W:] Frith U. (red.), *Autyzm i zespół Aspergera*, Warszawa: PZWL, 115-149.
36. Wujcik R., Porzycka A., Witusik A., Pietras T. (2010). Neurorozwojowa hipoteza autyzmu. W: Pietras, T., Witusik, A., Gałecki, P. (red.) *Autyzm – epidemiologia, diagnoza i terapia*. Wrocław: Wydawnictwo Continuo, 31-74.
37. Yang M., Gill M. (2007). A review of gene linkage, association and expression studies in autism and an assessment of convergent evidence. *International*