

**Projekt „Zlepšení kvality dispenzární
péče o nedonošené děti
v Krajské zdravotní, a.s.“ financovaný
z Norských fondů**

Krajská zdravotní a.s.
Masarykova nemocnice v Ústí nad Labem o.z.
Novorozenecké oddělení

5.4.2016

Současný koncept neurovývojových poruch s akcentem na fatické funkce

Následná péče o předčasně narozené děti,
regionální konference MNÚL 5.4.2016

Lenka Pospíšilová, DEMOSTHENES v Ústí nad Labem

Neurovývojové poruchy

podle DSM-V

a

Americké společnosti pro studium neurovývojových poruch

- Skupina onemocnění s nástupem ve vývojovém období - obvykle časném, tendence pokračovat do dospělosti.
- Snižují kvalitu života v osobní, společenské, akademické a profesní oblasti.
- Ovlivňují emoce, sociální vývoj, paměť, schopnost učit se, ovládat se.
- Částečné či globální - ovlivňují inteligenci, celkové sociální dovednosti.
- Nelze vyléčit, pouze kompenzovat.
- DSM-V zahrnuje:
 - poruchu pozornosti s hyperaktivitou (ADHD)
 - poruchu autistického spektra
 - poruchy komunikace
 - vývojovou poruchu inteligence (intellectual disability, intellectual developmental disorder)
 - motorické poruchy
 - specifické poruchy učení.
- Není neobvyklé, že tyto poruchy koexistují.

Neurovývojové poruchy

klasifikace podle Ošlejškové, 2010

- I. Mentální retardace
- II. Poruchy psychického vývoje
 - A. Specifické vývojové poruchy
 - a. Specifické vývojové poruchy řeči a jazyka, poruchy komunikace
 - a. Specifická vývojová porucha artikulace řeči
 - b. Expresivní porucha řeči, expresivní typ vývojové dysfázie nebo afázie
 - c. Receptivní porucha řeči, receptivní vývojová dysfázie nebo afázie, smíšená receptivně-expresivní porucha řeči
 - b. Specifické vývojové poruchy školních dovedností, poruchy učení
 - c. Specifická vývojová porucha motorické funkce, dyspraxie, syndrom neobratného dítěte
 - B. Pervazivní vývojové poruchy
- III. Poruchy chování a emocí
 - a. Hyperkinetické poruchy, ADHD syndrom
 - b. Tikové poruchy

Neurovývojové poruchy

společné
znaky
podle
recentních
studií

- Multifaktoriální etiologie, obdobná etiopatogeneze s výrazným genetickým podílem (Rutter, Bishop, 2009)
- Může vzniknout v případě, že je přítomen více než jeden rizikový faktor (Bishop, 2006)
- Tendence pokračovat do dospělosti ve stabilním kursu bez remisí a recidiv (Rutter, 2009)
- I když klinické charakteristiky se věkem mění (Ošlejšková, 2010), s rostoucím věkem je tendence ke zlepšování
- Častější u mužského pohlaví
- Četný komorbidní charakter – čistá porucha je spíše výjimkou než pravidlem (Gilger, Kaplan, 2001), vzájemně se překrývají

Neurovývojové poruchy a počet výzkumů

Bishop, 2010

Amount of research (1985-2009) and prevalence of neurodevelopmental disorders

Condition	papers /year	freq. %
Tourette syndrome	83	0.5
Autistic spectrum disorder	643	0.7
Developmental dyscalculia	9	3.0
Attention deficit hyperactivity disorder	505	5.0
Developmental dyslexia	152	6.0
Developmental coordination disorder	16	6.5
Specific language impairment	46	7.4

Data from: Bishop, D. V. M. (2010). **Which neurodevelopmental disorders get researched and why?** *PLOS One*, 5(11), e15112. doi: 10.1371/journal.pone.0015112

I. Mentální retardace

- Prevalence 3%, z toho LMR 2,6%, 2x více u chlapců
- Stupně podle hodnot IQ: 69-50 (85 %), 49-35 (10%), 34-20, pod 20
- Etiopatogeneze:
 - Heritabilita
 - Metabolické a genetické vady
 - Zevní prostředí
 - Např. hypoxie plodu, nitrolebeční krvácení, jadrový ikterus při Rh-inkompatibilitě matky a plodu, encefalitida, meningitida, úraz hlavy
 - Způsobí 10 % LMR, 19 % ostatních stupňů

LMR: 10% genetická, 10% vliv prostředí a 80% neznámá

Šantavá a kol., Ústav lékařské genetiky a fetální medicíny LF Olomouc

- Vyskytuje se sama, v komorbiditě či jako symptom
- Generalizovaný kognitivní deficit, limituje vývoj

II. Poruchy psychického vývoje

A. Specifické vývojové poruchy

- a. Specifické vývojové poruchy řeči a jazyka, poruchy komunikace
- b. Specifické vývojové poruchy školních dovedností, poruchy učení
- c. Specifická vývojová poruchy motorické funkce, dyspraxie, syndrom neobratného dítěte

B. Pervazivní vývojové poruchy

- a. Dětský autismus, klasický autismus
- b. Aspergerův syndrom
- c. Atypický autismus
- d. Dětská dezintegrační porucha
- e. Rettův syndrom

II. A a. Specifické vývojové poruchy řeči, jazyka a komunikace

Porovnání MKN anglické a české verze

ICD-10

Specific developmental disorders of speech and language

- Specific speech articulation disorder
- Expressive **language** disorder
- Receptive **language** disorder
- Acquired aphasia with epilepsy [Landau-Kleffner]
- Other developmental disorders of speech **and** language
- Developmental disorder of speech **and** language, unspecified

MKN-10

Specifické vývojové poruchy řeči a jazyka

- Specifická porucha artikulace řeči
- Expresivní porucha řeči
- Receptivní porucha řeči
- Získaná afázie s epilepsií (Landau–Kleffner)
- Jiné vývojové poruchy řeči nebo jazyka
- Vývojová porucha řeči nebo jazyka NS

Porovnání ICD-10 x DSM-IV

ICD-10 Specific developmental disorders of speech and language

- Specific speech articulation disorder
- Expressive language disorder
- Receptive language disorder
- Acquired aphasia with epilepsy [Landau-Kleffner]
- Other developmental disorders of speech and language
- Developmental disorder of speech and language, unspecified

DSM-IV Communication disorders

- Expressive Language Disorder
- Mixed Receptive-Expressive Language Disorder
- Phonological Disorder
- Stuttering
- Communication Disorder Not Otherwise Specified

Porovnání DSM-IV x DSM-V

DSM-IV

- Expressive Language Disorder
- Mixed Receptive-Expressive Language Disorder
- Phonological Disorder
- Stuttering
- Communication Disorder Not Otherwise Specified
-

DSM-V

- Language Disorder
- Speech Sound Disorder
- Childhood-Onset Fluency Disorder (Stuttering)
- *N Social (Pragmatic) Communication Disorder*
- Unspecified Communication Disorder

Porovnání ICD-10 x návrh 11

ICD-10

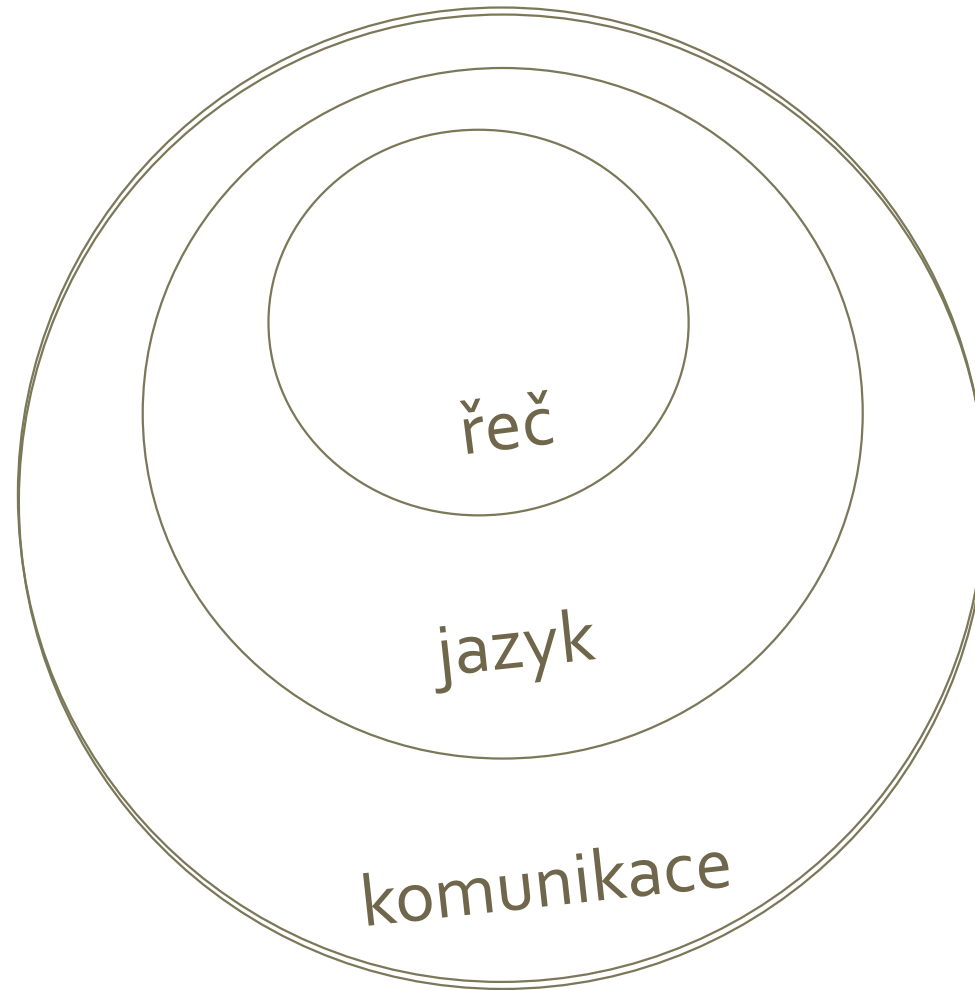
- Specific speech articulation disorder
- Expressive language disorder
- Receptive language disorder
- Acquired aphasia with epilepsy [Landau-Kleffner]
- Other developmental disorders of speech and language
- Developmental disorder of speech and language, unspecified

Návrh ICD-11

- Developmental speech sound disorder
 - Developmental verbal dyspraxia
 - Developmental verbal dysarthria
- Voice disorder
- Speech fluency disorder
- Developmental language disorder
 - Developmental language disorder with impairment of receptive and expressive language
 - Developmental language disorder with impairment of mainly expressive language
 - Developmental language disorder with impairment of mainly pragmatic language
- Selective mutism

Vzájemný vztah

D. Bishop
U. Oxford



Komunikace jazyk řeč

součástí PMV

- Existují vývojové milníky, jejich stanovení je obtížné:
 - pro širší variabilitu
 - pro sociokulturní odlišnosti jazyka
 - vytváření norem od r. 1993 v USA (MacArthur, Communicative Development Inventory), dnes cca v 70 jazycích
- Nejobtížnější je určení aktuálního stavu receptivní řeči, a proto rovněž verbálního úsudku = verbálního IQ

Specifické vývojové poruchy řeči a jazyka, poruchy komunikace

- 1) Fonetická a fonologická porucha
dif. dg. od fyziologické patlavosti = fyziologického stavu vývoje
- 2) Vývojová dysfázie
expresivní a receptivní, především smíšené
dif. dg. od PAS, LMR, periferní sluchové vady
 - Verbální dyspraxie
 - Pragmatická jazyková porucha

Norbury, Bishop University of London

Samostatně, v komorbiditě, symptom – MR, PAS, DMO, periferních sluchových vad, orofaciálních anomálií

Vývojová dysfázie

- Specific language impairment (SLI) = Developmental dysphasia (DD)
- Porucha osvojování mluvené řeči, většinou nejde o úplné chybění řeči, ale o kvalitativní a kvantitativní odchylky.
- Nedá se vysvětlit poruchou sluchu, mentální retardací, pohybovým postižením ani deprivacími či jinými vlivy prostředí.
- Většinou se řeč rozvine a ve školním věku nemusí být nápadná, ale dysfázie trvá a velmi často se projevuje především poruchami čtení a psaní, chápáním a zapamatováním si pojmů. Neverbální IQ je vyšší než verbální. *Krejčířová*
- Prevalence 7,5 - 8 %, 6 % dívky a 8 % chlapci

Vývojová dysfázie

etiopatogeneze

- Vysoká heritabilita, vliv negenetických faktorů – prenatálního rizika, NNPH - spíše zanedbatelný
- Anatomické, strukturální odlišnosti dyslektických mozků

Hemisféry více souměrné – v LH není větší planum temporale

„V naprosté většině případů je dyslexie poruchou jazykovou, nikoli poruchou vizuospaciální.“ Koukolík, 1995

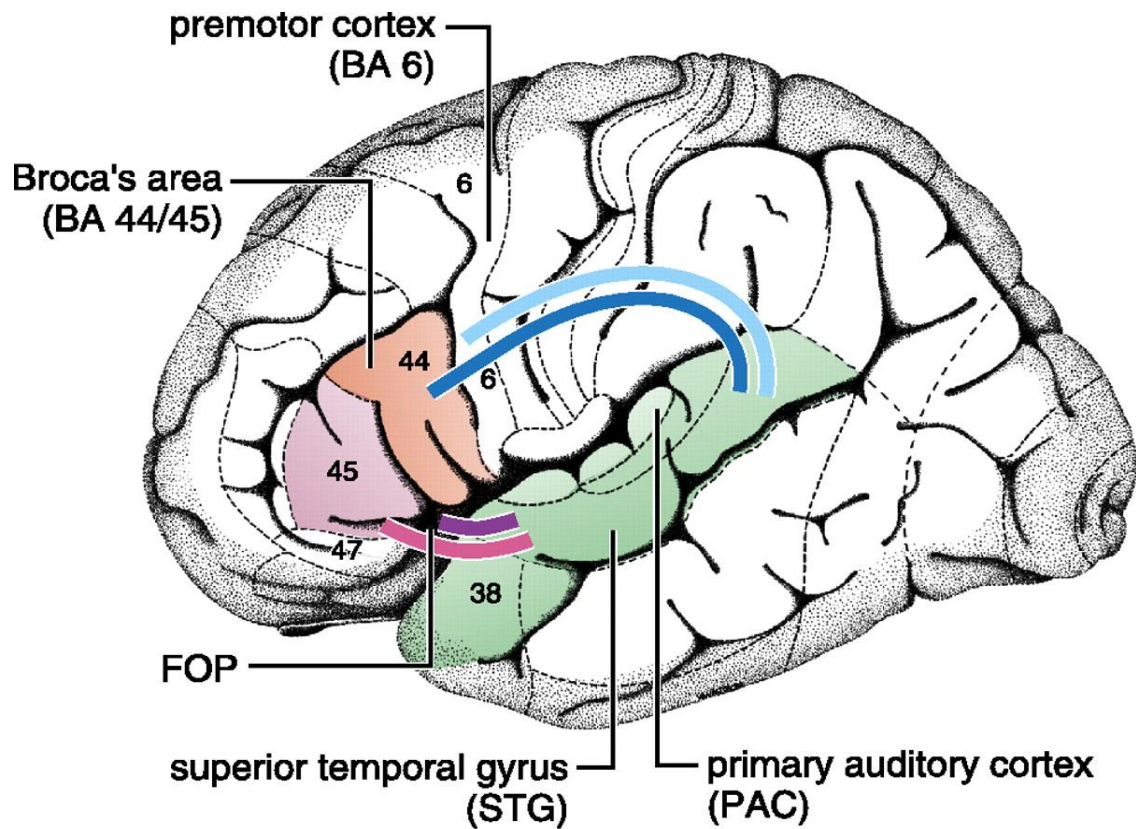
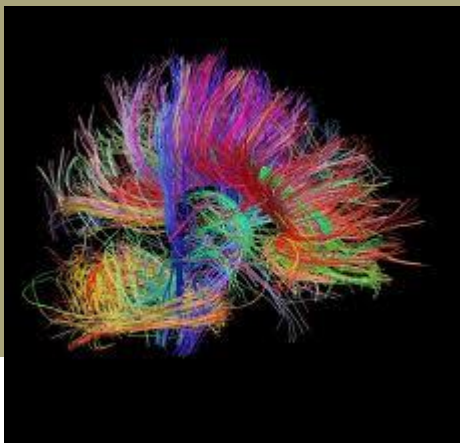
Větší počet drobných odchylek různého druhu podél Sylviovy rýhy v LH a jinde – např. gyrus angularis větší v PH

- Funkční změny

Neuronální síť- psychické funkce - navzájem integrované , proto porucha jednotky v důsledku poškození různých oblastí mozku způsobí dezintegraci systému (Cvetkov, 2011)

Neurovědy
pokročily

zejména díky
fMR a
DTI



Dorsal Pathway I

light blue pSTG to premotor cortex
via AF/SLF

Dorsal Pathway II

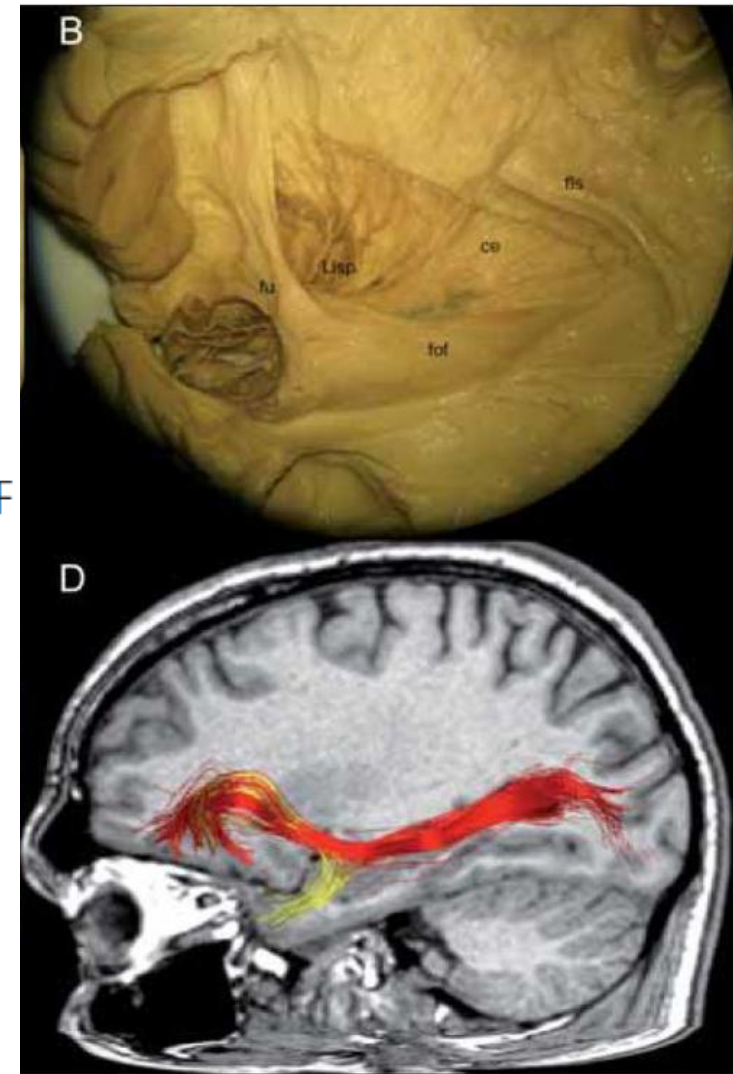
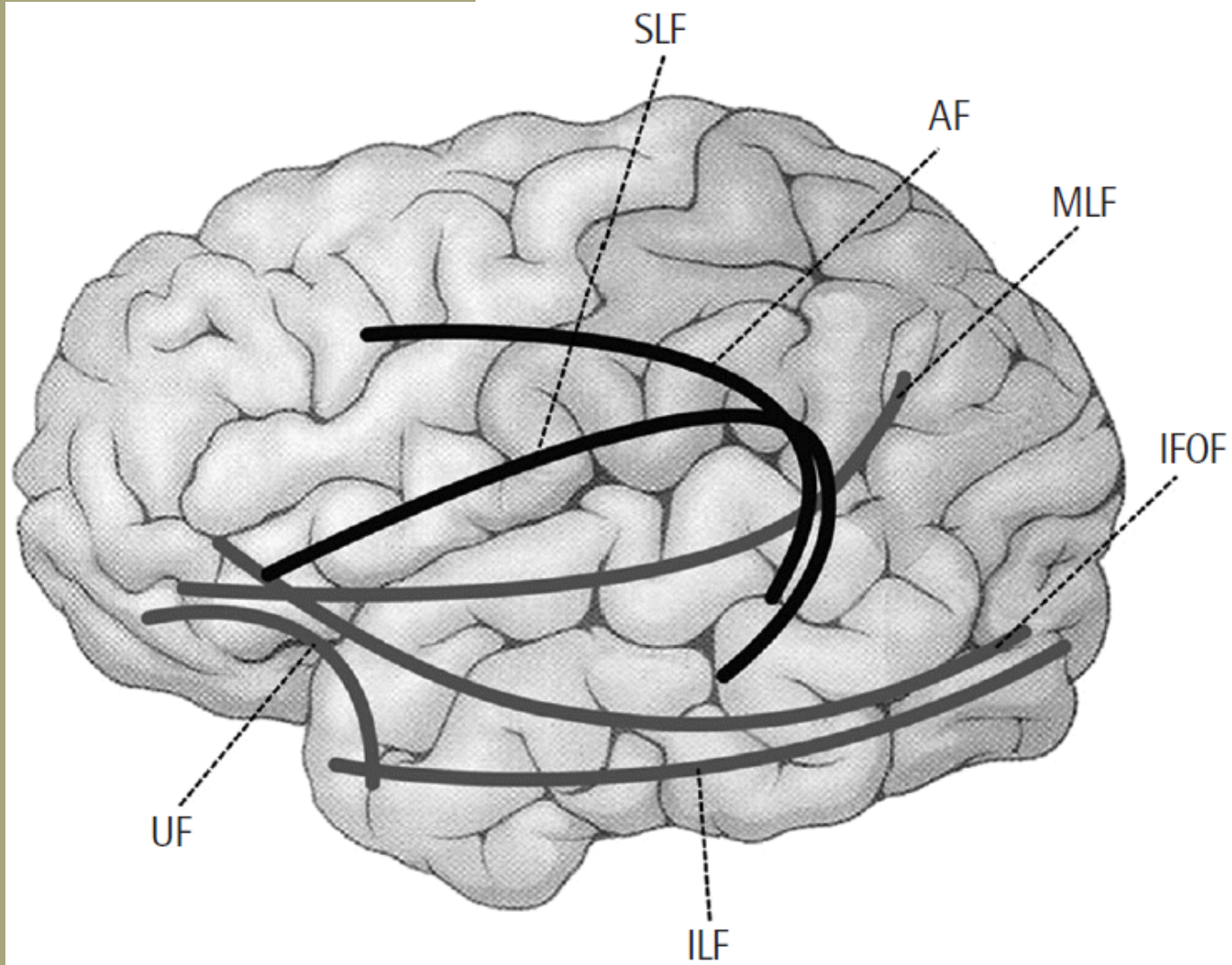
dark blue pSTG to BA 44
via AF/SLF

Ventral Pathway I

pink STG to BA 45
via EFCS

Ventral Pathway II

purple antSTG to FOP
via UF



Fyziologie řeči, jazyka a komunikace

- Genetický podklad = geny ovlivňují tento vývoj pravděpodobně již v raném stádiu prenatálního období
- Korové oblasti mozku jsou anatomicky předpřipraveny, většinou v LH:
 - Sylviova rýha delší
 - planum temporale větší
- Vrozené protosociální chování novorozence, první gesta kojence
- Určitá funkční specializace mozkových oblastí existuje již při narození
- Tvoří se rozsáhlý systém neuronální integrované sítě v korových i podkorových oblastech obou hemisfér, u většiny převážně v L.
- Zpočátku vnímá prozódii řeči, po fázi uvědomění si stálosti objektu začíná rozumět jeho názvu

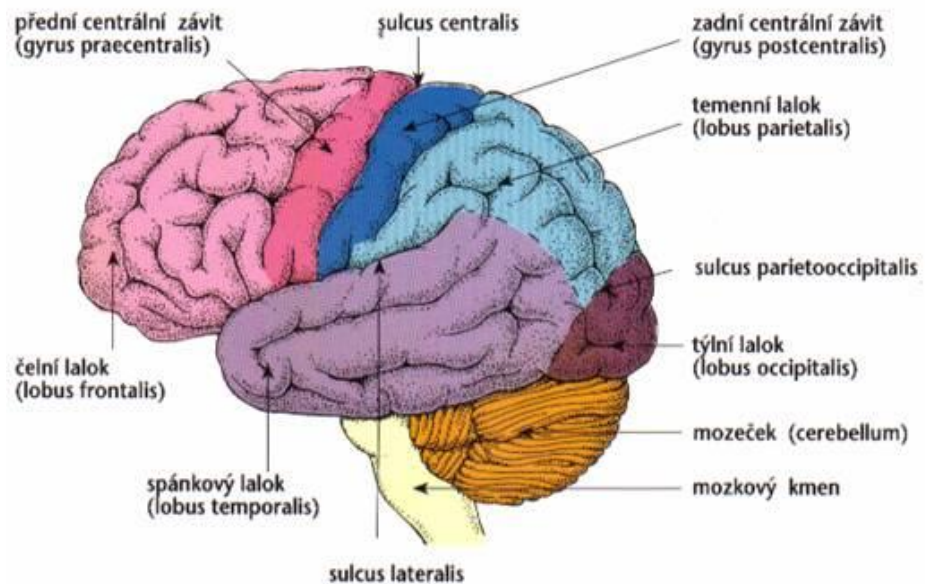
Jak vývoj probíhá

- Sociální prostředí tvorbu neuronální sítě samozřejmě ovlivňuje, k adekvátnímu vývoji stačí standardní
- Důležitá je krátkodobá paměť „*Je možné, že fonologická smyčka je klíčový systém řečového a jazykového vývoje malých dětí*“ Koukolík, 2003
- Při čtení se navíc zapojuje zrakový kortex a gyrus angularis v LH – nejdůležitější oblastí pro čtení, propojuje 3 laloky - zde se rozlišují písmena
- Při psaní se aktivují opět jazykové systémy, motorický kortex ...
- Při počítání se aktivují jazykové i neязыkové funkční systémy

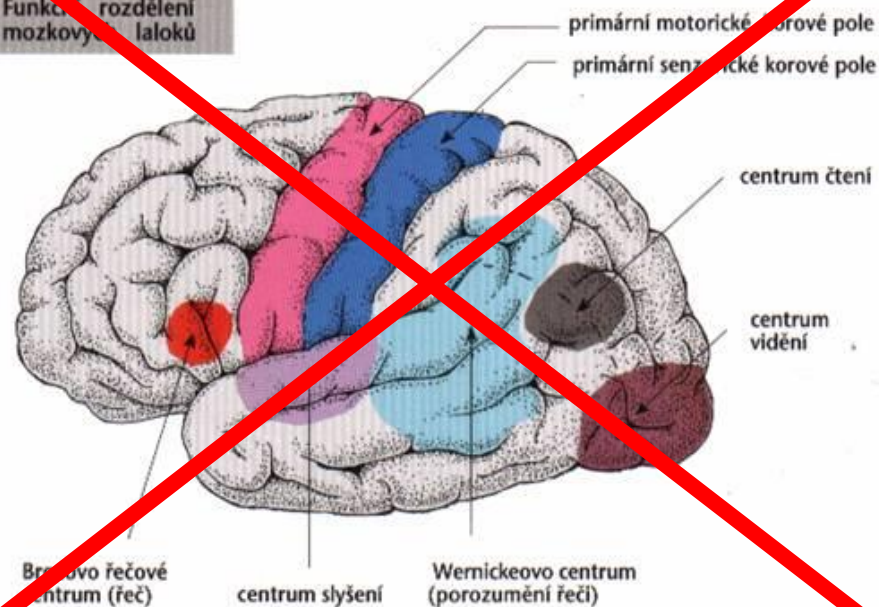
Neurovědy
pokročily

Už neplatí
teorie o
centrech řeči

Anatomické rozdělení mozkových laloků

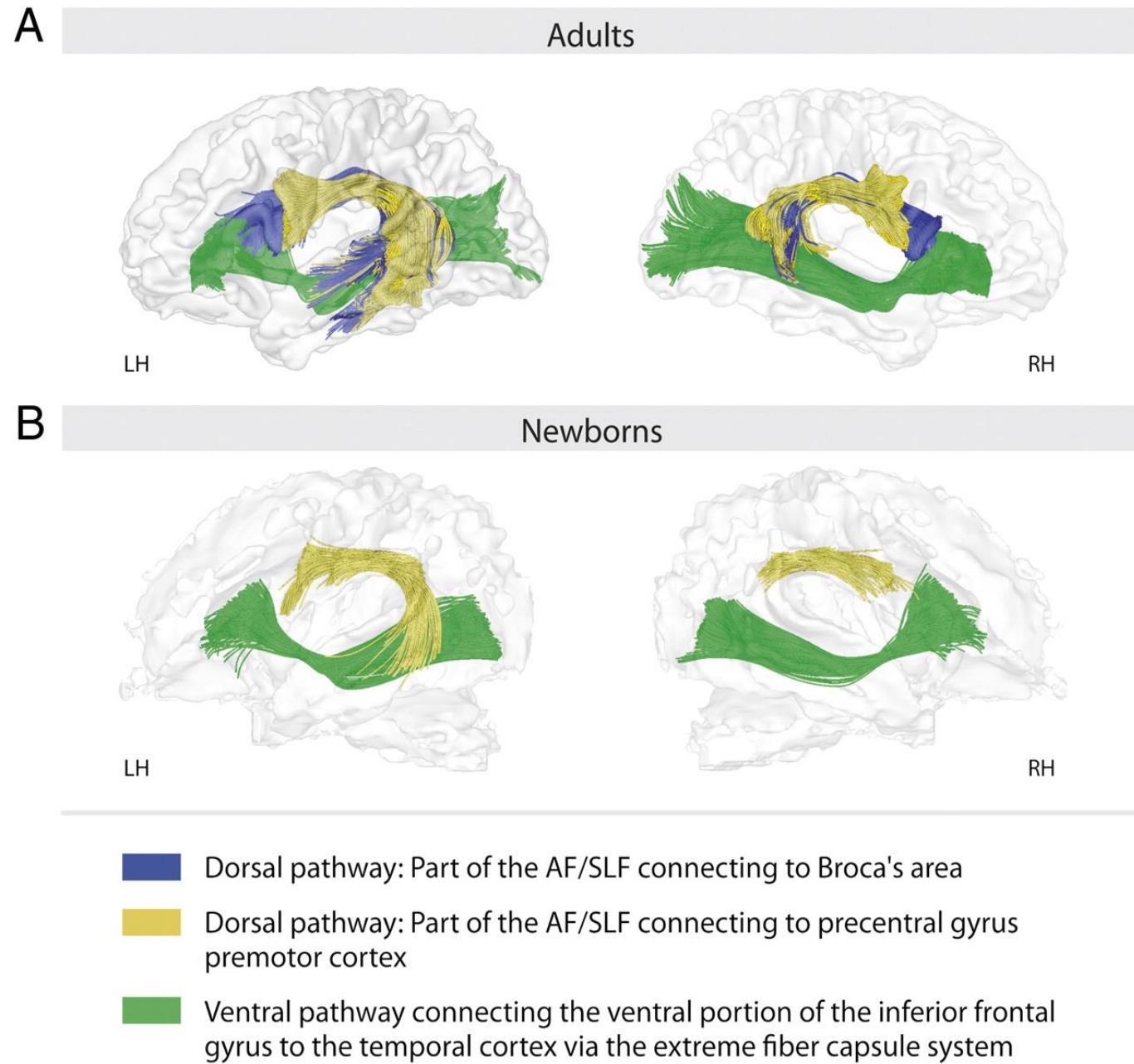


Funkční rozdělení mozkových laloků



Dorzální a
ventrální dráhy

dospělý
novorozenec



Symptomatika vývojové dysfázie

1. ve vnímání
 - zvuků řeči – splývají
 - krátkých tónů – potřebují téměř 2x delší dobu
2. v rozumění
 - významů slov, zejména abstraktním pojmům
 - tvarům slov
 - skladbě vět
3. v zapamatování
 - slovního sdělení
 - označení symbolů, názvů
4. ve vyjadřování
 - dysnomie
 - dysgramatismy
 - ve stavbě věty
5. v navázání na komunikačního partnera

Symptomatika

vytváří
syndromy

- Poruchy percepce
 - Především verbální:
 - sluchové diferenciacce, analýzy
 - sekvencí
- Porucha pozornosti
 - Především k auditivním, verbálním podnětům
 - Častější porucha pozornosti jako syndrom
- Poruchy paměti
 - Omezená fonologická smyčka

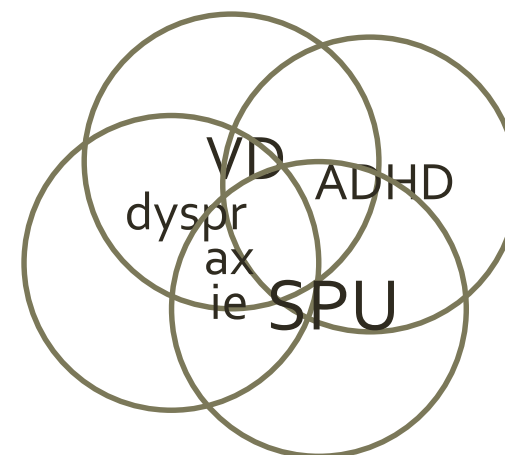
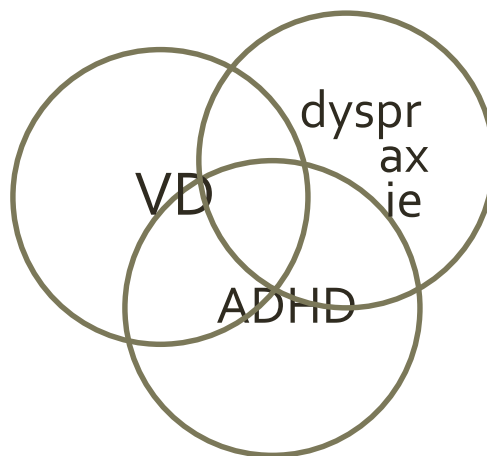
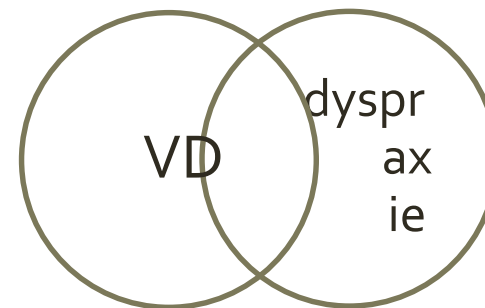
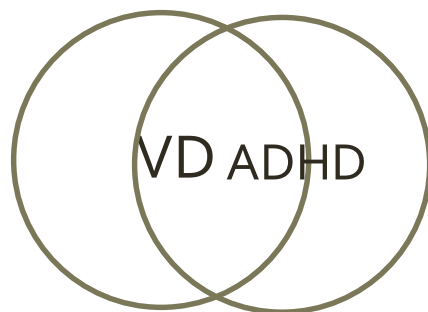
Symptomatika

- Poruchy exekutivních funkcí
 - Seberegulace
 - Poruchy senzorické moduly (problém nosit nové věci)
 - Problém měnit své chování v reakci na změny prostředí
- Motorická neobratnost
 - V hrubé nebo jen v jemné motorice
 - Korelace mluvidel a ruky při grafomotorice
- Poruchy symbolizace a abstrakce

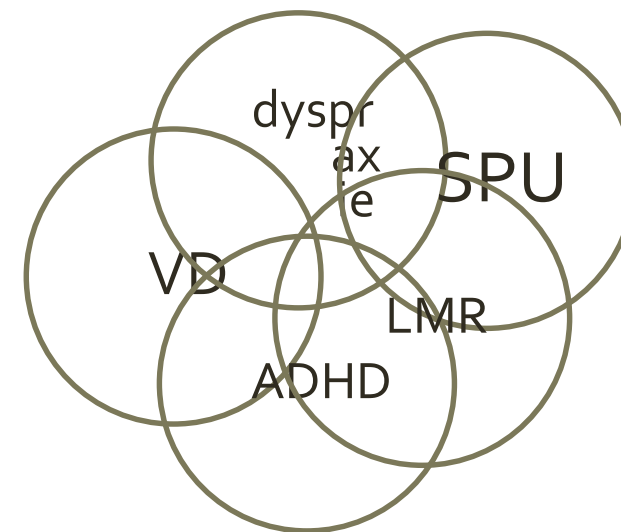
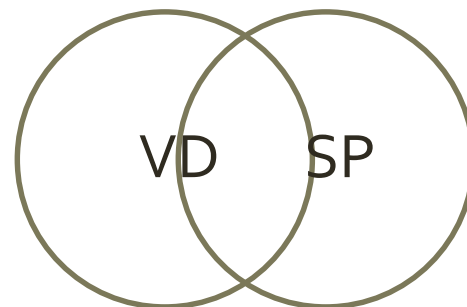
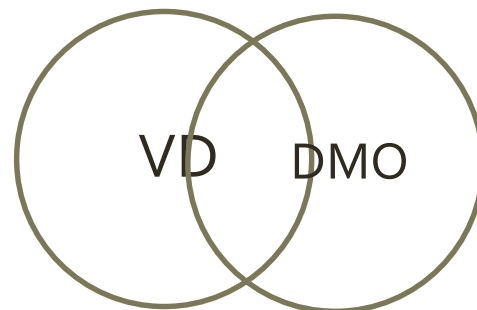
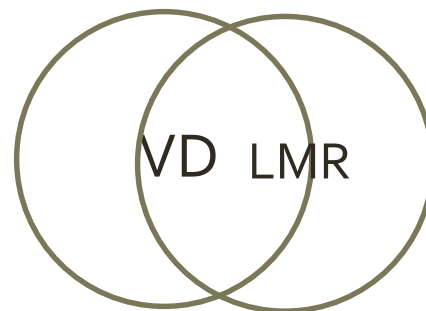
Stupně vývojových dysfází

- Od soft signs, nejčastější
 - mohou mít pouze lehkou artikulační neobratnost či specifické asimilace, neuropsychologický rozbor, včetně podrobného vyšetření řeči, jazyka a komunikace ukáže syndrom
- Po těžké, obtížně vzdělavatelné

Typické komorbidity



Další možné komorbidity



Komorbidity

Longitudinální studie

Pospíšilová, L,
Zapletalová, L.

Demosthenes, 2014

ADHD (51%)/ ADD (13%) 64%

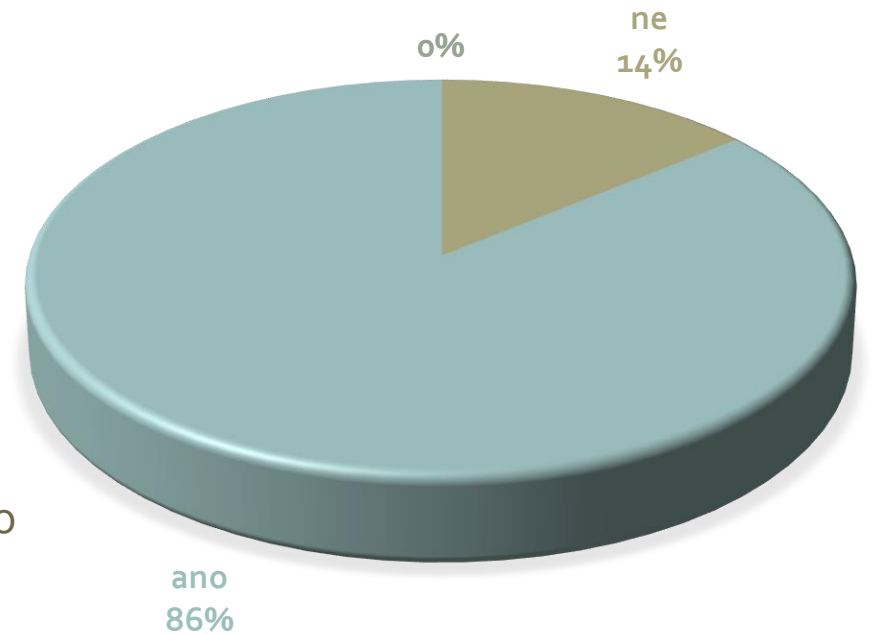
Dyspraxie 59%

Balbuties 7%

Nedokážeme zatím kvantifikovat procento sekundárních neuróz, avšak je zřejmé, že neurózy, úzkosti dětí ze souboru jsou významně zastoupeny.

LMR 4% „Vzácností není ani kombinace expresivní vývojové dysfázie s lehkou mentální retardací, u těžších forem mentálního deficitu již tato diagnóza není oprávněná.“ (Krejčířová, 2009)

jiné 11% - epilepsie, DMO, periferní sluchová vada, rozštěp patra



Je možná komorbidity VD s PAS?

- **Krejčířová**
 - není souběh, u dětí s PAS je řeč symptomatická, maximálně fonologická porucha
 - děti, které mají těžkou sociální a komunikační poruchu, ale nesplňují ani VD rec ani PAS, řadí odborníci mezi SPP nebo atypický A
- **Thorová**
 - velká část dětí s PAS má VD – jedna z nejčastějších poruch s PAS
- **Komárek**
 - zřejmě ne
- **Bishop**
 - není jasná rozdělovací linie mezi PAS a VD, symptomy se propojují, prolínají
- **Koukolík**
 - nemám klinickou zkušenost, mohu vycházet jen z teoretických pramenů
 - funkční a strukturální změny zjišťované v autistických mozcích jsou široké kontinuum, mohly by být v nějaké míře individuální - třeba díky typu genové exprese

Dif. dg. VD x PAS

v klinickém obrazu

- Kvalita reciprocity sociálních reakcí
 - u dětí s VD + ADHD také sociální neobratnost, nepřijetí vrstevníky či mírná porucha vztahů
 - dítě s PAS není schopno manipulace, neumí lhát
- Kompenzace mluvené řeči neverbální komunikací
 - také citlivé dítě bez porozumění řeči (cizinec) může být do sebe uzavřené a negestikulovat – při vhodné intervenci začne
- Charakter stereotypních projevů a jejich funkce

II. A. b Specifické vývojové poruchy školních dovedností

- Prevalence 5-10% (Simpson, 2013), 3-5:1
- Etiopatogeneze
 - Atypický vývoj struktury a funkce mozku na převážně genetickém základě
- Léčba
 - Účinná farmakoterapie neexistuje
 - Návčikové metody na bázi vývojového a neuropsychologického přístupu

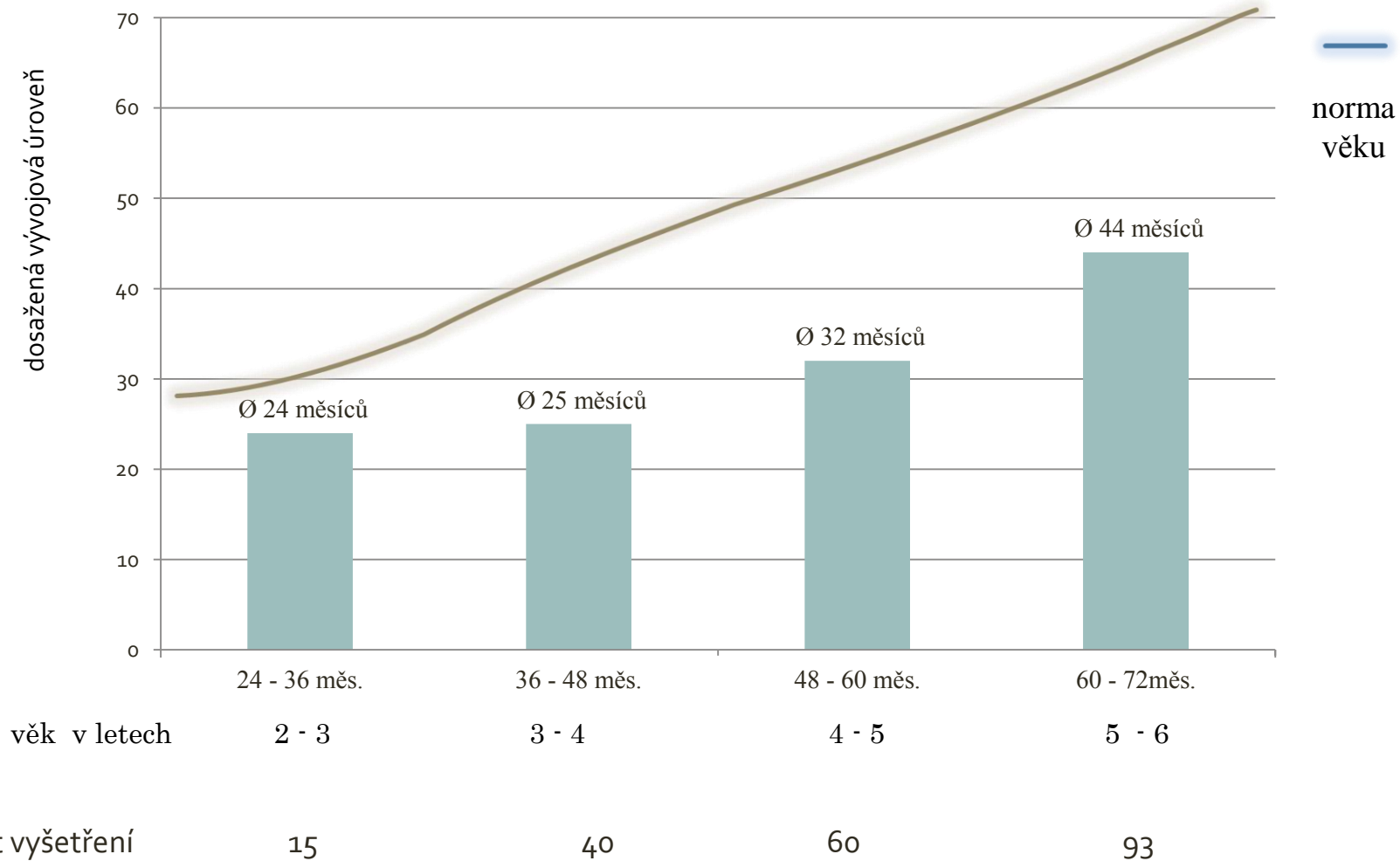
II.A.c Specifická vývojová porucha motorické funkce

dyspraxie
CKP

- Zahrnuje hrubou i jemnou motoriku
- Klasifikace:
 - Ideativní, sensorická, gnostická – porucha zpracování informací
 - Exekutivní, motorické – porucha výkonná, selektivní hybnosti
 - Smíšená
- Prevalence
 - 6-10%, 4x častěji chlapci, každý 12. člověk bez rozdílu věku
Kolář a kol, 2011
- Etiopatogeneze - neexistuje konsenzus
 - u 50% dětí s ENPH ve školním věku, přičemž poměr mezi pohlavím je rovnocenný
Holsti, 2002
 - pravděpodobnost u předčasně narozených až 3x vyšší
Kipiani et al., 2007
 - v anamnéze bývají častěji **perinatální komplikace, současné studie však již nevidí přímou souvislost**
Hrdlička, Dudová, 2015
- Terénem pro úrazy, VDT, ortoped. onemocnění, bolesti páteře a hlavy

Měření vývojové úrovně grafomotoriky

Longitudinální studie
Pospíšilová, L,
Zapletalová, L.
Demosthenes, 2014



Souvislost dysfází a poruch učení v citacích

- „V naprosté většině případů je dyslexie poruchou jazykovou, nikoli poruchou vizuospaciální.“ Koukolík, 1995
- „75-80% dětí se SPU jsou děti s vývojovou dysfází.“ Borkowski, 1996
- „Otázkou je, proč se výsledky o těsných vztazích s jazykovými schopnostmi neberou do úvahy a důraz se nadále při diagnostice dyslexií klade hlavně na testy zrakové percepce?“ Mertin, 1999
- „Vývojová dysfázie – součást spektra specifické poruchy jazyka?“ Koukolík, 2002
- „Fonologický deficit je univerzálním kognitivním mechanismem na pozadí dyslexie v každém jazyce.“ Caravolas, 2005
- „Výskyt poruchy učení ve školním věku je významně zvýšený – jde vlastně o reziduální obraz základní poruchy řeči.“ Krejčířová, 2008
- „Dyslexii často doprovází dysfázie, dysgrafie, dyskalkulie, ... „ Koukolík, 2012

Vznik
longitudinální
studie

Pospíšilová,
Zapletalová,
Demosthenes,
2014

Poruchy učení reziduálním obrazem
vývojových dysfází

Cíle

Zjistit:

- zda se jedná o jeden syndrom u jednoho dítěte v různém stupni vývoje
- zda je klíčovým diagnostickým faktorem krátkodobá verbální paměť
- dominanci genetického pozadí neurovývojového syndromu
- zda klinický obraz se věkem mění

Objasnit:

- podstatu typického klinického obrazu dysfázie v rámci konceptu neurovývojových poruch, zejména souvislost s poruchami učení

Soubor

- 430 dětí
- v letech 2009-2013 stanovena:
 - a) vývojová dysfázie nebo
 - b) specifická porucha učení na bázi vývojové dysfázie
- diagnóza stanovena oddělením klinické logopedie DEMOSTHENA
 - zejména zpočátku souběžně i na pracovištích klinické psychologie a neurologie –v rámci dif. dg.
 - případně u spolupracujícího foniatra a u psychiatra - v rámci dif. dg. PAS x VD
- po stanovení diagnózy většinou léčeny a sledovány zdravotnickými ambulancemi, zejména naším oddělením – v průměru 1-2 x do roka kontrolně vyšetřovány

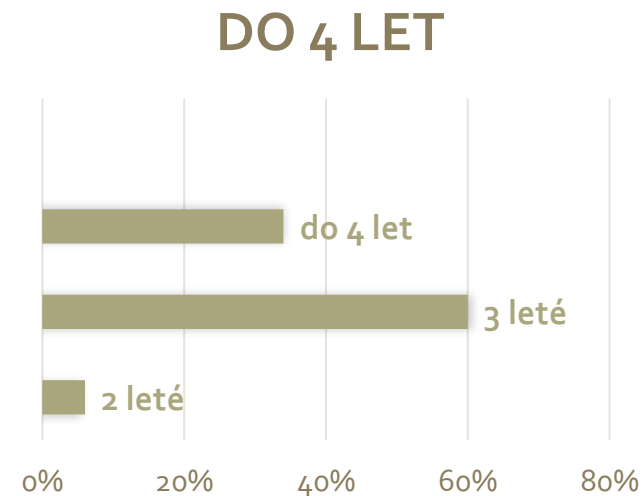
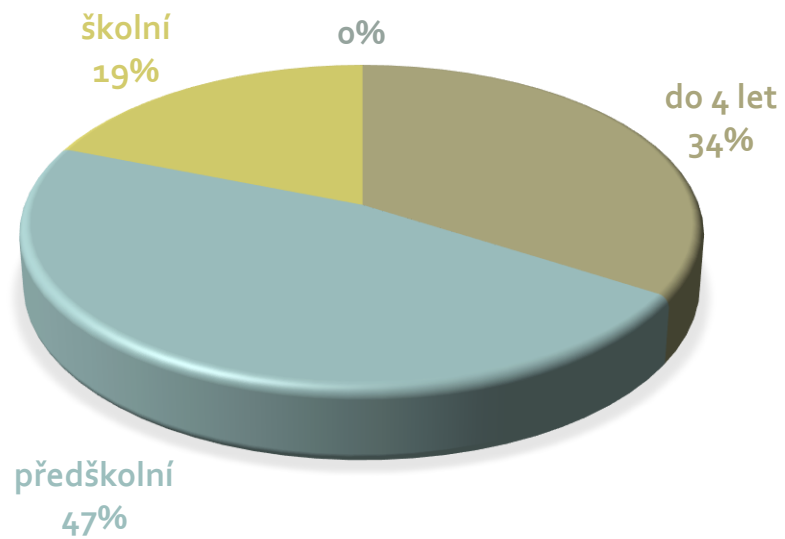
Soubor

- Terapie
 - Klinickým logopedem – vždy, s velmi rozdílnou intenzitou a intervalech, součástí stimulace KVP
 - Ergoterapeutem – poměrně často
 - Klinickým psychologem, psychoterapeutem – podle potřeby (neuróza, anxieta, agrese)
 - Fyzioterapeutem – podle potřeby
- Ošetření školek a škol naším školským poradenským zařízením
- Medikamentózní léčba
 - Psychiatr – podle potřeby (v komorbiditě se závažným stupněm ADHD či ADD, závažnější anxieta, depresí)
 - Neurolog – podle potřeby (epilepsie aj.)

Metodika

- Získávání některých porovnatelných dat ze vstupních a kontrolních vyšetření u pacientů daného souboru v uvedeném období
 - Anamnestická data
 - Závěry zkoušky krátkodobé verbální paměti, 3 testů fonemického sluchu, Token testu, 2 testů zřetelnosti, zkoušky grafomotoriky a škálování receptivní a expresivní řeči
- Statistické zpracování dat:
 - Podle jednotlivých vyšetření
 - Podle věku
- Analýza zpracovaných dat
- Shrnutí závěrů

Složení souboru podle věku v době vstupního vyšetření



Složení souboru podle porodní hmotnosti

Hmotnost	Počet v procentech
NPH pod 2500 g	12,2 %
VNPH pod 1500 g	1,1 %
ENPH pod 1000 g	0,4 %
Celkem	13,9%
Nad 4000 g	11 %

Složení souboru podle délky gestace

soubor 325 dětí

Narozené	Počet v procentech
předčasně od 37. týdne	19,1 % ø podíl za rok 2012 v ČR 15,5 %
z toho	12,6%
- lehká nezralost	5,2 %
- střední nezralost	0,9 %
- těžká nezralost	0,3 %
- extrémní nezralost	
v termínu	74,8 %
přenášené ≥42. týden	6,1 %

Složení souboru podle Apgar skóre

soubor 315 dětí

Body	1. minuta	5. minuta	10. minuta
8-10	89 %	97 %	98 %
4-7 střední skóre	8,6 %	3,2 %	1,3 %
0-3 nízké skóre	2,5 %	0,3 %	0,3 %

Body	10. minuta
7	0,6 %
8	2,9 %
9	11,5 %

- nejčastější byl plný počet bodů, **84 % dětí 10 bodů v 10.minutě**
- druhé nejčastější 9 bodů v 1. minutě (103x)
- ale 28 % dětí (více než ¼) mělo v 5. minutě ≤ 9 bodů

Porovnání NPH mezi souborem studie a denní částí za 10 let

Děti s komorbiditami neurovývojových poruch 430

Hmotnost	Počet v procentech
NPH	12,2 %
VNPH	1,1 %
ENPH	0,4 %
Celkem	13,9 %

Všechny děti z denní části za 10 let 238

Hmotnost	Počet v procentech
NPH	14,2 %
VNPH	3,8 %
ENPH	1,6 %
Celkem	19,6 %

Děti z denní části
bez rozdílu
diagnóz za 10 let

PH 2500 g a vyš
AS ≤ 7

1. minuta	5. minuta	10. minuta
?	9	6
7	8	8
6	9	10
1	8	9
3	10	10
2	6	6
7	8	10
8	9	9
4	6	8
2	7	10
7	8	9
7	9	10
6	9	10

1. minuta	5. minuta	10. minuta
5	6	8
7	9	7
6	8	10
5	8	9
6	8	9
7	10	10
2	5	6
8	7	8
4	6	7
7	8	10
7 a méně	30,4 %	22 %

Závěry publikované studie

- VD se nevyskytla bez narušení sluchové percepce, pozornosti, paměti, motoriky. Vizuální diferenciacce vždy oslabena nebyla – poměr jsme nezjišťovali.
- Zdá se, že zastoupení komorbidity ADHD / ADD je vyšší a odvislý od dovednosti diagnostika - lehké stupně jsou obtížněji identifikovatelné. Stejně je tomu u dyspraxie. Klinické obrazy jednotlivých případů se ukázaly jako heterogenní, **syndromového charakteru** – do jaké míry se jedná o syndromy a do jaké míry o **komorbidní ráz**, je otázkou dalších výzkumů v oblasti neurověd a genetiky.
- Podle očekávání porucha postihuje daleko více chlapce, v naší studii 69% ku 31%.
- **Potvrdila se přímá souvislost dysfázií a dyslexií**, nejméně u 95% dysfaticů byla prokázána dyslexie-dysortografie, často dysgrafie a ojedinelý nebyl dyskalkulický nález. Většinou se jedná o smíšenou poruchu učení, jejíž symptomatika má svůj vývoj.

Závěry publikované studie

- Děti ze souboru vykazovaly deficity ve všech měřených oblastech. Přestože se klinický obraz v průběhu mění, i přes cílenou intervenci se oslabení jeví jako dlouhodobá a je předpoklad, že přecházejí do adolescence a dospělosti.
- Rychlost zlepšování oslabených funkcí je pravděpodobně odvislá od stupně poruchy a stavu neverbálního intelektu.
- Měření krátkodobé slovní paměti se prokázalo jako citlivý ukazatel vývojové dysfázie v klinickém obrazu.
- **Pravděpodobná přítomnost samostatně prenatálního i perinatálního faktoru nízká.** V 70%, je zastoupena kombinace hereditární zátěže a perinatálního rizika či hereditární zátěže a pozitivní prenatální anamnézy.
- **Studie prokázala, že vyšetřením klinického obrazu lze děti s vývojovou dysfázií a velmi pravděpodobně i budoucí poruchou učení, spolehlivě zachytit již v předškolním věku. Onemocnění lze diagnostikovat nejdříve ve třech letech a signály poznat dříve.**

II. B Pervazivní vývojové poruchy

- Dětský autismus
- Aspergerův syndrom
- -
- -
- -

Pervazivní vývojové poruchy

etiopatogeneze

- **Heritabilita cca nad 90%**
- Prenatální riziko
 - Dosavadní studie podporují hypotézu o zvýšeném výskytu PAS u rizikových novorozenců. *Hrdlička, Čihař, Beranová, Dudová, Čes. a slov. Psychiatrie, 2012*
 - PAS 3 x častější u dětí <27. týdnem, o každý týden kratší těhotenství spojeno se zvýšeným rizikem PAS. Vysokofrekvenční ventilace a nitrolební krvácení byly spojeny s PAS u dětí narozených <34. týdnem. *Kuzniewicz a col., Boston, 2012*
 - Vztah novorozenecké žloutenky na vznik PAS – téměř dvojnásobné riziko vzniku u donošených dětí. U nedonošených dětí tento vztah prokázán nebyl. *Ošlejšková a kol., Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie, 2012*
 - Nejnovější studie zkoumala vliv gestačního věku na závažnost symptomu PAS, tedy nikoliv na jeho výskyt. Významně vyššího skóre v dotaznících autistické symptomatiky dosáhly děti narozené jak předčasně (< 37. týden), tak i po termínu (> 42. týden) ve srovnání s dětmi narozenými v termínu.

Pervazivní vývojové poruchy

etiopatogeneze

- Vyvrácení mýtů:
 - Vztah vakcinace MMR (trojkombinace spalničky, zarděnky, příušnice) k rozvoji autismu byl vyloučen.
 - Vztah mezi přítomností konzervační látky thimerosalu v očkovacích látkách a rozvojem autismu u dětí touto vakcinou očkovaných vyloučen.
 - Nebyla potvrzena metabolická příčina vzniku autismu ve smyslu toho, že organismus autistických dětí není schopen metabolizovat určité látky (lepek, kasein).

Dětský autismus

Diagnostická
kritéria MKN 10
Hrdlička, 2014

Abnormální vývoj patrný před 3. rokem, nejméně v 1 oblasti:

- Receptivní nebo expresivní řeč užívaná v sociální komunikaci
- Reciproční interakce
- Funkční nebo symbolická hra

55% si uvědomuje, že něco není v pořádku v prvním roce (Hrdlička, motolská studie), 37,6% do roka (francouzská studie)

Klinický obraz nelze přičíst jiným pervazivním vývojovým poruchám: specifické vývojové poruše receptivní řeči (F80.2) se sekundárními sociálně emočními problémy, reaktivní poruše vztahů (F94.1), MR (F70-F72), s některou přidruženou poruchou emocí nebo chování, schizofrenií (F20-) aj.

Aspergerův syndrom

Diagnostická
kritéria MKN 10
Hrdlička

- Bez významnějšího zpoždění řeči, jazyka a kognice.
- Zpoždění motoriky - většinou.
- Běžné jsou ojedinělé speciální dovednosti, týkající se často abnormálních zájmů, ale pro diagnózu se nevyžadují.
- Abnormální vývoj stejně jako u DA v oblastech:
 - Reciproční interakce
 - Funkční nebo symbolická hraobvykle se nevyskytuje ani pohybový manýrismus, ani zájem o části předmětů nebo nefunkční prvky hraček

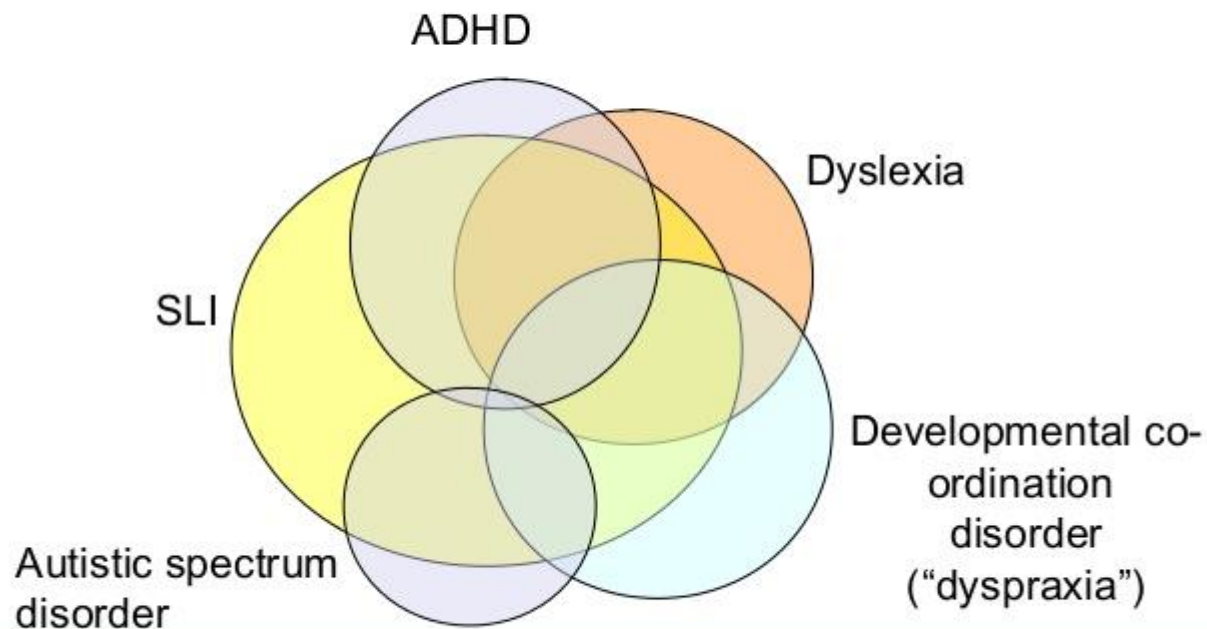
III. ADHD syndrom

- DSM IV, 1994: jen v dětství, DSM V, 2013: od dětství po dospělost
- Prevalence 5 (-11 %), chlapci ku dívkám 3-5: 1
- Klinické příznaky: narušené sebeorganizování, stanovení priorit, udržení a přesuny pozornosti, udržení výkonu, frustrační intolerance a emoční dysregulace, zhoršená pracovní paměť a výbavnost, zhoršené sebeovládání
- Redukce mozku o 3-4 % - mozeček, nukleus caudatus, prefrontální kortex, corpus callosum
- Etiopatogeneze:
 - Heritabilita vypočtena na 77 %
 - Předpokládá se model polygenní dědičnosti, kde jednotlivé geny mají malý efekt
 - Uvažuje se - prenatální, NPH, traumatické poranění mozku
- Četné komorbidity: u 70% další psychiatrické problémy

Koncepce neurovývojových poruch

Oxford, 2008

Putting it all together!



Bishop, D., & Rutter, M. (2008). Neurodevelopmental disorders: conceptual approaches. In M. Rutter, D. Bishop, D. Pine, S. Scott, J. Stevenson, E. Taylor & A. Thapar (Eds.), *Rutter's Child and Adolescent Psychiatry* (pp. 32-41). Oxford: Blackwell.

Současné poznatky genetiky

D.Bishop,
University Oxford

Same gene often associated with many different disorders

CNTNAP2 gene – downstream target of FOXP2

Common variants of the gene associated with:

- Autism
- Specific Language Impairment
- Dyslexia
- ADHD
- Schizophrenia
- Age at language acquisition in general population

N.B. Effect sizes are SMALL. Not useful for genetic screening

Kang, C., & Drayna, D. (2011). Genetics of speech and language disorders. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 12, 145-164.

Vztah perinatálních komplikací a neurovývojových poruch

- Vztah IQ a LBW. Závěr: Kognitivní poruchy spojené s LBW přetrvávají do dospívání a rané dospělosti. Zatímco vliv LBW na IQ klesá od dětství až rané dospělosti. *Kormos a col. , Oxford, 2014*
- Vztah umělé plicní ventilace u dětí s VLBW a ELBW a rozvoj DMO, PAS, ADHD a MR. Závěr: ≥ 15 dnů zvyšuje riziko DMO a ADHD u ELBW, a to i bez výrazného neonatální poškození mozku. *Wen-Hui Tsai a col., Elsevier, 2014*

Již v roce 1980 Nichols a Chen zjistili pouze lehkou souvislost mezi „měkkými“ neurologickými symptomy a perinatální komplikací. Uvedli také skutečnost, že řada perinatálních rizik je odvozena od rizikové perinatální anamnézy: u geneticky naprogramovaného abnormálního plodu je větší pravděpodobnost, že bude mít nižší porodní hmotnost i předčasné ukončení těhotenství.

Shrnutí

- Nástup ve vývojovém období - obvykle časný, **tendence pokračovat do dospělosti.**
- **Komorbidní charakter, vzájemně se překrývají.**
- **Snižují kvalitu života** – v sociálním vývoji, paměti, schopnosti se učit, emocích, ovládání. Častou **bází sekundárních onemocnění.**
- Multifaktoriální etiologie, **obdobná etiopatogeneze s výrazným genetickým podílem** – genetické a neurovědecké studie vyvrátily teorie o pouze perinatální či prenatální příčině. Nevhodná rodina pouze komplikujícím faktorem.
- Podobná prevalence, spíše odhady. Více i méně častější u mužského pohlaví.

Shrnutí

- **Nevyléčitelné, rozdílně kompenzovatelné**, efektivita terapeutických snah různá.
- Význam včasné diagnózy poruch se silným genetickým pozadím:
 - netkví v kvantitě návštěv u specialistů
 - zároveň dědičný faktor neznamená neměnný stav
 - komorbidní charakter vyžaduje **propojené stimulační vývoje překrývajících se poruch, včetně řádné edukace MŠ, ZŠ i SŠ**
- Výrazná **nejednotnost** počínaje výzkumem, v terminologii, způsobu a schopnosti diagnostiky, obecné informovanosti a konče nevymezenými kompetencemi mezi obory i rezorty.

*„Autismus může být syndrom. Jestliže jde o syndrom, není autismus homogenní.
Tím pádem máte co do činění s množinou. Jestliže jde o množinu, budou její prvky odlišné.
S vývojovou dysfázií se to může mít podobně.
Představím-li si pod tím větší počet pleiotropních genů, jste v houštině genetické, konektomické a klinické.“*

František Koukolík

„Jestli něco lidi vyřazuje ze společnosti, bývají to právě těžší poruchy řeči.“

František Koukolík

(JÁ. O vztahu mozku, vědomí a sebeuvědomování)

Děkuji za pozornost

pospisilova@demosthenes.cz