

1.3. Całościowe zaburzenia rozwoju

Całościowe zaburzenia rozwoju można zdiagnozować, gdy już we wczesnym rozwoju dziecka zauważalne są zakłócenia rozwoju komunikacji społecznej, utrata zainteresowania otoczeniem oraz znaczne zubożenie i stereotypowość zachowań. Do najważniejszych całościowych zaburzeń rozwoju zalicza się: autyzm, zespół Aspergera, zespół Retta i zaburzenia dezintegracyjne (Rajewski, 2002). Przebieg całościowych zaburzeń ma charakter chroniczny, a niektóre z oznak są widoczne także po osiągnięciu dorosłości. W pewnych przypadkach istnieją szanse na wyleczenie lub chociażby zwiększenie przystosowania, dotyczą one jednak tylko łagodniejszych postaci zaburzeń (Seligman, Walker, Rosenhan, 2003).

Stosunkowo najlepiej poznany całościowym zaburzeniem rozwojowym jest autyzm dziecięcy. Według kryteriów IDC-10 częstotliwość występowania wynosi 5,3 na 10 000 osób (Fombone, 1998, za: Rajewski, 2002). Zaburzenie to czterokrotnie częściej występuje u chłopców niż u dziewcząt. Przyczyn autyzmu można upatrywać między innymi w podatności genetycznej, ponadprzeciętnych rozmiarach mózgu, mniejszej objętości płata ciemieniowego i tylnej części ciała modzelowatego, nieprawidłowej budowie mózdzku, zwiększonej gęstości upakowania komórek w systemie limbicznym, wadliwym funkcjonowaniu neuroprzekaźników katecholaminowych, dopaminy i serotoniny, zmniejszonej ilości neuronów Purkiniego (spowodowana np. wadą chromosomu 15, mutacją genu liazy adenylobursztynianowej, działaniem leku przeciwdrgawkowego) (Bobkowicz-Lewartowska, 2005). Objawy autyzmu zaczynają się ujawniać już w okresie niemowlęcym i z wiekiem się nasilają. Oba stosowane na świecie systemy diagnostyczne ICD-10 i DSM-IV sklasyfikowały symptomy autyzmu w poniższe kategorie:

- jakościowe upośledzenie reakcji społecznych (brak kontaktu wzrokowego, mowy niewerbalnej, nienawiązywanie relacji z rówieśnikami, brak spontanicznej potrzeby dzielenia z innymi emocji, oraz upośledzone lub odmienne reagowanie na emocje innych, słaba integracja zachowań społecznych, emocjonalnych i komunikacyjnych);
- jakościowe zaburzenia w porozumiewaniu się (opóźnienie lub brak rozwoju języka mówionego, brak inicjatywy w nawiązywaniu rozmów i wytrwałości w jej prowadzeniu, stereotypowe używanie języka, specyficzne zwroty, brak spontanicznej zabawy symbolicznej, udawanej);

- ograniczone, powtarzające się i stereotypowe wzorce zachowania, zainteresowań i aktywności (pochłonięcie stereotypowymi i ograniczonymi zainteresowaniami, kompulsywne przywiązanie do specyficznych czynności rutynowych i zrytualizowanych, manieryzmy ruchowe, uporczywe zafascynowanie częściami przedmiotów, stereotypie ruchowe nieraz prowadzące do samouszkodzeń (Kendall, 2004).

Znaczące i długotrwałe zaburzenia w zakresie interakcji społecznych oraz powtarzające się wzorce zachowań i aktywności występują także w zespole Aspergera. Nie występuje tu jednak zaburzenie mowy, a symptomy ujawniają się zazwyczaj po ukończeniu trzeciego roku życia. Występuje znacznie rzadziej: 1 na 10 000 urodzeń. Także tym zespołem bardziej są zagrożeni chłopcy. Przyczyny omawianego zespołu nie zostały jak dotąd poznane, istnieją jedynie hipotezy co do roli podłoża genetycznego, nadmiernych wymagań i jednoczesnych zaniedbań ze strony rodziców. Iloraz inteligencji osób z zespołem Aspergera jest zazwyczaj w granicach normy. Nauka szkolna przeważnie nie sprawia im większych trudności. Problemy mogą się natomiast pojawić w sferze emocjonalnej, szczególnie w okresie dojrzewania (Rajewski, 2002).

W przeciwieństwie do wyżej opisanych zaburzeń, zespół Retta dotyka prawie wyłącznie dziewczynek z częstotliwością od 1:15 000 do 1:22 000. Chorobę powoduje mutacja genu MECP2 w obrębie chromosomu X. Objawy ujawniają się po okresie normalnego rozwoju, zwykle po 6-18 miesiącach życia. Między drugim a trzecim rokiem życia następuje ostry regres w zachowaniu. Zaburzenie dotyka wielu funkcji i sprawności, powoduje głównie: upośledzenie języka, utratę celowego użycia rąk (apraksja), powtarzające się ruchy dłoni („mycie”, klaskanie, wkładanie do ust), potrząsanie tułowiem i kończynami, upośledzenie lub utratę umiejętności chodzenia. Ponadto mogą pojawiać się dysfunkcje oddechowe (bezdech, hiperwentylacja, połykanie powietrza), nieprawidłowe EEG, padaczka i inne drgawki, sztywność, spastyczność bądź przykurcze mięśni i ścięgien, skolioza, zgrzytanie zębami, opóźnienie wzrostu, zmniejszenie tkanki tłuszczowej i masy mięśniowej, nietypowy wzór snu (częste wybudzenia i problemy z powtórным zaśnięciem, bezsenność), trudności w żuciu i połykaniu oraz niezamykanie ust podczas jedzenia, refluks (zwracanie treści pokarmowej), mniejsze zróżnicowanie akcji serca, słabe krążenie w kończynach dolnych, małe stopy, zmniejszenie ruchliwości wraz z wiekiem, zaparcia, grymasy twarzy, skrajne wahania nastroju, zachowania samookaleczające, zamknięcie się w sobie. Do tej pory naukowcom nie udało się odnaleźć skutecznej metody leczenia chorych na zespół Retta. Stosowane obecnie terapie

koncentrują się jedynie na metodach wspomagających i objawowych. Zespół Retta nie jest przyczyną zgonów, są nią natomiast komplikacje związane z oddychaniem i infekcjami. Dziewczynki z zespołem Retta mają 95% szans na przeżycie 20-25 lat. W wieku 25-40 lat stopień przeżywalności spada do 69%.¹

W przypadku, gdy rozwijające się prawidłowo przez 2-3 lata dziecko nagle zacznie przejawiać tendencje regresywne we wszystkich obszarach rozwoju, podejrzewać można dziecięce zaburzenie dezintegracyjne, którego częstotliwość występowania jest jednakowa u chłopców jak i u dziewcząt - wynosi 1:10 000. Klinicznie istotna utrata wcześniej nabytych umiejętności dotyczy może ekspresji i rozumienia języka, zachowań adaptacyjnych, umiejętności społecznych, kontroli oddawania moczu i stolca, umiejętności ruchowych. Przebieg zaburzenia jest postępujący i prowadzi do otępienia i objawów neurodegeneracyjnych (Rajewski, 2002).

¹ Przytoczone dane pochodzą z materiałów informacyjnych wydanych przez Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Retta z siedzibą w Warszawie oraz ze strony internetowej: <http://rettsyndrom.gd.pl>, z dnia 20.05.2007.