

Univerzita Karlova  
Pedagogická fakulta  
Katedra speciální pedagogiky

## BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

Diagnostika poruch autistického spektra v raném věku

An Early Diagnosis of Autism Spectrum Disorders

Michaela Richtrova

Vedoucí práce: PhDr. Lenka Felcmanová, Ph.D.

Studijní program: Speciální pedagogika

Studijní obor: B SPPG 2

Odevzdáním této bakalářské práce na téma Diagnostika poruch autistického spektra v raném věku potvrzuji, že jsem ji vypracovala pod vedením vedoucího práce samostatně za použití v práci uvedených pramenů a literatury. Dále potvrzuji, že tato práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

V Praze, dne 10. 7. 2023

Ráda bych poděkovala vedoucí mé bakalářské práce, PhDr. Lence Felcmanové, Ph.D., za cenné rady, za její trpělivost a vstřícnost, kterou mi v průběhu zpracování věnovala. Mé poděkování patří též PhDr. Haně Sotákové, Ph.D., za její čas a věcné připomínky. V neposlední řadě bych ráda poděkovala mé rodině a přátelům za jejich psychickou podporu.

## **ABSTRAKT**

Bakalářská práce se věnuje problematice diagnostiky poruch autistického spektra v raném věku. Výstupem práce jsou formulovaná doporučení pro praxi. Teoretická část se zaměřuje na poruchy autistického spektra jako takové, jejich klasifikaci podle diagnostických manuálů DSM-5 a MKN-11. Dále zkoumá rané projevy, diagnostiku PAS v raném věku a metody používané k realizaci včasného záchytu. V neposlední řadě se věnuje pozici praktického lékaře pro děti a dorost v procesu stanovení diagnózy a zdůrazňuje nutnost následné rané intervence.

V praktické části je uvedena analýza výsledků kvantitativního výzkumu, který byl realizován pomocí dotazníkového šetření. Cílem šetření bylo skrze zkušenosti respondentů nahlédnout do procesu stanovení diagnózy PAS v raném věku, zjistit, jak postupuje praktický lékař pro děti a dorost a jak postupují rodiče, při podezření na nerovnoměrný psychomotorický vývoj jejich dítěte. Dotazník vlastní konstrukce zkoumal, jakou metodou pediatři provádí screening na PAS v rámci preventivní prohlídky v 18 měsících. Výsledky výzkumné části jsou prezentovány pomocí grafů a na závěr práce jsou získaná data diskutována.

## **KLÍČOVÁ SLOVA**

Diagnostika poruch autistického spektra; poruchy autistického spektra; včasný záchyt PAS; PLDD; raná péče

## **ABSTRACT**

The bachelor thesis discusses the assessment of autism spectrum disorders at an early age. The output of the thesis is formulated recommendations for practice. The theoretical part focuses on autism spectrum disorders as such, their classification according to the diagnostic manuals DSM-5 and ICD-11. It also examines the early manifestations, assessment of ASD at an early age and methods used in early detection. Finally, it discusses the position of the child and adolescent practitioner in the process of diagnostics and emphasizes the need for subsequent early intervention.

The practical part presents an analysis of the results of quantitative research, which was carried out as a questionnaire survey. The aim of the survey was to gain an insight into the process of early diagnostics of ASD based on the experiences of the respondents, to find out the practice of paediatric practitioner proceeds and parents in case that a child's disrupted psychomotor development is suspected. A self-constructed questionnaire explored the method by which paediatricians screen for ASD at 18 months of child's age as part of a preventive check-up. The results of the research are presented in graphs and obtained data are discussed at the end of the paper.

## **KEYWORDS**

An early diagnosis of autism spectrum disorders; autism spectrum disorders; early detection of ASD; practitioners for children and adolescents; early intervention

## Obsah

Úvod .....	7
1 Teoretická část .....	9
1.1 Poruchy autistického spektra .....	9
1.1.1 Diagnostika PAS dle DSM-5 .....	12
1.1.2 Diagnostika PAS dle MKN-11 .....	14
1.1.3 Rané projevy poruch autistického spektra .....	16
1.2 Diagnostika PAS v raném věku .....	18
1.2.1 Postup stanovení diagnózy .....	20
1.2.2 Role praktických lékařů pro děti a dorost .....	21
1.2.3 Opatření vlády pro včasný záchyt .....	22
1.3 Screeningové metody určené pro raný věk .....	23
1.3.1 Doporučený screeningový nástroj – M-CHAT-R, M-CHAT-R/F .....	24
1.4 Raná péče .....	25
1.4.1 Nabídka rané péče pro děti s PAS v České republice .....	26
2 Praktická část .....	28
2.1 Cíl výzkumu .....	28
2.2 Výzkumné otázky .....	28
2.3 Metodika výzkumu .....	29
2.4 Výzkumný vzorek a popis výzkumné metody .....	30
2.5 Analýza a interpretace dat .....	32
2.5.1 Základní informace .....	33
2.5.2 Obavy rodičů .....	33
2.5.3 Postup pediatra .....	35
2.5.4 Stanovení diagnózy PAS .....	39

2.5.5	Rodiče.....	40
2.6	Diskuze k výsledkům .....	43
2.7	Doporučení pro praxi.....	46
	Závěr.....	49
	Seznam použitých informačních zdrojů .....	52
	Seznam příloh.....	58

## Úvod

Poruchy autistického spektra se stále více dostávají do povědomí laické i odborné veřejnosti. Jedná se o široké téma, u kterého se v současné době stále ještě setkáváme s řadou překážek. Služby pro osoby s poruchou autistického spektra bývají často přetížené a nedostupné. Prevalence PAS totiž vzhledem k měnícím se diagnostickým kritériím a narůstající informovanosti veřejnosti stoupá.

Věk, kdy je možno stanovit diagnózu poruchy autistického spektra se posouvá do stále útlejšího období. Přesto se u velké části dětí potvrdí diagnóza PAS až kolem čtvrtého roku nebo později, čímž děti přichází o cenný čas, ve kterém mohla být zahájena raná intervence. Tato bakalářská práce se zaměřuje na diagnostiku poruch autistického spektra v raném věku. Cílem včasného zachytu je zachytit schopnosti a potřeby dítěte a získat tak podklady pro strategie rané intervence. Bakalářská práce je rozdělena na část teoretickou a praktickou.

V teoretické části se práce zabývá poruchami autistického spektra. Jsou vysvětleny charakteristické projevy, oblasti, ve kterých se mohou vyskytnout deficity, prevalence a rizikové faktory, které mohou poruchu autistického spektra vyvolat. Práce zmiňuje diagnostické manuály DSM-5 a MKN-11, podle kterých lze PAS klasifikovat. Zaměřuje se na aktuální vývoj v prostředí diagnostiky, je proto uvedena revidovaná verze klasifikace nemocí MKN-11. Práce se tak nezaměřuje na jednotlivé poruchy autistického spektra (dětský autismus, atypický autismus, Aspergerův syndrom, dětská dezintegrační porucha a jiné pervazivní vývojové poruchy). Dále se práce zaměřuje na rané projevy poruch autistického spektra a diagnostiku v raném věku. Důležitou podkapitolou je role praktického lékaře pro děti a dorost v procesu stanovení diagnózy. Práce zmiňuje opatření a doporučení vlády pro včasný záchyt, mimo jiné i screeningový nástroj M-CHAT-R a M-CHAT-R/F. V neposlední řadě se teoretická část věnuje nutnosti rané intervence a popisu služby rané péče.



Formou kvantitativního designu se praktická část věnuje procesu stanovení diagnózy poruchy autistického spektra v raném věku. V praktické části jsou uvedeny a analyzovány výsledky výzkumného šetření, které bylo provedeno metodou dotazníku vlastní konstrukce. Formou dotazníku byly zjišťovány zkušenosti rodičů dětí s PAS s procesem stanovení diagnózy u jejich dítěte. Dotazník se zaměřuje na obavy respondentů, týkající se psychomotorického vývoje jejich dítěte, na postup praktického lékaře pro děti a dorost po sdělení obav ze strany rodičů a následující postup rodičů. Dále se dotazník zaměřuje na povinný screening na PAS v rámci preventivní prohlídky v 18 měsících v ordinacích pediatra. Na konci práce jsou formulována doporučení pro praxi.

Aby text bakalářské práce nebyl příliš repetitivní, užívám také pojem autismus. Přihlížím ale ke skutečnosti, že odborným termínem je označení: poruchy autistického spektra nebo také PAS.

# 1 Teoretická část

## 1.1 Poruchy autistického spektra

Poruchy autistického spektra, dále také PAS nebo autismus, je diagnóza zahrnující velmi heterogenní skupinu s různorodou symptomatikou. Jedná se o vrozenou poruchu, která ovlivňuje „*chování jedince v oblasti komunikace, v sociálním chování, v představitivosti a v oblasti integrace smyslového chování a myšlení*“ (Thorová, 2016, s. 29). Ovlivňuje tak jedincovo celkové prožívání jedince a vnímání světa, který ho obklopuje. Symptomatika zahrnuje především jedincovu schopnost komunikovat, jeho zájem o sociální interakce a jeho kognitivní dovednosti, přičemž symptomy mohou být různé intenzity, vyskytující se v nespočetných kombinacích. Tíže postižení a míra podpory, kterou člověk s poruchou autistického spektra potřebuje, aby se funkčně mohl zúčastnit běžného života, se tak od člověka k člověku liší (Thorová, 2016, s. 29-30).

Prevalence autismu od roku 2000 stále stoupá. Mění se povědomí, které o poruchách autistického spektra máme a současně s tím i diagnostické metody a kritéria. Dle Voigta (2020) se častěji diagnostikují symptomy poruch autistického spektra u dětí s poruchou intelektového vývoje, zároveň se také mnohem častěji stanovuje diagnóza poruchy autistického spektra u jedinců, kteří mají mírné stupně projevů PAS a variabilní vývojové abnormality.

Studie z roku 2018 ze spojených států amerických ukazuje, že celková prevalence PAS mezi osmiletými dětmi je 23,0 na 1000 (jedno ze 44 dětí). U chlapců je výskyt poruchy 4,2krát vyšší než u dívek (Maenner, Shaw, Bakian et al., 2021). Podle údajů statistického informačního systému MŠMT bylo ve školním roce 2022/23 zaznamenáno 2847 žáků s poruchou autistického spektra, při celkovém počtu 94155 žáků v základním vzdělávání a při pohledu na uplynulé roky jsou tendence žáků s diagnózou PAS stoupající (Odbor školské statistiky a analýz MŠMT, ©2023). Stoupající prevalence však dle Šporclové nesouvisí nutně s nárůstem výskytu PAS jako takového, spíš jako se změnou diagnostických kritérií,

větším povědomím o PAS jak mezi odborníky, tak mezi rodiči a nárůstem dostupných diagnostických služeb (Šporclová, 2018, s. 19-21).

Izolovaná příčina pro vznik poruchy autistického spektra není známa. Předpokládáme, že existuje více rizikových faktorů, které samy o sobě autismus nezpůsobují ale v určitých kombinacích mohou poruchu autistického spektra vyvolat. Možné faktory dělíme do dvou skupin. Faktory genetické a enviromentální. Ty se vzájemně nevylučují, naopak je pravděpodobné, že kombinace obou je jedním z primárních důvodů pro vznik PAS. Genetické rizikové faktory jsou polygenní, jedná se o genetické varianty, které ve specifických kombinacích zvyšují riziko výskytu poruch autistického spektra (Boucher, 2022, s. 104-109). Studie z roku 2011 uvádí, že jsme schopni identifikovat víc jak 100 genetických defektů způsobujících PAS, které se vyskytují opakovaně (Betancur, 2011). Mezi enviromentální rizikové faktory řadíme vlivy okolí, které mohou být příčinou poruchy autistického spektra prenatálně, perinatálně i postnatálně. Prenatálně se může jednat například o vystavení škodlivým látkám, infekce a fyzické predispozice matky mezi které Boucher (2022, s. 112-117) řadí například obezitu a diabetes. Perinatální rizikové faktory zahrnují mimo jiné předčasné narození dítěte a nízkou porodní váhu, císařský řez a úrazy vzniklé během porodu. Postnatální faktory mohou zahrnovat infekce, vady imunního systému nebo vystavení škodlivým látkám. Dudová uvádí, že prevalence PAS u předčasně narozených dětí s porodní váhou nižší než 1500 gramů je o 9,7 % vyšší než u dětí narozených za běžných podmínek. Jedná se o výsledky první české screeningové studie poruchy autistického spektra u novorozenců s porodní hmotností nižší než 1500 g (Dudová, 2020, s. 367).

Nutno uvést, že pre-, peri- a postnatální rizikové faktory se zřídka vyskytují ojedinele. Většinou se enviromentální faktory propojují a ovlivňují (Boucher 2022, s. 112-117).

Charakteristické projevy podstatné pro diagnostiku se často dělí do takzvané triády poškození, definované britskou lékařkou Lornou Wingovou v sedmdesátých letech 20. století. Triáda problémových oblastí společná pro PAS zahrnuje sociální interakci,

komunikaci a představivost. Pro stanovení diagnózy poruch autistického spektra je zásadní, aby se tyto symptomy vyskytovaly v kombinaci, přičemž přítomnost či absence dílčích symptomů není pro stanovení diagnózy rozhodující.

Oblast sociálního chování zahrnuje sociální kompetence, užívané ve vztahu k druhým (Adamus, 2016, s. 11-12). Řadíme mezi ně například napodobování, schopnost udržet oční kontakt, sdílení pozornosti a obecnou touhu po navazování sociálního kontaktu. Opět zde platí, že sociální chování je mezi lidmi s diagnózou PAS velmi různorodé a předsudek, že lidi s poruchou autistického spektra nestojí o sociální interakce, je mylný. Často mívají i pasivní a samotářsky laděné děti například se svými rodiči velmi kvalitní sociální interakce (Thorová, 2016, s. 63-76).

Thorová (2016, s. 99-112) dále uvádí, že deficity v komunikaci se mohou vyskytovat na úrovni receptivní i expresivní a ovlivňují verbální i neverbální složky komunikace. Potíže s vyjadřováním na neverbální úrovni zahrnují například špatný oční kontakt, mimiku, která nereflektuje emoční prožívání dítěte nebo projevy náročného chování na péči jako způsob komunikace. Mohou rovněž chybět základní gesta, kterými děti bez neurovývojové poruchy navazují kontakt s okolním světem. Mezi potíže s porozuměním na neverbální úrovni řadíme mimo jiné neschopnost identifikovat mimické projevy či dešifrovat gesta a postoje jedince. Verbální stránka se potýká se specifiky a abnormalitami, které se projevují jedinečným způsobem u každého člověka s PAS. Thorová (2016, s. 99-100) konstatuje, že při poruchách autistického spektra se jedná převážně o deficity v komunikaci, které se vyskytují v odlišné míře. Často se setkáváme s lidmi s PAS, kteří jsou buď zcela neverbální, nebo jejich verbální vybavenost odpovídá minimu. Baghdadliová et al. a Sigmanová a McGovernová (2012, 2005) uvádějí, že u zhruba 25-50 % dětí s poruchou autistického spektra, se nevyvine plně funkční verbální komunikace.

Oblast představivosti souvisí úzce s rozvojem schopnosti imitace a s dětskou hrou. Dítě skrze rozvoj nápodoby rozvíjí svou schopnost představivosti tím, že testuje imaginativní situace, ve kterých vychází z úvahy „co se bude dít, když...“. Dítě bez poruchy autistického spektra věkem zlepšuje svou představivost, která je stále více komplexní a dokáže do představivosti zahrnovat i myšlenky lidí kolem sebe. Procvičování představivosti následně spěje ke schopnosti plánování. U dítěte s PAS se v důsledku narušené představivosti a

narušené schopnosti imitace nerozvíjí hra. Kvalita hry může být u dítěte s PAS ovlivněná přehnanou fixací na konkrétní téma nebo aktivitu, repetitivními činnostmi nebo stereotypními modely chování. Dítě, které nemá komplexně vyvinutou představivost a symbolickou hru, se upíná na předvídatelné situace a tíhne tak ke stereotypním, jednoduchým aktivitám. Zároveň preferuje činnosti, kterým se obvykle věnují děti mladšího věku (Thorová, 2016, s. 117-129). Piaget (2007) popisuje imitaci jako akomodaci předloh z prostředí dítěte. Oproti tomu je hra, dle Piageta, asimilací potřeb dětského „já“ v komplexním sociálním světě dospělých osob, jejichž pravidla jsou pro dítě zatím těžko uchopitelná. Symbolická hra, tedy hra vyžadující představivost tak představuje jednu ze stěžejních etap dětského vývoje (Piaget, Inhelderová, 2007, s. 111-113).

Mezi charakteristické projevy PAS řadíme i takzvané nespecifické variabilní rysy. Jedná se o neobvyklé projevy chování, které zahrnují percepční poruchy, odlišnosti v motorickém vývoji a v motorických projevech, adaptabilitu vůči změnám a novým situacím, emoční reaktivitu a s tím související chování náročné na péči. Atypické senzorní zájmy jsou mimo jiné jedním z diagnostických kritérií dle manuálu DSM-5 (Thorová, 2016, s. 132).

### **1.1.1 Diagnostika PAS dle DSM-5**

DSM je diagnostický a statistický manuál podle kterého se mezinárodně klasifikují duševní poruchy. V roce 2013 vydala Americká psychiatrická společnost (APA, American Psychiatric Association) pátou verzi DSM-5. Od své předchozí se liší převážně sloučením jednotlivých diagnóz z kategorie pervazivních vývojových poruch, která obsahovala Aspergerův syndrom, dětský autismus, jinou pervazivní poruchu a dětskou dezintegrační poruchu. Vytvořila se nová kategorie s názvem poruchy autistického spektra (Thorová, 2021). Shrnutím jednotlivých kategorií do pojmu spektra by se mělo zabránit „šedým zónám“, inkonzistencím a nedostatkům v procesu stanovení diagnózy (Amoretti, Lalumera, Serpico, 2021). Z kategorie poruch autistického spektra byl odstraněn Rettův syndrom, mimo jiné z důvodu, že sociální schopnosti se u jedinců s Rettovým syndromem po dosažení

4. roku zlepši a projevy poruchy autistického spektra už nejsou stěžejní oblastí zájmu (DSM-5, 2023, s. 59)

Diagnostický manuál DSM-5 se odkloňuje od triády poruchy zmiňované v předchozí kapitole. Oblast sociální interakce a sociální komunikace se v mnoha aspektech překrývají a byly tudíž shrnuty do jednoho ze dvou stěžejních bodů pro určení diagnózy PAS (Voigt, 2020, s. 13-14). Boucher (2022, s. 23) konstatuje, že sociální interakce a sociální komunikace jsou nutně propojeny. Každá úspěšná sociální interakce vyžaduje do určité míry sociální komunikaci, tudíž je spojení kategorií smysluplné.

Mezi diagnostická kritéria dle DSM-5 spadají přetrvávající nedostatky v sociální interakci a komunikaci a omezené a repetitivní vzorce chování. Začátek příznaků musí být dohledatelný až do období raného věku a symptomy musí narušovat funkční jednání jedince ve společenských, pracovních, školních nebo jiných oblastech života na klinické úrovni. Symptomy zároveň nesmí být přičítány vývojovému opoždění nebo poruše intelektu. Lze však diagnostikovat komorbiditu, pokud je sociální komunikace pod úrovní, která by odpovídala jedincovu věku.

Deficity v sociální interakci a komunikaci musí být, dle diagnostického manuálu, přetrvávající a vyskytující se v odlišných situacích. Kategorie zahrnuje narušení sociální emoční reciprocitu, narušení neverbální sociální komunikace a narušení mezilidských vztahů a schopnosti vztahy navazovat a udržovat.

Druhým stěžejním diagnostickým kritériem jsou restriktivní repetitivní vzorce chování, aktivit či zájmů. DSM-5 uvádí čtyři odlišné příznaky tohoto kritéria a pro stanovení diagnózy je nutné, aby byly přítomny nejméně dva projevy. Repetitivní a stereotypní vzorce chování se mohou projevovat v řeči nebo se vztahují k motorickým pohybům při užívání předmětů. Mezi další příznaky omezených, repetitivních vzorců chování řadíme ulpívání na rutíně, nízkou adaptabilitu vůči změnám a ritualizované vzorce chování, dále pak lpění na specifických zájmech s atypickou intenzitou a posledním ze čtyř příznaků je hyposenzitivita a hypersenzitivita vůči sensorickým vjemům.

Dle uvedených stěžejních kritérií se posuzuje závažnost poruchy a stanovuje se míra podpory, kterou jedinci s poruchou autistického spektra vyžadují. Míra závažnosti je rozdělena do tří stupňů: „vyžadující podporu“, „vyžadující značnou podporu“ a „vyžadující velmi značnou podporu“ (DSM-5, 2015, s. 53-54). Poruchy autistického spektra lze specifikovat i dle dalších přidružených poruch. Specifikuje se, jestli jedinec na spektru má, či nemá poruchu intelektu nebo poruchu řeči a jestli je PAS spojený s jinou neurovývojovou, behaviorální či duševní poruchou, s katatonii nebo se známým genetickým, či somatickým onemocněním nebo enviromentálním faktorem (DSM-5, 2015, s. 51-57).

### **1.1.2 Diagnostika PAS dle MKN-11**

Zatímco DSM se používá ve Spojených státech Amerických, používáme v Evropě ke kodifikování onemocnění Mezinárodní klasifikaci nemocí (Šporclová, 2018, s. 5). V roce 2018 Světová zdravotnická organizace (WHO) publikovala MKN-11, 11. revizi Mezinárodní klasifikace nemocí. Podle MKN se kodifikují klasifikace nemocí, zdravotních potíží, poruch a dalších příznaků souvisejících se zdravím jedince. Revidovaná verze navázala v mnoha ohledech na aktualizovanou verzi DSM-5, přeformulovala se struktura a obsah klasifikace je rozsáhlejší a detailnější. Tyto změny se dotkly i klasifikace diagnózy PAS. Porucha autistického spektra nyní spadá do skupiny duševních, behaviorálních a neurovývojových poruch, která nahradila kategorii Pervazivní vývojové poruchy (Thorová, 2022).

Stejně jako v DSM-5 je PAS dle MKN-11 charakterizován přetrvávající neschopností iniciovat a udržovat vzájemnou sociální komunikaci a sociální interakci a dále škálou restriktivních, opakujících se, nepružných vzorců chování či zájmů. Tyto jsou pro daný sociokulturní kontext a věk jedince atypické. Počáteční příznaky poruchy by měly být dohledatelné v raném dětství, ale projevy poruchy se častokrát manifestují v pozdějších

letech, kdy společenské požadavky překročí jedincovy schopnosti. Deficity jsou natolik závažné, že funkčně narušují řadu oblastí jedincova života (ICD-11, 2022).

MKN-11 také popisuje specifické subtypy poruchy autistického spektra, které souvisejí s úrovní funkčního jazyka a úrovní duševního vývoje. Spektrum obsahuje celou škálu projevů a schopností na kterém se pohybují jedinci s nadprůměrným intelektem a zachovalými schopnosti řeči až po osoby s přítomnou poruchou intelektu a závažným poškozením funkčního jazyka (Žampachová, Čadilová et al., 2022, s. 7).

Kóduje se dle následujících kategorií:

	<i>S mírným nebo žádným narušením funkčního jazyka</i>	<i>S narušeným funkčním jazykem</i>	<i>S úplnou, nebo téměř úplnou absencí funkčního jazyka</i>
<i>Bez poruchy duševního vývoje</i>	6A02.0	6A02.2	-----
<i>S poruchou duševního vývoje</i>	6A02.1	6A02.3	6A02.5

Dodatečně bere MKN při kódování poruchy ohled na ztrátu již získaných schopností (6A02.x0 – „bez ztráty dříve nabytých dovedností“, 6A02.x1 „se ztrátou dříve nabytých dovedností“) (ICD-11, 2022, překlad vlastní).

I když se MKN-11 a DSM-5 v řadě bodů shodují, vyskytují se v diagnostických klasifikacích rozdíly. MKN-11 na rozdíl od DSM-5 nezdůrazňuje kritéria restriktivních, repetitivních vzorců chování, které mohou být spojeny s poruchou duševního vývoje. V MKN-11 například není zmíněná echolálie či silné sebe-stimulující chování a silné lpění na neobvyklých předmětech a stereotypní pohyby se dle klasifikace vztahují hlavně k ranému dětství. Oproti DSM-5 se MKN-11 se zaměřuje na PAS jako na primární diagnózu, pokud



se jedná o komorbiditu poruchy intelektu a autismu. Mimo jiné bylo cílem MKN-11 nastavit citlivější diagnostická kritéria vůči starším a kognitivně schopným jedincům. (Greaves-Lord, Skuse, Mandy, 2022).

V roce 2022 Ústav zdravotnických informací a statistiky České republiky (ÚZIS ČR) zahájil ve spolupráci s WHO překlad MKN-11 do českého jazyka (Thorová, 2022). Dle ÚZIS ČR je předpokládaným termínem zavedení české verze MKN-11 prosinec 2024 (ÚZIS ČR, 2023).

### **1.1.3 Rané projevy poruch autistického spektra**

Přestože k výraznější manifestaci projevů poruch autistického spektra dochází často až ve chvíli, kdy je na dítě kladen tlak společenských požadavků, které dítě z důvodu poruchy není schopno naplnit, je možné pozorovat mírnější symptomy v raném věku dítěte. Mnoho rodičů zpozoruje, že vývoj jejich dítěte je odlišný již před dosažením prvního roku.

Prvním ukazatelem možné poruchy bývá opožděný motorický vývoj. Týká se ale jen části dětí s autismem a vývojové motorické odlišnosti nejsou nutně specifické pro PAS.

Rodiče si také často všimají rozdílů při manipulaci s předměty. Dítě o nové předměty nejeví zájem, nesleduje dění kolem sebe a při zajímavé aktivitě neprojevuje známky nadšení. Zpětně také někteří rodiče konstatují, že jejich dítě nezkoumalo předměty vkládáním do úst. Později například nejeví zájem o hračky ale o objekty běžného denního užívání, jako například zubní kartáček, kolíček, nebo gumičku. Hračky dítě užívá nefunkčním způsobem – roztáčí kolečka u auta, místo toho, aby s ním jezdilo, příborovou sadu vyskládá do řady místo toho, aby imitovalo chování dospělých symbolickou hrou. Stereotypní aktivity se mohou objevovat už v prvním roce. Mohou se vyskytnout i stereotypní pohyby a restriktivní vzorce chování, jako je třepání rukama, chození po špičkách, kývání a točení se dokola. Lze detekovat potíže v oblasti hrubé motoriky.

Často děti reagují neadekvátně na hluk a lze pozorovat známky úzkosti. Reakce na zvukové podněty bývá nekonzistentní. Odlišné senzorní vnímání se projevuje i v reakci na určité materiály – děti mohou vadit určité kusy oblečení, nebo na bolest – dítě ji vnímá nepřiměřeně intenzivně, nebo naopak vůbec.

Odlišné sociální chování v raném věku se může projevovat odtažitostí a aktivním straněním se společnosti. Děti bývají lhostejné vůči snaze rodičů o interakci, týkající se například dětských hříček typu „berany duc“ a „paci paci pacičky“. Mazlení s rodiči část dětí nevyhledává, je pasivní nebo se vůči fyzickému kontaktu staví odmítavě. Důležitým indikátorem může být narušení takzvaného komunikačního referenčního chování, které zahrnuje navazování očního kontaktu, zaměřování pozornosti žádaným směrem a sledování pohledu rodiče. Obecně je zájem o navazování sociálního kontaktu v raném věku nižší a nekonzistentní. Dítě nenapodobuje vůbec nebo napodobuje méně než jeho vrstevníci a projevy sociálního chování jsou málo různorodé. U dětí s PAS se nemusí frekventovaně projevovat sociální úsměv a výraz dítěte někteří rodiče popisují jako nepřítomný (Thorová, 2016, s. 233-241). U některých dětí je možné už v osmém měsíci detekovat nižší kvalitu neverbální komunikace (Ibañez, et al., 2013)

Nejčastěji rodiče uvádějí jako primární příčinu obav problémy v oblasti komunikace. Může se jednat o opožděný vývoj řeči a obecně sníženou schopnost komunikovat. Vývoj dítěte v oblasti sociální komunikace neodpovídá běžným vývojovým stádiím a může nastat stagnace vývoje nebo ztráta již získaných sociálních a řečových schopností (Thorová, 2016, s. 237-238).

Voigt dodává, že se mohou projevovat dvě formy dětského vývoje. První je velmi nenáročná na péči – dítě nepotřebuje moc pozornosti a občas se projevuje až pasivně a letargicky. Druhý typ dítěte je naopak velmi snadno podrážditelný. Nechá se velmi rychle znejistit okolními vjemy, je úzkostné, nenechá se uklidnit a mohou se vyskytovat trvalé poruchy spánku (Voigt, 2020, s. 29-30).

Projevy poruchy autistického spektra jsou v raném věku velmi různorodé. Častokrát lze projevy identifikovat až retrospektivně, například na základě videozáznamů. Děti se vyvíjejí odlišným způsobem, a i porucha autistického spektra se projevuje v jiném období a v jiné intenzitě, na základě stupně závažnosti (Thorová, 2016, s. 233-234).

## 1.2 Diagnostika PAS v raném věku

S poznatky, které o poruše autistického spektra v současné chvíli máme, lze stanovit diagnózu mezi 15 a 24 měsíci věku dítěte (Thorová, Župová 2021). Mnoho dětí však obdrží diagnózu výrazně později. Starší výzkum Ošlejškové et al. uvádí, že průměrný věk, ve kterém se stanoví diagnóza v České republice, se pohybuje kolem 6 až 7 roku (Ošlejšková, 2007). Metaanalýza 56 studií z 35 zemí, které byly provedeny od roku 2012 až 2019 uvádí, že průměrný věk stanovení diagnózy je kolem 5 let. Pokud bychom uvedli pouze studie, které zahrnují děti do věku 10 let, sníží se průměrný věk stanovení diagnózy na 3 až 4 roky. Do metaanalýzy byly zahrnuty i dvě studie pocházející z České republiky (Van't Hof et al., 2020). Dle Thorové k pozdní diagnóze vede neznalost komplexní vývojové psychologie. Nejsou tak zachyceny odchylky ve vývoji a odborníci se v těchto případech odkazují na nevyšetřitelnost na základě nízkého věku, nebo na to, že vývoj dítěte se vrátí do normy a rodičům se vyčítá, že jsou příliš citliví. Obavy rodičů se tak často bagatelizují a čas, ve kterém by dítě mohlo čerpat rané intervenční programy se může zkrátit o rok až dva (Thorová, 2016, s. 234).

Stanovit ranou diagnózu je obtížné, jelikož se chování batolat od plně rozvinutých projevů poruchy autistického spektra, uvedených v diagnostických manuálech, liší (Thorová, 2016, s. 237). Rané projevy PAS nebo opožděný vývoj mohou být způsobeny jinou vývojovou poruchou. Kompulzivní a rigidní vzorce chování můžeme pozorovat například u dětí s poruchou pozornosti a deficitem v sociálním chování najdeme v raném věku i u dětí s poruchami řeči. Porucha autistického spektra také nezdědka bývá zaměňována s vývojovou

dysfází (Voigt, 2020, s. 22-23). Detekovat autismus v raném věku komplikuje i skutečnost, že se dítě může vyvíjet běžným způsobem, než nastane vývojový regres nebo stagnace vývoje. Retrospektivní studie ukazují, že regrese nastane u přibližně u 20 % až 30 % dětí s PAS, které se do věku dvou až tří let vyvíjejí standardním způsobem (Pearson et al., 2018). Stanovení diagnózy PAS může být pro rodiče bolestným a traumatickým okamžikem, i když je tento okamžik spojený s úlevou od frustrace a pochybností. Rodina dítěte s autismem musí po stanovení diagnózy upravit svá očekávání a přizpůsobit se v mnoha ohledech. Pokud by byla špatně stanovená diagnóza, mohla být úzkost a adaptace rodičů zbytečná. Proto je důležité stanovit diagnózu s rozumnou jistotou (Boucher, 2020, s. 197-199).

Ačkoli může být stanovení rané diagnózy nesnadné a může obnášet určitá rizika, je mnoha výzkumy prokázáno, že raná diagnóza je klíčovým faktorem pro zlepšení prognózy dítěte. Je možné zahájit pedagogickou a behaviorální intervenci, ze které těží dítě z hlediska vývoje i z hlediska kvality života (Slepičková, 2019, s. 331). Brzké zahájení rané intervence má dopad na adaptivitu dítěte a jeho sebeobslužné dovednosti. Dále pak zlepšuje oblasti sociálních schopností, řeči a poznávání. Je možné zahájit včasnou logopedickou péči i před dosažením 3. roku věku a nácvik komunikačních schopností se dá rozšířit o zavedení prostředků augmentativní nebo alternativní komunikace (Thorová, 2022). V raném dětství mají rané intervenční programy totiž vliv na biologickou strukturu v mozku. Pracují s neuroplasticitou, která je v tomto období u dětí nejvýraznější. Raná diagnóza také poskytne rodičům přesné informace, čímž se snižuje nejistota a s ní spojený rozvoj stresu a úzkostí. Rodiče po obdržení diagnózy mohou začít lépe plánovat, vyhledávat odborníky a specializované služby a sbírat konkrétní informace pro zahájení účinné intervence (Šporclová, 2018, s. 87-91). Diagnóza v útlém věku tak ovlivňuje kvalitu života celé rodiny (Slepičková, 2019, s. 331).

### 1.2.1 Postup stanovení diagnózy

Počátek stanovení diagnózy často spočívá v obavách, které mají rodiče ohledně vývoje jejich dítěte. Zhruba polovina rodičů dětí s PAS si všimne abnormalit ve vývoji do prvního roku a již do 18 měsíců sdělují své obavy lékaři (Šporclová, 2018, s. 85-86). První lékař, na kterého by se rodiče měli se svými pochybnostmi obrátit je praktický lékař pro děti a dorost (Boucher, 2020, s. 200). Dle Voigta (2020) následují čtyři diagnostické fáze. V první se provádí screening a anamnéza. Zjišťuje se, jestli má dítě symptomy specifické pro poruchy autistického spektra – zkoumá se, jak je vyvinuta oblast řeči a adaptabilita dítěte. Druhá fáze je základní diagnostika, při které se používají screeningové metody (CHAT, M-CHAT-R/F, ESAT, CSBS-DP-ITC) a skrze vývojové škály se posuzuje vývojové stádium dítěte. Sleduje se sociální chování v rámci hry a z rozhovoru se zjišťuje chování dítěte při kontaktu s vrstevníky. Třetí fáze je specifická diagnostika poruchy autistického spektra. Prostřednictvím analýzy neuropsychologických nálezů a intelektových testů se zkoumá kognitivní a řečový vývoj dítěte. Hledá se, jestli příčina problémů není organického původu – například způsobena genetickým syndromem nebo epilepsií. Skrze standardizované diagnostické nástroje se zkoumá, zda lze podezření diagnózy PAS potvrdit. (Voigt, 2020, s. 62-63). Mezi nejlépe ověřenou diagnostickou metodu pro vyšetření osob s podezřením na PAS patří kombinace strukturovaného rozhovoru ADI-R (The Autism Diagnostic Interview, Revised Edition) a standardizované metody ADOS-2 (Autism Diagnostic Observation Schedule, Second Edition), také nazývané zlatým standardem (Thorová, Župová, 2023). Děti mezi 15 a 18 měsícem jsou diagnostikovány modulem určeným pro batolata ADOS-T (Thorová, 2016, s. 245). Následuje čtvrtá část diagnostického procesu zaměřující se na poradenství pro rodiny. Zjišťuje se prognóza a plánují se dlouhodobé a krátkodobé cíle intervence (Voigt, 2020, s. 63).

Thorová (2016, s. 269) rozděluje ideální diagnostický model do tří fází, srovnatelnými s rozdělením dle Voigta. Fáze podezření, fáze diagnostická a fáze postdiagnostická. V první fázi se rodiče se svými obavami obrátí na pediatra, který optimálně na obavy přistoupí a provede screening, posoudí diagnostická kritéria a prozkoumá, jestli projevy dítěte odpovídají typickým projevům určitého věkového pásma. Pokud jsou výsledky pozitivní,

nebo nejednoznačné, pošle rodiče k dalšímu odborníkovi na specializované pracoviště. Fáze diagnostická se věnuje diferenciální diagnostice. V ideálním případě se sestaví multidisciplinární tým, který by měl obsahovat i speciálního pedagoga a rodiče absolvují řadu doporučených vyšetření. V postdiagnostické fázi se rodiče orientují v tématu poruch autistického spektra, vzdělávají se a hledají další možnosti péče. Také je možné požádat jiné pracoviště o kontrolní vyšetření.

### **1.2.2 Role praktických lékařů pro děti a dorost**

Pediatr má v diagnostickém procesu klíčovou roli. Často se jedná se o prvního odborníka, u kterého rodiče v případě obav ohledně vývoje jejich dítěte vyhledávají radu. Praktický lékař pro děti a dorost by vzhledem ke svému plošnému profesnímu působení měl být schopný, detekovat příznaky poruchy autistického spektra. Při podezření na PAS by měl odkazovat rodiče na další odborníky nejen ve zdravotnickém prostředí, ale i v oblasti sociálních služeb a vzdělávání. (Slepičková, 2019, s. 331).

Z důvodu nízké informovanosti a málo zkušeností s autismem, pediatr poruchu autistického spektra nemusí rozpoznat (Šporclová, 2018, s. 85-86). Pochybnosti rodičů pak často nejsou brány vážně a rodiče si odborníky vyhledávají sami. Obrací se na foniatru, dětské psychology a neurology a často si vyslechnou protichůdné diagnózy a doporučení (Thorová, 2016, s. 234).

Na základě vyhlášky č. 70/2012 Sb. o preventivních prohlídkách, by měl pediatr provést vyšetření za účelem včasného záchytu poruchy autistického spektra. Při podezření na PAS a pozitivním výsledku screeningu, by měl rodiče ihned odkázat na odborné vyšetření u dětského psychiatra. Pokud jsou výsledky hraniční, měl by po uplynutí 6 měsíců vyšetření opakovat. Slepičková považuje za klíčové, aby se dětské lékaři zaměřili na důsledné provádění screeningu pomocí doporučené metody M-CHAT a v případě pozitivního výsledku odkázali rodinu kromě klinického psychologa či dětského psychiatra i na služby rané péče, které jsou místně dostupné (Slepičková, 2019, s. 334).

### 1.2.3 Opatření vlády pro včasný záchyt

V důsledku pozitivních dopadů včasné diagnózy a klíčové role pediatra v procesu diagnostiky poruchy autistického spektra bylo v roce 2007 stanoveno doporučení Americkou pediatrickou společností (American Academy of Pediatrics), které zahrnuje plošný screening na PAS ve věku 18 měsíců. Dále doporučují následné opakování screeningu ve 24 měsících, aby byly detekovány i děti, u kterých se symptomy PAS manifestovaly později, nebo u kterých nastal vývojový regres (Slepičková, 2019, s. 331). V České republice byla v roce 2016 na základě „Podnětu k řešení situace života osob s poruchou autistického spektra a jejich rodin“ novelizována vyhláška č. 70/2012 Sb. o preventivních prohlídkách. V důsledku novelizace bylo do všeobecné preventivní prohlídky v 18 měsících zahrnuto vyšetření s cílem časně diagnostiky PAS. Ministerstvo zdravotnictví k provedení screeningu na poruchy autistického spektra doporučuje využít screeningový nástroj M-CHAT-R a M-CHAT-R/F, který je dle ministerstva zdravotnictví nejlépe verifikovaný screeningový dotazník na detekci autismu. Screening by se na základě pokynů MZČR měl provést v rozmezí 18 až 24 měsíců. Dotazník se vyplňuje podle informací, které pediatr obdrží od rodiče v rámci vyšetření a do hodnocení pediatr zahrnuje i informace získané vlastním pozorováním batolete v ordinaci. Pokud je výsledek dotazníku pozitivní, doporučuje MZČR specifikovat nález prostředkem dotazníku M-CHAT-R/F a pokud je výsledek stále pozitivní, mělo by být dítě dále vyšetřeno a mělo by dojít k zahájení komplexní péče (MZČR, 2019).

V roce 2022 vydala odborná společnost dětské neurologie klinické doporučené postupy týkající se diagnostiky, farmakoterapie a biomedicínské intervence. Doporučené postupy mají sloužit zdravotníkům jako vodítko. Mimo jiné jsou uvedena konkrétní doporučení obsahující 27 bodů, které se týkají konkrétně včasného záchytu PAS (KDP, 2022).

### 1.3 Screeningové metody určené pro raný věk

Pro zachycení jedinců, kteří vyznačují zvýšené riziko výskytu poruchy autistického spektra, používáme screening. Jedná se o proces, který užívá odlišné metody a postupy, aby jedince s možnou poruchou autistického spektra podchytil předtím, než dojde na fázi důkladnějšího zkoumání, které označujeme jako diagnostiku. Druh screeningu závisí na věku dítěte a na osobě a prostředí, ve kterém se screening provádí. Screeningové metody zachycující osoby s autismem se zaměřují na charakteristické projevy poruchy. Zkoumají sociální chování a schopnost navazovat a udržovat vztahy, repetitivní a restriktivní vzorce chování, kvalitu a funkčnost komunikace, adaptabilitu ale také třeba způsoby trávení volného času. Hodnotí se také základní milníky ve vývoji dítěte a mapuje se, jestli u dítěte nenastal vývojový regres, nebo se dítě ve vývojových fázích neopožďuje.

Výsledky screeningu je třeba brát s rezervou, udávají jen hrubý výsledek, který následně musí být potvrzen, či vyvrácen hlubším vyšetřením. Na druhou stranu má screening velkou výhodu ve své nenáročnosti. Naučit se provádět screening je méně náročné než se naučit diagnostikovat. Metoda je proto dostupnější. Dále je časově úspornější a je tak možné vyšetřit větší počet lidí (Thorová, 2023).

Na základě poznatků, které máme o výhodách časně diagnózy PAS a následné rané intervence, které výrazně zlepšují prognózu dítěte, vznikla v posledním desetiletí tendence, posouvat čas stanovení diagnózy do stále útlejšího věku (Kicková, Hrdlička, 2020, s. 7). V důsledku toho, že není žádný měřitelný indikátor biologického původu, který by naznačoval výskyt poruchy autistického spektra, se na screeningové metody klade velký důraz (Boucher, 2020, s. 207). Výsledkem bylo vytvoření řady screeningových metod pro raný věk. Mezi ně řadíme například CHAT, M-CHAT-R/F, ESAT, CSBS-DP-ITC a FYI. Každá z uvedených screeningových metod má jiné zaměření a je určena pro jiný raný věk dítěte (Kicková, Hrdlička, 2020, s. 7).



Je nezbytné, abychom si uvědomovali, že screeningové nástroje pro raný věk nedetekují děti s pomalou symptomatikou. Screening je přesto velmi důležitý krok ke stanovení rané diagnózy (Thorová, 2023).

### **1.3.1 Doporučený screeningový nástroj – M-CHAT-R, M-CHAT-R/F**

Nejčastěji využívaný screeningový nástroj pro detekci raných projevů poruch autistického spektra je dotazník M-CHAT-R, první část dvoufázového dotazníku M-CHAT-R/F (Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised with Follow-up). Jedná se o nástroj, který je užíván u batolat ve věkové skupině od 16 do 30 měsíců a zaměřuje se na sociální komunikaci, symbolickou hru a sdílenou pozornost (Thorová, 2021). M-CHAT-R je novější verzí dotazníku CHAT (Checklist for Autism in Toddlers), který byl původně vyvinut pro medicínský personál během rutinních prohlídek (Boucher, 2020, s. 208).

Studie potvrzují vysokou citlivost dotazníku, díky které je možné odhalit co nejvíce dětí se zvýšením rizikem výskytu poruchy autistického spektra. Dotazník zároveň podléhá kritice nízké specifity. Vykazuje velkou míru falešně pozitivních výsledků – ne všechny děti dosahující pozitivního výsledku v dotazníku, budou následně diagnostikovány s poruchou autistického spektra. Následné vyšetření a upřesnění v případě pozitivního výsledku je přesto doporučeno u každého dítěte, jelikož dotazník pomáhá odhalit i jiné vývojové poruchy, případně opožděný vývoj dítěte (Thorová, 2021). Ze zkušenosti plošného screeningu ve Spojených státech víme, že vyšetření, které pramenilo z falešně pozitivního výsledku dotazníku M-CHAT, mělo na vývoj dítěte pozitivní vliv (Dudová, 2016, s. 205).

Dotazník, který mohou vyplnit rodiče i odborníci v rámci zdravotní prohlídky v 18 měsících, se skládá z 23 uzavřených otázek, kde volí mezi odpovědí ano a ne (Boucher, 2020, s. 208). V české verzi byl dotazník o tři položky zkrácen. Dotazník se vyhodnocuje sčítáním bodů za otázky, které vykazují riziko PAS a na základě součtu bodů se posuzuje riziko od nízkého, přes střední až po vysoké. Pokud je riziko na PAS ve středním pásmu, měl by odborník použít navazující dotazník M-CHAT-R/F. Jedná se o navazující dotazník s identickými

otázky, které jsou dále rozvinuté. Je důležité dotazník M-CHAT-R/F vyplňovat s odborníkem, jako například pediatrem, psychologem nebo poradcem rané péče, který rodiče dotazníkem provede. M-CHAT-R/F vykazuje větší validitu a reliabilitu než první fáze dotazníku. Pokud byl screening pomocí M-CHAT-R vyhodnocen s vysokým rizikem na PAS, je možné dotazník M-CHAT-R/F přeskočit a rodiče rovnou odkázat na odborníka k diagnostickému vyšetření (Župová, 2021).

## 1.4 Raná péče

V předešlých kapitolách byla popsána nutnost rané intervence. Dítě v raném věku absorbuje okolní podněty a učí se, jak se v informacích zorientovat a jak na podněty reagovat (Hradilková, 2018 s. 43). Již zmíněná neuroplasticita a velký růst neuronových sítí v raném věku je výborným podkladem pro osvojení dovedností (Pretis, Bartlová, Hradilková, 2019, s. 30).

Sociální služba rané péče umožňuje podporu psychomotorického vývoje dítěte. Zaměřuje se na děti do 7 let a podporuje rodinu dítěte jehož vývoj je v důsledku zdravotního postižení ohrožen (Vyhnalová et al., 2022, s. 405). Raná péče funguje především na bázi individuální rodinné konzultace. Jedná se o domluvenou návštěvu, která mimo jiné umožňuje rodičům necestovat a poradcům a poradkyním rané péče pracovat s dítětem v jeho přirozeném prostředí. Mezi individuální formu přístupu spadá i doprovod rodičů k lékařům či do institucí, služby rané péče zahrnují i ambulantní programy. Pracovník rané péče rodičům nabízí informace a pro rodiče se často stává klíčovou osobou, jelikož rodinu navštěvuje pravidelně po dlouhou dobu. Spolupracuje také se zdravotníky, kteří se starají o dítě, nabízí rodině pomůcky, hračky či literaturu a přizpůsobuje pomoc konkrétním potřebám dítěte a rodiny (Hradilková et al., 2019, s. 16-28).

Poradci rané péče při práci s dětmi s PAS vycházejí z konkrétních metod, které mohou být aplikovány izolovaně, nebo v kombinaci. Cílem podpory je poté vybrat a propojit jednotlivé

prvky různých metod a zjistit, na základě kterých prvků se dítě nejvíce rozvíjí. Čerpá se například z Programu TEACCH (Treatment and Education of Autistic and Communication Handicapped Children), původem takzvaného strukturovaného učení, při kterém se pracuje s vizualizací, strukturou, motivací a individuálním přístupem. Další metodou je Behaviorální terapie, která rozvíjí chování a nové dovednosti skrze pozitivní a negativní zpevnování. Nejčastější Behaviorální terapií je metoda ABA – aplikovaná behaviorální analýza. Intervenční metoda O.T.A (Open Therapy of Autism) mimo jiné cíleně pracuje s nácvikem sdílené radosti a pozornosti. Metoda, ze které poradci rané péče rovněž mohou čerpat, je program SonRise, který je založený na zapojování do aktivit a bezpodmínečném přijetí dítěte. Vyjmenované metody určené přímo pro děti s PAS se kombinují s dalšími metodami, převážně s AAK (alternativní a augmentativní komunikací). Při práci s dětmi s PAS poradci často pracují s vizualizací činností, prostoru a času (Čechlovská, Sedlmayerová, 2019, s.93-95).

Pojem rané péče není z vědeckého hlediska jasně definovaný (Pretis, Bartlová, Hradilková, 2019, s. 10). Legislativně je v České republice raná péče ukotvena v zákoně č. 108/2006 Sb. o sociálních službách. Jedná se o odbornou terénní, případně ambulantní službu, která je poskytována rodičům a dětem do 7 let, jejichž vývoj je ohrožen nepříznivým zdravotním stavem a dětem se zdravotním postižením. Dle zákona je cílem služby podpora dítěte v jeho vývoji, zaměřující se na jeho konkrétní specifické potřeby. Raná služba zprostředkovává informace a kontakt se sociálním prostředím, zaměřuje se na vzdělávací, aktivizační, výchovné a sociálně terapeutické činnosti a pomáhá rodičům a jejich dětem obstarat jejich osobní záležitosti a uplatňovat jejich práva a oprávněné zájmy (§ 54 zákona č. 108/2006).

#### **1.4.1 Nabídka rané péče pro děti s PAS v České republice**

Centra rané péče se v České republice častokrát specializují na určité cílové skupiny podle druhu postižení (Hradilková et al., 2019, s. 27). Pracoviště specializovaná na zajištění podpory dětí s PAS vznikla jako poslední (Pretis, Bartlová, Hradilková, 2019, s. 24).

Asociace rané péče České republiky uvádí 14 členských organizací, nabízejících podporu rodinám dětí s poruchou autistického spektra po celé republice. Nutno uvést, že ARP zahrnuje pouze 30 pracovišť (ARP, cit. 30.7.2023). V České republice je celkem 56 pracovišť, které nabízejí profesionální ranou péči (Pretis, Bartlová, Hradilková, 2019, s. 24).

## **2 Praktická část**

Odborníci apelují na to, že včasný záchyt je pro příznivou prognózu vývoje dítěte s PAS podstatný, na druhou stranu se často stává, že děti bývají diagnostikovány až kolem čtvrtého roku.

V předchozích kapitolách teoretické části jsem se snažila zohlednit a přiblížit aspekty, které vnímám jako důležité pro průběh stanovení časné diagnózy poruchy autistického spektra. Následující kapitoly představují výsledky výzkumného šetření, které bylo v souvislosti s tématem práce realizováno.

### **2.1 Cíl výzkumu**

Cílem bakalářské práce je pomocí kvantitativního šetření nahlédnout do procesu stanovení diagnózy poruchy autistického spektra v raném věku. Předmětem zkoumání je role praktického lékaře pro děti a dorost v diagnostickém procesu a využití screeningového nástroje M-CHAT-R a M-CHAT-R/F. Dalším cílem bylo zjistit proces stanovení diagnózy z pohledu rodičů dětí s PAS – v jakém věku se vyskytují první obavy ohledně psychomotorického vývoje jejich dítěte a kdy a na jaké odborníky se rodiče obracejí.

V závěru práce formuluji doporučení, která by měla zlepšit povědomí o včasném záchytu dětí s poruchou autistického spektra.

### **2.2 Výzkumné otázky**

V této bakalářské práci byly stanoveny následující deskriptivní výzkumné otázky pro účely výzkumného šetření:

- Jak jednají praktičtí lékaři pro děti a dorost po sdělení obav ze strany rodičů ohledně psychomotorického vývoje jejich dítěte?
- Jakou metodou provádějí praktičtí lékaři pro děti a dorost povinný screening na PAS v rámci preventivní prohlídky v 18 měsících?
- Jak postupují rodiče v případě podezření na nerovnoměrný vývojový profil jejich dítěte?

### 2.3 Metodika výzkumu

Gavora (2000, s. 11) popisuje výzkum jako systematický přístup k řešení problémů, který umožňuje lidstvu potvrdit nebo vyvrátit dosavadní poznatky. Současně nám výzkum umožňuje nové poznatky získat. Jako výzkumný design pro tuto bakalářskou práci jsem zvolila design kvantitativní.

Kvantitativní výzkum se vyznačuje numerickým měřením konkrétních aspektů sledovaného jevu. Používá se především v technických oborech, přírodních vědách, v medicíně ale již řadu let se také uplatňuje v oblasti pedagogiky a psychologie. Jedná se o činnost, která pomocí empirických metod záměrně a systematicky zkoumá vztahy mezi jednotlivými jevy (Skutil et al., 2011, s. 59).

Pedagogický výzkum by měl respektovat etické principy, které jsou jedním z předpokladů vědeckého výzkumu. Při výběru výzkumného vzorku je třeba dbát na to, aby vzorek reprezentoval širší úsek zkoumané reality. Je nutné, aby byla zachována anonymita zkoumaných subjektů a aby respondenti při začlenění do výzkumu vyjádřili informovaný souhlas. Zkoumaný subjekt musí souhlasit s dobrovolnou účastí na výzkumu, musí být seznámen se záměrem a s cílem výzkumu a musí vědět, jakým způsobem budou výsledky zpracovány (Průcha, 2011, s. 23-27).

Jako metodu určenou pro sběr poznatků jsem zvolila formu dotazníkového šetření. Dotazník je primárně navržen pro hromadné shromažďování dat. Získává údaje od velkého počtu respondentů. Je proto považován za ekonomický nástroj výzkumu (Gavora, 2000, s. 99). Dotazník patří mezi nejrozšířenější pedagogické výzkumné techniky. V této bakalářské práci byl využit dotazník vlastní konstrukce, který je v edukačním prostředí nejpoužívanější metodou. Prostřednictvím dotazníku lze zjistit data o respondentovi a zároveň také postoje, názory a zkušenosti odpovídajícího. Jedná se o soubor otázek v psané formě. Jako každá výzkumná metoda, má dotazník své výhody i nevýhody. Mezi nevýhody řadíme subjektivitu výpovědí, nemožnost otázku podrobněji vysvětlit, možnost, že se respondent nebo respondentka otázce vyhne, nebo zkreslení odpovědí ve prospěch žádaného směru. Výhodami dotazníku je rychlá a snadná administrace, možnost oslovit velký počet respondentů, anonymita respondentů a možnost zjištěné položky plně kvantifikovat. Otázky dotazníku mohou být uzavřené (dichotomické) – respondenti si musí vybrat jednu z daných odpovědí, polouzavřené – které nabízejí varianty odpovědí, ale s možností odpověď podrobněji vysvětlit, nebo otevřené – ve kterých respondenti nejsou nijak omezený ve svém vyjadřování (Bartošová, Skutil, 2011, s. 80-83). Při strukturalizaci dotazníku jsem se orientovala podle Gavory (2000), který strukturu dotazníku koncipuje do tří částí. Části vstupní, ve které jsou tematizované cíle dotazníku, část druhá obsahuje tematicky seřazené otázky a ve třetí fázi se nachází poděkování za spolupráci (Gavora, 2000, s. 100).

## **2.4 Výzkumný vzorek a popis výzkumné metody**

Sběr dat probíhal od počátku do konce května 2023. Na dotazník reagovalo 76 respondentů a respondentek, ze kterých jsem musela 16 odpovědí na základě stanovených kritérií pro výzkumný vzorek vyřadit. Oslovovala jsem rodiče dětí s PAS přes nestátní neziskovou organizaci NAUTIS, přes speciálně pedagogické centrum u fakultní mateřské školy se speciální péčí a čerpala jsem také ze skupin na sociálních sítích, které jsou určeny pro rodiče dětí s PAS. Snažila jsem se, aby výzkumný vzorek reprezentoval větší úsek zkoumané reality. S ohledem na skutečnost, že služby diagnostického střediska organizace NAUTIS,

jsou dostupné pouze pro určitou část populace, která je schopná pokrýt finanční náklady, jsem kontaktovala rodiče i jinou výše uvedenou cestou.

Jako výzkumný vzorek jsem volila rodiče, jejichž děti byly narozené v roce 2015, nebo později a u nichž byla do pěti let stanovena diagnóza poruchy autistického spektra nebo se do té doby vyskytlo podezření na PAS. Rok 2015 jsem stanovila jako určující, jelikož jako jednu ze zásadních informací pro sběr odpovědí vnímám povinný screening na poruchy autistického spektra, který je na základě novelizace zákona o preventivních prohlídkách povinný od roku 2016. Děti, které jsou narozené v roce 2015 by tak zpravidla měly absolvovat povinný screening na PAS v ordinacích praktického lékaře pro děti a dorost. S ohledem na skutečnost, že je vyhláška s povinným screeningem platná od konce září 2016, jsem vyřadila respondenty a respondentky, u nichž v dotazníkovém šetření vyšlo najevo, že v době, kdy by se měl provádět screening, vyhláška ještě nenabyla platnosti. S širokým rozpětím podezření na PAS a stanovení diagnózy do pěti let jsem chtěla zohlednit situaci, že většina dětí získá diagnózu v rozmezí 3 až 4 let nebo později.

Při tvorbě dotazníku jsem se opírala o odbornou literaturu, která hodnotí pozici praktického lékaře pro děti a dorost jako klíčovou pro proces včasné intervence. Vycházela jsem rovněž z odborného článku, který v roce 2018 publikoval dotazníkové šetření mezi pediatry, týkající se povinného screeningu v ordinacích PLDD (Slepičková, 2019). Chtěla jsem pomocí dotazníku zmapovat běžný proces stanovení diagnózy od prvotních obav až po finální potvrzení diagnózy PAS, otázky jsou proto zaměřeny na věk dítěte v různých fázích stanovení diagnózy. S ohledem na literaturu zabývající se diskutovaným tématem považuji za podstatné fáze stanovení včasné diagnózy období prvních obav, dále pak věk, kdy se rodiče se svými obavami obrátili na odborníka, věk, ve kterém bylo poprvé vyřčeno podezření konkrétně na poruchu autistického spektra a věk, kdy byla diagnóza definitivně potvrzena. Dále jsem se otázky v dotazníku snažila pojmut tak, aby byly pro rodiče srozumitelné a snadno pochopitelné.



Dotazník se skládá z 22 otázek, 8 z nich uzavřených, 10 otázek bylo polootevřených a čtyři otázky byly otevřené. Snažila jsem se počet otázek zredukovat tak, aby respondenty neodrazovala délka dotazníku.

Dotazník byl strukturován do dvou částí. První část dotazníku se zaměřuje na postupy pediatra a na první obavy týkající se vývoje dítěte. V dotazníku jsem upřesnila, že obavami ohledně vývoje jsou myšleny především obavy související s opožděným psychomotorickým vývojem. Objasnila jsem, že pojem psychomotorický vývoj zahrnuje osvojení různých dovedností v oblasti řeči, sociálních interakcí a pohybu a uvedla jsem i konkrétní příklady raných projevů PAS, které mohly být předmětem obav. Druhá část dotazníku byla zaměřena na povinný screening na poruchy autistického spektra v 18 měsících v ordinacích praktického lékaře pro děti a dorost.

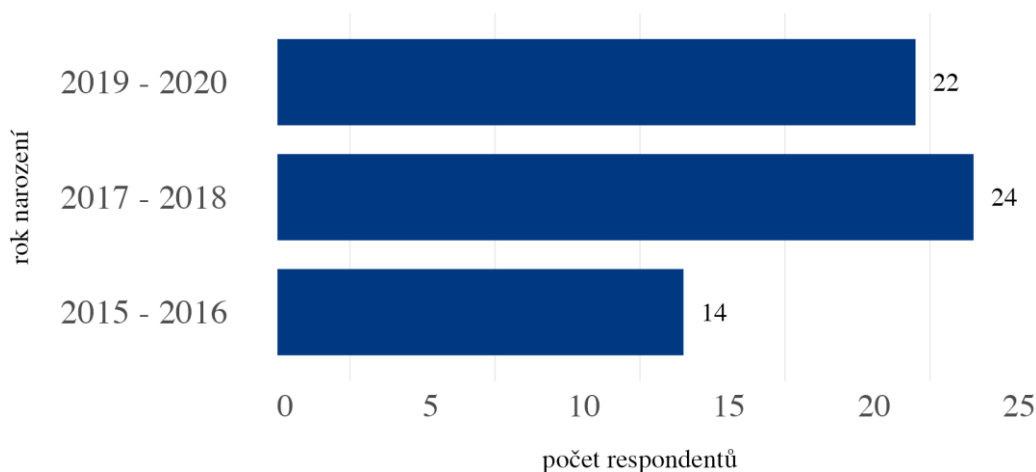
## **2.5 Analýza a interpretace dat**

Na základě znění výzkumných otázek, procesu stanovení diagnózy PAS a struktury dotazníku jsem analýzu a interpretaci dat rozdělila do pěti zkoumaných oblastí.

- První oblastní jsou základní informace týkající se dětí respondentek a respondentů – rok a místo narození dětí s PAS.
- Druhá oblast je zaměřena na obavy rodičů – kdy se obavy vyskytly, kdy rodiče obavy sdělili odborníkovi, pokud tak učinili, a jak pediatr na obavy reagoval.
- V třetí oblasti budu vyhodnocovat postup pediatra – jaké následující kroky po sdělení obav pediatr učinil, na jaké odborníky rodiče odkázal.
- Čtvrtá oblast se zabývá samotným stanovením diagnózy poruch autistického spektra – kdy bylo vyřčeno první podezření, kdy a kým byla diagnóza stanovena.
- Poslední, pátá oblast, se věnuje kategorii rodičů – jejich informovanosti, na koho se obraceli a především, jestli čerpali služby rané péče i před potvrzením diagnózy PAS.

### 2.5.1 Základní informace

Graf 1: Rok narození dětí respondentů



Prvním údajem pro výzkumné šetření, je rok, ve kterém byly děti respondentů a respondentek narozené. Nejčetnější skupinou byly děti narozené v roce 2017 až 2018, které tvořily 40 % celkového počtu. 37 % tvořily děti narozené v roce 2019 až 2020 a nejmenší skupinou jsou děti narozené v roce 2015 až 2016 s 23 %.

Nejvíce dětí se narodilo v Praze – jednalo se o 16 odpovědí. Druhým nejpočetnějším místem narození bylo Znojmo se 3 odpověďmi. Celkem se děti respondentů narodily v 36 odlišných městech.

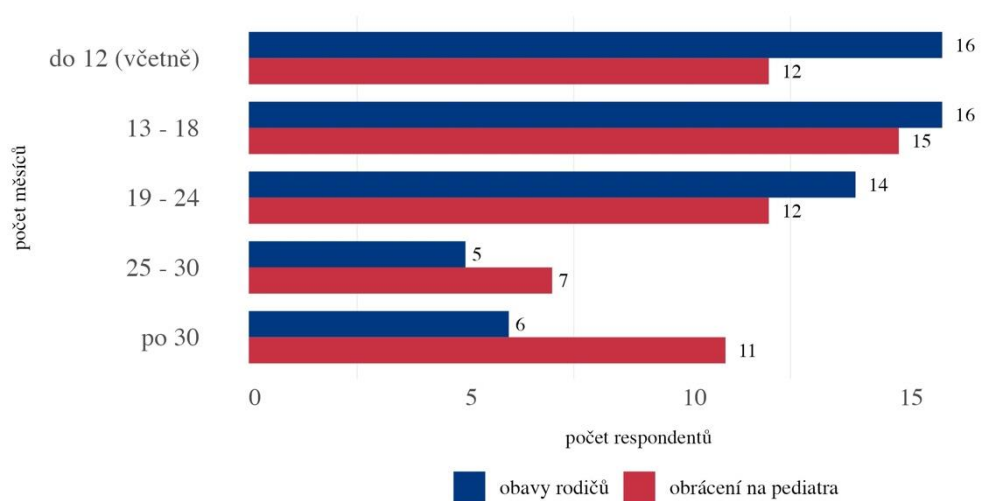
### 2.5.2 Obavy rodičů

Obavy ohledně psychomotorického vývoje dítěte se objevily u 57 respondentů (95 %), pouze 3 respondenti (5 %) žádné obavy ohledně vývoje jejich dítěte neměli.

U 16 respondentů se obavy objevily během prvního roku života dítěte. Jedná se tak o zhruba 28 % respondentů. Dalších 28 % respondentů zpozorovalo odchylky ve vývoji mezi 13 a 18 měsícem. U 44 % rodičů se pochybnosti ohledně vývoje vyskytly až po 18 měsíci věku dítěte.

Při srovnání se zahraničními výzkumy, se výsledky námi provedeného šetření odlišují. Ornitz et al. (1977) ve svém výzkumu uvádí, že u zhruba 50 % rodičů dětí s PAS se vyskytne podezření během prvního roku. Novější studie však uvádějí, že většina rodičů si všimne abnormalit ve vývoji do 18 měsíců (Johnson, Myers et al., 2007). Mezi respondenty našeho dotazníku se obavy do 18 měsíců vyskytly u 32 rodičů, tedy u zhruba 53 %.

Graf 2: Kdy měli rodiče první obavy / Kdy se obrátili na pediatra

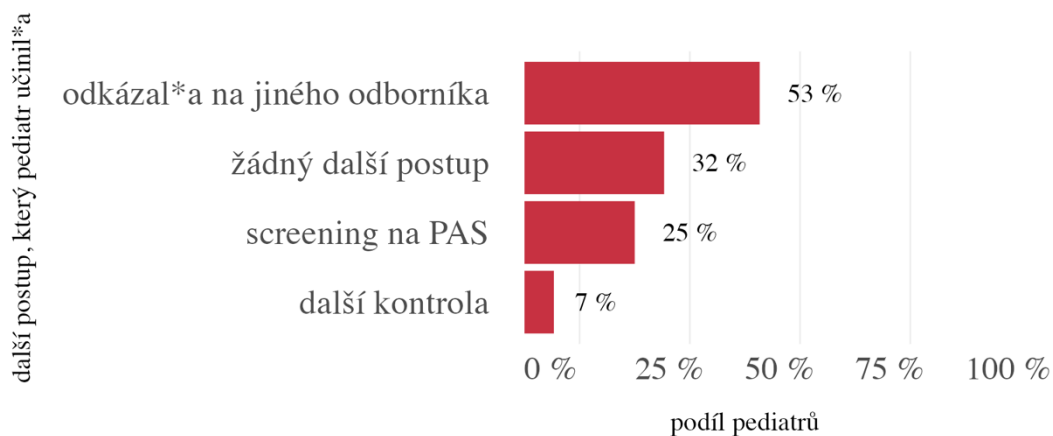


50 rodičů (83 %) uvedlo, že své obavy sdělili praktickému lékaři pro děti dorost v rozmezí půl roku od prvotního uvedeného podezření. V grafu výše je znázorněno, v jakém věku rodiče poprvé nabyli pochyb ohledně vývoje jejich dítěte a v jakém věku se obrátili na pediatra.

Pediatr u 32 respondentů (53 %) na obavy rodičů nepřistoupil. Rodiče v dotazníku uváděli, že se ze strany pediatra setkali s bagatelizací („*Pediatr tvrdil, že je (to) jen období vzdoru*“, „*Řekl, že je to kluk a kluci jsou pomalejší ve vývoji*“, „*Situaci zlehčoval. Netřepotá prsty před očima – není autista*“). Rodiče rovněž uváděli, že pediatr sice jejich obavy neuznal ale žádanku na vyšetření u jiného odborníka vystavil („*Pediatr nesouhlasil s našimi obavami, ale řekl, že když chceme, tak ať si pro klid zajdeme na vyšetření a vystavil žádanku*“). Poznatky týkající se bagatelizace se shodují s tvrzením Thorové, uvedené v teoretické části.

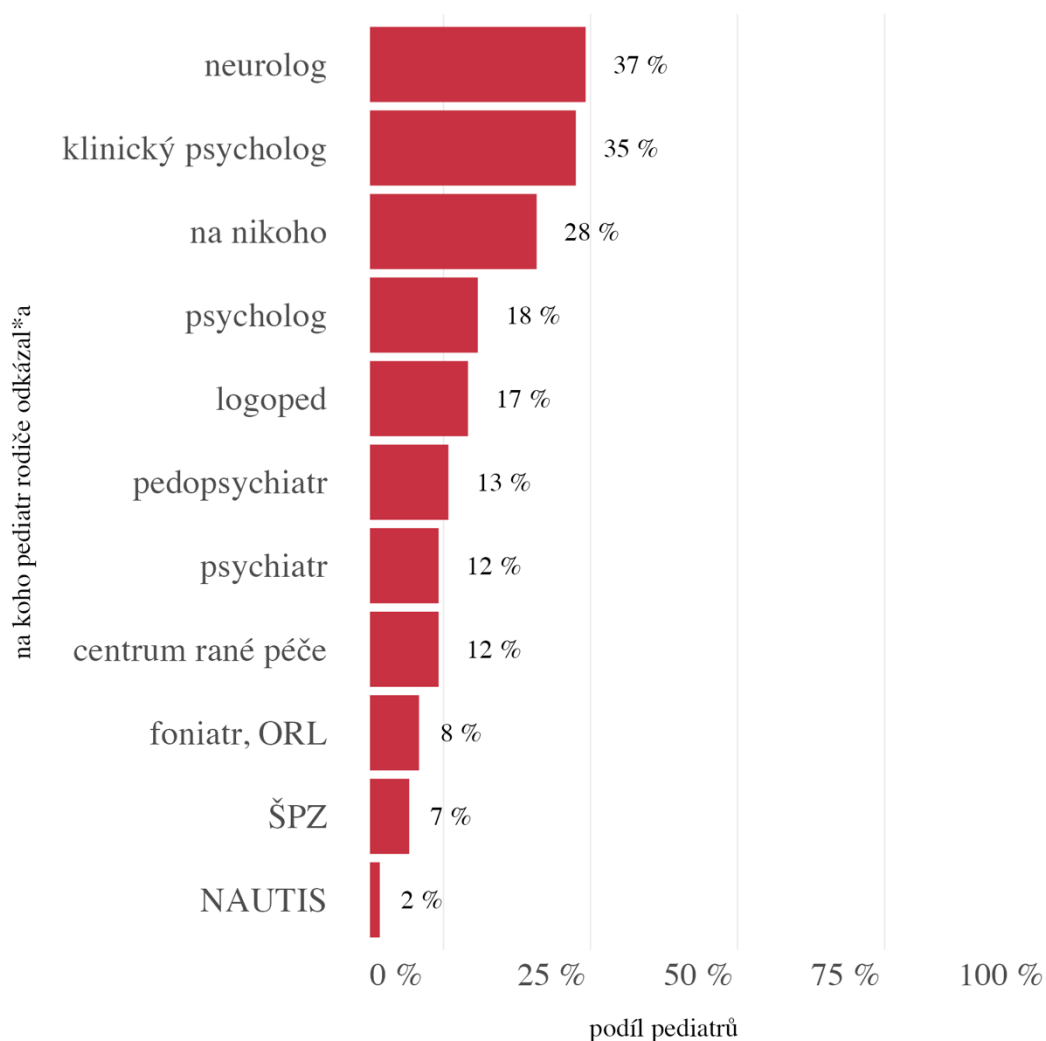
### 2.5.3 Postup pediatra

Graf 3: Postup pediatra



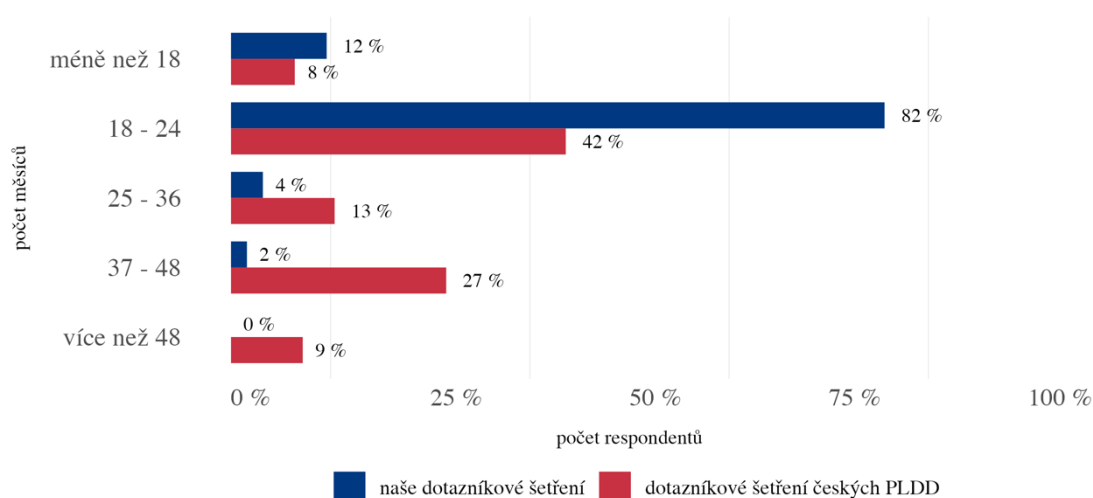
Graf č. 3 znázorňuje, jaký postup po vyřčení obav praktický lékař pro děti a dorost zvolil. Pediatr nejčastěji odkazuje rodiče na jiné odborníky – pediatři odkázali 32 respondentů na jiného odborníka. 19 rodičů uvedlo, že pediatr žádné následující opatření po vyřčení obav neučinil. U 15 dětí pediatr provedl screening na poruchy autistického spektra a 4 rodiče pozval na další kontrolu.

Graf 4: Na koho pediatr rodiče odkázal



Pediatr rodiče nejčastěji odkazoval na klinického psychologa a na neurologa. Třetí nejhojnější odpovědí bylo, že pediatr rodiče na žádného odborníka neodkázal. Pouze 7 rodičů pediatr odkázal na centrum rané péče. V porovnání s výzkumem uvedeném Slepíčkovou (2019), pediatři, kteří detekovali symptomy poruchy autistického spektra odkazovali rodiče v první řadě na dětského psychiatra (30 %) a na klinického psychologa (19 %). Pouhých 7 % pediatriů odkázalo rodiče na služby rané péče.

Graf 5: V jakém věku pediatr screening na PAS provedl



V grafu č. 5 je modrou barvou vyobrazeno, v jakém věku pediatr screening na PAS prováděl.

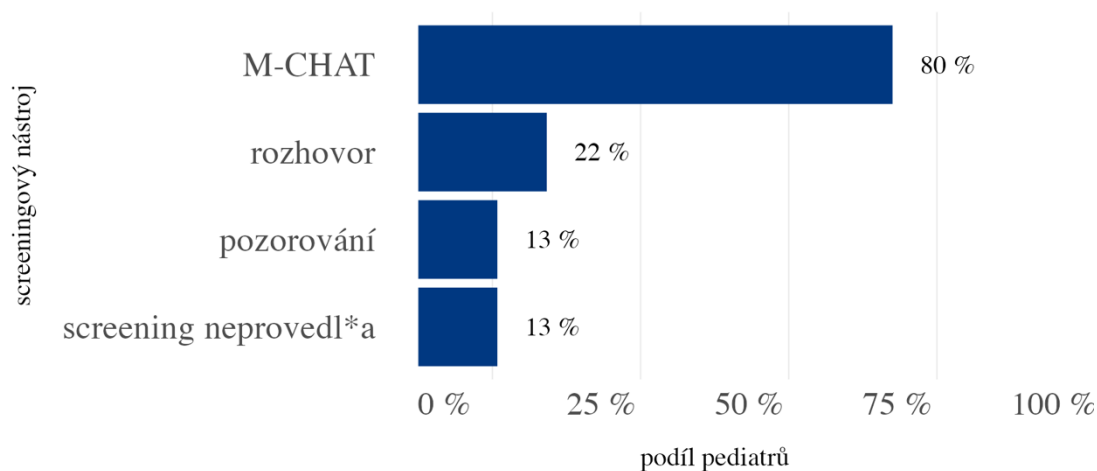
Ministerstvo zdravotnictví v „Metodice pro praktické provádění a vykazování časného záchytu poruch autistického spektra“ uvádí, že věkové rozmezí pro vyšetření v rámci stanovení diagnózy PAS v raném věku, je 18 až 24 měsíců (MZČR, 2019). Lze tedy říct, že většina pediatrů (82 %) na doporučení ministerstva zdravotnictví bere ohled.

Při srovnání výsledků (graf č. 5) našeho dotazníku s dotazníkovým šetřením českých praktických lékařů pro děti a dorost, zabývajícím se jejich zkušenosti se screeningem na PAS z roku 2018 (Slepičková, 2019), odpovídají výsledky našeho dotazníku výrazněji více metodice ministerstva zdravotnictví. V dotazníkovém šetření mezi pediatry uvedlo pouze 42 % respondentů, že provádějí screening na PAS v doporučeném věkovém rozmezí 18 až 24 měsíců.

19 výsledků (33 %) screeningu na PAS mezi našimi respondenty bylo pozitivních, 17 výsledků (29 %) screeningu bylo negativních, 14 respondentů (24 %) uvedlo, že výsledek jejich screeningu byl nejednoznačný a u 8 respondentů (14 %) pediatr screening na poruchu

autistického spektra neprovedl. 2 respondenty jsem na základě inkonsistencí mezi odpověďmi musela z této kategorie vyřadit.

*Graf 6: Jakou metodu pediatr použil*



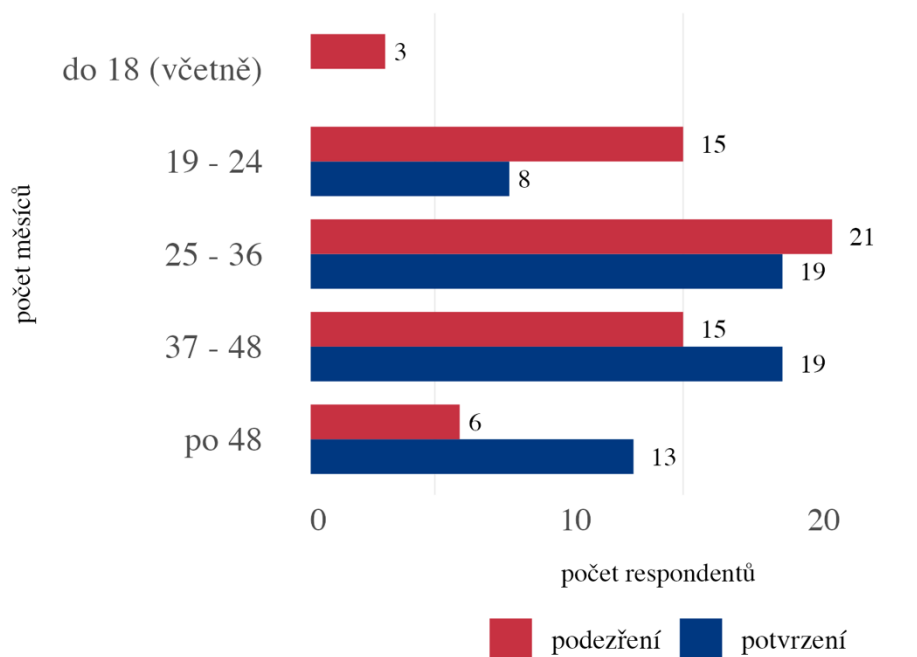
U 48 respondentů (80 %) pediatři v rámci včasného záchytu PAS použili dotazník doporučený ministerstvem zdravotnictví M-CHAT-R, 13 dětí (22 %) pediatři vyšetřili pomocí rozhovoru s rodiči, 8 (13 %) skrze pozorování dítěte a 8 rodičů (13 %) uvedlo, že pediatr jejich dítě žádným způsobem nevyšetřil.

Pokud bychom výsledky opět srovnali s již uvedeným dotazníkovým šetřením mezi praktickými lékaři pro děti a dorost, došli bychom opět k velkým rozdílům mezi výsledky obou šetření. V dotazníku, kde na rozdíl od pro tuto práci vytvořeného, mohli pediatři zvolit pouze jednu odpověď, 27 % pediatrů uvedlo, že používají dotazník M-CHAT, 21 % pediatrů uvedlo jako způsob vyšetření klinické posouzení (u nás v dotazníku je tomu ekvivalent odpověď „pozorování dítěte“), 27 % vyšetřilo dítě skrze pohovor s rodiči a 25 % uvedlo, že screening vůbec neprovádí (Slepičková, 2019).

U 9 respondentů (15 %) pediatr vyšetření pomocí screeningového nástroje M-CHAT-R opakoval, 7 z 9 opakovaných screeningů se odehrálo v rozmezí půl roku.

## 2.5.4 Stanovení diagnózy PAS

Graf 7: První podezření na diagnózu PAS / Potvrzení diagnózy PAS



Vyřčení podezření na konkrétní diagnózu poruchy autistického spektra je v procesu stanovení diagnózy významným okamžikem. Rodiče totiž dlouho nemusí znát příčinu nerovnoměrného vývoje dítěte.

Dle rodičů bylo podezření na PAS (které je v grafu č. 7 vyobrazeno červenou barvou) nejčastěji vyřčeno ve věku 25 až 36 měsíců – jednalo se o 35 % respondentů. Ve věkové kategorii 19 až 24 měsíců bylo podezření na PAS stanoveno dle 25 % respondentů a rovněž u 25 % dětí se objevilo podezření na autismus ve věkové kategorii 37 až 48 měsíců. Nejútlejší věk, ve kterém bylo vyřčeno podezření na poruchu autistického spektra u jednoho z respondentů, bylo 12 měsíců.

Podezření nejčastěji vyřkl klinický psycholog – u 22 respondentů (37 %). 7 respondentů (12 %) odpovědělo, že podezření jako první vyslovil psycholog a u 6 rodičů (10 %) podezření na PAS vyslovil jako první pediatr.



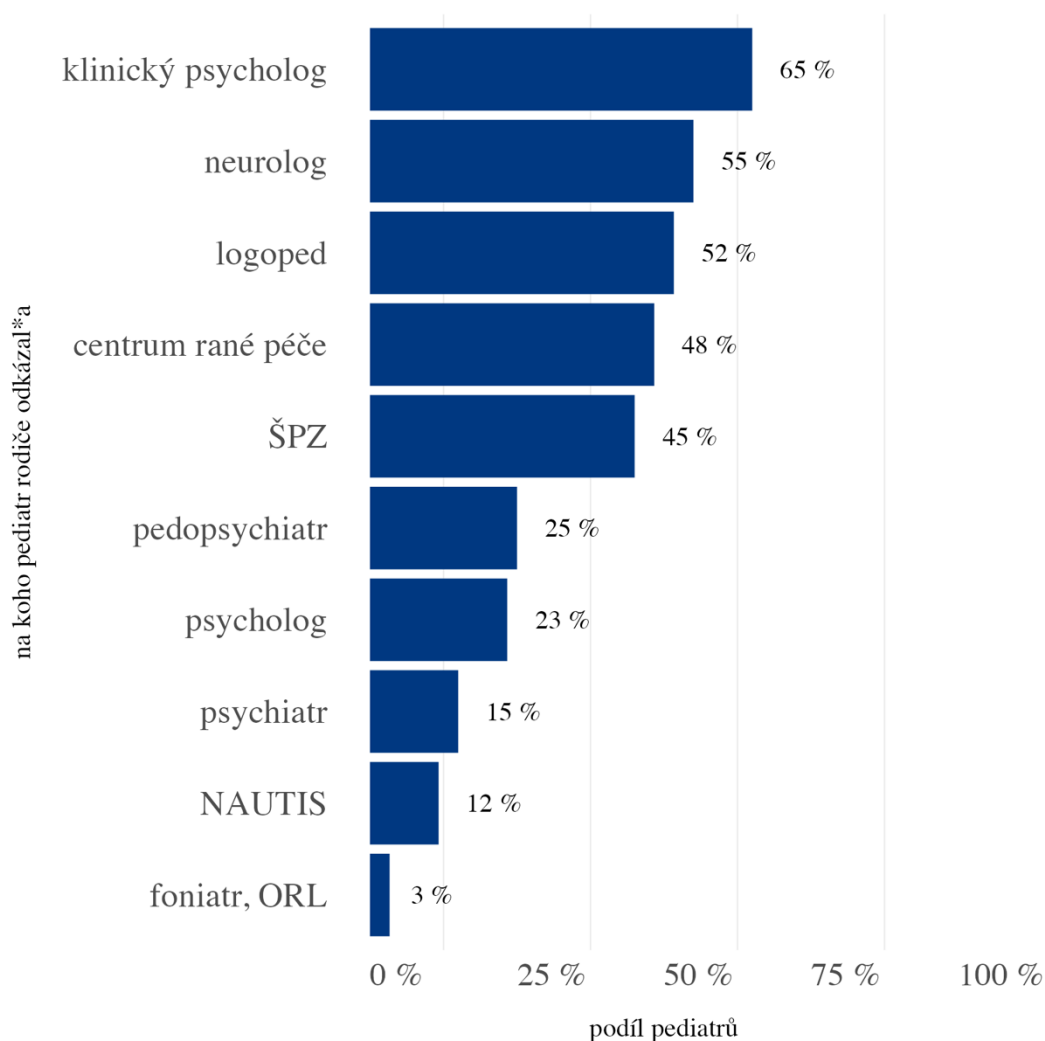
Dle současných poznatků a klinických doporučených postupů lze spolehlivě stanovit diagnózu poruchy autistického spektra kolem druhého roku (Ošlejšková et al., 2022, s. 188). Graf č. 7 ukazuje, že kolem dvou let byla diagnóza PAS stanovena u 14 % (2 diagnózy poruchy autistického spektra byly stanoveny v 19 měsíci, 6 dětí bylo diagnostikováno v 24 měsících). V rozmezí od 25 do 36 měsíců bylo stanoveno 19 diagnóz PAS (32 %) a rovněž 32 % dětí bylo diagnostikováno ve věku mezi 37 a 48 měsícem. U 22 % dětí byla diagnóza PAS určena až po 4 roce. U jednoho respondenta v době vyplňování dotazníku diagnóza ještě nebyla potvrzena.

V roce 2016 uvedl Vládní výbor pro zdravotně postižené osoby v „Podnětu k řešení situace života osob s PAS a jejich rodin“ nutnost vymezení lékařských a nelékařských odborníků, kteří jsou oprávněni stanovit diagnózu PAS (Vládní výbor pro zdravotně postižené osoby, 2016, s. 6). Mezi údaji, kdo může stanovit včasnou diagnózu PAS, se přesto najdou rozdíly. Klinické doporučené postupy radí rodičům, aby se obrátili na klinického psychologa, psychiatra, či neurologa (Ošlejšková et al., 2022, s. 189). Šťastná (2023) uvádí, že diagnostikovat PAS je oprávněný pouze specialista pedopsychiatr, psychiatr, klinický psycholog nebo dětský klinický psycholog. Docentka Dudová et al. (2018) zastává názor, že finální odpovědnost za stanovení diagnózy autismu nese dětský psychiatr. Při zohlednění odpovědí našich respondentů, stanovil diagnózu PAS u 48 dětí (80 %) klinický psycholog, v 9 případech (15 %) se jednalo o pedopsychiatra, 2 děti (3 %) diagnostikoval psychiatr a 1 dítě (2 %) obdrželo diagnózu PAS od neurologa.

### **2.5.5 Rodiče**

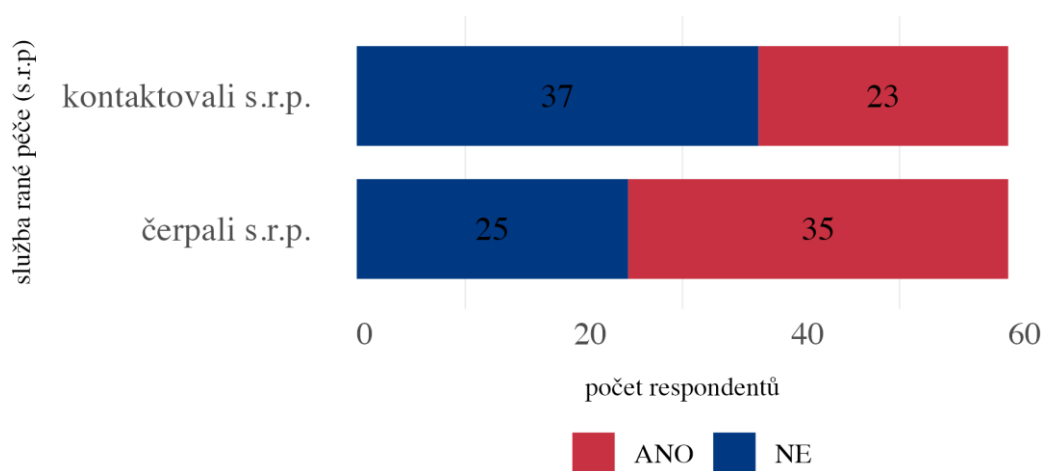
V rámci zodpovězení stanovených výzkumných otázek je důležité přiblížit, jak postupují rodiče během procesu stanovení diagnózy PAS.

Graf 8: Na koho se obracejí rodiče



Rodiče se se svými obavami obraceli převážně na klinického psychologa, neurologa a logopeda (39 rodičů se obrátilo na klinického psychologa, 32 rodičů na neurologa a 31 rodičů se obrátilo na logopeda). Na klíčovou osobu při stanovení diagnózy PAS – dětského psychiatra – se obrátilo pouze 15 rodičů. Překvapivě hodně rodičů uvedlo, že se se svými obavami obrátilo na středisko rané péče (29 rodičů) a speciálně pedagogické centrum (22 rodičů).

Graf 9: Kontaktovali službu rané péče / Čerpali službu rané péče



V teoretické části jsem poukazovala na nutnost a přínosy rané intervence a skutečnost, že raná intervence může být zahájena i před stanovením definitivní diagnózy. Jedním z dílčích cílů výzkumného šetření bylo zjistit, zda rodiče ví, že mohou služby rané péče kontaktovat již před potvrzením diagnózy. V dotazníkovém šetření uvedlo 62 % rodičů, že kontaktovali centrum rané péče ještě před potvrzením diagnózy PAS. 42 % respondentů uvedlo, že čerpali služby rané péče ještě před potvrzením diagnózy poruchy autistického spektra.

V rámci diskutované problematiky, bylo z mého pohledu důležité zjistit, jestli jsou rodiče informováni o tom, že v rámci preventivní prohlídky u pediatra, je screening na PAS v 18. měsíci povinný. 35 respondentů (58 %) odpovědělo, že o povinném screening v 18. měsíci vědělo, zbylých 25 rodičů (42 %) nevědělo, že je screening na PAS povinný.

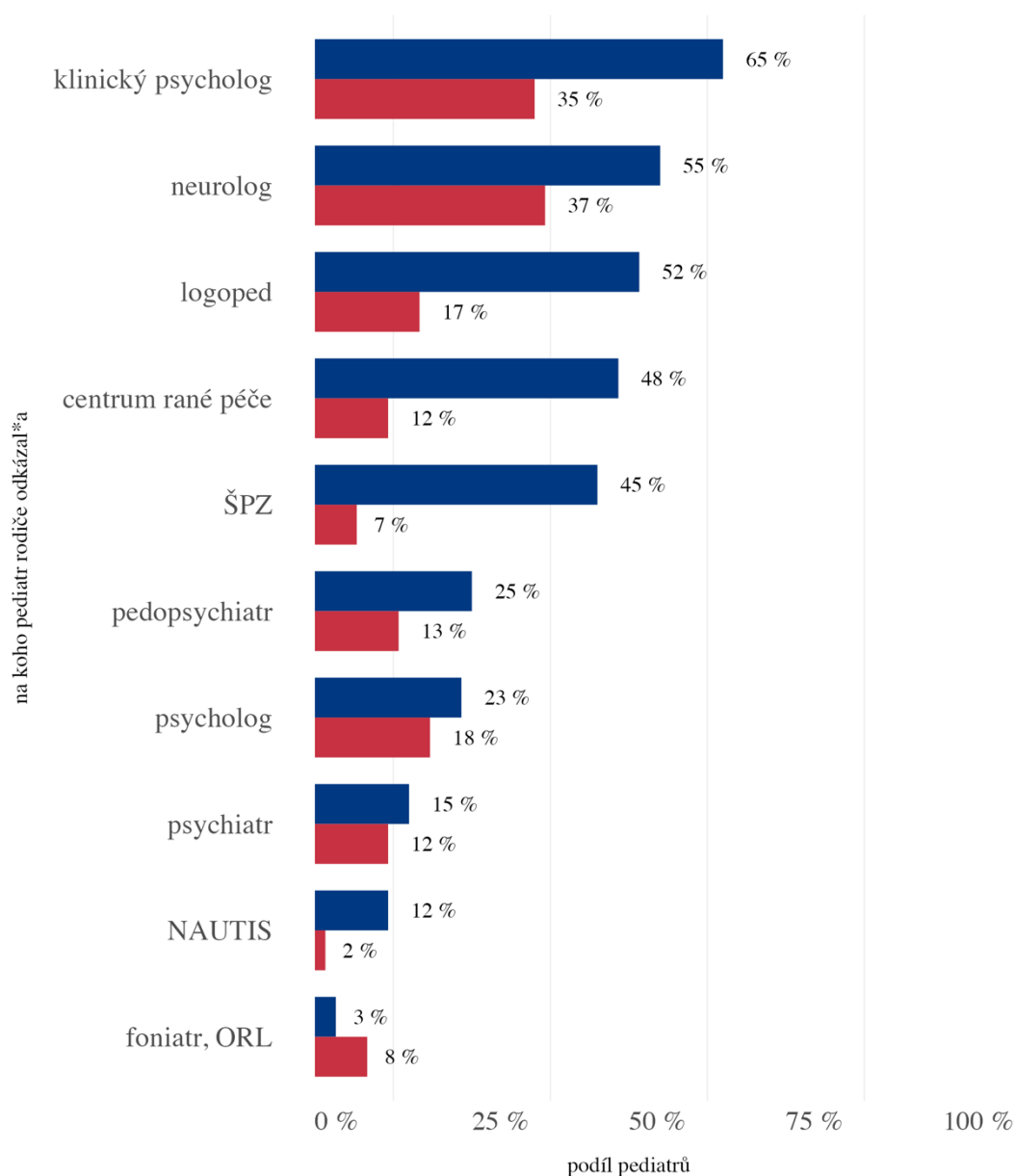
## 2.6 Diskuze k výsledkům

V teoretické části jsem uváděla, že plošný screening na poruchy autistického spektra nemusí odhalit děti s pomalou symptomatikou. Toto tvrzení lze pozorovat i na výsledcích v této práci zpracovaného dotazníku. U 47 % dětí (28 odpovědí) se obavy ohledně jejich vývoje objevily až po 18. měsíci věku dítěte. Z uvedených 47 % prošlo 30 % dětí (18 odpovědí) plošným screeningem ve věku 18 měsíců, tak, jak ministerstvo zdravotnictví doporučuje, u 12 % dětí pediatr screening neprovedl a 5 % dětí bylo vyšetřeno pomocí screeningového nástroje M-CHAT-R po 18 měsíci. U 42 % dětí (25 odpovědí) byl výsledek screeningu negativní nebo nejednoznačný. Screening byl opakován jenom u 5 % – 3 dětí (u dvou z nich byl první výsledek screeningu pozitivní, jeden respondent uváděl, že výsledek screeningu byl nejednoznačný). Je znát, že děti s pozdější manifestací symptomů PAS nebyly plošným screeningem podchyceny.

Symptomatika PAS může být různé intenzity a může se projevovat v odlišných vývojových stádiích. V České republice je v rámci časného zachytu PAS doporučeno vyšetření v 18 až 24 měsících. Vyšetření je ale doporučeno v 18 měsících a šestiměsíční interval pouze zohledňuje možnost, že vyšetření z důvodu neznalosti rodičů nebo nespolupráce dítěte nelze provést nebo, že se rodiče na první prohlídku nedostaví ve stanoveném termínu (MZČR, 2019). Bylo by proto žádoucí, aby pediatři screening opakovali i v pozdějším věku, tak jak to doporučuje i Americká pediatrická společnost (American Academy of Pediatrics) (Slepičková, 2019, s. 331).

V níže uvedeném grafu 10 je vidět srovnání, na jaké odborníky pediatr rodiče odkazuje a jaké odborníky rodiče vyhledávají sami. V grafu je vizuálně znázorněno, že většina rodičů odborníky vyhledává na základě vlastního popudu.

Graf 10: Jaké odborníky doporučil pediatr / Na jaké odborníky se rodiče obracejí



Z dotazníkového výzkumu doktorky Slepíčkové vyplývá, že 24 % pediatriů po pozitivním screeningu a zjištění příznaků poruchy autistického spektra vyčká a následně opakuje šetření a 20 % lékařů žádný další postup neučiní a vývoj dítěte dále sledují sami (Slepíčková, 2019, s. 333). Pro rodiče může být čas před stanovením diagnózy plný nejistot, stresu a frustrace. Rodiče se musí zorientovat v nové situaci a jak ukazuje graf 10, musí často absolvovat návštěvy u různých odborníků, aby se dopátrali příčin nerovnoměrného vývoje jejich dítěte.

Pro předcházení nadbytečnému stresu, kterému se rodiče vystavují, by bylo v této situaci vítané, aby pediatři doporučili rodičům konkrétní odborníky, na které se rodiče mohou obrátit. Jak uvádí studie ze Spojených států amerických, mají pediatři mimo jiné obavy z toho, že služby pro děti s poruchou autistického spektra jsou přetížené, a tak rodiče na další odborníky neodkazují (Crais et al., 2014). Odkázání rodičů na dalšího odborníka je ale jedním ze zásadních kroků v procesu stanovení diagnózy PAS, jak už jsem uváděla v kapitole postup stanovení diagnózy. Dále je odkázání na dalšího odborníka uvedeno v metodice provádění včasného záchytu na PAS, stanoveným ministerstvem zdravotnictví (MZČR, 2019).

Velmi důležitým údajem je, jak velká je časová prodleva mezi prvotními obavami týkajícími se nestandardního vývoje dítěte a finálním stanovením diagnózy. V praxi se totiž setkáváme se skutečností, že většina dětí se dostane k diagnóze dlouho po identifikaci prvních příznaků. Průměrný věk, ve kterém rodiče nabyli prvního podezření byl mezi respondenty zpracovaného dotazníku kolem 19,5 měsíců. Průměrný věk pro stanovení diagnózy poruchy autistického spektra se pohyboval kolem 41 měsíců. Děti respondentů tak obdržely diagnózu PAS v průměru o 21,5 měsíců později. Při porovnání s jinými studiemi, se jedná o překvapivě pozitivní výsledky. V Německu studie z roku 2019 ukázala, že průměrný věk, ve kterém rodiče zpozorují atypičnost ve vývoji, je zhruba ve 23,4 měsících, přičemž je diagnóza stanovena průměrně o 54,1 měsíců později, tedy v 78,5 měsících věku dítěte (Höfer et al., 2019). Ošlejšková et al. ve své české studii z roku 2007 uvádějí, že rodiče v průměru rozpoznají první symptomy ve věku 29,7 měsících a diagnóza PAS je následně stanovena ve věku 81,5 měsíců. Průměrný časový odstup mezi rozpoznáním symptomů a stanovením diagnózy se tak v době vzniku studie pohyboval kolem 51,3 měsíců (Ošlejšková et al., 2007). Výsledky našeho dotazníku se shodují s tvrzením odborníků, že identifikace projevů abnormálního vývoje dítěte pomocí screeningu a diagnostika PAS se stále posouvají do útlejšího věku (Dudová, 2018).

## 2.7 Doporučení pro praxi

Diagnostika poruch autistického spektra v raném věku je obtížná a projevy PAS mohou být v raném věku velmi variabilní a těžké na detekci. Přesto je možné pozorovat určité rané projevy, které mohou být prvními ukazateli autismu. Pro stanovení diagnózy poruchy autistického spektra je důležité vnímat první varovné signály, které se vyskytují u určité části dětí s PAS nejběžněji. Voigt (2020, s. 66) popisuje jako ukazatele v kojeneckém věku následující příznaky:

- Extrémní reakce týkající temperamentu a chování dítěte (reakce mohou sahát od výrazné podrážděnosti, až k znepokojující pasivitě v chování)
- Omezená reakce na hlasy dalších osob (ukazatelem je především omezená reakce na vyslovení jména dítěte)
- Střídmý oční kontakt
- Nízká iniciativa dítěte k interaktivní hře
- Omezené reciproční žvatlání a omezené experimentování s řečí
- Větší zájem o pozorování předmětů než o pozorování osob
- Nedostatek radostné, oboustranné výměny emocí

Odborné společnosti AAN (American Academy of Neurology) a Child Neurology Society doporučují v rámci včasné detekce PAS sledování takzvaných „red flags“ – varovných signálů, které zahrnují:

- Chybějící žvatlání ve 12 měsících
- Chybějící ukazování jako způsob navázání komunikace a chybějící přirozená gestikulace ve 12 měsících
- Pokud dítě v 16 měsících ještě nevyslovilo žádné smysluplné slovo
- Žádné spontánní propojení dvou slov ve 24 měsících (slovní spojení nesmí být echolalické)

- Ztráta řečových a sociálních kompetencí v jakémkoli věku dítěte (Johnson, Myers et al., 2007)

Tyto uvedené varovné signály mohou rodiče sledovat a případně mohou od 16 měsíce věku dítěte použít dotazník M-CHAT-R, který je volně dostupný na internetu.

Pokud rodiče varovné signály zpozorují, mohou se se svými obavami obrátit na jejich praktického lékaře pro děti a dorost, který má povinnost, provést screening na poruchu autistického spektra. V praxi se rodiče mohou častokrát potkat se zpochybňováním a s bagatelizací atypického vývoje jejich dítěte. Rodiče si musí být vědomi, že se s bagatelizací mohou potkat i po stanovení diagnózy.

Rodiče by své obavy měli následně konzultovat se specialisty, v ideálním případě s dětským psychiatrem a dětským klinickým psychologem, kteří mají zkušenosti s dětmi s poruchou autistického spektra. Mezi další relevantní odborníky, na které se rodiče mohou obrátit, lze zařadit foniatra, neurologa a psychologa. Thorová (2016, s. 235) uvádí varovné signály, které poukazují na nižší důvěryhodnost pracoviště. Řadí mezi ně:

- Výroky tvrdící, že autismus je módní diagnóza
- Povrchní vyšetření, při kterém odborník stanoví okamžitý závěr
- Nevěnování pozornosti informacím ze strany rodičů nebo školního zařízení

Důležité je, aby rodiče při čerpání informací vyhledávali spolehlivé zdroje. Webový portál AutismPort přináší velkou škálu informací týkajících se poruch autistického spektra. Nabízí řadu webinářů a doporučení na literaturu, filmy, seriály či jiné zdroje informací.

Neméně důležité je uvést, že raná intervence může výrazně ovlivnit prognózu dítěte. Proto je žádoucí, aby byla raná intervence započata co nejdříve. Rodiče se v tomto případě mohou



obrátit na službu rané péče. Je třeba zmínit, že dítě nemusí mít stanovenou diagnózu poruchy autistického spektra na to, aby ono a jeho rodina mohly čerpat služby rané péče, stačí, pokud je dítě ve fázi podezření. Centrum rané péče pomůže dále rodičům zorientovat se v nové situaci, ve které se vyskytli. Zprostředkuje zdroje, ze kterých mohou čerpat informace a poradí rodičům, na které odborníky se mohou obrátit.

Při všech zmíněných projevech PAS v raném věku však nesmíme opomenout děti, jejichž symptomatika je opožděná. Projevy PAS mohou být velmi těžko detekovatelné a výše uvedené varovné signály se vztahují na děti s projevy poruchy autistického spektra v raném věku.

## **Závěr**

V bakalářské práci jsem se věnovala diagnostice poruch autistického spektra v raném věku. Cílem práce bylo prostřednictvím provedeného výzkumného šetření zmapovat postup praktického lékaře pro děti a dorost, analyzovat postup stanovení diagnózy, prozkoumat postup rodičů v případě podezření na nerovnoměrný vývoj dítěte a zhodnotit jakou metodou je prováděn povinný screening na PAS v rámci preventivní prohlídky v ordinaci PLDD. Výsledky dotazníku jsem následně porovnávala s odbornou literaturou a s českými i zahraničními studii.

Teoretická část popisovala diagnózu poruchy autistického spektra dle diagnostických manuálů. Práce je zaměřena na aktuální změny v oblasti označení a procesu udělení diagnózy PAS. Byla proto mimo jiné diskutována klasifikace dle MKN-11, ve které se poruchy autistického spektra již nerozlišují do jednotlivých poruch autistického spektra (dětský autismus, atypický autismus, Aspergerův syndrom, dětská dezintegrační porucha a jiné pervazivní vývojové poruchy). Byly také popsány rozdíly mezi diagnostickými manuály DSM-5 a MKN-11. Dále byla diskutována prospěšnost a nutnost stanovení diagnózy PAS v raném věku a metody, skrze které lze včasného záchytu dosáhnout. V neposlední řadě byla popsána služba rané péče.

V praktické části je provedena analýza výzkumného šetření, které bylo realizováno pomocí dotazníku vlastní konstrukce. Dotazník zahrnoval celkem 22 otevřených, polootevřených i uzavřených otázek, které se zaměřovaly na zkušenosti rodičů dětí s PAS s procesem stanovení diagnózy u jejich dítěte. Výzkumný vzorek se skládal z 60 rodičů, pocházejících z 36 odlišných měst, jejichž děti byly narozené od roku 2015 až do roku 2020.

Pomocí provedeného šetření bylo možné zodpovědět stanovené výzkumné otázky:

První zkoumala postup praktických lékařů pro děti a dorost po vyřknutí obav rodičů ohledně psychomotorického vývoje dítěte. Skrze dotazníkové šetření bylo zjištěno, že pediatři rodiče nejčastěji odkazují na jiného odborníka, přičemž nejčastěji rodiče posílají za klinickým psychologem a neurologem. Pouze malý počet pediatrů odkázal rodiče na služby rané péče.

Druhá výzkumná otázka se zabývala metodou, kterou praktičtí lékaři pro děti dorost provádějí screening na PAS v rámci preventivní prohlídky v 18 měsících. Z dotazníkového šetření vyplynulo, že většina pediatrů provádí povinný screening na PAS ve věku doporučeném ministerstvem zdravotnictví, tedy v rozmezí 18 až 24 měsíců. Jako metodu používají doporučený screeningový nástroj M-CHAT-R, který kombinují s jinými screeningovými metodami. Pouze malá část pediatrů screening na PAS opakuje v pozdějším věku.

Třetí výzkumnou otázkou jsme chtěli zjistit postup rodičů, v případě podezření na nerovnoměrný vývojový profil jejich dítěte. Většina rodičů své obavy konzultuje s jejich praktickým lékařem pro děti a dorost a činí tak nejpozději do půl roku od prvotního uvedeného podezření. Po konzultaci obav s pediatrem se rodiče obracejí na další odborníky, jedná se především o klinické psychology, neurology a logopedy. Skoro polovina rodičů se také obrátila na středisko rané péče. O trochu méně rodičů čerpalo služby rané péče ještě před potvrzením diagnózy poruch autistického spektra u jejich dítěte.

Na závěr je nutné uvést, že bakalářská práce se nezaměřovala na dostupnost či nedostupnost služeb pro lidi s poruchou autistického spektra. Potenciál prospěchu včasného zachytu a stanovení diagnózy v raném věku nemůže být plně naplněn, pokud není ucelený systém následné péče a když jsou nabízené služby pro lidi s PAS přetížené. Dostupnost péče by určitě byla zajímavým a přínosným předmětem ke zkoumání.

Porucha autistického spektra může ovlivňovat kvalitu života jedince na spektru i celé jeho rodiny. Jedná se o poruchu, která má s různou intenzitou dopad na řadu oblastí jedincova

života. V České republice bylo od roku 2010 do roku 2018 ve zdravotnictví zachyceno 25 967 osob s vykázanou diagnózou PAS (NRHZS, 2018). Stanovená diagnóza v raném věku může kvalitu života jedince výrazně ovlivnit a zavedení povinného screeningu při preventivních prohlídce vychází včasnému zachytu vstříc. Toto je znát i z nárůstu stanovených diagnóz za léta 2017 a 2018 (Hejzlar, 2021).

V praxi se setkáváme se skutečností, že i přes širokou dostupnost informací je povědomí o poruchách autistického spektra stále ještě malé i v populaci odborníků (Šporclová, 2018, s. 6-7). O problematice poruch autistického spektra se ale v uplynulých letech i současné době hovoří stále více. Tematizuje se v mainstreamových médiích, vycházejí populární i odborné články. Česká vláda mapuje počty osob s poruchou autistického spektra a dostupnost služeb pro osoby na spektru, vydává strategické plány, doporučenou metodiku a doporučené postupy i konkrétně pro včasný záchyt PAS. Problematika poruch autistického spektra se tak dostává do povědomí veřejné a odborné populace.

## Seznam použitých informačních zdrojů

- ADAMUS, P. *Strategie uplatňované v edukaci žáků s poruchami autistického spektra*. Ostrava: Montanex, 2016. ISBN 978-80-7225-436-1.
- AMORETTI, M. C., LALUMERA, E., SERPICO, D. The DSM-5 introduction of the Social (Pragmatic) Communication Disorder as a new mental disorder: a philosophical review. *History and philosophy of the life sciences* [online]. Cham: Springer International Publishing, 2021, 43(4), 108-108 [cit. 2023-06-10]. ISSN 0391-9714. Dostupné z: doi:10.1007/s40656-021-00460-0
- *Asociace rané péče České republiky* [online]. Praha: Asociace rané péče České republiky, z. s. [cit. 2023-06-23]. Dostupné z: <https://www.arpcr.cz/clenstvi/clenske-organizace/>
- BAGHDADLI, A., ASSOULINE, B., SONIÉ, S. et al. Developmental Trajectories of Adaptive Behaviors from Early Childhood to Adolescence in a Cohort of 152 Children with Autism Spectrum Disorders. *Journal of autism and developmental disorders* [online]. Boston: Springer US, 2012, 42(7), 1314-1325 [cit. 2023-07-06]. ISSN 0162-3257. Dostupné z: doi:10.1007/s10803-011-1357-z
- BETANCUR, C. Etiological heterogeneity in autism spectrum disorders: More than 100 genetic and genomic disorders and still counting. *Brain research* [online]. Netherlands: Elsevier B.V, 2011, 1380, 42-77 [cit. 2023-06-15]. ISSN 0006-8993. Dostupné z: doi:10.1016/j.brainres.2010.11.078
- BOUCHER, J. *Autism spectrum disorders: characteristics, causes & practical issues. 3rd edition*. Los Angeles: SAGE, 2022. ISBN 978-1-5297-4465-1.
- CRAIS, E. R., MCCOMISH, C. S., HUMPHREYS, B. P., et al. Pediatric Healthcare Professionals' Views on Autism Spectrum Disorder Screening at 12–18 Months. *Journal of autism and developmental disorders* [online]. Boston: Springer US, 2014, 44(9), 2311-2328 [cit. 2023-07-05]. ISSN 0162-3257. Dostupné z: doi:10.1007/s10803-014-2101-2
- DAŇKOVÁ, Š., HANOŠOVÁ, K., KREJČOVÁ, D., VOBORNÍK, J., TĚŠILOVÁ, V., ZVOLSKÝ, M., et al. *Implementační plán zavedení MKN-11 v ČR*

- [online]. Česká republika: ÚZIS, 31.10.2019, 11.01.2023 [cit. 2023-06-15].  
Dostupné z: [https://www.uzis.cz/res/file/klasifikace/mkn/mkn-11-cz-  
implementacni-plan.pdf](https://www.uzis.cz/res/file/klasifikace/mkn/mkn-11-cz-<br/>implementacni-plan.pdf)
- DUDOVÁ, I. Psychiatrické poruchy u předčasně narozených. In: MARKOVÁ, D., et al. *Předčasně narozené dítě: následná péče - kdy začíná a kdy končí?*. 1. vydání. Praha: Grada Publishing, 2020. ISBN 978-80-271-1745-1.
  - DUDOVÁ, I., MOHAPLOVÁ, M. Poruchy autistického spektra – 2. díl. *Pediatric pro praxi* [online]. Olomouc: Solen, s. r. o., 2016, 17(4), 204-207 [cit. 2023-06-23]. ISSN 1803-5264. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2016/04/02.pdf>
  - DUDOVÁ, I., MOHAPLOVÁ, M. Spolupráce pediatra a dětského psychiatra při časně identifikaci poruch autistického spektra. *Pediatric pro praxi* [online]. Olomouc: Solen, s. r. o., 2018, 19(2), 79-83 [cit. 2023-07-04]. ISSN 1803-5264. Dostupné z: doi:10.36290/ped.2018.016
  - GAVORA, P. *Úvod do pedagogického výzkumu*. Brno: Paido, 2000. ISBN 80-85931-79-6
  - GREAVES-LORD, K., SKUSE, D., MANDY, W. Innovations of the ICD-11 in the Field of Autism Spectrum Disorder: A Psychological Approach. *Clinical Psychology in Europe (CPE)* [online]. Germany: PsychOpen, 2022, 4(Spec Issue), e10005-e10005 [cit. 2023-06-16]. ISSN 2625-3410. Dostupné z: doi:10.32872/cpe.10005
  - HEJZLAR, Š. Kolik je v ČR lidí s potvrzenou diagnózou PAS?. In: *Autismport.cz* [online]. 04.03.2021 [cit. 2023-07-04]. Dostupné z: <https://autismport.cz/o-autistickem-spektru/detail/kolik-je-v-cr-lidi-s-potvrzenou-diagnozou-pas>
  - HÖFER, J., HOFFMANN, F., KAMP-BECKER, I. Pathways to a diagnosis of autism spectrum disorder in Germany: a survey of parents. *Child and adolescent psychiatry and mental health* [online]. England: BioMed Central, 2019, 13(1), 16-16 [cit. 2023-07-04]. ISSN 1753-2000. Dostupné z: doi:10.1186/s13034-019-0276-1
  - HRADILKOVÁ, T., et al. *Praxe a metody rané péče v ČR: průvodce sociálním modelem*. Vydání první. Praha: Portál, 2018. ISBN 978-80-262-1386-4.

- IBAÑEZ, L. V., GRANTZ, C. J., MESSINGER, D.S. The Development of Referential Communication and Autism Symptomatology in High-Risk Infants. *Infancy* [online]. United States: Blackwell Publishing, 2013, 18(5), 687-707 [cit. 2023-06-22]. ISSN 1525-0008. Dostupné z: doi:10.1111/j.1532-7078.2012.00142.x
- *ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics* [online]. Geneva: World Health Organisation, 2022 [cit. 2023-06-23]. Dostupné z: <https://icd.who.int/browse11/l-m/en#/http%253a%252f%252fid.who.int%252f%252fcd%252fentity%252f437815624>
- JOHNSON, C. P., MYERS, S. M., et al. Identification and Evaluation of Children With Autism Spectrum Disorders. *PEDIATRICS* [online]. 2007, 120(5), 1183–1215 [cit. 2023-07-03]. ISSN 1098-4275. Dostupné z: doi:10.1542/peds.2007-2361
- KICKOVÁ, Š., HRDLIČKA, M. Screening poruch autistického spektra. *Psychiatrie pro praxi*. [online]. Olomouc: Solen, s. r. o., 2020, 21(1), 7-12 [cit. 2023-06-20]. ISSN 1803-5272. Dostupné z: doi:10.36290/psy.2020.001
- MAENNER, M. J., SHAW, K. A., BAKIAN, A. V., et al. Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2018. *MMWR. Surveillance summaries* [online]. United States: Centers for Disease Control and Prevention, 2021, 70(11), 1-16 [cit. 2023-06-14]. ISSN 1546-0738. Dostupné z: doi:10.15585/MMWR.SS7011A1
- Ministerstvo zdravotnictví České republiky. *Věstník č.1/2019* [online]. MZČR: 14.01.2019 [cit. 2023-06-30]. Dostupné z <https://www.mzcr.cz/wp-content/uploads/wepub/16649/36157/Vestn%C3%ADk%20MZ%20%C4%8A%201-2019.pdf>
- ORNITZ, E. M., GUTHRIE, D., FARLEY, A. H. The early development of autistic children. *Journal of autism and childhood schizophrenia* [online]. 1977, 7(3), 207–229 [cit. 2023-07-03]. ISSN 1573-3432. Dostupné z: doi:10.1007/bf01538999
- OŠLEJŠKOVÁ, H., et al. The course of diagnosis in autistic patients: the delay between recognition of the first symptoms by parents and correct diagnosis. *Neuroendocrinology letters* [online]. Sweden: Maghira and Maas Publications, 2007, 28(6), 895–900. [cit. 2023-06-22]. ISSN 0172-780X. Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18063924/>

- OŠLEJŠKOVÁ, H., DANHOFER, P., KOLÁŘ, S., STROUPKOVÁ, L., KOMÁREK, L., et al. *Doporučené postupy časného záchytu, diagnostiky a terapie poruch autistického spektra (PAS)* [online]. Národní portál klinických doporučených postupů: 14.12.2022 [cit. 2023-07-05]. Dostupné z: <https://kdp.uzis.cz/res/guideline/52-poruchy-autistickeho-spektra-final.pdf>
- PATTEN, E., AUSDERAU, K. K., WATSON, L. R., BARANEK, G. T. Sensory Response Patterns in Nonverbal Children with ASD. *Autism Research and Treatment* [online]. Egypt: Hindawi Limiteds, 2013, 2013, 436286-9 [cit. 2023-06-03]. ISSN 2090-1925. Dostupné z: doi:10.1155/2013/436286
- PEARSON, N., CHARMAN, T., HAPPÉ, F., et al. Regression in autism spectrum disorder: Reconciling findings from retrospective and prospective research. *Autism research* [online]. 2018, 11(12), 1602-1620 [cit. 2023-06-23]. ISSN 1939-3792. Dostupné z: doi:10.1002/aur.2035
- PRETIS, M., BARTLOVÁ, J., HRADILKOVÁ, T. *Raná péče. Příručka pro teorii a praxi*. Praha: Pasparta, 2020. ISBN 978-80-88290-65-0
- PRŮCHA, J. Etické principy v pedagogickém výzkumu. In: SKUTIL, M., et al. *Základy pedagogicko-psychologického výzkumu pro studenty učitelství*. Praha: Portál, 2011. ISBN 978-80-7367-778-7
- RABOCH, J., ed. et al. *DSM-5®: diagnostický a statistický manuál duševních poruch*. První české vydání. Praha: Hogrefe – Testcentrum, 2015. ISBN 978-80-86471-52-5.
- SIGMAN, M., MCGOVERN, C. W. Improvement in cognitive and language skills from preschool to adolescence in autism. *Journal of autism and developmental disorders* [online]. Heidelberg: Springer, 2005, 35(1), 15-23 [cit. 2023-06-03]. ISSN 0162-3257. Dostupné z: doi:10.1007/s10803-004-1027-5
- SKUTIL, M., et al. *Základy pedagogicko-psychologického výzkumu pro studenty učitelství*. Praha: Portál, 2011. ISBN 978-80-7367-778-7
- SLEPIČKOVÁ, L., PANČOCHA, K., VAŽUROVÁ, H. Časný záchyt poruch autistického spektra v ordinacích PLDD. *Pediatric pro praxi* [online]. Olomouc: Solen, s. r. o., 2019, 20(6), 330-334 [cit. 2023-06-23]. ISSN 1803-5264. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2019/06/05.pdf>



- *Statistický informační systém Ministerstva školství, mládeže a tělovýchovy* [online]. Odbor školské statistiky a analýz MŠMT: ©2023 [cit. 2023-05-14]. Dostupné z: <https://statis.msmt.cz/rocenka/rocenka.asp>
- ŠPORCLOVÁ, V. *Autismus od A do Z*. Vydání první. V Praze: Pasparta, 2018. ISBN 978-80-88163-98-5.
- ŠTASTNÁ, T. Průkaz osoby s PAS a vše co o něm potřebujete vědět. In: *Autismport.cz* [online]. 22.12.2021, 13.06.2023 [cit. 2023-07-04]. Dostupné z: <https://autismport.cz/o-autistickem-spektru/detail/prukaz-osoby-s-pas-a-vse-co-o-nem-potrebujete-vedet>
- THOROVÁ, K. Autismus dle Diagnostického a statistického manuálu duševních poruch (DSM–5). In: *Autismport.cz* [online]. 12.01.2021, 20.01.2021 [cit. 2023-06-20]. Dostupné z: <https://autismport.cz/o-autistickem-spektru/detail/autismus-dle-diagnostickeho-a-statistickeho-manualu-dusevnych-poruch-dsm5>
- THOROVÁ, K. Efektivní přístup – správný čas. In: *Autismport.cz* [online]. 12.01.2021, 07.12.2022 [cit. 2023-06-24]. Dostupné z: <https://autismport.cz/o-autistickem-spektru/detail/efektivni-pristup-spravny-cas>
- THOROVÁ, K. Porucha autistického spektra dle Mezinárodní klasifikace nemocí (MKN 11). In: *Autismport.cz* [online]. 12.01.2021, 07.12.2022 [cit. 2023-06-20]. Dostupné z: <https://autismport.cz/o-autistickem-spektru/detail/porucha-autistickeho-spektra-dle-mezinarodni-klasifikace-nemoci-mkn-11>
- THOROVÁ, K. *Poruchy autistického spektra*. Rozšířené a přepracované vydání. Praha: Portál, 2016. ISBN 978-80-262-0768-9.
- THOROVÁ, K. Screening poruch autistického spektra. In: *Autismport.cz* [online]. 12.01.2021, 07.06.2023 [cit. 2023-06-24]. Dostupné z: <https://autismport.cz/o-autistickem-spektru/detail/screening-poruch-autistickeho-spektra>
- THOROVÁ, K., ŽUPOVÁ, V. Autismus podle věku: Batole. In: *Autismport.cz* [online]. 21.01.2020, 10.11.2021 [cit. 2023-06-22]. Dostupné z: <https://autismport.cz/autismus-podle-veku/batole>
- THOROVÁ, K., ŽUPOVÁ, V. Základní diagnostické testy. In: *Autismport.cz* [online]. 20.01.2021, 27.04.2023 [cit. 2023-06-24]. Dostupné z: <https://autismport.cz/o-autistickem-spektru/detail/zakladni-diagnosticke-testy>

- ÚZIS, *Pacienti s poruchou autistického spektra v datech NRHZS* [online]. SlidePlayer.cz Inc: ©2023 [cit. 2023-07-04]. Dostupné z: <https://slideplayer.cz/slide/17361724/>
- VAN 'T HOF, M., TISSEUR, C., VAN BERCKELEAR-ONNES, I., et al. Age at autism spectrum disorder diagnosis: A systematic review and meta-analysis from 2012 to 2019. *Autism* [online]. London, England: SAGE Publications, 2021, 25(4), 862-873 [cit. 2023-06-22]. ISSN 1362-3613. Dostupné z: doi:10.1177/1362361320971107
- Vládní výbor pro zdravotně postižené osoby. *Podnět k řešení situace života osob s poruchou autistického spektra a jejich rodin* [online]. Praha: 2016 [cit. 2023-07-03]. Dostupné z: <https://www.vlada.cz/assets/ppov/vvzpo/dokumenty/Podnet-k-reseni-situace-PAS.pdf>
- VOIGT, F. *Frühdiagnostik und Frühtherapie bei Autismus-Spektrum-Störungen*. München: Ernst Reinhardt Verlag, 2020. ISBN 978-3-497-02934-6
- Vyhláška č. 70/2012 Sb., o preventivních prohlídkách
- VYHNALOVÁ, M., et al. Přehled systému současné psychosociální péče o děti s poruchou autistického spektra v České republice. *Pediatric pro praxi*. Olomouc: Solen, s. r. o., 2022, 23(6), 402-408. ISSN 1213-0494. Dostupné z: doi:10.36290/ped.2022.072
- Zákon č. 108/2006 Sb., o sociálních službách
- ŽAMPACHOVÁ, Z., ČADILOVÁ, V. et al. *Metodika kariérového poradenství pro žáky s poruchou autistického spektra*. 1. vydání. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2022. ISBN 978-80-244-6114-4.
- ŽUPOVÁ, V. Modifikovaný, revidovaný dotazníkový test pro záchyt poruchy autistického spektra u batolat (M-CHAT-R). In: *Autismport.cz* [online]. 12.01.2021, 14.12.2021 [cit. 2023-06-21]. Dostupné z: <https://autismport.cz/o-autistickem-spektru/detail/modifikovany-revidovany-dotaznikovy-test-pro-zachyt-poruchy-autistickeho-spektra-u-batolat-m-chat-rtm>

## **Seznam příloh**

Příloha 1 – Dotazník pro rodiče dítěte s poruchou autistického spektra

## **Seznam grafů**

*Graf 10: Rok narození dětí respondentů*

*Graf 11: Kdy měli rodiče první obavy / Kdy se obrátili na pediatra*

*Graf 12: Postup pediatra*

*Graf 13: Na koho pediatr rodiče odkázal*

*Graf 14: V jakém věku pediatr screening na PAS provedl*

*Graf 15: Jakou metodu pediatr použil*

*Graf 16: První podezření na diagnózu PAS / Potvrzení diagnózy PAS*

*Graf 17: Na koho se obracejí rodiče*

*Graf 18: Kontaktovali službu rané péče / Čerpali službu rané péče*

*Graf 19: Jaké odborníky doporučil pediatr / Na jaké odborníky se rodiče obracejí*

## Příloha 1

### Dotazník pro rodiče dítěte s poruchou autistického spektra

Dobrý den,

v rámci zpracování bakalářské práce provádím výzkum, který se týká rané diagnostiky poruch autistického spektra. Prosím Vás o vyplnění krátkého dotazníku, týkajícího se Vaší zkušenosti se stanovením diagnózy poruchy autistického spektra u Vašeho dítěte.

Vyplnění dotazníku je dobrovolné a výsledky budou zcela anonymní. Cílem bakalářské práce je formulovat doporučení, která by zlepšila povědomí o včasném záchytu dětí s touto diagnózou.

Dotazník je určen rodičům, u jejichž dětí se vyskytlo podezření na poruchu autistického spektra mezi 1. až 5. rokem života.

Dotazník je rozdělen na 2 části.

Část první se týká převážně významu pediatra při stanovení diagnózy poruchy autistického spektra, druhá se týká povinného screeningu na poruchu autistického spektra.

První část dotazníku se mimo přístup pediatra zaměřuje také na Vaše obavy ohledně vývoje Vašeho dítěte.

Pokud hovoříme o obavách, máme tím na mysli především **obavy související s opožděným psychomotorickým vývojem** Vašeho dítěte (psychomotorický vývoj zahrnuje osvojení různých dovedností v oblasti řeči, sociálních interakcí a pohybu). Obavy také mohou souviset s převážnou plačtivostí dítěte či s vysokou apatií dítěte vůči Vám a jeho okolí. Může se jednat o nenavazování očního kontaktu a chybějící reakci na vyslovení jména dítěte. Mohly se vyskytnout i přílišné fixace na různé objekty, pohybové stereotypy, či jiné rané projevy poruch autistického spektra.

#### 1 Prosím uveďte rok narození Vašeho dítěte

Nápověda k otázce: *Prosím, uveďte ročník (RRRR)*

#### 2 Prosím uveďte místo narození Vašeho dítěte

3 V jakém věku Vašeho dítěte jste začal\*a mít první obavy, které se týkaly jeho vývoje?

- Žádné obavy ohledně vývoje jsem neměl\*a
- Prosím, uveďte věk v měsících

4 Sdělil\*a jste Vaše obavy svému pediatrovi?

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu odpověď*

- Ano  Ne  Žádné obavy ohledně vývoje jsem neměl\*a

5 Pokud jste sdělil\*a obavy ohledně vývoje Vašeho dítěte pediatrovi, uveďte prosím, v jakém věku

- Žádné obavy ohledně vývoje jsem neměl\*a
- Uveďte věk v měsících

6 Potvrdil pediatr Vaše obavy ohledně vývoje Vašeho dítěte?

- Ano  Ne  Žádné obavy ohledně vývoje jsem neměl\*a

7 V případě, že pediatr uznal Vaše obavy, jaký byl jeho následující postup?

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu nebo více odpovědí*

- Provedl screening na PAS  Odkázal mě na jiného odborníka  Pozval mě na další kontrolu  Žádný následný postup pediatr neučinil
- Žádné obavy ohledně vývoje jsem neměl\*a
- Jiné, prosím uveďte

8 V kolikátém měsíci věku dítěte Vám pediatr doporučil vyšetření u odborníka?

- Pediatr mi odborníka nedoporučil
- Uveďte věk v měsících

## Dotazník pro rodiče dítěte s poruchou autistického spektra

### 9 Na jakého odborníka Vás pediater odkázal

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu nebo více odpovědí*

- Neurolog    Psychiatr    Pedopsychiatr (dětský psychiatr)    Klinický psycholog    Psycholog  
 Logoped    Speciálně pedagogické centrum    Pedagogicko-psychologická poradna    Centrum rané péče    Pediater mě na žádného odborníka neodkázal  
 Jiné, prosím uveďte

### 10 Na koho jste se se svými obavami ohledně vývoje Vašeho dítěte obrátil\*a?

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu nebo více odpovědí*

- Neurolog    Psychiatr    Pedopsychiatr (dětský psychiatr)    Klinický psycholog    Psycholog  
 Logoped    Speciálně pedagogické centrum    Pedagogicko-psychologická poradna    Centrum rané péče  
 Jiné, prosím uveďte

### 11 V jakém věku učinil jeden z odborníků poprvé podezření na poruchu autistického spektra?

Nápověda k otázce: *Prosím, uveďte věk v měsících*

### 12 Kdo jako první z odborníků vyřknul podezření na poruchu autistického spektra?

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu odpověď*

- Pediater    Neurolog    Psychiatr    Pedopsychiatr (dětský psychiatr)    Klinický psycholog    Psycholog  
 Logoped    Speciální pedagog  
 Jiné, prosím uveďte

### 13 Kdo potvrdil diagnózu poruchy autistického spektra?

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu odpověď*

- Psychiatr    Pedopsychiatr (dětský psychiatr)    Klinický psycholog    Neurolog

**14 V jakém věku potvrdil odborník diagnózu poruchy autistického spektra?**

Nápověda k otázce: *Prosím, uveďte věk v měsících*

**15 Kontaktoval\*a jste středisko rané péče před potvrzením diagnózy poruch autistického spektra?**

Ano  Ne

**16 Čerpali jste služby rané péče před potvrzením diagnózy poruch autistického spektra?**

Ano  Ne

Další část dotazníku se bude týkat povinného\* plošného screeningu na včasný záchyt PAS v ordinacích pediátrů

\*Povinný screening je povinný od roku 2016 stanoven vyhláškou č. 317/2016 Sb., kterou se změnila vyhláška č. 70/2012 Sb., o preventivních prohlídkách (Vyhláška č. 317/2016 Sb., O preventivních prohlídkách, § 3, odst. 2, písm. j)

**17 Kdy provedl Váš pediatr screening na poruchu autistického spektra?**

Pediatr screening neprovedl

Prosím, uveďte věk v měsících:

**18 Jaký byl výsledek screeningu**

Pozitivní  Negativní  Nejednoznačný  Pediatr screening neprovedl

**19 Jakou metodu pro vyšetření Váš pediatr použil?**

Nápověda k otázce: *Vyberte jednu nebo více odpovědí*

Dotazník M-CHAT (dotazník doporučený ministerstvem zdravotnictví; 20 otázek ano/ne)

Rozhovor s rodiči

Pozorování dítěte

Pediatr screening neprovedl

Jiné, prosím uveďte

20 Opakoval pediatr screening v pozdějším věku?

- Ano  Ne

21 S jakým časovým odstupem pediatr screening opakoval?

- Pediatr screening neprovedl  Pediatr screening neopakoval

Prosím, uveďte časový odstup v měsících:

22 Věděl\*a jste, že vyšetření na poruchu autistického spektra je v 18. měsíci dítěte povinné?

- Ano  Ne

Děkuji Vám mnohokrát za čas, který jste si udělali k vyplnění dotazníku.

Pokud byste měli dodatečné dotazy, nebo by Vás zajímaly výsledky výzkumu, neváhejte mě kontaktovat na [michi.richtrova@gmail.com](mailto:michi.richtrova@gmail.com).