proLékaře.cz | 20.5.2024

doi: 10.14735/amcsnn2020382

Klinické a sociální prediktory kvality života u dětí a mladších dospělých s poruchou autistického spektra

Clinical and social predictors of quality of life in children and young adults with autism spectrum disorder

Redakční rada potvrzuje, že rukopis práce splnil ICMJE kritéria pro publikace zasílané do biomedicínských časopisů.
The Editorial Board declares that the manuscript met the ICMJE "uniform requirements" for biomedical papers.

P. Danhofer[1], H. Dušková[2], L. Knedlíková[1], N. Nováková[1], O. Horák[1], L. Dušek[3], H. Ošlejšková[1]

[1] Klinika dětské neurologie LF MU a FN Brno
[2] Přírodovědecká fakulta MU, Brno
[3] Institut biostatistiky a analýz, LF MU, Brno

doc. MUDr. Hana Ošlejšková, Ph.D.
Klinika dětské neurologie
LF MU a FN Brno
Černopolní 9
613 00 Brno
e-mail: oslejskova.hana@fnbrno.cz

Přijato k recenzi: 3. 9. 2019
Přijato do tisku: 18. 6. 2020

Souhrn

Úvod: Poruchy autistického spektra (PAS) se řadí mezi neurovývojové poruchy s klinickou manifestací v dětském věku charakterizované potížemi v sociální interakci a komunikaci, omezenými zájmy a repetitivními prvky v chování. V posledních letech je zaznamenán významný nárůst prevalence této poruchy. Onemocnění zasáhne celou rodinu a mapování kvality života u těchto pacientů a jejich rodin je zásadní. *Metodika:* V souboru 103 pacientů s PAS sledovaných na Klinice dětské neurologie LF MU a FN Brno v letech 1996–2016 byla retrospektivně analyzována základní anamnestická a demografická data, na jejichž základě byla navržena čtyři kumulativní riziková skóre charakterizující stupeň postižení pacienta s PAS: Charakteristické projevy, deficity a zátěžové faktory; Komunikace; Nespecifické variabilní rysy; Komorbidity. U 39 pacientů ze souboru byly v prospektivní části studie hodnoceny standardizované dotazníky kvality života Subjective Quality of Life Analysis (SQUALA) a Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL). Následně byl studován vztah mezi tíží vyjádření PAS pomocí rizikových kumulativních skóre a kvalitou života pacientů. *Výsledky:* Byl prokázán četný výskyt komunikačních problémů a charakteristických projevů PAS. Z výsledných kumulativních rizikových skóre popisujících tyto dimenze byly nejlépe znatelné rozdíly mezi různými typy autismu (dětský autismus > atypický autismus > Aspergerův syndrom). Pouze skóre založené na četnosti výskytu různých Komorbidit nerozlišilo různé typy PAS. Data ze standardizovaných dotazníků SQUALA a PedsQL prokázala velmi kritické hodnocení aspektů kvality života rodiči postižených pacientů a důležitost jednotlivých atributů kvality života korelovala s tíží postižení PAS stanovené na základě kumulativních rizikových skóre. *Závěr:* Nástroj stanovení kumulativních rizikových skóre se ukázal jako efektivní v hodnocení tíže postižení PAS. Bylo prokázáno, že kvalita života rodiny klesá s rostoucí tíží postižení pacienta s PAS.

Klíčová slova

poruchy autistického spektra – dětský autismus – atypický autismus – Aspergerův syndrom – kvalita života – SQUALA – PedsQL

Key words

autism spectrum disorders – childhood autism – atypical autism – Asperger syndrome – quality of life – SQUALA – PedsQL

Úvod

Poruchy autistického spektra (PAS) se řadí mezi neurovývojové a neuropsychiatrické poruchy s klinickou manifestací v dětském věku charakterizované potížemi v sociální interakci a komunikaci, omezenými zájmy a repetitivními prvky v chování. Příznaky přetrvávají celoživotně a děti s PAS proto po 18. roce věku přecházejí do péče lékařů pro dospělé pacienty. PAS se častěji vyskytují u mužů v poměru 4 : 1. Odhadovaná prevalence PAS v populaci se zvýšila z 1/476–1/323 v 90. letech 20. století [1,2] a na 1/68 v roce 2014 [3]. Jen zhruba u poloviny pacientů lze vyšší výskyt vysvětlit lepší diagnostikou a povědomím o PAS, vyšším věkem rodičů a geografickým shlukováním rodin, u zbývajících pacientů je příčina zvýšené prevalence PAS nejasná [4]. Světová zdravotnická organizace (World Health Organization; WHO) definuje kvalitu života jedince jako vnímání jeho pozice ve světě v kontextu kulturních a hodnotových systémů, ve kterých žije, a ve vztahu k jeho cílům, očekáváním, standardům a zájmům [5].

proLékaře.cz | 20.5.2024

Abstract

Aim: Autism spectrum disorders (ASD) are ranked among neurodevelopmental disorders with clinical manifestation in childhood characterized by difficulties in social interaction and communication, limited interests and repetitive behavior. In recent years, there has been a significant increase in the prevalence of this disorder. The disease affects the whole family and the mapping of quality of life of these patients and their families is essential. *Methods:* In a group of 103 patients with ASD monitored at the Department of Pediatric Neurology of the Faculty of Medicine, Masaryk University and University Hospital Brno in 1996 -2016, the basic anamnestic and demographic data were retrospectively analyzed and four cumulative risk scores were proposed: Characteristic manifestation, deficits and stress factors; Communication; Non-specific variable features; Comorbidities. In the prospective part of the study, standardized quality of life questionnaires Subjective Quality of Life Analysis (SQUALA) and Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL) were evaluated in 39 patients from the set. Subsequently, the relationship between the severity of ASD expression by means of risk cumulative scores and patient quality of life was studied. *Results:* Numerous incidents of communication problems and ASD manifestations were demonstrated. Of the resulting cumulative risk scores describing these dimensions, the most noticeable differences were between the different types of autism (child autism > atypical autism > Asperger syndrome). Only scores based on the frequency of occurrence of different Comorbidities did not differentiate between different types of ASD. Data from standardized SQUALA and PedsQL questionnaires showed a very critical assessment of the quality of life aspects by the parents of the affected patients and the importance of the individual quality of life attributes correlated with the severity of ASD disability which were determined on the basis of cumulative risk scores. *Conclusion:* The tool for assessing cumulative risk scores has proved effective in assessing the severity of ASD involvement. It has been shown that the quality of life of the family decreases with increasing severity of disability of the ASD patient.

Pojem kvality života je multidimenzionální koncept a zahrnuje fyzikální, psychologické a sociální oblasti zdraví jedince. Význam kvality života rodin a pacientů s chronickým onemocněním je neoddiskutovatelný. Péče o dítě s PAS zasahuje do všech oblastí běžných denních aktivit a významně ovlivní chod rodiny. Na kvalitní a dostupný multidisciplinární tým, který o tyto děti pečuje, který tvoří psycholog, psychiatr, neurolog, logoped, pedagog, fyzioterapeut a další, jsou kladeny obrovské kapacitní a časové nároky. Vždy je potřeba nemalé spolupráce rodiny s následnými socioekonomickými dopady. Důležitý psychologický, sociální a ekonomický dopad péče o dítě s PAS získává na významu v kontextu narůstající prevalence této poruchy.

Cílem studie je vytvoření nástroje – kumulativního rizikového skóre, které by umožnilo zhodnotit tíži postižení pacienta s PAS na základě dostupných anamnestických údajů, informací týkajících se jeho neurologického stavu a výsledků psychologicko-psychiatrického vyšetření. Druhým cílem práce je zhodnocení kvality života pacientů s PAS a jejich rodin na základě dotazníkového šetření pomocí nástrojů Subjective Quality of Life Analysis (SQUALA) a Pediatric Quality of Life Inverntory (PedsQL). V konečné fázi je pak studován vztah mezi tíží PAS stanovenou pomocí kumulativního rizikového skóre a kvalitou života těchto dětí a jejich rodin zmapovanou pomocí uvedených dotazníků.

Metodika

Studii lze rozdělit do tří částí:

1. základní charakteristika souboru a návrh rizikového kumulativního skóre;
2. hodnocení kvality života pacientů a rodin s PAS;
3. vztah rizikového kumulativního skóre ke kvalitě života pacientů a rodin s PAS.

Základní charakteristika souboru a návrh rizikového kumulativního skóre

Do studie byli zahrnuti pacienti diagnostikováni s PAS na Klinice dětské neurologie LF MU a FN Brno v letech 1996–2016. Data byla zpracována retrospektivně na základě dostupné zdravotnické dokumentace. Porucha byla diagnostikována a klasifikována s využitím 10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí (MKN-10 klasifikace) [6]. Pro diagnostiku byla použita Posuzovací škála dětského autismu (Childhood Autism Rating Scale; CARS) [7], pro Aspergerův syndrom byl použit Screeningový test poruch autistického spektra (Childhood Autism Spectrum Test; CAST) [8]. IQ mladších pacientů bylo zjišťováno pomocí Gesselovy vývojové škály [9] a u starších pacientů pomocí Stanford-Binetovy intelektové škály 4. verze [10]. Vzhledem k tomu, že do

Tab. 1. Diagnostické a klinické parametry využité pro výpočet rizikových skóre a pro hodnocení tíže postižení pacientů.

Charakteristické projevy, deficity a zátěžové faktory	Komunikace	Nespecifické variabilní rysy	Vybrané komorbidity
střední, nebo těžká symptomatika	narušené porozumění	percepční abnormality	ADHD
mentální retardace	regres ve vývoji řeči	stereotypie	tiky
preference solitérních aktivit (samota v dětství)	nenavazuje oční kontakt	emoční reaktivita (úzkost)	OCD
opoždění psychomotorického vývoje v motorice	opožděný vývoj řeči	zvláštnosti ve stravování	epilepsie
specificky vyhraněné zájmy o technické předměty	absence vrstevnických vztahů (nemá kamarády)	agrese a sebepoškozování	bolest hlavy
psychiatrická zátěž v rodině vč. PAS	nemluví (absence komunikace, netvoří slova, věty)	nedodržuje osobní hygienu	poruchy spánku

ADHD – porucha pozornosti s hyperaktivitou; OCD – obsedantně-kompulzivní porucha; PAS – poruchy autistického spektra

proLékaře.cz | 20.5.2024

studie byli zahrnuti pacienti diagnostikováni v letech 1996–2016 a diagnostika PAS pomocí standardizované observační diagnostické metody Autism Diagnostic Observational Schedule (ADOS) byla zavedena na Klinice dětské neurologie LF MU a FN Brno až v říjnu 2016, nebylo možné tento v současné době celosvětově uznávaný nástroj v retrospektivním designu studie použít.

Celkem bylo do studie zahrnuto 103 pacientů, u kterých byly studovány pohlaví, věk, typ autismu, věk stanovení diagnózy, úplnost rodiny, navazování sociálních kontaktů, vzdělání rodičů, vzdělání dětí s PAS, přítomnost sourozenců, onemocnění sourozenců.

Na základě dat týkajících se charakteristik onemocnění pacientů byla navržena čtyři kumulativní riziková skóre popisující dimenze spojené se základními projevy poruch autistického spektra:

- Charakteristické projevy, deficity a zátěžové faktory;
- Komunikace;
- Nespecifické variabilní rysy;
- Komorbidity.

Systém kumulativních skóre je vyvážený – jednotlivá skóre pokrývají stejný rozsah potenciálně dosažitelných hodnot, tj. 0–6. Čím vyšší je hodnota skóre, tím větší je kumulace rizikových faktorů a symptomů nemoci a tím vyšší je pravděpodobnost těžšího postižení pacienta. Návrh rizikových skóre shrnuje tab. 1. Jednotlivé dílčí faktory jsou vždy vyjádřeny jako faktory negativní či rizikové a jsou kódovány 0 (faktor se u daného pacienta nevyskytuje) nebo 1 (faktor se u daného pacienta vyskytuje). Dle hodnot skóre lze popisně posuzovat tíži postižení pacienta s PAS. Z analýzy četností daných problémů v jednotlivých kategoriích následně vyplynulo doporučené dělení těchto škál. Typicky pacienty dělíme do tří skupin, např. vykazující 0–2 symptomy, 3–4 symptomy a 5–6 symptomů. U vybraných kategorií, zejména v korelaci s dosaženými hodnotami skóre kvality života, je aplikováno dělení pouze na dvě kategorie.

Cílem této části práce bylo zjistit, zda se liší kritéria popisující stupeň postižení pacientů s PAS mezi jednotlivými diagnostickými typy autismu (dětský autismus, atypický autismus, Aspergerův syndrom) a zda je možné připravit diagnosticky využitelné rizikové skóre, které by na principu souhrnného navyšování rizikových faktorů znázorňovalo tíži postižení pacienta s PAS.

Hodnocení kvality života pacientů a rodin s PAS

V této části zaměřené na průzkum kvality života byly všechny rodiny obeslány sadou dotazníků. Studie pracuje se dvěma mezinárodně standardizovanými dotazníky kvality života, které jsou snadno dostupné a jejich časté užití nabízí i možnost mezinárodního srovnání výsledků. Jako první byl v práci použit dotazník PedsQLTM (Modul Vliv na rodinu: Family Impact Module), který je postaven na modulárním přístupu k měření kvality života související se zdravím (Health-Related Quality of Life; HRQOL) u zdravých dětí a dospívajících a u pacientů s akutním či chronickým zdravotním postižením. PedsQL bezproblémově sjednocuje obě základní stupnice a moduly specifické pro nemoc do jednoho systému měření. Dotazník je konkrétně rozdělen do těchto bloků: Fyzické funkce, Citové funkce, Emocionální funkce, Sociální funkce, Poznávací funkce, Komunikace, Obavy, Denní aktivity, Rodinné prostředí a vztahy [11]. Jako další standardizovaný dotazník byl v práci použit skórovací systém SQUALA pro subjektivní sebeposuzování kvality života rodiči nemocného dítěte. Česká verze dotazníku je často používaná v praxi zejména při hodnocení života chronicky nemocných lidí a vychází z vědecké práce autorky Dragomirecké [12].

Osloveny byly všechny rodiny zahrnuté do první části studie s výjimkou tří rodin, u kterých nebyly k dispozici platné kontaktní údaje. Návratnost dotazníků byla 39 %, což vedlo k vytvoření datového souboru o velikosti vzorku n = 39, se kterým tato a následující část studie pracuje. Žádný z navrácených dotazníků nebyl vyloučen, získaná data byla úplná.

Vztah rizikového kumulativního skóre ke kvalitě života pacientů a rodin s PAS

Tato část práce se zabývá vztahem tíže nemoci pacientů, popsané rizikovými kumulativními skóre ke kvalitě života těchto pacientů. Studuje, do jaké míry lze z charakteru a tíže postižení usuzovat o kvalitě rodinného života. Srovnává a analyzuje výsledky SQUALA a PedsQL ve vztahu k dosaženému rizikovému kumulativnímu skóre pro jednotlivé typy autismu.

Statistické hodnocení výsledků

Základní prezentace dat využívá široké spektrum souhrnných statistik (absolutní a relativní četnosti, odhady průměru, mediánu či hodnocení rozsahu [min/max.] daných škál). Statistické testy byly použity v případě srovnávání různých skupin pacientů či rodin mezi sebou v hodnotách binárních či kategoriálních proměnných nebo v hodnotách skóre kalkulovaných z dotazníků kvality života. V těchto srovnáních byl využit test dobré shody a t-test pro dva nezávislé výběry. Hladina $p < 0,05$ byla považována za hranici statistické významnosti ve všech aplikovaných testech.

Výsledky

Základní charakteristika souboru a návrh rizikového kumulativního skóre

Základní charakteristiku souboru shrnuje tab. 2. Soubor se sestává celkem ze 103 pacientů, jejichž průměrný věk je 8,6 let (rozmezí 4–24 let). Zahrnuje 84 chlapců (81,55 %) a 19 dívek (18,45 %), z nichž většina trpí dětským autismem (71 pacientů ze 103, tj. 68,93 %). U 18 pacientů ze 103 (17,48 %) byl diagnostikován atypický autismus a u 14 pacientů ze 103 (13,59 %) byl diagnostikován Aspergerův syndrom. Dětský autismus se vyskytuje významně častěji než jiné typy autismu, což je v daném souboru patrné zvláště u dívek, u kterých dětský autismus tvoří téměř 80 %. V souboru byl dále sledován věk v době diagnózy PAS. U převážné většiny dětí s dětským autismem byla diagnóza stanovena mezi 1. a 3. rokem věku (73,24 %), u atypického autismu byly téměř všechny děti diagnostikovány do 6. roku věku (94,44 %). Případy, kdy byla diagnóza stanovena až po 10. roce věku, můžeme vidět hlavně u Aspergerova syndromu. Co se týče dosaženého vzdělání rodičů, dle dostupných dat Českého statistického úřadu je v ČR nejvíce rozšířeno vzdělání středoškolské a druhé v pořadí je vysokoškolské, čemuž odpovídá i analyzovaný soubor. Zhodnotíme-li vzdělání dětí s PAS, většina pacientů navštěvuje speciální vzdělávací zařízení (40 pacientů ze 103; 38,83 %), nebo jsou doma (26 pacientů ze 103; 25,24 %). Nejmenší podíl dětí, které navštěvují standardní mateřskou školu (MŠ) nebo základní školu (ZŠ), byl uveden u kategorie dětského autismu, což je očekávatelné vzhledem k tíži tohoto postižení. Přesto cca 18 ze 71 (25,35 %) takto postižených pacientů navštěvuje normální MŠ nebo ZŠ. Z 21 pacientů s dětským autismem z celkového počtu 71 (29,58 %), které jsou doma, je jich 17 (80,95 %) ve školním věku, z toho 13 dětí ze 17 (76,47 %) je starých v rozmezí 6–10 let a 4 pacienti (23,53 %) jsou starší

proLékaře.cz | 20.5.2024

Tab. 2. Základní charakteristiky souboru.

Základní charakteristiky souboru (n = 103)

pohlaví, n (%)	chlapci 84 (81,55 %)	dívky 19 (18,45 %)		
typ autismu, n (%)	dětský autismus 71 (68,93 %)	atypický autismus 18 (17,48 %)	Aspergerův syndrom 14 (13,59 %)	
věk, roky (%)	předškolní věk 36 (34,95 %)	mladší školní věk 54 (52,43 %)	dospívání 11 (10,58 %)	dospělost 2 (1,94 %)

typ autismu podle pohlaví		chlapci (n = 84)	dívky (n = 19)
	dětský autismus (n = 71)	56 (66,67 %)	15 (78,95 %)
	atypický autismus (n = 18)	15 (17,86 %)	3 (15,79 %)
	Aspergerův syndrom (n = 14)	13 (15,48 %)	1 (5,26 %)

věk v době stanovení autismu		1–3 roky	4–6 let	7–10 let	> 10 let	průměr
	dětský autismus (n = 71)	52 (73,24 %)	15 (21,13 %)	2 (2,82 %)	2 (2,82 %)	3,4 (± 3,0; rozmezí 2–12) let
	atypický autismus (n = 18)	8 (44,44 %)	9 (50,00 %)	1 (5,56 %)	0	4,1 (± 4,0, rozmezí 3–8) let
	Aspergerův syndrom (n = 14)	1 (7,14 %)	8 (57,14 %)	1 (7,14 %)	4 (28,57 %)	7,4 (± 5,5; rozmezí 3–17) let

úplnost rodiny		úplná rodina	neúplná rodina	ústavní péče
	celkem	83 (80,58 %)	19 (18,45 %)	1 (0,97 %)
	dětský autismus (n = 71)	55 (77,46 %)	15 (21,13 %)	1 (1,41 %)
	atypický autismus (n = 18)	15 (83,33 %)	3 (16,67 %)	0
	Aspergerův syndrom (n = 14)	13 (92,86 %)	1 (7,14 %)	0

vzdělání rodičů		VŠ	VOŠ	SŠ	SOU	ZŠ
	matky (n = 103)	12 (11,65 %)	5 (4,85 %)	59 (57,28 %)	21 (20,39 %)	6 (5,83 %)
	otcové (n = 103)	21 (20,39 %)	0	52 (50,49 %)	27 (26,21 %)	3 (2,91 %)

vzdělání dětí s PAS		doma	MŠ speciální	MŠ normální	ZŠ speciální	ZŠ normální	SŠ
	celkem	26 (25,24 %)	26 (25,24 %)	24 (23,30 %)	14 (13,59 %)	11 (10,58 %)	2 (1,94 %)
	dětský autismus (n = 71)	21 (29,58 %)	17 (23,94 %)	14 (19,72 %)	13 (18,31 %)	4 (5,63 %)	2 (2,82 %)
	atypický autismus (n = 18)	7 (38,89 %)	5 (27,78 %)	4 (22,22 %)	0	2 (11,11 %)	0
	Aspergerův syndrom (n = 14)	6 (42,86 %)	3 (21,43 %)	3 (21,43 %)	0	2 (14,29 %)	0

sourozenci, n (%)	nemá sourozence 36 (34,95 %)	1 sourozenec 49 (47,57 %)	2 sourozenci 14 (13,59 %)	3 sourozenci 3 (2,91 %)	4 sourozenci 1 (0,97 %)

zdravotní stav sourozenců (n = 90)	bez neurologického onemocnění 80 (88,89 %)	s neurologickým onemocněním 10 (11,11 %)

sociální kontakty dětí s PAS		má kamarády	nemá kamarády
	celkem	34 (33,01 %)	69 (66,99 %)
	dětský autismus (n = 71)	20 (28,17 %)	51 (71,83 %)
	atypický autismus (n = 18)	8 (44,44 %)	10 (55,56 %)
	Aspergerův syndrom (n = 14)	6 (42,86 %)	8 (57,14 %)

rodinný stav dětí vytvářející sociální kontakty		úplná rodina a sourozenci	úplná rodina a sám	neúplná rodina a sourozenci	neúplná rodina a sám
	celkem (n = 34)	16 (47,06 %)	11 (32,35 %)	5 (14,71 %)	2 (5,88 %)
	dětský autismus (n = 20)	10 (50,00 %)	5 (25,00 %)	4 (20,00 %)	1 (5,00 %)
	atypický autismus (n = 8)	3 (37,50 %)	4 (50,00 %)	0	1 (12,50 %)
	Aspergerův syndrom (n = 6)	3 (50,00 %)	2 (33,33 %)	1 (16,67 %)	0

n – počet; PAS – poruchy autistického spektra; SOU – střední odborné učiliště; SŠ – střední škola; VOŠ – vyšší odborná škola; VŠ – vysoká škola; ZŠ – základní škola

proLékaře.cz | 20.5.2024

než 10 let. Pouze 36 ze 103 rodin (34,95 %) vychovává dítě s PAS jako jedináčka. V 10 případech z 90 (11,11 %) žije dítě s PAS v rodině, kde je další neurologicky a/nebo psychiatricky nemocné dítě. Ve dvou případech se jedná obecně o pervazivní vývojové poruchy, v dalších dvou případech se jedná o dětský autismus, jeden sourozenec měl diagnostikovanou epilepsii na genetickém podkladě (dříve idiopatickou generalizovanou epilepsii) a ostatní pak měli poruchu aktivity a pozornosti (attention deficit hyperactivity disorder; ADHD). Podle dat Českého statistického úřadu je v ČR 54,6 % úplných rodin a 45,4 % neúplných. Ve srovnání s celkovou populací žijí děti ve vyšetřovaném souboru ve většině případů v úplných rodinách, a to v 83 případech ze 103 (80,58 %). Vysoký podíl úplných rodin je výhodou pro cíle této práce; bude možné získat reprezentativně data o kvalitě života rodin s dětmi postiženými PAS (tab. 2). Celkem 69 pacientů ze 103 (66,99 %) nemá kamarády, 34 pacientů ze 103 (33,01 %) ale kamarády má a tvoří sociální kontakty. Děti, které tvoří sociální kontakty, žijí převážně v úplných rodinách (27 z 34 rodin, tj. 79,41 %), a to nehledě na typ autismu (tab. 2). Rozdělení pacientů dle úplnosti rodiny, přítomnosti sourozenců a navazování sociálních kontaktů je zásadním vstupem do šetření kvality života rodin.

Shrnutí statisticky dosažených hodnot kumulativních skóre shrnuje tab. 3. Vezmeme-li v úvahu průměrné hodnoty skóre, pak nejvýraznější gradient ve směru dětský autismus > atypický autismus > Aspergerův syndrom prokázaly skóre Charakteristické projevy, deficity a zátěžové faktory (2,94 > 2,14 > 1,56) a Komunikace (2,55 > 1,83 > 1,36). Zbývající dvě skóre odlišují typy autismu obtížněji a kumulativní výskyt vybraných Komorbidit (1 – 1,17 – 1,36) s typem autismu téměř nekoreluje. Nejvíce Charakteristických projevů, deficitů a zátěžových faktorů PAS vykazují pacienti s dětským autismem (průměr 2,94; medián 3: 0–5), naopak u Aspergerova syndromu se symptomy vyskytují v mnohem menší míře (průměr 1,56; medián 1: 0–3), což může být jedna z příčin později stanovené diagnózy u této diagnostické skupiny. Navržené skóre logicky a statisticky významně odlišuje jednotlivé typy autismu. Výskyt komunikačních problémů u jednotlivých typů autismu ukazuje, že tyto poruchy jsou ve zkoumané skupině pacientů relativně četné, a to zejména u dětského a atypického autismu. Navržené skóre z tohoto pohledu logicky a statisticky významně odlišuje tyto dva typy postižení od Aspergerova syndromu. Nespecifické variabilní rysy se vyskytují spíše v menší, nebo střední míře. Vyšší kumulativní hodnoty skóre jsou častější u pacientů s dětským a atypickým autismem. Psychiatrické a neurologické komorbidity se vyskytují u všech typů autismu poměrně vyrovnaně. Toto rizikové kumulativní skóre vykázalo nejmenší schopnost vzájemně odlišit různé typy autismu.

Tab. 3. Kumulativní skóre – sumární statistika dle typu autismu.

Kumulativní skóre	Dětský autismus (n = 71)	Atypický autismus (n = 18)	Aspergerův syndrom (n = 14)
Charakteristické projevy, deficity a zátěžové faktory	průměr: 2,94	průměr: 2,14	průměr: 1,56
	medián: 3	medián: 2	medián: 1
	min: 0	min: 0	min: 0
	max: 5	max: 4	max: 3
Komunikace	průměr: 2,55	průměr: 1,83	průměr: 1,36
	medián: 3	medián: 2	medián: 1
	min: 0	min: 0	min: 0
	max: 6	max: 4	max: 4
Nespecifické variabilní rysy	průměr: 2,35	průměr: 2,61	průměr: 1,86
	medián: 2	medián: 2,5	medián: 2
	min: 0	min: 0	min: 1
	max: 5	max: 5	max: 3
Komorbidity	průměr: 1	průměr: 1,17	průměr: 1,36
	medián: 1	medián: 1	medián: 2
	min.: 0	min: 0	min: 0
	max.: 4	max: 3	max: 3

n – počet

Hodnocení kvality života pacientů a rodin s PAS

Hodnocení kvality života pacientů s PAS na základě standardizovaného dotazníku SQUALA

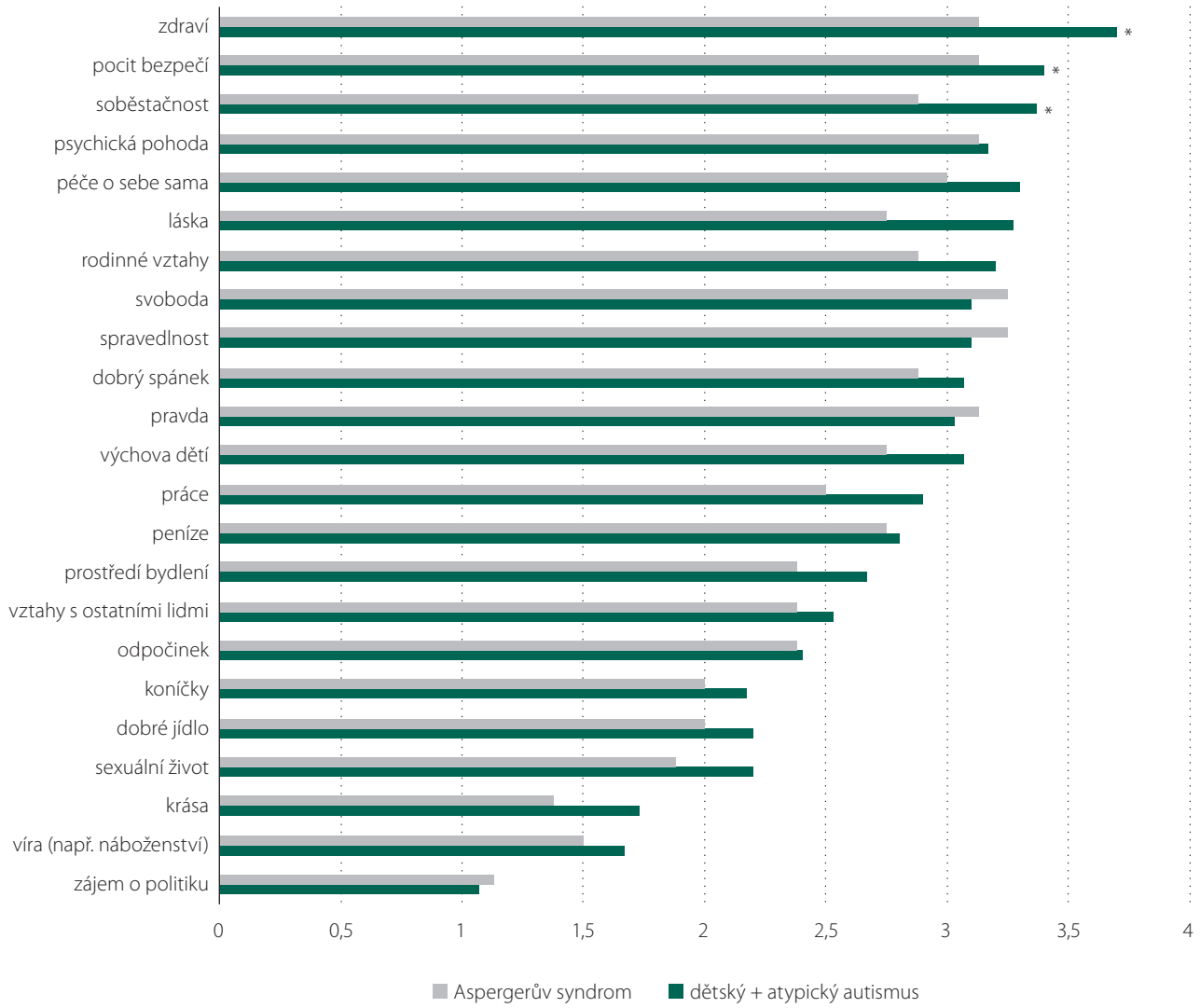
Dle dostupné metodiky hodnocení dotazníku SQUALA byly vytvořeny celkem tři základní číselné kategorie: hodnocení důležitosti (D) dotazovaných aspektů kvality života pro rodiče pacienta (obr. 1); hodnocení spokojenosti (S) se stavem těchto aspektů kvality života (obr. 2); celkové SQUALA skóre jako násobek D × S (obr. 3).

Obrázky 1 a 2 srovnávají základní hodnocení důležitosti a spokojenosti rodin pacientů s Aspergerovým syndromem a pacientů s dětským nebo atypickým autismem. Z výsledků jednoznačně vyplynulo, že zatímco hodnocení spokojenosti tyto dvě skupiny v žádném z atributů neodlišilo, hodnocení důležitosti se pro tyto dva typy rodin ukázalo jako rozdílné. Rodiny s dětmi postiženými těžšími formami autismu přikládají větší důležitost Zdraví, Soběstačnosti a Lásce. Nicméně obecně tato kategorie rodin přikládá mírně vyšší důležitost i spokojenost téměř všem parametrům dotazníku SQUALA, což v konečném výpočtu vedlo k vyšším skóre SQUALA ve srovnání s rodinami dětí s Aspergerovým syndromem (obr. 3). Celkově je přístup rodin dětí s PAS k hodnoceným aspektům kvality života spíše kritický, pouze výjimečně dosahují celková skóre (Quality of Life Questionnaire; QOL-CZ) hodnoty blízké 60 % maxima.

Hodnocení kvality života pacientů s PAS na základě standardizovaného dotazníku PedsQL

Hodnocení dotazníku PedsQL v souladu se standardizovanou metodikou vedlo k vytvoření tří základních číselných hodnot: celkové skóre PedsQL (Total Score); sumární skóre rodiče (HRQL, Parent Summary Score); sumární skóre funkčnosti rodiny (Family Functioning Summary Score). Všechna tři číselná skóre dotazníku PedsQL shrnuje tab. 4, která zároveň srovnává dosažené hodnoty mezi různými typy autismu. Dosažená skóre ve shodě s výsledky dotazníku SQUALA ukazují relativně kritické hodnocení kvality života u rodin s dítětem postiženým PAS. Uvážíme-li, že maximální dosažená hodnota PdsQL

proLékaře.cz | 20.5.2024



*statisticky významný rozdíl
na vodorovné ose hodnota skóre kalkulovaná z dotazníku

Obr. 1. Hodnocení důležitosti, dotazník Subjective Quality of Life Analysis (SQUALA).
Fig. 1. Importance rating, Subjective Quality of Life Analysis (SQUALA) questionnaire.

skóre je 100, tak většina hodnocení ze strany rodičů dětí nedosahuje ani 50 % možného maxima. Z tab. 4 dále vyplývá, že: výstupy dotazníku PedsQL neodlišují statisticky významně různé typy autismu; celkové skóre PedQL a dílčí skóre hodnotící funkčnost rodiny a rodičovské skóre se mezi sebou podstatně neliší; provedená dílčí hodnocení dotazníku se neodlišují od celkového PedsQL skóre.

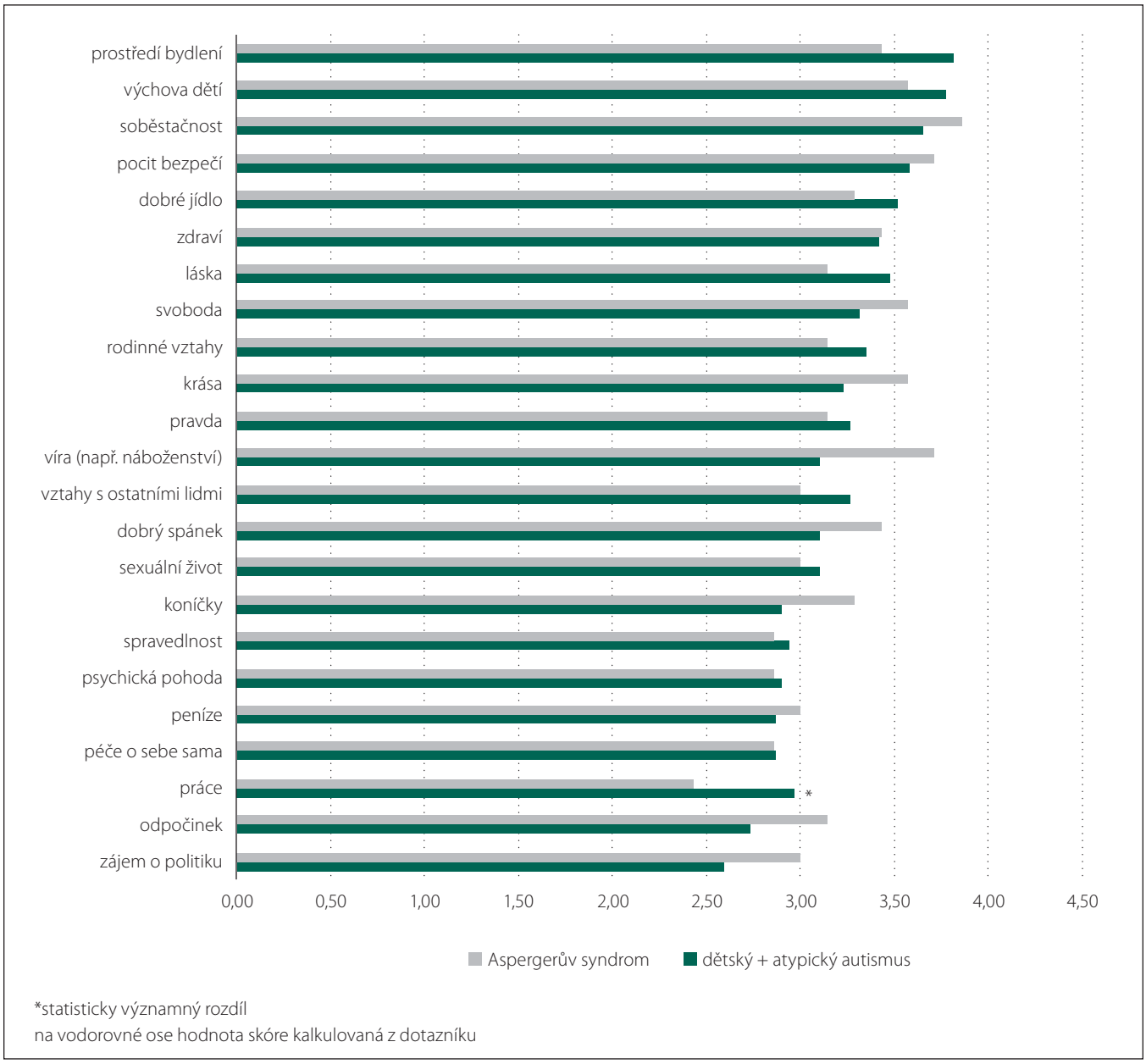
Tab. 4. Celkové výsledky hodnocení Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL).

PedsQL skóre	Celkem	Dětský + atypický autismus	Aspergerův syndrom
	průměr (s)	průměr (s)	průměr (s)
celkové skóre	46,05; (10,33)	45,68; (10,39)	47,48; (10,65)
rodičovské skóre	47,34; (10,81)	46,85; (10,80)	49,22; (11,40)
skóre fungování rodiny	46,55; (12,07)	45,46; (11,21)	50,78; (11,19)

Vztah rizikového kumulativního skóre ke kvalitě života pacientů a rodin s PAS

Velmi podstatnou částí výsledků práce je analýza možné souvislosti mezi hodnocením kvality života rodin a tíží postižení pacienta s PAS popsanou pomocí navržených kumulativních rizikových skóre. Toto hodnocení je v práci shrnuto v rámci skóre jednotlivých hlavních dimenzí SQUALA, což je v podstatě celkové skóre různě zaměřených dílčích otázek, číselně vyjádřeno jako % do-

proLékaře.cz | 20.5.2024

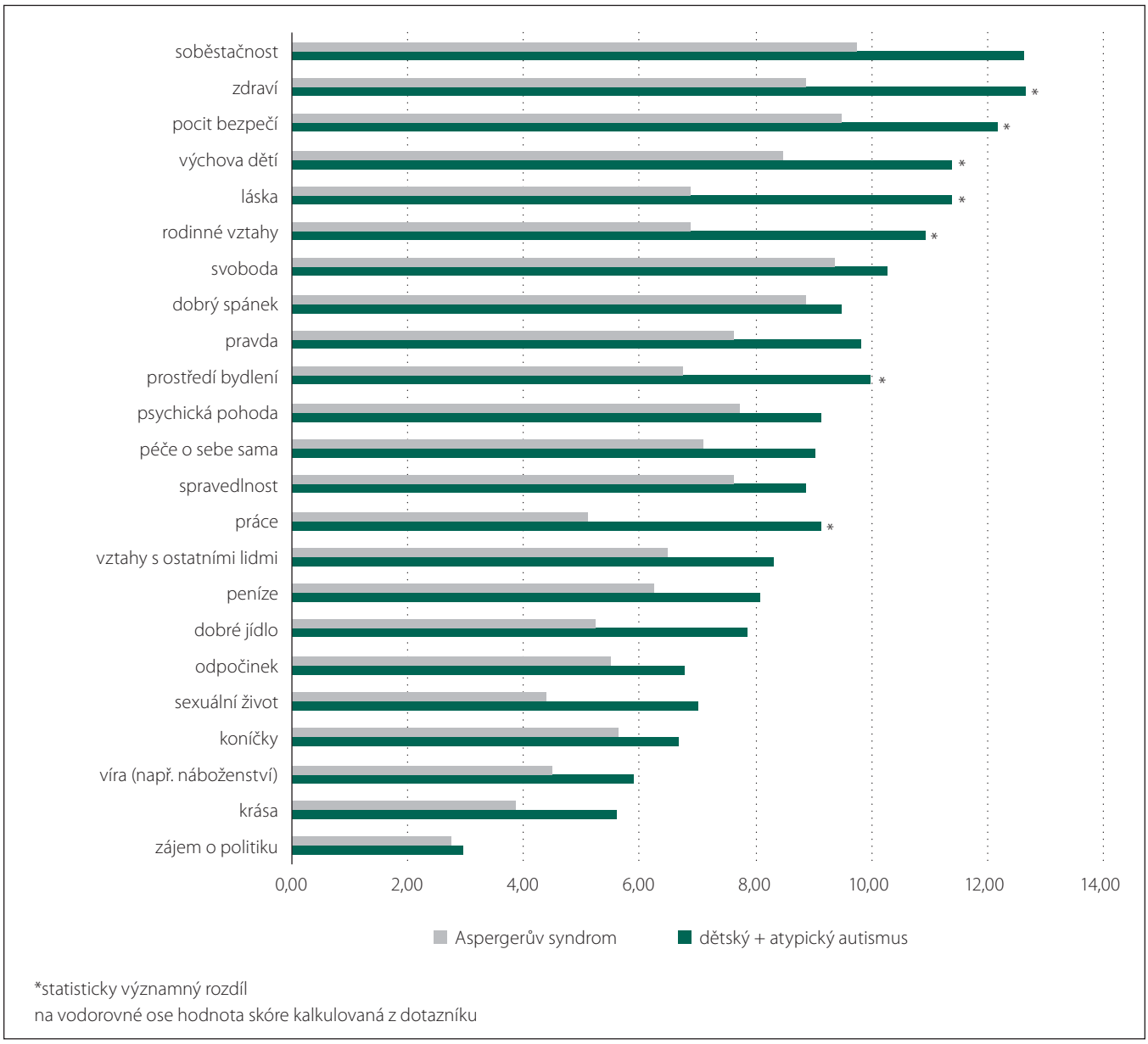


Obr. 2. Hodnocení spokojenosti, dotazník Subjective Quality of Life Analysis (SQUALA).
Fig. 2. Satisfaction rating, Subjective Quality of Life Analysis (SQUALA) questionnaire.

sažitelného maxima hodnocení v dané dimenzi (tab. 5). Pouze kumulativní rizikové skóre vyjadřující počet Komorbidit u pacienta nekoreluje s žádnou dimenzí hodnocené kvality života. Ostatní navržená skóre korelují s jednou až dvěma dimenzemi SQUALA. Nalezené korelace vždy ukazují na fakt, že vyšší hodnota daného skóre (větší postižení, zátěž pacienta s PAS) vede ke statisticky významně vyšším hodnotám SQUALA skóre. Tento fakt je dán tím, že rodiny takto postižených dětí přikládají daným atributům kvality života větší důležitost. Důležitost pro jejich život je tedy hlavní hodnotou navyšující výsledné skóre dimenzí SQUALA. Skóre Charakteristické projevy, deficity a zátěžové faktory takto koreluje se SQUALA dimenzemi Abstraktní hodnoty a Zdraví. Skóre Komunikace koreluje se SQUALA dimenzí Zdraví a Blízké vztahy. Skóre Nespecifické variabilní rysy koreluje se SQUALA dimenzí Abstraktní hodnoty.

Tak jako v případě dotazníku SQUALA bylo hodnocení kvality života dle PedsQL korelováno s navrženými kumulativními rizikovými skóre, která popisují různé dimenze, projevy a tíži postižení pacientů s PAS. Celkové číselné shrnutí je uvedeno v tab. 6. Na rozdíl od hodnocení v dotazníku SQUALA, který odrážel zejména pořadí hodnot vnímaných rodinami pacientů a důležitost těchto hodnot, zde analyzujeme skutečně skóre spokojenosti s daným rozměrem kvality života. Skóre hodnotící počet Komorbidit u pacienta nijak nekoreluje s výstupy hodnocení kvality života, což je ve shodě se závěry týkajícími se tohoto skóre i u dotazníku SQUALA; všechna další navržená kumulativní riziková skóre korelují s hodnocením kvality života v dílčím Skóre fungování rodiny; u tohoto dílčího skóre PedsQL platí, že nižší zatížení pacienta s PAS Charakteristickými projevy

proLékaře.cz | 20.5.2024



Obr. 3. Celkové hodnocení, dotazník Subjective Quality of Life Analysis (SQUALA).
Fig. 3. Overall rating, Subjective Quality of Life Analysis (SQUALA) questionnaire.

autismu, nižší výskyt problémů v Komunikaci či nižší výskyt Nespecifických variabilních rysů vedou k vyšší kvalitě života v oblasti fungování rodiny (dle hodnocení rodiči). Kvalitu života v tomto skóre silně snižují vysoké hodnoty navržených rizikových skóre, tj. situace, kdy jsou tíže onemocnění a postižení dítěte vysoké.

Diskuze

Základní charakteristika souboru a návrh rizikového kumulativního skóre

Analyzovaný soubor pacientů je v mnoha charakteristikách velmi různorodý, což odráží fakt, že jde o děti zařazené do běžné léčebné praxe bez jakéhokoli předchozího výběru. Analýza souboru „běžných" pacientů je jistou výhodou práce, neboť výsledky z hodnocení kvality života budou jasně odrážet situaci v „reálné" populaci nemocných. Na druhou stranu tento přístup přináší nevýhodu v podobě velké různorodosti řady údajů a také jisté nevyváženosti výskytu kategorií pacientů. Ta se nejvíce projevila u rozdělení souboru dle typů autismu, kde významně převažuje dětský autismus (71 pacientů ze 103; 68,93 %) nad autismem atypickým (18 pacientů ze 103; 17,48 %) a Aspergerovým syndromem (14 pacientů ze 103; 13,59 %). Skladba souboru odráží pozici Kliniky dětské neurologie LF MU a FN Brno, která jako vysoce specializované pracoviště zajišťuje péči o těžší formy PAS.

Uvedená skutečnost ale nebránila základnímu srovnání různých typů autismu mezi sebou. Průměrný věk pacientů v našem souboru je 8,6 let (rozmezí 4–24 let). Zde je třeba zdůraznit, že i když jsou zde zahrnuti pacienti nad 18 let, diagnostika PAS u všech probíhala v dětském věku, jedná se o retrospektivní hodnocení souboru. Analýza potvrdila v literatuře často citovanou skutečnost, že dětský a případně atypický autismus bývají diagnostikovány významně dříve než Asper-

proLékaře.cz | 20.5.2024

Tab. 5. Celková skóre SQUALA kalkulovaná pro standardizované dimenze (vyjádřeno jako % maximálně dosažitelné hodnoty doplněné odhadem směrodatné odchylky). Tříděno dle kategorií hodnot navržených kumulativních skóre vyjadřujících tíži postižení pacienta s poruchou autistického spektra.

Abstraktní Dimenze SQUALA	Charakteristické projevy, deficity a zátěžové faktory – tříděné hodnoty skóre 0–4 vs. 5–6 bodů	
	0–4 % max; (s)	5–6 % max; (s)
1. abstraktní hodnoty*	42,1 %; (12,58)	54,3 %; (8,76)
2. zdraví*	50,4 %; (13,55)	61,3 %; (9,38)
3. blízké vztahy	45,1 %; (10,75)	44,7 %; (6,46)
4. volný čas	37,7 %; (10,90)	39,3 %; (14,36)
5. základní potřeby	40,6 %; (8,49)	40,7 %; (4,77)

Dimenze SQUALA	Problémy v komunikaci – tříděné hodnoty skóre 0–3 vs. 4–6 bodů	
	0–3 % max; (s)	4–6 % max; (s)
1. abstraktní hodnoty	44,4 %; (15,32)	50,3 %; (11,09)
2. zdraví*	47,1 %; (9,18)	59,7 %; (10,11)
3. blízké vztahy*	47,8 %; (9,07)	36,2 %; (10,61)
4. volný čas	37,2 %; (11,14)	44,1 %; (11,87)
5. základní potřeby	40,1 %; (8,06)	45,0 %; (8,76)

Dimenze SQUALA	Nespecifické variabilní rysy – tříděné hodnoty skóre 0–1 vs. 2–6 bodů	
	0–1 % max; (s)	2–6 % max; (s)
1. abstraktní hodnoty*	35,1 %; (9,11)	48,9 %; (10,12)
2. zdraví	52,5 %; (18,49)	51,5 %; (10,69)
3. blízké vztahy	46,0 %; (14,53)	44,7 %; (7,97)
4. volný čas	39,2 %; (15,14)	37,3 %; (9,23)
5. základní potřeby	38,9 %; (10,30)	41,4 %; (7,02)

Dimenze SQUALA	Komorbidity – tříděné hodnoty skóre 0–1 vs. 2–6 bodů	
	0–2 % max; (s)	3–6 % max; (s)
1. abstraktní hodnoty	45,4 %; (15,30)	41,3 %; (12,26)
2. zdraví	52,4 %; (13,88)	47,2 %; (6,29)
3. blízké vztahy	45,1 %; (10,75)	45,0 %; (4,00)
4. volný čas	38,5 %; (11,47)	32,5 %; (8,12)
5. základní potřeby	41,4 %; (8,38)	34,2 %; (2,08)

SQUALA – Subjective Quality of Life Analysis, * označuje statisticky významný rozdíl mezi srovnávanými kategoriemi (sloupci) při $p < 0,05$

Tab. 6. Celková a dílčí skóre PedsQL – tříděno dle kategorií hodnot navržených kumulativních skóre vyjadřujících tíži postižení pacienta s poruchou autistického spektra.

PedsQL skóre	Charakteristické projevy, deficity a zátěžové faktory – hodnoty skóre ve třech bodových kategoriích		
	0–2 průměr (s)	3–4 průměr (s)	5–6 průměr (s)
celkové skóre	47,55; (9,90)	45,50; (9,87)	43,61; (14,69)
rodičovské skóre	49,33; (9,89)	45,79; (10,27)	47,25; (16,38)
skóre fungování rodiny*	51,67; (8,36)	44,57; (9,73)	38,75; (11,04)

PedsQL skóre	Problémy v komunikaci – hodnoty skóre ve třech bodových kategoriích		
	0–1 průměr (s)	2–3 průměr (s)	4–6 průměr (s)
celkové skóre	47,85; (11,51)	45,89; (10,63)	42,01; (3,23)
rodičovské skóre	50,23; (11,92)	46,51; (11,11)	44,38; (3,61)
skóre fungování rodiny*	48,45; (11,08)	48,31; (9,94)	37,03; (8,97)

PedsQL skóre	Nespecifické variabilní rysy – hodnoty skóre ve třech bodových kategoriích		
	0–1 průměr (s)	2–3 průměr (s)	4–6 průměr (s)
celkové skóre	47,92; (10,74)	46,26; (10,75)	43,13; (9,38)
rodičovské skóre	49,58; (11,72)	46,11; (11,96)	46,81; (7,18)
skóre fungování rodiny*	50,43; (11,05)	51,04; (11,22)	35,26; (8,07)

PedsQL skóre	Komorbidity – hodnoty skóre ve třech bodových kategoriích		
	0 průměr (s)	1–2 průměr (s)	3–6 průměr (s)
celkové skóre	44,74; (8,70)	48,31; (11,00)	38,72; (10,10)
rodičovské skóre	45,27; (11,87)	49,82; (10,56)	41,56; (4,38)
skóre fungování rodiny	46,65; (11,53)	48,66; (14,37)	35,16; (21,40)

PedsQL – Pediatric Quality of Life Inventory, *označuje statisticky významný rozdíl mezi srovnávanými kategoriemi (sloupci) při $p < 0,05$

gerův syndrom. V tomto souboru šlo konkrétně o rozdíl ve věku stanovení diagnózy 3,4–4,1 vs. 7,4 let. Diagnostika Aspergerova syndromu je u malých dětí obtížná. V souboru bylo jedno dítě ze 14 diagnostikováno s tímto syndromem již ve 3 letech věku, většina pak mezi 4. a 6. rokem věku. U více jak čtvrtiny pacientů byla diagnóza stanovena až po 10. roce věku. Právě pozdější stanovení diagnózy je pro tento syndrom typická. U dětí do 5 let (4 děti ze 14) byla k diagnostice použita škála CARS (standardní verze a verze

proLékaře.cz | 20.5.2024

pro rodiče nebo pečující osoby) s významným podílem velmi důkladné anamnézy a observace dítěte psychologem. U dětí starších 5 let pak byla diagnostika Aspergerova syndromu pomocí škály CARS podpořena i výsledky skríningového testu CAST.

Téměř 95 % pacientů trpících dětským autismem je diagnostikováno do 3 let věku, což potvrzuje výsledky mnoha literárních zdrojů [13–15] a je v souladu s celosvětovým trendem diagnostikovat PAS v co nejnižších věku, aby bylo možné co nejdříve terapeuticky zasáhnout a symptomy PAS pozitivně ovlivnit [16]. Z tohoto důvodu doporučuje Americká pediatrická společnost zavedení skríningu autismu v rámci preventivních prohlídek mezi 18. a 24. měsícem věku [17]. V ČR byl plošný skríning za účelem včasné diagnostiky PAS zaveden v rámci pediatrických M-CHAT preventivních prohlídek pomocí testu (Modified Checklist for Autism in Toddlers M-CHAT) (vyhláška MZ ČR ze dne 21. 9. 2016, kterou se mění vyhláška č 70/2012 Sb. o preventivních prohlídkách).

Základní aspekty sociálního zázemí pacientů s PAS v rodinách se neliší mezi typy autismu a odpovídají dostupným statistickým datům o české populaci a jejích domácnostech. Ve vzdělání rodičů převažuje středoškolský stupeň (52 ze 103 otců; tj. 50,49 % a 59 ze 103 matek; tj. 57,28 %), většina rodičů je standardně zaměstnaná, nejčastěji v oblasti informačních technologií a technických oborech (38 % otců), služeb (cca 35 % rodičů) nebo v administrativě (19 % matek). Pozitivním zjištěním jsou data o úplnosti rodin, kde 83 ze 103 rodin (80,58 %) je úplných. S tímto pozitivním faktem se setkala také např. Rathouská ve svém výzkumu kvality života. Vzorek pacientů jejího výzkumu se skládal z 63,94 % z úplných rodin [18].

Popisná část studie podrobně zkoumala přítomnost sourozenců v rodinách, neboť společná výchova pacienta s PAS a zdravého sourozence může částečně zmírnit deficit v sociální a komunikační oblasti a zvyšovat jeho kvalitu života. Celkem 36 ze 103 pacientů (36,45 %) nemá žádného sourozence, 49 ze 103 pacientů (47,57 %) má jednoho sourozence a zbývající podíl rodin má tři nebo více dětí. Naprostá většina sourozenců pacientů s PAS, tj. 80 z 90 sourozenců (88,89 %) je zdravá v tom smyslu, že nemá vážnější neurologický a/nebo psychiatrický deficit. Úplnost rodiny a přítomnost sourozenců může ovlivňovat vývoj pacienta s PAS. Ačkoli závěry z této studie nelze přímočaře zobecnit na celou populaci, popisná analýza ukázala, že děti s PAS, které tvoří sociální kontakty (malé komunikační problémy, mají kamarády apod.), žijí v převážné většině (80 %) v úplných rodinách či vyrůstají se sourozenci. Informace týkající se navazování sociálních kontaktů (dítě má/nemá kamarády) uváděli pouze rodiče a v tomto směru se může jednat o zkreslený údaj.

Práce navrhla čtyři kumulativní riziková skóre charakterizující stupeň postižení pacienta s PAS. Výhodou daného návrhu je vzájemná nezávislost navržených skóre. Jednotlivé dimenze jsou hodnoceny samostatně, zcela nezávisle a přinášejí tak různé pohledy na zdravotní stav pacientů. Další výhodou je snadná dostupnost faktorů potřebných pro vytvoření skóre, v naprosté většině jde o běžné anamnestické či diagnostické údaje, které jsou dobře dostupné ze zdravotnické dokumentace pacientů. Jistou nevýhodou a limitem navrženého systému je fakt, že všechny faktory tvořící jednotlivá skóre jsou váženy stejně, tj. jsou kódovány jen jako „vyskytuje se = 1 / nevyskytuje se = 0". Tím může zejména u zvláště závažných rizikových faktorů vznikat jisté zkreslení. Avšak velikost souboru analyzovaného v této práci neumožnila skóre dále dělit dle váhy jednotlivých faktorů.

Rozdělení parametrů do jednotlivých skupin pro výpočet kumulativního rizikového skóre je provedeno s vědomím přiznání určitých aproximací, které výsledky studie limitují. Je důležité zdůraznit, že při tvorbě kumulativního rizikového skóre spolupracovali dětští neurologové s týmem dětských psychologů a statistiků bez konzultace dětského psychiatra. Jedná se o nástroj, který může obsahovat metodické nedostatky především z pohledu diagnostických kritérií PAS. Byl navržen k aplikaci v ambulantní neurologické praxi k „jednoduchému orientačnímu" zhodnocení tíže autismu. V první skupině Charakteristické projevy, deficity a zátěžové faktory je zahrnut faktor středně těžké a těžké symptomatiky jádrových příznaků autismu hodnocený na základě výsledků skóre škály CARS a CAST, který vychází z předpokladu, že se jedná o faktor výrazně ovlivňující funkčnost a adaptabilitu pacienta. Faktor mentální retardace by měl být formálně zařazen do skupiny Komorbidity. Autoři jej však cíleně zařadili do této skupiny proto, že přítomnost mentální retardace může významně ovlivňovat skóre získané z těchto škál (hovoříme-li o CARS), jedná se tedy o významný zátěžový faktor z hlediska hodnocení funkčnosti autismu. Právě oba dva tyto faktory mohou mít vysokou výpovědní hodnotu v popisu tíže PAS, pokud jsou hodnoceny společně. Další tři faktory z první skupiny, a to samota v dětství, opoždění psychomotorického vývoje a specificky vyhraněné zájmy o technické předměty, jsou pro účely této studie zahrnuty v první skupině pro jejich obecný rozměr a jistou aproximaci do oblasti charakteristických projevů a deficitů pacientů s PAS. V druhé skupině Komunikace jsou zahrnuty i faktory z oblasti sociální interakce, jako jsou navazování očního kontaktu a absence vrstevnických vztahů. V současné době je oddělení komunikace od sociální interakce pouze technické a je možné obě oblasti sloučit v jednu zahrnující posouzení sociálně-komunikačního deficitu. Vývoj komunikace značně ovlivňuje i sociální chování a obě skupiny lze těžko rozdělit. Teoreticky by bylo možné celou skupinu nazvat jako Komunikace a sociální interakce. Další dvě skupiny jsou vytvořeny formálně, zahrnuty jsou faktory a komorbidity vyskytující se u dětí s PAS.

Komplikovaná a stále z velké části neznámá příčina PAS a jejich složitá diagnostika nutně vedou k velmi obecnému popisu stavu pacienta, ve kterém se promítají neurologické i psychologické údaje a hodnotící škály. Popis stavu pacienta je tak ve zdravotnické dokumentaci velmi různorodý a velké množství parametrů komplikuje přímočarý statistický popis stupně postižení i jeho vývoje. Hlavním cílem vývoje daných skóre je provést rozdělení těchto parametrů do tříd (Charakteristické projevy, deficity a zátěžové faktory; Komunikační problémy; Nespecifické variabilní rysy; Komorbidity) a v rámci těchto tříd posoudit tíži postižení pacienta.

Všechna navržená kumulativní skóre byla prověřena s použitím dat z reálné zdravotnické dokumentace pacientů a jejich výpočet je snadno realizovatelný. Celkově je u pacientů s PAS relativně četný výskyt komunikačních problémů a charakteristických projevů PAS, vč. zátěžových faktorů. Kumulativní riziková skóre zachycující tyto dimenze také nejlépe vzájemně rozlišovala různé typy autismu. Skóre popisující nespecifické variabilní rysy PAS odlišilo pacienty s Aspergerovým syndromem od ostatních a skóre popisující četnost výskytu různých komorbidit dosáhlo srovnatelných hodnot u všech typů autismu.

Obecně je s výjimkou zátěže komorbiditami možno pozorovat jasný trend odlišující nižší tíži onemocnění pacientů s Aspergerovým syndromem od ostatních. Ačkoli

proLékaře.cz | 20.5.2024

některá skóre částečně rovněž indikují větší postižení pacientů s dětským autismem ve srovnání s autismem atypickým, statisticky významný rozdíl byl zachycen pouze ve srovnání Aspergerova syndrom vs. spojené kategorie dětský autismus + atypický autismus.

Hodnocení kvality života pacientů a rodin s PAS

První z dotazníků, standardizovaný dotazník SQUALA, je založen na hodnocení důležitosti jednotlivých aspektů života a následně na hodnocení spokojenosti v této oblasti. Tento dotazník není určen přímočaře ke zhodnocení kvality života, protože pro výslednou hodnotu není určující pouze spokojenost v dané oblasti, ale i její důležitost v životě respondenta. Právě důležitost se stala v mnoha otázkách hlavní příčinou faktu, že respondenti dosáhli vysokého celkového skóre. Vysoké hodnocení důležitosti jednotlivých aspektů zjistila ve své studii při použití dotazníku SQUALA také Rathouská [18]. Výsledky dotazníku SQUALA byly v této studii také použity ke srovnání výsledků u jednotlivých typů autismu, přičemž dětský a atypický autismus byly sloučeny do jedné kategorie. Výsledek tohoto srovnání ukázal, že rodiče dětí s dětským a atypickým autismem přikládají výrazně vyšší důležitost než rodiče pacientů s Aspergerovým syndromem oblastem Zdraví, Soběstačnosti a Lásky a obecně přikládají vyšší důležitost i spokojenost téměř všem dotazovaným oblastem.

Výsledky dotazníku PedsQL ukazují na značně kritické hodnocení kvality života. Výstupy dotazníku PedsQL neodlišují statisticky významně různé typy autismu; celkové skóre PedQL a dílčí skóre hodnotící funkčnost rodiny a rodičovské skóre se mezi sebou podstatně neliší.

Vztah rizikového kumulativního skóre ke kvalitě života pacientů a rodin s PAS

Studie následně zkoumala takto hodnocenou kvalitu života respondenty v závislosti na navržených kumulativních skóre popisujících míru postižení pacienta.

V případě dotazníku SQUALA pouze kumulativní rizikové skóre vyjadřující počet Komorbidit u pacienta nekoreluje s žádnou dimenzí hodnocené kvality života. Ostatní navržená skóre korelují s jednou až dvěma dimenzemi SQUALA, jak je uvedeno ve Výsledcích a tab. 5. Tento fakt je dán tím, že rodiny postižených dětí přikládají daným atributům kvality života větší důležitost. A jak ukazují výsledky, čím je postižení dítěte s PAS závažnější (tj. je vyšší rizikové kumulativní skóre), tím větší důležitost rodiče přikládají jednotlivým atributům kvality života.

Na rozdíl od hodnocení v dotazníku SQUALA, který odrážel zejména pořadí hodnot vnímaných rodinami pacientů a důležitost těchto hodnot, v dotazníku PedsQL analyzujeme skutečně skóre spokojenosti s daným rozměrem kvality života. Skóre hodnotící počet Komorbidit u pacienta nijak nekoreluje s výstupy hodnocení kvality života, což je ve shodě se závěry týkajícími se tohoto skóre i u dotazníku SQUALA; všechna další navržená kumulativní riziková skóre korelují s hodnocením kvality života. Kvalitu života v tomto skóre silně snižují vysoké hodnoty navržených rizikových skóre, tj. situace, kdy jsou tíže onemocnění a postižení pacienta vysoké. Dotazník PedsQL prokázal souvislost mezi hodnocením kvality života respondenty a tíží postižení pacienta, popsanou pomocí navrženého kumulativního skóre.

Výsledky obou dotazníků tedy prokázaly, že vyšší míra postižení pacienta s PAS koreluje s nižší kvalitou života těchto rodin a s tím, že rodiny přikládají větší důležitost jednotlivým hodnotám kvality života. S tímto závěrem souhlasí i další publikované studie zabývající se hodnocením kvality života u pacientů s autismem [19,20].

Závěr

Studie navrhla pomocný klinický nástroj, kterým lze vyjádřit tíži projevů PAS pomocí rizikových kumulativních skóre. Výsledky ukázaly, že kvalita života u pacientů s PAS závisí na tíži postižení PAS, což je v mnohém očekávaný fakt. Vzhledem k závažnosti diagnózy PAS a nárůstu prevalence tohoto onemocnění je však třeba tento fakt neustále zdůrazňovat a apelovat na multidisciplinární přístup v péči o tyto pacienty, do kterého je třeba zahrnout i celou rodinu s cílem zvýšení kvality života všech zúčastněných.

Nejvýznamnější podíl práce byl vypracován Hedvikou Duškovou, studentkou Přírodovědecké fakulty Masarykovy univerzity. Práce se umístila v roce 2018 na 4. místě v celorepublikové soutěži Studentské odborné činnosti.

Etické aspekty

Studie byla schválena institucionální etickou komisí LF MU a FN Brno. Všichni rodiče pacientů podepsali informovaný souhlas s účastí ve studii a souhlasili s vyplněním dotazníků SQUALA a PedsQL.

Grantová podpora

Publikace byla podpořena z fondu LF MU pro juniorského výzkumníka MUDr. Pavlínu Danhofer, Ph.D. (číslo projektu 2744 – IRP 2019-ROZV/23/LF3/19).

Konflikt zájmů

Autoři deklarují, že v souvislosti s předmětem studie nemají žádný konflikt zájmů.

Literatura

1. Arvidsson T, Danielsson B, Forsberg P et al. Autism in 3–6-year-old children in a suburb of Goteborg, Sweden. Autism 1997; 1(2): 163–173. doi: 10.1177/1362361397012004

2. Baird G, Charman T, Baron-Cohen S et al. A screening instrument for autism in 18 months of age: a 6-year-follow-up study. J Am Acad Child and Adolesc Psychiatry 2000; 39(6): 694–702. doi: 10.1097/00004583-200006000-00007.

3. Yin J, Schaaf CP. Autism genetics – an overview. Prenatal Diagnosis 2017; 37(1): 14–30. doi: 10.1002/pd.4942.

4. Weintraub K. The prevalence puzzle: Autism counts. Nature 2011; 479(7371): 22–24. doi: 10.1038/479022a.

5. Felce D. Definign and applying he concept of quality of life. J Intellect Disabil Res 1997; 41(Pt 2): 126–135. doi: 10.1111/j.1365-2788.1997.tb00689.x.

6. Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů: MKN-10: desátá revize: aktualizovaná druhá verze k 1. 1. 2009. 2. vyd. Praha: Bomton Agency 2008.

7. Schopler E, Reichler JR, DeVellis RF et al. Toward objective classification of childhood autism: Childhood Autism Rating Scale (CARS). J Aut Dev Dis 1980; 10(1): 91–103. doi: 10.1007/BF02408436.

8. Williams JG, Allison C, Scott FJ et al. The Childhood Autism Spectrum Test (CAST). J Autism Dev Disord 2008; 38(9): 1731–1739. doi: 10.1007/s10803-008-0558-6.

9. Knobloch H, Stevens F, Malone A. Manual of developmental diagnosis: the administration and interpretation of the revised Gesell and Amatruda developmental and neurologic examination. Philadelphia, USA: Harper & Row 1980.

10. Youngstrom EA, Glutting JJ, Watkins MW. Stanford-Binet Intelligence Scale: Fourth Edition (SB4): evaluating the empirical bases for interpretations. In: Reynolds CR, Kamphaus RW (eds.). Handbook of psychologicaland educational assessment: intelligence, aptitude, and achievement. 2nd ed. New York: Guilford 2003: 217–242.

11. PedsQL TM (Pediatric Quality of Life Inventory TM). [online]. Abailable from URL: http://www.pedsql.org/about_pedsql.html.

12. Dragomirecká E. Subjective Quality of Life Analysis: Příručka pro uživatele české verze Dotazníku subjektivní kvality života SQUALA. 1. vyd. Praha: Psychiatrické centrum 2006.

13. Ošlejšková H. Časné klinické projevy autismu v dětství a mládí jsou klíčem k včasné diagnóze. Pediatr Praxi 2008; 9(3): 161–163.

14. Rahman R, Kodesh A, Levine SZ et al. Identification of newborns at risk for autism using electronic medical records and machine learning. Eur Psychiatry 2020; 63(1): e22. doi: 10.1192/j.eurpsy.2020.

15. Davis T, Clifton D, Papadopoulos C. Identifying autism early: the toddlers at risk of autism clinic model. J Pediatr Child Health 2015; 51(7): 699–703.

16. Levy SE, Wolfe A, Coury D et al. Screening tools for Autism spectrum disorder in primary care: a systematic evidence review. Pediatrics 2020; 145 (Suppl 1): S47–S59. doi: 10.1542/peds.2019-1895H.

proLékaře.cz | 20.5.2024

17. Johnson CP, Myers SM. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. Pediatrics 2007; 120(5): 1183–1215. doi: 10.1542/peds.2007-2361.
18. Rathouská L. Vliv autismu u dítěte na zdraví a kvalitu života rodičů. Praha: Univerzita Karlova, Lékařská fakulta 2017.
19. Vasilopoulou E, Nisbet J. The quality of life of parents of children with autism spectrum disorder: a systematic review. Res Autism Spectr Disord 2016; 23 (Suppl C): 36–49. doi: 10.1016/j.rasd.2015.11.008.
20. Mugno D, Ruta L, D'Arrigo VG et al. Impairment of quality of life in parents of children and adolescents with pervasive developmental disorder. Health Qual Life Outcomes 2007; 5: 22. doi: 10.1186/1477-7525-5-22.
21. Garrido D, Carballo G, Garcia-Retamero R. Siblings and children with autism spectrum disorders: social support and family quality of life. Qual Life Res 2020; 29(5): 1193–1202. doi: 10.1007/s11136-020-02429-1.

Výsledky soutěže ČNS ČLS JEP
o nejlepší publikace z roku 2019

Česká neurologická společnost ČLS JEP vyhlašuje každoroční soutěž o nejlepší publikace předcházejícího roku uveřejněné členy společnosti.

Za rok 2019 vyhrály následující publikace:

V kategorii **Cena ČNS za vynikající originální práci** cenu získala publikace:

MUDr. Tomáš Dorňák, Ph.D. M. Justanová, R. Konvalinková, M. Říha, J. Mužík, M. Hoskovcová, M. Srp, D. Navrátilová, P. Otruba, O. Gál, I. Svobodová, L. Dušek, M. Bareš, P. Kaňovský, R. Jech
Prevalence and evolution of spasticity in patients suffering from first-ever stroke with carotid origin: a prospective, longitudinal study, European Journal of Neurology, IF 4.387

V kategorii **Cena ČNS za vynikající krátké sdělení či kazuistiku** cenu získala publikace:

doc. MUDr. Kateřina Menšíková, Ph.D., Lucie Tučková, Kristýna Kolařiková, Tereza Bartoníková, Radek Vodička, Jiri Ehrmann, Radek Vrtěl, Martin Procházka, Petr Kaňovský, Gabor G. Kovacs
Atypical parkinsonism of progressive supranuclear palsy-parkinsonism (PSP-P) phenotype with rare variants in FBXO7 and VPS35 genes associated with Lewy body pathology, Acta Neuropathologica, IF 18.174

V kategorii **Cena ČNS za nejlepší monografii či učební text** cenu získala monografie:

prof. MUDr. Evžen Růžička, DrSc., Karel Šonka, Petr Marusič, Robert Rusina a kolektiv
Neurologie, Triton

V kategorii **Hennerova cena ČNS pro mladé autory do 35 let za vynikající originální práci** roku cenu získala publikace:

MUDr. et Mgr. Adam Tesař, Radoslav Matěj, Jaromír Kukal, Silvie Johanidesová, Irena Rektorová, Martin Vyhnálek, Jiří Keller, Ilona Eliášová, Eva Parobková, Magdalena Smětáková, Zuzana Mušová, Robert Rusina
Clinical Variability in P102L Gerstmann–Sträussler–Scheinker Syndrome, Annals of Neurology, IF 9.496

Všem autorům prací přihlášených do soutěže děkujeme a vítězům gratulujeme!
Výbor ČNS