

Olga Tunkiewicz  
Uniwersytet Szczeciński

## ROZWAŻANIA NAD PRZYCZYNAMI AUTYZMU

### Wprowadzenie

Na temat zaburzeń ze spektrum autyzmu (*Autism Spectrum Disorders*, ASD) powstaje wiele teorii odnoszących się do przyczyn ich powstawania. Autyzm jest zaburzeniem neurorozwojowym, które mimo wielu prób do dziś nie zostało do końca poznane; nie można jednoznacznie wskazać, które elementy czy mechanizmy powodują występowanie zaburzeń ze spektrum. Aktualnie najnowszą klasyfikacją pozwalającą na kliniczne diagnozowanie ASD jest DSM-V<sup>1</sup>, edycja V z 2013 roku, wydana przez Amerykańskie Towarzystwo Psychiatryczne. W wydaniu tym dokonano wielu istotnych zmian, również w opisie zaburzeń, które rozpoznaje się w okresie dzieciństwa. Najistotniejszą zmianą jest wprowadzenie kategorii „zaburzenia należące do spektrum autyzmu”; wcześniej w DSM-IV<sup>2</sup> były to: zaburzenia autystyczne, zespół Retta, dziecięce zaburzenie dezintegracyjne, zaburzenie Aspergera, a także całościowe zaburzenie rozwojowe nieokreślone inaczej. Wobec tego obecnie nie wyróżnia się podtypów, jednak DSM-V różnicuje poziom ciężkości, jak też ewentualne współwystępowanie zaburzeń somatycznych, neurorozwojowych i innych. Współcześnie, zgodnie z DSM, odbiega się również od używania nazewnictwa „autyzm wczesnodziecięcy”. To pojęcie zostało wprowadzone w 1943 roku przez psychiatrę amerykańskiego Leo Kanner’a,

---

<sup>1</sup> Podręcznik *Kryteria diagnostyczne zaburzeń psychicznych DSM-5 (The Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, DSM)* Amerykańskiego Towarzystwa Psychiatrycznego to zbiór klasyfikacji, a także dokładnych kryteriów rozpoznawania zaburzeń psychicznych. W minionych latach pojawiły się kolejne wydania podręcznika, który stał się fundamentalną pozycją w codziennej praktyce klinicznej dotyczącej zdrowia psychicznego. Dokładna data wejścia w życie DSM-5 to 18 maja 2013 roku. Zob. *Kryteria diagnostyczne zaburzeń psychicznych DSM-5*, red. wyd. pol. P. Gałęcki, M. Pilecki, J. Rymaszewska, A. Szulc, S.K. Sidorowicz, J. Wciórka, Wrocław 2018. Por. Morrison J., *DSM-5 bez tajemnic. Praktyczny przewodnik dla klinicystów*, red. naukowy J. Heitzman, przeł. R. Andruszko, Kraków 2017.

<sup>2</sup> *Kryteria Diagnostyczne według DSM-4 TR* to wersja poprzedzająca wydanie DSM-5.

który był wówczas prekursorem w badaniach prowadzonych nad problemem zaburzeń autystycznych<sup>3</sup>. Bez wątpienia należy jednak wskazać, że od czasu ustanowienia przez L. Kanner nazewnictwa, czyi od wprowadzenia terminu „autyzm”, którego wcześniejsze symptomy określano jako „beznadziejnie opętany”, wielu badaczy próbowało precyzyjnie określić znaczenie, a także ustalić jakie konkretnie objawy składające się na ten syndrom. Warto wskazać również, że o cechach, które wykazują dzieci z autyzmem, wspomniano już dużo wcześniej.

## 1. Powrót do historii

Historia podaje, że pod koniec XVIII wieku w południowo-wschodniej Francji znaleziono chłopca, którego uznano za dzikiego, lecz bardziej realną hipotezą jest to, że miał autyzm. Zajmujący się nim lekarz, Jean Itard, stwierdzał, że dziecko wykazuje typowe objawy autystyczne związane głównie z niezdolnością w komunikacji. Natomiast w latach siedemdziesiątych XIX wieku Henry Maudsley opisał w podręczniku do psychofizjologii rodzaje obłądów u dzieci. Sięgając do niektórych z tych opisów, można uznać, że odpowiadają one współcześnie znanym objawom autyzmu. Wiek XX to powstanie pojęcia *autismus*, którego twórcą jest szwajcarski psychiatra Eugen Bleuler. Na słowo składa się greckie *autos*, czyli „ja”, a także *ismos*, czyli przyrostek wskazujący na jakieś działanie lub stan. Termin *autismos* został użyty przez E. Bleulera, pracującego głównie nad schizofrenią, aby opisać myślenie egocentryczne, idiosynkratyczne, prowadzące do wycofania się i wejścia we własny świat fantazji. Po tych wydarzeniach w historii związanej z rozpoznawaniem autyzmu przyszedł czas na wspomnianego Leo Kanner. W czasopiśmie „Nervous Child” psychiatra opublikował artykuł poświęcony przedstawieniu autyzmu. Termin zapożyczył od E. Bleulera, ponieważ prowadzone obserwacje pozwalały zauważyć, że dzieci cierpiące na autyzm, tak jak schizofrenicy badani przez Bleulera, mają swój własny świat i są odcięte od kontaktów społecznych. L. Kanner wskazał jeszcze dodatkowe cechy, które nie występowały u schizofreników: problemy z symbolizacją, abstrahowaniem i rozumieniem znaczeń; wszystkie one razem powodowały zaburzenia w sferze komunikowania się. Artykuł L. Kanner dotyczył jedenaściorga dzieci, które badacz objął opieką. Jedno z dzieci to Donald Triplett, w 1938 roku wysłany przez rodziców na obserwację do Baltimore, gdzie pracował Kanner. Gdy psychiatra spotkał jeszcze kilkoro dzieci, w niektórych przypadkach podobnych do Donalda, oznajmił jego matce, Mary Triplett, że jest bardzo blisko rozpoznania po raz pierwszy choroby, która dotychczas nie pojawiła się ani w literaturze psychiatrycznej, ani w żadnej innej. Wów-

---

<sup>3</sup> Leo Kanner – urodzony w Klekotowie psychiatra żydowskiego pochodzenia. Medycynę studiował w Niemczech na Uniwersytecie Frederyka Wilhelma w Berlinie. W 1924 roku wyemigrował do USA, gdzie został asystentem w szpitalu w Południowej Dakocie. W 1930 roku otrzymał propozycję otwarcia oddziału psychiatrii dziecięcej w Szpitalu Johna Hopkinsa. W 1935 roku wydał podręcznik *Child Psychiatry*, który był pierwszą pracą dotyczącą psychiatrii dziecięcej. Później zasłynął z badań prowadzonych nad zaburzeniami ASD.

czas przypadków podobnych do Donalda było osiem, jednak ta informacja stanowiła tajemnicę L. Kannera, ponieważ zależało mu na tym, aby mieć czas na obserwację dzieci i podążanie śladami ich rozwoju. Jak podają Donovan i Zucker w przeglądowej pracy o historii autyzmu<sup>4</sup>, badacz w liście do Mary Triplett napisał, że jeśli istnieje jakakolwiek nazwa, która pasuje do choroby jej syna i pozostałych dzieci, to jest to „autystyczne zaburzenie kontaktu emocjonalnego”. Uwagę L. Kannera zwrócił fakt, że dzieci nie były znacząco upośledzone pod względem inteligencji, miały natomiast trudności w nawiązywaniu relacji z innymi ludźmi. Tym samym choroba, którą zdefiniował L. Kanner, później została nazwana autyzmem i autyzmem wczesnodziecięcym.

Skoro wiadomo, jak objawia się autyzm, czy możemy wskazać jego przyczyny? Badacze dopatrują się wielu przyczyn tej choroby. Dotychczas dominowało przeświadczenie, że w autyzmie zaburzona jest tak zwana triada zachowań należących do kręgu: a) zaburzeń w funkcjonowaniu społecznym, b) zaburzeń w komunikacji oraz c) stereotypii wzorców zachowań. Niemniej jednak w DSM-V odchodzi się od tego różnicowania na poczet wskazania tylko dwóch szeroko pojętych grup zaburzeń. Pierwsza związana jest z deficytami społeczno-komunikacyjnymi, druga – z ograniczonymi i powtarzającymi się wzorcami zachowań oraz zainteresowań. W przypadku autyzmu często podkreśla się trudność określenia, które zaburzenie wystąpiło pierwotnie i przyczyniło się do tego drugiego: czy społeczne deficyty przełożyły się na ograniczoną komunikację, czy może na odwrót?<sup>5</sup> Nowe różnicowanie w diagnozowaniu na podstawie DSM-V nie daje odpowiedzi, wskazuje natomiast, jak bliskie są zaburzenia społeczne oraz zaburzenia komunikowania się<sup>6</sup>.

Jednoznaczne wskazanie etiologii autyzmu towarzyszy badaczom i naukowcom od lat; chociaż nie udało się w pełni poznać autyzmu, współcześnie wiemy już bardzo dużo na jego temat, co przekłada się na możliwość bardziej efektywnej terapii i poprawy funkcjonowania w życiu osób z ASD. Aktualne teorie upatrują przyczyn autyzmu w zaburzeniach neurorozwojowych, a także w budowie mózgu i jego funkcjonowaniu. Duże znaczenie przypisuje się również genetyce oraz czynnikom środowiskowym. Ważny aspekt w rozważaniach na temat autyzmu stanowi sfera psychologiczna; przy badaniu autyzmu był to podstawowy kierunek prób zrozumienia tych zaburzeń.

---

<sup>4</sup> J. Donovan, C. Zucker, *Według innego klucza. Opowieść o autyzmie*, przeł. A. Homańczyk, Kraków 2017.

<sup>5</sup> Badania próbujące odpowiedzieć na pytanie, które z zaburzeń wystąpiło pierwotnie – komunikacja czy deficyty społeczne – prowadził Simon Baron-Cohen, brytyjski specjalista psychopatologii i psychologii rozwojowej, obecnie realizujący badania na University of Cambridge. Baron-Cohen zajmuje się głównie psychopatologią autyzmu i teorią umysłu; jest autorem wielu publikacji z zakresu autyzmu; wraz z Utą Frith, Patrickiem Bolton oraz Patricią Howlin tworzą zespół specjalistów w dziedzinie zaburzeń ze spektrum autyzmu.

<sup>6</sup> Zob. np.: P. Howlin, *Autism preparing for adulthood*, London 1997; B. Winczura, *Dziecko z autyzmem. Terapia deficytów poznawczych a teoria umysłu*, Kraków 2008; B. Winczura, *Dzieci z zaburzeniami łączonymi. Trudne ścieżki rozwoju*, Kraków 2012; *Diagnoza zaburzeń ze spektrum autyzmu*, red. S. Goldstein, J.A. Naglieri, S. Ozonoff, przeł. R. Andruszko, Kraków 2017; B.M. Prizant, T. Fields-Meyer, *Niezwyyczajni ludzie. Nowe spojrzenie na autyzm*, przeł. J. Bilmin-Odrowąż, Kraków 2017.

Upatrywanie przyczyn autyzmu zależnych od czynników psychologicznych, opiera się na obserwacji rozwoju dziecka we wszystkich okresach jego życia. Analizuje się mechanizmy poznawcze, behawioralne oraz emocjonalne. W tym podejściu funkcjonowało przekonanie, że autyzm to skutek pojawienia się w rozwoju dziecka czegoś traumatycznego, co jest wynikiem relacji pomiędzy dzieckiem a jego opiekunem, zazwyczaj matką. Obecnie wiadomo, że postawa i rola matki nie ma nic wspólnego z powstawaniem autyzmu, jednak to przekonanie było bardzo żywe głównie w połowie XX wieku. Etiologia autyzmu według teorii L. Kanner'a wskazywała, że problemowa sylwetka rodziców dzieci z ASD wpływa na powstawanie zaburzenia. Były to takie cechy jak emocjonalny chłód, sztywność w funkcjonowaniu, obsesyjne zachowania oraz przeintelektualizowanie. L. Kanner swoje główne założenia opierał na nieprawidłowościach w relacji matki z dzieckiem: matka była zbyt racjonalna, zimna, a także odrzucająca potrzeby noworodka.

Teoria L. Kanner'a pozwala jednak sądzić, że podstaw ASD badacz dopatrywał się również w neurobiologii. Według niego dzieci z takimi zaburzeniami są od urodzenia obciążone niezdolnością do formowania zwykłych, zdeterminowanych biologicznie emocjonalnych relacji z innymi osobami. Celem niniejszych rozważań nie jest dogłębna analiza każdego z podejść diagnozujących zaburzenia ze spektrum autyzmu, lecz ukazanie, jak wielki przekrój te podejścia stanowią, zwłaszcza gdy weźmiemy pod uwagę, że wiele z nich nie ma empirycznego potwierdzenia.

## 2. Poszukiwanie przyczyn autyzmu

Jak wspomniano, autyzm stanowi niezwykle zagadkowe zaburzenie. Badacze wskazują, że najkorzystniejsze – choć to określenie nie wydaje się w tym przypadku trafne – jest rozumienie autyzmu jako uwarunkowanego biologicznie zbioru zachowań, występujących w różnych postaciach klinicznych, o różnym nasileniu oraz prawdopodobnie będących efektem różnych czynników. To dość enigmatyczny opis, który pozwala snuć różnorodne hipotezy na temat samego autyzmu. Natomiast istnieje szereg czynników, które sprawiają, że możemy rozważać charakterystykę autyzmu i jego przyczynami. Jak wskazuje Ewa Pisula, są to czynniki środowiskowe, psychologiczne, biologiczne, genetyczne, związane z neuroprzeżywalnością oraz neurologiczne<sup>7</sup>.

Czynniki środowiskowe i prenatalne odnoszą się głównie do wieku rodziców, przebiegu ciąży, jej rozwiązania, jak również do przyjmowanych przez matkę leków. Dodatkowo jako czynnik ryzyka wskazuje się stres prenatalny, ponieważ może on niekorzystnie wpływać na wczesny rozwój mózgu dziecka. Badania empiryczne pokazały, że u matek przeżywających silny stres w okresie ciąży – głównie między 21 a 32 tygodniem – odnotowano nieprawidłowości w strukturach i funkcjonowaniu mózgu u osób z ASD. W odniesieniu do czynników związanych z porodem i ciążą naukowcy wskazują, oprócz wieku rodziców

---

<sup>7</sup> Zob.: E. Pisula, *Małe dziecko z autyzmem*, Sopot 2005; E. Pisula, *Autyzm. Przyczyny, symptomy, terapia*, Gdańsk 2010; E. Pisula, *Autyzm. Od badań mózgu do praktyki psychologicznej*, Sopot 2012.

i przebiegu ciąży, również przebyte w tym okresie choroby, ewentualne zagrożenie poronieniem, wady wrodzone, palenie tytoniu przez matkę w czasie ciąży oraz zielone wody płodowe. Dodatkowo przyczyn upatruje się w stresie prenatalnym, który także może nieprawidłowo wpłynąć na mózg dziecka i jego rozwój.

Ta teoria spotkała się ze sceptycznym nastawieniem między innymi Simona Baron-Cohana<sup>8</sup> czy Uty Frith<sup>9</sup>, czyli czołowych badaczy w dziedzinie autyzmu, którzy uważają, że te czynniki wcale nie muszą mieć nic wspólnego z autyzmem, ponieważ u dzieci, których rozwój nie jest w żaden sposób zaburzony, także odnotowano takie sytuacje. Pod rozwagę bierze się również czynniki psychologiczne – to jedno z najstarszych wyjaśnień, dzięki któremu próbowano zrozumieć przyczyny autyzmu. Podejście psychologiczne dominowało w połowie XX wieku; wówczas uważano, że podłoże autyzmu stanowią czynniki psychogenne. Niekorzystne warunki środowiska miały się odzwierciedlać w zaburzonym zachowaniu dziecka. Fundament tej teorii stanowi przekonanie, jakoby autyzm był skutkiem pojawienia się jakiegoś czynnika traumatyzującego w czasie rozwoju dziecka. Jak już wspomniano, teoretyzowano, że miał to być efekt nieprawidłowych relacji pomiędzy dzieckiem a opiekunem – zazwyczaj matką. Z kolei za czynnik, który wpłynąłby na wystąpienie traumy, uważano takie wydarzenia jak poród (dziecko doświadcza lęku w związku z przyjściem na świat i zmianą środowiska), rozdzielenie matki z dzieckiem tuż po urodzeniu, pobyt dziecka w inkubatorze, ponadto odtrącenie dziecka przez matkę (na przykład w wyniku depresji poporodowej).

Za kolejną ważną grupę uznaje się tak zwane czynniki biologiczne. Wielokrotnie badania i obserwacje wskazały, że zaburzenia ze spektrum autyzmu wiążą się z występującymi problemami ze zdrowiem. Zaburzenia związane z metabolizmem, obniżoną odpornością czy też infekcje wirusowe, bakteryjne oraz grzybicze mogą wpływać na stopień zaburzeń ASD. Najczęściej dochodzi do zaburzeń w metabolizowaniu puryn – wówczas przemiana białkowa jest zwiększona i dochodzi do wydalania puryn z moczem. Niemniej jednak najbardziej rozpowszechniona wiedza dotycząca chorób metabolicznych skupia się na fenyloketonurii. Występują wówczas takie objawy jak: nadpobudliwość ruchowa, zaburzenia mowy, złość, agresja, dekoncentracja lub całkowita niezdolność do koncentrowania się, a także stereotypie ruchowe oraz lęk przed nieznanymi. Najszerzej mówi się również o zakażeniu *Candida albicans*, potocznie określanym jako rozrost grzyba Candida; zakażenie to występuje głównie w przewodzie pokarmowym, a w ramach leczenia zaleca się między innymi odpowiednio dobraną dietę.

Kolejny czynnik mogący się przyczyniać do rozwoju ASD to zaburzone działanie neurotransmiterów. Rola neuroprzebieżników w organizmie jest bardzo istotna, ponieważ to one napędzają i hamują układ nerwowy. Jeśli neuroprzebieżniki nie pracują prawidłowo, może się to odzwierciedlać w nieprawidłowym działaniu układu nerwowego, czyli w zaburzeniach neurologicznych, a dodatkowo również w zaburzeniach psychicznych.

---

<sup>8</sup> Zob. S. Baron-Cohen, P. Bolton, *Autism the facts*, New York 1993.

<sup>9</sup> U. Frith, *Autyzm: wyjaśnienie tajemnicy*, przeł. M. Hernik, G. Krajewski, Sopot 2008.

Według innego poglądu przyczynami powstawania autyzmu są zaburzenia genetyczne; już w 1977 roku przeprowadzano pierwsze badania w tym zakresie. E. Pisula przytacza badania Susan Folstein i Michaela Ruttera, którzy skupili się na jedenastu parach bliźniąt monozygotycznych i dziesięciu parach bliźniąt dizygotycznych. W każdej zbadanej parze u przynajmniej jednego dziecka zdiagnozowano zaburzenia ze spektrum autyzmu. Wnioski z przeprowadzonych badań wskazały, że w przypadku bliźniaków monozygotycznych występowanie ASD szacowane jest na 36%, a w przypadku bliźniąt dizygotycznych oscyluje w granicy zera. Wobec tego współwystępowanie zaburzeń z ASD pośród bliźniąt mających taki sam materiał genetyczny pozwala stwierdzić istotność czynników genetycznych. Dodatkowym aspektem jest wskazanie przez U. Frith, że w parach niezgodnych genetycznie wielu z braci dotknęła nieco łagodniejsza postać autyzmu. Gdy weźmiemy to pod uwagę i rozszerzymy kryteria, stwierdzimy, że u bliźniąt monozygotycznych odsetek występowania zaburzeń ze spektrum autyzmu wzrasta do 90%. Pisula w nowszych publikacjach wskazuje jednak, że częstotliwość w przypadku bliźniąt monozygotycznych określono na poziomie 69–89%, o czym możemy również przeczytać u Temple Grandin<sup>10</sup>. Nie jest to jednak wiedza, którą można przyjąć za pewnik, ponieważ każdego roku przeprowadza się nowe badania pozwalające odkryć kolejne tajemnice.

### 3. Nowe spojrzenie na przyczyny autyzmu

Współcześnie istnieje wiele możliwości dogłębnego zanalizowania problemu; jednak mimo wyspecjalizowanego sprzętu i zaangażowanych naukowców przyczyny autyzmu nadal nie zostały dostatecznie wyjaśnione. Mimo wszystko wiemy o autyzmie zdecydowanie więcej niż w czasach, kiedy L. Kanner prowadził swoje badania. Mamy też już załazkową wiedzę o autyzmie w zakresie genetyki. W porównaniu z poprzednimi latami i ówczesnym stanem wiedzy wykazanie związku między autyzmem a genetyką to wielki krok w nauce. Przełomem było opisane powyżej badanie bliźniąt; przeprowadzono je trzy lata przed wprowadzeniem DSM-III, czyli pierwszych formalnych kryteriów diagnostycznych autyzmu. Jeśli przyjęlibyśmy obecnie obowiązujące kryteria diagnostyczne, czyli DSM-V, wówczas wskaźniki zgodności utrzymałyby się na poziomie aż 82%, co oznacza dziewięć z jedenastu par bliźniąt monozygotycznych, a także 10%, czyli jedna z dziesięciu par bliźniąt dizygotycznych. W roku 1995 przeprowadzono powtórne badania, jednak próba była dwukrotnie większa; wyniki zaś okazały się bardzo podobne: 92% dla monozygotycznych i 10% dla dizygotycznych. Jak wiadomo, bliźnięta jednojajowe mają to samo DNA, z związku z czym nie ma możliwości zanegowania konieczności upatrywania związku między autyzmem

---

<sup>10</sup> Temple Grandin jest doktorem zootechniki oraz profesorem na Colorado State University. Ta niezwykle mądra i utalentowana kobieta ze zdiagnozowanym autyzmem potrafi opowiadać historię swojego zaburzenia jak nikt inny i jest bardzo zaangażowana w popularyzowanie wiedzy na temat autyzmu. Jest autorką wielu podręczników na ten temat; jej podręcznik o mózgu autystycznym pozwala zobrazować problematykę związaną z deficytami w jego budowie. Zob. T. Grandin, *Autyzm i problemy natury sensorycznej*, przeł. J. Okuniewski, Gdańsk 2017; T. Grandin, R. Panek, *Mózg autystyczny: podróż w głąb niezwykłych umysłów*, przeł. K. Mazurek, Kraków 2016.

a genetyką. Pojawia się jednak pytanie: które geny mają związek z autyzmem? Na początku tego stulecia dominowało przekonanie, że ASD to wynik odchyłeń występujących w jednym lub tylko kilku genach indywidualnego DNA człowieka.

Jak wskazuje Temple Grandin, rok 2001 przyniósł nowe spojrzenie na kwestię genomu. Wówczas Human Genome Project<sup>11</sup> wraz z innymi badaczami sporządził wykreślenie ludzkiego genomu, aby stworzyć Projekt Genomu Autyzmu<sup>12</sup> (*Autism Genome Project*, AGP). Był to czas zjednoczenia kilkudziesięciu instytucji z kilkunastu krajów w celu uzyskania dostępu do bazy danych 1400 rodzin. W badaniu zastosowano chip genowy ze wszystkimi 23 parami chromosomów; stanowił on nowatorską technologię, działającą na wyższym poziomie niż dotychczasowe, gdyż jej rozdzielczość pozwalała obserwować tysiące wariantów DNA jednocześnie na jednym chipie zamiast po kolei. Badania trwały prawie sześć lat; po pierwszym etapie opublikowano wyniki świadczące o tym, że istnieje szereg konkretnych obszarów genomu, które najprawdopodobniej przyczyniają się do autyzmu. Największe nadzieje pokładano wówczas w badaniach związanych z mutacją genu kodującego białko – neureksynę; ono z kolei łączy się z białkiem określanym jako neuro lignina, aby kontrolować łączenie się dwóch komórek w synapsy. T. Grandin stwierdza, że są to ważne zależności, ponieważ interakcje kierują neurony w odpowiednie miejsca, co pozwala na utworzenie w mózgu neuronalnych ścieżek komunikacyjnych. Naukowcy z AGP byli wówczas przekonani, że mutacje białka SHANK3, reagujące w synapsie z neuro ligniną, wpływają na zwiększone prawdopodobieństwo występowania zaburzeń z ASD. Informacje, które podaje T. Grandin, w znacznym stopniu przybliżają obraz badań genetycznych. Po przeprowadzeniu pierwszych etapów okazało się, że szukana przez naukowców z AGP zmiana to zmiana liczby kopii lub CNV. CNV to submikroskopijne podwojenia, braki lub przegrupowania pewnych części DNA. Zmiany w liczbie kopii są raczej dziedziczone, jednak czasami w geny wkrada się nieregularność, która jest przekazywana kolejnym pokoleniom. Podwojeń CNV jako samych w sobie się nie dziedziczy; pojawiają się one spontanicznie albo w jajeczku, albo w nasieniu tuż przed zapłodnieniem lub też krótko po nim. Nazywane są mutacjami *de novo*, „od początku”. Na podstawie badania 264 rodzin stwierdzono, że taka mutacja CNV *de novo* jest bardzo silnym czynnikiem powodującym autyzm. Wyniki wskazały, że 10% osób z autyzmem nających rodzeństwo bez zaburzeń ASD (12 ze 118) charakteryzowała zmiana liczby kopii. Wykazano także, że 1% z grupy kontrolnej bez zaburzeń z ASD (2 ze 196) charakteryzował się obecnością CNV.

Drugi etap Projektu Genomu Autyzmu, zakończony w roku 2010, skupiał się na badaniu 996 uczniów szkół podstawowych z USA i Kanady ze zdiagnozowanym autyzmem oraz ich rodziców, a dodatkowo 1278 osób z grupy kontrolnej. Wówczas badacze odkryli

---

<sup>11</sup> Human Genom Project, czyli Projekt Ludzkiego Genomu, to przedstawienie genetycznego planu człowieka. Jest zbiorem badań sekwencjonowania i mapowania wszystkich genów.

<sup>12</sup> Projekt Genomu Autyzmu to projekt badawczy oparty na współpracy genetycznej, zainicjowany przez National Alliance for Autism Research i National Institutes of Health. Jego celem jest badanie ludzkiego genomu w poszukiwaniu genów podatności na autyzm. Wizja polegała na zidentyfikowaniu dokładnych wariantów nukleotydów w obrębie genów, które powodują predyspozycje do ASD.

dziesiątki wariantów liczby kopii, które mogą być potencjalnie powiązane z ASD. Kolejne lata przyniosły tych skojarzeń setki. Trudność sprawiało jednak to, że wiele CNV było bardzo rzadkimi egzemplarzami. W opublikowanych wynikach naukowcy wskazywali, że żadnej z odkrytych przez nich odmian genomów nie zauważyli więcej niż dwa razy, natomiast większość była widziana raz. U dzieci z autyzmem zaobserwowano większą ilość zmienionych genów niż u dzieci bez zaburzeń, ale u każdego dziecka występowało inne zaburzenie w innym genie.

Wśród genetyków dominuje mówienie o relacji wiele do jednego – odnosi się ona do wielu mutacji w stosunku do jednego wyniku. Nie ma jednak pewności, na co wskazuje wynik: na objaw czy diagnozę autyzmu. Niestety, podobnie jak w przypadku diagnostyki funkcjonalnym rezonansem magnetycznym (fMRI), odnajdywanie przyczyn autyzmu i zrozumienie przy użyciu genetyki pełne jest komplikacji z powodu niejednorodności. Cech charakterystycznych autyzmu znamy mnóstwo, ale nie są one u wszystkich dzieci takie same. W przypadku genetyki nie sposób opisać zjawiska w kilku zdaniach, zwłaszcza przy uwzględnieniu ciągle ewolucji wyników. Warto jednak podkreślić, że badania genetyczne były i są stale prowadzone, co przybliży nas coraz bardziej do poznania istoty autyzmu.

Równie ważnym czynnikiem w diagnozowaniu ASD jest neuroobrazowanie funkcjonalnym rezonansem magnetycznym. T. Grandin jako osoba z autyzmem wielokrotnie poddawała się działaniu pola magnetycznego, aby wykazać zmiany różniące w budowie mózgu między osobą z ASD a osobą bez deficytów. Rezonans pozwala poznać, jak wygląda oraz co robi mózg. Badanie polega na wykorzystaniu silnego pola magnetycznego i uderzania falami o odpowiedniej częstotliwości, aby uzyskać obraz: obracające się jądra atomów, wychwytywane przez maszynę. Rezonans ma jednak podstawową wadę: nie daje możliwości zróżnicowania przyczyny i skutku. Temple Grandin dla zobrazowania przytacza przykład znany w rozprawianiu o autyzmie dotyczący rozpoznawania twarzy<sup>13</sup>. Neuroobrazowanie wskazuje, że kora mózgowa osób z zaburzeniami ze spektrum autyzmu nie wykazuje działania tak żywo, jak reaguje na przedmioty. Nie ma jednak dowodów na wiązanie tego z zaburzeniami społecznymi występującymi w ASD.

Jakie różnice wobec tego w stosunku do mózgu bez zaburzeń wykazuje neuroobrazowanie?<sup>14</sup> T. Grandin opowiada własną historię po przeprowadzeniu kilku badań fMRI na Uniwersytecie w Utah. Badanie wykazało, że lewa komora mózgu jest o 57% dłuższa niż

---

<sup>13</sup> Osoby z autyzmem mają znikome zdolności rozpoznawania twarzy. To działanie stanowi integralną część kontaktów interpersonalnych. Naukowcy przeprowadzili badania, z których wynika, że osoby z ASD dokonują rozpoznawania twarzy w sposób nieprawidłowy. Twarz zdradza nasze emocje, a z tym osoby z autyzmem w dużej mierze sobie nie radzą – nie mają bowiem takiej umiejętności.

<sup>14</sup> Na potrzeby badania zaburzeń ze spektrum autyzmu mówi się o neuroobrazowaniu metodą fMRI. Jest to funkcjonalny rezonans magnetyczny, który umożliwia ocenę aktywności mózgu na podstawie efektu zwanego BOLD, czyli za pomocą zmian utlenowania krwi przepływającej przez mózg. fMRI rejestruje aktywne komórki nerwowe i zmiany, jakie zachodzą w przepływie krwi oraz w tlenie w niej zawartym. fMRI pozwala poznać wygląd oraz jak funkcjonowanie mózgu.

prawa, z kolei grupa kontrolna wykazuje różnicę tylko w 15%. T. Grandin wielokrotnie opowiadała, jakie ma trudności z pamięcią krótkotrwałą oraz wykonywaniem kilku poleceń jednocześnie. Może to być skutkiem tego, że jej komora jest tak długa, że sięga do kory ciemniowej, która zarządza pamięcią roboczą. Neuroobrazowanie wykazało również szereg innych zmian w stosunku do mózgow osób z grupy kontrolnej. Różnicę stanowi pojemność wewnątrzczaszkowa oraz całkowita objętość mózgu – wykazuje się o 15% większy rozmiar u osób z ASD, większa o 15% jest również istota biała. Różnica w rozmiarze widoczna jest także w przypadku ciała migdałowatego – w mózgu Temple Grandin prawe jest większe o 22%, lewe również wykazuje większy rozmiar. Jeżeli przyjrzymy się korze mózgowej, ona też ma inny rozmiar – jest grubsza po obu stronach: o 12% po lewej i o 23% po prawej. Należy podkreślić, że wyniki badań neuroobrazowania mózgu T. Grandin są tożsame z wynikami innych osób autyzmem. Wyniki nie są takie same w skali procentowej, jednak wszystkie wskazują na większe części mózgu u osób z ASD. Symptomy autyzmu wykazują ścisły związek z funkcjami mózgu. Na przykład ciało migdałowate jest odpowiedzialne za przetwarzanie lęku i innych emocji, a osobom z ASD silny lęk często towarzyszy w życiu, nie jest to jednak reguła i nie wolno tak tego traktować. Kora wzrokowa również wykazuje zróżnicowanie: pęczek podłużny dolny (ILF), a także pęczek czołowo-potyliczny dolny (IFOF) są większe, zwłaszcza ILF jest grubszy. Zarówno ILF, jak i IFOF dosięgają do pierwszorzędowej kory wzrokowej, co może wyjaśniać nadzwyczajną pamięć wzrokową – zarówno u T. Grandin, jak i u innych osób z ASD.

Bardzo ważne było również badanie połączeń między neuronami. W 2011 roku opublikowano wyniki badań, które weryfikowały połączenia w całej istocie szarej. Badanie polegało na porównaniu 40 mężczyzn z ASD do grupy kontrolnej w podobnym wieku. Stwierdzono wtedy, że test połączeń pozwala na określenie, czy mózg jest autystyczny, czy normalnie funkcjonujący, z dokładnością sięgającą 79%, a nawet 89% w przypadku osób, które miały mniej niż 20 lat. Jak pisze T. Grandin, inne badania przeprowadzone przy użyciu neuroobrazowania pokazały, że w grupie 17 osób z autyzmem i 17 osób bez zaburzeń długości linii spoidła wielkiego może mieć zastosowanie w rozróżnianiu obu typów mózgow z dokładnością sięgającą rzędu 82–94%.

Chociaż neuroobrazowanie to ogromny krok naprzód w diagnozowaniu autyzmu, nie jest badaniem bez zarzutu. Wpływa na to między innymi sposób przeprowadzenia badania: wymogiem jest trzymanie głowy nieruchomo, ponieważ mogą pojawić się artefakty, błędnie odczytywane jako postęp, co już miało miejsce w badaniach prowadzonych nad mózgiem. Jednocześnie nie można przyjmować za pewnik, że jeśli badana osoba wykazuje zaburzenia zachowania, a obrazowanie jej mózgu wykaże jakieś odstępstwo od normy, to właśnie to jest przyczyną tego zachowania.

## Podsumowanie

Celem artykułu było przeglądowe wskazanie przyczyn autyzmu, o których mówią hipotezy lub badania naukowców. Mimo bardzo rozwiniętej technologii nadal nie ma jednoznacznego dowodu na to, że konkretny czynnik, konkretny gen czy konkretna zmiana w mózgu (w stosunku do osób z grup kontrolnych) powodują autyzm. Należy wziąć również pod uwagę fakt, że zazwyczaj występowanie autyzmu jest skorelowane z występowaniem innych zaburzeń współtowarzyszących, co utrudnia naukowcom postawienie jednoznacznej tezy. Odsetek osób, u których rozpoznaje się zaburzenia ze spektrum autyzmu, wzrasta z roku na rok, możemy zatem sądzić, że szerokie pole do przeprowadzania badań pozwoli w końcu na uzyskanie odpowiedzi na pytanie, jaka jest istota autyzmu.

## Bibliografia

- Baron-Cohen S., Bolton P., *Autism the facts*, New York 1993.
- Diagnoza zaburzeń ze spektrum autyzmu*, red. S. Goldstein, J.A. Naglieri, S. Ozonoff, przeł. R. Andruszko, Kraków 2017.
- Donovan J., Zucker C., *Według innego klucza. Opowieść o autyzmie*, przeł. A. Homańczyk, Kraków 2017.
- Frith U., *Autyzm: wyjaśnienie tajemnicy*, przeł. M. Hernik, G. Krajewski, Sopot 2008.
- Grandin T., *Autyzm i problemy natury sensorycznej*, przeł. J. Okuniewski, Gdańsk 2017.
- Grandin T., Panek R., *Mózg autystyczny: podróż w głąb niezwykłych umysłów*, przeł. K. Mazurek, Kraków 2016.
- Howlin P., *Autism preparing for adulthood*, London 1997.
- Kryteria diagnostyczne zaburzeń psychicznych DSM-5*, red. wyd. pol. P. Gałęcki, M. Pilecki, J. Rymaszewska, A. Szulc, S.K. Sidorowicz, J. Wciórka, Wrocław 2015.
- Morrison J., *DSM-5 bez tajemnic. Praktyczny przewodnik dla klinicystów*, red. naukowy J. Heitzman, przeł. R. Andruszko, Kraków 2017.
- Pisula E., *Autyzm. Od badań mózgu do praktyki psychologicznej*, Sopot 2012.
- Pisula E., *Autyzm. Przyczyny, symptomy, terapia*, Gdańsk 2010.
- Pisula E., *Małe dziecko z autyzmem*, Sopot 2005.
- Prizant B.M., Fields-Meyer T., *Niezwyčajni ludzie. Nowe spojrzenie na autyzm*, przeł. J. Bilmin-Odrowąż, Kraków 2017.
- Winczura B., *Dzieci z zaburzeniami łączonymi. Trudne ścieżki rozwoju*, Kraków 2012.
- Winczura B., *Dziecko z autyzmem. Terapia deficytów poznawczych a teoria umysłu*, Kraków 2008.

Olga Tunkiewicz

### **Rozważania nad przyczynami autyzmu**

Na temat przyczyn zaburzeń ze spektrum autyzmu przez lata narosło wiele hipotez, które do dzisiaj nie zostały ostatecznie zbadane. Wskazywano wiele powodów, dla których dziecko odbierane było jako odosobnione, zamknięte w swoim świecie. Przełom nastąpił w 1943 roku, kiedy amerykański psychiatra Leo Kanner ogłosił wyniki swoich obserwacji nad jedenaściorciem dzieci, których zachowanie odbiegało od normy. Wówczas termin „autyzm” zaczął funkcjonować w odniesieniu do zaburzonych zachowań dziecięcych niezwiązanych ze schizofrenią, na co wcześniej wskazywano. Celem artykułu jest przedstawienie potencjalnych przyczyn powodujących zaburzenia ze spektrum autyzmu, z uwzględnieniem pierwotnych hipotez oraz współczesnych odkryć. Nie można jednak dyskutować o przyczynach zaburzenia bez wskazania ich objawów, które stanowią fundament mówienia o autyzmie.

**Słowa kluczowe:** autyzm; przyczyny autyzmu; zaburzenia ze spektrum autyzmu.

### **Consideration about causes of autism**

Over the course of years a multitude of hypotheses concerning the causes of autism spectrum disorders have accumulated, but only until now these causes have started to be properly understood. There were many reasons proposed as to why the autistic children were seen as isolated, locked in their own world. The breakthrough came in 1943, when Leo Kanner, an American psychiatrist, presented the results of his observations performed on eleven children whose behaviour was different from the norm. Afterwards the term “autism” began to function in relation to disrupted children’s behaviour, distinct to schizophrenia (contrary to what was previously indicated). The aim of this article is to present the potential causes of autism spectrum disorder, including primary hypotheses and contemporary discoveries. However, one cannot speak about the causes of the disorder without indicating its symptoms, so in order to give a foundation for discussion concerning autism I am also going to present the causes of autism.

**Keywords:** autism; causes of autism; autism spectrum disorders.

*Translated by Olga Tunkiewicz*

