

*Izabela Chojnicka, Joanna Kwasiborska, Rafał Płoski*

## **Właściwe narzędzie diagnostyczne wyzwaniem prawidłowej diagnozy.**

### **Wprowadzenie do polskich wersji dwóch instrumentów do diagnozy autyzmu: Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) oraz Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-G)**

Autyzm według klasyfikacji ICD-10 (ang. *International Classification of Diseases*, Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych, WHO, 1992) zaliczany jest do całościowych zaburzeń rozwojowych. Zaburzenia ze spektrum autyzmu (ang. *Autism Spectrum Disorders* – ASD) stanowią bardzo poważny problem społeczny – 1 na 150 dzieci otrzymuje diagnozę ASD (CDC, 2006). Na triadę nieprawidłowości charakterystycznych dla autyzmu składają się zaburzenia w obrębie (Volkmar i in., 2005):

1. interakcji społecznych,
2. komunikacji,
3. zachowania i zainteresowań – sztywne, stereotypowe wzorce aktywności.

Nieprawidłowości muszą wystąpić przynajmniej w jednym z obszarów triady przed ukończeniem przez dziecko 36. miesiąca życia (APA, 1994; WHO, 1992).

W Polsce nadal brakuje jednak wystandaryzowanej procedury diagnostycznej – obecnie nie jest używane żadne wystandaryzowane i zwalidowane narzędzie do diagnozowania autyzmu (Banasiak i in., 2010; Talarowska i in., 2010). Bywa, że diagnoza nie jest stawiana przez lekarza psychiatrę. W związku z tym zdarza się, że diagnozy nie są trafne, co wiąże się z negatywnymi skutkami zarówno dla pacjentów i ich rodzin, jak i budżetu państwa. Koszt całonocnej pomocy przypadający na jednego pacjenta z ASD w Stanach Zjednoczonych wynosi ok. 3,2 miliona dolarów (Ganz 2007). Szacuje się, że koszt całonocnej pomocy dla każdego z pacjentów mógłby zostać zredukowany o 2/3 dzięki wczesnej diagnozie i, co za tym idzie, wczesnej interwencji i terapii (Järbrink i Knapp 2001).

Narzędzia najpowszechniej stosowane za granicą w zakresie diagnozy zaburzeń ze spektrum autyzmu – zarówno na potrzeby badań naukowych, jak i w diagnozie klinicznej – stanowiące tzw. „złoty standard” diagnozy to: ADI-R (*Autism Diagnostic Interview-Revised*) oraz ADOS-G (*Autism Diagnostic Observation Schedule*) (Volkmar i in., 2005).

ADI-R (LeCouteur i in., 2003) to częściowo ustrukturuowany wywiad, który przeprowadza się z rodzicem lub opiekunem pacjenta z ASD, pierwotnie opracowany na potrzeby badań naukowych (LeCouteur i in., 1989). Przeznaczony jest zarówno do diagnozowania dzieci, jak i dorosłych. Dostosowany jest do obecnie obowiązujących

kryteriów diagnostycznych ICD-10 (WHO, 1992) i DSM-IV (APA, 1994). Równocześnie stanowi najpowszechniej stosowane na świecie i najbardziej uznane narzędzie w diagnozowaniu na potrzeby badań naukowych (Volkmar i in., 2005).

Składa się z 93 pozycji dotyczących zdolności komunikacyjnych i językowych badanej osoby, zachowań społecznych oraz innych jej zachowań i zainteresowań. W wywiadzie zawarte są również pytania na temat rodziny, wykształcenia, wcześniej postawionych diagnoz, terapii, a także zażywanych leków. Wywiad trwa ok. 2–5 godzin.

ADOS-G jest wystandaryzowanym protokołem bezpośredniej obserwacji pacjentów (Lord i in., 2000). Występuje w postaci czterech modułów, z których każdy przeznaczony jest dla pacjentów w różnym wieku i na różnym etapie rozwoju językowego (minimalny wiek umysłowy dziecka wynosi 15 miesięcy). Moduł pierwszy przeznaczony jest dla dzieci w okresie przedwerbalnym i pojedynczych słów, moduł drugi dla dzieci z opanowaną mową zdaniową. Moduł trzeci i czwarty przeznaczony jest dla osób, które płynnie posługują się mową. Pierwszy z nich przeznaczony jest dla dzieci i nastolatków, drugi dla nastolatków i dorosłych. ADOS-G składa się z zestawu prób, które umożliwiają obserwację zachowań społecznych i komunikacyjnych osoby z zaburzeniem ze spektrum autyzmu. Obserwacja trwa od 30 do 60 minut.

ADOS-G stanowi jedyne narzędzie do diagnozowania autyzmu, dostosowane do różnic wieku i rozwoju pacjentów i jest kolejnym, obok ADI-R, narzędziem stosowanym powszechnie w diagnozowaniu na potrzeby badań naukowych (Volkmar i in., 2005).

W związku z powszechnym na świecie stosowaniem powyższych narzędzi do diagnozowania zaburzeń ze spektrum autyzmu zdecydowaliśmy się przenieść zarówno ADI-R, jak i ADOS-G na grunt polski. We współpracy z głównym wydawcą, Western Psychological Services, dokonano tłumaczenia obu narzędzi na język polski. Rozpoczęto również międzyuczelniany projekt, celem którego jest przeprowadzenie pierwszego etapu walidacji narzędzi ADI-R i ADOS-G do użytku przez naukowców i klinicystów w Polsce. Projekt polega na przeprowadzeniu ponownych badań 50 pacjentów z diagnozami zaburzeń ze spektrum autyzmu wystawionymi uprzednio przez lekarza psychiatrę. Poprzez porównanie z oryginalną, wystawioną przez lekarza psychiatrę diagnozą kliniczną, zostanie przeprowadzona pierwsza weryfikacja polskich wersji obu narzędzi.

W czasie spotkań diagnostycznych przeszkolony specjalista przeprowadzi ustrukturuowany wywiad ADI-R z rodzicem lub opiekunem osoby badanej oraz ustrukturuowaną obserwację z interwencją osoby badanej przy użyciu ADOS-G. Diagnozy będą prowadzone w dwóch ośrodkach na terenie Polski – w Centrum Adesse w Warszawie oraz w Zakładzie Genetyki Medycznej Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.

## Literatura

- American Psychiatric Association: *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (4<sup>th</sup> Edition)*, USA, Washington D.C., 1994.
- Banasiak M., Witusik A., Pietras T., Górski P., *Epidemiologia autyzmu*, [w:] *Autyzm – epidemiologia, diagnoza i terapia*, red. T. Pietras, A. Witusik, P. Gałeczki, Wydawnictwo Continuo, Wrocław 2010.

- Centers for Disease Control and Prevention: *Prevalence of Autism Spectrum Disorders – Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, United States, 2006*, in: Surveillance Summaries, 18 December 2009, MMWR 2009, 1–20.
- Ganz M.L., *The lifetime distribution of the incremental societal costs of autism*, Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine, 2007, 161, 343–349.
- Järbrink, K., Knapp M., *The economic impact of autism in Britain*, Autism, 2001, 5, 7–22.
- LeCouteur A., Rutter M., & Lord C., *Autism Diagnostic Interview: A standardized investigator-based instrument*, Journal of Autism & Developmental Disorders, 1989, 19, 363–387.
- LeCouteur A., Lord C., Rutter M., *The Autism Diagnostic Interview: Revised (ADI-R)*, Western Psychological Services, USA, Los Angeles 2000.
- Lord C., Risi S., Lambrecht L., Cook E.H., Leventhal B.L., DiLavore P.C., Pickles A., Rutter M., *The autism diagnostic observation schedule-generic: a standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism*, Journal of Autism & Developmental Disorders, 2000, 30, 205–223.
- Talarowska M., Gałecki P., Florkowski A., Zboralski K., *Badanie psychologiczne w autyzmie*, [w:] *Autyzm – epidemiologia, diagnoza i terapia*, red. T. Pietras, A. Witusik, P. Gałecki, Wydawnictwo Continuo, Wrocław 2010.
- Volkmar F.R., Paul R., Klin A., Cohen D., *Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders*, John Wiley & Sons, Inc., USA, New Jersey 2005.
- World Health Organization, *International classification of diseases: Diagnostic criteria for research (10<sup>th</sup> Edition)*, Switzerland, Geneva 1992.

## **Appropriate diagnostic tool as a challenge of the proper diagnosis.**

### **Introduction to the Polish versions of two instruments of autism diagnosis:**

#### **Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)**

#### **and Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-G)**

### **Abstract**

In order to start supporting the development of a person with multiple disabilities as early as possible it is necessary to properly and effectively conduct a diagnosis using appropriate diagnostic tools. Properly prepared tools help a clinician to differentiate a number of developmental disorders in children. The most widespread instruments for diagnosis of autism contemporarily used in the Western Europe, United States and in Australia, both in scientific research and in clinical diagnosis – known as so-called „golden standard” of diagnosis – are: Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) and Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS-G). Unfortunately, both tools have not been available in Poland so far.

In cooperation with the main publisher, Western Psychological Services, the process of translating both tools into Polish has begun. At present, their back translation is being verified by the authors of the original versions. Then, the realization of a project will start. It will consist in re-conducting diagnoses (with the use of ADI-R and ADOS-G instruments) of patients previously diagnosed with disorders with autism spectrum by a psychiatrist.