

Błędy diagnostyczne w zaburzeniach ze spektrum autyzmu i ich konsekwencje – opisy przypadków

Diagnostic errors in autism spectrum disorder and their consequences – case studies

Danuta Ochojska, Jacek Pasternak

Uniwersytet Rzeszowski, Wydział Pedagogiczny, Zakład Psychologii

Summary

This article provides an assessment of the problem of diagnostic errors in autism spectrum disorder. The fact that awareness of autism is on the increase has led to the emergence of a growing number of specialists, as well as other people professionally involved in education and the care of children, who have been noticing features of autistic disorders in ever-younger children. On the one hand, this is certainly beneficial in that the level of knowledge about the symptoms of autism spectrum disorder (ASD) is conducive to the identification of children's difficulties; on the other, however, there are concerns that the knowledge possessed by many of those who come into contact with children is often insufficient to diagnose this subtle and changing spectrum of disorders. Neurodevelopmental disorders are especially difficult to assess in small children due to the overlapping symptoms of various disorders. Additionally, periods of intensive development or regression also overlap. Children aged two or three are still too young to exhibit some of the behaviors specific to ASD, and the assessment of speech development and its understanding may be deceptive. The diagnosis of "under observation for possible autism" is often exaggerated. The article presents case studies concerning diagnostic errors in autism spectrum disorder, their consequences and vital conclusions.

Słowa kluczowe: zaburzenia ze spektrum autyzmu, błędy diagnostyczne, opisy przypadków

Key words: autism spectrum disorder, diagnostic errors, case study

Mały błąd na początku, wielkim jest na końcu.

św. Tomasz z Akwinu

Wprowadzenie

Nietypowe zachowania niektórych dzieci zwykle budzą niepokój rodziców, lekarzy pediatrów czy wychowawców. Może paść wtedy sugestia, aby poddać dziecko diagnozie, nieraz w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu (ASD). Różne uwarunkowania cywilizacyjne oddziałują na to, że coraz więcej dzieci manifestuje łagodne nieprawidłowości w rozwoju, takie jak: nadpobudliwość psychoruchowa, niezgrabność, opóźnienia rozwoju mowy, zaburzenia zachowania (głównie o charakterze opozycyjno-buntowniczym), ale także poważniejsze zaburzenia ze spektrum autyzmu [1]. Osób z diagnozą autyzmu wczesnodziecięcego i zespołu Aspergera (ICD-10) czy zaburzeń ze spektrum autyzmu (DSM-5) przybywa w Polsce i na świecie w sposób lawinowy. Biorąc pod uwagę liczbę uczniów z orzeczeniem o potrzebie kształcenia specjalnego ze względu na typ niepełnosprawności w Polsce, w latach 2010–2015 zwraca uwagę stały przyrost uczniów z orzeczeniem o potrzebie kształcenia specjalnego z powodu autyzmu i zespołu Aspergera (572 uczniów w roku 2010, 13 299 w 2013 i aż 21 883 w 2015). Podobny trend występuje w wypadku dzieci przedszkolnych [2]. Literatura dotycząca ASD podaje wiele przykładów, kiedy wczesna diagnoza zaburzenia umożliwia podjęcie wobec dziecka interwencji terapeutycznych, co istotnie zwiększa ich skuteczność [3]. Już wobec najmłodszych dzieci z ASD oraz dzieci z grup ryzyka (głównie rodzeństwa dzieci z ASD, dzieci z wczesnymi objawami trudności w zakresie społecznego komunikowania się) inicjowane są różne programy terapeutyczne [4]. Niestety, wczesna diagnoza, ze względu na brak wyrazistości niektórych objawów, może nieść również negatywne konsekwencje.

Propagowanie wiedzy na temat autyzmu sprzyja zauważaniu cech zaburzeń autystycznych przez coraz większe grono specjalistów oraz innych osób zawodowo uczestniczących w procesie edukacji i wychowania u coraz to młodszych dzieci. Można jednak mieć wątpliwości, czy wiedza ta jest wystarczająca do diagnozowania subtelných i zmieniających się obrazów zaburzeń u dziecka. Szczególnie u małych dzieci zaburzenia neurorozwojowe są trudne do oceny z powodu zachodzących na siebie objawów z kręgu różnych zaburzeń. Nakładają się na to okresy wzmoczonego rozwoju, czasem okresy regresji. U dwu-, trzyletnich dzieci nie występują jeszcze niektóre charakterystyczne dla ASD zachowania [5]. Trudno zweryfikować właśnie postawioną diagnozę zaburzenia ze spektrum autyzmu, ponieważ mało kto oficjalnie kwestionuje niedawno postawione przez specjalistę lub zespół specjalistów rozpoznanie. Do weryfikacji tych diagnoz mogą posłużyć badania longitudinalne i/lub ponowne badanie diagnostyczne w odstępie roku lub kilku lat. Warto tu zaznaczyć, że ASD uważa się za zaburzenie chroniczne o permanentnej symptomatologii [6]. Z drugiej strony inni badacze podkreślają dużą zmienność symptomów i poziomu funkcjonowania osób z ASD [7, 8].

Kruk-Lasocka [5] stwierdza, że diagnoza „obserwacja w kierunku autyzmu” jest zwykle stawiana na wyrost. Szczególnie w tych wypadkach, gdy objawy autystyczne są słabo nasilone, a dziecko nie posługuje się mową. Można tu podać przykłady diagnoz, jakie były stawiane dzieciom z Dolnego Śląska w latach 2006–2007. U 23 dzieci w wieku 2–3 lat wstępnie zdiagnozowanych jako osoby ze spektrum autyzmu,

które zostały zgłoszone do programu wczesnej interwencji, po roku obserwacji, badań i terapii można było zweryfikować postawione diagnozy. Autyzm dziecięcy potwierdzono u czworga dzieci, u kolejnych czworga – zespół Aspergera, mikrozaburzenia funkcji mózgu z cechami nadpobudliwości psychoruchowej stwierdzono u siedmiorga, niepełnosprawność intelektualną z zaburzeniami mowy u dwojga dzieci, a zaburzenia mowy o charakterze dysfazji rozwojowej również u dwojga obserwowanych dzieci.

Z badań Turner i Stone [9] wynika, że z 48 dzieci zdiagnozowanych jako ASD w wieku 2 lat 63% otrzymało tę diagnozę ponownie w wieku 4 lat. Grupę, w której wypadku dokonano zmiany diagnozy, cechowało mniejsze nasilenie objawów w zakresie interakcji społecznych, komunikacji i ograniczonych/stereotypowych zachowań, lepsze funkcjonowanie poznawcze i bardziej adekwatne funkcjonowanie w sytuacjach społecznych niż podczas pierwszego badania. Stabilność diagnozy dla dzieci młodszych niż 30 miesięcy wynosiła tylko 52%. Autorki te uzyskały zatem niższy poziom stabilności diagnozy niż w niektórych wcześniejszych badaniach [10, 11]. Jednym z zaproponowanych przez nie wyjaśnień jest większe rozpowszechnienie wiedzy na temat ASD i większe wyczulenie na problematykę autyzmu (nadinterpretacje) wśród większego grona – niebędących faktycznie klinicystami – osób zawodowo zajmujących się wychowaniem małych dzieci, które to osoby sugerowały rodzicom, aby diagnozowali swoje dzieci w kierunku ASD. Niestety, realni klinicyści częściej wtedy dokonują diagnoz ASD także w podgrupie dzieci o niezbyt nasilonych (a zatem mocno niepewnych) objawach (jeżeli rzeczywiście można je określić jako objawy autystyczne).

Przegląd badań dokonany przez Helt i wsp. [12] wskazuje, że między 3 a 25% dzieci uprzednio zdiagnozowanych jako ASD „traci” tę diagnozę. Z innych badań wynika, że dzieci, które po dokładnych badaniach uznano za niesłusznie zakwalifikowane do grupy osób z diagnozą ASD, były opisywane przez prowadzących wywiad jako nieśmiałe, lękliwe, buntownicze lub mało uważne podczas badania [13, 14]. Prowadzone w ostatnich latach badania identyfikują pewną grupę dzieci, które w znacznym stopniu uzyskują poprawę funkcjonowania w obszarze kontaktów społecznych, komunikacji, poznawczym i adaptacyjnym do poziomu charakterystycznego dla normalnie rozwijających się dzieci [15]. W ich wypadku diagnoza ASD przestaje być aktualna. Zdaniem autorów za zmianę tę może odpowiadać wczesna i intensywna terapia. Inne wyjaśnienia to błędy diagnostyczne [16, 17], efekt zwykłego procesu dojrzewania [18, 19] lub starań o diagnozę ASD jako konieczny warunek uzyskania jakiegoś świadczenia lub dostępu do określonych usług medycznych – i diagnoza ta nie jest prolongowana, kiedy sytuacja ulegnie zmianie [20].

Blumberg i wsp. [21] porównali grupę dzieci w wieku 6–17 lat, które aktualnie mają ważną diagnozę ASD ($n = 1420$) bądź poprzednio miały tę diagnozę ($n = 187$). Zdaniem badaczy zmiana diagnozy u dzieci z ASD występuje u 13% badanych w związku z błędami diagnostycznymi (aż $\frac{3}{4}$ przypadków było diagnozowanych na podstawie informacji uzyskanych od rodziców) oraz dojrzewaniem (indywidualna ścieżka rozwojowa) lub terapią (21%). U części dzieci doszło do zmiany diagnozy (przeważnie na ADHD), inne mieściły się w obszarze normy. Dzieci, u których aktualnie wycofano diagnozę ASD, w momencie diagnozowania ich w przeszłości cechował wyższy poziom funkcjono-

wania i miały one mniej objawów ASD, znacząco rzadziej rodzice sygnalizowali też obawy dotyczące ich umiejętności werbalnych, komunikacji niewerbalnej, uczenia się, niezwykłych gestów czy ruchów. Dzieci ze zmianą diagnozy częściej od tych z diagnozą stabilną były diagnozowane przez niespecjalistów, którzy ujawnili znaczny problem z różnicowaniem symptomów należących do ASD od mieszczących się w obszarze normy, przejściowych lub należących do innych problemów zdrowotnych.

Osobnym zagadnieniem jest zmiana diagnozy ASD na inną po dłuższym czasie. Fein i wsp. [19] opisali osiem przypadków dzieci zdiagnozowanych we wczesnym dzieciństwie jako ASD, których objawy rozwinęły się w ADHD w wieku szkolnym.

Można zatem uwzględnić następujące czynniki wskazujące na większe prawdopodobieństwo „utrąty” diagnozy ASD: (a) wcześnie stwierdzone zdolności komunikacyjne i językowe [22], (b) wyższy iloraz inteligencji (powyżej 70) [22], (c) uzyskanie wczesnej i intensywniejszej interwencji terapeutycznej [23], (d) podtyp uzyskanej diagnozy ASD – całościowe zaburzenie rozwojowe niezdiagnozowane inaczej (*Pervasive Developmental Disorder – Not Otherwise Specified* – PDD-NOS) i zespół Aspergera [24].

Studia przypadków

Przedmiotem naszych badań jest zagadnienie „nadgorliwości” prodiagnostycznej i błędów diagnostycznych widziane z perspektywy rodziców, którzy nie zgadzają się z sugestiami wychowawców odnośnie do podjęcia procesu diagnozy ich dziecka w kierunku ASD. Z problemem tym zetknęliśmy się w praktyce klinicznej. Mamy świadomość, że jednostki, prezentując w swojej narracji różne kwestie związane ze spostrzeganiem i rozumieniem świata zewnętrznego, opisują go, a jednocześnie percypują i przetwarzają z perspektywy własnych struktur poznawczych czy osobowości. Kiedy jednak narracje niepowiązanych ze sobą w żaden sposób rodziców różnych dzieci okazują się zaskakująco podobne, sugeruje to, że dość realistycznie opisują rzeczywistość i wskazują na faktycznie istniejący problem. Warto zatem przedstawić ich doświadczenia w formie studium przypadku a jednocześnie zwrócić uwagę na weryfikację ich narracji poprzez badania lekarskie czy psychologiczne.

Poniżej zaprezentowano dwa studia przypadków odnoszące się do kwestii konsekwencji przedwczesnych sugestii diagnostycznych wobec dziecka w kierunku ASD spośród kilkunastu, z którymi autorzy tekstu mieli do czynienia w swojej pracy klinicznej. Studium przypadku jest jakościową metodą badawczą o idiograficznym stanowisku teoriopoznawczym, której wartością jest zrozumienie i opisanie indywidualności ludzkiej. Do badania przystępuje się bez wstępnych hipotez, z intencją zbadania złożonego zjawiska w jego realnym kontekście. Studium przypadku jest wnioskowaniem opartym na doświadczeniu w paradygmacie fenomenologicznym uwzględniającym subiektywne doświadczenie badacza – a obserwowany przedmiot kreowany jest przez jego subiektywne interpretacje. Paradygmat fenomenologiczny jest podstawą indukcyjnego podejścia badawczego, gdzie tok rozumowania przebiega „od szczegółu do ogółu”. Na podstawie obserwacji zjawiska (pacjenta) oraz doświadczenia wyciągane są wnioski. W tym znaczeniu studium przypadku można traktować jako

strategię badawczą, w której dobór konkretnego pacjenta dokonywany jest w sposób celowy. Generalizowanie wniosków z tego typu strategii badawczej powinno przebiegać z dużą ostrożnością [25].

Analizy autorów zostały przeprowadzone na podstawie wywiadu z rodzicami obejmującego skategoryzowane i otwarte pytania na temat funkcjonowania rodziny i dziecka w formie studiów przypadków. Dane badanych zostały zmienione w celu ich anonimizacji.

Studium przypadku I

W chwili opisywanych zdarzeń dziewczynka miała 26 miesięcy. Jest jedynaczką, urodzona z pierwszej ciąży, 2 tygodnie przed terminem poprzez cesarskie cięcie, przebieg ciąży w normie, Apgar 10, miała 54 cm wzrostu i ważyła 2800 g. W chwili urodzenia dziecka matka miała 38 lat, ojciec 46 lat. Przez pierwsze dwa lata życia dziecko przebywało w domu z matką. Matka jest pracownikiem administracji publicznej, ojciec psychologiem z dużym doświadczeniem klinicznym. Rozwój psychofizyczny dziecka w ocenie pediatry prawidłowy, bilans 2-latka całkowicie w normie. Dziecko w wieku 2 lat mówiło zdaniami, miało bogaty zasób słów, używało pampersów (trening czystości został zakończony w wieku 32 miesięcy), wymagało sporadycznej pomocy przy posiłkach, chętnie jadło w domu i przedszkolu wiele różnych potraw. Dziewczynka preferowała różnorodne zabawy, dostosowane do wieku, potrafiła skoncentrować się na wykonywanej czynności podczas zabawy. W chwili przyjęcia do przedszkola miała niewiele doświadczeń z rówieśnikami, chętnie nawiązywała kontakt z dorosłymi. Została przyjęta do prywatnego przedszkola w wieku 24 miesięcy, po rozmowie z panią dyrektorką placówki. Rodzice byli przekonani o pomyślnej adaptacji dziecka, na co wskazywały codzienny raport wychowawcy oraz informacje od pani dyrektorki o zachowaniu dziecka w przedszkolu. Po kilku tygodniach rodziców zaniepokoiło nocne budzenie się dziecka w związku z koszmarami. Po 8 tygodniach od przyjęcia do przedszkola pani dyrektorka poprzez SMS-a zaprosiła matkę na rozmowę. Kiedy oboje rodzice przybyli na umówione spotkanie, zostali poinformowani przez panią dyrektorkę o bardzo niepokojących, jej zdaniem, zachowaniach dziecka, które to: zna reguły, ale ich nie przestrzega (nie przestrzega kodeksu przedszkolaka), nie słyszy, co się do niej mówi, nie reaguje od razu na swoje imię, nie siedzi na linii podczas zajęć, za długo myje zęby, układa zabawki sekwencjami, nie chce sprzątać zabawek właśnie wtedy, kiedy chcą tego wychowawczyni, kręci się w koło do melodii odtwarzanej w tej grupie jako sygnał końca zabawy i początku sprzątnięcia, cicho mówi. Wszystko to świadczyło, zdaniem dyrektorki placówki, o poważnym podejrzeniu rozpoznania u dziecka zespołu Aspergera. Dodała, że rodzice wszystkiego nie widzą, a ona ma „dobre oko”. Swoją opinię oparła na obserwacji i badaniu przeprowadzonym przez sporadycznie współpracującego z przedszkolem psychologa, pracującego w prywatnym ośrodku specjalizującym się w diagnozie i terapii zaburzeń autystycznych. Rodzice zostali skierowani do neurologa oraz do tego właśnie prywatnego ośrodka diagnostycznego.

Rodzice byli zszokowani. Zaskoczyły ich te wnioski i interpretacja zachowania córki. Ale czuli się też „druzgotani”. Nie mieli pojęcia, że ich córka kręci się w koło,

a takie zachowanie rzeczywiście w autyzmie występuje. Ojciec dziecka przez dwie kolejne noce w ogóle nie spał. W życiu szczęśliwej dotąd pary małżeńskiej i rodzicielskiej pojawiły się smutek i zmartwienie. Rodzice bardzo poważnie podeszli do sprawy. Bacznie obserwowali córkę i to, co działo się w przedszkolu. Wkrótce poprosili panią dyrektora o możliwość spotkania z psychologiem w przedszkolu, żeby uzyskać uzasadnienie tak szybkiej i poważnej sugestii diagnostycznej. Niestety, nie było takiej możliwości, „przynajmniej na razie”. Poprosili więc o nagranie objawów dziecka wraz z kontekstem (chodziło o kręcenie się w koło), ponieważ – jak usłyszeli od personelu przedszkola – objaw ten występuje często, zatem w założeniu łatwo będzie uzyskać takie nagranie. Okazało się, że panie miały duży problem z realizacją nagrania. Udało się po dłuższym czasie zarejestrować ponad 10-minutowy film, który po wnikliwej analizie stał się przesłanką do współpracy z wychowawczyniami. Rodzice sugerowali różne rozwiązania, współpraca zaczęła przynosić efekty, kręcenie się w koło ustało (zresztą już na stałe), podobnie jak koszmary.

Na psychologa w przedszkolu rodzice czekali ponad dwa miesiące. Ojciec chciał się umówić na konsultację z psychologiem w prywatnym ośrodku, ale była możliwość poddania się tylko pełnej diagnozie w czasie kilku wizyt. Podczas spotkania z panią psycholog w przedszkolu nie padły z jej strony żadne nowe informacje. Zapytana przez ojca o inne możliwości wytłumaczenia zachowań dziecka, powiedziała, że nie potrafi inaczej tego wyjaśnić niż poprzez ASD. Ojciec psycholog przeprowadził analizę zachowań córki i w rozmowie podkreślił, że najpoważniejsze z zachowań dziecka – kręcenie się – może występować w innych, mniej poważnych zaburzeniach, a także być symptomem zwykłej adaptacji do nowych warunków (za DSM-5), a wiele wskazywało, że była to właśnie adaptacja do grupy – córka była najmłodsza z dzieci, a różnice wiekowe wynosiły od kilku miesięcy do ponad półtora roku – to przepaść w tym wieku. Pod koniec rozmowy psycholog przy pani dyrektor przeprosiła rodziców za zbyt wczesne i nieuzasadnione zapędy diagnostyczne w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu. Niepokojące wychowawczynie zachowania dziewczynki ustały (zwłaszcza kręcenie się w koło), dziewczynka robiła postępy w rozwoju, otwierała się na kontakty z innymi dziećmi. Po mniej więcej dwóch miesiącach psycholog ponownie była w przedszkolu, potwierdziła, że niepokojące zachowania minęły. Rodzice zadali jej pytanie, dlaczego w takim razie tak bezpodstawnie i mało profesjonalnie ich niepokoiła, skoro dziecko dobrze się rozwija. Psycholog powiedziała, że nie wszystko jest jeszcze w porządku, bo dziewczynka mówi w trzeciej osobie i chociaż w jej wieku to normalne, to jeżeli to się nie zmieni powyżej 3 lat, to może być jakiś problem z echolaliami funkcjonalnymi. Rodzice zapytali, po co ich martwi, skoro dziecko ma dopiero 2 lata i 6 miesięcy i przez kilka miesięcy wiele się może zmienić (rzeczywiście dziewczynka już 3–4 miesiące później mówiła wyłącznie w pierwszej osobie).

Mimo zgody co do dezaktualizacji potrzeby podejmowania diagnozy w kierunku ASD dyrektor placówki wydawała się niezadowolona z aktywności rodziców, ich uwag co do konkretnych działań wychowawców w placówce i wielokrotnie dawała do zrozumienia, że mogą poszukać oni innego przedszkola. Aby mieć pewność co do stanu zdrowia dziecka, rodzice zgłosili się również na wizytę u neurologa dziecięcego,

który wykluczył zaburzenia z kręgu ASD. Po dwóch latach od zdarzenia dziewczynka zdrowo się rozwija i uczęszcza do innego przedszkola.

Opierając się na szczegółowym wywiadzie z rodzicami, autorzy dokonali analizy zachowania dziewczynki w wieku 26 miesięcy, odnosząc narrację rodziców do kryteriów diagnostycznych ASD według DSM-5 [26]. Kryterium A:

1. Nie stwierdzono nieprawidłowości w obszarze społeczno-emocjonalnej wzajemności (-)
2. Komunikacja niewerbalna zintegrowana z komunikacją werbalną, nawiązuje kontakt wzrokowy (-)
3. Uczestniczy w zabawie opierającej się na wyobraźni, interesuje się rówieśnikami, bawi się równolegle, nie współpracuje podczas zabawy (dostosowane do wieku) (-)

Żaden z trzech punktów szczegółowych nie został spełniony, kryterium A należy wykluczyć.

Kryterium B:

1. Stereotypowe ruchy motoryczne – kręcenie się w koło – w 90% w sytuacji włączania muzyki sygnalizującej przerwanie zabawy i początek sprzątanania (+/-)
2. Akceptacja i potrzeba zmian w otoczeniu (-)
3. Różnorodne, zmieniające się zainteresowania dostosowane do kontekstu społecznego (-)
4. Adekwatna reaktywność na bodźce sensoryczne (-)

W kryterium diagnostycznym B jedynie punkt 1 można uznać za częściowo spełniony. Warto zaznaczyć, że objaw ten występował w konkretnych okolicznościach (co można tłumaczyć procesem warunkowania) oraz że trwale minął. Pozostałe punkty należy wykluczyć.

W naszej ocenie za problem definiowany przez przedszkole odpowiada niewłaściwa kategoryzacja zachowania dziewczynki oraz nieuwzględnienie kontekstu (zbyt wczesne uczestniczenie w grupie przedszkolnej, niedostosowanie wiekowe do grupy, niewiele doświadczeń społecznych z rówieśnikami, brak zainteresowania wiedzą rodziców na temat córki). Istotne jest to, że po interwencjach sytuacja szybko się poprawiła, a w kolejnym przedszkolu współpracujący z nim psycholog określił dziecko jako dobrze rozwijające się, raczej introwertywne, lecz prawidłowo nawiązujące kontakty z innymi.

Studium przypadku II

Badani są rodzicami dziewczynki diagnozowanej w wieku 5,5 roku. W chwili urodzenia dziecka matka miała 32 lata, ojciec 37 lat. Matka jest pracownikiem administracyjnym dużej firmy, ojciec pracownikiem naukowym wyższej uczelni. Dziecko pochodzi z pierwszej ciąży, która przebiegała bez żadnych zakłóceń, poród siłami natury, bezproblemowy, stan zdrowia dziecka po urodzeniu się był bardzo dobry, Apgar 10, wzrost 56 cm, waga 3500 g. Prowadzący dziewczynkę lekarz pediatra zwracał uwagę na prawidłowy rozwój psychofizyczny dziecka. Dziewczynka wzorcowo pokonywała

kolejne szczeble rozwojowe (nauka siadania, raczkowanie, chodzenie, pierwsze słowa, mówienie zdaniami, aktywność, formy zabawy, trening czystości zakończyła w wieku 30 miesięcy itp.). Dziewczynka jest jedynaczką i przed rozpoczęciem uczęszczania do przedszkola miała niewiele kontaktów społecznych z rówieśnikami. Od niemowlęstwa dużo chorowała (głównie infekcje), a postawę rodzicielską matki można określić jako nadopiekuńczą i hipochondryzującą dziecko. W sytuacji, kiedy dziecko miało infekcję, matka obawiała się powikłań, dlatego co najmniej kilka razy organizowała dla niej wizytę u lekarza oraz prosiła lekarza o dodatkowe badania medyczne w celu wykluczenia jakiegoś schorzenia. Wszystkie te badania potwierdzały dobry stan zdrowia dziewczynki. W pierwszym roku życia dziecka opiekowała się nim matka, przez kolejne ponad dwa lata to ojciec tak organizował swój czas, aby przebywać w ciągu dnia z dzieckiem, sporadycznie rodzice korzystali z usług opiekunki.

Dziewczynka zaczęła uczęszczać do przedszkola w wieku 3,5 roku. Od początku dużo chorowała, więc często opuszczała zajęcia. Kiedy już chodziła, wykazywała silną niechęć do pozostawiania w przedszkolu i ujawniała różne symptomy braku adaptacji. Nie chciała rozstawać się z rodzicami, płakała, po wyjściu rodziców była smutna, niechętnie jadła, nie chciała bawić się z rówieśnikami ani uczestniczyć w zajęciach. Od jednej z wychowawczyń usłyszała, że jest „beksą”, co jeszcze wzmogło jej niechęć do pozostawiania w przedszkolu. Być może w związku z częstymi chorobami i absencjami w przedszkolu jej proces adaptacji znacznie się przedłużał. Na całe wakacje wyjechała do babci i po dłuższym okresie nieobecności niechętnie wróciła do przedszkola. W dalszym ciągu było dużo absencji. Jedną z wychowawczyń, w związku z urlopem macierzyńskim, zmieniła czasowo inna. Dziewczynka zdawała się nie lubić żadnej z nich. Z czasem można było zauważyć symptomy lepszej adaptacji: chętniej zostawała w przedszkolu, rzadziej była smutna i apatyczna, łatwiej angażowała się w zabawę, chociaż nie była bliżej związana z żadnym z dzieci (rodzice mówią, że miała wtedy dwie bliższe koleżanki spoza przedszkola, ale nikt ich o to nie pytał). Do rodziców docierały sygnały od nauczycieli, że jest lepiej niż w poprzednim roku. Po siedmiu miesiącach drugiego roku pobytu w przedszkolu wychowawczynie wezwała telefonicznie matkę na rozmowę. W jej trakcie ujawniła, że zdaniem pań nauczycielek dziewczynka cierpi na zespół Aspergera i powinna zostać poddana oficjalnej diagnozie. Zdaniem nauczycieli dziewczynka w przedszkolu: nie nawiązuje relacji z innymi dziećmi w grupie, nie ma żadnej koleżanki, często nie patrzy w oczy rozmówcy, jest apatyczna, nie wytworzyła więzi z grupą, trudno ją zainteresować wspólną zabawą, bawi się ciągle tymi samymi zabawkami, układa klocki w wieże, zjada te same dania czy produkty, odmawia jedzenia innych, często siada przy jednym, wybranym stoliku, na „swoim” krześle, powtarza zasłyszane zdania innych osób, nie słyszy kierowanych do niej poleceń. Takie informacje zszokowały matkę. Rodziców zaskoczył również fakt, że w tak ważnej sprawie nie wezwano ich we dwoje, w ogóle nie pytano o zachowanie dziecka w domu i innych pozaprzedшкоlnych sytuacjach, a z poprzednich rozmów z wychowawcami nie wynikała taka właśnie konkluzja.

Rodzicom trudno było się pozbierać, zaczęły się objawy psychosomatyczne matki (ból głowy, bezsenność, duszności z podejrzeniem o zawał serca, obniżony nastrój). W ciągu krótkiego czasu zapoznali się z informacjami o autyzmie z internetu, ale także

z książek. Ich uwagę zwrócił fakt, że różne sformułowania nauczycielki opisujące ich dziecko pochodziły jakby z internetowych stron. Kiedy dopytywali o zasadność poszczególnych sformułowań, mieli przekonanie, że nie było wystarczających podstaw, aby różne zachowania czy obserwacje dotyczące ich dziecka zaklasyfikować jako właśnie objawy ASD. Kiedy dopytywali o szczegóły, kompetentna, wydawałoby się, wychowawczyni nie bardzo potrafiła uzasadnić takie właśnie nazewnictwo, a w kolejnych dniach większość z zachowań uznanych za charakterystyczne dla ASD się nie pojawiała (np. zabawa tymi samymi zabawkami). Mocno zaniepokojeni rodzice zdecydowali się na wizytę u neurologa dziecięcego, który nie widział potrzeby poddawania dziecka szczegółowej diagnostyce, ale też jednoznacznie nie wykluczył autyzmu. W międzyczasie matka rozpoczęła psychoterapię w PZP w związku z silnym lękiem, po traumie wywołanej sugerowaniem ASD u córki. Następnie rodzice udali się do prywatnego ośrodka na diagnozę. Zespół specjalistów nie znalazł wystarczających podstaw, by zdiagnozować autyzm (opierając się na kryteriach diagnostycznych ICD-10). Jako niedostateczny oceniono rozwój kontaktów rówieśniczych (choć uwzględniono relacje dziecka ze środowiska pozaprzedшкольного). Pozostałe kryteria diagnostyczne ASD nie zostały spełnione (prawidłowy kontakt wzrokowy, wyraz twarzy, gesty, odwzajemnianie emocji, spontaniczne dzielenie się emocjami i zainteresowaniami, prawidłowy rozwój języka i komunikatywności, różnorodne zabawy często naśladujące zaobserwowane sytuacje, elastyczne i adekwatne do wieku wzorce zachowań, zainteresowań i aktywności). Rodzicom zasugerowano potrzebę zwrócenia uwagi na rozwój kontaktów społecznych. Dziewczynka dalej uczęszczała do przedszkola bez większych zmian w funkcjonowaniu. Wiele się zmieniło po pójściu do szkoły. Tam szybko się zaadaptowała, lubi swoją wychowawczynię, znalazła koleżanki. Pomimo upływu dwóch lat od diagnozy w kierunku autyzmu rodzice nadal ujawniają silne, negatywne emocje na wspomnienie tego zdarzenia.

Wnioski

Pojęcie „diagnoza” rozumiemy tu szeroko jako konstrukt oddziałujący na myślenie, odczuwanie i działanie osób, które jej dokonują, oraz wpływający na inne osoby, którym ta „diagnoza” zostaje narzucona lub których bezpośrednio lub pośrednio dotyczy. Faktycznie diagnoza dziecka w zaburzeniach ze spektrum autyzmu przebiega na trzech poziomach:

1. Diagnoza bez diagnozy – poziom nauczycielsko-pedagogiczny – kiedy „diagnoza” wynika z własnych obserwacji nauczycieli i nadawania psychopatologicznego znaczenia tym obserwacjom. Niekiedy obserwacji i interpretacji tej obserwacji dokonuje współpracujący z przedszkolem, często sporadycznie, psycholog.
2. Niepełna diagnoza nozologiczna oparta na zbyt wybiórczym, wczesnym, niedokładnym procesie jej tworzenia – uznana za finalną lub tymczasową, też „obserwacja w kierunku autyzmu”.
3. Pełna diagnoza nozologiczna przeprowadzona przez zespół wielospecjalistyczny (psychiatryczna, neurologiczna, psychologiczna, logopedyczna, pedagogiczna) – spełniająca kryteria rzetelnej diagnozy (wielostronna, poświęcono na nią wy-

starczająco dużo czasu, współpraca między specjalistami, wielokrotna obserwacja dziecka oparta na wielu potwierdzonych danych empirycznych).

Niezreflektowane prezałożenia i faktyczne błędy diagnostyczne mogą pojawiać się na każdym poziomie diagnozy, lecz w największym stopniu dotyczą pierwszego z wyróżnionych poziomów. I chociaż ten poziom procesu diagnostycznego nie ma znaczenia formalnego czy prawnego, to jednak oddziałuje zdecydowanie na codzienność dziecka i jego rodziny, na poziom funkcjonowania dziecka w przedszkolu, tożsamość rodziny i dziecka, intensywność przeżywanego stresu i już na tym poziomie może mieć charakter przeżycia traumatycznego, podobnie jak sam moment rzetelnej diagnozy zaburzenia u dziecka można uznać za doświadczenie o charakterze traumatycznym [27, 28].

Poniższe rozważania dotyczące niezreflektowanych prezałożeń oraz błędów diagnostycznych są własnymi interpretacjami autorów wynikającymi z analizy studiów przypadku (częściowo oparte są też na literaturze przedmiotu).

Niezreflektowane prezałożenia, które mogą być podłożem wielu błędów diagnostycznych, to:

- absolutyzacja własnej obserwacji – ignorowanie lub niewystarczające liczenie się z innymi, osiągalnymi danymi na temat dziecka;
- kwestia granic własnego działania czy wpływu nauczyciela i przekonania o misji podejmowania działań „dla dobra dziecka” (tzn. swojego wyobrażenia tego dobra, nie dobra realnego, a więc wynegocjowanego z rodzicami dziecka);
- podejście patogenetyczne – ukierunkowanie uwagi prawie wyłącznie na niepokojące lub patologiczne aspekty zachowania dziecka;
- niewystarczająco uprawnione przypisywanie danych z własnej obserwacji wewnętrznym cechom lub stanom dziecka;
- wpływ „mody diagnostycznej”, przebytych szkoleń, nagłośnienia medialnego (wiele mówi się o np. ADHD, a ostatnio o ASD);
- korzyści wtórne z diagnozy – świadczenia dla przedszkola, praca dla nauczyciela;
- niewystarczająca wiedza na temat psychologii rozwoju i klinicznej dziecka.

W konsekwencji pojawiają się różne błędy utrudniające rzetelną diagnozę:

- nieumiejętność rozdzielenia obserwacji od interpretacji – niepokojące dla nauczyciela sygnały zachowania dziecka mogą być traktowane dogmatycznie jako symptomy zaburzenia;
- błąd zbyt radykalnej klasyfikacji – nieuzasadnione stosowanie terminologii psychopatologicznej do określonych zachowań dziecka;
- niewystarczające uwzględnienie kontekstu, w którym występuje niepokojące zachowanie – nieuwzględnienie sekwencji zdarzeń, własnego oddziaływania na dziecko, symbolicznego czy metaforycznego znaczenia danego zachowania (np. zwrócenie na siebie uwagi);

- błąd z pychy wychowawców, lekarza – „My wiemy lepiej”, „Rodzice niewiele widzą”, „Trudna rodzina”, „Rodzice zaprzeczają oczywistym faktom” – stawianie się wyżej;
- rozstrzyganie niepewności na niekorzyść dziecka – np. „kręcenie się w koło” to na pewno autyzm, a nie zaburzenie ruchów stereotypowych lub adaptacja;
- nieuwzględnianie interpretacji korzystnych dla dziecka i rodziny (np. adaptacja, indywidualne tempo rozwoju, uwarunkowania bardziej psychogenne, kontekstowe czy systemowe), spostrzeganie trudności, a nie potencjału dziecka („Wyłącza się”, a nie „Potrafi się skupić na wykonywaniu danej czynności”);
- błędy jatrogenne podczas informowania rodziców – „Dziecku coś nie styka, konieczna wizyta u neurologa”, „Nie ma żadnej koleżanki” (o dziecku 3,5-letnim), „To autyzm, proszę to diagnozować” (o dziecku po kilku tygodniach pobytu w przedszkolu);
- przekraczanie granic i uprawnień przez wychowawców w formie kierowania rodziców do specjalistów podczas pierwszej, informującej o zauważonych przez nich trudnościach dziecka, rozmowy z rodzicami;
- projektowanie własnych problemów czy niepowodzeń wychowawczych na dziecko – „Nie przestrzega kodeksu przedszkolaka”, „Po wydaniu polecenia o wyjściu grupy do toalety nie przerywa wykonywanej czynności, jak inne dzieci, kontynuuje zabawę” (o dziecku 2,5-letnim);
- niewystarczająca empatia wobec cierpienia rodziców po własnym działaniu pseudodiagnostycznym i nieuwzględnienie ich potrzeby informacji – „kłątwy diagnostyczne” psychologa lub nauczyciela po wybiórczej obserwacji dziecka.

Warto zatem uwzględnić powyższe błędy, aby uniknąć konsekwencji nie tylko dla dziecka, ale też dla całej rodziny.

Piśmiennictwo

1. Kruk-Lasocka J. *Dostrzec dziecko: z perspektywy edukacji włączającej*. Warszawa: Wydawnictwo Naukowe Dolnośląskiej Szkoły Wyższej; 2012.
2. Prokopiak A. *Uczeń z autyzmem*. Lublin: Wydawnictwo Uniwersytetu Marii Curie-Skłodowskiej; 2017.
3. Pisula E. *Wczesne wykrywanie autyzmu i efekty wczesnej terapii*. W: Błęszyński JJ red. *Terapie wspomagające rozwój osób z autyzmem*. Kraków: Oficyna Wydawnicza „Impuls”; 2005. S. 21–31.
4. Pisula E, Chojnicka I, Tomalski P. *Ocena efektywności wczesnych interwencji psychospołecznych podejmowanych wobec dzieci z zaburzeniami ze spektrum autyzmu*. W: Rozetti A, Słopeń A, Pisula E red. *Spektrum autyzmu – jak pozyskiwać wiarygodne informacje, formułować wska-*

- zania oraz oceniać skuteczność stosowanych oddziaływań terapeutycznych. Warszawa-Łódź: Krajowe Towarzystwo Autyzmu; 2016. S. 141–164.
5. Kruk-Lasocka J. *Epidemia autyzmu: pulapki cywilizacyjne czy trudności diagnostyczne?* W: Sekułowicz M, Oleniacz M red. *Niesamodzielność: studia z pedagogiki specjalnej*. Wrocław: Wydawnictwo Naukowe Dolnośląskiej Szkoły Wyższej; 2012. S. 251–256.
 6. Charman T, Taylor E, Drew A, Cockerill H, Brown JA, Baird G. *Outcome at 7 years of children diagnosed with autism at age 2: Predictive validity of assessments conducted at age 2 and years of age and pattern of symptoms change over time*. *J. Child Psychol. Psychiatry* 2005; 46(5): 500–513.
 7. Fountain C, Winter AS, Bearman PS. *Six developmental trajectories characterize children with autism*. *Pediatrics* 2012; 129(5): 1112–1120.
 8. Hedwall A, Westerlund J, Fernell E, Holm A, Gillberg C, Billstedt E. *Autism and developmental profiles in preschoolers: Stability and change over time*. *Acta Paediatr.* 2014; 103(2): 174–181.
 9. Turner LM, Stone WL. *Variability in outcome for children with ASD diagnosis at age 2*. *J. Child Psychol.* 2007; 48(8): 793–802.
 10. Lord C, Risi S, DiLavore PS, Shulman C, Thurm A, Pickles A. *Autism from 2 to 9 years of age*. *Arch. Gen. Psychiatry* 2006; 63(6): 694–701.
 11. Turner LM, Stone WL, Pozdol SL, Coonrod EE. *Follow-up of children with autism spectrum disorders from age 2 to age 9*. *Autism* 2006; 10(3): 257–279.
 12. Helt M, Kelley E, Kinsbourne M, Pandey J, Boorstein H, Herbert M i wsp. *Can children with autism recover? If so, how?* *Neuropsychol. Rev.* 2008; 18(4): 339–366.
 13. Bishop D, Norbury CF. *Exploring the borderlands of autistic disorder and specific language impairments: A study using standardized diagnostic instruments*. *J. Child Psychol. Psychiatry* 2002; 43(7): 917–929.
 14. Tomanik SS, Pearson DA, Loveland KA, Lane DM, Shaw JB. *Improving the reliability of autism diagnoses: Examining the utility of adaptive behavior*. *J. Autism Dev. Disord.* 2007; 37(5): 921–928.
 15. Fein D, Barton M, Eigsti I, Kelley E, Naigles L, Schultz RT, Stevens M i wsp. *Optimal outcome in individuals with a history of autism*. *J. Child Psychol. Psychiatry* 2013; 54(2): 195–205.
 16. Angkustsiri K, Goodlin-Jones B, Deprey L, Brahmabhatt K, Harris S, Simon TJ. *Social impairments in chromosome 22q11.2 deletion syndrome (22q11.2DS): Autism spectrum disorder or a different endophenotype?* *J. Autism Dev. Disord.* 2014; 44(4): 739–746.
 17. Williams CA, Lossie A, Driscoll D, Phillips Unit RC. *Angelman syndrome: Mimicking conditions and phenotypes*. *Am. J. Med. Genet.* 2001; 101(1): 59–64.
 18. Zappella M. *Early-onset Tourette syndrome with reversible autistic behavior: A dysmaturational disorder*. *Eur. Child Adolesc. Psychiatry* 2002; 11(1): 18–22.
 19. Fein D, Dixon P, Paul J, Levin H. *Brief report: Pervasive developmental disorder can evolve into ADHD: Case illustrations*. *J. Autism Dev. Disord.* 2005; 35(4): 525–534.
 20. Daniels AM, Rosenberg RE, Law JK, Lord C, Kaufmann WE, Law PA. *Stability of initial autism spectrum disorder diagnoses in community settings*. *J. Autism Dev. Disord.* 2011; 41(1): 110–121.
 21. Blumberg SJ, Zablotsky B, Avila RM, Colpe LJ, Pringle BA, Kogan MD. *Diagnostic lost: Differences between children who had and who currently have an autism spectrum disorder diagnosis*. *Autism* 2016; 20(7): 783–795.
 22. Luyster R, Qiu S, Lopez K, Lord C. *Predicting outcomes of children referred for autism using the MacArthur-Bates communication inventory*. *J. Speech Lang. Hear. Res.* 2007; 50(3): 667–681.

23. Orinstein AJ, Helt M, Troyb E, Tyson KE, Barton ML, Eigsti IM i wsp. *Intervention for optimal outcome in children and adolescents with a history of autism*. J. Dev. Behav. Pediatr. 2014; 35(4): 247–256.
24. Soke GN, Philofsky A, Diguiseppi C, Lezotte D, Rogers S, Hepburn S. *Longitudinal changes in scores on the Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) in pre-school children with autism: Implications for diagnostic classification and symptom stability*. Autism 2011; 15(5): 545–562.
25. Janas-Kozik M, Jelonek I, Cichoń L. *Metoda badania pojedynczego i wielokrotnego studium przypadku jako metody badawcze*. W: Rozetti A, Słopeń A, Pisula E red. *Spektrum autyzmu – jak pozyskiwać wiarygodne informacje, formułować wskazania oraz oceniać skuteczność stosowanych oddziaływań terapeutycznych*. Warszawa–Łódź: Krajowe Towarzystwo Autyzmu; 2016. S. 113–139.
26. Pasternak J, Perenc L, Radochoński M. *Podstawy psychopatologii dla pedagogów*. Rzeszów: Wydawnictwo Uniwersytetu Rzeszowskiego; 2017.
27. Andreica-Săndică B, Patca S, Panaete A, Andreica S. *The impact of autism diagnosis on the family*. Acta Medica Transilvanica 2011; 16(3): 478–480.
28. Casey LB, Zanksas S, Meindl JN, Parra GR, Cogdal P, Powell K. *Parental symptoms of post-traumatic stress following a child's diagnosis of autism spectrum disorder: A pilot study*. Res. Autism Spectr. Disord. 2012; 6(3): 1186–1193.

Adres: Jacek Andrzej Pasternak
Uniwersytet Rzeszowski,
Instytut Pedagogiki, Zakład Psychologii
35-010 Rzeszów, ul. Ks. Jałowego 24
e-mail: japasternak@ur.edu.pl

Otrzymano: 14.04.2019
Zrecenzowano: 1.07.2019
Otrzymano po poprawie: 29.07.2019
Przyjęto do druku: 15.08.2019