



ODPOVĚĎ NÁRODNÍMU SCREENINGOVÉMU CENTRU MZČR

Spolupráce na definici výkonů následné péče v rámci hodnocení screeningu PAS – odpověď vypracována Richtrová/Pospíšilová

Dobrý den, vážený pane doktore,

děkujeme za Váš mail a možnost se vyjádřit k této problematice.

Pokusíme se stručně odpovědět na Vaše dotazy a podněty, avšak předesíláme, že problematika neurovývojových poruch je velmi složitá.

1) Děti s pozitivním screeningem jsou následně diagnostikovány jako porucha autistického spektra.

Ano, část z nich, ale vcelku významná část těchto dětí, nakonec odpovídá diagnóze vývojová porucha jazyka/DLD s výraznými deficity v porozumění a pragmatice. Odpovídá to poměru prevalence obou poruch, protože výskyt DLD je několikanásobně vyšší (7-10 %, podle ICD-11 dokonce až 15 %) než PAS.

V posledních letech výzkumy dokladují, že právě DLD je jednou z hlavních diferenciálních diagnóz PAS. Někdy její obtížnost vyplývá z 1. dg. kritéria PAS (sociální komunikace a sociální interakce – ta totiž nemůže fungovat bez strukturálního a pragmatického jazyka). Existuje několik studií, které poukazují na to, že značná část dětí s DLD pozitivně skóruje ve zlatém standardu diagnostiky PAS - v ADOS a v ADI-R. Dítě s DLD může pozitivně skórovat i v M-CHAT.

2) V jakém časovém horizontu k tomu dochází, který odborník diagnózu stanoví.

Většinou definitivní diagnóza je stanovena mezi 3. a 4. rokem, mezi 18. – 24. měsíci jde skutečně o záchyt. A až postupnou diagnostikou, a zároveň včasnou léčebnou terapií, a vývojem dítěte, se klinický obraz vyprofiluje do konkrétního onemocnění. Bohužel téměř v 90 % mají tyto děti souběžně více komorbidních onemocnění, které se prolínají. Nejčastěji jde o kombinaci PAS a DLD, ale také PAS a VPI, PAS a verbální dyspraxie (Childhood Apraxia of Speech, CAS). A další skupina dětí mezi 3.-4. rokem již nespádá do kategorie PAS, ačkoliv screening byl pozitivní, ale odpovídá diagnóze DLD, která opět je čteně komorbidní s poruchou artikulace, VPI, dyspraxie, ADHD, poruchou senzorické integrace, poruchou plynulosti řeči, selektivním mutismem, nebo je u nich více souběžných poruch, které nejsou v souboru neurovývojových poruch, např. poruchy orofaciálního komplexu (myofunkční poruchy, ankyloglosie, ortodontické vady, adenoidní vegetace), porucha sluchu, zraku apod.

3) K nejpřesnějšímu nadefinování výkonů následné péče a diagnóz vykazovaných v rámci poruch autistického spektra naší odbornosti.

Diferenciální diagnostika vyplývající z objektivních i subjektivních diagnostických nástrojů, observace a vhodné vedení léčebné terapie vede k přesnému popisu diagnóz, aktuálních potřeb dítěte a možností léčebné intervence, uvedeno v bodě 2. Klinický logoped u těchto dětí často stanovuje další diagnózy související s jazykem (složitým jazykovým systémem), řečí a komunikací jako takovou. Pokud je pozitivní screening ve 2 letech a vede k suspekci neurovývojové poruchy, zejména PAS, je velmi vhodné zajistit i vyšetření klinickým psychologem (intelekt, chování, sociabilita, dysregulace), případně pedopsychiatrem, dětským neurologem (pro časté EPI změny), foniatrem (sluch, reflux, hlas), ergoterapeutem (senzorická integrace), fyzioterapeutem (koordinace a plánování pohybů, fascie) - a podle našich zjištění k těmto odborníkům odesíláme.

4) Dle doporučeného postupu pracujeme prozatím s těmito diagnózami:

· F84 Pervazivní vývojové poruchy:

o F84.0 Dětský autismus

o F84.1 Atypický autismus

o F84.2 Rettův syndrom

o F84.3 Jiná dezintegrační porucha v dětství

o F84.4 Hyperaktivní porucha sdružená s mentální retardací a stereotypními pohyby

o F84.5 Aspergerův syndrom

o F84.8 Jiné pervazivní vývojové poruch

o F84.9 Pervazivní vývojová porucha NS

Užití přes 30 let starého seznamu se nám v této fázi jeví jako nešťastné (nejen proto, že např. Rettův syndrom již byl ze seznamu vyřazen a zařazen mezi monogenně podmíněné neurovývojové onemocnění) pro zcela jiné pojetí MKN-11. MKN-11 zavádí novou kategorii neurovývojových poruch a zdůrazňuje jejich komorbiditu a překrývání. A tak dřívější pervazivní vývojové poruchy jsou dnes uvnitř neurovývojových poruch společně s poruchami jazyka a řeči. Vlastně žádná diagnóza není nikdy izolovaná. A protože neurovývojové poruchy jazyka a řeči patří k těm nejčastějším, je logické, že se s PAS velmi často kombinují. Což samozřejmě platí i pro tuto starou klasifikaci. A to dokonce i jako syndromické (např. u Syndromu fragilního X chromozomu, známého pro syndromický autismus se vyskytuje také syndromická DLD, syndromická breptavost - tumultus sermonis; u Downova syndromu je prokázána syndromická DLD a častá syndromická kórtavost aj.).

Vážený pane doktore, rádi bychom s Vámi i s kolegyní Ing. Dokoupilovou více rozvinuli spolupráci. Jako profesní organizace připravujeme screening poruchy vývoje jazyka DLD (18.-24. měs.), selektivního mutismu (36. měs.) a poruch spojených s orofaciálním komplexem. Řešíme již s pediatrií. Budeme rádi za možnost se případně s Vámi sejít a projednat možnosti vytvoření screeningu se záštitou NSC. Včasný záchyt neurovývojových poruch jazyka a řeči je podle současných poznatků (včetně závěrů genetických studií) významný z pohledu duševního zdraví dětské populace.

S přátelským pozdravem

Mgr. et Mgr. Barbora Richtrová

V Praze dne 31.5.2026

předseda AKL ČR