

Objawy neurologiczne w zespole Aspergera i zespołach pokrewnych

dr n med Marek Szczerbicki, Specjalistyczny NZOZ w Warszawie, Poradnia dla Dzieci z Zespołem Aspergera i ASD

Zespół Aspergera występuje w ok. jednym przypadku na 200 dzieci w wieku do 15 lat i jest złożonym zaburzeniem rozwojowym ośrodkowego układu nerwowego o podłożu wielogenowym (PDD-Pervasive Developmental Disorder). Jak wiadomo główne objawy zespołu to upośledzeniu funkcji społecznych, komunikacji, brak zrównoważonych zainteresowań oraz stereotypowa aktywność przy jednoczesnym braku upośledzenia funkcji poznawczych i regresji mowy (tak charakterystycznych dla klasycznej postaci autyzmu). Współczesne metody diagnostyki klinicznej opierają się na wywiadzie, badaniu neurologicznym i psychologicznym oraz na wysoko specjalistycznych badaniach neurofizjologicznych i obrazowych. Najlepiej poznano patologię organiczną zespołu przy użyciu neuroobrazowania MR i fMR, które to pozwalają na strukturalną i czynnościową ocenę ośrodkowego układu nerwowego dzieci z zespołem Aspergera. Pojedyncze prace dotyczące EEG i badań neurofizjologicznych z prowokacją farmakologiczną wykazują bardzo bliskie podobieństwo zapisu u chorych z ZA do nietypowych obrazów padaczki ogniskowej, wieloogniskowej i wtórnie uogólnionej. Rzadziej stosowane są metody diagnostyczne ukazujące zaburzenia perfuzji tkanki mózgu (PET, SPECT HM-PAO)

W początkowym etapie elementy ZA widoczne są już w 1 – 2 roku życia i najczęściej zgłaszane przez rodziców jako zauważalne odstępstwo od otoczenia rówieśników czy rodzeństwa. W kilku opracowaniach podnosi się możliwość wczesnej tzn. poniżej 1 roku życia diagnostyki zaburzeń neurorozwojowych (choć może nie samego ZA) na podstawie wywiadu , przebiegu ciąży i porodu, wygaszania i nabywania niektórych odruchów okresu niemowlęcego, kształtowania się poszczególnych etapów funkcji neurobiologicznych.

W niniejszym opracowaniu przedstawimy wybrane elementy diagnostyki neurologicznej u dzieci z wstępnym lub ustalonym rozpoznaniem zespołu Aspergera oraz występowanie podobnych objawów i zaburzeń w innych chorobach i zespołach neurologicznych

Zespoły i objawy w przebiegu zespołu Aspergera występują w sposób spektralny czyli prawie u każdego dziecka konfiguracja objawów i ich nasilenie jest inne. Najczęściej jednak typowe zaburzenia funkcjonalne to zaburzenia ruchu, równowagi, czucia i koordynacji, mowy. Osobną grupę objawów stanowią zaburzenia układu autonomicznego głównie w sferze emocji i integracji czucia.

ZABURZENIA RUCHU

Zaburzenia ruchów czynnych nie podlegające kontroli

- następują niespontanicznie;

- pojawiają się w trakcie wykonywania ruchu dowolnego widocznym zakłóceniem jego harmonijnego przebiegu.

Ataksja w ASD i ZA zaliczana jest do zespołów stałych w przeciwieństwie do ataksji przemijającej lub ataksji napadowej.

Ataksja przebiega w 2 postaciach:

- uszkodzenie kory mózdku, - dyskretna postać MPDz, - zaburzenia przedsionkowe (ataksja nie nasila się po wyłączeniu kontroli wzroku)
- ataksja typu afferentnego (np. tylnosnurowa) nasila się po wyłączeniu kontroli wzrokowej
- postać obwodowa (polineuropatia, rzadko poliradikulopatia)
- postać tylnosnurowa, często połączona z zaburzeniami czucia głębokiego

Różnicowanie

- powikłania neurologiczne zatruc np. polineuropatia
- niedobór witaminy B12
- drżenie zamiarowe przy uszkodzeniu jądra zębatego i jego dróg efferentnych np. w SM
- rzadko po urazie czaszkowo-mózgowym np. uraz okołoporodowy
- mioklonie w przebiegu uszkodzenia kory mózgu, padaczce mioklonicznej, mocznicy

ZABURZENIA CHODU

Najczęściej jako utrudnienie chodu lub jego koordynacji

- chód paraspastyczny w przebiegu mózgowych zaburzeń ruchu (np. w chorobie Little'a z dominującym zajęciem kończyn dolnych)
- częściej obserwuje się chód hipokinetyczny – kończyny stawiane powoli i nieharmonijnie, upośledzenie współruchów, postawa ciała nieruchoma.

Etiologia: zespół pozapiramidowy, uszkodzenie nadjądrowe, zaburzenia funkcji drogi oliwkowo-mostowo-mózdkowej, hipokineza w stanach depresyjnych, hipotonia ortostatyczna

Przebieg w 2 postaciach:

Chód dystoniczny – rzadko obserwowany, na ruchy wykonywane podczas swobodnego chodu nakładają się nieharmonijne, nieregularne i niepotrzebne ruchy dodatkowe. Obserwowane we wczesnych stadiach dystonii torsyjnej u dzieci, trudne do różnicowania z hipokinetycznymi zaburzeniami chodu.

Chód ataktyczny – nieprawidłowa koordynacja ruchów. Tłem zaburzenia tego typu jest dysfunkcja równowagi, a widoczna ataksja jest próbą korekcji. Chód jest nieregularny i nieharmonijny

Etiologia: - uszkodzenie kory mózdzku, hipoplazja robaka mózdzku (część dolna robaka – chód na szerokiej podstawie), w skrajnych przypadkach doprowadza to do masywnych zaburzeń przy chodzeniu ale również przy staniu;

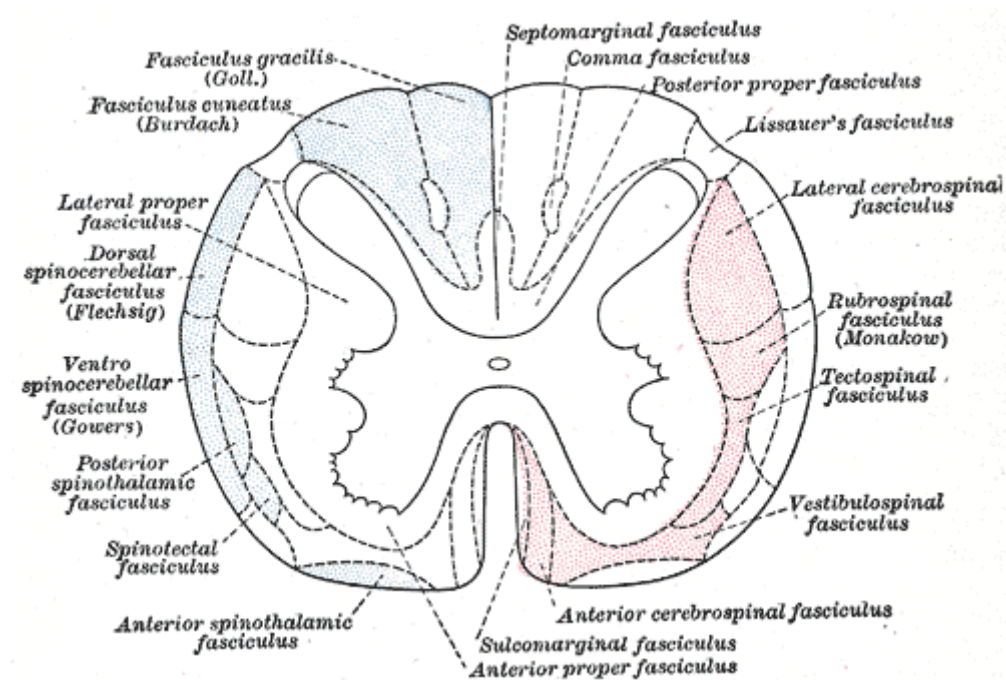
- zaburzenia przedsionkowe: mniej cech ataktycznych, chód nieco kołyszący szczególnie w półmroku;

- zaburzenia tylnosnurowe (drogi afferentne przewodzące czucie z obwodu)

Ciekawe zespoły: kamptokormia określa upadki rzekome.

ZABURZENIA CZUCIA

Anatomiczne podstawy organizacji różnych rodzajów czucia w obrębie OUN. Drogi ruchowe (zstępujące) na czerwono. Drogi czuciowe (wstępujące) na niebiesko (źródło: Gray's Anatomy)



U chorych z ZA i ASD najczęściej występują ilościowe zaburzenia czucia, zarówno jeden rodzaj jak i kilka mogą być zajęte, występuje również jednocześnie naprzemienność w odbiorze (jeden rodzaj nadwrażliwy inny niedowrażliwy)

Bardzo rzadko obserwuje się parestezje i dysestezje.

Zaburzenia czucia bólu: obecne w rzadkich zespołach neurologicznych z brakiem wrażliwości na ból (zespół L-Nyhana, rodzinna dysautonomia Riley'a)

Zaburzenia czucia głębokiego (czucie ułożenia, napięcie mięśniowe): zespoły z uszkodzeniem dróg tylnosnurowych i towarzyszącymi objawami ataksji, zaburzeniami chodu; najczęściej na tle zaburzeń żołądkowo-jelitowego wchłaniania wit B12.

Zaburzenia integracji czucia w płacie ciemieniowym: objaw wygaszania Shultza-Charltona po stronie przeciwnej do uszkodzenia, współistnienie apraksji i oczopląsu optokinetycznego.

Astereognozja: niemożność rozpoznania przedmiotu po jego kształcie (bez udziału wzroku) przy zachowanym czuciu podstawowym