Poruchy autistického spektra na Slovensku

Silvia Antalová
Veronika Rybanská
Michal Adamovič

iza Inštitút zdravotných analýz
MINISTERSTVO ZDRAVOTNÍCTVA SLOVENSKEJ REPUBLIKY

Obsah

Zoznam máp 2
Zoznam grafov 2
Zoznam použitých skratiek 3
Zhrnutie 4
1. Poruchy autistického spektra 5
2. Príčiny vzniku 6
3. Diagnostika 8
3.1. Diagnostika u detí 8
3.2. Diagnostika u dospelých 9
4. Liečba 11
5. Prevalencia a incidencia 12
6. Metodológia 14
7. Výsledky 15
8. Záver a odporúčania 19
Referencie 21

Zoznam máp

Mapa 1: Počet pacientov s PAS na kraje v roku 2023. Zdroj: Spracovanie IZA (dáta NCZI). 15
Mapa 2: Počet pacientov s PAS na okresy v roku 2023. Zdroj: Spracovanie IZA (dáta NCZI) 16

Zoznam grafov

Graf 1. Počet pacientov na diagnózu (jeden pacient môže mať vykázaných viac diagnóz zo skupiny F84 súčasne). Zdroj: Spracovanie IZA (dáta NCZI). 18

Zoznam použitých skratiek

ACVA	Akademické centrum výskumu autizmu
ADI-R	Autism Diagnostic Interview – Revised
ADOS-2	Autism Diagnostic Observation Schedule – Second Edition
CDC	Centers for Disease Control and Prevention
M-CHAT	Modified Checklist for Autism in Toddlers
MKCH-11	Medzinárodná klasifikácia chorôb, 11. revízia
NCZI	Národné centrum zdravotníckych informácií
PAS	poruchy autistického spektra
SON-R	Snijders-Oomen Non-verbal Intelligence Test – Revised
ŠAS	špecializovanej ambulantnej starostlivosti
ŠCPP	špecializované centrum poradenstva a prevencie
VABS3	Vineland Adaptive Behavior Scales, Third Edition
VL	všeobecný lekár
VLDD	všeobecný lekár pre deti a dorast
WHO	World Health Organization
WPPSI-IV	Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence – Fourth Edition

Zhrnutie

Poruchy autistického spektra (PAS) sú neurovývinové ochorenie prejavujúce sa už v ranom detstve, ktorá ovplyvňujú sociálnu interakciu, komunikáciu a správanie. Ide o spektrálne poruchy s rôznorodou závažnosťou príznakov, pričom presné príčiny nie sú jasné, avšak výskumy naznačujú, že významnú rolu zohrávajú genetické aj environmentálne faktory. Diagnostika PAS si vyžaduje multidisciplinárny prístup zahŕňajúci hodnotenie správania na základe pozorovania pomocou štandardizovaného nástroja ADOS-2 a posúdenie histórie jedinca na základe rozhovoru s primárnym opatrovateľom pomocou štandardného nástroja ADI-R. Na základe následného klinického zhodnotenia sa uzatvára diagnóza.

Hoci PAS nie sú vyliečiteľné, včasná intervencia a liečba môžu zlepšiť funkčnú nezávislosť a kvalitu života. Prevalencia PAS stúpa v dôsledku lepšej diagnostiky. WHO odhaduje, že jedno zo 100 detí má PAS, pričom chlapci sú diagnostikovaní častejšie ako dievčatá.

Na Slovensku chýbajú systematické údaje o prevalencii PAS, čo sťažuje efektívne plánovanie a nastavenie zdravotnej starostlivosti a podpory pre osoby s touto diagnózou. Na spresnenie týchto odhadov sa s použitím dát poistenca o preplatenej zdravotnej starostlivosti z dát NCZI identifikovali pacienti s PAS na Slovensku. Podľa týchto údajov bolo v roku 2023 identifikovaných 19 686 pacientov s PAS, pričom najvyšší výskyt bol zaznamenaný v Košickom, Prešovskom a Bratislavskom kraji. Tieto epidemiologické údaje poskytujú dôležitý základ pre ďalší výskum a efektívnejšie stratégie intervencie.

1. Poruchy autistického spektra

Poruchy autistického spektra (PAS), jednoduchšie zvané aj autizmus, sú neurovývinové ochorenie, ktoré ovplyvňuje kvalitu komunikácie, sociálnej interakcie a správania sa (Zeidan et al., 2022; Medavarapu et al., 2019). Hoci PAS môžu byť diagnostikované v akomkoľvek veku, označujú sa ako „vývinová porucha“, pretože príznaky sa zvyčajne objavia v prvých dvoch rokoch života. Pretrvávajú však počas celého života, a ich manažment ovplyvňuje kvalitu života pacientov s PAS.

PAS sú označované aj ako „spektrálna“ porucha, pretože u rôznych pacientov existuje široká variabilita v type a závažnosti symptómov, ktoré nemusia byť prítomné u každého jedinca. Tieto symptómy zahŕňajú odlišnosti v sociálnych interakciách, komunikácií, intelektuálne alebo mentálne postihnutia.

Na Slovensku sa v súčasnosti používa Medzinárodná klasifikácia chorôb 10. revízie (MKCH-10), kde sú PAS zaradené pod kód F84 ako „pervazívne vývinové poruchy“. Diagnózy sú rozdelené na samostatné jednotky, napríklad detský autizmus, atypický autizmus alebo Aspergerov syndróm. V novej klasifikácii MKCH-11, ktorá sa postupne zavádza, dochádza k zmene: všetky tieto diagnózy sú zlúčené pod jeden kód 6A02 – porucha autistického spektra, s možnosťou špecifikácie podľa intelektového postihnutia a funkčnej reči. Zmena odráža súčasný pohľad na PAS ako spektrum s rôznou mierou závažnosti a individuálnymi potrebami. PAS sú podľa MKCH-11 charakterizované pretrvávajúcimi deficitmi:

- v schopnosti iniciovať a udržiavať vzájomnú sociálnu interakciu a sociálnu komunikáciu a
- paletou úzko vymedzených, repetitívnych a nepružných vzorcov správania, záujmov alebo aktivít, ktoré sú zjavne zvláštne (atypické) alebo neprimerané pre vek alebo sociokultúrny kontext jedinca (MZ SR, 2023).

PAS môžu byť diagnostikované bez ohľadu na pohlavie, etnickú skupinu, či socio-ekonomický status. Ako už bolo spomínané, PAS sú celoživotnou diagnózou, avšak včasná diagnostika a intervencia sú kľúčové na poskytnutie podpory a zmiernenie dopadov, čo prispieva k zlepšeniu každodenného fungovania. Kým niektorí ľudia s PAS

dokážu viesť nezávislý a plnohodnotný život, u iných môže byť vplyv na život závažnejší a výrazne ovplyvňujúci kvalitu ich života (Elsabbagh, 2012).

PAS môžu byť diagnostikované v ktoromkoľvek veku, avšak, diagnóza je zvyčajne stanovená v rannom detstve okolo 3 až 6 roka, najskoršie vo veku 18 mesiacov. Približne v tomto období sa dajú charakteristické príznaky PAS odlíšiť od typického vývinu alebo iných oneskorení či vývinových stavov (Zeidan, 2022). Preto Americká pediatrická akadémia odporúča, aby všetky deti absolvovali skríning na PAS, nakoľko včasný záchyt pomáha nielen pacientom samotným, ale aj ich rodinám, prostredníctvom identifikovania včasných intervencií a čo najefektívnejšieho manažmentu príznakov.

2. Príčiny vzniku

Príčiny a presné mechanizmy vzniku PAS stále nie sú úplne objasnené a výskum v tejto oblasti stále prebieha. Z výskumov vyplýva, že PAS sú vysoko dedičné: odhaduje sa, že najmenej 50 % genetického rizika je spôsobených bežnými genetickými variáciami a ďalších 15-20 % je dôsledkom spontánnych mutácií alebo predvídateľných vzorcov dedičnosti. Zvyšné genetické riziko zatiaľ nie je presne určené (Cirnigliaro et al., 2023).

Genetické faktory:

- Dedičnosť: riziko vzniku PAS je vyššie u súrodencov a príbuzných osôb diagnostikovaných s PAS.
- Genetické mutácie: Identifikované boli viaceré gény spojené s PAS, pričom mutácie v týchto génoch môžu ovplyvňovať vývin nervového systému; prítomnosť určitých genetických ochorení (napr. Downov syndróm, syndróm fragilného chromozómu X alebo tuberózna skleróza).

Environmentálne faktory:

- Prenatálne a perinatálne faktory: vyšší vek rodičov; vystavenie niektorým toxínom a znečisteniu ovzdušia; infekcie počas tehotenstva či komplikácie pri pôrode; nízky gestačný vek; predčasný pôrod; komplikácie počas pôrodu; užívanie niektorých liekov a rekreačných drog počas tehotenstva (Zachariah, Oommen &

Koshy, 2017; Lyall et al., 2017; Hnilicová & Ostatníková, 2018, Cirnigliaro et al., 2023).

Je však dôležité podotknúť, že nie u každého jedinca s rizikovými faktormi sa vyvinie PAS (Medavarapu et al., 2019).

3. Diagnostika

Priemerný vek diagnostiky PAS je stále relatívne vysoký. V Spojených štátoch amerických dosahuje približne 46 mesiacov (3,83 roka), zatiaľ čo na Slovensku, podľa údajov Akademického centra pre výskum autizmu (ACVA) za obdobie 2013 až 2014, bol priemerný vek diagnostiky 54 mesiacov (4,51 roka) (Hnilicová & Ostatníková, 2018).

Podľa národného projektu Štandardné diagnostické a terapeutické postupy od Ministerstva zdravotníctva si diagnostika PAS vyžaduje komplexný multidisciplinárny a multiprofesionálny prístup pozostávajúci z viacerých postupných krokov (MZ SR, 2023; Hnilicová & Ostatníková, 2018). Pre diagnostiku PAS neexistuje žiadny biologický marker a diagnostika sa robí na základe štandardných nástrojov (ADOS-2 a ADI-R) a následného klinického zhodnotenia. Nasledujúce opisy postupov diagnostiky vychádzajú z národného projektu Štandardné diagnostické a terapeutické postupy od Ministerstva zdravotníctva (MZ SR, 2023).

3.1. Diagnostika u detí

Predpokladom zahájenia diagnostického procesu u detí je buď pozitívny výsledok skríningového testu alebo pri podozrení na základe príznakov. Rodičia môžu použiť krátku 5 minútovú skríningovú metódu M-CHAT pre vekovú skupinu 16 – 30 mesiacov, ktorá zahŕňa 20 otázok s možnosťou odpovede „áno“ alebo „nie“.

Pediater alebo špecialisti v rámci špecializovanej ambulantnej starostlivosti (ŠAS) pri podozrení na PAS odosielajú dieťa, podľa dostupnosti, do PAS centra, do Špecializovaného centra poradenstva a prevencie (ŠCPP) so špecializáciou na raný vek alebo so špecializáciou na PAS, ku klinickému psychológovi alebo do ambulancie detského psychiatra. Pediater poskytne podklady o prenatálnej a perinatálnej anamnéze a psychomotorickom vývine špecialistom v ŠAS. Diagnózu PAS stanovuje detský psychiater, a po dosiahnutí veku 18 rokov psychiater.

Na hodnotenie vývinovej a kognitívnej úrovne sa u najmenších detí využívajú vývinové škály, ako Bayleyovej škály, a u starších detí štandardizované inteligenčné testy, ako

SON-R či WPPSI-IV. Na posúdenie adaptívneho správania sa používa diagnostický nástroj VABS-3 (Vineland Adaptive Behavior Scales, Third Edition). Diagnostickým štandardom je diagnostická metóda ADOS-2 a ADI-R. ADOS-2 je semi-štruktúrované vyšetrenie, pri ktorom sa dieťa v nízkopodnetovej miestnosti vystaví podnetom, ktoré vyvolávajú odlišné správanie u detí s PAS, s trvaním približne 45 – 60 min v závislosti od modulu. ADI-R je podrobné anamnestické vyšetrenie mapujúce históriu dieťaťa, pri ktorom rodič alebo opatrovateľ odpovedá na 93 otázok, trvajúc približne 1,5 – 3 hodiny.

Súčasťou procesu je aj logopedické a špeciálno-pedagogické vyšetrenie, ktoré pomáha identifikovať jazykové oneskorenia a akademické zručnosti. Nutné je diferenciálne diagnostické zhodnotenie symptómov PAS na vylúčenie konkrétnej choroby, poruchy alebo definovaného neurologického alebo metabolického syndrómu ako aj zhodnotenie intelektového deficitu, porúch vzťahovej väzby či emočných porúch.

3.2. Diagnostika u dospelých

U dospelých pacientov sa diagnostika zameriava na retrospektívnu analýzu vývinovej histórie a aktuálnych ťažkostí, pričom ADOS-2 a ADI-R ostávajú kľúčovými metódami. Diferenciálna diagnostika posudzuje prítomnosť psychotických porúch, porúch osobnosti či komorbidít, ako úzkostné a depresívne stavy. Dôležitým aspektom je aj hodnotenie adaptívneho správania, ktoré ovplyvňuje schopnosť fungovať v každodennom prostredí.

Diagnostika sa u detí aj dospelých pacientov prípadoch uzatvára odporúčaniami v oblasti vzdelávania, sociálnej a pracovnej podpory. Pri nejednoznačných výsledkoch sa navrhuje ďalšie sledovanie alebo diagnostické metódy.

PAS je častejšie diagnostikovaná u chlapcov ako u dievčat, pričom štúdie uvádzajú pomer približne 3:1 až 4:1. U dievčat býva diagnóza stanovená neskôr, čo môže súvisieť s menej nápadným klinickým obrazom. Najmä u dievčat bez intelektového deficitu sa PAS prejavuje miernejšími prejavmi repetitívneho a stereotypného správania sa, prejavujú vyššiu sociálnou motiváciou a lepšiu schopnosť vytvárať vzťahy. Dievčatá tiež

častejšie maskujú autistické prejavy napodobňovaním neurotypických rovesníkov. Príznaky tak môžu zostať nepovšimnuté rodičmi, pedagógmi aj odborníkmi, keďže klasické diagnostické modely vychádzajú prevažne z mužských prejavov. Tento fenotypový rozdiel môže viesť k poddiagnostikovaniu alebo k nesprávnemu zaradeniu pod iné diagnózy, nakoľko dievčatá majú tendenciu internalizovať svoje emócie, čo často vedie k sprievodným stavom, ako sú úzkosť alebo depresia, namiesto vonkajších prejavov problémového správania. K pohlavnej nerovnováhe v diagnostike môžu prispievať aj biologické faktory, ako sú genetické rozdiely a expozícia prenatálnym hormónom (Zeliadt, 2018; Volkers, 2018; Li et al., 2022; ACVA, n.d.).

Diagnostiku u dospelých sťažuje fakt, že povedomie o PAS sa začalo formovať až v 80. a 90. rokoch. Táto zmena reflektovala širšie chápanie poruchy – od ťažkých foriem po jemnejšie a menej nápadné prejavy, ktoré predtým ostávali nepovšimnuté. Preto sa mnohí dospelí nad 25 rokov v detstve k diagnostike vôbec nedostali a predstavujú potenciálne poddiagnostikovanú populáciu, u ktorej PAS neboli rozpoznané napriek ich prítomnosti.

Na druhej strane sa v praxi stretávame aj s prediagnostikovaním – najmä tam, kde neboli dodržané štandardizované postupy. Môže ísť o chybné označenie intelektového deficitu ako PAS alebo o vedomé zvýhodnenie – pozitívna diagnóza otvára prístup k asistentovi, dlhšej rodičovskej dovolenke či kompenzačným príspevkom. Existuje aj skupina pacientov, ktorí sa diagnóze vyhýbajú dobrovoľne – často ide o vyššie funkčných jedincov, ktorí si PAS uvedomujú, no nepotrebujú alebo odmietajú diagnózu a svoj stav chápu ako neurodiverzitu.

Ďalšia časť pacientov s PAS môže byť dlhodobo vedená pod inými diagnózami (epilepsia, OCD, poruchy osobnosti), čím sa oneskoruje alebo znemožňuje vhodný terapeutický prístup.

4. Liečba

Keďže PAS obsahujú široké spektrum príznakov a z nich vyplývajúcich ťažkostí, neexistuje jednotný liečebný postup.

Súčasťou liečby a manažmentu PAS sú najmä behaviorálne, psychologické a vzdelávacie intervencie. Tieto programy sú zvyčajne vysoko štruktúrované a intenzívne a môžu zahŕňať nie len prácu s odborníkmi, ale aj opatrovateľov, súrodencov a ďalších členov rodiny. Tieto programy môžu pomôcť ľuďom s PAS s učením sa sociálnych, komunikačných a jazykových zručností, eliminovať alebo zmierniť správania ktoré negatívne ovplyvňuje každodenné aktivity, vybudovanie a využívanie silných stránok jednotlivca, učenie sa životných zručností podporujúce samostatnosť (Lordan, Storni & De Benedictis, 2021, Alateeqi & Janjua, 2019).

V prípade potreby sa u osôb s PAS zavádza farmakoterapia na liečbu konkrétnych príznakov, ktoré môže zmierniť príznaky ako agresivita, repetitívne správanie, hyperaktivita, pozornosť, úzkosti a depresia (Lordan, Storni & De Benedictis, 2021, ACVA, n.d.). Hoci sú PAS celoživotnou poruchou, včasná diagnostika a na dôkazoch založená intervencia môžu zmierniť jadrové príznaky, čím sa zvyšujú šance dieťaťa na úspešné vzdelávanie a väčšiu samostatnosť.

Hoci PAS nie je možné úplne vyliečiť, liečba alebo manažment jednotlivých príznakov by mali začať čo najskôr po diagnostikovaní.

5. Prevalencia a incidencia

Prevalencia PAS sa v jednotlivých štúdiách líši v závislosti od metodiky výskumu. Svetová zdravotnícka organizácia (WHO) odhaduje, že svetovo je približne 1 zo 100 detí diagnostikovaných s PAS (Zeidan et al., 2022, WHO, 2023, Elsabbagh et al., 2012). Údaje z amerického centra pre kontrolu a prevenciu chorôb (CDC) uvádzajú, že každé 36. dieťa vo veku 8 rokov (približne 4 % chlapcov a 1 % dievčat) má PAS (Maenner, 2023). Podľa štúdie z roku 2021 bol medián prevalencie PAS v Európe 59 prípadov na 10 000 obyvateľov, s rozmedzím od 8 do 420 prípadov na 10 000 obyvateľov (Anorson et al., 2021). Odhady sa výrazne líšila v rámci aj medzi geografickými regiónmi, pričom v mnohých častiach sveta, ako je východná Európa a Afrika, boli obmedzené alebo úplne chýbali, a väčšina dostupných odhadov sa týkala detí, zatiaľ čo štúdie zahŕňajúce dospelých nad 18 rokov boli zriedkavé (Zeidan et al., 2022). V krajinách s nízkymi a strednými príjmami môže byť prevalencia podhodnotená v dôsledku nedostatočných diagnostických možností a obmedzených systémov monitorovania a hlásenia (WHO, 2023).

Na Slovensku sa prevalencia PAS systematicky nemonitoruje, čo znamená, že neexistujú presné údaje o výskyte týchto porúch. Predpokladá sa však, že bude zodpovedať údajom z iných vyspelých krajín. V pilotných štúdiách v SR sa zistila v ambulanciách všeobecných pediatrov, ktorí využívali skríningové metódy, podobná prevalencia, v ambulanciách bez aktívneho skríningu však bola len tretinová (Hnilicová & Ostatníková, 2018).

Pri použití mediánu prevalencie v Európe (59/10 000) by sa pri celkovom počte obyvateľov Slovenska 5 424 687 milióna (Anorson et al., 2021) mohlo nachádzať približne 32 000 ľudí s diagnózou PAS.

Z dostupných štúdií môžeme vidieť, že miera prevalencie PAS časom mierne stúpa. Tento nárast je súhrnom viacerých faktorov: zmena chápania diagnózy PAS, zlepšenie diagnostických a skríningových postupov, lepšia dostupnosť služieb, ako aj zvýšené povedomie medzi verejnosťou a zdravotníckym personálom (Elsabbagh et al., 2012).

Diagnostické kritériá boli v minulosti prísnejšie a miernejšie formy PAS – dnes zahrnuté v spektre – neboli vôbec rozpoznané. Mnohí dospelí pacienti, ktorí boli v detstve označení ako jazykovo či vývinovo oneskorení, by podľa dnešných kritérií spĺňali diagnózu PAS (Bishop et al., 2008). Zaznamenaný nárast prípadov tak zrejme odráža nielen objektívne zlepšenie diagnostiky, ale aj širšiu definíciu porúch, vyššiu ochotu rodičov a inštitúcií akceptovať diagnózu a dôslednejšiu evidenciu prípadov (Taylor, 2006).

6. Metodológia

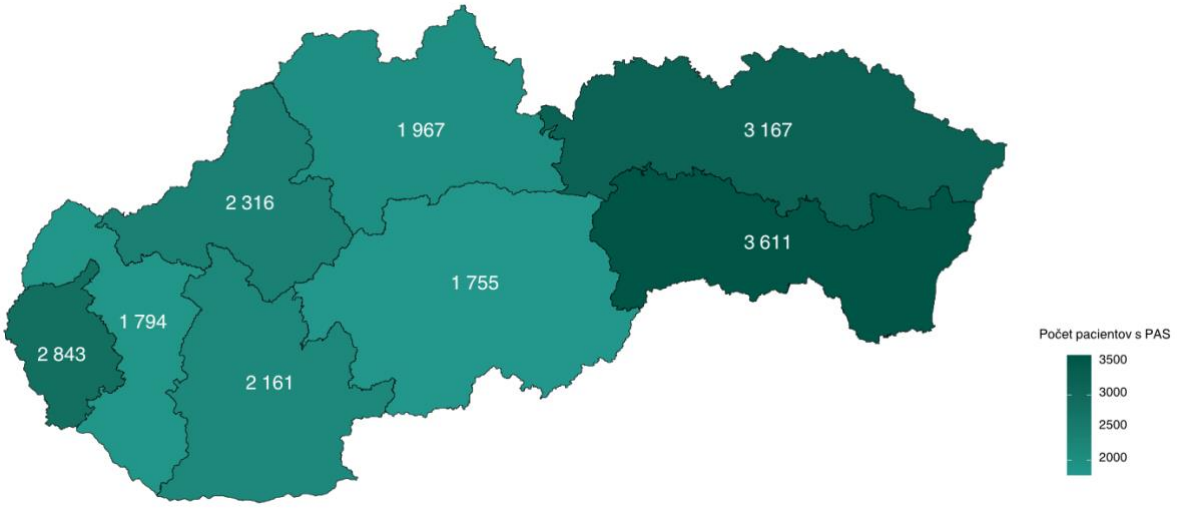
Na identifikovanie pacientov boli v tomto komentári podľa súčasnej metodológie použité dáta z účtu poistenca z databázy Národného centra zdravotníckych informácií (NCZI) od zdravotných poisťovní o uhradenej zdravotnej starostlivosti medzi rokmi 2013 až 2023.

Ako pacient s PAS bol definovaný jedinec, ktorý mal aspoň raz v databáze vykázaný výkon s diagnózou F84 u všeobecného lekára (VL), všeobecného lekára pre deti a dorast (VLDD) alebo v ŠAS. Následne bol každému pacientovi priradený okres bydliska podľa okresu posledného navštíveného VL alebo VLDD. Algoritmus určenia pacientov bol zvolený podľa štúdie O'Donnell et al. (2022).

Výsledky boli následne vizualizované v dvoch mapách podľa krajov (Mapa 1) a okresov (Mapa 2) Slovenska.

7. Výsledky

V roku 2023 bolo na Slovensku identifikovaných **19 686 pacientov** s diagnózou F84, ktorým bol vykázaný výkon u VL, VLDD alebo v ŠAS. Z toho **14 509 bolo pacientov** a **5 161 pacientiek**, pričom pomer mužov k ženám s PAS je približne **2,81:1**. K 31.12.2023 žilo na Slovensku **5 424 687 obyvateľov** (Štatistický úrad Slovenskej republiky, 2024), čo znamená, že celková prevalencia PAS bez vekovej štandardizácie je 362 prípadov na 100 000 obyvateľov na Slovensku.

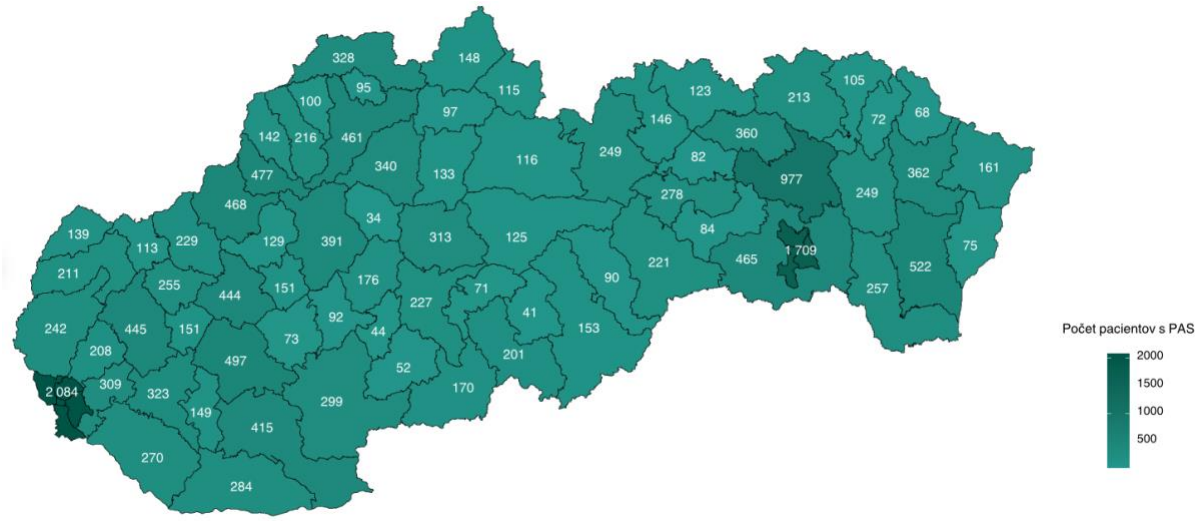


Mapa 1: Počet pacientov s PAS na kraje v roku 2023. Zdroj: Spracovanie IZA (dáta NCZI).

Najvyšší výskyt PAS sa nachádza v Košickom kraji, kde bolo identifikovaných 3 611 pacientov (Mapa 1). Nasleduje Prešovský kraj s 3 167 pacientmi a Bratislavský kraj s 2 843 pacientmi. Tento vyšší počet pacientov však môže súvisieť s celkovou veľkosťou populácie v daných krajoch. Prešovský kraj má 808 810 obyvateľov, čo z neho robí najľudnatejší kraj na Slovensku, nasledovaný Košickým krajom (779 073 obyvateľov) a Bratislavským krajom (732 757 obyvateľov) (Štatistický úrad Slovenskej republiky, 2024). Naopak, najnižší počet pacientov s PAS sa nachádza v Banskobystrickom kraji, ktorý má 614 356 obyvateľov.

Ak však vezmeme do úvahy počet obyvateľov a vypočítame prevalenciu na 100 000 obyvateľov bez vekovej štandardizácie, poradie krajov sa mierne mení. Najvyššia prevalencia PAS sa nachádza v Košickom kraji (464), nasledovaná Trenčianskym krajom

(408) a Prešovským krajom (392). Bratislavský kraj dosahuje podobnú hodnotu (388). Naopak, najnižšiu prevalenciu má Banskobystrický kraj (286), tesne za Žilinským krajom (286). Tento prepočet ukazuje, že aj keď je celkový počet pacientov najvyšší v Prešovskom kraji, relatívna prevalencia PAS je vyššia v Košickom a Trenčianskom kraji, čo môže naznačovať regionálne rozdiely v diagnostike, prístupe k zdravotnej starostlivosti alebo iných faktoroch ovplyvňujúcich výskyt PAS.

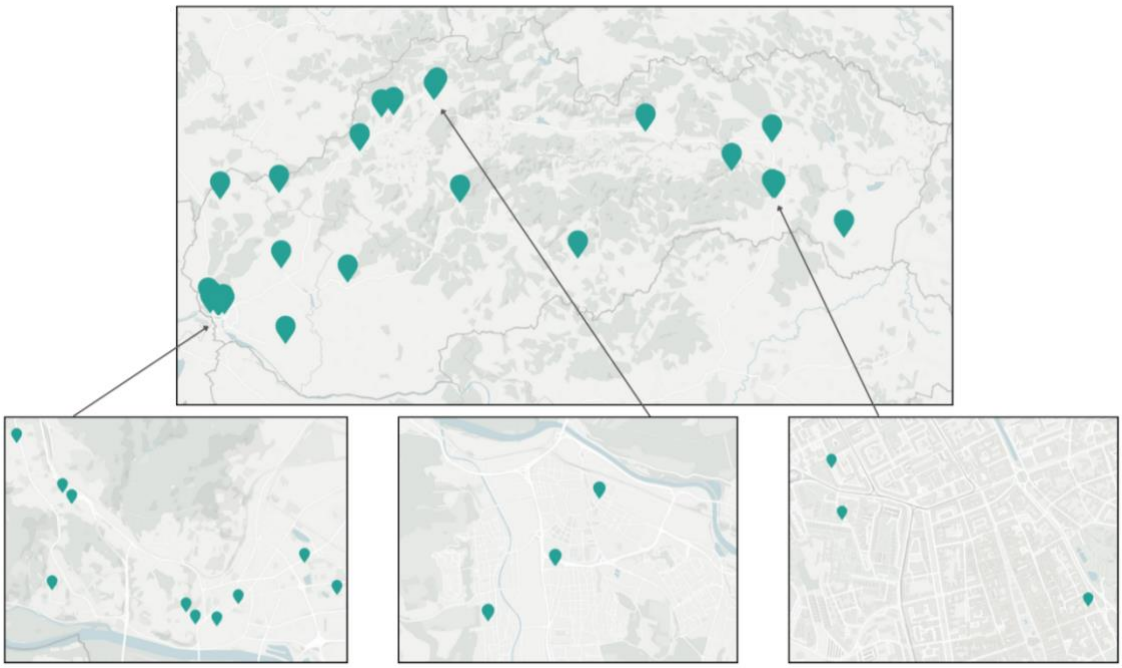


Mapa 2: Počet pacientov s PAS na okresy v roku 2023. Zdroj: Spracovanie IZA (dáta NCZI).

V súčasnosti je na Slovensku 79 okresov, pričom hlavné mesto Bratislava, je rozdelené na päť okresov (Bratislava I až V) a Košice na štyri okresy (Košice I až IV). Pre účely tohto komentára boli bratislavské okresy zlúčené do jedného, rovnako ako košické okresy. Podobne ako pri krajoch, aj pri okresnom členení sa ukazujú výrazné regionálne rozdiely. Najvyšší počet identifikovaných poistencov s PAS je v okrese Bratislava (2 084), Košice (1 709) a Prešov (977). Naopak, najnižší počet poistencov s PAS je v okrese Turčianske Teplice (34), Poltár (41) a Banská Štiavnica (44), čo zodpovedá celkovému trendu v Banskobystrickom kraji, ktorý eviduje najnižší počet pacientov s PAS.

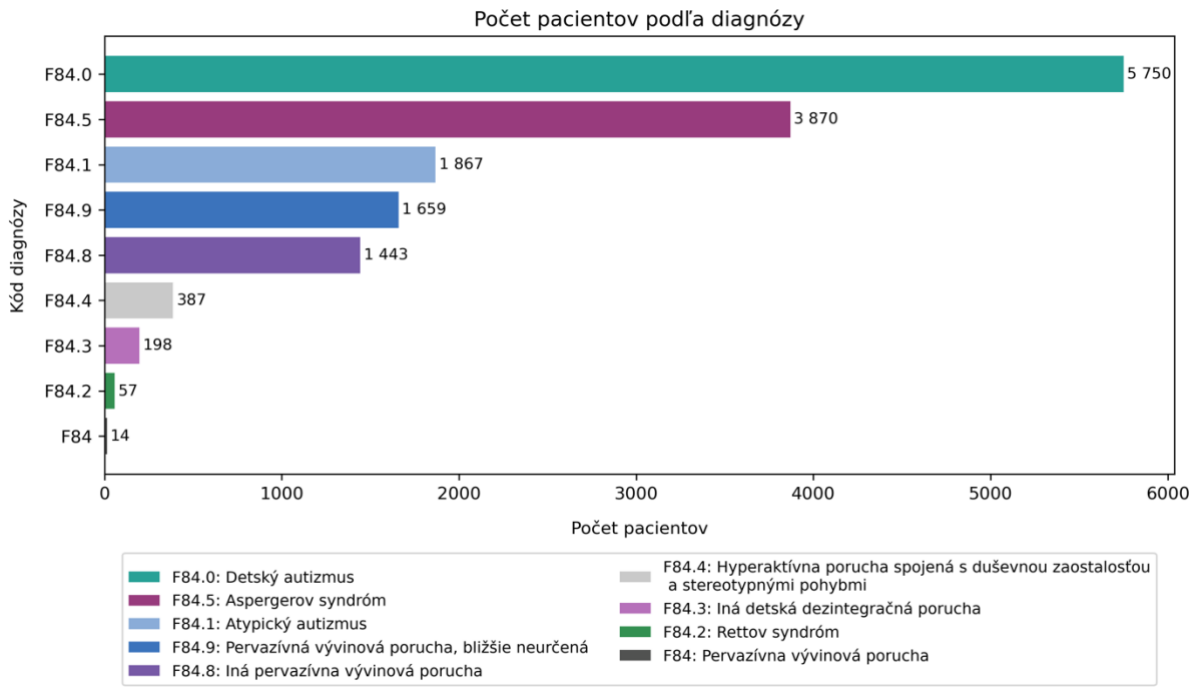
Pri prepočte prevalencie bez vekovej štandardizácie na 100 000 obyvateľov vychádzajú najvyššie hodnoty v Bratislavskom (4 399) a Košickom okrese (3 002). Z ostatných okresov má najvyššiu prevalenciu Martin (1 598), Partizánske (1 416) a Topoľčany (1 303). Naopak, najnižšia prevalencia je v okrese Detva (58), Poltár (64) a Stropkov (69).

Nakoľko z dát od NCZI nie je možné poznať etnicitu pacientov ani ich klinické dáta, možné vysvetlenia rozdielov medzi regiónmi sú vyššia koncentrácia alebo lepšia dostupnosť diagnostických služieb, lepšia infraštruktúra, alebo úroveň urbanizácie.



Obrázok 1. Distribúcia pracovísk pre diagnostiku PAS na Slovensku. Zdroj: Spracovanie IZA (údaje z kompasio.sk)

Na základe dostupných údajov od neziskovej organizácie Modrá hliadka, na Slovensku aktuálne pôsobí 30 pracovísk zaoberajúcich sa poruchami autistického spektra (PAS), ktoré sú rozmiestnené v 21 rôznych mestách. Najvyššia koncentrácia je v Bratislavskom kraji, kde sa nachádza 11 takýchto pracovísk. Košický kraj disponuje piatimi pracoviskami, Trenčiansky kraj štyrmi a Žilinský tromi. Najmenšie zastúpenie majú pracoviská v Nitrianskom kraji, kde sa nachádza iba jedno diagnostické pracovisko. Ostatné kraje (Banskobystrický kraj, Prešovský kraj a Trnavský kraj) disponujú dvomi pracoviskami. Táto nerovnomerná distribúcia pracovísk môže ovplyvňovať dostupnosť a kvalitu starostlivosti pre osoby s PAS v jednotlivých regiónoch Slovenska.



Graf 1. Počet pacientov na diagnózu (jeden pacient môže mať vykázaných viac diagnóz zo skupiny F84 súčasne). Zdroj: Spracovanie IZA (dáta NCZI).

Najvyšší počet pacientov je zaznamenaný pri detskom autizme (F84.0), ktorý zahŕňa 5 750 prípadov. Nasleduje Aspergerov syndróm (F84.5) s 3 870 pacientmi a atypický autizmus (F84.1), ktorý postihuje 1 867 jedincov. Oproti tomu Rettov syndróm (F84.2) vykazuje najnižší výskyt, s iba 57 pacientmi, zatiaľ čo iná detská dezintegračná porucha (F84.3) a hyperaktívna porucha spojená s duševnou zaostalosťou (F84.4) sú zastúpené počtami 198 a 387 pacientov, respektíve (Graf 1).

8. Záver a odporúčania

Poruchy autistického spektra (PAS) predstavuje pre pacientov a ich rodiny značnú výzvu. Napriek pokrokom v oblasti diagnostiky a intervencií zostáva jej etiológia nejasná a kauzálna liečba zatiaľ neexistuje. K dispozícii sú však intervencie s preukázanou účinnosťou pri zmierňovaní symptómov a podpore rozvoja zručností, ktoré zlepšujú funkčné schopnosti a kvalitu života osôb s PAS.

Rodiny osôb s PAS často vyhľadávajú doplnkové a alternatívne intervencie, ktorých účinnosť nie je vždy podložená dôkazmi. Preto je zásadné, aby zdravotnícki pracovníci disponovali aktuálnymi poznatkami o skríningu a diagnostike, o terapeutických možnostiach, ako aj o intervenciách založených na vedeckých dôkazoch. Táto edukácia umožní poskytovať rodinám informácie, ktoré ich podporia pri výbere optimálnych terapeutických prístupov.

Z hľadiska systémových opatrení je kľúčové dôsledné dodržiavanie štandardizovaných diagnostických postupov a zároveň posilnenie odbornej pripravenosti zdravotníckeho aj pedagogického personálu.

Odporúča sa zaradenie diagnostiky PAS do zoznamu zdravotných výkonov, keďže jej súčasná absencia znemožňuje samostatné vykazovanie a finančné ohodnotenie, čo v praxi vedie k nízkej motivácii poskytovateľov túto diagnostiku realizovať.

Významným nedostatkom v súčasnosti je absencia špecializovaných ambulancií pre dospelých pacientov s PAS, a to tak na účely diagnostiky, ako aj terapeutického manažmentu. Zatiaľ je plánované zriadenie len jednej takejto ambulancie v Bratislave, čo nie je dostatočné na pokrytie potrieb v celoslovenskom meradle.

Dôležitá je aj dostupnosť diagnostických a intervenčných služieb. V súlade s Plánom obnovy a odolnosti (Komponent 12 – Humánna, moderná a dostupná starostlivosť o duševné zdravie) sa navrhuje zriadenie troch regionálnych diagnosticko-intervenčných centier pre západné, stredné a východné Slovensko, kde súčasťou tímov má byť

kvalifikovaný personál, s garantom v odbore psychiatria. Centrá by mali zabezpečovať komplexnú diagnostiku, potvrdenie alebo vyvrátenie diagnózy u pacientov po pozitívnom skríningu na PAS, ako aj následné terapeutické intervencie. Zároveň by slúžili ako vzdelávacie pracoviská pre odborníkov, asistentov ale aj rodinných príslušníkov, čím by sa vytvorili podmienky na systematické dovzdelávanie. Okrem zdravotných služieb by centrá poskytovali aj sociálne a poradenské intervencie a vytvárali by priestor pre aplikovaný výskum PAS, čím by sa posilnilo prepojenie klinickej praxe s výskumom.

Presné údaje o počte pacientov, potrebách v oblasti diagnostiky a efektivite terapeutických stratégií sú kľúčové pre plánovanie zdravotnej, edukačnej a sociálnej podpory pre osoby s PAS a ich rodiny.

Referencie

Alateeqi, N., & Janjua, M. F. (2019). Evidence-based treatments of autism spectrum disorder. Psychiatric Annals, 49(3), 115-119.

Anorson, N., Male, I., Farr, W., & Memon, A. (2021). Prevalence of autism in Europe, North America and Oceania, 2000-2020: A systematic review. European Journal of Public Health, 31(Supplement_3), ckab164-786.

Bishop, D. V., Whitehouse, A. J., Watt, H. J., & Line, E. A. (2008). Autism and diagnostic substitution: evidence from a study of adults with a history of developmental language disorder. *Developmental Medicine & Child Neurology*, *50*(5), 341-345.

Cirnigliaro, M., Chang, T. S., Arteaga, S. A., Pérez-Cano, L., Ruzzo, E. K., Gordon, A., ... & Geschwind, D. H. (2023). The contributions of rare inherited and polygenic risk to ASD in multiplex families. Proceedings of the National Academy of Sciences, 120(31), e2215632120.

Elsabbagh, M., Divan, G., Koh, Y. J., Kim, Y. S., Kauchali, S., Marcín, C., ... & Fombonne, E. (2012). Global prevalence of autism and other pervasive developmental disorders. Autism research, 5(3), 160-179.

Hnilicová, S., & Ostatníková, D. (2018). Poruchy autistického spektra–včasná diagnostika a skríning. Pediatria pre prax, 52-56.

Li, Z., Yang, L., Chen, H., Fang, Y., Zhang, T., Yin, X., ... & Lu, M. (2022). Global, regional and national burden of autism spectrum disorder from 1990 to 2019: results from the Global Burden of Disease Study 2019. Epidemiology and Psychiatric Sciences, 31, e33.

Lordan, R., Storni, C., & De Benedictis, C. A. (2021). Autism Spectrum Disorders: Diagnosis and Treatment.

Lyall, K., Croen, L., Daniels, J., Fallin, M. D., Ladd-Acosta, C., Lee, B. K., ... & Newschaffer, C. (2017). The changing epidemiology of autism spectrum disorders. Annual review of public health, 38(1), 81-102.

Maenner, M. J. (2023). Prevalence and characteristics of autism spectrum disorder among children aged 8 years—Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 sites, United States, 2020. MMWR. Surveillance Summaries, 72.

Medavarapu, S., Marella, L. L., Sangem, A., & Kairam, R. (2019). Where is the evidence? A narrative literature review of the treatment modalities for autism spectrum disorders. Cureus, 11(1).

Ministerstvo zdravotníctva. (2023). Štandardy poruchy autistického spektra. Štandardné postupy. Dostupné online: https://www.health.gov.sk/?Standardne-Postupy-V-Zdravotnictve

Ministerstvo zdravotníctva Slovenskej republiky. (2023). Analýza stavu a základné ukazovatele špecializovanej ambulantnej starostlivosti. Dostupné online: https://mzsr.sk/?Analyza-stavu-SAS

O'Donnell, S., Palmeter, S., Laverty, M., & Lagace, C. (2022). Accuracy of administrative database algorithms for autism spectrum disorder, attention-deficit/hyperactivity disorder and fetal alcohol spectrum disorder case ascertainment: a systematic review. Health Promotion and Chronic Disease Prevention in Canada: Research, Policy and Practice, 42(9), 355.

Štatistický úrad Slovenskej republiky. (2024). Vekové zloženie - SR, oblasti, kraje, okresy, mesto, vidiek. Verejná databáza údajov. Dostupné online: https://statdat.statistics.sk/cognosext/cgi-bin/cognos.cgi?b_action=cognosViewer&ui.action=run&ui.object=storeID%28%22i40A03AF2150C41DE8BE98D0C0C41A764%22%29

Taylor, B. (2006). Vaccines and the changing epidemiology of autism. *Child: care, health and development*, *32*(5), 511-519.

Volkers, N. (2018). Invisible Girls: Is autism being overlooked in girls because the signs are much clearer in boys? A growing body of research says yes. The ASHA Leader, 23(4), 48-55.

World Health Organization. (2023). Autism. World Health Organization. Dostupné online: https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/autism-spectrum-disorders

Zachariah, S. M., Oommen, S. P., & Koshy, B. (2017). Clinical features and diagnosis of autism spectrum disorder in children. Current Medical Issues, 15(1), 6-16.

Zeidan, J., Fombonne, E., Scorah, J., Ibrahim, A., Durkin, M. S., Saxena, S., ... & Elsabbagh, M. (2022). Global prevalence of autism: A systematic review update. Autism research, 15(5), 778-790.

Zeliadt, N. (2018). Autism's sex ratio, explained. The Transmitter. Dostupné online: https://doi.org/10.53053/uoph3825

iza
Inštitút
zdravotných
analýz

2025