

Krystyna Rymarczyk

(Uniwersytet Humanistyczno-Społeczny SWPS, Warszawa,

e-mail: krymarczyk@swps.edu.pl)

ORCID: 0000-0002-4085-9480

MÓZGOWE PODŁOŻE ROZWOJU MOWY W AUTYZMIE

ROZWÓJ MOWY W AUTYZMIE

Jeszcze do niedawna zaburzenia w komunikacji werbalnej i pozawerbalnej, obok trudności w komunikacji społecznej oraz powtarzających się wzorców zachowań, stanowiły element tzw. triady autystycznej.¹ Na przestrzeni lat wskazywano, że zaburzenia ekspresji mowy i/lub rozumienia mowy są symptomatyczne dla zaburzeń ze spektrum autyzmu (ang. autism spectrum disorder, ASD). Obecnie obowiązujące klasyfikacje diagnostyczne DSM V i ICD-11² nie wskazują zaburzeń językowych jako głównych symptomów ASD. Diagnostyczne pozostały zaburzenia komunikacji niewerbalnej, np. głośna mowa, zmieniony akcent i intonacja, zniesiony kontakt wzrokowy czy ograniczona ekspresja mimiczna. Przyjęcie takiego stanowiska poparte zostało wynikami badań, głównie behawioralnych, w których wykazano, że w autyzmie rozwój języka i mowy jest niezwykle zmienny i zróżnicowany indywidualnie. Należy zwrócić uwagę, że w wypadku wielu dzieci z autyzmem, pomimo podejmowanej terapii, mowa rozwija się bardzo słabo lub też wcale, co może wskazywać nie tylko na opóźnienie, ale i zaburzenie jej rozwoju.

W odniesieniu do ekspresji mowy wykazano, że dzieci z autyzmem, w porównaniu ze zdrowymi rówieśnikami, później wypowiadają pierw-

¹ W latach 70. XX wieku dr Lorna Wing wraz z dr Judith Gould wyodrębniły cechy wskazujące na autyzm, tzw. triadę zaburzeń, która obejmowała:

- nieprawidłowości w rozwoju społecznym;
- deficyty i dysfunkcje w komunikacji – zarówno werbalnej, jak i niewerbalnej;
- obecność sztywnych wzorców zachowania.

² ICD-10 – *Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych* (ang. *International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems*); opracowana przez WHO.

DSM-V – *Klasyfikacja zaburzeń psychicznych Amerykańskiego Towarzystwa Psychiatrycznego APA* (ang. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*). Metody neuroobrazowe pozwalają uzyskać obraz struktury mózgu (np. jądro rezonans magnetyczny, ang. *Magnetic Resonance Imaging, MRI*), jak i aktywności mózgu (np. funkcjonalny rezonans magnetyczny, ang. *Functional Magnetic Resonance Imaging, MRI*).

sze słowa [Matson i in. 2010], pierwsze zwroty, np. *niebieski samochód* [Kenworthy i in. 2012], lub zdania [Wodka i in. 2013]. Opóźnienie dotyczy także umiejętności tworzenia morfemów gramatycznych dla liczby mnogiej, używania czasów i wyrażania relacji semantycznych typu *duży – mały* [Walton, Ingersoll 2013]. Wskazuje się, że to właśnie opóźnienie w mówieniu jest głównym objawem, który motywuje rodziców do poszukiwania diagnostycznej oceny ich dzieci [Agin 2004]. Jak wspomniano, język dzieci z autyzmem charakteryzuje duże zróżnicowanie indywidualne. Tak na przykład w badaniu podłużnym wykazano, że ponad trzy czwarte badanych wypowiedziało swoje pierwsze słowa przed 18. miesiącem życia, co mieści się w zakresie normy rozwojowej. Jednocześnie w tym samym badaniu ponad 5% badanych nadal nie wypowiedziało swoich pierwszych słów w wieku sześciu lat [Wilson i in. 2003]. Autorzy innych badań donoszą, że niektóre dzieci w wieku przedszkolnym przejawiają dobrze rozwinięte zdolności językowe – nawet o 2 lata powyżej wieku rozwojowego [Fulton, D’Entremont 2013].

W odniesieniu do pomiarów rozumienia mowy jednym z problemów jest to, że ocena w dużej mierze opiera się na wynikach kwestionariusza,³ w którym rodzic zaznacza, czy dane słowo czy wyrażenie jest zrozumiałe dla jego dziecka. Niemniej jednak, w wielu badaniach wykorzystujących zarówno kwestionariusze, jak i standaryzowane miary,⁴ wykazano deficyty w rozwoju języka receptywnego u dzieci z ASD [Maljaars i in. 2012]. Należy jednak podkreślić, że i w tym obszarze stwierdza się dużą zmienność indywidualną. W jednym z badań stwierdzono, że w wypadku dzieci w wieku przedszkolnym ich zdolności rozumienia mowy wahały się od czterech odchyień standardowych poniżej normy do dwóch odchyień standardowych powyżej normy [Jasmine i in. 2009]. W wypadku adolescentów z autyzmem niektóre osoby uzyskały wyniki o cztery odchylenia standardowe poniżej normy, inne zaś aż dwa odchylenia standardowe powyżej normy [Nation i in. 2006].

Z przedstawionych powyżej wyników badań można wysnuć wniosek, że opóźniony i/lub zaburzony rozwój mowy cechuje szczególnie młodsze dzieci z ASD. Należy jednak zauważyć, że, chociaż w ciągu pierwszych kilku lat życia dzieci z autyzmem charakteryzuje niski poziom funkcji językowych, nawet w porównaniu z dziećmi z innymi zaburzeniami rozwojowymi [Landa, Garrett-Mayer 2006], to w okresie szkolnym widoczna jest poprawa. Tak na przykład wykazano, że chłopcy z autyzmem, którzy w wieku szkolnym wykazywali słabe zdolności ekspresji i rozumienia mowy, w ciągu kolejnych dziewięciu lat poprawiali umiejętności językowe średnio o 10% rocznie. Dla porównania, umiejętności językowe typowo rozwijających się chłopców wzrosły o 1,6% rocznie [Cariello i in. 2011]. Badacze podkreślają, że u osób z ASD rozwój słownictwa następuje jesz-

³ *Communicative Development Inventory* [Fenson i in. 2007].

⁴ *Reynell Language Development scale* [Reynell, Gruber 1990].

cze w wieku dwudziestu kilku lat, szczególnie w wypadku tych osób, u których początkowo rozwój ten był opóźniony [Mawhood i in. 2000].

Ciekawych danych na temat rozwoju języka w autyzmie dostarczają badania, w których dokonano pomiarów wybranych aspektów mowy. Wykazano, że chociaż małe dzieci z autyzmem rozumieją mniejszą liczbę słów niż dzieci rozwijające się typowo, to ich zdolność rozumienia mowy obejmuje taką samą względną proporcję słów z różnych kategorii gramatycznych (np. rzeczowniki, czasowniki, zaimki) i taką samą względną proporcję słów z różnych kategorii semantycznych (np. ludzie, części ciała, procedury) [Charman i in. 2003]. Podobny obraz dotyczy ekspresji mowy, np. tworzenia fraz rzeczownikowych, użycia liczby mnogiej czy czasu przeszłego [Park i in. 2012; Ellis Weismer i in. 2011]. Warto wspomnieć, że małe dzieci z autyzmem często wypowiadają się o sobie w trzeciej osobie, używając imienia, a nie zaimków *ja*, *moje*, oraz że dla ich mowy charakterystyczna jest echolalia. Niektórzy badacze sugerują, że nieprawidłowości te mogą wynikać z desynchronizacji rozwoju zdolności mówienia i rozumienia mowy. Innymi słowy, dzieci z autyzmem mówią więcej, niż rozumieją [Gernsbacher, Morson, Grace 2016]. Przyjmuje się jednak, że ani echolalia, ani odwrócenie zaimków nie są symptomatyczne dla autyzmu.

Charakterystyczną cechą rozwoju mowy w autyzmie jest także regresja – dziecko przestaje formułować zdania, jego ekspresja słowna sprowadza się do komunikatów w formie pojedynczych słów. Niestety, z uwagi na brak badań podłużnych, trudno jednoznacznie określić, czy regresja ma charakter stały czy przejściowy [Lord, Shulman, DiLavore 2004]. Pomimo trudności w pomiarach dwa wzorce regresji mowy w ASD wydają się spójne. Po pierwsze, regresja ta pojawia się najczęściej u dzieci, w wypadku których język rozwijał się w odpowiednim czasie lub z niewielkim opóźnieniem [Baird i in. 2008]. Tak na przykład wykazano, że małe dzieci z autyzmem, które wypowiadały pierwsze słowa w wieku około jednego roku życia, traciły zdolność mówienia w porównaniu z dziećmi, które nie wypowiadały pierwszych słów przed ukończeniem drugiego roku życia [Pickles i in. 2009]. Po drugie, dzieci, u których wystąpił regres mowy w kolejnych latach przejawiały wolne tempo rozwoju funkcji językowych. Wykazano, że dzieci, które utraciły zdolność mówienia w wieku sześciu lat, w kolejnych latach nadal używały pojedynczych słów [Bernabei i in. 2007]. Podobnie jednak jak w wypadku echolalii, regresja nie występuje tylko w autyzmie.

Podsumowując, wyniki większości badań, w których badano specyficzne aspekty rozwoju mowy sugerują, że rozwój ten przebiega w tej samej kolejności i jest jakościowo podobny w swoim przebiegu do typowego rozwoju, lecz charakteryzuje go opóźnione tempo. Jak wspomniano jednak powyżej, w wypadku niektórych dzieci z ASD mowa nie rozwinię się wcale, co wskazywać raczej będzie na zaburzenie, a nie opóźnienie jej rozwoju.

MÓZGOWE KORELATY MOWY W AUTYZMIE

W ciągu ostatniej dekady badania prowadzone z wykorzystaniem metod neuroobrazowych dostarczyły wielu cennych informacji na temat mózgowych korelatów zaburzeń ze spektrum autyzmu, w tym opóźnienia / zaburzenia rozwoju mowy. Metody te pozwalają zobrazować nie tylko strukturę mózgu (MRI), ale także jego aktywność w czasie rzeczywistym (fMRI), jak i wzajemne strukturalne (DTI)⁵ oraz funkcjonalne połączenia. Dodatkowo badania strukturalne (MRI) umożliwiają określenie objętości zarówno całego mózgu,⁶ jak i objętości wybranych jego struktur (VBM).⁷ Metoda obrazowania tensora dyfuzji (ang. *diffusion tensor imaging*, DTI) umożliwia zobrazowanie połączeń aksonalnych, tj. istoty białej, na podstawie stopnia i kierunku dyfuzji cząsteczek wody we włóknach aksonalnych (*anizotropia frakcyjna*, FA). Niski współczynnik FA odzwierciedla mniejszą integralność istoty białej i mniej wydajne przekazywanie informacji pomiędzy strukturami mózgu.

W wypadku pomiarów aktywności mózgu najczęściej wykorzystywany jest funkcjonalny rezonans magnetyczny (fMRI), który pozwala wskazać obszary o największym pobudzeniu,⁸ najczęściej podczas wykonywania określonych zadań⁹ przez osobę badaną. W wypadku sześciomiesięcznych dzieci z prawdopodobną diagnozą autyzmu¹⁰ badania prowadzone

⁵ Obrazowanie tensorowe dyfuzji (ang. *diffusion tensor imaging*, DTI) umożliwia zobrazowanie istoty białej na podstawie stopnia i kierunku dyfuzji cząsteczek wody we włóknach aksonalnych.

⁶ Na objętość całego mózgu składa się istota szara i istota biała. Istota szara znajduje się głównie w korze mózgowej, tworzą ją ciała komórkowe neuronów („szare komórki”). Istota biała to długie wypustki ciał komórek nerwowych (aksony), którymi informacje są przesyłane z ciał komórek do synaps, łączących ze sobą neurony.

⁷ W wypadku pomiarów kory mózgowej, tj. istoty szarej, wykorzystuje się technikę określaną jako VBM (ang. *voxel based morphometry*), która obrazuje grubość kory (liczbę połączeń neuronalnych).

⁸ W wypadku funkcjonalnego rezonansu magnetycznego (fMRI) źródłem sygnału jest zachowywanie się w polu magnetycznym hemoglobiny, związanej i niezwiązanej z tlenem. Miejsca bardziej aktywne wysyłają inny sygnał niż te, które nie są zaangażowane w wykonywanie określonego zadania. Dzieje się tak, ponieważ obszary mózgu aktywowane w danej sytuacji mają większe zapotrzebowanie na tlen.

⁹ Aby precyzyjnie wskazać rejon mózgu, który jest odpowiedzialny za wykonanie konkretnego zadania, stosuje się tzw. technikę odejmowania – od aktywności większej – podczas wykonywanego zadania, odejmuje się aktywność mniejszą dla warunku „braku zadania”.

¹⁰ Badania obejmują dzieci z rodzin, w których starsze dziecko ma już zdiagnozowany autyzm.

są podczas snu, kiedy to dziecku prezentowane są na przykład bodźce słuchowe typu dźwięki mowy vs dźwięki mowy wstecz. W wypadku starszych dzieci, tj. około 3. roku życia, jeżeli stan dziecka na to pozwala, badania aktywności mózgu prowadzone są w stanie czuwania, także warunku biernej percepcji. Natomiast pięcioletnie dzieci mogą już wykonać określone zadanie, np. odpowiedzieć, czy dane słowa się rymują. Aby w pełni scharakteryzować neuronalne korelaty autyzmu, w tym korelaty zaburzeń językowych, wykonywana jest analiza aktywności nie tylko pojedynczych obszarów, lecz także analiza wzajemnych połączeń funkcjonalnych pomiędzy poszczególnymi strukturami mózgu.

BADANIA STRUKTURALNE MÓZGU W AUTYZMIE

Jednym z najczęściej powtarzanych w literaturze wyników dotyczących struktury mózgu dzieci z autyzmem jest zwiększona objętość całego mózgu, obserwowana pomiędzy drugim a czwartym rokiem życia dziecka [Courchesne, Carper, Akshoomoff 2003]. Co więcej, odmienne tempo rozwoju mózgu osób z ASD wydaje się zróżnicowane ze względu na jego obszar. Szybki wzrost objętości stwierdzono w obrębie płatów czołowych i skroniowych, ale już nie w wypadku płatów ciemieniowych i potylicznych [Campbell, Chang, Chawarska 2014]. W typowym rozwoju dojrzewanie¹¹ przebiega od okolic tylnych (płaty potyliczne) do okolic przednich (płaty przedczołowe). Badacze są zgodni, że wczesny wzrost objętości mózgu spowodowany jest głównie nadmiarem nietypowych połączeń aksonalnych (*istoty białej*), co zachodzi na bardzo wczesnym etapie rozwoju mózgu, tj. nawet przed trzecim miesiącem życia płodowego [Pontious i in. 2008].

Poza różnicą w zakresie objętości całego mózgu wyniki badań strukturalnych wskazują na nieprawidłowości w obrębie kilku rejonów mózgu (tab. 1.). Oprócz wymienionych powyżej płatów czołowych i skroniowych zwiększenie objętości dotyczy także mózdzku, spoidła wielkiego mózgu, ciała migdałowatego oraz układu limbicznego [Stanfield i in. 2008]. Dodatkowo wykazano, że *okolice (ośrodek) Broki* odpowiedzialną za ekspresję mowy i *okolice (ośrodek) Wernickego* odpowiedzialną za percepcję mowy charakteryzuje nietypowa asymetria strukturalna, tj. większa objętość struktur położonych prawostronnie¹² [Herbert, Harris 2002; McAlonan, i in. 2005]

¹¹ *Dojrzewanie mózgu* to termin, który odnosi się do procesu mielinizacji istoty białej (włókien aksonalnych). Przyjmuje się, że proces ten kończy się około 25 r.ż., kiedy ma miejsce zmielinizowanie najważniejszych dla funkcjonowania człowieka obszarów mózgu, to jest kory przedczołowej.

¹² U większości osób praworęcznych objętość okolicy Broki i Wernickego jest większa po stronie lewej.

Tabela 1. Nietypowa objętość struktur mózgu a symptomy w ASD

Obszar mózgu	Deficyt w ASD
zwiększona objętość / nietypowa asymetria okolicy Broki	zaburzenia ekspresji mowy
zwiększona objętość / nietypowa asymetria okolicy Wernickego	zaburzenia rozumienia mowy
zwiększona objętość okolic czołowo-skroniowych	zaburzenia zachowań społecznych
zwiększona objętość ciała migdałowatego	zaburzenia przetwarzania i regulacji emocji
zwiększona objętość kory oczodołowej i jąder podstawy oraz mózdzku	powtarzające się, stereotypowe zachowania
zwiększona objętość spoidła wielkiego mózgu	niski iloraz inteligencji

Warto podkreślić, że wśród dzieci z autyzmem zdarzają się także takie, w wypadku których nie stwierdzono wzrostu, a przeciwnie – wykazano zredukowaną objętość obu półkul mózgu [Boddaert i in. 2004]. Co istotne, w wypadku tej grupy dzieci rzadziej występują zaburzenia rozwoju mowy. Badacze wskazują, że odmienna organizacja struktury mózgu jest uwarunkowana genetycznie [Owen i in. 2018].

BADANIA FUNKCJONALNE MÓZGU W AUTYZMIE

Jak wspomniano, aktywność mózgu stwierdzana w badaniach fMRI w dużym stopniu zależy od charakteru stosowanych zadań. Prawdopodobnie dlatego obraz wyników, w tym aktywności mózgu osób z autyzmem, nie zawsze jest spójny. Poniżej wymieniono struktury mózgu, w odniesieniu do których najczęściej wykazywano zmiany aktywacji podczas wykonywania określonych zadań eksperymentalnych przez osoby z ASD (tab. 2.). Oprócz zmniejszonej aktywności obszarów odpowiedzialnych za funkcjonowanie społeczne i komunikację językową badacze wskazują także na nietypową nadaktywność obszarów ciemieniowo-potylicznych, głównie w zadaniach angażujących pamięć wzrokową i zdolności przestrzenne [Damarla i in. 2010]. Taki obraz pobudzenia sugeruje nienaruszone i/lub wzmocnione wizualnie, zorientowane na szczegóły, umiejętności osób z ASD.

Tabela 2. Nietypowa aktywność mózgu a symptomy w ASD

Aktywność mózgu	Deficyt / funkcja w ASD
mała aktywność zakrętu wrzecionowatego	zaburzenia rozpoznawania twarzy
mała aktywność górnej bruzdy skroniowej	zaburzenia percepcji ruchu biologicznego zaburzenia przetwarzania bodźców społecznych
mała aktywność okolicy Broki	zaburzenia ekspresji mowy
mała aktywność okolicy Wernickego	zaburzenia rozumienia mowy
duża aktywność obszarów ciemieniowo-potylicznych	zachowane zdolności wzrokowo-przestrzenne

Aby lepiej zrozumieć zaburzenia neurorozwojowe, takie jak ASD, niezwykle ważne jest, aby wyniki badań mózgu korelować z poziomem funkcji behawioralnych i poznawczych dziecka. W odniesieniu do funkcji językowych wykazano, że zmniejszona aktywacja w lewym górnym zakręcie skroniowym wiązała się ze słabym wykonywaniem zadań angażujących rozumienie materiału werbalnego u osób z ASD [Philip i in. 2012]. Z kolei większa aktywność w lewym środkowym zakręcie skroniowym była pozytywnie skorelowana z lepszym rozumieniem mowy u dwu-trzy-letnich dzieci [Redcay, Courchesne 2008].

Kolejnych danych dostarczyły także analizy funkcjonalne, które – jak wspomniano – pozwalają oszacować funkcjonalną łączność pomiędzy wybranymi strukturami mózgu. Korzystając z tego typu analiz, Just i in. [2004] porównali wzorce aktywacji mózgu wysoko funkcjonujących osób z autyzmem i osób z grupy kontrolnej, podczas zadania czytania ze zrozumieniem. Autorzy wykazali, że grupa osób z autyzmem charakteryzowała się zwiększoną, w porównaniu z grupą kontrolną, aktywacją okolicy Wernickego, ale zmniejszoną aktywacją okolicy Broki. W literaturze można odnaleźć dane wskazujące, że chociaż dzieci prawidłowo przetwarzają pojedyncze słowa, to jednak mają trudności z przetwarzaniem znaczenia zdań złożonych [Goldstein, Minshew, Siegel 1994].

NIEPRAWIDŁOŚCI POŁĄCZEŃ STRUKTURALNYCH W AUTYZMIE

Kolejne dane pochodzące z badań DTI wskazują na nadmiarowe, ale niedojrzałe połączenia aksonalne w ASD. Stwierdzono, że zmniejszona anizotropia włókien aksonalnych w korze przedczołowej wiąże się z na-

sileniem objawów autyzmu [Noriuchi i in. 2010], a zmniejszona anizotropia w mózdzku towarzyszy zwiększonej stereotypii zachowań [Catani i in. 2008]. Ponadto niższe wskaźniki FA w spoidle wielkim mózgu korespondowały z niższym, w porównaniu ze zdrowymi rówieśnikami, ilorazem inteligencji u badanych osób z autyzmem [Alexander i in. 2007]. W tabeli 3. przedstawiono najczęściej wskazywane w literaturze zmiany istoty białej w ASD.

Tabela 3. Nietypowa łączność funkcjonalna mózgu a symptomy w ASD

Połączenia funkcjonalne	Deficyt w ASD
zmniejszona integralność istoty białej w korze przedczołowej	nasilenie objawów autyzmu
zmniejszona integralność istoty białej w mózdzku	nasilona powtarzalność zachowań
zmniejszona integralność spoidła wielkiego mózgu	niski iloraz inteligencji, nasilenie objawów autyzmu
zmniejszona integralność pęczka podłużnego / łukowatego	opóźnienie rozwoju mowy

Sprawne przetwarzanie języka i mowy to nie tylko właściwa aktywność okolicy Broki i Wernickego, ale także wzajemna integracja informacji z tych dwóch obszarów mózgu. Badania neuroobrazowe dostarczyły dowodów, że zasadnicze znaczenie ma tu lewostronnie położony pęczek podłużny górny, a szczególnie jego część, tzw. pęczek łukowaty [Saur i in. 2008]. Badania kliniczne wskazują, że pacjenci z izolowanym uszkodzeniem lewego pęczka łukowatego przejawiają specyficzne trudności w powtarzaniu słów i zwrotów, przy stosunkowo dobrze zachowanej spontanicznej ekspresji mowy i poprawnym jej rozumieniu. Oprócz pęczka łukowatego wskazuje się, że także pęczek haczykowaty, który łączy przednią część płata skroniowego z zakrętem czołowym dolnym, może mieć istotne znaczenie dla prawidłowej komunikacji językowej [Catani, Thiebaut de Schotten 2008]. Przyjmuje się, że niektóre z jego hipotetycznych funkcji obejmują wyszukiwanie leksykalne, skojarzenia semantyczne i określanie czynności. Zgodnie z modelem Hickoka i Poeppela [2004] strumień grzbietowy, tj. pęczek łukowaty, odpowiada za mapowanie dźwięków mowy na reprezentacje artykulacyjne; strumień brzuszny zaś, tj. pęczek haczykowaty, za mapowanie dźwięków mowy na znaczenie.

W odniesieniu do autyzmu badania DTI wykazały nadmiarowe, ale słabo zintegrowane włókna aksonalne obustronnie położonych pęczków

lukowatych, co korespondowało z nasileniem objawów ASD (ADOS¹³) [Poustka i in. 2012]. W innych badaniach potwierdzono powyższy wynik oraz wykazano większą liczbę długich włókien aksonalnych w prawym pęczku haczykowatym [Radua i in. 2011]. Prawdopodobnie nadmiar włókien aksonalnych, które dodatkowo charakteryzuje odmienna od typowej mikrostruktura w ASD, uniemożliwia prawidłową integrację informacji z okolicy Broki i okolicy Wernickego.

PODSUMOWANIE

Rozwój metod neuroobrazowych wniósł ogromny wkład w rozumienie zaburzeń ze spektrum autyzmu [Williams, Minshew 2007]. Badania strukturalne, badania aktywności mózgu, a także w ostatnich latach badania połączeń strukturalnych i funkcjonalnych, pozwalają wnioskować, że w autyzmie nie zachodzi dysfunkcja pojedynczych, niezależnych od siebie obszarów mózgu. Wręcz przeciwnie, występuje zaburzenie na poziomie systemowym, gdzie dysfunkcja jednego obszaru może prowadzić do dysfunkcji innych obszarów, powiązanych tak strukturalnie, jak i funkcjonalnie, co między innymi wykazano w odniesieniu do funkcji językowych [Anagnostou, Taylor 2011]. Na podstawie dostępnych wyników badań neuroobrazowych coraz częściej proponowane są obecnie nowe metody terapii funkcji językowych. Przykładem może być trening oparty na muzyce (ang. *auditory-motor mapping training*), który wzmacnia obustronnie położone czołowo-skroniowe połączenia aksonalne, co w rezultacie prowadzi do poprawy funkcji językowych, szczególnie u niemówiących dzieci z ASD [Wan, Schlaug 2010].

Na koniec warto dodać, że badacze nadal szukają związku pomiędzy strukturą i aktywnością mózgu osób z autyzmem a uwarunkowaniami genetycznymi i środowiskowymi. Wydaje się, że to właśnie zrozumienie mechanizmów genetycznych i epigenetycznych, które pośredniczą w rozwoju mózgu, może okazać się kluczowe dla zrozumienia opóźnionego i/lub zaburzonego rozwoju mowy w autyzmie.

Bibliografia

- M.C. Agin, 2004, *The 'late talker' – When silence isn't golden*, „Contemporary Pediatrics” nr 21, s. 22–32.
- A.L. Alexander, J.E. Lee, M. Lazar i in., 2007, *Diffusion tensor imaging of the corpus callosum in autism*, „Neuroimage” t. 34, nr 1, s. 61–73.

¹³ Protokół obserwacji do diagnozowania zaburzeń ze spektrum autyzmu (ang. *Autism Diagnostic Observation Schedule*, ADOS).

- E. Anagnostou, M. Taylor, 2011, *Review of neuroimaging in autism spectrum disorders: what have we learned and where we go from here*, „Mol. Autism” t. 2, nr 4. DOI: 10.1186/2040-2392-2-4
- G. Baird, T. Charman, A. Pickles i in., 2008, *Regression, developmental trajectory and associated problems in disorders in the autism spectrum: the SNAP study*, „Journal of Autism and Developmental Disorders” nr 38, s. 1827–1836.
- P. Bernabei, A. Cerquiglini, F. Cortes i in., 2007, *Regression versus no regression in the autistic disorder: Developmental trajectories*, „Journal of Autism and Developmental Disorders” nr 37, s. 580–588.
- N. Boddaert, N. Chabane, H. Gervais i in., 2004, *Superior temporal sulcus anatomical abnormalities in childhood autism: a voxel-based morphometry MRI study*, „Neuroimage” t. 23, nr 1, s. 364–369.
- D.J. Campbell, J. Chang, K. Chawarska, 2014, *Early generalized overgrowth in autism spectrum disorder: prevalence rates, gender effects, and clinical outcomes*, „J Am Acad Child Adolesc Psychiatry” nr 53, s. 1063–65.
- A. Cariello, E.D. Bigler, S.E. Tolley i in., 2011, *A longitudinal look at expressive, receptive, and total language development in individuals with Autism Spectrum Disorders*, Paper presented at the International Meeting for Autism Research, San Sebastian, Spain.
- T. Charman, A. Drew, C. Baird, 2003, *Measuring early language development in preschool children with autism spectrum disorder using the MacArthur Communicative Development Inventory (Infant Form)*, „Journal of Child Language” nr 30, s. 213–236.
- M. Catani, D.K. Jones, E. Daly i in., 2008, *Altered cerebellar feedback projections in Asperger syndrome*, „Neuroimage” t. 1, nr 4, s. 1184–1191.
- M. Catani, M. Thiebaut de Schotten, 2008, *A diffusion tensor imaging tractography atlas for virtual in vivo dissections*, „Cortex” t. 44, nr 8, s. 1105–1132.
- E. Courchesne, R. Carper, N. Akshoomoff, 2003, *Evidence of brain overgrowth in the first year of life in autism*, „JAMA” t. 290, nr 3, s. 337–344.
- S.R. Damarla, T.A. Keller, R.K. Kana i in., 2010, *Cortical underconnectivity coupled with preserved visuospatial cognition in autism: evidence from an fMRI study of an embedded task*, „Autism Res” nr 3, s. 273–279.
- S. Ellis Weismer, M.A. Gernsbacher, S. Stronach i in., 2011, *Lexical and grammatical skills in toddlers on the autism spectrum compared to late talking toddlers*, „Journal of Autism and Developmental Disorders”, nr 41, s. 1065–1075.
- L. Fenson, V.A. Marchman, D. Thal i in., 2007, *The MacArthur-Bates Communicative Development Inventories: User’s guide and technical manual (2nd ed.)*, Baltimore.
- M.L. Fulton, B. D’Entremont, 2013, *Utility of the Psychoeducational Profile-3 for assessing cognitive and language skills of children with Autism Spectrum Disorder*, „Journal of Autism and Developmental Disorders” nr 43, s. 2460–2471.
- M.A. Gernsbacher, E.M. Morson, E.J. Grace, 2016, *Clinical linguistics: Speech and language*, „Annual Review of Linguistics” t. 1, nr 3, s. 85–106.
- G. Goldstein, N.J. Minshew, D.J. Siegel, 1994, *Age differences in academic achievement in high-functioning autistic individuals*, „J Clin Exp Neuropsychol” t. 16, nr 5, s. 671–680.

- M.R. Herbert, G.J. Harris, K.T. Adrien, 2002, *Abnormal asymmetry in language association cortex in autism*, „Ann Neurol” t. 52, nr 5, s. 588–596.
- G. Hickok, D. Poeppel, 2004, *Dorsal and ventral streams: a framework for understanding aspects of the functional anatomy of language*, „Cognition” t. 92, nr 1/2, s. 67–99.
- E. Jasmin, M. Couture, P. McKinely i in., 2009, *Sensori-motor and daily living skills of preschool children with autism spectrum disorders*, „Journal of Autism and Developmental Disorders” nr 39, s. 231–241.
- M.A. Just, V.L. Cherkassky, T.A. Keller i in., 2004, *Cortical activation and synchronization during sentence comprehension in high-functioning autism: evidence of underconnectivity*, „Brain” nr 127, s. 1811–1821.
- L. Kenworthy, G.L. Wallace, K. Powell i in., 2012, *Early language milestones predict later language, but not autism symptoms in higher functioning children with autism spectrum disorders*, „Research in Autism Spectrum Disorders” nr 6, s. 1194–1202.
- R. Landa, E. Garrett-Mayer, 2006, *Development in infants with autism spectrum disorders: A prospective study*, „Journal of Child Psychology and Psychiatry” nr 47, s. 629–638.
- C. Lord, S. Risi, L. Lambrecht i in., 2000, *The autism diagnostic observation schedule-generic: a standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism*, „J. Autism Dev. Disord.” t. 30, nr 3, s. 205–223.
- J. Maljaars, I. Noens, E. Scholte, 2012, *Language in low-functioning children with autistic disorder: Differences between receptive and expressive skills and concurrent predictors of language*, „Journal of Autism and Developmental Disorders” nr 42, s. 2181–2191.
- J.L. Matson, S. Mahan, A.M. Kozlowski, 2010, *Developmental milestones in toddlers with autistic disorder, pervasive developmental disorder-not otherwise specified, and atypical development*, „Developmental Neurorehabilitation” nr 13, s. 239–247.
- L. Mawhood, P. Howlin, M. Rutter, 2000. *Autism and developmental receptive language disorder – a comparative follow-up in early adult life. I: Cognitive and language outcomes*, „Journal of Child Psychology and Psychiatry” nr 41, s. 547–559.
- G.M. McAlonan, V. Cheung, C. Cheung i in., 2005, *Mapping the brain in autism: a voxel-based MRI study of volumetric differences and intercorrelations in autism*, „Brain” nr 128, s. 268–276.
- K. Nation, P. Clarke, B. Wright, 2006, *Patterns of reading ability in children with Autism Spectrum Disorder*, „Journal of Autism and Developmental Disorders” nr 36, s. 911–919.
- M. Noriuchi, Y. Kikuchi, Y. Yoshiura i in., 2010, *Altered white matter fractional anisotropy and social impairment in children with autism spectrum disorder*, „Brain Res” nr 1362, s. 141–149.
- J.P. Owen, P. Bukshpun, N. Pojman i in., 2018, *Brain MR Imaging Findings and Associated Outcomes in Carriers of the Reciprocal Copy Number Variation at 16p11.2*, „Radiology” t. 286, nr 1, s. 217–226.
- C.J. Park, G.W. Yelland, J.R. Taffe i in., 2012, *Morphological and syntactic skills in language samples of preschool aged children with autism: Atypical de-*

- velopment?, „International Journal of Speech-Language Pathology” nr 14, s. 95–108.
- R.C. Philip i in., 2012, *A systematic review and meta-analysis of the fMRI investigation of autism spectrum disorders*, „Neurosci Biobehav Rev” nr 36, s. 901–942.
- A. Pickles, K. Simonoff, G. Conti-Ramsden i in., 2009, *Loss of language in early development of autism and specific language impairment*, „Journal of Child Psychology and Psychiatry” nr 50, s. 843–852.
- A. Pontious, T. Kowalczyk, C. Englund i in., 2008, *Role of intermediate progenitor cells in cerebral cortex development*, „Dev Neurosci” nr 30, s. 24–32.
- L. Poustka, C. Jennen-Steinmetz, R. Henze i in., 2012, *Fronto-temporal disconnectivity and symptom severity in children with autism spectrum disorder*, „World J. Biol. Psychiatry” t. 13, nr 4, s. 269–280.
- J. Radua, E. Via, M. Catani, 2011, *Voxel-based meta-analysis of regional white-matter volume differences in autism spectrum disorder versus healthy controls*, „Psychological Medicine” t. 41, nr 7, s. 1539–1550.
- E. Redcay, E. Courchesne, 2008, *Deviant functional magnetic resonance imaging patterns of brain activity to speech in 2–3 year old children with an autism spectrum disorder*, „Biol. Psychiatry” t. 64, nr 7, s. 589–598.
- J.K. Reynell, C.P. Gruber, 1990, *Reynell Developmental Language Scales (U.S. edition)*, Los Angeles.
- D. Saur, B.W. Kreher, S. Schnell i in., 2008, *Ventral and dorsal pathways for language*, „Proc Natl Acad Sci USA” t. 105, nr 46, s. 18035–18040.
- A.C. Stanfield, A.M. McIntosh, M.D. Spencer i in., 2008, *Towards a neuroanatomy of autism: a systematic review and meta-analysis of structural magnetic resonance imaging studies*, „Eur Psychiatry” t. 23, nr 4, s. 289–299.
- K.M. Walton, B.R. Ingersoll, 2013, *Expressive and receptive fast-mapping in children with autism spectrum disorders and typical development: The influence of orienting cues*, „Research in Autism Spectrum Disorders” nr 7, s. 687–698.
- C.Y. Wan, G. Schlaug, 2010, *Neural pathways for language in autism: the potential for music-based treatments*, „Future Neurol” t. 5, nr 6, s. 797–805.
- D.L. Williams, N.J. Minshew, 2007, *Understanding autism and related disorders: what has imaging taught us?*, „Neuroimaging Clin. N. Am” t. 17, nr 4, s. 495–509.
- S. Wilson, A. Djukic, S. Shinnar i in., 2003, *Clinical characteristics of language regression in children*, „Developmental Medicine and Child Neurology” nr 45, s. 508–514.
- E.L. Wodka, P. Mathy, L. Kalb, 2013, *Predictors of phrase and fluent speech in children with autism and severe language delay*, „Pediatrics” nr 131, e1128–e1134.

Cerebral origin of speech development in autism

Summary

Although in a majority of cases, autistic children face difficulties communicating verbally, the valid diagnostic classifications do not identify them as the main symptoms of the disorder. The adoption of such a position has been supported by results of (mainly behavioural) research, which imply that language and speech development in the autism spectrum disorder (ASD) is extremely variable and individually diversified and the observed delay of its development is not unique to autism. On the other hand, the research conducted by means of neuroimaging methods shows that an atypical structure and activity of Broca's and Wernicke's areas, which are important for language processes, exist in the ASD. A weak structural and functional connectivity in the arcuate fasciculus, which connects these structures, has also been discovered. It is assumed that the changes arise from neurodevelopmental irregularities occurring at an early stage of foetal life and their causes are probably genetic. This study characterises speech development disorders and atypical brain development in autism referring to results of both behavioural and neuroimaging research.

Keywords: autism – verbal and non-verbal communication – speech disorders – delayed speech development – atypical brain development – neuroimaging methods.

Trans. Monika Czarnecka