

Streszczenie w języku polskim

Wstęp: Zaburzenia ze spektrum autyzmu (ang. *autism spectrum disorders*, ASD) to grupa zaburzeń neurorozwojowych o nieokreślonej etiologii, charakteryzująca się przede wszystkim występowaniem trudności w zakresie komunikacji, mowy, zachowań społecznych oraz zainteresowań, występująca ze średnią częstością 1:100 dzieci na świecie. Wczesna diagnostyka jest jedną z metod mającą na celu przeciwdziałanie negatywnym skutkom ASD, które obejmują m.in. obniżenie jakości życia dziecka oraz jego rodziny, trudności w zakresie edukacji i nawiązywaniu relacji międzyludzkich oraz w późniejszym życiu – możliwości podjęcia odpowiedniej pracy. Wczesne postawienie diagnozy ASD u dziecka pozwala na wczesne rozpoczęcie zindywidualizowanej terapii, która ma na celu kompensować deficyty dziecka oraz zwiększać szansę na normalne współuczestniczenie w społeczeństwie. Im wcześniej rozpocznie się taką terapię u dziecka obciążonego ASD, tym lepsze efekty można uzyskać – szczególnie w zakresie rozwoju mowy i komunikacji, zdolności poznawczych, a także zachowania odpowiedniego do sytuacji.

Fakt, iż lekarze rodzinni oraz pediatrzy są specjalistami z zakresu ochrony zdrowia, którzy statystycznie najczęściej mają kontakt z dzieckiem w wieku niemowlęcym i wczesnym dzieciństwie, umożliwia baczna obserwację dziecka i w ten sposób zauważenie wczesnych objawów ASD. W celu ułatwienia wczesnej diagnostyki ASD stworzono wiele kwestionariuszy diagnostycznych – jednym z nich jest Communication and Symbolic Behaviour Scales-Developmental Profile Infant-Toddler Checklist (CSBS-DP ITC), który jest efektywnym narzędziem do przeprowadzenia badań przesiewowych w krajach anglojęzycznych. Poza krajami anglojęzycznymi narzędzia te zazwyczaj wykorzystywane są bez pełnej walidacji – tj. tłumaczone „słowo-w-słowo”, bez przeprowadzenia działań mających dopasować je kulturowo i językowo celem zwiększenia ich efektywności i skuteczności.

Cel badania: Celem niniejszego badania było przeprowadzenie pełnego procesu walidacyjnego polskiej wersji kwestionariusza przesiewowego CSBS-DP ITC – z oceną właściwości psychometrycznych (trafność, rzetelność), diagnostycznych (czułość, swoistość) oraz ewentualnych różnic międzypłciowych, a także ocena ewentualnych potencjalnych trudności we wdrożeniu metod przesiewowych w kierunku ASD w codziennej praktyce lekarzy w Polsce.

Metodologia: Badanie było badaniem podłużnym, prowadzonym w większości drogą elektroniczną za pomocą kwestionariuszy CSBS-DP ITC, Autism Spectrum Rating Scales

(ASRS) oraz stacjonarnie – w przypadku procedur obserwacyjnych w ramach badania Autism Diagnostic Observation Schedule oraz oceny stabilności wyniku w przypadku ewaluacji jednego dziecka przez dwóch niezależnych oceniających (tj. stabilności *interrater*). W pierwszej części badania polegającej na wypełnieniu metryki osobowej i kwestionariusza CSBS-DP ITC wzięło udział 1461 dzieci w wieku od 6 do 24 miesiąca życia i ich rodziców, którzy tworzyli grupę normalizacyjną; w badaniu kontrolnym z użyciem CSBS-DP ITC wzięło udział 490 dzieci z grupy normalizacyjnej. Po ukończeniu przez dane dziecko 30 miesiąca życia kontaktowano się ponownie z rodzicami celem oceny rozwoju dziecka za pomocą kwestionariusza ASRS – w tym etapie wzięło udział 602 dzieci. W przypadku uzyskania dodatniego wyniku badania lub obaw rodziców co do rozwoju dziecka przeprowadzano ewaluację w kierunku ASD z użyciem baterii obserwacyjnej Autism Diagnostic Observation Schedule celem weryfikacji podejrzeń o występowaniu ASD u dziecka. Ponadto rodzice biorący udział w badaniu zostali poproszeni o udział w ocenie screeningu on-line za pomocą specjalnie przygotowanej ankiety – w tej części badania wzięło udział 418 rodziców. Informacje te uzupełniono danymi zebranymi wśród 95 lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej na temat ich opinii nt. elektronicznego screeningu ASD oraz potencjalnych trudności we wprowadzeniu narzędzi przesiewowych w kierunku zaburzeń rozwojowych do codziennej praktyki lekarskiej.

Wyniki: Polska wersja kwestionariusza CSBS-DP ITC cechuje się wysoką stabilnością wyniku (α Cronbacha = 0,92), dobrym dopasowaniem modeli jednoczynnikowych dla wyniku ogólnego, jak i trójczynnikowych dla podskal narzędzia (odpowiednio: $\chi^2 = 1188,19$, $\chi^2/df = 4,72$, CFI = 0,98, TL = 0,98, RMSEA = 0,050, 90%CI RMSEA = 0,048-0,053, $p < 0,001$ oraz $\chi^2 = 973,72$, $\chi^2/df = 3,91$, CFI = 0,99, TL = 0,99, RMSEA = 0,045, 90%CI RMSEA = 0,042-0,048, $p < 0,001$), równoważnością międzypłciową oraz stabilnością w pomiarach metodami *test-retest* (dla wyniku całkowitego $r = 0,83$, $p < 0,001$) i *interrater* (ICC3 od 0,916 do 0,969). Kwestionariusz CSBS-DP ITC w zależności od grupy wiekowej cechuje się wysokimi wartościami czułości (od 0,667 do 0,750), swoistości (od 0,854 do 0,939), zadowalającą wartością predykcyjną dodatnią (od 0,261 do 0,400) oraz wysoką negatywną wartością dodatnią (od 0,980 do 0,981). Ponadto wynik w kwestionariuszu CSBS-DP ITC koreluje w stopniu słabym lub umiarkowanym z późniejszym wynikiem ASRS (siła efektu rośnie z wiekiem dziecka; maksymalnie $r = -0,431$, $p < 0,001$).

Zarówno rodzice jak i lekarze podstawowej opieki zdrowotnej dostrzegają konieczność wdrożenia metod przesiewowych w kierunku ASD do codziennej praktyki lekarskiej bez

widocznej jasnej preferencji co do metody badania (online vs stacjonarnie). Według lekarzy, największe trudności dotyczące wdrożenia takich działań do codziennej praktyki to brak wystarczającej ilości czasu oraz trudności z dostępem do specjalistów – psychiatrów, psychologów i pedagogów.

Wnioski: Kwestionariusz CSBS-DP ITC w wersji polskiej jest skutecznym i efektywnym narzędziem, mogącym wykrywać wczesne objawy zaburzeń ze spektrum autyzmu w grupie wiekowej od 9 do 24 miesięcy życia. Polska wersja CSBS-DP ITC jest pierwszym w pełni zwalidowanym narzędziem, które może zostać użyte w ramach badań przesiewowych w populacji polskich dzieci i cechuje się wysokimi wartościami psychometrycznymi.

Użycie kwestionariusza CSBS-DP ITC w wersji elektronicznej w ramach screeningu online może okazać się częściowym remedium na liczne trudności systemowe, które stoją na przeszkodzie we wdrożeniu stacjonarnego programu badań przesiewowych.

Streszczenie w języku angielskim

Introduction: Autism spectrum disorders (ASD) are a group of neurodevelopmental disorders of unspecified etiology, characterized primarily by observed difficulties in communication, speech, social behavior and interests, occurring with an average frequency of 1:100 children worldwide. Early diagnosis is one of the methods aimed at counteracting the negative effects of ASD, which include, among others: lower quality of life of the child and his family, difficulties in education and interpersonal relations, and later in life - the possibility of taking up appropriate work. Early diagnosis of ASD in a child allows for early initiation of individualized therapy, which aims to develop the child's deficits and increase the chance of normal participation in society. The earlier such therapy is introduced in a child with ASD, the better the results can be achieved - especially in the areas of development of speech and communication, cognitive abilities, and behavior appropriate to the situation.

The fact that family doctors and pediatricians are health care specialists who most often interact with children in infancy and early childhood makes it possible to closely observe the child and thus notice early symptoms of ASD. In order to facilitate the early diagnosis of ASD, many diagnostic questionnaires have been created - one of them is the Communication and Symbolic Behavior Scales-Developmental Profile Infant-Toddler Checklist (CSBS-DP ITC), which is an effective tool for screening in English-speaking countries. Outside English-speaking countries, these tools are usually used without full validation - i.e. translated "word-for-word", without any measures to adapt them culturally and linguistically to increase their effectiveness and efficiency.

Aim of the study: The aim of this study was to conduct a full validation process of the Polish version of the CSBS-DP ITC screening questionnaire - with the assessment of psychometric properties (validity, reliability), diagnostic properties (sensitivity, specificity) and possible sex differences, as well as to assess any potential difficulties in implementing ASD screening methods in the everyday practice of physicians in Poland.

Methodology: The study was a longitudinal study, conducted mostly online using the CSBS-DP ITC and Autism Spectrum Rating Scales (ASRS) questionnaires, and on-site - in the case of observation procedures as part of the Autism Diagnostic Observation Schedule examination and assessment of the stability of the result in the case of evaluation of one child by two independent evaluators (interrater stability). The first part of the study, consisting in filling out the personal metrics and the CSBS-DP ITC questionnaire, involved 1,461 children

aged 6 to 24 months and their parents, who formed the normalization group; 490 children from the standardization group participated in a control study using CSBS-DP ITC. After the child turned 30 months of age, parents were contacted again to assess the child's development using the ASRS questionnaire - 602 children took part in this stage. In the event of a positive test result or parents' concerns about the child's development, an evaluation for ASD was carried out using the Autism Diagnostic Observation Schedule battery to verify the suspicion of ASD in the child. In addition, parents participating in the study were asked to participate in the online screening evaluation using a specially prepared survey - 418 parents took part in this part of the study. This information was supplemented with data collected from 95 primary care physicians regarding their opinions on electronic ASD screening and potential difficulties in introducing screening tools for developmental disorders into everyday medical practice.

Results: The Polish version of the CSBS-DP ITC questionnaire is characterized by high stability (Cronbach's $\alpha = 0.92$), good fit of one-factor models for the overall result and three-factor models for the subscales of the tool ($\chi^2 = 1188,19$, $\chi^2/df = 4,72$, CFI = 0,98, TL = 0,98, RMSEA = 0,050, 90%CI RMSEA = 0,048-0,053, $p < 0.001$ and $\chi^2 = 973,72$, $\chi^2/df = 3,91$, CFI = 0,99, TL = 0,99, RMSEA = 0,045, 90%CI RMSEA = 0,042-0,048, $p < 0.001$, respectively), intersex equivalence and stability in measurements using test-retest method (for the total result $r = 0.83$, $p < 0.001$) and interrater method (ICC3,B from 0.916 to 0.969). The CSBS-DP ITC questionnaire, depending on the age group, is characterized by high values of sensitivity (from 0,667 to 0,750), specificity (from 0,854 to 0,939), a satisfactory positive predictive value (from 0,261 to 0,400) and a high negative positive value (from 0,980 to 0,981). Moreover, the score in the CSBS-DP ITC questionnaire correlates weakly or moderately with the later ASRS score (the strength of the effect increases with the child's age; maximum $r = -0,431$, $p < 0,001$).

Both parents and primary care physicians recognize the need to implement ASD screening methods into everyday medical practice, with no apparent clear preference for the screening method (online vs. stationary). According to doctors, the greatest difficulties in implementing such actions into everyday practice are the lack of sufficient time during visit and difficulties with access to other specialists - psychiatrists, psychologists and special educators.

Conclusions: The Polish version of the CSBS-DP ITC questionnaire is an effective and efficient tool that can detect early symptoms of autism spectrum disorders in the age group from 9 to 24 months of age. The Polish version of CSBS-DP ITC is the first fully validated tool that can be used as part of screening tests in the population of Polish children and is characterized by high psychometric and diagnostic properties.

Usage of the electronic version of the CSBS-DP ITC questionnaire as part of online screening may prove to be a partial remedy for numerous systemic difficulties that prevent the implementation of a stationary screening program.