

Recenzja rozprawy doktorskiej mgr. Kamila Lucci
pt. „Związek pomiędzy intelektem a zaburzeniami ze spektrum autyzmu”

Kluczowe zagadnienie w rozprawie mgr. Kamila Lucci dotyczyło istnienia typowego dla spektrum autyzmu profilu zdolności intelektualnych, jego zróżnicowania w obrębie spektrum oraz powiązań z symptomami autyzmu. Tematyka ta mieści się w obszarze badań psychologicznych i jest eksplorowana od kilkadziesiąt lat. W tym okresie zmieniały się narzędzia najczęściej wykorzystywane w badaniach nad zdolnościami intelektualnymi (w pracach wcześniejszych była to zazwyczaj któraś z wersji Skali Wechslera, w nowszych często SB5) oraz analizowane korelaty tych zdolności, ale ogólnie rzecz biorąc, ten obszar badań ma długą historię. Nie oznacza to jednak, że nie zasługuje on na dalsze zgłębianie. W klasyfikacji ICD-11 poziom funkcjonowania intelektualnego uznano – obok rozwoju językowego – za ważny czynnik różnicujący populację osób w spektrum autyzmu. Co więcej, wyniki badań prowadzonych w sposób tradycyjny (tj. wykorzystujących konwencjonalną analizę wyników testów psychologicznych), nie są w pełni spójne. Zamysł polegający na wykorzystaniu uczenia maszynowego, mogącego przynieść nowe ustalenia, wydaje się więc atrakcyjny. Doktorant widzi swoją pracę jako krok w kierunku poprawy trafności diagnozy spektrum autyzmu oraz obniżenia kosztów procesu diagnostycznego, w którym aktualnie uczestniczy wielu specjalistów. Patrząc z tej perspektywy na zrealizowany projekt doktorski, można uznać, że istniały powody uzasadniające podjęcie tego rodzaju badania.

Autor sformułował cel swojej pracy ogólnie jako „zbadanie, w jaki sposób funkcjonowanie intelektualne osób z ASD różni się od funkcjonowania ich neurotypowych rówieśników oraz czy ewentualne różnice mają związek z nasileniem symptomów ASD”. W kontekście dziesięcioleci badań nad rozwojem intelektualnym dzieci w spektrum autyzmu takie ujęcie celu badania wydaje się mało zaawansowane. Szczególnie niejasne jest dla mnie potraktowanie kwestii niepełnosprawności intelektualnej. Z innych badań – dostępnych od dawna – wynika, że profile poznawcze ustalone na podstawie SB5 (a zatem narzędzia zastosowanego także w rozprawie) różnią się u osób w spektrum autyzmu w normie intelektualnej i z niepełnosprawnością intelektualną (np. Lennen i in., 2010; Matthews i in., 2015). Stawia to pod znakiem zapytania główny zamiar Autora, polegający na wykorzystaniu danych dot. zdolności intelektualnych do opracowania algorytmu pomocnego nie tylko w wykrywaniu spektrum autyzmu, ale też pozwalającego na odróżnianie osób z różnymi diagnozami postawionymi na podstawie ICD-10 (pomijam w tym miejscu zasadność odnoszenia się do klasyfikacji, która niebawem będzie miała znaczenie historyczne). Skoro czynnik „poziom sprawności intelektualnej” (przynajmniej w znaczeniu: norma vs. niepełnosprawność intelektualna) ma znaczenie dla profilu zdolności, to nie jest odkryciem, że na podstawie analizy zdolności intelektualnych można będzie odróżnić osoby z zespołem Aspergera (z IQ w normie) od wielu osób z autyzmem dziecięcym (u których poziom IQ może odpowiadać niepełnosprawności intelektualnej), a jest to – uprzedzając dalsze części recenzji – jeden z kluczowych wniosków Autora.

Dalszy opis celów badania brzmi następująco: „Dodatkową koncepcją powyższego przeglądu jest ocena związku między diagnozą ASD a objawami autystycznymi oraz wynikiem IQ” (str. 33). Trudno zrozumieć sens tego zdania: o jakiej koncepcji jest mowa i o jakim przeglądzie? Poza tym skoro celem badania ma być sprawdzenie związku „między diagnozą ASD a objawami autystycznymi oraz wynikiem IQ”, to zdaje się to wskazywać, że w jakimś stopniu będzie ono sprawdzało trafność diagnoz klinicznych czy też narzędzia diagnostycznego (ADOS-2 użytego w pracy).

Główna hipoteza (błędnie nazwana założeniem) brzmi: „elementy testu ADOS-2 będą korelowały z pomiarami IQ, takimi jak płynne rozumowanie, wiedza, rozumowanie ilościowe, przetwarzanie wzrokowo-przestrzenne i pamięć robocza” (str. 33). Określenia typu „elementy” (s. 33) czy „składniki” (w dalszej części rozprawy, s. 54) nie są używane w j. polskim w odniesieniu do skal czy podskal testu (a raczej do elementów w postaci określonych pomocy, protokółów itp.). Dalej Autor stwierdza: „Jeśli pewne komponenty SB5 będą zgodne z elementami ADOS-2, to staje się wielce prawdopodobne przewidywanie diagnozy ICD-10 na podstawie wyników IQ”. Takie sformułowanie jest stanowczo zbyt mocne – oczekiwanie, że na podstawie analizy profilu zdolności intelektualnych można będzie przewidywać diagnozę ASD, jest nieuzasadnione ani wynikami wcześniejszych badań, ani też jakąkolwiek teorią wskazującą na związek między symptomami ASD a zdolnościami/ procesami intelektualnymi, zwłaszcza mierzonymi przez jedną skalę inteligencji (nawet jeśli jest to narzędzie o wysokiej wartości w kontekście oceny części zdolności poznawczych). Tak więc, hipoteza nie jest wystarczająco dobrze uzasadniona i budzi wątpliwości w kontekście wyników wcześniejszych badań, kwestionujących istnienie „typowego profilu” zdolności intelektualnych u osób w spektrum autyzmu i akcentujących duże różnice indywidualne w zakresie tych zdolności w tej populacji.

Wprowadzenie teoretyczne obejmuje 11 stronicowy wstęp oraz – podobnej objętości – rozdział „Przegląd literatury”. We Wstępie znaleźć można ogólne informacje o autyzmie, historii badań nad nim, częstości, przyczynach, a także diagnostyce, w tym narzędziach (potraktowanych wybiórczo). W rozdziale „Przegląd literatury” przedstawiono kluczowe zagadnienia związane z tematyką pracy. Podrozdział 10.3 „Charakterystyczne profile intelektualne pacjentów z ASD” szczególnie istotny w kontekście tematu, zajmuje niespełna stronę, a tylko ostatni akapit bezpośrednio odnosi się do profilu zdolności intelektualnych. Brakuje informacji na temat takich aspektów zdolności intelektualnych, jak rozumowanie społeczne czy zdolności wzrokowo-przestrzenne, a poświęcono im wiele badań w kontekście autyzmu. Istotny, ale bynajmniej nie rozstrzygnięty w pełni, wątek różnic w poziomie rozwoju zdolności werbalnych i niewerbalnych, został również skwitowany krótko, z odniesieniem do jednej tylko publikacji, z 2008 roku. Rozproszone wzmianki na jego temat są i w innych częściach rozprawy, ale we wprowadzeniu nie ma usystematyzowanej, pogłębionej analizy badań przeprowadzonych nad profilem zdolności intelektualnych u osób w spektrum autyzmu, jego powiązaniach z symptomami autyzmu, z perspektywami rozwojowymi i adaptacyjnymi, czy też zmianami w toku rozwoju. Bogatszy jest podrozdział dot. wykorzystania uczenia maszynowego w przewidywaniu diagnozy autyzmu. Autor przytoczył w nim różnorodne prace, interesująco pokazując potencjalne znaczenie tego kierunku badań w kontekście diagnozy.

Rozprawa została przygotowana na podstawie wyników badania dwoma wystandaryzowanymi testami psychologicznymi (SB5 i ADOS-2) w dwóch grupach dzieci. Pierwsza z nich obejmowała 70 osób z diagnozą zaburzenia ze spektrum autyzmu, komunikujących się werbalnie, w szerokim spektrum wieku (od 2;0 do 16 lat), o bardzo zróżnicowanym poziomie ogólnego IQ (rozpiętość od 36 do 137 punktów, tj. od wartości odpowiadającej niepełnosprawności intelektualnej w stopniu znacznym, do inteligencji bardzo wysokiej). Były to dane dostępne w dokumentacji poradni psychiatrycznej i autystycznej UCK WUM. Grupa druga to 70 dzieci – pacjentów Poradni Zdrowia Psychicznego UCK WUM, w podobnym wieku jak grupa w spektrum autyzmu, nie mających ani diagnozy spektrum autyzmu, ani innego „orzeczenia diagnostycznego” (s. 34), posiadających zaś wynik badania testem inteligencji SB5. Autor podał informację, że w celu upewnienia się, że dzieci te nie były w spektrum autyzmu zastosowane zostało narzędzie przesiewowe – nie wiadomo jednak jakie to było narzędzie, ani też jakie kryterium „niewłączania” ostateczne przyjęto. Nie jest także jasne, czy dzieci z grupy porównawczej (zwanej w rozprawie kontrolną) zostały zbadane ADOS-2. Nie wskazują na to żadne informacje (nie ma wyników dotyczących tego testu w tej właśnie grupie), a w części „Procedura i przebieg badania” (s. 34/35) znaleźć można następującą wzmiankę: „Testy ADOS-2 oraz SB5 wykonywano (...) dzieciom i młodzieży, u których (...) diagnozowano ASD” (czy oznacza to „zdiagnozowano”?). Jednakże w innym miejscu pracy podano informację, która zdaje się sugerować, iż badanie ADOS-2 miało miejsce w grupie porównawczej: „Żadne z dzieci w grupie kontrolnej nie otrzymało wyniku ADOS-2 siedem punktów lub więcej” (s. 37).

Ważniejsze jest, że nie wiadomo, skąd Autor czerpie pewność, iż w grupie porównawczej znalazły się osoby neurotypowe. Taka, zgodnie z założeniami, miała być ta grupa. Jednakże należące do niej dzieci zostały skierowane do Poradni Zdrowia Psychicznego „w celu sprawdzenia poziomu ich funkcjonowania intelektualnego”, zapewne nie dlatego, że ich zdrowie psychiczne nie budziło żadnych wątpliwości. Jak zatem należałoby je określić? Nie miały diagnoz klinicznych, ale nie wiadomo, jakie były ich trudności, skoro skierowano je na badanie zdolności intelektualnych w PZP. Średni poziom ogólnego IQ wynosił w tej grupie 90,3, przy odchyleniu standardowym 19,6. Czy wszystkie były w normie intelektualnej? Czy badano je pod jakimś innym kątem?

Jest dla mnie zagadką, jak przy tak sformułowanych kryteriach doboru do grupy porównawczej (brak diagnozy ASD lub innej, posiadanie wyniku badania SB5, wiek podobny do wieku dzieci z ASD), bez żadnych dodatkowych strategii doboru, udało się uzyskać brak różnic międzygrupowych w zakresie średniego poziomu IQ ogólnego oraz IQ werbalnego i niewerbalnego. Wyrównanie grup w tym zakresie widzę jako zaletę badania. Wydaje się jednak, że Autor nie jest jej świadomy, opisuje bowiem tę sytuację tak, jakby nie była ona wynikiem żadnych specjalnych działań (które należałoby opisać), a po prostu świadczy o tym, że poziom rozwoju zdolności intelektualnych w tych dwóch badanych grupach był podobny. Prowadząc od lat badania, w których ważne jest wyrównanie grup pod względem poziomu IQ (aby móc lepiej wnioskować na temat innych różnic międzygrupowych), wiem, jak dużym wyzwaniem jest spełnienie tego warunku.

W opisie procedury badania brakuje części informacji. Niektóre z nich można znaleźć w innych częściach pracy, np. w sekcji dot. ograniczeń (s. 51). Odnosi się to zwłaszcza do badania ADOS-2. Dopiero tam podano, że każde dziecko badał jeden przeszkolony diagnosta. Można sądzić, że w żaden sposób nie weryfikowano trafności ocen. Ma to istotne znaczenie w przypadku tego testu,

ponieważ jest to częściowo ustrukturyzowany protokół badania, co wiąże się z relatywnie dużym wpływem diagnosty na ostateczny wynik. W rozprawie wyniki ADOS-2 miały fundamentalne znaczenie, niezbędne więc było zadbanie o ich wysoką rzetelność i trafność. Również co do rzetelności pomiaru inteligencji można mieć wątpliwości, gdyż był on przeprowadzany przez „lokalnych lub szkolnych diagnostów” (s. 51), bez jakiegokolwiek kontroli poprawności przebiegu tych badań. Ponadto, w opisie wyników pojawiło się niejasne sformułowanie dotyczące procedury badania: „Ankiety wypełniło łącznie 72 dzieci z ASD (...)” (s. 37). O jakich ankietach mowa? O ile dobrze zrozumiałam, dzieci i młodzież zostały zbadane dwoma testami wykonaniamiowymi i nie wypełniały ankiet – przynajmniej nic na ten temat nie ma w pracy.

Analizy statystyczne objęły porównania grupowe, analizy korelacji oraz szereg analiz uczenia maszynowego „aby przewidzieć klasyfikację ICD-10 na podstawie pełnego IQ” (str. 35). Nie będąc specjalistką w zakresie uczenia maszynowego, nie podejmuję się oceny poprawności tych analiz i kompletności ich opisu. Generalnie wyniki przedstawione są klarownie, w sposób uporządkowany. Opis testowanych modeli ogranicza się do przedstawienia wartości statystycznych.

Dyskusja wyników jest słabym elementem rozprawy. Część przedstawionych w niej informacji powinna znaleźć się we wprowadzeniu – w rozdziale poświęconym badaniom nad zdolnościami intelektualnymi osób w spektrum autyzmu. Nie to jest jednak głównym problemem. W dyskusji znajdują się nieuprawnione, czy też wręcz błędne fragmenty, np. „W próbie badawczej składającej się z 72 dzieci, tylko 2 osoby z grupy osób z ASD osiągnęły wynik intelektu wysokiego (tj. powyżej 130 IQ). Dla porównania, w grupie kontrolnej liczącej 70 dzieci jedna osoba przekroczyła granicę 130 IQ. Nie można zatem stwierdzić czy, jak wykazywał Karpinski (2018), wysoki intelekt może być czynnikiem ryzyka dla ASD. Przeciwnie, więcej osób (14 spośród badanych dzieci) miało wyniki na poziomie niepełnosprawności intelektualnej (tj. wyniki poniżej 70 IQ). Dla porównania, w grupie kontrolnej było takich osób 13, a zatem wyniki zarówno dla grupy badanej jak i grupy kontrolnej były porównywalne”. Takie rozumowanie jest nieuprawnione. Dysponując wynikami 70 dzieci zbadanych w poradni, można wnioskować o tym, jaka była charakterystyka inteligencji dzieci, które były pacjentami tejże poradni. Nieuzasadnione jest wnioskowanie o liczbie osób z bardzo wysoką inteligencją (od 130 punktów IQ tak interpretujemy ten przedział, a nie jako inteligencję wysoką) w populacji osób w spektrum autyzmu. To sformułowanie świadczy o niezrozumieniu, że zebrane dane nie muszą odzwierciedlać prawidłowości populacyjnych i jest to bardzo poważny zarzut w odniesieniu do pracy naukowej. Ciąg dalszy tego wywodu też nie jest jasny – w grupie porównawczej osób z takim wynikiem SB5 (pow. 130 pkt) było 13, w zestawieniu z 2 w grupie ASD, więc wyniki „były porównywalne”. Nieuprawniony jest także wniosek: „Pomimo różnic diagnostycznych między DSM 5 a ICD-10, prezentowane badanie wykazało, że w przeciwieństwie do wyników Yeargin-Allsopp (2003) oraz Chakrabarti i Fombonne (2001) dzieci z ASD mają podobny potencjał intelektualny jak dzieci typowo rozwijające się”.

Niektóre fragmenty dyskusji są niejasne z powodu błędów językowych: „W naszym badaniu zmierzaliśmy profile intelektualne (mierzone skalą inteligencji SB5) osób w wieku 2-17 lat z ASD i porównaliśmy je z nasileniem objawów autyzmu (mierzonym za pomocą ADOS-2). Porównując dane, znaleźliśmy liczne podobieństwa” (str. 48). Zmierzenie profili oraz porównanie ich z nasileniem objawów to sformułowania nieadekwatne.

Krytycznie oceniam też inny fragment dyskusji: „Stwierdziliśmy również, że dzieci i młodzież z zespołem Aspergera miały znacząco wyższe całkowite IQ, niż ich rówieśnicy z autyzmem dziecięcym, a różnica ta była znacznie większa w porównaniu z dziećmi z autyzmem atypowym. Ponowna klasyfikacja diagnostyczna ICD-10 wykazała, że uczestnicy z zespołem Aspergera mieli wyższe IQ werbalne i niewerbalne niż inni zdiagnozowani z ASD. Podobnie, osoby z diagnozą Zespołu Aspergera miały wyższe wyniki we wszystkich podkomponentach”. Jak napisałam w początkowej części recenzji: trudno oczekiwać braku różnic w poziomie inteligencji między dziećmi z zespołem Aspergera a dziećmi z autyzmem dziecięcym, ze względu na fakt, że rozwój intelektualny mieszczący się w normie jest jednym z kryteriów diagnozy zespołu Aspergera, a nie jest w przypadku autyzmu dziecięcego. Trudno więc określić, na czym polega wartość takiego odkrycia. Wątpliwości tych nie rozwiewają części „Przyszłe badania” (zdominowana nie wiadomo dlaczego przez opisy różnych podejść/metod terapeutycznych) i „Wnioski”. Zarysowana we „Wnioskach” wizja poddawania dzieci w wieku szkolnym badaniu inteligencji w celu wyłaniania osób w spektrum autyzmu wydaje się zaskakująca w świetle współczesnej wiedzy – także wyników tego badania.

Do tych istotnych uwag można dodać szereg drobniejszych, choć także źle świadczących o poziomie rozprawy, np.:

- niekonwencjonalny sposób numerowania części rozprawy: na str. 5 pojawia się tytuł „5. Spis rycin”, nie ma jednak wcześniej punktów oznaczonych jako 1 – 4 (można wnioskować, że chodzi o numery podane w spisie treści, gdzie 1 to strona tytułowa, 2 słowa kluczowe; 3 dedykacje, a 4 spis treści); swoje numery mają też streszczenie w języku polskim i angielskim, spis skrótów, i zgodnie z taką logiką pierwsze rozdziały rozprawy mają numery 9 (Wstęp) i 10 (Przegląd literatury);
- brak uporządkowania w spisie bibliografii – zachowana została przypuszczalnie kolejność cytowania prac w rozprawie, ale nie są one ponumerowane, często też notki zlewają się ze sobą – odszukanie czegokolwiek jest nie lada wyzwaniem;
- stosowana terminologia jest zgodna z medycznym ujęciem autyzmu (różniącym się od coraz bardziej popularnej koncepcji neuroróżnorodności), ale nawet w tym podejściu pewne sformułowania uważane są za stygmatyzujące i niewłaściwe, np.: „...nawet 0,6% populacji krajów należących do UE, jest **dotknięta autyzmem**...” (s. 10-11), użycie określenia „**choroba**” w odniesieniu do spektrum autyzmu (s. 25);
- niezgrabne i niejasne sformułowania, np.: „zawile interakcje” (str. 10), „mają cięższy autyzm” (s. 50)
- niejasno brzmi określenie „średnia inteligencja” (s. 47), zaś sformułowanie „3% miało inteligencję powyżej średniej (IQ>115%)” (s. 47) jest po prostu błędne (chodziło zapewne o to, że w przypadku 3% osób inteligencja mieściła się w przedziale powyżej przeciętnej lub wyższym; z pewnością nie chodzi tu o średnią).

Choć te drobniejsze mankamenty same w sobie nie przekreślają wartości pracy, to niewątpliwie negatywnie świadczą o jej jakości. Rozprawa naukowa, na podstawie której nadawany jest stopień doktora, powinna spełniać kryteria poprawności merytorycznej i językowej oraz być dopracowana przynajmniej na elementarnym poziomie.

Biorąc pod uwagę krytyczną ocenę przedstawioną powyżej, w tym zwłaszcza:

- powierzchowny i wybiórczy przegląd literatury, skutkujący brakiem przedstawienia wystarczającego uzasadnienia dla sformułowania hipotez;
 - brak refleksji nad znaczeniem niepełnosprawności intelektualnej w analizie profilu zdolności intelektualnych osób w spektrum autyzmu, zignorowanie dotychczasowej wiedzy na ten temat i dążenie do ustalenia jednego profilu i wskazanie następnie, że „działa” on różnie (w sensie wartości predykcyjnej) w grupach osób o zróżnicowanym poziomie inteligencji;
 - brak kontroli nad tym, kto znalazł się w grupie porównawczej i traktowanie jej jako „neurotypowej”;
 - trudna do określenia wartość danych pochodzących z badań testami w warunkach bez kontroli poprawności tego procesu, przy uczestniczeniu wielu badających i braku procedur kontrolnych;
 - nieuprawnione interpretacje w dyskusji wyników, zwłaszcza dotyczące potencjału intelektualnego dzieci i młodzieży w spektrum autyzmu na podstawie danych zgromadzonych w pracy,
- z przykrością uznaję, że rozprawa doktorska mgr. Kamila Lucci nie spełnia wymogów stawianych badaniom naukowym oraz rozprawom doktorskim i informację tę przekazuję Radzie Dyscypliny Nauki o Zdrowiu Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.

prof. dr hab. Ewa Pisula
Wydział Psychologii
Uniwersytet Warszawski

Przytoczone źródła:

Lennen, D. T., Lamb, G. D., Dunagan, B. J., Hall, T. A. (2010). Verbal prowess equals higher IQ: Implications for evaluating autism. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 4, 95–101.
[doi:10.1016/j.rasd.2009.09.004](https://doi.org/10.1016/j.rasd.2009.09.004).

Matthews, N. L., Pollard, E., Ober-Reynolds, S., Kirwan, J., Malligo, A., Smith, Ch. J. (2015). Revisiting Cognitive and Adaptive Functioning in Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45, 138–156.
DOI 10.1007/s10803-014-2200-0