

Florina RAD

Coordonator

**Incursiune în lumea copilului cu
Tulburare de Spectru Autist**

Ghid pentru părinți



EDITURA MEDICALĂ

București, 2019

Nedelcu Cristina Maria, PhDs

Psiholog clinician specialist, Cabinet Individual Psihologie, București

Paraipan Cornelia

Medic Specialist Psihiatrie Pediatrică

Petre Lăcrămioara, PhD

Cercetător științific gr. III, Institutul de Antropologie „Francisc I. Rainer”, Academia Română

Stancu Mihaela, PhDs

Asistent Universitar, Disciplina Psihiatria Copilului și Adolescentului, UMF „Carol Davila”, București
Medic Specialist Psihiatrie Pediatrică

CUPRINS

Prefață	9
Capitolul I	
EVOLUȚIA CONCEPTULUI DE AUTISM	13
Autismul infantil, de la Kanner la DSM 5 – Scurt istoric – <i>Florina Rad</i>	13
Este autismul mai frecvent astăzi? Date de epidemiologie – <i>Florina Rad, Mihaela Stancu</i>	17
Categoriile diagnostice incluse în TSA. Terminologie, clasificare, definiții – <i>Florina Rad</i>	24
Ce alte concepte sunt superpozabile cu TSA? – <i>Florina Rad, Mihaela Stancu</i>	32
Capitolul II	
SIMPTOMATOLOGIA TULBURĂRILOR DE SPECTRU AUTIST	39
Cum se manifestă TSA în funcție de vârsta copilului? – <i>Alexandra Buică</i>	39
Capitolul III	
ETIOLOGIA TULBURĂRILOR DE SPECTRU AUTIST ..	55
Ce rol are genetica în autism? – <i>Alexandra Buică</i>	55
Ce modificări la nivel cerebral au fost identificate în TSA? – <i>Cristina Gianina Anghel, Mihaela Stancu</i>	58
Teorii psihologice care încearcă să explice deficitul din autism	65
Au copiii cu autism o Teorie a minții? – <i>Cristina Gianina Anghel</i>	66
Cum recunosc emoțiile copiii cu TSA? – <i>Cristina Gianina Anghel, Mihaela Stancu</i>	69
Teoria empatizării-sistematizării: un pas spre destig- matizarea persoanelor cu TSA – <i>Florina Rad</i>	82

Sunt TSA expresia clinică a unui creier de tip masculin? – <i>Florina Rad</i>	90
Există trăsături de spectru autist în populația generală? – <i>Florina Rad</i>	93
Teoria lumii intense – teorie explicativă a autismului – <i>Florina Rad</i>	101
Factorii de mediu și autismul – <i>Cornelia Paraiipan</i>	103
A vaccina sau a nu vaccina? Scurtă trecere în revistă a implicării sistemului imunitar în TSA – <i>Liana Kobylinska</i> ..	116
TSA și expunerea la ecrane media – <i>Lucia Emanuela Andrei</i>	119
Ce alți factori ar putea avea un rol în etiologia TSA? – <i>Florina Rad, Mihaela Stancu</i>	123

Capitolul IV

EVALUAREA COPILULUI CU TULBURARE DE SPECTRU AUTIST	129
Cum se stabilește diagnosticul TSA? – <i>Florina Rad</i>	129
Instrumente folosite pentru evaluarea psihologică a copilului cu TSA – <i>Cristina Maria Nedelcu, Lăcrămioara Petre, Alina Cristina Chivu</i>	134

Capitolul V

TULBURĂRI ASOCIATE CU TULBURAREA DE SPECTRU AUTIST	143
Ce alte tulburări putem întâlni la copilul cu TSA? – <i>Lucia Emanuela Andrei</i>	143
TSA – ADHD, o entitate clinică separată? – <i>Florina Rad</i>	155

Capitolul VI

PRINCIPII DE INTERVENȚIE ÎN TULBURAREA DE SPECTRU AUTIST	165
Ce tip de terapie i se potrivește copilului meu? – <i>Cristina Maria Nedelcu, Lăcrămioara Petre</i>	165

Există un tratament psihofarmacologic specific pentru TSA? – <i>Florina Rad, Alexandra Buică</i>	183
Tratamentul neurotrofic și dietetic – dovezi științifice – <i>Cristina Gianina Anghel</i>	186
Diagnosticul de TSA – ce e de făcut ? Sfaturi succinte pentru părinți – <i>Liana Kobylinska</i>	188
Capitolul VII	
INTEGRAREA ÎN COLECTIVITATE A COPILULUI CU TULBURARE DE SPECTRU AUTIST	197
Școala normală sau școala specială pentru copilul cu TSA? – <i>Alexandra Buică</i>	197
Postfață	201

Capitolul I

EVOLUȚIA CONCEPTULUI DE AUTISM

AUTISMUL INFANTIL, DE LA KANNER LA DSM 5 SCURT ISTORIC

Florina Rad

Descris pentru prima dată în 1943 de către psihiatrul Leo Kanner, autismul infantil este o tulburare de neurodezvoltare, caracterizată prin următoarele simptome prezente din copilărie:

- incapacitate de relaționare socială;
- afectare calitativă și/sau cantitativă a limbajului;
- aderență la rutine, comportament stereotip. [1]

Leo Kanner a descris în lucrarea sa „Autistic Disturbance of Affective Disorder“, publicată în Baltimore, S.U.A., unsprezece copii cu „Early Infantile Autism“, fiind considerat în acea perioadă „părintele“ acestei entități clinice. [2]

Aproximativ în aceeași perioadă – 1944, dar la Viena, Austria, **Hans Asperger** publică în limba germană teza sa de doctorat „Autistic Psychopathology in childhood“, în care descrie un lot de copii cu abilități verbale bune, dar cu dificultăți importante de interacțiune socială și aderență la rutină. [2] Copiii sunt descriși de Asperger ca

având interese circumscrise pentru anumite domenii care interferează cu achizițiile în celelalte arii, aceste dificultăți fiind prezente și la tații acestor copii. Tulburarea descrisă de Asperger, care în prezent îi poartă numele, a ajuns în atenția specialiștilor doar în urma unui review al Lornei Wing, în 1981. Copiii cu Tulburare Asperger ar putea avea un prognostic medical mai bun decât cei cu autism infantil, deși, datorită faptului că au limbajul dezvoltat, deseori ei nu sunt identificați la vârstă mică. [1]

Leo Kanner și Hans Asperger sunt considerați „părinții autismului”, fondatorii autismului ca entitate clinică, deși cu mult timp înainte, în secolul XVIII, John Haslam în Anglia și Jean Itard în Franța au descris cazuri izolate de autism clasic. În 1926 Sucharewa, psihiatru rus, descrie șase cazuri de „*Schizoid Personality Disorder*”, superpozabile clinic autismului infantil. [3]

De fapt, termenul de autism (derivat din termenul grecesc „*autos*” cu sensul de „sine”) a fost utilizat pentru prima dată de către Eugen Bleuler, psihiatru austriac, pentru a descrie retragerea socială a pacienților diagnosticați cu schizofrenie. [4]

Doar în 1980 este introdus autismul ca entitate diagnostică în manualul de clasificare a tulburărilor psihice DSM III (“*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorder*”), la categoria diagnostică „**Tulburări Pervazive de Dezvoltare**” (TPD). În această categorie se regăseau criteriile de diagnostic pentru: „autism infantil”, „tulburarea pervazivă cu debut în copilărie” și „tulburarea pervazivă de dezvoltare atipică”. În 1994 s-a publicat ediția a IV-a a manualului de clasificare a tulburărilor psihice (DSM IV), unde regăsim categoria diagnostică „**Tulburări pervazive de dezvoltare**” care cuprinde:

- „tulburarea autistă”;
- „tulburarea Asperger” (adusă între timp în atenție de către Lorna Wing);

- „tulburarea Rett” (descrisă în 1963 de către Andreas Rett);
- „tulburarea dezintegrativă a copilăriei”;
- „tulburarea pervazivă de dezvoltare fără altă specificație” (autismul atipic).

Aceeași terminologie a fost preluată în ediția revizuită DSM-TR (2004) până când, în 2013, nevoia dezvoltării unui model multidimensional și coerent pentru evaluare a dus la redefinirea și modificarea criteriilor de diagnostic în DSM 5. Astfel, tulburările enumerate mai sus au fost incluse într-o singură categorie diagnostică sub denumirea de „**Tulburări de spectru autist**”, terminologie menționată încă din anii 80 de către Wing și Gillberg pentru a acoperi mai multe grade de severitate. [5,6]

Datorită heterogenității simptomatologiei și variațiilor individuale ale gradului de severitate sau a evoluției în timp, încadrarea unui copil într-o categorie diagnostică conform criteriilor DSM IV-TR este un demers dificil. Toate aceste controverse au fost rezolvate în 2013, odată cu apariția DSM 5. În opinia autorilor, un singur diagnostic de tip spectru sau umbrelă este un avantaj atât pentru clinicieni cât și pentru cercetători. [7]

În DSM 5 toate categoriile diagnostice din DSM IV-TR, cu excepția Tulburării Rett, au fost reunite sub denumirea **Tulburări de spectru autist** și incluse în capitolul Tulburări de neurodezvoltare. Rezultatul imposibilității delimitării diferitelor tulburări este o schimbare importantă în taxonomia autismului, acestea reprezentând de fapt o singură condiție medicală cu diferite grade de severitate care vor fi specificate. [7]

A apărut, de asemenea, în DSM 5 o nouă categorie diagnostică, respectiv „**Tulburarea de comunicare socială**”, entitate clinică în care vor fi incluși copiii cu

dificultăți de comunicare verbală și nonverbală, care nu sunt explicate prin prezența întârzierii mintale și care vor determina dificultăți de relaționare socială. [7]

Menționăm că în România se folosește în prezent sistemul OMS de clasificare a tulburărilor, respectiv ICD 10 ("International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems").

Bibliografie

1. McPartland J., Volkmar F. R. – Autism and Related Disorders. Handb. Clin. Neurol. 2012, 106, 407-418. doi: 10. 1016/B978-0-444-52002-9.00023-1.
2. Dobrescu Iuliana, Rad Florina, Nedelcu Cristina Maria – Tulburări Pervazive de dezvoltare/Tulburări de Spectru Autist. În: Dobrescu I. (sub red.), Manual de Psihiatrie a Copilului și Adolescentului, ed. a II-a revizuită și adăugită. Edit. Total Publishing, București, 2016, pag. 264-347.
3. Gillberg C. – Autism spectrum disorder. In: Gillberg C., Harrington R., Steinhausen H. C. (eds.), A Clinician's Handbook of Child and Adolescent Psychiatry. Cambridge Univ. Press 2006, 447-488.
4. Fuentes J., Bakare M., Munir K., Aguayo P., Gaddour N., Öner Ö. – Autism spectrum disorder. In: Rey J. M. (ed.), IACAPAP e-Textbook of Child and Adolescent Mental Health. Intern. Assoc. Child. Adol. Psych. All. Profes., Geneva, 2014.
5. McPartland J. C., Reichow B., Volkmar F. R. – Sensitivity and specificity of proposed DSM-5 diagnostic criteria for autism spectrum disorder. J. Am. Child. Adol. Psych. 2012, 51: 368-383.
6. Achenbach T. M., Howel C. T. – Are the american children problems getting worse? A 13-year comparison. J. Am. Acad. Child. Adol. Psych. 1993, 32: 1145-1145.
7. American Psychiatric Association – Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-5. Washington D.C: Am. Psych. Ass. 2013.
8. World Health Organization – The ICD-10 Classification of Mental and Behavioural Disorders. Clinical description and diagnostic guidelines, 1992.

ESTE AUTISMUL MAI FRECVENT ASTĂZI? DATE DE EPIDEMIOLOGIE

Florina Rad, Mihaela Stancu

În 2018, **unul din 59 de copii** cu vârsta de opt ani din Statele Unite a fost diagnosticat cu o Tulburare de spectru autist (TSA), prevalență în creștere față de cea raportată în 2014 de *Centers for Disease Control and Prevention (CDC)*. [1,2] În ultimii 20 de ani, Tulburarea de spectru autist și grupul tulburărilor de neurodezvoltare au suferit cea mai mare creștere a prevalenței. [3] Vom încerca în acest capitol să sintetizăm principalele cercetări epidemiologice în domeniul Tulburărilor de spectru autist, urmărind explicațiile cercetătorilor în ceea ce privește posibile cauze ale creșterii prevalenței acestor tulburări.

Primele studii care au vizat prevalența autismului în Europa și Statele Unite au fost efectuate în perioada 1960-1970. Unul dintre primele studii epidemiologice a fost efectuat de Lotter și colaboratorii, publicat în 1966. Ei au evaluat populația de copii cu vârste cuprinse între opt și zece ani din Middlesex (Marea Britanie), pentru a identifica copiii cu comportament sugestiv pentru autism. Copiii identificați au fost ulterior evaluați, folosindu-se datele raportate de profesori, documentele medicale ale fiecărui copil, dar și interviuri cu părinții și copilul. Lotter raportează în 1966 o rată a prevalenței de 4,5 la 10 000 de locuitori și o repartiție pe sexe de 2,6:1 în favoarea băieților. [4] O prevalență de 3,4 la 10 000 de locuitori, cu o repartiție pe sexe de 3,1:1 în favoarea sexului masculin, a fost raportată de Treffert în 1970, la copiii cu vârstă sub 12 ani din statul Wisconsin, S.U.A. [5]

Conform acestor studii inițiale s-a creat impresia că autismul ar fi o tulburare rară a copilăriei. Cercetările epidemiologice actuale, în care sunt folosite criteriile DSM de diagnostic, arată o creștere dramatică a prevalenței Tulburărilor de spectru autist. [3]

Incidența și prevalența TSA au crescut treptat, începând cu anii 1990. Explicația acestui fenomen este și astăzi un subiect dezbătut de clinicieni și cercetători. *Autism Society of America* consideră, pe baza studiilor epidemiologice și a datelor raportate de fiecare țară, că este vorba de o „criză națională și internațională în sănătate”. Dacă este vorba de o creștere reală a frecvenței, sau dacă această pantă ascendentă se datorează creșterii conștientizării în rândul părinților și al societății, ori varietății mari a criteriilor de diagnostic folosite în diferitele studii epidemiologice, rămâne încă un subiect controversat și neclar. Cert este că incidența Tulburărilor de spectru autist este în creștere la nivel mondial. [1,2]

Pentru a certifica creșterea prevalenței TSA, la o rată a prevalenței de 30-60 la 10 000 de copii, în 2005, Rutter și colaboratorii au sintetizat principalele cercetări epidemiologice în TSA, stabilind câteva reguli pentru ca cercetările să fie eligibile:

- populație suficient de mare și reprezentativă epidemiologic;
- evaluare cu instrumente de screening standardizate;
- concentrarea cercetărilor pe o grupă de vârstă la care instrumentele de screening să fie valide;
- aplicarea instrumentelor de screening de către personal instruit. [6]

În urma aplicării acestor criterii, Rutter și colaboratorii selectează trei studii epidemiologice:

1. Studiul lui Chakrabarti și Fombonne, efectuat în Marea Britanie pe o populație de 15 500 de copii cu vârste

cuprinse între 2,6 și 6,6 ani, evaluați după aplicarea chestionarelor de screening cu ADI-R și ADOS raportează următoarele date:

- prevalența autismului infantil: 16,8 la 10 000;
- prevalența tulburărilor de spectru autist (altele decât autismul infantil): 45,8 la 10 000;
- rata totală a tulburărilor de spectru autist 62,6 la 10 000;
- raportul pe sexe – 3,9:1 în favoarea sexului masculin;
- la un procent de 9,3% s-a identificat o condiție medicală care ar fi putut determina simptomele specifice spectrului autist (encefalopatie sechelară infantilă, hidrocefalie, anomalii cromozomiale). [6,7]

2. Baird și colaboratorii au efectuat un studiu în zece districte din regiunea South East Thames Health Region (Marea Britanie), pe o populație de 16 235 de copii, la care s-a aplicat instrumentul de screening CHAT (*Checklist for Autism in Toddlers*) la 18 luni și în dinamică la 3,6 și 5,6 ani. Copiii la risc au fost evaluați ulterior într-un centru de referință, utilizând criteriile de diagnostic ICD 10.

Baird și colaboratorii raportează următoarele date:

- prevalența tulburărilor de spectru autist 30,8 la 10 000 de copii;
- raport pe sexe 15,7:1 în favoarea băieților (un raport băieți: fete mult mai mare decât în majoritatea studiilor). [6,8]

3. Studiul lui Honda și colaboratorii, efectuat în regiunea Yokohama (Japonia): autorii au evaluat, din punct de vedere al sănătății, copiii născuți în 1988, la 18 luni și la trei ani. Copiii suspecți ca fiind la risc pentru autism au fost evaluați într-un centru de profil. După ce s-au exclus celelalte forme de tulburări de spectru autist, autorii au raportat următoarele date:

- prevalența autismului infantil – 21,1 la 10 000;
- incidența autismului infantil – 16,2 la 10 000. [6,9]

Integrând aceste rezultate și limitările cercetărilor din literatura de specialitate, Rutter (2005) concluzionează că există o creștere reală a incidenței și prevalenței tulburărilor de spectru autist, cu o prevalență raportată de 30-60 de copii la 10 000. Conform autorilor, creșterea prevalenței este secundară unor factori etiologici complecși care vor fi prezentați în capitolele viitoare, dar există și alți factori care ar putea contribui, respectiv:

- modificarea de-a lungul anilor a criteriilor de diagnostic, cu apariția conceptului de spectru;
- o instruire mai bună a furnizorilor de servicii medicale în recunoașterea și diagnosticul tulburărilor de spectru autist;
- dezvoltarea unor instrumente de screening și diagnostic fidele. [6]

National Academies of Sciences, Engineering, and Medicine sintetizează în 2015, sub coordonarea lui Boat și Wu, date privind prevalența tulburărilor de spectru autist în S.U.A., în monografia „Mental Disorders and Disabilities Among Low-Income Children”. Ei sintetizează datele epidemiologice raportate de „Centers for Disease Control and Prevention (CDC) Autism and Developmental Disabilities Monitoring (ADDM) Network” care, începând cu anii 2000, conduc studii epidemiologice privind prevalența Tulburărilor de spectru autist la copiii de opt ani în diverse regiuni ale Statelor Unite, la fiecare doi ani. Metodele folosite în aceste cercetări epidemiologice sunt comparabile de-a lungul anilor, iar criteriile de diagnostic sunt criteriile DSM IV-TR. În intervalul de timp 2000-2012 nu au existat modificări ale criteriilor de diagnostic DSM, astfel încât creșterea prevalenței TSA nu poate fi atribuită modificărilor criteriilor de diagnostic.

În ceea ce privește vârsta la care s-a efectuat evaluarea copiilor, respectiv opt ani, autorii cercetărilor consideră că prezența autismului la această vârstă sugerează prezența anterioară a simptomelor și poate asigura o estimare corectă a prevalenței acestei tulburări și la alte vârste. [3]

Sintetizăm în tabelul 1 datele de prevalență ale Tulburărilor de spectru autist în S.U.A., așa cum le raportează *Centers for Disease Control and Prevention (CDC)* pentru perioada 2000-2010, la copiii în vârstă de opt ani:

Tabelul 1. **Prevalența tulburărilor de spectru autist** – adaptat după Centers for Disease Control and Prevention (CDC) (<http://www.cdc.gov/ncbddd/autism/data.html>)

Anul	Nr. de copii din...
2000	1 din 150
2002	1 din 150
2004	1 din 125
2006	1 din 110
2008	1 din 88
2010	1 din 68
2012	1 din 68
2018	1 din 59

Într-un studiu epidemiologic comunicat de Sakamoto și colaboratorii în 2017, efectuat pe un lot comunitar de copii în vârstă de cinci ani din Japonia, rata prevalenței TSA a fost de 3,2%, diagnosticul fiind stabilit conform criteriilor DSM 5. [10]

În ceea ce privește repartiția pe sexe, rezultatele publicate de *Centers for Disease Control and Prevention (CDC)* sugerează o creștere a raportului băieți: fete de la 3,5:1 în 2000, la 4,5:1 în 2010. Nu au fost raportate diferențe în funcție de rasă, etnie sau grup social. [2]

Singurul studiu epidemiologic, citat de Prof. dr. Iuliana Dobrescu în 2016, [11] care viza identificarea tulburărilor