

Chiar dacă ținem cont de părerile acestor pionieri ai domeniului, pentru cercetătorul actual este evident că ceea ce cuprinde astăzi termenul „autism” include fenomene extrem de variate, la simptomele inițiale descrise de aceștia adăugându-se altele, foarte numeroase. Este cunoscut faptul că majoritatea copiilor cu autism kannerian prezintă deficiențe serioase, cei mai mulți dintre ei fiind subiecți și ai unor crize nervoase, în cursul cărora se manifestă diverse semne și simptome neurologice benigne – o gamă largă de mișcări repetitive sau automate de tipul spasmelor, ticurilor, balansărilor ritmice, rotații ale corpului, jocuri implicând degetele sau bătăi din palme, probleme de coordonare și echilibru, precum și posibile dificultăți specifice de inițiere a unor mișcări, apropiate de akineziile parkinsoniene. În multe cazuri se observă și un vast evantai de reacții senzoriale (deseori paradoxale) foarte marcate, în cadrul cărora senzațiile sunt când intensificate sau chiar intolerabile, când atenuate sau absente (inclusiv percepția durerii). La toate acestea, în cazul achiziției limbajului, se adaugă tulburări diverse ale acestuia, complexe și bizare.

Kanner și Asperger au realizat însă tablouri clinice și descrieri atât de clare și de precise, încât chiar și în prezent acestea pot servi drept modele. Începând din anii 1970 s-au realizat studii mai sistematice asupra structurii mentale autiste, prin contribuțiile lui B. Hermmelin, N. O'Connor și L. Wing. Lucrările acestei echipe formate în spiritul psihologiei cognitive au sugerat existența unei probleme centrale, comună tuturor autiștilor, care s-ar traduce printr-o triplă deficiență : insuficiența interacțiunilor sociale, insuficiența comunicării verbale și nonverbale și insuficiența jocului și activităților imaginare.

### 10.1.1. *Descrierea tulburărilor din spectrul autist*

Cercetările ultimelor decenii au condus la includerea autismului infantil, a sindromului Asperger, a tulburării dezintegrative a copilăriei (sindromul Heller), a sindromului Rett și a tulburării pervazive de dezvoltare fără altă specificație (autismul atipic) sub denumirea de *Tulburări din Spectrul Autist* (TSA). Acestea se remarcă printr-o serie de deficite, precum lipsa contactului vizual, joc stereotip și repetitiv, absența sau deteriorarea limbajului expresiv și dificultăți de comunicare, refuzul de a intra în spații necunoscute și incapacitatea de relaționare.

Tulburările din spectrul autist sunt cunoscute și sub denumirea de tulburări pervazive de dezvoltare, termenul „pervaziv” fiind utilizat pentru a descrie grupul de tulburări comportamentale cu dificultăți în multiple arii de dezvoltare ce generează un complex de caracteristici și trăsături (Verza, 2011). Persoanele cu tulburări pervazive de dezvoltare diferă din punctul de vedere al abilităților, al comportamentului sau al nivelului cognitiv, acestea fiind încadrate pe un continuum de dezvoltare. Ca urmare, unii indivizi din această categorie nu dezvoltă abilități de comunicare verbale, pe când alții sunt capabili să comunice prin intermediul unor enunțuri scurte sau să poarte o conversație simplă. Analog, în ceea ce privește abilitățile cognitive, există persoane cu un coeficient de inteligență foarte scăzut, în limite normale sau chiar peste limită. Și în acest din urmă caz, abilitățile sociale și cele de joc sunt extrem de limitate, indiferent de subcategoria TSA.

Propunerile de diagnosticare mult mai recente prevăzute de *DSM-5* urmăresc patru dimensiuni de bază :

- a) dificultăți persistente de comunicare și interacțiune socială, concretizate în deficitele de reciprocitate social-emoțională ; deficite ale comportamentelor de comunicare nonverbale utilizate în interacțiunea socială ; deficite în dezvoltarea și menținerea unor relații adecvate vârstei ;

- b) patternuri comportamentale, interese sau activități restrictive și repetitive, manifestate prin discursuri stereotipe, utilizarea inadecvată a obiectelor, orientarea excesivă spre rutine sau patternuri ritualizate, interese extrem de limitate și focalizate pe anumite aspecte, hipo- sau hipersensibilitatea senzorială;
- c) simptomatologia este evidentă în prima etapă a copilăriei;
- d) întreaga paletă simptomatologică limitează sau afectează funcționarea normală cotidiană a individului (APA, 2011).

*DSM-5* urmărește deci restrângerea criteriilor de diagnosticare a TSA de la cele trei domenii utilizate în prezent la două, respectiv la deficite sociale și de comunicare și la interese stereotipe și comportamente repetitive. Argumentele în favoarea acestor modificări au fost susținute de rezultatele numeroaselor cercetări în domeniu, care au scos în evidență faptul că abilitățile de comunicare și sociale sunt indispensabile, iar întârzierile de limbaj nu sunt atribuite doar TSA, ci sunt mult mai probabil un factor ce influențează simptomatologia tulburării. Sunt propuse, ca urmare, trei niveluri de severitate în care tulburarea poate fi încadrată, primul nivel presupunând acordarea de sprijin, pe când al treilea implică oferirea unui suport intensiv persoanei afectate. De asemenea, *DSM-5* propune analiza sindromului Rett ca entitate distinctă, nemaifiind inclus în cadrul tulburărilor din spectrul autist, și în egală măsură tulburarea dezintegrativă a copilăriei. Este necesară și specificarea măsurii în care copilul prezintă sau nu o dizabilitate intelectuală, o tulburare de limbaj sau o eventuală asociere cu o problemă genetică sau medicală.

#### 10.1.1.1. Autismul infantil

Termenul „autism” este împrumutat din psihiatria adultului, fiind introdus de psihiatrul elvețian Ernst Bleuler (1911) și inițial s-a referit la unul dintre semnele fundamentale ale schizofreniei: „Numim autism detașarea de realitate, asociată cu o predominare relativă sau absolută a vieții interioare”.

În prezent, autismul este privit ca o tulburare neurologică identificată pe baza unor caracteristici comportamentale. Autismul este o tulburare de dezvoltare, având în multe cazuri origine neurobiologică, fiind considerată una dintre cele mai severe tulburări ale copilăriei.

Majoritatea cercetătorilor sunt în prezent de acord asupra faptului că autismul este o tulburare pervazivă de dezvoltare caracterizată prin deficite de comunicare și interacțiune socială, precum și patternuri comportamentale stereotipe și repetitive.

*Prevalența autismului* este de 5 : 10.000 de persoane la nivel mondial, mai frecvent la băieți decât la fete, cu o rată de 4 : 1.

Relatările părinților plasează *debutul înaintea împlinirii vârstei de 3 ani* în marea majoritate a cazurilor. Sunt raportate foarte puține situații cu debut după vârsta de 5-6 ani. Cu toate acestea, este foarte greu de stabilit retrospectiv vârsta reală, la debut, în afară de cazul în care cei care au îngrijit copilul în primii ani sunt capabili (au pregătirea, spiritul de observație și detașarea necesare) să dea o informație exactă despre dezvoltarea limbajului, sociabilitate și joc.

Manifestările în perioada de sugar sunt mai subtile și mai dificil de definit decât cele observate după 2 ani. Părinții copiilor unici pot să ignore aceste probleme până când nu ajung să-și observe copilul în comparație cu alți copii și astfel pot data vârsta la debut începând doar din acel moment, deși o anamneză minuțioasă relevă adesea că anomaliile sunt prezente mai de mult. În cazuri extrem de rare, există o perioadă de dezvoltare aparent normală, urmată de dezintegrarea rapidă a aptitudinilor sociale și cognitive și de apariția

elementelor caracteristice tulburării de dezvoltare de tip pervaziv. Astfel de cazuri au fost etichetate ca sindrom Heller sau psihoză dezintegrativă.

### *Semnele precoce ale autismului*

Există o gamă largă de *semne precoce ale autismului* care pot sau ar trebui să-i determine pe părinți să apeleze la un consult de specialitate.

Tabelul 10.1. *Semnele precoce ale autismului* (după Juhel, 2000, pp. 302-303)

Vârsta	Dezvoltare	Comportament
<b>0-6 luni</b>	<i>Motorie</i> : absența atitudinii de anticipare, anomalii ale motricității și tonusului (hipotonie, atitudini neobișnuite). <i>Perceptivă</i> : indiferență față de lumea sonoră, anomalii ale privirii. <i>Socială</i> : deficit al contactului vizual, anomalii ale primelor vocalize.	Bebeluş prea calm sau prea agitat. Tulburări ale somnului și ale comportamentului alimentar.
<b>6-12 luni</b>	<i>Motorie</i> : confirmarea particularităților motorii, hipo- sau hipertonie, anomalii ale gesturilor, ale atitudinilor. <i>Socială</i> : activități solitare, absența interesului pentru persoane; nu se lasă ușor consolată; emisii vocale absente sau insuficiente, mimică absentă sau insuficientă.	Utilizarea neobișnuită a obiectelor (frecare), obișnuințe bizare: jocul degetelor și al mâinilor în fața ochilor, balansări, hipo- sau hiperactivitate.
<b>1-2 ani</b>	<i>Motorie</i> : jocuri sărace, retragere: fascinație pentru mișcări, lumini, sunete (muzică); dificultate generală de evocare a reprezentărilor mentale. <i>Socială</i> : absența dezvoltării limbajului, indiferență.	Stereotipii. Dificultate de exprimare a emoțiilor și de înțelegere a emoțiilor celorlalți.
<b>2-4 ani</b>	<i>Comunicare</i> : retard sau absența dezvoltării limbajului; comprehensiune redusă a limbajului; absența gesturilor adecvate; tendința de repetare a ceea ce i se spune; manieră neobișnuită de a vorbi (voce atonă, aritmică, țipătoare sau cântată). <i>Socială</i> : solitudine, retragere; nu caută consolare când este bolnav, rănit sau obosit; evită privirea celui alt; conștient de prezența celui alt; nu utilizează jocul simbolic, nu dă dovadă de imaginație în activități; reacție neconvențională față de emoția celui alt.	Manipularea bizară a obiectelor (aliniere sau rotire); mișcări neobișnuite ale corpului (bătăi rapide din palme, loviri ale capului); atașament față de obiecte neobișnuite; acte rutiniere nemotivate; dificultatea achiziției deprinderilor de igienă.
<b>4 ani și peste</b>	<i>Comunicare</i> : limbaj expresiv limitat; folosirea rară sau inexistentă a gesturilor adecvate; folosirea improprie a pronumelor, enunțurilor, a repetițiilor, a remarcilor celorlalți; dificultate legată de limbajul abstract. <i>Socială</i> : tratarea celorlalți ca obiecte; puțin conștient de existența sau de sentimentele altora; nu se joacă cu alții; reacții emoționale slabe sau absente sau reacții neobișnuite; reacționează negativ la dorința fizică de afecțiune; nu înțelege convențiile sociale.	Preocuparea pentru un subiect unic de interes sau pentru mai multe subiecte restrânse; nevoia excesivă de repetiție și de constanță; atașamente față de obiecte; fascinația pentru obiecte care se învârt; nevoia de rutină; plăcere pentru sarcinile care implică folosirea mecanică a memoriei (repetarea datelor, a listelor; limbaj deseori în afara contextului).

*Criteriile de diagnostic* pentru tulburarea autistă, așa cum apar în *DSM-IV* și *ICD-10* vor fi trecute în revistă în cele ce urmează. Să remarcăm faptul că, pentru un diagnostic cert, trebuie să fie prezenți cel puțin șase dintre următorii itemi, iar aceștia să includă cel puțin doi itemi de la 1), unul de la 2) și unul de la 3). De asemenea, se consideră că un criteriu este satisfăcut numai în cazul în care comportamentul este anormal pentru nivelul de dezvoltare al persoanei.

### *Criteriile DSM-IV*

A)

- 1) *Alterarea calitativă a interacțiunilor sociale, manifestată prin cel puțin două dintre următoarele :*
    - a) deficiență marcată în folosirea comportamentelor nonverbale multiple de tipul privirii ochi-în-ochi, expresiei faciale, posturilor corporale și gesturilor pentru reglarea interacțiunilor sociale ;
    - b) eșecul dezvoltării relațiilor cu copii de aceeași vârstă, adecvate nivelului de dezvoltare ; alterarea masivă a aptitudinii de a-și face prieteni ;
    - c) lipsa empatiei față de sentimentele altora ;
    - d) absența reciprocității sociale sau emoționale.
  - 2) *Alterarea calitativă a comunicării manifestată prin cel puțin una dintre următoarele :*
    - a) întârzierea sau absența dezvoltării limbajului verbal (neînsoțită de încercarea de compensare prin modalități alternative de comunicare – gesturi, mimică) ;
    - b) alterarea marcată a aptitudinii de a angaja sau a menține o conversație chiar în cazul unui limbaj adaptat ;
    - c) anomalii marcate ale formei și conținutului limbajului, incluzând utilizarea stereotipă și repetitivă a expresiilor, utilizarea idiosincronică a cuvintelor și frazelor ;
    - d) absența jocurilor sociale imitative și a celor simbolice, adecvate nivelului de dezvoltare.
  - 3) *Modele comportamentale repetitive și stereotipe, restrângerea marcată a câmpului de activitate și de interes, vizibilă în :*
    - a) preocuparea persistentă pentru/față de unul sau mai multe modele stereotipe de interese anormale fie ca intensitate, fie ca orientare ;
    - b) insistența în a efectua unele activități de rutină în exact aceeași manieră ;
    - c) manierisme motorii stereotipe și repetitive (incluzând părți ale corpului sau implicând mișcări ale întregului corp) ;
    - d) preocuparea persistentă pentru anumite părți ale unui obiect sau atașamentul față de obiecte neobișnuite.
- B) *Întârzieri sau funcționare anormală în cel puțin unul dintre următoarele domenii, cu debut înainte de 3 ani :*
- 1) interacțiune socială ;
  - 2) limbaj folosit în comunicarea socială ;
  - 3) jocul simbolic sau imaginativ.

### *Criteriile ICD-10*

- A) *Dezvoltare anormală sau deficitară evidentă înainte de 3 ani în cel puțin unul dintre următoarele domenii :*
- 1) limbaj receptiv sau expresiv folosit pentru comunicarea socială ;
  - 2) dezvoltarea atașamentelor sociale selective sau a interacțiunilor sociale reciproce ;
  - 3) joc funcțional sau simbolic.

- B. Un total de cel puțin șase simptome prezente, dintre care cel puțin două de la 1) și câte unul de la 2) și 3).
- 1) *Alterarea calitativă a interacțiunilor sociale manifestate în cel puțin două dintre următoarele :*
    - a) eșecul folosirii adecvate a privirii ochi-în-ochi, a expresiei faciale, a posturilor corporale și a gesturilor pentru reglarea interacțiunii sociale ;
    - b) eșecul folosirii (într-o manieră adecvată vârstei mentale și în pofida oportunităților) a relațiilor de prietenie care implică împărtășirea reciprocă a intereselor, activităților și emoțiilor ;
    - c) absența reciprocității socioemoționale, manifestată prin :
      - răspuns deficitar sau deviant față de emoțiile altora ;
      - absența modelării comportamentului în funcție de contextul social ;
      - slabă integrare a comportamentelor sociale, emoționale și comunicative.
    - d) absența căutării spontane a împărtășirii bucuriei, intereselor sau achizițiilor.
  - 2) *Alterarea calitativă a comunicării manifestată în cel puțin unul dintre următoarele :*
    - a) întârziere sau absența totală a dezvoltării limbajului vorbit neacompaniat de o încercare de compensare prin folosirea gesturilor sau mimicii, ca mod alternativ de comunicare (deseori precedată de o absență a gânguriturii) ;
    - b) eșec relativ de inițiere sau susținere a unei conversații (indiferent de nivelul achiziționării limbajului), în care să existe capacitatea de a răspunde la comunicarea altor persoane ;
    - c) folosirea stereotipă și repetitivă a limbajului sau folosirea idiosincronică a cuvintelor și frazelor ;
    - d) absența jocului simbolic sau a celui imitativ (în cazul copiilor mai mici).
  - 3) *Modele restrictive, repetitive și stereotipe de comportament, interese și activități, manifestate în cel puțin una dintre următoarele :*
    - a) preocuparea persistentă față de :
      - unul sau mai multe modele stereotipe de interes anormale în conținut sau orientare ;
      - unul sau mai multe interese anormale ca intensitate și natură.
    - b) insistență aparent compulsivă pentru rutine sau ritualuri nonfuncționale specifice ;
    - c) manierisme motorii stereotipe și repetitive care implică fie porțiuni, fie corpul în întregime ;
    - d) preocupări față de părți ale obiectelor sau elemente nonfuncționale ale materialelor de joc (de exemplu, mirosul lor, atingerea suprafeței sau zgomotul generat de vibrația lor) ;
    - e) tabloul clinic nu este atribuabil altor tipuri de tulburări pervazive de dezvoltare.

#### 10.1.1.2. Sindromul Asperger

Observațiile realizate de Hans Asperger (1944) asupra unui grup de copii americani, considerați a prezenta o „psihopatie autistă”, precum și diferențele simptomatologice dintre aceștia și subiecții diagnosticați ca autiști de către Kanner i-au determinat pe specialiști să-și pună probleme legate de posibilitatea descrierii unui grup de copii ca o subgrupă specială în cadrul spectrului autist.

Termenul „sindromul Asperger” a fost utilizat pentru prima dată de Lorna Wing (1981), care a introdus diagnosticul în încercarea de a dobândi recunoașterea acelor persoane autiste ale căror tulburări nu se potriveau în totalitate cu cele descrise de Kanner. Ea a prezentat o listă de criterii diagnostice, bazate pe afirmațiile lui Asperger (1944) :

- limbajul – dobândit fără întârziere, dar cu un conținut bizar, stereotip ;
- comunicarea nonverbală – slabă expresivitate facială, voce monotonă, gestică inadecvată ;

- interacțiunile sociale – nu sunt reciproce, se remarcă absența empatiei ;
- rezistența la schimbare – preferință pentru activități repetitive ;
- coordonarea motorie – posturi bizare, mișcări grosiere neîndemânatică, uneori stereotipii ;
- abilitățile și interesele – capacitatea de a memora cifre, nume.

În afara acestor trăsături, Asperger subliniază predominanța sindromului la subiecți de gen masculin și faptul că acesta este recunoscut rareori înainte de primii trei ani de viață. Lorna Wing a modificat aceste criterii în funcție de propria sa experiență clinică, aducând unele modificări :

- întârzierea apariției limbajului – doar la jumătate din grupul considerat de Wing ca având sindrom Asperger limbajul s-a dezvoltat la vârsta normală ;
- dezvoltare timpurie – copilul poate prezenta comportamente bizare înaintea împlinirii vârstei de 3 ani ;
- creativitate – Wing afirmă că acești copii nu sunt creativi ; nu se poate spune că sunt „originali”, ci mai degrabă gândirea lor este inadecvată.

Cercetările menționate au sugerat că diferențele dintre autismul kannerian și sindromul Asperger ar putea fi legate doar de gradul de severitate. Interesul Lornei Wing pentru sindromul Asperger era de ordin pragmatic ; criteriile sale de diagnostic au fost utile pentru cazurile ale căror simptome nu corespundeau în totalitate cu cele existente în *DSM-IV*. Pentru Wing, sindromul Asperger constituia o posibilitate de extindere a spectrului autist la o serie de grade ale tulburării, nerecunoscute înainte.

Ca urmare, unii clinicieni au adoptat denumirea de sindrom Asperger, considerând-o de utilitate practică. Alți autori au relevat cinci trăsături ale subiecților cu sindrom Asperger :

- limbaj manierist, stereotip, aprozodic ;
- comunicare nonverbală deficitară ;
- interacțiune socială bizară, lipsa empatiei ;
- interese, activități repetitive sau abilități neobișnuite ;
- mișcări neîndemânatică sau stereotipe.

Gillberg (1990) adăuga celor cinci criterii încă unul, și anume tendința subiectului de a impune rutina sau interesul special ca linie directoare pentru întreaga viață.

Interesul pentru acest diagnostic – sindrom Asperger – a debutat inițial, așa cum aminteam, pentru a facilita încadrarea unor pacienți care până în acel moment păreau a nu se potrivi nici unei categorii, dar care, pentru clinicieni, păreau a fi un tip ușor de recunoscut, chiar de la prima vedere. Ca urmare, diagnosticul este relativ slab definit, făcând dificilă evaluarea rezultatelor studiilor experimentale care investighează diferențele dintre subiecți suferind de așa-numitul sindrom Asperger și subiecții cu autism, care nu au fost diagnosticați.

Ceea ce pare destul de clar este faptul că orice schemă diagnostică pentru sindromul Asperger nu poate fi lipsită de interpretări ; de pildă, afirmația conform căreia criteriile nu se întrepătrund cu cele ale autismului din *DSM* înseamnă că practic nu se preconizează vreo schimbare în dezvoltarea tabloului diagnostic.

Wing a scos în evidență faptul că un copil poate prezenta un tablou clinic specific autismului kannerian în copilărie, iar în adolescență să apară caracteristici ale sindromului Asperger. Al cincilea criteriu specificat de Gillberg (1990) neagă însă acest fapt, susținând în același timp faptul că, dacă cineva are sindrom Asperger, îl va avea întotdeauna.

Criteriile pentru sindromul Asperger prevăzute de schema existentă în *ICD-10* nu sunt nici ele în măsură să clarifice diagnosticul. Așa cum se poate vedea, sindromul Asperger pare să fie definit ca autism fără deficite cognitive și de limbaj. Acest lucru implică faptul că deficitele cognitive și de limbaj din cadrul autismului nu sunt fundamentale și nu derivă