



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**

**NTNU**  
Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

**Suport pentru dezvoltarea serviciilor comunitare de  
sănătate mintală pentru copii și adolescenți  
NT 125/ 30.03.2020**

**Activitatea 5**

**Creșterea competențelor profesioniștilor din domeniul  
sănătății mintale în vederea tratării copiilor tulburări de  
sănătate mintală – tulburări pervazive, ADHD, anxietate,  
depresie, tulburări de atașament**

**Modul Tulburări de spectru autist - TSA**

**Dr. Cristina Anghel**

**Psih. Cristina Maria Nedelcu**



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**

**NTNU**  
Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

## **CUPRINS**

### **Capitolul 1 Tulburările de spectru autist – definiție și clasificare**

- 1.1. Definiție și terminologie
- 1.2. Autism înalt funcțional
- 1.3. Scurt istoric

### **Capitolul 2 Date epidemiologice privind prevalența Tulburărilor de spectru autist**

### **Capitolul 3 Mecanisme etiologice în Tulburările de spectru autist**

- 3.1. Mecanisme genetice și epigenetice
- 3.2. Modificări cerebrale
- 3.3. Factori de mediu
- 3.4. Teorii psihologice
- 3.5. Alți factori

### **Capitolul 4 Simptomatologia Tulburărilor de Spectru Autist**

- 4.1. Caracteristicile clinice ale Tulburărilor de spectru autist
- 4.2. Particularități în Tulburarea Asperger
- 4.3. Simptome de alarmă sugestive pentru autism
- 4.4. Modalități de debut în Tulburările de spectru autist

### **Capitolul 5 Screening în Tulburările de spectru autist**

- 5.1. Instrumente de evaluare
- 5.2. Screening-ul TSA în România

### **Capitolul 6 Diagnosticul Tulburărilor de spectru autist**

- 6.1. Diagnostic precoce în TSA
- 6.2. Etape ale diagnosticului



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**

 **NTNU**  
Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

## **Capitolul 7 Diagnostic diferential si afectiuni comorbide in Tulburarea de spectru autist**

- 7.1. Diagnostic diferential in TSA
- 7.2. Tulburari psihice si somatice comorbide

## **Capitolul 8 Interventia terapeutica**

- 8.1. Principii de interventie
- 8.2. Parametrii practici de tratament
- 8.3. Comunicarea diagnosticului si psihoeducatia parintilor

## **Capitolul 9 Interventia psihoterapica**

- 9.1. Tehnici terapeutice validate
- 9.2. Trainingul parintilor

## **Capitolul 10 Interventia psihofarmacologica**

- 10.1. Tratamentul farmacologic
- 10.2. Tratamentul afectiunilor comorbide
- 10.3. Terapii alternative

## **Capitolul 11. Evolutie si prognostic**



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**



**NTNU**

Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

## **Capitolul 1 Tulburările de spectru autist – definiție și clasificare**

1.1. Definiție și terminologie

1.2. Autism înalt funcțional

1.3. Scurt istoric



## TULBURARILE DE SPECTRU AUTIST – DEFINITIE SI CLASIFICARE

### Definitie si terminologie

Tulburările de spectru autist se definesc printr-un deficit persistent de a iniția și susține interacțiunea socială reciprocă și comunicarea socială precum și prin existența unui pattern restrictiv, repetitiv și inflexibil de comportamente și interese. Aceste deficite calitative sunt **clar deviante** în raport cu nivelul de dezvoltare sau cu vârsta mentală a individului și sunt vizibile, de regula, încă din primii ani de viață. Cu toate acestea, în anumite cazuri, simptomele pot fi mascate de strategii adaptative și devin evidente mai târziu, atunci când persoana cu TSA nu mai face față cerințelor sociale. Simptomele trebuie să fie suficient de severe ca să interfereze cu funcționarea persoanei în mai multe domenii [1].

În România stabilirea diagnosticelor pentru toate afecțiunile medicale, inclusiv pentru tulburările psihice se bazează încă pe criteriile ICD 10 Clasificarea Internațională a bolilor („International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems”) dezvoltat de Organizația Mondială a Sănătății.

În ICD-10, la capitolul Tulburări ale dezvoltării psihologice se regăsește categoria **Tulburări pervazive de dezvoltare - TPD (PDD – “Pervasive developmental disorders”)** care cuprinde:

- Autismul infantil
- Autismul atipic
- Sindromul Rett
- Tulburarea dezintegrativă a copilăriei
- Tulburarea hiperactivă asociată cu întârziere mintală și mișcări stereotipe
- Sindromul Asperger
- Alte tulburări pervazive de dezvoltare ale copilăriei [2].

**Autismul infantil:** “este o tulburare extensivă a dezvoltării definite prin prezența unei dezvoltări anormale și/sau alterate, manifestată înainte de vârsta de 3 ani, și printr-un tip



caracteristic de funcționare anormală a interacțiunii sociale, comunicării și comportamentului care este restrictiv și repetitiv” [2].

**Autism atipic:** “tulburare globală a dezvoltării diferită de autism în termeni fie de vârstă a debutului, fie de neîndeplinire a tuturor celor trei seturi diagnostice” [2].

**Sindromul Asperger:** “este o tulburare caracterizată prin aceleași tipuri de anomalii calitative ale interacțiunii sociale reciproce care fundamentează autismul împreună cu un repertoriu de interese și activități restrânse și stereotipe. Tulburarea diferă de autism prin faptul că nu există o întârziere în dezvoltarea limbajului sau cognitivă” [2].

**Tulburarea dezintegrativă a copilăriei:** “este o tulburare extensivă definită printr-o perioadă normală de dezvoltare urmată de o pierdere clară (în decursul a câtorva luni) a abilităților dobândite anterior în câteva arii ale dezvoltării, concomitent cu debutul unor anomalii caracteristice ale funcționării sociale, comunicative și comportamentale” [2].

**Tulburarea hiperactivă asociată cu întârziere mintală și mișcări stereotipe** este o categorie diagnostică specifică copiilor cu întârziere mintală moderată (QI mai mic de 50) care prezintă hiperactivitate și comportament stereotip și nu îndeplinesc criteriile de diagnostic pentru autism [2].

În **DSM –IV TR - Manual de diagnostic și statistică a Tulburărilor Psihice, ediția a IV revizuită (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorder)** elaborat sub egida APA – Asociația Americană de Psihiatrie (American Association of Psychiatry) categoria **Tulburări pervazive de dezvoltare (Pervasive developmental disorder)** sunt incluse:

- Tulburarea autistă
- Tulburarea Asperger
- Tulburarea Rett
- Tulburarea dezintegrativă a copilăriei
- Tulburarea pervazivă de dezvoltare fără altă specificație (Autismul atipic)

Definițiile și criteriile de diagnostic sunt superpozabile cu cele specificate de către ICD 10. Spre deosebire de manualul OMS în DSM termenul sindrom este înlocuit cu cel de Tulburare [3].

În DSM 5 toate categoriile diagnostice din DSM IV-TR, cu excepția Tulburării Rett au fost reunite sub denumirea **Tulburări de spectru autist – TSA** (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. DSM 5 menționează 3 grade de severitate:

- gradul 1 – necesită suport
- gradul 2 – necesită suport important
- gradul 3 – necesită suport foarte important [4].

O altă modificare se regăsește la criteriul vârstă, respectiv „debutul înainte de vârsta de 3 ani” a fost înlocuit cu „simptomele trebuie să fie prezente din copilărie chiar dacă sunt recunoscute mai târziu” [4].

În DSM 5 este descrisă și o nouă categorie diagnostică, respectiv **Tulburarea de comunicare socială**. În această entitate clinică 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 [4].

În iunie 2018 a apărut ICD 11 în care conceptul de autism a suferit modificări importante, respectiv terminologia s-a aliniat la cea folosită și în DSM 5. Astfel Tulburările pervazive de dezvoltare sunt listate sub o singură denumire cea de Tulburări pervazive de dezvoltare cu anumite specificații - în funcție de prezența sau absența întârzierii în dezvoltarea cognitivă și prezența afectării funcționale a limbajului [1].

Chiar dacă ICD 11 a fost lansat în 2018 până la implementarea lui în toate țările europene, diagnosticele în România se stabilesc în continuare după criteriile ICD 10.

## **Autism înalt funcțional („High Functioning Autism”)**

În conceptul de Autism înalt funcțional („High Functioning Autism”, HFA) pot fi încadrați o subcategorie de copii cu TSA, ale caror abilități cognitive și lingvistice sunt în limitele dezvoltării tipice, sau peste medie.

Diagnosticul de Autism înalt funcțional apare frecvent în literatura de specialitate, dar nu și în manualele de diagnostic, considerându-se ca această categorie de persoane necesită o abordare diferențiată de cea a persoanelor cu Autism infantil [5].

Există numeroase controverse privind diferențierea categoriilor Tulburare Asperger - Autism înalt funcțional, ținând cont de faptul că ambele sunt definite prin existența unui



deficit de comunicare sociala la un copil cu intelect normal si limbaj dezvoltat în limitele vârstei cronologice. Cercetatorii în domeniu se întreaba care este diferenta între un copil cu Tulburare Asperger si una cu HFA si daca cele doua nu sunt de fapt aceeasi tulburare. În opinia lui Gillberg (2006) Autismul infantil este variantă „low-functioning” a spectrului, iar Tulburarea Asperger este varianta „high-functioning” a spectrului [6].

## Scurt istoric

Leo Kanner, psihiatrul austriac, a descris pentru prima dată în 1943 autismul infantil ca fiind o tulburare în care următoarele simptome pot fi identificate în perioada de dezvoltare:

- incapacitate severă de relaționare socială
- afectare cantitativa și/sau calitativă a limbajului
- aderență la rutine, comportament stereotip [7].

În lucrarea sa „Autistic Disturbance of Affective Disorder”, publicată în Baltimore, SUA, Leo Kanner a prezentat 11 copii diagnosticați cu „Early Infantile Autism” [8].

În 1981 Lorna Wing aduce în atenția clinicienilor printr-un “review” lucrarea unui alt psihiatru austriac, Hans Asperger care a publicat în limba germană în 1944 la Viena, teza sa de doctorat intitulată „Autistic Psychopathology in childhood”. Asperger prezintă o categorie de copii cu dificultăți majore de interacțiune socială și aderență la rutine inflexibile dar cu abilități verbale bune și cu interese circumscrie pentru anumite domenii care interferează cu achizițiile în celelalte domenii [8]. Acești copii cu abilități cognitive bune sau chiar peste medie ar avea un pronostic medical mai bun decât copiii descriși de Kanner, dar datorită faptului că au limbajul dezvoltat deseori ei nu sunt identificați la vârstă mică [7].

Așadar în două părți diferite ale lumii Leo Kanner și Hans Asperger identifică ceea ce noi numim în prezent Tulburare de spectru autist. Cei doi sunt considerați fondatorii autismului ca și entitate clinică deși cazuri izolate au fost descrise și anterior (John Haslam în Anglia și Jean Itard în Franța descriu în secolul XVIII cazuri izolate de autism clasic iar Ssucharewa în 1926 în Rusia descrie 6 cazuri de Schizoid Personality Disorder superpozabile clinic autismul infantil) [7].





Etimologic termenul de autism este un derivat al cuvântului grecesc „autos” (sine) și a fost utilizat pentru prima dată în domeniul psihiatriei de către Bleuler pentru a descrie retragerea socială a pacienților diagnosticați cu schizofrenie [8].

Deși descris la mijlocul anilor 50 doar în 1980 autismul este introdus ca și entitate diagnostică în manualul de clasificare a tulburărilor psihice DSM III - Manual de diagnostic și statistică a Tulburărilor Psihice, ediția a III-a (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorder) la categoria diagnostică **Tulburări Pervazive de Dezvoltare (TPD)**. Această categorie diagnostică se menține și în edițiile următoare, cuprinzând:

- 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)

În 2013 a apărut principala modificare în terminologia autismului odată cu DSM 5. Astfel au fost redefinite și modificate criteriile de diagnostic iar tulburările enumerate mai sus au fost incluse într-o singură categorie diagnostică sub denumirea de **Tulburări de spectru autist** [9].

Acest concept de spectru autist a fost menționat încă din anii '80 de către Wing și Gillberg și folosit pentru a acoperi mai multe nivele de severitate ale simptomatologiei specifice autismului [10].

Tulburările de spectru autist sunt extrem de heterogene din punct de vedere clinic cu variații individuale ale gradului de severitate sau a evoluției în timp. Această heterogenitate clinică făcea din încadrarea într-o categorie diagnostică conform criteriilor DSM IV-TR un demers dificil. Astfel un singur diagnostic de tip spectru sau umbrelă este un avantaj atât pentru clinicieni cât și pentru cercetători [3].

Aceleași considerente, precum și nevoia unei armonizări între cele două clasificări (APA și OMS) au stat și la baza modificărilor survenite în ICD 11 astfel încât și conform clasificării OMS autismul este considerat un spectru [3].



## Bibliografie

1. ICD 11 - <https://icd.who.int/browse11/l-m/en>
2. World Health Organization (1992) The ICD-10 Classification of Mental and Behavioural Disorders. Clinical description and diagnostic guidelines
3. American Psychiatric Association. (2000). Diagnostic and statistical manual of mental disorders, text revisited (DSM-IV-TR). Washington, DC: American Psychiatric Association
4. American Psychiatric Association. (2013). Diagnostic and statistical manual of mental disorders, fifth edition (DSM 5). Washington, DC: American Psychiatric Association
5. Thede, L. L., Coolidge, F. L. (2007). Psychological and Neurobehavioral Comparisons of Children with Asperger's Disorder Versus High-Functioning Autism. *J. Autism Dev. Disord.*, 37 (5), 847–854
6. Gillberg, C. (2006). Autism spectrum disorder. In Gillberg C, Harrington R, Steinhausen, H. C. (eds). *A Clinician's Handbook of Child and Adolescent Psychiatry*. Cambridge University Press, 447-488
7. McPartland, J., Volkmar, F.R. (2012). Autism and Related Disorders. *Handb. Clin. Neurol.*, 106, 407-418. doi: 10.1016/B978-0-444-52002-9.00023-1
8. Dobrescu, I., Rad, F., Nedelcu, M.C. (2016). Tulburări Pervazive de dezvoltare/Tulburări de Spectru Autist. În Dobrescu I (ed). *Manual de Psihiatrie a Copilului și Adolescentului*, ediția a II-a revizuită și adăugită. București: Editura Total Publishing, 264-347
9. McPartland, J.C., Reichow, B., Volkmar, F.R. (2012). Sensitivity and specificity of proposed DSM-5 diagnostic criteria for autism spectrum disorder. *Journal of the American Child and Adolescent Psychiatry*, 51:368-383.
10. Achenbach T.M., Howel C.T. (1993) – Are the american children problems getting worse? A 13 year comparison. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 32:1145-1145.



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**

 **NTNU**  
Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

## **Capitolul 2**

### **Date epidemiologice privind prevalenta Tulburarilor de spectru autist**



## Date epidemiologice

Incepand cu anii 2000, cercetarile epidemiologice raporteaza modificari importante ale prevalentei Tulburarilor de spectru autist. Centrul de control si prevenție a bolilor din Statele Unite – CDC („Centers for Disease Control and Prevention’s”) estimeaza ca aproximativ 1 din 44 de copii in varsta de 8 ani a fost identificat cu TSA. Aceste raportari se bazeaza pe datele colectate din inregistrările de sanatate si educatie speciala ale copiilor care traiesc in 11 comunitati din Statele Unite in 2018. Varsta a fost un criteriu important deoarece studiile anterioare au aratat ca pana la 8 ani majoritatea copiilor cu TSA au fost deja identificati si diagnosticul este unul mai stabil [1].

Creșterea importantă a prevalenței este cu atât mai spectaculoasă dacă o raportăm la cercetările epidemiologice inițiale din anii '60-'70 conform cărora autismul putea fi considerat o tulburare rară cu debut în copilărie [2]. Unul dintre primele studii epidemiologice publicat in anul 1966 de Lotter si colab. a raportat o rata a prevalentei de 4,5 la 10000 de locuitori și o repartitie în funcție de gen de 2,6:1 pentru băieți [3]. În USA (Wisconsin), în 1970, Treffert raportează la copiii cu vârstă sub 12 ani o prevalență de 3,4 la 10000 de locuitori, tulburarea fiind de 3,1 ori mai frecventă la genul masculin [4].

Creșterea incidenței și prevalenței TSA rămâne în continuare un subiect controversat și neclar conducând la ceea ce Autism Society of America consideră că reprezintă o criză națională și internațională în sănătate [5].

În ceea ce privește România singurul studiu epidemiologic care viza identificarea tulburărilor psihice și neurologice la copii și adolescenți a fost realizat în perioada 1981-1984 pe un eșantion național de 14812 subiecți cu vârste cuprinse între 10 luni și 16 ani utilizând criteriile de diagnostic DSM III. Rezultatele publicate de către Profesor Dr. Maria Grigoroiu Șerbănescu, cercetător științific și colaboratorii în 2001 arata ca in randul copiilor de 0-2 ani si 6-9 ani prevalenta era de 0.05%, iar la copii in varsta de 3-5 ani, de 0.03% [6]. Restul raportarilor în România sunt ale unor cercetari locale, care nu pot fi generalizate la întreaga populatie a tarii.

De ce incidența și prevalența TSA au crescut așa de mult în ultimele decenii este un subiect intens dezbătut. Cercetătorii se întrebă dacă este vorba de:

- creștere reală a frecvenței



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**



Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern



- apariția conceptului de spectru conform căruia autismul nu mai este văzut ca o tulburare singulară ci ca și o tulburare neurodevelopmentală complexă cu mai multe forme de prezentare și mai multe grade de severitate
- creșterea constientizării în rândul părinților și al societății
- modificarea de-a lungul anilor a criteriilor de diagnostic folosite în diferitele studii epidemiologice
- introducerea instrumentelor de screening
- creșterea informării în rândul medicilor de familie și a pediatrilor care identifică precoce semnele atipice de dezvoltare
- o mai bună identificare a copiilor cu profile atipice de dezvoltare
- creșterea serviciilor specifice pentru copiii cu TSA [7].

Există așadar mai multe explicații în ceea ce privește creșterea importanță a prevalenței TSA începând cu anii 2000 conducând la o așa numită “epidemie” cu impact important asupra serviciilor de sănătate mintală dar și a serviciilor sociale și de educație care sunt în proces de adaptare pentru a acoperi nevoile copiilor cu TSA.

Rice și colaboratorii considera în 2012 că modificarea prevalenței TSA după anii 2000 nu poate fi atribuită unui singur factor și că toți factorii listați mai sus ar putea avea o contribuție. Este nevoie așadar în continuare de cercetări pentru a identifica factorii care influențează prevalența TSA prin:

- colaborare între profesioniștii implicați în oferirea de servicii pentru TSA, cercetători, familii, Organizații non-guvernamentale, asociații, structuri guvernamentale medicale, sociale și educaționale)
- îmbunătățirea capacității de a utiliza datele existente în acest moment privind prevalența TSA
- campanii de informare a populației atât privind simptomatologia specifică TSA cât și privind accesul la servicii de screening, diagnostic precoce și intervenție
- creșterea serviciilor oferite copiilor cu TSA de la screening la diagnostic și intervenție [8].

S-a concluzionat că există o creștere reală a prevalenței Tulburărilor de spectru autist independentă de modificarea criteriilor de diagnostic de-a lungul anilor. Este importantă continuarea cercetărilor în ceea ce privește mecanismul etiologic al TSA dar și colaborarea




între profesioniștii implicați pentru a identifica precoce copiii cu profile atipice de dezvoltare precum și îmbunătățirea accesului la serviciile specifice.

## Bibliografie

1. Maenner MJ, Shaw KA, Bakian AV, et al. Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years — Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 Sites, United States, 2018. *MMWR Surveill Summ* 2021;70(No. SS-11):1–16.
2. Cristnsen, D.L., Baio, J., Braun, K.V. et al (2012). Prevalence and Characteristics of Autism Spectrum Disorder Among Children Aged 8 Years – Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 sites, United States. *MMWR Surveill Summ* 2016; 65 (No. SS-3): 1-23 <http://www.cdc.gov/ncbddd/autism/data.html>
3. Lotter V. Epidemiology of autistic conditions in young children. *Social Psychiatry*. 1966;1(3):124–135
4. Treffert DA. Epidemiology of infantile autism. *Archives of General Psychiatry*. 1970;22(5):431–438
5. Committee to Evaluate the Supplemental Security Income Disability Program for Children with Mental Disorders; Board on the Health of Select Populations; Board on Children, Youth, and Families; Institute of Medicine; Division of Behavioral and Social Sciences and Education; The National Academies of Sciences, Engineering, and Medicine; Boat TF, Wu JT, editors. *Mental Disorders and Disabilities Among Low-Income Children*. Washington (DC): National Academies Press (US); 2015 Oct 28. 14, Prevalence of Autism Spectrum Disorder. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK332896/>
6. Grigoriu-Șerbănescu M., Christodorescu D., Cantili L., Jost L., Nedelcu L. (2001) – Epidemiologia tulburărilor psihice și neurologice la copii și adolescenți în Rpmânia (Proiectul Centaur). *Rev Rom Psihiatrie*, Vol III, nr.1-2.
7. Hansen SN, Schendel DE, Parner ET. Explaining the Increase in the Prevalence of Autism Spectrum DisordersThe Proportion Attributable to Changes in Reporting Practices. *JAMA Pediatr*. 2015;169(1):56–62. doi:10.1001/jamapediatrics.2014.1893
8. Rice, C. E., Rosanoff, M., Dawson, G., Durkin, M. S., Croen, L. A., Singer, A., & Yeargin-Allsopp, M. (2012). Evaluating Changes in the Prevalence of the Autism Spectrum Disorders (ASDs). *Public Health Reviews*, 34(2), 1–22.



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**

 **NTNU**  
Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

## **Capitolul 3 Mecanisme etiologice in Tulburarile de spectru autist**

### **3.1. Mecanisme genetice și epigenetice**

### **3.2. Modificări cerebrale**

### **3.3. Factori de mediu**

### **3.4. Teorii psihologice**

### **3.5. Alți factori**



## Mecanisme etiologice in tulburarile de spectru autist

Etiologia TSA nu este în prezent pe deplin cunoscută existând mai multe teorii explicative. Se consideră în prezent că etiologia TSA este una multifactorială, aceste tulburări fiind expresia finală a unei vulnerabilități genetice și a unor factori externi [1].

### Mecanisme genetice și epigenetice

Etiologia tulburărilor din spectrul autismului (TSA) este complexă și multifactorială, iar rolurile **factorilor genetici și de mediu** în apariția sa au fost bine documentate.

Intr-un studiu din 2014, Sandin et al a arătat că o parte a riscului individual de TSA crește odată cu creșterea încărcăturii genetice. **Heritabilitatea în TSA** a fost estimată în acest studiu ca fiind de aproximativ 50%, astfel ca putem afirma ca TSA are o bază genetică puternică. În studiile efectuate pe gemeni, rata de concordanță a fenotipului TSA la gemenii monoziigoți este de 70-90%, dar 0-30% în cazul gemenilor dizigoți [2]. Ozonoff et al, într-un studiu prospectiv a arătat că, dacă într-o familie a existat un frate mai mare cu TSA, probabilitatea ca urmașii să aibă și ei TSA a fost de 18,7% în ansamblu și de 32,2% dacă copilul avea mai mulți frați mai mari cu autism. În pofida faptului că este foarte ereditară, ASD este complexă din punct de vedere genetic și arhitectura genetică care sta la baza acestei tulburari nu este încă bine înțeleasă [2,3].

#### ➤ **Autism „sindromic” versus autism „non-sindromic”**

O distincție importantă în genetica autismului este cea dintre **autismul "sindromic" și "non-sindromic" (sau idiopatic)**.

"Autismul non-sindrom" este un termen folosit pentru a descrie cazurile în care autismul este diagnosticul primar și are cauze genetice sau de mediu necunoscute, mecanisme oligogenetice, poligenice și multifactoriale. Mai mult, multe gene implicate în întârzierile mintale nonsindromice și în epilepsie au fost, de asemenea, implicate în etiologia TSA non-sindromică. Aceste gene, probabil, aparțin





unui continuum de tulburări neurodevelopmentale care se manifestă în moduri diferite, în funcție de factorii genetici și de mediu asociați.

Termenul de autism „sindromic” sau secundar este utilizat pentru a se referi la o afecțiune cauzată de o variantă genetică binecunoscută, cum ar fi scleroza tuberoasă sindromul Rett, sindromul X fragil sau alte condiții genetice medicale. De obicei, aceasta este asociată cu malformații și / sau cu caracteristici dismorifice și, spre deosebire de ASD "idiopatic", prezintă un raport baieti/fete diferit. Cu toate acestea, niciuna dintre aceste etiologii nu este specifică pentru autism, deoarece fiecare dintre ele cuprinde o proporție variabilă de indivizi cu și fără autism [4].

➤ **Anomaliile cromozomiale**

Modificările citogenetice sunt raportate în mod constant ca una dintre cele mai comune cauze identificabile ale autismului. Anomaliile citogenetice vizibile la analiza cariotipului se găsesc la aproximativ 5% dintre copiii cu TSA, iar alte 3-5% pot fi identificate prin tehnici de fluorescență in situ. Anomaliile citogenetice cel mai frecvent raportate la persoanele cu autism sunt reprezentate de duplicarea regiunii 15q11-q13 (alela maternă), deleții ale cromozomilor 7q, 22q13, 2q37, 18q, Xp și aneuploidia cromozomilor sexuali (47, XYY și 45, X / 46, mozaicismul XY) [4,5].

➤ **Variația numărului copiilor (CNV)**

Hibridizarea genomică comparativă array (aCGH) înlocuiește în mod constant analiza cromozomială de înaltă rezoluție și testul FISH în evaluarea copiilor cu autism. Array CGH este conceput pentru a testa sindroame cunoscute de deleție / duplicare de la nivelul întregului genom. Anumite CNV-uri moștenite pot contribui la vulnerabilitatea genetică din TSA în mai mult de 10% din cazurile examinate. CNVs poate implica o singură genă și acționează mai mult ca o mutație la nivel de secvență sau pot cuprinde mai multe gene, ca parte a unei tulburări genetice. Unele CNVs asociate cu autism includ deleția 1q21, 2p15-2p16.1, deleția / duplicarea 15q13, 16p11.2.

Au fost raportate deleții sau duplicări 16p11.2 la aproximativ 1% dintre persoanele cu autism și la 1,5% din copiii cu întârziere în dezvoltare sau întârziere în dezvoltarea limbajului. Deleția 16p11.2 apare adesea de novo, dar poate fi transmisă autozomal dominant de la părinte la copil. Totuși aceleași variații 16p11.2 pot fi



observate și în alte tulburări psihice precum schizofrenia, tulburarea bipolară, epilepsia, ADHD și tulburările de învățare, precum și la membrii familiilor aparent neafectate; astfel, interpretarea semnificației acestor variații poate fi dificilă. Heterogenitatea mare fenotipică care caracterizează expresivitatea CNV face deseori dificilă interpretarea implicării în determinarea autismului: reprezintă la anumiți indivizi o cauză unică, sau conferă vulnerabilitate la boală sau reprezintă o constatare întâmplătoare. Majoritatea CNV-urilor sunt moștenite de la unul dintre părinți, care pot prezenta anumite trăsături autistic-like, dar fără să îndeplinească criteriile pentru tulburarea autistă [6].

#### ➤ **Tulburările genetice**

Anumite tulburările genetice bine cunoscute, precum sindromul X fragil, scleroza tuberoasă, neurofibromatoza, fenilcetonuria și sindromul Rett, prezintă caracteristici autiste în prezentarea lor clinică. Cele mai frecvente sunt sindromul X fragil (în jur de 3-5%) și scleroza tuberoasă (în jur de 1%). În timp ce 1% - 3% dintre copiii diagnosticați cu autism au și sindrom X fragil, cel puțin jumătate dintre copiii cu sindrom X fragil au un comportament autistic-like; situația este similară în cazul sclerozei tuberoase (TSC) - 25-50% dintre persoanele diagnosticate cu TSC îndeplinesc criteriile de diagnostic de autism, dar numai 1,1-1,3% dintre persoanele diagnosticate inițial cu TSA primesc un diagnostic de TSC [7].

#### ➤ **Factori epigenetici**

Cercetările actuale tind să indice faptul că în modelul etiologic al TSA **factorii genetici și epigenetici acționează într-o manieră sinergică**. Procesele care stau la baza acestei interacțiuni sunt încă puțin cunoscute, însă modificările epigenetice ar putea fi mediatorul în interfața genă / mediu. Mecanismele epigenetice au fost implicate în susceptibilitatea la stres și, de asemenea, în patogeneza tulburărilor psihice, incluzând depresia și schizofrenia. În prezent, mai multe studii se axează pe luarea în considerare a rolului etiologic al mecanismelor epigenetice în TSA. Cele mai studiate mecanisme epigenetice sunt cele care modifică structura cromatinei, incluzând metilarea ADN și modificările histonelor.

În TSA există mai multe argumente care susțin ipoteza epigenetică:



- există o asociere frecventă între TSA și bolile genetice ale căror etiologii epigenetice sunt recunoscute.
- unele studii au demonstrat schimbări în metilarea ADN a câtorva gene candidate la autism, inclusiv gena care codifică receptorul oxitocinei (OXTR), genele RELN și SHANK3.
- există o hipometilare al întregului ADN în probele de creier și de sânge ale pacienților cu autism.

Modificările epigenetice apărute după expunerea la factorii de mediu cunoscuți ca factori de risc pentru autism sunt, de asemenea, discutate în multe studii. Printre factorii de mediu implicați se numără factorii nutriționali (vitamina D și acid folic) și toxici (valproat de sodiu, bisfenol A). În ciuda unei contribuții considerabile la înțelegerea complexității etiologiei TSA, studiile epigenetice suferă de numeroase biasuri metodologice care limitează amploarea rezultatelor și îngreunează interpretarea lor. Probele de celule utilizate în studiile psihiatrice sunt în majoritate din țesutul post-mortem al sistemului nervos central, iar factorii care pot schimba epigenomul (vârsta, sexul, tratamentele primite) nu sunt luate în considerare. Utilizarea probelor de sânge și a epiteliului bucal ridică la rândul său întrebarea dacă epigenomul acestor celule îl reflectă pe cel al celulelor nervoase [8].

Obiectivul cercetărilor actuale este identificarea unor biomarkeri ai etiologiei genetice pentru evaluarea riscului, stabilirea diagnosticului și prezicerea răspunsului terapeutic și a prognosticului asupra evoluției tulburării. Identificarea markerilor genetici ar aduce o contribuție nepretuită diagnosticului de TSA la vârste mici, pentru o intervenție precoce. În prezent diagnosticul genetic nu are aplicabilitate în TSA, deoarece anumite cauze genetice specifice sunt identificate în doar 20-25% dintre cazuri [9].

### **Modificări cerebrale**

În TSA au fost identificate modificări cerebrale la nivel structural și funcțional pe care le sintetizăm mai jos:



- **disfuncție a rețelei creierului social care mediaza cogniția socială.** Această rețea este formată din aria facială fuziformă (FFA), implicată în perceperea identității persoanei, girusul frontal inferior (imitarea expresiei faciale), șanțul temporal supero-posterior (pSTS) (percepția expresiei faciale), girul frontal superior (ToM) și amigdala (procesarea emoțiilor) [9]. Există anumiți autori care consideră că FFA nu este bine dezvoltată în TSA din cauza experiențelor limitate cu fețele.
- **anomalii structurale și funcționale ale amigdalei** - s-a constatat fie scăderea reactivității amigdaliene, fie creșterea acesteia în funcție de caracteristicile stimulilor și de valențele expresiilor emoționale [10]. Participanții TSA cu nivele crescute de anxietate socială au avut nivele mai crescute ale activării amigdaliene.
- **activare mai mare a cortexului cingulat anterior (ACC) și precuneus și o activare mai scăzută a amigdalei și girus fuziform (GF) în timpul procesării emoțiilor**
- **alterare a conectivității structurale** (modificări micro și macrostructurale ale substanței albe) și funcționale (conectivitate atipică intra și inter-regională) cu efecte asupra funcției sociale.
- **reducere a activării în lobul frontal inferior stang și o creștere a activării lobului occipital**, în timpul sarcinilor de recunoaștere a emoțiilor - în acord cu teoriile care susțin că anomaliile comportamentale din TSA rezulta din hipoconectivitatea corticală-corticală la distanță și un eșec al lobului frontal de a integra efectiv informațiile și a oferi un feed-back regiunilor senzoriale primare [11].
- **afectarea sistemului neuronilor în oglinda** - Ipoteza “oglinzii sparte” din autism susține că disfuncția sistemului neuronilor în oglinda este unul din factorii care stau la baza dificultăților din cogniția socială și încearcă să explice dificultățile în achiziționarea limbajului, în imitație și în manifestarea empatiei [12].
- **modificări subtile timpurii ale volumului cerebral** urmate în cursul dezvoltării de perioade de stagnare și apoi de scădere a volumului cerebral spre vârsta adultă. Creșterea timpurie a volumului cerebral la copiii cu TSA a fost observată prin măsurarea circumferinței craniene și prin studii volumetrice cerebrale longitudinale la vârste de 2-4 ani, dar relația dintre perioada de apariție a acestei creșteri accelerate și simptomele comportamentale a rămas necunoscută. Deoarece deficitul social a fost identificat la copiii cu TSA încă de la sfârșitul primului an de viață, acest lucru



poate sugera că pot fi identificate modificări volumetrice cerebrale care apar mult mai devreme în dezvoltare și pot explica apariția simptomatologiei [13].

- **scădere a activării în regiunile lingvistice auditive și frontale și o creștere a activității în zona prefrontală medială.** Aceste rezultate susțin existența unui mecanism neuronal prin care stimulii senzoriali duc la afectarea cogniției sociale [14].

### Factori de mediu

Majoritatea cercetătorilor în domeniu sunt de acord că în modelul etiologic al TSA factorii de mediu interacționează cu factorii genetici crescând astfel riscul de apariție a fenotipului TSA [15]. Apariția simptomatologiei de spectru este dependentă de predispoziția genetică și de momentul expunerii la anumiți factori de mediu în perioada vulnerabilă pentru dezvoltare, respectiv în perioada antenatală [15,16].

O serie de factori care pot acționa pe perioada sarcinii au fost asociați cu TSA dar ei nu sunt specifici pentru această tulburare ci pot fi identificați și în alte tulburări de dezvoltare:

- *Hipertensiunea mamei pe perioada sarcinii sau hemoragia pe perioada sarcinii* – se asociază cu hipoxia fetală care ar putea constitui un factor de risc pentru o tulburare de dezvoltare, fără să fie însă specific pentru TSA [17].
- *Expunerea la infecții intrauterine* - Infecțiile pe perioada sarcinii sunt cea mai frecventă cale de activare a sistemului imunitar la mamă, activare care poate determina tulburări de neurodezvoltare la copil [18]. Prezența infecției virale în timpul sarcinii într-o perioadă vulnerabilă pentru dezvoltare determină modificări ale dezvoltării cerebrale normale care explică modificările comportamentului social [19]. Printr-un mecanism posibil mediat de interleukina 6 (IL-6), activarea imună la mamă alterează expresia genică determinând modificări la nivel histologic și modificări ale comportamentului social [20].
- *Utilizarea medicației pe perioada sarcinii* - un risc de 60% de a dezvolta o formă de TSA a fost raportat la mamele care au utilizat medicație psihotropă pe perioada sarcinii (un efect al expunerii la medicația respectivă sau ca efect al transmiterii genetice a trăsăturilor comune între tulburarea psihiatrică a mamei și TSA) [21]. În special administrarea de acid valproic în primul trimestru de sarcină a fost asociată cu prezența TSA la 11-57% dintre descendenți [22].



- *Expunerea la neurotoxice industriale* - toxicele industriale ajung în circulația fetală afectând dezvoltarea neuronală. Expunerea timpurie în sarcina la neurotoxice (ex. manganul și organofosforicele) în perioada anntenatală, vulnerabilă pentru dezvoltarea sistemului nervos, se corelează cu apariția ulterioară a unor tulburări de neurodezvoltare la persoanele cu susceptibilitate genetică [23]. Cele mai frecvent menționate neurotoxice industriale care au fost descrise ca având impact asupra neurodezvoltării sunt metilmercurul, diversele pesticide (dicofol, endosulfan, diazinon și clorpirifos), fenilii policlorinați (PCBs) și eterii difenili policlorinați (PBDEs).
- *Vârsta părinților* la nașterea copilului a fost intens studiată în relația cu TSA fiind încă un subiect controversat. Vârsta mamei poate fi asociată cu riscul pentru autism deoarece riscul apariției anomaliilor cromozomiale crește odată cu vârsta [24]. Vârsta tatălui este importantă în relație cu riscul de TSA datorită imprintingului genomic, mutațiilor spontane de novo care apar odată cu înaintarea în vârstă în spermatogeneză sau datorită interacțiunilor cu factorii de mediu [25].
- *Tulburările autoimune ale mamei* - copiii cu TSA au frecvent istoric familial de tulburări autoimune (psoriazis, artrită reumatoidă, boală celiacă, arterită Takayasu) alergii și intoleranțe alimentare [26]. Nu se cunoaște exact mecanismul prin care bolile autoimune ale mamei se corelează cu riscul de TSA. Autoanticorpii materni prezenți în bolile autoimune pot traversa bariera fetoplacentară intrând astfel în circulația cerebrală fetală și determinând alterarea dezvoltării normale a creierului [27].
- *Nașterea prematură* - studiile raportează un “fenotip comportamental” la copiii prematuri caracterizat prin inatenție, anxietate și dificultăți de interacțiune socială. Copiii născuți prematur (între 32 și 36 săptămâni de gestație) sunt la risc pentru tulburări de dezvoltare, de la întârziere în dezvoltarea limbajului până la TSA [15].

Ca și concluzie factorii de mediu (factori care acționează în perioada perinatală sau factori specifici familiilor) pot să contribuie la dezvoltarea TSA atunci când există un genom vulnerabil. Nici unul dintre factorii de mediu nu este factor cauzator direct al TSA dar acțiunea lor în perioade critice de dezvoltare intrauterină crește riscul de apariție a autismului la persoane deja predispușe genetic. Până în prezent nici unul din acești factori nu a fost asociat constant cu autismul.



## **Teorii psihologice**

Încă de la primele descrieri ale autismului, cercetările s-au orientat spre identificarea unor mecanisme neuropsihologice care stau în spatele simptomatologiei specifice. Au fost formulate și studiate multiple teorii explicative ale autismului începând cu Teoria minții (care își are originea în studiile animale efectuate de Premack și Woodruff în 1978 și reluată ca model explicativ al autismului de către Uta Frith în 1985) sau Teoria Coerenței Centrale (dezvoltată de Uta Frith în 1988), continuând cu Teoria Hipersistemizării și a hipoempatizării, Teoria extremului creier masculin (dezvoltate de Baron Cohen în anii 2000) sau Teoria lumii intense (propusă în 2010 de Markram).

### ➤ **Teoria Minții**

Conceptul de Teoria minții (ToM) încearcă să explice modul obișnuit în care înțelegerea altei persoane este condiționată de “citirea minții” sau “mentalizare” în scopul de a percepe ceea ce gândește și de a prezice comportamentul acelei persoane. Altfel spus ToM se refera la abilitatea de a determina statusul intern al celorlalți, gândurile, credințele și scopurile persoanelor cu care venim în contact.

La copiii cu dezvoltare tipică această teorie este complet achiziționată în jurul vârstei de 4 ani, atunci când reușesc să facă distincția între modul real în care stau lucrurile și ce ar putea să creadă în mod fals alte persoane despre aceste lucruri [28].

Pentru prima dată a fost folosit acest termen în TSA de către Simon Baron Cohen în 1985. În cercetarea sa, acesta a pornit de la o paradigmă bazată pe credințe false pentru a explora dezvoltarea ToM. În timpul experimentului participanții vizualizau un scenariu în care Sally, o păpușă, își ascunde ursulețul într-un cos. Altcineva vine și mută ursulețul într-o cutie. Copiii erau întrebați unde va cauta Sally ursulețul atunci când se va întoarce. Copiii tipici în vârsta de 4 ani răspundeau corect că Sally va cauta în cos, în timp ce cei cu TSA răspundeau că va cauta în cutie. Copiii cu TSA nu au o ToM pe deplin funcțională și continuă să eșueze la testele complexe de credințe false chiar și în copilăria mijlocie și adolescență [29].

Copiii cu autism înalt funcțional au o întârziere în dezvoltarea ToM, dar odată cu înaintarea în vârsta această abilitate se îmbunătățește ajungând ca la vârsta adolescenței să poată să înțeleagă macar o parte din statusurile mentale ale celorlalți. Totuși rămân deficitare



înțelegerea emoțiilor complexe precum rușinea, jena și gelozia, în legătură probabil cu afectarea imaginației și a abilităților timpurii ale ToM [30].

În sprijinul studiilor care au analizat dezvoltarea ToM la copiii cu TSA sta și ipoteza hipointențională propusă pentru tulburările de dezvoltare. Conform acestei ipoteze, persoanele sunt percepute și tratate precum obiectele și statusul mental al persoanelor este adesea procesat la fel ca și statusul fizic al obiectelor [31].

Au fost luate în discuție două ipoteze care pot explica absența dezvoltării ToM spontane:

- 1) Dezvoltarea parțială a ToM conduce la apariția unor strategii compensatorii dar care nu sunt atât de eficiente și care necesită un efort cognitiv mult mai mare pentru a face față provocărilor sociale în continuă schimbare din mediu.
- 2) Stimulii relevanți sociali din emoțiile faciale și de la nivelul ochilor altei persoane nu activează spontan cogniția socială. În sprijinul acestei ipoteze stau rezultatele unor studii recente care au demonstrat că la copiii cu TSA există un răspuns cortical mai lent și mai dezorganizat ca răspuns la direcția privirii interlocutorului [32].

### ➤ **Înțelegerea emoțiilor în TSA**

Emoțiile au o funcție esențială în comunicare. Expresia facială a unei persoane furnizează informații vizuale care ne ajută în determinarea sexului, vârstei, familiarității și identității interlocutorului. Interacțiunea socială poate fi uneori ambiguă, cu un grad redus de predictibilitate, dar informația socială oferită de expresiile faciale este rapid disponibilă și poate să scadă gradul de incertitudine [10].

La copii cu TSA au fost descrise frecvent dificultăți în toate aspectele emotionale; există deficite în înțelegerea și exprimarea emoțiilor, în decodificarea expresiilor faciale și în managementul adecvat emoțional (independent de factorii cognitivi și de limbaj). Afectarea capacității de recunoaștere a emoțiilor din expresia facială reprezintă un argument pentru dificultățile sociale cu care se confruntă copiii cu TSA [33].

Există o mare variabilitate a deficitului de recunoaștere a emoțiilor în TSA, cu cifre cuprinse între 5-70% [34]. Acești copii au dificultăți cu emoțiile complexe (*surpriza, dezgust*) sau chiar cu emoțiile simple (*furie, tristete, fericire*) atunci când au trebuit să selecteze o





imagine cu o emoție similară cu cea prezentată inițial. În contexte structurate, cu stimuli expliți, unii dintre acești copii pot să recunoască o parte din emoțiile complexe sau să înțeleagă statutul mental al celorlalți [35].

Astfel putem spune că în TSA se pot dezvolta competențe emoționale elementare de bază, însă copiii nu sunt receptivi de timpuriu față de stimulii sociali. La vârsta școlară, când întâlnesc mult mai multe situații sociale nestructurate, incapacitatea de a folosi adecvat emoțiile devine problematică deoarece:

- nu se orientează social,
- nu reușesc să integreze informația emoțională din contextele sociale complexe,
- sunt dependenți de ceilalți pentru a structura schimbările sociale,
- au responsivitate limitată față de emoțiile altora
- au o înțelegere deficitară a statutului mental al celorlalți [36].

### **Ipoteze care stau la baza dificultăților de recunoaștere a emoțiilor**

În literatura de specialitate s-au propus două ipoteze care stau la baza deficitului în recunoașterea emoțiilor faciale din TSA: ipoteza perceptuală/cognitivă și ipoteza motivațională/afectivă [37].

#### **1. Ipoteza perceptuală sau cognitivă presupune că:**

- există un deficit în înțelegerea informației sociale din cauza procesării faciale atipice: dificultăți în memorarea fețelor; dificultăți în recunoașterea identității feței atunci când aceasta depinde de regiunea superioară a feței; se concentrează mai puțin pe informația din regiunea ochilor și mai mult pe informația oferită de gură;
- există o limitare în elaborarea unor informații utile din expresiile faciale;
- mecanismul neuronal de recunoaștere a emoțiilor faciale este compromis.

Un rol important în menținerea dificultăților de procesare facială și a deficitului social îl are absența contactului vizual. În mod obișnuit, atunci când oamenii privesc fețele celorlalți, există o tendință de fixare întâi a regiunii ochilor și apoi a altor trăsături de bază, cum ar fi nasul și gura. Această orientare a atenției vizuale către ochi are valoare evolutivă (de ex se pot detecta indicii de amenințare) și valoare socială (contactul vizual intermediază interacțiunile sociale) [38].



În TSA, studiile de eye-tracking (de captare a privirii) au evidențiat scăderea atenției către trăsăturile centrale ale feței, în special pentru ochi și preferința pentru zona gurii sau orientarea privirii către alte caracteristici faciale. Evitarea contactului vizual poate să apară precoce, de la 6 luni; la vârsta de 15 luni, copiii cu TSA fixează mai mult regiunea gurii față de copiii tipici sau se orientează către alte caracteristici, ceea ce afectează recunoașterea expresiilor faciale și duce la pierderea stimulilor subtili relevanți social [39].

Au fost emise ipoteze diferite în încercarea de a explica **paternul anormal al privirii ochi-în-ochi**:

1. Evitarea regiunii ochilor se datorează dificultăților în **perceperea importanței sociale** a acestora, din cauza alterării circuitelor cerebrale implicate în procesarea stimulilor emoționali. Copiii cu TSA aleg să privească spre alte trăsături fizice, precum regiunea gurii, pentru că sunt mai stimulative și prezintă o mai mare variabilitate și mișcare decât ochii, atrăgând privirea [40].
2. **Contactul vizual este “dureros”** deoarece are o încărcătură semnificativă din punct de vedere emoțional. Încărcătura emoțională a ochilor provoacă un răspuns fiziologic imediat mediat de activitatea amigdaliană de la nivel cerebral. Hiperactivitatea amigdaliană și cea fiziologică descrise în TSA ca răspuns la stimulii sociali, sugerează că strategia de evitare a privirii poate reprezenta o încercare de auto-reglare și de mediere a nivelului crescut de pericol perceput de la acest nivel. Astfel, evitarea regiunii ochilor apare ca fiind o strategie eficientă pentru descurajarea interacțiunii sociale percepută ca fiind amenințătoare. În sprijinul acestei ipoteze stau și studiile care arată un deficit în identificarea emoției *frică* în TSA [40].
3. **Ipoteza motivațională sau afectivă** susține că lipsa de interes și atenție către indiciile sociale, apărută de timpuriu în dezvoltare, conduce la o experiență redusă de învățare socială, care mai departe duce la o lipsă de specializare a ariilor corticale implicate în recunoașterea emoțiilor faciale [37]. Aceasta ipoteză încearcă să explice deficitul în motivația socială prin valoarea mică de recompensă pe care o au stimulii sociali, datorată afectării circuitelor cerebrale responsabile de sistemul de recompensă [41]. Astfel că persoanele cu TSA au tendința de a fixa privirea nu pe fața umană, ci pe detalii irelevante din punct de vedere social (de ex informații fizice neimportante sau pe detalii ale decorului).

De asemenea, în TSA au fost descrise și **strategii anormale de prelucrare facială** prin care copilul adoptă strategii bazate pe reguli pentru recunoașterea emoțiilor. În mod normal



atunci când vedem o față expresivă emoțional, procesăm în mod automat și intuitiv starea emoțională a persoanei care comunică expresia prin potrivirea configurării faciale globale cu un prototip deținut pentru această categorie de emoții. Cu toate acestea, copiii cu TSA adoptă o strategie sistematică de potrivire bazată pe reguli, prin care liste memorate ale unor caracteristici definesc expresiile emoționale. Ei caută aceste caracteristici specifice atunci când efectuează sarcini de percepție emoțională; de exemplu, "regulile" pentru *tristețe* sunt colțurile gurii răsucite și sprâncenele coborâte [41].

### ➤ **Reglarea emoțională în TSA**

Reglarea emoțională (RE) se referă la procesele complexe și dinamice implicate în evaluarea și modularea adecvată a reacțiilor emoționale, în funcție de contextul social sau pentru atingerea unui scop.

În TSA, modalitatea atipică de reglare emoțională poate explica o parte din problemele comportamentale și emoționale care afectează funcționarea în toate domeniile de activitate ale copiilor.

Studiile au arătat că există un deficit al reglării emoționale la copii cu TSA ceea ce conduce la creșterea accesării serviciilor psihiatrice [42]. 74% din copiii cu TSA au dificultăți de RE comparative cu doar 18% din copii cu dezvoltare tipică și aceste deficite apar de timpuriu, putând fi observate de la vârsta de 12 luni [43]. Dificultățile de RE sunt asociate cu dificultăți importante în special în situațiile școlare. Adesea copiii cu TSA esuează în a termina școala sau experimentează schimbări frecvente ale clasei datorate strategiilor atipice de RE.

Deoarece aceste deficite nu se regăsesc în criteriile de diagnostic, există o tendință în creștere de diagnosticare a unei afecțiuni comorbide în TSA care să cuprindă manifestările comportamentale consecutive RE deficitare. Totuși dereglarea emoțională din TSA nu poate fi considerată ca reprezentând o marcă a TSA deoarece datele din literatură ne arată că dificultățile de RE nu sunt întotdeauna prezente în TSA [44].

În comparație cu persoanele tipice, copiii cu TSA folosesc strategii maladaptative pentru RE datorită inflexibilității cognitive și dificultăților în modularea comportamentelor [42]. Prescolarii cu TSA adesea folosesc tactici de reglare mai simple precum auto-linistirea



și nu apelează la strategii complexe care implică procese cognitive și atenționale, precum distragerea atenției și jocul substitutiv.

Alte strategii maladaptative folosite în TSA care sunt adesea ineficiente în scăderea activării negative:

- 25% din comportamentele restrictive și stereotipe apar ca răspuns la triggerii emoționali, ca o încercare de RE; această strategie poate fi eficientă pe termen scurt dar maladaptativă în timp. Aceste comportamente pot fi folosite cu scopul de a controla mediul și a face față emoțiilor coplesitoare, dar nu pot explica prezența stereotipiilor comportamentale în general. Ele însă pot fi eficiente pentru a-l ajuta pe copilul cu TSA să facă față emoțiilor nedorite. De asemenea, ar putea reprezenta o modalitate acceptată de RE atunci când nu au potențial periculos pentru copil sau pentru cei din jur și nu pot fi accesate modalitățile cognitive de RE. Aceste stereotipii se manifestă prin evitarea, suprimarea emoțiilor, vorbitul cu sine, menținerea atenției către factorul stresor [45].

Nivelele crescute de anxietate, furie și reacții negative precum crizele de tantrum și de agresivitate sunt frecvente la copiii și adolescenții cu TSA și reprezintă un factor de risc pentru dezvoltarea altor afecțiuni psihiatrice. Mai mult, emoțiile negative excesive afectează și mai mult funcționarea socială ducând la dificultăți în interpretarea indiciilor sociale și consecutiv, la comportamente inadecvate în aceste situații [44].

### ➤ **Teoria Hipersistemizării și hipoempatizării**

Conform acestei teorii formulată de Baron-Cohen în 2002, TSA sunt rezultatul unui nivel prea ridicat de sistematizare și a unui nivel scăzut de empatie [46].

Conceptul de **sistematizare** este definit de Baron Cohen ca fiind capacitatea de a identifica regulile după care un sistem funcționează, respectiv de a identifica structurile unui sistem: patternuri, reguli, periodicitate [47,48]. Sistematizarea permite creierului să aprecieze că un eveniment va apărea cu o probabilitate anume [49].

Există mai multe tipuri de sisteme, unele fiind 100% guvernate de legi (de exemplu o formulă matematică care are un grad de variabilitate 0) și care pot să fie predictibile sau controlabile 100%) iar altele cu un grad scăzut de sistematizare precum interacțiunea socială.



Baron-Cohen și colaboratorii consideră că fiecare individ are un nivel de sistematizare. Acest nivel de sistematizare este programat genetic și condiționat de factori biologici, cum ar fi testosteronul fetal [46]. Există diferențe de gen în ceea ce privește sistematizarea, băieții având un nivel de sistematizare mai ridicat decât cel al fetelor. Conform Teoriei lui Baron-Cohen (2006) există 8 niveluri de sistematizare, primele 3 fiind caracteristice populației generale. La un Nivel 1 gradul de sistematizare este redus. Nivelul 2 este specific femeilor (grad scăzut de sistematizare, grad crescut de empatie) iar nivelul 3 este specific genului masculin [49]

La persoanele la care nivelul de sistematizare este setat prea sus acestea vor căuta reguli și structuri în orice sistem. Astfel un nivel de sistematizare de 4 a fost identificat la părinții copiilor cu TSA, nivelul 5 la copiii cu Tulburare Asperger, iar gradele 6, 7 și 8 la copiii cu Autism (afectarea fiind cu atât mai severă cu cât gradul de sistematizare este mai ridicat) [49].

În relația socială modificările care apar sunt foarte rapide și mult prea complexe ca să poată fi sistematizate. Pentru a putea înțelege relaționarea socială avem nevoie de un al doilea concept care stă de fapt la baza relațiilor sociale, respectiv empatia [49].

Empatia, componentă esențială și specifică a inteligenței sociale, este definită în 2003 de Baron-Cohen ca fiind “capacitatea de a identifica emoțiile și gândurile altei persoane și de a le răspunde acestora într-o manieră adecvată” [50].

Capacitatea de a empatiza este determinată genetic dar poate fi influențată de o serie de factori externi situaționali (de exemplu, consumul de alcool, oboseala, dispoziția depresivă pot scădea capacitatea de a empatiza) și este diferențiată în funcție de gen: femeile au un grad de empatie superior bărbaților. Empatia poate fi scăzută și în anumite tulburări neuropsihice cum ar fi Tulburările de spectru autist și tulburările de personalitate [51].

Teoria hipersistemaizării și a hipoempatizării în TSA a fost propusă în 2002 de către Baron Cohen pentru a explica dificultățile de relaționare socială și de comunicare specifice. Discrepanța dintre empatia scăzută și sistematizarea crescută poate fi predictibilă pentru TSA [52].

Această teorie bifactorială poate explica atât aspectele sociale cât și cele non-sociale ale TSA:



- empatia scăzută sub medie explică dificultățile de relaționare socială și de comunicare
- sistematizarea crescută peste medie explică gama de interese restrânse, stereotipe, comportamentul repetitiv și rezistența la schimbare [53].

O implicație practică pe care această teorie o are este generarea unui model particular de intervenție în TSA consideră Baron Cohen. Prin programe create pe calculator persoanele cu TSA învață să recunoască emoțiile prin sistematizare. Se încearcă astfel transformarea sistemului social prea puțin sistematizat într-un sistem guvernat de legi, predictibil pe care persoana cu TSA să și-l însușească [46,47].

#### ➤ **Teoria mariajului asortativ**

Mariajul asortativ este definit prin tendința de a te căsători cu o persoană cu care ai trăsături comune. Astfel crește frecvența cu care acea trăsătură se va exprima. Rolul mariajului asortativ în creșterea incidenței și prevalenței TSA a fost propus de Baron-Cohen pe baza observațiilor privind creșterea ratei copiilor diagnosticați cu TSA în regiuni cum ar fi Silicon Valley. În aceste regiuni atât mamele cât și tații au ocupații sistematizate (de exemplu matematicieni, informaticieni) având un grad de sistematizare mare și un grad mic de empatie. Prin mariajul asortativ a 2 persoane hipersistematizate crește posibilitatea ca descendentul să prezinte trăsături din spectrul autist de intensitate clinică. Conform teoriei lui Baron-Cohen, Tulburarea de spectru autist poate fi rezultatul genetic a doi părinți cu un grad crescut de sistematizare și un nivel scăzut al empatiei (mariaj asortativ) [54].

#### ➤ **Teoria lumii intense**

Această teorie se referă la hiperfuncția microcircuitelor neuronale locale, caracterizate cel mai bine de hiper-reactivitate și hiper-plasticitate. Astfel de microcircuite hiperfuncționale devin autonome, conducând la consecințele cognitive de bază ale hiperpercepției, hiper-atenției, hiper-memoriei și hiper-emoționalității.

Teoria este centrată pe neocortex și amigdala cerebrală, dar ar putea fi aplicată în toate regiunile creierului. Severitatea pe fiecare axă depinde de severitatea sindromului molecular exprimat în diferite regiuni ale creierului. Se considera ca progresia tulburării este condusă de reacții exagerate la experiențe care determină



creierul să exprime un status hiper-preferențial și selectiv. Acesta devine mai extrem cu fiecare nouă experiență și poate fi accelerat în special de experiențele încărcate emoțional și de traume. Acest lucru poate duce la prelucrarea obsesivă a informației detaliate a fragmentelor lumii și la decuplarea involuntară și sistematică a persoanei cu autism de ceea ce devine o lume dureros de intensă. Indivizii sunt prinși într-o lume interioară limitată, dar foarte sigură, cu surprize minime [55].

#### ➤ **Teoria coerenței centrale**

O alta teorie care încearcă să explice TSA este scăderea coerenței centrale. Aceasta se referă la scăderea abilității globale de procesare a informațiilor și o creștere a capacității de procesare a detaliilor. Aceasta particularitate este reflectată clinic prin performanțele crescute ale persoanelor cu TSA de a remarca detaliile și de ariile specifice de interes ale acestora [56].

### **Alți factori**

#### ➤ **Rolul vaccinurilor în TSA**

În 1998, Andrew Wakefield, un gastroenterolog britanic, descrie într-un articol publicat în jurnalul Lancet cazurile a opt copii cu simptome specifice pentru TSA, simptome care aparent au debutat la aproximativ o lună de la efectuarea vaccinării ROR. În opinia autorului mecanismul implicat este unul inflamator. Ulterior concluziile lui Wakefield au fost infirmate, iar articolul retras, în primul rând prin lipsa unui lot de control cu ajutorul căruia ipotezele să fie verificate, prin erori metodologice, dar și prin cercetări ulterioare care demonstrează că vaccinul ROR nu produce inflamație la nivel intestinal [56,57,58].

Numeroase studii epidemiologice au demonstrat că nu există o asocieră între vaccinare și autism. Astfel, nu au existat diferențe între frecvența diagnosticului de TSA între copiii vaccinați și cei nevaccinați. Autorii concluzionează ca asocieră între vaccin și TSA este accidentală, respectiv simptomele de TSA devin vizibile de obicei în jurul vârstei de 1 an și jumătate, vârstă la care de obicei copilul este vaccinat.

Chiar dacă ipoteza inițială a fost infirmată, aceasta a reprezentat pentru părinți un motiv suficient ca să nu își mai vaccineze copiii. Ideea corelației între vaccinuri și autism s-a extins mai departe de ROR. Astfel au reapărut cazuri severe de patologii care nu mai aparuseră de mulți ani sau epidemii ale bolilor infecto-contagioase [59].



### ➤ Rolul expunerii la media

În contextul actual copiii sunt expusi masiv la dispozitive media (TV, tabletă, telefon) de la vârste foarte mici. Se considera ca expunerea precoce și de lungă durată a copilului mic la dispozitive media poate contribui la etiologia TSA dezvoltându-se așa numitul “**autism virtual**”. Însă studiile însă au demonstrat ca televizorul nu este un declansator direct al autismului. Acei copii care sunt vulnerabili genetic să dezvolte o Tulburare de spectru autist, au o preferință pentru a petrece mai mult timp în fața ecranelor, astfel încât direcția de cauzalitate trece de la autism la expunerea media, mai degrabă decât invers. Astfel, acest factor de mediu devine important la acei copii cu o **predispoziție genetică pentru a dezvolta TSA** [60].

Copilul mic nu poate învăța din mediul digital datorită imaturității lor în ceea ce privește memoria, atenția și jocul simbolic. Pentru dezvoltarea abilităților cognitive, lingvistice, motorii și social-emoționale copilul are nevoie de explorarea directă și de interacțiunea socială cu părinți. Având în vedere cele de mai sus Academia Americană de pediatrie recomandă evitarea expunerii la dispozitive media a copilului cu vârsta sub 18 luni [61,62].

### Bibliografie

1. Dobrescu, I., Rad, F., Nedelcu, M.C. (2016). Tulburări Pervazive de dezvoltare/Tulburări de Spectru Autist. În Dobrescu I (ed). Manual de Psihiatrie a Copilului și Adolescentului, ediția a II-a revizuită și adăugită. București: Editura Total Publishing, 264-347.
2. Sandin S, Lichtenstein P, Kuja-Halkola R, Larsson H, Hultman CM, Reichenberg A. (2014) The Familial Risk of Autism. JAMA;311:1770-7.
3. Ozonoff S, Young GS, Carter A, et al. (2011) Recurrence risk for autism spectrum disorders: a baby siblings research consortium study. Pediatrics;128:e488- e495
4. Ivanov HY, Stoyanova VK, Popov NT, Vachev TI. (2015) Autism Spectrum Disorder A Complex Genetic Disorder. Folia Med (Plovdiv). 57(1):19-28
5. Margari L, Lamanna AL, Craig F, Simone M, Gentile M. (2014) Autism spectrum disorders in XYY syndrome: two new cases and systematic review of the literature. Eur J Pediatr. 173(3):277-83.
6. Weiss LA, Shen Y, Korn JM, et al. (2008) Association between microdeletion and microduplication at 16p11.2 and autism. N Engl J Med; 358:667-75





7. Freitag CM, Staal W, Klauck SM, Duketis E, Waltes R. (2010) Genetics of autistic disorders: review and clinical implications. *Eur Child Adolesc Psychiatry*. Mar; 19(3): 169–178.
8. Hamza M, Halayem S, Mrad R, Bourgou S, Charfi F, Belhadj A. (2007) Epigenetics' implication in autism spectrum disorders: A review. *Encephale*. 2017 Aug;43(4):374-381.
9. Misra V. (2014) The Social Brain Network and Autism. *Ann Neurosci*. 21(2): 69–73.
10. Tottenham N, Hertzog ME, Gillespie-Lynch K, Gilhooly T, Millner AJ, Casey BJ. (2014) Elevated amygdala response to faces and gaze aversion in autism spectrum disorder. *Soc Cogn Affect Neurosci*. 9(1):106-17
11. Falck-Ytter T, von Hofsten C. (2011) How special is social looking in ASD: a review. *Prog Brain Res*. 189:209-22
12. Hamilton AF. (2013) Reflecting on the mirror neuron system in autism: A systematic review of current theories. *Dev Cogn Neurosci*. Jan;3:91-105.
13. Hazlett HC, Gu H, Munsell BC., Kim SH, Styner M, Wolff J.J, Elison JT, Swanson MR, Zhu H, Botteron KN, Collins L, Constantino JN, Dager SR, Estes AM, Evans AC, Fonov VS, Gerig G, Kostopoulos P, McKinstry RC, Pandey J, Paterson S, Pruett JR, Schultz RT, Shaw DW, Zwaigenbaum L, Piven J (2017) Early brain development in infants at high risk for autism spectrum disorder. *Nature* 542(7641): 348–351, DOI: 10.1038/nature21369
14. Green SA, Hernandez LM, Bowman HC, Bookheimer SY, Dapretto M (2017) Sensory over-responsivity and social cognition in ASD: Effects of aversive sensory stimuli and attentional modulation on neural responses to social cues. *Dev Cogn Neurosci*. 21.
15. Lauritsen, M.B, Dahl, H.A , Flint, T.J, Wang, A.G., Vang, M., Kruse, T.A., Ewald, H., Mors, O. (2006). A genome-wide search for alleles and haplotypes associated with autism and related pervasive developmental disorders on the Faroe Islands. *Molecular Psychiatry*, 11, 37–46.
16. [Langridge](#), A.T., [Glasson](#), E.J., [Nassar](#), N., [Jacoby](#), P., [Pennell](#), C., [Hagan](#), R., [Bourke](#), J., [Leonard](#), H., [Stanley](#), F.J. (2013). Maternal Conditions and Perinatal Characteristics Associated with Autism Spectrum Disorder and Intellectual Disability. *PLoS One*, 8(1): e50963.
17. Gardener, H., Spiegelman, D., Buka, S.L. (2011). Perinatal and Neonatal Risk Factors for Autism: A Comprehensive Meta-analysis. *Pediatrics*, 128; 344-355.
  1. Kocijan-Hercigonja, D., Remeta, D., Orehovac, M., Brkljacic, D. (1991). Prenatal, perinatal and neonatal factors in infantile autism. *Acta Med Croatica*, 45: 357–62.
  2. [Atladóttir](#), H.J., [Henriksen](#), T.B., [Schendel](#), D.E., [Parner](#), E.T. (2012). Autism After Infection, Febrile Episodes, and Antibiotic Use During Pregnancy: An Exploratory Study. *Pediatrics*, 130(6), 1447-1454.



3. Shi, L., Fatemi, S.H., Sidwell, R.W., Patterson, P.H. (2003). Maternal Influenza Infection Causes Marked Behavioral and Pharmacological Changes in the Offspring. *The Journal of Neuroscience*, 23(1), 297–302.
4. Gardener, H., Spiegelman, D., Buka, S.L. (2011). Perinatal and Neonatal Risk Factors for Autism: A Comprehensive Meta-analysis. *Pediatrics*, 128; 344-355
5. Landrigan PJ. (2010) What causes autism? Exploring the environmental contribution. *Current Opinion in Pediatrics*. 22(2):219-25.
6. Pierce K. (2011) Early functional brain development in autism and the promise of sleep fmri. *Brain Research*. 1380: 162–174.
7. [Itzchak, B.E](#), [Lahat, E.](#), [Zachor, D.A.](#) (2011). Advanced parental ages and low birth weight in autism spectrum disorders - rates and effect on functioning. *Res Dev Disabil.*, 32(5), 1776-81.
8. [Hultman, C.M.](#), [Sparén, P.](#), [Cnattingius, S.](#) (2002). Perinatal risk factors for infantile autism. *Epidemiology*, 13(4), 417-23.
9. Georgiades, S., Szatmari, P., Boyle, M. (2013). Importance of studying heterogeneity in autism. *Neuropsychiatry*, 3, 123–125.
10. [Keil, A.](#), [Daniels, J.L.](#), [Forsen, U.](#), [Hultman, C.](#), [Cnattingius, S.](#), [Söderberg, K.C.](#), [Feychting, M.](#), [Sparen, P.](#) (2010). Parental autoimmune diseases associated with autism spectrum disorders in offspring. *Epidemiology*, 21(6), 805-8.
11. Plastow M. (2012) Theory of Mind' I: a theory of knowledge?. *Australas Psychiatry*. 20(3):199-202.
12. Fletcher-Watson S, McConnell F, Manola E, McConachie H (2014) Interventions based on the Theory of Mind cognitive model for autism spectrum disorder (ASD), *Cochrane Database Syst Rev*. 21;(3)
13. Angus DJ, de Rosnay M, Lunenburg P, Meerum Terwogt M, Begeer S (2015) Limitations in social anticipation are independent of imaginative and Theory of Mind abilities in children with autism but not in typically developing children. *Autism*. 19(5):604-12



14. Schultz RT, Gauthier I, Klin A, Fulbright RK, Anderson AW, Volkmar F, Skudlarski P, Lacadie C, Cohen DJ, Gore JC (2000) Abnormal ventral temporal cortical activity during face discrimination among individuals with autism and Asperger syndrome. *Arch Gen Psychiatry*.57(4):331-40.
15. Senju A, (2012) Spontaneous theory of mind and its absence in autism spectrum disorders. *Neuroscientist*. 18(2):108-13
16. Hoyland AL , Nærland T, Engstrøm M, Lydersen S, Andreassen O (2017). The relation between face-emotion recognition and social function in adolescents with autism spectrum disorders: A case control study. *PLoS One*. 11;12(10):e0186124. eCollection 2017.
17. Taylor LJ, Maybery MT, Grayndler L, Whitehouse AJ. (2015) Evidence for shared deficits in identifying emotions from faces and from voices in autism spectrum disorders and specific language impairment. *Int J Lang Commun Disord*. 50(4):452-66
18. Xavier J, Vignaud V, Ruggiero R, Bodeau N, Cohen D, and Laurence Chaby L. A Multidimensional Approach to the Study of Emotion Recognition in Autism Spectrum Disorders, 2015 *Front Psychol*. 2015 Dec 24;6:1954.
19. Berger S, Koot HM, Rieffe C, Terwogt MM, Stegge H. (2008) Clinical Developmental Psychology, Emotional competence in children with autism: Diagnostic criteria and empirical evidence. *Dev Review*. 28(3): 342-369
20. Garman HD, Spaulding CJ, Webb SJ, Mikami AY, Morris JP, Lerne MD. Wanting it Too Much: An Inverse Relation Between Social Motivation and Facial Emotion
21. Recognition in Autism Spectrum Disorder. *Child Psychiatry Hum Dev*. 2016 Dec;47(6):890-902.
22. Baron-Cohen S, Leslie AM, Frith U.(1985) Does the autistic child have a "theory of mind"?. *Cognition*. 21(1):37-46.
23. Jones EJ, Venema K, Earl R, Lowy R, Barnes K, Estes A, Dawson G, Webb SJ. (2016) Reduced engagement with social stimuli in 6-month-old infants with later autism spectrum disorder: a longitudinal prospective study of infants at high familial risk. *J Neurodev Disord*. 15;8:7.




24. Black MH, Chen NTM, Iyer KK, Lipp OV, Bölte S, Falkmer M, Tan T, Girdler S (2017) Mechanisms of facial emotion recognition in autism spectrum disorders: Insights from eye tracking and electroencephalography. *Neurosci Biobehav Rev.* 8;80:488-515.
25. Walsh JA, Vida MD, Rutherford MD. (2014) Strategies for Perceiving Facial Expressions in Adults with Autism Spectrum Disorder. *J Autism Dev Disord.* 44(5):1018-26
26. Mazefsky CA, Herrington J, Siegel M, Scarpa A, Maddox BB, Scahill L, White SW. (2013) The role of emotion regulation in autism spectrum disorder *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry.* 52(7):679-88. doi: 10.1016/j.jaac.2013.05.006. Epub 2013 Jun 3.
27. Totsika, V., Hastings, R.P., Emerson, E., Lancaster, G.A., & Berridge, D.M. (2011). A population-based investigation of behavioural and emotional problems and maternal mental health: Associations with autism spectrum disorder and intellectual disability. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 52, 91-99
28. Mazefsky CA, Pelphrey KA, Dahl RE. (2015) The need for a broader approach to emotion regulation research *iJ Autism Dev Disord.* 45(11):3405-8. doi: 10.1007/s10803-015-2602-7.
29. Hirschler-Guttenberg Y, Golan O, Ostfeld-Etzion S, Feldman R. (2015) Mothering, fathering, and the regulation of negative and positive emotions in high-functioning preschoolers with autism spectrum disorder. *J Child Psychol Psychiatry.* 56(5):530-9.
30. Baron-Cohen, S. (2006). The hyper-systemizing, assortative mating theory of autism. *Progress in Neuro-Psychopharmacology & Biological Psychiatry*, 30, 865–872.
31. Baron-Cohen, S., Ashwin, E., Ashwin, C., Tavassoli T., Chakrabarti B. (2009). Talent in autism: hyper-systemizing, hyper-attention to detail and sensory hypersensitivity. *Phil. Trans. R. Soc.*, 364, 1377-1383.
32. Baron-Cohen S. (2002). Extreme male brain theory of autism. *Trends Cogn. Sci.*, 6, 248–54.



33. Baron-Cohen, S. (2006). Two new theories of autism: hyper-systemising and assortative mating. *Arch. Dis. Child.*, 91, 2-5. doi:10.1136/adc.2005.075846
34. Wheelwright, S., Auyeung, B., Allison, C., Baron-Cohen, S. (2010). Defining the broader, medium and narrow autism phenotype among parents using the Autism Spectrum Quotient(AQ). *Molecular Autism*, 1(1), 10.
35. Wright, D.B., Skagerberg, E.M. (2012) – Measuring Empathizing and Systemizing with a Large US Sample. *Plos One*, 7(2): e311661. doi: 10.1371/journal.pone.0031661
36. [Baron-Cohen, S.](#), [Scott, F.J.](#), [Allison, C.](#), [Williams, J.](#), [Bolton P.](#), [Matthews, F.E.](#), [Brayne, C.](#) (2009). Prevalence of autism-spectrum conditions: UK school-based population study. *The British Journal of Psychiatry*, 194: 500-509.
37. Baron-Cohen, S., Ring, H.A., Wheelwright, S., Bullmore, E.T., Brammer, M.J., Simmons, A., Williams, S.C.R. (1999). Social intelligence in the normal and autistic brain: an fMRI study. *European J. of Neurosci.*, 11, 1891-1898.
38. Happe, F., Ehlers, S., Fletcher, P., Frith, U., Johansson, M., Gillberg, C. (1996). Theory of mind in the brain. Evidence from a PET scan study of Asperger Syndrome. *Neuro. Report*, 8, 197–201.
39. Markram K, Markram H. (2010) The Intense World Theory – A Unifying Theory of the Neurobiology of Autism. *Front Hum Neurosci.* 4: 224.
40. Wakefield AJ. (199) MMR vaccination and autism. *Lancet* Sep 11;354(9182):949-950.
41. Roberts W, Harford M. (2002). Immunization and children at risk for autism. *Paediatr Child Health.* 7(9):623-632.
42. Wakefield AJ, Harvey P, Linnell J. (2004) MMR-responding to retraction. *Lancet*;363(9417):1327-1328; discussion 1328
43. [http://www.who.int/immunization/monitoring\\_surveillance/burden/vpd/surveillance\\_type/active/measles\\_monthlydata/en/](http://www.who.int/immunization/monitoring_surveillance/burden/vpd/surveillance_type/active/measles_monthlydata/en/), accesat la 24.09.2017
44. Waldman, M. "Does Television Cause Autism?" Johnson School at Cornell University web site, downloaded Oct. 17, 2006.



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**

 **NTNU**  
Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

45. American Academy Of Pediatrics, COUNCIL ON COMMUNICATIONS AND MEDIA, Pediatrics Oct 2016, e20162591; DOI: 10.1542/peds.2016-2591
46. Anderson DR, Pempek TA . Television and very young children. Am Behav Sci. 2005;48(5):505–522



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**

**NTNU**  
Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

## **Capitolul 4 Simptomatologia Tulburărilor de Spectru Autist**

**4.1. Caracteristicile clinice ale Tulburărilor de spectru autist**

**4.2. Particularități în Tulburarea Asperger**

**4.3. Simptome de alarmă sugestive pentru autism**

**4.4. Modalități de debut în Tulburările de spectru autist**



## Simptomatologia tulburărilor de spectru autist

### Caracteristicile clinice ale Tulburărilor de spectru autist

Fiecare persoană cu TSA prezintă deficite în următoarele arii, cu diferite grade de severitate: interacțiune socială, comunicare și comportament [1,2,3,4]. Asocierea simptomelor de mai sus variază de la o persoană cu TSA la alta astfel încât doi copii cu același diagnostic sunt extrem de diferiți în ceea ce privește comportamentul și abilitățile lor. Fiecare copil cu TSA are propriile dificultăți, simptome și abilități simptome care conferă unicitate astfel încât fiecare va avea propriile nevoi. Ca urmare fiecare copil cu TSA va avea nevoie de un program de intervenție individualizat, adaptat nevoilor sale. Nu eticheta de autism este cea care va stabili nevoile persoanei ci dificultățile și abilitățile sale [5].

Simptomele caracteristice unei Tulburări de spectru autist sunt vizibile înainte de vârsta de 3 ani astfel încât de cele mai multe ori aceste tulburări sunt diagnosticate în copilărie. În prezent conform criteriilor de diagnostic DSM 5 (Academia Americană de Psihiatrie) diagnosticul de TSA se poate formula pentru prima dată și la adolescent sau la adult dacă anamnezic se dovedește ca simptomele principale legate de interacțiunea socială și comunicare sunt prezente din copilărie [3].

Pentru stabilirea diagnosticului conform manualelor de clasificare a tulburărilor psihice (ICD și DSM) simptomatologia trebuie să fie **persistentă** și să se manifeste **în prezent sau în antecedente** în **numeroase contexte**. Deși simptomatologia este prezentă încă din perioadele timpurii de dezvoltare, **poate deveni evidentă doar în momentul în care solicitările sociale depășesc capacitățile copilului**. Simptomatologia este considerată de intensitate clinică atunci când va determina o **afectare importantă a funcționării** copilului în mai multe domenii ale vieții [1,2,3,4].

**1. Interacțiunea socială** - dificultatea de interacțiune socială cu diferite grade de severitate se poate manifesta prin următoarele caracteristici:

- eșec de a iniția sau de a răspunde interacțiunilor sociale
- deteriorare marcată în uzul comportamentelor nonverbale pentru a interacționa social: copilul nu folosește sau folosește într-o manieră inadecvată comportamentul nonverbal (gesturi, expresie facială), evită contactul vizual, expresia facială nu este concordantă cu contextul





- lipsa de interes pentru celelalte persoane, nu împărtășesc cu ceilalți interesele sau realizările (nu arată celorlalte persoane ceea ce doresc, nu împărtășesc cu ceilalți propriile reușite sau realizări), nu-și exteriorizează dorințele
- carențe în reciprocitatea socio-emoțională
- interacționează cu celelalte persoane doar dacă are un interes bine stabilit
- lipsa dorinței spontane de a împărtăși cu ceilalți bucuria
- nu se apropie de alte persoane, nu inițiază relații sociale, par detașați, preferă să-și petreacă singuri timpul
- dificultăți de a înțelege emoțiile celorlalți, de a identifica emoțiile celorlalte persoane în funcție de comportamentul nonverbal și de a-și modula propriul comportament în funcție de emoțiile celorlalți și de contextul social prin lipsa reciprocității emoționale și social
- rezistență la atingere, nu simt nevoia de a fi mângâiați, lăudați sau apreciați pentru reușitele lor
- dificultăți de a lega relații de prietenie – nu au abilitatea de a-și face prieteni chiar dacă își doresc, incapacitate de a promova relații cu egalii, nu inițiază jocuri de grup și nu știu cum să se alăture jocurilor inițiate de alții
- nu reușesc să-și adapteze comportamentul în funcție de context sau de interesele celorlalți insistând în a-și impune propriile rutine (de exemplu un copil diagnosticat cu TSA pasionat de dinozauri va vorbi ore întregi doar despre acest subiect indiferent de interesul interlocutorului și fără a putea fi oprit)
- nu înțelege nevoia de spațiu personal
- nu sesizează intrarea sau ieșirea persoanei primare de atașament (de obicei mama) din cameră [5,6,7,8,9].

Spre deosebire de copilul cu TSA copiii cu dezvoltare tipică:

- sunt interesați încă dinaintea vârstei de 1 an de persoanele din jurul lor și de lume în genera
- în jurul vârstei de un an răspund întorcând capul atunci când sunt strigați pe nume
- au contact vizual
- copiază acțiunile și gesturile altor persoane și folosesc gesturi simple pentru a interacționa social (aplaudă, fac semnul la revedere)
- sunt interesați de jocuri sociale precum cucu – bau de care se bucură pe care după vârsta de un an le și inițiază



- arată adultului folosind indexul ceea ce dorește sau aduce obiecte pentru a i le arata [5,6,7,8,9].

**2. Comunicare** – copiii cu TSA au diferite grade de afectare în ceea ce privește dezvoltarea limbajului, importantă pentru această tulburare fiind afectarea funcției de comunicare a limbajului. Principalele simptome care pot varia de la un copil la altul sunt:

- întârziere în dezvoltarea limbajului expresiv – copilul nu atinge nivelul de dezvoltare a limbajului conform vârstei lui cronologice și nici nu folosește limbajul nonverbal pentru a comunica
- atunci când limbajul este dezvoltat acesta nu are funcția de comunicare și poate fi marcat de melodicitate și tonalitate particulare, prozodie particulară, pedanterie exagerată
- dificultate de a iniția și înțelege o conversație precum și de a menține conversația, dificultăți de a trece de la un subiect la altul, insistă pe teme lor recurente de interes fără a sesiza dacă ceilalți sunt interesați de subiect
- ecolalie imediată (repetă cuvintele interlocutorului imediat după ce acestea au fost rostite cu aceeași tonalitate) sau întârziată (poate repeta fragmente întregi din desene animate sau filme preferate sau chiar fragmente de conversații la intervale mari de timp după ce acestea au avut loc și inadecvate contextului)
- dificultate de a-și însuși vorbirea la persoana I
- dificultate de a realiza acorduri corect grammatical
- dificultate semantică
- nu își comunică nevoile, intențiile sau dorințele
- pare să nu înțeleagă cerințele sau întrebări simple
- vorbirea este concretă, prea literară, nu înțelege metaforele, umorul, sarcasmul și ironia
- este neașteptat de tăcut
- limbaj stereotip și repetitiv sau limbaj vag: solilocvează într-o manieră stereotipă, verbalizează sau emite sunete sau exprimări fără sens pentru anturaj [5,6,7,8,9].

Există mari diferențe în ceea ce privește dezvoltarea limbajului la copiii cu TSA. La aproximativ 40% dintre copii limbajul nu este dezvoltat deloc. Aproximativ 25-30% dintre copiii par a avea o dezvoltare tipică a limbajului până la vârsta de 12-18 luni după care pierd



achizițiile dezvoltate până la acea vârstă. La o categorie de copii limbajul se va dezvolta mult mai târziu în copilărie [10].

**3.Comportament:** copiii cu TSA prezintă comportament, activități sau interese restrictive, rigide și stereotipe precum:

- comportamente motorii repetitive (mers pe vârfuri, fluturatul mâinilor, se învârt în jurul propriului ax, mișcări repetitive ale globilor oculari, mișcare continuă fără o țintă)
- atașament patologic pentru anumite obiecte (de exemplu un dop, o rotiță sau o sfoară) care nu au un rol functional
- preocupare exagerată pentru o anumită arie care uneori implică numere, simboluri sau mijloace de transport (hărți, statistici, programul mijloacelor de transport în comun, date)
- aderență inflexibilă la ritualuri nonfuncționale
- nevoia de rutină și ordine
- neliniște psihomotorie, posturi atipice ale corpului, mișcări bizare
- pot fi fascinați de părți ale obiectelor pe care le folosesc într-un mod nefuncțional (de exemplu învârte rotița unei mașini nu se joacă cu întreaga mașină)
- hiper sau hiporeactivitate la stimuli auditivi, tactili, vizuali sau gustativi, prag modificat la durere [5,6,7,8,9].

Comportamentele stereotipe ale copilului cu TSA se repetă la nesfârșit. Ele pot implica întregul corp sau un obiect sau o parte a unui obiect. Comportamentele stereotipe și rutina le oferă un confort emoțional deoarece copiii cu TSA au nevoie ca lucrurile să fie la fel pentru a funcționa. Orice modificare în rutina unei zile obișnuite (de exemplu o oprire neprogramată în drumul lor spre casă) poate crea un stres important și se poate solda cu manifestări de tip agitație psihomotorie intensă și chiar agresivitate față de ei sau față de celelalte persoane. Uneori persoanele cu autism pot dezvolta rutine nonfuncționale pentru ceilalți (de exemplu ating fiecare mașină parcată în drumul lor spre casă) care dacă nu sunt permise se soldează cu manifestări emoționale și comportamentale exagerate [5,6,7,8,9].

Lista principalelor simptome ale TSA care poate fi utilizată ca instrument de lucru în cabinet se regăsește în **Anexa 1**. Nu este obligatoriu ca toate simptomele listate să fie prezente la aceeași persoană dată fiind heterogenitatea clinică a TSA cu grade de severitate diferă de la un copil la altul.



Așa cum am menționat anterior manualele de diagnostic listează ca și principale caracteristici ale TSA deficitul de comunicare socială, deficitul de comunicare și modelele restrictive, repetitive de comportament, de interese sau de activități. Totuși în TSA s-au evidențiat și alte particularități clinic secundare modificărilor cerebrale structurale și funcționale [5,6,7,8,9].

### **Caracteristici ale jocului la copilul cu TSA**

Copiii cu TSA tind să fie mai puțin spontani în joc decât ceilalți copii de vârsta lor. Deseori ei par dezinteresați de jocurile de grup, tind să se izoleze, să se joace pe lângă și nu cu ceilalți copii. De cele mai multe ori jocul este sărac, stereotip (aranjează mașinuțele într-o linie perfect dreaptă dar nu împing mașinuțele pe covor), nu dezvoltă joc simbolic sau funcțional, nu se pot preface în joc. Sunt mai degrabă preocupați de părți ale jucăriilor cu care se joacă într-o mod stereotip, nonfuncțional decât de jucăria ca întreg (învârt roțița unei mașinuțe fără să împingă mașina). Nu se angajează în jocuri de grup, nu imită celelalte persoane, nu au capacitatea de a se preface în joc și nu reușesc să folosească jucăriile într-un mod creativ [5,6,7,8,9].

### **Caracteristici ale procesului de învățare**

Copiii cu TSA pot prezenta anumite caracteristici ale procesului de învățare care interferează cu performanța lor în mediul academic chiar și la cei cu un nivel crescut de inteligență. Astfel enumerăm următoarele particularități:

- achiziții și performante inegale în ariile specifice procesului academic, uneori cu abilități deosebite într-o anumită arie (de exemplu rețin cu mare ușurință date, trasee ale mijloacelor de transport în comun)
- rezistență exagerată la încercarea de a schimba mediul de învățare cu dificultăți de a se adapta la orice schimbare din clasă
- nu are abilitatea de a-și folosi timpul liber nestructurat (de exemplu un adolescent cu TSA merge la școală și așteaptă în bancă și atunci când este anunțat că nu se va susține prima oră)
- are o atenție exagerată pentru detalii
- dificultăți de a generaliza abilitățile învățate



- are nevoie de instrucțiuni concrete datorită dificultăților de abstractizare și conceptualizare
- nu înțelege sensul implicit sau metaforic al cuvintelor, folosesc cuvintele ad literam
- memorie exagerată pentru detalii fără a reuși să sumarizeze informația [11].

### **Tulburări senzoriale asociate**

O parte dintre copiii cu TSA au o hiporeactivitate sau o hiperreactivitate la stimuli obișnuiți. Ei pot părea dezinteresați față de anumite sunete (de exemplu nu răspund atunci când sunt strigați pe nume) dar pot reacționa exagerat la anumite zgomote chiar dacă acestea sunt obișnuite. Zgomote banale din mediu precum sunetul telefonului sau sirena unei mașini de salvare pot fi percepute ca fiind exagerate de către copilul cu TSA. Ca urmare acesta poate avea o reacție emoțională și comportamentală intensă (de exemplu își acoperă urechile, fuge, devine agresiv). Copiii cu TSA pot avea o sensibilitate crescută pentru anumite texturi (vor refuza să se îmbrace cu anumite hăinuțe insistând să poarte același tricou indiferent de anotimp sau de gradul de uzură al acestuia) sau pentru gusturi (vor insista să mănânce același tip de alimente lungi perioade de timp sesizând orice modificare în textura sau compoziția alimentului preferat) [5,6,7,8,9].

### **Dificultăți emoționale**

Copiii cu TSA pot avea dificultăți în a-și identifica propriile emoții sau emoțiile altor persoane dar în special de a-și exprima emoțiile adecvat. De exemplu copilul poate să râdă inadecvat situației sau invers. Deși par să nu sesizeze pericolele (de exemplu se apropie periculos de mult de un câine agresiv sau de o mașină în mers) pot să reacționează prin frică disproporționat de mare față de un stimul inofensiv.

În programele de intervenție terapeutică persoanele cu TSA vor învăța să recunoască la nivel cognitiv emoțiile celorlalte persoane. Persistă însă dificultatea de a-și adapta propriul comportament în funcție de statusul emoțional al celorlalți [5,6,7,8,9].



## **Nivelul cognitiv al copiilor cu TSA**

Datorită dificultăților de abstractizare și generalizare precum și datorită atenției exagerate pentru detalii copiii cu TSA au un pattern distinct la testele de inteligență. TSA apar indiferent de nivelul cognitiv al copiilor. Până la 31% dintre copiii cu TSA pot avea un grad de Întârziere mintală. Copiii cu TSA au performanțe bune atunci când sunt implicați în sarcini care se bazează pe memoria imediată sau pe memoria vizuală și au dificultăți atunci când trebuie să folosească gândirea simbolică sau abstractă.

O particularitate a inteligenței copiilor cu TSA este existența, la unii dintre ei, a unei memorii de fixare excelentă (de exemplu pot memora cifre, date, pot efectua în minte calcule aritmetice foarte complicate sau pot reproduce melodii auzite cândva). Până la 10% dintre copiii cu TSA pot avea o abilitate exagerată într-o anumită arie precum cele descrise mai sus, ei fiind incluși așa numitul grup al “autiștilor savanți” [5,6,7,8,9].

## **Particularități in Tulburarea Asperger**

Caracteristicile listate mai sus sunt specifice copiilor cu TSA, spectru din care face parte și Tulburarea Asperger. Totuși această categorie diagnostică, descrisă în 1944 de către Hans Asperger are câteva particularități - copiii cu Tulburare Asperger nu prezintă întârziere în dezvoltarea limbajului expresiv (limbajul este dezvoltat tipic din punct de vedere cantitativ) și au un nivel cognitiv în limite normale (QI peste 70). O parte dintre aceștia au abilități cognitive foarte bine dezvoltate cu performanțe remarcabile într-un domeniu restrâns de interese [5,6,7,8,9].

În 1944 Asperger a publicat în limba germană o lucrare despre un lot de copii cu abilități verbale bune dar cu probleme majore de interacțiune socială și aderență la rutină. Asperger descrie la acești copii interese circumscrise pentru anumite domenii care interferează cu achizițiile în celelalte domenii. Copii cu Tulburare Asperger, au un pronostic medical mai bun decât cei cu Autism infantil dar foarte des ei nu sunt identificați la vârstă mică deoarece au limbajul normal dezvoltat [12].

În cele mai multe cazuri copiii cu Tulburare Asperger sunt diagnosticați odată cu integrarea lor în mediul școlar deoarece:

- Nu au întârziere în dezvoltarea limbajului și în dezvoltarea cognitiva



- Dificultățile de interacțiune socială pot să nu fie evidente la vârste mici sau pot să fie compensate de către copil care interacționează bine cu adulții a căror companie o preferă.

**1. Interacțiunea socială** – datorită dificultăților de a recunoaște sau înțelege emoțiile și intențiile celorlalte persoane precum și datorită dificultăților de a-și exprima propriile emoții copiii cu Tulburare Asperger vor avea și ei dificultăți de interacțiune socială:

- pot părea insensibili
- se izolează
- nu se simt confortabil în preajma celorlalți
- pot fi percepuți ca ciudați
- inabili social, nu știu cum să procedeze pentru a-și face prieteni
- au dificultăți în utilizarea “limbajului social”
- nu înțeleg când trebuie să înceapă și/sau să termine o conversație sau să găsească un subiect de conversație
- dificultăți în înțelegerea informațiilor și instrucțiunilor verbale
- gândire concretă [1,2,5,13,14,15].

Interacțiunea socială este rigidă și inadecvată datorită deficitului la nivelul Teoriei minții care explică:

- dificultăți în explicarea comportamentelor celorlalți
- deficitul de a înțelege emoțiile complexe
- incapacitate de a prezice comportamentul sau statusul mintal al celorlalți
- problemele de înțelegere a perspectivei celuilalt
- incapacitatea de a înțelege convențiile sociale
- imposibilitatea de a descifra indicii sociale non-verbale
- lipsa reciprocității emoționale
- comportamentele neadecvate situațiilor sociale
- nu dobândesc abilități sociale eficiente prin învățarea incidentală având nevoie de instruire explicită [1,2,5,13,14,15].

În funcție de modalitatea de interacțiune socială, la copilul cu Tulburare Asperger pot fi descrise 3 subtipuri de patternuri de socializare:

1. **Tipul distant** – nu sunt interesați de interacțiunea cu alți copii; pot deveni agitați în apropierea celorlalți și pot respinge contactul fizic sau social nesolicitat



2. **Tipul pasiv** – asteapta ca ceilalti sa initieze contactul social
3. **Tipul activ** – initiaza interactiunea sociala dar intr-un mod neobisnuit sau inadecvat [15].

**2.Comunicarea socială** – este deficitară prin dificultatea de a interpreta limbajul verbal și nonverbal (gesturile, tonalitatea vocii). Astfel:

- înțeleg și interpretează ad literam limbajul având dificultăți de a înțelege expresia facială, tonalitatea vocii
- pot utiliza cuvinte și fraze complexe dar fără să înțeleagă pe deplin sensul lor
- limbajul este vag
- foarte concreți nu înțeleg conceptele abstracte, glumele, metaforele, ironia și sarcasmul
- pot avea o intonație neobișnuită și prozodie bizară, pedanterie exagerată în exprimare.

Deși limbajul este dezvoltat din punct de vedere cantitativ vor avea dificultăți în a înțelege expectațiile celorlalți atunci când susțin o conversație, pot prezenta ecolalie sau vorbesc doar despre propriile interese [1,2,5,13,14,15].

**3.Pattern restrictiv și repetitiv de comportamente, activități și interese** – copiii cu Tulburare Asperger prezintă aderențe inflexibile la rutina zilnică, orice eveniment neprevăzut conducând la confuzie și dificultăți de adaptare. De asemenea ei au nevoie de reguli care să fie respectate și nu se simt confortabil cu ideea de schimbare. Atunci când sunt pregătiți anterior efectuării unei schimbări în cotidian pot învăța să se adapteze.

Multe persoane cu Tulburare Asperger pot avea un interes particular pentru anumite domenii identificabil încă de la vârstă fragedă și în care pot ajunge la performanțe remarcabile. Interesele particulare se pot schimba de-a lungul vieții și uneori pot să pară neobișnuite.

De asemenea sunt descrise modificări de tip hipersensitivitate la stimuli tactili, olfactivi vizuali sau auditivi care interferează cu funcționarea în mediul social și contribuie la izolare interese [1,2,5,13,14,15].





Datorită dificultăților expuse mai sus copiii cu Tulburare Asperger pot avea mari dificultăți de adaptare la viața școlară. Cele mai dificile aspecte ale vieții școlare sunt:

- schimbările de orar nepredictibile și neașteptate
- au nevoie de timp adițional pentru completarea sarcinilor și orientarea în timpul tranzițiilor (“Asperger time”)
- dificultăți în înțelegerea profesorilor și a instrucțiunilor de la clasă
- experiențe senzoriale intense din clasa zgomotoasă [16].

În mediul școlar copiii cu Tulburare Asperger devin frecvent victime ale agresivității și tachinării din partea colegilor. Vor fi astfel la risc pentru a dezvolta anxietate sau depresie cu refuz sau pentru apariția agresivității [16].

## **Simptome de alarmă sugestive pentru autism**

### **Simptome TSA la copilul preșcolar**

#### **Limbaaj:**

- întârziere în dezvoltarea limbajului expresiv sau lipsa completă a limbajului
- ecolalie (repetă fraze sau cuvinte fără ca acestea să fie cu sens)
- verbalizează sau vocalizează într-o manieră monotonă sau aplatizată
- poate folosi rareori un singur cuvânt atunci când are nevoie

#### **Interacțiune socială**

- nu răspunde atunci când este strigat pe nume deși auzul nu este afectat
- respinge încercările de a fi îmbrățișat, nu întinde mâinile pentru a fi luat în brațe
- nu este interesat de interacțiunea cu ceilalți copii
- nu se bucură în situațiile în care majoritatea copiilor s-ar bucura
- preferă să se joace singur, pe lângă ceilalți copii
- nu folosește limbajul nonverbal pentru a comunica
- evită contactul vizual

#### **Comportament:**

- mișcări repetitive precum fluturatul mâinilor, legănatul, mers pe vârfuri



- joc sărac, stereotip cu jucării sau obiecte, nu are joc simbolic (aliniază mainuțele într-o linie perfectă sau după mărime sau culoare)
- preferă jocul cu obiecte (dopuri, sticle) nu cu jucării sau cu alte persoane
- aderența la rutine zilnice – prezintă reacții emoționale și comportamentale puternice dacă apar modificări în rutina zilnică
- preferință pentru anumite alimente în funcție de textură sau culoare și nu în funcție de gust
- explorează mediul prin maniere improprie (linge sau miroase obiecte)  
[5,6,7,8,9].

## **Simptome TSA la copilul școlar**

### **Limbaj**

- evită să folosească limbajul verbal
- tonalitatea vocii este monotonă sau plată, cu prozodie particulară și pedanterie exagerată
- preferă să folosească fraze deja învățate uneori folosite inadecvat contextului
- ecolalie imediată sau întârziată
- dificultăți de a folosi pronumele personal la persoana I
- nu înțeleg sensul implicit al cuvintelor, metaforele, ironia, glumele, sarcasmul

### **Interacțiunea cu celelalte persoane**

- nu sunt interesați de interacțiunea cu ceilalți, inclusiv cu copiii de aceeași vârstă sau au foarte puțini prieteni
- nu înțeleg normele sociale
- nu sunt conștienți de spațiul personal al celorlalți sau sunt extrem de intoleranți atunci când o altă persoană se apropie de ei
- nu sunt confortabili în situații sociale
- nu sunt interesați de activități de care majoritatea celorlalți copii sunt interesați



- nu-și pot adapta comportamentul în funcție de situația socială sau de emoțiile celorlalți

### Comportament

- mișcări repetitive
- se joacă într-un mod repetitiv, lipsit de imaginație
- preferă joaca cu obiecte în detrimentul interacțiunii cu ceilalți copii
- dezvoltă interese speciale pentru un anumit subiect sau activitate
- preferă rutinele familiare și pot prezenta reacții emoționale și comportamentale inadecvate atunci când se modifică rutina
- apetit idiosicrazic – refuză anumite alimente
- explorează mediul în mod particular
- senzitivitate exagerată pentru anumiți stimuli auditivi, gustativi, olfactivi sau tactil [5,6,7,8,9].

Deoarece identificarea precoce este premisa diagnosticului și orientării rapide a copilului spre programe de intervenție precoce care s-au dovedit cu atât mai eficace cu cât sunt implementate de la o vârstă mai mica, în literatură sunt descrise următoarele **semne de alarmă** pentru o eventuală Tulburare de spectru autist:

- nu răspunde atunci când este strigat pe nume la vârsta de 12 luni
- nu arată (nu indică) obiecte care trezesc interesul la 14 luni
- nu se joacă simbolic (se prefacă că hrănește un ursuleț) la 18 luni
- evită contactul vizual
- preferă să fie singur
- nu-și exprimă bucuria, plăcerea sau interesul
- întârziere în dezvoltarea limbajului expresiv
- prezintă ecolalie (repetă cuvinte și fraze fără să înțeleagă sensul acestora)
- dă răspunsuri care nu au legătură cu întrebarea
- prezintă reacții emoționale și comportamentale intense atunci când survine o schimbare în rutina zilnică
- au interese repetitive, obsesive
- joc sărac, stereotip, preferă obiectele și nu jucăriile sau jocul cu alte persoane



- prezintă comportamente stereotipe (flutură mâinile, se învârt în cerc, merg pe vârfuri, se leagănă)
  - nu înțelege emoțiile celorlalte persoane
  - prezintă hiperensitivitate exagerată pentru stimuli obișnuiți
  - explorează mediul în maniere inadecvate (lins, pipăit, mirosit)
- [5,6,7,8,9,17]

Atunci când identificăm aceste semne la un copil este necesară aplicarea unui chestionar de screening și ulterior orientarea copilului spre un serviciu de psihiatrie pediatrică. ( vezi ANEXA 2 cu semne de alarma pentru copilul cu vârsta sub 5 ani).

### **Modalități de debut în Tulburările de spectru autist**

Tulburarea de spectru autist devine evidentă în general în jurul vârstei de 12 luni, părinții devin îngrijorați în jurul vârstei de 18 luni și ajung la specialist în jurul vârstei de 2 ani. Principalele motive de îngrijorare pentru părinți sunt de obicei lipsa răspunsului atunci când copilul este strigat pe nume și lipsa dezvoltării limbajului.

În cazul Tulburărilor de spectru autist au fost descrise **trei modalități de debut** a simptomatologiei specifice.

**În prima modalitate de debut simptomatologia pare să fie prezentă încă de la naștere.** Astfel părinții identifică simptome prezente încă din primul an de viață deși uneori aceste simptome nu sunt caracteristice doar pentru autism ci apar și în alte tulburări de dezvoltare. Astfel s-au raportat:

- manifestări comportamentale specifice unui tip de temperament (copilul dificil versus copilul agitat)
- dificultăți de alimentație
- dificultăți de somn
- întârziere în achizițiile motorii
- întârziere în achiziția limbajului și în dezvoltarea cognitivă
- lipsa zâmbetului social
- mai atent la obiecte și nu la fața mamei [17,18].

**În a doua modalitate de debut copilul se dezvoltă aparent tipic după care stagnează și nu mai face noi achiziții.** Copilul se dezvoltă aparent tipic din punct de vedere



motor, al limbajului, reciprocității sociale și emoționale. În jurul vârstei de 1,5 – 2 ani părinții remarcă că ritmul de dezvoltare a copilului încetinește. Astfel:

- gângurește sau lalalizează dar nu apar cuvinte cu sens
- nu apare interesul social
- nu imită
- nu răspunde atunci când este strigat pe nume
- nu are atenție împărțită
- nu este interesat de jocuri sociale
- nu arată cu degetul
- este preocupat de părți ale obiectelor.

Acești copii nu pierd achizițiile anterioare dar eșuează în a câștiga noi achiziții conform vârstei lor cronologice [17,18].

**În a treia modalitate de debut copilul cu dezvoltare tipică pierde achizițiile anterioare (regres).** Pentru a demonstra acest tipar de debut este necesară documentarea exactă a dezvoltării anterioare cu ajutorul scalelor și chestionarelor de dezvoltare.

La această categorie de copii după o perioadă de dezvoltare aparent tipică apar următoarele simptome:

- pierdea limbajului achiziționat anterior
- pierderea contactului vizual
- pierderea interesului social și a jocului imitativ și social
- pierderea unor abilități motorii și de autoservire.

Rogers și colaboratorii arată că doar 15 % dintre copiii care au pierdut achizițiile anterioare au avut o dezvoltare tipică anterioară regresului. În cele mai multe cazuri au existat modificări subtile ale interacțiunii sociale și comunicării [17,18].

## Bibliografie

1. World Health Organization (1992) The ICD-10 Classification of Mental and Behavioural Disorders. Clinical description and diagnostic guidelines
2. American Psychiatric Association. (2000). Diagnostic and statistical manual of mental disorders, text revisited (DSM-IV-TR). Washington, DC: American Psychiatric Association.



3. American Psychiatric Association. (2013). Diagnostic and statistical manual of mental disorders, fifth edition (DSM 5). Washington, DC: American Psychiatric Association.
4. ICD 11 - <https://icd.who.int/browse11/l-m/en> - accesat în 25 iunie 2018
5. Dobrescu, I., Rad, F., Nedelcu, M.C. (2016). Tulburări Pervazive de dezvoltare/Tulburări de Spectru Autist. În Dobrescu I (ed). Manual de Psihiatrie a Copilului și Adolescentului, ediția a II-a revizuită și adăugită. București: Editura Total Publishing, 264-347
6. Fuentes J, Bakare M, Munir K, Aguayo P, Gaddour N, Öner Ö. (2014) Autism spectrum disorder. In Rey JM (ed), IACAPAP e-Textbook of Child and Adolescent Mental Health. Geneva: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions.
7. NHS (2016) Autism Spectrum Disorder, <https://www.nhs.uk/conditions/autism/> accessed on may 2018
8. National Institute of Mental Health (2018), Autism Spectrum Disorder, <https://www.nimh.nih.gov/health/topics/autism-spectrum-disorders-asd/index.shtml>
9. Centers for Disease Controls and Prevention (2018) Basic About ASD, <https://www.cdc.gov/ncbddd/autism/signs.html#1>
10. Johnson, C.P. (2004) Early Clinical Characteristics of Children with Autism. In: Gupta, V.B. ed: Autistic Spectrum Disorders in Children. New York: Marcel Dekker, Inc. 85-123.
11. Bergerson T., Heuschel M.A., Harmon B., Gill D.H., Colwell M.L. (2003) - The Educational Aspects of Autism Spectrum Disorder, The Office of Superintendent of Public Instruction
12. McPartland, J., Volkmar, F.R. (2012). Autism and Related Disorders. Handb. Clin. Neurol., 106, 407-418. doi: 10.1016/B978-0-444-52002-9.00023
13. Baron-Cohen, S. (1995). *Learning, development, and conceptual change. Mindblindness: An essay on autism and theory of mind*. Cambridge, MA, US: The MIT Press.
14. Tager-Flusberg, H. (2000). Understanding the language and communicative impairments in autism. International Review of Research in Mental Retardation - INT REV RES MENT RETARD. 23. 185-205. 10.1016/S0074-7750(00)80011-7.
15. [Rao P.A](#), [Beidel D.C.](#), [Murray M.J.](#) (2008) Social skills interventions for children with Asperger's syndrome or high-functioning autism: a review and recommendations. [J Autism Dev Disord](#). 2008 Feb;38(2):353-61. Epub 2007 Jul 20.
16. Attwood (2018). What is Asperger Syndrome, <http://www.tonyattwood.com.au/about-aspergers>
17. [Courchesne E](#), [Pierce K](#). (2005) Brain overgrowth in autism during a critical time in development: implications for frontal pyramidal neuron and interneuron development and connectivity. [Int J Dev Neurosci](#). 2005 Apr-May;23(2-3):153-70.
18. Rogers S (2004)- Developmental regression in autism spectrum disorders, Developmental regression in autism spectrum disorder, [Special Issue: Epilepsy and the Development of Autism, Volume 10, Issue 2](#)



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**

 **NTNU**  
Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

## **Capitolul 5 Screening in Tulburarile de spectru autist**

### **5.1. Instrumente de evaluare**

### **5.2. Screening-ul TSA in Romania**



## Screening in tulburările de spectru autist

### Instrumente de evaluare

Academia Americana de Pediatrie (AAP) recomandă ca fiecare copil să aibă screening specific TSA la vârsta de 18 și 24 de luni. Screeningul la 24 de luni trebuie completat chiar dacă la 18-luni este negativ, deoarece 25% la 30% dintre copiii cu TSA pot părea inițial cu o dezvoltare tipică, dar apoi își pierd aptitudinile și regresează între 15 și 24 de luni. Pentru acei copii depistați ca fiind expuși riscului de TSA, este nevoie de o evaluare suplimentară și trebuie îndrumați către medicul specialist [1].

În 2018 a fost publicată o revizuire a articolelor de specialitate care rezuma principalele progrese și probleme majore științifice legate de cele mai bune practici actuale și controversele în screening-ul și evaluarea diagnosticului (articole din 2000 până la 31 martie 2017). Au fost evaluate mai multe **instrumente de screening** în eșantioane comunitare mari – sunt descrise cele care îndeplinesc criterii importante (au fost replicate în mai multe setări de îngrijire primară și au respectat clasificarea) și, astfel, justifică considerație pentru aplicarea clinică:

- **Modified Checklist for Autism in Toddlers** (Lista de verificare modificată pentru autism la copiii mici; **M-CHAT**) a fost adaptată din CHAT (Lista de control pentru autism la copii mici), care, deși a fost inovatoare în demonstrarea fezabilității identificării copiilor cu TSA în populația generală, a fost prea insensibilă pentru aplicarea clinică. Cel de-al 23-lea subpunct M-CHAT acoperă o gamă mai largă de domenii de dezvoltare. M-CHAT include un interviu ulterior, care clarifică răspunsurile părinților la chestionar pentru a reduce rezultatele fals pozitive. M-CHAT a fost evaluat în mai multe eșantioane independente de îngrijire primară și este folosit la nivel internațional în mai multe limbi folosind traduceri validate [1].
- **Communication and Symbolic Behavior Scales Developmental Profile Infant/Toddler Checklist** (Scala de dezvoltare a profilului comunicării și





comportamentului simbolic a sugariilor/copiilor mici **CSBS DP**) a fost inițial conceput ca un instrument de screening larg pentru întârzierile în comunicare, dar a demonstrat o sensibilitate ridicată pentru TSA. În cadrul unui eșantion comunitar de 5385 copii de vârstă 6-24 de luni, acesta a identificat 56 din 60 % copii cu TSA constatat independent la vârsta de 3 ani. Se recomandă o evaluare ulterioară pentru a distinge copiii cu risc de TSA de cei cu alte întârzieri în comunicare [1].

- Alte instrumente de screening:
  - The Brief Infant-Toddler Social Emotional Assessment (Evaluarea scurta emotionala si sociala a copiilor mici);
  - Baby and Infant Screen for Children with autism Traits (Screening pentru copii si sugari cu trasaturi autiste, BISCUIT);
  - Checklist for Autism in Toddlers (Lista de verificare a autismului la copii mici Q-CHAT);
  - Autism Parent Screen for Infants (Screeningul parental al autismului pentru sugari, APSI) [2];

Totusi in prezent nu exista un consens cu privire la recomandarea screening-ului universal sau secundar pentru TSA, ca parte a practicii standard. Întrebarea este dacă screening-ul, în special al copiilor ai căror părinți nu ridică spontan îngrijorări, este justificat. S-a demonstrat totusi că screeningul precoce este eficient pentru identificarea TSA sau a riscului de TSA. Beneficiile identificării precoce sunt multiple:

1. Accesarea precoce a intervențiilor specializate.
2. Crește gradul de conștientizare a medicilor și sporește cunoștințele despre întârzierile în dezvoltare
3. reduce discrepanțele în ceea ce privește accesul la servicii între familiile cu statut economic și social diferit
4. Facilitează începerea tratamentului în timpul unui moment crucial, când intervenția ar putea avea cel mai mare impact asupra dezvoltării creierului
5. Este necesară din punct de vedere etic, deoarece tulburarea este deja în desfășurare, poate fi detectată și sunt disponibile tratamente eficiente



6. Crește posibilitatea desfășurării studiilor care elucidează evoluția heterogenă biologică și comportamentală a TSA în timpul celei mai importante perioade din viața umană postnatală timpurie
7. Crește posibilitatea descoperirii biomarkerilor precoce ai tulburării, ai prognosticului și ai răspunsului la tratament
8. Efectuarea unor astfel de studii poate conduce într-o zi la identificarea mecanismele biologice și / sau identificarea factorilor etiologici și a mijloacelor de prevenire.

Si nu in ultimul rand utilizarea unui instrument de screening standard oferă medicilor un punct de plecare pentru discuții cu privire la întârzierile în dezvoltare și oferirea unui răspuns adecvat preocupărilor părintelui. Adesea, părinții cu îngrijorări referitoare la dezvoltarea copilului lor subliniază faptul că incertitudinea și întrebările lor raman fara raspuns din partea profesioniștilor. Majoritatea părinților sunt foarte ușurați să aibă o explicație pentru comportamentul copilului lor și nu este surprinzător faptul că diagnosticele mai rapide sunt asociate cu niveluri mai ridicate de satisfacție la părinți. Pe scurt, depistarea precoce îmbunătățește standardele de îngrijire atât pentru părinți, cât și pentru copii [3,4].

### **Bariere in aplicarea instrumentelor de screening**

Screening-ul pentru TSA este dificil de facut in comunitățile cu resurse scăzute, în special comunitățile rurale. Evaluarea tuturor copiilor pentru TSA într-un cadru clinic nu este fezabilă din punct de vedere logistic sau economic în multe regiuni cu resurse scăzute din cauza lipsei resurselor medicale, a gradului de conștientizare scazut în rândul profesioniștilor și familiilor, precum și a barierelor financiare și geografice în calea accesării asistenței medicale.

De asemenea, chiar daca medicul de familie/pediatrul recomanda o evaluare într-un serviciu de specialitate, parintele poate refuza din cauza stigmatizării. **Familia are un rol cheie si este cea mai in masura sa decida solicitarea sau acceptarea consultului psihiatric.**

Factorii care influențează decizia familiei de a solicita ajutor psihiatric specializat și acceptarea diagnosticului:



- Modelul normalității psihice acceptat
- Disproporția dintre gradul de normalitate acceptat și comportamentul anormal al copilului
- Toleranța familiei față de manifestările tulburării copilului
- Accesibilitatea serviciilor medicale
- Gradul de informare al părinților
- Prejudecățile socio-culturale
- Calitatea asistenței acordate anterior

Astfel, integrarea examinării în campaniile de imunizare, ar putea crește posibilitatea aplicării acestor instrumente. De asemenea, campaniile de sensibilizare a opiniei publice și de reducere a stigmatizării ar trebui să fie, de asemenea, luate în considerare ca parte a unei abordări cuprinzătoare privind sănătatea publică pentru reducerea posibilelor rezultate negative, cum ar fi întârzierile în adresabilitatea către medicul specialist [5].

În cazul în care medicul suspectează ca un copil are o tulburare de dezvoltare care se încadrează în spectrul autismului, acesta poate să ofere părinților materiale despre această tulburare. Adresabilitatea către serviciile de specialitate va crește dacă părinții vor avea mai multe cunoștințe despre simptomele clinice caracteristice ale TSA și le vor putea identifica cu mai multă precizie la proprii copii.

Unii medici sunt reticenti în a împărtăși îngrijorările părinților, temându-se că etichetarea prematură ar putea provoca stresul și anxietatea din partea familiei. Cu toate acestea, sinceritatea, onestitatea și recunoașterea incertitudinii sunt apreciate de majoritatea părinților.

Pe de altă parte ascunderea unei îngrijorări și adoptarea unei abordări de tipul "așteptăm-și-vedem" rareori este apreciată; de fapt, această strategie atrage adesea nemulțumirile părinților și, mai rău, resentimente și furie. Este important ca aceștia să primească informații științifice, bazate pe dovezi [6].

### **Screening-ul TSA în România**

Pentru o identificare precoce a acestei patologii a fost elaborat un chestionar de screening în cadrul Programului Național de Sănătate Mintală 3.1 Subprogramul de profilaxie



in patologia psihiatrică și psihosocială și validat în populația generală de către UBB Babes-Bolyai. **Acest instrument trebuie aplicat în cabinet de către medicul de familie tuturor copiilor pe care îi are în evidență. Este decontat de către Casa de Asigurări de Sănătate fiind inclus în contractul cadru.**

Chestionarul cuprinde 9 întrebări care se adresează de către medic părintelui/reprezentantului legal și 3 afirmații bazate pe observația directă a medicului aflat în contact cu un copil. **Acest chestionar de screening se aplică la vârsta de 12, 18, 24 și 36 de luni ale copilului.**

La sfârșit se obține un scor care dacă este cuprins între **7-9 puncte** impune repetarea chestionarului peste 3 luni; dacă scorul obținut este situat în intervalul **10-18** copilul trebuie îndrumat **imediat** către medicul specialist psihiatrie pediatrică/neuropsihiatrie pediatrică din teritoriu, indiferent de vârsta copilului. Acest chestionar scorează capacitățile copilului de interacțiune și relaționare, de comunicare non-verbală și rezonanță emoțională (vezi ANEXA 3).

## **Bibliografie**

1. Weill VA, Zavodny S, Souders MC. Autism spectrum disorder in primary care. *Nurse Pract.* 2018 Feb 16;43(2):21-28
2. Zwaigenbaum L, Penner M. Autism spectrum disorder: advances in diagnosis and evaluation. *BMJ.* 2018 May 21;361:k1674
3. Pierce, K., Courchesne, E., & Bacon, E. (2016). To Screen or Not to Screen for ASD Universally is Not the Question: Why the Task Force Got it Wrong. *The Journal of Pediatrics*, 176, 182–194. <http://doi.org/10.1016/j.jpeds.2016.06.004>
4. Johnson CP, Myers SM; American Academy of Pediatrics Council on Children With Disabilities. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics.* 2007 Nov;120(5):1183-215. Epub 2007 Oct 29
5. Barrow FLM. Factors that influence access to mental health care service: The perspective of service users and the community in western 2 health region of the Gambia. Thesis submitted as a part of the Master of Philosophy Degree in International Community Health. University of Oslo. 2016
6. Becerra-Culqui TA, Lynch FL, Owen-Smith AA, Spitzer J, Croen LA. Parental First Concerns and Timing of Autism Spectrum Disorder Diagnosis. *J Autism Dev Disord.* 2018 May 12.



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**



**NTNU**

Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

## **Capitolul 6 Diagnosticul Tulburarilor de spectru autist**

### **6.1. Diagnostic precoce in TSA**

### **6.2. Etape ale diagnosticului**



## Diagnosticul tulburarilor de spectru autist

### Diagnostic precoce in Tulburarile de spectru autist

În literatura de specialitate se pune din ce în ce mai mult accentul pe stabilirea unui **diagnostic cat mai precoce**, care facilitează îndrumarea copilului spre un program de terapie. Conform Institutului National de Sanatate Mintala, aflat sub patronajul Guvernului SUA, intervenția comportamentală precoce la copilul mic și prescolar îmbunătățește semnificativ abilitățile cognitive și de limbaj ale copilului cu Tulburare de Spectru Autist [1].

În practica clinică însă, stabilirea unui diagnostic de certitudine la vârsta mică, este adesea dificil de realizat. Acest lucru se datorează heterogenității acestei tulburări și a afecțiunilor comorbide, care își pun amprenta asupra tabloului clinic și a prognosticului. TSA poate fi diagnosticată încă la vârsta de 15 luni, dar numai 20% dintre copiii cu TSA sunt identificați înainte de vârsta de 3 ani și cel puțin o treime din copiii sunt diagnosticați după vârsta de 6 ani [2].

Mulți factori influențează vârsta diagnosticului, inclusiv nivelul cognitiv și lingvistic al copilului, precum și statutul etnic și socio-economic. În ciuda progreselor în cunoașterea semnelor timpurii ale tulburării, media vârsta diagnosticului clinic a rămas la 4-5 ani, cu dovezi modeste de declin [3].

Există discuții în literatura de specialitate cu privire la stabilitatea unui diagnostic precoce a TSA. În timp ce studiile efectuate în ultimele două decenii au demonstrat în mod consecvent un grad înalt de stabilitate a diagnosticului la copiii cu vârsta de trei ani sau mai mult, există o preocupare cu privire la stabilitatea diagnosticului pentru copiii identificați înainte de vârsta de 3 ani. În multe comunități, există o reticență în a diagnostica copiii înainte de vârsta de trei ani.

Pentru a investiga posibilitatea diagnosticării precoce a TSA au fost analizate momentul și modul în care apar semnele TSA în primii ani de viață. Majoritatea investigațiilor privind acest subiect au fost retrospective, bazându-se pe raportările părinților referitoare la dezvoltarea anterioară sau analizarea casetelor video a sugariilor mai târziu diagnosticați cu TSA.

Pentru debutul precoce, studiile au aratat ca clinicienii cu experienta pot detecta semnele de TSA mai devreme de 12 luni. Parintii pot recunoaste, de asemenea, semnele



timpurii utile pentru identificarea precoce a TSA: absenta contactului vizual, a zambetului social, a vocalizarilor directionate catre interlocutor. Intelegerea timpului in care caracteristicile comportamentale diferite devin vizibile pentru parinti pot scoate in evidenta oportunitatile de a imbunatati detectarea precoce a TSA. In general, una dintre principalele ingrijorari ale parintilor se refera la intarzierea in dezvoltarea limbajului. Chiar daca acest simptom nu este caracteristic TSA, totusi ofera posibilitatea diagnosticarii precoce, atunci cand face parte din tabloul clinic al TSA. Academia Americana de Pediatrie (AAP) incurajeaza medicii pediatrii să acorde atentie ingrijorarilor părinților cu privire la dezvoltarea copilului lor si sa-i indrume spre consult de specialitate acolo unde considera ca acestea sunt justificate

Întrebările legate de permanența diagnosticului au fost evidențiate de rapoartele empirice recente ale copiilor care nu mai îndeplinesc criteriile de TSA. Cu toate acestea, în ultimii ani, mai multe studii au demonstrat o stabilitate impresionantă la copiii diagnosticați înainte de trei ani, cu o meta-analiză care a raportat o rată generală de stabilitate de 86,3% pentru menținerea diagnosticului TSA în timp [4].

### **Bariere în calea diagnosticării precoce**

- reticenta parintilor in a-si dezvalui ingrijorarile
- presiunea membrilor familiei care il considera pe parinte „exagerat”
- stigmatizarea asociata evaluarii psihiatrice: „copilul meu nu este nebun”
- lipsa informarii, in special in mediul rural
- timp limitat al consultatiilor la medicul de familie/pediatru
- la varste mici accentul pus pe comportamentele de hranire, cresterea si dezvoltarea motorie si mai putin pe aspectele dezvoltarii psihice
- mituri cu privire la dezvoltarea copilului

### **Etape ale diagnosticului in TSA**

Există un consens larg asupra faptului că, odată ce se suspectează prezența TSA, copilul ar trebui să fie trimis pentru o evaluare in echipa multidisciplinară formata din medicul specialist psihiatrie pediatrica, pediatru, psiholog, logoped, neurolog, genetician.

Diagnosticul medical este in primul rand un **diagnostic clinic**, stabilit pe baza criteriilor de diagnostic. Incadrarea in aceste criterii se face in urma unei **anamneze**



**riguroase** și a **observării comportamentului copilului** în diferite contexte structurate și nestructurate. În acest scop pot fi utilizate înregistrări video ale copilului de acasă, locul de joacă, grădinița/crăci.

- **Anamneza** cuprinde:
  - Istoricul antecedentelor personale fiziologice și patologice
    - evoluția sarcinii și nașterii: probleme apărute în timpul nașterii, complicații la naștere, consumul matern de alcool și droguri, de medicamente; greutatea copilului la naștere, nevoia de îngrijiri speciale: oxigenoterapie, PEV, incubator;
    - evoluția în primele luni: relația mamă-copil, caracteristicile temperamentale, factorii stresori evidențiați în familie;
    - aspecte ale atașamentului și relaționării: reacția la separarea de mamă, reacția față de alte persoane, față de frați și față de alte persoane de îngrijire;
    - evenimente de viață: boli ale copilăriei, internări ale copilului, modificări importante în familie: divorț, deces, accidente, alte schimbări în familie
  - Structura și funcționarea familiei
    - structura familiei: părinți (vârstă, ocupație, status mental, fizic, psihic și emoțional, istoricul bolilor părinților); vârsta, sexul și problemele de sănătate ale celorlalți membri ai familiei
    - patternul familial al relaționării sociale
  - Particularități ale copilului
    - nivelul de funcționare motorie, cognitivă, afectivă și de autoservire al copilului, aspecte ale comportamentului individual;
    - funcționarea generală pe aparate și sisteme: evidențierea bolilor cronice, handicapurilor neurologice, prezența crizelor epileptice;
    - nivelul curent al dezvoltării comunicării: se apreciază limbajul non-verbal, limbajul expresiv și receptiv, fluența exprimării, înțelegerea, complexitatea exprimării, corectitudinea gramaticală, pronunția și articularea cuvintelor, idiosincrazia față de exprimarea verbală, folosirea limbajului stereotip sau repetitiv;
    - funcționarea motorie: coordonarea mișcărilor fine, prehensiunea, nivelul de dezvoltare al echilibrului, coordonarea și rapiditatea mișcărilor în cursul alergării sau prinderii mingei, tendința la lateralitate stângă;





**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**

**NTNU**  
Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

- funcțiile cognitive: înțelegerea, memoria, capacitatea logic-operațională;
- atenția, concentrarea: distractibilitatea, perseverența, puterea de concentrare și menținere a atenției;
- apetitul, somnul, probleme sfincteriene
- nivelul activității: hiperactiv, impulsiv, neastâmpărat sau încet, leneș, fără inițiativă;
- comportament: reacția la frustrare, crize de tantrum, iritabilitate, retragere
- mișcările anormale, voluntare sau involuntare: ticuri, compulsii, ritualuri, stereotipii;
- afectivitatea: anxietate, frici specifice
- capacitatea de relaționare

**Observarea comportamentului copilului**

- Este necesară observația directă a copilului pentru a valida nivelul de dezvoltare descris de părinți. Adesea aceștia fie supraestimează dezvoltarea copilului, fie o subestimează.
- Copilul trebuie să fie observat împreună cu părinții, și cu fiecare părinte separat pentru a evalua simptomatologia specifică relațiilor.
- Observarea se face cu medicul de față sau privind printr-o oglindă unidirecțională.
- Ședința de joc cu părinții trebuie structurată minimal pentru a imita un context natural. Familia este rugată să se joace cu copilul așa cum se întâmplă acasă (se pot utiliza înregistrări video de acasă)
- Evaluarea relațiilor trebuie să se adapteze nevoilor sau cerințelor speciale ale copilului sau familiei.
- Observațiile cheie includ:
  - abilitatea și dorința părinților de a se angaja față de copil;
  - sensibilitatea, responsivitatea afectivă a părinților, capacitatea de a interveni și regla expresiile emoționale ale copilului, limitele acestor comportamente;
  - interesul copilului față de părinți și felul cum acesta îi utilizează ca suport;
  - capacitatea copilului de acțiune autonomă;
  - conținutul tematic al jocului interactiv și rolul figurilor parentale.



➤ **Instrumente de evaluare in TSA**

Conform recomandarilor, diagnosticul clinic trebuie instrumentat printr-o evaluare psihologica cu **teste specifice si standardizate**.

Astfel de instrumente pot sustine diagnosticul, însă evaluatorii nu ar trebui să se bazeze exclusiv pe scor pentru a face diagnosticul. În studiile care evaluează instrumentele de diagnostic TSA, testul de referință este întotdeauna comparat cu cele mai bune estimari clinice, determinate, în general, de o echipă de experți [3].

Instrumentele de diagnosticare a TSA folosite în scopuri clinice și de cercetare includ "standardul de aur":

- **ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised;** Interviu de diagnosticare a autismului, revizuit)
  - un interviu extins (durata medie de aplicare de 1h ½ si 2h ½),
  - folosit pentru a obtine o gama larga de informatii necesare diagnosticarii TSA.
  - se adresează parintilor si contine întrebări cu caracter deschis, lasând posibilitatea parintilor de a adauga sau de a explica comportamentele copilului.
  - este un element esential în evaluarea initiala a copiilor cu ajutorul căruia evaluatorul va identifica atât simptomatologia specifică pentru TSA cât si alte comportamente asociate, care pot fi disruptive pentru familie (cum ar fi hetero sau autoagresivitatea, dificultatile de alimentatie, problemele de somn) [5].
- **ADOS-2 (Autism Diagnostic Observation Schedule;** Programul de Observatie pentru Diagnosticul Autismului- editia a II-a)
  - evaluare semi-structurată si standardizata a abilitatilor de comunicare, de interactiune sociala, joc si a utilizării imaginative a unor materiale, la persoanele la care exista suspiciunea unui diagnostic de TSA
  - se utilizeaza contexte sociale planificate, denumite „simulari sociale”, în care este asteptat să apara un anumit tip de comportament.
  - format din patru module, fiecare dintre ele putând fi administrate în 30-45 de minute.
  - fiecare modul are propriul protocol, care contine un program de activitati destinat evaluarii copiilor si adultilor aflati la diferite nivele de dezvoltare a



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**

**NTNU**  
Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

limbajului ( de la „fara capacitatea de exprimare sau receptare a limbajului” la „fluent verbal”)

- examinatorul alege modulul cel mai potrivit pentru fiecare copil, ori adult, pe baza abilitatilor de exprimare lingvistică sau a vârstei cronologice [6].
- **CARS (Childhood Autism Rating Scale; Scala de evaluare a autismului în copilărie)** este o alta scală populară care este frecvent utilizată pentru a ajuta la stabilirea diagnosticului de TSA la copii.
  - distinge între copiii cu autism și copiii cu alte tulburări de întârziere a dezvoltării, cum ar fi întârzierea mentală.
  - Studiile susțin utilitatea CARS în diagnosticarea TSA la adolescenți și adulți.
  - constă din 15 itemi care acoperă diferite simptome ale TSA și oferă o comparație fiabilă a comportamentelor copilului și a competențelor de dezvoltare așteptate de la un copil sănătos.
  - fiecare element este marcat de la "1" (comportament normal) la "4" (comportament anormal sever).
  - scorurile cuprinse între 30-37 indică TSA ușoară până la moderată, în timp ce scorurile între 38 și 60 indică TSA severă [7].

**Evaluarea domeniilor principale care sunt afectate** ar trebui să se efectueze, în mod normal, odată ce diagnosticul TSA a fost stabilit din punct de vedere clinic.

În conformitate cu specificatorii DSM-5, unele caracteristici legate de TSA necesită o evaluare suplimentară, inclusiv **prezența tulburărilor cognitive sau limbajului** (sau ambelor). Abilitățile în aceste domenii pot varia de la ușor la grav afectate. Prezența unor întârzieri de dezvoltare sau a unor **diagnostice comorbide**, cum ar fi ADHD, poate crește complexitatea procesului de evaluare și stabilire a diagnosticului. Un alt aspect important îl reprezintă **expunerea la traume și tulburările de atașament**; un istoric care sugerează aceste probleme ar trebui să determine evaluatorul să ia în considerare suprapunerea în prezentare între tulburările de atașament și TSA. Având în vedere toate acestea, evaluările cognitive și ale limbajului și stabilirea tulburărilor comportamentale și emoționale comorbide sunt recomandate tuturor pacienților cu TSA [3]. .



**Evaluarea cognitivă** (un important factor de prognostic) este necesară pentru stabilirea coeficientului de inteligență (IQ) sau coeficientului de dezvoltare, cu un model de scoruri de performanță verbale. Aproape 38% din cei cu TSA asociază întârziere în dezvoltare (în special fenotipul sever, mai mult fetele) și, prin urmare au un prognostic mai sărac.

**Evaluarea limbajului** ar trebui să fie efectuată atât în ceea ce privește abilitățile receptivă, cât și cele expresive, deoarece 20% din autism este nonverbal, 50% dezvoltă alte limbi, iar 30% dezvoltă limbă vorbită fluent; acesta reprezintă un alt factor major implicat în prognostic [8].

La noi în țară evaluarea abilităților cognitive, de limbaj și sociale se face cu ajutorul **testelor de dezvoltare**:

- **ABAS II (Adaptive Behavior Assessment System; Sistemul de evaluare al comportamentului adaptativ)** – evaluează deprinderile funcționale necesare traiului zilnic, în următoarele arii de dezvoltare:
  - comunicare (capacitatea de comunicare verbală și nonverbală, nivelul de dezvoltare al limbajului receptiv și expresiv, conversația);
  - viața de acasă (cum se comportă copilul în mediul familial, respectarea regulilor);
  - autoîngrijire (gradul de autonomie personală, controlul sfincterelor);
  - deprinderi sociale (capacitatea de relaționare și de interacțiune cu ceilalți);
  - utilizarea resurselor comunității (capacitatea de a se adapta la mediu);
  - deprinderi funcționale preșcolare (achizițiile din punct de vedere al dezvoltării cognitive);
  - sănătate și siguranță (măsură în care copilul poate avea grijă să nu se lovească, să nu provoace accidente);
  - autodirecționare (măsură în care copilul prezintă autocontrol);
  - deprinderi motorii [9].
- **DENVER II (Denver Developmental Screening Test ,Testul Denver de Screening al Dezvoltării)** – instrument pentru detectarea potențialelor probleme de dezvoltare ale copiilor cu vârste cuprinse între 0-6 ani.



Testul DENVER II a fost dezvoltat pentru a fi utilizat cu copii aparent normali, între naștere și vârsta de 6 ani. Testul este administrat prin evaluarea performanței copilului la un număr de sarcini potrivite din punctul de vedere al vârstei sale. Testul este util în mod special în evaluarea și identificarea unor posibile probleme la copiii asimptomatici, dar și pentru confirmarea, pe baza unui instrument obiectiv, a anumitor suspiciuni la care s-a ajuns în mod intuitiv, precum și pentru monitorizarea copiilor care au fost identificați ca fiind în situații de risc pentru probleme de dezvoltare, cum ar fi de exemplu copii care au trecut prin dificultăți perinatale [10].

- **ASRS (Autism Spectrum Rating Scales; Scala de scorare a spectrului autist)**

Este o scală construită pentru a măsura comportamente asociate TSA la copiii și tinerii cu vârste cuprinse între **2 și 18 ani**. Din punctul de vedere al utilității, acestea oferă un ghid în stabilirea unui diagnostic, în deciziile care trebuie luate pentru planificarea tratamentului, în monitorizarea răspunsului la intervenție și în evaluarea programului în care a fost inclusă persoana cu TSA. Aceste evaluări sunt realizate fie de către părinți, fie de către cadrele didactice sau de către toți aceștia [11].

- **NEPSY (Bateria de evaluare neuropsihologică la copii de 3-12 ani)**

Acest test evaluează funcțiile neuropsihologice din următoarele domenii: atenție/ funcții executive, memorie și învățare, limbaj, funcționare senzorio-motorie, procesare vizuo-spațială; oferă o analiză longitudinală a dezvoltării neuropsihologice a copilului [12].

- **WISC IV Scala de Inteligență Wechsler pentru Copii**

WISC IV este un instrument clinic, administrat individual, care evaluează abilitatea cognitivă a copiilor cu vârste cuprinse între 6 ani și 0 luni și 16 ani și 11 luni. Scala oferă scoruri compozite care reprezintă funcționarea intelectuală în domenii cognitive specifice (ex. Indicele de Înțelegere verbală, Indicele Raționamentului perceptiv, Indicele Memoriei de lucru și Indicele Vitezei de



procesare), dar oferă și un scor compozit care reprezintă abilitatea intelectuală generală a copilului (ex. Coeficientul de inteligență total) [13].

Toate aceste teste și scale sunt efectuate de către **medicul specialist/psihologul clinician care are licența de aplicare**, în cursul evaluării pentru stabilirea unui diagnostic de certitudine.

➤ **Alte evaluări și investigații utile în diagnosticul TSA**

**Nu există teste de laborator sau markeri biologici pentru TSA**, dar o serie de investigații pot fi recomandate, în funcție de simptomatologia asociată [14].

- **Evaluarea fizică** medicală și uneori cea neurologică este obligatorie și urmărește:
  - înălțimea, greutatea, starea de nutriție;
  - calitatea și integritatea tegumentelor;
  - dacă este îmbrăcat adecvat, gradul de igienă;
  - aprecierea gradului de dezvoltare somatică și psiho-motorie comparativ cu vârsta cronologică a copilului;
  - elemente de dismorfism facial precum: epicantus, hipertelorism, ochi cu înclinație mongoliană, urechi jos implantate etc.;
  - perimetrul cranian.
  
- **Electroencefalografia** – pentru identificarea modificărilor de tip epileptiform sau crizele convulsive (8-21,5% au epilepsie și mai mult la femei) care se pot asocia mai frecvent ca în populația generală [15].
- Evaluarea **ORL** și eventual **audiometrie**; **examen oftalmologic** pentru deficitul senzorial
- **Examen genetic** acolo unde există anumite particularități
- Trebuie investigate **comorbiditățile psihice** – ticurile, anxietatea / tulburările de dispoziție, simptome ADHD, iritabilitatea (tantrum, agresivitate și auto-vătămare), comportament sexual inadecvat



- Evaluare periodică pentru monitorizarea rezultatelor terapiei și managementul terapeutic al comorbidităților și comportamentelor problematice acolo unde este cazul (agresivitate, stereotipii, agitație psihomotorie) [16].

**Ghidurile NICE** (The National Institute for Health and Care Excellence, Institutul National de Excelență pentru Sănătate și Îngrijire), revizuite în 2017, recomandă să se includă în fiecare evaluare pentru TSA:

- Întrebări detaliate despre îngrijirile părinților
- Detalii despre experiențele copilului sau ale tânărului, despre viața de familie, educația și îngrijirea socială
- Istoricul dezvoltării, axat pe trăsături de dezvoltare și comportament în conformitate cu criteriile ICD-10 sau DSM-5 (se va avea în vedere utilizarea unui instrument specific TSA pentru a obține aceste informații)
- Evaluarea (prin interacțiunea și observarea copilului) a abilităților și comportamentelor sociale și de comunicare, cu accent asupra unor caracteristici compatibile cu criteriile ICD-10 sau DSM-5 (se va avea în vedere utilizarea unui instrument specific pentru autism pentru a obține aceste informații)
- Un istoric medical, inclusiv istoricul prenatal, perinatal și familial, precum și condițiile de sănătate din trecut și actual
- Examinarea fizică
- Diagnosticul diferențial
- Evaluarea sistematică a condițiilor care pot coexista cu TSA
- Dezvoltarea unui profil al competențelor, deprinderilor și nevoilor copilului sau tânărului care pot fi utilizate pentru a crea un plan de management bazat pe nevoi, ținând cont de contextul familial și educațional. Se vor evalua:
  - capacitatea intelectuală și stilul de învățare
  - abilitățile academice
  - limbaj și comunicare
  - abilitățile motorii fine și grosiere



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**



Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern



- comportament adaptabil (inclusiv abilități de auto-servire)
  - sănătatea mentală și emoțională (inclusiv stima de sine)
  - sănătatea fizică și nutriția
  - sensibilitatea senzorială
  - comportamentele care ar putea afecta funcționarea zilnică
  - abilități de socializare
- Comunicarea rezultatelor evaluării părintelui și, dacă este cazul, copilului sau tânărului
  - În cazul în care există discrepanțe în timpul evaluării diagnostice a autismului între semnele sau simptomele raportate și rezultatele observației autismului în cadrul clinic, se va lua în considerare:
    - colectarea informațiilor suplimentare din alte surse și / sau
    - efectuarea de observații specifice în diferite situații, cum ar fi școala, grădinița, alte condiții sociale sau la domiciliu
    - se vor folosi informații din toate sursele, împreună cu judecata clinică, pentru a diagnostica TSA pe baza criteriilor ICD-10 sau DSM-5.
  - **Nu vă bazați pe nici un instrument de diagnostic specific pentru autism pentru a diagnostica autismul.**
  - Fiți conștienți de faptul că la unii copii și tineri poate exista incertitudine cu privire la diagnosticul, în special la:
    - copiii mai mici de 24 de luni
    - copii sau tineri cu vârsta de dezvoltare mai mică de 18 luni
    - copiii sau tinerii pentru care există o lipsă de informații disponibile despre viața timpurie a copiilor lor (de exemplu, unii copii adoptați)
    - adolescenți mai în vârstă
    - copii sau tineri cu o altă tulburare mintală comorbida (de exemplu, ADHD, tulburare de comportament, o eventuală tulburare de atașament), tulburări senzoriale (de exemplu, tulburări de auz sau tulburări vizuale grave) sau o tulburare motorie, cum ar fi paralizia cerebrală.





- Unii copii și tineri vor avea caracteristici de comportament din spectrul autismului, dar nu ating criteriile de diagnostic ICD-10 sau DSM-5 [17].

## Bibliografie

1. National Institute of Mental Health. Autism Spectrum Disorders. 2012.
2. Weill VA, Zavodny S, Souders MC. Autism spectrum disorder in primary care. *Nurse Pract.* 2018 Feb 16;43(2):21-28
3. Zwaigenbaum L, Penner M. Autism spectrum disorder: advances in diagnosis and evaluation. *BMJ.* 2018 May 21;361:k1674
4. Ozonoff S, Young GS...and Iosif AM. Diagnostic stability in young children at risk for autism spectrum disorder: a baby siblings research consortium study. *J Child Psychol Psychiatry.* 2015 September ; 56(9): 988–998.
5. Rutter, M., Le Couteur, A., Lord, C. (2003) ADI-R. Autism Diagnostic Interview-Revised. Los Angeles: Western Psychological Services, trad., adapt., coord. David, D. (2010). Manual ADI-R: interviul diagnostic de autism. Bucuresti: O.S. România
6. Lord C., Rutter, M., Dilavore, S. (1999, 2001) ADOS. Autism Diagnostic Observation Schedule. Los Angeles: Western Psychological Services, trad., adapt., coord. David, D. (2010) Manulul ADOS: sistemul de observare diagnostică pentru autism. Bucuresti: O.S. România
7. Sharma SR, Gonda X, Tarazi FI. Autism Spectrum disorder classification, diagnosis and therapy. *Pharmacol Ther.* 2018 May 12. pii: S0163-7258(18)30087-1.
8. Naguy  
A Roadmap to Clinical Assessment and Evaluation of Autism Spectrum Disorder. *J Family Med Prim Care.* 2017 Oct-Dec;6(4):883-884
9. Harrison, P., Oakland, T. (2000, 2003) ABAS II. Adaptive Behavior Assessment System Second Edition. Los Angeles: Western Psychological Services, trad. si adapt. Dragos, I., Verclliono, D. (2012) ABAS-II: Sistemul de evaluare a comportamentului adaptativ. Bucuresti: O.S. România.
10. Frankenburg, W., Dodds, J. (1990, 1995). DENVER-II. Denver Developmental Screening Test. Denver: Denver Developmental Materials, coord. Ilescu, D., Mitrofan, N. (2010). Denver II: Manual tehnic și interpretativ. Cluj-Napoca: Sinapsis.
11. Developmentally based assessments. *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*, 411-447.
12. Dobrescu, I., Rad, F., Nedelcu, M.C. (2016). Tulburări Pervazive de dezvoltare/Tulburări de Spectru Autist. În Dobrescu I (ed). Manual de Psihiatrie a Copilului și Adolescentului, ediția a II-a revizuită și adăugită. București: Editura Total Publishing, 264-347
13. Tuchman, R., Cuccaro, M. (2011) Epilepsy and Autism: Neurodevelopmental Perspective. *Curr. Neurol. Neurosci. Rep.* 11: 428.
14. Simonoff, E., Pickles, A., et al. (2008). Psychiatric disorders in children with autism spectrum disorders: Prevalence, comorbidity, and associated factors in a population-derived sample. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 47(8), 921–929.
15. NICE guide (2011). Autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis – Clinical guideline, nice.org.uk/guidance/cg 128. <https://www.nice.org.uk/guidance/cg128/resources/autism-spectrum-disorder-in-under-19s-recognition-referral-and-diagnosis-pdf-35109456621253>



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**



**NTNU**

Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

## **Capitolul 7 Diagnostic diferential si afectiuni comorbide in Tulburarea de spectru autist**

### **7.1. Diagnostic diferential in TSA**

### **7.2. Tulburari psihice si somatice comorbide**



## Diagnostic diferential si afectiuni comorbide in TSA

Simptomele sugestive pentru diagnosticul de TSA se pot regăsi într-o serie de tulburări somatice sau psihiatrice care ar trebui excluse în etapa diagnosticului diferențiat. De asemenea, TSA pot fi comorbide cu o serie de tulburări somatice sau psihice care trebuie identificate deoarece abordarea terapeutică, evoluția și prognosticul depind de stabilirea unui diagnostic cât mai complet.

### Diagnostic diferential in TSA

În formele lor tipice de prezentare, TSA pot fi identificate cu ușurință de către un clinician experimentat. Chiar dacă simptomatologia poate părea evidentă este nevoie să parcurgem etapele diagnosticului diferențiat și să excludem eventualele tulburări medicale, genetice, neurologice sau senzoriale, dar și eventualele tulburări psihice în care putem întâlni simptome “autistic like”.

Sunt mai multe etape ale diagnosticului diferential și le vom prezenta pe scurt:

1. **Prima etapă** vizează excluderea tulburărilor medicale, genetice, neurologice sau senzoriale în care poate exista simptomatologie asemănătoare:
  - Paralizii cerebrale, hidrocefalii, agenezii corticale
  - Tulburări ale metabolismului: fenilketonuria, adrenoleucodistrofia, leucodistrofia metacromatică, boli de colagen cu deficit de elastină (B. Williams), sfingomielinoze
  - Boli genetice - Scleroza tuberoasă, Sindromul X fragil, Sindromul Prader-Willie, Sindromul Angelman - aspectul somatic, modificările cutanate specifice (pete hipo sau hiperpigmentate), dismorfismul cranio-facial precum și identificarea genelor responsabile pentru sindroamele enumerate stabilesc diagnosticul de certitudine.
  - Sindromul Landau-Kleffner sau afazia dobândită cu epilepsie – este o tulburare în care dezvoltarea este tipică inițial până la 3-4 ani, etapă urmată de regres sever a achizițiilor în domeniul limbajului (expresiv și receptiv) după



debutul epilepsiei. Regresia în dezvoltare poate fi asociată cu o perioadă de izolare socială tranzitorie, fără a fi îndeplinite însă complet criteriile pentru TSA.

- Tulburările senzoriale (surditatea, cecitatea) - se pot însoți, uneori, de o scădere a capacității de relaționare datorată anxietății, fricii de necunoscut, conștientizării deficitului. Copiii cu astfel de deficite pot dezvolta uneori un grad de neresponsivitate la mediu, dar cu timpul, educația specială poate compensa și reduce comportamentul [1,2].
2. **A doua etapă** cuprinde tulburărilor psihice ale copilului cu simptome asemănătoare („autist-like”)

- **Deprivare psihosocială severă**

Deprivarea emoțională severă în copilărie conduce la apariția unor deficiențe psihologice grave, inclusiv simptome autistic-like: relativă indiferență față de mediul înconjurător, întârzierea comunicării, interesele restrânse și comportamentele repetitive. Spre deosebire de TSA, reciprocitatea socială nu este afectată complet - deși legătura afectivă între copil și alte persoane poate fi afectată - iar deficitele pot fi inversate rapid în majoritatea cazurilor, dacă stimularea psihică se îmbunătățește [1,2].

- **Întârzierea mintală**

Întârzierea mintală este deseori un diagnostic dificil de exclus în primii ani de viață pentru că evaluarea funcționării cognitive este mai dificilă înainte de vârsta de 6 ani. Severitatea dizabilității intelectuale este corelată pozitiv cu deficitele de interacțiune socială. Asocierea dintre TSA și întârzierea mintală este frecventă și în multe dintre cauzele cunoscute ale dizabilității intelectuale, precum anomaliile cromozomiale, sunt prezente simptome autistic-like (de exemplu, sindromul Fragile X, sindromul Prader-Willi). De asemenea, copiii cu TSA pot prezenta o întârziere a achizițiilor cognitive care nu sunt superpozabile cu întârzierea mintală, ci sunt secundare deficitelor lor primare de interacțiune și comunicare socială. Evoluția rapidă după instituirea programului de terapie comportamentală și stimulare a copilului cu obținerea de achiziții importante în plan cognitiv exclude întârzierea mintală [1,2].



- **Tulburări de dezvoltare a limbajului**

Spre deosebire de copiii cu TSA cei cu întârziere în dezvoltarea limbajului expresiv comunică prin limbaj nonverbal (gesturi, mimică) și nu prezintă afectarea interacțiunii sociale sau comportamente stereotipe [1,2].

- **Tulburarea reactivă de atașament**

Tulburarea reactivă de atașament (TRA) este specifică copiilor care în primii ani de viață au fost neglijați din punct de vedere afectiv. TRA, forma cu inhibiție în care copilul are dificultăți de relaționare socială datorită atașamentului nesigur, este precaut în relații cu adulții și cu alți copii și frecvent se izolează social impune diagnosticul diferențial cu TSA dar evoluția favorabilă odată cu acordarea de îngrijiri și suport emoțional infirmă diagnosticul [1,2].

- **Deficitul de atenție cu hiperactivitate (ADHD)** cu debut foarte precoce, obligă prin frecvența în creștere din ultimii ani la un riguros diagnostic diferențial.

Deficitul de atenție asociat cu întârzierea în dezvoltarea limbajului expresiv îi face pe acești copii să pară „autiști”. La vârstă mică diagnosticul diferențiat între deficitul de atenție și discontactul vizual este dificil de efectuat. Observarea comportamentului, dar mai ales evoluția rapid favorabilă în condiții de educație specială, infirmă diagnosticul de TSA [1,2].

Subliniem faptul că există copii cu TSA care pot prezenta concomitent și simptome de ADHD. Este o comorbiditate frecvent întâlnită în practica clinică pe care o vom prezenta ulterior. [1,2].

Prezentăm în continuare un algoritm de diagnostic pentru copilul mic (3-6 ani) “agitat și neascultător” cu dificultăți de integrare în grupul de vârstă și modificări de comportament:

Tulburare de opoziție:	<ul style="list-style-type: none"><li>• Nu respectă regulile</li><li>• Încalcă intenționat regulile</li><li>• Se opune adesea cerințelor</li></ul>
------------------------	--



	<ul style="list-style-type: none"><li>• Sfidează</li><li>• Limbajul este dezvoltat normal</li></ul>
ADHD	<ul style="list-style-type: none"><li>• Hiperactivitate, este în continuă mișcare</li><li>• Deficit de atenție</li><li>• Impulsivitate</li><li>• Limbajul poate fi normal dezvoltat</li><li>• Comunică nonverbal</li></ul>
Autism infantil	<ul style="list-style-type: none"><li>• Întârziere în dezvoltarea limbajului expresiv sau</li><li>• Limbaj ecolalic</li><li>• Vorbire la persoana a III-a sau a II-a</li><li>• Absența empatiei</li><li>• Preocupări bizare, repetitive cu diferite obiecte</li><li>• Stereotipii motorii și vocale</li><li>• Joc sărac, stereotip</li><li>• Mecanisme foarte bune de învățare (recunoaște persoane, străzi, clădiri etc.)</li></ul>
Tulburarea Asperger	<ul style="list-style-type: none"><li>• Limbaj prezent cu valoare de comunicare</li><li>• Incapabil de a iniția sau de a menține relații sociale</li><li>• Comportament stereotip</li><li>• Aderență la rutine</li><li>• Inteligența normală sau peste medie</li></ul>
Tulburarea de limbaj expresiv	<ul style="list-style-type: none"><li>• Vocabularul nu este dezvoltat conform vârstei cronologice</li><li>• Comunică nonverbal</li><li>• Dificultăți de integrare în grupul de vârstă datorită limbajului, dar are dorința de</li></ul>



	a iniția relații sociale
Tulburarea reactiva de atașament	<ul style="list-style-type: none"><li>• limbajul este dezvoltat</li><li>• dificultăți de interacțiune socială</li><li>• extreme de precaut în stabilirea relațiilor bazate pe atașament</li><li>• are istoric de neglijare afectivă în primii ani de viață</li></ul>

Tabel 1. Algoritm de diagnostic pentru copilul mic „agitat și neascultător” adaptat după Dobrescu I. (2016) [1].

3. **A treia etapă** de diagnostic se face cu entități superpozabile TSA care de-a lungul anilor au fost descrise de către cercetători în încercarea de a încadra simptomatologia într-o categorie nosologică. Aceste concepte nu apar însă în manualele de diagnostic.

- **MCDD (Multiple Complex Developmental Disorder)** – este un concept descris în 1986. Acești copii prezintă următoarele caracteristici: sunt mai agresivi, mai anxioși, au gânduri bizare, interpretativi și pot dezvolta schizofrenie la vârsta adultă. Debutul în copilărie, relaționarea socială deficitară și capacitatea scăzută de reglare emoțională, precum și inflexibilitatea de care dau dovadă acești copii pledează pentru considerarea MCDD ca aparținând spectrului autist [3,4].
- **NVLD (Nonverbal Learning Disorder/Disability)** reflectă o disfuncție a emisferului drept. Există cinci categorii de deficite identificate la copilul cu NVLD:
  - la nivel motor: coordonare deficitară, tulburări de echilibru, tulburări de scris;
  - abilități vizuo-spațiale: deficite de formare a imaginii, capacitate scăzută de a-și reaminti informația vizuală, dificultăți de percepție spațială, deficit al funcțiilor executive;
  - capacitatea de organizare: deficitul funcțiilor executive de luare a deciziilor, planificare, control al impulsurilor, stabilirea obiectivelor, monitorizarea rezultatelor acțiunilor, probleme de orientare în spațiu;
  - abilități sociale: dificultăți de înțelegere a limbajului nonverbal și de interacțiune socială;



- abilități senzoriale: sensibilitate scăzută a unui analizator [5].

ESSENCE (Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations) – este un sindrom descris de psihiatrul suedez Cristopher Gillberg în 2009 pentru pentru a descrie copiii care prezintă o afectare în următoarele domenii înainte de vârsta de 3-5 ani: dezvoltare generală; comunicare și limbaj; relaționare socială; coordonare motorie; atenție; activitate; dispoziție și/sau somn [6].

Copiii care au dificultăți majore în unul sau mai multe dintre domeniile descrise mai sus au nevoie de o abordare multidisciplinară. Procesul de diagnostic este unul multidisciplinar, din echipă făcând parte specialiști în: psihiatrie pediatrică, neurologie pediatrică, pediatrie, genetică, psihologie, psihopedagogie, logopedie, terapie ocupațională [6].

### **Tulburari psihice comorbide**

Aproape trei sferturi dintre copiii cu TSA au și o altă tulburare medicală, psihiatrică sau neurologică (dispraxie, ataxie, dificultati de coordonare motorie, intarziere in dezvoltarea motorie, epilepsie) care conduce la:

- tulburări fizice și / sau mentale suplimentare;
- cost crescut al tratamentelor
- cerințele mai mari de îngrijire a copiilor din partea familiilor [2,7].

Conștientizarea ratelor ridicate de asociere a TSA cu tulburările comorbide este necesară pentru a ghida diagnosticul și intervenția terapeutică adecvată, pentru a îmbunătăți prognosticul și rezultatele clinice ale pacienților cu TSA. Cele mai frecvent întâlnite sunt anxietatea și ADHD-ul [8].

#### **➤ ADHD**

Comorbiditatea TSA cu ADHD este comună, fiind întâlnită în 35 până la 87 % din cazurile clinice. În mod similar, simptomele specifice pentru TSA apar mai frecvent la copiii cu ADHD decât în populația generală [9].

Ambele tulburări includ adesea dificultăți în atenție, impulsivitate și diferite grade de hiperactivitate. Ambele tulburări au o predispoziție genetică; sunt mai răspândite la băieți decât la fete; sunt diagnosticate în mod obișnuit la copilul mic și pot provoca tulburări de comportament semnificative, emoționale, psihosociale și





academice care afectează adesea funcționarea zilnică [10]. Rezultatele din baza de date Autism Network (ATN) sugerează că persoanele cu comorbiditate TSA / ADHD au o calitate mai scăzută a vieții și un grad mai înalt de afectare funcțională zilnică decât indivizii care au oricare dintre aceste condiții separat.

Comorbiditatea în TSA a fost până de curând un subiect controversat, deoarece conform manualelor de diagnostic ICD 10 și DSM-IV TR, prezenta TSA era considerată criteriu de excludere pentru multe tulburări printre care ADHD sau tulburarea anxioasă generalizată. Acest aspect este însă reglementat în 2013 de către DSM 5, care nu mai consideră TSA ca fiind un criteriu de excludere pentru alte tulburări, recunoașterea comorbidității contribuind la eficientizarea managementului clinic și terapeutic al tulburărilor comorbide [11,12].

Existența comorbidității TSA – ADHD poate avea implicații practice deoarece se asociază cu creșterea severității afectării din punct de vedere psihosocial dar și cu un răspuns deficitar la tratament.

Copilul cu TSA comorbid cu ADHD prezintă o funcționare cognitivă mai scăzută, o afectare socială mai severă și o întârziere mai importantă în dezvoltarea abilităților adaptative, cu creșterea afectării funcționale [10,12]. În plus, aceasta comorbiditate impune mai frecvent utilizarea medicației psihiatrice comparative cu acei copii care sunt diagnosticați doar cu TSA și evoluția este mai rezervată [13].

Mai multe dificultăți în desfășurarea activităților zilnice, acasă și la școală, la copilul cu TSA comorbid cu ADHD comparativ cu copilul cu TSA sunt raportate de părinți și de profesorii. În mediul școlar copii cu TSA comorbid cu ADHD au un risc mai mare de a fi agresați de către alți copii, comparativ cu cei diagnosticați doar cu una dintre afecțiuni [14,15].

### ➤ **Anxietatea**

Există dovezi considerabile că persoanele cu TSA prezintă un risc sporit de anxietate și tulburări de anxietate, care pot provoca suferințe persistente, exacerbează simptomele TSA și agravează problemele de comportament cu impact important asupra calității vieții. Nivelurile mai ridicate de anxietate sunt asociate cu apariția depresiei, comportamentelor perturbatoare, agresivității, auto-vătămării și stresului



parental. Fără evaluarea și diagnosticarea exactă, anxietatea și deficiențele asociate sunt susceptibile de a se menține netratate și se agravează în timp. Datele de prevalență a tulburărilor de anxietate la persoane cu TSA variaza semnificativ, cu cifre cuprinse între 11 și 84% [16].

Manifestările de anxietate documentate în TSA cuprind atât prezentări clasice, cât și neconvenționale, cum ar fi temerile legate de schimbare sau noutate, îngrijorările legate de interesele circumscrise sau cele specializate și fobiile neobișnuite. Variabilitatea acestor manifestări, precum și suprapunerea multor simptome de anxietate și autism, reprezintă provocări considerabile pentru constatarea și clasificarea simptomelor de anxietate în TSA [17].

Foarte important, ramane neclar daca anxietatea in TSA este o manifestare care are la baza aceeasi factori etiologici care cauzeaza simptomele autistului de baza, este o conditie coexistenta, o consecinta a provocarilor cu care se confrunta persoanele cu TSA in mediul lor social, sau o combinatie de diferiți factori. Dovezile care susțin ideea că coexistența ASD și a anxietății reflectă o etiologie comună includ prezența anomaliilor structurale și funcționale în structurile creierului cum ar fi amigdala, hipocampul, cortexul prefrontal ventromedial și insula, la persoanele cu TSA și cele cu anxietate [18].

Un alt scenariu posibil este că anxietatea apare ca o consecință a dificultăților de comunicare socială care caracterizează TSA. Deficitele în înțelegerea acțiunilor, emoțiilor și așteptărilor celorlalți ar putea avea ca rezultat apariția anxietății ca răspuns la confruntarea cu lumea socială și cu cerințele ei percepute ca fiind imprevizibile [19]. În mod similar, hipersensibilitatea la stimulii senzoriali ar putea duce la reacții anxioase în situații care, în mod normal, nu ar provoca anxietate (de exemplu, zgomotul de la locul de joacă, mașina de spălat etc.). Deși există dovezi care susțin acest scenariu, dacă anxietatea apare ca o consecință inevitabilă a TSA, din nou nu este clar de ce nu toate persoanele cu TSA au anxietate [20]. Alternativ, este posibil ca anumite caracteristicile care sunt frecvent întâlnite, dar nu asociate universal cu TSA, să confere un risc crescut de anxietate. Acestea includ întârzierea



mintala, depresia, trăsăturile obsesiv-compulsive, ticurile și problemele de reglare emoțională, toate acestea fiind asociate frecvent atât cu TSA cât și cu anxietatea [16].

### ➤ **Tulburarea obsesiv-compulsiva (Toc)**

Tulburarea obsesiv-compulsivă este adesea raportată ca fiind asociată la persoanele cu TSA (2.6 pana la 37,2%), însă comportamentele repetitive și gândurile intruzive, recurente sunt prezente în ambele condiții și dificil de diferențiat. Stabilirea unui diagnostic separat de TOC este o provocare pentru medici, și există o dezbatere în literatura de specialitate cu privire la natura comportamentelor repetitive din TSA versus cele observate în TOC [16].

### ➤ **Depresia**

Depresia apare frecvent în TSA, deși în multe cazuri diagnosticul este provocator datorită mascării simptomelor depresive prin caracteristicile TSA. Ratele de prevalență a depresiei la pacienții tineri cu TSA variază între 10% și 50%. Rezultatele din baza de date Interactive Autism Network indică faptul că 11% dintre copiii cu TSA au fost, de asemenea, diagnosticați cu depresie. Episoadele depresive la copiii cu TSA tind să aiba o simptomatologie mai severă și să dureze mai mult timp decât la copiii cu tulburări neuropsihiatrice non-TSA sau cu dezvoltare tipică [8].

### **Sindromul Tourette si ticurile**

Deși este mai puțin documentată decât asocierile TSA cu ADHD, depresia, anxietatea, există dovezi care sugerează că ST coexistă mai frecvent la pacienții cu TSA decât în populația generală – până la 22% din copiii cu TSA [21]. Prevalența crescută a TSA cu ST în comparație cu populația generală sugerează că ambele tulburări pot avea trăsături genetice comune sau un dezechilibru similar al neurotransmisiei sinaptice.

### ➤ **Tulburarea de opoziție (TO)**

Tulburarea de opoziție se caracterizează prin dispoziție iritabilă, toleranță scăzută la frustrare, comportament sfidător sau argumentativ și este adesea asociată cu



dificultăți sociale. Aceste manifestări apar adesea în mediul de acasă dar pot fi întâlnite și în alte domenii de funcționare ale copilului [7]. Pana in prezent studiile din literatura s-au concentrat mai mult pe diagnosticul diferențial al TO față de TSA decât pe comorbiditatea acestor tulburări. Astfel nu exista un acord cu privire la datele de prevalență dar pe baza raportărilor părinților și profesorilor se estimează că până la aproximativ 25% din copiii cu TSA întrunesc criteriile pentru TO.

Se considera ca natura problemei care conduce la opozitie in autism este diferita de cea de la baza TO. În mod specific, în timp ce simptomele TO diminuează de obicei cu vârsta sau aceasta se transformă într-o tulburare de conduită în rândul populațiilor tipice, ratele de TO sunt mai consecvente (fără să diminueze și fără să evolueze spre tulburări ale comportamentului) în rândul persoanelor cu Asperger sau autism înalt-funcțional [22].

Suprapunerea simptomelor din TSA și TO / tulburări de conduită complică diagnosticul diferențial. Anumite manifestări din TSA (reactivitatea emoțională exagerată, insistența de a pune întrebări) pot imita simptomele TO și sunt adesea interpretate drept comportament sfidător. Prin urmare, aceste simptome din TSA ar putea umbri prezența comorbidă a unei TO. Pe de altă parte, uneori problemele comportamentale sunt adesea atât de proeminente, încât pot conduce la un diagnostic de TO/tulburare de conduită înainte ca tulburarea pervazivă să fie identificată (în special la copiii cu tulburare Asperger); astfel simptomele TO pot masca prezența TSA [23].

#### ➤ **Auto și hetero-agresivitatea**

În cazul copiilor și adolescenților cu TSA, agresivitatea poate fi îndreptată spre alte persoane sau spre ei înșiși. Printre factorii care pot declanșa fenomene de auto sau heteroagresivitate sunt modificările în rutina zilnică (de exemplu încercarea de a merge pe altă rută decât cea cunoscută sau încercarea de a introduce un aliment nou în dietă), frustrarea (atunci când copilul nu poate obține ceea ce dorește), dificultatea de a se adapta la situații noi (de exemplu integrarea în colectivitatea de preșcolari sau plecarea în vacanță), reactivitatea emoțională exagerată la anumiți stimuli (de exemplu apariția unui sunet pe care copilul cu TSA nu îl tolerează).



Asocierea întârzierii mintale dar și a altor tulburări psihice precum ADHD sau Tulburarea de opoziție crește riscul apariției comportamentului agresiv. La adolescentul cu TSA pot apărea episoade de agresivitate severă, cu responsivitate scăzută la metodele de intervenție terapeutică sau psihofarmacologică, pe fondul modificărilor hormonale survenite la această vârstă. Prezența agresivității este asociată cu un prognostic negativ al TSA prin afectarea calității vieții copilului și familiei dar și prin afectarea relațiilor sociale [24].

➤ **TSA și epilepsia**

TSA și epilepsia sunt frecvent comorbide - o rată a epilepsiei în populația diagnosticată cu TSA de 6-27% (comparativ cu prevalența epilepsiei de 2-3% în populația generală). Este descrisă o distribuție bimodală a epilepsiei în TSA cu un vârf înainte de vârsta de 5 ani și unul în adolescență, dar majoritatea crizelor debutează în primii doi ani de viață [25]. La copiii cu TSA au fost descrise și modificări epileptiforme pe electroencefalogramă în absența crizelor evidente clinic, cu diverse localizări [26]. Prezența acestor modificări a fost asociată cu accentuarea stereotipiilor și a comportamentului agresiv și se asociază cu funcționare cognitivă scăzută și cu formele mai severe de TSA [27].

➤ **Tulburările de somn**

Copiii cu TSA prezintă un risc crescut pentru tulburări de somn, studiile arătând că între 50 și 80% dintre copiii cu TSA prezintă astfel de probleme. Deși dificultățile legate de debutul somnului și insomnia par a fi cele mai frecvente probleme de somn raportate de părinții copiilor cu TSA, trezirea nocturnă, rutinele de somn deficitare și parasomnia sunt, de asemenea, frecvente în această populație. Unele studii au constatat că vârsta este un predictor al problemelor de somn: copiii mici au mai multe probleme de somn. În plus, autorii studiilor au raportat că tipurile de probleme tind să se schimbe odată cu vârsta. În mod special, părinții copiilor mai mici au raportat mai multe probleme legate de anxietate, rezistența la culcare, trezirea nocturnă și parasomniile, în timp ce părinții adolescenților au raportat mai multe probleme legate de debutul și durata somnului, și somnolența din timpul zilei [28].



Deși înțelegerea cauzelor tulburărilor de somn în TSA este o prioritate clinică, relația cauzală dintre aceste două condiții rămâne neclară. Dezbateră continuă asupra posibilelor cauze ale tulburărilor de somn la copiii cu TSA.

### ➤ **Tulburările gastrointestinale**

Tulburările gastrointestinale sunt printre cele mai frecvente afecțiuni somatice descrise ca fiind asociate cu TSA. Cele mai frecvente probleme gastrointestinale pe sunt: constipația cronică, diareea, durerile abdominale, refluxul gastroesofagian, meteorismul și vărsăturile, acestea fiind identificate la 9-91% dintre copiii cu TSA [29].

Copiii cu TSA își manifestă disconfortul într-o manieră atipică, inclusiv prin accentuarea agresivității, astfel încât identificarea unei tulburări somatice poate fi o sarcină dificilă.

### **Bibliografie**

1. Dobrescu, I., Rad, F., Nedelcu, M.C. (2016). Tulburări Pervazive de dezvoltare/Tulburări de Spectru Autist. În Dobrescu I (ed). Manual de Psihiatrie a Copilului și Adolescentului, ediția a II-a revizuită și adăugită. București: Editura Total Publishing, 264-347
2. Fuentes J, Bakare M, Munir K, Aguayo P, Gaddour N, Öner Ö. (2014) Autism spectrum disorder. In Rey JM (ed), IACAPAP e-Textbook of Child and Adolescent Mental Health. Geneva: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions.
3. Volkmar, F.R., Paul, R., Klin, A., Cohen, D. (2005). Handbook of Autism and Pervasive Developmental Disorders. Third Edition, vol 1: Diagnosis, Development, Neurobiology and Behavior. Hoboken, New Jersey: John Wiley and Sons Inc.
4. Oranje, B., Lahuis, B., van Engeland, H., JanvanderGaag, R., Kemner, C. (2013). Sensory and sensorimotor gating in children with multiple complex developmental disorders (MCDD) and autism. *Psychiatry Research*, 206, 287–292.
5. Hwee, N.K. (2012). Understanding Children with Nonverbal Learning Disorder and its Subtypes. *Journal of Reading and Literacy*, 4, 33-42.
6. Gillberg, C. (2010). The ESSENCE in child psychiatry: Early Symptomatic Syndromes Eliciting Neurodevelopmental Clinical Examinations. *Research in Developmental Disabilities*, 31, 1543–1551
7. American Psychiatric Association. (2013). Diagnostic and statistical manual of mental disorders, fifth edition (DSM 5). Washington, DC: American Psychiatric Association.
8. Sharma SR, Gonda X, Tarazi FI. (2018) Autism Spectrum Disorder: Classification, diagnosis and therapy. *Pharmacol Ther.* S0163-7258(18)30087-1.
9. Groom MJ, Kochhar P, Hamilton A, Liddle EB, Simeou M, Hollis C. (2017) Atypical Processing of Gaze Cues and Faces Explains Comorbidity between Autism



- Spectrum Disorder (ASD) and Attention Deficit/Hyperactivity Disorder (ADHD). *J Autism Dev Disord.* 47(5):1496-1509
10. [Rao, P.A., Landa, R.J.](#) (2014). Association between severity of behavioral phenotype and comorbid attention deficit hyperactivity disorder symptoms in children with autism spectrum disorders. *Autism*, 18(3), 272-80. doi: 10.1177/1362361312470494
  11. Gjevik, E., Eldevik, S., Fjæran-Granum, T., Sponheim, E. (2011). Kiddie-SADS Reveals High Rates of DSM-IV Disorders in Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorders. *J. Autism. Dev. Disord.*, 41, 761–769.
  12. Leitner, Y. (2014). The co-occurrence of autism and attention deficit hyperactivity disorder in children – what do we know? *Frontiers in Human Neuroscience*, 8, 268. doi: [10.3389/fnhum.2014.00268](https://doi.org/10.3389/fnhum.2014.00268).
  13. Pondé, M.P., Novaes, C.M., Losapio, M.F. (2010). Frequency of symptoms of attention deficit and hyperactivity disorder in autistic children. *Arq. Neuropsiquiatr.*, 68(1), 103-106.
  14. Goldstein, S., Schwebach, A. J. (2004). The comorbidity of pervasive developmental disorder and attention deficit hyperactivity disorder: Results of a retrospective chart review. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 34(3), 329–339. <http://dx.doi.org/10.1023/B:JADD.0000029554.46570.68>
  15. Gargaro, B.A., Mayb, T., Tonge, B.J., Sheppard, D.M., Bradshaw, J.L., Rinehart, N.J. (2014). Using the DBC-P Hyperactivity Index to screen for ADHD in young people with autism and ADHD: A pilot study. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 8, 1008–1015.
  16. Postorino V, Kerns CM, Vivanti G, Bradshaw J, Siracusano M, Mazzone L. (2017) Anxiety Disorders and Obsessive-Compulsive Disorder in Individuals with Autism Spectrum Disorder. *Curr Psychiatry Rep.* 30;19(12):92



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**



**NTNU**

Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

## **Capitolul 8 Interventia terapeutica**

### **8.1. Principii de interventie**

### **8.2. Parametrii practici de tratament**

### **8.3. Comunicarea diagnosticului si psihoeducatia parintilor**





## Intervenția terapeutică

### Principii de intervenție

Deoarece prevalența TSA a crescut îngrijorător în ultimele două decade a devenit evidentă nevoia de a identifica metode de tratament farmacologice și psihoterapeutice eficiente și bazate pe dovezi științifice. Principiul “evidence based” valabil pentru orice intervenție terapeutică se aplică cu atât mai mult în TSA, tulburare de dezvoltare în care au fost descrise de-a lungul anilor un număr impresionant de intervenții nevalidate și uneori controversate [1,2].

Este important să respectăm câteva principii în procesul de identificare a oricărei intervenției terapeutice:

- metoda de intervenție să fi fost testată anterior și să-și fi dovedit eficiența în studii clinice
- să luăm în considerare nevoile pacientului cu TSA pentru care recomandăm respectiva intervenție
- să luăm în considerare eventualele riscuri ale metodei de intervenție
- în TSA nu există o singură metodă universal valabilă pentru toți copiii – metoda de intervenție (psihoterapeutică dar și farmacologică) trebuie individualizată în funcție de particularitățile fiecărui caz în parte [3,4,5].

TSA sunt considerate tulburări cronice care vor avea nevoie de un **plan de intervenție pe termen lung**. În prezent nu există tratament medicamentos specific pentru TSA. Intervenția terapeutică se bazează pe **tehnici psihoterapeutice comportamentale** în timp ce **tratamentul psihofarmacologic se adresează strict simptomelor asociate sau tulburărilor comorbide**. Rezultatele programelor de intervenție diferă de la un copil la altul, simptomele specifice modificându-se în timp. Copiii cu TSA vor rămâne în spectru și în viața adultă; în funcție de nivelul lor de inteligență vor putea experimenta și la vârsta adultă dificultăți legate de relaționarea socială, funcționarea autonomă, integrare și adaptare la locul de muncă [3,4,5].



Chiar dacă programele de intervenție diferă din punct de vedere al strategiei folosite, ele au aceleași obiective. Pentru o **intervenție terapeutică eficientă în TSA**, Academia Americană de Pediatrie listează următoarele **principii**:

- includerea copilului în programe de terapie de la prima suspiciune de diagnostic
- se va integra copilul într-un program intensiv de terapie, sistematizat, adecvat nivelului de dezvoltare
- acolo unde nu este posibilă intervenția unu-la-unu se vor organiza mici grupuri de copii cu nevoi asemănătoare
- părinții și familia extinsă vor fi inițiați în principiile terapiei astfel încât să fie parteneri pentru consolidarea și generalizarea informațiilor învățate de copil în cabinetul terapeutului
- se vor crea posibilități de interacțiune cu alți copii cu dezvoltare tipică pentru a identifica nevoile specifice dar și pentru a stimula interacțiunea socială
- obiectivele terapiei și progresul copilului vor fi măsurate și documentate, acestea stând la baza dezvoltării viitoarelor programe
- este necesară o structurare a metodei bazată pe elemente predictibile și activități planificate dar și pe limite clare care să reducă factorii distractori
- implementarea unei strategii de aplicare a abilităților învățate în alte medii sau situații (generalizare)
- menținerea abilităților învățate la nivel funcțional [4].

La nivel individual **obiectivele terapiei**, indiferent de metoda, vor fi:

- dezvoltarea comunicării spontane și funcționale
- dezvoltarea abilităților sociale, a atenției împărtășite (“joint attention”), abilității de a imita, a reciprocității sociale și a controlului comportamentului
- dezvoltarea abilităților adaptative funcționale care sunt premisa autonomiei personale și a independenței
- scăderea comportamentelor disruptive și repetitive
- dezvoltarea abilităților cognitive, a jocului simbolic
- dezvoltarea abilităților academice [1,2,3,4,5].

Pentru îndeplinirea acestor obiective orice program de intervenție terapeutică va urmări:

- scăderea intensității simptomatologiei specifice (deficitul de socializare, deficitul de comunicare și comportamentul stereotip și aderența la rutine)



- scăderea intensității deficitelor asociate (simptomele tulburărilor asociate sau comorbide)
- maximizarea independenței funcționale și a autonomiei personale
- creșterea calității vieții individului și familiei
- scăderea stresului suportat de familiile copiilor cu TSA (izolare socială, stigmatizare) [1,2,3,4,5].

### **Parametrii practici de tratament**

Academia Americană de Psihiatrie a Copilului și Adolescentului (AACAP) a publicat **Parametrii practici de evaluare și tratament** a copiilor și adolescenților cu Tulburare de Spectru Autist. În ceea ce privește intervenția psihoterapeutică și farmacologică au fost formulate următoarele recomandări generale:

- Clinicianul va sigura suport familiei pentru a se adresa instituțiilor cu specific în intervenția comportamentală și educațională adecvată copiilor cu TSA
- Tehnicile comportamentale, cum este terapia comportamentală aplicată (ABA) sunt foarte utile în gestionarea comportamentelor atipice, mai ales când intervenția este precoce, individualizată, intensivă (se recomandă până la 40 ore pe săptămână) și bazată ulterior pe generalizarea informațiilor învățate în intervenția „unu la unu”.
- Planul educațional individualizat trebuie să se bazeze și pe intervenția unui logoped.
- Intervenția farmacologică în cazul copiilor cu TSA se va adresa tulburărilor comorbide (anxietate, depresie, etc.) sau unui simptom țintă specific (comportament auto și heteroagresiv, hiperactivitate, inatenție, comportamente stereotipe sau tulburări de somn).
- Clinicianul va avea o intervenție activă în planul de tratament și va oferi suport familiei pe termen lung.
- Medicul trebuie să se informeze cu privire la utilizarea tratamentelor alternative / complementare și să discute cu familia riscurile și potențialele beneficii ale acestora [6].



### **Comunicarea diagnosticului si psihoeducatia parintilor**

O primă etapă în planul complex și individualizat de intervenție în cazul copilului cu TSA o reprezintă sfătuirea părinților. Este un demers de psihoeducație absolut necesar pentru succesul terapiei și pentru cooptarea membrilor familiei ca și co-terapeuți care să stimuleze copilul și care să generalizeze în mediul natural de viață abilitățile învățate în terapie. În demersul terapeutic vom acorda suficientă atenție sfătuirii familiei, această etapă fiind de multe ori preambulul intervenției eficiente [1,2,3,4,5].

Comunicarea diagnosticului este primul pas al procesului de psihoeducație și se va baza pe o relație directă și empatică medic – părinte. Este cu atât mai dificil cu cât ne aflăm în fața unui părinte copleșit de sentimente de vinovăție care își pierde imaginea “copilului ideal” și care se confruntă cu un diagnostic cronic.

Comunicarea diagnosticului, a “veștilor rele” reprezintă o problema majoră în practica fiecărui medic. Fără această etapă principiul intervenției precoce nu este operant, iar amânarea poate avea consecințe fatale sau deosebit de grave. Responsabilitatea comunicării diagnosticului revine medicului curant și acesta sarcina nu ar trebui delegată altor persoane. Acesta este primul pas pentru un parteneriat terapeutic între echipa multidisciplinară și familie [4].

În ceea ce privește diagnosticul de TSA:

- comunicarea diagnosticului se face imediat după stabilirea acestuia, într-o manieră directă, folosind termeni accesibili
- se evita orice ambiguitate sau “îndulcire” a situației
- este dramatic și stresant pentru familie
- situație dificilă – ne aflăm în situația de a comunica un diagnostic de tulburare psihică pentru care în prezent nu există un tratament care să asigure vindecarea
- părinții trec prin diverse reacții emoționale, absolut fiziologice, de la frica și disperare până la rușine și învinovățire.
- este urmată de „reacția de doliu față de pierderea copilului ideal”: părinți care au trăit cele nouă luni de sarcină cu gândul „la cum va fi copilul lor” și care „și-au imaginat diferite scenarii de viitor” pentru copilul lor sunt puși



acum în fața unei certitudini. L-au urmărit în unele cazuri pe copil cum se dezvoltă tipic o perioadă de timp, ulterior pierzând achizițiile și retrăgându-se în „lumea lui” în care părinții nu au acces

- uneori vom avea nevoie de mai multe întâlniri pentru a le putea furniza părinților toate informațiile necesare
- relația pe care o stabilim încă de la primele întâlniri cu părintele va servi ca model pentru viitoarele ședințe în care se vor schimba informații între specialist și părinte
- managementul acestui proces de comunicare a diagnosticului va influența semnificativ modul în care echipa terapeutică și părintele vor colabora în terapia copilului [1,2,4].

După comunicarea diagnosticului este posibil ca părintele să dezvolte diferite reacții emoționale precum de la anxietate, furie, neajutorare până la însingurare și lipsa de speranță. Dacă emoțiile negative ale părintelui persistă o perioadă mai lungă de timp ele pot complica evoluția și pot interfera cu recuperarea copilului. Uneori pot fi atât de intense încât necesită tratament psihiatric. Consiliere psihologică îi va ajuta să depășească momentele de criză.

Obiectivele procesului de comunicare a diagnosticului în general vizează cunoașterea așteptărilor părinților, furnizarea de informații corecte și inteligibile și implicarea părintelui în planul terapeutic [1,4, 6,7].

Nevoile părinților în relație cu medicul și echipa terapeutică:

- primirea a cât mai multor informații despre tulburare și despre evoluția copilului, despre ce se va întâmpla atunci când va merge la grădiniță sau la școală, despre ce se va întâmpla când va fi adolescent sau adult
- înțelegere, sprijin, dar nu compasiune și milă
- menținerea speranței, dar fără a face părintelui promisiuni care nu se pot îndeplini [1,4,9,10].

Pacientul și părintele au următoarele drepturi care vor fi respectate de medic:

- să refuze sau să aleagă tratamentul



- sa primească cele mai adecvate și complexe informații despre diagnostic, prognostic, opțiuni de tratament, riscurile și beneficiile tratamentului sau a terapiei

Percepțiile familiilor asupra diagnosticului TSA joacă un rol important în modul în care se adaptează în cele din urmă la aceasta provocare. Perceperea experiențelor ca pierdere sau amenințare prezice semnificativ adaptarea slabă, în timp ce optimismul și menținerea speranței îmbunătățesc adaptarea. În timp ce unele familii sunt în mod natural mai optimiste decât altele, o astfel de perspectivă poate fi cultivată de către profesioniști. Cercetările arată, de asemenea, ca profesioniștii bine informați pot îmbunătăți adaptarea la diagnostic, ceea ce poate duce la o unitate familială mai puternică și la sentimente de speranță pentru viitor [11,12].

#### Bibliografie

1. Dobrescu, I., Rad, F., Nedelcu, M.C. (2016). Tulburări Pervazive de dezvoltare/Tulburări de Spectru Autist. În Dobrescu I (ed). Manual de Psihiatrie a Copilului și Adolescentului, ediția a II-a revizuită și adăugită. București: Editura Total Publishing, 264-347
2. Fuentes J, Bakare M, Munir K, Aguayo P, Gaddour N, Öner Ö. (2014) Autism spectrum disorder. In Rey JM (ed), IACAPAP e-Textbook of Child and Adolescent Mental Health. Geneva: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions.
3. Lindgren, S. ve Doobay, A. (2011). Evidence - based interventions for autism spectrum disorders. The University of Iowa.
4. Myers, S.M, Plauche, J. (2007). Management of children with Autism Spectrum Disorder. Pediatrics.120(5):1162-1182
5. Rogers S.J., Vismara, LA (2008) Evidence based comprehensive treatments for early autism. J Clin Child Adolesc Psychol. 37(1):8-38
6. Volkmar F., Siegel M., Woodbury-Smith M., et al. (2014) - Practice Parameter for the Assessment and Treatment of Children and Adolescents With Autism Spectrum Disorder. J. Am. Acad. Child Adolesc Psychiatry, 53(2):237–257.
7. Abbott, M, Bernard P, Forge, J (2012) Communicating a diagnosis of Autism Spectrum Disorder - a qualitative study of parents' experiences. Clinical Child Psychology and Psychiatry, Vol 18, Issue 3, pp. 370 – 382
8. Gray, LA., Msall E, Msall, M. (2008) Communicating About Autism Decreasing Fears and Stresses Through Parent-Professional Partnerships Infants & Young Children Vol. 21, No. 4, pp. 256–271
9. Scutti S (2014). Autism Awareness: 8 Myths (And Realities) About The Spectrum Disorder <https://www.medicaldaily.com/autism-awareness-8-myths-and-realities-about-spectrum-disorder-281236>
10. Autism Speaks – 11 Myths about the Autism <https://www.autismspeaks.org/node/113471>



CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG



Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

Iceland   
Liechtenstein  
Norway grants

11. [Cappe É](#), [Poirier N](#), [Boujut É](#), [Nader-Grosbois N](#), [Dionne C](#), [Boulard A](#). (2017) Autism spectrum disorder and evaluation of perceived stress parents and professionals: Study of the psychometric properties of a French adaptation of the Appraisal of Life Event Scale (ALES-vf) [Encephale](#). 43(4):321-325. doi: 10.1016/j.encep.2016.08.001.
12. [Ekas NV](#), [Lickenbrock DM](#), [Whitman TL](#).(2010) Optimism, social support, and well-being in mothers of children with autism spectrum disorder. [J Autism Dev Disord](#). 2010 Oct;40(10):1274-84. doi: 10.1007/s10803-010-0986-y.



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**



**NTNU**

Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

## **Capitolul 9 Interventia psihoterapica**

### **9.1. Tehnici terapeutice validate**

### **9.2. Trainingul parintilor**





## Intervenția psihoterapică

### Tehnici terapeutice validate

Intervenția psihoterapeutică în Tulburările de spectru autist este una individualizată depinzând de severitatea simptomelor, vârsta copilului, ariile afectate, prezența tulburărilor comorbide, mediul familial.

Enumerăm modele de terapii care sunt acceptate pe baza evidențelor științifice ca fiind eficiente în procesul de recuperare al copilului cu TSA, adresându-se unor simptome specifice sau concentrându-se pe dezvoltarea unor abilități:

- **terapii comportamentale intensive**, care se bazează pe aplicarea tehnicilor din Applied Behavior Analysis (ABA),
- **terapii naturaliste**, care pun accentul pe mediu și comunicare socială,
- **terapii bazate pe joc și atenție împărtășită** sau
- **terapii mixte**, care înglobează mai multe perspective într-o abordare unitară [1,2,3].

Vom prezenta în continuare tehnicile terapeutice care în timp și-au dovedit eficacitatea în TSA și care sunt în acest moment disponibile în țara noastră pentru copiii cu TSA.

- **Analiza comportamentală aplicată (ABA):** metodă de intervenție psihoterapeutică dezvoltată de psihologul Ivar Lovaas, ABA se axează pe tehnicile de terapie comportamentală intensivă și are ca obiective descreșterea comportamentelor nefuncționale în exces și îmbunătățirea comportamentelor deficitare. Terapia ABA este o formă aplicată de analiză comportamentală care determină schimbarea unui comportament evaluând mai întâi relația funcțională dintre comportamentul vizat și mediu. ABA se bazează pe principiul condiționării operante conform căruia o consecință a unui comportament va determina într-o situație dată întărirea sau extincția aceluia comportament [1,2,3,4,5].



În terapia ABA principiul învățării are la bază principiile învățării derivate din cercetările de psihologie experimentală de modificare a comportamentului. Prin această metodă copilul:

- își va îmbunătăți și menține comportamentele adaptative
- va reduce comportamentele nedorite
- va învăța noi abilități
- va generaliza comportamentele învățate în medii sau situații noi.

În cazul copilului cu TSA, prin terapie se urmărește **scăderea intensității și frecvenței comportamentelor în exces** (stereotipii motorii; comportamente autoagresive; comportamente heteroagresive; comportamente obsesive; crize de furie) și **stimularea dezvoltării comportamentelor deficitare** (limbaj, interacțiune socială, joc, autoservire, cognitiv) [1,2,3,4,5].

#### În cadrul terapiei se vor colecta date despre:

- situația în care apare comportamentul: identificarea antecedentelor
- comportament – intensitatea, frecvența, durata
- consecințele pe care comportamentul copilului le are – inclusiv reacția adultului
- factorii de mediu care ar putea menține comportamentul.

În ceea ce privește eficacitatea aceste tehnici, Academia Americană de Pediatrie, într-o recenzie publicată în 2007, concluzionează că "acei copii cu TSA care beneficiază de tratament comportamental intensiv timpuriu au avut achiziții importante, susținute în ceea ce privește IQ-ul, limbajul, performanța școlară și comportamentul adaptiv, precum și unele măsuri de comportament social " [2].

Terapia ABA este efectuată de către un psihoterapeut supervizat de un psiholog format în această tehnică. Cercetările sugerează că eficiența ABA este mai vizibilă atunci când este implementată precoce, la vârste mici, de preferat sub 5 ani și atunci când este aplicată intensiv (între 15 și 40 ore pe săptămână).

În procesul terapeutic, este nevoie de cooptarea părintelui în echipă ca și coterapeut. Astfel, este de dorit ca părintele să fie instruit cu privire la aplicarea aceluiași tehnici de stimulare în mediul natural al copilului și tehnici de generalizare a informațiilor învățate de copil în mediul lui natural de viață. Instruirea părintelui poate fi o soluție pentru familiile cu



un nivel socio-economic care le restricționează accesul la terapie sau pentru familiile din mediul rural care nu au acces la centrele de terapie concentrate de obicei în marile orașe.

Au existat critici la adresa acestei forme extrem de structurată de terapie deoarece comportamentele învățate prin această metodă s-au dovedit a fi greu de generalizat și de efectuat spontan de către copil în mediul lui natural. Din acest motiv metoda inițială dezvoltată de Lovaas a suferit numeroase adaptări devenind din ce în ce mai naturalistică, adaptată abilităților copilului și mediului în care acesta funcționează [3,4,5].

- **Pivotal Response Treatment (Tratamentul bazat pe intervetia in arii pivot: PRT)** este una dintre aceste intervenții naturaliste care se bazează pe inițiativa copilului și pe interesele acestuia. Se consideră a fi eficientă în dezvoltarea comunicării, jocului și comportamentele sociale și se realizează în mediul familiar implicând și părinții în procesul terapeutic. PRT se focalizează pe intervenția asupra unor arii considerate pivot, respectiv pe acele arii a căror schimbare produce efecte colaterale pozitive asupra altor direcții de dezvoltare. PRT s-a dovedit eficace în creșterea motivației și îmbunătățirea competențelor lingvistice și de joc. Tehnica poate fi pusă în aplicare de îngrijitori în mediul natural de viața al copilului [1,2,3].
  
- **Early Start Denver Model (Modelul Denver precoce)** este o altă intervenție naturalistă, care poate fi aplicată de la vârste fragede cu obiective clare de abilități care trebuie dezvoltate pe baza unui set de proceduri de învățare. Acest model de terapie este foarte flexibil și poate fi aplicat în orice context material și social, în programe de grup, în ședințe individuale, în grădinițe sau școli, în centre specializate sau acasă. Acest program de terapie se bazează de asemenea pe tehnici comportamentale și s-a dovedit a fi eficace pentru îmbunătățirea comportamentelor, abilităților cognitive și a comunicării [1,2,3].
  
- **Trainingul abilităților sociale**  
Pentru deficitul de interacțiune socială, principalul simptom al TSA, s-au dezvoltat metode bazate de asemenea pe tehnici comportamentale care au ca obiectiv îmbunătățirea comportamentelor prosociale. Se folosesc tehnici bazate pe povești sociale sau pe medierea



comportamentului social în mediul natural al copilului pentru a dezvolta comportamente precum privitul în ochi, atenția împărtășită sau susținerea unei conversații [1,2,3].

- **Picture Exchange Communication System (Sistem de comunicare bazat pe schimbul de imagini, PECS)** se bazează pe dezvoltarea unui sistem de comunicare alternativ și augmentative, prin imagini și simboluri. Cu alte cuvinte se folosesc tehnici de dezvoltare a limbajului nonverbal (copilul învață prin tehnici comportamentale să dea adultului un cartonaș cu o imagine a ceea ce dorește) care va fi folosit alături de limbajul verbal pentru a-i crește acestuia eficacitatea. Pentru a putea aplica PECS trebuie să existe capacitatea de comunicare intențională. Acest sistem se poate folosi în paralel cu tehnicile focusate pe dezvoltarea limbajului verbal sau la copiii la care limbajul nu se dezvoltă [1,2,3].

- **Treatment and Education of Autistic and Related Communication Handicapped Children (Tratamentul și Educația copiilor cu Autism și cu Dizabilități de comunicare înrudite: TEACCH)** este o tehnică dezvoltată la Universitatea din Carolina de Nord, SUA.

TEACCH folosește mai multe tehnici și metode de educație care pot fi combinate într-un program individualizat în funcție de nevoile și de abilitățile copilului. Prin această metodă care pune accent pe relația copil-părinte-terapeut, achiziția de noi abilități se realizează prin tehnici de învățare structurată. Vor fi abordate abilitățile cheie necesare vieții zilnice: comunicare, limbaj, interacțiune socială, atenție, funcții executive și implicare activă. Abilitarea acestor domenii determină progrese la nivel cognitiv și la nivelul adaptării dar și cu reducerea comportamentelor nedorite [1,2,3].

- **Terapia ocupațională** nu este specifică pentru copilul cu TSA dar este des folosită în centre și școli pentru copiii cu nevoi speciale fiind o abordare holistică în care dezvoltarea copilului este considerată ca un complex. Intervențiile ocupaționale vizează abilitățile neuromotorii, senzoriale, bio-mecanice, cognitive, de comunicare, de reglare emoțională, academice (învățare, scriere de mână, calcul aritmetic) [1,2,3].



- **Tehnicile de integrare senzorială** pot fi folosite ca parte a demersului terapeutic cu scopul de a ameliora integrarea senzorială a diferiților stimuli din mediu. Deși această tehnică poate fi folosită pentru desensibilizarea copilului cu TSA la diverși stimuli, ea nu se adresează deficitelor principale din TSA și trebuie integrată în programul terapeutic alături de celelalte tehnici a căror eficiența a fost dovedită, fiind etichetată mai degrabă ca terapie alternativă [1,2,3].
- **Terapia prin joc** – se poate folosi ca metodă complementară alături de terapiile comportamentale la copilul cu TSA. Prin această terapie se urmărește dezvoltarea abilităților de joc cu ceilalți copii dar ca tehnică singulară, nu și-a dovedit eficacitatea în TSA [1,2,3].

### **Trainingul parintilor**

Odata ce un copil diagnosticat cu TSA a fost inclus într-un proces de terapie comportamentala, se stabilesc obiectivele pe termen scurt si pe termen lung si sunt elaborate programele de lucru individualizate pentru fiecare copil in parte. Procesul terapeutic se intinde pe mai multi ani, este costisitor si pentru o interventie de succes este obligatorie cooptarea familiei ca si co-terapeuti.

Cele mai multe interventii terapeutice pentru copiii cu autism si alte dizabilitati sunt gândite pentru a fi implementate de catre specialisti în medii controlate, dupa programe si prin tehnici prestabilite, adaptate copiilor si caracteristicilor lor. Interventiile naturaliste schimbă aceasta paradigma, aplicând tehnicile terapeutice în mediul natural, în situatiile firesti de viata, căutând si creând oportunitati de învățare, transformând parintii sau rudele copiilor în co-terapeuti. Literatura de specialitate abunda de studii care arata ca implicarea parintilor în mod activ la terapie si educarea acestora astfel încât chiar ei sa aplice interventii specifice, duce la îmbunatatirea abilitatilor copiilor în mai multe arii, la stabilitatea achizitiilor în timp, si la generalizare naturala [6,7,8] Mai mult, unele studii arata ca training-urile pentru parinti îmbunatatesc relatia parinti-copii si starea mentală a parintilor [9], scad nivelul de stres, îmbunatatesc calitatea vieții întregii familii [10].

Un program special în ce priveste training-ul pentru parinti si aplicarea terapiei de catre acestia copiilor este cel realizat de către Organizatia Mondiala a Sanatatii, în parteneriat



cu Autism Speaks, Parent Skills Training for Caregivers of Children with Developmental Delays and Disorders. A fost dezvoltat în 2015 și este aplicat acum în 18 țări [11].

În Anexa 4 se regăsesc diferite fișe de evaluare/monitorizare/stabilire de reguli cât și modele de intervenție pentru copiii diagnosticați cu TSA.

## Bibliografie

1. Lindgren, S. ve Doobay, A. (2011). Evidence - based interventions for autism spectrum disorders. The University of Iowa.
2. Myers, S.M, Plauche, J. (2007). Management of children with Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics*.120(5):1162-1182
3. Rogers S.J., Vismara, LA (2008) Evidence based comprehensive treatments for early autism. *J Clin Child Adolesc Psychol*. 37(1):8-38
4. Dobrescu, I., Rad, F., Nedelcu, M.C. (2016). Tulburări Pervazive de dezvoltare/Tulburări de Spectru Autist. În Dobrescu I (ed). *Manual de Psihiatrie a Copilului și Adolescentului*, ediția a II-a revizuită și adăugită. București: Editura Total Publishing, 264-347
5. Fuentes J, Bakare M, Munir K, Aguayo P, Gaddour N, Öner Ö. (2014) Autism spectrum disorder. In Rey JM (ed), *IACAPAP e-Textbook of Child and Adolescent Mental Health*. Geneva: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions.
6. Kasari C., Gulsrud, A., Wong. C. et al. (2010) Randomized controlled caregiver mediated joint engagement intervention for toddlers with autism. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 40: 1045–1056.
7. Green, J., Charman, T., McConachie, H. (2010) Parent-mediated communication-focused treatment in children with autism (PACT): a randomised controlled trial. *Lancet* 375: 2152–2160.
8. Ingersoll, B., Dvortcsak, A. (2006) Including parent training in the early childhood special education curriculum for children with autism spectrum disorders. *Journal of Positive Behavior Interventions* 8: 78–87.
9. Howlin, P., Goode, S., Hutton, J., et al. (2004) Adult outcome for children with autism. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 45: 212–229.
10. Buckley, W. T., Ente, A. P., Ruef, M. B. Improving a family's overall quality of life through parent training in pivotal response treatment, *Journal of positive behavior interventions*, 2014, 16 (1): 60-63.
11. [http://www.who.int/mental\\_health/maternal-child/PST/en/](http://www.who.int/mental_health/maternal-child/PST/en/)



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**



Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

## **Capitolul 10 Interventia psihofarmacologica**

### **10.1. Tratamentul farmacologic**

### **10.2. Tratamentul afecțiunilor comorbide**

### **10.3. Terapii alternative**



## Intervenția psihofarmacologică

### Tratamentul în TSA

Cercetările din domeniul neurobiologiei și al neurotransmițătorilor sugerează că factorii neurochimici joacă un rol important în Autism. Aceste cercetări oferă și o bază rațională pentru abordarea psihofarmacologică a pacienților cu Autism. În prezent există un consens că TSA este o tulburare neurobiologică. Totuși nu există un marker biologic specific care să fi fost identificat ca și cauză a TSA. Din acest motiv **nu există un tratament psihofarmacologic specific care să vindece autismul** [1].

Subiectul tratamentului farmacologic în TSA este supus unor numeroase controverse metodologice și etice deoarece există mai multe obstacole în studiul acestei arii:

- În categoria TSA intră tulburări cu un grad divers de severitate și care se pot asocia cu alte tulburări comorbide precum ADHD, Întârzierea mintală sau Tulburarea obsesiv compulsivă. De aceea este foarte dificil de comparat și replicat rezultatele diverselor studii.
- Etiologia TSA este încă neclară, chiar dacă cercetările sugerează că factorii genetici și cei neurobiologici joacă un rol important. În prezent se consideră că TSA este rezultatul combinației dintre susceptibilitatea genetică/biochimică și factori epigenetici și de mediu [2].
- Este dificil de obținut un model animal care să poată fi utilizat pentru testarea farmacologică preclinică a noilor molecule.
- Lipsa instrumentelor valide care să măsoare eficiența medicației. Majoritatea instrumentelor sunt destinate diagnosticului TSA și nu măsurării progresului copilului sub tratament [1].

Datorită celor enumerate mai sus este necesar și obligatoriu să cunoaștem limitele diverselor studii de psihofarmacologie în TSA și să interpretăm rezultatele lor cu precauție.

Atâta timp cât nu există un tratament farmacologic care să se adreseze simptomelor centrale ale TSA, utilizarea medicației pentru aceste tulburări este parte a unui proces terapeutic complex, alături de terapia comportamentală, educația specială, terapia





ocupatională, trainingul abilităților de comunicare, sociale și emoționale într-o manieră multidisciplinară [3,4,5].

Tratamentul psihofarmacologic va fi luat în considerare doar pentru **simptomele asociate TSA** precum:

- hiperactivitate
- comportament heteroagresiv
- comportament autoagresiv
- comportament repetitiv
- tulburări de somn
- iritabilitate
- tulburări de dispoziție
- anxietate
- inatenție.

Tratamentul psihofarmacologic va fi luat în considerare în următoarele condiții:

- când a fost exclusă o cauză organică a acestor simptome (de exemplu, atunci când copilul cu TSA are o durere poate deveni agitat și agresiv)
- intensitatea simptomelor interferează cu funcționarea copilului
- nu am obținut un răspuns suficient la intervențiile comportamentale.

De asemenea tratamentul psihofarmacologic va fi luat în considerare pentru **tulburările comorbide cu TSA** precum ADHD, depresia, anxietatea, decompensările psihotice. Medicația specifică pentru tratamentul acestor tulburări de sănătate mintală la copilul cu dezvoltare tipică va fi luată în considerare și în cazul copiilor cu TSA care dezvoltă aceste comorbidități [3,4,5,6].

Până la 45% dintre copiii și adolescenții și până la 75% dintre adulții cu TSA primesc medicație psihotropă pentru simptomele asociate sau pentru tulburările comorbide. Folosirea medicației se corelează cu vârsta, abilitățile adaptative și competențele sociale scăzute, comportamentele indezirabile crescute [7].

Până în prezent doar 2 substanțe psihotrope sunt aprobate de către FDA (Food and Drug Administration – Agenția Americană pentru Alimente și Medicamente) pentru tratamentul iritabilității la copilul cu TSA, respectiv două **antipsihotice atipice**:

- Risperidona și



- Aripiprazolul [8].

În prezent se cunoaște că etiologia TSA este multifactorială și că disfuncțiile sistemului dopaminergic și serotoninergic ar fi relevante pentru etiologia TSA. Există studii care aduc dovezi privind rolul dopaminei în etiologia TSA și a simptomelor asociate. Medicamentele care acționează prin mecanisme dopaminergice (antagoniștii receptorii D2) ar putea reduce stereotipiile și comportamentul agresiv și să îmbunătățească atenția la copilul cu TSA [9].

S-a dovedit că antipsihoticele atipice sunt eficiente pentru controlul iritabilității (comportament agresiv, autoagresivitatea, agitația psihomotorie) la copilul cu TSA dar nu acționează asupra simptomelor centrale ale TSA. Deoarece tratamentul în TSA poate fi de lungă durată și datele privind siguranța pe termen lung sunt destul de reduce, se recomandă vigilență din partea medicului atunci când se prescriu antipsihotice, cu urmărirea eficacității dar și a prezenței efectelor secundare. De aceea se indică inițierea tratamentului după o evaluare minuțioasă precum și după calcularea raportului risc – beneficiu dar și monitorizarea ulterioară cu atenție a pacientului [10].

Pe baza dovezilor existente privind disfuncția sistemului serotoninergic în autism și tulburările înrudite, medicamentele care influențează sistemul serotoninergic au fost studiate pentru utilitatea lor în tratamentul simptomelor centrale din TSA dar și a simptomelor asociate [9].

**Inhibitorii selectivi ai recaptării serotoninei** s-au dovedit a fi utili în tratamentul comportamentului repetitiv, a iritabilității, simptomelor asociate de tip anxios sau depresiv. Și pentru această categorie de substanțe este necesară urmărirea atentă a copilului în ceea ce privește eficacitatea și profilul reacțiilor adverse [3,4,5]

**Medicația specifică pentru ADHD** (Metilfenidatul și Atomoxetina) s-a dovedit a fi utilă pentru ameliorarea hiperactivității și deficitului de atenție. Totuși răspunsul terapeutic este mai scăzut decât în cazul copiilor cu ADHD care nu sunt diagnosticați și cu TSA iar efectele secundare sunt mai frecvente [5,6].

**Atunci când este necesar tratamentul farmacologic, Academia Americana de Pediatrie face următoarele recomandări:**

- va fi identificat simptomul țintă și vor fi descrise caracteristicile acestuia:



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**



**NTNU**

Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

- intensitate
- durată
- factori declanșatori sau care exacerbează simptomul
- evoluția în timp (agravare/ameliorare/staționare)
- gradul de interferență cu funcționarea
- informațiile vor fi obținute de la părinți, educatori, terapeuți și vor fi documentate cu ajutorul scalelor
- evaluarea eficienței tehnicilor comportamentale folosite pentru a controla simptomele
- identificarea unor eventuali factori medicali care ar putea declanșa simptomul (durere de etiologie infecțioasă, traumatică, alergică, dentară sau tulburări de somn, epilepsie)
- efectuarea de investigații paraclinice în vederea diagnosticului diferențiat
- se va lua în considerare tratamentul farmacologic atunci când:
  - simptomul interferează sever cu funcționarea copilului
  - răspunsul la tehnicile comportamentale nu este satisfăcător
  - există dovezi privind eficacitatea medicației psihotrope pentru acel comportament
- medicația se va alege în funcție de:
  - eficacitate
  - profilul efectelor secundare
  - acordul tutorilor
- monitorizarea eficacității
- monitorizarea sistematică a efectelor secundare
- se va lua în considerare renunțarea la tratament în funcție de evoluție și de efectele secundare [5].

### **Tratamentul afecțiunilor comorbide**

În practica clinică, frecvent TSA apare comorbid cu alte tulburări psihice care contribuie la heterogenitatea aspectului clinic dar care pot modifica abordarea terapeutică, evoluția și prognosticul TSA [11].



Principale tulburări comorbide cu TSA sunt: ADHD, anxietatea, depresia și agresivitatea. Studiile concluzionează că:

- 72% dintre copii au cel puțin încă o tulburare psihică comorbidă;
- 30% dintre copii au 2 tulburări psihiatrice comorbide
- 42 % au o Tulburare anxioasă (31% fobii specifice, 7% fobie socială, 10% Tulburare obsesiv compulsivă);
- 31-80% au ADHD (predomină tipul cu deficit de atenție: 21%, urmat de tipul cu hiperactivitate impulsivitate: 6% și tipul combinat: 4%);
- 10% au o tulburare de dispoziție (depresie);
- 11 % manifestă ticuri;
- 4% au tulburare de opoziție [11].

Tulburările comorbide cu TSA diferă în funcție de vârsta copilului:

- Astfel la **copilul mic** predomină hiperactivitatea, comportamentul stereotip, iritabilitatea în timp ce la copilul mai mare apar agresivitatea, și comportamentul autoagresiv
- La **adolescent și adult**, mai ales la cei cu Tulburarea Asperger sau cu Autism înalt funcțional apar frecvent Depresia și Tulburarea obsesiv compulsivă, fenomene care interferă semnificativ cu funcționarea [1].

Este important ca aceste afecțiuni comorbide să fie tratate cu medicație specifică deoarece, ameliorarea atenției sau stabilizarea dispoziției cresc șansele ca acel copil să colaboreze la parametrii optimi în terapia comportamentală și, de asemenea, îmbunătățesc calitatea vieții [3,5].

### Terapii alternative

Terapiile complementare și alternative sunt considerate ca fiind practice sau produse care nu fac parte din abordările medicinei convenționale. Aceste abordări sunt frecvent întâlnite și la copilul cu TSA, fiind inițiate chiar înainte de formularea diagnosticului uneori chiar și fără supraveghere medicală. Este important ca profesioniștii în domeniul sănătății să cunoască aceste abordări terapeutice din perspectiva eficacității și a profilului de siguranță și să ofere suport adecvat familiilor care apelează la aceste metode terapeutice. [6,12].



➤ **Troficele cerebrale**

În TSA sunt folosite o gamă largă de suplimente nutritive. Atunci când s-au analizat efectele acestora asupra simptomelor specifice TSA și a simptomelor asociate în relație cu natura deficitelor nutriționale care pot exista în TSA, rezultatele au fost inconsistente [5,6].

Efectele unor suplimente precum. În ciuda utilizării la scară largă a suplimentelor nutriționale (aminoacizi esențiali, acizi grași nesaturați și vitamine/minerale) ca terapie complementară în TSA, nu există evidențe despre eficacitatea acestora. Acizii grași nesaturați omega-3, pot avea un efect potențial pozitiv în tulburările de neurodezvoltare și au un profil de siguranță acceptat fără a avea un efect asupra simptomelor principale din TSA [13]. Există controverse privind siguranța utilizării pe termen lung a vitaminelor, motiv pentru care se recomandă ca administrarea lor să fie supravegheată medical.

➤ **Dieta fără cazeină sau fără gluten** – există printre copiii cu TSA ca și printre copiii din populația generală o categorie care nu au abilitatea de a metaboliza cazeina și/sau glutenul. Această inabilitate poate determina probleme gastrointestinale sau neurologice. Există terorii conform cărora simptomele din TSA ar putea fi determinate de dificultatea de a metaboliza aceste proteine motiv pentru care s-a propus dieta fără gluten și/sau fără cazeină ca tratament alternativ în TSA. Nu există suficiente dovezi care să susțină această abordare atât de restrictivă și se recomandă ca înainte de a apela la această abordare, copilul să fie evaluat alergologic [5,6].

➤ **Tratamentul prin chelare** – se consideră că anumiți factori de mediu precum metalele grele pot contribui la dezvoltarea TSA la copiii cu o vulnerabilitate genetică. Ca urmare terapia de chelare a metalelor grele este o terapie alternativă frecvent folosită în TSA care, nu doar că s-a dovedit ineficientă în TSA, dar poate fi periculoasă. Astfel nu se recomandă chelarea în TSA [5].

Ținând cont de datele sintetizate din literatura de specialitate **concluzionăm** următoarele în ceea ce privește intervenția terapeutică în TSA:

- terapiile comportamentale și-au dovedit eficacitatea în ameliorarea simptomatologiei țintă la copilul cu TSA
- rezultatele terapiei depind de potențialul copilului, existența tulburărilor comorbide, diagnosticul și intervenția precoce, vârsta copilului și accesul la terapie dar și de implicarea familiei



- nu există medicație specifică pentru TSA
- medicația se adresează simptomelor asociate (iritabilitate, agitație, agresivitate, etc.) sau tulburărilor comorbide
- administrarea medicației va fi decisă respectând principiile de tratament și monitorizând eficacitatea și reacțiile adverse
- este necesară evaluarea medicală atentă pentru a identifica eventuale afecțiuni somatice
- există o serie de terapii alternative care însă nu și-au dovedit eficacitatea;
- există terapii alternative potențial periculoase pentru copil.

## **Bibliografie**

1. Tsai, L (2009) - Psychopharmacology in Autism. *Psychosomatic Medicine* 61:651-665
2. Geier DA, Kern JK, Garver CR, Adams JB, Audhya T, Nataf R, Geier MR. (2009) Biomarkers of environmental toxicity and susceptibility in autism. *J Neurol Sci.* 15;280(1-2):101-8. doi: 10.1016/j.jns.2008.08.021. Epub 2008 Sep 25.
3. Dobrescu, I., Rad, F., Nedelcu, M.C. (2016). Tulburări Pervazive de dezvoltare/Tulburări de Spectru Autist. În Dobrescu I (ed). Manual de Psihiatrie a Copilului și Adolescentului, ediția a II-a revizuită și adăugită. București: Editura Total Publishing, 264-347
4. Fuentes J, Bakare M, Munir K, Aguayo P, Gaddour N, Öner Ö. (2014) Autism spectrum disorder. In Rey JM (ed), IACAPAP e-Textbook of Child and Adolescent Mental Health. Geneva: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions.
5. Myers, S.M, Plauche, J. (2007). Management of children with Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics.*120(5):1162-1182
6. Rogers S.J., Vismara, LA (2008) Evidence based comprehensive treatments for early autism. *J Clin Child Adolesc Psychol.* 37(1):8-38
7. Tsakanikos E, Costello H, Holt G, et al. (2006). Psychopathology in adults with autism and intellectual disability. *J Autism Dev Disord.*;36:1123–1129
8. Blankenship K, Erickson C, Stigler K, Posey D, McDougle C (2010) - Aripiprazole for Irritability Associated with Autistic Disorder in Children and Adolescents Aged 6–17 Years
9. Potenza M, McDougle C.J. (2002) - New Findings on the Causes and Treatment of Autism
10. Stachnik J (2007) - Use of Atypical Antipsychotics in the Treatment of Autistic Disorder
11. Stachnik JM, Nunn-Thompson C. 2007 Use of atypical antipsychotics in the treatment of autistic disorder. *Ann Pharmacother.* 41(4):626-34
12. Gjevik, E., Eldevik, S., Fjæran-Granum, T., Sponheim, E. (2011). Kiddie-SADS Reveals High Rates of DSM-IV Disorders in Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorders. *J. Autism. Dev. Disord.*, 41, 761–769.



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**



Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

## **Capitolul 11. Evoluție și prognostic**



## Factori de prognostic

Studiile longitudinale ale simptomelor TSA au arătat o heterogenitate considerabilă în traiectoriile simptomelor.

- Copiii care au prezentat simptome mai puțin severe au avut o traiectorie îmbunătățită.
- Majoritatea copiilor (88,6%) au prezentat simptome mai severe la momentul inițial și o evoluție mai puțin favorabilă [1].

Deși prognosticul este una dintre preocupările cele mai presante ale părinților în momentul diagnosticării, aceasta depinde de mulți factori și, de obicei, nu poate fi anticipat în timpul perioadei precoce, în special la copiii cu vârsta mai mică de 3 ani. Predictorii precoce importanți includ:

- abilitățile sociale (în special prezenta atenției impartasite),
- abilitățile de joc funcțional,
- abilitățile cognitive,
- severitatea simptomelor TSA.

Studiile recente au arătat că:

- majoritatea copiilor diagnosticați cu TSA își păstrează diagnosticul la vârsta de 9 ani,
- parte dintre ei, în special cei cu tulburare pervazivă fără altă specificitate, prezintă o ameliorare
- minoritatea acestor copii prezintă rezultate optime - au inteligență normală și funcționează destul de bine în sălile de clasă fără ajutor, dar prezintă totuși semne clinice reziduale de dificultăți sociale, interese restrictive sau stereotipuri ușoare, rare. Unii copii pot prezenta semne de ADHD, tulburări de învățare.

Rezultate mai slabe sunt asociate cu:

- lipsa atenției impartasite până la vârsta de 4 ani;
- lipsa discursului funcțional până la vârsta de 5 ani;
- prezenta convulsiilor (în special cu debut în timpul adolescenței);





**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**

**NTNU**  
Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

- prezenta tulburărilor medicale comorbide (de exemplu, scleroză tuberoasă) sau psihiatrice;
- simptome autiste severe.

Majoritatea provocărilor apar, în general, în perioadele cu modificări și tranziții, cum ar fi schimbarea școlii, trecerea la adolescență pe fondul modificărilor hormonale și apoi tranziția către maturitate. Studiile raportează o deteriorare importantă în funcționare mai ales în perioada adolescenței.

De asemenea, în evaluarea prognosticului este important să luăm în considerare caracteristicile individuale și strategiile adaptive.

Un alt factor de prognostic este reprezentat de prezenta întârzierii în dezvoltare/întârzierii mintale. Cu cât este mai gravă incapacitatea intelectuală comorbidă, cu atât prognosticul este mai rezervat. Este general acceptat faptul că dezvoltarea limbajului înainte de împlinirea vârstei de șase ani și un IQ mai ridicat sunt asociate cu rezultate mai bune [2].

Cu toate acestea, există date limitate care să cuprindă întregul spectru de-a lungul ciclului de viață. Prin urmare, medicii trebuie să fie atenți atunci când vorbesc despre evoluția pe termen lung. TSA nu pot fi vindecate încă. Cu toate acestea, deficitul restant depinde nu numai de caracteristicile individului, ci și de mediul oferit acelei persoane, adaptat sau nu, pentru a minimiza dizabilitățile.

În general, se poate spune că majoritatea copiilor cu TSA vor continua să arate deficite și dificultăți în interacțiunile sociale de-a lungul vieții lor. Aceștia vor avea nevoie de sprijin și ajutor în multe domenii. Cu toate acestea, calitatea vieții lor poate fi îmbunătățită atunci când sunt disponibile programe adecvate în comunitățile lor. Programele din comunitate ar trebui să fie adaptate fiecărui individ, luând în considerare zonele de dificultate și punctele forte, precum și resursele pe care le oferă comunitatea. Persoanele cu autism vor avea nevoie de structură, claritate și predictibilitate pe tot parcursul vieții.

Abilitățile de comportament și adaptare tind să se îmbunătățească odată cu vârsta. Măsurarea flexibilității și abilității de adaptare cognitivă tind să fie predictorii ai rezultatelor sociale bune.



Prognosticul ar trebui discutat cu familia pentru a evita așteptările nerealiste și a concentra toate eforturile asupra intervenției timpurii și asupra încurajării implicării și cunoștințelor familiei, precum și a participării comunității. Este important să subliniem faptul că eforturile actuale în depuse în efectuarea de tratamente și crearea de servicii (inexistente în majoritatea țărilor) vor determina funcționarea viitoare a copiilor diagnosticați și tratați acum [3].

### **Impactul diagnosticului precoce asupra prognosticului tsa**

Importanța primirii unui diagnostic precoce de TSA și intervenția timpurie ulterioară sunt bine stabilite în literatură. Cu toate acestea, în studierea a 1420 de părinți cu copii cu TSA, Oswald și colaboratorii au descoperit că, în ciuda îngrijorărilor părintești precoce, copiii din grupul TSA au fost diagnosticați mai târziu decât copiii din grupul cu întârziere în dezvoltare. Diagnosticul tardiv este asociat cu creșterea stresului parental și întârzie intervenția timpurie, ceea ce este esențial pentru obținerea în timp a rezultatelor pozitive. Acest lucru este deosebit de important deoarece studiile au constatat că intervențiile implementate înainte de vârsta de 4 ani (de exemplu la 12-48 luni) sunt asociate cu câștiguri semnificative în sfera cognitivă, limbaj și comportament adaptiv. În mod similar, cercetătorii au corelat implementarea intervențiilor timpurii din TSA cu îmbunătățiri ale deprinderilor zilnice și ale comportamentului social [4].

### **Abilitatile academice in TSA**

La copiii cu dezvoltare tipică a fost observată o relație reciprocă între competența socială și cea academică, astfel încât acestea se afectează reciproc în timp. Această teorie bidirecțională sugerează că copiii cu deficite sociale demonstrează adesea lipsa de atenție și distractibilitate în cadrul școlii, contribuind la dificultățile academice și la relațiile dificile stabilite cu profesorii și colegii. Copiii pot deveni frustrați în sala de clasă și se pot angaja în comportamente sociale perturbatoare, provocând respingerea de către grupul de varsta sau stigmatizarea. Mai mult,



dificultățile de reglare emoțională pot de asemenea să conducă la apariția crizelor de tantrum în pauze sau în cursul orelor, chiar la copiii cu vârsta mai mare. Astfel că în ciuda intelctului normal nu de puține ori acești copii ajung să fie școlarizați la domiciliu.

Pentru copiii cu TSA care, prin definiție, prezintă deficite sociale, aceste simptome sociale ar putea contribui la provocările academice, ceea ce ar putea accentua în continuare dificultățile sociale cu colegii. Într-adevăr, indivizii cu TSA întâmpină în mod obișnuit provocări sociale și academice în cadrul școlii, alături de tulburările cognitive, de limbaj și motorii deja existente. În ciuda dificultăților legate de mediul de clasă, un număr mare de copii cu TSA sunt integrați ca parte a modelului de incluziune a educației speciale, dar profesorii ar putea să nu fie pregătiți corespunzător pentru a satisface nevoile specifice ale acestor copii (5).

#### Bibliografie

- Zwaigenbaum L, Penner M. Autism spectrum disorder: advances in diagnosis and evaluation. *BMJ*. 2018 May 21;361:k1674.
  - Keen D, Webster A, Ridley G. How well are children with autism spectrum disorder doing academically at school? An overview of the literature. *Autism*. 2016 Apr;20(3):276-94.
- Nordin V, Gillberg C. The long-term course of autistic disorders: update on follow-up studies. *Acta Psychiatr Scand*. 1998 Feb;97(2):99-108.
- Elder JH, Kreider CM, Brasher SN, Ansell M. Clinical impact of early diagnosis of autism on the prognosis and parent-child relationships. *Psychology Research and Behavior Management* 10 (2017): 283–292. PMC. Web. 15 July 2018.
  - Miller LE, Burke JD, Troyb E, Knoch K, Herlihy LE, Fein DA. Preschool Predictors of School-Age Academic Achievement in Autism Spectrum Disorder. *Clin Neuropsychol*. 2017 Feb; 31(2): 382–403.



### ANEXA 1 Lista principalelor simptome din TSA

	<b>Prezent</b>
<b>Interacțiune socială deficitară</b>	
Nu răspunde când este strigat pe nume	
Nu are contact vizual sau contactul vizual este inconstant	
Nu inițiază relații sociale cu egali	
Nu împărtășeste bucuria, realizările sau interesele cu cei apropiați	
Nu arată cu degetul	
Nu imită	
Interacționează cu ceilalți decât dacă are un interes direct	
Nu identifică emoțiile celorlalți	
Nu își adaptează comportamentul în funcție de context, interesele sau emoțiile celorlalte persoane	
Nu folosește comportamente nonverbale pentru a interacționa social	
Evita atingerea	
<b>Comunicare deficitară</b>	
<b>Întârziere în dezvoltarea limbajului expresiv</b>	
Copilul nu utilizează limbajul nonverbal pentru a comunica	
Atunci când limbajul este dezvoltat el nu are funcție de comunicare	
Tonalitate modificată, pedanterie exagerată, prozodie particulară	
Ecolalie imediată și întârziată	
Copilul nu inițiază și nu susține o conversație	
Dificultăți de a-și însuși vorbirea la persona I	



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**



**NTNU**

Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

<b>Nu înțelege metaforele, ironia, umorul, sarcasmul</b>	
<b>Persistă în conversații în teme de interes pentru el</b>	
<b>Modele restrictive, repetitive de comportament, de interese sau activități</b>	
<b>Comportamente motorii repetitive</b>	
<b>Aderența la rutine nonfuncționale</b>	
<b>Atașament patologic pentru anumite obiecte</b>	
<b>Preocupare exagerată pentru o arie de interes</b>	
<b>Nevoie de rutină și ordine</b>	
<b>Fascinație pentru părți ale obiectelor</b>	
<b>Hiper sau hiporeactivitate la stimuli tactili, gustativi, vizuali, olfactivi</b>	



## ANEXA

Vârsta 2 luni:	Semne de întârziere în dezvoltare:
<b>Socio-emoțional:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>-zâmbet social</li><li>-se poate liniști singur (duce mâinile la gură și le sugă)</li><li>-privește fețele părinților</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- nu reacționează la zgomote puternice</li><li>- nu urmărește cu privirea</li><li>- nu zâmbește persoanelor cu care intră în contact</li><li>- nu duce mâinile la gură</li></ul>
<b>Limbaj/Comunicare:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>-gângurește, emite sunete gălgâitoare</li><li>-întoarce capul către o sursă de zgomot</li></ul>	
<b>Cogniție (învățare, gândire, rezolvarea problemelor):</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- acordă atenție fețelor umane</li><li>- urmărește obiectele cu privirea, recunoaște persoanele cunoscute de la distanță</li><li>-arată semne de plictiseală atunci când nu se schimbă activitățile (plânge, se agită)</li></ul>	

**Table 1.** Dezvoltarea tipică și semne de întârziere în dezvoltare la 2 luni

Vârsta 4 luni:	Semne de întârziere în dezvoltare:
<b>Socio-emoțional:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>-zâmbește spontan, în special persoanelor</li><li>-îi place să se joace cu persoanele din jur, iar atunci când jocul încetează ar putea plânge</li><li>-imită mișcări sau expresii faciale, în special zâmbetul sau încruntarea</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- nu urmărește cu privirea obiecte în mișcare</li><li>- nu zâmbește persoanelor</li><li>- nu gângurește sau nu emite sunete</li><li>- nu duce obiecte la gură</li></ul>
<b>Limbaj/Comunicare:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- gângurește mai expresiv și mai variat</li><li>- imită sunetele pe care le aude</li><li>- plânsul este diferit pentru a exprima foame, durere sau oboseală</li></ul>	
<b>Cogniție (învățare, gândire, rezolvarea problemelor):</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- exprimă bucurie/tristețe</li><li>- răspunde gesturilor de afecțiune</li><li>- se întinde după o jucărie folosind o mână</li><li>- coordonează privirea cu gestul de</li></ul>	



<p>apucare</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- urmărește cu privirea prin rotirea capului</li> <li>- privește fața umană cu atenție</li> <li>-recunoaște persoane și obiecte familiare de la distanță</li> </ul>	
---	--

**Tabel 2.** Dezvoltarea tipica si semne de intarziere in dezvoltare la 4 luni

<b>Vârsta 6 luni:</b>	<b>Semne de întârziere în dezvoltare:</b>
<p><b>Socio-emoțional:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- recunoaște fețe familiare și le diferențiază de cele străine</li> <li>- îi place se joace cu alte persoane, mai ales cu părinții</li> <li>- răspunde emoțiilor altor persoane</li> <li>- de cele mai multe ori are o dispoziție veselă</li> <li>- îi place să se privească în oglindă</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- nu se întinde după obiectele din apropierea sa</li> <li>- nu arată semne de afecțiune îngrijitorilor</li> <li>- nu răspunde la sunete</li> <li>- prezintă dificultăți în a duce obiecte la gură</li> <li>- nu emite vocale</li> <li>- nu râde, nu chiuie</li> </ul>
<p><b>Limбай/Comunicare:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- răspunde la sunete prin emiterea de sunete</li> <li>- leagă vocalele a,e,o și răspunde părintelui atunci când acesta i se adresează</li> <li>- emite sunete pentru a exprima bucuria și neplăcerea</li> <li>- începe să emită consoane m, b pe care le integrează în gângurit</li> </ul>	
<p><b>Cogniție (învățare, gândire, rezolvarea problemelor):</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- privește obiectele care îi sunt aproape</li> <li>- duce obiecte la gură</li> <li>- exprimă curiozitate și încearcă să apuce obiecte care nu îi sunt la îndemână</li> </ul>	

**Tabel 3.** Dezvoltarea tipica si semne de intarziere in dezvoltare la 6 luni

<b>Vârsta 9 luni</b>	<b>Semne de întârziere în dezvoltare:</b>
<p><b>Socio-emoțional:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- poate fi speriat de persoanele străine</li> <li>- poate fi extrem de afectuos cu adulții care îi sunt familiari</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- nu lalalizează</li> <li>- nu joacă cucu-bau</li> <li>- nu răspunde când este strigat pe nume</li> </ul>



- are jucării preferate	- nu pare să recunoască persoane familiare
Limbaș/Comunicare: - înțelege „nu” - lalalizează (ma-ma, ba-ba) - imită gesturile și sunetele persoanelor din jur - arată cu degetul	- nu privește când i se arată cu degetul - nu transferă obiecte dintr-o mână în alta
Cogniție (învățare, gândire, rezolvarea problemelor): - apare schema obiectului permanent (se uită după obiecte atunci când ele cad) - caută obiectele pe care le vede când sunt ascunse - joacă cucu-bau - introduce obiecte în gură - transferă obiecte dintr-o mână în alta - pensa police-index	

**Tabel 4.** Dezvoltarea tipică și semne de întârziere în dezvoltare la 9 luni

<b>Vârsta 12 luni:</b>	<b>Semne de întârziere în dezvoltare:</b>
Socio-emoțional: - este timid sau emoționat în prezența persoanelor străine - plânge atunci când părinții părăsesc camera - are obiecte și persoane preferate - exprimă frică în anumite situații - arată părintelui obiecte sau cărți - repetă sunete sau gesturi atunci când dorește să primească atenție - întinde mâna sau piciorul pentru a ajuta la îmbrăcat - joacă cucu-bau	- nu caută obiectele pe care le vede când sunt ascunse - nu spune „mama”, „tata” - nu cunoaște gesturile de la revedere, sau de negație - nu arată cu degetul - pierde achiziții
Limbaș/Comunicare: - execută comenzi simple - dă din cap pentru a exprima negație, face gestul pentru „pa” - modulează tonul vocii atunci când „vorbește” - spune „mama”, „tata”, și exclamă mirarea - încercă să repete cuvintele pe care un adult i le spune	
Cogniție (învățare, gândire, rezolvarea problemelor):	





- aruncă, scutură, lovește obiecte
- găsește cu ușurință obiecte ascunse
- privește imaginea corectă într-o carte atunci când este denumită
- imită gesturi
- începe să folosească obiectele corect: bea din cană, își piaptână părul cu peria
- lovește 2 obiecte unul de altul
- introduce obiecte într-o cutie scoate obiecte din cutie/ambalaj
- folosește indexul pentru a înghionti
- urmează comenzi simple (ex. Ridică ursulețul!)

**Tabel 5.** Dezvoltarea tipică și semne de întârziere în dezvoltare la 12 luni

<b>Vârsta 18 luni</b>	<b>Semne de întârziere în dezvoltare:</b>
<p><b>Socio-emoțional:</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>- în joc oferă obiecte celor din jur</li><li>- pot să apară crizele de afect</li><li>- poate să simtă frică în prezența persoanelor străine</li><li>- arată afecțiune persoanelor cunoscute</li><li>- apare jocul simbolic simplu: se prefacă că oferă mâncare unei păpuși</li><li>- în situații noi poate fi nedezlipit de îngrijitor</li><li>- arată cu degetul când observă ceva interesant</li><li>- explorează singur medii noi, dar în prezența părintelui</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- nu arată cu degetul</li><li>- nu recunoaște obiectele de uz comun</li><li>- nu imită acțiunile altora</li><li>- nu achiziționează cuvinte noi</li><li>- nu spune minim 6 cuvinte</li><li>- nu observă sau nu îl deranjează când părintele părăsește camera</li><li>- pierde achiziții</li></ul>
<p><b>Limbaj/Comunicare:</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>- spune câteva cuvinte cu sens</li><li>- spune „nu” și dă din cap în semn de negație</li><li>- arată cu degetul obiectele care îl interesează</li></ul>	
<p><b>Cogniție (învățare, gândire, rezolvarea problemelor):</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>- cunoaște obiecte de uz comun (lingura, telefonul, televizor, etc)</li><li>- arată cu degetul pentru a atrage atenția altor persoane</li><li>- hrănește o păpușă sau un animal de pluș</li></ul>	



<ul style="list-style-type: none"> <li>- arată părțile corpului</li> <li>- mâzgălește</li> <li>- urmează o comandă verbală ex. Stai jos!</li> </ul>	
---	--

**Tabel 6.** Dezvoltarea tipică și semne de întârziere în dezvoltare la 18 luni

<b>Vârsta 2 ani:</b>	<b>Semne de întârziere în dezvoltare:</b>
<p><b>Socio-emoțional:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- imită adulții sau alți copii</li> <li>- se bucură de prezența altor copii</li> <li>- crește gradul de independență</li> <li>- apare comportamentul opoziționist (face ce i s-a spus să nu facă)</li> <li>- se joacă lângă alți copii, dar începe să includă alți copii în joc ex. Se aleargă</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- nu folosește propoziții formate din 2 cuvinte</li> <li>- nu folosește obiecte comune (lingură, periută)</li> <li>- nu imită acțiuni sau cuvinte</li> <li>- nu urmează instrucțiuni simple</li> <li>- pierde achiziții</li> </ul>
<p><b>Limbaș/Comunicare:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- arată la cerere obiecte/animale inclusiv în imagini</li> <li>- cunoaște numele persoanelor familiare, cunoaște denumirile părților corpului</li> <li>- folosește propoziții formate din 2-4 cuvinte</li> <li>- urmează instrucțiuni simple</li> <li>- repetă cuvinte auzite în conversații</li> <li>- arată imaginile dintr-o carte</li> </ul>	
<p><b>Cogniție (învățare, gândire, rezolvarea problemelor):</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- găsește obiecte ascunse</li> <li>- începe să sorteze obiecte după formă și culoare</li> <li>- completează propoziții sau rime din texte familiare</li> <li>- joc simbolic simplu</li> <li>- construiește un turn din 4 sau mai multe piese</li> <li>- apare lateralizarea mâinii (folosește cu precădere o mână)</li> <li>- urmează instrucțiuni formate din 2 comenzi</li> <li>- numește obiectele/animalele dintr-o imagine</li> </ul>	

**Tabel 7.** Dezvoltarea tipică și semne de întârziere în dezvoltare la 2 ani



<b>Vârsta 3 ani:</b>	<b>Semne de întârziere în dezvoltare:</b>
<p><b>Socio-emoțional:</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>- imită adulți sau prieteni</li><li>- își arată afecțiunea față de prieteni fără să i se ceară</li><li>- își așteaptă rândul în jocuri</li><li>- își arată îngrijorarea când un prieten plânge</li><li>- înțelege concepul de „al meu”, „al lui/ei”</li><li>- exprimă o paletă variată de emoții</li><li>- se separă cu ușurință de mama/tata</li><li>- se poate supăra când apar schimbări majore în rutină</li><li>- se îmbracă și se dezbracă fără ajutor</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- vorbirea este neclară și prezintă sialoree</li><li>- nu poate folosi jucării simple, nu face puzzle</li><li>- nu vorbește în propoziții</li><li>- nu înțelege instrucțiuni simple</li><li>- nu are joc simbolic sau joc de rol</li><li>- nu este interesat de alți copii sau de jucării</li><li>- nu face contact vizual</li><li>- pierde achiziții</li></ul>
<p><b>Limbaj/Comunicare:</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>- urmează instrucțiuni formate din 2 sau 3 comenzi</li><li>- poate denumi majoritatea obiectelor comune</li><li>- înțelege sensul cuvintelor „în”, „pe”, „sub”</li><li>- își spune prenumele, vârsta și genul</li><li>- spune numele unui prieten</li><li>- spune „eu”, „noi”, „tu” și formează corect pluralul cuvintelor simple ex. Pisici, câini, mașini</li><li>- vorbește suficient de inteligibil astfel încât să fie înțeles de persoane nefamiliare</li><li>- poartă o conversație formată din 2-3 propoziții</li></ul>	
<p><b>Cogniție (învățare, gândire, rezolvarea problemelor):</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>- se joacă cu jucării complexe (cu butoane, manete și părți mobile)</li><li>- joc simbolic, joc de rol cu jucării, animale și alte persoane</li><li>- face un puzzle din 3-4 piese</li><li>- înțelege ce înseamnă cuvântul „doi”</li><li>- copiază cercul cu creionul sau cu pixul</li><li>- răsfoiește o carte pagină cu pagină</li><li>- construiește turnuri din mai mult de 6 piese</li><li>- înșurubează și deșurubează capacul unui borcan și apasă clanța unei uși</li></ul>	



<b>Vârsta 4 ani:</b>	<b>Semne de întârziere în dezvoltare:</b>
<b>Socio-emoțional:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- face cu plăcere activități noi</li><li>- joc „de-a mama și de-a tata”</li><li>- joc simbolic creativ</li><li>- preferă în joc compania altor copii față de jocul solitar</li><li>- cooperează cu alți copii</li><li>- distinge cu dificultate realul de fantastic</li><li>- vorbește despre arii proprii de interes</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- are dificultăți la desenat</li><li>- nu prezintă interes pentru jocul simbolic sau jocurile interactive</li><li>- ignoră alți copii; nu manifestă interes pentru persoane din afara familiei</li><li>- manifestă rezistență la îmbracat, adormit, mers la toaletă</li><li>- nu poate reda o poveste preferată</li><li>- nu urmează instrucțiuni compuse din 3 comenzi</li><li>- nu înțelege conceptele de „la fel” și „diferit”</li><li>- nu folosește corect pronumele personal</li><li>- vorbirea este neclară</li><li>- pierde achiziții</li></ul>
<b>Limbaj/Comunicare:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- cunoaște câteva reguli gramaticale de bază</li><li>- cântă sau recită din memorie</li><li>- spune povești</li><li>- își spune numele și prenumele</li></ul>	
<b>Cogniție (învățare, gândire, rezolvarea problemelor):</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- cunoaște culorile și cifrele</li><li>- înțelege conceptul de a număra</li><li>- începe să înțeleagă dimensiunea temporală</li><li>- își amintește parțial povești</li><li>- înțelege conceptul de „la fel” și „diferit”</li><li>- desenează o persoană cu 2-4 părți ale corpului</li><li>- folosește foarfeca</li><li>- începe să copieze litere de tipar</li><li>- joacă jocuri cu cărți de joc sau cu table de joc</li><li>- anticipează evenimentele dintr-o poveste</li></ul>	

**Tabel 8.** Dezvoltarea tipică și semne de întârziere în dezvoltare la 3 și 4 ani

<b>Vârsta 5 ani:</b>	<b>Semne de întârziere în dezvoltare:</b>
<b>Socio-emoțional:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>- dorește să facă pe plac prietenilor</li><li>- dorește să se asemene prietenilor</li><li>- aderă mai ușor la reguli</li><li>- îi place să cânte, să danseze, să joace</li><li>- are identitate de gen</li><li>- diferențiază realul de fantastic</li><li>- manifestă independență (poate vizita un</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- nu arată un spectru larg al emoțiilor</li><li>- prezintă comportament extrem (anxietate, agresivitate, este excesiv de timid sau de trist)</li><li>- este retras sau inactiv</li><li>- este ușor de distras, nu se poate concentra pe o activitate mai mult de 5 minute</li></ul>



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**



Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern



vecin apropiat, cu supravegherea unui adult) - uneori este cooperant, alteori este revendicativ	- nu răspunde altor persoane sau răspunde superficial - nu distinge fantasticul de real - nu are jocuri/activități diverse - nu își spune numele și prenumele - nu folosește corect pluralul sau verbele la timpul trecut
Limbaș/Comunicare: - vorbirea este clară și inteligibilă - relatează o poveste simplă folosind fraze - folosește verbe la timpul viitor - cunoaște numele și adresa unde locuiește	- nu povestește activități zilnice sau experiențe deosebite - nu desenează - nu se spală pe dinți, pe mâini sau nu se dezbracă fără ajutor
Cogniție (învățare, gândire, rezolvarea problemelor): - numără până la 10 sau mai mult - desenează o persoană cu mai mult de 6 părți ale corpului - poate scrie litere și cifre - copiază triunghiul și pătratul - cunoaște obiecte de uz comun (bani, alimente)	- pierde achiziții

**Tabel 9.** Dezvoltarea tipică și semne de întârziere în dezvoltare la 5 ani



### ANEXA 3 Chestionar screening TSA in Romania

In atenta medicului de familie:

Aceste intrebari scoreaza capacitatile copilului de interactiune si relationare, de comunicare non-verbala si rezonanta emotionala.

	Da	Nu	Uneori
Copilul dvs va priveste in ochi cind vorbiti cu el?	0	2	1
V-ati gandit uneori ca nu aude normal?	2	0	1
Copilul dvs este dificil la mancare?/ Pare lipsit de apetit?	2	0	1
Intinde bratele sa fie luat in brate?	0	2	1
Se opune cand este luat in brate de dvs?	2	0	1
Participa la jocul “cucu-bau”?	0	2	1
Zambeste cand dvs ii zambiti? –intrebare inlocuita la 24 luni cu intrebarea : Foloseste cuvantul “mama” cand va striga?	0	2	1
Poate sa stea singur in patut cand este treaz?	2	0	1
Reactioneaza intotdeauna cand este strigat pe nume?/ Intoarce capul cand este strigat?	0	2	1
<b>Observatiile medicului de familie</b>			
<i>Evita privirea directa/ Nu sustine contactul vizual</i>	1	0	-
<i>Evidenta lipsa de interes pentru persoane</i>	1	0	-
<i>Dupa 24 de luni: Stereotipii motorii( flutura mainile, topaie, merge pe varfuri,se invarte in jurul propriei axe, posture inadecvate, etc.)</i>	1	0	-

Scor	0-6	Risc minim	
	7-9	Risc mediu	Reevaluare peste 3 luni
	10-18	Risc sever	Trimitere catre medicul specialist psihiatrie pediatrica/neuropsihiatrie pediatrica



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**

 **NTNU**  
Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**



## Bibliografie

1. Michael Rutter, M.D., F.R.S., Ann Le Couteur, M.B.B.S., Catherine Lord, Ph.D. (2010) - Autism Diagnostic Interview-Revised, O.S. Romania
2. Baron-Cohen S, Cox A, Baird G (2006) - Checklist for Autism in Toddlers (CHAT), Assessment Scales in Child and Adolescent Psychiatry, Ed. Informa Healthcare, UK
3. Christopher Gillberg (1989) - Screening for autism at the well-baby clinic at ages 10 and 18 months, Diagnosis and Treatment of Autism, Ed. Plenum Press, New York and London



## **ANEXA 4**

### **Parametri practici pentru evaluarea psihiatrică a sugariilor și copiilor mici, cu vârste cuprinse între 0-3-6 ani)**

I. REACȚIA LA SITUAȚIA DE EXAMINARE: se notează unde are loc evaluarea și cu cine.

A. Reacția inițială față de locul examinării și față de persoanele străine. Se notează dacă:

- pacientul privește în jur și explorează;
- rămâne nemișcat, înspăimântat și plânge;
- este anxios și își ascunde fața;
- se comportă normal, este vioi, interesat, cooperant (se descrie starea copilului).

B. Adaptarea la condițiile examinării și acceptarea ei.

1. Explorare:

- când și cum începe copilul să exploreze fețele celor din jur, care participă la examinare, deci când nu-i mai este frică de persoanele străine;
- dacă reacționează calmându-se și bucurându-se de jucării.

2. Reacția la tranziții:

- dacă acceptă sau nu trecerea de la o activitate la alta de la activități nestructurate la cele structurate;
- cum reacționează când examinatorul devine mai apropiat și începe să se joace cu copilul său când examinatorul începe să strângă lucrurile;
- cum reacționează la despărțire, dacă grăbește plecarea sau nu.

II. AUTOCONTROLUL

A. Reglarea conștienței:

- durata stărilor de veghe ale unui sugar, trecerea de la somn profund prin starea de alertă până la plânsul intens;





- calitatea stării de conștiență și gama de stări din timpul ședinței de examinare; patternuri de tranziție: lentă, bruscă;
- capacitatea de a se lăsa calmat și de a se auto-calma;
- capacitatea de a fi atent.

**B. Reglarea senzorială:**

- reacții la sunete, imagini, mirosuri, atingere usoară sau fermă;
- hipo- sau hipervigilant;
- tipul răspunsului, inclusiv apatie, retragere, comportament evitant, teamă, iritabilitate, agresivitate sau modificări comportamentale marcate, căutări excesive ale unor stimuli specifici.

**C. Comportamente neobișnuite:**

- sugerea degetelor sau a diverse obiecte după vârsta de 1 an;
- legănarea capului, mirosirea obiectelor, rotirea corpului, scuturarea mâinilor și a degetelor; legănare, mersul în vârful picioarelor;
- modalitățile particulare de a privi luminile și obiectele rotitoare;
- verbalizări repetitive, perseverări sau alte comportamente bizare față de obiecte sau persoane;
- tragere de păr, gesturi auto agresive;

**D. Nivel de activitate:**

- nivel general și gradele de variabilitate ale acestuia (copiii mici sunt deseori etichetați incorect ca hiperactivi);
- descrierea comportamentului copilului: o stă cuminte și se ghemuiește în brațele părintelui; o stă cuminte pe podea sau pe scăunel; este în permanentă mișcare, se urcă pe birou sau pe obiectele din cabinet; explorează încăperea;
- se observă timpul de joacă cu fiecare dintre cele 6-8 jucării.

**E. Durata atenției:**

- capacitatea de menținere a atenției asupra unei activități sau relații;
- durata cea mai mare și durata medie de timp a susținerii atenției către o jucărie sau activitate;



- aprecierea gradului de distractibilitate.

La sugari se apreciază:

- capacitatea de fixare a privirii și urmărirea la 1, 2 și 3 luni;
- atenția acordată propriilor mâini și picioare;
- durata explorării obiectelor cu mâinile sau gura.

F. Toleranța la frustrare:

- capacitatea de a persista într-o activitate dificilă, în ciuda eșecului;
- capacitatea de amânare a reacției;
- modalitatea de reacție la frustrare ușoară (agresiune, plâns, furie, retragere, evitare).

G. Agresivitatea:

- moduri de exprimare;
- gradul de control al agresivității;
- asertivitate adecvată.

### III. DEZVOLTAREA MOTORIE

- patternuri motorii neobișnuite: ticuri, mișcări anormale, convulsii; Coordonarea motorie grosieră (mers, sarit, alergat etc), coordonarea motorie fină (coordonarea mana-ochi, coordonarea degetelor, mobilitate articulara, forta musculara)

### IV. VORBIREA ȘI LIMBAJUL

A. Vocalizarea și producția lingvistică: se apreciază calitatea, ritmul, intonația, capacitatea articulatorie, volumul.

B. Limbajul receptiv:

- înțelegerea limbajului exprimată prin răspuns verbal sau non-verbal;
- răspuns la întrebări de tipul: „unde e...?”;
- înțelegerea prepozițiilor și pronumelor (include evaluarea auzului mai ales la copiii cu întârzierea limbajului, răspunsul la voce și sunete joase, capacitatea de a localiza sunetele).

C. Limbajul expresiv:



- nivelul complexității în exprimare, utilizarea jargonului, folosirea de fraze scurte, propoziții complete;
- generalizări (de ex. spune „pisi” pentru toate animalele);
- ecolalie imediată sau întârziată;
- verbalizări neobișnuite sau bizare.

La copiii aflați în stadiul preverbal se evaluează:

- intenția de comunicare: nivelul de vocalizare, lalalizare, imitațiile, gesturile (legănatul capului în sens de negare sau aprobare);
- gradul de înțelegere dintre aparținător și copilul aflat la începutul dobândirii acestei abilități;
- eficiența copilului în comunicare.

V. **GÂNDIREA:** Categoriile obișnuite pentru tulburări de gândire nu se aplică aproape niciodată la copiii mici. Procesul primar de gândire, evidențiat prin verbalizări și joc este normal la acest grup de vârstă. Limita între fantezie și realitate este deseori vagă. La copilul mic și preșcolar cu TSA pot apărea: stereotipia de limbaj, persistența inversiunilor în utilizarea pronumelui, jargonul, ecolalia.

VI. **DISPOZIȚIE ȘI AFECTIVITATE:** Evaluarea dispoziției și afectivității este mai dificilă la copiii mici din cauza limbajului limitat, a lipsei vocabularului necesar exprimării emoțiilor și a comportamentului inhibat ca răspuns la o varietate de stări emoționale, variind de la rușine și plictiseală până la anxietate și depresie.

A. Modalități de expresie: facială, intonația și inflexiunile vocii, tonusul și poziția corpului.

B. Gama emoțiilor exprimate: mai ales în cadrul relației părinte-copil vor fi observate direct și vor fi completate ulterior prin interviul structurat.

C. Responsivitate: la situația de examinare, la conținutul discuției, în condițiile de joacă și capacitatea de angajament interpersonal.

D. Intensitatea emoțiilor exprimate: mai ales în cadrul relației părinte-copil.



**VII. JOCUL** Jocul este modul primar de informare pentru examinarea statusului mental. La copiii mici jocul este util în evaluarea funcționării cognitive și limbajului, a relaționării și exprimării afectelor. Tema jocului este utilă în evaluarea preșcolariilor. Controlul și exprimarea agresivității se evaluează în joc precum și în alte arii de activitate. Pot fi folosite jucării.

La sugari se observă:

- aspecte importante în jocul cu propriul corp sau cu altă persoană, de exemplu ascunderea unui obiect și căutarea lui sau jocul de tipul „cucu-bau”;
- unele aspecte ale verbalizării (imitarea sunetelor din timpul jocului);
- jocul solitar sau interacțional. Este important, de asemenea, să se noteze diferențele calitative ale jocului cu părinții față de jocul cu examinatorul.

Pentru copilul mic, alegerea și utilizarea jucăriilor reflectă deseori starea emoțională. Este de dorit să i se pună la dispoziție jucării care să solicite diferite arii emoționale. O cameră de joacă prea aglomerată devine totuși prea stimulativă sau apăsătoare și reduce astfel observațiile pertinente. Copiii mici de ambele sexe deseori înclină spre păpuși, animale de pluș, jucării. Alegerea de către examinator a unor obiecte specifice poate facilita exprimarea anumitor teme emoționale. De exemplu, un copil traumatizat de un câine poate actualiza starea emoțională respectivă dacă i se pune la dispoziție o jucărie corespunzătoare. Se va nota reacția copilului la jucăriile care produc de obicei frică (rechini, dinozauri, arme) mai ales dacă acestea sunt evitate sau folosite prea des în timpul jocului, dacă pretinsul joc agresiv devine real, cu potențial de rănire. La 30-36 de luni, jocul cu un animal sau o păpusă poate releva teme importante despre viața în familie, inclusiv reacția la separare, relații între frați și între părinți și copii.

**VIII. COGNIȚIE** Utilizarea informațiilor din ariile de mai sus, mai ales jocul, funcționarea verbală și simbolică, precum și modalitatea de rezolvare a problemelor, permite evaluarea nivelului cognitiv în termeni de dezvoltare normală, precocitate sau întârziere.

**IX. RELAȚIONARE**

**A. Cu părinții:**

- Cum relaționează copilul cu părinții?



- Copilul realizează și menține contactul fizic, verbal și vizual?
  - Există evitare activă din partea copilului?
  - Se notează nivelul confortului resimțit de copil când este ținut în brațe, hrănit și mângâiat de mamă.
  - Se îndepărtează copilul de părinte, îi aduce acestuia jucării, i le dă pentru a se juca împreună?
  - Se comentează afecțiunea fizică sau verbală, ostilitatea, reacția la supărarea mamei și la respingere, utilizarea obiectelor tranziționale (păturica lui, jucăriile lui sau obiecte ale părinților).
  - Se descriu diferențele de relaționare care apar dacă sunt prezenți ambii părinți.
- B. Cu examinatorul: copiii prezintă de obicei ezitare în angajarea față de un străin, mai ales după vârsta de 6-8 ani. Ei încep prin a examina străinul stând lipiți de aparținător, prezentând o ușoară restrângere a manifestării emoțiilor, vocalizării și jocului.
- Reușește copilul să relaționeze?
  - O face prea devreme sau deloc?
  - Cum este contactul cu străinul față de contactul cu părintele? • Copilul este prietenos, caută atenția oricui, sau este anxios, agresiv?
  - Se poate medicul angaja în activități structurate sau în joc la un nivel neatins de părinte?
  - Copilul se simte bine dacă este aprobat de examinator?
- C. Comportamente de atașare: se observă afecțiunea arătată, căutarea protecției, cererea și acceptarea de ajutor, cooperarea, explorarea, controlul comportamentelor, răspunsurile la apropiere.



## ANEXA 5

### Modele de interventie

#### OBIECTIVE GRĂDINIȚĂ

Nume: VD

**Obiectiv general: 1. Dobândirea capacității de a realiza activități de inițiere și socializare**

- 1.1. Oferirea de obiecte, jucării colegilor de grupă;
- 1.2. Realizarea de cereri către educatoare atunci când are nevoie de un obiect;
- 1.3. Realizarea de cereri către colegi atunci când vrea o jucărie;
- 1.4. Inițierea și menținerea jocului împreună cu alți copii.

**Obiectiv general: 2. Îmbunătățirea interacțiunii cu educatoarea**

- 1.1. Realizarea tranziției de la o sarcină la alta;
- 1.2. Realizarea activităților propuse de educatoare;
- 1.3. Oferirea de răspunsuri verbale la întrebări sociale adresate de educatoare;
- 1.4. Participarea activă la activitățile de grup propuse de educatoare;
- 1.5. Dobândirea capacității de a rămâne implicat pe parcursul activităților;
- 1.6. Realizarea fișelor de grădiniță;
- 1.7. Dobândirea capacității de a respecta regulile impuse de către cadrul didactic.

**Obiectiv general: 3. Îmbunătățirea și menținerea comportamentelor de autonomie**

- 3.1. Strângerea jucăriilor;
- 3.2. Cereri la toaletă;
- 3.3. Realizarea activităților de igienă personală (spălat pe mâini, șters, etc.);
- 3.4. Cooperarea în activitățile rutiniene (încălțat, îmbrăcat, etc.).



## Recomandare pentru plan individualizat de interventie in urma observatiei la gradinita

Luna

Nume copil: VD

Diagnostic: Tulburare Spectru Autist

Frecventa actuala insotire la gradi: 2 zile pe saptamana 1-2 ore/zi

### Recomandari pentru a ajuta activitatea de la gradi, in urma observatiilor realizate la gradinita

In urma observatiei se constata ca VD manifesta comportamente cu frecventa si intensitate crescuta in cea de-a doua parte a timpului petrecut la gradi, incepand cu 10.30, dupa inceperea activitatilor in clasa. In mediul de afara VD are mai rar comportamente neadecvate si in general copiaza un comportament al altui copil, dar il face cu o intensitate crescuta, sau face fixatie pe un obiect, cum a fost in momentul evaluarii: scaunul rosu. Cadrele didactice au manageriat foarte bine situatia si nu a fost nevoie de o interventie suplimentara. Ne vom propune sa descrestem frecventa acestor comportamente pentru ca ulterior sa crestem durata de timp petrecuta la gradinita.

In urma observatiei se presupune ca functia comportamentelor lui VD este de a evada din activitatea propusa si din sala asa incat propun urmatoarele:

1. VD va lucra -la unu, cel mult doua activitati, dupa intrarea in clasa(fisa, manipulative etc)
2. Doamna educatoare poate inmana familiei, chiar si in avans fisele care se vor lucra (recomand sa se lucreze acasa/ la centru, in avans pentru familiarizare)
3. Familia, si insotitorul vor transmite terapeutului pentru exersarea abilitatilor scolare in afara mediului si pregatire abilitati pentru gradi asa incat va putea exersa tot in avans aceste fise, deoarece in special la nou si necunoscut V are comportamente neadecvate
4. Avem nevoie de intaritori la gradi (deoarece poate sa fie dificil sa folosim intaritor alimentar , recomandarea alaturi de consultantul gradinitei este introducerea unui sistem de tokeni, ce la inceput va incepe a fi implementat la terapie, pentru ca VD sa se familiarizeze cu el si dupa gradinita sa poata primi ceea ce isi doreste)
5. Mama va realiza o lista de posibile recompense/ intaritori pentru a putea vedea ce anume il motiveaza pe Victor in momentul de fata si pe care le va primi doar in zilele in care comportamentul la gradinita este adecvat, sau la terapie.
6. Insotitorul va renunta in a pune intrebari de genul : V vrei X? Pentru ca in automat VD va spune NU
7. La centru se vor introduce sedinte de socializare in care VD sa lucreze alaturi de alti copii si sa poata sa dezvolte autocontrol daca un copil pune mana pe ceva ce alege el, sau sa inteleaga ca nu este necesar sa se duca si sa intrebe insistent toti copii de la gradinita



„vrei sa te joci cu mine?” daca copilul spune „nu”

8. Se va lucra abilitatea de a se incalta singur, deoarece atunci cand a trebuit sa se incalte cu tenisii de interior a avut dificultati si a cerut ajutor

Alte recomandari pentru gradi:

**Responsabilitati parinti:**

Sa nu cedeze nici acasa la insistentele lui VD atunci cand nu doreste sa faca o activitate  
Sa continue diferite exercitii pe care VD nu le poate face la gradinita si acasa, de exemplu cantece puse pe televizor cu miscare, VD in cadrul gradinitei a avut un comportament neadecvat, s-a trantit pe jos, si-a pus mainile la urechi si dorea sa se opreasca muzica si copii sa nu mai danseze.

**Responsabilitati Insotitor (D-na G)**

- noteaza zilnic in caiet informatiile mentionate: ce tema se lucreaza, ce trebuie sa aduca parintii, ce trebuie sa repete parintii – o notiune.
- respecta rolul de insotitor-prompoteaza verbal, fizic, gestual indeplinirea activitatilor.
- este atenta si prezenta in permanenta pentru a asigura ca VD raspunde cerintelor doamnei sau colegilor.
- nu preia rol de educator, instructor in acel mediu (rolul este de insotire-umbra/shadow).
- poate oferi instructie lui VD doar daca aceasta reprezinta o dublura/o reproducere a instructiei doamnei altfel nu.
- prompoteaza verbal rapsunsurile lui VD atunci cand doamna adreseaza o intrebare si VD nu stie sa raspunda.

**Responsabilitati doamna educatoare**

- ii asigura lui VD oportunitatea de a raspunde in cadrul activitatilor.
- adapteaza cerinta conform cu abilitatile lui Victor
- sprijina familia prin informarea cu privire la tema saptamanii si fisa/ pe cat posibil avans in asa fel incat VD sa aiba timp sa o exerseze acasa pentru a se familiariza cu ea.

**Alte modificari:**

De preferat este ca insotitorul (d-na G, cand intra pe poarta gradinitei sa porneasca cronometrul pentru a vedea care este momentul in care apar primele comportamente neadecvate. Dupa cateva zile de gradinita, vom analiza, dupa ce si-a notat timpul, cam in cat timp apar comportamentele neadecvate, si se va sta un timp de 30-40 de min la inceput, in asa fel incat sa nu mai asteptam ca el sa aibe comportamente neadecvate si sa trebuiasca sa plece din clasa). Dar mai intai trebuie sa se realizeze o masuratoare pentru a putea analiza si a stabili impreuna care este timpul optim pentru VD. Dupa ce se stabileste timpul , dupa o perioada in care acel timp este fara comportamente neadecvate, se va creste treptat.





## PLAN DE INTERVENȚIE PERSONALIZAT

Nume: DA

Ore terapie: 2/zi

DA a realizat progrese din punct de vedere comportamental și cognitiv. Cu toate acestea, se remarcă comportamente nedorite cu funcție predominant de acces la diferiți itemi sau activități. Astfel, aceste comportamente trebuie supuse procesului de **întărire diferențiată a unui comportament alternativ** care este o procedură utilizată pentru a înlocui un comportament nedorit cu unul dorit, păstrând totodată funcția comportamentală. Această tehnică se utilizează împreună cu **extincția**(procedură utilizată pentru a reduce comportamentele problemă. Această procedură constă în întreruperea întăririi unui comportament care obișnuia să fie întărit în trecut. Rezultatul extincției este reducerea până la eliminarea ulterioară a comportamentului problemă).

*Exemplu de comportament problemă: plâns ca formă de comunicare a nevoii de ajutor*

*Comportament dorit: comunicare funcțională a nevoii de ajutor („Ajută-mă!”)*

*DA nu va mai primi ajutor atunci când plânge pentru a-l obține(punerea în extincție a comportamentului problemă). În schimb, va fi promptată verbal pentru a spune „ajută-mă”, comportament urmat imediat de oferirea ajutorului în sarcină(întărirea comportamentului alternativ).*

**Pentru un progres vizibil și de durată, este esențial ca programele și strategiile utilizate în cadrul terapiei să fie exersate și generalizate și acasă.**

De asemenea, este important ca DA să fie motivată să participe la activități. În acest sens, trebuie identificați întăritorii(întărire socială-laude, îmbrățișări, întărire alimentară-orice face parte din alimentația ei și îi place, jocuri preferate, etc).

NUME PROGRAM	DESCRIERE	ITEMI
<b>DEZVOLTAREA IMITAȚIEI ȘI A COMUNICĂRII</b>		
<b>Instrucții cu obiect</b>	<p><b>Mod de lucru:</b> Instructorul și copilul vor sta față în față. Înainte de oferirea SD-ului vă veți asigura că îi captați atenția Jessica, iar abia apoi îi veți oferi SD-ul. Instrucția va fi scurtă și clară <b>Exemplu SD:</b> Aruncă la</p>	<p>Aruncă la coș Inchide usa Adu scaunul la masa Pune la loc Sterge masa Sterge nasul Aprinde lumina</p> <p><b>Cât mai multe instrucții pentru a generaliza varia</b></p>



	<p>coș + oferirea obiectului ce trebuie aruncat <b>Răspuns:</b> DA ia obiectul și îl aruncă la coș <b>Prompt:</b> fizic, indicativ Se va utiliza promptul prin modelarea răspunsului (după emiterea SD-ului, instrucția va realiza el instrucția apoi o va încuraja și pe DA). <b>SD2:</b> Ce faci? <b>R2:</b> Arunc. <b>Prompt:</b> verbal</p>	<p><b>cerințele.</b></p>
<b>DEZVOLTAREA LIMBAJULUI RECEPTIV ȘI EXPRESIV</b>		
<p><b>Expresiv+Receptiv acțiuni persoana I</b></p>	<p>SD1: <i>Arata beau apa!</i> R1: DA arata actiunea ceruta. SD2: <i>Ce faci?</i> R2: Beau apa.</p> <p><b>Prompt:</b> de poziție, gestual, verbal Scopul este ca DA să înceapă să se exprime în propoziții simple</p>	<ul style="list-style-type: none"><li>- Animale, fructe, legume de jucărie</li><li>- Păpușă pentru părțile corpului, apoi să arate pe corpul ei</li><li>- Cartonaje animale, fructe, legume, alimente, părțile corpului</li></ul> <p><b>Obs:</b> este important ca itemii să fie cât mai generalizați, ca Jessica să poată denumi cât mai multe acțiuni</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Poze cu Jessica în timp ce face activități de zi cu zi</li><li>- Itemi posibili de lucru: eu dorm, eu mănânc, eu mă îmbrac, eu mă joc, eu beau apă, eu merg, etc</li></ul>
<p><b>Expresiv obiect+culoare</b></p>	<p><b>SD1:</b> Ce este? <b>R1:</b> Măr <b>SD2:</b> Ce culoare are</p>	<p>Cartonaje/jucării cu fructe și legume, animale, obiecte din</p>



	mărul? <b>R2:</b> Mărul este roșu Scopul acestui program este ca DA să poată să facă diferența între stimulii discriminativi. <b>Prompt:</b> vizual, verbal	mediu  OBS: Itemii să fie cât mai diversificați (atât obiecte 3D, cât și 2D- cartonaje și itemi pe carte)
<b>Expresiv asociere animal-hrană-locuință</b>	<b>SD1:</b> Ce este? <b>R1:</b> Este o vacă <b>SD2:</b> Unde locuiește vaca? <b>R2:</b> La fermă <b>SD3:</b> Ce mănâncă vaca? <b>R3:</b> Iarbă <b>Prompt:</b> vizual, verbal	- Animale care locuiesc la fermă, în pădure, în savană, în junglă, în apă Se poate lucra cu cartonaje sau cu puzzle-uri, dar și în cadrul jocului simbolic
<b>Receptiv+Expresiv locații</b>	<b>SD1:</b> Arată farmacie <b>R1:</b> DA arată <b>SD2:</b> Ce este? <b>R2:</b> Farmacie <b>Prompt:</b> vizual, verbal	- Poze cu locații - Itemi posibili de lucru: magazin, spital, farmacie, bancă, parc, benzinărie, școală etc
<b>Receptiv+Expresiv noțiuni opuse</b>	<b>SD1:</b> Arată X <b>R1:</b> DA arată noțiunea corectă <b>SD2:</b> Cum este? <b>R2:</b> X <b>Prompt:</b> vizual, verbal	- Cald/rece, ud/uscat, mare/mic, slab/gras, stins/aprins, închis/deschis, lung/scurt, sus/jos, gol/plin, afară/înăuntru etc Se începe exersarea pe obiecte concrete (sticlă goală/sticlă plină, minge mare/mică, etc), iar ulterior se generalizează noțiunile pe puzzle noțiuni opuse
<b>Expresiv întrebări sociale</b>	<b>SD1:</b> Cum te cheamă/Care este numele tău? <b>R1:</b> DA <b>SD2:</b> Câți ani ai? <b>R2:</b> 3	- Cum o cheamă pe mama/tata? Ai frați/surori? Etc - Cât mai multe întrebări, iar SD-urile să fie cât mai variate.
<b>Da/nu funcțional</b>	<b>SD:</b> DA, <i>ce vrei?</i> <b>R:</b> DA indica cu degetul	Se va insista pe acest aspect de fiecare dată când dorește



	<p>obiectul dorit. <b>Prompt: fizic, modelator, verbal</b> <b>OBS:</b> Pentru o învățare mai ușoară, se recomandă o evaluare a preferințelor Jessicăi. Aceasta constă în prezentarea mai multor obiecte(alimente, jocuri, etc) care ar putea avea rol de întăritor(recompensă) pentru Jessica, aceasta trebuind să ia, pe rând, obiectele. Se înșiruie obiectele de 5 ori(de fiecare dată în altă ordine) și se notează de fiecare dată ordinea în care a fost ales fiecare item. Itemul ales primul de cele mai multe ori, va constitui întăritorul cel mai puternic. Acesta va fi prezentat împreună cu un item nedorit de către Jessica pentru a încuraja pointingul.</p>	<p>sa obțină un obiect. In momentul in care nu dorește obiectul respectiv trebuie promptata sa spuna NU.</p>
<p><b>Cereri+joc simbolic</b> <b>Observatie: Se recomanda ca jocul simbolic sa fie cat mai divers si sa fie exersat impreuna cu un alt copil pentru a generaliza cât mai mult persoanele cu care interacționează</b>  (vezi anexa1)</p>	<p><b>SD1:</b> DA, de-a ce vrei să ne jucăm? De-a bucatarul sau cu bebe? <b>R1:</b> Bebe <b>Prompt:</b> verbal</p>	<p>I se prezintă 2 jocuri diferite, dintre care ea va trebui să aleagă unul. Scopul este acela de a dezvolta cererile spontane și de a dezvolta jocul simbolic. Pe parcursul jocului, se stimulează limbajul expresiv( de ex, la doctor facem injectie, DA să spună „auuu”) - Itemi posibili de lucru: doctor, bucatar, face baie bebelușului, cumpărături, etc)</p>



COORDONARE VIZUAL-MOTRICĂ		
<b>Construcție de cuburi după model</b>	<b>SD:</b> Construiește ca mine! <b>R:</b> DA construiește cu cuburile urmând modelul terapeutului <b>Prompts:</b> vizual, modelare	Se începe cu construcție din 3 cuburi de diferite culori pe care DA trebuie să le pună în aceeași ordine ca și terapeutul.  - Se poate lucra cu piese de Lego duplo cu forme simple.
<b>Fișe de grădiniță</b>	Exemple de fișe de grădiniță: unește animalul și ceea ce mănâncă, unește obiectul cu umbra sa, unește obiectul cu culoarea sa, între formele de același fel, între animal și puiul său, încercuiește cel mai mare/cel mai mic, unește mijloacele de transport cu locul pe unde merg, etc  OBS: În timp ce rezolvă fișe, să fie întrebată „Jessica, ce faci?”, iar ea să poată răspunde „unesc câinele cu osul”, etc	Scopul este ca DA să generalizeze cât mai mult noțiunile învățate în programele anterioare și să poată rezolva fișe adecvate vârstei ei pentru a putea fi integrată la grădiniță. De asemenea, se recomandă îndepărtarea treptată a terapeutului de lângă Jessica pentru a susține independența și pentru ca Jessica să poată rezolva fișele fără ajutor din partea unui însoțitor
<b>GENERALIZARE ȘI MENȚINERE PROGRAME ANTERIOARE</b> <b>DA trebuie sa fie poată sa generalizeze ceea ce invata de-a lungul a 4 domenii: in prezenta diferitelor persoane, in medii diferite, cu stimuli diferiti si sa poata oferi raspunsuri diverse pentru acelasi comportament.</b>	Toate programele anterioare trebuie generalizate. Generalizarea este compusă din mai multe aspecte: - Generalizarea răspunsului( Jessica poate oferi raspunsuri diferite, dar echivalente ca insemnătate pentru comportamentele targhet. De asemenea, DA este capabilă sa raspunda la un SD diferit fata de cel invatat anterior) - Generalizarea mediului(atunci cand comportamentul targhet este mentinut si in alte medii decat cel in care a fost invatat) - Menținerea de-a lungul timpului	



## Dezvoltarea jocului

Etape în joc	Descriere
Joc exploratoriu	<ul style="list-style-type: none"><li>• Explorează jucăriile și obiectele prin atingere, cu gura, examinare vizuală, lovire, aruncare.</li><li>• Arată interes pentru obiectele noi.</li></ul>
Joc combinatoriu	<ul style="list-style-type: none"><li>• Pune împreună jucării și obiecte.</li><li>• Cuiburi și stive de jucării.</li><li>• Pune obiecte în containere.</li></ul>
Jocul cauză și efect	<ul style="list-style-type: none"><li>• Se joacă cu jucării pop-up.</li><li>• Activează jucăriile apăsând butoanele sau rotind butoanele.</li></ul>
Joc funcțional	<ul style="list-style-type: none"><li>• Folosește jucăriile pentru scopul lor (împinge mașina, pune telefonul la ureche).</li><li>• Direcționează acțiunile jocului către sine (se prefacă că mănâncă sau doarme).</li><li>• Direcționează jocul către tine și apoi păpuși (te hrănește, pune copilul în pat).</li></ul>
Joc simbolic	<ul style="list-style-type: none"><li>• Se prefacă că un lucru îl reprezintă pe altul (un cub este o mașină).</li><li>• Oferă unui obiect caracteristici pe care nu le are (o sobă de jucărie este fierbinte).</li><li>• Animează personaje (face păpușa să meargă) și acțiuni pantomime (toarnă „ceai”).</li><li>• Conectează mai multe acțiuni de pretenție împreună pentru a spune o poveste.</li></ul>
Joc dramatic	<ul style="list-style-type: none"><li>• Se prefacă că este altceva, cum ar fi un animal, un pompier sau un supererou.</li><li>• Se prefacă că se joacă cu colegii săi, le spune povești sau să joace diverse evenimente.</li><li>• Jocul devine mai cooperant.</li></ul>



---

## IDEI DE LUCRU PENTRU ACASĂ

Își schimbă interesul de la un lucru la altul

Nu pare interesat de jucării

Se joacă cu jucării într-un mod neobișnuit

Îi place să fugă, gădilirile, jocul pe trambulină, tobogan sau alte jocuri active

Se joacă cu un leagăn

Îi place să se joace cu apă

Își trece degetele prin fasole, nisip sau orez

Aprinde și stinge lumina

Stropește/ lovește apa cu palmele în cadă

### Joc

- Urmăriți-l la noua activitate și încercați să vă alăturați în joc.
- Fiți creativ(ă)! Copiilor le place adesea să se joace cu obiecte de uz casnic, precum vase și tigăi, veselă, măhuri, perii și coșuri pentru rufe.
- Aveți la dispoziție jucării preferate ale copilului. Alegeți jucării pe care le puteți folosi pentru a vă alătura jocului copilului dvs., cum ar fi instrumente muzicale, mingi strălucitoare și mașini.
- Urmați-i exemplul și alăturați-vă în joc, atâta timp cât este în regulă cu regulile dvs. despre ceea ce este OK.

### Joacă activă

- Urmați-i exemplul și alăturați-vă în aceste activități.
- Prinsa / sărit pe pat / cucu bau cu pătura
- Stați în fața Jessie și împingeți-o de câteva ori apoi vă opriți și
- Așteptați să vedeți dacă indică faptul că mai vrea împinsă.

### Joacă senzorială

- Alăturați-vă la robinet pentru a arăta că vă interesează activitatea
- Alăturați-vă și turnați cu o cană fasolea / nisipul / orezul peste degete.
- Prinde fasolea/nisipul/orezul într-o cană în timp ce îi curg printre degete
- Alăturați-vă activității și încercați să stingeți/aprindeți lumina cu rândul.

### Ora de baie

- Alătură-te lui prin a stropi.
- Aveți la dispoziție obiecte cu care se poate juca, precum cupe și linguri.
- Urmăriți pentru a vedea ce face cu aceste obiecte și alăturați-



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**



Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern



vă jocului ei.

**Formular de dezvoltare a obiectivelor**

Data \_\_\_\_\_

Obiectivele părintelui

---

---

---

<b>Obiective pe termen lung</b>	<b>Abilități actuale</b>	<b>Obiective pe termen scurt</b>
<b>Angajament social</b>		
<b>Comunicare</b>		
<b>Imitație</b>		
<b>Joaca</b>		





--	--	--

## ABILITĂȚI DE BAZĂ

### Angajament social

Atenția împărtășită și implicarea sunt fundamentale în dezvoltarea abilităților de interacțiune socială.

Din primele luni copiii încep să se angajeze cu ceilalți prin: **contact vizual și expresii faciale.**

Pe măsură ce copiii cresc aceștia încep: **să-și împărtășească atenția și interesele** în timpul jocului și altor activități, folosind **contactul vizual, gesturile și cuvintele.**

Când copiii au dificultăți în interacțiunea cu alte persoane, aceștia au mai puține oportunități de a învăța de la alții.

**Construirea angajamentului social este punctul de plecare al acestui program. Când copilul tău angajat cu tine, el poate învăța de la tine.**

### Comunicare

Comunicarea este modul în care copilul dumneavoastră **înțelege și folosește în mod funcțional:** expresiile faciale, gesturile, sunetele, cuvintele și propozițiile. Înainte să dezvolte un limbajul verbal, copiii comunică folosind **comportamente nonverbale:** contactul vizual, gesturi, atingerea, arătarea, oferirea. Comunicarea este folosită pentru: a cere lucruri (cerere), a spune ce nu îi place (protest), a atrage atenția oamenilor, a povesti, a împărtăși informații și pentru a respecta cerințele altora (urmărirea instrucțiunilor).

Copiii care nu comunică eficient pe cont propriu au probleme în exprimarea nevoilor lor și pot dezvolta comportamente problematice pentru a obține ce-și doresc.

### Imitație

Imitarea sau copierea a ceea

### Joc

Jocul

implică



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**



Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern



ce fac ceilalți este importantă pentru dezvoltare. Copiii folosesc imitația pentru a **învăța noi abilități**, cum ar fi: să se joace cu o jucărie nouă, să îndeplinească o sarcină nouă sau să folosească cuvinte noi și să își comunice interesul față de ceilalți, învață cum să realizeze acțiuni din rutina zilnică, **fiind la baza dezvoltării deprinderilor de independență**. Dezvoltarea imitației începe prin a imita acțiuni familiare iar pe măsură ce cresc, încep să imite acțiuni noi și complexe.

Atunci când copiii întâmpină dificultăți în a imita, dezvoltarea abilităților de interacțiune și învățare sunt îngreunate. Acest program vă ajută să-l învățați pe copilul dvs. să vă imite în timpul jocului și altor rutine familiare și încurajează imitația reciprocă și spontană.

**interacțiunea** cu: persoane, jucării și alte obiecte pentru distracție. Abilitățile de joc sunt importante, deoarece copiii dezvoltă și practică noi abilități lingvistice și sociale prin joc. Jocul îi ajută și pe copii să învețe abilități de rezolvare a problemelor, imaginație și abilități motorii. Copiii interacționează între ei prin joc, astfel încât dezvoltarea abilităților de joc este importantă în interacțiunea cu colegii. Jocul simbolic ajută la dezvoltarea limbajului deoarece implică gândirea simbolică - înțelegerea faptului că un lucru poate reprezenta altul. Așadar, încurajarea jocului simbolic întărește fundamental abilitățile lingvistice.

Unii copii nu se joacă într-un mod tradițional. Este posibil să nu fie interesați de jucării sau să se joace în moduri neobișnuite sau repetitive. Acest program vă arată cum să vă ajutați copilul să se joace în moduri mai flexibile, creative și complexe.



CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG

 NTNU  
Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

Iceland   
Liechtenstein  
Norway grants

## EVALUAREA PREFERINTELOR

Numele copilului:

Completat de:

Data:

Înainte de începerea procesului terapeutic este important să identificăm cât mai multe preferințe și recompense pentru copil. Mulți copii au preferințe specifice, pe care le folosesc într-un anumit fel, de aceea este bine să oferim cât mai multe detalii.

Completați mai jos care sunt preferințele copilului. Oferiți detalii specifice atunci când este cazul (de ex. tipul produsului, arome, culori, marca). Puneți X în cazul în care copilului îi displace obiectul respectiv.

Puzzle :	Jocuri:
Instrumente muzicale:	Plastilina :
Figurine :	Altele :

**Preferințe senzoriale:** (includeți atât lucruri care îi place, cât și lucruri care nu-i plac)

Auditive (sunete):
Vizuale (lumini, culori):
Tactile (contact, texturi):
Kinestezice (de mișcare):



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**



**NTNU**

Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

Olfactive (mirosuri):

Gustative (gusturi) :

**Preferinte pentru divertisment:**

Filme :	TV:	Desene animate:
Muzica :	Jocuri video:	Jocuri de masa/Altele:
Dati exemplu de videoclipuri/emisiuni tv/artisti preferati:		

**Ce activitati la calculator/tableta ii plac copilului:**

Jocuri pe CD/aplicatii pe tableta :

Site- uri de internet:

Incercuiți dacă este o preferință, puneți X dacă îi displace:

**Obiecte :**

Baloane

Jucarii cu lumini

Plusuri

Cuburi  
texturate

Bile

Bile

Creta  
Vehicule

Masini cu sunete

Figurine/papusi  
cu telecomanda

Titirez

Masini

Ochelari  
Animale

Gelatina



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**

**NTNU**  
Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

Bijuterii

Trenuri

Stikere

**Sporturi :**

Gimnastica

Patinaj

Baschet

Ski

Bicicleta

Inot

Trotineta

Tenis

Bowling

Volei

Pescuitul

Alergatul

Calaritul

Altele:

Echitatie

**Carti :**

Pop-up

Cu stikere

Cu sunete

Reviste

Cu puzzle-uri

De colorat

Cu poze

De povesti

Senzoriale

Altele:

**Activitati :**

Coloratul

Modelatul

Decupatul

Jocul cu apa

Dansul

Mersul in parc

Desenul

Saritul in trambulina

Lipitul

Citul

Mersul la magazin

Scrisul

Mersul la restaurant

Calculul

Mersul la spectacole

Cantatul

Jocul cu nisip



**CENTRUL NAȚIONAL DE  
SĂNĂTATE MINTALĂ ȘI  
LUPTĂ ANTIDROG**



**NTNU**

Regionalt kunnskapssenter  
for barn og unge  
– Psykisk helse og barnevern

**Iceland  
Liechtenstein  
Norway grants**

**Care sunt preferințele alimentare ale copilului?**

Bomboane :	Fructe :
Prajituri:	Biscuiți:
Chips-uri	Ciocolata:
Inghetata :	Altele :

**Care sunt bauturile preferate ale copilului?**

Suc :	Lapte :
Apa :	Altele: