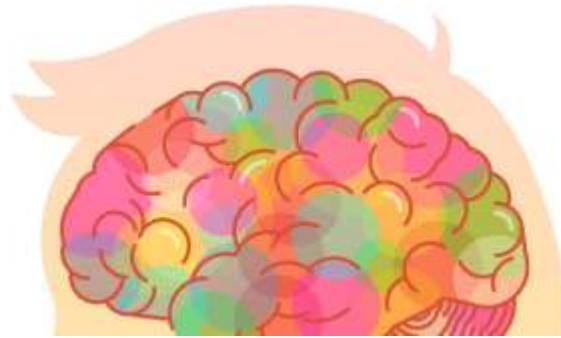




# AUTISM



**SVETLANA HADJIU**

**DR. HAB. ȘT. MED., PROF. UNIV.  
USMF „NICOLAE TESTEMIȚANU”,  
CHIȘINĂU, RM**

**A**lways

**U**nique

**T**otally

**I**nteresting

**S**OMETIMES

**M**YSTERIOUS



**Autismul la copii:  
provocări și  
perspective**

**(PediPractic – Iași, România 16-18 martie 2022)**

# ISTORIE

**Comportamentele caracteristice** și provocările persoanelor cu TSA au atras atenția oamenilor de știință și clinicienilor de cel puțin 500 de ani.

Termenul "**autism**" a fost folosit în diferite moduri pentru a descrie atât prezentarea clinică largă, cât și diagnosticul specific, fiind considerat a fi un subgrup din categoria "**tulburărilor de dezvoltare pervazive**" (TDP).

TDP sunt, un grup de tulburări care a fost introdus în a. 1980 în Manualul de diagnostic și statistică a tulburărilor mintale, ediția a treia (DSM III), pentru a transmite ideea unui spectru mai larg de **deficite de comunicare socială**.

Din cauza lipsei unei distincții clare între TDP și a dificultăților de a le distinge în mod fiabil, sistemele actuale de diagnosticare, **Clasificarea internațională a bolilor în revizuirea a 11-a** (ICD-11) și **DSM-5** folosesc termenul umbrelă "TSA" pentru diferențierea indivizilor, folosind specificatori și modificatori clinici suplimentari.

# TULBURARILE DE SPECTRU AUTIST (TSA)

❖ TSA reprezintă un **grup de tulburări de neurodezvoltare comune**, cu predilecție ereditară și eterogenă, caracterizate prin **anomalii calitative ale interacțiunii sociale reciproce și tipare specifice de comunicare**, la fel, prin totalitatea intereselor și activităților repetitive, stereotipe, restrictive, cu caracteristici cognitive subiacente și care apare în mod obișnuit cu alte afecțiuni. Aceste anomalii reprezintă o trăsătură profundă a funcționării individului în toate situațiile.



2 aprilie - Ziua mondială a  
constientizării autismului

# DATE EPIDEMIOLOGICE

TSA – una dintre cele mai severe **afecțiuni ale neurodezvoltării**, determină sarcini semnificative de îngrijire și financiare pentru familie și societate. O prognoză recentă sugerează că costurile totale atribuite TSA vor crește la peste **450 miliarde** USD până în 2025 în SUA.

Studiile recente sugerează că TSA afectează aproximativ **unu la sută dintre europeni**, reprezentând peste cinci milioane de persoane în UE. La finele anului 2019 în RM s-au înregistrat 663 de copii cu TSA, numărul a crescut **de 6 ori** comparativ cu a. 2012.

Ultimile date statistice și științifice internaționale confirmă o creștere substanțială (**de 10-15 ori**) în ultimele decenii a prevalenței autismului, de la 4-5: 10 000, în anii 1960, la **40:10 000** recent, pentru copiii din primii 3 ani de viață.

# DATE EPIDEMIOLOGICE

Review > Clin Pract Epidemiol Ment Health. 2018 Aug 29;14:177-187.

doi: 10.2174/1745017901814010177. eCollection 2018.


## The Prevalence of Autism Spectrum Disorders in Adult Psychiatric Inpatients: A Systematic Review

Samuel Tromans<sup>1,2</sup>, Verity Chester<sup>3,4</sup>, Reza Kiani<sup>1,2</sup>, Regi Alexander<sup>1,5</sup>, Terry Brugha<sup>1,2</sup>

Affiliations + expand

PMID: 30197663 PMID: PMC6118035 DOI: 10.2174/1745017901814010177

[Free PMC article](#)



Unii autori demonstrează că prevalența TSA este de **1%**, iar în unele țări ajunge și la **2%**. Astfel, TSA a devenit cea mai prevalentă formă a dereglărilor de dezvoltare.

TSA apare mai frecvent la bărbați decât la femei, variind de la 2,1 la 5,1 (**1 : 6**) pentru bărbați. Deși numărul băieților afectați este mai mare, **severitatea tulburării** pare să fie mai mare la fete.

Tulburarea apare în aceeași măsură în familii **aparținând tuturor raselor**, etniilor și grupurilor socio-economice, deși datele din culturile indigene și aborigene sunt foarte limitate.

Tromans, S., Chester, V., Kiani, R., Alexander, R. & Brugha, T. The Prevalence of Autism Spectrum Disorders in Adult Psychiatric Inpatients: A Systematic Review. Clin. Pract. Epidemiol. Ment. Health, 177-187 (2018).

AUTISM



# Care sunt cauzele AUTISMULUI ?

În peste 70% de cazuri autismul este asociat cu una sau mai multe stări comorbide

Genetic/Malformation Syndromes Associated with ASD	
Strong Association with ASD	Weak Association with ASD
Fragile X syndrome	Apert syndrome
Rett syndrome	Williams syndrome
Angelman syndrome	Noonan syndrome
De Lange syndrome	Down syndrome
Prader-Willi syndrome	Turner syndrome
Smith-Lemli-Opitz syndrome	Neurofibromatosis
Smith-Magenis syndrome	Myotonic dystrophy
Tuberous sclerosis	Duchenne dystrophy
CHARGE syndrome	Moebius sequence
Sotos syndrome	Cohen syndrome
PTEN associated disorders (Cowden/Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndromes)	Oculo-auriculo-vertebral spectrum
Hypomelanosis of Ito	Joubert syndrome
Lujan-Fryns syndrome	
22q11 deletion/ 22q13 deletion	

- **ALCOOL și FUMAT**
- **PRODUSE CHIMICE DE MEDIU** [poluarea aerului, metale grele]

**Factorii de mediu** (ex.: expunerea la toxine precum mercurul), **factori corelați cu noile tehnologii informaționale** (expunerea la radiație, câmpuri electromagnetice)

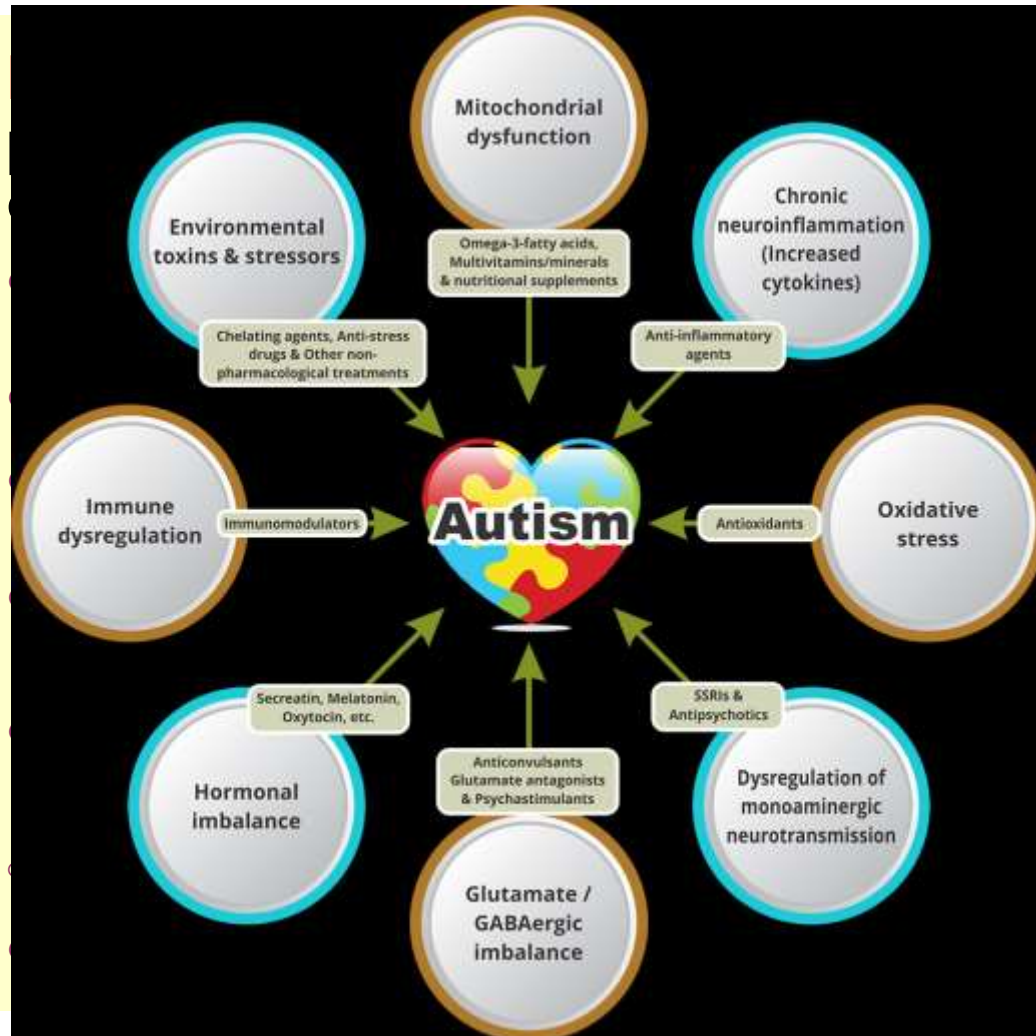
- ➔ **Vârsta reproductivă avansată** (atît cea maternală, cît, în special, cea paternală)
- ➔ **Factori gestaționali** (factori nocivi în timpul sarcinii, expunere la noxe, **surplusul de vitamine**, inclusiv, de acid folic, **Valproatul de sodiu**)



# POLL

- Care sunt factorii de risc ai TSA?
  1. Factori de mediu
  2. Factori ereditari
  3. Factori stresogeni
  4. Factori gestaționali
  5. Factori necunoscuți
  6. Factori infecțioși

PATOGENEZA ESTE COMPROMISĂ CONFUZĂ ȘI INCERTĂ. TEORIILE DISPONIBILE SE CONCENTREAZĂ ASUPRA PERTURBĂRII DEZVOLTĂRII UNITĂȚII FUNCȚIONALE A CREIERULUI LA SCURT TIMP DUPĂ CONCEPERE.



ira  
olc  
ze  
re c  
rdivi  
(re)  
apse  
e a s  
nener

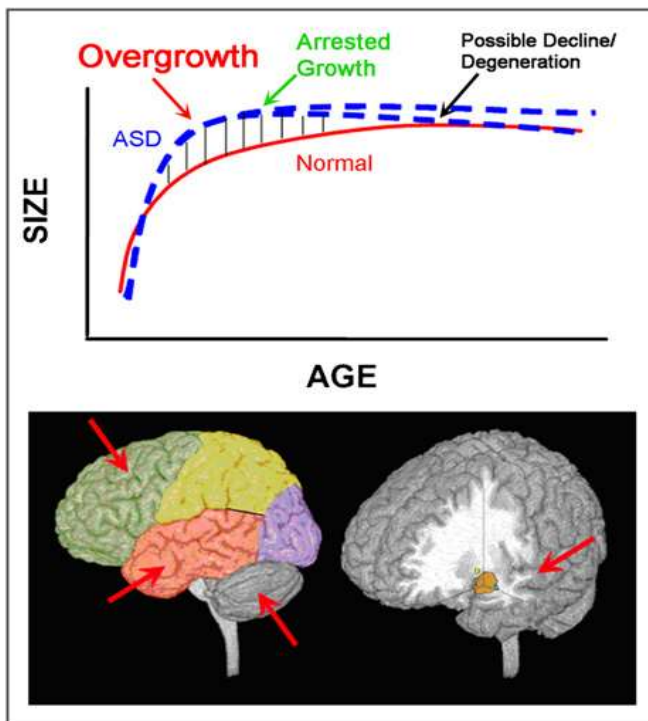




## Mapping Early Brain Development in Autism

Eric Courchesne,<sup>1,2,\*</sup> Karen Pierce,<sup>1,2</sup> Cynthia M. Schumann,<sup>1,2</sup> Elizabeth Redcay,<sup>2,3</sup> Joseph A. Buckwalter,<sup>1,2</sup> Daniel P. Kennedy,<sup>1</sup> and John Morgan<sup>1,2</sup>  
<sup>1</sup>Department of Neurosciences, School of Medicine, University of California, San Diego, La Jolla, CA 92093, USA  
<sup>2</sup>Autism Center of Excellence, School of Medicine, University of California, San Diego, La Jolla, CA 92093, USA  
<sup>3</sup>Department of Psychology, University of California, San Diego, La Jolla, CA 92093, USA  
 \*Correspondence: ecourches@ucsd.edu  
 DOI: 10.1016/j.neuron.2007.10.016

## TEORIA SUB-CONNECTIVITATII:



Imediat după naștere, creierul copiilor cu autism tinde să **crească mai repede** decât în mod normal, urmat de o creștere normală sau mai lentă în copilărie. Acest lucru se petrece în mod special în ariile corticale care stau la baza funcțiilor cognitive specializate (**cortexul frontal și temporal, cerebelul și amigdala**), **exces de sinapse - rapamicina**, care inhibă proteina mTOR, (Geschwind DH 2009).

- Teoria **sub-conectivității** ipotizează că autismul este marcat de o **sub-functionare a conexiunilor neurale** de nivel și sincronizare înaltă, împreună cu un exces de procese cerebrale cu nivel scăzut (Just MA, Cherkassky VL, Keller TA, et al, 2007).
- **Dovezi** pentru această teorie au fost găsite în **studiile de neuroimagică funcțională** făcute pe indivizi autiști (Williams DL, Goldstein G, Minshew NJ, 2006) și de un studiu **electroencefalografic** care a sugerat că adulții cu TSA au o **supra-conectivitate locală în neocortex**, dar o **slabă conectivitate funcțională între lobul frontal și restul creierului** (Murias M, Webb SJ, Greenson J, Dawson G, 2007).
- Din studiile bazate pe **potențiale evocate** sunt date considerabile care arată că există diferențe între indivizii cu autism cu privire la atenție, orientarea către stimulii vizuali și auditivi, detecția noului, procesarea facială sau a limbajului, și reținerea de informații; mai multe studii au găsit o preferință către stimulii nesociali (Jeste SS, Nelson CA, 2009).
- De exemplu, studii de magnetoencefalografie au găsit **răspunsuri întârziate în procesarea semnalelor auditive** la copii cu autism (Roberts TP, Schmidt GL, Egeth M, et al, 2008).

# DATE GENERALE

- ✓ TSA este observat **la vârsta de 3 ani**, desi simptomele s-ar putea să nu se manifeste pe deplin până la vârsta școlară sau mai târziu, iar unele cercetări sugerează că simptomele pot apărea între 6 și 18 luni
- ✓ Copiii **afectati mai grav** pot diagnosticați la vârste mai mici decât cei cu forme ușoare. Vârsta medie – 3,9 ani la băieți și la 4,1 ani la fete
- ✓ Semnul distinctiv al TSA este **afectarea interacțiunii sociale și a capacității de comunicare**, însoțite de tipare restrânse și repetitive de comportamente sau interese

Always

Unique

Totally

Interesting

SOMETIMES

MYSTERIOUS



# ICD 11

## 06 Tulburări mentale, de comportament sau neurodezvoltare

### Tulburări neurodezvoltare

**6A00** Tulburări ale dezvoltării intelectuale

**6A01** Dezvoltarea tulburărilor de vorbire sau de limbaj

**6A02 Tulburarea de spectru autist**

**6A02.0** Tulburarea **de spectru autist** fără tulburare de dezvoltare intelectuală și cu o afectare ușoară sau fără a afecta limbajul funcțional

**6A02.1** Tulburare **de spectru autist** cu tulburare de dezvoltare intelectuală și cu afectare ușoară sau deloc a limbajului funcțional

**6A02.2** Tulburarea **de spectru autist** fără tulburare de dezvoltare intelectuală și cu un limbaj funcțional afectat

**6A02.3** Tulburare **de spectru autist** cu tulburare de dezvoltare intelectuală și cu limbaj funcțional afectat

**6A02.4** Tulburarea **de spectru autist** fără tulburare de dezvoltare intelectuală și cu absența limbajului funcțional

**6A02.Y** Alte tulburări **de spectru autist** specificate

**6A02.Z** Tulburare **de spectru autist** nespecificată

**6A03** Tulburare de învățare în dezvoltare

**6A04** Tulburare de coordonare motorie de dezvoltare

**6A05** Tulburare de hiperactivitate cu deficit de atenție

**6A06** Tulburare de mișcare stereotipată

**8A05.0** Ticuri primare sau tulburări tic


**6E60** Sindromul neurodezvoltării secundare

**6A0Y** Alte tulburări neurodezvoltate specificate

**6A0Z** Tulburări **neurodezvoltate** , nespecificate

# CRITERII DE DIAGNOSTIC DSM-5: TSA (299.0)

Best Practice Protocol for  
Early Screening of Young Children  
for Autism Spectrum Disorders (ASDs)  
by Pediatric Primary Care Providers

Criteriile de bază	Caracteristicile
<p><b>Deteriorări persistente în comunicarea socială și interacțiunea socială prin prisma multiplelor contexte – care să se regăsească în toate cele 3 arii</b></p> 	<ol style="list-style-type: none"> <li><b>Carențe în reciprocitatea socio-emoțională</b>, care variază de la abordare socială anormală și eșec în susținerea unui dialog; la un nivel redus de împărtășire a intereselor, emoțiilor sau afectelor; până la eșecul de a iniția sau răspunde la interacțiuni sociale.</li> <li><b>Carențe în comportamentele de comunicare nonverbale utilizate în interacțiunile sociale</b>, care variază de la comunicarea verbală și nonverbală slab integrată; la anomalii de contact vizual și de limbaj corporal sau carențe de înțelegere și folosire a gesturilor; până la o totală absență a expresiei faciale și a comunicării nonverbale.</li> <li><b>Carențe în dezvoltarea, menținerea și înțelegerea relațiilor</b>, care variază de la dificultăți în ajustare a comportamentului pentru a corespunde diferitelor contexte sociale; la dificultăți în împărtășirea jocului imaginativ sau de a-și face prieteni; până la absența de interes față de colegi.</li> </ol> <p><b>Severitatea este determinată de gradul de afectare a comunicării sociale și de modelele restrictive, repetitive de comportament</b></p>
<p><b>Comportament, interese și/ori activități restrânse, repetitive (stereotipe) – manifestate în cel puțin 2 dintre cele 4 arii</b></p>	<ol style="list-style-type: none"> <li><b>Vorbire, mișcare motorie și utilizare de obiecte în mod stereotip (repetitiv).</b></li> <li><b>Atașament excesiv la rutină</b>, comportamente și vorbire ritualizate sau rezistență excesivă la schimbare.</li> <li><b>Interese restrânse</b>, fixate care sunt anormale fie ca intensitate, fie ca focalizare.</li> <li><b>Hipo- sau hiperreactivitate</b> la stimuli senzoriali sau interes neobișnuit pentru caracterul senzorial al mediului.</li> </ol>

**Simptomele trebuie să fie prezente în perioada de dezvoltare timpurie** (dar pot deveni complet manifeste doar atunci când solicitările sociale depășesc capacitățile mintale, iar mai târziu pot fi mascate prin strategii învățate).

# NIVELE DE GRAVITATE PENTRU TSA

Best Practice Protocol for  
Early Screening of Young Children  
for Autism Spectrum Disorders (ASDs)  
by Pediatric Primary Care Providers

DSM-V specifică că pentru **criteriile A si B** trebuie să fie apreciată severitatea:

- Nivelul 1: Necesită susținere
- Nivelul 2: Necesită susținere substanțială
- Nivelul 3: Necesită susținere foarte substanțială

**Suplimentar să specifică dacă este asociată:**

- Afectarea intelectuală
- Afectarea de limbaj
- Afecțiuni medicală sau genetică cunoscută sau un factor de mediu
- Tulburări de neurodezvoltare, mentală sau de comportament
- Catatonie

**10 semne de alarmă**

1. Copilul nu răspunde când îl strigi pe nume.
2. Nu-ți arată cu degetul ce vrea, ce a văzut, ce l-a surprins.
3. Nu arată obiectele uzuale.
4. Nu se joacă "normal" cu jucăriile.
5. Nu își arată părinții la cerere sau alte persoane apropiate.
6. Nu se uită unde-i arăți, nu urmează indicații.
7. Nu vorbește. Sau nu comunică.
8. Nu imită la cerere sau spontan copiii sau adulții.
9. Are mișcări repetitive executate îndelung.
10. Preferă obiectele în locul jucăriilor, iar jucăriile le aliniază, le bagă în gură, le învârtă sau le rastoarnă.

# POLL

## ■ Care sunt simptomele de bază ale autismului?

1. Carențe în reciprocitatea socio-emoțională
2. Carențe în comportamentele de comunicare nonverbale utilizate în interacțiunile sociale
3. Carențe în dezvoltarea, menținerea și înțelegerea relațiilor
4. Mișcări motorii stereotipice sau repetitive, folosirea vorbirii sau a obiectelor (ex.: echolalia, lovirea mâinilor, mersul cu piciorul, invârtirea)
5. Inflexibilitate în jurul rutinelor (ex.: supărarea extrem de mare la schimbare, dificultatea de a trece la activități noi, insistență de a mânca același aliment sau a călători pe același traseu)
6. Interese foarte restrictive și fixate, care au intensitate anormală (ex.: atașament puternic sau preocupare excesivă pentru obiecte neobișnuite, interese extrem de limitate sau de perseverențe)
7. Hiper- sau hiporeactivitate la stimuli senzoriali
8. Convulsii

# DIAGNOSTIC



Un diagnostic de TSA este atins după obținerea unui istoric de dezvoltare detaliat, și observarea individului care interacționează cu părinții sau cu alți indivizi.

## ■ Interacțiunea precoce:

- Ajută copilul să progreseze în dezvoltarea sa
- Reduce comportamentele anormale și îmbunătățește rezultatele funcționale ale copilului
- Ajută familiilor să învețe strategii eficiente pentru promovarea dezvoltării copiilor lor și gestionarea comportamentelor anormale.

Terapiile farmacologice pot fi utilizate pentru a trata unele dintre simptomele asociate TSA, cum ar fi iritabilitatea și comorbiditățile, cum ar fi anxietatea și epilepsia

Oamenii de știință au demonstrat că perioada maximă de dezvoltare a creierului uman se află între 0 și 3 ani, fapt ce sugerează că perioada în care trebuie să se înceapă tratamentul trebuie să se regăsească în acest interval.

# ABILITĂȚILE DE DEZVOLTARE NORMALE ȘI AUTISMUL

Abilitățile de dezvoltare	Vârsta tipică de achiziție la copii cu autism	Notă
Zîmbetul social	Apare la vârsta de 1-3 luni	Unii copii cu autism zîmbesc, dar istoriile părinților arată că este dificil de a obține un astfel de comportament (de ex., <b>zîmbetul este obținut prin contact fizic</b> sau o rutină anticipativă, fiind diferit de un zîmbet social adevărat).
Răspunsul la nume	De la 8-10 luni, copiii răspund la nume când sunt chemați	Copiii cu autism <b>nu răspund sau răspund mai greu la nume</b> , necesitînd multiple atenționări sau atingeri fizice. Îngrijorările vizavi de probleme de auz sunt deseori primele semnale de alarmă pentru părinți că ceva nu este bine.
Atenția conjugată	La 8-10 luni urmărește privirea altei persoane, la 10-12 luni urmărește direcția indexului când se indică ceva	<b>Lipsa atenției conjugate</b> : uneori poate arunca o privire scurtă în direcția respectivă, dar nu se întoarce către persoana care a inițiat acțiunea.
Comunicarea gestuală	Copiii indică cu degetul obiectul dorit la 12-14 luni. Mai târziu, la 15-16 luni, apar gesturile prot-odeclarative, când copilul direcționează atenția părintelui spre un obiect.	<b>Nu folosește indexul</b> ; dirijează prin ”mîna – peste - mîna”, uneori întinde mîna spre obiect, fără a folosi atenția conjugată.
Gînguritul	De regulă, gînguritul bi-labial (bababa, mama- ma) apare la 6-7 luni, la 8-10 luni apare gînguritul alternativ, cu angajarea verbală a adultului. La 10-12 luni apar primele cuvinte, jargoane.	<b>Gînguritul apare târziu, către 12 luni</b> . La fel, apar sunete izolate, non-comunicative, repetitive, nefuncționale.



# PAȘI OBLIGATORII ÎN DIAGNOSTICUL TSA

- ➔ Screeningul la autism
- ➔ Istoricul familial, prenatal și medical
- ➔ Evaluare/analiza parametrilor de creștere și dezvoltare
- ➔ Examinare la prezența dismorfismelor congenitale, anomaliilor majore și minore de dezvoltare
- ➔ Examinare neurologică, dermatologică
- ➔ Evaluarea și diagnosticarea în baza manifestărilor clinice: Criteriile de diagnostic (DSM-V)
- ➔ Teste de diagnostic specializate
- ➔ Consultul specialiștilor
- ➔ Investigații paraclinice (audiograma, acuitatea vizuală)
- ➔ Diagnosticul diferențial
- ➔ Supravegherea: elaborarea planului de abilitare, monitorizarea măsurilor de abilitare, reevaluarea, ajustarea planului de abilitare.



## "Standardul de aur"

### SCREENING

**ADI-R** Autism Diagnostic Interview-Revised  
Michael Rutter, M.D., F.R.S., Ann Le Couteur, M.B.B.S., Catherine Lord, Ph.D.

- **ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised)** - este un model de interviu pentru părinți, care reunește informații referitoare la capacitatea de a relaționa, comunica și conduitele stereotipe ale copilului cu TSA.
- **ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule)** - această evaluare semistructurată poate fi utilizată pentru evaluarea aproape oricărei persoane suspecte de autism - de la copiii mici la adulți, de la copiii cu tulburări de vorbire la adulți cu fluentă verbală.
- **CARS (Childhood Autism Rating Scale)** - pentru copii > 24 luni. Permite observarea gradului în care comportamentul copilului cu TSA diferă de dezvoltarea normală, făcând diferența între autismul sever, moderat sau ușor.
- **BINS (Bayley Infant Neurodevelopmental Screen)**
- **SCQ (Social Communication Questionnaire)** - instrumentul poate fi folosit ca dispozitiv de screening al copiilor pentru a-i selecta pe cei care au nevoie de o evaluare clinică mai aprofundată pentru eventualitatea TSA.

### ADOS-2

Autism Diagnostic Observation Schedule  
Second Edition



# PACIENT CU VÂRSTA DE 3 ANI ȘI 4 LUNI, ESTE ADUS DE PĂRINȚI PENTRU CĂ:

- "NU vorbește ca un copil de vârsta lui"
- "uneori repetă cuvintele pe care le spun cei din jur"
- "NU întoarce capul când îl strigă cineva pe nume, parcă nu-i aude"
- "uneori se lovește singur atunci când este nervos"
- " NU caută copiii, parcă nu-i vede"
- "se joacă cu mașinuțele dar mai mult le învârte roțile și le aranjează în linie"
- "poate să stea toată ziua la TV - știe toate reclamele și melodiile"
- "se joacă cu apa la robinet – dacă încearcă să-l ție de acolo începe să se agite și nu se mai liniștește"
- "știe drumul spre parc și spre magazin., iar când este dus pe alt drum se agitată"
- copilul devine agitat la intrarea în cabinet, nu se poate stabili contactul psihic sau vizual, este indiferent la intrarea/ieșirea mamei din încăperea, prezintă stereotipii motorii, trecute cu vederea de familie și ecolalie imediată și întârziată
- Examenul clinic este normal, EEG fără modificări
- Se consideră diagnosticul – **Autism infantil**

# TRATAMENTUL

- Principalul obiectiv al tratamentului este îmbunătățirea capacității generale a copilului de a funcționa și a atinge potențialul său maxim prin:

## Obiective:

1. minimalizarea simptomelor de bază ale autismului

2. facilitarea dezvoltării și învățării

3. promovarea socializării

4. reducerea comportamentelor maladaptative

5. educarea și suportul familiei

- **Analiza aplicată a comportamentului** - tehnici utilizate pentru încurajarea și aplicarea comportamentului pozitiv printr-un sistem de recompense
- **Terapia cognitivă comportamentală** - este utilizată pentru a recunoaște emoțiile și gândurile, să învețe despre conexiunile dintre sentimentele și comportamentele lor
- **Pregătirea competențelor sociale** - este o modalitate excelentă pentru a dezvolta abilități sociale.
- **Terapia ocupațională** se concentrează pe învățarea copiilor abilităților fundamentale necesare în viața de zi cu zi



**Mulțumesc  
pentru atenție!**



Recuperarea autiștilor este un proces interdisciplinar foarte complex și se bazează pe învățarea unor comportamente variate, prin metode diverse în cadrul unui curriculum comprehensiv, individualizat.