

# **Diagnosticul precoce în Autism, semne timpurii și noi abordări terapeutice**

**dr. MIHAELA GHERASIM**  
**medic primar Psihiatrie pediatrică**  
**medic primar Psihiatrie**

# Motivație

- ❑ **Accesul precoce** la servicii aduce beneficii

importante pacienților cu TSA:

- IQ mai mare
- o calitate mai bună a vieții pentru copil și familia sa,
- poate reduce enorm stresul familiei.

- ❑ **Date epidemiologice:**

- în SUA prevalența a crescut de la 1,9% în 2016 la 2,3% în 2021 (1 din 44 copii);
- prevalența la nivel mondial a fost estimată la cel puțin 1%

- ❑ **Costurile** pe viață cauzate de TSA le depășesc pe cele din cancer și alte boli.<sup>1</sup>

- ❑ Aprox. 70% au și alte afecțiuni, ceea ce poate face dificilă diagnosticarea lor (50% au și retard mental).

**Screeningul constant al sugariilor și copiilor mici pentru simptome și semne de TSA este crucial, pentru ca părinții să fie redirecționați spre evaluări ulterioare și intervenții terapeutice cât mai precoce.**



# Diagnostic DSM V

*ICD-11*

- ❑ deficite în comunicarea socială și interacțiunile sociale
  - ❑ *deficite și afectări ale comunicării*
  - ❑ comportamente, interese și activități rigide și repetitive
  - ❑ simptomele sunt prezente din copilărie și limitează sau afectează funcționarea zilnică
-

## Simptome - limbaj expresiv

## - limbaj receptiv

- ❑ întârziere în apariția limbajului
- ❑ regresia sau pierderea limbajului în jurul vârstei de 2 ani
- ❑ tulburări calitative de limbaj
- ❑ limbajul nu are funcție comunicare socială



- ❑ răspuns întârziat / absent la:
  - nume
  - zâmbet social
  - expresii faciale sau emoții
  - cererile altor persoane (ex. par evitanți)
- ❑ resping încercările părinților de a-i lua în brațe, deși ei le pot iniția

## Simptome - interacțiunea socială

- ❑ spațiul personal
- ❑ interes redus sau absent pentru alții sau se apropie inadecvat
- ❑ imitare redusă sau absentă a acțiunilor celorlalți
- ❑ inițiere redusă sau absentă a jocului social, se joacă singur
- ❑ plăcere redusă sau absentă în situații în care mulți copii o au (de exemplu la petreceri de copii)
- ❑ nu împărtășesc bucuria



## Simptome - comunicarea socială

- ❑ gesturi și a expresii faciale
- ❑ gesturi / expresii faciale / orientarea corpului
- ❑ contactul vizual în contexte sociale
- ❑ **atenție conjugată** redusă sau absentă, ce se observă prin:
  - evitarea contactului vizual
  - nu urmărește direcția indexului celuilalt (eventual se uită la mână)
  - nu indică cu degetul obiectele de care este interesat

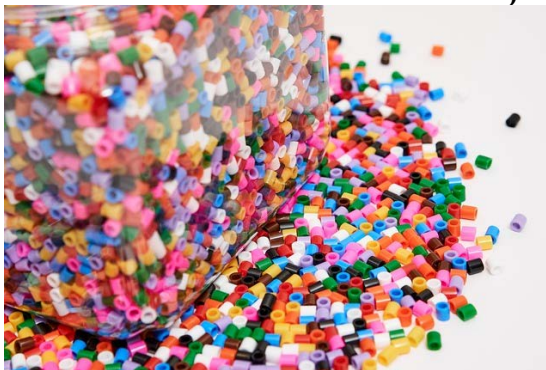


## Simptome - interese și comportamente

- ❑ mișcări repetitive (stereotipii)
- ❑ interese neobișnuite sau fixații
- ❑ insistență excesivă de a-și urmări rutinele
- ❑ reactivitate emoțională extremă la situații noi

## - joc și imaginație

- ❑ imaginație redusă sau absentă
- ❑ varietate redusă sau absența jocului simbolic
- ❑ joc repetitiv sau stereotip



# Simptome - senzorialitate

- ❑ supra- sau subreacție la stimuli senzoriali (de ex. texturi, sunete, mirosuri)
- ❑ reacție excesivă la gustul, mirosul, textura sau cum arată o anumită mâncare, cu selectivitate alimentară
- ❑ stereotipii vocale, senzoriale
- ❑ absența răspunsurilor tipice la durere sau rănire fizică





# Examenul somatic

- ❑ mișcări motorii anormale;
- ❑ stereotipii orofaciale, ale extremităților, capului sau trunchiului
- ❑ anomalii dermatologice (ex. cute palmare aberante, pete de neurofibromatoza sau scleroza tuberoasa)
- ❑ o circumferință anormală a capului (ex. prea mică la naștere, prea mare între 6luni - 2ani, dar normală în adolescență)
- ❑ comportamente de autolezare
- ❑ semne de abuz fizic provenite din partea altor copii sau adulți



## Simptome asociate

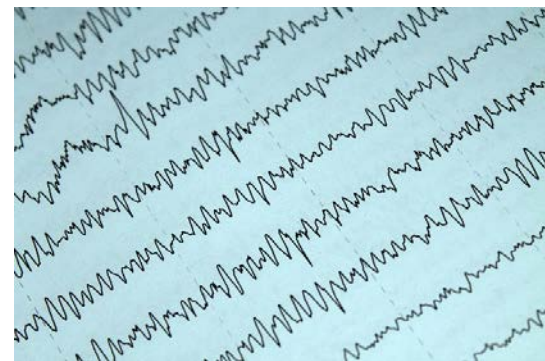
- ❑ simptome gastrointestinale - teoria axei intestin-creier (intestinul și creierul comunică și se influențează reciproc)
- ❑ aprox. 30% au pica de intensitate moderat - severă
- ❑ aprox. 30% au hipotonie musculară moderată până la severă
- ❑ unii au prag ridicat la durere, alții au prag mai scăzut



## Afecțiuni asociate

- ❑ Crize epileptice
- ❑ Probleme senzoriale: răspunsuri atipice la sunete, lumini, atingere, gusturi, mirosuri
- ❑ Tulburări de somn
- ❑ Tulburări de vedere sau de auz

**!! Orice copil cu un deficit senzorial și întârziere în dezvoltare trebuie examinat pentru simptomele din spectrul TSA**



## Semne precoce



### □ HRĂNIREA

- acceptă solidele mai târziu; la 15 luni sunt mai greu de hrănit și mai selectivi
- copiii cu Autism infantil au cea mai puțin variată dietă; la 24 luni mănâncă o dietă diferită de restul familiei
- la 54 luni 8% din copiii cu TSA au restricții alimentare din cauza unei alergii
- rata crescută a pica între 8 - 54 luni
- mănâncă mai puține salate, legume, vegetale, fructe proaspete, dulciuri și sucuri carbogazoase

**!! Când părinții se plâng de probleme de hrănire la sugarii sau copiii lor mici, clinicianul ar trebui să ia în considerare posibilitatea unui diagnostic de TSA <sup>2</sup>**

## Semne precoce

### □ VOCALIZAREA - COMUNICAREA

- lipsește gânguritul, lalalizarea
- nedezvoltarea sau regresia limbajului verbal (1-2 ani)
- noile tehnologii au permis analiza dezvoltării limbajului; modul în care copilul cu vârstă între 16 - 48 luni pronunță silabele este factorul determinant în diferențierea între copiii cu autism, cei cu întârziere în dezvoltare și cei cu dezvoltare normală (ex. experiența personală!)<sup>3</sup>
- capacități expresive sărace
- nu folosesc gesturile și mimica în comunicare



# Semne precoce

## ❑ REACTIVITATEA SENZORIALĂ

- indiferență la sunete, nu focalizează privirea (0-6 luni)
- fascinație intensă pentru anumite mișcări, sunete, lumini (după 1 an)
- anomalii de percepție (auditive, vizuale, tactile) - sunt interesați de calitățile senzoriale ale obiectelor, pe care le miros, ling, pipăie
- unii sunt dureros de sensibili la anumite frecvențe de sunete, texturi, gusturi, mirosuri (ex. unii țipă când li se taie părul sau unghiile)
- pot părea insensibili la frig sau căldură, durere, chiar își pot provoca autoleziuni<sup>9</sup>



# Semne precoce

## ❑ SOCIAL

- absența interesului pentru persoane, a contactului vizual între 6-12 luni
- nu înțeleg sentimentele și intențiile celorlalți
- probleme de atașament: nu deosebește părinții de alți adulți, nu se bucură când părinții revin după o absență, unii nu vor să fie luați în brațe
- le este mai greu să inițieze interacțiunea socială decât să răspundă social atunci când sunt solicitați<sup>4</sup>



# Semne precoce



## ❑ COMPORTAMENTE

- copil prea calm sau prea agitat (0-6 luni)
- hipotonie, hipoactivitate (0-6 luni)
- atitudini bizare, activități solitare (ex. se uită mult la degete, se balansează, freacă obiecte între 6-12 luni)
- anomalii de postură

- joc sărac, stereotip (după 1an), care nu este funcțional (aliniază, pocnește, miroase, linge jucăriile)
- la 2 ani lipsește jocul pretins "de-a"
- lipsește imitația spontană
- se pot atașa excesiv de un obiect neobișnuit
- tulburări de somn<sup>9</sup>



## Examene paraclinice

- ❑ nu există analize sanguine de rutină recomandate; nu există markeri biologici
- ❑ EEG, polisomnografia - ar putea fi utile pentru excluderea crizelor comițiale, a tulburărilor de somn
- ❑ nu se recomandă examinări neuroimagistice de rutină, chiar dacă prezintă megaencefalie (nu dau rezultate concludente)
- ❑ examen genetic - când se suspicionează prezența unui sdr. genetic

## Populația țintă pentru screening

- ❑ frații copiilor deja diagnosticați cu TSA
- ❑ mamă cu vârstă gestațională mai mică de 35 săptămâni
- ❑ tratament al mamei în sarcină cu valproat
- ❑ părinte cu psihoză schizofrenia-like sau tulburare afectivă



- ❑ copiii cu:
  - defecte congenitale, malformații sau disfuncții ale SNC
  - retard mental
  - **ADHD** (din 2017)
  - sdr. cromozomiale (de ex. sdr. Down)
  - sdr. genetice (frecvent sdr. X fragil)
  - Distrofie musculară
  - Neurofibromatoză
  - Scleroză tuberoasă<sup>8</sup>

# Scale de screening

- Autism Screening Checklist
- CHAT - Checklist for Autism in Toddlers** (23 întrebări)
- ASQ - Ages and Stages Questionnaire** (de la 2luni - 60 luni)
- ASRS - Autism Spectrum Rating Scales
- CARS - Childhood Autism Rating Scale
- ADOS - Autism Diagnostic Observation Schedule
- ADI-R - The Autism Diagnostic Interview - revised
- STAT - the Screening Tool for Autism in Toddlers (pt copii 2-3 ani, se admistrează în 20 minute)
- ASSQ - Autism Spectrum Screening Questionnaire (pentru 6 - 17 ani)

**!! Un scor pozitiv nu semnifică automat diagnosticul de autism, așa cum un scor negativ nu îl infirmă**



# Terapii nonfarmacologice



Există multe terapii care pretind că vindecă autismul, dar fără un fundament științific. O parte dintre ele, însă, pot ameliora parțial simptomele cheie, simptome comportamentale sau alte probleme asociate cu autismul

- ❑ **intervenții psihosociale:** specifice pentru simptomele sociale și de comunicare, bazate pe joc, aplicate prin intermediul părinților sau terapeuților
- ❑ intervenții psihosociale pentru corectarea comportamentelor disfuncționale
- ❑ **terapii comportamentale:**
  - în special cele bazate pe analiza comportamentală aplicată (ABA)
  - IMPLICAREA PĂRINȚILOR<sup>6</sup>

# Terapii nonfarmacologice

- ❑ **adaptări ale mediului:** comunicare asistată prin imagini, calculator; adaptarea spațiului, inclusiv senzorial
- ❑ **training de integrare senzorială** (!! nu folosiți integrarea auditivă pentru problemele de limbaj din autism)
- ❑ **terapie de antrenare a abilităților sociale,** inclusiv comunicare socială
- ❑ terapia afecțiunilor comorbide
- ❑ logopedie
- ❑ kinetoterapie
- ❑ **diete** de excludere – !! dietele restrictive pot duce la deficiențe nutriționale cu consecințe grave



# Terapii nonfarmacologice - Neurofeedback

- ❑ tratament adjuvant în mai multe afecțiuni psihiatrice
- ❑ este o neuroreglare a frecvențelor undelor cerebrale prin condiționarea operantă bioelectrică
- ❑ poate aduce îmbunătățiri privind reglarea excitației, atenției, vigilenței și emoțiilor.<sup>7</sup>



!! Nu folosiți neurofeedbackul pentru tulburările de vorbire din autism<sup>8</sup>

**!! Nu recomandați în nici o situație la copiii cu autism: chelarea sau terapia cu oxigen hiperbaric<sup>8</sup>**

# Tratamente farmacologice



- ❑ Nu există vreun medicament de tratare a simptomelor-cheie din TSA.
- ❑ Se folosesc pentru problemele asociate de comportament (risperidona, aripiprazol, anticonvulsivante) sau afective (fluvoxamina, fluoxetina).
- ❑ La copii tratamentele pot avea și riscuri specifice și beneficii. Cum creierul lor este în dezvoltare, este o **oportunitate** de a produce schimbări semnificative; dar din același motiv, este o **perioadă riscantă** de a experimenta cu diverși compuși.

!! Multe familii disperate au văzut că tratamentele convenționale sunt ineficiente sau producătoare de efecte secundare nedorite. Dacă nu primesc recomandări de la noi, își caută răspunsuri pe internet și ajung să folosească produse ineficiente sau chiar periculoase de pe piața nereglementată.

# Cannabis - CBD (cannabidiol)



- ❑ nu produce efecte ce alterează starea mentală
- ❑ are o afinitate scăzută pentru receptorii CB<sub>1</sub>/CB<sub>2</sub> ca antagonist și este agonist pentru receptorii serotoninerfici 5HT<sub>1A</sub>, dar influențează și alți receptori din corp și este agonist parțial al receptorului domaninerfic
- ❑ **influențează sistemul glutamate-GABA, care este alterat în autism**
- ❑ este folosit în tratamentul pentru autism în 14 state din SUA din 2019
- ❑ adesea se găsește în produse amestecat cu THC
- ❑ în USA are aprobare pentru crizele epileptice asociate cu sdr. Lennox-Gastaut, sdr. Dravet și Scleroza tuberoasă;  
aprox. 25% din copiii cu Epilepsie rezistentă la tratament au și TSA
- ❑ efecte secundare (pe termen lung): scăderea funcționării neuropsihologice, la adolescenți crește riscul de psihoză, dependent de doză



# Cannabis - CBD (cannabidiol)

- ❑ În studii privind efectele folosirii CBD/THC (în rate 20:1) la copiii cu autism s-au găsit **efecte favorabile** asupra comportamentului, anxietății și comunicării, dar și **efecte secundare**: studiile dublu-orb au arătat rezultate mixte, însă
- ❑ Academia Americană de Psihiatrie a Copilului și Adolescentului **descurajează** folosirea cannabisului și cannabinoidilor la copiii cu autism
- ❑ există **dovezi anecdotice** privind efectele pozitive ale cannabisului în autism: dar este o **lipsă de trialuri clinice** bine alcătuite, cu loturi adecvate ca număr pentru a studia eficacitatea și siguranța
- ❑ astăzi **ne lipsesc recomandările bazate pe dovezi** pentru folosirea CBD și cannabisului la copiii cu autism, lipsesc **ghidurile privind siguranța generală și eficacitatea**, privind **dozajul, rata necesară de CBD:THC, simptomele la care răspunde, durata tratamentului**<sup>5</sup>

# Recomandări din ghidul NICE

- ❑ Luați în considerare diagnosticul de autism dacă sunt **îngrijorări privind dezvoltarea sau comportamentul copilului**
- ❑ Luați întotdeauna în serios **îngrijorările părinților**, chiar dacă nu sunt susținute și de apropiați
- ❑ La **fete** autismul este **subdiagnosticat**
- ❑ **Simptomele** de autism **nu sunt mereu recunoscute** de părinți sau îngrijitori sau chiar de alți profesioniști
- ❑ La copiii mai mari, aceștia pot să-și dezvolte în timp **mecanisme de adaptare** care să **mascheze** simptomele
- ❑ Țineți cont de **contextul cultural** (atenție la familiile care s-au stabilit în străinătate)
- ❑ Autismul poate "scăpa" la copiii cu **retard mental** (mai ales fete!!)
- ❑ Autismul poate "scăpa" la copiii cu **limbaj verbal prezent**

## Nu excludeți diagnosticul de autism când există:

- ❑ un bun contact vizual, zâmbet social
- ❑ exprimarea afecțiunii față de membrii familiei sau persoane apropiate
- ❑ jocul "de-a" sau joc simbolic
- ❑ dezvoltarea la timp a limbajului
- ❑ ameliorare semnificativă după întreruperea accesului la gadget-uri sau după oferirea unui mediu de învățare structurat
- ❑ o evaluare anterioară care a concluzionat cu absența autismului, dacă aveți noi informații<sup>8</sup>



# Comunicarea cu părinții

- ❑ Comunicați cu empatie
- ❑ Dacă părinții nu s-au gândit la autism -  
reacții posibile: mult stres, negare sau respingere
- ❑ Faceți-vă timp să discutați despre îngrijorările lor, despre ce acțiuni să  
întreprindă în continuare și către ce specialiști să se îndrepte
- ❑ Informați-vă despre noile metode de intervenție în TSA
- ❑ Discutați despre metodele alternative într-o manieră non-critică.
- ❑ Discutați despre informațiile pe care le-au citit, astfel încât să puteți să-i ajutați  
să le înțeleagă, despre posibilitățile din piață, riscuri și beneficii și implicațiile  
legale
- ❑ Notați în fișa medicală discuția cu aparținătorii și recomandările, precum și  
preferințele părinților, pentru a evita orice răspunderi legale ulterioare



# Concluzii

- *Autismul este o tulburare pe viață, cu un impact major asupra copilului și familiei sale.*

*Diagnosticarea duce la o varietate de emoții: șoc, îngrijorare, iar la unii ușurare că și alții sunt de acord cu ceea ce ei deja au văzut.*

- *Diagnosticul și evaluările necesare pot oferi înțelegerea pentru "de ce copilul este diferit" și pot deschide căi către serviciile de intervenție și suport necesare, dar și către contactul cu alte familii aflate în situații similare.*

*Toate acestea pot crește foarte mult calitatea vieții copilului și familiei sale.*

- *Deși simptomele din autism apar de obicei în mica copilărie, ele nu sunt mereu evidente la această vârstă.*

*Cu cât cadrele medicale vor fi mai informate și mai pregătite să recunoască semnele precoce din autism, cu atât le pot oferi acestor copii șansa la o recuperare mai precoce, și deci mai bună.*



# Bibliografie

1. Ted Bosworth – More Rapid Confirmation of an Autism Diagnosis Is Coming to Primary Care – *medscape.com*, – May 20, 2024
2. Emond A, Emmett P, Steer C, Golding J. – Feeding symptoms, dietary patterns, and growth in young children with autism spectrum disorders – *Pediatrics* – 2010;126:e337–e342.
3. Oller DK, Niyogi P, Gray S, et al. – Automated vocal analysis of naturalistic recordings from children with autism, language delay, and typical development – *Proc Natl Acad Sci U S A* – . 2010;107:13354–13359.
4. Bhat AN, Galloway JC, Landa RJ. – Social and non-social visual attention patterns and associative learning in infants at risk for autism – *J Child Psychol Psychiatry* – . 2010;51:989–997.
5. Rashmi Parmar, MD – Medical Marijuana for Autism – *psychiatrictimes.com* – May 21, 2021 – By
6. Craig A. Erickson, MD, Naomi B. Swiezy, PhD – Behavioral and Pharmacologic Treatment of Aggression in Children With Autism – *psychiatrictimes.com*
7. Alondra Oubré, PhD – EEG Neurofeedback for Treating Psychiatric Disorders – *Psychiatric Times* – Vol 19 No2
8. Ghidurile NICE (National Institute for Health and care excellence), update 2017
9. sub coordonarea Tiberiu Mircea – Tratat de psihopatologie a dezvoltării copilului și adolescentului – vol.II Semiologie. Procese psihopatologice – *Artpres*, 2006 – p.287–293

**Vă mulțumesc!**

