

AUTISMUL

Joseph Piven, Universitatea North Carolina, Carolina de Nord, SUA

Conținut:

- *Introducere*
- *Definiția Autismului și Stările Înrudite*
- *Predominanța Autismului*
- *Teorii Neuropsihologice și Caracteristici*
- *Baza Biologică a Autismului*
- *Tratarea persoanelor autiste*

Autismul este o boală caracterizată de scăderea capacității de a interacționa pe plan social și de a comunica, de comportament stereotip și repetitiv cu simptome ce se manifestă de obicei înaintea vârstei de 3 ani. Aproximativ 75% din indivizii afectați manifestă și handicap mintal.

Introducere

În 1943 doctorul Leo Kanner a descris pentru prima dată 11 copii care s-au prezentat la clinica sa cu o combinație de grave deficite de vorbire marcate de anormalități în interacțiunea socială și o înclinație spre comportamente stereotipe, repetitive și ritualizate. Acești 11 copii au fost primii copii diagnosticați cu autism infantil. Deși denumirea inițială a evidențiat că autismul infantil e observat în copilărie și documentele descriu comportamentul autist la copii, acum este clar că autismul e văzut ca o boală pe tot parcursul vieții a cărei tip și severitate se modifică în timp odată cu dezvoltarea individului.

Definiția Autismului și Stările Înrudite

Autismul este un sindrom comportamental definit de un curs caracteristic și de apariția simultană a unor purtări particulare în trei mari domenii. În acest moment, cea mai utilizată definiție a autismului este cea publicată în 1944 de către Asociația Psihiatrică Americană în *Manualul de diagnostice și statistice al bolilor mintale (Diagnostic and Statistic Manual of Mental Disorder)- DSM-IV*. Pentru a se stabili un diagnostic de autism, această definiție presupune ca individul să manifeste:

- (1) o scădere în interacțiunea socială (manifestată de cel puțin două articole din A.1 în **Tabelul 1**);
- (2) o scădere în comunicare (manifestată de cel puțin un articol din A.2 în **Tabelul 1**);

- (3) un comportament, interese și activități restrictive, repetitive și stereotipe (manifestate de cel puțin un articol din A.3 în **Tabelul 1**);
- (4) simptomele apărute înaintea vârstei de 3 ani.

De multe ori anormalitățile comportamentale sunt observabile de la cele mai fragede vârste. Totuși, într-un mic număr de cazuri există o perioadă de dezvoltare normală urmată de o regresie și de manifestarea simptomelor autiste. În general, simptomele se schimbă odată cu dezvoltarea și se pot îmbunătăți considerabil. Un mic segment de indivizi manifestă o înrăutățire în timp a comportamentului ritualistic-repetitiv.

De la prima descriere a autismului făcută de Kanner, au fost observate alte boli care sunt similare cu autismul dar diferă în prezentare. Împreună cu autismul, aceste boli (sindromul Rett, sindromul Asperger, dezvoltare pervazivă, “childhood disintegrative disorder” etc) sunt categorizate sub numele de boli pervazive de dezvoltare (PDD – pervasive developmental disorders).

Dintre acestea, probabil cel mai cunoscut sindrom este Asperger. Această boală este uneori greu de deosebit față de autism la indivizii care au un nivel normal de inteligență, validitatea acestor diferențe este dezbătută în prezent de către cercetători și doctori. Definiția dată de DSM-IV specifică faptul că în cazul sindromului Asperger, pe lângă inteligența normală, impedimente în interacțiunile sociale, comportament stereotip și repetitiv, indivizii ar trebui să nu aibă nici o întârziere în dezvoltarea limbajului (de exemplu copiii spun cuvinte până la 2 ani și fraze până la 3 ani). Se pune diagnosticul unei boli pervazive de dezvoltare în cazul în care individul are deficite în toate domeniile tipice pentru indivizii autiști.

Ultimele două boli care fac parte din categoria PDD, “childhood disintegrative disorder” și sindromul Rett sunt mult mai puțin întâlnite decât celelalte trei boli din această categorie. “Childhood disintegrative disorder” este diagnosticat la copii de 2 sau mai mulți ani de dezvoltare aparent normală și care au o regresie marcantă și ulterior manifestă comportamentul asociat autismului. În cazul copiilor cu această boală este foarte important să se excludă orice altă boală care poate fi identificată (de exemplu “metachromatic leucodystrophy”) și care ar putea fi cauza simptomelor manifestate.

Diagnosticarea sindromului Rett se face când la copiii de 5 luni cu o dezvoltare normală apar mișcări stereotipe ale mâinilor, o slabă coordonare, limbaj îngreunat și încetarea creșterii capului. În cazul autiștilor se manifestă o continuă dezvoltare a îndemânărilor și diminuarea în timp a unor caracteristici anormale dar la indivizii diagnosticați cu “childhood disintegrative disorder” și sindromul Rett ele se înrăutățesc în timp.

În timp ce definiția autismului e limitată la trăsăturile prezentate în **Tabelul 1**, mai există un număr de alte trăsături care descriu boala. Aproximativ 75% din indivizii cu autism au abilități intelectuale în zona retardării mintale (de exemplu un I.Q mai mic de 70). Prezența unei retardări mentale severe (de exemplu un I.Q. mai mic de 35) deseori îngreunează diagnosticarea autismului datorită numărului limitat de activități/comportamente și abilități care sunt necesare în observarea bolii. Pe lângă

dificultățile în interpretarea rezultatelor testului de I.Q, se adaugă și faptul că indivizii autiști demonstrează frecvent un model de abilități împrăștiate pe parcursul unor teste standradizate (de exemplu: o discrepanță între I.Q-ul verbal și cel nonverbal) sau un limbaj limitat ori chiar lipsa lui definitivă. Deși un număr de studii au demonstrat punctele tari (de ex: decodarea) și slăbiciunile caracterisitice (înțelegere, gândire abstractă) totuși nu există nici un tipar care să poată fi observat la toți indivizii autiști și nici deficite neuropsihologice.

Pe lângă retardarea mintală, autismul apare în conjunctură cu alte dificultăți în comportament cum ar fi hiperactivitate și agresivitate către propria persoana sau către cei din jur la un nivel atât de ridicat încât necesită intervenți adiționale celor menite să lupte cu boala propriu-zisa.

Tabelul 1 Criterii pentru diagnosticarea autismului (DSM-IV)

- A. Un total de 6 (sau mai multe) articole de la (1), (2) sau (3) cu cel puțin doua de la (1) si câte unul de la (2) si (3):
- (1) impedimente în interacțiunea socială, manifestate sub forma a cel puțin două din următoarele:
 - (a) impedimente marcante în utilizarea unor comportamente nonverbale cum ar fi privitul ochi în ochi, expresiile faciale, pozițiile corpului
 - (b) eșecul în dezvoltarea unor relații caracteristice nivelului de dezvoltare
 - (c) lipsa dorinței de a împărtași plăcere, interese sau realizari cu alte persoane(de exemplu nu sunt arătate sau aduse obiectele de interes de către persoanele autiste)
 - (d) lipsa reciprocității sociale sau emoționale
 - (2) impedimente in comunicare, manifestate sub forma a cel puțin unuia dintre următoarele:
 - (a) întârzierea sau lipsa totală a limbajului verbal (fără a fi însoțită de încercarea de a compensa această lipsă prin moduri alternative de comunicare cum ar fi gesturile sau mimarea)
 - (b) la indivizii cu un limbaj potrivit apare un impediment în abilitatea de a iniția sau susține o conversație cu ceilalți
 - (c) limbaj stereotip și repetitiv sau limbaj idiosincratic
 - (d) lipsa jocului variat și spontan sau a jocului social imitativ potrivit vârstei
 - (3) comportamente, interese și activități reduse, repetitive și stereotipe, manifestate sub forma a cel puțin unuia din următoarele:
 - (a) interes redus și anormal în intensitate sau concentrare
 - (b) aderența aparent inflexibilă pentru un ritual specific și nefuncțional
 - (c) maniere stereotipe sau repetitive (de exemplu: fâlfâirea sau răsucirea mâinii sau a degetului, sau mișcări complexe ale întregului corp)
 - (d) preocupări insistente pentru părți ale obiectelor
- B. întârzieri sau funcționări anormale într-unul din următoarele domenii:
- (1) interacțiune socială
 - (2) limbaj asemănător cu cel din comunicarea socială
 - (3) joc simbolic sau imaginativ
-

Predominanța Autismului

O estimatie moderată a predominanței autismului este de aproximativ 4-5/10 000 indivizi. Totuși, estimările recente urcă până la 10/10 000. Dacă ar fi să facem o comparație, cea de-a doua rată, de 10/10 000, este aproximativ egală cu rata de nașteri a indivizilor cu sindromul Down, cea mai cunoscută boală cromozomială și cauza cea mai des întâlnită cauză a retardării mentale. Diferența dintre ratele de predominanță din diferite studii este cauzată în mare parte de faptul că, de-a lungul timpului, criteriile de diagnosticare s-au schimbat de la primele descrieri ale lui Kanner iar cel curent este mai larg decât criteriul anterior utilizat. Odată ce s-a născut un copil autist, riscul de a se naște un alt copil autist variază între 3 până la 7%. Autismul apare de 4 sau 5 ori mai des la bărbați decât la femei.

Teorii Neuropsihologice și Caracteristici

Studiile neuropsihologice, pe lângă faptul că se concentrează asupra trăsăturilor autismului, au și o altă țintă, aceea de a descoperi deficitul sau deficiturile cognitive fundamentale ce se află în spatele anormalităților comportamentale observate în cazul acestei boli. Trei dintre cele mai importante teorii presupun că există deficite cognitive fundamentale în funcțiile executive, coerența centrală și elaborarea unei teorii, păreri.

“Funcții executive” este un termen care acoperă o largă zonă de procese cognitive superioare cum ar fi capacitatea de a se libera de context, inhibarea unor răspunsuri nepotrivite, planificarea, îndeplinirea unei sarcini, schimbarea sarcinilor și monitorizarea lor. Pentru examinarea acestor procese s-au creat niște teste neuropsihologice cum ar fi Turnurile din Hanoi și Sortarea Wisconsin a cărților de joc care au scos la iveală funcții executive anormale în autism. În particular, deficitul în capacitatea de a trece de la o sarcină la alta este considerat paralel cu acel comportament ritualistic-repetitiv observat în autism și reprezintă caracteristica definitorie a acestei boli.

O a doua teorie neuropsihologică despre autism afirmă că persoanele autiste au o slabă coerență centrală. Ca dovadă în susținerea acestei teorii este faptul că autiștii nu pot deosebi tipare, modele sau stimuli într-un context cu înțeles, spre deosebire de o persoană care nu suferă de această boală. Acest deficit poate însemna limitare în procesarea unor evenimente sau stimuli importanți dar poate servi la creșterea performanței unui individ autist de a procesa stimuli întâmplători, observație ce a fost făcută în mai multe studii. De exemplu, într-un studiu, indivizii autiști au dovedit că au o capacitate relativ dezvoltată în a-și aminti cuvinte întâmplătoare, fără sens dar au avut rezultate proaste în a-și aminti propoziții cu înțeles.

O a treia ipoteză sugerează că indivizii autiști au un deficit în a crea o părere despre sine sau o teorie despre starea mentală internă a celorlalți, cum ar fi dorințele și credințele lor. Acest deficit este observabil atunci când unui individ autist i se cere să

prevadă comportamentul unei alte persoane după ce s-a luat în considerare posibilitatea că informația dată acelei persoane poate fi falsă sau că individul ar putea avea o opinie greșită. Un astfel de exemplu este ilustrat de nereușita copiilor autiști în următorul test: subiectului i se cere să prevadă dacă o persoană ar mai căuta un anumit obiect care a fost mutat de la locul sau original (din punctul A în punctul B) în timpul cât persoana a fost afară din încăpere. Copilul autist nu e capabil să ia în considerare faptul că persoana respectivă nu poate ști că obiectul a fost mutat (din punctul A în punctul B) întrucât era absentă la această mutare. El va răspunde că persoana va căuta obiectul în noua locație (punctul B).

Deși toate aceste trei teorii (deficit în funcțiile executive, coerență centrală slabă, deficit în formularea unei opinii) au încercat să explice caracteristicile comportamentale și cognitive ale autismului, nu există un model unic care să poată explica toate caracteristicile tuturor indivizilor. De exemplu chiar dacă teoria deficitului în crearea unei opinii explică deficitul social observat în autism, ea nu explică suficient comportamentul ritualistic-repetitiv sau retardarea mentală care e prezentă până la 70% din cazuri.

Baza Biologică a Autismului

Studiile recente demonstrează ca autismul are o bază biologică dar nu s-au determinat încă mecanismele patogenice. La fel ca orice alta boala comportamentală, autismul este foarte probabil rezultatul final al diferitelor cauze și căi biologice. Cea mai bună dovadă este faptul că 10% din indivizii autiști au totodată și o stare medicală fragilă (de exemplu: sindromul X, scleroză, "congenital rubella") despre care se crede ca le-a cauzat simptomele autiste. La ceilalți 90% indivizi unde nu apare nici o altă boală, s-a descoperit că factorul genetic are o mare importanță. Dovada acestei afirmații provine din studiul familiilor și a gemenilor. Studiul familiilor a demonstrat că deși riscul apariției autismului (adică de a avea un al doilea copil autist) este de doar 2-5%, această rată este de 100 de ori mai mare decât rata apariției autismului la restul populației. Studiul gemenilor a demonstrat că autismului care apare la ambii membri ai unei perechi identice de gemeni (adică gemenii monoziгоți care au 100% același material genetic) are o rată mai mare (peste 60%) decât cea de 3-5% a autismului care apare la ambii membri ai unei perechi de gemeni (adică la gemenii dizigoți care au doar 50% același material genetic). Concluzia acestor studii este că autismul e o boală genetică și e rezultatul interacțiunii a mai multor gene. Studii genetice au încercat să descopere gena sau genele care sunt responsabile pentru cauzarea autismului în majoritatea cazurilor dar deși unele zone ale genomului uman sunt considerate ca loc de dezvoltare pentru gene defecte, încă nu s-a identificat nici o genă care să joace un rol în cauzarea autismului.

Faptul ca autismul e considerat o boală genetică pare greu de crezut pentru că rare ori se poate observa o familie cu mai mult de un membru autist. Totuși, un astfel de criteriu poate duce la concluzii greșite din mai multe motive. În primul rând, comparat

cu alte boli care se cred că se moștenesc(diabet, hipertensiune) autismul este foarte neobișnuit. În al doilea rând, foarte puțini dintre indivizii autiști se căsătoresc și au copii, eliminând astfel unul dintre cele mai obișnuite moduri de transmitere (adică de la un părinte afectat la copil) și în mod sigur scăzând numărul familiilor cu mai mult de un membru autist. În sfârșit, se pare că familiile care au deja un copil autist, în general își limitează planurile de a avea alți copii.

Cu toate că puțini dintre indivizii autiști au o condiție medicală slabă, majoritatea nu au nici o anormalitate fizică evidentă. În unele studii totuși, s-a descoperit că până la 25% dintre indivizii autiști au suferit de leșinuri sau au macrocefalie. Macrocefalia nu cauzează simptomele autismului dar e considerat ca făcând parte din mecanismul cerebral ce cauzează autismul.

În urma câtorva studii neuropatologice realizate postmortem s-a observat o proastă dezvoltare a structurilor în mai multe zone distincte ale creierului. În sistemul limbic, anormal de mic, au fost detectate celule dens împachetate pe când în cerebel exista o descreștere a numărului de celule Purkinje. S-a observat și o creștere substanțială a creierului dar numai în anumite regiuni (ca de exemplu lobul temporal, parietal și nucleii). În contrast cu aceasta, corpul callos, o conductă fibroasă care leagă cele două emisfere ale creierului, a scăzut în mărime în partea de mijloc și posterioară a sa. Creșterea creierului la indivizii autiști sugerează existența unei anormalități în dezvoltarea creierului (se produc prea multe celule nervoase, nu se elimină destul țesut nervos prin procesul normal de eliminare a țesutului nervos în perioada de dezvoltare sau există o supracreștere a țesutului nonneural).

Modul în care sunt distribuite anormalitățile în creierul individului autist, mod rezultat din studiul postmortem, este asemănător cu teoriile neuropsihologice care sugerează că anormalitățile creierului autist nu pot fi localizate doar într-o singură structură a acestuia. Unele anormalități sunt asemănătoare cu cele care apar la un adult în cazul unei congestii cerebrale, de exemplu, deci nu par a își avea locul într-o boală despre care se crede că e rezultatul unei anomalii timpurii în dezvoltarea creierului. Astfel că o singură anomalie timpurie apărută în procesul de dezvoltare al creierului în autism poate afecta mai multe structuri și zone ale acestuia.

Alte studii ale bazei biologice a autismului au arătat că există anormalități în unele substanțe chimice găsite în creier. Cea mai importantă descoperire în autism din ultimii 25 de ani a fost serotonina descoperită la o treime din indivizii autiști. Aceasta anormalitate în nivelul serotoninei din sânge este considerat a fi o indicație către funcționarea sistemului de serotonină din creier și sugerează o anormalitate în metabolismul central de serotonină. Faptul că unii indivizi autiști arată îmbunătățiri în comportament în urma administrării unor medicamente care inhibă serotonina demonstrează posibilitatea ca serotonina să aibă un rol important în patogeneza autismului. Alte studii mai recente s-au îndreptat spre defecte imunologice care ar putea fi prezente la indivizii autiști. Dacă aceste defecte sunt descoperite, împreună cu anomaliile substanțelor chimice din creier (de ex serotonina) pot avea un rol important în dezvoltarea anormală a creierului autist.

Tratarea persoanelor autiste

Noile cercetări arată că o intervenție făcută devreme în modul de comportare al pacientului poate avea un rol important în tratamentul autismului. Se încercă să se descopere care aspecte ale tratării timpurii a comportamentului sunt mai importante și care indivizi autiști ar putea beneficia cel mai bine de aceste intervenții. S-a încercat crearea unor dispozitive care să poată diagnostica din timp prezența bolii. "The Checklist for Autism in Toddlers"(CHAT) este un aparat utilizat de către medicii primari pentru detectarea autismului la copiii de 18 luni. "The Autism Diagnostic Interview"(ADI) și algoritmul de diagnosticare ce îl acompaniază pot stabili prezența autismului la copiii în vârstă de 2 ani.

Pe lângă diagnosticarea din timp, un pas critic în tratamentul unui copil autist este o evaluare inițială foarte minuțioasă. Această evaluare necesită prezența unei echipe multidisciplinare de medici, incluzând un psiholog care să testeze abilitățile intelectuale (IQ), un medic logoped care să evalueze limbajul, un consultant în educație care să determine aptitudinile de citire și comportament școlar, un psiholog sau psihiatru care să decopere o potențială problemă de comportament.

Deși nu există tratament pentru autism, totuși medicii au ajuns la un consens: un tratament adecvat are un impact important asupra bolii. Ținta tratamentului este: să faciliteze dezvoltarea socială și a limbajului; să scadă din problemele comportamentale (comportament ritualistic, agresiivitate sau hiperactivitate); să determine dezvoltarea unor aptitudini pentru funcționarea independentă; să ajute familiile să facă față bolii. Intervențiile comportamentale care se pare că au avut rezultate diferite de la unele simple, cum ar fi antecedentele (prevenirea unor schimbări care sunt pe cale să apară, pentru a limita traumele ce rezultă în urma unei schimbări abrupte) până la încercarea de a învăța pacientul comportamente alternative care să le înlocuiască pe cele aberante existente (să dea mâna înloc să atingă pe cineva într-un mod nepotrivit atunci când îi salută). Antrenamentul pentru aptitudinile sociale este destul de folositor pentru copii care deja pot vorbi, adolescenți și adulți cu autism. Rezultate importante s-au obținut și în încercarea de a oferi și menține un adult autist într-un loc de muncă plătit.

Se pare că și anumite medicamente au un efect benefic în problemele de comportament, cum ar fi cele care inhibă serotonina; acestea descresc numărul comportamentelor repetitive, ritualistice și stereotipe precum și a agresivității. Și alte medicamente au fost folosite în tratarea unor comportamente care nu sunt trăsături definitorii ale bolii(stimulanți ai hiperactivității, , neuroleptice pentru agresiivitate și antidepresive pentru schimbări episodice de stări, somn, pofta de mâncare, nivel al energiei și grad de iritabilitate despre care se crede că reflectă o boală afectivă).