

**UNIVERSITATEA DE STAT DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE
„NICOLAE TESTEMIȚANU”**

**DEPARTAMENTUL PEDIATRIE
CLINICA DE NEUROLOGIE PEDIATRICĂ**

**Hadjiu Svetlana, Călcîi Cornelia,
Beniș Svetlana, Revenco Ninel**

**TULBURĂRILE DE SPECTRU
AUTIST ȘI SINDROMUL AUTISTIC LA COPII**

**Suport de curs
la ciclul de educație medicală continuă**

CHIȘINĂU

2022

0

**UNIVERSITATEA DE STAT DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE
„NICOLAE TESTEMIȚANU”**

**DEPARTAMENTUL PEDIATRIE
CLINICA DE NEUROLOGIE PEDIATRICĂ**

**Hadjiu Svetlana, Călcii Cornelia,
Beniș Svetlana, Revenco Ninel**

**TULBURĂRILE DE SPECTRU
AUTIST ȘI SINDROMUL AUTISTIC LA COPII**

**Suport de curs
la ciclul de educație medicală continuă**

**CHIȘINĂU
Centrul Editorial-Poligrafic *Medicina*
2022**

CZU 616.89-053.2-008-07-08(075.8)

T 93

Aprobat de Consiliul de Management al Calității din cadrul
USMF „Nicolae Testemițanu”; proces-verbal nr. 4 din 05. 07. 2021

Autori:

Hadjiu Svetlana, doctor habilitat în științe medicale, profesor universitar,
Șef clinică Neurologie Pediatrică, Departamentul Pediatrie,

Călcii Cornelia, doctor în științe medicale, conferențiar universitar,
Departamentul Pediatrie

Beniș Svetlana, doctor în științe medicale, conferențiar universitar, șef de
studii, Departamentul Pediatrie

Revenco Ninel, doctor habilitat în științe medicale, profesor universitar,
Director al Departamentului Pediatrie

Recenzenți: *Martalog Petru*, doctor în științe medicale, conferențiar universitar

Rotaru Andrian, doctor în științe medicale, conferențiar universitar

Redactor: *Valentina Batâr*

Machetare computerizată: *Feodosia Caprari*

DESCRIEREA CIP A CAMEREI NAȚIONALE A CĂRȚII DIN
REPUBLICA MOLDOVA

Tulburările de spectru autist și sindromul autistic la copii:

Support de curs la ciclul de educație medicală continuă / Hadjiu
Svetlana, Călcii Cornelia, Beniș Svetlana, Revenco Ninel;

Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae
Testemițanu”, Departamentul Pediatrie, Clinica de Neurologie
Pediatrică. – Chișinău: CEP *Medicina*, 2022. – 99 p.: tab.

Bibliogr.: 95-98 (48 tit.). – 50 ex.

ISBN 978-9975-82-253-4.

616.89-053.2-008-07-08(075.8)

T 93

ISBN 978-9975-82-253-4.

© CEP *Medicina*, 2022

© Sv. Hadjiu ș. a., 2022

CUPRINS

CAPITOLUL I. Dezvoltarea neuropsihomotorie a copilului și adolescentului. Tulburările specifice de dezvoltare (TSD) la copil.....	5
CAPITOLUL II. Dezvoltarea în ontogeneză a SNC. Principalele faze ale ontogenezei cerebrale. Particularitățile de dezvoltare ale sistemului nervos la copil	13
CAPITOLUL III. Date epidemiologice privitor la tulburările de dezvoltare neuropsihică (TSD) la copii. Definiție. Aspecte etiopatogenetice ale TSD la copii. Clasificarea internațională a TSD după CIM-10, DSM-IV, DSM-V	17
CAPITOLUL IV. Tulburări pervazive de dezvoltare (TSA) la copil. Definiție. Date epidemiologice. Clasificare. Factorii de risc pentru TSA. Cauzele TSA. Criterii de diagnostic după DSM-V (manifestări clinice). Diagnostic și diagnostic diferențial. Tratament. Supraveghere.....	21
CAPITOLUL V. Sindromul Asperger la copii. Definiție. Epidemiologie. Etiopatogenie. Criterii de diagnostic și caracteristici clinice. Diagnostic diferențial. Tratament. Evoluție și prognostic.....	31
CAPITOLUL VI. Sindromul Rett la copii. Definiție. Epidemiologie. Etiopatogenie. Clasificarea. Caracteristici clinice. Diagnostic pozitiv și diferențial. Tratament. Evoluție și prognostic.....	37
CAPITOLUL VII. Tulburări emoționale și de comportament. Definiție. Etiologie. Manifestări clinice. Metode de diagnostic. Metode de tratament.....	45
CAPITOLUL VIII. Tulburări anxioase la copil și adolescent. Definiție. Etiopatogenie. Clasificarea tulburărilor anxioase. Sindroame clinice, criterii de diagnostic. Diagnosticul pozitiv și diferențial. Tratament. Evoluție și prognostic.....	50
CAPITOLUL IX. ADHD/sindrom hiperkinetic la copii. Definiție. Concepte etiopatogenetice. Manifestări clinice. Metode de diagnostic. Diagnosticul diferențial. Tratament. Prognostic.....	57
CAPITOLUL X. Encefalopatiile epileptice în funcție de vârstă. Diagnostic. Diagnostic diferențial. Tratament. Prevenție.....	62
CAPITOLUL XI. Tulburările de ticuri la copii. Definiție. Aspecte de etiologie și patogenie. Clasificare. Manifestări clinice. Protocol de diagnostic. Diagnosticul diferențial. Tratament.....	69
CAPITOLUL XII. Tulburări specifice de limbaj/comunicare (TSL). Cauzele tulburărilor de limbaj. Definiția și clasificarea tulburărilor de limbaj. Manifestările clinice ale TSL. Evaluarea copilului cu TSL. Terapia TSL.	75
CAPITOLUL XIII. Tulburări specifice de învățare. Definiție. Etiologie. Aspecte patogenetice. Manifestări clinice. Algoritm-protocol de diagnostic. Metode de diagnostic. Diagnosticul diferențial. Algoritm-protocol de tratament. Metode de prevenție.....	81
CAPITOLUL XIV. Întârzierea mentală la copii. Definiție. Etiologie. Criterii de diagnostic. Descriere clinică. Diagnostic pozitiv. Diagnostic diferențial. Tratament.....	86
Bibliografie selectivă.....	95

PREFAȚĂ

Sistemul nervos (SN) al copilului reprezintă un ansamblu morfo-logic și funcțional specific ce realizează controlul și modularea funcțiilor întregului organism. Întârzierea în dezvoltarea SN poate apărea ca urmare a unor cauze genetice, hormonale etc. Unele tulburări de dezvoltare pot fi diagnosticate chiar de la naștere, cum este Autismul. Totuși, multe probleme de dezvoltare se observă mult mai târziu, când copilul este mai slab dezvoltat decât colegii de clasă. Mulți dintre copiii care prezintă întârziere a creșterii au și o dezvoltare neuropsihică întârziată. Tulburările specifice de dezvoltare reprezintă o categorie de probleme ale sănătății mentale în care copiii au dificultăți în îndeplinirea sarcinilor timpurii de dezvoltare, precum vorbirea, comunicarea, socializarea, achizițiile cognitive (gândirea și învățarea) și achizițiile motorii. Incidența în continuă creștere a patologiei neurologice la copii, cu repercusiuni severe de integrare în societate și invalidizare la o vârstă tânără a servit drept temei pentru a elabora prezenta programă de instruire post-universitară cu titlul: „Tulburări de spectru autist și sindromul autistic la copii”. Pentru medicii neurologi, neuropediatri și pediatri care acordă asistență medicală consultativă copiilor, este necesară cunoașterea particularităților morfofuncționale, clinico-paraclinice și algoritmi de diagnostic precoce al patologiei neurologice la copilul de vârstă fragedă. Acest Suport de curs a fost elaborat de grupul de lucru al Clinicii Neurologie Pediatrică al Departamentului Pediatrie al USMF „Nicolae Testemițanu” și va servi drept bază pentru îmbogățirea cunoștințelor medicilor cursanți în domeniul dezvoltării copilului și al patologiilor de limită. Autorii lui și-au propus drept scop facilitarea procesului de diagnostic al tulburărilor de spectru autist și sindromului autistic la copii, sporirea calității asistenței persoanelor cu tulburări de dezvoltare și depistarea precoce a acestor pacienți, pentru ameliorarea dizabilității și creșterea încadrării sociale a copiilor cu astfel de probleme de sănătate.

**Dezvoltarea neuropsihomotorie a copilului și adolescentului.
Tulburările specifice de dezvoltare (TSD) la copil. Tulburările
specifice de dezvoltare la copil.**

Dezvoltarea timpurie a copilului.

Dezvoltarea este definită ca un proces de schimbare, în care copilul obține cunoștințe vaste, dezvoltă un comportament mai variat și deprinderi mai diverse.

Definiție. Creșterea și dezvoltarea individului de orice rasă reprezintă o succesiune de procese biologice complexe, dinamice și specifice, de ordin molecular, care au loc într-o anumită ordine din momentul concepției și până la maturitate, implicând toate țesuturile organismului, participare a căror se produce în mod diferențiat după specificul tisular și al organelor respective.

Principii generale de dezvoltare timpurie

Dezvoltarea copilului include două procese mari strâns legate între ele: creșterea și maturația.

- Creșterea este un proces cantitativ, exprimat prin mărirea dimensiunilor corpului;
- Maturația este un proces calitativ, care se exprimă prin modificări structurale și funcționale ale celulelor, organelor, sistemelor de organe.

Procesele de dezvoltare sunt caracteristice, în special, perioadei copilăriei. Conform Organizației Mondiale a Sănătății (OMS), această perioadă cuprinde vârsta între 0 și 18 ani. Pentru o bună desfășurare a procesului de dezvoltare este necesară interacțiunea permanentă și adecvată a copilului cu mediul înconjurător.

▪ **Dezvoltarea copilului este determinată de următoarele trei domenii principale:**

- Dezvoltarea fizică, include toate aspectele legate de dezvoltarea corporală (înălțime, greutate, mușchi, glande, creier, organe de simț), abilitățile motorii (de la învățarea mersului până la însușirea scrisului). Totodată aici se includ aspectele privind nutriția și sănătatea.
1. Dezvoltarea cognitivă include toate procesele mentale care intervin în actul cunoașterii sau al adaptării la mediul înconjurător. În stadiul timpuriu de dezvoltare se includ următoarele abilități: percepția, imaginația, gândirea, memoria, învățarea și limbajul.
 2. Dezvoltarea psihosocială și emoțională cuprinde aspectele legate de personalitate și dezvoltarea socială ca părți integrative. Dezvoltarea emoțională este importantă și necesită să fie evaluată prin faptul că exprimă impactul familiei și societății asupra individului.

Domeniile de dezvoltare se prezintă integrat, interacționează și se influențează reciproc, astfel că fiecare achiziție dintr-un domeniu anumit se interferează prin participare cu altele, având un efect semnificativ asupra progreselor copilului în celelalte domenii (domeniul de dezvoltare a limbajului și comunicării, cel socio-emoțional, cognitiv, în sumă, toate aceste componente formează o totalitate de domenii de dezvoltare).

Factorii care influențează dezvoltarea timpurie a copilului

- **Factorii ereditari** (generalii, individuali);
- **Factorii ambientali** (mediul social):

A. După momentul în care intervin:

- Factori care acționează asupra calității biologice a gameților;
- Factori care acționează în perioada dezvoltării embrionare;
- Factori care acționează în perioada dezvoltării fetale;
- Factori care acționează perinatal;
- Factori care acționează postnatal.

B. După natura lor:

- Factori organici (fizici, chimici, biologici, geografici etc.);
- Factori alimentari, infecțioși, traumatici, toxici;
- Factori socio-culturali (mediul familial, mediul școlar, mediul

profesional, colectivitatea de copii, condițiile economice ale familiei, condițiile culturale specifice familiale).

Perioadele de dezvoltare neuropsihică a copilului:

Vârsta / ani	Perioada
din momentul concepției până la naștere	prenatală
0-28 zile	de nou-născut
28 zile -1	de sugar
1-3	copilăria timpurie sau antepreșcolară
3-6	vârsta preșcolară
6/7-10/11	vârsta școlară mică
10/11-14/15	preadolescența sau pubertatea
14/15-20	adolescența

Perioadele copilăriei:

- Prima copilărie este perioada de la naștere până la 3 ani și cuprinde trei etape: de nou-născut, a sugarului și a copilului mic.
- A doua copilărie este reprezentată de perioada preșcolară (3-6 ani).
- A treia copilărie cuprinde perioada de școlar, incluzând pubertatea și adolescența.
 - Perioada de școlar se întinde de la 7 la 18 ani, cuprinzând două perioade: de școlar mic (6-11 ani) și de școlar mare (12-18 ani).
 - Perioada de școlar mare are la rândul ei două perioade: pubertate (11-14 ani) și adolescență (14-18 ani). Pubertatea la fete este cuprinsă între 11-13 ani, iar la băieți – între 12-16 ani.

Factorii de risc implicați în apariția problemelor de sănătate la copil:

- Demografici,
- Materni,
- Fetomaterni,
- Placentari,
- Neonatali,
- Postnatali.

Dezvoltarea copilului cu dizabilități

Dizabilitatea este reprezentată de un deficit neuropsihomotor, fiind determinată de afectarea abilităților senzoriale, motorii, neuropsihice și

cognitive, având un impact considerabil asupra copilului cu probleme și a membrilor familiei sale.

- ✓ Pe scurt, dizabilitatea înseamnă probleme de sănătate, afectarea abilităților, limitări în activități, restricții în participare, subestimări ale sinelui.

□ **Prezentarea copilului cu probleme de sănătate:**

- Poate avea dificultăți în realizarea interacțiunilor, gradul de dificultate fiind raportat la gradul de severitate al deficiențelor.
- La mulți copii cu dizabilități structurile nervoase, care răspund de interacțiuni, nu sunt afectate. Ei pot beneficia de atitudine calmă receptivă și cu afecțiune, în cazul unei influențe pozitive, având șansa de învățare și de dezvoltare.
- În cazul influențelor negative, lipsesc condițiile pentru o dezvoltare normală și acești copii vor prezenta dificultăți de învățare și de dezvoltare.
- Copilul este limitat prin afectarea experiențelor sale motorii, de cunoaștere și sociale, ca urmare, are loc limitarea și restrângerea abilităților individului de a relaționa cu ceilalți membri ai familiei sau cu alți oameni din jurul său, de a vizita alte medii.
- Totodată, dizabilitatea poate conduce la afectarea domeniului social datorită faptului că este percepută în raport cu abilitățile sociale impuse, retractând oportunitățile și dimensiunile de încadrare în relațiile cu cei din jur.
- Astfel, individul cu probleme de sănătate intră în relații negative cu factorii personali și cu cei ai mediului.

Toate dizabilitățile determină în continuare:

- Dificultăți majore în procesul de învățare și cel didactic, creșterea îngrijorătoare a frecvenței tulburărilor de conduită, cu efecte semnificative directe asupra integrării sociale a acestor copii.
- Limitarea sau lipsa fanteziei, creativității, descoperirii, inițiativiei, previziunii, prognozării etc., ca urmare a afectării puternice a imaginației.
- Tulburările de atenție ale copiilor cu dizabilități mentale se pot

manifesta în diverse grade, conducând la scăderea capacității de concentrare pentru diferite perioade de timp, instabilitate și excitație psihomotorie.

La copilul cu dizabilități mentale se determină:

- Grade variate de afectare a vorbirii și limbajului, de la stagnări ușoare în evoluția limbajului, reducerea vocabularului, până la tulburări severe, date de reținerea proceselor de dezvoltare și a celor de comunicare permanentă, care ar stimula activitatea verbală.
- Afectare neuropsihică, fiind definită de diferite grade de tulburări funcționale sau structurale, care dereglează procesul de învățare.
- Acești copii au dereglări ale arhitectonicii structurilor care reglează sistemul cognitiv, ceea ce determină diferențe mari la nivelul proceselor de control, evidențiindu-se printr-un deficit al capacităților de bază a sistemelor perceptive, mnemonice, ale operativității gândirii și deficitelor energetice. Dezvoltarea limbajului și celorlalte funcții psihice la ei are un decalaj evident, datorat limitării posibilităților de înțelegere, generând dizabilități de citire și scriere.
- Este afectată motivația, fiind redusă capacitatea de autocontrol voluntar. Acești copii nu pot să-și propună scopuri, nu pot face planuri și lua decizii, nu pot acționa, rezolva probleme și finaliza activitatea.

Neuroplasticitatea

- Neuroplasticitatea este determinată de reorganizarea neuronilor necesară pentru formarea de noi conexiuni neuronale, benefice în vederea promovării funcțiilor creierului, cum este învățarea și acumularea de cunoștințe noi.
- Neuroplasticitatea este un fenomen prin care organismul uman se poate recupera în urma unor boli ale organelor de simț, ale aparatului locomotor sau ale funcțiilor cognitive. Din punct de vedere medical, fenomenul de neuroplasticitate reprezintă o mișcare ordonată a neuronilor din creier, determinat de procesul care apare ca o compensare ciclică sau definitivă după leziunile suportate pe parcursul vieții, prin intermediul legăturilor cerebrale.
- În final, neuroplasticitatea este determinată de proprietatea de recuperare funcțională în urma unei leziuni neuronale ca urmare

a preluării funcției de către alte structuri nervoase și a reorganizării țesutului nervos (care are la bază formarea de noi conexiuni între neuroni și/sau sinteza de noi celule).

Factorii care influențează neuroplasticitatea:

- Creierul unui copil se poate schimba ca structură și funcție sub influența unor factori pozitivi și negativi interni și externi.
- Factorii pozitivi îl determină pe copil ca și personalitate în funcție de ereditate, mediu și inteligență (educație).
- Factorii negativi pot provoca tulburări funcționale și structurale. Diverse interacțiuni fizice, sociale, educaționale pot influența dereglările proceselor de plasticitate și apariția modificărilor neurochimice (funcționale și structurale) la nivel de creier.

Reorganizarea circuitelor neuronale:

- Are loc la toți copiii cu dizabilități sau tulburări de dezvoltare prin interacțiunile lor cu părinții și cu persoanele îngrijitoare.
- Evoluția copilului este cu atât mai mare cu cât sunt mai performante experiențele și oportunitățile create pentru învățare.
- Copilul de vârstă mică posedă cele mai mari capacități de recuperare, determinate de existența unui potențial înalt al proceselor de neuroregenerare și neuroplasticitate, care restabilesc și remodelează rapid sistemul nervos după un traumatism suportat.
- În cazul unui copil care a suportat o leziune cerebrală cu afectarea unei emisfere, funcția acesteia poate fi preluată de cealaltă emisferă cerebrală.

Intervenția timpurie în copilărie (ITC)

- Este o condiție esențială pentru o bună dezvoltare a copilului și este determinată de capacitățile persoanelor-cheie din anturajul copilului.
- O dezvoltare optimă și echilibrată a copilului din punct de vedere neuropsihic, fizic și psihologic se atinge printr-o îngrijire cu afecțiune și receptivitate și un atașament pozitiv cu persoana care-l îngrijește.

Ce presupune ITC?

- Este un proces de recuperare al copilului cu dizabilități neuropsihomotorii care, în cele mai multe cazuri, durează toată viața.

- Implică influențe asupra domeniului neuropsihomotor al copilului și presupune cointeracțiunile dintre copilul cu probleme și alți indivizi din jurul său.
- Această implicare vine să realizeze niște schimbări în viața copilului care trăiește dizabilitatea și a familiei sale în vederea unei bune îngrijiri a copilului, ceea ce se va solda cu progrese din partea copilului.

Cum se realizează ITC?

- Performanțele achiziționate în perioada timpurie formează fundamentul dezvoltării ulterioare.
- În primii 3 ani de viață are loc dezvoltarea competențelor copiilor, care contribuie la formarea unui șir de reacții ce fundamentează și amplifică abilitățile și atitudinile începătoare.
- În funcție de gradul deficiențelor inițiale, abilitățile se pot agrava sau se produc noi dificultăți.
- Funcționarea poate fi influențată de mediul social și de cel fizic imediat.
- Cu cât mai timpuriu se va descoperi deficiența, cu atât mai devreme va fi necesar să se înceapă ITC cu corectarea factorilor care pot să influențeze dezvoltarea.

Ce oferă ITC?

- ITC are scop de a contribui la îmbunătățirea calității vieții copilului cu dizabilități și a familiei acestuia.
- Vizează abordarea, îngrijirea, protecția, integrarea și încadrarea socială a lor prin eliminarea barierelor care ar putea exista între copil și alți membri ai comunității.
- Sunt rezonabile implicațiile prin intervențiile multidirecționale complexe, cum sunt cele de natură medicală, socială, psihologică, psihopedagogică, de integrare profesională etc.
- Familia copilului cu dizabilități joacă un rol primordial în viața lui, fiind implicată direct în toate măsurile de reabilitare.
- Asistența socială deține unul dintre cele mai importante locuri în menținerea stabilității și echilibrului la nivel individual și social.

- ITC constă în identificarea și evaluarea precoce a copiilor cu probleme de dezvoltare, înscrierea lor în grupuri de lucru, prin oferirea unor intervenții de înaltă calitate pentru îmbunătățirea performanțelor copilului, dar și pentru ameliorarea vieții familiei.
- Programele de ITC sunt direcționate la corecția eficientă și cât mai timpurie a deficiențelor cu scop de prevenire a agravării lor, la fel, spre instituționalizarea copiilor cu handicap și prevenirea abandonării lor.
- Începerea procedurilor de recuperare la un copil nou-născut va permite scăderea costurilor necesare pentru intervenții, aproape de 2 ori.

Tulburările specifice de dezvoltare (TSD) la copil (generalități)

Diagnosticul pozitiv al TSD este complex, managementul pacientului are **caracter de evaluare**, impune un diagnostic diferențial prompt și colaborarea interdisciplinară: neurolog, psihiatru, imagist, psiholog, logoped, audiolog, oftalmolog.

Cum apar tulburările de dezvoltare:

- Izolare psihosocială care se perpetuează (se creează o breșă între individ și mediul său cu afectarea dezvoltării normale în alte arii).
- Afectarea dezvoltării normale în diverse arii poate determina apariția unor TSD.
- Nematurizarea cantitativă a ariilor dezvoltării în mod individual.

Programul de dezvoltare timpurie

În funcție de vârsta copiilor, se constată următorul program de dezvoltare timpurie:

- pentru copiii cu vârsta 2-3 ani – lecții de trei ori pe săptămână câte două ore. Fiecare lecție constă din 12-13 minilecții direcționate către dezvoltarea abilităților cognitive și fizice.
- pentru copiii cu vârsta de 2-3,5 ani – cursul „Dansăm, cântăm, făurim împreună!”, care presupune ocupații de 2 ori pe săptămână a câte 1,5 ore.
- pentru copiii cu vârsta de 3-5 ani – lecții de trei ori pe săptămână câte două ore și jumătate. Fiecare lecție constă din 4 minilecții câte 35 de minute.

Dezvoltarea în ontogeneză a SNC.

Principalele faze ale ontogenezei cerebrale. Particularitățile de dezvoltare ale sistemului nervos la copil.

Principalele faze ale ontogenezei cerebrale:

- Neurulația (ziua a 14-a - a 30-a);
- Proencefalizarea (ziua a 25-30-a - 90-a);
- Neurogeneza (luna a 2-a - luna a 4-a);
- Mielinizarea (începe în săptămâna a 30-a și continuă până la 2 ani);
- Formarea LCR-ului (începe în săptămâna a 5-a; secreția LCR din săptămâna 20-24 de gestație);
- Vascularizația cerebrală (se dezvoltă din săptămâna a 24-a).

Neurulația (14-a – 30-a zi de gestație), presupune formarea și închiderea tubului neural care anterior plutea sub formă de placa neurală în lichidul amniotic. Sistemul nervos la făt începe să se dezvolte spre sfârșitul celei de a 3-a săptămâni embrionare, în această perioadă apare o îngroșare a ectodermului dorsal denumită placă neurală. Placa neurală migrează apoi la nivel central și ia aspectul de jgheab neural (șanț neural), iar marginile îngroșate desemnează crestele neurale. La a 22-a zi are loc închiderea marginilor șanțului. Placa neurală se lărgeste spre mezoderm și endoderm și se închide formând tubul neural, care comunică cu lichidul amniotic prin neuroporul anterior și posterior. Tubul neural are o cavitate care constituie canalul endodermar din care se formează ganglionii nervilor cranieni și spinali, ganglionii vegetativi, celulele Schwann, leptomenin-gele, glandele suprarenale și celulele pigmentare.

Proencefalizarea (25-30-a zi de gestație – 90-a zi gestațională), este faza de formare a emisferelor cerebrale. Înainte ca partea caudală să fie deplin dezvoltată, partea anterioară a primei somite cervicale începe să se evagineze și să formeze flexiuni și cavități, fiecare cu anumite

semnificații în dezvoltarea ulterioară. Inițial se produc 3 evaginări: prozencefalul (creierul anterior), mezencefalul (creierul mijlociu) și rombencefalul (creierul posterior). Cu timpul, pe părțile laterale ale prozencefalului apar alte 2 evaginări – veziculele optice, din care apoi se vor dezvolta nervii optici și o parte din globii oculari. În ziua 36 (săptămâna a 5-a), prozencefalul se divide în posterior – diencefal (creierul intermediar) și anterior – în 2 vezicule telencefalice, care ulterior devin cele 2 emisfere cerebrale. Simultan se formează și cavitățile telencefalice, care pe parcurs formează ventriculii cerebrali. În același timp cu divizarea creierului anterior (prozencefalul), se divide și cel posterior (rombencefalul) în 2 structuri: una anterioară, viitoarea punte și cerebelul (metencefal) și una posterioară (mielencefal) – viitorul bulb și începutul măduvei spinării. Mezencefalul rămâne neschimbat, din el dezvoltându-se pedunculii cerebrali și lama cvadrigeminală. Creșterea și dezvoltarea continuă și spre luna a 3-a. Concomitent, coarda spinală se extinde caudal, odată cu dezvoltarea coloanei vertebrale.

Neurogeneza (luna 2-4-a - continuă după naștere), constă în proliferarea și migrarea neuronilor. Multiplicarea neuroblaștilor în zonele germinative periventriculare din prima jumătate a sarcinii, face ca stocul total de neuroni să fie constituit definitiv spre 20 săptămâni de gestație (excepție fac neuronii granulari din cortexul cerebelos și din fascia dențată din hipocamp). La ultima lor mitoză, neuronii migrează de-a lungul unor celule gliale, conform unei determinări genetice, pentru a constitui placa corticală. Ultimii neuroni care migrează se așază în partea cea mai externă, așa încât straturile externe ale cortexului se vor dezvolta mai târziu decât cele profunde. Până la 5 luni suprafața cerebrală este netedă și numai la 5 luni apar șanțurile primare. La 28 săptămâni majoritatea circumvoluțiunilor primare sunt bine vizibile. Între lunile 7-9-a apar șanțurile secundare și terțiare. Girarea continuă activ și după naștere.

Mielinizarea (săptămâna a 30-a – 2 ani), este considerată principalul indicator al maturizării sistemului nervos. Este precedată de o marcată proliferare a celulelor gliale care sintetizează mielina (oligodendroglia). Această etapă începe de la structurile mai vechi filogenetic

și se termină la ultimele etape pe scara evoluției. Există o ordine a mielinizării diverselor fascicule, cele ascendente fiind mielinizate înaintea celor descendente. În luna a 3-a, sistemul nervos central este deja schițat în structura sa generală. Ulterior apar conexiuni între ventriculii laterali, ventriculul 3 se reduce în mărime și se diferențiază comisurile interemisferice (corpul calos, trigonul și comisura albă anterioară). În a 2-a perioadă de maturare, care acoperă ultimele 20 săptămâni, se produce creșterea cerebrală, legată de multiplicarea celulelor gliale, începutul mielinizării și creșterea prelungirilor celulare (axonii).

□ **Formarea LCR:**

- Începe în săptămâna a 5-a, cavitățile anatomice sediul pentru LCR fiind deja formate;
- În săptămâna a 6-a – 8-a apar plexurile coroide (sursa esențială de producere a LCR);
- Secreția LCR începe din săptămâna a 20-a – 24-a de gestație;

□ **Vascularizarea cerebrală:**

Se dezvoltă din săptămâna a 24-a de gestație.

La început, din săptămâna a 24-a până la a 32-a, există o vascularizare cerebrală simplă caracterizată prin centrarea ei pe matricea germinativă, adică zona periventriculară, asigurată de artera cerebrală anterioară, artera cerebrală medie, prin ramurile lenticulo-striate și prin coroidiana anterioară. După 32 de săptămâni vascularizarea cerebrală se dezvoltă mai intens, luând aspectul celei mature.

Particularitățile de dezvoltare ale sistemului nervos la copil
Criterii de apreciere a neurodezvoltării (versiune rapidă)

Vârsta / luni	Motor grosier	Motor vizual	Limbaaj	Social
1 lună	Capul ridicat ușor în pronație. Face mișcări de târare. Prinde strâns	Urmărește spre linia mediană	Alertă la sunete (clipire, mișcare, ridicare)	Privește fața
2 luni	Ține capul pe linia mediană. Nu mai ține pumnul strâns	Urmărește obiectul dincolo de linia mediană	Zâmbește după ce e zgâlțâit sau i se vorbește	Din ce în ce mai alert

4 luni	Stă bine între pern	Prinde cu ambele mâini coordonat. Atinge cubul pus pe masă	Se orientează după voce	Privește fețele
5 luni	Șade sprijinit mai mult timp	Întoarce capul la clopoțel	Spune „a-gu”	Îi place să privească
6 luni	Se rostogolește de pe spate pe burtă. Stă bine în șezut. Bagă picioarele în gură în poziție de supinație	Prinde cu orice mână. Prinde cu toate degetele	Gângurește	Privește îndelungat
7 luni			Zice „pa-pa”, „ta-ta”, „ma-ma”, inadecvat	
8 luni		Recunoaște străinii		
9 luni	Merge de-a bușilea. Se împinge în picioare, îi place să stea în picioare	Prinde cu policele în palmă. Arată cu degetul. Ține sticla. Suge degetul	Imită sunete	
10 luni			Face „pa-pa”, „ta-ta”, „ma-ma”, adecvat	
11 luni				Începe să exploreze mediul
12 luni	Merge ținut de mână sau singur. Se rostogolește când stă în șezut	Prinde cu 2 degete. Aruncă obiectele și jucăriile	Folosește 2 cuvinte	Cooperează la îmbrăcat. Urmărește comenzi simple cu gesturi. Imită acțiuni. Vine când e chemat

Date epidemiologice privitor la tulburările de dezvoltare neuropsihică (TSD) la copii. Definiție. Aspecte etiopatogenetice ale TSD la copii. Clasificarea internațională a TSD după CIM-10, DSM-IV, DSM-5.

Definiție. Subdotările ontogenetice semnificative cu caracter primar și neprogredient ale acelor abilități sau competențe achiziționate relativ recent pe scara evoluției filogenetice care determină dificultăți în asimilarea cunoștințelor în primul rând în sfera comunicării și a cerințelor școlare și complexe de inferioritate, reprezintă TSD.

Date epidemiologice privitor la tulburările de dezvoltare neuropsihică (tsd) la copii

- ✓ Datele literaturii de specialitate relevă că tulburările de dezvoltare (TSD) sunt frecvente: aproximativ 1 din 6 copii manifestă simptome clinice.
- ✓ Prevalența manifestărilor clinice a TSD raportată de părinți a crescut cu 17,1 % în ultimii 10 ani. Acest lucru subliniază nevoia tot mai mare de servicii specializate de educație și sociale.
- ✓ Prevalența dizabilităților de învățare constituie în jur de 7,66 % din totalul TSD;
- ✓ Prevalența tulburării de hiperactivitate cu deficit de atenție (ADHD) constituie 6,69 % din totalul TSD;
- ✓ Prevalența altor întâzieri de dezvoltare a fost de 3,65 %;
- ✓ Prevalența autismului este raportată în jur de 0,47 %, ce a constituit o creștere cu 28,95 %;
- ✓ Prevalența ADHD a crescut cu 33,0 %;
- ✓ Prevalența deficiențelor de auz a scăzut cu 30,9 %.
- ✓ Băieții au avut o prevalență de două ori mai mare a TSD decât fetele, inclusiv o prevalență mai mare de ADHD, autism, dizabilități de învățare, bâlbâială.

- ✓ Copiii din familiile cu venituri mici au o prevalență mai mare a TSD.

Aspecte etiopatogenetice ale tsd la copii

- ✓ **Cauze care țin de mediul extern al copilului:** lipsa stimulării adecvate, condiții de viață precare, neglijare și abuz;
- ✓ **Deficite senzoriale specifice:** de vedere, auz, motorii, tactile, proprioceptive etc.
- ✓ **Afecțiuni medicale** (prenatale sau postnatale): afecțiuni ereditare, boli degenerative, boli cronice (diabet, astm, alte tulburări metabolice etc.), sindroame genetice etc.
- ✓ **Prematuritatea.** În multe cazuri, prematuritatea este însoțită și de deficite senzoriale (cel mai frecvent, de vedere, dar și de procesare și integrare senzorială la nivel superior), precum și de întârzieri ale dezvoltării funcțiilor motorii și de limbaj.

Clasificarea internațională a TSD CIM10, DSM IV, DSM-V

A 10-a revizuire a clasificării internaționale a maladiilor (CIM-10-1990) actualmente în uz, grupează TSD în clasa 8-a, cea a „*Tulburărilor de dezvoltare psihologică*” (F80-F89) care cuprinde 4 grupe de boli: F80-F 81- F 82- F 83 și F 84. Acestea sunt prezente și în principalele clasificări concurente ale tulburărilor psihice, respectiv „Diagnostic and Statistical Manual of Mental disorders, fourth edition text revision” (DSM-IV-TR™ -2000) și Clasificarea franceză a tulburărilor mentale ale copilului și adolescentului (CFTMA R-2000).

Clasificarea internațională a maladiilor (CIM-10-1990), a 10-a revizuire

Tulburare specifică de achiziție a vorbirii articulate (F 80.0)	TSD a achizițiilor școlare (F81)
✓ Tulburarea achiziției limbajului (de tip expresiv) (F 80.1)	✓ Tulburări specifice lecturii (F 81.0)
✓ Tulburare de achiziție a limbajului (de tip receptiv) (F 80.2)	✓ Tulburări specifice achiziției ortografiei (F 81.1)
✓ Afazie dobândită cu epilepsie (F 80.3)	✓ Tulburări specifice achiziției aritmeticii (F 81.2)
✓ Alte tulburări de dezvoltare a vorbirii și limbajului (F 80.8)	✓ Tulburare mixtă de achiziție școlară (F 81.3)

✓ Tulburări de dezvoltare a vorbirii și limbajului fără precizare (F 80.9)	✓ Alte tulburări de dezvoltare a achizițiilor școlare (F81.9)
TSD motorie (F82)	Tulburări specifice mixte de dezvoltare (F 83)
✓Debitatea motorie a copilului; dis-praxia de dezvoltare	

Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, fourth edition, text revision (DSM-IV-TRTM-2000)

Tulburări diagnosticate de regulă pentru prima dată în perioada de sugar, în copilărie sau adolescență

DSM-IV-TR	Corespondență CIM-10
Tulburările de învățare	F 81
Dislexia	F 81.0
Discalculia	F 81.2
Disgrafia	F 81.1
Tulburări de învățare fără alte specificații	F 81.9
Tulburarea aptitudinilor motorii	F 82
Tulburări de dezvoltare a coordonării	F 82
Tulburările de comunicare	F 80
Tulburarea limbajului expresiv	F 80.1
Tulburare mixtă a limbajului receptiv și expresiv	–
Tulburări fonologice	F 80.0
Balbismul	F 98.5
Tulburare de comunicare fără altă specificație	F 80.9

• Manualul de Diagnostic și Statistică al tulburărilor mentale (DSM-5) include modificări ale unor tulburări de dezvoltare ale copilăriei, comparativ cu clasificarea anterioară (DSM-IV). Două noi tulburări de dezvoltare au fost adăugate în DSM-5: tulburarea de comunicare socială și tulburarea de dereglare a dispoziției. Au existat modificări ale criteriilor de diagnostic legate de vârstă pentru alte două categorii de tulburări mentale deosebit de relevante pentru definiția tulburării emoționale grave: tulburarea de deficit de atenție/hiperactivitate (ADHD) și tulburarea de stres posttraumatic. Un diagnostic ADHD necesită acum ca simptomele să fie prezente înainte de vârsta de 12 ani (vârsta debutului din manualul de Diagnostic și Statistică al tulburărilor mentale, ediția a 4-a, a specificat vârsta mai mică de 7 ani). Astfel caracteristicile esențiale între clasificarea DSM-IV și DSM-5 sunt expuse mai jos.

DSM-IV	DSM-V
<i>Tulburări pervazive de dezvoltare</i>	<i>Afecțiuni de neurodezvoltare</i>
<p>Această categorie include autismul atipic, cu debut tardiv și simptomatologie atipică.</p> <p>Afectare severă a proceselor de dezvoltare a relațiilor de reciprocitate socială și a comunicării verbal și nonverbale, sau când este prezent comportamentul stereotip restrictiv.</p>	<p>Dificultăți persistente în utilizarea socială a limbajului verbal și nonverbal, manifestate prin următoarele:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Dificultăți în utilizarea comunicării pentru activități sociale. 2. Dificultăți în abilitatea de a schimba comunicarea pentru a evidenția contextul. 3. Dificultăți în regulile conversației (utilizarea limbajului verbal și nonverbal)
	<p>Debutul simptomelor are loc în perioada de dezvoltare precoce, dar nu se manifestă până la apariția comunicării sociale.</p>
	<p>Simptomele nu sunt atribuite unei altei patologii neurologice sau de altă natură și nu sunt explicate de tulburările din spectrul autistic, dizabilitate intelectuală sau retenție în dezvoltarea neuro-psihică.</p>

***N.B.** Descrierea detaliată a sindroamelor caracteristice tulburărilor de dezvoltare este dată în continuare în capitole separate.

Tulburări pervazive de dezvoltare (TSA) la copil. Definiție. Date epidemiologice. Clasificare. Factorii de risc pentru TSA. Cauzele TSA. Criterii de diagnostic după DSM-V (manifestări clinice). Diagnostic și diagnostic diferențial. Tratament. Supravegherea pacienților.

Definiție. TSA sunt un grup de tulburări caracterizate prin anomalii calitative de interacțiuni sociale reciproce și de tipare de comunicare și prin totalitatea intereselor și activităților repetitive, stereotipe, restrictive. Aceste anomalii calitative sunt o trăsătură profundă a funcționării individului în toate situațiile.

Conform clasificării americane DSM-V denumirea diagnosticului corespunde tulburării din spectrul autismului (299.0).

Date epidemiologice. Datele 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.

Clasificarea TSA

Conform CIM-10, autismul infantil este unul din cele 6 subtipuri ale tulburărilor de dezvoltare profunde (F84):

- autismul infantil (F84.0);
- autismul atipic (F84.1);
- sindromul Rett (F84.2);
- altă tulburare de dezintegrare a copilăriei (F84.3);
- tulburare hiperactivă asociată cu retardare mentală și mișcări stereotipe (F84.4);
- sindromul Asperger (F84.5).

Revizuirea versiunii a 10-a a CIM (preconizată) promite instalarea unei coerențe dintre abordările actuale ale diferitelor clasificări a TSA (CIM-10; DSM-V etc.) în vigoare.

Starea descrisă în DSM-5 ca tulburare din spectrul autismului este clasificată în CIM-10 (ICD-10) ca tulburări pervazive globale de dezvoltare.

Clasificarea tulburării pervazive de dezvoltare / tulburării din spectrul autismului

Forma nosologică și codul clasificării

CIM – 10	DSM - V
F 84.0- F84.9	299.00 Tulburarea din spectrul autismului
F 84.0 Autism infantil	<input type="checkbox"/> Cu sau fără afectare intelectuală asociată <input type="checkbox"/> Cu sau fără afectare de limbaj asociată <input type="checkbox"/> Asociată cu o afecțiune medicală sau genetică cunoscută sau cu un factor de mediu <input type="checkbox"/> Notă privind codificarea: Se va folosi un cod suplimentar pentru a identifica afecțiunea medicală sau genetică asociată <input type="checkbox"/> Asociată cu o altă tulburare de neurodezvoltare, mintală sau de comportament <input type="checkbox"/> Notă privind codificarea: Se va folosi unul sau mai multe cod (uri) suplimentar (e) pentru afecțiunea/afecțiunile asociate

Include:

- Tulburare autistică
- Psihoza infantilă
- Sindromul Kaner
- F 84.10 Autismul atipic

Include:

- Psihoza infantilă atipică
- Retardarea mentală cu trăsături autistice
- F 84.2 Sindromul Rett
- F 84.3 Altă tulburare dezintegrativă a copilăriei

Include:

- Demența infantilă
- Psihoza dezintegrativă
- Sindrom Heller
- Psihoza simbiotică
- F 84.4 Tulburare hiperactivă asociată cu retardarea mentală și mișcări stereotipe
- F 84.5 Sindromul Asperger

Include:

- Psihopatia autistă
- Tulburarea schizoidă a copilăriei
- F 84.8 Alte tulburări pervazive de dezvoltare
- F 84.9 Tulburare pervazivă a dezvoltării, nespecificată

F 06.1. Tulburarea
organică catatonică

293.89 Cu catatonie

* Notă privind codificarea: Se va folosi suplimentar codul 293.89 (F06.1) catatonie asociată cu tulburare din spectrul autismului, pentru a indica prezența catatoniei comorbide

*** În DSM-V apar 3 niveluri de severitate a tulburării de dezvoltare, în funcție de gradul de suport necesar copilului:

- Nivelul 3. „Necesită suport foarte substanțial”
- Nivelul 2. „Necesită suport substanțial”
- Nivelul 1. „Necesită suport”.

Factori de risc pentru apariția TSA

- Factorii ereditari și cei de mediu (interacțiunile dintre ei nu sunt clare).
- Vârsta reproductivă avansată, atât cea maternală, cât și cea paternală sau ambele – factor consistent de risc.
- Factori corelați cu noile tehnologii informaționale (expunerea la radiație, câmpuri electromagnetice) – incidența autismului este de 2 ori mai sporită în orașe (mulți părinți ai copiilor cu TSA sunt avansați în noi tehnologii informaționale).
- Factori gestaționali, factori nocivi în timpul sarcinii, expunere la noxe.
- Acidul folic, în doze adecvate, ar putea avea un rol protector, dar surplusul de vitamine, inclusiv, de acid folic se presupune că ar avea un rol nociv.
- Nu există dovezi în favoarea efectului nociv pentru declanșarea TSA al unor vaccinuri (contra rujeolei, rubeolei, oreionului), vaccinuri care conțin componente de mercur (tiomersal) sau imunizărilor repetate.

Cauzele TSA

- Factorii genetici ($\geq 80\%$) (mutații în circa 500-1000 diferite gene, care potențial, contribuie la dezvoltarea anormală a creierului atât în perioada prenatală, cât și în cea postnatală, prin interacțiunile genă-genă sau genă-mediul),
- Factorii de mediu (Contribuția factorilor de mediu în autism este definită printr-un spectru larg de factori nongenetici: de la

influențele virușilor, medicamentelor, chimicalelor până la influențele sociale).

Criterii de diagnostic după DSM-V (manifestări clinice):

A. Carențe persistente de comunicare și interacțiune socială care survin în numeroase contexte și care se manifestă, la momentul actual ori în antecedente, prin următoarele:

1. Carențe în reciprocitatea socio-emoțională, 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.

2. Carențe în comportamentele de comunicare nonverbale utilizate în interacțiunile sociale, 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.

3. Carențe în dezvoltarea, menținerea și înțelegerea relațiilor, 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.

Severitatea este determinată de gradul de afectare al comunicării sociale și de modelele restrictive, repetitive de comportament (mai jos).

B. Modele restrictive, repetitive de comportament, de interese sau activități, care se manifestă cu cel puțin două din următoarele, la momentul actual ori în antecedente:

1. Activități motorii, folosirea obiectelor și vorbirea – cu caracter stereotip și repetitiv (ex. stereotipurii motorii simple, alinierea sau aruncarea jucăriilor, fluturarea obiectelor, ecolalie, fraze idiosincrazice).

2. Insistența pentru uniformitate, aderență inflexibilă la rutină sau ritualizarea modelelor de comportament verbal și nonverbal (ex., disconfort major la schimbări minore, dificultăți de adaptare, modele de gândire rigide, ritualuri de salut, nevoia de a folosi același traseu sau de a consuma aceleași alimente în fiecare zi).

3. Interese foarte restrictive și fixate, care au intensitate anormală

(ex. Atașament puternic sau preocupare excesivă pentru obiecte neobișnuite, interese extrem de limitate sau de perseverente).

4. Hiper- sau hiporeactivitate la stimuli senzoriali sau interes neobișnuit față de elementele senzoriale ale mediului înconjurător (ex., indiferență aparentă față de durere/temperatură, reacție adversă la anumite sunete sau texturi, mirosirea sau atingerea excesivă a obiectelor, fascinația vizuală pentru lumină sau mișcare).

Severitatea este determinată de gradul de afectare al comunicării sociale și de modelele restrictive, repetitive de comportament (mai jos).

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

D. Simptomele provoacă afectare clinică semnificativă domeniilor social, profesional sau alte domenii importante de funcționare curentă.

E. Aceste perturbări nu se explică mai bine prin prezența dizabilității intelectuale (tulburare de dezvoltare intelectuală) sau prin întârzierea dezvoltării globale. Dizabilitatea intelectuală și tulburarea din spectrul autismului sunt adesea comorbide; pentru a stabili ambele diagnostice de tulburare din spectrul autismului și tulburare de dizabilitate intelectuală, este nevoie ca nivelul de comunicare socială să fie inferior celui așteptat pentru nivelul general de dezvoltare.

Diagnostic

Screeningul la autism

În practica internațională sunt utilizate o serie de teste screening la autism pentru identificarea copiilor cu risc sporit. Standardele actuale de supraveghere a copiilor în condiții de ambulatoriu în RM propun folosirea testului screening la autism „Lista pentru autism la copiii de vârstă mică” – CHAT (Checklist for Autism in Toddlers).

Printre alte instrumente screening se enumeră: M-CHAT (modificat în 2007), M-HAT R/F (2009).

Abilitățile de dezvoltare și autismul – semnale de alarmă

Abilitățile de dezvoltare	Vârsta tipică de achiziție la copii cu autism	Notă
Zâmbetul social	Apare la vârsta de 1-3 luni	Unii copii cu autism zâmbesc, dar istoriile părinților arată că este dificil de a obține un astfel de comportament (de ex., zâmbetul este obținut prin contact fizic sau o rutină anticipativă, fiind diferit de un zâmbet social adevărat).
Răspunsul la nume	De la 8-10 luni, copiii răspund la nume când sunt chemați	Copiii cu autism nu răspund sau răspund mai greu la nume, necesitând 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	Lipsa atenției conjugate: uneori poate arunca o privire scurtă în direcția respectivă, dar nu se întoarce către persoana care a inițiat acțiunea.
Comunicare a gestuală	Copiii indică cu degetul obiectul dorit la 12-14 luni. Mai târziu, la 15-16 luni, apar gesturile protodeclarative, când copilul direcționează atenția părintelui spre un obiect.	Nu folosește indexul; dirijează prin „mână – peste – mână”, uneori întinde mâna spre obiect, fără a folosi atenția conjugată.
Gânguritul	De regulă, gânguritul bilabial (bababa, mamama) apare la 6-7 luni, la 8-10 luni apare gânguritul alternativ, cu angajarea verbală a adultului. La 10-12 luni apar primele cuvinte.	Gânguritul apare târziu, către 12 luni. La fel, apar sunete izolate, non-comunicative, repetitive, nefuncționale.

Obiectivele țință ale examenului

Prezența dismorfismelor congenitale, anomaliilor majore și minore de dezvoltare sunt un criteriu determinant pentru a referi pacientul la examenul genetic:

- prezența anomaliilor pavilionului auricular
- epicantul
- hipertelorismul
- anomalii dentare

- anomaliile extremităților (sindactilii, dimensiuni prea mici sau prea mari ale mâinilor, picioarelor) etc.

□ **Obiectivele – țintă**

Examinarea foarte minuțioasă cu scopul observării unor eventuale semne cutanate ale neurofibromatozelor, cum ar fi pete de culoare „cafe au lait”, macule hipopigmentate sau angiofibroame, hiperelasticitatea pielii, extensibilitatea exagerată a articulațiilor (la asocierea cu Sindroamele X Fragil, Williams) etc.

□ **Evaluarea neurologică generală**

Examenul neurologic va fi centrat pe estimarea:

- abnormalităților în motricitatea grosieră sau /și fină
- asimetriei în tonusul muscular
- hipotoniei sau spasticității generalizate
- semnelor de focar
- semnelor disfuncției cerebelare (ataxie, tremor)
- abnormalităților nervilor cranieni (caracteristice în asocierea cu sindromul Moebius).

Metode standard specializate de diagnostic

„Standardul de aur” pentru evaluarea autismului enumără următoarele instrumente:

- Programul de observație pentru diagnosticul autismului (ADOS);
- Interviu de diagnostic în autism revizuit (ADI-R);
- Scala de evaluare a autismului infantil (CARS).

Evaluarea dezvoltării și inteligenței se face, aplicând:

- Testul screening de apreciere a dezvoltării neurologice (BINS);
- Scala Bayley de apreciere a dezvoltării sugarului și copilului (Bayley III);
- Scala Wechsler pentru preșcolar și școlarul mic (WPPSI-III);
- Scala de inteligență Wechsler pentru copii, WISC-IV;
- Testul screening de dezvoltare (Denver II) etc.

Testele sunt aplicate de către psiholog sau alt specialist certificat din echipa multidisciplinară.

□ **Consultul specialiștilor**

Obligatoriu, examenul:

- Neuropediatrului sau psihiatrului de copii
- Surdologului
- Oftalmologului
- Psihologului clinic sau altui specialist certificat în diagnosticarea TSA

Opțional, consultul:

- Geneticianului
 - Pediatrului
 - Endocrinologului
 - Gastrologului
- Investigațiile paraclinice de diagnostic**

Obligatoriu:

- Audiograma
- Aprecierea acuității vizuale

Recomandabile (în funcție de caz, cu scop de diagnostic diferențiat)

- Examenul sumar al sângelui
- Examenul sumar al urinei
- EEG
- NSG
- TC/RMN
- Teste metabolice
- Cariotipul, investigații genetice moleculare

Diagnostic diferențial**Se face cu următoarele maladii:**

- Întârzieri în achiziția limbajului
- Dizabilitatea intelectuală sau întârzierea dezvoltării globale
- Deficit de atenție cu hiperactivitate
- Tulburări de dispoziție
- Tulburări anxioase
- Tulburări de atașament
- Afecțiuni obsesiv compulsive
- Psihoze

- Sindroame genetice (Rett, X-fragil etc.)
- Encefalopatii epileptice
- Afecțiuni auditivă severă
- Afecțiuni vizuală severă
- Cecitate
- Mutism selectiv

Tratamentul TSA

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

- minimalizarea simptomelor de bază ale autismului
- facilitarea dezvoltării și învățării
- promovarea socializării
- reducerea comportamentelor maladaptative
- educarea și suportul familiei

Tratamentul trebuie să contribuie armonios la corectarea tuturor deficiențelor copilului și se administrează pe o perioadă îndelungată de către echipa multidisciplinară (specialiști cu profiluri diferite). Familiei îi revine un rol foarte important. Odată cu începerea programului terapeutic, se impune o evaluare periodică a achizițiilor făcute de copil. La fiecare etapă de vârstă terapia trebuie să fie actualizată în funcție de achizițiile copilului, stabilite prin reevaluări.

Tratamentul nemedicamentos

Intervenția educațională include terapii comportamentale, precum Terapia comportamentală aplicată (Applied Behavioral Analysis, ABA), TEACCH (Treatment and Education of Autistic and related Communication handicapped Children), Sistemul de comunicare prin schimbare de imagini (Picture Exchange Communication System, PECS) și de abilitare (terapia ocupațională și fizică, terapia de comunicare etc.).

Intervenția va fi individualizată, de durată, reieșind din necesitățile și punctele forte ale copilului și familiei.

Tratamentul medicamentos

Specialiștii pot prescrie medicamente pentru tratamentul manifestărilor coexistente cu autismul, precum anxietatea, depresia sau

tulburarea obsesiv-compulsivă. Unele medicamente pot avea un rol pozitiv în soluționarea problemelor asociate (de ex. epilepsia) sau pot fi benefice în controlarea unor simptome, cum sunt auto- și heteroagresiunea, izolarea, stereotipiile, hiperactivitatea, slaba concentrare a atenției etc. În astfel de situații, medicamentele pot spori eficiența intervențiilor educațional-comportamentale sau a altor intervenții.

Medicamentele utilizate:

- *Antipsihotice* – Risperidon (comprimate 5, 10 mg).
- *Inhibitori selectivi ai recaptării serotonine* – Fluoxetine (comprimate 10-20 mg).
- *Psihostimulante* – Methylphenidate* (comprimate 2,5, 5, 10, 20 mg).
- *Melatonină* (comprimate 1 și 5 mg).
- Terapia nutriționistă privind excluderea produselor bogate în gluten, lactoză și alte terapii alternative nu au destule dovezi științifice.
- Tratatamentul maladiilor/manifestărilor asociate.

Supravegherea pacienților cu TSA

Supravegherea: elaborarea planului de abilitare, monitorizarea măsurilor de abilitare, reevaluarea, ajustarea planului de abilitare.

**Sindromul Asperger la copii. Definiție. Epidemiologie.
Etiopatogenie. Criterii de diagnostic și caracteristici clinice.
Diagnostic diferențial. Tratament.
Evoluție și prognostic.**

Definiție. Tulburarea Asperger este o tulburare pervazivă de dezvoltare care se caracterizează printr-o afectare a comportamentului social, a interacțiunii sociale, prin existența unor preocupări și interese restrictive, stereotipe, specifice autismului; acești copii au o bună funcționare cognitivă și de limbaj, cu caracteristici specifice vârstei, dar au o mare incapacitate de rezonare afectivă, de exprimare a reciprocității emoționale, de comunicare empatică.

Epidemiologie

- ✓ Tulburarea Asperger este considerată a fi extrem de rară, cu o prevalență raportată de unele studii de 0-11/10.000.
- ✓ Tulburarea Asperger poate apare la 3-4/10.000 de copii.
- ✓ Incidența se pare că este mai mare la băieți, decât la fete.
- ✓ În majoritatea cazurilor, debutul se situează între 3 și 4 ani.

Etiopatogenie

- ✓ Ca și în autismul infantil, cauza tulburării Asperger rămâne încă necunoscută,
- ✓ Factorii genetici sunt considerați din ce în ce mai importanți: similaritatea celor două tulburări sugerează posibilitatea existenței unei etiologii comune.
- ✓ Există în literatura de specialitate rapoarte privind existența celor două entități clinice chiar în aceeași familie (ceea ce confirmă ipoteza genetică).

Criterii de diagnostic și caracteristici clinice

- Evaluarea implică o bună anamneză, care are la bază istoricul de

dezvoltare a copilului în toate ariile: aspectul social, comunicare, comportament și afectivitate.

- Examinarea fizică, de obicei, nu arată nimic patologic; acești copii sunt ca și cei cu Autism infantil: eutrofici, armonioși, cu aspect plăcut.
- Existența unor grade diferite de dezvoltare a limbajului, cât și a dezvoltării cognitive a impus termenul de „Sindrom Asperger”, care este rezervat copiilor diagnosticați cu Autism, dar la care limbajul este suficient de bine dezvoltat.
- Diagnosticul Tulburare Asperger necesită demonstrarea afectării calitative a interacțiunii sociale și existența comportamentului restrictiv, repetitiv, cu stereotipii și incapacitatea de a rezona afectiv și de a avea trăiri empatică – toate aceste modificări apărând la copiii fără afectare cognitivă și de limbaj.

Criterii de diagnostic DSM-IV

- ✓ Existența afectării calitative a interacțiunii sociale manifestate prin cel puțin două din următoarele criterii:
 - Afectare marcată a comportamentelor nonverbale, precum: absența privirii „ochi în ochi”, lipsa mobilității și expresivității faciale, inexistența gesturilor și posturilor corporale cu scop de comunicare interpersonală.
 - Incapacitate și eșec în inițierea relațiilor cu cei de o vârstă.
 - Lipsa spontaneității în exprimarea bucuriei sau plăcerii la întâlnirea unei persoane agreeate și incapacitatea de a împărtăși bucuria cu ceilalți.
 - Lipsa reciprocității emoționale și sociale.
- ✓ Existența unui pattern de comportament cu interes și activități restrictive, repetitive și stereotipe, manifestate prin cel puțin unul din următoarele criterii:
 - Existența unei preocupări anormale ca intensitate și interes, și care sunt caracterizate prin același pattern restrictiv și stereotip;
 - Aderența inflexibilă la rutină și ritualuri proprii, nonfuncționale;
 - Manierisme motorii stereotipe și repetitive (ex: fluturarea sau răsucirea mâinilor sau degetelor sau mișcări complexe de

- răsucire ale întregului corp);
- Joc persistent cu preocupare intensă pentru anumite părți ale obiectelor;
 - ✓ Prezența acestor simptome determină o afectare socială, ocupațională sau în alte arii de funcționare;
 - ✓ Nu există întârziere în dezvoltarea psihomotorie sau de limbaj (copilul a folosit cuvinte singulare până la 2 ani și a început să comunice prin fraze de la 3 ani);
 - ✓ Nu există nici un semn de afectare clinică generală sau a dezvoltării cognitive sau a abilităților specifice vârstei (cu excepția interacțiunii sociale);
 - ✓ Nu sunt îndeplinite criteriile pentru alte tulburări pervazive de dezvoltare.

Caracteristici clinice

- limbajul lor este corect gramatical, are o intonație particulară și o prozodie bizară, este marcat de prețiozitate și pedanterie;
- deși încearcă să fie comunicativi și sociabili, ei nu reușesc să fie acceptați de cei de o vârstă. IQ-ul verbal este net superior IQ-ului de performanță;
- acești copii sunt neîndemanatici, stângaci, nepricepuți, fără abilități sportive, dar pot avea interese și performanțe într-un anumit domeniu;
- pot memora date, cifre, nume proprii cu o mare ușurință, dar numai dacă se încadrează în sfera lor de interes (astronomie, chimie, muzică etc.);
- pot desena cu mare ușurință și talent personaje din „desene animate” sau pot reda schema imaginară a unei „mașini hidraulice” pe care vor să o inventeze.
- totul este marcat totuși de bizar și stereotipic;
- uneori dialoghează cu personaje imaginare, cărora le dau nume proprii ciudate, pot folosi neologisme, dar pot și „inventa neologisme” în aceste jocuri imaginative, bogate, interesante chiar, dar de care nu se pot bucura decât ei singuri.

Diagnostic diferențial

Se face diferențierea cu:

- toate celelalte tulburări și sindroame incluse în Tulburările pervazive de dezvoltare;
- tulburările de învățare;
- tulburările de limbaj și comunicare;
- bolile genetice și de metabolism care pot prezenta tablou autistic;
- tulburările de personalitate de tip schizoid și schizotipal.

✓ Astfel, în primul rând, se va diferenția tulburarea Asperger de Autismul infantil, iar principalul criteriu de diferențiere este limbajul și dezvoltarea cognitivă. Copilul cu tulburare Asperger are un limbaj bine dezvoltat, cu exprimare gramaticală corectă (în timp ce copilul autist vorbește la persoana a II-a sau a III-a). Funcția de comunicare eșuează câteodată, dar nu în totalitate, așa cum se întâmplă în autism. Funcțiile cognitive sunt superioare celor prezente la copilul cu autism. Adaptarea socială și nivelul interacțiunii sociale este mult mai eficace, cu posibilitatea de educare și dezvoltare a acestor abilități. Se poate educa și crește capacitatea de relaționare empatică, în timp ce la copiii autiști, cu toate eforturile noastre, ei „rămân în lumea lor”.

✓ Diagnosticul diferențial cu Sindromul Rett este mai ușor de făcut, pentru că afectarea neurologică, cu ataxia trunchiului, dar, în principal cu pierderea achizițiilor motorii ale membrilor superioare, ajută mult la diagnostic. Copilul cu tulburare Asperger nu are tulburări în sfera motorie, poate avea un joc stereotip cu propriile mâini sau degete, dar nu a pierdut abilitatea de a-și utiliza mâinile. Prehensiunea nu este afectată – acesta fiind simptomul principal care caracterizează Sindromul Rett. Evoluția celor două tulburări este foarte diferită, ceea ce ajută și mai mult la diagnosticul diferențial. Copilul cu tulburare Asperger face progrese în sfera socială și motorie, în timp ce copilul cu Sindromul Rett se degradează treptat, afectarea neurologică luând amploare.

✓ Diferențierea tulburării Asperger de tulburarea dezintegrativă a copilăriei (fosta demență Heller) este ușor de făcut, criteriul fiind progrediența acesteia din urmă. În timp ce copilul cu tulburare Asperger

evoluează pozitiv, în tulburarea dezintegrativă procesul este cu evoluție nefavorabilă. De altfel, în spatele acestei entități, se pot afla tulburări de metabolism încă neevidențiate.

✓ Tulburarea de personalitate schizoidă și schizotipală nu se poate diagnostica ca atare decât după 18 ani, dar în practică se observă adesea dezvoltare dizarmonică a personalității evidentă clinic de la o vârstă mică: 5-7 ani, ceea ce impune diagnosticul diferențial cu tulburarea Asperger. Acest diagnostic diferențial este considerat foarte dificil, pentru că pot exista multe similitudini între aceste două entități clinice, recunoscute de manualele de diagnostic.

✓ Diagnosticul diferențial cu tulburările de învățare și cu tulburările de limbaj și comunicare sunt necesare uneori când se asociază stereotipii și dificultăți de relaționare datorate deficitului cognitiv.

✓ Existența întârzierii mentale asociate acestor tulburări ușurează diagnosticul, deoarece copilul cu tulburare Asperger nu are întârziere mentală, iar limbajul lui este elaborat și corect gramatical. KAPLAN și colaboratorii consideră că se impune acest diagnostic mai ales pentru cei cu tulburări de învățare datorate emisferei drepte.

Tratament

- ✓ Se consideră că nu există un tratament specific pentru acest pattern de comportament.
- ✓ Unii dintre copiii cu tulburare Asperger pot beneficia de tehnici de educație specială cu remedierea particularităților de limbaj (pot fi eliminate stereotipiile și îmbunătăți prozodia).
- ✓ Psihoterapia familiei este necesară, părinții vor învăța că trebuie acceptat acest copil cu „felul lui de a fi”, care este dificil de schimbat. Acești copii pot avea reacții neprevăzute la schimbare, de aceea este nevoie să fie respectate rutinele și stereotipiile lor, iar dacă familia este nevoită să se mute sau să modifice ceva care implică și copilul cu tulburare Asperger, atunci acestuia i se va explica, se vor căuta modalități pe care acesta să le accepte. Deși acești copii se pot descurca la școală, au nevoie totuși de o îndrumare adecvată nevoilor și particularităților lor.

- ✓ Pe măsură ce vor crește, este nevoie de tehnici psihoterapeutice, de consiliere, pentru înțelegerea și acceptarea propriilor lor dizabilități pe care, de altfel, le-au conștientizat de mult. Tulburările depresive pot fi astfel anticipate și înlăturate, întrucât riscul de apariție al reacțiilor depresive este foarte mare.
- ✓ În ultimii ani apar tot mai frecvent rapoarte în literatura de specialitate despre utilitatea medicației antipsihotice de tip Risperidonă. Acest medicament, de ultimă generație, se utilizează în doze adecvate, de 0,01 - 0,02 mg/kg/zi, cu rezultate favorabile.

Evoluție și prognostic

- ✓ Unii copii sunt capabili să urmeze cursurile școlilor normale, unde sunt considerați „excentrici”, în timp ce alții pot necesita program de educație specială pentru a-și modela comportamentul, care uneori poate prezenta și raptusuri de agitație. Ca și în autism, se consideră că tulburarea Asperger este o condiție psihopatologică ce afectează pe termen lung funcționarea socială și profesională.

Sindromul Rett la copii. Definiție. Epidemiologie. Etiopatogenie. Clasificarea. Caracteristici clinice. Diagnostic pozitiv și diferențial. Tratament. Evoluție și prognostic.

Definiție. Sindromul Rett (RS) este o tulburare neurologică complexă, diagnosticată, de obicei, în copilăria timpurie, afectează preponderent fetele, este cauzată de o mutație genetică în gena MECP2 (importantă pentru funcționarea normală a celulelor nervoase) prezentă la momentul concepției, care se găsește pe brațul lung al cromozomului X.

Epidemiologie

- RS, cauza cea mai frecventă de handicap sever la sexul feminin, a fost descris inițial în a. 1966 de către prof. Andreas Rett. RS este cea de-a doua cauză comună, după sindromul Down, de tulburări psihice severe predominant la femei.
- Afectează copiii de toate etniile.
- Face parte din bolile rare având o incidență de 1:10.000 – 15.000 de nașteri vii.
- Se consideră că 30-33 % din cazurile de RS reprezintă variante ale acestuia.

ETIOPATOGENIE

- ✓ Boala este cauzată de o mutație genetică în gena MECP2 prezentă la momentul concepției, care se găsește pe brațul lung al cromozomului X.
- ✓ În cazul când se identifică MeCP2 (metil-CpG de legare a proteinei 2), aceasta se referă la proteina produsă de genă.

Clasificarea

Formele sindromului Rett	Caracteristicile clinice
Forma clasică (tipică)	dezvoltare normală până la 5-6 luni -urmează o perioadă de pierdere a neurodezvoltării, prezența criteriilor necesare, criteriilor de susținere și criteriilor de excludere

Varianta congenitală (varianta Rolando)	- cea mai severă formă a RS atipic - debut în primele trei luni de viață - apare devreme fără o perioadă normală de dezvoltare - implică hipotonia congenitală și spasmele infantile - este cauzată de mutații în gena FOXG1 (14q11-q13) - diagnosticul este dificil de suspectat
Varianta infantilă cu accese convulsive precoce (varianta Hanefeld)	10 % din cazurile RS - evoluția cu o dezvoltare normală este limitată - debut cu convulsii din primele luni de viață - dezvoltarea ulterioară a manifestărilor RS: (1) probleme de dezvoltare, (2) pierderea abilităților lingvistice, (3) mișcări repetate de mână sau spălare manuală - este cauzată deseori de mutații în gena CDKL5 legată de X (Xp22)
Forma cu regresie tardivă în copilărie	- circumferință normală a capului - regresie progresivă a limbajului și a abilităților motorii - apare mai târziu în copilărie
Forma frustă (varianta Gillberg)	- este mai blândă - regresul apare în copilăria tardivă - manifestări clinice atenuate - înregistrează regres mai puțin sever - utilizarea mâinilor rămâne posibilă - retardare mentală mai ușoară - fără crize convulsive - se dezvoltă mai treptat - evoluție mai lentă
Varianta cu conservarea vorbirii (varianta Zappella)	- această formă este foarte limitată și discutabilă - diferă de alte forme - pacienții de obicei nu prezintă eșec de creștere - folosesc mâinile - prezintă activități stereotipice de spălare a mâinilor - recuperează de obicei un anumit grad de vorbire - este cauzată, cel puțin în unele cazuri, de mutații ale genei MECP2 (Xq28)

Caracteristici clinice

Se diferențiază câteva stadii ale maladii Rett.

- **Stadiul I** (*Faza cu debut precoce sau Stagnarea precoce a dezvoltării*)
 - ✓ Dezvoltare aparent normală până la 5 luni (6-12 luni), perimetrul cranian normal la naștere;

- ✓ Debut: între 6-30 de luni (adesea între 6-18 luni), dezvoltarea se oprește parțial sau complet în jurul vârstei de 6 luni);
- ✓ Între 6-30 de luni (adesea între 6-18 luni) se observă o încetinire în dezvoltare: pierderea abilităților pe care copilul le-a învățat anterior – „regresie de dezvoltare”, încetinirea creșterii perimetrului cranian și o pierdere a achizițiilor în utilizarea mâinilor (nu mai folosesc mâinile în mod intenționat), ștanțarea manuală caracteristică (sindromul se află într-un ritm atât de subtil încât părinții și furnizorii de servicii medicale nu observă la început simptomele clinice);
- ✓ Prezintă foarte timpuriu și alte probleme de dezvoltare: (1) hipotonie și modificări în coordonarea motorie a trunchiului; (2) unele probleme cu mișcările corpului de la naștere până la vârsta de 6 luni, (3) mișcări stereotipice (pot să înceapă să-și miște mâinile într-un mod repetitiv, apar ulterior mișcări stereotipe ale mâinilor, care sugerează gestul de spălare a mâinilor, fapt care se observă după ce s-a pierdut funcția de prehensiune a acestora);
- ✓ Durata: săptămâni, luni.
- **Stadiul II** (Faza de regresie rapidă în dezvoltare), tipic între 1-4 ani
 - ✓ Copilul își pierde rapid abilitățile dobândite (există comportamente asemănătoare autismului cu pierderi de comunicare verbală și de altă natură, utilizare manuală și interacțiune socială):
 - (1) Pierderea abilităților de mânăuire a membrilor atunci când copilul este treaz, cu mâinile de obicei ținute înăuntru spre linia mediană (mișcările intenționate și mișcările mâinilor sunt, de obicei, primele abilități pierdute);
 - (2) Dezvoltarea stereotipiilor: pot apărea mușcări de mână, aplatare, spălare manuală sau mișcări de la mână spre gură, strângerea sau stoarcerea, spălarea mâinilor și baterea sau lovirea;
 - (3) Pierderea abilităților de comunicare, pierderea limbajului expresiv; tulburările de comunicare sunt complexe;
 - (4) Apare discontact psihic: iritabilitate, insomnie, comportament autoabuziv;

- ✓ Hipotrofie staturo-ponderală cauzată de malabsorbție sau de inapetență;
 - ✓ Apar tulburări ale sistemului autonom (schimbări vasculare secundare pe termen lung cu modificări de circulație în membre);
 - ✓ Manifestări paroxistice, convulsive (focale) sau neconvulsive la 30-50 % din subiecți;
 - ✓ Pot exista episoade de hiperventilație sau reținere a respirației;
 - ✓ EEG: încetinire, tulburări ale patternelor de somn;
 - ✓ **Durata** – 1 an.
- **Stadiul III** (Faza de platou sau perioada pseudostaționară), de obicei, la vârstă de 2-10 ani.
- ✓ Este posibil să existe o îmbunătățire a comportamentului, a utilizării mâinilor și a abilităților de comunicare;
 - ✓ Alte probleme pot părea că diminuează sau chiar se pot îmbunătăți anumite zone și abilități;
 - ✓ Contactul cu ochii revine și comunicarea nonverbală poate fi exploatată;
 - ✓ Există insuficiență intelectuală persistentă cu mișcări stereotipice;
 - ✓ Se poate produce rigiditate generalizată, bruxism și mișcări ale limbii;
 - ✓ Poate fi prezentă disfuncția motorică sau distonia;
 - ✓ Copiii pot să mănânce bine, dar să-și piardă greutatea și sunt foarte slabi în comparație cu diagramele centile;
 - ✓ Hrănirea poate începe să prezinte dificultăți din cauza dereglării funcției motorii, apar probleme de masticație.
 - ✓ Sunt prezente convulsiile;
 - ✓ Anomaliile respiratorii persistă la 75 % dintre copii, cu aspect de joc stereotip cu propria respirație, „joc” care apare în stare de veghe și dispare în somn;
 - ✓ Hiperventilație la trezire care urmează după apneea în somn;
 - ✓ Bruxism;
 - ✓ Mișcările stereotipe, „de spălare a mâinilor”, „de frecare a lor”, „de mușcare a mâinilor”, sunt patognomonice, ca și pierderea funcției principale a mâinilor, prehensiunea;

- ✓ Pierderea greutateii, constipație severă;
- ✓ Scolioză;
- ✓ EEG: activitate epileptoidă.
- **Stadiul IV** (Faza de deteriorare motorie tardivă), de obicei, are loc după vârsta de 10 ani.
 - ✓ Abilitățile cognitive, de comunicare și manuale rămân de obicei stabile;
 - ✓ Există disfuncții motorii generalizate, cum ar fi distonia, hipertonia și Parkinsonismul;
 - ✓ Pot să înceteze plimbarea;
 - ✓ Persoanele pot deveni rigide sau pot pierde tonusul muscular, unii copii se prezintă imobili;
 - ✓ Mișcările stereotipice ale mâinilor pot fi mai puțin frecvente;
 - ✓ La majoritatea pacienților, convulsiile și tulburările respiratorii fie dispar, fie se ameliorează, sau apare dependența totală de scaunul cu roțile;
 - ✓ Creșterea hipotoniei (difuză) musculare;
 - ✓ Se agravează scolioza (uneori, devine suficient de severă necesitând intervenție chirurgicală);
 - ✓ Se menține deteriorarea cognitivă;
 - ✓ Retardul creșterii;
 - ✓ Extremități reci datorate stazei venoase;
 - ✓ Constipații severe.
 - ✓ **Durata:** Decade.
 - ✓ Sub 15 ani decesul survine de obicei în somn, o cauză posibilă fiind anomaliile de conducere cardiace.

Diagnostic pozitiv și diferențial

Criterii de diagnostic ale sindromului Rett conform clasificării ICD 10 (F84.2)

- ✓ Dezvoltare aparent normală până la 5 luni, perimetrul cranian normal la naștere;
- ✓ Între 5 luni și 4 ani se observă o încetinire a creșterii perimetrului cranian și o pierdere a achizițiilor în utilizarea mâinilor între 5 și

30 de luni; concomitent se observă și deficit în comunicare, în interacțiunea socială și, de asemenea, în coordonarea motorie a trunchiului;

- ✓ Afectare severă a limbajului receptiv și expresiv, cu pierderea achizițiilor deja făcute;
- ✓ Apar ulterior mișcări stereotipe ale mâinilor, care sugerează gestul de spălare a mâinilor, fapt care se observă după ce s-a pierdut funcția de prehensiune a acestora.

Tratament

- **Măsurile generale / Asistență medicală periodică:**
 - ✓ Tratamentul RS poate fi foarte dificil.
 - ✓ Este nevoie de gestionarea simptomelor și a problemelor de sănătate, ceea ce necesită o echipă multidisciplinară
 - ✓ Este necesară monitorizarea periodică a modificărilor fizice, cum ar fi scolioza și afecțiunile gastrointestinale și cardiace
- **Terapie fizică / Hidroterapie:**
 - ✓ Îmbunătățește sau menține mobilitatea și echilibrul
 - ✓ Reduce încordarea spatelui și a membrilor
 - ✓ Oferă cursuri de antrenare pentru pacienții cu scolioză (crearea unei poziții adecvate de ședere și la îmbunătățirea abilităților de mers pe jos, a echilibrului și a flexibilității)
- **Logopedia:**
 - ✓ Oferă comunicare nonverbală (mijloacele nonverbale ar trebui să fie evaluate, explorate și îmbunătățite cât mai mult posibil. Folosirea plăcilor cu imagini și a altor mijloace vizuale pentru comunicare, poate fi foarte utilă)
 - ✓ Îmbunătățește interacțiunea socială
- **Intervenția comportamentală**
 - ✓ Practica și dezvoltarea unor obiceiuri bune de somn pot fi utile pentru tulburările de somn
- **Asistență fizică:**
 - ✓ Bretele sau intervenții chirurgicale pentru a corecta scolioza
 - ✓ Splinte (orteze de mână) pentru a ajusta mișcările mâinilor,

împiedică mișcările stereotipice ale mâinilor, pot reduce vătămarea corporală și agitația

- ✓ Ajutoare pentru mobilitate: orteze articulare cu gleznă pentru a depăși hipertonia, ajută la menținerea mersului)
- ✓ Poziționarea corectă

□ **Medicație:**

Antiepileptice

- ✓ Acid valproic (30 mg/kg/24h)
- ✓ Lamotigină (5-9 mg/kg/24h)
- ✓ Carbamazepine (20 mg/kg/24h)
- ✓ Clonazepam (0,08-0,3 mg/kg/24h)
- ✓ Fenobarbital (5-10 mg/kg/24h)
- ✓ Leviteracetam (40-60 mg/kg/24h)
- ✓ Topiramate (5 mg/kg/24h)
- ✓ Diazepamum (0,5 mg/kg/24h)
- ✓ Dietă ketogenică (poate fi utilă, în special dacă copilul are probleme de hrănire și trebuie să fie alimentat printr-un tub de gastrostomie)
- ✓ Alte medicamente, inclusiv piracetam (nootropil) –30-50 mg/kg/24h și sulthiame (Ospolot) – 30 mg/kg/24h, pot ajuta la controlul convulsiilor în unele cazuri.

Antispastice:

- ✓ Midocalm (la 3-6 ani, 5 mg/kg/24h; la 7-14 ani, 2-4 mg/kg/24h)

Evoluție și prognostic

- ✓ Aproximativ 60 % dintre pacienți pot continua să meargă pe parcursul maturității.
- ✓ Ceilalți 40 % nu vor merge niciodată, sau își vor pierde capacitatea, deoarece se instalează disfuncția motorie globală, care afectează prognosticul bolii.
- ✓ Rata anuală a mortalității în RS clasic a fost estimată la aproximativ 1,2 %. S-au găsit puține schimbări în supraviețuire.
- ✓ Într-o perioadă de aproximativ 30 de ani puțin s-au schimbat rezultatele în supraviețuirea pacienților cu RS.

- ✓ Majoritatea deceselor sunt la vârstele cuprinse între 15 și 20 de ani cu cauze legate de tulburările de respirație și epilepsie.
- ✓ Potențialul de supraviețuire al persoanelor cu RS poate fi prelungit, aproximativ 60 % supraviețuiesc până la vârsta mijlocie timpurie.
- ✓ Inserția socială în cazul pacienților cu RS depinde de dizabilitățile intelectuale și de severitatea afecțiunii.
- ✓ Complicațiile asociate, sprijinul familiei, calitatea programului de recuperare și de educație pot influența evoluția.
- ✓ Intervențiile ortopedice la etape timpurii pot crește potențialul de activitate independentă al copiilor cu RS.

În ciuda progreselor actuale, numărul de indivizi cu RS care trăiesc și muncesc independent rămâne foarte scăzut.

Tulburări emoționale și de comportament. Definiție. Etiologie. Manifestări clinice. Metode de diagnostic. Metode de tratament.

Definiție. *Tulburările de comportament* implică o abatere din partea individului la un set de norme specifice în cadrul unui grup social și într-un anumit context. Normele obligă individul să adopte o anumită conduită, conformându-se unor principii, realizând doar activități adaptate la regulile, interesele și valorile pe care le are grupul social de care aparține.

Tulburările de comportament disruptiv, de control al impulsurilor și de conduită includ afecțiuni caracterizate prin probleme în auto-controlul emoțiilor și comportamentelor:

- tulburarea de opoziție și comportament sfidător,
- tulburarea explozivă intermitentă,
- tulburarea de conduită,
- tulburarea de personalitate antisocială,
- piromania,
- cleptomania și alte comportamente de tip disruptiv, de control
- al impulsurilor și de conduită specificate și nespecificate.

Etiologie

□ **Condiții psihoindividuale**

- ✓ sunt identificate trei tipuri de copii care se manifestă prin tulburări comportamentale:
 - copii hiperexcitabili;
 - copii instabili;
 - copii astenici.

□ **Factorii neuropsihici**

- ✓ factorii ereditari, a căror influență se observă într-o mică sau mare măsură în însușirile transmise individului, și implicit la

nivelul predispoziției pentru un anumit comportament.

- ✓ factori biologici dobândiți: constituția fizică, manifestările neurovegetative, modificările traseelor undelor magnetice etc.
- **Factorii macrosociali**
 - ✓ cauzați de disfuncții la nivel organizatoric, social-economic, politic sau moral, acționează în general și au efect indirect asupra persoanei;
- **Factorii familiali**
 - ✓ divergența între metodele educative ale părinților;
 - ✓ atitudinea indiferentă și/sau rejectivă a părinților;
 - ✓ atitudinea autocratică a părinților.
- **Factorii extrafamiliali**
 - ✓ inadaptarea școlară, care prezintă nepotrivire între obiectivele educaționale și cerințele socioculturale ale școlii, îndeosebi posibilitățile reale ale elevului de a corespunde.
 - ✓ modul de proiectare, desfășurare și evaluare a procesului instructiv-educativ influențează semnificativ abaterile comportamentale.

Manifestări clinice

În tabloul clinic se determină următoarele caracteristici:

- Tulburări hiperkinetice
- Tulburări ale conduitei
 - tulburare de conduită limitată la contextul familial
 - tulburare de conduită nesocializată
 - tulburare de conduită socializată
 - tulburare a opoziționismului provocator
 - altă tulburare de conduită
 - tulburare de conduită nespecificată
- Tulburări mixte ale conduitei și emoției
- Tulburări emoționale cu debut specific în copilărie
- Tulburări ale funcționării sociale cu debut specific în copilărie și adolescență
- Ticuri
- Alte tulburări comportamentale și emoționale cu debut

obișnuit în copilărie și adolescență

Metode de diagnostic

Criterii de diferențiere a variațiilor normale de comportament față de probleme mai grave (Michaud & Fombonne, 2005)

- **Durată** – vor fi luate în considerare ca potențial dăunătoare orice probleme care durează mai mult de câteva săptămâni; reevaluarea stării mentale în mai multe ocazii
- **Persistența** și severitatea simptomelor fixe – pierderea fluctuațiilor normale ale dispoziției și comportamentului
- **Impactul simptomelor** – activitatea școlară, relațiile interpersonale, activitățile acasă și de agrement

Pentru evaluarea și diagnosticarea problemelor de comportament ale elevilor, cadrele didactice pot realiza următoarele (Mitrofan, N., 1997)

- ✓ depistarea specificului comportamental în contextul dezvoltării fizice, psihice și morale a elevilor
- ✓ elaborarea unui program personalizat de intervenție pentru remediarea problemelor de comportament existente și diagnosticate
- ✓ monitorizarea progresului, precum și evaluarea rezultatelor

Scala de evaluare a tulburărilor clinice din adolescență – forma scurtă (APS-SF, Reynolds, 2000), adaptată și distribuită de Cognitrom, este un instrument de evaluare a psihopatologiei și a problemelor psihosociale cu care se confruntă adolescenții cu vârste cuprinse între 12 și 19 ani.

APS-SF cuprinde 12 subscale clinice și 2 subscale de validitate

• tulburarea de conduită (CND)	• tulburarea de alimentație (TA)
• tulburarea opoziționismului provocator (TOP)	• suicidul (SUI)
• tulburarea depresivă majoră (DEP)	• probleme școlare (PȘ)
• anxietatea generalizată (AG)	• predispoziția spre violență/furie (PVF)
• stresul posttraumatic (SPT)	• concepția despre sine (CS)
• dependența de substanțe (SUB)	• probleme interpersonale (PI)

Metode de tratament

- Din păcate, nu există formule de tratament eficiente în tulburările de comportament la copii și adolescenți.
- Consensul unanim este că intervenția precoce este eficientă, la fel și prevenția; programe de prevenție desfășurate în mediul de viață al acestor copii sunt preferate celor intensive, dar desfășurate în altă parte.
- Pachetul de tratament trebuie să reflecte nevoile de dezvoltare ale copilului, de aceea este necesară o diferențiere după vârstă a tehnicilor de intervenție, neexistând nici o formulă general valabilă.

Program terapeutic pentru preșcolari

- ✓ stimulare generală
- ✓ consilierea părinților
- ✓ suport pentru copii în perioadele de criză
- ✓ identificarea corectă a temperamentului copilului
- ✓ punctele de sprijin dintre părinți și copii
- ✓ facilitarea eficacității parentale, în special în aplicarea normelor coercitive și a pedepselor
- ✓ folosirea medicației este uzuală la acest grup de vârstă pentru simptomele principale deși eficacitatea lor este îndoielnică

Program terapeutic pentru copilul 7-14 ani

- ✓ Îmbunătățirea abilităților copilului de a accepta cererile și obligațiile venite din partea figurilor autoritare (a profesorilor) și de a obține performanțe școlare, de a-și apropia grupul de vârstă.
- ✓ Terapia se adresează copilului, familiei sale și școlii (profesori și colegi). Copilul va fi ajutat să-și asume responsabilități.
- ✓ Următorul obiectiv vizează funcționarea personală și comportamentul antisocial. Există programe specializate care urmăresc îmbunătățirea competențelor sociale.
- ✓ Terapia familiei este deosebit de importantă la acest grup de vârstă – se va folosi pentru explorarea conflictelor și problemelor dar și pentru menținerea alianței terapeutice.
- ✓ Tehnicile comportamentale sunt superioare celor individuale.

Program terapeutic pentru adolescent

- ✓ amfetamine
- ✓ antipsihotice
- ✓ medicamente antiepileptice
- ✓ clonidină
- ✓ etc.

Tulburări anxioase la copil și adolescent. Definiție. Etiopatogenie. Clasificarea tulburărilor anxioase. Sindroame clinice, criteriile de diagnostic. Diagnosticul pozitiv și diferențial. Tratament. Evoluție și prognostic.

Definiție. Anxietatea se caracterizează printr-un sentiment iminent de pericol. Poate fi definită ca neliniște emoțională crescută, cu anticiparea pericolului (Livingston, 1996). Se diferențiază de frică, aceasta fiind un răspuns emoțional la un pericol obiectiv.

Frica și anxietatea sunt trăsături intrinseci condiției umane, cu funcție de adaptare și care fac parte din procesul dezvoltării normale.

Distincția între frică și anxietate este dată de calitatea de trăire anticipatorie a anxietății versus frică, care este axată pe un obiect specific.

Caracterul patologic al acestor trăiri este în funcție de creșterea frecvenței manifestărilor, de severitatea și de persistența anormală a lor.

Etiopatogenie

O dificultate evidentă în studiul anxietății este heterogenitatea tulburării. Modele teoretice ale anxietății generale propun concentrarea pe interacțiunea între cogniție, afect, substrat fiziologic și comportament.

Există mai multe teorii, mai vechi și mai noi, care încearcă să explice procesul etiopatogenic al anxietății și fobiilor la copil (Livingston, 1996; Ghuman, 1998; Graham, 1999).

Printre ele, enumerăm:

1. Teoriile psihanalitice;
2. Teoriile comportamentale;
3. Ipoteze neurobiologice;
4. Ipoteze genetice;
5. Alte ipoteze.

Clasificarea tulburărilor anxioase

Clasificarea Internațională a Maladiilor, ICD-10 codifică la:

F93: Tulburări emoționale cu apariție în special în copilărie;

F93.0: Angoasa de separare a copilăriei;

F93.1: Tulburări anxioase fobice ale copilăriei;

F93.2: Anxietate socială a copilăriei;

F93.3: Rivalitatea între frați;

F93.4: Alte tulburări emoționale ale copilăriei.

Ce este particular și o diferențiază față de DSM IV-TR este descrierea a patru entități considerate a fi specifice copilului. Menționăm că Tulburarea obsesiv compulsivă, care poate apărea și ea în copilărie, Anxietatea generalizată, Atacul de panică, Tulburarea de stres posttraumatic sunt codificate în capitolul Tulburări nevrotice (F40).

Sindroame clinice, criterii de diagnostic (cele mai frecvente la copii)

• Criteriile de diagnostic ale Anxietății de separare

DSM IV-TR: criterii de diagnostic Anxietatea de separare	ICD-10: criterii de diagnostic Anxietatea de separare a copilăriei (F93.0)
<p>A. Anxietate excesivă și inadecvată evolutiv referitoare la separarea de casă sau de cei de care individul este atașat, evidențiată prin trei (sau mai multe) din următoarele:</p> <ol style="list-style-type: none">(1) Detresă excesivă recurentă când survine sau este anticipată separarea de casă sau de persoanele de atașament major;(2) Teamă excesivă și persistentă în legătură cu pierderea sau posibila vătămare care s-ar putea întâmpla persoanelor de atașament major;(3) Teamă excesivă și persistentă că un eveniment nefericit va duce la separarea de o persoană de atașament major (de ex. a fi pierdut sau a fi răpit);(4) Opoziție sau refuz persistent de a merge la școală sau în altă parte din cauza fricii de separare;(5) Teamă sau opoziție excesivă sau persistentă de a rămâne acasă, singur sau fără persoanele de atașament major, ori în alte situații fără adulți importanți;	<ul style="list-style-type: none">• este o tulburare în care anxietatea este focalizată pe teama privind despărțirea, separarea;• apare în cursul primelor luni și ani din viață;• se distinge de anxietatea de separare fiziologică prin intensitatea și persistența după mica copilărie și prin perturbarea vieții socio-familiale.

<p>(6) Opoziție sau refuz persistent de a merge la culcare, fără să fie alături o persoană de atașament major ori de a adormi departe de casă.</p> <p>(7) Coșmaruri repetate implicând tema separării;</p> <p>(8) Acuzarea repetată de simptome somatice (cum ar fi durerile de cap, durerile de stomac, greața sau voma) când survine sau este anticipată separarea de persoanele de atașament major.</p> <p>B. Durata tulburării este de cel puțin 4 săptămâni.</p> <p>C. Debutul are loc înainte de vârsta de 18 ani.</p> <p>D. Perturbarea cauzează o detresă sau deteriorare semnificativă clinic în funcționarea socială, școlară (profesională) sau în alte domenii de funcționare importante.</p> <p>E. Perturbarea nu survine exclusiv în cursul unei Tulburări de dezvoltare pervazivă, al Schizofreniei ori a altei Tulburări psihotice, la adolescenți și la adulți, și nu este justificată mai bine de Panica cu agorafobie. De specificat: Debut precoce: dacă debutul survine înainte de vârsta de 6 ani.</p>	
--	--

B. Fobiile specifice: criteriile DSM IV-TR și ICD-10

DSM IV-TR: criteriile de diagnostic Fobiile specifice	ICD-10: criteriile de diagnostic Tulburări anxioase-fobice ale copilăriei (F93.1)
<p>A. Frică marcată și persistentă, excesivă sau nejustificată, provocată de prezența sau anticiparea unui obiect sau situații specifice (de ex. zbor, înălțimi, animale, administrarea unei injecții, vederea sângelui).</p> <p>B. Expunerea la stimulul fobiei provoacă în mod aproape constant un răspuns anxios imediat care poate lua forma unui atac de panică circumscris situațional sau predispus situațional. Notă: la copii, anxietatea poate fi exprimată</p>	<ul style="list-style-type: none"> • persistența fricilor, specifice ale anumitor faze ale dezvoltării, în alte etape de vârstă și cu o intensitate exagerată; • celelalte tipuri de fobii care pot să apară în copilărie, dar nu fac parte din dezvoltarea normală a copilului (precum agorafobia) vor fi Fobiile specifice (izolate) F40.2 • fobii izolate la anumite situații ca și: animale, înălțime, tunete, întuneric, avion, spații închise, anumite alimente, sânge, ace, seringi, traumatisme;

<p>prin exclamații, accese coleroase, stupefacție sau agățare de ceva.</p> <p>C. Persoana recunoaște că frica sa este excesivă sau nejustificată. <i>Notă: la copii acest element poate fi absent.</i></p> <p>D. Situația (situațiile) fobică este evitată sau îndurată cu anxietate sau deteresă intensă.</p> <p>E. Evitarea, anticiparea anxioasă sau detresa în situația (situațiile) temută (e) interferează semnificativ cu rutina normală a persoanei, cu activitatea profesională (sau școlară) sau cu activitățile sau relațiile sociale, sau există o detresă marcantă în legătură cu faptul de a avea fobia.</p> <p>F. La indivizii sub 18 ani, durata este de cel puțin 6 luni.</p> <p>G. G. Anxietatea, atacurile de panică sau evitarea fobică asociată cu obiectul sau situația specifică nu sunt explicate mai bine de alte tulburări mentale, cum ar fi Tulburarea obsesiv compulsivă (de ex. frica de murdărie, la cineva cu obsesie referitoare la contaminare), stresul posttraumatic (de ex. evitarea stimulilor asociați cu un stresor sever), anxietatea de separare (de ex. Evitarea școlii), fobia socială (de ex. evitarea situațiilor sociale din cauza fricii de a nu fi pus în dificultate), panica cu agorafobie sau agorafobia fără istoric de panică. De specificat tipul: de animale; de mediul natural (înălțimi, furtuni, apă); de sânge, injecții, plăgi; de tip situațional (avioane, ascensoare, spații închise); de alt tip (evitarea fobică a situațiilor care pot duce la sufocare, vomă sau contractarea unei maladii; la copii, evitarea sunetelor puternice sau a persoanelor în uniformă).</p>	<ul style="list-style-type: none"> • expunerea la stimulul fobie determină o reacție anxioasă puternică, similară atacului de panică; Include: Acrofobia; Fobia de animale; Claustrofobia; Fobia simplă.
--	---

C. Criteriile de diagnostic DSM-IV-TR și ICD-10 pentru Tulburarea de stres posttraumatic

DSM- IV-TR: criterii de diagnostic Tulburarea de stres posttraumatic	ICD-10: criterii de diagnostic Tulburarea de stres post traumatic (F43.1)
<p>A. Persoana a fost expusă unui eveniment traumatic în care ambele dintre cele care urmează sunt prezente:</p> <p>(1) Persoana a experimentat, a fost martoră ori a fost confruntată cu un eveniment sau evenimente care au implicat moartea efectivă, amenințarea cu moartea sau o vătămare serioasă sau o periclitate a integrității corporale proprii sau a altora;</p> <p>(2) Răspunsul persoanei a implicat o frică intensă, neputință sau oroare.</p> <p><i>Notă:</i> la copii, aceasta poate fi exprimată, în schimb, printr-un comportament dezorganizat sau agitat.</p> <p>B. Evenimentul traumatic este reexperimentat persistent într-unul (sau mai multe) din următoarele moduri:</p> <p>(1) Amintiri detresante recurente și intrusive ale evenimentului, incluzând imagini, gânduri sau percepții.</p> <p><i>Notă:</i> la copiii mici, poate surveni un joc repetitiv în care sunt exprimate teme sau aspecte ale traumei;</p> <p>(2) Vise detresante recurente ale evenimentului.</p> <p><i>Notă:</i> la copii, pot exista vise terifiante fără un conținut recunoscutibil;</p> <p>(3) Acțiune și simțire ca și cum evenimentul traumatic ar fi fost recurent (include sentimentul retrăirii experienței, iluzii, halucinații și episoade disociative de flashback, inclusiv cele care survin la deșteptarea din somn sau când este intoxicat).</p> <p><i>Notă:</i> la copiii mici poate surveni reconstituirea traumei specifice;</p> <p>(4) Detresă psihologică intensă la expunerea la stimuli interni sau externi care simbolizează sau seamănă cu un aspect al evenimentului traumatic;</p> <p>(5) Reactivitate fiziologică la expunerea la stimuli interni sau externi care simbolizează sau seamănă cu un aspect al evenimentului traumatic.</p> <p>C. Evitarea persistentă a stimulilor asociați cu trauma și paralizia reactivității generale (care nu era prezentă înaintea traumei), indicate de trei (sau mai multe) dintre următoarele:</p> <p>(1) eforturi de a evita gândurile, sentimentele sau</p>	<ul style="list-style-type: none"> • După expunerea de lungă sau scurtă durată la un eveniment stresant catastrofic sau amenințător de viață apar următoarele simptome: (1) episoade repetate de rememorări intruzive ale traumei (flashback); (2) coșmaruri; sentimente de inutilitate și apatizare afectivă, (3) detașare; (4) neresponsivitate la stimuli; (5) anhedonie; (6) evitarea activităților și a situațiilor care amintesc de traumă; (7) stare de hipervigilență; (8) insomnie. • Debutul simptomelor: la săptămâni sau luni de la traumă; • Evoluția este fluctuantă: (1) la majoritatea cazurilor recuperarea este completă; (2) într-o minoritate de cazuri evoluția este cronică.

<p>conversațiile asociate cu trauma;</p> <p>(2) eforturi de a evita activități, locuri sau persoane care deșteaptă amintiri ale traumei;</p> <p>(3) incapacitatea de a evoca un aspect important al traumei;</p> <p>(4) diminuarea marcantă a interesului sau participării la activități semnificative;</p> <p>(5) sentiment de detașare sau de înstrăinare de alții;</p> <p>(6) gamă restrânsă a afectului (de ex. este incapabil să aibă sentimente de amor);</p> <p>(7) sentimentul de viitor îngustat (de ex. nu speră să-și facă o carieră, să se căsătorească, să aibă copii sau o durată de viață normală).</p> <p>D. Simptome persistente de excitație crescută (care nu erau prezente înainte de traumă) manifestate prin două (sau mai multe) dintre următoarele:</p> <p>(1) dificultate în adormire sau în a rămâne adormit;</p> <p>(2) iritabilitate sau accese coleroase;</p> <p>(3) dificultate de concentrare;</p> <p>(4) hipervigilantă;</p> <p>(5) răspuns de tresărire exagerat.</p> <p>E. Durata perturbării (simptomele de la criteriile B, C și D) este de mai mult de o lună.</p> <p>F. Perturbarea cauzează o detresă sau deteriorare semnificativă clinic în domeniul social, profesional sau în alte domenii importante de funcționare.</p> <p>De specificat:</p> <p>Acut: dacă durata simptomelor este mai mică de 3 luni.</p> <p>Cronic: dacă durata simptomelor este de 3 luni sau mai mult.</p> <p>De specificat:</p> <p>Cu debut tardiv: dacă debutul simptomelor survine la cel puțin 6 luni după stresor.</p>	
---	--

Diagnosticul pozitiv și diferențial al tulburărilor anxioase

Folosind unul din instrumentele de diagnostic, se poate stabili cu relativă ușurință diagnosticul de Tulburare anxioasă la copil, dar este totuși dificil dacă vârsta este foarte mică, uneori având nevoie de timp pentru a putea discerne care din manifestările anxioase/fobice/ obsesionale aparțin etapei de vârstă sau constituie debutul unor tulburări psihice.

Diagnosticul diferențial este obligatoriu pentru a putea identifica orice manifestare organică somatică sau neurologică care poate explica acuzele atât de frecvente la acești copii:

- acuzele cardiovasculare: palpitații, tremor, transpirații, paliditate;
- respiratorii: tahipneea, senzația de sufocare;
- gastrointestinale: diareea, vărsături, dureri abdominale;
- tulburări cutanate: eritem, parestezii, transpirații;
- alte acuze: spasme musculare, crampe, cefalee, insomnie, coșmaruri, prurit etc.

Tratament

Principiile de tratament recomandate de cea mai mare parte a autorilor corespund unui model multimodal de abordare a TA, care cuprinde:

- interviuri axate pe problemă – aplicate separat copilului, părinților și educatorului;
- interviu de diagnostic;
- inventar de autoevaluare (pentru copii mai mari și pentru adolescenți)
- observarea liberă a comportamentului;
- măsuri de evaluare a atitudinilor părinților.

Tratamentul cuprinde:

1. Tehnici educaționale;
2. Tehnici de intervenție psihoterapeutică;
3. Intervenția psihofarmacologică (antidepresive, anxiolitice, benzodiazepine; antipsihotice de nouă generație; antispastice și antihistaminice pentru tratamentul simptomelor somatice asociate).

Evoluție și prognostic

Evoluția copiilor cu TA este cronică și cu o rată scăzută de remisiune, iar acești copii vor dezvolta tulburări psihice, necesitând mai multe consulturi de specialitate.

Evoluția copiilor cu TA diferă totuși după tipul de tulburare și după debutul ei:

- Anxietatea de separare are, de regulă, cea mai mare rată de remisiune: 96 %;
- Atacul de panică are cea mai scăzută rată de remisiune: 70 %;
- Tulburarea obsesiv compulsivă juvenilă are un caracter cronic, toate studiile confirmă stabilitatea diagnosticului în timp;

- TSPT, care survine în perioada copilăriei și adolescenței, se asociază cu dezvoltarea ulterioară a abuzului de alcool sau/și alte substanțe.

CAPITOLUL IX

ADHD/sindrom hiperkinetic la copii. Definiție. Concepte etiopatogenetice. Manifestări clinice. Metode de diagnostic. Diagnosticul diferențial. Tratament. Prognostic.

Definiție. ADHD reprezintă un sindrom caracterizat prin hiperactivitate, comportament dezordonat și lipsă de atenție, incapacitate de utilizare corectă a deprinderilor, neliniște, impulsivitate și un mare grad de distractibilitate, particularitățile date fiind pervazive și persistente în timp.

Concepte etiopatogenetice

- ❖ Tulburarea hiperkinetică, nu implică nici o etiologie specifică.
- ❖ Teoriile și ipotezele etiologice sunt multe, dar nici una nu este în totalitate satisfăcătoare.
- ❖ Sindromul hiperkinetic este, fără îndoială, expresia simptomatică a unor varietăți de factori, de aceea unii autori preferă termenul de Sindrom și nu pe cel de tulburare hiperkinetică, tocmai pentru că nu există suficiente argumente pentru a delimita această entitate.
- ❖ Studiile de neurochimie, neuroimagerie și genetică susțin teoria că ADHD este o tulburare familială, în care există modificări în metabolismul monoaminelor și în funcționalitatea circuitelor neurale fronto-striate.

Manifestări clinice

În urma evaluărilor și observațiilor se poate nota **profilul clinic** psihiatric al copilului cu ADHD astfel: copilul hiperkinetic, cu deficit de atenție este un copil la care familia sau educatorii au observat încă de la 3-6 ani:

- „agitație continuă”, „o fire neobosită care toată ziua ar țopăi”,
- „dă din mâini și din picioare când stă pe scaun”,

- „copil neascultător, neatent, care trece rapid de la o activitate la alta”,
- „care pare a nu te asculta când vorbești”,
- „copil care nu are stare”, „copil care vorbește uneori întruna, care întrerupe adultul dorind să-i fie satisfăcute imediat cerințele”,
- „copil nerabdător, care nu poate să-și aștepte rândul la joacă, care întrerupe și deranjează jocul celorlalți copii”.
- copilul hiperkinetic poate prezenta sau nu tulburări de limbaj, de învățare și/sau întârziere mentală;
- prezintă sau nu epilepsie și/sau tulburări neurologice minore;
- uneori anamneza poate arăta că hiperkinezia observată la 3-5 ani s-a agravat și s-a complicat prin asocierea treptată a comportamentului opoziționist/sfidător, a refuzului școlar, a actelor delictuale: furt, minciună, comportament agresiv, consum de alcool și droguri;
- copilul cu ADHD poate avea uneori și tulburări anxioase, frici, tulburări de somn sau apetit;
- neliniștea motorie este adesea dublată de teama de întrebări anxioase repetate; nu are stare, se agită neliniștit așteptând evenimentul pe care-l consideră neplăcut, deși mama încearcă să-l liniștească;
- hiperkinezia și lipsa de atenție se accentuează în condiții de stres emoțional.

Formele clinice menționate de DSM IV sunt:

- tipul combinat: Deficit de atenție și Hiperactivitate;
- tipul predominant: cu Hiperactivitate și Impulsivitate;
- tipul predominant: cu Inatenție.

Clasificarea ICD 10, care denumeste simptomatologia ca fiind tulburare hiperkinetică, comentează:

- ✓ „se va considera Deficit de atenție atunci când copilul nu întrunește criteriile pentru hiperactivitate/impulsivitate”;
- ✓ „se va considera Tulburare de activitate atunci când nu sunt întrunite condițiile pentru inatenție”;

- ✓ „se va considera tulburare în principal la școală sau în principal acasă”.

Metode de diagnostic

Criteriile de diagnostic ICD 10

□ *Grupa 1 de criterii: Inatenția.*

Cel puțin 6 din următoarele criterii sunt prezente de cel puțin 6 luni și au un grad de exprimare neconcordanț cu nivelul de dezvoltare al copilului.

- ✓ adesea face erori pentru că: nu acordă atenție detaliilor; greșește la școală, la joacă sau în alte activități;
- ✓ nu reușește să aibă o atenție susținută în timpul lecțiilor sau chiar la joacă;
- ✓ adesea pare că nu ascultă ceea ce i se spune;
- ✓ nu reușește să fie atent la instrucțiuni și să-și termine lecțiile, sau îndatoririle (acest fapt nu se datorează opoziției sau incapacității de a înțelege);
- ✓ adesea este incapabil să-și planifice și organizeze activitatea;
- ✓ adesea evită îndatoririle care necesită efort și atenție susținută;
- ✓ adesea își pierde obiectele personale, precum: pixuri caiete, jucării etc,
- ✓ este adesea distras de stimuli externi;
- ✓ este uituc în cea mai mare parte a zilei.

□ *Grupa 2. Hiperactivitate.*

Cel puțin trei din criteriile următoare au persistat mai mult de 6 luni și nu corespund dezvoltării copilului:

- ✓ adesea dă din mâini sau din picioare, și se foiește pe scaun;
- ✓ se ridică de pe scaun, nu are răbdare să stea așezat;
- ✓ se cațără sau țopăie și aleargă în situații în care ar trebui să stea liniștit;
- ✓ nu se poate juca în liniște, este gălăgios;
- ✓ dovedește un pattern motor excesiv de activ și care nu este explicat de modificările din mediu.

□ *Grupa 3. Impulsivitate.*

Cel puțin unul dintre criteriile următoare de impulsivitate persistă de 6 luni cu un grad necorespunzător nivelului de dezvoltare al copilului

- ✓ adesea răspunde înainte ca întrebarea să fie formulată
- ✓ adesea nu are răbdare în a-și aștepta rândul
- ✓ adesea întrerupe sau intervine în jocul sau conversația celorlalți
- ✓ adesea vorbește prea mult

□ *Grupa 4. Debutul nu este mai târziu de 7 ani.*

□ *Grupa 5 Pervazivitatea.*

Criteriile descrise apar în mai multe situații; combinația inatenție – hiperactivitate este prezentă atât acasă cât și la școală (se vor culege informații de la cel puțin două surse)

□ *Grupa 6. Simptomele descrise determină o semnificativă modificare în funcționarea socială și ocupațională.*

□ *Grupa 7. Tulburarea nu întrunește criteriile pentru tulburări pervazive de dezvoltare, episodul depresiv, sau tulburarea anxioasă, episodul maniacal.*

Diagnosticul diferențial

□ **Prima etapă** de diagnostic diferențial va fi aceea cu toate **tulburările organice somatice, senzoriale sau neurologice** care pot îmbrăca aspectul hiperkineziei sau al inatenției și care sunt determinate de factorii toxici, infecțioși, traumatici, tumorali, alergici;

□ **A doua etapă** exclude diagnosticurile care trebuie diferențiate de ADHD care pot interfera cu atenția și/sau activitatea și care sunt considerate comorbide.

Protocol de tratament

✓ Psihoterapia individuală și de grup:

- antrenarea și formarea abilităților sociale;
- în grup, de preferință la școală, se vor identifica comportamentele-țintă și vor fi corectate prin: imitație, exercițiu, reîntărire pozitivă – medierea conflictelor;
- învățarea tehnicilor de coping pentru reducerea agresivității;
- antrenarea abilităților de învățare – este o formă specială de îndrumare individuală sau de grup și care-l învață pe copil să fie

mai orientat, să-și utilizeze timpul eficient, să-și controleze temele, să ia notițe;

- modificările cognitive și comportamentale cu asimilarea tehnicilor de rezolvare a problemelor pot fi realizate individual sau în grup.

Tipuri de medicație utilizate în ADHD. Durata de administrare și durata tratamentului sunt individualizate.

- Dextroamphetamine – 0,15-0,5 mg/kgc/doză, de 2 ori/zi (doza totală <40 mg/zi);
- Methiphenidate – 0,3-1mg/kgc/doză, de 3 ori/zi (doza totală <60 mg/zi);
- Dextroamphetamine și săruri de amfetamine – 0,15-0,5 mg/kgc/doză (doza totală <4mg);
- Pemolin – 1-3 mg/zi
- Imipramină – 0,7-3 mg/kgc/zi
- Amitriptilina – 0,7-3 mg/kgc/zi
- Clomipramina – 25-100 mg/zi
- Fluoxetină – 10-40 mg/zi
- Risperidonă – antipsihotic de nouă generație, a fost utilizat și la copii în doze de 0,01-0,06 mg/kgc/zi, cu succes.

Prognostic

Deși hiperactivitatea se atenuază cu trecerea anilor, ea se poate transforma într-un sentiment de neliniște, problemele atenționale și de control al impulsurilor continuă, scăderea performanțelor este destul de frecventă, iar agravarea modificărilor comportamentale se asociază adesea. Aproximativ 1/2 din copiii cu diagnosticul ADHD continuă ca adult să aibă probleme psihice de alt tip: tulburări anxioase, tulburări depresive, chiar schizofrenie.

Studiul factorilor predictivi în evoluția ADHD arată că existența tulburărilor comorbide (de tip tulburări de conduită sau tulburare opozițională), nivelul socioeconomic scăzut, dezorganizarea familială pot fi considerați ca factori de prognostic nefavorabil.

**Encefalopatiile epileptice în funcție de vârstă. Diagnostic.
Diagnostic diferențial. Tratament. Prevenție.**

Sindroame epileptice în funcție de vârstă

- În perioada neonatală:
 - ✓ Epilepsia familială neonatală benignă
 - ✓ Encefalopatia mioclonică precoce
 - ✓ Sindromul Ohtahara
- În perioada sugarului:
 - ✓ Epilepsia sugarului cu crize focale migratorii
 - ✓ Sindromul West
 - ✓ Epilepsia mioclonică infantilă
 - ✓ Epilepsia infantilă benignă
 - ✓ Epilepsia familială infantilă benignă
 - ✓ Sindromul Dravet
 - ✓ Encefalopatia mioclonică cu accese nonprogresive
- În perioada copilului:
 - ✓ Convulsii febrile plus (FS+)
 - ✓ Sindromul Panayiotopoulos
 - ✓ Epilepsia cu accese mioclonic-atonice
 - ✓ Epilepsia benignă cu spikuri centrotemporale (BECTS)
 - ✓ Epilepsia nocturnă autozomal-dominantă de lob frontal (ADNFLE)
 - ✓ Epilepsia occipitală a copilului cu debut tardiv (tipul Gastaut)
 - ✓ Epilepsia cu absențe mioclonice
 - ✓ Sindromul Lennox-Gastaut

- ✓ Encefalopatia epileptică cu spikuri și unde continui în somnul lent (CSWS)
- ✓ Sindromul Landau-Kleffner
- ✓ Epilepsia cu absențe a copilului

Vom discuta despre cele mai grave sindroame epileptice întâlnite la copil.

Encefalopatia epileptică infantilă precoce cu „suppression burst” (Ohtahara) este o formă severă de epilepsie ce debutează în primele zile sau săptămâni de viață, cu spasme tonice și crize focale la care se asociază retard psihomotor și patternul electroencefalografic (EEG) de „suppression burst”. Se asociază cu malformații cerebrale majore. Crizele sunt netratabile, prognosticul fiind grav cu evoluție spre sindromul West.

Encefalopatia mioclonică precoce debutează în perioada neonatală cu mioclonii eractice, urmate de crize focale, mioclonii masive, spasme tonice la care se asociază retard psihomotor. EEG-grafic bufee de complexe vârf-undă (CVU) lente separate de intervale plate, fără traseu de fond. Prognosticul este întotdeauna grav, decesul apare în primul an de viață.

Epilepsiile mioclonice progresive debutează în copilărie/adolescență printr-un sindrom mioclonic asociat cu accese tonico-clonice generalizate (CGTC) și deteriorare mentală progresivă. Ele apar în cadrul unor sindroame malformative sau erori înnăscute de metabolism: ceroid-lipofuscinoze, mioclonusul baltic și mediteranean, encefalopatii mitocondriale, boala Lafora, sialidoze. Tratamentul este inefficient cu prognostic sever.

Sindromul West (SW), este o encefalopatie mioclonică infantilă dependentă de vârstă, fiind considerat un răspuns nespecific al creierului imatur la o mare varietate de insulturi de natură polioetiologică. Este cea mai gravă formă de epilepsie la sugar și face parte din grupul encefalopatiilor epileptice „catastrofale”, care este apreciată ca o formă netratabilă. SW, descrise pentru prima dată de West, sunt un tip de crize proprii sugarului. Este cea mai frecventă encefalopatie epileptică cu debut în majoritatea cazurilor în primul an de viață (4-7 luni). Incidența SW

este estimată la 1-2 cazuri la 3000 de nașteri, cu o preponderență masculină. Cel mai frecvent suferă băieții (60 %). Acest sindrom constituie 2 % din grupul tuturor epilepsiilor.

Cauze:

- malformații cerebrale
- stroke
- encefalopatiile perinatale
- infecțiile pre-, peri-, postnatale
- traumatismele craniocerebrale
- bolile metabolice și cromozomopatiile
- cauze genetice
- scleroză tuberoasă
- neurofibromatoza
- sindromul Sturge-Weber
- infecții achiziționate
- imunizare
- cauze necunoscute

Patogeneza este influențată de următorii factori:

- Ereditatea multifactorială
- Anomaliile imune (producerea anormală de autoanticorpi cu afinitate față de țesutul cerebral)
- Sensibilitate mărită, genetic determinată, față de anumiți agenți bacterieni, virusuri
- Imaturitatea funcțional-structurală a encefalului cu tulburarea fenomenelor de excitație- inhibiție
- SW poate fi:
 - ✓ SW criptogen (14 %): lipsa unei cauze sigure, dezvoltarea normală a copilului până la momentul apariției maladiei, lipsa altor tipuri de convulsii, lipsa afectării cerebrale la metodele de neurovizualizare
 - ✓ SW simptomatic: etiologia este determinată, retenție neuro-psihică până la momentul apariției maladiei, dereglări neurologice certe, modificări imagistice
- SW se caracterizează prin triada clinică:

- ✓ accese epileptice specifice – spasme infantile (constracții musculare neașteptate scurte, de obicei bilaterale și simetrice
- ✓ sau asimetrice ale mușchilor gâtului, trunchiului și extremităților, pot fi spasme în flexie, extensie și mixte, cu debut între 3-12 luni), care apar în salve la trezire cu tulburarea conștienței, mult mai frecvente în perioada de veghe, decât în somn, de obicei în clustere (mai puțin haotice)
- ✓ asociere cu retard în dezvoltare și întârziere psihomotorie (95 %)
- ✓ modificări patologice pe traseul EEG sub formă de hipsaritmie tipică (succesiune haotică de unde lente și de vârfuri de foarte mare amplitudine intercalate cu vârfuri și unde lente în pantă abruptă, multifocale, asincrone, asociate în diverse proporții, care apar mai puțin frecvent în stare de veghe)

Notă: Unul din aceste trei elemente poate lipsi (SW atipic), cu obligativitatea însă a prezenței hipsaritmiei.

Diagnostic

- contează:
 - ✓ vârsta la care apar crizele (3-7 luni)
 - ✓ caracterul spasmelor (flexorii, extensorii, flexo-extensorii, simetrice sau asimetrice)
 - ✓ frecvența acceselor (unice sau grupate)
 - ✓ durata acceselor și a seriilor
 - ✓ timpul de apariție (după somn – în veghe)
 - ✓ aspecte EEG (hipsaritmie tipică, asimetrică, fragmentată)

Diagnosticul diferențial

- se exclud:
 - ✓ afecțiunile care pot imita SW (refluxul gastroesofagian sau colicile abdominale din cauza plânsului paroxistic, sindromul Sandifer, accesese de tresărire, hiperekplexia, privirea fixă tonică paroxistică, perioadele de stop respirator, spasmus nutans, masturbația infantilă, jactatio capitis)

- ✓ alte epilepsii mioclonice ale copilăriei (epilepsia mioclonică precoce, mioclonusul benign al copilului mic, crizele tonice din sindromul Lennox-Gastaut (SLG), sau din sindromul Doose

Tratamentul SW

- Trebuie să fie precoce și agresiv pentru a obține dispariția rapidă a crizelor
- Crizele sunt rezistente la toate antiepilepticele

Tratamentul rămâne controversat. În SUA majoritatea clinicienilor încep tratamentul cu ACTH (74 %), în doză 0,03-0,05 mg/kg/zi. Alte studii demonstrează superioritatea Vigabatrinului (VGB) (48 %). Alte preparate – Acidul Valproic în doze mari (50-100 mg/kg pe zi). În caz de insucces sau recădere se poate folosi Hidrocortizon sau Prednison.

Sechele cu afectarea SNC:

- Sechele psihice (retard mental)
- Retard verbal, cognitiv, social
- Deficit motor
- Encefalopatie epileptică.

Prevenție

În absența tratamentului durata de evoluție a SW nu depășește vârsta de 2-3 ani. Evoluția spontană a SW nu este niciodată favorabilă, prognosticul este sever cu o mortalitate de 5-30 %. În 55-60 % persistă o epilepsie reziduală. Prognosticul intelectual este rezervat (retard mental moderat până la sever – 76-95 %).

Sindromul Dravet (epilepsia mioclonică severă a sugarului) debutează în primul an de viață la un copil anterior normal cu CGTC sau focale, inițial febrile la care se adaugă retard în dezvoltare, ataxie, sindrom piramidal, deficit cognitiv permanent.

- Particularități:
 - ✓ este una din formele severe de epilepsie care debutează la vârsta de sugar
 - ✓ prima criză, de obicei focală, coincide cu vaccinarea de la 2-3 luni
 - ✓ este o encefalopatie epileptică genetică rară (noi mutații în gena canalului de sodiu SCN1 A – canalopatie sodică)

- ✓ etiologia nu este întotdeauna cunoscută (antecedente de tip epileptic sau de convulsii febrile)
- ✓ EEG inițială – normală, apoi apar CVU și PVU, anomalii focale și fotosensibilitate precoce, ulterior anomalii generalizate, focale sau multifocale
- ✓ crize frecvente și rezistente la tratament
- ✓ necesită terapie combinată (unele antiepileptice exacerbează crizele)
- ✓ RMN cerebrală nu relevă modificări patologice
- ✓ are o evoluție progresivă spre epilepsie netratabilă, deteriorare neurologică cognitivă și ataxie
- ✓ diagnostic diferențial: cu convulsiile febrile, SLG, sindromul Doose, epilepsiile mioclonice progresive, etc.
- ✓ Prognosticul este întotdeauna nefavorabil

Sindromul Lennox-Gastaut (SLG) debutează în primii ani de viață (1-8 ani) și se caracterizează printr-un polimorfism al crizelor (componentul de bază sunt crizele tonice) și un pattern EEG încetinit de spikuri și unde. Este des însoțit de o alterare mentală severă. Este cauzat de tulburări de dezvoltare și metabolice, encefalite, scleroză tuberoasă, SW, hipoxie etc., în 25 % din cazuri etiologia nu este cunoscută.

Triadă caracteristică SLG:

- Tipuri multiple de crize:
 - ✓ izolate (tonico-clonice, atonice, absențe)
 - ✓ polimorfe (tonice axiale sau globale, atonice, mioclonice, CGTC, absențe atipice, deseori status absență atipică)
- EEG:
 - ✓ complexe de unde lente <3Hz (PVU lentă difuză de 1-2,5 c/s generalizate)
 - ✓ anomalii multifocale și descărcări de ritmuri rapide, aria voltajului maxim – localizată în regiunea frontală sau temporală)
- afectarea funcției cognitive:
 - ✓ retard mental care precede crizele în 20-60 % din cazuri
 - ✓ după 5 ani de la debut 75-93 % din bolnavi au retard mental
- Slab control cu DrAE (tratamentul în politerapie este inefficient)

- Prognosticul este foarte rezervat – forme de epilepsie intratabilă.

Sindromul Doose

- se caracterizează prin:
 - ✓ cel puțin două tipuri de crize: mioclonice și astatice / atone (spasm puternic urmat de cădere / căderea capului pe torace)
 - ✓ nu se exclud alte tipuri de crize convulsive
 - ✓ transmitere ereditară poligenică
 - ✓ rezistență la tratament cu medicația antiepileptică (efectiv – Valproate, Levatiracetam, dieta Ketogenă)
 - ✓ Prognosticul – rezervat.

Epilepsia cu absențe mioclonice

- se caracterizează prin:
 - ✓ debutează între 2-12 ani
 - ✓ absențe asociate cu mioclonii bilaterale (conștiența alterată)
 - ✓ uneori cu deteriorare mentală
 - ✓ EEG critic – descărcări generalizate de vârf-undă de 3 c/s
 - ✓ tratamentul este parțial eficient
 - ✓ prognosticul – rezervat.

Sindromul Landau-Kleffner (SLK)

- se caracterizează prin:
 - ✓ afazie epileptică dobândită (apare după achiziționarea limbajului, este totală și gravă)
 - ✓ debut după 2-4 ani
 - ✓ crize focale simple în timpul somnului (nu se exclud crize tonico-clonice)
 - ✓ descărcări epileptiforme parvenite din ariile temporale sau parietale ale creierului
 - ✓ după 10 ani, doar 20 % din pacienți mai manifestă crize convulsive
 - ✓ în evoluție apar dificultăți în vorbire, de obicei la acei pacienți la care tratamentul nu a eliminat patternul EEG.

Pentru diagnosticul corect al unui sindrom epileptic vom ține cont de următoarele aspecte:

- În primul rând, trebuie stabilit caracterul epileptic sau neepileptic al crizelor
- În 30 % cazuri accesele au un tablou clinic asemănător celui de epilepsie
- Frecvența paroxismelor epileptice este de două ori mai înaltă decât a celor de altă geneză.

CAPITOLUL XI

Tulburările de ticuri la copii. Definiție. Aspecte de etiologie și patogenie. Clasificare. Manifestări clinice. Protocol de diagnostic. Diagnosticul diferențial. Tratament. Prognostic.

Definiție. Ticurile sunt definite ca fiind mișcări sau vocalizări (sunete) bruște, rapide, recurente, neritmice, adesea controlate voluntar și care reproduc un act motor sau vocal normal.

Aspecte de etiologie și patogenie

Ipotezele etiopatogenice referitoare la ticuri și Sindromul Tourette (ST) sunt numeroase, dar cele mai concludente sunt cele genetice. Studiile de neuropatologie, neuroimagerie și de genetică moleculară se completează reciproc în efortul comun de aflare a etiologiei acestei tulburări.

✓ **Genetică**

- Studiile familiale și studiile pe gemeni aduc argumente pentru transmiterea autozomal-dominantă, cu penetranță incompletă. A fost sugerată atât transmiterea monogenică, cât și cea poligenică, dar se pare că este vorba de o expresivitate genetică alternativă.

✓ **Neurochimie**

- Efectele pozitive ale medicamentelor, precum Haloperidolul, care au o afinitate crescută pentru receptorii D2, au adus argumente puternice asupra mecanismelor dopaminergice implicate în producerea ticurilor.

- Modelele recente au adus în discuție posibilitatea interacțiunii între aminoacizii excitatori, precum glutamatul, și sistemele dopaminergice.
- ✓ **Neuroimagerie**
- reducerea de volum a ganglionilor bazali și a corpului calos;
 - pierderea simetriei acestor structuri;
 - anomalii în sistemul cortico-striato-talamo-cortical;
 - perturbări ale lateralizării, ceea ce poate explica deficitul în reglarea inhibiției motorii și al procesării informației la pacienții cu ST;
 - regiuni hipo- și hipermetabolice (ceea ce poate explica bogata comorbiditate din acest sindrom).

Clasificare

DSM-IV	ICD-10
<p>Tulburarea ticurilor tranzitorii</p> <ul style="list-style-type: none"> ✓ Prezența ticurilor motorii și/sau vocale simple sau multiple (mișcări sau vocalizări bruște, rapide, recurente, neritmice și stereotipe). ✓ Aceste mișcări apar de mai multe ori pe zi, aproape în fiecare zi, cel puțin patru săptămâni, dar nu mai mult de 12 luni consecutiv. ✓ Tulburarea produce disconfort marcant sau o importantă afectare socială sau ocupațională. ✓ Debutul se situează înainte de vârsta de 18 ani. 	<p>Tulburarea ticurilor tranzitorii</p> <ul style="list-style-type: none"> ✓ Ticuri motorii sau vocale simple sau multiple care apar de mai multe ori pe zi, în majoritatea zilelor, pentru o perioadă de cel puțin patru luni. ✓ Durata lor este de cel puțin 12 luni. ✓ Ticurile nu apar în cadrul ST și nici nu se datorează unei boli organice sau efectului secundar al unor medicamente. ✓ Debutul se situează înaintea vârstei de 18 ani.
<p>Tulburarea ticurilor cronice motorii sau vocale</p> <ul style="list-style-type: none"> ✓ Ticuri multiple motorii sau vocale unice sau multiple, dar nu amândouă, au fost prezente la un moment dat pe parcursul bolii. 	<p>Tulburarea ticurilor cronice motorii sau vocale</p> <ul style="list-style-type: none"> ✓ Ticuri motorii sau vocale, dar nu ambele, pot apărea de mai multe ori pe zi, în majoritatea zilelor, pentru o perioadă de cel puțin 12 luni.

<ul style="list-style-type: none"> ✓ Ticurile apar de mai multe ori pe zi, aproape în fiecare zi sau intermitent pe o perioadă de timp mai lungă de 1 an; în acest timp nu există o perioadă liberă mai mare de trei luni. ✓ Tulburarea produce un sever disconfort și o afectare serioasă socio-profesională. ✓ Debutul se situează înaintea vârstei de 18 ani. ✓ Tulburarea nu se datorează unei substanțe toxice sau unei boli organice cerebrale. 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ Nu există o perioadă de remisiune mai mare de 2 luni. ✓ Nu există istoric de ST, iar manifestările nu se datorează unor boli organice cerebrale sau unor medicamente ✓ Debutul înainte de 18 ani.
<p>Tulburarea Tourette</p> <ul style="list-style-type: none"> ✓ Se caracterizează prin prezența în cursul maladiei <u>atât</u> a ticurilor motorii cât și vocale, deși nu în mod necesar concomitent – mai multe ticuri motorii și unul sau mai multe ticuri vocale sunt prezente de-a lungul bolii. ✓ Ticurile apar de mai multe ori pe zi, în fiecare zi sau intermitent pe o perioadă mai mare de 1 an; în acest timp, nu există interval liber mai mare de trei luni consecutiv. ✓ Tulburarea produce un sever disconfort și o afectare serioasă socio-profesională ✓ Debutul are loc înainte de 18 ani. ✓ Tulburarea nu se datorează unei substanțe toxice sau unei boli organice cerebrale. 	<p>Tulburarea ticurilor combinate vocale și motorii (Sindromul „de la Tourette”)</p> <ul style="list-style-type: none"> ✓ Sunt prezente ticuri multiple motorii și unul sau mai multe ticuri vocale, dar nu neapărat simultan. Frecvența ticurilor este de mai multe ori pe zi, aproape în fiecare zi, pe o perioadă mai mare de un an, cu o perioadă de remisiune de cel mult două luni. ✓ Debutul înainte de 18 ani.

Manifestări clinice

- Debutul acestei tulburări se situează în jurul vârstei de 7 ani, rareori înainte de 3 ani sau după 15 ani. Copilul poate veni la consult adus de părinții îngrijorați, fie de severitatea și dramatismul mișcărilor, fie pentru că este hiperkinetic sau cu tulburări obsesive, iar în cursul examinării sunt observate ticurile.

- Anamneza relevă debutul cu mișcări scurte și bruște, în principal la nivelul feței și al ochilor.
- Clipitul și strâmbatul nasului sau al gurii sunt cele mai frecvente mișcări.
- Ele pot fi exacerbate de emoții și dispar în somn sau când copilul este liniștit.
- Măsuri simple de îndepărtare a factorilor stresanți pot aduce remisiunea.

Formele cronice sau ST pot debuta cu:

- ticuri simple orofaciale, dar treptat apar mișcări mai complexe care imită gesturi (apucatul brațelor, legănatul, răsucirea trunchiului etc.) și apar unul sau mai multe ticuri verbale (dresul glasului, tușit, suflat, fluierat etc.).
- Persistența și amplificarea lor, cu creșterea variabilității ticurilor (inițial prezintă un tic motor, alteori ticurile sunt mai multe și mai complexe cu asocierea unui tic vocal sau a mai multor ticuri vocale) face ca prognosticul să fie mai rezervat, iar uneori, în evoluție să diagnosticul de sindrom Tourette.

Protocol de diagnostic

Informațiile paraclinice, care infirmă existența unei intoxicații acute sau a unei boli organice de tip encefalitic sau coree acută, ajută la formularea diagnosticului pozitiv.

Formularea diagnosticului necesită:

- anamneza, cu aflarea istoricului de boală și a antecedentelor ;
- observarea clinică și evaluarea simptomatologiei copilului cu stabilirea tipului de tic și a gradului de severitate al acestuia;
- stabilirea factorilor stresanți (familiali, școlari) și impactul lor asupra confortului afectiv al copilului;
- evaluarea dezvoltării copilului;
- stabilirea competențelor cognitive ale acestuia, cu observarea eventualelor tulburări de învățare;
- evaluarea tulburărilor comorbide asociate;
- evaluarea disconfortului și a tulburărilor psihice secundare ticurilor;

- relevarea dificultăților de relaționare;
- depistarea prezenței irascibilității;
- stabilirea prezenței impulsivității.

Diagnostic diferențial

- **Primă etapă** de diagnostic vizează alte mișcări involuntare, și care pot aparține unor posibile tulburări neurologice, inclusiv:
 - ✓ mișcări de tip diskinetic/distonic ;
 - ✓ mișcări de tip coreoatetozic;
 - ✓ mișcări de tip mioclonic ;
 - ✓ mișcări de tip tremor involuntar;
 - ✓ mișcări stereotipe.

NB! Aceste mișcări au câteva particularități, care ajută la diagnosticul diferențial. Nu sunt repetitive, nu pot fi controlate voluntar, unele nu dispar în somn, sunt localizate sau cuprind mai multe grupe musculare. Apar într-un anumit context clinic și paraclinic ușor de diferențiat în urma rezultatelor de laborator, iar copiii pot prezenta asociat și alte tulburări neurologice.

- **A doua etapă** de diagnostic vizează alte tulburări psihice în care sunt prezente mișcărilor involuntare sau parțial voluntare și care se pot preta la confuzii de diagnostic. Astfel, ticurile se vor diferenția de stereotipii, manierisme, ritualuri, mișcări ce pot apărea în schizofrenie, tulburări obsesive, depresii majore; aspectul clinic al simptomelor asociate ajută la diferențiere.
- **A treia etapă** de diagnostic vizează chiar ticurile, dar care apar în cadrul altei boli și unde mișcărilor sunt rare și reprezintă o tulburare asociată în tulburarea de bază (copii hiperkinetici care pot avea ticuri, sau cu tulburări de conduită).
- **A patra etapă** vizează tulburările din cadrul categoriei: se va face diagnostic diferențial între: ticurile tranzitorii reactive, ticurile simple, ticurile cronice și sindromul Tourette; criteriile clinice și evolutive facilitează diagnosticul.

Tratament

Scopul tratamentului este de:

- reprimare și de scădere a frecvenței ticurilor;

- de îmbunătățire a performanțelor școlare;
- eliminarea caracteristicilor obsesionale și compulsive;
- în abordarea familiei, scopul va fi ca aceasta să minimalizeze atenția față de copil; să facă astfel ca impactul bolii asupra stării lui să fie minim.

Se va individualiza și adapta la particularitățile copilului:

- farmacoterapia;
- terapia comportamentală;
- psihoterapia;
- intervenția educațională;
- terapia familiei.

Formulele medicamentoase utilizate în ticuri și sindromul Tourette sunt diverse, ceea ce confirmă eforturile de căutare a formulei total eficace.

- **Antagoniști D2**
 - ✓ Haloperidol – 0,02-0,05 mg/kgc/zi,
 - ✓ Trifluoperazin
 - ✓ Pimozide – 1-8 mg/zi
- **Antidepresive triciclice** (sunt eficace în asociere, mai ales când există și tulburări depresive asociate)
 - ✓ Imipramină – 25-50 mg/zi
 - ✓ Desimipramină – 25-50 mg/zi
- **Antagoniști alfaadrenergici** (se administrează cu prudență, date fiind efectele secundare)
 - ✓ Clonidina – 0,2-0,4 mg/zi
 - ✓ Guanfacina – 1-4 mg/zi
- **Benzodiazepine** – sunt eficace în unele forme, dar se recomandă atenție la efectele secundare de tip agitație psihomotorie
- **Antipsihotice de nouă generație** – sunt eficace, dar nu s-au efectuat încă studii farmacologice la copil [19]
 - ✓ Risperidonă – 0,01-0,06 mg/kgc/zi
 - ✓ Olanzapină – 1-6 mg/zi

Prognostic

✓ Evoluția și prognosticul diferă în funcție de forma și de severitatea bolii; formele simple au de obicei o evoluție autolimitată, dispărând la pubertate, în timp ce formele cronice motorii și vocale au o evoluție fluctuantă, cu perioade de ameliorare și de agravare, în funcție de evenimentele de viață.

CAPITOLUL XII

Tulburări specifice de limbaj/comunicare (TSL). Cauzele tulburărilor de limbaj. Definirea și clasificarea tulburărilor de limbaj. Manifestările clinice ale TSL. Evaluarea copilului cu TSL. Terapia TSL.

În toate etapele dezvoltării copilului, vorbirea exercită o influență uriașă asupra formării tuturor proceselor psihice și joacă un rol important în reglarea comportamentului și a activității acestuia.

Cauzele tulburărilor de limbaj

TSL sunt consecința acțiunii simultane sau succesive a mai multor factori, care acționează în diferite perioade de dezvoltare a copilului:

1. perioada intrauterină (anomalii anatomofiziologice ale SNC, nesincronizări în funcționarea sistemelor aferente-eferente);
2. în momentul nașterii copilului (traumatisme sau infecții ale SNC, encefalopatii);
3. în primii ani de viață (imaturitatea unor metode neadecvate de educație).

Definirea și clasificarea tulburărilor de limbaj

Înșușirea limbajului este o activitate care presupune un efort îndelungat din partea individului, deoarece tehnica de recepționare și de exprimare a comunicării este una din cele mai complicate priceperi ale omului.

- Ținându-se cont de dificultățile coordonării mișcărilor foarte fine ale aparatului fonoarticular, un anumit procent de copii nu reușesc să stăpânească tehnica vorbirii, de aceea prezintă tulburări de limbaj.
- Tulburările de limbaj se diferențiază de particularitățile vorbirii individuale și de particularitățile psihofiziologice de vârstă (unii oameni vorbesc nuanțat, expresiv, alții au o vorbire mai puțin inteligibilă, obositoare, prea șoptită).
- Este absolut necesar să se facă o delimitare precisă între articularitățile individuale ale limbajului și tulburările de limbaj.

Primul indiciu pe baza căruia putem suspecta un copil ca având tulburări de limbaj este frecvența mai mare a dificultăților de exprimare, comparativ cu posibilitățile medii pentru vârsta lui. În acest sens tulburările de vorbire trebuie să fie tratate cât mai timpuriu după diagnosticarea lor.

„Prin tulburări de limbaj subînțelegem toate abaterile de la limbaj normal, standardizat, de la manifestările verbale tipizate unanim acceptate în limba uzuală, atât sub aspectul reproducerii cât și al percepției, începând de la reglarea diferitor componente ale cuvântului și până la imposibilitatea totală de comunicare orală sau scrisă” (Guți M., 1975).

Tulburările de limbaj în dependență de funcțiile afectate

Funcție	Caracteristici
apetitivă	- mutismul (total sau selectiv) - tulburări cauzate de întârzierea funcției apetitive (frecvente la copii)
ordonatoare	- întârzierea vorbirii (tulburarea vorbirii primare) - tulburare de limbaj de tipul „bâlbâieli”
de realizare	anomalii (leziuni), în dislalii, dizartrii, tulburări de articularare, deficiențe de pronunție: - „instrumentale” - senzoriale - motrice

Clasificarea tulburărilor de limbaj (în funcție de varietatea criteriilor) după
Păunescu C. (1996):

Categoriile de sindroame	Manifestări
Sindromul dismaturotic	Întârziere simplă în apariția și dezvoltarea vorbirii: - dislexie de evoluție - bătăială fiziologică - dislexia-disgrafia de evoluție
Sindroamele extrinseci limbajului și vorbirii	- dislalia - dizartria - disritmia-bătăiala, tahilalia, radi-lalia.
Sindroamele intrinseci limbajului și vorbirii	- tulburările elaborării ideationale a limbajului - sindromul dezintegrativ (disfazia) - sindromul dezintegrativ (afazia)

Clasificarea tulburărilor de limbaj după DSM IV-TR și ICD-10

DSM IV-TR Tulburări de comunicare	ICD-10 Tulburări specifice de dezvoltare a vorbirii și limbajului (F80.0)
<ul style="list-style-type: none"> ○ Tulburarea de limbaj expresiv; ○ Tulburarea mixtă de limbaj expresiv și receptiv; ○ Tulburarea fonologică; ○ Balbismul; ○ Tulburări de comunicare nespecificate; FAS 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Tulburări specifice ale achiziției articulării și vorbirii; F80.1 ○ Tulburare a achiziției limbajului expresiv; F80.2 ○ Tulburare a achiziției limbajului receptiv; F80.3 ○ Afazia dobândită cu epilepsie (Sindromul Landau -Kleffner); F80.8 ○ Alte tulburări specifice de dezvoltare a vorbirii și limbajului; F80.9 ○ Tulburare de dezvoltare a vorbirii și limbajului nespecificată

Clasificarea TSL după criteriile psiholingvistice și clinice:

1. Dereglarea formei limbajului (oral, scris);
2. Dereglarea felului de activitate verbală corespunzător fiecărei forme (pentru cea orală – dereglarea vorbirii și înțelegerii, pentru cea scrisă – dereglarea scrierii și citirii);
3. Dereglarea etapei de apariție și percepere a vorbirii;

4. Dereglarea operațiilor care realizează îndeplinirea sarcinilor la o etapă sau la alta a procesului de apariție și de percepere a vorbirii;
5. Dereglarea mijloacelor de îndeplinire a însărcinărilor.

Manifestări clinice – tulburări de limbaj

Tipul		
Oral		Scris
Tulburări ale părții expresive: – disfonia – bradilalia – tahilalia – dislalia – rinolalia – dizartria	Polimorfe: – alalia – afazia	– alexia – dislexia – agrafia – disgrafia

Dislalia este tulburarea de pronunție (de articulare) provocată de diverse afecțiuni ale organelor periferice ale vorbirii:

- organice
- funcționale.

□ **Dislalia se manifestă prin:**

- neputința emiterii unor sunete sau a silabelor,
- omiterea unor sunete sau a silabelor,
- înlocuirea unor sunete sau a silabelor,
- substituirea unor sunete sau a silabelor,
- inversarea unor sunete sau a silabelor,
- deformarea unor sunete sau a silabelor.

În formele grave, asemenea fenomene se pot produce și la nivelul cuvintelor.

Dislalia poate fi:

- simplă sau parțială (când apar deteriorări numai la nivelul anumitor sunete),
- generală sau polimorfă (când sunt alterate majoritatea sunetelor sau silabelor).

□ **Cauzele** ce stau la baza dislaliilor se împart în:

- organice
- funcționale.

Dislaliile organice sunt provocate de anumite deficiențe anatomo-fiziologice la nivelul analizatorului auditiv sau al aparatului articulator (prognatismul, progenia).

Acestea incriminează:

- amplasarea deficitară a dinților,
- frenul lingual prea scurt,
- despicăturile maxilovalopalatine (așa-numitele „gură de lup” și „buză de iepure”).

Există și deteriorări ale sunetelor (în special m-n), determinate de:

- vegetațiile adenoide,
- polipi care duc la tulburări de articulație (numite rinolalii).

Dislaliile funcționale sunt provocate de unele întârzieri în:

- nivelul dezvoltării intelectuale,
- metodele instructive greșite,
- imitarea vorbirii deficitare a unor persoane din anturajul copilului.

Bâlbâiala – este o tulburare mai gravă de vorbire. Apare mai frecvent la băieți, decât la fete.

□ Forme:

- clonică (întreruperi ale cursivității vorbirii, determinate de prelungirea sau repetarea unor sunete și silabe),
- tonică (blocaj la nivelul primului cuvânt din propoziție prin prezența unui spasm articulatoriu de lungă durată),
- mixtă (este mai gravă, deoarece sunt prezente caracteristicile primelor două, cu predominarea uneia dintre ele).

□ Cauzele bâlbâielii

- factori de natură psihologică (traumele psihice: sperieturi, emoții, șoc pe fondul unei constituții fizice debile sau al unei imaturități afective;
- stări conflictuale de lungă durată, care creează o permanentă stare de neliniște;
- ereditatea (ca factor al bâlbâielii, dar este greu de precizat).

□ Fond favorizant instalării bâlbâielii (prin acțiunea factorilor nocivi anterior menționați):

- întârzierile în dezvoltarea psihofizică generală,

- tulburările endocrine,
 - traumatismele suferite în timpul nașterii,
 - bolile infecto-contagioase.
- În aceeași categorie a tulburărilor de ritm și cadență se înscriu:
- tahilalia (vorbirea într-un tempou prea rapid);
 - bradilalia (vorbirea într-un tempou exagerat de rar).

Întârzierile în dezvoltarea generală a vorbirii se întâlnesc la acei copii care nu reușesc să atingă nivelul mediu al dezvoltării vorbirii pentru vârsta respectivă. Astfel de fenomene apar sub forma unui vocabular sărac și a posibilităților reduse în formularea propozițiilor, a frazelor.

□ Întârzierile în dezvoltarea vorbirii pot cuprinde:

- aspecte fonetice,
- lexicale,
- gramaticale.

Dislexia și disgrafia constau în incapacitatea copilului de a învăța citirea și respectiv scrierea.

Tulburările scris-cititului pot provoca o serie de handicapuri asociate:

- tulburări de comportament cu tendințe de agravare odată cu creșterea copilului și a conștientizării handicapului respectiv;
- eșecuri școlare repetate ce amplifică tulburările de comportament și care pot determina o seamă de frământări interioare, emoții și efecte exagerate, teamă de vorbire, negativism, scăderea încrederii în forțele proprii, susceptibilitate, irascibilitate etc.

Evaluarea copilului cu TSL se face prin:

1. Consultația neurologului pediatru,
2. Consultația psihologului,
3. Consiliere logopedică,
4. Examinări instrumentale la necesitate: electroencefalografie, imagistică cerebrală),
5. Alte examinări.

Terapia TSL

Vârsta de 2-5 ani este cea mai favorabilă pentru dezvoltarea vorbirii. În această perioadă se desfășoară mai bine activitatea practică de

instruire verbală și cu o pondere mai mare se dezvoltă aparatul central și periferic al vorbirii, mai târziu acest lucru este mai greu de realizat. La vârsta de 6-7 ani copiii posedă bazele vorbirii orale externe, însă fără o instruire specială la ei nu se pot forma deprinderi de vorbire scrisă, deoarece această funcție este limitată de dezvoltarea insuficientă a mecanismelor de limbaj scris. Procesul de instruire a citit-scrisului, în cadrul căruia se dezvoltă reprezentarea precisă a componentei cuvântului, copilul formându-și priceperea de a analiza fiecare sunet din cuvânt și a-l deosebi de celelalte sunete, influențează perceperea fină și conștientă a laturii fonetice a vorbirii. Terapia și recuperarea se fac în cadrul cabinetelor logopedice.

CAPITOLUL XIII

Tulburări specifice de învățare. Definiție. Etiologie. Aspecte patogenetice. Manifestări clinice. Algoritmul-protocol de diagnostic. Metode de diagnostic. Diagnosticul diferențial. Algoritmul-protocol de tratament. Metode de prevenție.

Definiție. Tulburările specifice de învățare (TSÎ) reprezintă un grup de deficiențe caracterizate prin dezvoltarea inadecvată a capacității de însușire a anumitor abilități academice.

□ TSÎ se împart în trei **categorii**:

- ✓ dislexie,
- ✓ diagrafie,
- ✓ disortografie,
- ✓ discalculia.

Etiologie. Originea biologică a TSÎ ne arată că acestea au apărut cel mai probabil în urma interacțiunii dintre factorii genetici, congenitali și de mediu care afectează abilitatea creierului de a percepe și procesa eficient și cu acuratețe informația verbală și nonverbală.

Aspecte patogenetice. Copiii cu dificultăți de învățare au o imaturitate neurologică a structurilor cerebrale responsabile de procesele de

învățare. Ei pot procesa doar două-trei unități odată, iar ceea ce trece dincolo de aceasta îi depășește. Creierul unui copil de 7-8 ani funcționează ca cel al unui copil de 2-3 ani. Astfel, TSÎ sunt determinate de deficite ale proceselor cognitive specifice implicate în învățare.

Spre deosebire de mers și vorbire (abilități de dezvoltare care se deprind natural), odată cu maturizarea creierului, abilitățile academice (scris, citit, calcul matematic) se învață sub instruirea atentă a unui adult. Prezența unei TSÎ afectează schema normală de achiziționare a acestor abilități ca urmare a funcționării neurologice atipice. Practic, creierul copiilor cu TSÎ funcționează pur și simplu altfel, fiind „cablat” diferit, fără a însemna că este „bolnav”.

Manifestări clinice

- Atenție deficitară (copilului îi vine greu să asculte și nu reușește să-și aducă aminte sau să reproducă cele auzite);
- Impulsivitate (reacții neadecvare raportate la context);
- Vorbire întârziată sau imatură (îi vine greu să pronunțe sunete, stâlcește cuvintele);
- Performanță care variază de la o zi la alta (învață un lucru pe care se pare că îl reține, iar a doua zi nu mai știe nimic din ceea ce a învățat);
- Capacitate de procesare secvențială inferioară vârstei cronologice (creierul unui copil ar trebui să proceseze atâtea unități cât arată vârsta lui, adică într-un anumit moment dat creierul său se va putea concentra doar asupra unui singur lucru, reținându-l și manipulându-l pe termen scurt și mediu).

Algoritmul-protocol de diagnostic pentru copiii cu TSÎ:

Caracteristici	Simptome
Dificultăți în a urma instrucțiuni	urmează cu greu instrucțiunile adulților, refuză să le îndeplinească
Adaptare dificilă la contexte noi	nu se adaptează la grădiniță, la școală
Probleme de coordonare motorie	probleme de coordonare ochi-mână (încurcă frecvent stânga cu dreapta)
Inabilitate de a discrimina între litere, sunete sau numere	citește lent și obosește repede, inversează literele atunci când scrie, le amestecă în interiorul cuvântului, scrie cu greșeli,

	omisiuni, repetiții, face cu greu transcrieri
Este dezorganizat	își face lecțiile cu pauze dese

În momentul în care copilul a fost suspectat ca având o tulburare specifică de învățare se face o evaluare detaliată, după care este necesar a se efectua corecțiile respective timpurii.

- **Grade de severitate** ale celor patru forme de manifestare a TSÎ: dislexie, diagrafie, disortografie, discalculie:
 1. ușor,
 2. moderat,
 3. sever.
- Asocierea cu alte tulburări (ADHD, anxietate, opoziționism etc.) face din fiecare copil cu TSÎ o persoană unică din punctul de vedere al profilului său psihologic.

Abordarea copilului cu TSÎ

1. Dacă intervenția este timpurie, copilul are dreptul la o metodologie de predare adaptată și un instrument adecvat, care să compenseze și să atenueze simptomele.
2. Dacă intervenția este tardivă, copilul poate dezvolta și tulburări emoționale: are impresia că nu este inteligent, că nu poate învăța nimic, că e defect și, în consecință, stimă de sine și încredere în forțele proprii, sunt minime.

Metode de diagnostic

1. Consultația neurologului pediatru
 2. Consiliere psihologică
 3. Consultația logopedului
 4. Electroencefalografie (la necesitate)
 5. Imagistică prin RMN (la necesitate)
- Un element-cheie în diagnosticarea TSÎ este nivelul cognitiv general (IQ-ul). Astfel, dificultățile de învățare NU trebuie să fie considerate o urmare a unui nivel general scăzut de înțelegere și funcționare cognitivă.

- Copiii cu TSÎ au un intelect normal și de foarte multe ori superior, însă prezintă o discrepanță semnificativă (de minim 1,5 abateri standard la testele de evaluare standardizate, conform recomandărilor internaționale) între scorul IQ și scorul la testele de evaluare a performanței academice.

Diagnosticul diferențial

1. ADHD;
2. TSA;
3. Alte TSD;
4. Epilepsiile.

Pentru diferențiere trebuie să urmărim copilul cum acesta citește, scrie sau calculează, prin raportare la performanțele celorlalți copii de o vârstă cu el și ținând cont de inteligența sa (spre exemplu, dacă nu reușește să citească cu aceeași corectitudine și viteză ca alți copii de aceeași vârstă).

Algoritmul-protocol de tratament

- Abordări ale TSÎ:
 - Un copil diagnosticat cu dislexie, discalculie sau disgrafie poate urma două alternative terapeutice:
 1. cea orientată spre simptome;
 2. cea care vizează reorganizarea cerebrală.
 - 1. Prima abordare pornește de la premisa că dislexia (și celelalte deficiențe de învățare) nu poate fi tratată, însă efectele ei pot fi atenuate/compensate.
 - 2. A doua abordare vizează plasticitatea creierului și puterea lui de a se regenera și reorganiza.

Tratament

- Abordarea terapeutică a copilului cu TSÎ:
 - Asigurarea unui mediu calm și liniștit pentru învățare și concentrare (loc lipsit de distrageri precum TV, calculator, telefon sau jucării, limitarea zgomotului);
 - Asigurarea unei perioade de timp suficient pentru a studia textele (ca să înțeleagă și să citească textele mai ușor);

- Citirea de mai multe ori a textului;
- Povestirea textului citit (ca să rețină mai bine cele citite, adâncirea informației);
- Minim informații (trebuie să avem grijă să nu fie exces de informații);
- Activitățile trebuie să fie programate pe perioade scurte de timp;
- Plan individual de ocupații (să alcătuiască mai multe planuri pentru a descoperi prin ce metodă copilul va reuși să învețe mai ușor);
- În dislexie – se recomandă consiliere și ședințe logopedice;

Important! Contează mult motivația copilului în timpul ocupațiilor.

Oricum, copiii cu TSÎ au un IQ peste 89 – nu au o dizabilitate intelectuală, și rămân în învățământul de masă ca elevi cu CES, ei pot citi cu

dificultate, uneori nu pot scrie după dictare, nu pot socoti.

Metode de prevenție

Tulburările specifice de învățare pot fi destul de greu de depistat și este nevoie de multă răbdare și muncă pentru a putea depista și corecta copiii care necesită ajutor, spre o cale cât mai ușoară de a învăța).

CAPITOLUL XIV

Întârzierea mentală la copii. Definiție. Etiologie. Criterii de diagnostic. Descriere clinică. Diagnosticul pozitiv. Diagnostic diferențial. Tratament.

Definiție. Definiția „American Association on Mental Retardation” (AAMR) și încorporată în DSM-IV, citată de Kaplan în 1996 și M. Lewis, 1996 este următoarea: „Retardarea mentală se referă la prezența unei limitări substanțiale a funcțiilor neuropsihice. Se caracterizează printr-o scădere semnificativă a intelectului însoțită de reducerea abilităților adaptative în două sau mai multe din următoarele domenii: comunicare, autoîngrijire, conviețuire în familie, abilități sociale, activități de comunitate, sănătate, școlarizare, petrecerea timpului liber, profesie. Retardarea mentală se manifestă înainte de 18 ani.”

Tulburările neurocognitive (NCD) sunt o nouă categorie care apare în clasificarea DSM-5. Termenul „tulburare de dezvoltare intelectuală” a fost plasat între paranteze pentru a reflecta sistemul de clasificare al Organizației Mondiale a Sănătății (ICD, viitorul ICD-11) și pentru a

implementa toate „dizabilitățile” în Clasificarea internațională de funcționare, dizabilități și sănătate (ICF).

În ICD 10, Retardarea mentală este definită prin „incompleta dezvoltare a inteligenței, caracterizată prin deficit al abilităților cognitive, de comunicare, motorii și sociale, proces apărut în cursul perioadei de dezvoltare”.

Diagnosticul de ÎM poate fi confirmat dacă IQ este mai mic de 70 și cel puțin două din funcțiile adaptative sunt reduse semnificativ. Pentru sugari este suficientă aprecierea clinică a subdezvoltării intelectuale.

Etiologie

Factorii care provoacă ÎM sunt în relație cu vârsta copilului, în funcție de perioada de dezvoltare.

I. Factorii care au acționat prenatal:

1. Anomalii genetice (4-28 %);
2. Malformații congenitale (7-17 %);
3. Expunerea mamei (5-13 %): Infecții congenitale; Anomalii gestaționale; Alți agenți teratogeni.

II. Factorii care au acționat perinatal (2-10 %):

1. Probleme la naștere datorate calității gestației, travaliului sau de altă natură;
2. Hipoxie / asfixie;
3. Prematuritatea
4. Icterul nuclear: incompatibilități de Rh și ABO netratate;
5. Hemoragia cerebrală;
6. Infecții la naștere.

III. Factorii ce au acționat postnatal (3-12 %):

1. Infecții (meningite, encefalite);
2. Tumori cerebrale;
3. Traumatisme craniene severe;
4. Intoxicații cu nitriți, cu plumb;
5. Alte boli somatice care determină afectarea cerebrală;
6. Probleme psihosociale care determină modificări în buna îngrijire a nou-născutului.

IV. Factori de mediu și factori socio-culturali.

V. Cauze necunoscute (30-50 %).

Criterii de diagnostic

Manualul Statistic de Diagnostic al Asociației Americane de Psihiatrie (DSM IV) prezintă următoarele caracteristici ale persoanelor cu ÎM:

A: Dezvoltarea intelectuală scăzută semnificativ. IQ mai mic sau egal cu 70 (pentru sugari este suficientă aprecierea clinică a subdezvoltării intelectuale).

B: Prezența simultană a unui deficit adaptativ (incapacitatea de a atinge nivelul adaptativ al unui individ normal într-un anumit grup socio-cultural și la o anumită vârstă) în cel puțin două din următoarele domenii: comunicare, autoîngrijire, conviețuire în familie, abilități sociale, folosirea resurselor comunitare, capacitatea de a decide pentru el însuși, școlarizare, profesie, petrecerea timpului liber, sănătate.

C: Debut înainte de 18 ani.

- Codificarea se bazează pe gradul de severitate al ÎM:
 - ÎM ușoară: IQ de la 50-55 până la 70;
 - ÎM moderată: IQ de la 30-35 până la 50-55;
 - ÎM severă: IQ de la 0- 25 până la 35-40;
 - ÎM profundă: IQ până la 20-25;
 - ÎM cu severitate neprecizată: când există semne clare de ÎM, dar gradul de inteligență nu poate fi apreciat cu testele standardizate.
- Criteriile ICD 10 (1993) pentru ÎM (F70 - F79) menționează:
 - Oprirea sau incompleta dezvoltare a funcției mentale;
 - Alterarea capacităților cognitive, sociale, de limbaj sau motricitate;
 - Afectarea s-a produs pe parcursul perioadei de dezvoltare;
 - Tulburarea se poate însoți de alte suferințe fizice, psihice sau poate apărea separat.

Descriere clinică. Caracteristica copiilor cu întârziere mentală și intelect de limită.

A. Întârzierea mentală ușoară:

- IQ – între 50-69;Ă
- vârsta mentală la adultul cu ÎM este similară cu cea a copilului între 7-10-12 ani;

- dacă dezvoltarea a fost bună în grupul familial și dacă este susținut, copilul dobândește limbajul scris, calculul matematic simplu, cunoștințele generale echivalente celor 4 clase elementare;
- la vârsta de adult, poate desfășura o activitate profesională simplă, își poate asigura necesarul existenței;
- își poate întemeia o familie;
- are grad minim de autonomie socială și capacitate de autoconducere;
- gândirea, incomplet dezvoltată, rămâne dependentă de concret; este lentă, greoaie, iar operațiile gândirii (analiza, sinteza, generalizarea, diferențierea, abstractizarea) se desfășoară la un nivel inferior, superficial, incomplet;
- remarcă mai ușor deosebirile decât asemănările;
- nu poate sesiza cu ușurință corelațiile între fenomene;
- enumeră eronat sau incomplet însușirile unor obiecte sau fenomene;
- sesizează cu dificultate „ideile principale”, elementele de legătură între fenomene, elementele esențiale;
- efortul de „sinteză” se reduce la descrierea fenomenului;
- sesizează cu dificultate sau chiar nu sesizează absurdul;
- are dificultăți în a distinge ceva ce este „comun” de ceva ce este „particular”;
- la proba de sortare și clasificare după criterii particulare eșuează frecvent;
- efortul de „a defini” este dificil, pentru că nu poate face încadrarea în „genul proxim”, chiar dacă sesizează „diferența specifică”;
- limbajul este sărac, insuficient, cu sintaxă deficitară, uneori dizartric sau dislexic;
- copilul cu ÎM ușoară poate prezenta asociat: sindroame neurologice, malformații, tulburări senzoriale, dezechilibre endocrine care pot îngreuna efortul de a face achiziții psihice;

- copilul cu ÎM ușoară, de cele mai multe ori, are și tulburări emoționale și/sau de comportament, precum instabilitate psihomotorie, agresivitate, ostilitate, opoziționism, anxietate și poate dezvolta reacții depresive în condiții de tensiuni în microclimat.

B. Întârzierea mentală medie

C. Întârzierea mentală severă

De cele mai multe ori se prezintă împreună, dat fiind faptul că diferența dintre ele este foarte mică. De altfel, într-o clasificare anterioară, Oligofreniile erau împărțite în trei categorii: Oligofrenie gradul I, II, III. Ulterior DSM și ICD au subîmpărțit Oligofrenia de gradul II în două subgrupe:

I. Întârziere mentală medie (IQ 35-49);

II. Întârziere mentală severă (IQ 20-34).

□ Atât ÎM moderată, cât și ÎM severă se caracterizează prin următoarele:

- acești subiecți, deveniți adulți, pot avea o vârstă mentală asemănătoare cu cea a copilului între 3-6-7 ani;
- dacă a primit îngrijirile și suportul necesar, copilul poate ajunge să se autoservească la un nivel elementar cu „modelele de conduită” învățate;
- pot efectua o muncă necalificată automată, stereotipică sub supraveghere (are un statut semiindependent social);
- nu sunt capabili să ia decizii corecte pentru a putea locui singuri – nu se pot autoconduce;
- au limbaj sărac, vocabularul este restrâns la cuvinte uzuale, sinteza simplificată, dislalie sau dizartrie;
- nu pot să-și însușească limbajul scris, pot recunoaște litere sau cifre sau pot ajunge uneori să numere automat;
- gândirea este concretă, modestă, pot rezolva doar probleme de sortare. În situații noi sunt dezorientați, nu le pot rezolva decât cu scheme sau soluții deja existente. Procesele de generalizare, abstractizare nu există sau sunt extrem de rudimentare;

- atenția și memoria: au oarecare stabilitate și eficiență în a se descurca în mediul înconjurător;
- sfera emoțională este săracă, dar se exprimă uneori cu violență, sunt irascibili;
- învață să se ferească de pericolele iminente, dar nu pot anticipa evenimentele nefavorabile decât dacă le-au mai trăit;
- nu au discernământ, nu pot răspunde de faptele lor;
- acești copii pot prezenta mult mai frecvent: malformații, tulburări neurologice, senzoriale, endocrine, uneori comportament auto- și heteroagresiv, stări de agitație marcantă.

D. Întârzierea mentală profundă (IQ sub 20):

- rămân cu o vârstă mentală în jur de 2 ani;
- total dependenți social;
- nu dispun de limbaj sau limbajul funcționează la nivelul sunetelor nearticulate;
- nu se autoservesc, nu au căpătat control sfincterian;
- au o existență mai mult vegetativă;
- răspunsurile la stimuli au caracter reflex;
- nu pot recunoaște pericolul;
- pot prezenta frecvent paralizii cerebrale, epilepsie, tulburări de vedere și auz, malformații, stări de agitație cu auto- și heteroagresivitate.

Diagnosticul pozitiv al întârzierii mentale

- Etapele evaluării unui copil cu ÎM:
 - interviul cu părinții;
 - evaluările obținute de la educatori, învățători, profesori;
 - observația clinică directă;
 - evaluarea psihologică;
 - testele de laborator.
- Deficitul intelectual are caracter:
 - permanent,
 - global,

- neprogredient.

Evaluarea psihologică este utilă pentru stabilirea nivelului deficienței mentale.

- Se folosesc următoarele scale și teste pentru stabilirea nivelului deficienței mentale:
 - scala Brunet-Lezine (pentru evaluarea dezvoltării psihomotorii la copiii de vârstă mică),
 - testul Binet-Simon,
 - testul WISC,
 - testul Raven.
- Examene paraclinice (ajută la aflarea etiologiei, atunci când este posibil):
 - examene biochimice sangvine,
 - examene urinare,
 - examene parazitologice,
 - radiografia craniului,
 - fundul de ochi,
 - electroencefalografia,
 - TC cerebrală și/sau RMN cerebrală,
 - examene genetice și imunologice.

Diagnostic diferențial.

Etapele diagnosticului diferențial:

- I. În prima etapă, trebuie să excludem cauzele organice, și anume, bolile care se pot însoți de o scădere a performanțelor intelectuale:
 1. Bolile somatice generale acute și cronice, în care, din cauza alterării stării generale, se pot observa dificultăți de concentrare a atenției sau memoriei;
 2. Infecțiile acute tip meningoencefalită bacteriană sau virală;
 3. Panencefalita sclerozantă subacută, care se însoțește de un proces demential;
 4. Traumatismele craniene severe, cu stare comatoasă, urmate de scăderea performanțelor cognitive;
 5. Procesele expansive intracraniene;

6. Intoxicațiile acute severe, cu afectare cerebrală;
 7. Bolile degenerative cu debut tardiv, în care se observă deficitul intelectual cu caracter progredient.
- I. Tulburările senzoriale cu deficit de auz, văz pot interfera cu procesul normal de achiziții psihice ale copilului și acesta pare a fi debil mental, însă examenul psihologic cu teste adecvate arată un nivel bun al IQ-ului.
 - II. Lipsa de stimulare (copii crescuți în medii subculturale, cei care au fost spitalizați îndelung sau instituționalizați) afectează atingerea unui nivel corespunzător vârstei de dezvoltare psihomotorie.
 - III. Tulburările psihice speciale necesită să fie eliminate din ÎM, și anume, acelea în care, ca urmare a simptomatologiei specifice, există dificultăți de învățare și se pot face confuzii diagnostice. Evaluarea psihologică a copiilor în cauză arată un nivel bun al IQ-ului (peste 75-80).

La aceste tulburări se referă:

1. Autismul infantil;
2. Tulburările de limbaj (afazia congenitală, dislalia);
3. Tulburările de învățare (dislexia, disgrafia, discalculia);
4. Tulburarea depresivă;
5. Tulburarea hiperkinetică cu deficit de atenție.

În toate aceste tulburări poate fi afectat procesul normal de achiziție a informațiilor, poate exista o afectare limitată la unele arii, dar aplicarea corectă a criteriilor de diagnostic ajută la diferențiere.

Tratamentul întârzierii mentale

- Tipurile de intervenții terapeutice,
 - de tip profilactic,
 - de tip corectiv.
- I. Tratamentul profilactic al ÎM este cel mai important, dat fiind caracterul ireversibil al afecțiunii. Măsurile profilactice:
 1. examen medical de specialitate și consultul genetic;
 2. îngrijirea corespunzătoare a gravidei, a nou-născutului și a copilului;
 3. măsuri de prevenire a suferinței fetale;

4. întreruperea sarcinii (la nevoie) după punerea diagnosticului antenatal prin amniocenteză;
 5. îngrijirea gravidei cu incompatibilitate Rh sau ABO, dozare anticorpi antiRh și, la nevoie, tehnici de imunizare;
 6. măsuri de prevenire prin vaccinarea împotriva unor boli contagioase;
 7. teste pentru TORCH, RBW, HIV (obligatoriu).
- II. Măsurile corective. Acestea au ca obiectiv principal stimularea și dezvoltarea capacităților disponibile, prin aplicarea precoce a unor măsuri psihopedagogice diferențiate și individualizate. Prin aceste măsuri putem obține ameliorarea unor abilități, printre care:
1. însușirea deprinderilor de autoservire;
 2. însușirea unor scheme de comportament pentru creșterea gradului de autonomie;
 3. asimilarea cunoștințelor școlare în măsura posibilului;
 4. creșterea gradului de adaptare socială și profesională.
- Principiile de tratament al ÎM la copii implică:
- A. Intervenție educațională și dezvoltarea abilităților.
 - B. Utilizarea tehnicilor psihoterapeutice.
- Intervenția psihoterapeutică se poate dovedi benefică, de asemenea **terapia de grup și terapia familială.**
- C. Măsuri corective pentru corectarea dificultăților senzoriale (auditive sau vizuale) și motorii.
 - D. Medicația neuroprotectoare poate fi uneori benefică, dacă se administrează în doze adecvate, cu limită de timp, cu atenție la fenomenele de activare; se pot utiliza astfel: aminoacizii esențiali, piridoxina, activatoare de tip piracetam, enzime activatoare ale ciclului Krebs, printre care:
 1. Aminoacizii esențiali, Ac. Glutamic, Lecitină, 1-2 doze/zi;
 2. Piracetam, 1-2 compr. pe zi, 20 zile pe lună, 3 luni;
 3. Piritinol, 1-2 compr. pe zi, 20 zile pe lună, 3 luni;
 4. Vincamine, 1-2 compr. pe zi, 20 zile pe lună, 3 luni;

5. Extract de Gingo biloba (utilizat la copii doar de câțiva ani), cure de 3 luni;
6. Enzime (Piridoxine), 1 compr. pe zi, 10 zile pe lună, 3 luni;
7. Activatoare ale ciclului Krebs, 1-2 compr. pe zi, 10 zile pe lună, 3 luni;
8. Ulei de pește, Omega 3.

BIBLIOGRAFIE SELECTIVĂ

1. American Psychiatric Association DSM-V. Diagnostic criteria for autistic disorders. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. Fifth edition. May, 2013.* <http://www.autismspeaks.org/what-autism/diagnosis/dsm-5-diagnostic-criteria>.
2. Anney J.L.Richard. Effectiveness of low intensity behavioral treatment for children with autism spectrum disorder and intellectual disability. Original Research Article. Research in Autism Spectrum Disorders, Volume 7, Issue 9, September 2013. pag. 1012-1025.
3. Antonio M. Persico, Valerio Napolioni. Autism genetics. Review. Behavioural Brain Research 251, 2013. pag. 95-112.
4. Autism spectrum disorders & other developmental disorders. From raising awareness to building capacity. Meeting report. World Health Organization, Geneva, Switzerland. 16 -18 September 2013.
5. Autism, Recognition, referral and diagnosis of children and young people on the autism spectrum. Quick reference guide. September 2011. National Institute for Health and Clinical Excellence.
6. Baranov M. Individualizarea din perspectiva multiplelor inteligențe. În: Un deceniu de schimbări: pășind în viitor. Materialele Conferinței Teoretico-Practice jubiliare a Programului Educațional Pas cu Pas. Epigraf, 2005, 160 p.

7. Barger B.D., Campbell J.M., McDonough J.D. Prevalence and onset of regression within autism spectrum disorders: a meta-analytic review. *J. Autism Developmental Disorders*, 2013. 43: 817-28.
8. Barton Marianne L., Orinstein Alyssa, Troyb Eva. Early manifestation of Autism Disorders. *The Neuroscience of Autism Spectrum Disorders*, 2013. <http://dx.doi.org/10.1016/B978-0-12-391924-3.00003-X>.
9. Birch A. Psihologia dezvoltării. București, Editura tehnică, 2000, 311 p.
10. Carbone Paul S.. Moving From Research to Practice in the Primary Care of Children With Autism Spectrum Disorders. Review Article. *Academic Pediatrics*, Volume 13, Issue 5, September-October 2013. pag. 390-399.
11. Carey B. William, Crocker C. Allen, Coleman L. Wiliam, Elias Ellen Roy, Feldman M. Heidi. *Developmental-Behavioral Pediatrics*. Fourth edition. 2009. part VIII. pag. 675-747.
12. Chartier A., Geneix N. Pedagogical Approaches to Early Childhood Education, background paper prepared for the Education for All. Global Monitoring Report 2007 / Strong Foundations: Early childhood care and education. UNESCO, 2006.
13. Dababnah Sarah, Parish L. Susan, Brown Turner Lauren, Hooper R. Stephen. Early screening for autism spectrum disorders: a primer for social work practice. *Children and Youth Service Review* 33, 2011. pag. 265-273.
14. Dawson G. Early behavioral intervention, brain plasticity, and the prevention of autism spectrum disorder. *Development and Psychopathology*, 2008. 20:775-803.
15. Dobrescu Iu. Manual de psihiatrie a copilului și adolescentului. Ed. Medica. 2010. Vol. I. 417 p.
16. Dobrescu Iu. Manual de psihiatrie a copilului și adolescentului. Ed. Medica. 2010. Vol. II. 844 p.
17. Educația timpurie și specificul dezvoltării copilului preșcolar. Proiectul pentru reforma educației timpurii. Proiect Național, cofinanțat de Guvernul României și de Banca de Dezvoltare a Consiliului Europei (BDCE). București, 2008.
18. Gerguț A. Ghid metodic pentru evaluarea copilului cu dizabilități și încadrarea într-un grad de handicap. Sinteze de psihopedagogie specială. Editura Polirom, 2013, 528 p.
19. Hadjiu S. Dezvoltarea neuropsihică și evaluarea neurologică a sugarului și copilului de vârstă mică. Chișinău: Tipografia Sirius, 2014, 588 p.
20. <https://www.cdc.gov/ncbddd/autism/treatment.html>

21. <https://www.lapsiholog.com/fobiile-la-copii-cauze-si-tratament/>
22. <https://www.scribd.com/presentation/405077110/Tulburari-specifice-de-invatare-pptx> (TSA)
23. Huffman LC, Sutcliffe TL, Tanner IS, et al. Management of symptoms in children with autism spectrum disorders: a comprehensive review of pharmacologic and complementary - alternative medicine treatments. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 2011. 32(1):56-68.
24. Ionescu M., Angelescu C., Boca C. Repere fundamentale în învățarea și dezvoltarea timpurie a copilului de la naștere la 7 ani. București: Editura Vanemonde, 2010, 88 p. ISBN 978-973-1733-16-6.
25. Johnny L. Matson, Rachel L. Goldin. Comorbidity and autism: Trends, topics and future directions. *Research in Autism Spectrum Disorders* 7, 2013. pag. 1228-1233.
26. Johnson C. P., Myers S. M. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*, 2007. 120(5): 1183-215.
27. Jones M. Rebecca, Lord Catherine. Diagnosing autism in neurobiological research studies. Review Article. *Behavioral Brain Research, Volume 251, 15 August 2013. pag. 113-124.*
28. Kishore Thomas M., Anirban Basu. Early concerns of mothers of children later diagnosed with autism: implications for early identification. *Research in Autism spectrum disorders* 5, 2011. pag. 157-163.
29. Kogan, M. D., Blumberg, S. J., Schieve et al. Prevalence of parent-reported diagnosis of autism spectrum disorder among children in the US. *Pediatrics*, 124, 2009. pag. 1395-1403.
30. Kolevzon A. Current Trends in the Pharmacological Treatment of Autism Spectrum Disorders. *The Neurosciences of Autism Spectrum Disorders*, 2013. Chapter 1.6. pag. 85-101.
31. Landa R.J., Gross A.L, Stuart E.A, Faherty A. Developmental trajectories in children with and without autism spectrum disorders: the first 3 years. *Child Development*, 2012. 84:429-42.
32. Luca C. Teorii psihologice privind dezvoltarea copilului. În: Hayes N., Orrell S. Introducere în psihologie. București: Editura All, 2003, 529 p.
33. Malow B., Adkins K.W., McGrew S.G. et al. Melatonin for sleep in children with autism: a controlled trial examining dose, tolerability and outcomes. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2012. 42(8):1729-37.

34. McPheeters M. L., Warren Z., Sathe N. et al. A systematic review of medical treatments for children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*, 2011. 127(5):e1312-21.
35. Men-Chuan Lai, Michael V. Lombardo, Simon Baron-Cohen. Autism. Seminar. September, 2013. [http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736\(13\)61539-1](http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736(13)61539-1).
36. Mic M., Carcu A. Intervenția timpurie la copilul cu dizabilități neuro-psiho-motorii. Ghid practic. Bistrița: Editura Nosa Nostra, 2016, 93 p.
37. National Institute for Health and Clinical Excellence. Quick reference guide. Autism. Recognition, referral and diagnosis of children and young people on the autism spectrum. Issue date: September 2011
38. Pelivan V., Zotea N. Ghidul pentru cadrele didactice de la grupele de creșă. Centrul Național pentru Educație Timpurie și Informare a Familiei. Chișinău, 2017, 157 p.
39. Persico A. M., Napolioni V.. Autism genetics. Review. *Behavioural Brain Research* 251, 2013. pag. 95-112.
40. Psihiatrie generală, editura Victor Babeș, Timișoara, 2014.
41. Puiu I., Cojocaru A. Intervenția timpurie în copilărie. Suport de curs. Chișinău, 2012, 256 p.
42. Revenco N. Hadjiu S., Holban A., et al. *Intervenția timpurie în copilărie*. Suport de curs. Chișinău, tipografia Print-Caro, 2019. 296 p. ISBN 978-9975-56-711-4.
43. Richard J.L. Anney. Common Genetic Variants in Autistic Spectrum Disorders. The neuroscience of Autism spectrum disorders, 2013. pag. 155-167.
44. Siegel M., Beaulieu A.A. Psychotropic medications in children with autism spectrum disorders: a systematic review and synthesis for evidence-based practice. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2012. 42(8):1592-605.
45. Tanja V.E, Kral, Whitney T. Eriksen et al. Eating Behaviors, Diet Quality, and Gastrointestinal Symptoms in Children With Autism Spectrum Disorders: A Brief Review. Review Article *Journal of Pediatric Nursing*, Volume 28, Issue 6, November-December 2013. pag. 548-556.
46. Waterhouse Lynn. Increasing Prevalence and the Problem of Diagnosis. Rethinking autism, 2013. <http://dx.doi.org/10.1016/B978-0-12-415961-7.00007-1>.
47. World Health Organization (WHO). The ICD-10 Classification of Mental and Behavioural Disorders: Diagnostic Criteria for Research. Geneva: WHO, 1993.

48. Zwaigenbaum Lonnie, Bryson Susan, Garon Nancy. Early identification of autism spectrum disorders. Review Article. *Behavioral Brain Research*, Volume 251, 2013. pag. 133-146.

USMF „Nicolae Testemițanu”

Centrul Editorial-Poligrafic *Medicina*

Formatul hârtiei 60x84 ¹/₁₆ Tiraj: 50 ex.

Coli de autor: 4,0 Comanda nr. 196/21

Chișinău, bd. Ștefan cel Mare și Sfânt, 165