

## ABOUT AUTISM

*Raluca Nistor, medic rezident Psihiatrie Pediatrică  
Aida Nistor, medic primar MG Pediatrie, Dispensar școlar Cluj-Napoca*

### Abstract

Autism is a neurodevelopmental disorder with an increasing prevalence. It comprises an entire spectrum of characteristics with two core manifestations: a deficit in social communication and the presence of repetitive behaviours and interests. The primary medical care personnel has an important role in the identification of children with suggestive signs and their redirection towards specialized services and also in the long term management of their overall health.

Having in mind the new directives regarding inclusive education in Romania, we have summarized some clinical characteristics and some possible interventions and recommendations regarding the interaction with autistic persons in order to be used not only by the personnel of the school medical offices but by all interested professionals.

Key words: autism, child, interaction, school medicine

---

## DESPRE AUTISM

### Rezumat

Autismul este o tulburare de neurodezvoltare cu prevalență în creștere, considerat a cuprinde un întreg spectru de manifestări, caracteristice fiind deficitul de comunicare socială și existența comportamentelor și a intereselor repetitive. Personalul din cadrul asistenței medicale primare are un rol important atât în identificarea copiilor cu semne sugestive și direcționarea lor către serviciile de psihiatrie, cât și în supravegherea pe termen lung a stării de sănătate a acestor pacienți.

Având în vedere implementarea școlarizării incluzive în România, considerăm oportună o sumariere a caracteristicilor clinice, a posibilelor intervenții și a unor recomandări legate de interacțiunea cu persoane autiste pentru personalul din cabinetele școlare și nu numai.

Cuvinte cheie: autism, copil, interacțiune, medicină școlară

### Ce este autismul?

Autismul este o tulburare de neurodezvoltare cu prevalență în creștere [1], de aproximativ 1% la nivel global, mai crescută de aproximativ 5 ori pentru sexul masculin [2]. Această creștere poate fi datorată modificărilor aduse în timp asupra criteriilor de diagnostic care au devenit din ce în ce mai specifice [3], sensibilizării crescute a cadrelor medicale și a întregii populații referitor la acest diagnostic și la manifestările sale precum și a aplicării la scară tot mai largă a testelor de screening [4]. A fost descris pentru prima dată ca entitate nosologică în 1943 de către Leo Kanner și de către Hans Asperger [2]. În prezent, conform DSM V și ICD-11, autismul este considerat a cuprinde un întreg spectru de manifestări [3,5], pentru confirmarea diagnosticului fiind necesară prezența a două elemente majore obligatorii: 1. existența deficitelor în comunicarea socială și 2. a comportamentelor, activităților sau a intereselor persistente și repetitive [1,5,6], care apar în perioada de dezvoltare timpurie, vârsta minimă pentru diagnostic fiind de 14-18 luni [4], dar putând fi

---

\* Corresponding Author: Raluca Nistor, medic rezident Psihiatrie Pediatrică, nistor.ralu@gmail.com

Article received: 12.12.2023, accepted: 21.01.2024, published: 31.01.2024

Cite: Nistor R, Nistor A. About Autism. The Journal of School and University Medicine 2023;10(4):5-8

stabilit la orice vârstă [7]. ICD-10, folosit în prezent în România, descrie o serie de entități separate ca forme ale autismului, denumit aici Tulburare pervazivă de dezvoltare – autismul tipic și cel atipic, sindromul Rett (cu etiologie monogenică), sindromul Asperger [6].

Din punct de vedere clinic, persoanele autiste pot prezenta un model particular al interacțiunii sociale și al comunicării, cu reciprocitate scăzută și uneori anxietate în aceste condiții sau cu limbaj sărac sau chiar absent și uneori cu dizabilitate intelectuală, contact vizual absent sau de foarte scurtă durată, interese restrânse, gesturi sau acte motorii repetitive, hipersensibilitate la stimulii senzoriali, toleranța scăzută sau crescută la stimulii dureroși, joc particular cu absența jocului de rol [4,7], comportament de autostimulare [8]. În copilăria mică se observă un pattern atipic al dezvoltării, cu regresia și ulterior pierderea achizițiilor sociale și de limbaj la aproximativ 25% din cazuri, frecvent la vârsta de 18-24 de luni, cauza fiind necunoscută [4][9]. Sindromul Asperger are ca particularități conservarea limbajului și funcționarea cognitivă normală, astfel încât nu se întrunesc toate criteriile necesare pentru tulburarea de spectru autist. Din perspectiva unor autori, se conturează de asemenea autismul înalt funcțional – cu QI normal sau peste medie și cel slab funcțional – cu dizabilitate intelectuală asociată [10]. Este important de menționat faptul că în unele cazuri manifestările determinate de autism pot deveni evidente la vârste mai înaintate, când persoanele afectate nu mai reușesc să compenseze deficiențele [4,5].

Comorbiditățile sunt multiple, agravând prognosticul, fiind reprezentate de anxietate, depresie, tulburare afectivă bipolară, ADHD, tulburări motorii, tulburări de somn, dizabilitate intelectuală, epilepsie, tulburări gastrointestinale [1], tulburări de alimentație, tulburări endocrine, suicidalitate, tulburări de personalitate, patologii cardiovasculare [4,7], psihoză și schizofrenie, tulburare obsesiv-compulsivă, disforie de gen [8]. Menționăm că incidența depresiei și a suicidalității, a disforiei de gen, a consumului de substanțe precum și cea a schizofreniei este mai crescută decât în cazul populației non-autiste de aceeași vârstă [8].

## Etiologie

Pe baza numeroaselor studii efectuate, etiologia autismului, încă neelucidată, este considerată a fi multifactorială, cu o importantă determinanță

genetică - este una dintre tulburările cu cea mai mare heritabilitate [3], între 40 și 90% [1]. Există peste 800 de gene asociate cu autismul [8] precum și o predispoziție familială, definindu-se „fenotipul autist extins” care include o serie de dificultăți de comunicare și socializare și anumite trăsături de personalitate, dar care nu sunt suficient de severe pentru a se putea stabili un diagnostic [3]. Din punct de vedere neurobiologic, se constată existența unor modificări ale celulelor gliale, a unor mecanisme de semnalizare intracelulară precum și a conectivității interneuronale [11]. Factorii de mediu dețin un rol determinant, confirmat prin studiile efectuate pe gemeni monoziagoți care evidențiază diferențe fenotipice semnificative observate în cadrul acestor perechi [3]. Aceștia pot acționa în perioadele prenatale, intrauterină (ex. expunerea la acid valproic) [11] sau perinatal [1].

## Evaluare

Este necesar un diagnostic cât mai rapid pentru a beneficia cât mai precoce de intervențiile specifice care determină o mai bună funcționare intelectuală, socială și adaptativă [12].

Personalul medical din cadrul asistenței primare are un rol important în identificarea acelor copii cu semne de alarmă, precum și în aplicarea testelor de screening și în direcționarea lor către serviciile de specialitate în vederea stabilirii diagnosticului.

Academia Americană de Pediatrie recomandă un screening general al dezvoltării la 9, 18, 24 sau 30 de luni pentru toți copiii [1], precum și unul specific la vârstele de 18 și 24 de luni pentru copiii cu manifestări sugestive. Cel mai cunoscut instrument de screening este Modified Checklist for Autism in Toddlers (M-CHAT sau M-CHAT-R, varianta revizuită), un chestionar pentru părinți ușor de aplicat și care este disponibil gratuit și în limba română, util pentru copiii mai mici de 30 de luni [4]. Pentru copiii mai mari de această vârstă nu există instrumente validate, dar sunt utile semnele de alarmă („red flags”): nu răspunde când este strigat la 12 luni, nu arată spre obiectele de care este interesat la 14 luni, nu are joc de rol la 18 luni, semne generale: evită contactul vizual, poate dori să fie lăsat singur, are dificultăți în a înțelege sentimentele altora sau în a vorbi despre sentimentele lui, are întârzieri în achizițiile de limbaj, repetă frecvent cuvinte sau fraze (ecolalie), oferă răspunsuri inadecvate la întrebări, se supără din cauza unor schimbări

minore, are interese obsesive, realizează mișcări repetitive (flutură mâinile, se leagăna, se învârtă în cerc), are reacții neobișnuite la sunete, mirosuri, gusturi, aspectul sau la senzațiile tactile declanșate de obiecte (adaptat după CDC)[4]. Nu este obligatoriu ca toate să fie prezente la aceeași persoană și de asemenea fenotipul autist este foarte variat, uneori fiind foarte dificil de identificat [7].

În cazul obținerii unui scor sugestiv pentru autism la testele screening sau al existenței unei suspiciuni, copilul este îndrumat spre serviciile de specialitate, unde se va realiza o evaluare complexă, multidisciplinară, care include examenul psihiatric, neurologic, somatic, aptitudinile psihologice (cognitive, motorii, adaptative) și de limbaj, evaluarea percepției senzoriale (auz, văz), aplicarea de interviuri specifice (ex. Autism Diagnostic Inventory-Revised, ADI-R – interviu semistructurat pentru părinți) și de instrumente observaționale (ex. Autism Diagnostic Observation Schedule Second Edition, ADOS-2 sau Childhood Autism Rating Scale Second Edition, CARS-2 – aplicat de clinicieni specializați). De asemenea este evaluată și familia, uneori și de către serviciile de asistență socială, având în vedere impactul semnificativ al acestui diagnostic asupra vieții întregii familii [4]. Asociat se pot efectua determinări genetice (cariotip, anomalii monogenice, variația numărului de copii), imagistice, mai frecvent pentru identificarea unor potențiale anomalii asociate [4]. Nu există biomarkeri specifici pentru autism, dar sunt în curs de cercetare [11].

## Management

Scopurile intervențiilor sunt de a minimiza deficitul, a maximiza funcționarea și de a preveni/diminua/elimina comportamentele problematice [4].

Autiștii sunt predispuși la crize severe de afect care uneori asociază agresivitate, comportament auto-vătămător, datorită deficitului de autoreglare emoțională care determină inabilitatea gestionării emoțiilor negative [13] precum și a disfuncției cogniției sociale [8]. Aceste manifestări pot fi declanșate de stresori (inclusiv suprastimularea senzorianlă), boli somatice sau psihiatrice coexistente [4,8]. În criză se are în vedere asigurarea unui climat liniștit în care persoana să aibă suficient spațiu, evitarea stimulării pentru o perioadă (verbale, tactile), oferirea de mijloace de liniștire (ex. jucărie sau obiect preferat, o anumită melodie) [14].

Managementul pe termen lung cuprinde intervenții terapeutice, bazate pe dovezi, din care cea mai cunoscută este terapia ABA care cuprinde o serie de tehnici derivate din principiile teoriei învățării aplicate de personal specializat [4] precum și alte strategii complexe (ex. Picture exchange communication system, PECS - care facilitează comunicarea alternativă prin folosirea unor cartonașe cu imagini ce reprezintă obiecte) [15], training-ul părinților și al profesorilor (școlarizarea se face și în învățământul de masă, în funcție de abilități), terapia multisenzorială, psihoterapia cognitiv-comportamentală pentru cei cu intelect normal, intervenții educaționale complexe (Treatment and Education of Autistic and Related Communication-Handicapped Children - TEACCH) [2,4].

Tratamentul medicamentos este simptomatic: al iritabilității și agresivității cu antipsihotice de generația a doua, al comorbidităților – ADHD, anxietate, depresie, epilepsie – cu medicație specifică [2,4].

## Prognostic

Diagnosticul și intervenția precoce se corelează cu o funcționare mai bună a copilului precum și cu reducerea stresului parental [12]. Gradul de dizabilitate depinde atât de caracteristicile persoanei cât și de cele ale mediului [2], de exemplu nivelul socio-cultural al părinților – cu cât este mai ridicat cu atât mai repede este stabilit diagnosticul și se inițiază intervențiile specifice. În SUA s-a demonstrat că aplicarea testelor screening de către personalul medical diminuează impactul diferențelor acestui nivel [12].

Aproximativ 80% dintre copiii care sunt diagnosticați la vârstă mai mică de 3 ani își mențin diagnosticul în etapele ulterioare, iar pentru aproximativ 9% diagnosticul nu se mai poate confirma în perioada de adult tânăr, în special în cazul celor cu abilități cognitive dezvoltate și care au beneficiat de intervențiile specifice [4].

În ciuda progreselor numeroase, prognosticul ad vitam se menține în general nefavorabil, persoanele autiste având o integrare socială redusă, un procent de 12% reușind să trăiască independent ca adulți [1] precum și o speranță de viață mai mică cu 16-30 de ani decât a populației generale, în funcție de absența sau prezența deficitului intelectual). De asemenea este agravat de prezența comorbidităților și de dificultățile de comunicare și de accesare a serviciilor de sănătate [7].

## Aspecte legate de interacțiunea cu o persoană autistă

În cadrul oricărei interacțiuni, dar mai ales în cadrul unei consultații, o situație stresantă pentru oricine, persoanele autiste necesită abordări adaptate. Frecvent apar dificultăți în comunicare, medicii raportând dificultăți în relația cu acești pacienți. De asemenea autiștii încearcă deseori să își ascundă tră-săturile ceea ce le cauzează un nivel foarte crescut de stres, până la burnout [7], depresie, sau chiar suicidalitate [8]. Este recomandată asigurarea unui spațiu liniștit, aerisit, cu o cantitate minimă de stimuli (se poate inclusiv stinge sursa de iluminat din încăpere), evitarea sau reducerea cât mai semnificativă schimbărilor (ex. interacțiunea cu aceeași persoană la fiecare vizită), oferirea unor informații corecte și realiste (ex. durata consultației și ce se va întâmpla în cadrul ei), exprimarea clară, în limbaj cât mai simplu și concret cu evitarea aproximărilor și a întrebărilor deschise, respectarea promisiunilor, verificarea înțelegerii (uneori și prin repetarea întrebărilor), minimizarea comunicării non-verbale, evitarea conversațiilor superficiale, aflarea preferințelor și a ceea ce este considerat a fi „normalul” pentru fiecare pacient. Se recomandă acordarea unei atenții sporite la orice acuză dureroasă, având în vedere diferențele de sensibilitate de acest tip [14].

## References:

1. Sanchack K, Thomas C. Autism Spectrum Disorder: Primary Care Principles. *Am Fam Physician*. 2016;94(12):972-979
2. Choo Y, Agarwal P, How C, Yeleswarapu S. Developmental delay: identification and management at primary care level. *Singapore Med J*. 2019;60(3):119-123
3. Doherty M, Haydon C, Davidson I. Recognising autism in healthcare. *Br J Hosp Med*. 2021;82(12):1-7
4. Davico C, Marcotulli D, Cudia VF, Arletti L, Ghiggia A, Svevi B, Faraoni C, Amianto F, Ricci F, Vitiello B. Emotional Dysregulation and Adaptive Functioning in Preschoolers With Autism Spectrum Disorder or Other Neurodevelopmental Disorders. *Front Psychiatry*. 2022;13:846146
5. Hume K, Steinbrenner JR, Odom SL, Morin LK, Nowell SW, Tomaszewski B, Szendrey S, McIntyre NS, Yucesoy-Ozkan S, Savage MN. Evidence-Based Practices for Children, Youth, and Young Adults with Autism: Third Generation Review. *J Autism Dev Disord*. 2021;51:4013-4032
6. Thapar A, Rutter M. Genetic Advances in Autism. *J of Autism and Developmental Disorders*. 2021;51:4321-4332
7. Haydon C, Doherty M, Davidson IA. Autism: making reasonable adjustments in healthcare. *Br J Hosp Med*. 2021;82(12):1-11
8. Hyman SL, Levy SE, Myers SM. AAP Council on Children with Disabilities; section on developmental and behavioral pediatrics. Identification, Evaluation, and Management of Children With Autism Spectrum Disorder. *Pediatrics*. 2020;145(1):e20193447
9. World Health Organization. International Classification of Diseases, Tenth Edition. Geneva: WHO 2010
10. American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition. Arlington, VA: American Psychiatric Association 2013
11. Williams LN, Wieckowski AT, Dieckhaus MFS, Dai YG, Zhang F, Dumont-Mathieu T, Barton M, Fein D, Robins DL. Primary Care Clinician and Child Characteristics Impacting Autism Surveillance. *Brain Sci*. 2023;13(1):18
12. de Giambattista C, Ventura P, Trerotoli P, Margari M, Palumbi R, Margari L. Subtyping the Autism Spectrum Disorder: Comparison of Children with High Functioning Autism and Asperger Syndrome. *J Autism Dev Disord*. 2019;49:138-150
13. Genovese A, Butler MG. The Autism Spectrum: Behavioral, Psychiatric and Genetic Associations. *Genes*. 2023;14:677
14. Gary Steinman, Chapter One - The putative etiology and prevention of autism, Editor(s): Mirolyuba Ilieva, Way Kwok-Wai Lau, Progress in Molecular Biology and Translational Science. Academic Press. 2020;173:1-34
15. Fuentes J, Bakare M, Munir K, Aguayo P, Gaddour N, Öner Ö. Autism spectrum disorder. In Rey JM (ed), IACAPAP e-Textbook of Child and Adolescent Mental Health. Geneva: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions 2014