

IDENTIFICAREA CELOR MAI TIMPURII SEMNE ALE AUTISMULUI: IMPLICAȚII ALE DOVEZILOR CLINICE ȘI ALE TRATAMENTULUI

Alonim, H., Lieberman I., Tayar, D., Scheingesicht, G.

The Mifne Centre & Bar Han University, School of Social Science. Israel, (2011, 2013)

Introducere

Această lucrare este împărțită în două părți: prima parte descrie semne foarte timpurii asociate cu autismul identificat într-un studiu asupra a 110 sugari în primele 15 luni de viață. A doua parte discută despre implicațiile acestor descoperiri în tratamentele pe termen scurt, comparând rezultatele tratamentului la două grupe de vârstă diferite.

PARTEA 1: UN STUDIU RETROSPECTIV CLINIC 1997 – 2007

Un studiu retrospectiv realizat la Centrul Mifne din Israel, din 1997 până în 2007, a examinat 110 sugari, 84 de băieți și 26 de fete care au fost diagnosticați cu autism între vârstele de 2-3 ani, folosind analiza retrospectivă a înregistrărilor video filmate de către părinții acestora în primele 15 luni de viață, înainte de a fi avut orice suspiciune cu privire la dezvoltarea copilului. În plus față de datele video, au fost distribuite chestionare părinților, după stabilirea diagnosticului între vârstele de 2-3 ani.

Variabilele investigate au fost caracteristici de dezvoltare asociate cu spectrul autismului:

1. Lipsa Contactului Vizual

În cercetările lor, Elsabbagh și colegii săi (2012) au descoperit că anumite caracteristici ale mișcărilor oculare în prima perioadă a vieții au fost asociate cu autismul diagnosticat la 36 de luni. Lipsa contactului vizual este una dintre caracteristicile evidente ale autismului. Întrebarea este dacă acest contact vizual deficitar este rezultatul unei deficiențe de a intra în contact sau o incapacitate inerentă de a forma contactul vizual restricționează contactul ... din moment ce, de la începutul dezvoltării copilului, acesta creează o percepție diferită.

Întrebarea, atunci, este: de ce copiii care nu stabilesc contact vizual cu oamenii, stabilesc contact vizual cu un obiect? Cu alte cuvinte, *se pare că focalizarea nu este principala dificultate în aceste cazuri, ci preferința copilului pentru obiecte neînsuflețite.*

În studiul nostru, am examinat contactul vizual al copilului față de părinți sau alți aparținători. Măsurătorile tendinței lor de a urmări obiectele cu ochii, au inclus: *în ce direcție privea copilul; pentru cât timp; dacă a ignorat obiectul; contact vizual în timpul apropierii; în timpul hrănirii*

și în timpul jocului. Lipsa de contact vizual sau contact vizual foarte scăzut, evaluat ca 10 - 20% din timp, au fost observate în **77,3%** dintre copii. Cincisprezece copii au prezentat un contact vizual rezonabil, dar inconsistent.

2. Lipsa Reacției la Vocea/Prezența Părinților

Lipsa de reacție a fost definită de Alonim (2007) ca: *nu se observă rotirea capului; nu există nici o deviere a privirii copilului; nu se observă zâmbetul sau gânguritul; nu manifestă nicio reacție când le este rostit numele; nu se observă nicio încercare de a distrage atenția; nu există nicio reacție la plecarea părinților.*

Majoritatea cercetărilor privind dezvoltarea comportamentului social și afectiv s-au concentrat pe activitatea legată de cortex, în mare parte amigdala - sistemul limbic și sistemele mediale prefrontal și fronto-parietal (Amodio și Frith, 2006). Geva și colegii săi (2011) susțin că disfuncția trunchiului cerebral detectată în timpul celui mai mare puseu maturizant în perioada prenatală târzie va afecta direct modularea privirii ca funcție de excitare la stimuli sociali, compromițând astfel implicarea socială (Geva, et al., 2011) .

Din analiza video a acestui studiu a fost evident că *bebelușii care nu au reacționat la voce nu au reacționat, de asemenea, la prezență și viceversa*. Nu au existat copii dintre cei examinați care să fi reacționat la prezență, dar nu și la voci, lucru ce caracterizează bebelușii cu tulburări de auz.

Lipsa de reacție la vocea și prezența părinților a fost observată la **44,5%** dintre sugari.

3. Pasivitatea Excesivă

Pasivitatea excesivă a fost definită de Greenspan (1992) în cazuri de: *lipsa plânsului, lipsă de mișcare, lipsa de interes pentru ceea ce se întâmplă în jur, nu urmăresc oamenii cu privirea, lipsa de efort pentru a ajunge la un obiect, bebelușii sunt „ușor de îngrijit”.*

Conform lui Jiang (2009) această perioadă este una critică pentru schimbările majore de dezvoltare a echilibrului și a căilor auditive din trunchiul creierului, inclusiv mielinizarea. Acest lucru este susținut de Doesburg (2011), care susține că perturbările mielinizării pot perturba maturizarea materiei albe și integritatea conectivității neuronale și a sincronizării oscilațiilor neuronale. La rândul lor, acestea pot avea implicații asupra stabilirii funcțiilor emoționale și atenționale. Karlsson și alții (2005) au descoperit că leziunea trunchiului cerebral a perturbat reglarea fiziologică și homeostazia. Aceste perturbări afectează sistemul nervos autonom.

Potrivit Batterhamet, (2007), acestea afectează, de asemenea, reglarea excitației circadiene, precum și modularea homeostazei viscerale a stărilor interne, precum foamea și setea. Toate aceste sisteme sunt interrelaționate și moderează reglarea emoțională și atențională la sugari în timpul fazei neonatale (Geva și colab., 1999). Observarea analitică a acestor componente de dezvoltare a indicat o lipsă de reglare. Jiang (2009) a sugerat că sistemele trunchiului cerebral joacă un rol integral în ceea ce privește aceste capacități de nivel superior, cum ar fi autoreglarea.

Pasivitatea excesivă a fost observată la **44,5%** dintre sugari.

S-a observat o discrepanță între fete și băieți: 57,75% la fete și 40,5% la băieți.

4. Dezvoltarea Motorie Întârziată

Tulburările de mișcare joacă un rol intrinsec în fenomenul autismului și pot fi utilizate pentru a diagnostica prezența autismului în primele luni de viață (Teitelbaum et al., 1998).

În cercetarea sa asupra mișcării la pui de șoareci (în vârstă de câteva zile), Horev (2012) susține că, în dezvoltarea motorie tipică, șoarecii și-au întins cele patru membre pentru a forma o bază de sprijin stabilă, în timp ce șoarecii cu dezvoltare necorespunzătoare, care nu aveau cromozomul P16, o lipsă care, conform cercetărilor se întâlnește la 1% dintre copiii cu autism, au fost observați având un fenotip motor diferit, contractându-și membrele și s-au așezat pe o bază instabilă de sprijin.

În acest studiu, am verificat baza de sprijin; dacă copilul a început să se întoarcă pe o parte, să meargă de-a bușilea, să stea în picioare, sau să meargă în picioare la intervalele de dezvoltare corespunzătoare; și dacă copilul era hipotonic.

Întârzierea dezvoltării motorii s-a observat la **33,6%** dintre sugari. Hipotonia a fost prezentă la 67% dintre ei. 42% dintre acești copii au început să meargă după vârsta de 18 luni (fete 50,5% și băieți 28%).

5. Activitate Excesivă

Activitatea excesivă a fost definită de Alonim (2007) ca mișcare constantă neliniștită, plâns constant, preocupare obsesivă cu un obiect.

Observarea analitică a tuturor componentelor dezvoltării bebelușilor a arătat o lipsă de reglare, care în multe cazuri a fost exprimată prin supraactivitate, aceste componente au fost măsurate în funcție de parametrii de timp și frecvență ai fenomenului.

Așa cum s-a menționat mai sus și susținut și de Trevarthen (2000), sistemele trunchiului cerebral, cum ar fi autoreglarea, joacă un rol integral în aceste capacități de nivel superior.

Activitatea excesivă și comportamentele repetitive s-au observat la **28,2%** dintre sugari (băieți 31% și fete 19,2%).

6. Refuzul de a mânca

Wing (1987) a evidențiat anomalii ale obiceiurilor alimentare ca trăsături asociate ale autismului, dar nu a primit multă atenție la acea vreme. Această categorie a fost împărțită într-un element principal („refuzul de a mânca”) și trei subcategorii: „refuzul de a trece la fructe sau legume”, „refuzul de a trece la alimente solide” și „fixație asupra alimentelor”.

Refuzul alimentelor este definit de Riordan (1989), ca fiind consumul unui număr mai mic de calorii decât cel necesar, ca rezultat al respingerii alimentelor. Supraselectivitatea alimentară este definită de Luiselli (1994) ca fiind consumul în mod constant doar a unei varietăți limitate de alimente.

Într-un studiu de lungă durată, Alonim (1999-2007) a urmărit 60 de copii mici (1-3 ani) din diferite țări, care au suferit de tulburări alimentare și a constatat că majoritatea problemelor alimentare la copiii cu autism sunt incluse în categoria tulburărilor de comportament și senzoriale, care este din nou legată de lipsa autoreglării. Această constatare este susținută de concluziile lui Schwartz (2003).

Tulburările de alimentație observate la copiii mici cu autism sunt descrise în trăsăturile de autism DSM-5. „Tulburările alimentare sunt o caracteristică destul de frecventă a tulburării spectrului autist, iar preferințele alimentare extreme și limitate pot persista” (DSM-5. 2013)

Refuzul de a mânca a fost observat la **20,9%** dintre copii.

7. Creșterea Accelerată a Circumferinței Capului

În studiile sale, Courchesne (2011) evidențiază descoperirile neurobiologice din primii ani de viață și subliniază creșterea excesivă a creierului ca factor esențial în patobiologia autismului. El susține că creșterea excesivă a circumferinței capului la băieții cu autism a implicat un număr excesiv de neuroni în cortexul frontal care este responsabil pentru procesarea emoțională și comportamentală. Acest lucru este susținut de rezultatele studiului său recent (2014), care susține că pot apărea leziuni neuronale în timpul sarcinii.

În acest studiu, s-a constatat o creștere accelerată a circumferinței capului la **12,7%** dintre sugari, dar contrar constatărilor lui Courchesne, acest fenomen a apărut mai mult la fete (fete 23,1%, băieți 9,5%).

8. Aversiunea la atingere

Atingerea fizică este definită de Carvill (2001) drept cantitatea de masă și apropiere fizică pe care copilul o permite.

Definiția respingerii se referă la *contractie sau arcuire spre înapoi, expresie de nemulțumire atunci când copilul este ținut în brațe, îmbrățișat sau sărutat*. Dificultatea de a permite contactul rezultă de obicei dintr-o supraîncărcare tactilă care face copilul să se simtă inconfortabil sau chiar să simtă durere.

Dificultățile de procesare senzorială caracterizează autismul. Deși timp de zeci de ani, literatura relevantă a raportat lipsa de reacție ca o deficiență senzorială, în ultimele două decenii a devenit clar că aceasta este de fapt o hipersensibilitate în sistemele tactile, vizuale, auditive și orale. Întrucât aceasta implică o lipsă de integrare între sisteme, nu există o modulație senzorială (Dunn & Westman, 1995).

Conform Alonim (2011), o lipsă de modulare senzorială poate crea confuzie și anxietate, iar pentru a depăși această stare, copilul ține la obiceiuri fixate care îl pot ajuta să-și reducă anxietatea.

Aversiunea la atingerea părinților a fost observată la **10,0%** dintre sugari (fete 15,4%, băieți 8,3%).

CONSTATĂRI LA CEI 110 COPII:

Șase copii au fost diagnosticați cu patologii; 3 neurologice; 1 sindromul Angelman; 1 sindromul Rett; 1 boală metabolică.

Șase copii nu au prezentat semne ale vreunei tulburări de dezvoltare de niciun fel în primul an de viață și, conform rapoartelor părinților, regresul a fost observat între vârstele de 12-18 luni. Nouăzeci și opt dintre bebeluși (89%) au prezentat semne timpurii asociate cu autismul între 4 și 15 luni.

Rezultatele studiului au sugerat, de asemenea, că din moment ce fiecare copil a afișat cel puțin 2 semne diferite, *diagnosticarea timpurie a autismului depinde de capacitatea de a identifica diferite combinații de simptome indicative ale pre-autismului*.

Constatări Secundare

Analiza rapoartelor părinților a evidențiat patru categorii:

Grupa A: În 29,9% din cazuri, părinții (în special mamele) au bănuțit că ceva nu este adecvat în dezvoltarea bebelușilor, dar au fost asigurați că totul este bine.

Grupa B: În 22,4% din cazuri, membrii familiei extinse au spus că au simțit că ceva nu este în regulă, dar nu le-au spus părinților.

Grupa C: În 8,4% din cazuri, membri ai familiei au sugerat că ar fi cazul să testeze copilul, dar această sugestie a fost respinsă de părinți.

Grupa D: În 39,3% din cazuri, părinții au afirmat că nu au observat semne neobișnuite.

Rezultate

Deși videoclipurile filmate de familii au fost înregistrate în diferite etape ale primului an de viață al copiilor și a fost imposibil de subliniat în ce etapă a apărut exact semnul specific, rezultatele acestui studiu indică faptul că a fost posibilă identificarea timpurie a simptomelor legate de tulburarea autistă deja în primul an de viață la 98 din 110 copii.

Ca urmare a acestui studiu anterior, analiza rezultatelor a condus la:

- a. dezvoltarea Scalei de Evaluare pentru Semnele Pre-Autismului la sugari (**ESPASI**).
- b. înființarea unei **unități pilot pentru depistarea timpurie** în Centrul Medical Sourasky Tel Aviv, în care părinții care au suspiciuni cu privire la dezvoltarea contactului și comunicării copiilor lor pot solicita o baterie de teste într-un stadiu foarte timpuriu. Bebelușii considerați că au un risc ridicat, în urma acestor teste, sunt direcționați către Centrul Mifne.

Centrul de tratament, formare și cercetare Mifne (care înseamnă "punct de cotitură" în ebraică) este o organizație non-profit și a fost înființat în 1987. Centrul este specializat în detectarea sugariilor aflați la risc și în tratamentul copiilor până la vârsta de doi ani, care sunt diagnosticați cu tulburări din spectrul autismului, din Israel și din străinătate.

Programul de tratament se concentrează pe întreaga arie de dezvoltare a sugarului: aspecte fizice - senzoriale - motorii - emoționale și cognitive, prin utilizarea *terapiei de joc reciproc*, metodă care a fost dezvoltată la centru, pentru a dezvolta abilitățile copilului și a-l motiva în a se implica în interacțiunea cu părinții și persoanele de referință, din curiozitate și plăcere. Programul terapeutic este special conceput pentru fiecare copil în mod individual, luând în considerare semnele clinice care au fost evidențiate mai devreme.

Terapia de familie: adoptând percepția că autismul afectează fiecare membru al familiei și că părinții sunt, de fapt, principala resursă a copiilor lor, programul înglobează întreaga familie nucleară. Abordarea terapeutică combină aspectele bio-psiho-sociale și de mediu. Părinții sunt implicați pe deplin și instruiți în conformitate cu procesele terapeutice prin care sunt tratați copiii lor, pentru a le susține și implementa în viața lor de zi cu zi.

Cadrul de tratament în trei etape include:

1. Terapie de familie intensivă, rezidențială, timp de trei săptămâni, 7 zile pe săptămână, cel puțin 8 ore pe zi, la Centrul Mifne
2. Terapie la domiciliul familiei, susținută de terapeuți instruiți de Mifne
3. Integrare supervizată în grădiniță

PARTEA A 2-A: UN STUDIU DE URMĂRIRE A SUGARILOR ȘI COPILOR (PÂNĂ LA 3 ANI)
TRATAȚI LA CENTRUL MIFNE ÎNTRE ANII 2007- 2012, (2013)

Acest studiu a urmărit progresul a două grupuri:

- a. 39 de copii cu vârsta cuprinsă între 2-3 ani, care au fost tratați între 2007-2009.
- b. 45 de sugari cu vârsta cuprinsă între 1-2 ani, care au fost tratați între anii 2010-2012.

Copiii au fost îndrumați către Centrul Mifne de către Centrul Medical Sourasky, precum și de alte diverse clinici medicale din Israel și din Statele Unite. Întrucât copii participanți au fost diagnosticați pentru prima dată în diferite locații și nu a existat o standardizare a instrumentelor de diagnostic, toți au fost reevaluați; grupul mai în vârstă prin ADOS, grupul mai tânăr prin Scala de evaluare a semnelor de pre-autism la sugari (ESPASI) și prin M-Chat. Analiza scalei de evaluare zilnică, datele din înregistrările video, răspunsurile părinților la chestionare și rapoartele zilnice ale terapeuților au produs 20 de variabile împărțite în 4 categorii (implicare, comunicare, joc și funcționare), care au fost cercetate în acest studiu. Evaluarea a fost măsurată săptămânal în timpul primei etape de tratament intensiv și după 6 luni de terapie ulterioară la domiciliu.

Concluzii:

Rezultatele studiului retrospectiv inițial au afirmat presupunerea că **simptomele TSA apar frecvent în primul an de viață**, lucru susținut acum de DSM-5.

Simptomele sunt de obicei recunoscute pe parcursul celui de-al doilea an de viață (vârsta de 12-24 luni), dar pot fi văzute mai devreme de 12 luni dacă întârzierile de dezvoltare sunt severe, sau observate mai târziu de 24 de luni dacă simptomele sunt mai subtile (DSM-5, 2013).

Rezultatele studiului de urmărire sugerează următoarele lucruri:

1. Detectarea timpurie poate și trebuie în multe cazuri să aibă loc **în jurul vârstei de un an** pentru a fi urmată de un tratament timpuriu.
2. Intervenția deja la vârsta de 1 an poate modifica în mod pozitiv situația și viitorul multor copii și ale familiilor lor (Alonim, et al., 2011).

În ciuda dovezilor din toate studiile recente, există încă o dezbatere cu privire la vârsta la care se pune diagnosticul. Autismul este mai mult decât suma părților sale. Prin urmare, aș dori să sugerez că: deși diagnosticul este esențial pentru a cartografia nevoile copilului și pentru a oferi un tratament focal, concluzia este aceea că tratamentul este oferit copilului și nu diagnosticului.

Traducere: **Bogdan-Andrei Ciofoaia** (psiholog Centrul Being MySelf Piatra Neamț)

Sursa: <https://mifne-autism.com/research/>

<https://mifne-autism.com/wp-content/uploads/2015/10/Early-Signs-International-Research-Conference-Autism-Uri-Durham-2014-CROPPED.pdf>

Listă de referințe:

Alonim, A.H., 1999. Eating disorders in autism . A paper presented at a conference at Bar Ilan University: Tel-viv (In Hebrew).

Alonim, A.H. 2004. The Mifne method. *Journal of Child and Adolescent Mental Health*, 16, 39-43.

Alonim, A.H. (2007). Infants at risk: early signs of autism: diagnosis and treatment.

In Alonim, A.H., Acquarone, S., Crespino, G., Danon-Boileau L., Maestro, S., Massie H., Muratori F., Rhode, M. and Trevarthen, C. (eds.) *Signs of autism in Infants: recognition and early intervention* . (Ch. 7). London: Karnac Books.

Alonim, A. H. (2011). Identification of early signs of autism in first year of life. *Israeli Journal of Pediatrics*, 76, 29-31.

Alonim, A. H., Schilling, G., Lieberman, I., & Tayar, D. (2013). *Early signs in first year of life: Clinical research*. IMFAR International Conference, San Sebastian, Spain .

American Psychiatric Association., 2013. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*. 5th ed. Washington, DC: American Psychiatric Association

Amodio, D.M. and Frith, C.D. (2006). Meeting of minds: The medial frontal cortex and social cognition . *Nature Reviews Neuroscience*. 7. p.268-77.

Batterham , R.L., Ffytche, D.H., Rosenthal, J.M. , (2007) . PYY modulation of cortical and hypothalamic brain areas predicts feeding behavior in humans . *Nature*. 1. P.106-9.

Courchesne, E., Mouton, P. R., Calhoun, M. E., Semendeferi, K., Ahrens-Barbeau, C., Hallet , M. J., Barnes, C. C., Pierce, K. (2011). Neuron number and size in prefrontal cortex of children with autism . *JAMA*. 306. p.2001-2010.

Carvill, S. (2001). Sensory impairments, intellectual disability and psychiatry . *Journal of Intellectual Disabilities*. 45 (6).