

TULBURĂRILE DIN SPECTRUL AUTIST – COMORBIDITĂȚI – ARGUMENTE ÎN FAVOAREA UNEI ABORDĂRI MULTIDISCIPLINARE A ACESTORA

AUTISM RELATED DISORDERS – COMORBITIES – ARGUMENTS FOR AN INTERDISCIPLINARY APPROACH

Daniela Laura Câmpean¹, Mihaela Vințan², Ileana Benga², Steluța Palade²

1 - CSM copii și adolescenți Cluj

2 - Clinica Neurologie Pediatrică Cluj

Rezumat

Introducere: Cercetările recente referitoare la tulburările din spectrul autist abordează probleme de genetică, biologie moleculară, neurologie și psihiatrie pediatrică. Având în vedere rezultatele acestor cercetări, cât și argumente clinice, în prezent, abordarea copiilor cu astfel de tulburări presupune o participare multidisciplinară.

Material și metodă: Studiul s-a realizat pe un lot de 80 copii și adolescenți, de ambele sexe, internați pe parcursul unui an în Clinica Neurologie Pediatrică Cluj-Napoca și diagnosticați cu diferite forme de tulburări profunde ale dezvoltării.

Rezultate: Diagnosticile au fost – Autism, autism atipic, sindrom Rett, aminoacidopatii, tulburare hiperkinetică cu retard psihic și stereotipii, encefalopatii infantile sechelare cu manifestări din spectrul autist. Cele mai frecvente aspecte clinice au fost: tulburări ale vorbirii și limbajului – la toți cei 80 de copii, întâzieri mintale – 72 copii, 90%, sechele neurologice – la 53 copii, 66%, epilepsie și convulsii febrile – 20 copii, 25%, ADHD – 15 copii, 18%, afecțiuni somato-endocrine – 26 copii, 38%.

Concluzie: Rezultatele studiului duc la concluzia abordării corecte, multidisciplinare, a tulburărilor profunde ale dezvoltării.

Cuvinte cheie: tulburări de spectru autist, comorbidități, abordare multidisciplinară

Abstract

Introduction: The recent researches in the field of autistic disorders aim a series of issues concerning genetics, molecular biology, neurology and child psychiatry. According to the utmost up-to-date conclusions and also to the basic clinical surveys, approaches of child autism deal with a vast interdisciplinary research.

Resources and Method: Our survey investigated a group of 80 children and teenagers, both male and female – closely monitored throughout an year at the Clinic of Paediatric Neurology from Cluj-Napoca – whose diagnoses implied severe development disorders.

Results: We have come to the following diagnoses: autism, atypical autism, Rett syndrome, aminoacidopathy, hyperkinetic disorders associated with mental retardation and stereotypes, infantile residual encephalopathy associated with typical autistic symptoms. Overall, our clinical observations have frequently pointed out: language and speaking disorders – all 80 children, 100%, mental retardation – 72 children, 90%. neurological sequelae – 53 children, 66%, endocrine-somatic disorders – 26 children, 38%, epilepsy and febrile convulsions – 20 children, 25%, ADHD – 15 children, 18%.

Conclusion: Our survey's final considerations led to the imperious necessity of an interdisciplinary approach in the field of autism related development disorders.

Keywords: autism disorder, comorbidities, interdisciplinary approach

Introducere

Autismul reprezintă o tulburare psihocomportamentală de aspect pervasiv, care reunește aspecte ale mai multor etiologii și are un caracter invalidant relațional și social. [7]

Studii imagistice au relevat anomalii în structura cerebrală, cerebeloasă și a sistemului limbic la copii cu autism în vârstă de 2-4 ani, rezultând că anomaliile de dezvoltare ale creierului în primii doi ani de viață pot duce la autism. [4]

Alte studii au evidențiat relația între modificările epileptiforme de pe EEG și disfuncțiile cognitive. Există o relație certă între tulburările din spectrul autist și unele forme de epilepsie, care asociază crizelor, tulburări de limbaj, tulburări cognitive și tulburări de comportament – Sindromul Kleine Levin. 1

De asemenea, simptome din spectrul autist au fost observate și în cazul unor afecțiuni genetice – S. Down, S. Angelman, S. Prader Willi. [3, 5]

Studii de genetică și de biologie moleculară au evidențiat anomalii ale neurologininei la copii cu autism, cauzate de o mutație punctiformă la nivelul genelor NLGN5 și NLGN4x de pe cromosomul X. 2 De asemenea, scăderea nivelului beta hidroxilazei în sângele matern s-a constatat că este un predictor pentru apariția unor tulburări din spectrul autist la copil. [6]

Material și metodă

Studiul nostru a cuprins un lot de 80 copii și adolescenți, de ambele sexe – 47 de sex masculin și 33 de sex feminin, cu vârste între 2-18 ani internați pe parcursul unui an în Clinica neurologie pediatrică Cluj (fig. 1). În cadrul diagnosticului la externare ale acestor pacienți s-au regăsit tulburări din spectrul autist.

Diagnosticile stabilite au fost:

- autism
- autism atipic
- S. Rett
- S. Asperger

- Alte tulburări din spectrul autist.

Diagnosticile principale și asociate au fost:

- aminoacidopatii
- scleroză tuberoasă
- cromosomopatie
- diferite forme de epilepsii
- embrio encefalopatii infantile sechelare
- tulburări de limbaj
- ADHD
- Diferite grade de retard neuro-psihic
- Diferite afecțiuni somato-endocrine

Rezultate. Interpretare

Au fost stabilite următoarele diagnostice:

- aminoacidopatii la 5 copii
- scleroză tuberoasă la 2 copii
- cromosomopatie 1 caz
- Sindroame genetice cu epilepsie 2 cazuri
- S. Asperger 1 caz
- S. Rett 4 cazuri
- Autism tipic 15 cazuri
- Autism atipic 10 cazuri
- Diferite forme de encefalopatii cu manifestări din spectrul autist 40 cazuri.

Comorbiditățile au fost următoarele (fig. 2):

- tulburări de limbaj, la toate cazurile
- retard psihic – 72 copii – 90%
- sechele neurologice – 53 copii – 66%
- epilepsie și convulsii febrile – 20 copii – 25%
- ADHD – 15 copii – 18%
- Afecțiuni somato-endocrine – 26 copii – 38%

Se constată frecvența ridicată a tulburărilor de limbaj, a retardului psihic și a sechelelor neurologice.

S-a constatat de asemenea frecvența ridicată a manifestărilor din spectrul autist în encefalopatiile infantile sechelare.

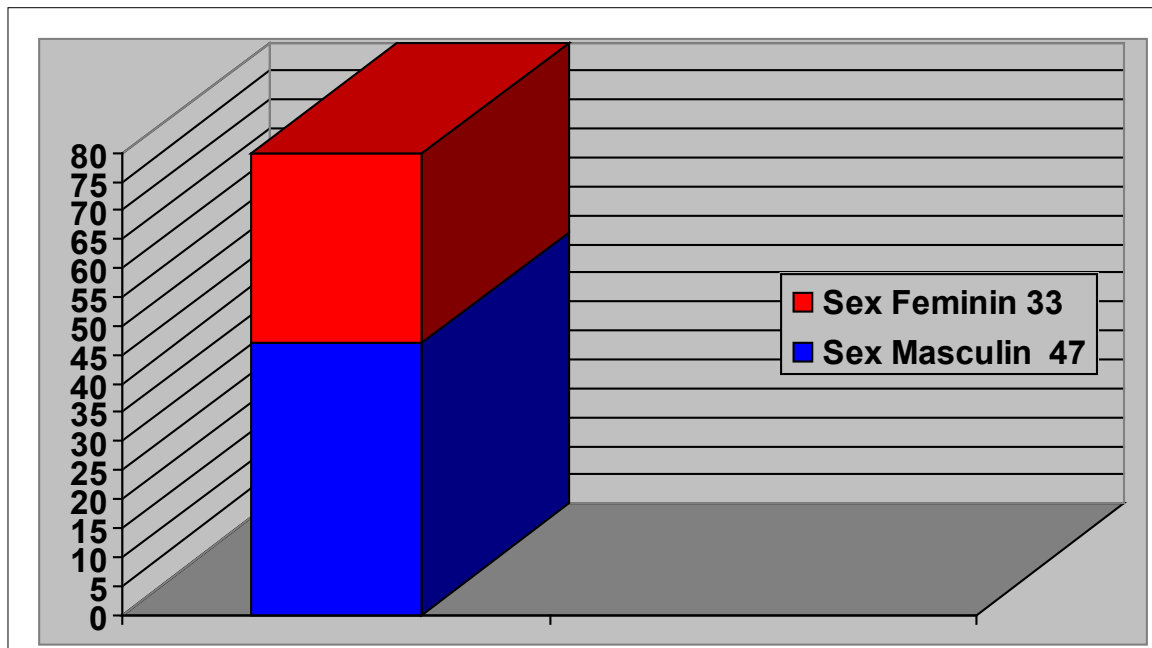


Figura 1

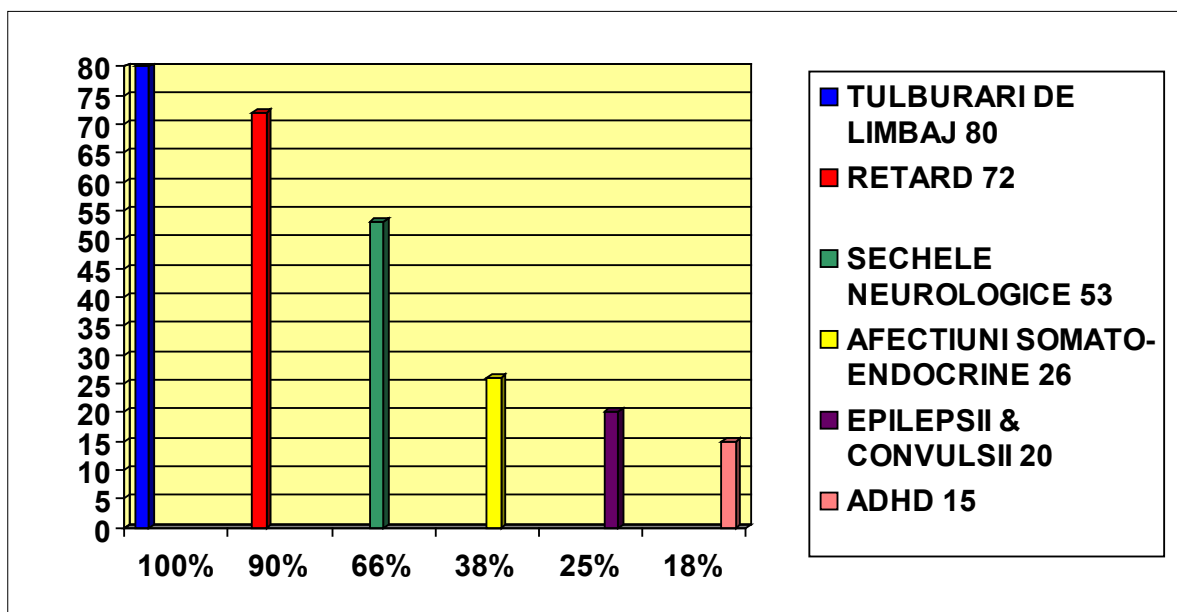


Figura 2

Concluzii

1. Manifestările din spectrul autist sunt polimorfe.

2. Simptomele din spectrul autist sunt relativ frecvente în embrio-encefalopatiile infantile sechelare și în afecțiunile genetice.

3. În tulburările din spectrul autist sunt prezente relativ frecvent și alte manifestări, în

primul rând tulburări ale vorbirii și limbajului și grade diferite de retard psihic, dar și crize epileptice sau convulsii febrile, hiperkinezie cu deficit atențional, sindroame neurologice și afecțiuni somato-endocrine.

Concluzia generală: Este necesară abordarea multidisciplinară a tuturor cazurilor de tulburări din spectrul autist.

Bibliografie

1. Ballaban-Gil K., Tuchman R., - Epilepsy and epileptiform EEG. Association with autism and language disorders – *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews* – vol 6, issue 4 pages 300-308
2. Blasi F., Bacchelli E., Pesaresi G., Carone S., Bailey A.J., Maestrini E. - Absences of coding mutation in the X-linked genes neuroligin 3 and neuroligin 4 in individuals with autism from the IMGSAC collection – *American Journal of Medical Genetics Part B – Neuropsychiatric Genetics* – vol 141B, issue 3, pages 220-221
3. Carter J. C. - Capone G.T., Gray R.M., Cox C.S., Kaufmann W.E. - Autistic-spectrum disorders in Down syndrome Further delineation and distinction from other behavioral abnormalities – *American Journal of Medical Genetics Part B Neuropsychiatric Genetics* – vol.144B, issue 1, pages 87-94
4. Courchesne E – Brain Development in Autism Early overgrowth followed by premature arrest of growth – *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews* – vol 10, issue 2, pages 106-111
5. Curran S., Roberts S., Thomas S., Veltman M., Browne J., Medda E., Pickles A., Sham P., Bolton P.F. – An association analysis of microsatellite markers across the Prader-Willi- Angelman critical region of chromosome 15 – q11-13 – and autism spectrum disorder – *American Journal of Medical Genetics Part B Neuropsychiatric Genetics* – vol 137B, issue 1, pages 25-28
6. Robinson P., Schutz C.K., Macciardi F., White B.N., Holden J., A. - Genetically determined low maternal serum dopamine beta-hydroxylase levels and the etiology of autism spectrum disorders – *American Journal of Medical Genetics* – vol 100, issue 1, pages 30-36
7. Zamfirache A., Ilinca M., Chiriță V., Chiriță R., Dumitriu T., Nasaudean C., Gotca I. – Considerații Critice Privind Procedurile Specifice Terapiei Copiilor Autiști – [www.terapie virtuala.ro](http://www.terapie.virtuala.ro)