**UNIVERSITATEA DE STAT DE medICINĂ ȘI FARMACIE**

**"nICOLAE TESTEMIȚANU", Departament Pediatrie,**

**Clinica de neurologie pediatrică**

**SUPORT DE CURS**

**La ciclul de perfecționare a medicilor cu tema:**

**"Tulburările de SPECTRU AUTIST ȘI SINDROMUL AUTISTIC la copii"**

**AUTORI:**

**Hadjiu Svetlana**, doctor habilitat în științe medicale, profesor universitar, Sef clinică Neurologie Pediatrică, Departamentul Pediatrie, USMF "Nicolae Testemițanu";

**Călcîi Cornelia**, doctor în științe medicale, conferențiar universitar, Departamentul Pediatrie USMF "Nicolae Testemițanu".

**2020**

**PREFAȚĂ**

Sistemul nervos (SN) al copilului reprezintă un ansamblu morfologic şi funcţional specific ce realizeză controlul şi modularea funcțiilor întregului organism. Întârzierea în dezvoltarea SN **poate apărea datorită unor cauze genetice, hormonale sau datorită altor cauze.**Unele tulburări de dezvoltare pot fi diagnosticate chiar de la naştere, cum este Autismul. Totuşi, multe probleme de dezvoltare se observă mult mai târziu când copilul este mai slab dezvoltat decât colegii de clasă. Mulţi copii care prezintă întârziere a creşterii au şi o dezvoltare neuropsihică întârziată.Tulburările specifice de dezvoltare reprezintă o categorie de probleme ale sănătăţii mentale în care copii au dificultăţi în îndeplinirea sarcinilor timpurii de dezvoltare precum vorbirea, comunicarea, socializare, achiziţiile cognitive (gîndirea şi învăţarea) şi achiziţiile motorii. Incidenţa în continuă creştere a patologiei neurologice la copii, cu repercusiuni severe de integrare în societate şi învalidizare la o vârstă tânără au servit drept temei pentru a elabora acest program de instruire postuniversitară cu titlul: „Tulburări de spectru autistși sindromul autistic la copii”. Pentru medicii neurologi, neuropediatri și pediatri, care acordă asistenţă medicală consultativă copiilor, este necesară cunoaşterea particularităţilor morfo-funcţionale, clinico-paraclinice şi algoritmelor de diagnostic precoce a patologiei neurologice la copilul de vârstă fragedă.Acest Suport de curs fost elaborat de grupul de lucru al Clinicii Neurologie Pediatrică al Departamentului Pediatrie al USMF „Nicolae Testemițanu” și va servi drept bază pentru ameliorarea cunoștințelor medicilor cursanțiîn domeniul dezvoltării copilului și patologiilor de limită. Scopul suportului de curs edte determinat de facilitarea procesului de diagnostic al tulburărilor de spectru autistși sindromul autistic la copii, sporirea calității asistenței persoanelor cu tulburărilor de dezvoltare și depistarea precoce a acestor pacienți, pentru ameliorarea dizabilității și creșțerea încadrării sociale a copiilor cu astfel de probleme de sănătate.

**Cuprins**

**Capitolul I.Dezvoltarea neuropsihomotorie a copilului și adolescentului. Tulburările specifice de dezvoltare (TSD) la copil. Tulburările specifice de dezvoltare la copil**.............4-8

**Capitolul II.Dezvoltarea în ontogeneză a SNC. Principalele faze ale ontogenezei cerebrale. Particularităţile de dezvoltare ale sistemului nervos la copil**..............................9-11

**CAPITOLUL III. Date epidemiologice privitor la tulburările de dezvoltare neuropsihică (TSD) la copii. Definiție. Aspecte etiopatogenetice ale TSD la copii. Clasificarea internaţională a TSD după CIM-10, DSM-IV, DSM-5**........................................................11-13

**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-5 (manifestări clinice). Diagnostic și diagnostic diferențial. Tratament. Supraveghere**..........................................................................................................................14-19

**Capitolul V.Sindromul Asperger la copii. Definiție. Epidemiologie.Etiologie. Criterii de diagnostic şi caracteristici clinice. Diagnostic diferențial. Tratament. Evoluție și prognostic**................................................................................................................................20-22

**Capitolul VI.Sindromul Rett la copii. Definiție. Epidemiologie.Etiopatogenie. Clasificarea. Caracteristici clinice. Diagnostic pozitiv și diferențial. Tratament. Evoluție și prognostic**................................................................................................................................23-27

**Capitolul VII.Tulburări emoționale și de comportament. Definiție. Etiologie. Manifestări clinice. Metode de diagnostic. Metode de tratament. Metode de prevenție.**.................................................................................................................................27-30

**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**................................30-34

**CapitolulIX. ADHD/sindrom hiperkinetic la copii. Definiție. Concepte etiopatogenetice. Manifestări clinice. Metode de diagnostic. Diagnosticul diferențial. Tratament. Prognostic**................................................................................................................................34-37

**Capitolul X. Encefalopatiile epileptice în funcție de vârstă. Diagnostic. Diagnostic diferențial. Tratament. Prevenție**..........................................................................................37-41

**Capitolul XI.Tulburările de ticuri la copii. Definiție. Aspecte de etiologie și patogenie. Clasificare. Manifestări clinice. Protocol de diagnostic. Diagnosticul diferențial. Tratament. Prognostic**................................................................................................................................41-45

**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**............................................................................45-49

**CapitolulXIII.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**...........49-52

**Capitolul XIV.Întârzierea mintală la copii. Definiție. Etiologie. Criterii de diagnostic. Descriere clinică. Diagnostic pozitiv. Diagnostic diferențial. Tratament**...........................52-57

**Bibliografie selectivă**...............................................................................................................58-59

**CapitolulI.****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.**Creşterea şi dezvoltarea individului de orice rasă reprezintă o succesiune de procese biologice complexe, dinamice și specifice, de ordin molecular, care se petrec într-o anumită ordine din momentul concepţiei şi până la maturitate, implicând toate ţesuturile organismului, participarea lor având loc în mod diferenţiat după specificul tisular şi 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 din copilărie. 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:**
* 1. Dezvoltarea fizică, include toate aspectele legate de dezvoltarea corporală (înălţime, greutate, muşchi, glande, creier, organe de simţ), abilităţile motorii (de la învăţarea mersului până la însușirea scrisului). Totodată aici se includ aspectele privind nutriţia şi sănătatea.
* 2. Dezvoltarea cognitivă include toate procesele mintale care intervin în actul cunoaşterii sau al adaptării la mediul înconjurător. În stadiul timpuriu de dezvoltare se includ următoarele abilități, precum: percepţia, imaginaţia, gândirea, memoria, învăţarea şi limbajul.
* 3. Dezvoltarea psiho-socială și emoțională cuprinde aspectele legate de personalitate şi dezvoltarea socială ca părţi integrative. Dezvoltarea emoţională este importantă și necesită să fie evaluată prin faptul că exprimă impactul familiei şi societăţii asupra individului.
* Domeniile de dezvoltarese prezintă integru, interacționează și se influențează reciproc, astfel că fiecare achiziție dintr-un domeniu anumit se intrersectează prin participare cu altele, având un efect semnificativ asupra progreselor copilului în celelalte domenii (domeniul de dezvoltare a limbajului şi comunicării, cel socio-emoțional, cognitiv, în sumar, toate aceste componente, formează o totalitate de domenii de dezvoltare).

**Factorii care influențează dezvoltarea timpurie a copilului**

* **Factorii ereditari** (generali, 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).

**Perioade 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 timputie sau antepreșcolară |
| 3 – 6 | vârsta preşcolară |
| 6/7 – 10/11 | vârsta şcolară mică |
| 10/11 – 14/15 | preadolescența sau pubertatea |
| 14/15 – 20 | adolescenţa |

**Perioade:**

* 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 treea copilărie cuprinde perioada de școlar, încluzând 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,
* Feto-materni,
* Placentari,
* Neonatali,
* Postnatali.

**Dezvoltarea copilului cu dizabilități**

Dizabilitatea este reprezentată de un deficit neuropsihomotor, fiind determinată de implicarea în procesul patologic al performanțelor 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 a 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.
* Pe de altă parte, dizabilitatea poate conduce la relegare socială 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 determinăîn 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, creativitatății, descoperirii, inițiativei, previziunii, prognozării, etc., datorită afectării puternice a imaginației.
* Tulburările de atenţie ale copiilor cu dizabilități mintale se pot manifesta în diverse grade, conducând la scăderea capacităţii de concentrare pentru diferite perioade de timp, instabilitate şi exitaţie psihomotorie.

**La copilul cu dizabilități mintale se determină:**

* Grade variate de afectare a vorbirii și limbajului, de la stagnări ușoare în evoluţia limbajului, reducerea vocabularului, până la tulburări severe, date de reținerea proceselor de dezvoltare și a celor de comunicare permanentă, care ar stimula activitatea verbală.
* Activitatea neuropsihică este implicată, fiind definită de diferite grade de tulburări funcţionale sau structurale, care dereglează procesul de învăţare.
* Acești copii au dereglări ale arhitectonicii structurilor care reglează sistemul cognitiv, ceea ce determină diferenţe mari la nivelul proceselor de control, evidenţiându-se printr-un deficit al capacităţilor de bază a sistemelor perceptive, mnezice, ale operativităţii gândirii şi deficitele energetice.Dezvoltarea limbajului şi celorlalte funcţii psihice la ei are un decalaj evident, datorat limitării posibilităţilor de înţelegere, generând dizabilități de citire şi 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 în așa mod încât are loc 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 organismal 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 apărute pe parcursul vieții, prin intermediul legăturilor cerebrale.
* În final, neuroplasticitatea este determinată deproprietatea 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 si/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 plasticetate și apariția modificărilor neurochimice (funcționale și structurale) la nivel de creier.

**Reorganizarea circuteilor 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 mult mai mare cu cât sunt mai performante experiențele și oportunitățile create pentru învățare.
* Copilul de vârstă mica posedă cele mai mari capacități de recuperare, determinate de existența unui potential înalt al proceselor de neuroregenerare și neuroplasticitate, care restabilesc și remodelează rapid sistemul nervos după un traumatism suportat.
* În cazul înui copil care a suportat o leziune cerebrală cu afectarea unei emisfere, funcția acesteea 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:**

* 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 trăește 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 pe corecția eficientă și cît mai timpurie a deficiențelor cu scop de prevenire a agravării lor, la fel, pe instituționalizarea copiilor cu handicap și prevenirea abandonării lor.
* Începerea procedeelor de recuperare la un copil nou-născut va permite scăderea costurilor oferite 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 funcţie de vârsta copiilor, se constată următorul program de dezvoltare timpurie:**

* pentru copiii cu vîrsta între **2-3 ani** – lecţii de trei ori pe săptămînă câte două ore. Fiecare lecţie constă din 12-13 mini-lecţii direcţionate către dezvoltarea abilităților cognitive și fizice.
* pentru copiii cu vîrsta între **2 și 3,5 ani**– cursul "Dansăm, cântăm, făurim împtreună!", care presupune ocupații de 2 ori pe săptămână a câte 1,5 ore.
* pentru copiii cu vîrsta între **3-4 ani şi 4-5 ani** – lecţii de trei ori pe săptămînă cîte două ore şi jumătate. Fiecare lecţie constă din 4 mini-lecţii cîte 35 de minute.

**Capitolul II.****Dezvoltarea în ontogeneză a SNC. Principalele faze ale ontogenezei cerebrale. Particularităţile de dezvoltare ale sistemului nervos la copil.**

**Principalele faze ale ontogenezei cerebrale:**

* Neurulația (ziua a 14-a - a 30-a);
* Prozencefalizarea (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 pana 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 neurala în lichidul amniotic.Sistemul nervos la făt începe să se dezvolte spre sfîrșitul celei de a 3-a săptămâni embrionare, în aceasta perioadă apare o îngroșare a ectodermului dorsal denumită placă neurala. Placa neurală migrează apoi la nivel central și ia aspectul de jgheab neural (șanț neural), iar marginile îngroșate desemneaza crestele neurale. La a 22-a zi are loc închiderea marginilor șanțului. Placa neurala se lărgește spre mezoderm și endoderm și se închide formând tubul neural, care comunica cu lichidul amniotic prin neuroporul anterior și posterior. Tubul neural are o cavitate care constituie canalul ependimar din care se formează ganglionii nervilor cranieni și spinali, ganglionii vegetativi, celulele Schwann, leptomeningele, glandele suprarenale și celulele pigmentare.

**Prozencefalizarea(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 sa 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 (săptămana 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 formeazăși cavitățile telencefalice, care pe parcurs formează ventriculii cerebrali. În acelasi 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 continuăși 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 săptămîni de gestatie (excepție fac neuronii granulări din cortexul cerebelos și din fascia dentată din hipocamp). La ultima lor mitoză, neuronii migrează de-a lungul unor ghizi gliali, conform unei determinări genetice, pentru a constitui placa corticală. Ultimii neuroni care migrează se asează în partea cea mai externă, asa încât straturile externe ale cortexului se vor dezvolta mai târziu decât cele profunde.Până la 5 luni suprafața cerebrală este netedăși numai la 5 luni apar șanțurile primare. La 28 săptămâni majoritatea circumvoluțiunilor primare sunt bine vizibile. Între luna 7-9-a apar șanțurile secundare și terțiare. Girarea continuă activ și după naștere.

**Mielinizarea (săptămîna 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 mielinizarii 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 marime și se diferențiază comisurile interemisferice (corpul calos, trigonul  și comisura albă anterioară). În a 2-a perioadă de maturatie, care acoperă ultimele 20 săptămîni, se produce creșterea cerebrală, legată pe de o parte 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 fromate;
* În saptamana 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 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 cerebrala media, prin ramurile lenticulo-striate și prin coroidiana anterioară. După 32 de săptămâni vascularizarea cerebrală se dezvoltămai intens, luând aspectul celei mature.

**Particularităţile de dezvoltare ale sistemului nervos la copil**

**Criterii de apreciere a neurodezvoltării (versiune rapidă)**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Vârsta / luni** | **Motor grosier** | **Motor vizual** | **Limbaj** | **Social** |
| 1 lună | Capul ridicat uşor pe pronaţie. Face mişcări de târâre. Prinde strâns | Urmăreşte spre linia mediană | Alertă la sunete (clipire, mişcare, ridicare) | Priveşte faţa |
| 2 luni | Ţine capul pe linia mediană. Nu mai ţine pumnul strâns | Urmăreşte obiectul dincolo de linia mediană | Zâmbeşte după ce e zgâlţâit sau i se vorbeşte | Din ce în ce mai alert |
| 4 luni | Stă bine între perne | Prinde cu ambele mâini coordonat. Atinge cubul pus pe masă | Se orientează după voce | Priveşte feţele |
| 5 luni | Şade sprijinit mai mult timp | Întoarce capul la clopoţel | Spune „a-gu” | Îi place să privească |
| 6 luni | Se rostogoleşte de pe spate pe burtă. Stă bine în şezut. Bagă picioarele în gură în poziţie de supinaţie | Prinde cu orice mână. Prinde cu toate degetele | Gângureşte | Priveşte îndelungat |
| 7 luni |  |  | Zice „pa-pa”, „ta-ta”, „ma-ma”, inadecvat |  |
| 8 luni |  | Recunoaşte străinii |  |  |
| 9 luni | Merge de-a buşilea. Se impinge în picioare, îi place să stea în picioare | Prinde cu policele în palmă. Arată cu degetul. Ţine sticla. Suge degetul | Imită sunete |  |
| 10 lini |  |  | Face „pa-pa”, „ta-ta”, „ma-ma”, adecvat |  |
| 11 luni |  |  |  | Începe să exploreze mediul |
| 12 luni | Merge ţinut de mână sau singur.  Se rostogoleşte când stă în şezut | Prinde cu 2 degete. Aruncă obiectele şi jucăriile | Foloseşte 2 cuvinte | Cooperează la îmbrăcat. Urmăreşte comenzi simple cu gesturi.  Imită acţiuni. Vine când e chemat. |

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

**DEFINIȚIE**

*Subdotările ontogenetice semnificative cu caracter primar şi neprogredient ale acelor abilităţi sau competenţe achiziţionate relativ recent pe scara evoluţiei filogenetice care determină dificultăţi în asimilarea cunoştinţelor în primul rând în sfera comunicării şi a cerinţelor şcolare şi complexe de inferioritate.*

**DATE EPIDEMIOLOGICE PRIVITOR LA TULBURĂRILE DE DEZVOLTARE NEUROPSIHICĂ (TSD) LA COPII**

* Datele din literatură au arătat că tulburările de dezvoltare (TSD) sunt frecvente: aproximativ 1 din 6 copii manifestă careva 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 întârzieri de dezvoltare a fost de 3,65%; ș
* Prevalența autismului este raportată în jur de 0,47%, ce a constituit o creștere cu 289,5%;
* Prevalența ADHD a crescut cu 33,0%;
* Prevalența deficienților de auz a scăzut cu 30,9%.
* Băieții au avut o prevalență de două ori mai mare a TSD decât femeile și, mai precis, au avut o prevalență mai mare de ADHD, autism, dizabilități de învățare, bâlbâială / 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 viată 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**](https://www.reginamaria.ro/articole-medicale/riscuri-in-dezvoltarea-psihologica-a-copiilor-prematuri-id-1421-cmsid-403). în multe cazuri, prematuritatea este însoțita si de deficite senzoriale (cel mai frecvent, de vedere, dar și de procesare și integrare senzoreala la nivel superior), precum și de[întarzieri ale dezvoltării funcțiilor motorii și de limbaj](https://www.reginamaria.ro/articole-medicale/motricitatea-si-limbajul-doua-puncte-critice-in-dezvoltarea-psihologica-a-copiilor-prematuri-id-1420-cmsid-403).

**CLASIFICAREA INTERNAȚIONALĂ A TSD CIM10, DSM IV**

A 10-a revizuire a clasificării internaţionale 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 şi F 84. Acestea sunt prezente şi în principalele clasificări concurente ale tulburărilor psihice, respectiv „Diagnostic and Statistical Manual of Mintal disorders, fourth edition text revision” (DSM-IV-TRTM -2000) şi Clasificarea franceză a tulburărilor mintale ale copilului şi adolescentului (CFTMA R-2000).

***Clasificarea internaţională a maladiilor (CIM-10-1990), 10-a revizuire***

|  |  |
| --- | --- |
| **Tulburare specifică de achiziţie a vorbirii articulate (F 80.0)** | **TSD a achiziţiilor şcolare (F81)** |
| * Tulburarea achiziţiei limbajului (de tip expresiv) (F 80.1) | * Tulburări specifice lecturii (F 81.0) |
| * Tulburare de achiziţie a limbajului (de tip receptiv) (F 80.2) | * Tulburări specifice achiziţiei ortografiei (F 81.1) |
| * Afazie dobândită cu epilepsie (F 80.3) | * Tulburări specifice achiziţiei aritmeticii (F 81.2) |
| * Alte tulburări de dezvoltare a vorbirii şi limbajului (F 80.8) | * Tulburare Mixtă de achiziţie şcolară (F 81.3) |
| * Tulburări de dezvoltare a vorbirii şi limbajului fără precizare (F 80.9) | * Alte tulburări de dezvoltare a achiziţiilor şcolare (F81.9) |
| **TSD motorie (F82)** | **Tulburări specifice mixte de dezvoltare (F 83)** |
| * Debilitatea motorie a copilului; dispraxia 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 adolescenţă

|  |  |
| --- | --- |
| **DSM-IV-TR** | **Corespondenţă CIM-10** |
| Tulburările de învăţare | F 81 |
| Dislexia | F 81.0 |
| Discalculia | F 81.2 |
| Disgrafia | F 81.1 |
| Tulburări de învăţare fără alte specificaţii | 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 şi expresiv | – |
| Tulburări fonologice | F 80.0 |
| Balbismul | F 98.5 |
| Tulburare de comunicare fără altă specificaţie | F 80.9 |

* Manualul de Diagnostic și Statistică al tulburărilor mintale (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 mintale deosebit de relevante pentru definiția tulburării emoționale grave : tulburarea de deficit de atenție/hiperactivitate (ADHD) și tulburarea de stres post-traumatic. Un diagnostic ADHD necesită acum ca simptomele să fie prezente înainte de vârsta de 12 ani (vârsta debutului din manualul de Diagnostic și Statistic al tulburărilor mintale, 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-5** |
| ***Tulburări pervazive de dezvoltare*** | ***Afecțiuni de neurodezvoltare*** |
| Această categorie include autismul atipic, cu debut tardive și simptomatică atipică.  Afectare severă a proceselor dezvoltare a relațiilor de reciprocitate social și a comunicării verbal și nonverbale, sau când sunt prezente comportamentul stereotip restrictiv. | Dificultăți persistente în utilizarea social a limbajului verbal și nonverbal, manifestate prin următoarele:  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) |
|  | Debutul simptomelor sunt în perioada de dezvoltare precoce, dar nu se manifestă până la apariția comunicării sociale. |
|  | Simptomele nu sunt atribuite unei altei patologii neurologice sau de altă natură și nu este explicate de tulburările din spectrul autistic, disabilitate intelectualp sau retentie în dezvoltarea neuropsihică. |

***\**N.B. Descrierea detaliată a sindroamelor caracteristice tulburărilor de dezvoltare va fi descrisă în continuare în capitole separate.**

**CapitolulIV.** **Tulburări pervazive de dezvoltare (TSA) la copil. Definiție. Date epidemiologice. Clasificare. Factorii de risc pentru TSA. Cauzele TSA. Criterii de diagnostic după DSM-5 (manifestări clinice). Diagnostic și diagnostic diferențial. Tratament. Supravegherea pacienţilor.**

**DEFINIȚIE.** TSA sunt un grup de tulburari caracterizate prin anomalii calitative de interactiuni sociale reciproce si de tipare de comunicare si prin totalitatea intereselor si activitatilor repetitive, stereotipe, restrictive. Aceste anomalii calitative sunt o trasatura profundă a funcționării individului în toate situațiile.

Conform clasificării ameriacane DSM 5 denumirea diagnosticului corespunde tulburării din spectrul autismului (299.0).

### Date epidemiologice. Datele statistice şi ştiinţifice internaţionale confirmă o creştere substanţială (de 10-15 ori) în ultimele decenii a prevalenţei autismului, de la 4-5: 10 000, în anii 1960, la 40:10 000 recent, pentru copiii din primii 3 ani de viaţă.

**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 mintală şi mişcări stereotipe (F84.4);
* sindromul Asperger (F84.5).

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

Starea descrisă în DSM-5 ca tulburare din spectru 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 - 5** |
| F 84.0- F84.9 | 299.00 Tulburarea din spectrul autismului |
| F 84.0 Autism infantil |  Cu sau fără afectare intelectuală asociată   Cu sau fără afectare de limbaj asociată  **Asociată cu o afecțiune medicală sau genetică cunoscută sau cu un factor de mediu**   Notă privind codificarea: Se va folosi un cod suplimentar pentru a identifica afecțiunea medicală sau genetică asociată  **Asociată cu o altă tulburare de neurodezvoltare, mintală sau de comportament**   Notă privind codificarea: Se va folosi unul sau mai multe cod (uri) suplementar (e) pentruafecțiunea/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. Tulbararea 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 funcţie de gradul de suport necesar copilului:

* Nivelul 3. "Necesită suport foarte substanţial"
* Nivelul 2. "Necesită suport substanţial"
* Nivelul 1. "Necesită suport".

**Factori de risc pentru apariţia TSA**

* Factorii ereditari şi cei de mediu (interacţiunile dintre ei nu sunt clare).
* Vărsta reproductivă avansată, atît cea maternală, cât și cea paternală sau ambele – factor consistent de risc.
* Factori corelaţi cu noile tehnologii informaţionale (expunerea la radiaţie, cîmpuri electromagnetice) – incidenţa autismului este de 2 ori mai sporită în oraşe (mulţi părinţi ai copiilor cu TSA sunt avansaţi în noi tehnologii informaţionale).
* Factori gestaţionali, 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 declanşarea TSA al unor vaccine (contra rujeolei, rubeolei, oreionului), vaccinelor care conţin componenţi de mercur (tiomersal) sau imunizărilor repetate.

**Cauzele TSA**

* Factorii genetici (≥ 80%) (mutaţii în circa 500-1000 diferite gene, care potenţial, contribuie la dezvoltarea anormală a creierului atât în perioada prenatală, cît şi în cea postnatală, prin interacţiunile genă-genă sau genă-mediu),
* Factorii de mediu (Contribuţia factorilor de mediu în autism este definită printr-un spectru larg de factori non-genetici: de la influenţele viruşilor, medicamentelor, chimicalelor pînă la influenţele sociale).

**Criterii de diagnostic după DSM-5 (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; pană 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 comunicarii 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.

A se specifica nivelul de severitate actuală:

Severitatea este determinată de gradul de afectare a 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. stereotipuri 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 non-verbal (ex., disconfort major la schimbări minore, dificultăți de adaptare, modele de găndire 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 durere/temperatură, reacție adversă la anumite sunete sau texturi, mirosirea sau atingerea excesivă a obiectelor, fascinația vizuală pentru lumină sau mișcare).

A se specifica nivelul de severitate actuală:

Severitatea este determinată de gradul de afectare a 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 mintale, 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 dizabilitații 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 internaţională sunt utilizate o serie de teste screening la autism pentru identificarea copiilor cu risc sporit. Standardele actuale de supraveghere a copiilor în condiţii de ambulator în RM propun folosirea testul screening la autism „Lista pentru autism la copiii de vîrstă mică”- CHAT (Checklist for Autism in Toddlers).

Printre alte instrumente screening se enumără: 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** |
| **Zîmbetul social** | Apare la vîrsta de 1-3 luni | Unii copii cu autism zîmbesc, dar istoriile părințiilor arată că este dificil de a obține un astfel de comportament (de ex., zîmbetul este obținut prin contact fizic sau o rutină anticipativă, fiind diferit de un zîmbet social adevărat). |
| **Răspunsul la nume** | De la 8-10 luni, copiii răspund la nume cînd sunt chemați | Copiii cu autism nu răspund sau răspund mai greu la nume, necesitînd 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 cînd 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. |
| **Comunicarea gestuală** | Copiii indică cu degetul obiectul dorit la 12-14 luni. Mai tîrziu, la 15-16 luni, apar gesturile prot- odeclarative, cînd copilul direcționează atenția părintelui spre un obiect. | Nu folosește indexul; dirijează prin ”mînă – peste - mînă”, uneori întinde mîna spre obiect, fără a folosi atenția conjugată. |
| **Gînguritul** | De regulă, gînguritul bi- labial (bababa, mama- ma) apare la 6-7 luni, la 8-10 luni apare gînguritul alternativ, cu angaja- rea verbală a adultului. La 10-12 luni apar pri- mele cuvinte, jargoane. | Gînguritul apare tîrziu, către 12 luni. La fel, apar sunete izolate, non-comunicative, repetitive, nefuncționale. |

**Obiectivele ţintă ale examenului**

Prezenţa dismorfismelor congenitale, anomaliilor majore şi minore de dezvoltare sunt un criteriu determinant petru a referi pacientul la genetic:

* prezenţa anomaliilor pavilionului auricular
* epicantul
* hipertelorism
* anomalii dentare
* anomaliile extremităţilor (sindactilii, dimensiuni prea mici sau prea mari a mânilor, picioarelor), etc.
* **Obiectivele ţintă**

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

* **Evaluarea neurologică generală**

Examen neurologic va fi centrat pe estimarea:

* abnormaţităţilor în motricitatea grosieră sau /şi fină
* asimetriei în tonusul muscular
* hipotoniei sau spasticității generalizate
* semnelor de focar
* semnelor disfuncşţiei cerebelare (ataxie, tremor)
* abnormalităţi ale nervilor cranieni (caracteristice în asocierea cu Sindromul Moebius).

**Metode standard specializate de diagnostic**

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

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

Evaluarea dezvoltării şi inteligenţei se face, aplicând:

* Testul sceening de apreciere a dezvoltării neurologice (BINS);
* Scala Bayley de apreciere a dezvoltării sugarului şi copilului (Bayley III);
* Scala Wechsler pentru preşcolar şi şcolarul mic (WPPSI-III);
* Scala de inteligenţă Wechsler pentru copii , WISC-IV;
* Testul screening de dezvoltare (Denver II), şi. al.

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

* **Consultul specialiştilor**

**Obligatoriu:**

* Neuropediatrul sau psihiatrul de copii
* Surdologul
* Oftalmologul
* Psihologul clinic sau alt specialist certificat în diagnosticarea TSA

**Opţional**

* Geneticul
* Pediatrul
* Endocrinologul
* Gastrologul
* **Investigaţiile paraclinice de diagnostic**

**Obligatoriu:**

* Audiograma
* Apreciarea acuităţii vizuale

**Recomandabile (în funcţie de caz, cu scop de diagnostic diferenţiat)**

* Examen sumar al sîngelui
* Examen sumar al urinei
* EEG
* NSG
* TC/RMN
* Teste metabolice
* Cariotip, investigaţii genetice moleculare

**Diagnostic diferenţial**

**Maladiile ce trebuie diferenţiate**

* Întîrzieri în achiziţia limbajului
* Disabilitate intelectuală sau întîrziere a dezvoltării globale
* Deficit de atenţie cu hiperactivitate
* Tulburări de dispoziţie
* Tulburări anxioase
* Tulburări de ataşament
* Afecţiuni obsesiv compulsive
* Psihoze
* Sindroame genetice (Rett, X-fragil etc.)
* Encefalopatii epileptice
* Afecţiune severă auditivă
* Afecţiune vizuală severă
* Cecitate
* Maltratare
* Mutism selectiv

#### Tratamentul TSA

**Principalul obiectiv al tratamentului** este îmbunătăţirea capacităţii generale a copilului de a funcţiona şi a atinge potenţialul său maxim prin:

* minimalizarea simptomelor de bază ale autismului
* facilitarea dezvoltării şi învăţării
* promovarea socializării
* reducerea comportamentelor maladaptative
* educarea şi suportul familiei

Tratamentul trebuie să contribuie armonios la corectarea tuturor deficienţelor copilului şi se administrează pe o perioadă îndelungată de către echipa multidisciplinară (specialişti cu profiluri diferite). Familiei îi revine un rol foarte important. Odată cu începerea programului terapeutic se impune o evaluare periodică a achiziţiilor făcute de copil. Cum copilul trece de la o vîrstă la alta, terapia trebuie să fie actualizată în funcţie de achiziţiile copilului, stabilite prin reevaluări.

##### Tratamentul nemedicamentos

Intervenţia educaţională 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) şi de abilitare (terapia ocupaţională şi fizică, terapia de comunicare etc.).

Intervenţia va fi individualizată, de durată, reieşind din necesităţile şi punctele forte ale copilului şi familiei.

##### Tratamentul medicamentos

Specialiştii pot prescrie medicamente pentru tratamentul manifestărilor coexistente cu autismul, precum anxietatea, depresia sau tulburarea obsesiv-compulsivă. Unele medicamente pot avea un rol pozitiv în soluţionarea problemelor asociate (de ex. epilepsia) sau pot fi benefice în controlarea unor simptome cum sunt auto- şi hetero-agresiunea, izolarea, stereotipiile, hiperactivitatea, slaba concentrare a atenţiei s.a. În astfel de situaţii, medicamentele pot spori eficienţa intervenţiilor educaţional-comportamentale sau a altor intervenţii.

***Medicamentele utilizate:***

* *Antipsihotice* - Risperidon (comprimate 5, 10 mg).
* *Inhibitorii selectivi ai recaptarii serotonine –* Fluoxetine (comprimate 10-20 mg).
* *Psihostimulante-* Methilphenidate\* (comprimate 2,5, 5, 10, 20 mg).
* *Melatonin*  (comprimate 1 și 5 mg).
* Terapia nutriţionistă privind excluderea produselor bogate în gluten, lactoză şi alte terapii altermative nu au destule dovezi ştiinţifice.
* Tratamentul maladiilor/manifestărilor asociate.

**Supravegherea pacienţilor cu TSA**

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

**CapitolulV**.**Sindromul Asperger la copii. Definiție. Epidemiologie.Etiologie. Criterii de diagnostic şi 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 interacţiunii sociale, prin existenţa unor preocupări şi interese restrictive, stereotipe, specifice autismului; aceşti copii au o bună funcţionare cognitivă şi de limbaj, cu caracteristici specifice vârstei, dar au o mare incapacitate de rezonare afectivă, de exprimare a reciprocităţii emoţionale, de comunicare empatică.

**EPIDEMIOLOGIE**

* Tulburarea Asperger este considerată a fi extrem de rară, cu o prevalenţă raportată de unele studii de 0-11/10.000.
* Tulburarea Asperger poate apare la 3-4/10.000 de copii.
* Incidenţa se pare că este mai mare la băieţi decât la fete.
* In majoritatea cazurilor, debutul se situează între 3 şi 4 ani.

**ETIOPATOGENIE**

* Ca şi în autismul infantil, cauza tulburării Asperger rămâne încă necunoscută,
* Factorii genetici sunt consideraţi din ce în ce mai importanţi; similaritatea celor doua tulburări sugerează posibilitatea existenţei unei etiologii comune.
* Există în literatura de specialitate rapoarte privind existenţa celor două entităţi clinice chiar în aceeaşi 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 şi afectivitate.
* Examinarea fizică, de obicei, nu arată nimic patologic; aceşti copii sunt ca şi cei cu Autism Infantil: eutrofici, armonioşi, cu aspect plăcut.
* Existenţa unor grade diferite de dezvoltare a limbajului, cât şi a dezvoltării cognitive a impus termenul de "Sindrom Asperger", care este rezervat copiilor diagnosticaţi cu Autism dar la care limbajul este suficient de bine dezvoltat.
* Diagnosticul Tulburare Asperger necesită demonstrarea afectării calitative a interacţiunii sociale şi existenţa comportamentului restrictiv, repetitiv, cu stereotipii şi incapacitatea de a rezona afectiv şi de a avea trăiri empatice - toate aceste modificări apărând la copiii fără afectare cognitivă şi de limbaj.

**Criterii de diagnostic DSM IV**

* Existenţa afectării calitative a interacţiunii sociale manifestate prin cel puţin două din următoarele criterii:
* Afectare marcată a comportamentelor non verbale precum: absenţa privirii "ochi în ochi", lipsa mobilităţii şi expresivităţii faciale, inexistenţa gesturilor, şi posturilor corporale cu scop de comunicare interpersonală.
* Incapacitate şi eşec în iniţierea relaţiilor cu cei de o vârstă.
* Lipsa spontaneităţii în exprimarea bucuriei sau plăcerii la întâlnirea unei persoane agreate şi incapacitatea de a împărtăşi bucuria cu ceilalţi.
* Lipsa reciprocităţii emoţionale şi sociale.
* Existenţa unui pattern de comportament cu interes şi activităţi restrictive, repetative şi stereotipe, manifestate prin cel puţin unul din următoarele criterii:
* Existenţa unei preocupări anormale ca intensitate şi interes şi care sunt caracterizate prin acelaşi pattern restrictiv şi stereotip.
* Aderenţa inflexibilă la rutină şi ritualuri proprii, nonfuncţionale;
* Manierisme motorii stereotipe şi repetitive (ex: fluturarea sau răsucirea mâinilor sau degetelor sau mişcări complexe de răsucire ale întregului corp)
* Joc persistent cu preocupare intensă pentru anumite părţi ale obiectelor;
* Prezenţa acestor simptome determină o afectare socială, ocupaţională sau în alte arii de funcţionare;
* Nu există întârziere în dezvoltarea psihomotorie sau de limbaj (copilul a folosit cuvinte singulare până la 2 ani şi 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 abilităţilor specifice vârstei (cu excepţia interacţiunii sociale);
* Nu sunt îndeplinite criteriile pentru alte tulburări pervazive de dezvoltare.

***Caracteristici clinice***

* limbajul lor este corect gramatical, are o intonaţie particulară şi o prozodie bizară, este marcat de preţiozitate şi pedanterie;
* deşi încearcă să fie comunicativi şi sociabili ei nu reuşesc să fie acceptaţi de cei de o vârstă. QI-ul verbal este net superior QI-ului de performanţă.
* aceşti copii sunt neîndemanatici, stângaci, nepricepuţi, fără abilităţi sportive, dar pot avea interese şi performanţe într-un anumit domeniu.
* pot memora date, cifre, nume proprii cu o mare uşurinţă dar numai dacă se încadrează în sfera lor de interes (astronomie, chimie, muzică etc).
* pot desena cu mare uşurinţă şi talent personaje din "desene animate" sau pot reda schema imaginară a unei "maşini hidraulice" pe care vor să o inventeze.
* totul este marcat totuşi de bizar şi stereotipie.
* uneori dialoghează cu personaje imaginare, cărora le dau nume proprii ciudate, pot folosi neologisme dar pot şi"inventa neologisme" în aceste jocuri imaginative, bogate, interesante chiar, dar de care nu se pot bucura decât ei singuri.

**DIAGNOSTIC DIFERENȚIAL**

* cu toate celelalte tulburări şi sindroame incluse în Tulburările pervazive de dezvoltare;
* cu tulburările de învăţare;
* cu tulburările de limbaj şi comunicare;
* cu bolile genetice şi de metabolism care pot prezenta tablou autist;
* cu tulburările de personalitate de tip schizoid şi schizotipal;
* Astfel, în primul rând, se va diferenţia tulburarea Asperger de Autismul infantil, iar principalul criteriu de diferenţiere este limbajul şi dezvoltarea cognitivă. Copilul cu tulburare Asperger are un limbaj bine dezvoltat, cu exprimare gramaticală corectă (în timp ce copilul autist vorbeşte la persoana a II-a sau a III-a). Funcţia de comunicare eşuează câteodată, dar nu în totalitate, aşa cum se întâmplă în autism. Funcţile cognitive sunt superioare celor prezente la copilul cu autism. Adaptarea socială şi nivelul interacţiunii sociale este mult mai eficace, cu posibilitatea de educare şi dezvoltare a acestor abilităţi. Se poate educa şi creşte capacitatea de relaţionare empatică, în timp ce la copiii autişti, cu toate eforturile noastre, ei "rămân în lumea lor".
* Diagnosticul diferenţial cu Sindromul Rett este mai uşor de făcut, pentru că afectarea neurologică, cu ataxia trunchiului, dar, în principal cu pierderea achiziţiilor motrii ale membrelor 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-şi utiliza mâinile. Prehensiunea nu este afectată - acesta fiind simptomul principal care caracterizează Sindromul Rett. Evoluţia celor două tulburări este foarte diferită, ceea ce ajută şi mai mult la diagnosticul diferenţial. Copilul cu tulburare Asperger face progrese în sfera socială şi motorie, în timp ce copilul cu Sindromul Rett se degradează treptat, afectarea neurologică luând amploare.
* Diferenţierea tulburării Asperger de tulburarea dezintegrativă a copilăriei (fosta demenţă Heller) este uşor de făcut, criteriul fiind progredienţa acesteia din urmă. In timp ce copilul cu tulburare Asperger evoluează pozitiv, în tulburarea dezintegrativă procesul este cu evoluţie nefavorabilă. De altfel, în spatele acestei entităţi, se pot afla tulburări de metabolism încă neevidenţiate.
* Tulburarea de personalitate schizoidă şi schizotipală nu se poate diagnostica ca atare decât după 18 ani, dar în practică am întâlnit adesea dezvoltare dizarmonică a personalităţii evidentă clinic de la o vârstă mică: 5-7 ani, ceea ce impune diagnostic diferenţial cu tulburarea Asperger. Acest diagnostic diferenţial este considerat foarte dificil, pentru că pot exista multe similitudini între aceste două entităţi clinice, recunoscute de manualele de diagnostic.
* Diagnosticul diferenţial cu tulburările de învăţare şi cu tulburările de limbaj şi comunicare sunt necesare uneori când se asociază stereotipii şi dificultăţi de relaţionare datorate deficitului cognitiv.
* Existenta întârzierii mintale asociate acestor tulburări uşurează diagnosticul, deoarece copilul cu tulburare Asperger nu are întârziere mintală, iar limbajul lui este elaborat şi corect gramatical. KAPLAN şi colaboratorii consideră că se impune acest diagnostic mai ales pentru cei cu tulburări de învăţare 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 educaţie specială cu remedierea particularităţilor de limbaj (pot fi eliminate stereotipiile şi îmbunătăţi prozodia).
* psihoterapia familiei este necesară, părinţii vor învăţa că trebuie acceptat acest copil cu "felul lui de a fi", care este dificil de schimbat. Acesti copii pot avea reacţii neprevăzute la schimbare, de aceea este nevoie sa fie respectate rutinele şi stereotipiile lor, iar dacă familia este nevoită să se mute sau să modifice ceva care implică şi copilul cu tulburare Asperger, atunci acestuia i se va explica, se vor căuta modalităţi pe care acesta să le accepte. Deşi aceşti copii se pot descurca la şcoala, au nevoie totuşi de o îndrumare adecvată nevoilor şi particularităţilor lor.
* Pe masură ce vor creşte, este nevoie de tehnici psihoterapice, de sfătuire, pentru înţelegerea şi acceptarea propriilor lor dizabilităţi pe care, de altfel, le-au conştientizat de mult. Tulburările depresive pot fi astfel anticipate şi înlăturate, întrucât riscul de apariţie al reacţiilor depresive este foarte mare.
* În ultimii ani apar tot mai frecvent rapoarte în literatura de specialitate despre utilitatea medicaţiei antipsihotice de tip Risperidonă. Am utilizat acest medicament.de ultimă generaţie, în doze adecvate, de 0,01 - 0,02 mg/kg/zi, cu rezultate favorabile.

**EVOLUȚIE ȘI PROGNOSTIC**

* Unii copii sunt capabili să urmeze cursurile şcolilor normale, unde sunt consideraţi "excentrici", în timp ce alţii pot necesita program de educaţie specială pentru a-şi modela comportamentul, care uneori poate prezenta şi raptusuri de agitaţie. Ca şi în autism, se consideră că tulburarea Asperger este o condiţie psihopatologică ce afectează pe termen lung funcţionarea socială şi profesională.

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

*RS* este o tulburare neurologică complexă, diagnosticată, de obicei, în copilăria timpurie, afectează preponderent femelele, 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 femei, 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 considera că, 30-33% din cazurile de RS reprezintă variante ale acestuea.

**ETIOLOGIE**

* Este cauzată de o mutație genetică în gena MECP2 prezentă la momentul concepției, care se găsește pe brațul lung al cromozomului X.
* Gena MECP2 (importantă pentru funcționarea normală a celulelor nervoase)
* 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 frusta (varianta Gillberg) | - este mai blândă  - regresul apare în copilăria tardivă  - manifestări clinice attenuate  - 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 deosebesc câteva stadii ale maladiei 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 naştere;
* Debut: între 6 și 30 de luni (adesea între 6 și 18 luni), dezvoltarea se oprește partial sau complet în jurul vârstei de 6 luni)
* Între 6 și 30 de luni (adesea între 6 și 18 luni) se observă o încetinire în dezvoltare: pierderea abilităților pe care copilul le-a învățat anterior "regresie de dezvoltare", încetinirea creşterii peimetrului cranian şi o pierdere a achiziţiilor 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 cu dezvoltare: (1) hipotonie și modificări în coordonarea motoriea trunchiului; (2) uneori 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 mişcări stereotipe ale mâinilor, care sugerează gestul de spălare a mâinilor, fapt care se observă după ce s-a pierdut funcţia de prehensiune a acestora);
* Durata: săptămîni, luni.
* **Stadiul II** (Faza de regresie rapidăîn dezvoltare), tipic între 1-4 ani
* Copilul își pierde rapid abilitățile dobîndite (există comportamente asemănătoare autismului cu pierderi de comunicare verbală și de altă natură, utilizare manuală și interacţiune socială):
  + 1. Pierederea abilităților de mînuire a membrelor 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, aplatizare, 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 și tulburările de comunicare sunt complexe;
    4. Apare discontact psihic: iritabilitate, insomnie, comportament autoabuziv;
* Hipotrofie staturo-ponderală cauzată de malabsorbţie sau de inapetenţă;
* Apar tulburări din partea sistemului autonom (schimbări vasculare secundare pe termen lung cu modificări de circulație în membre);
* Manifestări paroxistice, convulsive (focale) sau neconvulsive la 30-50% din subiecţi;
* Pot exista episoade de hiperventilație sau reținere a respirației;
* EEG: încetinire, tulburări ale paternelor de somn;
* **Durata**săptămîni - 1 an.
* **Stadiul III** (Faza de platou sauperioada 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 non-verbală 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 dystonia;
* 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 disfuncției orale a motorului.
* Convulsiile apar,
* Anomaliile respiratorii persistă la 75% dintre copii, cu aspect de joc stereotip cu propria respiraţie, „joc” care apare în stare de veghe şi dispare în somn,
* Hiperventilație la trezire care urmează apneea în somn,
* Bruxism,
* Mişcările stereotipe, „de spălare a mâinilor", „de frecare a lor", „de muşcare a mâinilor", sunt patognomonice, ca şi pierderea funcţiei principale a mâinilor, prehensiunea,
* Pierderea greutății, constipație severă,
* Scolioză;
* EEG: activitate epileptoidă;
* **Stadiul IV** (Faza de detereorare 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 pacienţilor, convulsiile şi tulburările rerspiratorii fie dispar, fie se ame­liorează SAU apare dependența totală de scaunul cu rotile;
* Creșterea hipotoniei (difuză) musculare;
* Se agravează scolioza (uneori, devine suficient de severă necesitând interventie chirurgicală);
* Se menține detereorarea 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 naştere;
* Între 5 luni şi 4 ani se observă o încetinire a creşterii peimetrului cranian şi o pierdere a achiziţiilor în utilizarea mâinilor între 5 şi 30 de luni; concomitent se observă şi deficit  
  în comunicare, în interacţiunea socială şi, de asemenea, în coordonarea motoriea trunchiului;
* Afectare severă a limbajului receptiv şi expresiv, cu pierderea achiziţiilor deja făcute;
* Apar ulterior mişcări stereotipe ale mâinilor, care sugerează gestul de spălare a mâinilor, fapt care se observă după ce s-a pierdut funcţia de prehensiune a acestora.

**TRATAMENT**

1. **Măsuri 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 gastro-intestinale și cardiace
  1. **Terapie fizică / Hidroterapie:**
* Îmbunătățește sau menține mobilitatea și echilibrul
* Reduce încordarea spatelui și membrelor
* 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)
  1. **Logopedia:**
* Oferă comunicare nonverbală (mijloacele non-verbale 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
  1. **Intervenția comportamentală**
* Practica și dezvoltarea unor obiceiuri bune de somn pot fi utile pentru tulburările de somn
  1. **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
  1. **Medicație:**

***Antiepileptice***

* Acid valproic (30 mg/kg/24h)
* Lamotrigina (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)
* Topiramat (5 mg/kg/24h)
* Diazepamum (0,5 mg/kg/24h)
* Dieta 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; 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 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.
* Potențial de supraviețuire a persoanelor cu RS poate fi prelungit, aproximativ 60% supraviesc până la vârsta mijlocie timpurie.
* Inserţia socială în cazul pacienţilor cu RS depinde de dizabilitățile intelectuale şi de severitatea afecţiunii.
* Complicațiile asociate, sprijinul familiei, calitatea programului de recuperare şi de educaţie pot influenţa evoluţia.
* Intervenţiile ortopedice la etape timpurii pot crește potenţialul de activitate independentă a copiilor cu RS.

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

**CAPITOLUL VII.Tulburări emoționale și de comportament. Definiție. Etiologie. Manifestări clinice. Metode de diagnostic. Metode de tratament. Metode de prevenție.**

**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 comportamentsfidător,
* tulburarea explozivăintermitentă,
* tulburarea de conduită,
* tulburarea de personalitateantisocială,
* piromania,
* cleptomania și altecomportamentede tip disruptiv, decontrol al impulsurilor și de conduită specificate șinespecificate.

**ETIOLOGIA**

# **Condiții psihoindividuale**

* sunt identificate trei tipuri de copii care se manifestă prin tulburări comportamentale:
  + - * copiiihiperexcitabili;
      * copiiiinstabili;
      * copiiiastenici
* **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 alepărinților;
* atitudinea indiferentă și/sau rejectivă apărinților;
* atitudinea autocratică apărinților;
* **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 aleconduitei

* + - tulburare de conduită limitată la contextulfamilial
    - tulburare de conduitănesocializată
    - tulburare de conduităsocializată
    - tulburare a opoziționismuluiprovocator
    - altă tulburare deconduită
    - tulburare de conduitănespecificată

# Tulburări mixte ale conduitei șiemoției

# Tulburări emoționale cu debut specific încopilărie

# Tulburări ale funcționării sociale cu debut specific în copilărie șiadolescență

# 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** – de luat 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 șicomportamentului |
| * + - **Impactul simptomelor** - activitatea școlară, relațiile interpersonale, activitățile acasă și deagreement |

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

|  |
| --- |
| * depistareaspecificuluicomportamentalîncontextuldezvoltăriifizice,psihiceșimoralea elevilor |
| * elaborarea unui program personalizat de intervenție pentru remedierea problemelorde comportament existente și diagnosticate |
| * monitorizarea progresului, precum și evaluarearezultatelor |

**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 eficace în tulburările de comportament la copii şi adolescenţi.
* Consensul unanim este că intervenţia precoce este eficace, la fel şi prevenţia; programe de prevenţie desfăşurate în mediul de viaţă al acestor copii sunt preferate decât celor intensive dar desfăşurate în altă parte.
* Pachetul de tratament trebuie să reflecte nevoile de dezvoltare ale copilului, de aceea este necesară o diferenţiere după vârstă a tehnicilor de intervenţie, neexistând nici o formulă general valabilă.

**Program terapeutic pentru preşcolari**

* stimulare generală
* consilierea părinţilor
* suport pentru aceştia în perioadele de criză
* identificarea corectă a temperamentului copilului
* punctele de sprijin dintre părinţi şi copii
* facilitarea eficacităţii parentale, în special în aplicarea normelor coercitive şi a pedepselor
* folosirea medicaţiei este uzuală la acest grup de vârstă pentru simptomele principale deşi eficacitatea lor este îndoielnică

**Program terapeutic pentru copilul 7-14 ani**

* Îmbunătăţirea abilităţilor copilului de a accepta cererile şi obligaţiile venite din partea figurilor autoritare (a profesorilor) şi de a obţine performanţe şcolare, de a-şi apropia grupul de vârstă.
* Terapia se adresează copilului, familiei sale şi şcolii (profesori şi colegi). Copilul va fi ajutat să-şi asume responsabilităţi.
* Următorul obiectiv vizează funcţionarea personală şi comportamentul antisocial. Există programe specializate care urmăresc îmbunătăţirea competenţelor sociale.
* Terapia familiei este deosebit de importantă la acest grup de vârstă - se va folosi pentru explorarea inpuconflictelor şi problemelor dar şi pentru menţinerea alianţei terapeutice.
* Tehnicile comportamentale sunt superioare celor individuale.

**Program terapeutic pentru adolescent**

* amfetamine
* antipsihotice
* medicamente antiepileptice
* clonidină
* propranolol
* etc.

**CapitolulVIII.****Tulburări anxioase la copil și adolescent. Definiție. Etiopatogenie. Clasificarea Tulburărilor anxioase. Sindroame clinice, criterii de diagnostic. Diagnosticul pozitiv și diferențial. Tratament. Evoluție și prognostic.**

**Definiţie**

Anxietatea face parte din existenţa umanăşi se caracterizează prinr-un sentiment iminent de pericol. Poate fi definită ca nelinişte emoţională crescută, cu anticiparea pericolului (Livingston, 1996). Se diferenţiază de frică,aceasta fiind un răspuns emoţional la un pericol obiectiv.

Frica şi anxietatea sunt trăsături intrinseci condiţiei umane, cu funcţie adaptativăşi care fac parte din procesul dezvoltării normale.

Distincţia între frică şi anxietate, este dată de calitatea de trăire anticipatoriea anx­ietăţii versus frică, care este axată pe un obiect specific.

Caracterul patologic al acestor trăiri este dat de creşterea frecvenţei manifestărilor, de severitatea şi de persistenţa anormală a lor.

**Etiopatogenie**

O dificultate evidentă în studiul anxietăţii este heterogenitatea tulburării.Modele teoretice ale anxietăţii generale propun concentrarea pe interacţiunea între cogniţie, afect, substrat fiziologic şi comportament.

Există mai multe teorii, mai vechi şi mai noi, care încearcă să explice procesul etiopatogenie al anxietăţii şi fobiilor la copil (Livingston 1996, Ghuman 1998, Graham 1999).

1.Teoriile psihanalitice.

2. Teoriile comportamentale.

3. Ipoteze neurobiologice.

4. Ipoteze genetice.

5. Alte ipoteze.

**Clasificarea Tulburărilor anxioase**

Clasificarea Internaţională a Maladiilor, ICD10 codifică la:

F93: Tulburări emoţionale cu apariţie 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 fraţi;

F93.4: Alte tulburări emoţionale ale copilăriei.

Ce este particular şi o diferenţiază faţă de DSM IV-TR este descrierea a patru entităţi considerate a fi specifice copilului. Tulburarea obsesiv compulsivă, care poate apărea şi 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 Anxietăţii de Separare**

|  |  |
| --- | --- |
| DSM IV-TR: criterii de diagnostic Anxietatea de separare | ICD 10: criterii de diagnostic Anxietatea de separare a copilăriei (F93.0) |
| A. Anxietate excesivă şi inadecvată evolutiv referitoare la separarea de casă sau de cei de care individul este ataşat, evidenţiată prin trei (sau mai multe) din următoarele: (1) Detresă excesivă recurentă când survine sau este anticipată separarea de casă sau de persoanele de ataşament major; (2) Teamă excesivă şi persistentă în legătură cu pierderea sau posibila vătămare care s-ar putea întâmpla persoanelor de ataşament major; (3) Teamă excesivă şi persistentă că un eveniment nefericit va duce la separarea de o persoană de ataşament major (de ex. a fi pierdut sau a fi răpit); (4) Opoziţie sau refuz persistent de a merge la şcoală sau în altă parte din cauza fricii de separare; (5) Teamă sau opoziţie excesivă sau persistentă de a rămâne acasă, singur sau fără persoanele de ataşament major, ori în alte situaţii fără adulţi importanţi; (6) Opoziţie sau refuz persistent de a merge la culcare, fără să fie alături o persoană de ataşament major ori de a adormi departe de casă; (7) Coşmaruri repetate implicând tema separării; (8) Acuzarea repetată de simptome somatice (cum ar fi durerile de cap, durerile de stomac, greaţa sau voma) când survine sau este anticipată separarea de persoanele de ataşament major.  B. Durata tulburării este de cel puţin 4 săptămâni.  C. Debutul are loc înainte de vârsta de 18 ani.  D. Perturbarea cauzează o detresă sau deteriorare semnificativă clinic în funcţionarea socială, şcolară (profesională) sau în alte domenii de funcţionare importante.  E. Perturbarea nu survine exclusiv în cursul unei Tulburări de dezvoltare pervazivă, al Schizofreniei ori a altei Tulburări psihotice şi, la adolescenţi şi la adulţi, nu este justificată mai bine de Panica cu agorafobie. De specificat: Debut precoce: dacă debutul survine înainte de vârsta de 6 ani. | • este o tulburare în care anxietatea este focalizată pe teama privind despărţirea, separarea;  • apare în cursul primelor luni şi ani din viaţă;  • se distinge de anxietatatea de separare fiziologică prin intensitatea şi persistenţa după mica copilărie şi prin perturbarea vieţii socio-familiale. |

**B. Fobiile Specifice: criterii DSM IV-TR şi ICD 10**

|  |  |
| --- | --- |
| **DSM IV-TR: criterii de diagnostic Fobiile specifice** | **ICD 10: criterii de diagnostic Tulburări anxioase-fobice ale copilăriei (F93.1)** |
| A. Frică marcată şi persistentă, excesivă sau nejustificată, provocată de prezenţa sau anticiparea unui obiect sau situaţii specifice (de ex. zbor, înălţimi, animale, administrarea unei injecţii, vederea sângelui). B. Expunerea la stimulul fobie provoacă în mod aproape constant un răspuns anxios imediat care poate lua forma unui atac de panică circumscris situaţional sau predispus situaţional. Notă: la copii, anxietatea poate fi exprimată prin exclamaţii, accese coleroase, stupefacţie sau agăţare de ceva.  C. Persoana recunoaşte că frica sa este excesivă sau nejusticată. Notă: la copii acest element poate fi absent.  D. Situaţia (situaţiile) fobică este evitată sau îndurată cu anxietate sau deteresă intensă.  E. Evitarea, anticiparea anxioasă sau detresa în situaţia (situaţiile) temută(e) interferează semnificativ cu rutina normală a persoanei, cu activitatea profesională (sau şcolară) sau cu activităţile sau relaţiile sociale, sau există o detresă marcată în legătură cu faptul de a avea fobia.  F. La indivizii sub 18 ani, durata este de cel puţin 6 luni.  G. Anxietatea, atacurile de panică sau evitarea fobică asociată cu obiectul sau situaţia specifică nu sunt explicate mai bine de alte tulburări mintale, cum ar fi Tulburarea obsesiv compulsivă (de ex. frica de murdărie, la cineva cu obsesie referitoare la contaminare), stresul postnmmalic (de ex. evilarea siimulilor asociaţi cu un stresor sever), anxietatea de separare (de ex. evitarea şcolii), fobia socială (de ex. evitarea situaţiilor sociale din cauza fricii de anu fi pus în dificultate), panica cu agorafobie sau agorafobia fără istoric de panică. De specificat tipul: de animale; de mediul natural (înălţimi, furtuni, apă); de sânge, injecţii, plăgi; de tip situaţional (avioane, ascensoare, spaţii închise); de alt tip (evitarea fobică a situaţiilor care pot duce la sufocare, vomă sau contractarea unei maladii; la copii, evitarea sunetelor puternice sau a persoanelor în uniformă). | • persistenţa fricilor, specifice ale anumitor faze ale dezvoltării, în alte etape de vârstă şi cu o intensitate exagerată;  • celelalte tipuri de fobii care pot apare în copilărie dar nu fac parte din dezvoltarea normală a copilului (precum agorafobia) vor fi Fobiile specifice (izolate) F40.2  •fobii izolate la anumite situaţii ca şi: animale, înălţime, tunete, întuneric, avion, spaţii închise, anumite alimente, sânge, ace, seringi, traumatisme; •expunerea la stimulul fobie determină o reacţie anxioasă puternică, similară atacului de panică;  Include: Acrofobia; Fobia de animale; Claustrofobia; Fobia simplă. |

**C. Criteriile de diagnostic DSM IV -TR şi ICD 10 pentru Tulburarea de Stres Post Traumatic**

|  |  |
| --- | --- |
| **DSM IV-TR: criterii de diagnostic Tulburarea de stres post traumatic** | **ICD 10: criterii de diagnostic Tulburarea de stres post traumatic (F43.1)** |
| A. Persoana a fost expusă unui eveniment traumatic în care ambele dintre cele care urmează sunt prezente:   1. Persoana a experimentat, a fost martoră ori a fost confruntată cu un eveniment sau evenimente care au implicat moartea efecti­vă, ameninţarea cu moartea sau o vătămare serioasă sau o periclitare a integrităţii corporale proprii sau a altora; 2. Răspunsul persoanei a implicat o frică intensă, neputinţă sau oroare.   Notă: la copii, aceasta poate fi exprimată, în schimb, printr-un comportament dezorganizat sau agitat.  B. Evenimentul traumatic este reexperimentat persistent într-unui (sau mai multe) din următoarele moduri:   1. Amintiri detresante recurente şi intrusive ale evenimentului, incluzând imagini, gân­duri sau percepţii. Notă: la copiii mici, poate surveni un joc repetitiv în care sunt exprimate teme sau aspecte ale traumei; 2. Vise detresante recurente ale evenimen­tului. Notă: la copii, pot exista vise terifiante fără un conţinut recognoscibil; 3. Acţiune şi simţire ca şi cum evenimentul traumatic ar fi fost recurent (include sentimentul retrăirii experienţei, iluzii, halucinaţii şi episoade disociative de flashback, inclusiv cele care survin la deş­teptarea din somn sau când este intoxicat). Notă: la copiii mici poate surveni reconstituirea traumei specifice; 4. Detresă psihologică intensă la expunerea la stimuli interni sau externi care simbolizează sau seamănă cu un   aspect al evenimentului traumatic;  (5) Reactivitate fiziologică la expunerea la stimuli interni sau externi care simbolizează sau seamănă cu un aspect al evenimentului traumatic.  C. Evitarea persistentă a stimulilor asociaţi cu trauma şi paralizia reactivităţii generale (care nu era prezentă înaintea traumei), indicate de trei (sau mai multe) dintre următoarele:   1. eforturi de a evita gândurile, sentimentele sau conversaţiile asociate cu trauma; 2. eforturi de a evita activităţi, locuri sau persoane care deşteaptă amintiri ale traumei; 3. incapacitatea de a evoca un aspect important al traumei; 4. diminuarea marcată a interesului sau participării la activităţi semnificative; 5. sentiment de detaşare sau de înstrăinare de alţii; 6. gamă restrânsă a afectului (de ex. este incapabil să aibă sentimente de amor);   (7) sentimentul de viitor îngustat (de ex. nu speră să-şi facă o carieră, să se căsătorească, să aibă copii sau o durată de viaţă normală).  D. Simptome persistente de excitaţie crescută (care nu erau prezente înainte de traumă) manifestate prin două (sau mai multe) dintre următoarele:   1. dificultate în adormire sau în a rămâne adormit; 2. iritabilitate sau accese coleroase; 3. dificultate de concentrare; 4. hipervigilitate; 5. răspuns de tresărire exagerat.   E. Durata perturbării (simptomele de la criteriile B, C şi D) este de mai mult de o lună.  F. Perturbarea cauzează o detresă sau deteriorare semnificativă clinic în domeniul social, profesional sau în alte domenii importante de funcţionare. De specificat:  Acut: dacă durata simptomelor este mai mică 3 luni.  Cronic: dacă durata simptomelor este de 3 luni sau mai mult.  De specificat:  Cu debut tardiv: dacă debutul simptome­lor survine la cel puţin 6 luni după stresor. | • După expunerea de lungă sau scurtă durată la un eveniment stresant catastrofic sau ameninţător de viaţă apar următoarele simptome:  (1) episoade repetate de rememorări intruzive ale traumei (flashback);  (2) coşmaruri; sentimente de inutilitate şi aplatizare afectivă,  (3) detaşare;  (4) neresponsivitate la stimuli;  (5) anhedonie;  (6) evitarea activităţilor şi a situaţiilor care amintesc e traumă;  (7) stare de hipervigilenţă;  (8) insomnie.   * Debutul simptomelor: la săptămâni sau luni de la traumă; * Evoluţia este fluctuantă:   1. la majoritatea cazurilor recuperarea este completă;   2. într-o minoritate de cazuri evoluţia este cronică. |

**DiagnosticUL pozitiv şi diferenţial AL Tulburărilor anxioase**

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

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

* acuzele cardiovasculare: palpitaţii, tremor, transpiraţii, paliditate;
* respiratorii: tahipneea, senzaţia de sufocare;

• gastrointestinale: diareea, vărsături, dureri abdominale;

• tulburări cutanate: eritem, parestezii, transpiraţii;

• alte acuze: spasme musculare, crampe, cefalee, insomnie, coşmaruri, prurit, etc.

**Tratament**

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

* interviuri axate pe problemă - aplicate separat copilului, părinţilor şi educatorului;
* interviu de diagnostic;
* inventar de autoevaluare (pentru copii mai mari şi pentru adolescenţi)
* observarea liberă a comportamentului;
* măsuri de evaluare a atitudinilor părinţilor.

Tratamentul cuprinde:

1. Tehnici educaționale;
2. Tehnici de intervenție psihoterapică;
3. Intervenția psihofarmacologică (antidepresivele, anxiolitice, benzodiazepine; antipsihotice de nouă generaţie; antispastice şi antihistaminice pentru tratamentul simptomelor somatice asociate).

**Evoluţie. Prognostic.**

Evoluţia copiilor cu TA este cronică şi cu o rată scăzută de remisie, iar aceşti copii vor dezvolta tulburări psi­hice, necesitând mai multe consulturi de specialitate.

Evoluţia copiilor cu TA diferă totuşi după tipul de tulburare şi după debutul ei:

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

• TSPT, care survine în perioada copilăriei şi adolescenţei, se asociază cu dezvol­tarea ulterioară a abuzului de alcool sau/şi alte substanţe.

**CapitolulIX.****ADHD/sindrom hiperkinetic la copii. Definiție. Concepte etiopatogenetice. Manifestări clinice. Metode de diagnostic. Diagnosticul diferențial. Protocol de tratament. Prognostic.**

**DEFINIȚIE**

|  |
| --- |
| ADHD reprezintă un sindrom caracterizat prin hiperactivitate, comportament dezordonat şi lipsă de atenţie, incapacitate de utilizare corectă a deprinderilor, nelinişte, impulsivitate şi un mare grad de distractibilitate, particularităţile date fiind pervazive şi persistente în timp. |

**CONCEPTE ETIOPATOGENETICE**

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

**MANIFESTĂRI CLINICE**

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

* "agitaţie continuă", "o fire neobosită care toată ziua ar ţopăi",
* "dă din mâini şi 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 vorbeşti",
* "copil care nu are stare", "copil care vorbeşte uneori într-una,
* care întrerupe adultul dorind să-i fie satisfăcute imediat cerinţele",
* "copil nerabdător, care nu poate să-şi aştepte rândul la joacă, care întrerupe şi deranjează jocul celorlalţi copii".
* copilul hiperkinetic poate prezenta sau nu tulburări de limbaj, de învăţare şi/sau întârziere mintală;
* prezintă sau nu epilepsie şi/sau tulburări neurologice minore;
* uneori anamneza poate arăta că hiperkinezia observată la 3-5 ani s-a agravat şi s-a complicat prin asocierea treptată a comportamentului opoziţionist/sfidător a refuzului şcolar, a actelor delictuale: furt, minciună, comportament agresiv, consum de alcool şi droguri;
* copilul cu ADHD poate avea asociat uneori şi tulburări anxioase, frici, tulburări de somn sau apetit ;
* neliniştea motorie este adesea dublată de teama de întrebări anxioase repetate; nu are stare, se agită neliniştit aşteptând evenimentul pe care-l consideră neplacut, deşi mama încearcă să-l liniştească ;
* hiperkinezia şi lipsa de atenţie se accentuează în condiţii de stres emoţional.

**Formele clinice** menţionate de DSM IV sunt:

* tipul combinat: Deficit de atenţie şi Hiperactivitate;
* tipul predominant: cu Hiperactivitate şi Impulsivitate;
* tipul predominant: cu Inatenţie;

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

* "se va considera Deficit de atenţie, atunci când copilul nu întruneşte criteriile pentru hiperactivitate/impulsivitate";
* "se va considera Tulburare de activitate atunci când nu sunt întrunite condiţiile pentru inatenţie";
* "se va considera tulburare în principal la şcoală sau în principal acasă".

**METODE DE DIAGNOSTIC**

**Criteriile de diagnostic ICD 10**

* ***Grupa 1 de criterii: Inatenţia*.**

Cel puţin 6 din următoarele criterii sunt perzente de cel puţin 6 luni şi au un grad de exprimare neconcordant cu nivelul de dezvoltare al copilului.

* adesea face erori pentru că: nu acordă atenţie detaliilor; greşeşte la şcoală, la joacă sau în alte activităţi;
* nu reuşeşte să aibă o atenţie susţinută în timpul lecţiilor sau chiar la joacă;
* adesea pare că nu ascultă ceea ce i se spune;
* nu reuşeşte să fie atent la instrucţiuni şi să-şi termine lecţiile, sau îndatoririle (acest fapt nu se datorează opoziţiei sau incapacităţii de a înţelege);
* adesea este incapabil să-şi planifice şi organizeze activitatea;
* adesea evită îndatoririle care necesită efort şi atenţie susţinută;
* adesea îşi 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 puţin trei din criteriile următoare au persistat mai mult de 6 luni şi nu corespund dezvoltării copilului:

* adesea dă din mâini sau din picioare, şi se foieşte pe scaun;
* se ridică de pe scaun, nu are răbdare să stea aşezat;
* se caţără sau ţopăie şi aleargă în situaţii în care ar trebui să stea liniştit;
* nu se poate juca în linişte, este gălăgios;
* dovedeşte un pattern motor excesiv de activ şi care nu este explicat de modificările din mediu.
* ***Grupa 3. Impulsivitate.***

Cel puţin unul ditre criteriile următoare de impulsivitate persistă de 6 luni cu un grad necorespunzător nivelului de dezvoltare a copilului

* adesea răspunde înainte ca întrebarea să fie formulată
* adesea nu are răbdare în a-şi aştepta rândul
* adesea întrerupe sau intervine în jocul sau conversaţia celorlalţi
* adesea vorbeşte prea mult
* ***Grupa 4*.*Debutul nu este mai târziu de 7 ani.***
* ***Grupa 5 Pervazivitatea***.

Criteriile descrise apar în mai multe situatii; combinaţia inatenţie - hiperactivitate este prezentă atât acasă cât şi la şcoală (se vor culege informaţii de la cel puţin două surse)

* ***Grupa 6.Simptomele descrise determină o semnificativă modificare în funcţionarea socială şi ocupaţională.***
* ***Grupa 7.Tulburarea nu întruneşte criteriile pentru tulburări pervazive de dezvoltare, episodul depresiv, sau tulburarea anxioasă, episodul maniacal.***

**DIAGNOSTICUL DIFERENȚIAL**

* **Prima etapă**de diagnostic diferenţial va fi aceea cu toate ***tulburările organice somatice, senzoriale sau neurologice*** care pot îmbrăca aspectul hiperkineziei sau al inatenţiei şi care sunt determinate de factorii toxici, infecţioşi, traumatici, tumorali, alergici;
* **A doua etapă** exclude diagnosticurile care trebuie diferenţiate de ADHD care pot interfera cu atenţia şi/sau activitatea şi care sunt considerate comorbide.

**PROTOCOL DE TRATAMENT**

* **Psihoterapia individuală şi de grup :**
* antrenarea şi formarea abilităţilor sociale;
* în grup, de preferinţă la şcoală se vor identifica comportamentele ţintă şi vor fi corectate prin: imitaţie, exerciţiu, reîntărire pozitivă - medierea conflictelor;
* învăţarea tehnicilor de cooping pentru reducerea agresivităţii;
* antrenarea abilităţilor de învăţare - este o formă specială de îndrumare individuală sau de grup şi care-l învaţă pe copil să fie mai orientat, să-şi utilizeze timpul eficient, să-şi controleze temele, să ia notiţe;
* modificările cognitive şi comportamentale cu asimilarea tehnicilor de rezolvare a problemelor pot fi realizate individual sau în grup.

Tipuri de medicaţie utilizate în ADHD.Durata de administrare şi durata tratamentului sunt individualizate.

* Dextroamphetamine - 0,15-0,5 mg/kgc/doză, de 2 ori/zi (doza totală <40mg/zi);
* Methiphenidate – 0,3-1mg/kgc/doză, de 3 ori/zi (doza totală<60mg/zi);
* Dextroamphetamine şi săruri de amfetamine – 0,15-0,5mg/kgc/doză (doza totală<4mg);
* Pemolin - 1-3mg/zi
* Imipramina – 0,7-3mg/kgc/zi
* Amitriptilina – 0,7-3mg/kgc/zi
* Clomipramina - 25-100 mg/zi
* Fluoxetina - 10-40mg/zi
* Risperidona - antipsihotic de nouă generaţie, a fost utilizat şi la copii în doze de 0,01-0,06 mg/k/zi, cu succes

**PROGNOSTIC**

Deşi hiperactivitatea se atenuează cu trecerea anilor, ea se poate transforma într-un sentiment de nelinişte, problemele atenţionale şi de control al impulsurilor continuă, scăderea performanţelor este destul de frecventă iar agravarea modificărilor comportamentale se asociază adesea. Aproximativ 1/2 din copiii cu diagnostic ADHD continuă ca adult să aibă probleme psihice de alt tip: tulburări anxioase, tulburări depresive, chiar schizofrenie.

Studiul factorilor predictivi în evoluţia ADHD arată că existenţa tulburărilor comorbide (de tip tulburări de conduită sau tulburare opoziţională), nivelul socio-economic, dezorganizarea familială pot fi consideraţi ca factori de prognostic nefavorabil.

**Capitolul X. 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 non-progresivă
* În perioada copilului:
* Convulsii febrile plus (FS+)
* Sindromul Panayiotopoulos
* Epilepsia cu accese mioclonic-atonice
* Epilepsia benignă cu spikuri centrotemporale (BECTS)
* Epilepsia nocturnă autosomal-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 viaţă, cu spasme tonice şi crize focale la care se asociază retard psihomotor şi patternul electroencefalografic (EEG) de "suppression burst". Se asociază cu malformații cerebrale mejore. Crizele sunt netratabile, prognosticul fiind grav cu evoluţie spre sindromul West.

**Encefalopatia mioclonică precoce** debutează în perioada neonatală cu mioclonii eratice, 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 viaţă.

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

**Sindromul West** (SW), este o encefalopatie mioclonică infantilă dependentă de vârstă, fiinfconsiderat un răspuns nespecific al creierului imatur la o mare varietate de insulturi de natură polioetiologică. Este cea mai gravă formă de epilepsie la sugar şi 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 viaţă (4-7 luni). Incidenţa SW este estimată la 1-2 cazuri la 3.000 de naşteri, cu o preponderenţă masculină. Cel mai frecvent suferă băieţii (60%). Acest sindrom constituie 2% din grupul tuturor epilepsiilor.

**Cauze:**

* malformaţii cerebrale
* malformaţii cerebrale
* stroke
* encefalopatiile perinatale
* infecţiile pre-, peri-, postnatale
* traumatismele craniocerebrale
* bolile metabolice şi cromozomopatiile
* cauze genetice
* scleroză tuberoasă
* neurofibromatoza
* sindromul Sturge-Weber
* infecţii achiziţionate
* imunizare
* cauze necunoscute

**Patogeneza este influenţată de următorii factori:**

* Ereditatea multifactorială
* Anomaliile imune (producerea anormală de autoanticorpi cu afinitate faţă de ţesutul cerebral)
* Sensibilitate mărită, genetic determinată, faţă de anumiţi agenţi bacterieni, virusuri
* Imaturitatea funcţional-structurală a encefalului cu tulburarea fenomenelor de excitaţie- inhibiţie
* SW poate fi:
* SW criptogen (14%): lipsa unei cauze sigure, dezvoltarea normală a copilului până la momentul apariţiei maladiei, lipsa altor tipuri de convulsii, lipsa afectării cerebrale la metodele de neurovizualizare
* SW simptomatic: etiologia este determinată, retenţie neuropsihică până la momentul apariţiei maladiei, dereglări neurologice certe, modificări imagistice
* SW se caracterizează prin triada clinică:
* accese epileptice specifice – spasme infantile (contracţii musculare neaşteptate scurte, de obicei bilaterale şi simetrice sau asimetrice ale muşchilor gâtului, trunchiului şi extremităţilor, pot fi spasme în flexie, extensie şi mixte, cu debut între 3-12 luni), care apar în salve la trezire cu tulburarea conştienţei, mult mai frecvente în perioada de veghe, decât în somn, de obicei în clustere (mai puţin haotice)
* asociere cu retard în dezvoltare şi întârziere psihomotorie (95%)
* modificări patologice pe traseul EEG sub formă de hipsaritmie tipică (succesiune haotică de unde lente şi de vârfuri de foarte mare amplitudine intercalate cu vârfuri şi unde lente în pantă abruptă, multifocale, asincrone, asociate în diverse proporţii, care apar mai puţin frecvent în stare de veghe)

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

**Diagnostic**

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

**Diagnosticul diferenţial**

* se exclud:
* afecţiunile care pot imita SW (refluxul gastroesofagian sau colicile abdominale din cauza plânsului paroxistic, sindromul Sandifer, accesele de tresărire, hiperekplexia, privirea fixă tonică paroxistică, perioadele de stop respirator, spasmus nutans, masturbaţia 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 şi agresiv pentru a obţine dispariţia 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 absenţa tratamentului durata de evoluţie a SW nu depăşeşte vârsta de 2-3 ani. Evoluţia 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 viaţă la un copil anterior normal cu CGTC sau focale, iniţial febrile la care se adaugă retard în dezvoltare, ataxie, sindrom piramidal, deficit cognitiv permanent.

* Particularităţi:
* 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 mutaţii în gena canalului de sodiu SCN1 A – canalopatie sodică)
* etiologia nu este întotdeauna cunoscută (antecedente de tip epileptic sau de convulsii febrile)
* EEG iniţială – normală, apoi apar CVU şi PVU, anomalii focale şi fotosensibilitate precoce, ulterior anomalii generalizate, focale sau multifocale
* crize frecvente şi rezistente la tratament
* necesită terapie combinată (unele antiepileptice exacerbează crizele)
* RMN cerebrală nu relevă modificări patologice
* are o evoluţie progresivă spre epilepsie netratabilă, deteriorare neurologică cognitivă şi ataxie
* diagnostic diferenţial: convulsii febrile, SLG, sindromul Doose, epilepsiile mioclonice progresive, etc.
* prognosticul este întotdeauna nefavorabil

**Sindromul Lennox-Gastaut (SLG)** debutează în primii ani de viaţă (1-8 ani) şise caracterizează printr-un polimorfism al crizelor (componentul de bază sunt crizele tonice) şi un pattern EEG încetinit de spikuri şi unde. Este des însoţit de o alterare mentală severă. Este cauzat de tulburări de dezvoltare şi 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, absenţe)
* polimorfe (tonice axiale sau globale, atonice, mioclonice, CGTC, absenţe atipice, deseori status absenţă atipică)
* EEG:
* complexe de unde lente <3Hz (PVU lentă difuză de 1-2,5 c/s generalizate)
* anomalii multifocale şi descărcări de ritmuri rapide, aria voltajului maxim – localizată în regiunea frontală sau temporală)
* afectarea funcţiei 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 controlcuDrAE(tratamentulîn politerapie este ineficient)
* Prognosticul este foarte rezervat – forme de epilepsie intratabilă.

**Sindromul Doose**

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

**Epilepsia cu absenţe mioclonice**

* se caracterizează prin:
* debutează între 2-12 ani
* absenţe asociate cu mioclonii bilaterale (conştienţa alterată)
* uneori cu deteriorare mentală
* EEGcritic – descărcări generalizate de vârf-undă de 3 c/s
* tratamentul este parţial eficient
* prognosticul – rezervat.

**Sindromul Landau-Kleffner** (SLK)

* se caracterizează prin:
* afazie epileptică dobândită (apare după achiziţionarea limbajului, este totală şi 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 pacienţi mai manifestă crize convulsive
* în evoluţie apar dificultăţi în vorbire, de obicei la acei pacienţi, la care tratamentul nu a eliminat pattern-ul EEG.

**Pentru diagnosticul corect al unui sindrom epileptic vom ţine 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
* Frecvenţa 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 mişcări sau vocalizări (sunete) bruşte, rapide, recurente, neritmice, adesea controlate voluntar şi care reproduc un act motor sau vocal normal.

**ASPECTE DE ETIOLOGIE ȘI PATOGENIE**

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

* **Genetică**
* Studiile familiale şi studiile pe gemeni aduc argumente pentru transmiterea autosomal-dominantă, cu penetranţă incompletă. A fost sugerată atât transmiterea monogenică, cât şi 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 discuţie posibilitatea interacţiunii între aminoacizii excitatorii precum glutamatul şi sistemele dopaminergice.
* **Neuroimagerie**
* reducerea de volum a ganglionilor bazali şi a corpului calos;
* pierderea simetriei acestor structuri;
* anomalii în sistemul cortico-striato-talamo-cortical;
* perturbări ale lateralizarii, ceea ce poate explica deficitul în reglarea inhibiţiei motorii şi al procesării informaţiei la pacienţii cu ST;
* regiuni hipo şi hipermetabolice (ceea ce poate explica bogata comorbiditate din acest sindrom).

**CLASIFICARE**

|  |  |
| --- | --- |
| **DSM IV** | **ICD 10** |
| **Tulburarea ticurilor tranzitorii**   * Prezenţa ticurilor motorii şi/sau vocale simple sau multiple (mişcări sau vocalizari bruşte, rapide, recurente, neritmice şi stereotipe). * Aceste mişcări apar de mai multe ori pe zi, aproape în fiecare zi, cel puţin patru săptămâni, dar nu mai mult de 12 luni consecutiv. * Tulburarea produce disconfort marcat sau o importantă afectare socială sau ocupaţională. * Debutul se situează înainte de 18 ani. | **Tulburarea ticurilor tranzitorii**   * Ticuri motorii sau vocale simple sau multiple care apar de mai multe ori pe zi, în majoritatea zilelor, pentru o perioadă de cel puţin patru luni. * Durata lor este de cel puţin 12 luni. * Ticurile nu apar în cadrul ST şi nici nu se datorează unei boli organice sau efectului secundar al unor medicamente. * Debutul se situează înaintea vârstei de 18 ani. |
| **Tulburarea ticurilor cronice motorii sau vocale**   * Ticuri multiple motorii sau vocale unice sau multiple, dar nu amândouă, au fost prezente la un moment dat pe parcursul bolii. * 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 şi o afectere serioasă socio-profesională. * Debutul se situează înaintea vârstei de 18 ani. * Tulburarea nu se datorează unei substanţe toxice sau unei boli organice cerebrale. | **Tulburarea ticurilor cronice motorii sau vocale**   * Ticuri motorii sau vocale, dar nu ambele, pot apărea de mai multe ori pe zi, în majoritatea zilelor, pentru o perioadă de cel puţin 12 luni. * Nu există o perioadă de remisie mai mare de 2 luni. * Nu există istoric de ST, iar manifestarile nu se datorează unor boli organice cerebrale sau unor medicamente * Debutul înainte de 18 ani. |
| **Tulburarea Tourette**   * Se caracterizează prin prezenţa în cursul maladiei atât a ticurilor motorii cât şi vocale, desi nu in mod necesar concomitent - mai multe ticuri motorii şi 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 timp de 1 an ; în acest timp, nu există interval liber mai mare de trei luni consecutiv. * Tulburarea produce un sever disconfort şi o afectere serioasă socio-profesională * Debutul are loc înainte de 18 ani. * Tulburarea nu se datorează unei substanţe toxice sau unei boli organice cerebrale. | **Tulburarea ticurilor combinate vocale şi motorii (Sindromul"de la Tourettte")**   * Sunt prezente ticuri multiple motorii şi unul sau mai multe ticuri vocale, dar nu neapărat simultan. Frecvenţa ticurilor este de mai multe ori pe zi, aproape in fiecare zi, pe o perioadă mai mare de un an, cu o perioadă de remisie 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 părinţii îngrijoraţi, fie de severitatea şi dramatismul mişcărilor, fie pentru că este hiperkinetic sau cu tulburari obsesive, iar în cursul examinării sunt observate ticurile.
* Anamneza relevă debutul cu mişcări scurte şi bruşte, în principal la nivelul feţei şi al ochilor.
* Clipitul şi strâmbatul nasului sau al gurii sunt cele mai frecvente mişcări.
* Ele pot fi exacerbate de emoţii şi dispar în somn sau când copilul este liniştit.
* Măsuri simple de îndepărtare a factorilor stresanţi pot aduce remisiunea.

***Formele cronice*** sau ST pot debuta cu:

* + - * ticuri simple oro-faciale, dar treptat apar mişcări mai complexe care imită gesturi (apucatul braţelor, legănatul, răsucirea trunchiului etc.) şi apar unul sau mai multe ticuri verbale (dresul glasului, tuşit, suflat, fluierat etc.).
      * Persistenţa şi amplificarea lor, cu creşterea variabilitaţii ticului (iniţial prezinta un tic motror, alteori sunt mai multe şi mai complexe cu asocierea unui tic vocal sau a mai multor ticuri vocale) face ca prognosticul să fie mai rezervat iar la consultaţia următoare să fim nevoiţi să spunem că, dat fiind durata de peste un an a simptomatologiei, diagnosticul este de sindrom Tourette.

**PROTOCOL DE DIAGNOSTIC**

Informaţiile paraclinice, care infirmă existenţa unei intoxicaţii 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 şi a antecedentelor ;
* observarea clinică şi evaluarea simptomatologiei copilului cu stabilirea tipului de tic şi a gradului de severitare al acestuia;
* stabilirea factorilor stresanţi (familiali, şcolari) şi impactul lor asupra confortului afectiv al copilului;
* caracteristicile dezvoltării copilului;
* competenţele cognitive ale acestuia, cu observarea eventualelor tulburări de învăţare;
* evaluarea tulburărilor comorbide asociate;
* evaluarea disconfortului şi a tulburărilor psihice secundare ticurilor;
* dificultate de relaţionare;
* irascibilitate;
* impulsivitate

**DIAGNOSTIC DIFERENȚIAL**

* **Primă etapă** de diagnostic vizează alte mişcări involuntare, şi care pot aparţine unor posibile tulburări neurologice astfel:
* mişcări de tip diskinetic/distonic
* mişcări de tip coreoatetozic;
* mişcări de tip mioclonic
* mişcări de tip tremor involuntar;
* mişcări stereotipe;

**NB !** Aceste mişcări au câteva particularităţi, care ajută la diagnosticul diferenţial. Nu sunt repetitive, nu pot fi controlate voluntar, unele nu dispar în somn, sunt localizate sau cuprind mai multe grupe musculare. Apar într-un anume context clinic şi paraclinic uşor de diferenţiat în urma rezultatelor de laborator, iar copiii pot prezenta asociat şi alte tulburări neurologice.

* **A doua etapă** de diagnostic vizează alte tulburări psihice în care sunt prezente mişcările involuntare sau parţial voluntare şi care pot preta la confuzii de diagnostic. Astfel, ticurile se vor diferenţia de stereotipii, manierisme, ritualuri, mişcări ce pot apărea în schizofrenie, tulburări obsesive, depresii majore dar aspectul clinic al simptomelor asociate ajuta la diferenţiere.
* **A treia etapă** de diagnostic vizează chiar ticurile, dar care apar în cadrul altei boli şi unde mişcările sunt rare şi 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 diferential între: ticurile tranzitorii reactive, ticurile simple, ticurile cronice şi sindromul Tourette; criteriile clinice şi evolutive ajută diagnosticul.

**TRATAMENT**

**Scopul** tratamentului este de :

* reprimare şi de scădere a frecvenţei ticurilor;
* de îmbunătăţire a performanţelor şcolare;
* eliminarea caracteristicilor obsesionale şi compulsive;
* în abordarea familiei, scopul va fi ca aceasta să minimalizeze atenţia faţă de copil; să facă astfel ca impactul bolii asupra bolii lui să fie minim.

Se va individualiza şi adapta la particularităţile copilului:

* farmacoterapia;
* terapia comportamentală;
* psihoterapia;
* intervenţia educaţională;
* terapia familiei;

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

* **Antagonişti D2**
* Haloperidol – 0,02-0,05mg/kgc/zi,
* Trifluoperazin
* Pimozide (1-8mg/zi)
* **Antidepresive triciclice** (sunt eficace în asociere, mai ales când există şi tulburări depresive asociate)
* Imipramina - 25-50 mg/zi
* Desimipramina - 25-50 mg/zi
* Nortriptilina
* **Antagonişti alfaadrenergici** (se administrează cu prudenţă, dat fiind efectele secundare)
* Clonidina – 0,2-0,4mg/zi
* Guanfacina - 1-4mg/zi
* **Benzodiazepine** - sunt eficace în unele forme, dar se recomandă atenţie la efectele secundare de tip agitaţie psihomotorie
* **Antipsihotice de nouă generaţie** - sunt eficace dar nu s-au efectuat încă studii farmacologice la copil (19)
* Risperidona – 0,01-0,06mg/kgc/zi
* Olanzapina - 1-6mg/zi

**Prognostic**

* Evoluţia şi prognosticul diferă în funcţie de forma şi de severitatea bolii; formele simple au de obicei o evoluţie autolimitată, dispărând la pubertate, în timp ce formele cronice motorii şi vocale au o evoluţie fluctuantă, cu perioade de ameliorare şi de agravare, în funcţie de evenimentele de viaţă.

**CapitolulXII.** **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 de seamă în reglarea comportamentului și activității acestuia.

**Cauzele tulburărilor de limbaj**

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

1. perioada intrauterină (anomalii anatomo-fiziologice ala 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**

Însușirea 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 diicultățile coordonării mișcărilor foarte fine ale aparatului fonoarticular un anumit procent al semenilor noștri 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 absolutnecesar să se facă o delimitare precisă între particularitățile individuale ale limbajului și tulburările de limbaj.

Primul indiciu pe baza căruia putem suspecta un copil ca având tulburările de limbaj este frecvența mai mare a dificultăților de exprimare față de posibilitățile medii pentru vârsa 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 limbajul mormal, standardizat, de la manifestările verbale tipizate unanim acceptate în limba uzuală, atât sub aspectul reproducerii cât și al perceperii, 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 vorbitii primare)  - tulburare de limbaj de tipul "bâlbâeli" |
| de realizare | anomalii (leziuni), în dislalii, dizartrii, tulburări de atrticulare, deficiențe de pronunție:  - "instrumentale"  - senzoriale  - motrice |

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

|  |  |
| --- | --- |
| **Categorii de sindroame** | **Manifestări** |
| Sindromul dismaturativ | Întârziere simplă în apariția și dezvoltarea vorbirii:  - dislexie de evoluție  - bâlbâială fiziologică  - dislexia-disgrafia de evoluție |
| Sindroamele extrinseci limbajului și vorbirii | - dislalia  - dizartria  - disritmia-bâlbâiala, tahilalia, bradilalia. |
| Sindroamele inrinseci limbajului și vorbirii | - tulburările elaborării ideaționale 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 şi limbajului (F80.0)** |
| * Tulburarea de limbaj expresiv; * Tulburarea mixtă de limbaj expresiv şi receptiv; * Tulburarea fonologică; * Balbismul; * Tulburări de comunicare nespecificate FAS | * Tulburări specifice ale achiziţiei articulării şi vorbirii; F80.1 * Tulburare a achiziţiei limbajului expresiv; F80.2 * Tulburare a achiziţiei limbajului receptiv; F80.3 * Afazia dobândită cu epilepsie (Sindromul Landau -Klefner); F80.8 * Alte tulburări specifice de dezvoltare a vorbirii şi limbajului; F80.9 * Tulburare de dezvoltare a vorbirii şi 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 sarcinior 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 sunete sau a silabelor,
* înlocuirea sunete sau a silabelor,
* substituireasunete sau a silabelor,
* inversarea sunete sau a silabelor,
* deformarea 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.

**Dislaliileorganice** 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 maxilovalo-palatine (așa-numitele "gură de lup" și "buză de iepure").

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

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

**Dislaliile funcționale** sunt provocate de unele întârzieri în:

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

**Bâlbâiala** – o tulburare mai gravă de vorbire.Apare mai frecvent la băieți față de 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 ale 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 generala 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 o dată cu creșterea copilului și a conștientizării handicapului respective;
* eșecuri școlare repetate ce amplifică tulburările de comportament și care pot determina o seamă de frământări interioare, emoții și efecte exagerate, teama 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. Conseliere 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 vorvirii 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 componenței 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.

**CapitolulXIII.****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.**Tulburări specifice de învățare reprezintă un grup de deficiențe caracterizate prin dezvoltarea inadecvată a capacităţii de însuşire a anumitor abilităţi academice.
* TSÎ se împart în trei **categorii**:
* dislexie,
* diagrafie,
* disortografie,
* discalculia.

**Etiologie.**Originea biologică a TSÎ ne arată că acestea au aparut 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 si non-verbală.

**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 câstigă 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 datorită 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 (îi vine greu să asculte și nu reușește să-și aducă aminte sau să reproducă cele auzite);
* Impulsivitate (reacţii neadecvare raportate la context);
* Vorbire întârziată sau imatură (îi vine greu să pronunțe sunete, stâlcește cuvintele);
* Performanţă 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 deprocesare 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, reţinându-lşi manipulându-l pe termen scurt și mediu).

**Algoritmul-protocol de diagnostic**(copiii cu TSÎ au):

|  |  |
| --- | --- |
| **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 pause dese |

În momentul în care copilul a fost suspectat pentru una din TSÎ se face o evaluare detaliată, după care este necesar de făcut corecțiile respective timpurii.

* **Grade de severitate** ale celor patru forme de manifestare a TSÎ: dislexie, diagrafie, disortografie, discalculie:

1. usor,
2. moderat,
3. sever.

* Asocierea cu alte tulburări (ADHD, anxietate, opozionism, etc) face din fiecare copil cu TSÎ o persoană unică din punct de vedere al profilului său psihologic.

**Abordarea copilului cu TSÎ**

1. Dacă intervenția este timpurie, copilul are dreptul la o metodologiede predare adaptată şi un instrumentadecvat, care să compenseze şi să atenuezesimptomele.
2. Dacă intervenţia este tardivă,copilul poate dezvolta şi tulburări emoţionale:are impresia că nu este inteligent, că nu poate învăța nimic,că e defect şi în consecinţă, stima de sine şi încrederea în forţele propria, sunt minime.

**Metode de diagnostic**

1. Consulțația neurologului pediatru
2. Consiliere psihologică
3. Consultația logopedului
4. Electroencefalografie (la necesitate)
5. Imagistică prin RMN (la necesate)

* Un element cheie în diagnosticarea TSÎ este nivelul cognitiv general (IQ-ul). Astfel, dificultățile de învățare NU trebuie să fie 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 difereniere 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 cerectitudine și viteză ca alți copii de aceeși 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.
3. Prima abordare porneşte de la premiza că dislexia (și celelalte deficiențe de învățare) nu poate fi tratată, însă efectele ei pot fi atenuate/compensate.
4. A două abordare vizează plasticitatea creierului şi puterea lui de a se regenera şi reorganiza.

**Tratament**

* Abordarea terapeutică a copilului cu TSĂ:
* 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 textile 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 (mai multe planuri pentru a descoperi prin ce metodă copilul va reuși să învețe mai ușor);
* În dislexie – e recomandat consiliere și ședințe logopedice a unui logoped;
* Motivația copilului în timpul ocupațiilor (este important!!!).

Oricum, copiii cu TSÎ au un QI peste 89 – nu au o dizabilitate intelectuală, și rămân în învățământul de masa ca elevi cu CES, ei pot citi cu dificultate, uneori nu potscrie dupa dictare, nu pot socoti.

**Metode de prevenție**

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

**CapitolulXIV.** **Întârzierea mintală la copii. Definiție. Etiologie. Criterii de diagnostic. Descriere clinică. Diagnosticul pozitiv al Întârzierii mintale. Diagnostic diferențial. Tratament.**

**Definiţie**

Definiţia "American Asociation on Mental Retardation" (AAMR) şi încorporată în DSM-IV, citată de Kaplan în 1996 şi M. Lewis,1996 este următoarea:"Retarderea mintală se referă la prezenţa unei limitări substanţiale a funcţiilor neuropsihice. Se caracterizează printr-o scădere semnificativă a intelectului însoţită de reducerea abilităţilor adaptative în două sau mai multe din urmatoarele domenii: comunicare, autoîngrijire, convieţuire în familie, abilităţi sociale, activităţi de comunitate, sănătate, şcolarizare, petrecerea timpului liber, profesie. Retardarea mintală 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 mintală esta definită prin "incompleta dezvoltarea a inteligenţei, caracterizată prin deficit al abilităţilor cognitive, de comunicare, motorii şi sociale, proces apărut în cursul perioadei de dezvoltare".

Diagnosticul de ÎM poate fi confirmat dacă IQ este mai mic de 70 şi cel puţin două din funcţiile adaptativesunt 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 acţionat prenatal:

1. Anomalii genetice (4-28%);

2. Malformaţii congenitale (7-17%) ;

3. Expunerea mamei (5-13%):Infecţii congenitale; Anomalii gestaţionale;Alţi agenţi teratogeni.

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

1. Probleme la naştere datorate calităţii gestaţiei, travaliului sau de altă natură;

2. Hipoxie / asfixie datorată;

3. Prematuritatea

4. Icterul nuclear: incompatibilităţi de Rh şi ABO netratate;

5. Hemoragia cerebrală;

6. Infecţii la naştere.

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

1. infecţii (meningite, encefalite);

2. tumori cerebrale;

3. traumatisme craniene severe;

4. intoxicaţii cu nitriţi, cu plumb;

5. alte boli somatice care determină afectarea cerebrală;

6. probleme psihosociale care determină modifcări în buna îngrijire a nou-născutului.

IV. Factori de mediu şi factori socio-cuturali.

V.Cauze necunoscute (30-50%).

**Criterii de diagnostic**

* Manualul Statistic de Diagnostic al Asociatiei Americane de Psihiatrie (DSM IV) prezintă urmatoarele caracteristici ale persoanelor cu ÎM:

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

B: Prezenţa simultană a unui deficit adaptativ (incapacitatea de a atinge nivelul adaptativ al unui individ normal într-un anume grup socio-cultural şi la o anumită vârstă) în cel puţin două din urmatoarele domenii: comunicare, autoîngrijire, convieţuire în familie, abilităţi sociale, folosirea resurselor comunitare, capacitatea de a decide pentru el însuşi, şcolarizare, profesie, petrecerea timpului liber, sănătate.

C: Debut înainte de 18 ani.

* Codificarea se bazează pe gradul de severitate al ÎM:
* ÎM uşoară: QI de la 50-55 până la 70;
* ÎM moderată: QI de la 30-35 până la 50-55;
* ÎM severă: QI de la 0- 25 până la 35-40;
* ÎM profundă: QI până la 20-25;
* ÎM cu severitate neprecizată: când există semne clare de ÎM, dar gradul de inteligenţă nu poate fi apreciat cu testele standardizate.
* Criteriile ICD 10 (1993) pentru ÎM (F70 - F79) menţionează:
* Oprirea sau incompleta dezvoltare a funcţiei mintale;
* Alterarea capacităţilor cognitive, sociale, de limbaj sau motricitate;
* Afectarea s-a produs pe parcursul perioadei de dezvoltare;
* Tulburarea se poate însoţi de alte suferinţe fizice, psihice sau poate apărea separat.

**Descriere clinică.Caracteristica copiilor cu întârziere mintală și intelect de limită.**

A. Întârzierea Mintală Uşoară:

* QI – între 50-69;
* vârsta mintală la adultul cu ÎM este similară cu cea a copilului între 7-10-12 ani;
* dezvoltarea a fost bună în grupul familial şi dacă este susţinut copilul dobândeşte limbajul scris, calculul matematic simplu, cunoştinţele generale echivalente celor 4 clase elementare;
* la vârsta de adult, poate desfăşura o activitate profesională simplă, îşi poate asigura necesarul existenţei;
* îşi poate întemeia o familie;
* are grad minim de autonomie socială şi capacitate de autoconducere;
* gândirea, incomplet dezvoltată, rămâne dependenţa de concret; este lentă, greoaie, iar operaţiile gândirii (analiza, sinteza, generalizarea, diferenţierea, abstractizarea) se desfăşoara la nivelul inferior, superficial, incomplet;
* remarcă mai uşor deosebirile decât asemănările;
* nu poate sesiza cu uşurinţă corelaţiile între fenomene;
* enumeră eronat sau incomplet însusirile unor obiecte sau fenomene;
* sesizează cu dificultate "ideile principale", elementele de legătură între fenomene, elementele esenţiale;
* efortul de "sinteză" se reduce la descrierea fenomenlui;
* sesizează cu dificultate sau chiar nu sesizează absurdul;
* are dificultăţi în a distinge ceva ce este "comun" de ceva ce este "particular";
* la proba de sortare şi clasificare după criterii particulare eşuează frecvent;
* efortul de "a defini" este dificil, pentru că nu poate face încadrarea în "genul proxim", chiar dacă sesizează "diferenţa specifică";
* limbajul este sărac, insuficient, cu sintaxa deficitară, uneori dizartric sau dislexic;
* copilul cu ÎM uşoară poate prezenta asociat: sindroame neurologice, malformaţii, tulburări senzoriale, dezechilibre endocrine care pot îngreuna efortul de a face achiziţii psihice;
* copilul cu ÎM uşoară, de cele mai multe ori, are şi tulburări emoţionale şi/sau de comportament, precum instabilitate psihomotorie, agresivitate, ostilitate, opoziţionism, anxietate şi poate dezvolta reacţii depresive în condiţii de tensiuni în microclimat.

B. Întârzierea Mintală Medie

C.Întârzierea Mintală Severă

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

1. Întârziere Mintală Medie (QI 35-49);
2. Întârziere Mintală Severă (QI 20-34).

* Atât ÎM moderată, cât şi ÎM severă se caracterizează prin urmatoarele:
* aceşti subiecţi, deveniţi adulţi, pot avea o vârstă mintală asemănătoare cu cea a copilului între 3-6-7 ani;
* dacă a primit îngrijirile şi suportul necesar, copilul poate ajunge să se autoservească la un nivel elementar cu "modelele de conduită" învăţate;
* pot efectua o muncă necalificată automată, stereotipă 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-şi însuşească limbajul scris, pot recunoaşte litere sau cifre sau pot ajunge uneori să numere automat;
* gândirea este concretă, modestă, pot rezolva doar probleme de sortare. In situaţii noi sunt dezorientaţi, nu le pot rezolva decât cu scheme sau soluţii deja existente. Procesele de generalizare, abstractizare nu există sau sunt extrem de rudimentare;
* atenţia şi memoria: au oarecare stabilitate şi eficienţă în a se descurca în mediul inconjurător;
* sfera emoţională este săracă dar se exprimă uneori cu violenţă, sunt irascibili;
* învaţă 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;
* aceşti copii pot prezenta mult mai frecvent: malformaţii, tulburări neurologice, senzoriale, endocrine, uneori comportament auto si hetero agresiv,stari de agitatie marcată.

D. Întârzierea Mintală Profundă (QI sub 20):

* rămân cu o vârstă mintală în jur de 2 ani;
* total dependenţi social;
* nu dispun de limbaj sau limbajul funcţionează la nivelul sunetelor nearticulate;
* nu se autoservesc, nu au căpătat control sfincterian;
* au o existenţă mai mult vegetativă;
* răspunsurile la stimuli au caracter reflex;
* nu pot recunoaste pericolul;
* pot prezenta frecvent paralizii cerebrale, epilepsie, tulburări de vedere şi auz , malformaţii, stări de agitaţie cu auto şi hetero agresivitate.

**Diagnosticul pozitiv al Întârzierii mintale**

* Etapele evaluării unui copil cu ÎM:
* interviul cu părinţii;
* evaluările obţinute de la educatori, învăţători, profesori;
* observaţia clinică directă;
* evaluarea psihologică;
* testele de laborator.
* Deficitul intelectual are caracter:
* permanent,
* global,
* neprogredient.

Evaluarea psihologică este utilă pentru stabilirea nivelului deficienţei mintale.

* Se folosesc următoarele scale şi teste pentru stabilirea nivelului deficienţei mintale:
* scala Brunet-Lezine (pentru evaluarea dezvoltării psihomotorii la copiii de vârsta 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/sauRMN cerebrală,
* examene genetice și imunologice.

**Diagnostic diferenţial.** Etapele diagnosticului diferenţial:

1. În prima etapă, trebuie să excludem cauzele organice, şi anume, bolile care se pot însoţi de o scădere a perfomanţelor intelectuale:
2. Bolile somatice generale acute şi cronice, în care, datorită alterării stării generale, se pot observa dificultăţi de concentrare a atenţiei sau memoriei;
3. Infecţiile acute tip meningoencefalita bacteriană sau virală;
4. Panencefalita sclerozantă subacută, care se însoţeşte de un proces demenţial;
5. Traumatismele craniene severe, cu stare comatoasă, urmate de scăderea performanţelor cognitive;
6. Procesele expansive intracraniene;
7. Intoxicaţiile acute severe, cu afectare cerebrală;
8. Bolile degenerative cu debut tardiv, în care se observă deficitul intelectual cu caracter progredient.
9. Tulburările senzoriale cu deficit de auz, văz pot interfera cu procesul normal de achiziţii psihice ale copilului şi acesta pare a fi debil mintal, însă examenul psihologic cu teste adecvate arată un nivel bun al QI-ului.
10. Lipsa de stimulare (copii crescuţi în medii subculturale, cei care au fost spitalizaţi îndelung sau instituţionalizaţi) afectează atingerea unui nivel corespunzător vârstei de dezvoltare psihomotorie.
11. Tulburări psihice specialenecesită să fie eliminate dinÎM, şi anume, acelea în care, datorită simptomatologiei specifice, există dificultăţi de învăţare şi se pot face confuzii diagnostice. Însă, evaluarea psihologică arată un nivel bun al QI-ului (peste 75-80),astfel:
12. Autismul infantil,
13. Tulburările de limbaj (afazia congenitală, dislalia);
14. Tulburările de învăţare (dislexia, disgrafia, discalculia;
15. Tulburarea depresivă;
16. Tulburarea hiperkinetică cu deficit de atenţie.

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

**Tratamentul Întârzierii Mintale**

* Tipurile de intervenţii terapeutice,
* de tip profilactic,
* de tip corectiv.

1. Tratamentul profilactic al ÎM este cel mai important datorită caracterului ireversibil al afecţiunii. Măsuri profilactice:
2. examen medical de specialitate şi sfatul genetic;
3. îngrijirea corespunzatoare a gravidei, a nou-născutului şi a copilului;
4. măsuri de prevenire a suferinţei fetale;
5. întreruperea sarcinii (la nevoie) după punerea diagnosticului antenatal prin amniocenteză;
6. îngrijirea gravidei cu incompatibilitate Rh sau ABO, dozare anticorpi antiRh şi, la nevoie, tehnici de imunizare;
7. măsuri de prevenire prin vaccinarea împotriva unor boli contagioase;
8. teste pentru TORCH, RBW, HIV (obligatoriu).
9. Măsurile corective. Acestea au ca obiectiv pricipal stimularea şi dezvoltarea capacităţilor disponibile, prin aplicarea precoce a unor măsuri psiho-pedagogice diferenţiate şi individualizate. Prin acestă măsuri putem obţine ameliorarea unor abilități, printre care:
10. însuşirea deprinderilor de autoservire;
11. însuşirea unor scheme de comportament pentru creșterea gradului de autonomie;
12. asimilareacunoştinţelor şcolare în măsura posibilului;
13. creşterea gradului de adaptare socială şi profesională.

* Principiile de tratament al ÎM la copii implică:

1. Intervenţie educaţională şi dezvoltarea abilităţilor.
2. Utilizarea tehnicilor psihoterapeutice.

Intervenţia psihoterapeutică se poate dovedi benefică, de asemenea **terapia de grup şi terapia familială**.

1. Masuri corective pentrucorectarea dificultăţilor senzoriale (auditive sau vizuale) şi motorii.
2. Medicatia neurofică poate fi uneori benefică, dacă se administrează în doze adecvate, cu limită de timp, cu atenţie la fenomenele de activare; se pot utiliza astfel: aminoacizii esentiali, piridoxina, activatoare de tip piracetam, enzime activatoare ale ciclului Krebs, printre care:

1. Aminoacizii esenţiali, Ac. Glutamic, Lecitină,1-2 doze/zi;

2.Piracetam, 1-2 tb. pe zi 20 zile pe lună, 3 luni;

3.Piritinol, 1-2 tb. pe zi 20 zile pe luna, 3 luni;

4.Vincamine, 1-2 tb. pe zi 20 zile pe luna, 3 luni;

5.Extract de Gingo biloba (utilizat la copii doar de câţiva ani), cure de 3 luni;

6.Enzime (Piridoxine), 1 tb pe zi, 10 zile pe lună, 3 luni;

7.Activatoare ale ciclului Krebs, 1-2 tb 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. American Psychiatric Association. Appendix A: DSM-IV-TR Diagnostic criteria for autistic disorders. From the *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. Fourth edition. 2000.*
3. 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.
4. Antonio M. Persico, Valerio Napolioni. Autism genetics. Review. Behavioural Brain Research 251, 2013. pag. 95– 112.
5. Atkinson R., Atkinson R., Bem D., Smith E. Introducere in psihologie. Ediția a XI-a, București, Editura Tehnică, 2002, 1099 p.
6. Autism spectrum disorders & other developmental disorders. From raising awareness to building capacity. Meeting report. World Health Organization, Geneva, Switzerland. 16 -18 September 2013.
7. Autism, Recognition, referral and diadnosis of children and young people on the autism spectrum. Quick reference guide. September 2011. National Institute for Health and Clinical Exellence.
8. Baranov M. Individualizarea din perspectiva multiplelor inteligențe. In: Un deceniu de schimbări: pășind in viitor. Materialele Conferinței Teoretico-Practice jubiliare a Programului Educațional Pas cu Pas. Epigraf, 2005, 160 p.
9. 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.
10. 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>.
11. Birch A. Psihologia dezvoltări. București, Editura tehnică, 2000, 311 p.
12. 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.
13. Carey B. William, Crocker C. Allen, Coleman L. Wiliam, Elias Ellen Roy, Feldman M. Heidi. Developmental-Behavioral Pediatrix. Fourth edition. 2009. part VIII. pag. 675-747.
14. 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.
15. 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.
16. Dawson G. Early behavioral intervention, brain plasticity, and the prevention of autism spectrum disorder. *Development and Psychopathology,* 2008. 20:775–803.
17. Dobrescu Iu. Manual de psihiatrie a copilului și adoledcentului. Ed. Medica. 2010. Vol. I. 417 p.
18. Dobrescu Iu. Manual de psihiatrie a copilului și adoledcentului. Ed. Medica. 2010. Vol. II. 844 p.
19. Educația timpurie și specificul dezvoltării copilului preșcolar. Proiectul pentru reforma educației timpurii. Proiect Național, cofinanțat de Guvernul Romaniei și de Banca de Dezvoltare a Consiliului Europei BDCE). București, 2008.
20. Gerguț A. Ghid metodic pentru evaluarea copilului cu dizabilități și incadrarea intr-un grad de handicap. Sinteze de psihopedagogie specială. Editura Polirom, 2013, 528 p.
21. Hadjiu S. Dezvoltarea neuropsihică și evaluarea neurologică a sugarului și copilului de varstă mică. Chișinău: Tipografia Sirius, 2014, 588 p.
22. <https://www.cdc.gov/ncbddd/autism/treatment.html>
23. <https://www.lapsiholog.com/fobiile-la-copii-cauze-si-tratament/>
24. <https://www.scribd.com/presentation/405077110/Tulburari-specifice-de-invatare-pptx> (TSA)
25. 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.
26. Ionescu M., Angelescu C., Boca C. Repere fundamentale in invățarea și dezvoltarea timpurie a copilului de la naștere la 7 ani. București: Editura Vanemonde, 2010, 88 p. ISBN 978-973-1733-16-6.
27. Johnny L. Matson, Rachel L. Goldin. Commorbidity and autism: Trends, topics and future directions. *Research in Autism Spectrum Disorders* 7, 2013. pag. 1228-1233.
28. Johnson C. P., Myers S. M. Identification and evaluation of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics, 2007*. 120(5): 1183-215.
29. Jones M. Rebecca, Lord Catherine.[Diagnosing autismin neurobiological research studies](http://hinari-gw.who.int/whalecomwww.sciencedirect.com/whalecom0/science/article/pii/S0166432812006870).Review Article. *Behavioral Brain Research*,*Volume 251*,*15 August 2013*.*pag. 113-124.*
30. Kishore Thomas M., Anirban Basu. Early concerns of mothers of children later diagnosed with autism: implications for early identification. *Research in Autism spectrum disorders5*, 2011. pag. 157-163.
31. 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.
32. Kolevzon A. Current Trends in the Pharmacological Treatment of Autism Spectrum Disordes. The Neurosciens of Autism Spectrul Disorders, 2013. Chapter 1.6. pag. 85-101.
33. 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.
34. Luca C. Teorii psihologice privind dezvoltarea copilului. In: Hayes N., Orrell S. Introducere in psihologie. București: Editura All, 2003, 529 p.
35. 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.
36. Marcelli D. Tratat de psihopatologie a copilului. București, Editura Fundației Generația, 2003, 630 p. ISBN: 973-86377-0-8.
37. Material orientativ pentru stimularea dezvoltării copilului de la naștere la 3 ani: Material pentru uzul personalului de ingrijire și educație. Ministerul Educației, Cercetării și Tineretului din Romania, 2008, 109 p.
38. McCracken J.T., McGough J., Shah B. et al. Risperidone in children with autism and serious behavioral problems. *New England Journal of Medicine,* 2002. 347(5):314-21.
39. 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.
40. Men-Chuan Lai, Michael V. Lombardo, Simon Baron-Cohen. Autism. Seminar. September, 2013. <http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736(13)61539-1>.
41. Mic M., Carcu A. Intervenția timpurie la copilul cu dizabilități neuro-psiho-motorii. Ghid practic. Bistrița: Editura Nosa Nostra, 2016, 93 p.
42. National Institute for Health and Clinical Exellence. Quick reference guide. Autism. Recognition, referral and diagnosis of children and young people on the autism spectrum. Issue date: September 2011
43. Pelivan V., Zotea N. Ghidul pentru cadrele didactice de la grupele de creşă. Centrul Național pentru Educație Timpurie și Informare a Familiei. Chișinău, 2017, 157 p.
44. Persico A. M., Napolioni V.. Autism genetics. Review. *Behavioural Brain Research* 251, 2013. pag. 95– 112.
45. Psihiatrie generală, editura Vicotr Babeş, Timişoara, 2014.
46. Puiu I., Cojocaru A. Intervenția timpurie in copilărie. Suport de curs. Chișinău, 2012, 256 p.
47. Richard J.L. Anney. Common Genetic Variants in Autistic Spectrum Disorders. The neuroscience of Autism spectrum disorders, 2013. pag. 155-167.
48. 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.
49. 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.
50. Virtosu L., Pinzari A., Velişco N. ș.a. Standarde de invăţare şi dezvoltare pentru copilul de la naştere pană la 7 ani: Standarde profesionale naţionale pentru cadrele didactice din instituţiile de educaţie timpurie. Ministerul Educaţiei al Republicii Moldova. Chișinău: Imprint Star SRL, 170 p. ISBN 978-9975-9905-9-2.
51. Vrasmas, E, Educația copilului preșcolar. Elemente de pedagogie la vârsta timpurie., [1999](https://ro.wikipedia.org/wiki/1999)
52. Vrasmas, E, Terapia tulburărilor de limbaj, [București](https://ro.wikipedia.org/wiki/Bucure%C8%99ti), [1994](https://ro.wikipedia.org/wiki/1994).
53. Waterhouse Lynn. Increasing Prevalence and the Problemof Diagnosis. Rethinking autism, 2013. <http://dx.doi.org/10.1016/B978-0-12-415961-7.00007-1>.
54. World Health Organization (WHO). The ICD-10 Classification of Mental and Behavioural Disorders: Diagnostic Criteria for Research. Geneva: WHO, 1993.
55. Zwaigenbaum Lonnie, Bryson Susan, Garon Nancy. Early identification of autism spectrum disorders. Review Article. *Behavioral Brain Research,* Volume 251, 2013. pag. 133-146.