



MINISTERUL SĂNĂTĂȚII AL REPUBLICII MOLDOVA

MINISTERUL SĂNĂTĂȚII
AL REPUBLICII MOLDOVA



UNIVERSITATEA DE STAT DE MEDICINĂ ȘI FARMACIE
„NICOLAE TESTEMIȚANU” DIN REPUBLICA MOLDOVA

Tulburări de spectru autist la copil și adult

**Protocol clinic național
(ediția II)**

PCN-348

Chișinău, 2024

**Aprobat la ședința Consiliului de Experți al Ministerului Sănătății al Republicii Moldova
din 25.06.2024, proces verbal nr.2**

**Aprobat prin Ordinul Ministerului Sănătății al Republicii Moldova nr. 790 din 30.09.2024
Cu privire la aprobarea Protocolului clinic național „Tulburări de spectru autist la copil și
adult”, ediția II**

CUPRINS

SUMARUL RECOMANDĂRILOR	4
ABREVIERILE FOLOSITE ÎN DOCUMENT	4
PREFAȚĂ.....	5
A. PARTEA INTRODUCȚIVĂ.....	5
A.1. DIAGNOSTICUL. TULBURARE PERVAZIVĂ GLOBALĂ DE DEZVOLTARE	5
A.2. CODUL BOLII (CIM 10): F84.0– F84.9	5
A.3. UTILIZATORII	6
A.4. OBIECTIVELE PROTOCOLULUI.....	6
A.5. ELABORAT: 2018	6
A.6. REVIZUIT: 2024	6
A.7. URMĂTOAREA REVIZUIRE: 2029	6
A.8. LISTA ȘI INFORMAȚIILE DE CONTACT ALE AUTORILOR ȘI ALE PERSOANELOR CE AU PARTICIPAT LA ELABORARE	6
A.9. DEFINIȚIILE FOLOSITE ÎN DOCUMENT	7
A.10. INFORMAȚIA EPIDEMIOLOGICĂ	8
B. PARTEA GENERALĂ.....	9
B.1. NIVELUL DE ASISTENȚĂ MEDICALĂ PRIMARĂ.....	9
B.2. NIVELUL DE ASISTENȚĂ MEDICALĂ URGENTĂ PRESPITALICEASCĂ.....	9
B.3. NIVELUL DE ASISTENȚĂ MEDICALĂ SPECIALIZATĂ DE AMBULATOR – CCSM- URI ȘI CENTRELE SPECIALIZATE DE INTERVENȚIE ÎN TSA.....	10
B.4. NIVELUL DE ASISTENȚĂ MEDICALĂ SPITALICEASCĂ SECȚIILE DE PROFIL PSIHICATRIC ALE SPITALELOR RAIONALE ȘI MUNICIPALE, UPU	11
B.5. NIVELUL DE ASISTENȚĂ MEDICALĂ SPITALICEASCĂ SPECIALIZATĂ.....	12
C. CONDUITA.....	13
C.1. ALGORITMII DE CONDUITĂ.....	13
C.1.1. ALGORITMII DE CONDUITĂ ÎN DIAGNOSTIC ȘI EVALUAREA PACIENȚILOR CU TSA.....	13
C.1.2. ALGORITMII DE CONDUITĂ ÎN TRATAMENTUL ȘI ÎNGRIJIRILE PACIENȚILOR CU TSA.....	14
C.2. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICILOR ȘI PROCEDURILOR	15
C.2.1. CLASIFICAREA CLINICĂ.....	15
C.2.2. PROFILAXIA.....	19
C.2.2.1. FACTORII DE RISC.....	19
C.2.2.2. SCREENING-UL	25
C.2.3. CONDUITA PACIENTULUI CU TSA	28
C.2.3.1. ANAMNEZA	29
C.2.3.2. EXAMENUL FIZIC (DATELE OBIECTIVE) (OBLIGATORIU).....	31
C.2.3.3. INVESTIGAȚIILE PARACLINICE.....	38
C.2.3.4. DIAGNOSTICUL DIFERENȚIAT (OBLIGATORIU).....	41
C.2.3.5. PROGNOSTICUL TULBURĂRII DE SPECTRUL AUTIST	49
C.2.3.6. CRITERIILE DE SPITALIZARE (OBLIGATORIU).....	50
C.2.3.7. CRITERII DE TRANSFER DE LA UN NIVEL DE ASISTENȚĂ MEDICAL LA ALT NIVEL.....	50
C.2.3.8. TRATAMENTUL	58

C.2.3.8.1. NEMEDICAMENTOS (LA NECESITATE);	62
C.2.3.8.2. MEDICAMENTOS (OBLIGATORIU);	71
C.2.3.9. EVOLUȚIA TSA (DSM-5)	75
C.2.3.10. SUPRAVEGHEREA (TRATAMENTUL DE MENȚINERE ȘI SUPRAVEGHERE)	77
C.2.3.11. REABILITAREA	79
C.2.3.11.1. REABILITAREA PSIHO-SOCIALĂ	79
C.2.3.11.2. PSIHOTERAPIA	81
C.2.4. STĂRILE DE URGENȚĂ	82
C.2.5. COMPLICAȚIILE	83
D. RESURSE UMANE ȘI MATERIALE NECESARE PENTRU IMPLEMENTAREA PREVEDERILOR PROTOCOLULUI	87
D.1. PENTRU INSTITUȚIILE DE AMP	87
D.2. INSTITUȚIILE CONSULTATIV-DIAGNOSTICE (CCSM ȘI SAU CENTRE SPECIALIZATE DE INTERVENȚIE ÎN TSA)	87
D.3. SECȚIILE DE PSIHIATRIE ÎN SPITALELE GENERALE	88
D.4. SECȚIILE DE PSIHIATRIE ÎN SPITALELE DE PSIHIATRIE	89
D.5. ASISTENȚA MEDICALĂ DE URGENȚĂ	90
E. INDICATORI DE PERFORMANȚĂ CONFORM SCOPURILOR PROTOCOLULUI	91
ANEXE	92
ANEXA 1. FIȘA STANDARDIZATĂ DE AUDIT MEDICAL	92
ANEXA 2. GHIDUL PENTRU PACIENT, PĂRINȚI, EDUCATORI	93
ANEXA 3. CUM SE TRATEAZĂ TULBURAREA DE SPECTRUL AUTIST – GENERALITĂȚI	94
ANEXA 4. TERAPIA DE URGENȚĂ – STAREA DE AGITAȚIE ȘI COMPORTAMENTUL AGRESIV	96
ANEXA 5. MANAGEMENTUL PACIENTULUI VIOLENT (AGRESIV)	97
ANEXA 6. CHESTIONAR AMSE (THE AUTISM MENTAL STATUS EXAM)	99
ANEXA 7. CHESTIONAR PRIVIND AUTISMUL LA COPII, (MODIFICAT, RECTIFICAT, CU ÎNTREBĂRI ULTERIOARE) (M-CHAT-R/F)TM	102
ANEXA 8. PROGRAM NATIONAL DE IDENTIFICARE PRECOCE A TULBURĂRII DE SPECTRU AUTIST SI TULBURĂRI ASOCIATE.	104
ANEXA 9. COEFICIENTUL SPECTRULUI AUTIST (AQ)	105
ANEXA 10. CHESTIONARUL COSOS / ESAT	106
ANEXA 11. IERARHIA DOVEZILOR ȘI PUTEREA RECOMANDĂRILOR (DUPĂ NICE)	
106	
BIBLIOGRAFIE	107

SUMARUL RECOMANDĂRILOR

- Identificarea autismului trebuie realizată de către specialiști încă din stadiile timpurii, acest lucru oferind posibilitatea intervenției rapide și a managementului activ, ceea ce poate îmbunătăți rezultatele actuale și pe cele amânate individual.
- Supravegherea epidemiologică a TSA trebuie efectuată la toate nivelurile:
 1. statal (în cadrul programului național, organizațiilor medicale și educaționale),
 2. non-statal (specializat).
- Evaluarea clinică, observația și rapoartele părinților populației copiilor trebuie să includă un nivel înalt de responsabilitate în evaluarea semnelor și simptomelor timpurii ale TSA în triada specifică de simptome, precum și în jocuri, particularități ale vorbirii și limbajului, dificultăți de comunicare și interacțiune socială, probleme legate de comportament.
- Este necesară aplicarea protocoalelor internaționale și naționale în domeniul TSA, studierea informațiilor bazate pe dovezi științifice, concluziile studiilor randomizate controlate, meta-analize și recenzii sistematice Cochrane.
- Intervențiile psihoterapeutice și programele educaționale (TEACCH, PRT, ABA, strategii vizuale, activități de rutină) în intervenția timpurie în clinica TSA demonstrează rezultate fiabile și îmbunătățirea indicatorilor: IQ și comunicare și permit crearea unor condiții personalizate favorabile, minimizând factorii de risc.

ABREVIERILE FOLOSITE ÎN DOCUMENT

CIM-10 (ICD-10)	Clasificatorul internațional al maladiilor, ediția a 10-a, O.M.S.
DSM-5	Manual de diagnostic și clasificare statistică a tulburărilor mintale a Asociației Americane de Psihiatrie, ediția a 5-a
USMF	Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie
TSA	Tulburare din spectrul autismului (tulburări pervazive globale de dezvoltare)
SNC	Sistem nervos central
APA	Asociația americană de psihiatrie
CCSM	Centrul Comunitar de Sănătate Mintală
MSMPS	Ministerul Sănătății, Muncii și Protecției Sociale
ECSM	Echipa comunitară de sănătate mintală
NICE	National Institute for Health and Care excellence
TPD	Tulburările Pervazive de Dezvoltare
PCC	Psihoterapie Cognitiv Comportamentală
TEACCH	Treatment and Education of Autistic and related Communication handicapped Children
PECS	Picture Exchange Communication System - Sistemul de Comunicare prin Schimbare de Imagini de abilitare (terapia ocupațională și fizică, terapia de comunicare)
CoSoS/ ESAT	Early Screening of Autism
SCQ	Social Communication Questionnaire
ADI-R	Autism Diagnostic Interview-Revised
ADOS	Autism Diagnostic Observation Schedule
AMSE	The Autism Mental Status Exam
CARS	Scala Childhood Autism Rating Scale
ASSQ	Autism Spectrum Screening Questionnaire
AQ-10	The Adult Autism Spectrum Quotient
M-CHAT- R/F	Chestionar modificat privind autismul la copii, rectificat

TOC	Tulburare obsesiv compulsivă
ADHD	Attention Deficit Hiperactiv disorders – Tulburare de atenție și hiperactivă
DSP	Modele social pragmatice de intervenție bazate pe dezvoltare
ABA	Analiza comportamentală aplicată (Applied Behavioral Analysis)
EIBI	Intervenția timpurie intensivă de comportament pentru copii mici () (Lovaas, 1987)
DTT	Instruirea în formare discretă
RIT	Program de formare reciprocă de imitare
PRT	Instruirea de răspuns pivot

PREFAȚĂ

Acest protocol a fost elaborat de grupul de lucru al Catedrei de sănătate mintală, psihologie medicală și psihoterapie, cu suportul proiectului “MENSANA - Reforma Serviciilor de Sănătate Mintală în Republica Moldova” implementat de către consorțitul format din Institutul Trimbos (Institutul Național de Sănătate Mintală și Adicții din Olanda), Luzerner Psychiatrie (Serviciile de Sănătate Mintală din Lucerna, Elveția) și Liga Română pentru Sănătate Mintală.

Ca suport de baza pentru elaborarea protocolului au servit ghidurile NICE și olandez pentru gestionarea tulburării pervazive de dezvoltare:

Clinical Practice Guidelines on Autism Spectrum Disorder in Children and Adolescents. College of Paediatrics and Child Health, Singapore, 232 pp., 2nd edition (2023)

Interagency Autism Coordinating Committee (IACC). "2021-2023 IACC Strategic Plan for Autism Research, Services, and Policy." 244 pp. September 2023. Retrieved from the U.S. Department of Health and Human Services Interagency Autism Coordinating Committee website: [IACC Strategic Plan 2023](<https://iacc.hhs.gov/publications/strategic-plan/2023/>)

Aceste referințe sunt formulate în conformitate cu standardele academice, specificând autorii, titlurile lucrărilor, detaliile publicației, și, unde este cazul, linkurile relevante pentru acces direct. Aceste resurse oferă o perspectivă actualizată asupra abordărilor și standardelor în tratamentul și managementul ASD, reflectând cele mai noi cercetări și recomandări în domeniu.

Protocolul va servi drept bază pentru elaborarea protocoalelor instituționale, în funcție de posibilitățile reale ale fiecărei instituții în anul curent. La recomandarea MSMPS, pentru monitorizarea protocoalelor instituționale pot fi folosite formulare suplimentare, care nu sunt incluse în protocolul clinic național.

A. PARTEA INTRODUCȚIVĂ

A.1. DIAGNOSTICUL. TULBURARE PERVAZIVĂ GLOBALĂ DE DEZVOLTARE

Exemple de diagnostic clinic:

1. Autism infantil
2. Autism atipic
3. Sindrom Rett
4. Altă tulburare dezintegrativă a copilăriei
5. Tulburare hiperactivă asociată cu retardare mentală și mișcări stereotipice
6. Sindrom Asperger
7. Altă tulburare pervazivă de dezvoltare
8. Tulburare pervazivă de dezvoltare nespecificată

A.2. CODUL BOLII (CIM 10): F84.0– F84.9

A.3. UTILIZATORII

- Prestatorii de servicii medicale la nivel de AMUP (medicii serviciului de urgență)
- Prestatorii de servicii medicale la nivel de AMP (medici de familie și asistentele medicilor de familie)
- Centrele comunitare de sănătate mintală (psihiatri, psihoterapeuți, psihologi, asistente medicale, asistenți sociali)
- Centrele de intervenție în criză (medici psihiatri, psihoterapeuți, psihologi, alți specialiști implicați în asistența medicală acordată copiilor cu tulburare pervazivă de dezvoltare)
- Prestatorii de servicii medicale la nivel de AMS (secțiile de psihiatrie în spitalele de profil general (municipale, raionale); spitalele de psihiatrie (medici psihiatri, medici rezidenți); Centrul specializat de intervenție în tulburări de spectru autist pentru copii (Centrul TSA) în cadrul IMSP Centrul Republican de Reabilitare pentru Copii.

A.4. OBIECTIVELE PROTOCOLULUI

1. Facilitarea procesului de diagnostic al tulburărilor de spectru autism la copii și adulți
2. Sporirea calității asistenței persoanelor cu TSA
3. Depistarea precoce a pacienților cu TSA
4. Evitarea dizabilității și creșterea încadrării sociale a persoanelor cu TSA.

A.5. ELABORAT: 2018

A.6. REVIZUIT: 2024

A.7. URMĂTOAREA REVIZUIRE: 2029

A.8. LISTA ȘI INFORMAȚIILE DE CONTACT ALE AUTORILOR ȘI ALE PERSOANELOR CE AU PARTICIPAT LA ELABORARE

Numele	Funcția
<i>Jana Chihai</i>	șef catedră, dr. hab. în med., conf. univ., Catedra de sănătate mintală, psihologie medicală și psihoterapie, USMF „Nicolae Testemițanu”
<i>Anatol Nacu</i>	șef catedră, dr. hab. în med., prof. univ., Catedra de sănătate mintală, psihologie medicală și psihoterapie, USMF „Nicolae Testemițanu”
<i>Larisa Boronin</i>	dr. în med., conf. univ., Catedra de sănătate mintală, psihologie medicală și psihoterapie, USMF „Nicolae Testemițanu”
<i>Igor Nastas</i>	dr. în med., conf. univ., Catedra de sănătate mintală, psihologie medicală și psihoterapie, USMF „Nicolae Testemițanu”
<i>Ninel Revenco</i>	șef catedră pediatrie, dr. hab. în med., prof. univ., USMF „Nicolae Testemițanu”
<i>Grigore Garaz</i>	asist. univ., Catedra de sănătate mintală, psihologie medicală și psihoterapie, USMF „Nicolae Testemițanu”

Protocolul a fost discutat aprobat și contrasemnat:

Denumirea	Numele
Comisia Științifico-metodică de profil „Sănătate mintală și psihologie”	Jana Chihai , dr. hab. în med., conf. univ., președinte
Societatea Psihiatrilor, Narcologilor, Psihoterapeuților și Psihologilor Clinicieni din Republica Moldova	Jana Chihai , dr. hab. în med., conf. univ., președinte
Catedra de medicină de familie, USMF „Nicolae Testemițanu”	Ghenadie Curocichin , dr. hab. șt. med, prof. univ., șef, catedră
Agenția Medicamentului și Dispozitivelor Medicale	Dragoș Guțu , director general
Catedra de medicină de laborator, USMF „Nicolae Testemițanu”	Anatolie Vișnevschi , dr.hab.șt.med., prof. univ., șef catedră
Catedra de farmacologie și farmacologie clinică, USMF „Nicolae Testemițanu”	Nicolae Bacinschi , dr.hab.șt.med., prof. univ., șef catedră
Compania Națională de Asigurări în Medicină	Ion Dodon , director general
Consiliul de experți al Ministerului Sănătății	Aurel Grosu , dr. hab. șt. med., prof.univ., președinte
Consiliul Național de Evaluare și Acreditare în Sănătate	Valentin Mustea , director

A.9. DEFINIȚIILE FOLOSITE ÎN DOCUMENT

Tulburări de spectru autist (CIM-10) (F 84.0 – F 84.9):

Sunt un grup de tulburări caracterizate prin o triadă specifică: 1. anomalii calitative ale interacțiunilor sociale reciproce și 2. ale modelelor de comunicare, precum și 3. printr-o gamă restrânsă de interese și activități repetitive și stereotipe. Aceste anomalii calitative reprezintă o trăsătură profundă a funcționării individului în toate situațiile.

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

CIM - 10	Cod
Autism infantil	F 84.0
Autism atipic	F 84.1
Sindrom Rett	F 84.2
Altă tulburare dezintegrativă a copilăriei	F 84.3
Tulburare hiperactivă asociată cu retardare mentală și mișcări stereotipice	F 84.4
Sindrom Asperger	F 84.5
Altă tulburare pervazivă de dezvoltare	F 84.8
Tulburare pervazivă de dezvoltare nespecificată	F 84.9

A.10. INFORMAȚIA EPIDEMIOLOGICĂ

- Studiile disponibile din țările din Europa de Nord (Marea Britanie, Islanda, Danemarca, Suedia) oferă estimări pentru Tulburări de Spectru Autist (TSA) combinate, precum și pentru AD. Mult mai puține date sunt disponibile din alte țări europene, și anume din Franța, Germania, Portugalia și Israel. Dimensiunile de mostre ale anchetelor multiple care au estimat AD au variat de la 826 la 490 000 de participanți, cu o vechime de la naștere până la maturitate. Ratele de prevalență au variat de la 1,9 / 10 000 la 72,6 / 10 000, cu o valoare mediană de 10,0 / 10 000 (Mayada Elsabbagh et al.,2012). (Dovadă de nivel B)
- Prevalența TSA (Tulburărilor din Spectrul Autist) a crescut de la aproximativ 0.04% în anii 1970 la 2.8% în prezent, ceea ce ar putea fi atribuit diferențelor în metodologie, proceselor diverse de eșantionare, și definițiilor de caz și criteriilor de diagnostic inconsistente (Fombonne E, 2018, Jun-Won Hwang, Jeong-Seop Lee (2024) [115, 116]. Recent, prevalența TSA pentru vârstele 3–21 ani în Statele Unite a variat între 1.5% și 2.3% (Shaw KA et.al, (2023), Jeong-Seop Lee (2024) [116, 118]. În plus, prevalența pentru TSA printre copiii de 5–18 ani din Europa a fost estimată la 0.8% pe baza studiilor bazate pe registre și 1.4% pe baza studiilor bazate pe populație (Sacco R, et.al. (2023), Jeong-Seop Lee (2024) [116, 117].
- Studiile privind prevalența în rândul copiilor sugerează că autismul are loc în aproximativ 1% din populație și că pentru fiecare trei cazuri cunoscute există două persoane nediagnosticate care ar putea avea nevoie de un diagnostic la un moment dat în viața lor (Baron-Cohen et al., 2009) (Dovadă de nivel B).
- Prevalența la vârsta adultă a fost similară la 1,1% (Brugha et al.,2012) (Dovadă de nivel B). Acest lucru sugerează că autismul este acum mult mai frecvent decât a fost anterior în 1978, prevalența autismului a fost de 4 la 10.000 (Rutter,1978) (Dovadă de nivel B)
- Studiile la adulți au demonstrat că patru din cinci adulți cu autism au dificultăți în diagnosticarea autismului la vârsta adultă (Taylor & Marrable, 2011) (Dovadă de nivel B), sau nu vor fi diagnosticați în general (Brugha et al. 2011) (Dovadă de nivel B).
- Studiile arată că doar 5-17% din populația cu autism are o viață socială satisfăcătoare și funcționează satisfăcător într-un mediu protejat (Lotter, 1978; Venter, Lord & Schopler, 1992; Howlin et al., 2004) (Dovadă de nivel B)
- Circa o treime din toți copiii cu diagnostic timpuriu încep brusc să demonstreze pierderi ale abilităților lingvistice în anul doi, mulți dintre ei continuând să prezinte această deficiență în anii ulteriori (Rogers & DiLalla, 1990). (Dovadă de nivel B)
- Majoritatea pacienților cu tulburări de autism sunt, de asemenea, retardați din punct de vedere mintal, iar multe persoane cu retard mental au simptome cu autism. (Nilamadhab Kar et al., 1992) (Dovadă de nivel B).

B. PARTEA GENERALĂ

B.1. NIVELUL DE ASISTENȚĂ MEDICALĂ PRIMARĂ

Descrierea măsurilor	Motivele	Pași
1. Profilaxia		
1.1. Profilaxia primară. C.2.2	Evaluarea și monitorizarea copiilor și adulților cu risc înalt pentru autism.	Standard/Obligatoriu: - Educația privind TSA (Anexa 2, Anexa 3). - Recunoașterea grupului de risc pentru TSA (Caseta 2) - Educația privind semnele de alarmă a TSA (Tabelul 4).
2. Diagnostic		
2.1. Suspectarea și detectarea TSA. C.2.3	Anamneza și observarea permite suspectarea TSA la persoanele din grupul de risc.	Standard/Obligatoriu: - Screening M-CHAT-R (Caseta 5, Anexa 6) - Anamneza (Caseta 7). - Examen fizic (C.2.3.2). - Trimiterea la CCSM (Caseta 28)
3. Tratatamentul		
3.1. Referire pentru tratament. C.2.3.7		Standard/Obligatoriu: Trimiterea la CCSM (Caseta 28)
4. Supravegherea clinică C.2.3.10	Prevenirea recidivelor.	Standard/Obligatoriu: - Monitorizarea sănătății fizice. - Trimiterea la CCSM (Caseta 28)

B.2. NIVELUL DE ASISTENȚĂ MEDICALĂ URGENTĂ PRESPITALICEASCĂ

Descrierea măsurilor	Motivele	Pași
1. Diagnostic		
1.1. Suspectarea și detectarea TSA. C.2.3	Manifestarea tulburărilor din spectru autist la persoanele din grupul de risc.	Standard/Obligatoriu: - Anamneza (Caseta 7). - Examen fizic (C.2.3.2). - Evaluare simptomelor (Caseta 11, Caseta 12, Caseta 13, Caseta 14, Caseta 15, Caseta 16)
1.2. Referire pentru stabilirea diagnosticului de TSA C.2.3.7	În caz de dubii, sau de diagnostic concomitent ce necesită intervenții suplimentare pentru a exclude/ confirma TSA.	- Evaluarea simptomelor. (Caseta 6). - Anamneza. (Caseta 7). - Efectuarea diagnosticului diferențial (Caseta 21, Caseta 22, Caseta 23, Caseta 24, Caseta 25, Tabelul 9, Tabelul 10). - Trimiterea la CCSM pentru evaluare multidisciplinară. (Caseta 28) - Spitalizarea cu acordul beneficiarului (Caseta 27)
2. Tratatamentul		
2.1. Intervenție activă în criză C.2.4	Stabilizarea stării psihice	Standard/Obligatoriu: Intervenție urgentă (Caseta 35, Anexa 4, Anexa 5)

		Farmacoterapie în dependență de tipul tulburării (Caseta 39, Caseta 55).
2.2. Referire pentru tratament. C.2.3.7	La prezentarea simptomelor afective sau afectiv-psihotice, care nu prezintă pericol pentru sine sau pentru cei din jur.	Standard/Obligatoriu: Trimiterea la CCSM. (Caseta 28)
2.3. Spitalizarea. C.2.3.6	Predomină simptomatice afectiv-psihotice, agresivă, autoagresivă, este limitată siguranța pacientului și persoana prezintă pericol pentru sine și/sau societate.	Standard/Obligatoriu: Transportul și spitalizarea pacienților psihotici în secțiile psihiatrice ale spitalelor de profil general, sau spitalul de psihiatrie (Caseta 27).
B.3. NIVELUL DE ASISTENȚĂ MEDICALĂ SPECIALIZATĂ DE AMBULATOR – CCSM-URI ȘI CENTRELE SPECIALIZATE DE INTERVENȚIE ÎN TSA, CENTRUL TSA ÎN CADRUL IMSP CENTRUL REPUBLICAN DE REABILITARE PENTRU COPII		
Descriere	Motivele	Pași
1. Diagnosticul		
Confirmarea diagnosticului de TSA. C.2.3	• Nu există simptome tipice pentru tulburarea afectiv bipolară.	• Evaluare multidisciplinară comprehensivă a persoanelor cu TSA (Caseta 8)
Screening-ul copiilor și persoanelor care solicită ajutor serviciilor specializate de asistență de sănătate mintală. C.2.2.2	• La prezentarea semnalelor de alarmă se vor utiliza niște chestionare de evaluare a copiilor și a părinților.	• Aplicarea Standardului de Aur pentru TSA (SCQ, ADI-R, ADOS, M-CHAT-R (Caseta 5, Anexa 6, Anexa 7, Anexa 9, Anexa 10).
Selectarea tipului de intervenție. C.2.3.8	• Intervențiile adecvate sunt posibile în urma unei evaluări corespunzătoare a stării psihice/fizice a persoanei.	• Evaluarea etapei și tipului de îngrijire (Caseta 29, Caseta 30).
2. Tratamentul		
Tratament farmacologic. C.2.3.8.2	• Beneficiu ca rezultatul al administrării remediilor antipsihotice și antidepresive de scurtă durată în stări de acutizare.	• Informarea pacientului/ părinților despre TSA și decizia luată de comun acord referitor la necesitatea inițierii tratamentului (Anexa 2, Anexa 3). • Farmacoterapie (Caseta 39, Caseta 55).
Tratament psihologic. C.2.3.8.1	• Beneficiu de la inițierea precoce și menținerea alianței (conlucrări) în intervenții (psihologice, sociale)	• Inițierea și menținerea programelor educaționale, tratamentului psihologic (Caseta 36, Caseta 37, Caseta 38).
3. Supravegherea clinică continuă C.2.3.10	• Pentru a asigura stabilitatea statutului psihic obținut prin intervențiile efectuate se va menține o legătură stabilă cu ECSM, și după depășirea stării de criză.	• Menținerea stării de sănătate mintală și supravegherea clinică a persoanelor cu TSA (Caseta 44, Caseta 46).

4. Reabilitarea C.2.3.11	• Inițierea cât mai timpurie a procesului de reabilitare în caz de TAB oferă beneficii.	• Recuperarea psihosocială și asigurarea psihoterapiei; includerea în procesul recuperativ a diferitor actori din viața pacientului (Caseta 47, Caseta 48, Caseta 49, Caseta 50, Caseta 51, Caseta 52, Caseta 53)
B.4. NIVELUL DE ASISTENȚĂ MEDICALĂ SPITALICEASCĂ SECȚIILE DE PROFIL PSIHIATRIC ALE SPITALELOR RAIONALE ȘI MUNICIPALE, UPU		
Descrierea măsurilor	Motivele	Pașii
1. Spitalizare C.2.3.6	Beneficiul constă în stabilizarea stării psihice, în caz că, predomină simptomatologia afectiv-psihotică, este limitată siguranța pacientului și persoana prezintă pericol pentru sine și/sau societate după episodul morbid, când intervențiile la nivelul etapelor anterioare nu au fost eficiente.	• Recepționarea pacienților psihotici, a celor cu tentative de suicid și celor cu comportament heteroagresiv sau/și bizar de la CCSM (Caseta 27, Caseta 28) • Recepționarea pacienților psihotici, a celor cu tentative de suicid și celor cu comportament heteroagresiv sau/și bizar la solicitarea serviciilor de urgență, poliției cu informarea imediată a echipei comunitare de sănătate mintală din CCSM. (Caseta 27, Caseta 28)
2. Diagnosticul		
Confirmarea diagnosticului de TSA. C.2.3C.2.3.6	În caz de dubii, sau de diagnostic concomitent ce necesită intervenții suplimentare pentru a exclude/ confirma tulburarea afectivă bipolară.	• Anamneza. (Caseta 7) • Evaluarea simptomelor. (Caseta 6) • Examenul de laborator. (Caseta 17) • Efectuarea diagnosticului diferențial. (Caseta 21, Caseta 22, Caseta 23, Caseta 24, Caseta 25) • Evaluare multidisciplinară comprehensivă a persoanelor cu TSA (Caseta 8)
3. Tratatamentul		
C.2.3.6, C.2.3.7	În unele cazuri sunt necesare intervenții mai complexe și intensive cu asigurarea unor condiții de staționar specializat – spitalul de psihiatrie	Conform recomandărilor psihiatrului din ECSM, cu acordul pacientului are loc spitalizarea în spitalul de psihiatrie (Caseta 27, Caseta 28)
4. Externarea C.2.3.6, C.2.3.7	Externarea cât mai timpurie după atingerea scopului terapeutic comun oferă beneficii (eradicarea discriminării, sindromului de hospitalism, stigmei, ameliorarea contactului cu societatea și mediul ambiental)	• Conform recomandărilor psihiatrului din staționar, cu acordul pacientului/părinților și a recomandărilor psihiatrului din CCSM. Extrasul obligatoriu va conține: • Diagnosticul exact detaliat. • Rezultatele investigațiilor efectuate. • Recomandările explicite pentru pacient. • Programul individual de recuperare elaborat în comun cu echipa comunitară de sănătate mintală. Recomandările pentru medicul de familie. (Caseta 27, Caseta 28)

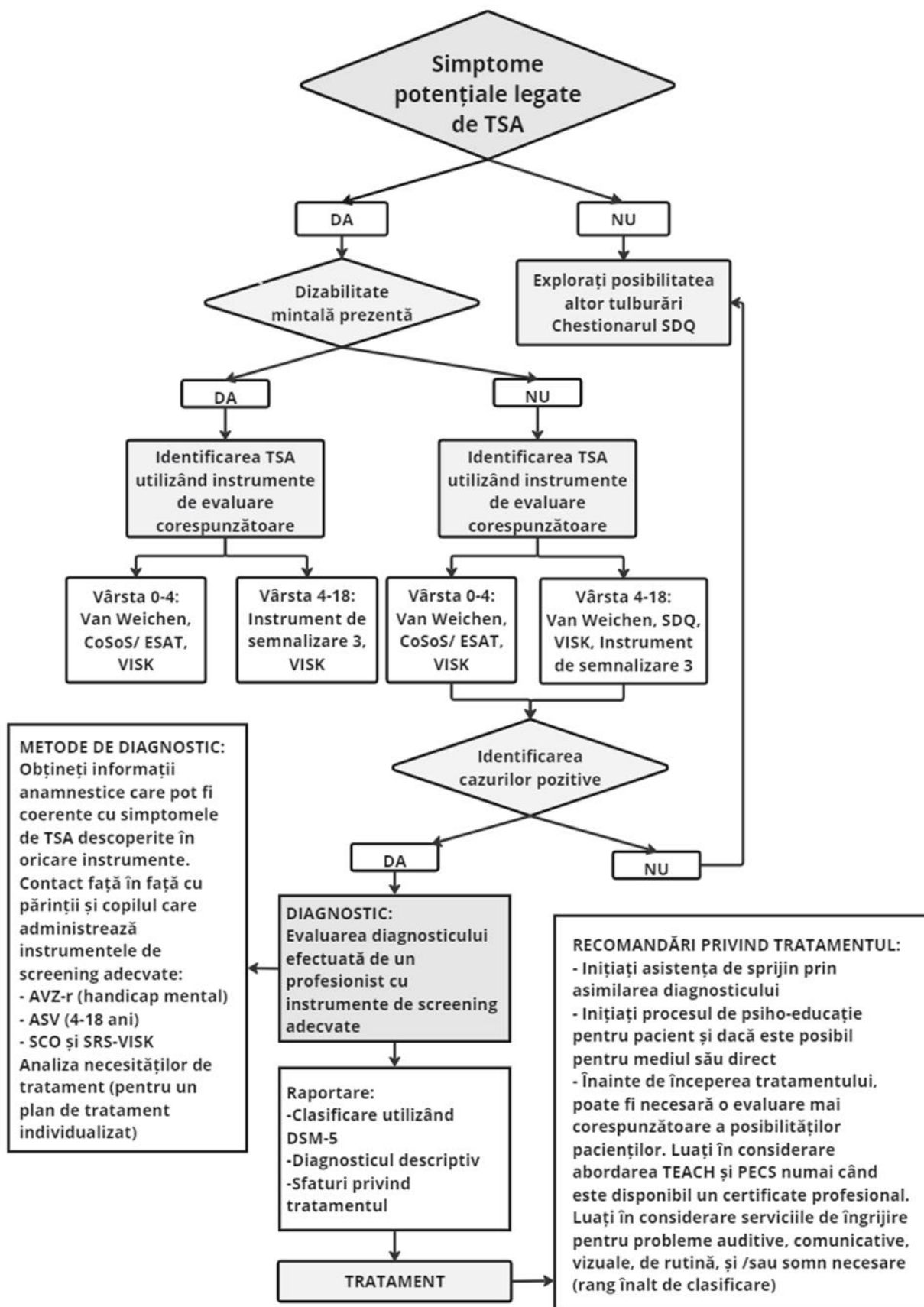
B.5. NIVELUL DE ASISTENȚĂ MEDICALĂ SPITALICEASCĂ SPECIALIZATĂ, CENTRUL TSA ÎN CADRUL IMSP CENTRUL REPUBLICAN DE REABILITARE PENTRU COPII

Descrierea măsurilor	Motivele	Pași
1. Spitalizare C.2.3.6	Beneficiul constă în stabilizarea stării psihice, în caz că, predomină simptomatologia afectiv-psihotică, este limitată siguranța pacientului și persoana prezintă pericol pentru sine și/sau societate după episodul morbid, când intervențiile la nivelul etapelor anterioare nu au fost eficiente.	• Recepționarea pacienților psihotici, a celor cu tentative de suicid și celor cu comportament heteroagresiv sau/și bizar de la CCSM (Caseta 27, Caseta 28) - Recepționarea pacienților psihotici, a celor cu tentative de suicid și celor cu comportament heteroagresiv sau/și bizar la solicitarea serviciilor de urgență, poliției cu informarea imediată a echipei comunitare de sănătate mintală din CCSM. (Caseta 27, Caseta 28)
2. Diagnosticul		
Confirmarea diagnosticului de TSA. C.2.3, C.2.3.6	În caz de dubii, sau de diagnostic concomitent ce necesită intervenții suplimentare pentru a exclude/ confirma tulburarea afectivă bipolară.	• Anamneza. (Caseta 7) • Evaluarea simptomelor. (Caseta 6) • Examenul de laborator. (Caseta 17) • Efectuarea diagnosticului diferențial. (Caseta 21, Caseta 22, Caseta 23, Caseta 24, Caseta 25) • Evaluare multidisciplinară comprehensivă a persoanelor cu TSA (Caseta 8)
3. Tratatamentul		
C.2.3.6, C.2.3.7	În unele cazuri sunt necesare intervenții mai complexe și intensive cu asigurarea unor condiții de staționar specializat – spitalul de psihiatrie	Conform recomandărilor psihiatrului din ECSM, cu acordul pacientului are loc spitalizarea în spitalul de psihiatrie (Caseta 27, Caseta 28)
4. Externarea C.2.3.6, C.2.3.7	Externarea cât mai timpurie după atingerea scopului terapeutic comun oferă beneficii (eradicarea discriminării, sindromului de hospitalism, stigmei, ameliorarea contactului cu societatea și mediul ambiental)	• Conform recomandărilor psihiatrului din staționar, cu acordul pacientului/părinților și a recomandărilor psihiatrului din CCSM. Extrasul obligatoriu va conține: • Diagnosticul exact detaliat. • Rezultatele investigațiilor efectuate. • Recomandările explicite pentru pacient. • Programul individual de recuperare elaborat în comun cu echipa comunitară de sănătate mintală. Recomandările pentru medicul de familie. (Caseta 27, Caseta 28)

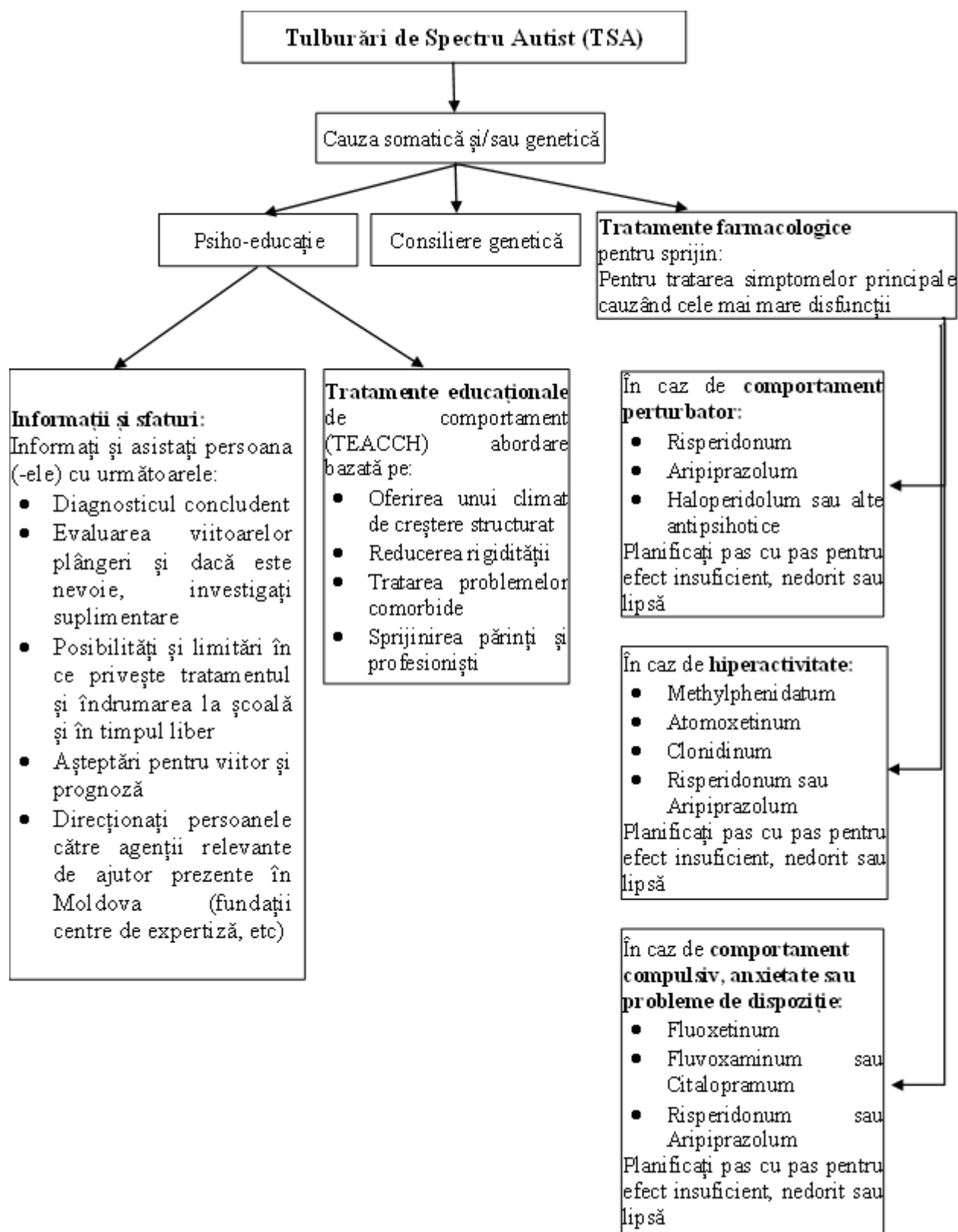
C. CONDUITA

C.1. ALGORITMI DE CONDUITĂ

C.1.1. ALGORITMI DE CONDUITĂ ÎN DIAGNOSTIC ȘI EVALUAREA PACIENȚILOR CU TSA



C.1.2. ALGORITMI DE CONDUITĂ ÎN TRATAMENTUL ȘI ÎNGRIJIRILE PACIENȚILOR CU TSA



C.2. DESCRIEREA METODELOR, TEHNICILOR ȘI PROCEDURILOR

C.2.1. CLASIFICAREA CLINICĂ

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

Tabelul 1 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
Include:	
Tulburare autistică	
Psihoza infantilă	
Sindromul Kaner	
F 84.10 Autismul atipic	
Include:	
Psihoza infantilă atipică	
Retardarea mentală cu trăsături autistice	
F 84.2 Sindromul Rett	
F 84.3 Altă tulburare dezintegrativă a copilăriei	
Include:	
Demența infantilă	
Psihoza dezintegrativă	
Sindrom Heller	
Psihoza simbiotică	
F 84.4 Tulburare hiperactivă asociată cu retardarea mentală și mișcări stereotipe	
F 84.5 Sindromul Asperger	
Include:	
Psihopatia autistă	
Tulburarea schizoidă a copilăriei	
F 84.8 Alte tulburări pervazive de dezvoltare	
F 84.9 Tulburare pervazivă a dezvoltării, nespecificată	
F 06.1. Tulburarea organică catatonică	293.89 Cu catatonie * Nota privind codificarea: Se va folosi suplimentar codul 293.89 (F06.1) catatonie asociată cu tulburare din spectrul autismului, pentru a indica prezența catatoniei comorbide

Tabelul 2 Criterii de diagnostic conform DSM-5:

A. Carențe persistente de comunicare și interacțiune socială care survin în numeroase contexte și care se manifestă, la momentul actual ori în antecedente, prin următoarele: 1. Carențe în reciprocitatea socio-emoțională, care variază de la abordare socială anormală și eșec în susținerea unui dialog; la un nivel redus de împărtășire a intereselor, emoțiilor sau afectelor; până la eșecul de a iniția sau răspunde la interacțiuni sociale. 2. Carențe în comportamentele de comunicare nonverbale utilizate în interacțiunile sociale, care variază de la comunicarea verbală și nonverbală slab integrată; la anomalii de contact vizual și de limbaj corporal sau carențe de înțelegere și folosire a gesturilor; până la o totală absență a expresiei faciale și a comunicării nonverbale. 3. Carențe în dezvoltarea, menținerea și înțelegerea relațiilor, care variază de la dificultăți în ajustare a comportamentului pentru a corespunde diferitelor contexte sociale; la dificultăți în împărtășirea jocului imaginativ sau de a-și face prieteni; până la absența de interes față de colegi. A se specifica nivelul de severitate actuală: Severitatea este determinată de gradul de afectare a comunicării sociale și de modelele restrictive, repetitive de comportament. (vezi Tabelul 3) 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 gândire rigide, ritualuri de salut, nevoia de a folosi același traseu sau de a consuma aceleași alimente în fiecare zi.). 3. Interese foarte restrictive și fixate, care au intensitate anormală (ex. atașament puternic sau preocupare excesivă pentru obiecte neobișnuite, interese extrem de limitate sau de perseverente). 4. Hiper- sau hiporeactivitate la stimuli senzoriali sau interes neobișnuit față de elementele senzoriale ale mediului înconjurător (ex., indiferență aparentă față 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 (vezi Tabelul 3). 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 dizabilității intelectuale (tulburare de dezvoltare intelectuală) sau prin întârzierea dezvoltării globale. Dizabilitatea intelectuală și tulburarea din spectrul autismului sunt adesea comorbide; pentru a stabili ambele diagnostice de tulburare din spectrul autismului și tulburare de dizabilitate intelectuală, este nevoie ca nivelul de comunicare socială să fie inferior celui așteptat pentru nivelul general de dezvoltare. A se specifica dacă: 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) suplimentare pentru a identifica afecțiunea/afecțiunile asociate).
Asociată 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).

Tabelul 3 Nivele de gravitate pentru tulburarea de spectru autist

Nivel de severitate	Comunicare socială	Comportamente restrictive, repetitive
Nivel 3 "Necesită susținere foarte substanțială"	Deficiențele severe în ceea ce privește abilitățile de comunicare socială verbală și nonverbală provoacă disfuncții severe, nivel foarte scăzut de inițiere a interacțiunilor sociale și răspuns minim la abordarea socială manifestată de alții. De exemplu, o persoană cu un discurs inteligibil sărac și care rareori inițiază interacțiunea, iar atunci când o face, folosește cereri neobișnuite și doar pentru îndeplinirea nevoilor. Răspunde numai abordărilor sociale foarte directe.	Inflexibilitatea comportamentului, adaptarea extrem de dificilă la schimbare sau alte comportamente restrictive /repetitive afectează semnificativ toate domeniile de funcționare. Trecerea de la o acțiune la alta sau de la concentrarea atenției asupra unui obiectiv la altul creează disconfort major.
Nivel 2 "Necesită susținere substanțială"	Deficite semnificative în abilitățile de comunicare socială verbală și nonverbală; afectări sociale evidente chiar și cu susținere; nivelul limitat de inițiere a interacțiunilor sociale și răspuns slab sau a normal la abordarea socială a celorlalți. De exemplu, o persoană care vorbește în propoziții simple, ale cărei interacțiuni sunt limitate la interese speciale și restrânse și care prezintă o comunicare nonverbală extrem de ciudată.	Inflexibilitatea comportamentală dificultățile de adaptare la schimbare și alte comportamente restrictive / repetitive apar suficient de frecvent pentru a fi evidente observatorului întâmplător și pentru a interfera cu funcționarea în diferite contexte. Disconfort și/ sau dificultate cauzate de schimbările care vizează starea de concentrare sau activitatea
Nivel 1 "Necesită susținere "	În absența susținerii, deficitele în comunicarea socială produc tulburări vizibile. Dificultate în inițierea interacțiunilor sociale și exemple clare de răspunsuri atipice sau nereușite la abordarea socială a celorlalți poate crea impresia unui interes scăzut pentru interacțiuni sociale. De exemplu, o persoană care este capabilă să vorbească folosind propoziții complete și care se angajează în comunicare, dar ale cărei conversații cu ceilalți eșuează și ale cărei încercări de a-și face prieteni sunt ciudate și în mod tipic nereușite.	Inflexibilitatea comportamentală interferează semnificativ cu funcționarea într-unul sau mai multe contexte. Dificultăți în trecerea de la o activitate la alta. Dificultățile de organizare și de planificare afectează Independența.

Tabelul 4 Criterii de diagnostic conform CIM-10 (ICD-10):

Autism infantil
Un tip de dezvoltare profunda care se definește prin: (a) prezenta dezvoltării anormale sau alterate care se manifesta înainte de vârsta de trei ani, si (b) tipul caracteristic de dezvoltare a funcționarii anormale in toate cele trei zone ale psihopatologiei: interacțiunea sociala reciproca, comunicarea si comportamentul repetitiv, stereotipic, restrictiv. In plus la aceste trăsături specifice de diagnostic, sunt obișnuite si alte probleme nespecifice, cum ar fi fobiile, tulburările de somn si de maniera de a manca, accese de furie, si autoagresiunea. Include: Tulburarea autista; Psihoza infantilă; Sindromul Kanner
Autism atipic
Un tip de dezvoltare profunda care diferă de autismul infantil fie prin vârsta debutului, fie prin eșecul de a îndeplini toate cele trei seturi de criterii de diagnostic. Aceasta subcategorie ar trebui sa fie folosita atunci când exista o dezvoltare anormala si alterata care este prezenta numai dupa vârsta de trei ani, si o lipsa a anormalităților care pot fi demonstrate in mod suficient in una sau doua din cele trei domenii ale psihopatologiei cerute pentru diagnosticul de autism (adică, interacțiuni sociale reciproce, comunicare, și comportament repetitiv, stereotipic, restrictiv) in ciuda anormalităților caracteristice in alt(e) domeniu(i). Autismul atipic apare de cele mai multe ori la indivizi retardați profund si la indivizi cu o tulburare specifica severa de limbaj receptiv. Include: Psihoza infantila atipica; Retardare mentala cu trăsături autistice Folosiți un cod adițional (F70-F79), daca se aplica, pentru a identifica retardarea mentala.
Sindromul Rett
O afecțiune, pana acum descoperita numai la fete, in care dezvoltarea timpurie aparent normala este urmata de pierderea parțială sau completa a vorbirii si a abilităților locomotorii si a folosirii mâinilor, împreuna cu încetinirea creșterii capului, de obicei cu un debut la vârste intre 7 si 24 de luni. Sunt caracteristice pierderea mișcărilor voluntare ale mâinilor, stereotipiile de frângere a mâinilor, si hiperventilația. Dezvoltarea sociala si a jocului sunt stopate, dar interesul social tinde sa fie menținut. Ataxia trunchiului si apraxia încep să se dezvolte la vârsta de patru ani, iar mișcărilor coreoatetozice urmează in mod frecvent. Retardarea mentala severa rezulta aproape invariabil.
Alta tulburare de dezintegrare a copilăriei
Un tip de dezvoltare profunda care se definește printr-o perioada de dezvoltare complet normala înainte de debutul tulburării, urmata de o pierdere definitiva a abilităților dobândite anterior in mai multe zone ale dezvoltării in decurs de câteva luni. In mod tipic, aceasta este însoțită de o pierdere generală a interesului fata de mediul înconjurător, prin manierisme motorii repetitive stereotipice si prin anormalități de tip autist in interacțiunea sociala si de comunicare. Se poate observa in unele cazuri că tulburarea se datorează unei encefalopatii asociate, dar diagnosticul ar trebui sa fie pus dupa trăsăturile comportamentale. Include: Dementa infantila; Psihoza dezintegrativa; Sindromul Heller; Psihoza simbiotica
Tulburare hiperactivă asociata cu retardare mentala si mișcări stereotipice
O tulburare parțial definită cu o validitate nosologică nesigura. Categoria este desemnata pentru a include un grup de copii cu retardare mentala severa (IQ sub 34) care au probleme majore de hiperactivitate si de atenție, ca si comportamente stereotipe. Ei tind sa nu beneficieze de pe urma medicamentelor stimulative (spre deosebire de cei cu un IQ normal) si pot manifesta o reacție disforică severa (uneori cu retardare psihomotorie) atunci când li se dau stimulente. Hiperactivitatea tinde să fie înlocuită in adolescenta de hipoactivitate (un tipar care nu este de obicei la copiii hiperkinetici cu inteligenta normala). Deseori acest sindrom este asociat de asemenea cu o varietate de întârzieri de dezvoltare, fie specifice, fie globale. Nu se cunoaște in ce masura tiparul comportamental este o funcție a IQ-ului scăzut sau a vătămării cerebrale organice.
Sindromul Asperger
O tulburare cu o validitate nosologică nesigura, caracterizata prin același tip de anomalii calitative ale interacțiunii sociale reciproce care sunt tipice pentru autism, împreună cu o totalitate a intereselor și activităților repetitive, stereotipe, restrictive. El diferă de autism in principal prin faptul ca nu exista o întârziere generala sau retardare in limbaj si in dezvoltarea cognitiva. Aceasta tulburare este asociata

deseori cu o neîndemânare marcata. Exista o mare tendința ca anomaliile să persiste în adolescența și viața adultă. Episoadele psihotice se produc ocazional la începutul vieții adulte.
Include: Psihopatie autistică, Tulburare schizoidă a copilăriei.

C.2.2. PROFILAXIA

C.2.2.1. FACTORII DE RISC

Caseta 1 Factorii de risc pentru debutul tulburării pervazive de dezvoltare / tulburării din spectrul autismului

Factori genetici

- Studiile familiale arată că autismul este puternic ereditar, cu un risc crescut de recurență a autismului printre copiii născuți în familii unde există deja un membru al familiei cu autism. Dovezile pentru baza genetică a autismului au fost bazate pe studii de concordanță, în care probabilitatea de a dezvolta autism era mai mare la gemenii monoziгоți (60-92%) decât la gemenii dizigoți (0-10%) [119]. Studii mari de cohortă bazate pe populație în Suedia, Danemarca, California, Israel, Finlanda și Australia de Vest au arătat că probabilitatea de a dezvolta autism crește cu creșterea „înrudirii genetice”, fiind cea mai mare printre gemenii monoziгоți și dizigoți, urmați de frații vitregi, frații vitregi materni, frații vitregi paterni și verișori, în ordinea respectivă, comparativ cu populația generală [119].
- Hansen et al. (2019) au publicat un studiu internațional bazat pe populație al nașterilor vii din 1998 până în 2007, care au fost urmărite până în 2011 până în 2015. Participanții au fost monitorizați pentru un diagnostic de autism la frații sau verișorii mai mari (expunere) și pentru propriul lor diagnostic de autism (rezultat). [119]. Comparativ cu probabilitatea în familiile neafectate, a existat o creștere de 8,4 ori a probabilității de a dezvolta o tulburare din spectrul autismului (TSA) urmând un frate mai mare cu TSA, și o creștere de 17,4 ori a probabilității de autism în copilărie urmând un frate mai mare cu autism în copilărie [119].
- Autismul a fost asociat cu tulburări ale unui singur gen, variante de număr de copii, rearanjamente cromozomiale și diverse sindroame. Variantele de nucleotide unice în sute de gene au fost identificate ca posibile cauze pentru autism și pot fi moștenite sau pot apărea de novo (adică tulburarea apare la copil, dar nu la niciunul dintre părinți). S-a estimat că contribuția variantelor genetice rare moștenite și de novo la autism a fost de 2,6% și, respectiv, 9,5%, bazată pe studii de gemeni și familiale [119].
- Studiile dublu-orb pe grupuri de familii au constatat predispunerea genetică pentru tulburările din spectrul autist atingând circa 50 % în fratrii [Kaplan, Sadock]. (Dovadă de nivel A)
- Studiile dublu-orb au constatat factorul ereditar în 90 % [Lichtenstein P et.al.; Szatmari et al., 1998]. (Dovadă de nivel A)
- Autismul este considerat cea mai frecventă tulburare cu predispoziție genetică [Losh M et. al, Freitag CM. et.al]. (Dovadă de nivel B)
- Schizofrenia pe linie maternală crește circa de 3 ori riscul de autism la urmași [Larsson HJ et.al, Bölte S et.al, Daniels JL et.al]; (Dovadă de nivel B)
- A fost stabilită relația dintre depresia la mamele copiilor cu autism [Perera Fet.al, Bölte S et.al, Daniels JL et.al, Zhang X et.al, O'Donnell K, et.al, Sabih F et.al Weinstock M.] (Dovadă de nivel B), tulburarea de personalitate [Bölte S et.al.], psihozele la părinți și tulburările afective [NICE –(6)].
- Rudele pe orizontală (frați, surori) ale persoanelor cu tulburări din spectrul autist prezintă rate crescute de tulburări din spectrul schizofreniei, afective, deficit de atenție cu hiperactivitate, retard mental, tulburări specifice de dezvoltare, ticuri, tulburări anxioase și nevrotice [Elina Jokiranta-Olkonien et.al.; NICE 2017(6)] (Dovadă de nivel B)

- Rudele persoanelor cu TSA au probabilitatea de a dezvolta tulburarea în circa 2-6 % depășind astfel de circa o sută de ori incidența în cadrul populațional. (Rutter, 2000; Szatmari et al., 1998) (1) (Dovadă de nivel B)
- Concordanța la gemenii monoziagoți este de 36 - 96 % , iar la dizigoți este de 0-27 % [Florina Rad et. al, Kaplan Sadock]. (Dovadă de nivel B)
- Gemenii monoziagoți ai persoanelor cu TSA prezintă un spectru larg de tulburări cognitive. Pană la 15 % reprezintă mutații genetice cunoscute. [Kaplan Sadock]. (Dovadă de nivel C)
- Se consideră existența mai multor modele de transmitere genetică în cadrul TSA [Kaplan Sadock]. Se consideră prezența unui defect poligenetic identificat la circa 3 % dintre persoane cu TSA (Reddy, 2005).(1) (Dovadă de nivel C)
- S-au constatat cinci locus-uri relevante pentru dezvoltarea TSA: 2q, 3q, 7q, 17q și 11p (IMGSAC 2007) (1), la fel și implicarea locusurilor genelor 2, 4, 7, 10, 16, 19, 27 (q31-g35). [Florina Rad et. al]. (Dovadă de nivel C)
- Se relatează implicarea locusurilor cromozomilor 20p13, 6q27, 8q13.2, 1p31.3 (pentru sexul masculin) și 8p21.2 (pentru sexul feminin) pentru TSA (25)186.[Werling DM. et.al.]. (Dovadă de nivel B)
- Autismul este diagnosticat de 4-5 ori mai frecvent la sexul masculin decât la sexul feminin [Kinney DK et.al, Elsabbagh M et.al, Werling DM, et.al.], iar sexul masculin este considerat un factor de risc [Russell G. et.al.-(9)58].
- Procedura de screening efectuată la 150 persoane cu autism a constatat implicarea cromozomilor 2, 7, 16, 17 care ar putea fi responsabili pentru autism. [Kaplan Sadock]. (Dovadă de nivel C)
- Comorbiditatea cu TSA este constatată în neurofibromatoză și scleroza tuberculoasă. Circa 4% dintre copiii cu TSA suferă de sindromul Fragil X (Bailey și alții, 1993).(1)
- Sindromul Down, dar și sindromul de cromozom X fragil (circa 2-3 %) sunt constatate la persoanele cu TSA. [NICE-6]. (Dovadă de nivel C)
- Sindrom Angelman, Prader-Willi deasemenea prezintă frecvent comorbidități cu TSA. [Sutcliffe JS, et al.], la fel sindromul Williams, Sotos, hipomelanoza Ito, sindrom Moebius [Morrow JD, Reiss AL, Zappella M, Stromland K et.al].
- Studiile genetice fac referință la markeri biologici care în combinație cu factorii externi influențează TSA: serotonina trombocitară crescută și factorul mTOR [Kaplan Sadock]. (Dovadă de nivel C)
- Se consideră implicarea receptorului serotoninic (HTR) 1B, HTR2A, HTR3A și HTR5A în apariția TSA. [Orabona GM, Cho IH, Anderson BM, Coutinho AM et.al] (Dovadă de nivel C)
- S-a constatat 2 situații de polimorfism genetic în cazul genei HTR2B (rs10194776 și rs16827801) în cazuri de TSA (26)189. [Miodovnik A. et.al.] (Dovadă de nivel C), un polimorfism nucleotidic (rs2158836) se asociază cu simptome severe de TSA (27) 190. [Kim YJ.et.al], cinci polimorfisme nucleotidice (rs2317385, rs5918, rs15908, rs12603582, rs3809865) au fost asociate de alt autor cu TSA (28) 191. [Schuch JB. et.al], iar majoritatea copiilor cu deficit de SHANK3 corespund criteriilor TSA (30) 194. [Soorya L.et.al.]. (Dovadă de nivel C)
- Este considerată implicarea receptorilor glutamatergici (GluR6, GluR8 and GRIN2A) în TSA [Jamain S, Serajee FJ, Barnby G, et.al.]. (Dovadă de nivel C)
- GABA-receptori, locusurile 15q11-q13 și 4p ale genelor GABRG3, GABRA5, GABRB2 ar avea legătura cu TSA [Ma DQ, Menold MM, Kakinuma H, et.al]. (Dovadă de nivel C)
- Alte studii raportează implicarea genei MAOA [Yoo HJ], polimorfismul monoaminoxidazei A (MAOA) și sindromului de cromozom X-fragil în TSA. (26)188. [Wassink TH. et.al.].
- Frații cazurilor confirmate [116].
- Bebelușii mamelor mai în vârstă sau foarte tinere și taților mai în vârstă [116].
- Un istoric de dezvoltare prenatală sau perinatală suboptimală (de exemplu, utilizarea medicamentelor în timpul sarcinii, hipertensiunea, infecția și obezitatea maternă) Diverse tulburări genetice (de exemplu, sindromul Rett, sindromul Cohen, sindromul Cornelia de Lange, scleroza tuberoasă, sindromul Angelman, sindromul CHARGE, sindromul X fragil,

neurofibromatoza tip 1, sindromul Down, sindromul Noonan, sindromul Williams și sindromul de deleție 22q11.2) [116].

- Diverse tulburări psihice, în special tulburarea obsesiv-compulsivă (TOC), tulburarea de deficit de atenție/hiperactivitate (ADHD), tulburările de anxietate și tulburările de dispoziție [116].

Factori imunologici

- Incompatibilitatea imunologică este considerată posibilă în dezvoltarea TSA. [Kaplan Sadock];
- Creșterea citokinelor antiinflamatorii în timpul sarcinii influențează dezvoltarea creierului embrionului și cresc riscul de TSA [Croen LA et.al, Elovitz MA et.al.] la fel și maladiile autoimune ale mamei [Chen S-W. Et.a 117, (23)]. (Dovadă de nivel C)
- Studiile postmortem și in vivo au constatat procese cronice inflamatorii, activarea microgliei în SNC (Edmonson et al.; Morgan et al; Suzuki et al; Tetreault et al.; Young et al). Dereglarea funcțiilor microgliale ar putea contribui la expunerea mai mare în fața factorilor externi patologici și care ar contribui la modificare plasticității sinaptice (35).

Factori neuroanatomici/neirobiologici

- Macrocefalea ar putea fi asociată cu riscul pentru TSA (Bolton și alții, 2001) (Dovadă de nivel C), la fel creșterea totală în volum a creierului, a ventriculelor laterali [Previc Fhet.al., Florina Rad, et.al]. (Dovadă de nivel C)
- Anomalii structurale ale cerebelului, amigdalei, hipocampusului și ganglionilor bazali [Kolevzon A et.al, Florina Rad, et.al] (Dovadă de nivel C)
- Activarea anormală la nivelul sulcus-ului temporal superior [Florina Rad, et.al]. (Dovadă de nivel C)
- Anomalii congenitale legate de SNC, inclusiv paralizia cerebrală [NICE - 6]
- Encefalopatii neonatale sau epileptice, inclusiv spasmele infantile [NICE – 6]

Factori de mediu

- Riscul pentru TSA îl prezintă toxine, insecticide, pesticide [Keil AP. et.al.(18) 98], la fel mercurul, cadmiul, nichelul, plumbul, arsenul, manganul [Kern JK, И.А. Марценковский, Gilbert SG et.al, Daniels JL, Geier DA.et.al.(22) 115]. (Dovadă de nivel C)
- Alt studiu a constatat devieri de concentrații ale microelementelor în foliculele de pe păr ale capului persoanelor cu TSA și anume: în 29,7 % deficit de zinc și 17,6 % de magneziu, iar în 17,2 % creșterea de aluminiu [Yasuda H. et.al]. (14)145. (Dovadă de nivel C)
- Poluarea aerului și anume creșterea concentrației de ozon, oxid de carbon, dioxid de azot și dioxid de sulf ar putea avea legătură cu apariția TSA [Jung CR. et.al] 97(17). (Dovadă de nivel C)
- Deficitul vitaminei D [Currenti SA et.al. Grant WB et.al, Fernell E et.al. Moore M et.al Kinney DK et.al] și a acidului folic [И.А. Марценковский, Schlotz W et.al, Schmidt RJ et.al] sunt considerate alte cauze posibile pentru TSA. (Dovadă de nivel C)
- Consumul de omega-6 și acid linoleic în timpul sarcinii scade cu circa 34 % riscul de TSA, iar scăderea cu 5 % a normei de omega-3 crește riscul de TSA. [Lyll K et. al]. (Dovadă de nivel B)
- Riscul pentru TSA crește în cazul virusului gripei, ruzelei, citomegalovirusului, varicelei, parotitei, herpesului, a infecțiilor bacteriene din pneumonii, otite, în cazuri de sifilis [Chess S, Iversson SA, Ornoy A, et.al, . Libbey JE et.al, Atladóttir HÓ et.al.]. (Dovadă de nivel B)
- Medicamente: 8,9 % copii mamele cărora au administrat Natrium valproatum în timpul sarcinii dezvoltă TSA [Rasalam AD, et.al, NICE-6];
- Profesioniștii din domeniul sănătății ar trebui să discute despre indicațiile și efectele secundare ale diferitelor medicamente antiepileptice cu femeile însărcinate care necesită un astfel de tratament, deoarece există dovezi care leagă anumite tipuri de medicamente anti-epileptice materne (în special Natrium valproatum) în timpul sarcinii cu probabilitatea de a dezvolta autism la urmașii lor [119].
- Consumul inhibitorilor de recaptare a serotoninei în timpul sarcinii crește riscul pentru TSA [Hadjikhani N.et.al]. Alți autori [(19)107. Braun JM.et.al, (20) 108. Clements CC. et.al.,(21)

109. El MH et.al] raportează riscul atât pentru perioada de sarcină cât și înainte de sarcină. Se raportează riscul în cazul administrării în primul trimestru de sarcină a administrării de antibiotice și antivirale [И.А. Марценковский]. În general tratamentul antenatal crește cu 46 %, iar cel psihiatric prenatal cu 68 % riscul de TSA. [Gardener H. et.al]. Administrarea de tratament psihiatric în timpul sarcinii crește riscul pentru TSA [Gardener H. et.al], iar fumatul crește de 2,6 ori acest risc [И.А. Марценковский, Daily Mail, Mrozek-Budzyn DM (16) 77]. (Dovadă de nivel C)

- Circa 15 % din cazurile de epilepsie și alte anomalii somatice (scleroză tubulară, sindrom fragil X, rubeola congenitală, fenilcetonuria și neurofibromatoza) sunt asociate cu TSA. [Bertrand și alții, 2001]; [Fombonne, 2002]1. (Dovadă de nivel B)
- Hemoragiile în perioada de gestație cresc riscul pentru TSA în 81 % [Gardener H et.al.]. Alte situații ca nașterea prematură, greutatea la naștere mai mică de 2500 grame, punctajul mai mic de 7 conform scalei Apgar, nașterea mai devreme de 35-37 săptămâni, icterul postnatal cresc de 4 ori riscul pentru TSA [Maimburg RD et.al], la fel și intervenția cezariană, alte intervenții legate de naștere ar crește riscul pentru TSA. [Larsson HJ, Gardener H. et.al, Curran EA, et.al., И.А. Марценковский, NICE -6], preeclampsie (24)118 [Walker CK. et al.] (Dovadă de nivel B)
- Stresul perinatal poate crește riscul prin hipoxia urmată, producere excesivă hormonală, influențează expresia genică [Kinney DK. et.al] (Dovadă de nivel B)
- Factori de risc pentru TSA reprezintă vârsta înaintată a părinților [Gardener H.et.al]. Riscul pentru TSA crește cu 29 % la fiecare 10 ani de vârsta a tatălui [Sasanfar R et.al., Frans EM. et.al (11)62, van Balkom ID. et.al. (12) 63, Idring S. et.al] (13) 64. (Dovadă de nivel B)
- S-a constatat preponderența în cazurile de TSA a gradului scăzut de instruire ale mamelor [Jaspers M., Et.al- 59(10)], statutul social economic limitat al familiei [Lee LC et.al, Adler NE et.al, Durkin MS et.al.]. Se consideră că factorii externi prezintă risc pentru TSA indirect, prin acțiunea asupra încărcăturii genetice [Dawson G; London E. et.al]. (Dovadă de nivel B)

Factori de risc pentru comorbidități :

- Comorbiditățile frecvent se asociază cu TSA. S-au constatat tulburări afective (5%) [Henry CA. et.al] (Dovadă de nivel B), depresie (37%) [Kusaka et.al.], sindrom de deficit de atenție cu hiperactivitate (49%) [Kusaka et.al.] și (59,1%) [Salazar et.al.], tulburare opoziționistă cu provocare (45%) [Kusaka et.al.], tulburare de anxietate generalizată (66,5%) [Salazar et.al.], fobii specifice (52,7%) [Salazar et.al.] (Dovadă de nivel B)

Caseta 2 Recunoașterea grupului de risc pentru TSA

Profilaxia constă în evaluarea și monitorizarea copiilor și adulților cu risc înalt pentru autism. Accentul se va pune pe constatarea unor probleme în familie, selectarea unor date anamnestice atât din cadrul familiei cât și din alte surse.

Monitorizarea copiilor în vârstă de până la 18 luni și a adulților cu comorbidități psihice ca tulburarea de atenție cu hiperactivitate, tulburări anxioase și fobii, tulburări de dispoziție, comportament opoziționist sau autodistructiv, ticuri sau sindrom Tourette, tulburare de atașament, tulburări senzoriale ca cele auditive sau vizuale, tulburări motorii, paralizia progresivă cerebrală [NICE 6,7], tulburări de neurodezvoltare ca retardul mintal, tulburări de învățare, epilepsie, anomaliei genetice inclusiv cromozom X fragil, scleroza tuberoasă, distrofia musculară, neurofibromatoză, enurezis, encoprezis, tulburări de somn [NICE 6,7,31]. (Dovadă de nivel C)

Monitorizarea în cazul tulburărilor afective comportamentale, abuz de substanțe psihoactive, simptome autiste la unul dintre părinți.

Monitorizare în caz de schizofrenie sau din spectrul schizofreniei, tulburare de personalitate depresiei la mama sau la unul dintre părinți, părinți cu diagnosticul de schizofrenie sau tulburare afectivă bipolară, tulburărilor afective anxioase sau nevrotice frați sau surori.

Monitorizarea în cazul simptomelor comportamentale și de comunicare la gemenii monoziagoți sau dizigoți dacă unul din gemeni suferă de tulburare de spectru autist, dificultăți la nivel social, de limbaj, stereotipii și interese limitate». [Dagmar G., et al.]. (Dovadă de nivel C)

Monitorizarea copilului cu probleme de apetit, inclusiv consum selectiv de alimente sau invers, anxietate crescută sau lipsa manifestării acestora, hiperactivitate sau inhibiție crescută, sindrom convulsiv, retard mental cu IQ mai mic de 70 în circa 70 % cazuri se asociază cu autism. La fel, sindromul convulsiv în circa 30% cazuri se asociază cu autism. În unele maladii ca fenilcetonuria autismul este constatat ca unul secundar [39]. Frecvent se constată anomalii electroencefalografice.

Monitorizarea copiilor până la 3 ani cu regresie a abilităților verbale sau sociale, dar și peste 3 ani cu regresie a funcțiilor motorii și regresie de exprimare verbală la orice vârstă [NICE].

Copiii cu una sau mai multe dintre următoarele caracteristici clinice ar trebui să fie trimiși rapid pentru o evaluare comprehensivă a dezvoltării [119].

Orice regresie sau pierdere a limbajului sau a abilităților sociale

Lipsa balbismului, utilizarea gesturilor (salutând cu mâna, arătând), bucuria partajată (arătând spontan, urmărind punctul/privirea) sau răspunsul la nume până la 12 luni

Lipsa cuvintelor simple, urmărirea instrucțiunilor sau jocul de-a face pe altcineva până la 18 luni

Lipsa contactului vizual sau a răspunsului social, sau orice comportament repetitiv, rigid, obsesiv sau senzorial neobișnuit la orice vârstă

Profesioniștii din domeniul sănătății ar trebui să fie conștienți de factorii asociați cu o probabilitate crescută de dezvoltare a autismului și pot lua în considerare screeningul ținut pentru copiii care prezintă preocupări de dezvoltare sau acești factori. Factorii specifici asociați cu o probabilitate crescută de autism includ [119]:

- Istoricul autismului la un frate sau o soră
- Prematuritatea <35 de săptămâni de gestație sau greutatea la naștere <2500g
- Istoricul encefalopatiei hipoxice neonatale
- Prezența unui sindrom genetic cunoscut a fi asociat cu autismul
- Expunerea intrauterină la medicația anti-epileptică maternă
- Vârsta înaintată a părinților la nașterea copilului (>40 de ani)
- Istoricul părinților de condiții de sănătate mintală.

Monitorizarea copiilor cu mutații genetice, precum și a celor care au frați sau surori cu mutații genetice.

Profesioniștii din domeniul sănătății ar trebui să fie conștienți de ereditatea genetică puternică a autismului și să monitorizeze caracteristicile autismului la copiii care au frați și/sau rude de gradul întâi pe spectrul autismului [119]. Exemple de condiții sau sindroame genetice includ sindromul Fragile X, sindromul Angelman, scleroza tuberoasă, sindromul Rett și sindromul Down [119].

Părinții ar trebui asigurați că vaccinările copilăriei nu sunt asociate cu autismul și ar trebui să continue programul de vaccinare al copilului lor conform Programului Național de Imunizare. Profesioniștii

din domeniul sănătății ar trebui să continue să ofere vaccinările recomandate la nivel național pentru copii pe spectrul autismului, inclusiv vaccinul împotriva Rujeolei, Oreionului și Rubeolei (MMR) [119].

Testarea sau screeningul rutinier pentru concentrațiile de metale grele (de exemplu, antimoniu, aluminiu, arsenic, cadmiu, plumb, mangan, mercur, nichel, argint și talium) nu este recomandat pentru copii pe spectrul autismului, deoarece nu există dovezi suficiente pentru orice legătură cauzală [119].

Scopul identificării grupului de risc:

Inițierea timpurie a tratamentului. Identificarea precoce este importantă deoarece permite intervenția timpurie, investigațiile necesare, consilierea privind recurența. (37)

Datele bibliografice privind TSA la copii arată că vârsta medie în care este diagnosticată TSA este de 3,9 ani la băieți și la 4,1 ani la fete (Yeargin-Allsopp et.al 1). (Dovadă de nivel C)

Caseta 3 Managementul persoanelor din grupul de risc în sensul dezvoltării TSA

Dacă o persoană se consideră a fi în situație de risc înalt de dezvoltare al tulburărilor din spectrul autismului vor fi aplicate următoarele intervenții:

- minimizarea simptomelor de bază ale autismului
- facilitarea socializării și învățării
- reducerea comportamentelor maladaptative
- educarea și suportul familiei
- aplicarea terapiei cognitiv-comportamentale (PCC) cu sau fără intervenția familiei, în scopul reducerii riscului unui episod morbid.(37)

Tabelul 5 ABILITĂȚILE DE DEZVOLTARE ȘI AUTISMUL – SEMNALE DE ALARMĂ

Abilitățile de dezvoltare	Vârsta tipică de achiziție la copii cu autism	Nota
Zâmbetul social	Apare la vârsta de 1-3 luni	Unii copii cu autism zâmbesc, dar istoriile părinților arată că este dificil de a obține un astfel de comportament (de ex., zâmbetul este obținut prin contact fizic sau o rutină anticipativă, fiind diferit de un zâmbet social adevărat).
Răspunsul la nume	De la 8-10 luni, copiii răspund la nume când sunt chemați	Copiii cu autism nu răspund sau răspund mai greu la nume, necesitând multiple atenționări sau atingeri fizice. Îngrijorările vizavi de probleme de auz sunt deseori primele semnale de alarmă pentru părinți că ceva nu este bine.
Atenția conjugată	La 8-10 luni urmărește privirea altei persoane, la 10-12 luni urmărește direcția indexului când se indică ceva	Lipsa atenției conjugate: uneori poate arunca o privire scurtă în direcția respectivă, dar nu se întoarce către persoana care a inițiat acțiunea.
Comunicarea gestuală	Copiii indică cu degetul obiectul dorit la 12-14 luni. Mai târziu, la 15-16 luni, apar gesturile protodeclarative, când copilul direcționează atenția părintelui spre un obiect.	Nu folosește indexul; dirijează prin ”mâna – peste - mâna”, uneori întinde mâna spre obiect, fără a folosi atenția conjugată.
Gânguritul	De regulă, gânguritul bi- labial (bababa, mama- ma) apare la 6-7 luni, la 8-10 luni apare gânguritul alternativ, cu angaja- rea verbală a adultului. La 10-12 luni apar primele cuvinte, jargoane.	Gânguritul apare târziu, către 12 luni. La fel, apar sunete izolate, non-comunicative, repetitive, nefuncționale.

Caseta 4 Recomandări generale cu privire la profilaxia TSA

1. Profilaxia primară are ca scop depistarea și atenuarea/excluderea acțiunii unor factori de risc din mediul înconjurător, care sunt cunoscuți că pot produce îmbolnăvirea. Se efectuează monitorizarea / screening-urile care se fac în populația cu risc. Aceasta include screening-ul și monitorizarea în timp a persoanelor cu deficiențe de neurodezvoltare, tulburări de comportament, limbaj, a funcțiilor motorii sau cu tulburări afective atât la copii cât și la adulți vizând simptomatologia specifică. Simptomatologia din spectrul autismului poate fi constatată și la vârsta de 16 luni. Copiii cu TSA prezintă lipsa contactului vizual, lipsa răspunsului la adresare pe nume. Totodată, analiza retrospectivă constată diferențe comportamentale la copii cu spectru autism și mai devreme, la vârsta de 8 luni. Metodele de screening nu întotdeauna identifică tipurile mai benigne de autism, atunci când nu constatăm comorbiditatea cu retardul mental, nede dezvoltare verbală, tulburarea Asperger [39]. Către vârsta de 2 ani diagnosticul unui specialist profesionist poate fi considerat destul de sigur având în vedere că rezultatele pozitive obținute la screening obligă o evaluare profesionistă [36].
2. Profilaxia secundară are scopul de a preveni acutizările/riscul de recidivă în stadiul precoce, pentru a reduce durata și severitatea episoadelor, de a preveni complicațiile și recidivele și se aplică în stadiul de boală deja diagnosticată. Se recomandă screening-ul tuturor persoanelor de la 16 luni cu diagnosticul prezumptiv de TSA.
3. Profilaxia terțiară are scopul de a recupera și a readapta pacientul ajuns într-o stare avansată de boală și de a-l reintegra în familie, la locul de studii (instituții de educație, învățare), în societate. Acest tip de profilaxie se bazează pe reabilitarea psihosocială, elaborarea și implementarea unor programe educative pentru membrii familiei pacientului cu TSA, psihoterapiei sau farmacoterapiei.
- Se recomandă elaborarea împreună cu membrii familiei a unui profil individual al riscului de recidivă, în baza simptomelor înaintea primului episod și a factorilor de risc pentru recidivă, în special semnele de avertizare precoce (de exemplu, hiperactivitate neproductivă asociată cu lipsa necesității de somn). Dacă pacientul nu este motivat să facă acest lucru (adult), sau este copil de vârstă mică se propune de a elabora un asemenea profil împreună cu colegii din echipa multidisciplinară în colaborare cu familia.
- Se recomandă cu insistență de a nu înceta intervențiile după întreruperea administrării medicamentelor.
- Se va axa pe restabilirea relațiilor sociale, a cunoștințelor și a abilităților profesionale.
- Pentru profilaxie maximă, pacientul trebuie să fie încadrat într-un regim de lucru și odihnă rațional.

C.2.2.2. SCREENING-UL

Caseta 5 Instrumente de screening

Instrumentele de screening sunt preconizate pentru depistarea copiilor sau adulților cu simptome de TSA, care pot prezenta întârzieri de dezvoltare, tulburări comportamentale, motorii, de vorbire, afective. Instrumentele de screening nu substituie stabilirea unui diagnostic. Rezultatul pozitiv obținut la procedura de screening obligă direcționarea către specialist.

SCQ (Social Communication Questionnaire), Michael Rutter, ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised), Lord, Rutter, Le Couteur (1994) și ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule), Lord et al., 2000 sunt testele standardului de aur pentru evaluarea autismului

N	Nume și referințe	Descriere
1.	ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised), Lord, Rutter, Le Couteur (1994)	Este un model de interviu pentru părinți, care reunește informații referitoare la capacitatea de a relaționa, comunica și conduitele stereotipe ale copilului cu TSA, facilitând realizarea unui diagnostic conform DSM 5 și CIM-10. Se aplică la copii cu un nivel de vârstă mintală superior peste 18 luni, necesitând formare specializată, fiind foarte util la nivelul de investigație. Oferă rezultate categorice pentru trei

¹ Tintiuc Dumitru, Sănătate Publică și Management, Chișinău, 2007, ISBN – 978-9975-918-90-9

		domenii: limbă/comunicare, interacțiuni sociale reciproce și comportamente/interese repetitive. Pentru a administra ADI-R, intervievatorul clinic cu experiență îi pune întrebări unui părinte sau unui îngrijitor familiarizat cu istoria dezvoltării și conduitei curente a individului evaluat. Interviuul poate fi folosit pentru a evalua atât copiii cât și adulții, atâta timp cât vârsta mintală depășește 2 ani.
2.	ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule, Lord et al., 2000; D. Grodberg, 2011).	Această evaluare semi-structurată poate fi utilizată pentru evaluarea aproape oricărei persoane suspecte de autism - de la copii mici la adulți, de la copii cu tulburări de vorbire la adulți cu fluentă verbală. ADOS constă în diverse activități care permit să observați comportamente sociale și de comunicare legate de diagnosticul tulburărilor pervazive de dezvoltare. Aceste activități oferă contexte interesante, standard în care poate apărea interacțiunea. ADOS include 4 module, fiecare necesitând 30-45 de minute pentru administrare. Modulele 1 și 2 solicită să vă plimbați cu copilul prin cameră. Modulele 3 și 4, implică ambele mai multă conversație și pot fi administrate la o masă.
3.	SCQ (Social Communication Questionnaire), (Michael Rutter).	Instrumentul poate fi folosit ca dispozitiv de screening al copiilor pentru a-i selecta (printr-o concentrare pe scoruri peste limita desemnată) pe cei care au nevoie de o evaluare clinică mai aprofundată pentru eventualitatea TSA. ADI-R și ADOS sunt instrumente adecvate pentru utilizare într-o evaluare ulterioară. Trebuie totuși apreciat faptul (ca și în cazul oricărui chestionar de screening) că vor exista unele negative false (adică scoruri sub limita realizată de copii care se vor dovedi că au TSA la evaluarea în detaliu).
4.	Chestionarul AMSE (The Autism Mental Status Exam)	Este utilizat pentru screening-ul TSA. Punctajul ≥ 5 pledează pentru TSA. Raportarea la criteriile DSM-5 chestionarul prezintă sensibilitate 91 % și specificitate 93 %.
5.	Chestionarul de Identificare Precoce a Tulburării de Spectru Autist și Tulburări Asociate (RRROM)	Este aprobat prin ordinul al Ministerului Sănătății din România, permite identificarea primelor simptome ale unei tulburări de spectru autist, menite să îndrume părintele către un specialist. Părinții care au copii cu vârsta între 1 și 3 ani sunt încurajați să solicite aplicarea screening-ului în cabinetul medicului de familie, la controalele obligatorii de la 12, 16, 18, 24 și 36 de luni. Acest screening are 9 întrebări, durează între 5 și 10 minute și poate ajuta părintele să-și dea seama foarte devreme dacă copilul poate să dezvolte acest tip de întârziere sau a dezvoltat deja. Dacă se obține un scor peste 10, scor care indică că putem vorbi de TSA, medicul de familie trimite copilul mai departe către medicul psihiatru.
6.	Chestionarul CoSoS / ESAT (Oosterling și alții, 2010; Dietz și alții, 2006),	Alt instrument de screening creat conform principiilor instrumentelor menționate anterior. Acest chestionar poate fi utilizat de primii furnizori de servicii de sănătate, de ex. consilierii, psihologii, medicii de familie, asistenții medicali și de specialiști ca pediatrii, fizioterapeuții, psihiatrii etc.

		CoSoS/ESAT a fost dezvoltat pentru a ajuta screening-ul TSA al copiilor de până la 36 luni. Lista de verificare este ușor de explicat și un profesionist ar trebui să o deprindă după o scurtă pregătire. Conform (Oosterling și alții, 2010) și (Dietz și alții, 2006), 3 sau mai multe elemente marcate negativ pe acest test sugerează o șansă mai mare de TSA.
7.	Chestionarul pentru părinți de screening a TSA [Симашкова Н.В., Козловская Г.В., Иванов М.В., 2015. (vezi anexa 19] 4.	Utilizat la copii până la vârsta de 2 ani
8.	M-CHAT-R (Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised) Diana Robins, Deborah Fein, Marianne Barton (2009), revizuit în 2016.	Test preconizat pentru copii între vârstele de 16 și 30 luni. Conține 20 întrebări.
9.	CARS (Childhood Autism Rating Scale), Schopler, E. et al., 1998.	Interviu structurat din 15 itemi, pentru care există posibilitatea de a adăuga observații, adecvat folosirii copiilor mai mari de 24 luni. Este recomandat copiilor între 2 și 4 ani. Permite observarea gradului în care comportamentul copilului cu TSA diferă de dezvoltarea normală, făcând diferența între autismul sever, moderat sau lejer/ ușor. De la publicarea inițială, CARS a devenit unul dintre cele mai utilizate instrumente pentru TSA. S-a dovedit deosebit de eficient în ceea ce privește diferențierea între copiii cu TSA și cei cu deficiențe cognitive severe. Cea de-a doua ediție revizuită extinde valoarea clinică a testului, făcându-l mai receptiv la indivizii aflați la polii spectrului autismului - cei cu scoruri IQ medii sau mai mari, abilități verbale mai bune și deficiențe sociale și comportamentale mai subtile. În timp ce păstrează simplitatea, caracterul concis și claritatea testului original, CARS 2 adaugă formulare și caracteristici care ajută la integrarea informațiilor de diagnosticare, determinarea capacităților funcționale și oferirea unui feedback părinților și să se proiecteze intervenția orientată. Este unul dintre cele mai utilizate teste în SUA.
10.	AQ (The Adult Autism Spectrum Quotient, Saimon Baron-Cohen, 2001	Test pentru screening-ul TSA la adulți (peste 16 ani)
11.	AQ-10 (The Adult Autism Spectrum Quotient), Allison C, Auyeung B, și Baron-Cohen S, 2012.	Varianta scurtă AQ.
12.	AQ (The Adolescent Autism Spectrum Quotient) Simon Baron-Cohen, et. All., 2006.	Varianta AQ pentru adolescenți între vârstele de 12 și 15 ani.

13.	AAA (The Adult Asperger Assessment), Baron-Cohen, 2005.	Este un interviu semistructurat pentru screening-ul sindromului Asperger sau TSA cu nivel înalt de funcționare la adulți (peste 16 ani). Evaluarea durează circa 3 ore.
-----	---	---

Instrumente recomandate pentru părinți, pedagogi, personal implicat în îngrijirea copiilor:

- AMSE (The Autism Mental Status Exam, (Grodberg et al., 2011)), care conține doar 8 întrebări. Conform cu datele de validare publicate în Journal of Autism and Developmental Disorders, scorul ≥ 5 puncte se asociază cu prezența TSA.
- Chestionarul CoSoS / ESAT (Oosterling și alții, 2010; Dietz și alții, 2006), care conține 14 itemi a fost dezvoltat pentru a ajuta screening-ul TSA al copiilor de la 12 până la 36 luni. Trei sau mai multe elemente marcate negativ pe acest test sugerează o șansă mai mare de TSA.

Pentru medici de familie:

- Testul M-CHAT-R (Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised), [Robins, Fein & Barton, 1999], revizuit în 2016. Conține 20 întrebări și este preconizat pentru vârsta între 16 și 30 luni.
- Opțional. Scurt chestionar de screening pentru vârsta de 10-18 luni, care conține 12 întrebări și a fost elaborat în cadrul Programului National de Sănătate Mintală din România subprogramul de profilaxie în patologia psihiatrică și psihosocială și validat în populația generală de către UBB Babes-Bolyai. Scorul mai mare de 6 puncte prezintă risc pentru TSA.

Pentru specialist psihiatru:

- Scala CARS (Childhood Autism Rating Scale), (Schopler, E. și colab), (1998), modificată în 2011 – Este una dintre mai frecvent utilizate scale în SUA. Conține 60 întrebări. Vârsta de evaluare este între 2 și 4 ani.
- ASSQ – conține 27 întrebări și este utilizat pentru screening-ul TSA la copii și adolescenți între 6 și 16 ani.
- AQ-10 - (varianta scurtă) care conține 10 întrebări. Este preconizat pentru evaluarea adulților mai mari de 16 ani. Se recomandă autoevaluarea în prezența specialistului.

C.2.3. CONDUITA PACIENTULUI CU TSA

Caseta 6. Pași obligatorii în examinarea pacientului cu TSA

Diagnosticarea TSA se va efectua de către medicul psihiatru. Screening-ul pana la etapele de diagnostic poate fi efectuat de părinți, psihopedagogi, medic de familie, psiholog.

Pasul 1- screening.

Screening-ul va fi efectuat dacă se vor constata simptome specifice pentru TSA:

- Lipsa pronunției sunetelor și silabelor până la vârsta de 12 luni
- Lipsa gesticulației până la 12 luni
- Lipsa vorbirii până la 16 luni
- Lipsa construcțiilor minim din două cuvinte spontane până la vârsta de 24 de luni
- Oricare regresie a vorbirii și abilităților sociale la orice vârstă
- Abilități sociale insuficiente pentru vârsta avută

Pasul 2 - Anamneza. Examenul clinic

Examenul clinic în funcție de vârsta pacientului se va face în lipsa sau în prezența părinților ținând cont de aspectul juridic și dorința pacientului. În timpul examenului clinic se va evidenția:

- Nivelul de dezvoltare a vorbirii, capacitatea de menținere a contactului verbal, evaluarea răspunsurilor primite, abilitățile de construcție frazeologică.
- Dezvoltarea funcțiilor motorii
- Evaluarea funcțiilor asociative (analiză sinteză, comparație, abstractizare, generalizare)
- Nivelul de cunoaștere a mediului ambiant
- Comportamentul individual și social
- Abilitățile de comunicare
- Necesități și motivare
- Particularitățile de memorie, atenție, emoțiilor

- Prezența stereotipiilor motorii sau comportamentale
- Prezența tulburărilor cognitive, a deficitului cognitiv
- Examenul somatic și neurologic efectuat inițial de psihiatru, iar ulterior de specialistul din domeniu .

Examenul somatic general include:

Evidențierea simptomelor patologiei embrionare (displazii craniene, gât scurt, patologii mandibulare, etc.). Se va efectua examinarea sistemului respirator, cardiovascular, gastrointestinal.

Examenul neurologic va include funcțiile nervilor cranieni, reflexele, sistemul vegetativ, simptome patologice evidente.

În caz de necesitate se va consulta specialistul din domeniul simptomatologiei constatate.

Examenul psihologic este obligatoriu pentru evaluarea funcțiilor psihice inclusiv a coeficientului de inteligență

Ca instrument de bază pentru evaluarea severității autismului este recomandată scala CARS (Childhood Autism Rating Scale) [Schopler E. et al., 1988]. (Dovadă de nivel B)

Pasul 3 - Diagnostic diferențial

Pasul 4 — Tratament

C.2.3.1. ANAMNEZA

Caseta 7. Recomandări pentru culegerea anamnezei în TSA

- Antecedente heredocolaterale. Depistarea simptomelor specifice TSA
- Etapele de dezvoltare ale copilului cu risc de dezvoltare a TSA:
- Tulburări absolute pentru investigații ulterioare (Gilliam Baird, et al., 2003) (Dovadă de nivel C):
- Lipsa gânguritului, a arătatului sau a altor gesturi, până la 12 luni
- Lipsa cuvintelor izolate, până la 18 luni
- Lipsa frazelor spontane (nu sub formă de ecou) de două cuvinte, până la 24 de luni
- Pierderea unor abilități sociale sau de limbaj, indiferent de vârstă
- Oricare regresie a vorbirii și abilităților sociale la orice vârstă
- Abilități sociale insuficiente pentru vârsta avută
- Comportament straniu asociat cu regresie de dezvoltare sau capacități extraordinare inclusiv memorarea unor detalii, cifre, informații voluminoase sau alte capacități evidente ieșite din comun
- Anomali senzorii sau motorii, schimbarea tonusului muscular, a mersului
- Comportamente atipice în timpul alimentării, preferința pentru unele tipuri de alimente uneori ritualuri sau refuz alimentar
- Sunt frecvente simptome gastrointestinale

Caseta 8. Evaluări multi-disciplinare comprehensive a persoanelor cu TSA.

Examenul clinic pe simptome comportamentale, afective, motorii, de limbaj, comunicare, gândire, cogniție, motricitate și alte funcții psihice:

Simptome comportamentale la general.

Deficit de comunicare socială, receptivitate scăzută la stimuli sociali, rar zâmbesc sau se uită la alte persoane, nu reacționează la numele propriu, contact vizual scăzut, gesticulație săracă, nu percep noțiunea de spațiu personal, deci, nu îl respectă comparativ cu alții, lipsa interesului pentru alte persoane, inclusiv pentru semenii, capacitate scăzută sau absentă de a repeta gestica interlocutorului sau a celor din anturaj. Preferă activități solitare, nu utilizează modalități de comunicare ca gestica, mimica, vorbirea. Abilități scăzute de adaptare la mediul ambiant, respectiv pot avea un comportament prea familiar. Mișcările stereotipe se manifestă prin ondulări ale mâinilor, legănatul din cap sau balansarea corpului, comportamentul autodistructiv se poate manifesta prin frecarea ochilor, zgârierea pielii, mușcarea mâinilor, lovirea capului.

Funcțiile afective

Capacitatea de reacționare la emoții nu manifesta adecvat propriile emoții. Lipsa reacției la zâmbet, lipsa reacției la mimica celor din jur, lipsa de interes social pentru copiii de aceeași vârstă, reacție emotive exagerate la schimbarea unor elemente de rutină. Posibil anxietate, lipsa reacției emotive atunci când sunt luați în brațe de părinți, lipsa de compasiune afectivă. Pot prezenta simptome de agitație cu furie, agresie și comportament autodestructiv

Vorbirea

Lipsa gânguritului și a pronunției silabelor la vârsta de 12 luni, pierderea unor abilități sociale, de limbaj, indiferent de vârstă, vorbirea poate fi incoerentă, cu perseverări, ecolalie, uneori utilizarea doar a unor cuvinte separate. Schimbare de intonație, repetarea stereotipă a unor silabe, nu participă la dialog, iar răspunsurile par a fi vulgare și inadecvate. Vocabularul este unul sărac, la vârsta de trei - cinci ani utilizează expresii repetitive

Asociațiile

Deficit comprehensiv, dificultăți de interpretare. Majoritatea pacienților prezintă dificultăți la nivelul gândirii abstracte. Pacienții cu sindrom Asperger au gândire logică și prezintă adeseori idei originale

Cogniție

Se constată o regresie a funcțiilor psihice. Posibil preferințe pentru anumite preocupări, performanțele intelective variază în funcție de localizarea patologiei genetice. În sindromul Heller se constată regresie totală a facultăților cognitive.

Funcțiile senzorii

Hipo -sau hipersensibilitate la un stimul extern ca sunet, miros, etc.

Motricitate

Stereotipii repetitive ca bătăi din palme, mișcări ondulatorii ale corpului, rotații, mișcări ale degetelor, mersul poate fi atipic cu suport pe degetele picioarelor. Se pot constata simptome catatonice comorbide cu tulburările de spectru autist ca alergări pe rond, de-a lungul peretelui, din colț în colț, sărituri, mișcări atetoide.

Critica și Judecata

Lipsa unor atitudini critice îi face vulnerabili și exagerat de creduli, nu percep situația la general, umorul.

1. Utilizați interviul semi-structurat de diagnosticare SCQ (Social Communication Questionnaire) în cazul când suspectați TSA (de la 2 ani și la adulți).
2. Utilizați scalele recomandate ca standard de aur pentru evaluarea ariilor importante din TSA: ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised) (de la 2 ani) și ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule) (de la 36 luni).
3. Diagnosticul TSA necesită o vastă experiență și cunoștințe de la investigator. De preferință, diagnosticul ar trebui făcut de către profesioniști instruiți și experimentați – psihiatru, psiholog clinician, pediatru, medic de familie. Informațiile altor persoane din mediul copilului ar trebui, de asemenea, colectate când este cazul.
4. Monitorizați pentru simptome/probleme cu ajutorul informațiilor obținute de la părinți/profesori și instrumentele propuse pentru aceasta. Pe baza literaturii actuale disponibile, SCQ pare a fi cel mai util pentru copiii de inteligență medie pentru confirmarea problemelor comportamentale eventual legate de TSA.
5. După primul pas urmează decizia ulterioară privind diagnosticul. SCQ are scoruri limitate, dar care nu sunt susținute de dovezi. În funcție de rezultatul examinării, se poate decide privind pașii următori cu instrumente mai detaliate (luați în considerare ADI-R și ADOS) care ar putea fi utile în dezvoltarea în continuare a diagnosticului TSA.
6. Instrumentele care reprezintă o primă alegere pentru un diagnostic mai complet, sunt ADI-R și ADOS. ADOS este utilizat cel mai frecvent în practica clinică. Avantajul ADOS este că are module care sunt adaptate la nivelul de dezvoltare și astfel pot fi aplicate sistematic atât unui copil cât și unui adult. Atunci când administrarea ADOS nu este posibilă în cadrul procedurii de investigație, se recomandă să urmați o sesiune standardizată de joc sau un interviu cu copilul. Informațiile colectate împreună cu ADI-R se suprapun semnificativ cu informațiile obținute în timpul administrării privind evoluția trecută a copilului și comportamentele actuale.

C.2.3.2. EXAMENUL FIZIC (DATELE OBIECTIVE) (OBLIGATORIU)

Caseta 9. Principii și criterii generale de diagnostic

• Formele ușoare de autism pot fi trecute cu vederea sau le poți evalua pe fundalul unor comorbidități ca stardoll mental sau tulburări de auz. • Două modele de comportament limitat și repetitiv 1. Simptomele tulburări de spectru autist apar până la vârsta de 3 ani, durează toată viață și include: dificultăți de vorbire 2. abilități sociale insuficiente 3. acțiuni comportamentale repetitive Tulburarea de spectru autist include următoarele simptome: - lipsa comunicării verbale și non verbale a comunicării sociale, interese limitate - lipsa unor propoziții simple minim din două cuvinte până la vârsta de 2 ani - lipsa gânditorului până la vârsta de 12 luni - lipsa unor gesticulații simple (arătutul cu degetul, etc) până la vârsta de 12 luni - lipsa oricărui cuvânt până la vârsta de 16 luni • Simptome precoce ale TSA (NICE, 2017) (Dovadă de nivel C)
--

Tabelul 6 Simptome probabile ale TSA la vârsta preșcolară.

Comportament social și de comunicare:

Vorbire	Vocabular limitat (mai puțin de 10 cuvinte la vârsta de 2 ani) Regresie sau pierdere a vorbirii Limbajul vorbit (în caz că este prezent) poate include anumite particularități: • vocalizare a unor sunete în loc de litere • intonație specifică • repetarea cuvintelor (ecolalie) adresarea la propria persoana cu „Dumneavoastră” sau, „el/ea”
Comunicare verbală	• nu reacționează la întrebările adresate • nu reacționează sau reacționează întârziat la chemarea pe nume • nu reacționează la zâmbet • nu reacționează sau reacționează slab la mimica sau emoțiile anturajului • răspunsuri negative la adresările din partea anturajului evită îmbrățișările deși uneori le poate inițială
Comunicare cu anturajul	• nu conștientizează ce este spațiul personal • lipsa interesului social pentru semenii, iar dacă se apropie pot fi interpretați ca agresivi • lipsa capacității de imitare • preferă să joace de unii singuri • nu manifestă interes pentru situații cu încărcătură pozitivă (ex. Zi de naștere)
Contactul vizual și gesticulația	• gesticulare scăzută ca mijloc de comunicare • scăderea sau lipsa contactului vizual • hipoprosodie, inclusiv voluntară • nu se uită în direcția arătată
Imaginația	• capacități imaginative reduse
Motricitate, comportamente	• mișcări repetitive stereotipe ca bătaia din palme, balansări ale corpului, mișcări rotative ale corpului, pocnituri din degete. • comportament stereotipic (ex. Închiderea-deschiderea ușii) • reacții emotive la schimbările de situații, a regimului alimentar, etc.
Reacții la excitanți ambientali (sunet, miros, etc)	• sensibilitate crescută la gustul, mirosul, consistența sau aspectul exterior al produselor alimentare

Tabelul 7 Simptome probabile TSA la copii de vârstă școlară (de la 5 până la 11 ani sau echivalentul psihic corespunzător acestei vârste)

Comportament social și comunicare

Comunicare verbală	Particularități ale limbajului: • utilizare rară • monotonie • repetarea stereotipă a cuvintelor sau propozițiilor cu conținut general • evitarea dialogului • răspunsurile par a fi vulgare sau nepotrivite
Răspunsuri oferite	• lipsa reacției la emoțiile anturajului • răspunsuri întârziate • lipsa de conexiune cu situații în care este prezent sarcasmul, glumele, expresii metaforice • răspunsuri negative preponderente (comportament de evitare)
Comunicarea cu anturajul	• nu respecta spațiul personal al celor din jur, pot avea reacții când se intervine în spațiul personal propriu • lipsa interesului pentru anturaj, inclusiv pentru semenii • lipsa, ca regulă, a comportamentului de salutare și de despărțire (plecare) • nu percep normele sociale • comportament preferențial solitar • situațiile care provoacă plăcere altor copii nu sunt adecvate copiilor cu TSA
Contactul vizual, gestică	• Discordanța gesticulației, mimicii, mișcărilor și vorbirii în timpul comunicării - lipsa contactului verbal
Ideație și imaginație	• preferințe scăzute sau absente pentru jocuri flexibile, dar capacități posibile de memorie vizuală perfectă în jocurile la calculator • comentarii lipsite de analiza consecințelor posibile
Comportament	• mișcări repetitive ca bătaia din palme, balansări ale corpului, pocnituri din degete, rotații • interese ciudate • rigidități în comunicarea cu semenii • respectarea stereotipă a regimului zilei • reacții emotive la situații • evitarea schimbărilor care poate provoca anxietate sau agresiune
Reacții excitante la stimuli ambientali	• reacții exagerate la gustul, mirosul sau consistența alimentelor
Alte dizabilități	Profilul abilităților și deficiențelor • abilități de comunicare și motrice deficitare • deficit emoțional și social • credulitate crescută (naivitate) • nu fac față situației la fel ca semenii

Tabelul 8 Simptome probabile TSA la adolescenți (peste 11 ani sau echivalentul vârstei psihice)

Comportament social și comunicare

Comunicare verbală	Particularități ale limbajului: • utilizare rară • monotonie • repetarea stereotipă a cuvintelor sau propozițiilor cu conținut general • evitarea dialogului răspunsurile par a fi vulgare sau nepotrivite
--------------------	---

Comunicarea cu anturajul	• nu respectă spațiul personal al altora, dar reacționează afectiv la intervențiile celorlalți • dificultăți de comunicare, contacte puține sau absente • nu percepe sensul unei relații amicale • izolare socială și preferința pentru singurătate • lipsa comportamentului de salut sau despărțire • lipsa de percepere a normelor sociale • rigiditate în comportament • preferințe diferite de cele ale semenilor • dificultăți de percepere a glumelor, expresiilor metaforice, etc. Comportament de evitare
Contactul vizual, gestică	• discrepanțe de coordonare a gesticulației, mimicii, contactului vizual
Ideație și limbajul	• Lipsa de flexibilitate în activități (ex. jocuri, schimbarea regulilor) • interese ciudate și comportament rigid • comportament stereotip (bătaie din palme, balansări ale corpului, învârtiri, pocnituri din degete) • rigiditate comportamentală și ritualuri reacții exagerate la orice schimbare (anxietate, agresiune)
Reacții excitante ambientale	sensibilitate crescută la schimbările în alimentare, preferințe ciudate
Alte dizabilități	Profilul abilităților și deficiențelor • abilități de comunicare și motrice deficitare • deficit emoțional și social • credulitate crescută (naivitate) nu fac față situației la fel ca semenii

Diagnosticul precoce al TSA poate influența comportamentul, abilitățile și comunicarea. Studiile constată faptul că intervenția precoce este mult mai rezultativă decât una întârziată.

Caseta 10 Criterii de diagnostic CIM-10 (1994, 1999)

Pentru diagnosticul de TSA trebuie să fie prezente: • cel puțin 6 dintre următoarele simptome • dintre care cel puțin două trebuie să se refere la primul subgrup și cel puțin unul - pentru restul 1. Tulburări calitative ale interacțiunii sociale: • incapacitatea de a folosi privirea, reacțiile faciale, gesturi și postură în scopuri de comunicare • incapacitatea de a interacționa cu colegii pe baza intereselor comune, a activităților, a emoțiilor • incapacitatea, în ciuda premiselor formale pentru stabilirea unor forme adecvate vârstei de comunicare; • incapacitatea de a răspunde emoțional la mediul social, lipsa răspunsului sau răspuns deviant la sentimentele altora, integrarea instabilă a comportamentelor sociale, emoționale și de comunicare • incapacitatea de a experimenta bucuria spontană, a intereselor sau activităților cu alții. 2. Schimbări calitative în comunicare: 1. Întârzierea sau întreruperea completă a limbajului, care nu este însoțită de expresii faciale compensatorii, gesturi ca o formă alternativă de comunicare; 2. incapacitatea relativă sau completă de a intra în contact sau de a menține un contact verbal la un nivel corespunzător cu alte persoane; 3. stereotipii verbale sau utilizarea inadecvată a cuvintelor și expresiilor, absența jocurilor simbolice la o vârstă fragedă, jocurilor cu conținut social. 3. Modele stereotipice limitate și repetitive în comportament, interese, activități • preocupare pentru unul sau mai multe interese stereotipice cu conținut anormal, fixarea pe forme nespecifice, non-funcționale de comportament, ritualuri, mișcări stereotipe ale membrelor

superioare sau mișcări complexe ale corpului

- preferința pentru anumite obiecte sau a elemente nefuncționale ale materialului de joc.

4. Probleme nespecifice

- frici, fobii, agitație, tulburări de somn și a obiceiurilor alimentare, furie, agresivitate, automutilare.

Manifestarea simptomelor înainte de vârsta de trei ani.

Atunci când se diagnostichează TSA (sindromul Kanner, psihoza infantilă, psihoza infantilă atipică, sindromul Asperger, sindromul Rett, retardul mental cu caracteristici ale autismului etc.), trebuie să fie prezente criteriile generale pentru TSA și în același timp, fiecare dintre subtipurile selectate are propriile particularități.

Tabelul 9 instrument recomandat pentru procedura de diagnosticare TSA la copiii (Van Wiechen, 2015).

	Semnale de TCA (Dietz, 2007)	Van Wiechen (versiune 2015) Caracteristici + Instrucție
1	Copilul nu râde când e în contact cu alții	Râde ca răspuns (8 săptămâni = 2 luni). • Explorați acest semnal extensiv. • Această caracteristică se poate observa la 8 săptămâni.
2	Copilul nu reacționează când i se vorbește	Reacționează la comanda verbală (52 săptămâni = 12 luni). 1. Explorați extensiv acest semnal.
3	Mormăie	Mormăie când se joacă (52 săptămâni=12 luni). • Explorați extensiv acest semnal.
4	Nu utilizează gesturi (arătând și fluturând) (Semnal imperativ)	Face gesturi comunicative (dă din mână de adio) • Dacă scorul e negativ, repetați după 15 luni
5	Lipsă de interes în alte persoane (Semnal declarativ)	Pune/scoate repetat din cutie cuburi; • Luați în calcul și implicarea celorlalți de către copil în experiențele sale (15 luni), acesta fiind un semn important de posibile deficiențe/anomalii de atenție comună, semn comun de TSA. Copilul are rezultate negative în implicarea altora: • Uitați-vă la caracteristicile evaluate anterior. Dacă unul sau mai multe dintre ele au, la fel, scor slab, administrați un test CoSoS/ESAT. • Luați în calcul scorul scăzut pe această temă când evaluați celelalte trei caracteristici de mai jos. Dacă scorul din primele două e negativ, administrați testul CoSoS/ESAT.
6	Nu folosește cuvinte în mod funcțional	Spune trei cuvinte (18 luni = 1,5 ani). • Atunci solicită atenție profesională privind necesitatea unei investigații ulterioare, eventual pentru probleme auditive.
7	Nu utilizează fraze de două cuvinte (altele decât ecolalia)	Spune "fraze" din două cuvinte (24 luni - 2 ani)
8	Pierderea aptitudinilor lingvistice/sociale la orice vârstă	• Nu e necesară caracteristica separată dacă au fost evaluate alte caracteristici

Caseta 11 Criterii de diagnostic pentru sindromul KANNER (F84.0 [CIM-10])

1. Autismul infantil clasic – sindromul Kanner se manifestă de la naștere sub forma unei dezintegrări psihice cu dezvoltare incompletă și neuniformă a funcțiilor mentale, incapacitatea de comunicare.
2. Se caracterizează prin prezența unei "triade" a domeniilor de tulburări:
 1. Lipsa interacțiunii sociale (detașare, contact vizual limitat, lipsa răspunsului afectiv la emoțiile anturajului).

2. Lipsa comunicării reciproce.
3. Prezența unor forme stereotipe regresive de comportament.
 - Limbajul se dezvoltă cu întârziere, gângăitul slab evident. Primele cuvinte ale limbajului expresiv sunt sub formă de ecolalie, repetări silabice de la început și sfârșit de cuvânt care apar în al doilea - al patrulea an de viață și se mențin în următorii ani. Pronunția cuvintelor este periodic clară, iar periodic neclară. Bagajul de cuvinte se dezvoltă lent, la vârsta de trei - cinci ani frazele sunt scurte, sub formă de clișee. Pacienții cu sindromul Kanner nu sunt capabili de dialog, relatări, nu folosesc pronume personale. Partea comunicativă a vorbirii este practic absentă.
 - Lipsa comunicării reciproce se manifestă prin incapacitatea unor jocuri de simulare sau unor jocuri creativ cu semenii.
 - Lipsa gesturilor
 - Motricitatea nu este fină, mișcări atetoide, mers cu suport pe degetele picioarelor, distonie musculară
 - Componenta emoțională nu se dezvoltă sau se dezvoltă insuficient. Nu există nici o reacție emoțională când sunt luați în brațe de părinți, nu disting între cei apropiați și cei străini. Trezirea afectivă are loc spontan, în contextul preocupărilor autiste și se manifesta cu activare motorie.
 - Este perturbat comportamentul alimentar, are loc inversiunea ciclului somn-veghe.
 - Activitatea psihică este săracă, stereotipă și lipsită de imitație.
 - Pacienții cu sindrom Kanner prezintă în paralel cu nede dezvoltarea funcțiilor psihice disocierea în cadrul anumitor domenii. Gândirea abstractă nu este dezvoltată.

Caseta 12 CRITERII DE DIAGNOSTIC PENTRU PSIHOZA INFANTILĂ F84.02 [CIM-10]

- În psihoza infantilă domina simptomele catatonice în primii trei ani de viață pe fundalul unei dezvoltări dizontogenetice sau normale
- Simptomele catatonice care sunt comorbide cu TSA sunt de tip hiperkinetic generalizat (alergatul pe rond, de-a lungul peretelui, din colț în colț, sărituri, balansări, urcări, mișcări atetoide, tremurături ale mâinilor, mersul cu suport pe degetele picioarelor, tonus muscular labil.
- Reacții vegetative pronunțate, transpirații.
- Agitația motorie este asociată cu negativism
- Copiii ignoră anturajul, apropiații, iar la tentativele de a pătrunde pe teritoriul lor personal prezintă anxietate, agresiune, plâns, refuz de comunicare.
- Vorbirea este neclară, incoerența, cu perseverări, ecolalii.
- Asocierea simptomelor catatonice cu autismul suspendă dezvoltarea ontogenetică a copilului în timpul crizei, contribuie la nede dezvoltarea funcțiilor psihice.
- Durata stărilor psihotice este de 2-3 ani.
- În timpul remisiunii copiii nu pot sta pe loc, aleargă, sar, se rotesc pe scaun în timpul lecțiilor. Iese în evidență lipsa fineții motorii, a dereglărilor de amplitudă, ritmului în mișcările complexe. Hiperactivitatea motorie se asociază cu deficit prosexic. La etapa inițială a bolii acești pacienți sunt frecvent diagnosticați cu sindromul de deficit de atenție cu hiperactivitate (ADHD).
- Doar în cazul unui stres emoțional există un "episod de revitalizare" trecător, cu mișcări stereotipice repetitive, care pot fi întrerupt prin sustragerea atenției sau trecerea pacientului la alte activități. Pacienții au dificultăți de comunicare, în stabilirea unui dialog.
 - Unii dintre pacienți au un interes scăzut pentru relațiile sociale, încercările de a face prieteni par a fi ciudate și, de obicei, duc la eșec. La vârsta pubertății, pacienții sunt deranjați de lipsa de prieteni.
 - În cazul simptomelor psihotice polimorfe, tulburările catatonice sunt de scurtă durată și se remarcă doar la etapa de vârf a psihozei.

Caseta 13 CRITERII DE DIAGNOSTIC PENTRU AUTISMUL ATIPIC F84.1 [CIM-10]

Autismul atipic

A. Prezența unei dezvoltări anormale sau afectate la sau după vârsta de trei ani (criterii ca pentru autism cu excepția vârstei de manifestare).

B. Anomalii calitative în interacțiunea socială sau în comunicare sau restricționate, repetitive și modele stereotipice de comportament, interese și activități (criterii ca pentru autism, cu excepția faptului că nu este necesar pentru a îndeplini criteriile în ceea ce privește numărul criteriilor).

C. Tulburarea nu îndeplinește criteriile de diagnosticare pentru autism (F84.0).

Autismul poate fi atipic ori prin vârsta de debut (F84.11) ori prin fenomenologie (84.12).

Sindroamele care sunt atipice în ambele privințe ar trebui să fie codificate cu F84.12.

Autismul atipic (AA) include:

1. tipuri psihotice (psihoza infantilă atipică) și

2. tipuri non-psihotice (retard mintal moderat cu trăsături autiste)

Tipuri psihoze infantile atipice

- Debutul bolii la "vârsta atipică" - după 3 ani. Tabloul clinic este similar cu autismul infantil. Cu simptome atipice - debutul în primii 5 ani de viață, lipsa de tablou clinic complet al autismului infantil, similaritatea psihozei cu alte maladii (schizofrenie, retardul mintal, sindromul Rett, etc.)
- Stările cu simptome catatonice (F84.11) debutează în contextul simptomelor dizontogenetice autiste sau în lipsa lor la vârsta de 2-5 ani. Până la debutul simptomelor psihotice în contextul simptomelor autiste se poate constata regresia funcțiilor psihice și anume a celor motrice cu deficit de mers, limbajului, comportamentului alimentar (până la consumul de substanțe nealimentare).
- Simptomele catatonice care apar după cele de regrese (simptome negative) se manifestă cu încetarea bruscă a mișcărilor, urmează așezatul pe podea, scaun, după care își continuie mișcărilor. Mișcărilor mâinilor sunt de tip spălatul pe mâni, fricții, lovituri mandibulare, mișcări din aripi, etc.
- Simptomele catatonice, cele negative contribuie la regresia funcțiilor psihice.
- Durata stărilor psihotice este de 4-5 ani.
- Limbajul este nedevelopat, o treime dezvoltă limbaj sub formă de ecou.
- Gândirea abstractă lipsește
- Fundalul afectiv nedevelopat
- În copilărie nu se constată delir și halucinații.

Tipuri non-psihotice

- Se constată comorbidități cu retardul mintal, sindromul Martin Bell, Down, Williams, Angelman, Sotos sau alte maladii ca fenilcetonuria, scleroza tuberoasă.

Caseta 14 Criterii de diagnostic pentru sindromul RETT F84.2 [CIM-10]

Următoarele condiții trebuie să fie întrunite:

A. Perioada pre-și perinatală aparent normală și o perioadă de dezvoltare psihomotorie normală în primele 6 luni și circumferința normală a capului la naștere

B. Încetinirea creșterii capului între cinci luni și patru ani și pierderea aptitudinilor manuale dobândite între vârsta de 6 și 30 de luni care este asociată cu disfuncții de comunicare și afectarea interacțiunilor sociale și apariția mișcărilor slab coordonate /instabile de mers și / sau trunchi.

C. Afectarea gravă a limbajului expresiv și receptiv, asociat cu întârziere psihomotorie severă .

D. Mișcări stereotipe ale mâinilor (cum ar fi răsucirea mâinilor sau spălarea) cu pierderea asociată sau în timp a mișcărilor manuale intenționate

• Este o boala cauzata de o mutație genetică MeSR2 care se află pe brațul lung al cromozomului X (Xq28) și este responsabil pentru 60-90% din cazuri.

• Clasic începe în primii 1-2 ani de viață, cu o manifestare maximă la 16-18 luni și are în dezvoltarea sa o serie de etape:

Etapa I - autista (durata 3-10 luni) în care se constata :

- Detașarea socială
- Afectarea funcțiilor cognitive

- Stoparea dezvoltării psihice

Etapa II- de "regresie rapidă" (de la câteva săptămâni la câteva luni)

- Mișcări stereotipe ale mâinilor (cum ar fi răsucirea mâinilor sau spălarea) cu pierderea asociată sau în timp a mișcărilor manuale intenționate și regresie masivă a funcțiilor psihice
- Încetinirea creșterii capului.

Etapa III "pseudostaționară" (până la 10 ani și mai mult).

- Detașare autistă mai puțin marcată
- Păstrarea stereotipiilor catatonice
- Orice activitate este de scurtă durată, pacienții sunt ușor epuizabili.
- În o treime din cazuri apar convulsii epileptice.

Etapa IV - de „demență totală“ se manifesta preponderent cu tulburări neurologice (atrofie spinală, rigiditate spastică), dispariția completă a mersului.

Caseta 15 Criterii de diagnostic pentru alte tulburări dezintegrative din copilărie, sindrom HELLER F84.3. [CIM-10]:

Alte tulburări dezintegrate din copilărie:

A. O dezvoltare aparentă normală până la vârsta de cel puțin doi ani. Prezența aptitudinilor normale adecvate vârstei în comunicare, relații sociale, joacă și comportament adaptiv la vârsta de doi ani.

B. O pierdere definitivă a aptitudinilor dobândite anterior în momentul apariției tulburării.

Diagnosticul necesită o pierdere semnificativă din punct de vedere clinic a competențelor (și nu doar eșecul de a le folosi în anumite situații) în cel puțin două din următoarele domenii:

- (1) limbaj expresiv sau receptiv;
- (2) joc;
- (3) abilități sociale sau comportament adaptiv;
- (4) control intestinal sau vezică;
- (5) abilitățile motorii.

C. Funcționarea socială anormală din punct de vedere calitativ, manifestată în cel puțin două dintre următoarele domenii:

- (1) anomalii calitative în interacțiunea socială reciprocă (de tipul definit pentru autism);
- (2) anomalii calitative în comunicare (de tipul definit pentru autismul);
- (3) tipare restricționate, repetitive și stereotipice de comportament, interesele și activități, inclusiv stereotipii și manierele motrice;
- (4) o pierdere generală de interes pentru obiecte și pentru mediu.

D. Tulburarea nu poate fi atribuită celorlalte tipuri de tulburări pervazive de dezvoltare; afazia dobândită din epilepsie (F80.6); mutismului electiv (F94.0); schizofreniei (F20-F29); sindromului Rett (F84.2)

În timp se dezvoltă tabloul clinic al demenței, aspectul facial nu este afectat.

Caseta 16 CRITERII DE DIAGNOSTIC în SINDROMUL ASPERGER F84.5. [CIM-10]:

A. Lipsa oricărei întârzieri generale semnificative din punct de vedere clinic în limbajul expresiv sau receptiv sau în dezvoltarea cognitivă. Diagnosticul presupune că cuvintele solitare ar fi trebuit să se dezvolte până la vârsta de doi ani sau mai devreme și că frazele comunicative ar putea fi folosite până la vârsta de 3 ani sau mai devreme. Abilități de auto-ajutorare, comportament adaptativ și curiozitatea cu referință la mediu în primii trei ani ar trebui să fie la un nivel compatibil cu dezvoltarea intelectuală normală. Cu toate acestea, unele funcții motrice pot fi oarecum întârziate. Abilități speciale izolate, adesea legate de preocupările anormale, sunt frecvente, dar nu sunt necesare pentru diagnosticare.

B. Anomalii calitative în interacțiunea socială reciprocă (criterii ca pentru autism).

C. Modele restricționate, repetitive și stereotipice de comportament, interese și activități (criterii ca pentru autism, totuși ar fi mai puțin obișnuit ca acestea să includă fie manierisme motorii, fie preocupările pentru obiecte parțiale sau elemente nefuncționale din materiale de joc).

D. Tulburarea nu poate fi atribuită celorlalte tipuri de tulburări de dezvoltare pervazivă; tulburare schizotipală (F21); schizofrenie simplă (F20.6); tulburare de atașament a copilăriei (F94.1 și .2);

tulburarea de personalitate obsesivă (F60.5); tulburarea obsesiv-compulsivă (F42) Sindromul Asperger evoluează de la naștere, dar este de obicei diagnosticat în situații de integrare în societate (grădiniță, școală).

- Pacienții au abateri în comunicațiile sociale, în comportamentul non-verbal (gesturi, expresii faciale, manierele, contactul vizual)
- Nu sunt capabili de empatie emoțională.
- Prezintă limbaj bine dezvoltat, vocabular bogat. Comunicarea este deficitară, vorbesc doar când vreau, nu ascultă interlocutorul, de multe ori monologhează. Sunt constatate intonații și expresii specifice.
- Gândire abstractă și logică bună.
- Sunt furnizori de idei originale.
- Tendință pentru stabilirea contactelor, dar nu sunt în măsură să o facă.
- Nu respectă distanța
- Nu înțeleg umorul
- Reacționează agresiv ironiile anturajului
- Au tulburări de atenție evidente
- Mișcări necoordonate
- Dezvoltare dizarmonică
- Orientare slabă în mediu
- Realizarea directă a dorințelor creează situații de ironie, nevoia de a schimba școala având performanțe intelectuale
- Interes puternic stereotipic pentru anumite domenii specifice de cunoaștere care pot sta la baza viitoarei profesii
- La 40% dintre pacienți pot avea loc criza cu predominanța simptomelor afective, obsesive sau pseudopsihopatice.

C.2.3.3. INVESTIGAȚIILE PARACLINICE

Scopul examinării medicale este acela de a efectua o examinare corectă a statusului neuropsihic al copilului. De câte ori există dubii în direcția unui diagnostic diferențial se fac investigații adecvate, consultându-se un specialist în domeniu.

Caseta 17 Investigații paraclinice generale recomandate:

1. Electroencefalografia
2. Metode de neurovizualizare (tomografie cerebrală, rezonanța magnetică nucleară) conform indicațiilor
3. Examen oftalmologic audiometria
4. Examen genetic (dacă există simptome dismorfice, anomalii congenitale sau dificultăți de învățare (conform indicațiilor)
5. Examenul florei intestinale
6. Examenul sangvin inclusiv cu nivelul imunoglobulinelor.

Caseta 18 Diverse comorbidități asociate cu TSA:

Tulburări psihice și comportamentale
A D H D
Tulburări afective
Comportament opoziționist
Tulburare obsesiv-compulsivă
Comportament automutilant
Ticuri, sindromul TOURETTE

Tulburări psihice și neurologice: Tulburări de învățare Tulburări de dezvoltare motrică Tulburări de limbaj Alte probleme medicale sau genetice: Epilepsie Anomalii genetice inclusiv sindrom de cromozom X fragil Distrofie musculară Fibromatoza Tulburări vizuale sau auditive Tulburări funcționale: Tulburare de comportament alimentar Enureza sau encoprezisul Constipații Dissomnii
--

Caseta 19 Examen psihologic:

În cazul evaluării psihologice unul dintre obiectivele principale îl prezintă stabilirea unui diagnostic diferențial cu ajutorul aplicării de teste și chestionare. De asemenea, se acordă importanță stabilirii unui cadru general de abilități necesare pentru organizarea unui program de intervenție specializat. Astfel se pot aplica teste cu caracter general cu scopul de a stabili nivelul dezvoltării intelectuale, comunicării și sociale a acestor persoane (Tabelul 10). Se recomandă realizarea unor programe de intervenție mult mai adaptate și utile, optimizând procesul de integrare a acestor persoane în societate și crescând în acest fel calitatea vieții acestora. 2

Tabelul 10 Scale de evaluare a performanțelor psihice

	Nume și referințe. Descriere	Nume și referințe Descriere
1.	Merril-Palmer Scale of Mental Tests, Stutsman (1931).	Se aplică la copii cu vârste între 18-78 luni și poate evalua nivelul cognitiv în Tulburarea de Spectru Autist ca urmare a materialelor atractive ce se utilizează
2.	Leiter International Performance Scale, Leiter (1948).	Se aplică la copii cu vârste între 2-18 ani. Foarte utilă în cazul în care persoana nu vorbește.
3.	Testul Raven (color), Raven (1938).	Stabilește un Factor G de inteligență generală. Se aplică la copii cu vârste cuprinse între 4-11 ani și evaluează funcțiile percepției și de raționament.
4.	Battelle Development Inventory (BDI), Newborg (1984)	Se aplică la copii de 0-8 ani evaluând nivelul de dezvoltare în următoarele arii: dezvoltare personală și socială, adaptativă, motorie, comunicativă, cognitivă constituind în același timp un important ghid pentru realizarea programelor de intervenție
5.	Bayley Scales of Infant Development, Bayley (1993).	Se utilizează în cazul copiilor cu vârsta mintală mai mică de 3,5 ani oferind informații referitoare la nivelul de dezvoltare. Este foarte folosită în elaborarea programelor de intervenție.

² NICE guideline CG142 Autism spectrum disorder in adults: diagnosis and management (2012 updated 2016)

	Nume și referințe. Descriere	Nume și referințe Descriere
6.	Scala McCarthy de aptitudini și psihomotricitate, McCarthy 1972)	Cuprinde 6 scale destinate copiilor cu vârste cuprinse între 2,5- 8 ani.
7.	Kaufman Assessment Battery for Children (K-ABC), Kaufman și Kaufman (1983).	Baterie utilizată pentru determinarea coeficientului de inteligență la copii cu vârste cuprinse între 2,5- 12,5 ani.
8.	The Wechsler Scales (WIPPSI-R 1989; WISC-III, 1991; WAIS-III 1997; WISC-IV)	Se poate utiliza când persoana prezintă limbaj verbal (necesar atât pentru executarea cât și înțelegerea subprobelor incluse în test). Instrument util în determinarea coeficientului de inteligență.
9.	VINELAND (Vineland Adaptive Behavior Scales), Sparrow și colab. (1984).	Se aplică de la naștere până la vârsta de 18 ani și oferă informații asupra dezvoltării în diferite arii cum ar fi: viața de zi cu zi, socializare, comunicare etc.
10.	Pentru evaluarea intelectului se va utiliza testul Kohs Block Design Test , etc.	
11.	Pentru evaluarea atenției se vor folosi tabelele Schulte	
12.	Pentru evaluarea percepției se va efectua modelarea perceptivă, etc	
13.	Pentru evaluarea emoțiilor și a personalității se vor efectua probe grafice (auto portret, portretul familiei), modelarea unei situații reale, recunoașterea emoțiilor după expresia mimicii, etc	

Tabelul 11 Examine somatice și de laborator de rutină la persoanele cu TSA pe perioada administrării farmacoterapiei:

Medicamente administrate	Tipul examinării	Detalii de examinare
În general, la început (la toți pacienții (copii, adolescenți, mături) înainte sau imediat după includerea unui nou medicament)	1. greutate și înălțime 2. volumul taliei 3. puls și tensiune arterială 4. glicemia 5. examinarea tulburărilor motrice 6. evaluarea dietei, alimentării 7. evaluarea activității fizice	• Hemoleucograma • Electroliți (Na, K, Ca) și albumina • Funcția renală • Funcția hepatică (ALAT, ASAT, GGT) • Funcția tiroidiană (TSH; dacă se constată o deviere verificați T4, anticorpii TPO) • Glicemia¹⁶ • Trigliceride, colesterol, LDL, HDL)¹⁶ • Prolactina
	Întrebați femeile de vârstă reproductivă despre posibilitatea unei sarcini și, dacă este indicat, un test de sarcină	Consult ginecolog
	ECG, EEG	Obligatoriu
	CT, RM	La necesitate
Psihostimulante	Se va evalua: • înălțimea la fiecare 6 luni • greutatea la copii și adolescenți fiecare 3 luni	La început de tratament: • Înălțime și greutate • Puls și tensiune arterială • Examen cardiologic

Medicamente administrate	Tipul examinării	Detalii de examinare
	• greutatea peste 3 și 6 luni după începutul tratamentului (după 10 ani odată la 6 luni) • la adulți greutatea odată la 6 luni	
Antipsihotice	• Înainte (sau imediat după începerea tratamentului)	1. greutate și înălțime 2. volumul taliei 3. puls și tensiune arterială 4. glicemia
	• Pe parcursul 3-4 săptămâni și la 6 săptămâni	• Orice tulburări motrice, inclusiv extrapiramidale • volumul taliei • puls și tensiune arterială • glicemia • sindrom neuroleptic malign 1. masa corporală 2. Trigliceride 3. Prolactina 4. ECG 5. Pentru a monitoriza complianța la tratament poate fi efectuat nivelul seric al medicamentului
Antidepresive	Înainte (sau imediat după începerea tratamentului)	• Înainte de începerea tratamentului cu tri- și tetraciclice se va efectua ECG și evaluarea intervalului QT

Tabelul prezintă examenele de rutină. La necesitate, parametrii specifici trebuie măsurați mai frecvent și/sau se va efectua un examen mai detaliat. (ALAT = alanin aminotransferaza [pentru a testa leziunile hepatice], ASAT = aspartat aminotransferază [pentru a testa leziunile hepatice], Hb = hemoglobina, hemoleucograma, GGT-gamaglutamiltranspeptidaza.

C.2.3.4. DIAGNOSTICUL DIFERENȚIAT (OBLIGATORIU)

Caseta 20 Diagnostic diferențial.

Din cauza ca autismul este o tulburare de dezvoltare heterogenă diagnosticată pe baza unui model al deficitelor, diagnosticul se pune pas cu pas, evaluându-se care comportamente pot fi explicate prin alte tulburări cum ar fi retardul mental profund, surditatea severă, ulterior stabilind dacă trăsăturile ramase ale conduitei copilului corespund cel mai bine cu autismul sau cu o altă tulburare pervazivă de dezvoltare. Clasificările multiaxiale ca CIM-10 și DSM V sunt alcătuite pentru a atinge acest scop, cu recunoașterea explicită a necesității de a considera în fiecare caz nivelul intelectual, întârzierile de dezvoltare specifice, alte tulburări psihotice și factorii psihosociali.

Pentru a stabili diagnosticul diferențial al autismului, avem nevoie de:

- Determinarea nivelului cognitiv al copilului (non verbal și verbal);
- Determinarea abilităților de limbaj;
- Stabilirea concordanței comportamentului copilului cu vârsta mentală;
- Diagnosticul diferențial va fi efectuat în primul rând în cadrul TSA (F 84)

DIAGNOSTICUL DIFERENȚIAL TSA ÎN CADRUL GRUPULUI TSA

1. Diagnosticul diferențial dintre sindrom Kanner F 84.0 și sindrom Asperger F 84.5.

Tabelul 12. Diferențierea clinică evolutivă a tipurilor de autism

	Sindrom Asperger F84.5.	Sindrom Kanner F84.0
Autism	Autism Evoluția ușoară- dezadaptare socială ușoară. Evoluție medie, în timp se ameliorează	Evoluția severă se menține pe parcursul vieții, influențează starea psihică
Vorbire	Dezvoltare precoce a vorbirii stilistice și a construcțiilor gramaticale	Dezvoltarea întârziată a vorbirii care nu îndeplinește criteriile de comunicare (ex. ecolalie) și în 50 % este slab dezvoltată.
Motricitate	Disfuncționalitate motorie	Motricitatea își pierde din finețe, de tip atetoid, mersul cu sprijin pe degetele de la picioare, distonie musculară
Intelect	Înalt sau peste mediu. Încadrare școlară bună, reușită la obținerea studiilor superioare. După 35-40 ani întemeiază o familie.	Tulburări cognitive congenitale. Către perioada pubertară IQ<70. Reușita școlară slabă.
EEG	Dominare de alfa ritm cu frecvență crescută	Întârzieri de formare a ritmului alfa în special în perioada de copilărie. Odată cu vârsta parametrii EEG se normalizează.

2. Diagnosticul diferențial dintre sindrom Kaner (F84.0) și autism atipic (F84.1).

Autismul atipic sau “retardul mintal cu semne de autism” în sindroame genetice ca Martin-Bell (sindrom de X-fragil), Down, Williams, Angelman, Sotos ș.a., maladiile dismetabolice (fenilketonuria, scleroza tuberoasă) se vor diferenția cu sindromul Kanner F 84.0 în care pe parcursul vieții se menține deficitul cognitiv sever. (vezi Caseta 11, Caseta 13). Se impune de asemenea consultul genetic.

Diagnosticul diferențial al autismului atipic F84.1 se diferențiază de forma tipică a autismului F84.0 (care include și sindromul Kanner) prin:

- vârsta debutului (după 3 ani) și
- prin eșecul de a satisface cele trei criterii esențiale de diagnostic:
- alterarea interacțiunii sociale, a capacității de comunicare, comportament stereotipic, repetitiv.

Cel mai frecvent se asociază un retard mintal cu coeficient intelectual sub 50 și tulburări specifice de dezvoltare a limbajului de tip receptiv. (vezi Caseta 11, Caseta 13).

3. Diagnosticul diferențial dintre psihoza infantilă și psihoza infantilă atipică.

Tipurile de autism (autismul infantil (F84.02) și autismul atipic (F84.1) vor fi diferențiate în Tabelul 13.

Tabelul 13 Diferențierea clinică a formelor psihotice TSA

	Autismul infantil (psihoza infantilă) F84.0	Autismul atipic (psihoza infantilă atipică) F84.1
Dizontogeneza	Dizontogeneza disociativă	Dizontogeneza autistă dezintegrativă
Sindrom catatonie	Sindromul catatonie se va transforma în unul hiperkinetic în remisiune și care cedează	Simptomele catatonice se asociază cu cele regresive și se păstrează pe parcursul vieții sub formă de stereotipii motrice

	Autismul infantil (psihoza infantilă) F84.0	Autismul atipic (psihoza infantilă atipică) F84.1
Evoluția tulburărilor cognitive	Restabilire cognitivă parțială în context de reabilitare	Menținerea deficitului cognitiv
Evoluție	Evoluție pozitivă	Evoluție progresivă cu apariția deficitului cognitiv anhedoniei, alexitimiei în 80% cazuri
Finalizare	Benignă: În circa 6 % cazuri „, însănătoșire clinică“, în circa 50 % - „, autism cu grad înalt de funcționalitate“, în circa 44 % - evoluție regresivă cu diminuarea simptomelor.	Malignă în circa 80 % cazuri. Menținerea simptomelor autismului cu simptome adiacente de retard mintal.
EEG	Este caracteristic lipsa ritmului teta și prezența ritmului alfa în timpul crizei, fapt care are pronostic benign. Ca marker suplimentar poate servi ritmul sensomotor care apare în timpul remisiunii, când simptomele catatonice sunt înlocuite cu cele hiperkinetice.	Dominarea ritmului teta la toate etapele. Perioadele de ameliorare clinică se asociază cu reapariția ritmului alfa.

DIAGNOSTIC DIFERENȚIAL AL TSA CU ALTE NOZOLOGII

De cele mai multe ori este esențial să se regândească cronologic, dacă a existat sau nu o perioadă de dezvoltare normală, care întinse până după vârsta de 3 ani, indică posibilitatea diagnosticului de mutism selectiv, tulburări dezintegrative sau schizofrenia copilului. Este important de a lua în considerare alte variante de tulburări globale ale dezvoltării.

Caseta 21 Diagnosticul diferențial al PSIHOZEI INFANTILE F84.0

Este o tulburare extensivă a dezvoltării definită prin prezența unei dezvoltări anormale și/sau alterate, manifestată înaintea vârstei de 3 ani, și printr-un tip caracteristic de funcționare anormală în următoarele domenii: Interacțiunii sociale, comunicări și comportamentul care este restrictiv și repetitiv. Nu există de obicei nici o perioadă anterioară de dezvoltare normală, dar posibile diverse anomalii înainte de 3 ani. (vezi Caseta 11). În afară de alte variante de tulburări globale ale dezvoltării, este important de a lua în considerare: Tulburare a achiziției limbajului de tip expresiv F 80.1 cu probleme secundare socio-emoționale: O tulburare specifică de dezvoltare în care abilitatea copilului de a utiliza limbajul vorbit expresiv este marcat sub nivelul adecvat vârstei sale mentale, dar în care înțelegerea limbajului este în limite normale. Cu toate că există variații considerabile în dezvoltarea normală a limbajului, neutilizarea cuvintelor întregi în jurul vârstei de 2 ani și incapacitatea formulării propozițiilor simple, de două cuvinte, la vârsta de 3 ani trebuie considerate ca semnificative de întârziere a dezvoltării. Dificultățile ulterioare includ:	
	• Dezvoltarea unui vocabular limitat • Utilizarea excesivă a unui set redus de cuvinte cu sens general • Dificultăți în selectarea cuvintelor potrivite și utilizarea substituției pentru cuvintele necunoscute • Pronunție prescurtată

- Structură semantică puerilă
- Erori de sintaxă, în special omiterea terminației cuvintelor și a prefixelor
- Mijloacele de comunicare non-verbale (zâmbetul și gesturi) trebuie să fie relativ intacte.

Tulburare a achiziției limbajului de tip receptiv F 80.2 cu probleme secundare socio-emoționale:
Tulburare specifică de dezvoltare în care înțelegerea limbajului de către copil este sub nivelul corespunzător vârstei sale mentale. În aproape toate cazurile componența expresivă este serios perturbată, fiind comune anomalii în producerea sunetelor (ce compun cuvintele).

Incapacitatea de a răspunde la chemarea pe nume (în absența unor indici non-verbali) la prima aniversare, incapacitatea de a identifica cel puțin câteva obiecte obișnuite până la vârsta de 18 luni sau incapacitatea de a urma instrucțiuni simple, de rutină la vârsta de 2 ani trebuie consideră ca semne semnificative de întârziere a dezvoltării.

Dificultățile ce apar ulterior din incapacitatea de a înțelege structurile gramaticale și lipsa înțelegerii aspectelor mai subtile ale limbajului

Diagnosticul trebuie să fie pus doar dacă severitatea întârzierii dezvoltării limbajului receptiv nu se încadrează în limitele normale pentru vârsta mentală a copilului și numai când criteriile pentru o tulburare pervazivă de dezvoltare nu sunt întrunite.

Exista un grup de copii cu tulburări severe de limbaj receptiv care pot avea ecolalie imediată, tulburări de socializare, uneori chiar joc imaginativ limitat.

De cele mai multe ori exista însă, interacțiuni sociale reciproce, relații cu prietenii și membrii familiei, o largă varietate de interese care îi diferențiază de copiii autiști.¹³

Diagnosticul diferențial cu Tulburare reactivă de atașament F 94.1 cu unele tulburări asociate emoționale/comportamentale

Această tulburare ce apare la copii foarte mici se caracterizează prin anomalii persistente ale patternurilor de relaționare socială, asociată cu perturbări emoționale și reactive la schimbările de ambianță. Teama excesivă și hipervigilența, care nu răspund la mângâieri sunt caracteristice. Interacțiunea socială cu copii este slabă. Auto - și heteroagresiunile sunt foarte frecvente.

- Au capacitatea de a stabili relații sociale echilibrate și adaptate.
- Patternuri anormale de răspuns social sunt inițial o trăsătură generală a comportamentului copilului
- Copii manifestă o afectare a dezvoltării limbajului, nu au anomalii calitative de comunicare caracteristice autismului. Spre deosebire de autism tulburarea reactivă de atașament nu este însoțită de defecte cognitive severe.
- Pattern-urile de comportament persistente, repetitive și stereotipe nu sunt trăsături ale tulburări reactive de atașament.

Tulburări reactive de atașament apar aproape întotdeauna în relații cu o îngrijire total neadecvată. Deprivarea psiho-socială severă trebuie luată în considerare atunci când dezvoltarea copilului a fost neobișnuită de timpuriu. Nu exista dovezi ca neîncadrarea în colectivitatea de preșcolari sau un baby-sitter nestimulant ar contribui la apariția autismului. Dar copiii care au experimentat o neglijare severă prezintă întârzieri ale limbajului, comportament social anormal, uneori chiar stereotipii motorii. Acești copii nu au, în general, dificultăți legate de înțelegerea limbajului, sau eșec în a utiliza limbajul pe care-l au în comunicarea socială.

Diagnosticul diferențial cu Retardarea mentală F70-79 cu unele tulburări asociate emoționale/comportamentale,

Retardarea mentală reprezintă oprirea dezvoltării mintale sau o dezvoltare mintală incompletă care se caracterizează în special prin afectarea facultăților care contribuie la nivelul global de inteligență, adică a capacităților cognitive, de vorbire, motorii și sociale

Retardarea poate apărea cu sau fără orice altă tulburare mentală sau somatică.

Retardarea mentală severă până la profundă, ca și în cazul autismului, se însoțește de întârzieri specifice, adiționale, în înțelegerea limbajului, în interacțiunea socială și joc, dar există mai multă reciprocitate socială și comunicare spontană direcționată. Pentru copiii cu retard profund este dificil de apreciat dacă activitățile lor sunt deviate, sau doar foarte sever întârziate. Mulți copii cu retard moderat și întârzieri adiționale de limbaj beneficiază de aceleași strategii educative ca și copiii cu autism, de aceea există tendința de a fi incluși în această categorie de diagnostic.

În formele nonpsihotice ale retardului mental cu simptome autiste este mai puțin perturbat sau nu este perturbat deloc atașamentul emotiv față de anturaj. Dizabilitatea intelectuală este diagnosticul adevărat atunci când nu există o discrepanță evidentă între nivelul abilităților de comunicare socială și alte abilități intelectuale.

Diferențierea cu schizofrenia (F20.-) cu debut foarte precoce.

Diferențierea cu sindrom Rett (F84.2)

Caseta 22 Psihoza atipică infantilă 84.1 se va diferenția cu psihoza atipică sindromală.

În situațiile de criza catatonică ale pacienților cu psihoza atipică infantilă este greu de făcut diferențierea cu psihozele sindromale din sindromul Martin-Bell, Down, Rett, etc. În ambele tipuri de psihoze (endogene și sindromale) există etape similare identice: autist-regresiv evoluție malignă. Pentru diferențiere se va efectua examenul genetic. Pacienții cu psihoze sindromale au niște pattern-uri specifice EEG: dominarea ritmului teta la anumite etape ale bolii³. Asemenea ritm este specific și psihozelor endogene în stadiul de regresie⁴, dar care în context de terapie aplicată provoacă apariția ritmului alfa. În psihozele sindromale ritmul alfa nu este tipic. Cu atât mai mult în psihozele sindromale în 20-30 % cazuri se înregistrează activitate de tip epileptic. (vezi Tabelul 14)

Tabelul 14 Diferențierea clinică a formelor psihotice TSA (Autismul atipic infantil F 84. 1 și formele psihotice sindromale (din sindromul Martin-Bell, Down, Rett, etc). 4

	Autismul atipic infantil F84.1	Psihoza atipică sindromală (din sindromul Martin-Bell, Down, Rett, etc)
EEG	Dominarea ritmului teta la anumite etape. Ameliorarea clinică se asociază cu apariția ritmului alfa	Ritmul alfa nu se înregistrează

Caseta 23 Diagnosticul diferențial la ALTE TULBURĂRI DEZINTEGRATIVE DIN COPILĂRIE (inclusiv SINDROM HELLER) F 84.3

Psihozele organice dezintegrative au fost descrise de Heller și Mahler cu debut între vârsta de 3-6 ani, după o dezvoltare normală, cu debut aparent infecțios, pierderea semnificativă a achizițiilor anterioare pe parcursul câtorva luni, regresie a limbajului, pierderea controlului sfincterian, deteriorarea controlului motor.

Necesită diferențiere cu:

- -Afazie dobândită cu epilepsie (sindromul Landau-Kleffner) F80.3.

O tulburare în care copilul:

A avut în trecut un progres normal de dezvoltare a limbajului pierde atât abilitățile receptive cât și cele expresive ale limbajului, dar cu păstrare inteligenței globale. Debutul anomaliei este însoțit de anomalii paroxistice de EEG (aprobată întotdeauna de lob temporal, ca regulă bilateral și deseori cu perturbări mai difuze), iar în majoritatea cazurilor apar și convulsii epileptice. Există o serie de sindroame epileptice cum sunt sindromul Landau – Kleffner sau sindromul cu descărcări continue de vârf -unda în somnul lent în care copilul se comporta ca și cum ar avea tulburări din spectrul autist

³ Горбачевская Н.Л., 1999, 2011; Якупова Л.П., 2005 (Dovadă de nivel C)

⁴ Якупова Л.П., Симашкова Н.В., Башина В.М., 2006 (Dovadă de nivel C)

dar fără sa aibă autism. În 25 % din cazuri pierderea achizițiilor de limbaj se produce progresiv în câteva luni, dar mai frecvent pierderea e abruptă, abilitățile fiind pierdute în câteva zile sau săptămâni. Asocierea în timp între apariția convulsiilor și pierderea limbajului este mai degrabă variabilă, una precedând-o pe cealaltă într-o perioadă de 2 luni până la 2 ani.

O caracteristică extrem de tipică este alterarea severă a limbajului receptiv cu dificultăți de comprehensibilitate auditivă, care este deseori prima manifestare.

Unii copii devin muți, la alții vorbirea se reduce la sunete de tip jargon, iar unii manifestă deficite mai ușoare, însoțite de articulații greșite ale cuvintelor.

În puține cazuri este afectată și calitatea vocii cu pierderea inflexiunilor normale. Uneori funcțiile limbajului apar oscilante în fazele precoce ale tulburării.

Perturbările emoționale și comportamentale sunt aproape comune în lunile de după pierderea inițială a limbajului, dar ele tind să se amelioreze când descoperă alte mijloace de comunicare.

- Diferențierea epilepsiei cu TSA.

Epilepsia este cea mai frecventă boala neurologică care se asociază cu TSA și are o rată între 5 și 38%. Riscul este cu atât mai mare cu cât copilul are retard mental sau paralizie cerebrală.

Riscul de apariție al TSA este mai mare în primii 3 ani de viață și la pubertate, dar epilepsia poate apărea și la adult. Uneori diagnosticul de epilepsie este ușor de stabilit deoarece crizele sunt evidente. Alteori, unele „crize mici” sunt destul de greu de diferențiat de ticurile motorii sau de stereotipii sau de alte comportamente anormale prezente în TSA. Dificultățile sunt cu atât mai mari dacă copilul are probleme de comunicare, este cu retard mintal, este agitat, agresiv. Este important să se identifice dacă aceste manifestări sunt crize epileptice sau manifestări din cadrul TSA deoarece tratamentul lor este diferit. Diferența între aceste manifestări se face cu ajutorul unui EEG care corect ar trebui să fie efectuat și în somn, și în stare de veghe. Un alt aspect important care ridică numeroase probleme este faptul că mulți copii cu TSA au modificări specifice crizelor epileptice pe EEG. Aceste modificări ale activității electrice cerebrale pe EEG semnifică existența unor crize epileptice subclinice. Afectarea lobului temporal din creier poate duce și la afectarea limbajului și la epilepsie și la autism. Cercetările recente au arătat că mutațiile la nivelul unor gene cresc riscul de apariție și al epilepsiei și al autismului. Există o serie de boli cu transmitere genetică cum este scleroza tuberoasă Bourneville, sindromul X Fragil, sindromul Down în care pot apărea și epilepsie și autism. Nu există crize specifice care să apară în tulburările din spectrul autist; pot apărea orice fel de crize: spasme infantile, absente, crize tonico – clonice generalizate, tonice, clonice, atone uni sau bilaterale.

Legătura între epilepsie și tulburările din spectru autist nu este deplin cunoscută. Dacă copilul prezintă crize epileptice frecvente de la vârsta mică este greu de spus dacă autismul nu a fost secundar epilepsiei. Se știe faptul că unele sindroame epileptice sunt asociate cu tulburări cognitive, de limbaj, comportamentale, elemente specifice și tulburărilor din spectrul autist. Conform unor autori, examenul neurologic a evidențiat modificări ale tonusului muscular și ale reflexelor la peste jumătate dintre copiii cu autism urmăriți. Epilepsia și descărcările EEG de tip epileptic au fost frecvente la copiii cu autism. Rezultatele unor studii demonstrează că evaluarea EEG este importantă la acești pacienți. Abordarea terapeutică a epilepsiei în autism a constatat în administrarea de medicamente antiepileptice care, pe lângă controlul crizelor, au influențat favorabil atât dispoziția, cât și comportamentul pacienților.

Diagnosticul final la copii și adolescenți se confirmă dacă timp de 3 luni după stabilirea diagnosticului preventiv se mențin criteriile bolii.

- Diferențierea mutismului selectiv F94.0. cu TSA

În cazul mutismului selectiv simptomele specifice sunt retragere socială și lipsa de răspuns la solicitări. Nu există însă, în această situație, anormalitățile specifice de limbaj asociate autismului, fiind posibile doar întârzieri de limbaj și unele disartrii.

Copiii cu mutism selectiv prezintă joc spontan creativ, poartă conversații cu persoane cunoscute, se atașează și interacționează verbal cu membrii familiei, arătând reciprocitate socială față de unii oameni.

Starea este caracterizată de o selectivitate marcată în vorbire și determinată emoțional. Copilul demonstrează competența sa în vorbire în unele situații, dar eșuează în altele. Tulburarea apare cel mai frecvent în mica copilărie, cu frecvență egală la ambele sexe și asociată de obicei cu trăsături de personalitate accentuată implicând anxietate socială, retragere, sensibilitate sau rezistență.

Tipic, copilul vorbește acasă sau cu prieteni apropiați și este mut la școală sau în prezența străinilor, dar pot apărea și tipuri de comportament.

În mutismul selectiv, dezvoltarea timpurie, în general, nu este perturbată. Copilul prezintă de obicei abilități de comunicare adecvate în anumite contexte și împrejurări. Chiar și în situația în care copilul nu vorbește, reciprocitatea socială nu este afectată. Și nici nu sunt prezente modele restrictive sau repetitive de comportament.

Diagnosticul presupune:

1. Un nivel normal sau aproape normal de înțelegere a limbajului.
2. Un nivel de competență a expresiei lingvistice suficient pentru comunicarea socială.
3. Dovadă demonstrativă că în unele situații copilul poate vorbi normal sau apropiat normal.
 - Schizofrenia F 20 cu debut foarte precoce. TSA va trebui de diferențiat cu debutul precoce al schizofreniei cu dezvoltare dezintegrativă și tulburare de socializare și stereotipii.

Schizofrenia cu debut în copilărie apare de obicei după o perioadă de dezvoltare normală sau aproape normală. Apariția unor interese și convingeri atipice, ar putea fi confundate cu deficitul social din tulburarea din spectrul autismului. Halucinațiile și ideile delirante, elementele definitorii pentru schizofrenie, nu caracterizează TSA.

Copiii cu schizofrenie nu prezintă anormalitățile de limbaj, sau dificultățile de înțelegere a limbajului specifice persoanelor cu autism.

Schizofrenia are o evoluție particulară, cu decompensări psihotice periodice, urmate de instalarea semnelor de deficit psihic. Vârsta debutului este diferită.

CIM-10 (1994) nu include schizofrenia la copii. În SUA schizofrenia la copii este rar diagnosticată până la 14 ani, iar în Europa până la vârsta de 9 ani. În DSM-V (2013) este evidențiată catatonie comorbidă cu schizofrenia, TSA, tulburarea afectivă bipolară, depresia, etc.

Caseta 24 F 84.4. Tulburare hiperactivă asociată cu retardarea mentală și mișcări stereotipe.

Este o tulburare cu o validare nosologică incertă.

Copiii cu retardarea mentală severă (QI sub 50) cu probleme de hiperactivitate și neatenție prezintă frecvent comportamente stereotipe. Astfel de copii nu răspund la medicamente stimulante (excepția face cei cu QI în limite normale) și pot avea reacții disforice severe. În adolescență hiperactivitatea tinde să se transforme în hipoactivitate (model neobișnuit la copii hiperkinetici dar cu nivel de inteligență normală). Este de asemenea obișnuit ca acest sindrom să fie asociat cu întârzieri ale dezvoltării, fie specific, fie globale.

Nu se cunoaște în prezent cât de mult depinde patternul comportamental de nivelul scăzut al QI-ului, sau de o alterare cerebral organică, nefiind clar nici dacă copiii cu retardare mentală ușoară cu sindrom hiperkinetic nu ar trebui cumva clasificate la F90. De altfel, în prezent, ele sunt incluse și la F 90. Diagnosticul depinde de combinația: hiperactivitate severă inadecvată dezvoltării, stereotipii motorii și o retardare mentală severă. Dacă criteriile diagnostice pentru F 84.0, F 84.1, F 84.2 sunt întrunite, atunci trebuie puse diagnosticele respective.

Diagnosticul diferențial cu tulburări hiperkinetice F90. (DSM-5, CIM - 10)

Acest grup de tulburări este caracterizat prin debut precoce, asocierea unei activități excesive și dezorganizată cu neatenție marcată, lipsa perseverenței în activitate și persistența atât în timp a acestor caracteristici comportamentale, cât și în diverse situații. Apar de obicei în primii 5 ani de viață. Aceste probleme persistă de obicei pe tot timpul școlarizării până la vârsta adultă, mulți au o ameliorare progresivă a atenției și activităților. Copii sunt frecvent imprudenți și impulsivi, riscând accidente și având probleme disciplinare din cauza încălcării unor reguli. Afectarea atenției se manifestă prin întreruperea prematură a activităților cu scop, lăsând-le neterminate. Diagnosticul de tulburare hiperkinetică poate fi pus și în viața adultă, bazele sunt aceleași, dar poate fi comportamentul agresiv, delicvent sau disocial. Un diagnostic de tulburare cu deficit de atenție/hiperactivitate (ADHD) ar trebui luat în considerare atunci când dificultățile de atenție sau hiperactivitate le depășesc în intensitate pe cele observate la indivizi cu o vârstă mentală comparabilă.

Caseta 25 Sindromul Asperger F84.5 – diagnostic diferențial

Sindromul Asperger presupune existența unor anomalii în domeniul relațiilor sociale, dar cu nivel intelectual bun și păstrarea capacității de comunicare verbală normală. Comportamentul general are caracter stereotip, restrictiv, iar în perioada timpurie a adolescenței îmbracă forma unor comportamente psihotice. În ciuda intelectului lor bun, randamentul școlar este slab, par încovoiați de griji, neîndemânatici, nesiguri, echipați cu slabă capacitate de relaționare socială, cu o permanentă preocupare pentru abstract. Apare în majoritatea cazurilor la băieți acompaniat de un evident infantilism somato-endocrin.

Necesită diferențiere cu:

- Tulburarea anankastă de personalitate F 60.5

Sentimente de îndoială și prudență excesive

Preocupare pentru detalii, reguli

Perfecționism

Scrupulozitate și pedanterie excesivă

Rigiditate și încăpățănare

Rezistență nerezonabilă a pacientului de a permite celorlalți să facă ceva

Intruziunea unor gânduri sau impulsuri insistente și supărătoare.

- Tulburare de atașament de tip dezinhibat F 94.2

Constă dintr-un pattern particular de funcționare socială anormală care apare în primii ani de viață și care manifestă tendința de a persista în ciuda modificărilor notabile ale circumstanțelor mediului ambiental. La vârsta de 2 ani se manifestă prin adeziune și print-un comportament de atașare difuz și selectiv. La vârsta 4 ani adeziunea tinde să fie înlocuită cu un comportament de captare a atenției și prietenos. Se dezvoltă la copii crescuți în instituții speciale (orfelinate)

- Tulburarea obsesiv-compulsivă F 42.0 (TOC).

TOC este comună bărbaților și femeilor. Debutul este de obicei în copilărie și în viața adultă precoce. Mersul evoluției este variabil și cronic. Pentru un diagnostic cert, simptomele obsesive sau actele compulsive (sau ambele) trebuie să fie prezente majoritatea zilelor pentru cel puțin 2 săptămâni și să fie o sursă de suferință sau să interfereze cu activitățile obișnuite. Trebuie să fie îndeplinite următoarele criterii :

- Să fie recunoscute de pacient

- Trebuie să existe cel puțin un gând sau un act la care pacientul încă se mai opune (fără succes), rezistență,

Gândurile, imaginile sau impulsurile trebuie să fie repetitive în mod neplăcut.

	• Tulburare schizotipală F 21.0
	Nu există nici o tulburare dominantă sau tipică, dar oricare din următoarele poate fi prezentă: Un afect neadecvat și reținut (pacientul apare ca fiind rece și distant). Comportament sau apariție bizar, excentric sau particular. Raportare deficitară la ceilalți și o tendință spre retragere socială. Idei sau credințe bizare sau gândire magică, care influențează comportamentul și sunt neadecvate normelor subculturale. Suspiciune sau idei paranoide. Ruminații obsesive, adesea cu conținut dismorfofobic, sexual sau agresiv. Experiențe perceptiv neobișnuite, incluzând iluzii somato-senzoriale și corporale de alt tip. Gândire și vorbire vagă, circumstanțială, metaforică, hiperlaborată și adesea stereotipă, manifestă prin discurs sau alte modalități, dar o incoerență evidentă. Episoade cvasi-psihotice tranzitorii, ocazionale, cu iluzii, halucinații auditive sau de altă natură și idei delirante, apărând de obicei fără provocare exterioară. Tulburarea parcurge un curs cronic cu fluctuații ale intensității. Ocazional evoluează spre o schizofrenie clară. Nu există un debut precis și evoluția este de obicei cea ale unei tulburări de personalitate. Sunt, de obicei, antecedente heredocolaterale cu schizofrenia. Trebuie să fi prezente 3 sau 4 trăsături tipice listate mai sus pentru cel puțin 2 ani. Tulburarea schizotipală se va diferenția cu TSA, îndeosebi sindromul Asperger (F 84.5). Spre deosebire de tulburarea schizotipală, în sindromul Asperger se constata tulburările comportamentale si afective de la naștere, lipsesc simptomele halucinatorii, delirante și de gândire. Este prezentă distorsiunea motorie.
	• Schizofrenia simplă F 20.6. (CIM-10) Este o tulburare rară, în care există o dezvoltare insidioasă și progresivă a unor bizarerii comportamentale, incapacitatea de a îndeplini cerințele sociale și diminuarea globală a performanțelor, ideile delirante și halucinațiile nu sunt evidențiabile și tulburarea nu este atât de evident psihotică ca subtipurile hebefrenic, paranoid și cataton de schizofrenie. Trăsăturile caracteristice "negative" ale schizofreniei reziduale (de ex. tocirea afectului, pierderea voinței) se dezvoltă fără a fi precedate de simptome psihotice evidente. Deteriorare socială devine manifestă treptat. Schizofrenia simplă este un diagnostic dificil de pus cu certitudine, deoarece el depinde de stabilirea dezvoltării lente progresive a simptomelor caracteristice "negative" ale schizofreniei reziduale cu modificări semnificative de comportament, cum ar fi o pierdere marcată a interesului, inactivitate și retragere socială.

C.2.3.5. PROGNOSTICUL TULBURĂRII DE SPECTRUL AUTIST

Caseta 26 Pronosticul TSA

	Pronosticul corelează cu nivelul IQ. Cei cu IQ scăzut au nevoie de îngrijire permanentă pe parcursul vieții. Cei cu abilități păstrate vor fi bine încadrați social, profesional și pot întemeia o familie. În cazul sindromului Asperger (F 84.5) către vârsta de 16-17 ani se constata o nivelare simptomatică, iar în circa 60 % cazuri se constata personalitate cu trăsături schizoide. În circa 40 % cazuri în stările de criza se constată simptome afective, obsesive, discomportamentale, care cedează la intervențiile farmacologice . 1. Pronosticul este cu atât mai bun cu cât mai înalt este nivelul de intelect și de achiziție a limbajului. 2. În cazul intervențiilor timpurii în circa 70 % cazuri se constată ameliorare postterapeutică, în circa 10 % cazuri pacienții revin la normalitate, iar în circa 20 % cazuri cu autism atipic,
--	--

sindrom Kanner pronosticul este nefavorabil cu instalarea deficitului cognitiv. În comorbidități ca epilepsia se constată dizabilitate intelectuală cu tulburări de limbaj.

3. În sindromul Kanner (F 84.0) la vârsta de 6-8 ani se poate constata o ameliorare tranzitorie la nivel de limbaj, motricitate.
4. În psihoza infantilă (F 84.0) $IQ > 70$. Vârsta, reabilitarea contribuie la ameliorare în peste 80 % cazuri. (Circa 6 % - însănătoșire, în circa 50 % - autism polifuncțional, iar în circa 28 % se constată evoluție regresivă.
5. În autismul atipic (F 84.1) evoluția este progresivă-malignă în circa 80 % cazuri. Mișcările catatonice stereotipe sunt specifice. Se constata ameliorare a motricității cu amplitudine înaltă. Limbajul rămâne nedezvoltat, se constata ecolalii, deficiențe cognitive. În circa 30 % cazuri pacienții pot fi instruiți conform unor programe speciale.
6. În sindromul Rett (F 84.2) pronosticul este malign cu deficit cognitiv.
7. În sindromul Heller (F 84.3) evoluția este una progresivă de tip demență.
8. Prezența crizelor epileptice reprezintă întotdeauna un factor de prognostic negativ privind evoluția cognitivă, comportamentală și emoțională a copilului cu autism.²⁴

C.2.3.6. CRITERIILE DE SPITALIZARE (OBLIGATORIU)

Caseta 27 Criterii de spitalizare

- Semne de pericol vital (decompensarea funcțiilor vital-importante în cazuri de: patologii somatice și neurologice grave asociate, refuzul de durată al alimentației, cu consecințe grave (dismetabolice, cașexie etc.) pentru statutul somatic (negativism în cadrul psihozei schizofreniforme)
- Stări grave după tentativele de suicid, automutilări.
- Stări grave după accese epileptiforme și status epilepticul

Evaluarea persoanelor cu risc de dezvoltare: cu condiții psihopatologice severe și acute, încălcări grave ale comportamentului, pericol pentru ei înșiși și pentru alții în cadrul TSA spitalizare fără liberul consimțământ, în condițiile prevăzute de Legea privind sănătatea mintală¹⁴

Prevenirea comportamentului, care diferă de starea zilnică a pacientului, încalcă planul standard pentru evaluarea și gestionarea de rutină a stării pacientului. Evaluarea factorilor care pot crește riscul comportamentului agresiv și non-standard.

- Suspectarea semnelor de autoagresivitate și heteroagresivitatea de către medicul de urgență.
- În cazul depistării TSA cu simptome de agresiunea (hetero-auto) sau dacă sunt dubii.
- Dispensarizarea pacienților cu tulburări psihice din regiunea deservită (municipiu, raion).
- Intervenție activă în criză, iar în caz de ineficiență, pericol pentru persoană și societate, trimitere la secția psihiatrică din spitalele generale din regiunea deservită.
- Luarea deciziei privind tratamentul în staționar, de comun acord cu pacientul, membrilor familie, persoane de îngrijire și CCSM teritorial.

Decompensarea stărilor comorbide:

- tulburare de hiperactivitate cu deficit de atenție (ADHD) (ghid clinic NICE 87)
- Tulburări comportamentale la copii și tineri (ghid clinic NICE 158)
- Depresie la copii și tineri (ghid clinic NICE 28)
- epilepsie (Ghid clinic NICE 137)
- tulburarea obsesiv compulsivă (TOC) și tulburarea corporală dismorfică (TCD) (Manual clinic NICE 31)
- Tulburare de stres post traumatic (PTSD) (orientări clinice NICE 26)
- Probleme de somn (psihoterapie și farmacoterapie în cazurile severe, privarea de somn).

C.2.3.7. CRITERII DE TRANSFER DE LA UN NIVEL DE ASISTENȚĂ MEDICAL LA ALT NIVEL

Caseta 28 Criterii de transfer de la un nivel de asistență medical la alt nivel

- Asistența medicală primară:
 - În cazul depistării TSA trimitere la CCSM
- CCSM/centre specializate de intervenție în TSA

- Intervenție activă în criză, iar în caz de ineficiență, pericol pentru persoană și societate, trimitere la secția psihiatrică din spitalele generale din regiunea deservită.

Transferul în grupa de monitorizare și evaluare a pacienților adulți:

- Adolescenții și tinerii cu autism ar trebui să fie reexaminați la vârsta de aproximativ 14 ani pentru a stabili o tactică de gestionare a pacienților.
- Timpul pentru transferul unui pacient la un grup de adulți poate varia individual, dar de obicei trebuie să fie completat până când un tânăr are 18 ani.
- În pregătirea pentru trecerea la servicii pentru adulți, profesioniștii din domeniul sănătății și asistenței sociale ar trebui să efectueze o evaluare cuprinzătoare a unei persoane tinere cu autism.
- Secțiile psihiatrice în spitalele generale
 - Recepționarea pacienților psihotici de la CCSM.
 - Recepționarea pacienților psihotici, a celor cu comportament auto-(suicidal) sau/și heteroagresiv la solicitarea serviciilor de urgență, poliției cu informarea imediată a ECSM din CCSM.
 - Direcționarea pacientului care este în stare de remisiune, spre CCSM.
 - În caz de ineficiență sau incapacitate de soluționare a cazului, de comun acord cu CCSM se ia decizia pentru trimiterea la spitalul de psihiatrie. inclusiv spitalizare fără liberul consimțământ, în condițiile prevăzute de Legea privind sănătatea mintală⁹
- Spitalul de psihiatrie
 - Recepționarea pacienților psihotici, a celor cu comportament auto-(suicidal) sau/și heteroagresiv din secțiile psihiatrice ale spitalelor generale, cu solicitarea acordului CCSM, în caz de siguranță limitată, precum și, pericol pentru persoană
 - La diminuarea simptomelor psihotice, a comportamentului auto- și/sau heteroagresiv, trimiterea la CCSM teritorial.

Caseta 29 Criterii de conduită și tratament a pacienților cu TSA

1. Diagnosticul și tratamentul TAS se va efectua în cadrul unui serviciu specializat de sănătate mintală.
2. Pacientul gestionat în cadrul unui serviciu specializat de sănătate mintală este consultat de psihiatru repetat peste 3 luni după includerea în grupul de risc, apoi odată pe an.
3. Psihiatru va examina pacientul cel puțin 2 ori pe an, în cazul când pacientul este tratat și de către un alt specialist.
4. Planul individual de intervenție va fi efectuat de psihiatru în colaborare cu specialiști de alt profil (psihoterapeut, psiholog, neurolog, epileptolog, oftalmolog, surdolog, iar la necesitate genetician), cu familia, tutore, lucrător de la egal la egal.
5. Medicul de familie va raporta despre evoluția pacientului cel puțin o dată pe an.
6. Tratamentul TSA presupune intervenții psihosociale, iar în cazul unor comorbidități – și ajustarea farmacologică.
7. Intervențiile psihosociale conform cu ghidul NICE 170, recomandarea 1.3.1 prevede jocuri parentale, cu tutorele, învățătorii pentru creșterea atenției și a comunicării 7,12.
8. Intervenția se va face doar de către un specialist (psihiatru, psihoterapeut, psihiatru pentru copii, psihopedagog, psiholog, logoped).
9. Intervențiile care promovează un comportament parental pozitiv, atât din partea mamei, cât și a tatălui, ar trebui încurajate. Aceasta ar trebui să includă structuri de suport care să ajute părinții să înțeleagă autismul copilului/adolescentului și provocările asociate cât mai devreme posibil. Părinților ar trebui să li se ofere instruire despre cum să răspundă la comportamentele care ridică îngrijorări și ar trebui încurajată participarea lor în grupuri de suport [119].
10. Focalizarea intervenției pentru copiii și adolescenții de pe spectrul autismului ar trebui să adreseze nevoile holistice ale acestor indivizi pe parcursul întregii lor vieți. Aceasta include

abordarea funcționării adaptative și a bunăstării emoționale, în plus față de realizările academice, pentru a maximiza calitatea vieții individului pe spectrul autismului pe termen lung. Obiectivele copilului/adolescentului și ale familiei sale ar trebui, de asemenea, să fie luate în considerare [119].

11. Planificarea sistematică a tranziției ar trebui încurajată pentru tranzițiile majore previzibile ale copiilor și adolescenților de pe spectrul autismului. O astfel de planificare a tranziției ar trebui să fie proactivă, holistică și centrată pe persoană. Este deosebit de importantă nevoia de planificare timpurie a tranziției pentru adolescenții de pe spectrul autismului înainte de absolvirea lor din școala generală sau specială [119].
12. Terapia Comportamentală Cognitivă (CBT) poate fi utilizată pentru copiii și adolescenții de pe spectrul autismului care au abilități verbale și de raționament suficiente, pentru a aborda probleme legate de emoții, cum ar fi anxietatea și furia. Modificări pot fi necesare pentru a facilita înțelegerea și aplicarea strategiilor CBT în această populație. Implicarea îngrijitorilor poate susține generalizarea strategiilor pentru copiii mai mici [119].
13. Comunicarea Augmentativă și Alternativă (AAC) poate fi utilizată pentru copiii și adolescenții de pe spectrul autismului pentru a sprijini înțelegerea și exprimarea comunicativă. Sistemul AAC ar trebui personalizat pentru nevoile de comunicare, preferințele și mediul individului [119].
14. Profesioniștii ar trebui să fie pregătiți să discute despre dovezi pentru Medicina Complementară și Alternativă (CAM) cu îngrijitorii copiilor și adolescenților de pe spectrul autismului. Se încurajează puternic luarea deciziilor comune privind încercările de CAM pentru autism între profesioniști și părinți, astfel încât încercările să fie bazate pe timp cu obiective clare, măsuri ale rezultatelor și puncte finale. Părinții și îngrijitorii nu ar trebui să înlocuiască intervențiile principale cu CAM [119].
15. Neurofeedback-ul nu este recomandat ca tratament pentru simptomele de bază ale autismului la copii și adolescenți. Este necesară mai multă cercetare pentru a stabili beneficiile potențiale ale tratamentului [119].
16. Stimularea nervului vag nu ar trebui utilizată în tratamentul copiilor și adolescenților de pe spectrul autismului, deoarece există potențial pentru rău și nu există dovezi ale beneficiului [119].
17. Stimularea transcraniană cu curent direct nu este recomandată ca tratament pentru simptomele de bază ale autismului la copii și adolescenți [119].
18. Terapia de integrare auditivă și alte terapii bazate pe sunet nu sunt recomandate ca tratament pentru simptomele de bază ale autismului la copii și adolescenți [119].
19. Aromaterapia nu ar trebui utilizată ca tratament pentru simptomele de bază ale autismului la copii și adolescenți, deoarece există potențial pentru rău. [119].
20. Acupunctura nu este recomandată ca tratament pentru simptomele de bază ale autismului la copii și adolescenți [119].
21. Terapia vizuală nu este recomandată ca tratament pentru simptomele de bază ale autismului la copii și adolescenți. Cu toate acestea, exercițiile motorii vizuale pot fi luate în considerare pentru copiii selectați de pe spectrul autismului care au dificultăți vizuale, deoarece există dovezi emergente că astfel de exerciții au potențialul de a îmbunătăți comunicarea socială și de a reduce comportamentele repetitive [119].
22. Masajul Qigong sau alte tipuri de masaj nu sunt recomandate ca tratament pentru simptomele de bază ale autismului la copii și adolescenți [119].
23. Chiropractica, osteopatia și terapia craniosacrală nu ar trebui utilizate în tratamentul copiilor și adolescenților de pe spectrul autismului, deoarece există potențial pentru rău [119].

24. Copiilor și adolescenților de pe spectrul autismului li se recomandă să participe la o varietate de activități fizice, la o intensitate și frecvență adecvată vârstei, așa cum este indicat în ghidul național de activitate fizică pentru copii [119].
25. Intervențiile asistate de animale nu sunt recomandate ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți. Este necesară cercetare suplimentară pentru a stabili beneficiile potențiale ale tratamentului [119].
26. Intervenția de mindfulness nu este recomandată ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți. Cu toate acestea, poate fi luată în considerare pentru copiii și adolescenții selectați de pe spectrul autismului pentru a îmbunătăți bunăstarea generală [119].
27. Comunicarea facilitată nu ar trebui utilizată în tratamentul copiilor și adolescenților de pe spectrul autismului, deoarece nu există dovezi ale beneficiului [119].
28. Intervențiile bazate pe comunicare (de exemplu, antrenamentul lingvistic, antrenamentul răspunsului pivot) pot fi utilizate pentru copiii și adolescenții de pe spectrul autismului, deoarece duc la îmbunătățirea rezultatelor comunicării sociale (inclusiv atenția comună, implicarea socială și inițierea) și pot duce la îmbunătățirea limbajului receptiv, limbajului expresiv și rezultatele prosodiei vorbirii [119].
29. Intervențiile de dezvoltare, (un grup de intervenții care sunt implementate pe baza secvenței de dezvoltare și se concentrează pe sprijinirea învățării abilităților copiilor prin interacțiuni cu alte persoane, în special îngrijitorii) pot fi utilizate pentru copiii și adolescenții de pe spectrul autismului pentru a îmbunătăți dificultățile de bază în comunicarea socială și interacțiunile sociale [119].
30. Intervenția Comportamentală Intensivă Timpurie (EIBI) poate fi luată în considerare pentru a îmbunătăți dezvoltarea abilităților adaptative și a capacității cognitive la copiii de pe spectrul autismului. Ar trebui implementată de profesioniști instruiți și cu intensitate suficientă și bazată pe obiectivele intenționate pentru copil și familie [119].
31. Terapia de Reglare Emoțională (ERT) implică o gamă de modalități de tratament (de exemplu, programe software pe computer, videoclipuri, jocuri) pentru a preda recunoașterea emoțiilor, percepția și abilitățile de gestionare a emoțiilor, la copiii și adolescenții de pe spectrul autismului, folosind o abordare pragmatică socială. Intervenția bazată pe ERT poate fi luată în considerare pentru îmbunătățirea recunoașterii emoțiilor și a abilităților de socio-comunicare la copiii și adolescenții de pe spectrul autismului [119].
- Intervențiile Comportamentale și Dezvoltative Naturaliste (NDBIs) (un grup de practici de intervenție care integrează teorii comportamentale și dezvoltative, care sunt livrate în setări naturale și folosesc strategii centrate pe copil și bazate pe motivație pentru a preda abilități adecvate dezvoltării în contextul jocului și activităților de rutină) pot fi utilizate pentru copiii de pe spectrul autismului pentru a îmbunătăți comunicarea socială, limbajul, abilitățile cognitive și de joc [119].
32. Intervenția bazată pe joc poate implica utilizarea unei varietăți de materiale, cum ar fi jocuri, jucării și activități pentru a aborda abilitățile de joc și comunicare socială, în timp ce terapia prin joc este o abordare non-directivă care vizează abordarea problemelor emoționale și comportamentale. Aceste abordări pot fi utilizate cu copiii de pe spectrul autismului pentru a îmbunătăți limbajul, atenția comună și abilitățile de angajament social, în special pentru cei cu vârsta de 12 ani și mai mici [119].
33. Terapia de integrare senzorială care implică elemente așa cum a descris Ayres poate fi recomandată ca intervenție terapeutică la copiii (3-12 ani) de pe spectrul autismului pentru a îmbunătăți rezultatele funcționale și de participare socială [119].
34. Modificările mediului senzorial și strategiile de modulare senzorială pot fi luate în considerare pentru copiii și adolescenții selectați de pe spectrul autismului pentru a aborda nevoile lor senzoriale specifice [119].
35. Intervenția pentru abilități sociale este recomandată pentru copiii și adolescenții de pe spectrul autismului pentru a îmbunătăți abilitățile de comunicare și interacțiune socială. Aceasta poate duce, de asemenea, la efecte pozitive asupra comportamentelor provocatoare, abilităților adaptative și cognitive, precum și asupra abilităților școlare și de învățare. Intervenția pentru

abilități sociale ar trebui personalizată în funcție de nevoile, preferințele și mediul individului [119].

36. Suporturile vizuale (de exemplu, imagini, obiecte, cuvinte scrise, liste, programe, table de alegere) ar trebui utilizate pentru copiii și adolescenții de pe spectrul autismului [119].
 37. Tratamentul medicamentos nu este eficace pentru tratamentul simptomelor de bază în TSA. (Ghidul NICE 170, recomandarea 1.3.2; ghidul NICE 142, recomandarea 1.4.13; 1.4.16; 1.4.22) (Dovadă de nivel C)
- Un pacient cu TSA care este tratat doar de către medicul de familie sau un serviciu ne-specializat de sănătate mintală este referit din nou către serviciile specializate de sănătate mintală în caz de:
 - lipsa răspunsului sau răspuns parțial la tratament;
 - deteriorarea progresivă a funcționalității;
 - suspectarea comorbidității (ADHD, tulburări de comportament, epilepsie, tulburare obsesiv-compulsivă, tulburare dismorfică corporală, tulburare de stress posttraumatic, disomnii)
 - dorința pacientului de a reduce sau înceta tratamentul medicamentos după o perioadă de relativă stabilitate în dispoziție și funcționare;
 - dorința de a avea copii sau sarcină.
 - În cadrul serviciilor specializate de sănătate mintală, se va elabora împreună cu pacientul, părinții, tutore, persoane de îngrijire un plan de urgență, în care vor fi enumerate semnele precoce ale unui episod de tulburare de comportament, dispoziție, somn, decompensări comorbide și care va descrie acțiunile necesare în caz de recidivă sau criză. Asistența primară trebuie să fie la curent cu acest plan. Pacientului și îngrijitorilor, în caz de necesitate le vor fi acordate îngrijiri flexibile și rapide. Toate persoanele implicate trebuie să fie la curent cu existența planului de urgență.
 - La fel ca și în cazul serviciilor specializate de sănătate mintală, medicul de familie și serviciile generale de sănătate mintală trebuie să efectueze examinarea somatică, neurologică, după cum este descris în acest ghid. În caz de probleme auditive și vizuale, dismorfice- necesită îndreptare la specialiști de profil (neurolog, oftalmolog, logoped, surdolog, genetician).

Principii generale în utilizarea farmacologică. Tratamentul în TSA [120]:

- Principiile tratamentului psihofarmacologic pentru copiii cu TSA sunt aceleași ca și pentru copiii cu dezvoltare tipică.
- Intervențiile farmacologice sunt uneori indicate pentru a facilita participarea la terapie și pentru a îmbunătăți funcționarea zilnică.
- Copiii cu TSA tind să fie mai sensibili la efectele medicamentelor și au mai multe șanse de a avea efecte secundare decât copiii fără TSA.
- Tratamentul farmacologic trebuie inițiat la doze mai mici și ajustat mai lent decât la copiii sănătoși

CONDIȚII CONCOMITENTE ÎN AUTISM

- Se estimează că aproximativ 70% dintre persoanele cu TSA au una sau mai multe tulburări mentale concomitente Rosen TE, Mazefsky CA, Vasa RA, Lerner MD (2018).
- Copiii și adolescenții de pe spectrul autismului ar trebui urmăriți serial la intervale de timp distanțate, într-o manieră holistică, deoarece sunt la un risc crescut de provocări academice, neuropsihologice, adaptative și anumite condiții medicale. Evaluările și

aprecierile pentru acestea ar trebui luate în considerare după cum este necesar când sunt identificate probleme în aceste domenii [119].

- Copiii și adolescenții de pe spectrul autismului care prezintă provocări academice ar trebui evaluați pentru nevoile lor de învățare pentru a ghida părinții și educatorii cu privire la evaluările diagnostice suplimentare, intervențiile și suportul necesar, inclusiv aranjamentele de acces pentru învățare [119].
- Profesioniștii ar trebui să fie conștienți că copiii și adolescenții de pe spectrul autismului pot avea întârzieri semnificative în abilitățile adaptative chiar și în absența întârzierilor cognitive. Funcția adaptativă ar trebui evaluată și monitorizată pentru a susține nevoile funcționale ale copilului, după cum este indicat folosind măsurători standardizate [119].
- Profesioniștii ar trebui să fie conștienți de incidența mai mare a tulburării de deficit de atenție și hiperactivitate (ADHD) printre copiii și adolescenții de pe spectrul autismului. În prezența simptomelor de ADHD, în special după vârsta de 5 ani, ar trebui făcut un screening rapid și trimiterea pentru o evaluare diagnostică amănunțită folosind măsuri validate pentru a facilita managementul timpuriu [119].
- Profesioniștii ar trebui să fie conștienți că copiii și adolescenții de pe spectrul autismului sunt, de asemenea, susceptibili să aibă dificultăți motorii. Screeningul formal și diagnosticul tulburării de coordonare a dezvoltării (DCD), folosind măsuri validate, ar trebui întreprinse la cei cu preocupări continue pentru coordonarea motorie și abilitățile de organizare dincolo de perioada preșcolară [119].
- Profesioniștii ar trebui să fie conștienți de nevoia de a evalua limbajul, învățarea și alte tulburări de dezvoltare concomitente la copiii și adolescenții de pe spectrul autismului și să îi sprijine în mod corespunzător. Îngrijitorii ar beneficia de consiliere cu privire la aceste condiții concomitente și impactul lor potențial asupra învățării și comportamentului adaptativ al copilului lor [119].
- Copiii de pe spectrul autismului care au întârziere globală în dezvoltare ar trebui evaluați la sfârșitul perioadei preșcolare a copilului pentru prezența dizabilității intelectuale. Diagnosticul de întârziere globală în dezvoltare nu ar trebui utilizat când copilul depășește vârsta de 5 ani [119].
- Copiii și adolescenții de pe spectrul autismului cu preocupări pentru dificultățile de procesare senzorială ar trebui evaluați prin multiple moduri de evaluare, inclusiv chestionare, observații directe și evaluări validate, de către o persoană corespunzător instruită, pentru a facilita o evaluare cuprinzătoare [119].
- Copiii și adolescenții de pe spectrul autismului care prezintă simptome de sănătate mintală (de exemplu, depresie, anxietate) care afectează funcționarea lor zilnică ar trebui trimiși pentru o evaluare suplimentară. Prin urmare, profesioniștii ar trebui să aibă un grad înalt de suspiciune și să fie instruiți să caute probleme de sănătate mintală concomitente în acest grup de indivizi [119].
- Profesioniștii ar trebui să fie conștienți de asociația dintre varianța de gen și autism. Copiii și adolescenții de pe spectrul autismului care prezintă probleme de varianță de gen (unde varianța de gen este un termen general utilizat pentru a descrie identitatea de gen, expresia sau comportamentul care nu se încadrează în normele culturale definite asociate cu un anumit gen) pot necesita trimitere suplimentară pentru evaluare și suport pentru nevoile lor socio-emoționale [119].

- Profesioniștii ar trebui să fie conștienți de prevalența crescută a tulburărilor de alimentație și hrănire printre copiii și adolescenții de pe spectrul autismului. Acestea pot fi legate de mai mulți factori, inclusiv disfuncția alimentară, sensibilitatea senzorială, întârzierile adaptative, problemele comportamentale și dificultățile cognitive, precum și pica (consumul de obiecte non-alimentare), ruminația (procesul de regurgitare și remestecare a alimentelor înghițite anterior), obezitatea și neofobia alimentară (frica de alimente noi), care ar trebui evaluate după cum este necesar [119].
- Copiii care sunt pe spectrul autismului și au un istoric de probleme de reglare persistente cu debut timpuriu (definite ca probleme persistente cu alimentația, somnul și plânsul excesiv după vârsta de 3 luni) pot avea un risc mai mare pentru tulburările de alimentație și ar trebui monitorizați pentru posibile tulburări de alimentație și hrănire [119].
- Profesioniștii din domeniul sănătății ar trebui să fie conștienți că copiii și adolescenții de pe spectrul autismului au o incidență mai mare a condițiilor gastrointestinale. Trimiteri pentru evaluare amănunțită ar trebui făcute pentru cei care prezintă simptome gastrointestinale persistente sau recurente, cum ar fi colicile sau durerea abdominală recurentă, vărsăturile, diareea nespecifică sau constipația [119].
- Profesioniștii din domeniul sănătății ar trebui să fie conștienți că copiii și adolescenții de pe spectrul autismului, cu tulburări gastrointestinale, pot prezenta probleme comportamentale atipice care pot indica condiții abdominale acute. Evaluarea pentru prezența unei tulburări gastrointestinale ar trebui luată în considerare pentru copiii și adolescenții de pe spectrul autismului care prezintă simptome comportamentale atipice inexplicabile, persistente sau cu debut brusc (cum ar fi lovirea capului sau creșterea comportamentelor stimulatorii) [119].
- Profesioniștii din domeniul sănătății ar trebui să fie atenți la potențialele probleme nutriționale la copiii și adolescenții de pe spectrul autismului. Aceștia ar trebui monitorizați pentru creșterea și starea lor nutrițională, având în vedere riscul crescut de complicații metabolice și psihosociale legate de supraponderalitate sau subponderalitate. Trimiterile ar trebui făcute după cum este necesar în prezența creșterii slabe sau obezității [119].
- Se recomandă o evaluare audiologică completă la toți copiii la care există suspiciunea de autism, pentru a nu întârzia diagnosticul deficienței de auz și managementul ulterior după cum este necesar în cazul în care deficiența de auz și autismul coexistă [119].
- Există un risc crescut de obezitate la copiii și adolescenții de pe spectrul autismului, deoarece diferențele în interacțiunea socială, provocările în coordonarea motorie și problemele psihosociale în autism pot contribui la creșterea riscurilor sedentare. Profesioniștii ar trebui să încurajeze măsurile de prevenire pentru a reduce aceste riscuri și să monitorizeze greutatea, înălțimea, indicele de masă corporală și orice schimbări semnificative în centilele de creștere în timp [119].
- Dificultățile de somn sunt comune la copiii și adolescenții de pe spectrul autismului. Profesioniștii din domeniul sănătății ar trebui să monitorizeze modelele de somn și să trateze disfuncția de somn, deoarece calitatea slabă a somnului este asociată cu diverse consecințe negative, inclusiv riscul crescut de supraponderabilitate și obezitate [119].
- Profesioniștii din domeniul sănătății ar trebui să fie conștienți că există un debut mai timpuriu al pubertății, precum și un risc crescut de pubertate precoce, printre fetele de pe spectrul autismului comparativ cu copiii neurotipici. Supravegherea de rutină și

trimiterea pentru evaluare suplimentară ar trebui să se facă în prezența simptomelor sau semnelor de îngrijorare [119].

- Există o incidență crescută a problemelor vizuale (de exemplu, strabism, erori de refracție, anizometropie și ambliopie) printre copiii și adolescenții de pe spectrul autismului, care pot apărea ca probleme comportamentale inexplicabile sau provocări academice. Screeningul vizual de rutină și monitorizarea problemelor vizuale ar trebui să se efectueze la acești indivizi și să se facă trimitere specializată după cum este necesar [119].
- Profesioniștii ar trebui să fie conștienți că există o incidență mai mare a cariilor și a bolilor gingivale printre copiii și adolescenții de pe spectrul autismului, și acestea sunt asociate cu selectivitatea alimentară și problemele de hrănire. Screeningul dentar de rutină și îngrijirea ar trebui facilitate, în special în prezența cariilor netratate sau insuficient tratate și a bolilor gingivale la acești indivizi [119].

Caseta 30 Continuitatea îngrijirilor

1. Tratatamentul TSA va fi prestat la nivel multidisciplinar.
2. Esența tulburării necesită îngrijiri ușor accesibile.
3. Psihiatrul din serviciul specializat trebuie să examineze pacienții cel puțin 2 ori (obligatoriu peste 3 luni după prima vizita) pe an pentru a evalua mersul tratamentului.
4. Pentru toate părțile implicate trebuie să fie clar cine este responsabil de coordonarea tratamentului.
5. Personalul medical trebuie să fie capabil de a presta supravegherea pe termen lung a pacienților și îngrijitorilor în vederea asigurării continuității îngrijirilor și valorificării experienței anterioare împreună cu pacienții maturi sau persoane de îngrijire, tutori, părinți, asistenți sociali în caz de copil sau adolescent cu autism.

Caseta 31 Îngrijiri comunitare în cadrul CCSM

1. Pacienții cu TSA sunt tratați, ca regulă, în servicii de ambulator, care dispun de competență pentru asistența TSA.
2. Tratatamentul trebuie să fie multidisciplinar și să includă următoarele elemente:
 - a. Diagnosticul
 - b. Informare și psihoeducație.
 - c. Tratatamentul psihologic, psihosocial, psihoterapeutic în caz de simptome continue sau complicații
 - d. Farmacoterapie, în caz de episoade de criză, stări acute și în scopul prevenirii comportamentului hetero- și autoagresiv
 - e. Monitorizarea somatică, neurologică, parțial cu referire la farmacoterapie
3. Dacă fiind derularea instabilă a TSA, organizarea îngrijirilor trebuie să fie flexibilă, asigurând în același timp continuitatea tratamentului psiho-social (și, dacă este posibil, a medicului specialist – psihoterapeut, psiholog, logoped) în caz de comportamentul schimbat (hetero-autoagresivitatea, psihoze, tulburări afective și de conduită) – tratament farmacologic de scurtă durată (psihiatru).

Caseta 32 Îngrijiri outreach (vizite la domiciliu) prestate de CCSM

Externalizarea îngrijirilor socio-psihiatrice, care poate fi efectuată cu o intensitate flexibilă, este recomandată pentru pacienții cu TSA (sau pacienții cu tulburări schizofreniforme și comportament autist – izolare severă) care au probleme în diverse domenii ale vieții, în special pentru pacienții care ies din vizorul personalului medical.

Caseta 33 Intervenția în criză (episod de comportament heteroagresiv, autoagresiv, tulburări de somn, anxietatea și depresia ridicată, starea psihotică)

Evaluarea situației psihiatrice a pacientului se bazează întotdeauna pe prezentarea curentă a pacientului pe parcursul crizei, precum și pe informațiile oferite de către îngrijitorii lor și de către prestatorii ordinari de tratament referitor la comportamentul recent și riscurile acestuia, precum și evoluția episoadelor anterioare.

Dacă este posibil, criza trebuie tratată la domiciliu, iar controlul și tratamentul trebuie ulterior transferate către un serviciu de ambulatoriu sau un serviciu de tratament socio-psihiatric, care dispune de cunoștințe specializate în domeniul TSA

Planul de tratament în perioada acută (inclusiv spitalizarea) trebuie să țină cont de evoluția comportamentului schimbat în plan negativ și riscurile pentru securitatea pacientului/aparținătorilor, altor persoane care vin în contact cu pacientul), precum și de eficiența intervențiilor anterioare.

La o etapă ulterioară, se va discuta cu toate persoanele implicate despre impactul episodului de criză asupra pacientului și se va evalua și ajusta planul de intervenție în criză.

În caz de comportamentul hetero-autoagresiv, spitalizarea în secție raionale sau spital de psihiatrie.

Caseta 34 Îngrijiri la nivel de spital

1. Copii mici trebui să fie spitalizați cu o persoana apropiată (membrii de familie, tutor).
2. Spitalizarea constituie un interval temporar în traiectoria unui tratament ambulatoriu. Tratamentul în secție are scopul de a atinge o remisiune rapidă a simptomelor episodului de tulburare de comportament, dispoziție, de starea psihotică, tulburarea de somn sever utilizând medicamente și asigurând un mediu sigur, liniștit, și tratament psiho-comportamental.
3. Examinarea somatică trebuie să se efectueze cu scopul de a exclude cauzele somatice ale simptomelor, în special la pacienții care n-au mai fost diagnosticați anterior cu o TSA.
4. În secție, tratamentul și supravegherea pacienților în criză se efectuează îndeosebi de către nurse. Este important ca echipa să funcționeze fără ambiguitate, fiind bine-informată.
5. Trebuie întreprinse măsuri în vederea asigurării securității pacientului acut hetero-sau autoagresiv, anxios, depresiv, psihotic și a persoanelor din jurul său.

C.2.3.8. TRATAMENTUL

Caseta 35 Managementul pacienților cu TSA (stări acute, inclusiv psihotice, cu comportament violent sau autolitic)

Recomandări generale și tratament alternativ:

1. Persoanele care sunt antrenate în asistența pacienților cu autism vor cunoaște esența, evoluția și principiile de abordare.
2. Se va elabora un plan de asistență a acestor persoane, vor fie evaluați factorii de risc pentru agravarea stării
3. Nu vor fi utilizate anticonvulsivele pentru simptomele de baza ale autismului la adulți.
4. Nu vor fi utilizate glutenul și cazeina
5. Nu vor fi utilizate anticolinesterazice
6. Nu va fi utilizată Oxytocinum, Secretinum*
7. Nu va fi utilizată baroterapia
8. Nu se va influența nivelul de testosteron în tratamentul simptomelor de autismul
9. Nu se vor folosi antipsihotice pentru simptomele de bază TSA
10. Nu vom folosi intervenția farmacologică pentru disomnii (cu excepția situațiilor severe)
11. Se vor folosi diete fără gluten sau cazeină în caz de semne gastro-intestinale
12. Se vor administra vitamine, minerale și suplimente alimentare (Piridoxinum (vitamina B₆), Ciancobalaminum (vitamina B₁₂), Omega 3, 6)

13. Se vor analiza posibilități de intervenție combinată farmacologică și psihosocială pentru cazurile severe. Se va monitoriza eficacitatea intervenției farmacologice timp de 3-4 săptămâni și se va anula peste 6 săptămâni în lipsa ameliorării clinice.
14. Intervențiile psihosociale se vor axa asupra creșterii indicelui de calitate a vieții (intervenții de comunicare, jocuri, cu implicarea părinților și a personalului).
15. O dietă fără gluten și fără cazeină (GFCF) nu este recomandată ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
16. La copiii și adolescenții de pe spectrul autismului se recomandă o dietă sănătoasă, variată, cu alimente proaspete. Profesioniștii din domeniul sănătății ar trebui să fie echipați cu informații despre dozele zilnice recomandate de vitamine, minerale și alte suplimente pentru copii și adolescenți (adekvate vârstei lor) și să poată discuta cu părinții despre beneficiile și riscurile posibile ale diferitelor suplimente și dozaje. Consumul de vitamine, minerale și probiotice sub formă de alimente proaspete naturale ar trebui încurajat [119].
17. O dietă ketogenică nu este recomandată ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți. Cu toate acestea, la copiii de pe spectrul autismului care au epilepsie rezistentă la medicamente, adoptarea unei diete ketogenice poate fi luată în considerare. Un dietetician ar trebui să fie implicat în managementul și monitorizarea unui copil aflat pe o dietă ketogenică [119].
18. Laptele de cămilă nu este recomandat ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
19. Suplimentarea cu vitamine (de orice tip) nu este recomandată ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
20. Copiii și adolescenții de pe spectrul autismului care prezintă simptome sugestive de o deficiență de vitamine, minerale, aminoacizi sau alte deficiențe nutriționale, ar trebui evaluați, tratați și monitorizați conform ghidurilor clinice adecvate [119].
21. Vitamina B6 nu este recomandată ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
22. Acidum folicum nu este recomandat ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți. Este necesară mai multă cercetare pentru a stabili beneficiile potențiale ale tratamentului [119].
23. Vitamina B12 nu este recomandată ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
24. Suplimentarea cu zinc, magneziu, fier sau orice alte minerale nu este recomandată ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
25. Suplimentarea cu aminoacizi nu este recomandată ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
26. Acizii grași Omega-3, sub orice formă sau combinație (inclusiv cu fosfatidilserină), nu sunt recomandați ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți. Este necesară mai multă cercetare pentru a stabili beneficiile potențiale ale tratamentului [119].
27. Probioticele nu sunt recomandate ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
28. Secretinum* și enzimele digestive nu sunt recomandate ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
29. Sulforafanul nu este recomandat ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
30. Coenzima Q10 nu este recomandată ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
31. Terapia antimicrobiană nu ar trebui utilizată în tratamentul simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți, deoarece există potențial pentru rău și nu există dovezi ale beneficiului [119].
32. Terapia de transfer microbial nu ar trebui utilizată în tratamentul copiilor și adolescenților de pe spectrul autismului, deoarece există potențial pentru rău și nu există dovezi ale beneficiului [119].

33. Terapia cu helminți (în orice tip sau formă) nu ar trebui utilizată în tratamentul copiilor și adolescenților de pe spectrul autismului, deoarece există potențial pentru rău și nu există dovezi ale beneficiului [119].
34. Mesalazinum nu este recomandată ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
35. Terapia cu imunoglobulină (în orice formă de administrare) nu ar trebui utilizată în tratamentul copiilor și adolescenților de pe spectrul autismului, deoarece există potențial pentru rău și nu există dovezi ale beneficiului [119].
36. Terapia cu celule stem (în formele intravenoase și intratecale) nu ar trebui utilizată în tratamentul copiilor și adolescenților de pe spectrul autismului, deoarece există potențial pentru înrăutățirea stării pacientului. [119].
37. Terapia cu oxigen hiperbaric nu ar trebui utilizată în tratamentul copiilor și adolescenților de pe spectrul autismului, deoarece există potențial pentru rău și nu există dovezi ale beneficiului [119].
38. Terapia de chelare nu ar trebui utilizată în tratamentul copiilor și adolescenților de pe spectrul autismului, deoarece există potențial pentru rău și nu există dovezi ale beneficiului [119].
39. Aromaterapia nu ar trebui utilizată ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți, deoarece există potențial pentru rău [119].
40. Acupunctura nu este recomandată ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
41. Acamprosatul nu ar trebui utilizat pentru tratamentul simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
42. Amantadinum* nu ar trebui utilizată pentru tratamentul simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți. Amantadinum* nu ar trebui utilizată nici ca adjuvant cu Risperidonum pentru tratamentul iritabilității la copii și adolescenți de pe spectrul autismului [119].
43. Arbaclofenum* nu ar trebui utilizat pentru tratamentul simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți [119]. Pe baza dovezilor actuale, Bumethanidum* nu ar trebui utilizată pentru tratamentul simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți. Se așteaptă rezultate suplimentare din studiile clinice privind Bumethanidum* [119].
44. Cicloserinum nu ar trebui utilizată pentru tratamentul simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
45. Memantinum nu ar trebui utilizată pentru tratamentul simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți. Memantinum nu ar trebui utilizată nici ca adjuvant cu Risperidonum pentru tratamentul iritabilității la copii și adolescenți de pe spectrul autismului [119].
46. Acetylcysteinum nu ar trebui utilizată pentru tratamentul simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți. În prezent, există dovezi insuficiente pentru utilizarea Acetylcysteinum ca adjuvant cu Risperidonum pentru tratamentul iritabilității la copii și adolescenți de pe spectrul autismului și sunt necesare studii suplimentare [119].
47. Riluzolum nu ar trebui utilizat pentru tratamentul simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți. Riluzolum nu ar trebui utilizat nici ca adjuvant cu Risperidonum pentru tratamentul iritabilității la copii și adolescenți de pe spectrul autismului [119].
48. Pe baza dovezilor actuale, Oxytocinum intranazală nu ar trebui utilizată pentru tratamentul simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți. Se așteaptă rezultate suplimentare din studiile clinice privind Oxytocinum [119].
49. Balovaptanum* nu ar trebui utilizat pentru tratamentul simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
50. Factorul de creștere asemănător insulinei 1 (IGF-1; de exemplu, Trofinetidum*, Mecaserminum*) nu ar trebui utilizat pentru tratamentul simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
51. Inhibitorii mTOR (Everolimus, Sirolimusum*) nu ar trebui utilizați pentru tratamentul simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
52. Metforminum nu ar trebui utilizată pentru tratamentul simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți [119].

53. Inhibitorii colinesterazei (de exemplu, Donepezilum, Galantaminum*, Rivastigminum*) nu ar trebui utilizați pentru tratamentul de rutină al simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți. Pot exista motive pentru efectuarea unor studii clinice bine proiectate privind Galantaminum* pentru tratarea simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
54. Canabinoizii nu ar trebui utilizați pentru tratamentul simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
55. Suraminum* nu ar trebui utilizată pentru tratamentul simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
56. Naltrexonum* nu ar trebui utilizată pentru tratamentul simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți [119].
57. Piracetamum nu ar trebui utilizat pentru tratamentul simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți [119].

Tabelul 15 Rezumatul recomandărilor privind tratamentul alternativ [119]

Rezumatul recomandărilor privind tratamentul alternativ	CAM (terapii alternative)
CAM care NU ar trebui utilizat în tratamentul copiilor și adolescenților cu spectru autist	Terapie antimicrobiană Aromaterapie Terapie de chelare Chiropractică, osteopatie și terapie cranio-sacrală Comunicare facilitată Terapie cu helminți Terapie cu oxigen hiperbaric Terapie cu imunoglobuline Terapie de transfer microbian Terapie cu celule stem Stimularea nervului vag
CAM care nu este recomandată ca tratament pentru simptomele de bază ale autismului la copii și adolescenți	Acupunctura Suplimentarea cu aminoacizi Intervenții asistate de animale Terapie prin artă Terapie de integrare auditivă Lapte de cămilă Coenzima Q10 Terapie prin mișcarea dansului Enzime digestive Acidum folinicum* Dieta fără gluten fără cazeina (GFCF). Dieta cetogenă Mesalazinum Intervenție de mindfulness Minerale, inclusiv zinc, magneziu și fier Neurofeedback Acizi grași omega-3 Probioticele Masaj Qigong sau alte tipuri de masaj Secretinum* Sulforafan Stimulare transcraniană cu curent continuu Vitamine inclusiv B12 și B6
CAM care poate fi luată în considerare la copii	Muzicoterapia

C.2.3.8.1. NEMEDICAMENTOS (LA NECESITATE);**Caseta 36 Programe educaționale.**

Există un consens internațional privind necesitatea abordării educaționale structurate pentru copiii TSA, cu rol central pentru învățarea explicită (Volkmar, 2014). (Dovadă de nivel C)

Programele educaționale eficiente constau, în general, în următoarele intervenții : planificate, intensive și individualizate, care implică o echipă experimentată, interdisciplinară de profesioniști și de familie.

Deși conținutul diferitelor programe de intervenție educațională diferă, acestea au deseori obiective similare: îmbunătățirea comunicării verbale și non-verbale, abilitățile școlare și abilitățile sociale, motorii și comportamentale.

Intervenții pentru corectarea comportamentului și dezvoltarea pacienților cu TSA [120]:

Aceste intervenții au ca scop:

- Exploatarea plasticității neuronale la începutul dezvoltării
- Dezvoltarea punctelor forte și a abilităților de viață

Studiile recente indică faptul că măsurile proactive pot conduce la beneficii pe termen lung, inclusiv îmbunătățiri semnificative în următoarele domenii (Wiggins LD, et al. (2020), Maenner MJ, et al. (2018), Aylward BS, et al. (2021)):

- Coeficientul de inteligență (IQ)
- Limbajul și dezvoltarea acestuia
- Funcționarea socială

Aceste constatări subliniază importanța intervențiilor timpurii și personalizate pentru copiii de pe spectrul autismului, punând accent pe maximizarea potențialului de dezvoltare prin stimularea plasticității neuronale și concentrarea pe abilitățile individuale și punctele forte.

Terapii prin comunicare, comportamentale, ocupaționale și fizice:

Pentru a răspunde direct la solicitarea dvs., iată o prezentare detaliată a intervențiilor menționate, incluzând sursele și citările relevante:

1. Comunicare Asistată – Această metodă implică utilizarea de tastaturi, panouri cu litere, panouri cu cuvinte și alte dispozitive pentru a facilita comunicarea. Sistemul de Comunicare prin Schimb de Imagini este un exemplu notabil în acest domeniu (Jennifer B Ganz, John L Davis, Emily M Lund, Fara D Goodwyn, Richard L Simpson, 2012), fiind folosit cu asistența unui terapeut.
2. Antrenamentul de Integrare Auditivă – Este o procedură în care persoana ascultă sunete special pregătite prin căști, menită să ajute la procesarea auditivă.
3. Terapie de Integrare Senzorială – Se concentrează pe ameliorarea problemelor motorii și senzoriale, fiind un tratament recomandat pentru abordarea dificultăților de integrare senzorială.
4. Exerciții Fizice și Terapie Fizică – Activitățile fizice regulat prescrise de un kinetoterapeut pot avea beneficii terapeutice semnificative pentru persoanele cu TSA.

Odom et al. (2010) și Wong et al. (2015) au clasificat intervențiile comportamentale bazate pe dovezi în două grupuri principale:

- Modele de Tratament Cuprinzător (MTC), care sunt intervenții multidisciplinare intensive și pe termen lung în medii naturaliste. Acestea includ:

- Early Behavior Intervention (EIBI) – Reichow B, et al. (2017)

- Early Start Modelul Denver (ESDM) – Dawson G, et al. (2010)
- Model bazat pe relații (DIR/Floortime sau Greenspan Model) – Wieder S, et al. (2003)
- Pivotal Response Training (PRT) – Koegel RL, K, et al. (2006)
- Tratatamentul și Educația Autismului și Comunicării Conexe la Copii cu Handicap (TEACCH) – Mesibov GB, et al. (2010).

- Intervenții Focalizate (IF), care includ dezvoltarea abilităților sociale, antrenamentul pentru utilizarea toaletei, metode de modelare, intervenții cognitiv-comportamentale și instruirea de tip "peer worker" (de la egal la egal), cum ar fi „Peer Modeling” (Hume K, S, et al. (2021), Hall T, Stegila A (2003)) și Sistemul de Comunicare cu Schimb de Imagini (PECS) (Bondy AS, Frost LA, 1994).

Educația specială este considerată esențială în tratamentul TSA, sugerându-se că intervențiile comportamentale intensive, instituite cât mai devreme posibil, sunt indicate pentru fiecare copil suspectat de TSA (James K Luiselli, Jennifer D Bass, Sara A Whitcomb, 2010; James E Carr, Eric J Fox, 2009).

1. COMUNICARE ADJUVANTĂ ȘI ALTERNATIVĂ (AAC - AUGMENTATIVE AND ALTERNATIVE COMMUNICATION).

Opțiunile includ lucruri precum [119, 120]:

- Gesturi și expresii faciale,
- Scriere,
- Desen,
- Ortografie arătând spre litere și arătând spre fotografii,
- Imagini sau cuvinte scrise.

Opțiunile de înaltă tehnologie includ lucruri cum ar fi: Folosirea unei aplicații pe un iPad sau Tabletă pentru a comunica și utiliza un computer cu „voce”, uneori numit dispozitiv generator de vorbire. American Speech-Language-Hearing Association. (2005).

Există dovezi care sugerează că utilizarea AAC în TSA poate duce la:

- îmbunătățiri ale comunicării și
- îmbunătățiri ale comportamentului, atenției comune și abilităților de joc. White EN, A et.al.(2021)

2. INTERVENȚII BAZATE PE COMUNICARE.

Tratament cu răspuns pivot (PRT - Pivotal Response Training)

- Cercetările din SCR au raportat îmbunătățiri semnificative în limbajul expresiv și inițierea socială,
- Mohammadzaheri F et.al (2022), Ona HN,et.al (2019), Pacia C,et.al. (2022)
- Instruire lingvistică
- Intervenția vorbirii
- Instruire în comunicare funcțională (FCT-Functional Communication Training), folosește metoda Picture Exchange Communication System (PECS)

3. INTERVENȚII DE DEZVOLTARE

Revizuirea literaturii existente a indicat o dimensiune moderată a dovezilor de bună calitate care evaluează eficacitatea intervențiilor de dezvoltare. Gosling CJ, et.al. (2022). Constatările meta-analizelor disponibile și sistematice arată rezultate relativ bune pentru TSA. Intervenții de dezvoltare pentru TSA pot fi folosite pentru a îmbunătăți dificultățile de bază în comunicare.

INTERVENȚII COMPORTAMENTALE DE DEZVOLTARE NATURALISTĂ (NDBIS - NATURALISTIC DEVELOPMENTAL BEHAVIOURAL INTERVENTIONS)

integrează teoriile comportamentale și de dezvoltare sunt livrate în cadru natural și centrate pe copil

bazate pe motivație pot fi folosite pentru copiii cu TSA pentru [119, 120]:

- a îmbunătăți starea socială
- abilități de comunicare,
- limbaj, cogniții
- jocuri.

INTERVENȚIE COMPORTAMENTALĂ INTENSIVĂ PRECOCE (EIBI–EARLY INTENSIVE BEHAVIOURAL INTERVENTION) pentru a îmbunătăți dezvoltarea abilităților de adaptare, cognitive la copiii cu TSA.

TERAPIA DE REGLARE EMOȚIONALĂ (ERT - EMOTIONAL REGULATION THERAPY) implică programe software de calculator, videoclipuri, jocuri pentru recunoașterea emoțiilor și a abilităților socio-comunicare, la copiii și adolescenții cu TSA

INTERVENȚIE BAZATĂ PE JOC pot fi utilizate cu copiii cu TSA să îmbunătățească limbajul, atenția comună, abilitățile de implicare socială, în special pentru vârsta de 12 ani și mai jos.

INTERVENȚII SENSORIALE

Terapia de integrare senzorială pentru copii (3-12 ani) asupra TSA spectru pentru a îmbunătăți rezultatele funcționale ale participării sociale.

Modificarea senzorială a mediului și strategiile de modulare senzorială (Sensory Environmental Modification and Sensory Modulation Strategies) pentru copiii și adolescenții selectați din TSA, nevoile lor senzoriale specifice

INTERVENȚIA ABILITĂȚILOR SOCIALE pentru a îmbunătăți abilitățile de comunicare și interacțiune socială.

SUPTURI VIZUALE

Suporturi vizuale (de exemplu, imagini, obiecte, cuvinte scrise, liste, programe) ar trebui să fie utilizate pentru copiii și adolescenții cu TSA. Tratamentul și educarea copiilor cu autism și a copiilor cu handicap de comunicare (TEACCH - Treatment and Education of Autistic and related Communication-handicapped Children). Dovezile privind eficacitatea suporturilor vizuale pentru copiii din spectrul autismului au crescut în ultimul deceniu, cu mai multe recenzii sistematice, meta-analize și SCR. Terapia vizuală este foarte recomandată pentru tratarea simptomelor cauzate de autism în timpul adolescenței. Briella Baer Chen, Gulnoza Yakubova (2023) [120].

Intervenții și instrumente de comunicare bazate pe tehnologie: Tehnologii portabile, cum ar fi ceasurile inteligente, au devenit mai obișnuite și acum sunt testate: pentru persoanele cu TSA. Până acum, tehnologia a fost folosită pentru a colecta informații despre diferite procese fiziologice. Barbaro J. et.al. (2010), Daniels AM. et.al. (2014). Aceste informații pot fi utile pentru prezicerea episoadelor de agresivitate sau stres crescut și anxietate. Locke J. et.al. (2020), Becerra-Culqui TA, et.al. (2018). Tehnologia a fost, de asemenea, utilizată pentru a facilita eficient comunicarea și îmbunătățirea socializării, Suhumaran S. et.al. (2021), În afara de asta, senzorii portabili pot fi utilizați pentru a monitoriza condiții precum epilepsia pentru a facilita asistența în timp util. Hansen SN. et.al. (2019). Sunt necesare studii de eficacitate și siguranță pe termen lung utilizarea tehnologiilor portabile [120]. Tehnologiile robotice și inteligența artificială au fost testate în ultimii ani la pacienții cu TSA cu rezultate pozitive, dezvoltarea învățării și aptitudini sociale. Barua PD, et.al (2022), Salimi Z, et.al. (2021), Alabdulkareem A et.al. (2022). Având în vedere omniprezența smartphone-urilor și a tabletelor personale, aplicațiile mobile devin din ce în ce mai populare și accesibile, sunt utilizate pentru diferite tipuri de TSA și se bazează pe intervenții de logopedie pentru a îmbunătăți comunicarea și dezvoltarea abilităților sociale. Rehman IU, S et.al. (2021), Maseri M. et.al. (2021) [120].

Orientarea olandeză subliniază importanța unei abordări educaționale bazate pe patru principii (Howlin și Rutter, 1994): (Dovadă de nivel C)
• un climat educațional structurat de promovare a creșterii, în care sunt predate și stimulate abilitățile comunicative și sociale; • reducerea rigidității (rigiditate în comportamentul de rutină); • tratarea unor probleme co-morbide suplimentare conform metodelor adecvate; • sprijinirea părinților și a altor persoane care sunt implicat profesional în educația și orientarea copiilor cu TSA.
Ghidul olandez indică programul TEACCH (Treatment and Autistic and Related Communication Handicappt Children - tratamentul și educația pentru copiii cu autism și copiii cu dizabilități comunicative) ca cea mai cunoscută și mai bine studiată metodă educațională (Schopler & Mesibov, 1995). (Dovadă de nivel C) Cele mai importante părți ale acestui program sunt: -structurarea spațiului bazat pe indicarea clară a activităților în care se desfășoară; -structurarea timpului prin intermediul unor pictograme care arată ce activități au loc și structurarea sarcinilor, oferind indicații pas cu pas despre sarcini tot mai complexe. TEACCH este o metoda foarte structurată care se bazează pe nevoile copilului autist de predictibilitate și rutină și nevoia de imagini, copilul cu autism făcând mult mai ușor legătură dintre imagine și activitate decât dintre cuvânt și activitate. În același timp, utilizarea imaginilor (orarelor vizuale) oferă copilului autist sentimentul că poate controla acțiunile. . Din toate dovezile disponibile, se pare că metoda TEACCH prezintă cele mai importante dovezi pentru îmbunătățiri pe termen lung. Terapie comportamentală intensivă - Analiza comportamentală aplicată (ABA – Applied Behavioral Analysis) este o terapie comportamentală intensivă și este oferită tete-a-tete de către profesioniști sau părinți care sunt suficient de instruiți. Ei răsplătesc, susțin și practică comportamentul dorit al copilului cu TSA. Analiza Tratatamentului Comportamental Aplicat (ABA) - Tratatamentul Comportamental Aplicat (ABA) este fundamentat pe principiile teoriei învățării și condiționării operante. Acesta vizează stabilirea unor obiective de intervenție precise, care sunt susținute prin metode de întărire pozitivă, incluzând recompense verbale și non-verbale. Conform cercetărilor efectuate de Eikeseth S. (2009), copiii care beneficiază de tratament comportamental intensiv la o vârstă fragedă manifestă progrese remarcabile și de lungă durată în diverse domenii esențiale, precum limbajul, performanța academică, comportamentul adaptativ, coeficientul de inteligență (IQ), precum și îmbunătățiri notabile ale comportamentului social. Aceste constatări subliniază eficacitatea ABA ca strategie de intervenție timpurie, evidențiind impactul său pozitiv asupra dezvoltării globale a copiilor diagnosticați cu Tulburări din Spectrul Autismului (TSA). Prin personalizarea și ajustarea continuă a obiectivelor și tehnicilor de intervenție în funcție de nevoile individuale ale fiecărui copil, ABA oferă o abordare flexibilă și centrată pe copil, promovând în același timp învățarea și adaptarea într-un mod pozitiv și constructiv [119, 120]. Referințe: Eikeseth S. (2009). "Studii privind eficacitatea tratamentului comportamental aplicat în dezvoltarea copiilor cu TSA." Un program folosit și studiat pe scară largă este intervenția timpurie intensivă de comportament pentru copii mici (EIBI) (Lovaas, 1987), acest program începe la vârsta de 3-4 ani și durează până la 40 de ore pe săptămână. Prin repetarea și instruirea succesivă, abilitățile simple sunt mai întâi învățate, apoi programul continuă predarea competențelor mai complexe, cum ar fi inițierea comportamentului verbal. Încurajarea pozitivă a comportamentului dorit joacă un rol major. Aceasta va duce la experiențe de succes, contacte și inițiative stimulate.

Alte aplicații ale ABA sunt: instruirea în formare discretă (DTT) și instruirea de răspuns pivot (PRT). În procesul de formare discretă, o abilitate este împărțită în părți mici sau "încercări". Un proces constă într-o instrucțiune de ajutor (ca un indiciu, pentru a arăta copilului cum să o facă sau ca să facă împreună), răspunsul copilului și reacția la răspuns. DTT este inițial efectuată într-un mediu controlat, în care nu există distracții ale atenției. Mai târziu, copilul învață cum să efectueze acțiuni și în alte medii.

Reacția de răspuns pivot (PRT) este o terapie comportamentală care implică părinți și copii și o metodă de învățare naturalistă, fapt care înseamnă că încearcă să mențină învățarea copilului în mediul său natural. În PRT, practicienii folosesc tehnici pentru a ajuta copiii să se implice mai mult și să învețe limba funcțională. Părinții învață să folosească aceste tehnici în mediul zilnic al copilului lor. Centrele trebuie să fie disponibile în țara care este certificată pentru a oferi acest tratament. O mulțime de cercetări au fost făcute pe plan internațional privind terapia intensivă de comportament în TSA. Una dintre cele mai cunoscute studii este al lui Lovaas, care a prezentat îmbunătățiri semnificative în 1987 (chiar și pe simptomele principale ale TSA) prin aplicarea lui EIBI la 40 de ore pe săptămână. Ulterior, cercetările au identificat efecte pozitive, dar nu au reușit să reproducă aceleași efecte ca ale lui Lovaas. Cercetările mai recente despre ABA (o mare parte din ele fiind concentrată în special asupra BEI) au constatat efecte pozitive semnificative asupra abilităților și limbajului cognitiv; au fost observate mai puține efecte asupra funcționării sociale, principalelor simptome ale TSA și abilităților cotidiene (Virues-Ortega, 2010; Weitlauf și alții, 2014) (Dovadă de nivel B). Mai mult, efectele pozitive sunt realizate cu un comportament problematic specific prin ABA (ca auto-vătămarea și anxietatea) (Rosen și alții, 2016). Efectele sunt mai mari în intervenție dacă se acordă o atenție explicită generalizării mediului natural (Volkmar și alții, 2014). Efecte mai bune se regăsesc în mod normal dacă instrucțiunile sunt date în locații diferite, dacă părinții și colegii sunt implicați și dacă formarea este combinată cu alte abordări mai naturaliste (Matson și alții, 2009). (Dovadă de nivel C)

Cercetarea terapiei comportamentale intensive (ABA) este cunoscută ca având unele deficiențe metodologice (Shea, 2004, Peters-Scheffer și alții, 2011, Seida și alții, 2009, Volkmar și alții, 2014). Într-o prezentare generală a meta-analizelor BEI, Reichow (2012) a concluzionat că 4 din 5 meta-analize indică faptul că BEI este o intervenție eficientă, dar că toate aceste meta-analize au avut cel puțin o defecțiune metodologică (inclusiv eșantioane mici, studii non-randomizate, grupuri de control, etc.). Se știe puțin despre efectele pe termen lung ale ABA. Programele ABA diferă foarte mult, astfel încât nu este încă posibil să se spună care dintre ele au cele mai mari efecte.

Intervenții sociale comunicative

Mulți copii cu autism nu prea vorbesc (Scottish Intercollegiate Guidelines, 2007) (Dovadă de nivel C). Copiii care vorbesc, au adesea dificultăți în utilizarea eficientă a limbajului. Din acest motiv, trebuie să se considere că intervențiile care susțin comunicarea reprezintă o parte importantă a tratamentului pentru copiii cu autism. Ghidul olandez subliniază faptul că intervențiile timpurii destinate predării competențelor de comunicare și sociale adecvate pot îmbunătăți considerabil calitatea vieții pacientului.

Îmbunătățiri atenția comună

Cercetările au arătat că, dacă atenția comună nu se dezvoltă (sau se dezvoltă prost) la copii sau bebeluși, acest lucru poate fi un precursor al autismului. Termenul "atenție comună" înseamnă că un copil are capacitatea de a acorda o atenție deosebită unei alte persoane în același timp, de exemplu sub forma de a arăta ceva sau de a urmări ochii altora atunci când comunică cu aceștia. Programele de intervenție timpurie, menite să amelioreze atenția comună prin armarea selectivă, pot avea efecte pozitive asupra dezvoltării limbajului și simptomelor autismului la copiii foarte mici (White și alții, 2011, Shire și alții, 2016, Murza și alții, 2016, Weitlauf și alții, 2014) (Dovadă de nivel B). Este încă neclar ce copii răspund cel mai bine și la ce tip de intervenție..

Implementarea mijloacelor comunicării de sprijin

Copiii și adolescenții care au un limbaj sărac sau nu îl au deloc pot beneficia de mijloace alternative de comunicare, ca limbajul semnelor, panouri de comunicare/semne, suporturi vizuale și alte forme de asistență pentru comunicare. În revizuirea sa sistematică, Logan și alții (2017) concluzionează că astfel de resurse pot fi eficiente în îmbunătățirea comunicării copiilor cu TSA. Cu toate acestea, studiile realizate sunt de o calitate limitată fiind necesare mai multe cercetări pentru a determina ce resurse funcționează cel mai bine. Mai mult, Morgan et al (2014) subliniază calitatea limitată a cercetării în revizuirea sistematică a intervențiilor socio-comunicative. Unul dintre instrumentele de comunicare mai bine cercetate este Sistemul de Comunicare prin Schimb de Imagini (numit și PECS) (Beukelman & Mirenda, 2005; Lequia și alții, 2012; Volkmar și alții, 2014). În cadrul metodei PECS, copiii învață să facă schimb de imagini cu partenerul de comunicare pentru a obține ce își doresc sau pentru a-și comunica necesitățile. La sfârșitul antrenamentului, copilul își poate exprima prin imagini dorințele către alții. Două RCT (Yoder & Stone, 2006) au indicat că PECS este mai eficientă decât alte două metode de achiziție lingvistică a limbii la copiii cu autism. Câteva comentarii și meta-analize (Preston și Carter, 2009 și Ganz și alții, 2012), demonstrează și ele existența unor dovezi că PECS este un instrument util copiilor cu vorbire puțin sau deloc funcțională și că părinții și profesioniștii pot fi bine pregătiți în efectuarea PECS (Alsayedhassan și alții, 2016). Cu toate acestea, cercetarea este caracterizată de unele deficiențe metodologice și prin urmare nu pot fi făcute cu ușurință afirmații concludente privind eficiența PECS.

Pentru a ajuta la învățarea răspunsurilor adecvate în situațiile sociale, "istoriile sociale" americane sunt recomandate în Olanda (Gray, 2001). Acestea descriu situații specifice. Ele oferă copiilor cu TSA cunoașterea diferitelor aspecte ale situației (unde, când, ce, cine, cum etc.) oferind orientări directe pentru un comportament adecvat. Poveștile includ, de asemenea, sentimente și reacții ale persoanelor implicate; acestea sunt discutate și se face o conexiune cu situații similare. Scopul este de a face semnalele sociale mai clare și transparente pentru copil și de a-i da reacții despre ce este adecvat în anumite situații sociale. "Poveștile sociale" pot fi folosite cu copiii pornind de la circa trei ani. Până în prezent, cercetarea privind "poveștile sociale" implică adesea studii foarte mici. Articole de revizuire de la Ospina și alții din 2008 și Karkhaneh și alții din 2010, raportează rezultate pozitive în diferite domenii ale interacțiunii sociale. Cu toate acestea, este nevoie de mai multe cercetări aprofundate pentru a trage concluzii bune (Schellingerhout și alții, 2010). Mai multe informații și exemple de povestiri sociale pot fi găsite la: <http://www.autism.org.uk/about/strategies/social-stories-comic-strips.aspx>

Imitație și joc

Tinerii cu TSA care vorbesc bine, au deseori probleme în timpul interacțiunilor sociale și aspectelor pragmatice ale comunicării; ei percep lucrurile foarte literal. Există programe care sunt examinate la nivel internațional, concentrate pe reciprocitatea socială și abilitățile lingvistice pragmatice. Conform ghidului AACAP (Volkmar și alții, 2014), aceste programe sunt de obicei denumite „Modele social pragmatice de intervenție bazate pe dezvoltare” (DSP) și există dovezi moderate a eficienței lor. Aceste intervenții utilizează tehnici naturaliste în mediul copilului pentru a-i dezvolta abilitățile sociale și de comunicare. Astfel de intervenții se bazează pe premisa unei caracteristici importante a TSA; restricția de a participa împreună la activități, ce duce la probleme în comunicarea și interacțiunea socială. Miezul acestor intervenții este că adulții răspund copilului prin imitarea activităților de joc ale copilului; prin participare, exprimând ceea ce face copilul și extinderea activităților (Ingersoll și alții, 2005, Smith și alții, 2015). (Dovadă de nivel B)

Un exemplu al unui astfel de program este formarea reciprocă de imitare (RIT) (Ingersoll & Schreibman, 2006). Această formare se concentrează asupra învățării spontane în contexte naturale. RIT asigură înțelegerea de către copil a faptului că imitația poate fi motivantă intrinsec. Intervenția

folosește întărirea în acest scop. Formatorul care aplică RIT imită comportamentul copilului și numește acțiunile pe care le împărtășește cu copilul (Warren, 1993, van Eetvelde, 2013). Cercetarea arată (în ciuda anumitor limitări metodologice) că RIT poate avea efecte pozitive asupra comunicării sociale a copiilor (Ingersoll, 2010), privind o atenție comună și asupra dezvoltării socio-emoționale funcționale (Ingersoll, 2012, Smith și alții, 2015; Weitlauf și alții, 2014). (Dovadă de nivel B)

Unele intervenții combină DSP cu Analiza Comportamentală Aplicată (ABA), menționată anterior. Și acestea sunt numite "intervenții naturaliste de dezvoltare comportamentală" (Schreibman și alții, 2015, Smith și alții, 2015). Ei folosesc principiile ABA (instrucțiuni, oferirea ajutorului, recompense) în medii naturale, de ex. la domiciliu (Johnson, 2016). Modelul Denver de Început Timpuriu (ESDM) este un exemplu bine cunoscut al unei astfel de intervenții pentru copiii cu vârste între 1 și 5 ani (Dawson și alții, 2010). Metoda are o bază științifică bună: după doi ani de tratament, copiii prezintă îmbunătățiri ale comportamentului IQ, comportamentului adaptiv și reducerea severității autismului comparativ cu grupul martor (Dawson și alții, 2010, KJP Knowledge Center, 2017). Un al doilea RCT a arătat că intervenția este asociată cu activitatea normalizată a creierului, legată la rându-i de îmbunătățirea comportamentului social al copiilor (Dawson și alții, 2012). (Dovadă de nivel B)

Abilități de formare profesională

Eficiența abilităților de formare a competențelor sociale la autism nu a fost investigată corespunzător. Cu toate acestea, în ghidul olandez, o serie de metode sunt bine descrise și reproductibile. Diverse recenzii (Seida și alții, 2009; Reichow și alții, 2012; Weitlauf și alții, 2014) (Dovadă de nivel B) au constatat anumite efecte pozitive ale formării abilităților sociale asupra comportamentului, abilităților funcționale și abilităților de comunicare socială, dar subliniază, și că studiile au fost desfășurate pe grupe mai mici și au o calitate limitată. Mai mult decât atât, intervențiile diferă între ele și sunt adesea destinate adolescenților cu autism funcțional mai ridicat, ceea ce complică generalizarea constatărilor. Un exemplu de formare a competențelor sociale disponibil în Țările de Jos este Instruirea în domeniul competențelor sociale: Metoda adaptată pentru copiii cu tulburări de dezvoltare. Această formare în grup urmărește creșterea încrederii în sine, aptitudinilor sociale și a competenței

Accentuarea Teoriei Minții

Cursul de formare Teoria Minții (ToM) poate fi folosit ca parte a unei pregătiri de competențe sociale. ToM are ca scop promovarea dezvoltării socio-cognitive a copiilor cu TSA cu vârste între 5 și 12 ani. Scopul este ca aceștia să devină mai puțin vulnerabili și să se poată comporta mai adecvat în situațiile sociale. De exemplu, ei învață să recunoască emoțiile și înșelăciunea. Formarea constă într-o selecție de 54 de sesiuni de grup. Schellingerhout și alții (2010) indică faptul că atât cercetările olandeze, cât și cele internaționale demonstrează eficiența acestor cursuri de formare în îmbunătățirea abilităților de perspectivă ale copiilor cu autism și că aceștia pot aplica aceste aptitudini altor sarcini (Gevers și alții, 2006, Fisher & Happé). 2005, Melot & Angeard, 2003, în: Schellingerhout și alții, 2010) (Dovadă de nivel B). În plus, părinții au constatat îmbunătățiri în comportamentul adaptabil, relațiile interpersonale, abilitățile de joc și abilitățile sociale ale copiilor (Schellingerhout și alții, 2010). Begeer și alții (2011) au examinat efectele versiunii olandeze a instruirii ToM asupra înțelegerii conceptuale, emoției, empatiei și abilităților sociale. S-a dovedit că instruirea a avut o influență extinsă asupra abilităților conceptuale (dar nu asupra tuturor abilităților conceptuale) decât asupra abilităților de viață cotidiană. În 2013, Begeer și colegii au efectuat un RCT și au constatat că, la 6 luni după intervenție, copiii și-au îmbunătățit semnificativ capacitățile de a efectua sarcini ToM, de recunoaștere a emoțiilor și abilitățile sociale precum și stilul de interacțiune socială (raportate de părinți și profesori) în viața cotidiană. Fletcher-Watson și alții (2014) au revizuit extensiv formarea pentru ToM și au găsit unele dovezi că ToM poate fi predat persoanelor cu TCA, nefiind însă prea multe dovezi pentru menținerea acestei abilități, generalizarea altor locații sau pentru efecte suplimentare asupra competențelor conexe.

Caseta 37 Tratamentul psihologic al episoadelor ulterioare de TSA – intervenții în condiții specifice.

Intervenții recomandate în condiții specifice (Terapie ocupațională)	Efect
Art terapia. Activități de expresie corporală.³⁶	Examinați posibilitatea aplicării art terapiilor (meloterapie – metoda cifrajului, auzului, culorilor, Tomatis, folosirea instrumentelor muzicale; activități de expresie corporală – formarea deprinderilor și priceperilor de mimare, pantomimă, imitație, dans; pictură – activități de expresie grafică, plastică) la toate persoanele cu TSA. Aceasta poate începe sau în faza acută, sau mai târziu, inclusiv în staționare. Terapia prin muzică poate fi recomandată ca o abordare complementară de intervenție pentru copiii și adolescenții de pe spectrul autismului. În mod specific, există un nivel moderat de dovezi pentru o șansă crescută de îmbunătățire globală, îmbunătățirea calității vieții și reducerea severității totale a autismului [119]. Protocolul studiului "Music for Autism" oferă un cadru cuprinzător pentru studierea efectelor terapiei prin muzică asupra unei game de rezultate multidimensionale la copiii cu TSA. (Music for autism: a protocol for an international randomized crossover trial on music therapy for children with autism. Înregistrarea Studiului Clinic: Identificator Clinicaltrials.gov NCT04936048) 2023. Terapia prin dans și mișcare (DMT) nu este recomandată ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți. Este necesară mai multă cercetare pentru a stabili beneficiile potențiale ale tratamentului [119]. Terapia prin artă nu este recomandată ca tratament pentru simptomele principale ale autismului la copii și adolescenți. Este necesară mai multă cercetare pentru a stabili beneficiile potențiale ale tratamentului [119].
Activități de expresie verbală. Indicată la: -formarea capacităților de repovestire liberă și în scris, recitare în fața oglinzii, interpretare pe roluri, participare la spectacole de păpuși.	Interpretarea pe roluri prin utilizarea jocurilor și tematicii cu imaginea diverselor situații simple din viața cotidiană. Există dovezi care sugerează o prognoză mai bună privind intervenția timpurie în ce privește abilitățile de comunicare socială și competențele lingvistice la copiii mici.
Terapie psihomotorie, kinetoterapie. Indicată la: - formarea abilităților motrice generale (însușire și utilizare a	Funcționare psihomotorie. Funcționare globală

Intervenții recomandate în condiții specifice (Terapie ocupațională)	Efect
gesturilor, activitate motrice la manipulare)	
Ludoterapie. Indicată la: -implementare activităților ludice ca modalități de terapie cu caracter permanent.	Activități și ocupații ludice de psihoterapie comportamentală. Cognitiv-ludică și de organizare a cunoașterii prin învățare și dezvoltare.

Caseta 38 Psihoterapia cognitiv-comportamentală (PCC).

Terapia cognitivă comportamentală (PCC) este recomandată la toate etapele:

- Terapia cognitiv-comportamentală trebuie să fie disponibilă pentru fiecare pacient. Se utilizează pentru tratamentul simptomelor psihotice/afective, anxietății, depresiei și altor tulburări psihiatrice comorbide.
- În tratamentul psihologic, se recomandă de a acorda atenție în mod sistematic suferințelor, respectului față de sine, auto-definirii și rezilienței sociale în raport cu limitările percepute.

PCC a fost constatat că duce la:[120]

- îmbunătățirea semnificativă a funcționării,
- remediarea simptomelor
- îmbunătățirea calității vieții.

PCC modernă se bazează pe următoarele principii de bază [120]:

- problemele sunt rezultatul unor moduri inutile sau defectuoase de gândire,
- problemele se bazează pe modele de comportament inutil sau dezadaptativ

Au fost realizate progrese în PCC pe baza dovezilor cercetării și a practicilor clinice [120]:

- TCC a fost aplicată și validată în problemele emoționale (anxietatea) - TSA Hillman K, et.al (2020), Tseng A, et.al (2020), Sharma S et.al (2021), Perihan C et.al (2022).
- Există efecte pozitive ale CBT pentru hiperactivitate, comportamentele provocatoare, somn - Clifford P et.al (2022), McCrae CS et.al. (2021)
- Câteva efecte pozitive ale tratamentului CBT au fost raportate la comunicarea socială și comportamentele senzoriale, cogniție, comportamentul adaptativ și învățarea la indivizii cu spectrul autist Weston L, et.al. (2016), Steinbrenner JR, et.al. (2020) [120]

PCC este utilizat în principal la adolescenți cu TSA dacă există anxietate sau probleme în reglarea agresiunii (Ung et al, 2015, Volkmar și alții, 2014) (Dovadă de nivel B). Există provocări în utilizarea PCC pentru copiii cu TSA.

PCC nu cere doar copiilor să-și detecteze sentimentele (anxios, deprimat sau supărat), ci și să le și exprime, să lege sentimentele și să discute lor cu terapeutul. Copiii și tinerii cu TSA au dificultăți în recunoașterea gândurilor și sentimentelor (atât cu ei înșiși cât și cu alții). Acest lucru complică "privirea în interior", care este nucleul terapiei comportamentale cognitive (Lang et al, 2010, Rosen et al, 2016) (Dovadă de nivel B). Copiii au adesea dificultăți în exprimarea gândurilor și sentimentelor. Pentru a îmbunătăți posibilitățile PCC pentru copii și adolescenți, mulți cercetători au adaptat sau extins tratamentele cu module suplimentare. Unele componente care pot fi adăugate pentru a face un tratament asistat PCC mai adecvat pentru copiii cu autism sunt (Attwood, 2004, Anderson & Morris, 2006, Lyneham, Abbott, Wignall & Rapee, 2003) (Dovadă de nivel B):

Pe baza cercetărilor asupra unor tipuri specifice de terapie comportamentală cognitivă adaptată pentru TSA, se poate concluziona cu prudență că PCC ajustat este eficace în tratamentul copiilor și

adolescenților cu TSA și tulburări de anxietate înaltă sau probleme de reglare a furiei (Lang și alții, 2010, Rosen și alții, 2016, Ung și alții, 2015, Weitlauf și alții, 2014) (Dovadă de nivel B). Unii tineri cu TSA de funcționalitate mai înaltă pot înțelege conceptele de bază ale PCC și, prin urmare, pot fi receptivi atât pentru elementele cognitive cât pentru cele comportamentale ale PCC. Programul olandez "Thinking + Doing = Daring" este un exemplu de PCC care are efecte pozitive asupra tinerilor cu TSA și anxietate (Van Steensel & Bogels, 2015, Van Steensel, Zegers & Bogels, 2016) (Dovadă de nivel B). Acest program oferă - pe parcursul a 15 sesiuni de 60 de minute fiecare, psiho-educație, exerciții de relaxare, tehnici de abordare, restructurare cognitivă, expunere la situații de anxietate și experimente comportamentale conducând la mai puține tulburări de anxietate și simptome de anxietate la adolescenți cu TSA (și de asemenea pe termen lung).

C.2.3.8.2. MEDICAMENTOS (OBLIGATORIU);

Caseta 39. Tratament farmacologic – la toate etapele TSA

- Intervenția de prima linie în tulburările de comportament în TSA este cea psihosocială.
- Nu este recomandată abordarea farmacologică a problemelor comportamentale la copii și tineri cu tulburări de comportament și comportament opoziționist.
- Conform ghidurilor NICE tratamentul TSA la copii și adulți nu sunt recomandate următoarele medicamente pentru simptomele de bază ale autismului: antipsihotice, antidepresive, anticonvulsive, medicamente cu efect procognitiv (ex. inhibitori de colinesteraza) 7,10, 12,16..
- Antipsihoticele vor fi indicate de un specialist (psihiatru pentru copii, neurolog, epileptolog, medicul de familie care a fost instruit in tratamentul TSA.
- La prima administrare de antipsihotice se vor evalua următorii parametri: înălțimea si greutatea, volumul taliei, pulsul si tensiunea arteriala, glicemia, Hb, lipidele plasmatice, prolactina, orice tulburări motrice, sensibilitatea si toleranta la diverse produse alimentare, dieta, gradul activității fizice (ghidul NICE 158, recomandarea 1.6.5)16. (Dovadă de nivel C)
- Se va monitoriza starea timp de 3-4 săptămâni si se va anula medicamentul in lipsa efectului peste 6 saptamani.12, 10,11,16.
- In calitate de medicament de elecție pentru copii cu TSA cu probleme de comportament si agresivitate se va utiliza Risperidonum.7,12,16
- Conform cu FDA deja timp de 25 ani Risperidonum rămâne medicamentul preferențial in cazul iritabilității crescute cu tulburări de comportament.(Chopko TC, Lindsley CW. 2018).
- Datele din mai multe studii mari, randomizate, controlate cu placebo au sugerat că medicamentele antipsihotice pot fi utile, în special pentru agresivitate, îmbunătățire modelele de comportament, interese restricționate, repetitive și stereotipe. Cu toate acestea, niciun medicament nu modifică substanțial deficitul in interacțiunea socială și comunicare [120].
- La primul episod psihotic medicul de familie va face referire pentru toți pacienții cu simptome psihotice peste 4 săptămâni către serviciul specializat.
- Antipsihotice vor putea fi indicate de către medicul de familie doar după un consult prealabil cu medicul psihiatru20.
- Aripiprazolum va fi medicamentul de electie pentru pacienții cu vârsta între 15-17 ani cărora le este contraindicat Risperidonum sau nu suporta medicamentul (NICE, 2013)
- În cazul copiilor și a tinerilor cu recăderi psihotice se recomandă tratament antipsihotic oral asociat cu terapii psihologice de intervenție (psihoterapie de familie, individuală, terapie cognitiv-comportamentală).
- - Methylphenidatum* ar trebui considerat ca tratament farmacologic de primă linie pentru tulburarea de deficit de atenție cu hiperactivitate la copiii și adolescenții de pe spectrul autismului. Orice plan de tratament ar trebui să includă abordări non-farmacologice [119].

- - Atomoxetine* poate fi luată în considerare pentru gestionarea tulburării de deficit de atenție cu hiperactivitate la copiii și adolescenții de pe spectrul autismului dacă Methylphenidatum* l a fost încercat fără succes sau este contraindicat/neacceptat [119].
- - Guanfacinum* poate fi luată în considerare pentru gestionarea tulburării de deficit de atenție cu hiperactivitate la copiii și adolescenții de pe spectrul autismului după ce Methylphenidatum* și Atomoxetine* au fost încercate fără succes sau dacă sunt contraindicate [119].
- - Risperidonum și Aripiprazolum pot fi utilizate pentru comportamente provocatoare (iritabilitate și hiperactivitate) la copiii și adolescenții de pe spectrul autismului pe termen scurt. Nu există dovezi suficiente pentru a concluziona că Risperidonum și Aripiprazolum sunt benefice pe termen lung (mai mult de 6 luni). Atât Risperidonum, cât și Aripiprazolum pot cauza creșterea în greutate și somnolență [119].
- - Inhibitorii selectivi ai recaptării serotoninei (ISRS) (de exemplu, Fluoxetinum, Fluvoxaminum*, Sertralinum, Escitalopramum, Citalopramum*, Paroxetinum) nu ar trebui utilizați pentru tratamentul simptomelor principale ale autismului la copii și adolescenți. ISRS-urile pot fi utilizate pentru a trata condiții psihiatrice (de exemplu, anxietate, depresie, OCD) în consultare cu un specialist corespunzător pregătit [119].
- - Antidepresivele triciclice (ATC) (de exemplu, Clomipraminum*, Tianeptinum*) nu ar trebui utilizate pentru gestionarea comportamentelor provocatoare la copii și adolescenți de pe spectrul autismului. ATC-urile pot fi considerate ca o opțiune de linia a doua sau a treia pentru tratamentul condițiilor psihiatrice (de exemplu, depresia) în consultare cu un specialist corespunzător pregătit [119].
- - Normotimicele nu ar trebui utilizate în mod obișnuit pentru gestionarea comportamentelor provocatoare la copii și adolescenți cu autism. Ele pot fi luate în considerare ca o opțiune de linia a doua sau a treia pentru tratamentul comportamentelor provocatoare sau condițiilor psihiatrice la copii și adolescenți de pe spectrul autismului, în consultare cu un specialist corespunzător pregătit [119].
- - Mirtazapinum nu ar trebui utilizată în mod obișnuit pentru gestionarea comportamentelor provocatoare la copii și adolescenți cu autism. Ea poate fi considerată ca o opțiune de linia a doua sau a treia pentru tratamentul anxietății la copii și adolescenți de pe spectrul autismului, în consultare cu un specialist corespunzător pregătit [119].
- - Bupropionum nu ar trebui utilizată ca adjuvant cu Risperidonum pentru tratamentul comportamentelor provocatoare la copii și adolescenți de pe spectrul autismului [119].
- - Celecoxibum* nu ar trebui utilizat ca adjuvant cu Risperidonum pentru tratamentul comportamentelor provocatoare la copii și adolescenți de pe spectrul autismului [119].
- - Galantaminum* nu ar trebui utilizată ca adjuvant cu Risperidonum pentru tratamentul comportamentelor provocatoare la copii și adolescenți de pe spectrul autismului [119].
- Melatoninum poate fi luată în considerare pentru problemele de somn dacă nu există beneficii de la o intervenție psihosocială. Ar trebui utilizată în combinație cu o intervenție psihosocială și în consultare cu un specialist pregătit în evaluarea și gestionarea problemelor de somn la copii și adolescenți de pe spectrul autismului [119]. Melatoninum este un hormon endogen produs de glanda pineală care reglează ciclurile de somn-veghe și, când este administrată exogen, are efecte benefice asupra latenței de debut al somnului. Este disponibilă ca supliment fără prescripție medicală. Există două studii clinice randomizate controlate (RCT-uri) care au studiat efectul la Melatoninum cu eliberare imediată și alte două RCT-uri care au studiat efectele la Melatoninum cu eliberare controlată/prelungită. A existat o calitate moderată a dovezilor că Melatoninum cu eliberare imediată îmbunătățește latența somnului, și că Melatoninum cu eliberare controlată/prelungită îmbunătățește latența somnului și durata totală a somnului la copiii de pe spectrul autismului. O meta-analiză anterioară realizată în 2011 (cinci RCT-uri dublu-orb) a arătat o mărime mare a efectului, favorizând Melatoninum, în durata somnului și latența de debut a somnului. O meta-analiză a intervențiilor comportamentale, inclusiv trei RCT-uri, a găsit, de asemenea, efecte semnificative în ceea ce privește îmbunătățirea somnului. Există, prin urmare, o forță moderată a dovezilor (risc scăzut

până la moderat de bias) pentru îmbunătățirea problemelor de somn la copiii de pe spectrul autismului [119].

Rezumatul recomandărilor pentru psihofarmacologie: [120]

Simptome de bază a autismului	Niciun agent farmacologic nu dispune de dovezi suficiente pentru a justifica utilizarea. Se așteaptă rezultatele cercetărilor în desfășurare pentru Oxytocinum și Bumethanidum*.
Condiții concomitente:	Tulburare de Deficit de Atenție cu Hiperactivitate (ADHD) - Methylphenidatum* ar trebui să fie medicamentul de primă linie și să fie utilizat în combinație cu abordări non-farmacologice. - Atomoxetine* poate fi luată în considerare dacă Methylphenidatum* a fost încercat fără succes sau este contraindicat/neacceptat. - Guanfacinum* poate fi luată în considerare după ce Methylphenidatum* și Atomoxetine* au fost încercate fără succes sau dacă sunt contraindicate. Comportamente Provocatoare și Condiții Psihiatrice - Risperidonum și Aripiprazolum pot fi utilizate pentru comportamente provocatoare (iritabilitate și hiperactivitate) pe termen scurt. - În consultare cu un specialist corespunzător pregătit: - ISRS-urile pot fi utilizate pentru a trata condiții psihiatrice (de exemplu, anxietate, depresie, OCD). - Antidepresivele triciclice (ATC) pot fi considerate ca o opțiune de linia a doua sau a treia pentru a trata condiții psihiatrice (de exemplu, depresia). - Anticonvulsivantele/stabilizatoarele de dispoziție pot fi luate în considerare ca o opțiune de linia a doua sau a treia pentru a trata comportamente provocatoare sau condiții psihiatrice. - Mirtazapinum poate fi luată în considerare ca o opțiune de linia a doua sau a treia pentru a trata anxietatea. Dificultăți de Somn - Melatoninum poate fi luată în considerare pentru problemele de somn dacă nu există beneficii de la o intervenție psihosocială.

Tabelul 16 Evaluări inițiale și monitorizare a copiilor și tinerilor care administrează antipsihotice.

	Evaluare inițială (până la tratamentul antipsihotic)	Evaluare săptămânală (primele 6 săptămâni)	Evaluare peste 12 săptămâni	Monitorizare la fiecare 6 luni	Verificați cu regularitate tratamentul (în special în timpul titrării medicamentului)
Greutate (Diagrama)	da	da	da	da	
Înălțime (Diagrama)	da			da	
Talia (Diagrama)	da			da	
Puls	da		da	da	
Tensiune arterială (Diagrama)	da		da	da	
Glicemie a jeune	da		da	da	
HbA1c (hemoglobina glicozilată)	da		da	da	

	Evaluare inițială (până la tratamentul antipsihotic)	Evaluare săptămânală primele 6 săptămâni	Evaluare peste 12 săptămâni	Monitorizare la fiecare 6 luni	Verificați cu regularitate tratamentul (în special în timpul titrării medicamentului)
Profilul lipidic	da		da	da	
Nivelul de prolactină	da		da	da	
Tulburări motorii (extrapiramidale, akatizia, distonia, diskinezia tardivă)	da				da ²
Starea alimentară, dieta, activități fizice	da				da
Reacții adverse care pot fi tolerate	da				
ECG	da ³				
Reacții adverse					da
Complianța la tratament					da

- Măsurati și înregistrați de fiecare dată când vizitați clinica sau mai des.
- pentru adulți și / sau copii; examinarea fizică a relevat un risc cardiovascular specific (de exemplu, diagnosticul de tensiune arterială crescută); există un istoric personal al bolilor cardiovasculare; există un istoric familial al bolilor cardiovasculare, cum ar fi moartea subită cardiacă sau un interval QT extins;

Caseta 40 Aspecte de tratament în perioada pre-sarcina, sarcina în caz de pacient cu TSA

Dorința de a avea copii

- Femeile cu potențial fertil, dar suferă de TSA să utilizeze mijloace de contracepție de eficiență înaltă dacă nu doresc să aibă copii (încă).
- Consecințele posibile ale unei sarcini asupra evoluției și tratamentului TSA și vice versa trebuie discutate în mod sistematic cu femeile care suferă de TSA (și partenerii lor) care doresc să aibă copii.
- Femeile cu TSA (și partenerii lor) care doresc să aibă copii trebuie informate despre faptul că planificarea minuțioasă și pregătirea pentru sarcină reduce riscul complicațiilor.
- Pentru femeile cu TSA care ar putea rămâne însărcinate pe parcursul tratamentului, se va ține cont de acest lucru la alegerea tratamentului (de menținere).
- Pentru femeile cu care sunt (încearcă să devină) însărcinate, este recomandabil de a elabora un plan de tratament, care va include medicația de înainte, în timpul și după sarcină.
- La prescrierea medicației, alegeți medicamentele care s-au dovedit a fi eficiente anterior la pacient, cu condiția că medicamentul poate fi considerat (relativ) sigur.
- Atunci când este necesar de a prescrie stabilizatori ai dispoziției și antiepileptice pe parcursul sarcinii, este preferabilă monoterapia.
- Examinarea prenatală cu ultrasunet și testul lichidului amniotic poate indica prezența anomaliei Ebstein sau spina bifida ca consecință a anticonvulsivantelor.

- Este important de a discuta la o etapă precoce cu un ginecolog și/sau moașă despre diagnostica prenatală, supravegherea primară sau specializată a sarcinii, precum și despre sarcină, posibila inducere a travaliului și perioadă imediat postpartum.
- Utilizarea stabilizatorilor de dispoziție pe parcursul sarcinii este o indicație pentru naștere în spital, dat fiind riscul de complicații atât pentru mamă, cât și pentru copil.
- Toți copiii născuți de mame care iau medicamente antiepileptice inductoare enzimatice li se va administra 1 mg de vitamina K parenteral la naștere.
- Se va discuta asupra riscului utilizării continue a Natrium valproatum la gravide cu TSA și efectul său asupra fătului, realizând că doze mai mari de Natrium valproatum sunt asociate cu un risc mai mare de malformații.
- Se va asocia 5 mg pe zi de Acid folicum pentru toate femeile care intenționează să rămână gravide și care primesc medicamente antiepileptice înainte de sarcina.
- În caz de utilizare ISRSI inhibitori selectivi de recaptare a serotoninei), nou-născutul va rămâne sub observație la spital timp cel puțin 12 ore după naștere din cauza riscului de hipertensiune pulmonară persistentă (HPP) de sindrom de discontinuitate .

Caseta 41 Perioada postpartum

- Decizia privind terapia cu antiepileptice, antidepresive pentru o femeie care alăptează ar trebui să se facă în baza deciziei luate între medic și pacient în baza riscurilor și beneficiilor asupra copilului.
- **Nu utilizați următoarele intervenții pentru a trata principalele semne ale autismului la tineri și adulți ca terapie de susținere:**
 - Antipsihotice
 - Antidepresive
 - Anticonvulsivante

Principalele metode de gestionare a pacienților cu TSA pentru principalele caracteristici ale autismului sunt intervențiile psihosociale.

C.2.3.9. EVOLUȚIA TSA (DSM-5)

Caseta 42 Debutul TSA

- Vârsta și modelul de debut ar trebui menționate pentru TSA. În mod obișnuit, simptomele sunt recunoscute în timpul celui de-al doilea an de viață (vârsta de 12-24 de luni), dar pot fi observate și mai devreme de la 12 luni, dacă întârziere de dezvoltare sunt severe, sau după 24 de luni dacă sunt mai subtile.
- Elemente de comportament al TSA devin evidente prima oară în copilărie timpurie, iar unii copii manifestă lipsă de interes pentru interacțiuni sociale în primul an de viață.
- Unii copii cu TSA prezintă un platou în procesul de dezvoltare sau chiar regresie, cu deteriorare treptată sau relativ rapidă a comportamentelor sociale sau a folosirii limbajului, adesea în primii 2 ani de viață.
- Primele simptome ale TSA includ dezvoltarea întârziată a limbajului, adesea însoțită de lipsa interesului social sau de interacțiuni sociale neobișnuite.
- În timpul celui de-al doilea an de viață, devin mai evidente comportamente ciudate și repetitive și absența locului tipic.
- Adeseori simptomele au intensitate maximă în copilăria timpurie și în primii ani de școală, cu progrese evolutive înregistrate în anii mai mari în copilărie, cel puțin în unele domenii.

- Întru-un număr redus de cazuri comportamentul se deteriorează în timpul adolescentului, dar majoritatea fac acest lucru au în general abilități de limbaj și intelectuale mai ridicate și sunt capabili să găsească o nișă, care se potrivește intereselor și abilităților lor speciale.
- Mulți adulți raportează folosirea unor strategii compensatorii și mecanisme de adaptare pentru a-și masca dificultățile în public.
- Manifestările perturbărilor sociale și de comunicare și ale comportamentelor restrictive/repetitive care definesc autismul sunt clare în perioada de dezvoltare.

Caseta 43 Evoluție și comorbidități în TSA – generalități.

Circa 70% dintre persoanele cu autism **prezintă simultan o varietate de manifestări coexistente:**

- dizabilitatea intelectuală (circa 45%),
- tulburări de limbaj,
- tulburare de hiperactivitate/deficit de atenție (28-44 %),
- epilepsia (8 - 30%),
- dereglări gastro-intestinale: diaree/constipație/dureri abdominale (9-70%), sindroame genetice: sindroame cromozomiale,
- dereglări de somn,
- anxietate, depresie,
- tulburări obsesiv-compulsive,
- ticuri
- comportament agresiv (circa 68%)
- comportament de automutilare (circa 50%)
- pica (circa 36%)

Este extrem de important de a examina starea **auzului** copilului care este suspectat de autism pentru a exclude tulburările de auz ca un factor determinant al problemelor de comunicare.

Există vreo investigație specifică, care să confirme diagnosticul de tulburare de spectrul autist?

— Nu există nici o investigație specifică. Nu toți copiii cu autism pot fi identificați de timpuriu, din cauza varietății și gradului diferit de severitate a autismului. În lipsa unor markeri biologici pentru autism, instrumentele de screening (teste pentru părinți, personal medical și educațional) joacă un rol decisiv în determinarea riscului pentru această tulburare. Însă medicul dumneavoastră sau asistenta medicală trebuie să vă poată explica dacă aveți această tulburare, analizând simptomele și efectuând un examen clinic. Medicul, psihologul, psihopedagogul ar putea avea nevoie să vă supună unor testări pentru a se asigura că simptomele nu sunt cauzate de o altă problemă medicală. Este de menționat că screening-ul prea timpuriu poate conduce la un sentiment de falsă securitate. De aceea, este necesar de a efectua o evaluare repetată și a păstra vigilența asupra dezvoltării copilului și după vârsta de 18 luni.

Identificarea precoce este importantă deoarece permite:

- intervenția timpurie
- investigațiile etiologice necesare
- consilierea privind recurența riscului

Prognostic: Majoritatea copiilor cu autism prezintă manifestări din acest spectru și la maturitate. Prognosticul depinde de severitatea simptomatologiei inițiale și de alți factori, precum aptitudinile lingvistice și nivelul intelectual general. Astfel, prognosticul cel mai favorabil îl au copiii cu un nivel intelectual normal, abilități lingvistice funcționale și care prezintă comportamente sau simptome bizare reduse. Diagnosticat precoce și integrat într-un program de intervenție terapeutică încă de la vârsta de 2-3 ani, un copil cu autism are șanse mari de a însuși abilități de comunicare și relaționare care să-i permită o viață firească, alături de ceilalți.

Predictoarele bunelor rezultate:

- vârsta de diagnosticare și tratament timpurii
- lipsa tulburărilor cognitive
- prezența timpurie a abilităților verbale și nonverbale
- prezența abilităților sociale

C.2.3.10. SUPRAVEGHEREA (TRATAMENTUL DE MENȚINERE ȘI SUPRAVEGHERE)**Caseta 44 Principiile terapiei de menținere****Farmacoterapia, tratamentul de menținere****Abordări strategice :**

- Impact asupra mecanismelor etiopatogenetice ale bolii;
- Efect asupra comorbidităților.

Principiile terapiei:

- Abordarea personalizată a cazului.
- Utilizarea terapiei non-medicamentoase și medicamentoase la necesitate.
- Abordarea complexă cu participarea unei echipe de specialiști: psihiatri, psihiatri pentru copii, medici de familie, pediatru, neurolog, epileptolog, psiholog, logoped, profesor, psihopedagog, asistent social.

Recomandări bazate pe consensul dintre experți

- De acord cu pacientul și îngrijitorul, la finele tratamentului se va lua o decizie privind planificarea unui tratament preventiv de menținere: În acest scop, pacientul și îngrijitorul trebuie să beneficieze de psihoeducație individuală sau în grup privind severitatea și evoluția tulburării, riscul de recidivă și durata tratamentului de menținere.
- La alegerea strategiei de tratament și a medicației pentru tratamentul de menținere, se va ține cont de următoarele aspecte:
 - Experiențele anterioare ale pacientului;
 - Preferințele pacientului.

Terapia de baza a pacientului cu TSA constă în intervenții psihosociale¹¹.

- **Recomandări bazate pe dovezi științifice limitate pentru tratamentul medicamentos TSA:**
- Utilizarea de Melatoninum pentru problemele de somn ²⁶
- Utilizarea SSRI pentru gestionarea anxietății și depresiei și administrarea dozelor mai mici la copii și adolescenți.^{19,20}
- Se vor utiliza aceleași scheme de tratament pentru ADHD (tulburarea de atenție cu hiperactivitate) și tulburările anxioase, ticuri ca și pacienților cu tulburările respective fără comorbidități. ²¹[2018]
- Pacienții peste 5 ani care au făcut un episod maniacal sau psihotic vor înceta tratamentul ADHD până la ieșirea din psihoză cu evaluarea ulterioară a cazului.²¹. [2018]
- Studiile arată că 12-17% dintre adolescenți și tinerii cu autism corespund criteriilor de diagnosticare ale catatoniei, care pot fi reprezentate de sindromul catonic. Terapia electroconvulsivă (ECT) a fost utilizată pentru tratarea cazurilor de catonie și a afecțiunilor comorbide la persoanele cu autism. Cu toate acestea, nu au existat studii controlate privind ECT în cazul autismului și există bariere etice și juridice grave în calea utilizării acestuia.

Caseta 45 Principiile terapiei profilactice cu antipsihotice

- La pacienții cu TSA nu se recomandă terapia cu antipsihotice, dar poate fi indicată dacă alte metode nu sunt eficiente la moment pentru pacient din cauza stării grave. (Caseta 39). Nu se efectuează tratament cu antipsihotice în scop profilactic.
- Examinați posibilitatea utilizării preparatelor antipsihotice pentru a gestiona comportamentul copiilor, adolescenților, adulților cu autism, **dacă intervențiile psihosociale și de alt tip nu sunt suficiente sau nu pot fi utilizate din cauza stării grave.**

- Preparatele antipsihotice trebuie inițial să fie prescrise și monitorizate de un psihiatru-pediatru sau psihiatru, care va:
 - Defini comportamentul țintă.
 - Monitoriza efectele benefice și cele secundare.
 - Utiliza potențialul dozei minime eficiente.
 - Planifica durata de tratament propusă.
 - Planifica întreruperea tratamentului.
 - Analiza eficacitatea și efectele secundare ale medicamentului după 3-4 săptămâni.
 - Înceta tratamentul, dacă nu există dovezi ale unui răspuns clinic semnificativ după 6 săptămâni.
 - Dacă sunt prescrise antipsihotice:
 - Se începe tratamentul cu o doză mică.
 - Se utilizează doza minimă eficientă.
 - Se analizează periodic beneficiile medicamentelor antipsihotice și orice efecte adverse.
 - Vezi și informațiile de mai sus. (Casetă 39).
 - **Medicul de familie trebuie:**
 - Să monitorizeze eficacitatea tratamentului, inclusiv frecvența și severitatea comportamentului și impactul global.
 - Antipsihoticele nu sunt medicamentele de elecție pentru TSA. Ele vor fi indicate doar în cazul ineficienței terapiilor de bază. Nu se efectuează tratamentul cu antipsihotice în scopuri preventive. Medicamentele antipsihotice trebuie inițial prescrise și monitorizate de un psihiatru care va identifica:
 - Comportamentul țintă
 - Monitoriza efectele benefice și a efectele secundare
 - Potențialul minim de dozare eficient
 - Planifica durata de tratament propusă
 - Analiza eficacitatea și orice efecte secundare ale medicamentului în 3-4 săptămâni.
- În consecință :
- Întrerupeți tratamentul dacă nu există semne de răspuns semnificativ clinic la **6 săptămâni**.
 - Dacă sunt prescrise antipsihotice:
 - Începeți tratamentul cu o doză mică
 - Utilizați cea mai mică doză eficientă
 - Analizați în mod regulat beneficiile antipsihoticelor și orice evenimente adverse.
 - Medicul de familie va monitoriza eficacitatea tratamentului, inclusiv frecvența și severitatea comportamentului.
 - **Decizia vizând metoda optimă de tratament va fi selectată individual pentru fiecare pacient!**

Casetă 46 Supravegherea pacienților cu TSA

- Pacienții cu TSA sunt supravegheați individual de medic de psihiatru, psiholog clinician și alți specialiști din CCSM: evaluarea sistematică se realizează la interval de 6 luni și cuprinde rezultate ale evaluărilor iar progresul/regresul se cuantifică prin folosirea scalelor utilizate la nivel internațional și validate pe populația românească³⁴.
 - după externare – 1 dată în săptămână, pe parcursul primei luni, apoi de 2 ori pe lună, pe parcursul următoarelor 5 luni, apoi 1 dată în lună începând cu luna a 6-a până la sfârșitul anului; consultația – la necesitate, după perioada menționată.
- Periodicitatea de supraveghere a pacienților cu TSA de către medicul de familie**
- **Pentru suspexie de TSA cu risc minim** - reevaluare peste 3 luni³⁴
 - **Pentru suspexie de TSA cu risc mediu**- reevaluare peste 3 luni³⁴
 - Pentru suspexie de TSA cu risc sever- trimitere către medicul specialist: psihiatrie pediatrică³⁴, psihiatru; neurolog, epileptolog (TSA cu sindrom convulsiv).
 - Medicul de familie monitorizează starea somatică a pacientului care se află în tratament de susținere, pentru a evita dezvoltarea efectelor adverse ale remediilor antipsihotice, timostabilizatoare, anticonvulsivante, antidepresive, anxiolitice, psihostimulante administrate de către pacient.

Notă: Bolnavii cu TSA pot frecvent dezvoltă tulburări endocrine (diabet zaharat tip 2, hiperprolactinemie simptomatică etc.), motiv pentru care, la necesitate, se recomandă consultația endocrinologului.

C.2.3.11. REABILITAREA

Caseta 47 Reabilitarea pacienților cu TSA

La bolnavii cu TSA va fi efectuată începând cu etapele precoce de dezvoltare ale maladiei. Componenta de reabilitare în cadrul TSA se suprapune cu intervențiile specificate în rubrica Tratatamentul TSA.

Noi definim reabilitarea/recuperarea ca o cale personală care o parcurg persoanele cu diferite tulburări mintale pentru a re-construi, re-descoperi propriile lor puncte forte și de a trăi cu sens o viață satisfăcătoare. Persoanele ce fac față unei tulburări mintale dezvoltă înțelesul propriu a termenului de recuperare. (Central and North West London NHS Foundation Trust <https://www.cnwl.nhs.uk/recovery-college/what-is-recovery/>)

Este important de amintit că recuperarea nu este sinonimă cu vindecarea. Recuperarea se referă atât la condiția internă trăită de persoanele ce se consideră în recuperare – speranță, tratare, împuternicire și conectare – cât și condiția externă ce facilitează recuperarea – implementarea drepturilor omului, o cultură și atitudine pozitivă față de tratament și servicii orientate pe recuperare (Jacobson and Greenley, 2001 p. 482)⁵

C.2.3.11.1. REABILITAREA PSIHO-SOCIALĂ

La bolnavii cu TSA va fi efectuată începând cu etapele precoce de dezvoltare ale maladiei.

Caseta 48 Prima etapă de recuperare psiho-socială

Pentru adulți :

1. Vizează prevenirea formării fenomenului de instituționalizare, care adeseori accelerează izolarea socială și conduce la invalidizarea pacientului.
2. Are loc în condiții de staționar și CCSM, concomitent cu metodele de psihoterapie, psihocorecție, psihoeducație și în caz necesar terapie biologică.
3. Presupune diferite tipuri de activități psihosociale (socioterapie, psihoterapie individuală, familială și în grup, ludoterapie, ergoterapie, stimularea activității sociale, aptitudinilor habituale).

Pentru copii:

4. Intervenția complexă care include mediul social, familia, abilitățile personale, inclusiv creșterea atenției, comunicării, motricității.
5. Se va antrena autodeservirea, activitatea direcționată.

Caseta 49 Etapa a doua de recuperare psiho-socială

Vizează adaptarea persoanei la condițiile vieții în societate, la activitățile ocupaționale și profesionale în comunitate.

1. La această etapă terapia biologică continuă la necesitate.
2. Sunt binevenite diverse modalități de implicare psiho-socială pentru a stimula activitatea socială a pacientului. Se va asigura suportul psiho-emoțional (grupul de susținere); se va încuraja autoafirmarea bolnavului (intervenții organizatorice, metodice).
3. Se pune accent pe angajarea persoanelor în câmpul muncii.

Pentru atingerea obiectivelor stabilite în planul de abilitare/reabilitare a persoanei cu TSA și tulburări de sănătate mintală asociate și în funcție de resursele existente în comunitate sunt accesate și alte servicii specializate precum³⁴:

- Terapie comportamentală;
- terapie ocupațională,
- integrare profesională,
- integrare în locuințe sociale,

⁵ National Standards for Mental Health Services 2010, (Principles of recovery oriented mental health practice)

- ateliere protejate,
- alte tipuri de servicii cu scopul menținerii, refacerii și dezvoltării capacităților individuale a persoanelor cu TSA și tulburări de sănătate mintală asociate

Caseta 50 Etapa a treia de recuperare psihosocială

Pentru adulți:

- Se promovează în comunitate.
- Predomină diferite tipuri de activități psiho-sociale care în această etapă au un rol decisiv la nivelul reinserției microsociale și presupun lucrul cu mediul ambiental apropiat pacientului (membrii familiei, vecini, colegi de serviciu etc.). Se va utiliza preponderent psihoinstruirea, activarea rețelei naturale de suport social, crearea unui mediu socioterapeutic artificial – cămine pentru persoanele singurate, socialmente vulnerabile, apartamente protejate etc.; implicarea pacienților în activități de grup, de exemplu, grupuri de autosusținere, cluburi de interes ș.a.

Pentru copii³¹:

- Se va contribui la direcționarea activității
- Se va dezvolta analizatorul vizual, auditiv prin jocuri, utilizarea instrumentelor muzicale (ex. fluier cu găuri colorate)
- Se vor dezvolta abilitățile verbale, construcție a propozițiilor, expunere, declarații de poezii, etc.

Caseta 51 Intervenții recomandate pentru a promova reintegrarea în comunitate

- Grupurile de suport de la egal-la-egal - (contacte sociale pentru adulți și tineri cu TSA).
- Grupul de suport din partea aparținătorilor și îngrijitorilor, părinților, semenilor, psihopedagogilor, altor specialiști.
- Reabilitarea vocațională și profesională (lucru și educație).

Caseta 52 Grupurile de suport de la egal-la-egal (contacte sociale)

- Examinați posibilitatea acordării suportului de la egal-la-egal persoanelor cu TSA pentru a-i ajuta utilizatorului de servicii să-și îmbunătățească experiența și calitatea vieții. Suportul de la egal-la-egal trebuie oferit de către un lucrător de la egal-la-egal instruit, care s-a recuperat și este în stare stabilă. Lucrătorii de la egal-la-egal trebuie să beneficieze de suport din partea întregii echipe, precum și suport și supervizie din partea lucrătorilor de la egal-la-egal cu experiență.
- Programele de suport de la egal-la-egal trebuie să includă informații și recomandări despre:
 - TSA, inclusiv cu simptome psihotice
 - utilizarea medicamentelor la necesitate
 - identificarea și managementul simptomelor
 - accesarea serviciilor de sănătate mintală și a altor servicii de suport
 - înfruntarea stresului și a altor probleme
 - acțiunile în caz de criză
 - crearea unei rețele de suport social
 - stabilirea scopurilor personale de abilitare

Caseta 53 Reabilitarea vocațională, ocupațională și profesională

Examinați posibilitatea efectuării altor activități ocupaționale sau educaționale, inclusiv instruirea pre-profesională, pentru persoanele incapabile de a lucra sau care nu-și pot găsi un loc de muncă.

- Prestați programe de susținere la angajare a persoanelor cu TSA, care doresc să-și găsească un loc de muncă sau să revină la serviciu.
- Recomandați din prima zi incluziunea socială și angajarea în câmpul muncii, dorința pacientului fiind importantă.

- Evitați căile lungi de instruire profesională, inițial ajutați persoana să se angajeze ulterior ajutați la menținerea serviciului.
- Alegeți o metodologie de reabilitare specifică și individualizată pentru fiecare beneficiar în parte.
- Instruire pentru depășirea situațiilor problemă (coping-skills training) și de consolidare a comportamentului (behaviour rehearsal)
- Terapie de rezolvare problemelor (development of problem-solving skills).

C.2.3.11.2. PSIHOTERAPIA

Caseta 54 Tratamentul psihologic – intervenții recomandate

Intervenții recomandate	Efect
Psiho-educație: Abordarea psiho-educatională urmează aceste patru principii de bază: • Pacientul și familiile sunt educați privind mediile adecvate și structurate care sunt utile pacientului • Abordarea încurajează flexibilitatea persoanelor implicate și metodele de intervenție • informează asupra intervențiilor eficiente pentru simptomele TSA și tulburările co-morbide • Sprijin pentru și pentru părinți, precum și pentru cei implicați în planul de tratament Potrivit lui Van Doorn și Verheij (2002), există trei caracteristici importante ale psiho-educației pentru îngrijirea tinerilor și practica clinică: • Intervenția are o componentă educativă puternică, care include considerații psihologice importante. • Oferă informații despre intervențiile cu un efect pozitiv dovedit într-o diversitate de domenii și centre care o oferă, de exemplu servicii de îngrijire a sănătății mintale a tinerilor. • În acest caz se presupune o dizabilitate (sub) cronică; unde persoana și mediul său direct sunt principalul obiectiv. Acestea sunt cele care vor trebui să învețe să trăiască cu limitările lor și care vor trebui să dezvolte strategii de compensare pentru a funcționa cât mai mult în societate în ciuda limitărilor. Informațiile și materialele psiho-educative despre elementele discutate mai sus ar trebui să fie disponibile în diferite locații, ca: serviciile de educație specială, serviciile de sănătate pentru tineri și asociațiile profesionale de psihiatrie care lucrează în domeniul sănătății mintale a copilului. Alte materiale educaționale utilizate internațional sunt disponibile online, de ex. la: www.aacap.org/publications/factsfam/autistic.htm; și http://www.rcpsych.ac.uk/mentalhealthinfo/mentalhealthandgrowingup/12autismandaspergers.aspx În ghidul Academiei Americane de Psihiatrie pentru Copii și Adolescenți (Volkmar și alții, 2014), se remarcă trei tipuri de intervenții care au efecte pozitive asupra copiilor și adolescenților cu TSA (Dovadă de nivel C): • terapie comportamentală intensivă, • programe educaționale • programe de comunicare socială.	Informării suficiente privind boala, tratamentul și efectele acestuia.
Intervenții asupra familiei (Instruirea părinților) - minimum 10 ședințe	Reducerea frecvenței

- aceasta ar putea începe sau în faza acută, sau mai târziu, inclusiv în staționare. Sprijinul și îndrumarea părinților sunt considerate o parte esențială a tratamentului copiilor cu autism (Oosterling, 2010). Cu toate acestea, există încă o mare incertitudine privind formarea părinților ca intervenție autonomă. O serie de studii au constatat unele efecte pozitive asupra interacțiunii sociale dintre părinți și copii, dezvoltarea limbajului, comportamentul problematic al copilului și sănătatea mintală a părinților (Oosterling, 2010, Parsons și alții, 2011, Seida și alții Smith și alții, 2015). Totuși, alte studii nu au constatat vreun efect suplimentar al formării părinților (Smith și alții, 2015). Centrul de cunoștințe pentru psihiatria copilului și adolescentului (2017) din Olanda subliniază faptul că intervențiile comportamentale efectuate de părinți (mediate de părinți) asigură o mai bună interacțiune părinte-copil, dar nu au un efect clar asupra simptomelor de bază ale autismului (Dawson & Burnet, 2011). Dovezile pentru o astfel de pregătire părintească sunt, prin urmare, limitate în comparație cu terapiile comportamentale ca ABA, în care părinții sunt, de asemenea, implicați direct (Centrul de cunoștințe KJP, 2017). Cu toate acestea, Consiliul Național pentru Cercetare (2001) afirmă că este esențial să se includă formarea părintească în programele de intervenție timpurie, deoarece părinții au o influență foarte mare asupra dezvoltării copilului în primii ani de viață (Oosterling, 2010). Un exemplu de formare parentală în Olanda este "Formarea individuală a părinților copiilor cu autism". O abordare mai intensă este "Psychiatrische Gezinsbehandeling Autisme (PGA)". PGA este utilizat la domiciliu în familii cu un copil cu TSA, în care părinții au nevoie de sprijin în creșterea sau tratarea TSA. Obiectivul general este îmbunătățirea funcționării familiei și creșterea capacității familiei (Centrul de cunoștințe KJP, 2017). Pregătirea părinților ca supliment la medicamente poate avea și efecte pozitive. Cercetătorii Unităților de cercetare ale Rețelei de Psihofarmacologie în domeniul Autismului Pediatric (RUPP) au constatat, că un tratament combinat de instruire a părinților și administrarea Risperidonum - sau (alternativ) Aripiprazolum - a fost mai eficientă în reducerea comportamentelor disruptive decât tratamentul exclusiv medicamentos pentru copii cu TSA și probleme serioase de comportament după 24 de săptămâni. De asemenea, a existat și o doză mai mică în grupul de combinații (Aman și alții, 2009; Centrul de cunoștințe KJP, 2017; RUPP, 2011) (Dovadă de nivel B).	decompensării or, reducerea ratelor de spitalizare și a duratei internării.
---	--

C.2.4. STĂRILE DE URGENȚĂ

Caseta 55 Asistența medicală urgentă

Asistența medicală urgentă:

Evaluarea persoanelor cu risc de dezvoltare: în cazul în care există suferințe psihologice și ocrotitoare psihopedagogică, pot apărea tulburări de sănătate, pericole pentru sănătate și ocrotire TSA inclusiv spitalizare fără liberul consimțământ, în condițiile prevăzute de Legea privind sănătatea mintală

- Prevenirea comportamentului, care diferă de starea zilnică a pacientului, încalcă planul standard pentru evaluarea și gestionarea de rutină a stării pacientului. Evaluarea factorilor care pot crește riscul comportamentului agresiv și non-standard.¹¹
- Suspectarea semnelor de autoagresivitate și heteroagresivitate de către medicul de urgență.
- În cazul depistării TSA cu simptome de agresiunea (hetero-auto) sau dacă sunt dubii trimitere la CCSM.

- Intervenție activă în criză, iar în caz de ineficiență, pericol pentru persoană și societate, trimitere la secția psihiatrică din spitalele generale din regiunea deservită sau trimiterea pacientului la spitalul de psihiatrie.
- Tratament farmacologic, psihoterapeutic; logopedic și psihopedagogic (în caz posibil) în criza pentru stabilizarea stării psihice.
- Terapie de contenție (imobilizare fizică, medicamentoasă) în caz de beneficiar violent și sau agresiv.

. Intervenția în criză (episod de comportament heteroagresiv, autoagresiv, tulburări de somn, anxietatea și depresia ridicată, starea psihotică)

- Evaluarea situației psihiatrice a pacientului se bazează întotdeauna pe prezentarea curentă a pacientului pe parcursul crizei, precum și pe informațiile oferite de către îngrijitorii lor și de către prestatorii ordinari de tratament referitor la comportamentul recent și riscurile acestuia, precum și evoluția episoadelor anterioare.
- Dacă este posibil, criza trebuie tratată la domiciliu, iar controlul și tratamentul trebuie ulterior transferate către un serviciu de ambulatoriu sau un serviciu de tratament socio-psihiatric, care dispune de cunoștințe specializate în domeniul TSA.
- Planul de tratament în perioada acută (inclusiv spitalizarea) trebuie să țină cont de evoluția comportamentului schimbat în plan negativ anterioare și riscurile pentru securitatea (pacientului/apartenențelor, altor persoane care vin în contact cu pacientul), precum și de eficiența intervențiilor anterioare.
- La o etapă ulterioară, se va discuta cu toate persoanele implicate despre impactul episodului de criză asupra pacientului și se va evalua și ajusta planul de intervenție în criză.
- În caz de comportamentul hetero-autoagresiv, spitalizarea în secție raionale sau spital de psihiatrie¹⁴.

C.2.5. COMPLICAȚIILE

Caseta 56 Efecte secundare ale antidepresivelor

Substanța	Tulb. centrale	Tulb. SN autonom	Reacții cutanate	Tulb. hepatice	Tulb. digestive	HTA	Tulb. cardiace	Tulb. sanguine
Amitriptylinum	++	+	+	+	+	+	+	±
Clomipraminum*	+++	++	±	+	+	±	+	0
Dibenzepinum*	++	++	+	+	+	±	+	0
Doxepinum*	++	+	+	±	+	+	+	±
Maprotilinum*	+++	+	++	±	±	±	+	±
Mianserinum*	+	±	+	+	+	+	+	+
Fluoxetinum	+	±	+	+	±	0	±	+
Amitriptylinum	++	0	++	+	++	0	0	+
Clomipraminum*	+	0	±	+	++	0	0	±

Caseta 57 Principalele efecte secundare ale terapiei cu antidepresive ISRS

- Tulburări gastro-intestinale (greață, vărsături, dureri abdominale, diaree, constipații)
- Tulburări psihice (agitație, anxietate, insomnie, viraj maniaco, iritabilitate)
- Tulburări de somn
- Fatigabilitate / astenie / apatie
- Reacții alergice
- Creștere / scădere ponderală
- Disfuncții sexuale
- Tulburări neurologice (tremurătură și simptome extrapiramidale)
- Disfuncții cognitive și / sau psihomotorii
- Interacțiuni medicamentoase (dependență de acțiunea asupra izoenzimelor citocromului P450)
- Sindromul de discontinuitate.

Caseta 58 Interacțiuni medicamentoase ale antidepresivelor

Substanța reactivă	Acțiunea substanței asupra activității antidepresivului	Acțiunea antidepresivului asupra activității substanței
Epinephrinum		Potențarea efectului hipertensiv, risc de aritmie
Spiritus aethylicus	<nivel plasmatic >eficacitatea	Potențarea efectului în administrare acută (Amitriptylinum, Mianserinum*)
Methylphenidatum*	> eficacitatea, > TA	
Anticoagulante orale		Scad eliminarea, risc de supradozare
Anestezice generale		HT oscilantă, tulburări de ritm
Anticolinergice		Stări confuzionale, ileus paralytic
Antiepileptice	< nivel plasmatic, <eficacitatea	<pragul epileptogen
Barbiturice	<nivel plasmatic, <eficacitatea	
Clonidinum	<efectul antidepresiv	<efectul antihipertensiv
Contraceptive orale	>nivel plasmatic, >eficacitatea	
Disulfiramum	>nivel plasmatic, risc de supradozare	
Diuretice	Aditivarea acțiunii hipotensoare	
Dopaminum		Antagonizarea efectelor
Guanethidinum*		<efect antihipertensiv
Glutethimidum*	<nivel plasmatic, <eficacitatea	
Methyldopum		<efect antihipertensiv
Chlorodehydromethyltestosteronum	în unele cazuri, bufee delirante	
Neostigmini methylsulphas		>anomalii unde ST, T aritmii
Antipsihotice	>nivel plasmatic, >eficacitatea	Recrudescența delirului
Estrogeni	Scădere reciprocă a eficacității; somnolență, greață, cefalee, tremor, hipotensiune, sindrom de depersonalizare-derealizare	

Substanța reactivă	Acțiunea substanței asupra activității antidepresivului	Acțiunea antidepresivului asupra activității substanței
Phenytoinum		>toxicitatea
Reserpinum*	Diaree, neliniște psihomotorie, hipomanie	
Nicotinum	< nivel plasmatic, <eficacitatea	

Caseta 59 Activitatea sedativă și anticolinergică a medicamentelor antidepresive⁶

Preparat	Efect sedativ	Activitatea anticolinergică
1. Doxepinum*	+++	++
2. Trimipraminum*	+++	++
3. Amitriptylinum	+++	+++
4. Nortriptylinum*	++	++
5. Imipraminum	++	++
6. Desipraminum*	+	+
7. Protriptylinum*	+	+++
8. Maprotilinum*	++	+++
9. Amoxapinum*	++	+
10. Trazodonum	+++	0
11. Fluoxetinum	+	0
12. Viloxazinum*	+	0
13. Fluvoxaminum*	++	0
14. Paroxetinum	++	0
15. Sertralinum	++	0
16. Medifoxaminum*	++	0
17. Reboxetinum*	++	0

Legendă: +++ - maxim; ++ - mediu; + - scăzut; 0 – nul

Caseta 60 Semnele și simptomele sindromului Rebound

• Viraj hipomaniacal, iritabilitate • Prăbușire bruscă a dispoziției • Atacuri de panică • Perioade de incontinență afectivă • Agitație • Depersonalizare, derealizare • Dificultăți de concentrare • Hipomnezie • Oscilații dispoziționale • Tulburări de somn, insomnie • Creșterea producției de vise, coșmaruri • Transpirație, tremurături	• Tensiune, dureri, crampe musculare • Fatigabilitate, astenie • Ticuri, dizartrie, cefalee • Necoordonare motorie • Nervozitate, anxietate • Hipersalivație, vertigo, rinoree • Senzație de lipsă de aer • Frisoane, febră • Senzație de greață, vomă, diaree • Crampe abdominale • Paretezii, hiperestezie auditivă • Iluzii vizuale, auditive și olfactive
--	--

⁶ După Akiskal, 1991

Caseta 61 Primul ajutor în caz de apariție a efectelor secundare la administrarea medicamentelor antidepresive

- Informarea pacientului asupra efectelor secundare potențiale, inclusiv a celor severe
- Monitorizarea apariției efectelor secundare.
- În cazul prezenței efectelor secundare majore, se vor considera următoarele opțiuni:
- Supraveghere;
- Scăderea dozei, frecvenței sau momentului administrării;
- Schimbarea medicației;
- Inițierea tratamentului specific de combatere a efectelor secundare
- Continuarea monitorizării efectelor secundare:
- Evaluarea riscului medical;
- Interferența cu complianța la tratament;
- Aprecierea stării generale a pacientului.

D. RESURSE UMANE ȘI MATERIALE NECESARE PENTRU IMPLEMENTAREA PREVEDERILOR PROTOCOLULUI

D.1. PENTRU INSTITUȚIILE DE AMP	Personal: ✓ medic de familie; ✓ asistentă medicală. ✓ psiholog
	Dispozitive medicale: • tonometru; • stetofonendoscop.
	Psihoterapie (ocupațională, PCC) Psihoeducație Medicamente (vezi Anexa 3, Anexa 4, Anexa 5): • Antidepresive (Fluoxetinum, Citalopramum*, Fluvoxaminum*, Sertralinum, Clomipraminum*). • Antipsihotice. (Risperidonum, Aripiprazolum, Olanzapinum) • Normotimice (Lamotriginum, Natrium valproatum, Carbamazepinum, Topiramatum, Gabapentinum) • Anxiolitice (Diazepamum, Lorazepamum, Clonazepamum) • Hipnotice (Melatoninum)
D.2. INSTITUȚIILE CONSULTATIV- DIAGNOSTICE (CCSM ȘI SAU CENTRE SPECIALIZATE DE INTERVENȚIE IN TSA)	Personal: psihiatru (la 25 mii de populație); psihiatru pentru copii ((la 25 mii de populație); psihoterapeut (la 25 mii de populație); logoped (la 25 mii de populație); kinetoterapeut/pshomotrician (la 25 mii de populație); psiholog clinician (la 25 mii de populație); asistent social / ergoterapeut (la 25 mii de populație); nursa psihiatrică (la 10 mii de populație). consultații calificate la necesitate: (gastrolog, chirurg, pediatru/terapeut, neurolog, epileptolog, endocrinolog, genetician, ginecolog).
	Dispozitive medicale: • tonometru; • stetofonendoscop. • electrocardiograf; • electrofonocardiograf • EEG În caz de tratament cu antipsihotice: • Hemoglobina glicozilată (HbA1c), • nivelul lipidelor in sânge • prolactina În caz de necesitate: • CT • RMN
	Psihoterapie (comportamentală, ocupațională, PCC) Psihoeducație Psihomotricitate Logopedie Medicamente (vezi Anexa 3, Anexa 4, Anexa 5):

	• Antidepresive (Fluoxetinum, Citalopramum*, Fluvoxaminum*, Sertralinum, Clomipraminum*). • Antipsihotice. (Risperidonum, Aripiprazolum, Olanzapinum) • Psihostimulante (Methylphenidatum*, Dexamfetaminum*, Atomoxetinum*, Lisdexamfetaminum*, Guanfacinum*) • Normotimice (Levetiracetamum, Lamotriginum, Natrium valproatum, Carbamazepinum, Oxcarbazepinum*, Ethosuximidum*, Topiramatum, Clobazamum*, Gabapentinum) • Anxiolitice (Midazolamum, Diazepamum, Lorazepamum, Clonazepamum) • Hipnotice (Melatoninum, zolpidemum, zopiclonum)
D.3. SECȚIILE DE PSIHIATRIE ÎN SPITALELE GENERALE	Personal: psihiatru; psihiatru pentru copii; logoped; psiholog clinician; laborant; nursa psihiatrică; consultații calificate (gastrolog, chirurg, pediatru/terapeut, neurolog, epileptolog, endocrinolog, genetician, ginecolog).
	Dispozitive medicale: • tonometru; • stetofonendoscop. • electrocardiograf; • electrofonocardiograf • glucometru portabil; • laborator clinic standard pentru realizarea de: hemoleucogramă, sumar al urinei, analiza maselor fecale, antibioticograma, indici biochimici serici (glicemie, transaminaze, ionograma, creatinina și ureea); în caz de necesitate: lactat de dehidrogenaza (LDH); În caz de tratament cu antipsihotice: • Hemoglobin glicozilată (HbA1c), • nivelul lipidelor în sânge • prolactina În caz de necesitate: • CT • RMN
	Psihoterapie (comportamentală, ocupatională, PCC) Psihoeducație Logopedie Medicamente (vezi Anexa 3, Anexa 4, Anexa 5): • Antidepresive (Fluoxetinum, Citalopramum*, Fluvoxaminum*, Sertralinum, Clomipraminum*). • Antipsihotice. (Risperidonum, Aripiprazolum, Olanzapinum) • Psihostimulante (Methylphenidatum*, Dexamfetaminum*, Atomoxetinum*, Lisdexamfetaminum*, Guanfacinum*) • Normotimice (Levetiracetamum, Lamotriginum, Natrium valproatum, Carbamazepinum, Oxcarbazepinum*, Ethosuximidum*, Topiramatum, Clobazamum*, Gabapentinum)

	- Anxiolitice (Midazolamum, Diazepamum, Lorazepamum, Clonazepamum) - Hipnotice (Melatoninum, zolpidemum, zopiclonum)
D.4. SECȚIILE DE PSIHIATRIE ÎN SPITALELE DE PSIHIATRIE, CENTRUL TSA ÎN CADRUL IMSP CENTRUL REPUBLICAN DE REABILITARE PENTRU COPII	Personal: - psihiatru; - psihiatru pentru copii - psiholog clinician; - psihoterapeut; - fizioterapeut, kinetoterapeut, psihomotrician; - psihopedagog - logoped - asistente medicale; - laborant; - asistent social; - ergoterapeut; - consultații calificate (gastrolog, chirurg, pediatru/terapeut, neurolog, epileptolog, endocrinolog, genetician, ginecolog).
	Dispozitive medicale - tonometru; - fonendoscop; - electrocardiograf; - glucometru portabil; - laborator clinic standard pentru realizarea de: hemoleucogramă, sumar al urinei, analiza maselor fecale, antibioticograma, indici biochimici serici (glicemie, transaminaze, ionograma, creatinina și ureea); în caz de necesitate: lactat de dehidrogenaza (LDH); - EEG În caz de tratament cu antipsihotice: - Hemoglobin glicozilată (HbA1c), - nivelul lipidelor în sânge - prolactina
	În caz de necesitate: - CT - RMN
	Psihoterapie (comportamentală, ocupatională, PCC) Psihoeducație Logopedie Medicamente (vezi Anexa 3, Anexa 4, Anexa 5): - Antidepresive (Fluoxetinum, Citalopramum*, Fluvoxaminum*, Sertralinum, Clomipraminum*). - Antipsihotice. (Risperidonum, Aripiprazolum, Olanzapinum) - Psihostimulante (Methylphenidatum*, Dexamfetaminum*, Atomoxetinum*, Lisdexamfetaminum*, Guanfacinum*) - Normotimice (Levetiracetamum, Lamotriginum, Natrium valproatum, Carbamazepinum, Oxcarbazepinum*, Ethosuximidum*, Topiramatum, Clobazamum*, Gabapentinum) - Anxiolitice (Midazolamum, Diazepamum, Lorazepamum, Clonazepamum) - Hipnotice (Melatoninum, zolpidemum, zopiclonum)

D.5. ASISTENȚA MEDICALĂ DE URGENTĂ	Personal: • psihiatru; • psihiatru pentru copii • neurolog • psiholog; • reanimatolog • asistente medicale;
	Dispozitive medicale • tonometru; • stetofonendoscop; • electrocardiograf; • electrofonocardiograf • glucometru portabil; • EEG În caz de necesitate: • CT • RMN
	Psihoeducație Medicamente (vezi Anexa 3, Anexa 4, Anexa 5): • Antipsihotice. (Haloperidolum, Chlorpromazinum, Risperidonum) • Normotimice (Phenobarbitalum i/v, Phenytoinum, Lamotriginum, Natrium valproatum, Carbamazepinum) • Anxiolitice (Diazepamum i/v si per rectum, Lorazepamum i/v, Clonazepamum) • Anestetice (Propofolum, Thiopentalum natricum)

E. INDICATORI DE PERFORMANȚĂ CONFORM SCOPURILOR PROTOCOLULUI

No	Obiectivele PCN	Măsurarea atingerii scopului	Metoda de calculare a indicatorului	
			Numărător	Numitor
1.	Facilitarea procesului de diagnosticare a oral/practice .	1.1.Ponderea pacienților suspecți de TSA, la care diagnosticul s-a confirmat pe parcursul ultimului an.	Numărul de pacienți suspecți cu TSA, la care diagnosticul s-a confirmat pe parcursul ultimului an x 100.	Numărul total de pacienți suspecți cu TSA care se află la evidența psihiatrului, pe parcursul ultimului an.
2.	Sporirea calității managementului, tratamentului și a vieții pacientului cu TSA.	2.1. Ponderea pacienților cu TSA tratați în condiții de ambulator în CCSM, conform recomandărilor din PCN TSA, pe parcursul unui an.	Numărul de pacienți cu TSA tratați în condiții de ambulator în CCSM conform recomandărilor din PCN TSA, pe parcursul ultimului an x 100.	Numărul total de pacienți cu TSA tratați în condiții de ambulator în CCSM, pe parcursul ultimului an.
		2.2. Ponderea pacienților cu TSA tratați în spital general conform recomandărilor din PCN TSA, pe parcursul unui an	Numărul de pacienți cu TSA tratați în spital general conform, recomandărilor din PCN TSA, pe parcursul ultimului an x 100.	Numărul total de pacienți tratați în spital general, cu diagnosticul de TSA, pe parcursul ultimului an.
		2.3. Ponderea pacienților cu TSA tratați în spital de psihiatrie conform recomandărilor din PCN TSA, pe parcursul unui an.	Numărul de pacienți cu TSA tratați în spital de psihiatrie conform, recomandărilor din TSA pe parcursul ultimului an x 100.	Numărul total de pacienți tratați în spital de psihiatrie, cu diagnosticul de TSA, pe parcursul ultimului an.
		2.4 Ponderea pacienților cu TSA cu o remisiune completă, pe parcursul unui an.	Proporția pacienților cu TSA cu o remisiune completă, pe parcursul unui an x 100.	Numărul total de pacienți supravegheați de către psihiatru, psihiatru pentru copii cu diagnoza de TSA, pe parcursul ultimului an.
3.	Depistarea precoce (până la 3 ani) a pacienților cu TSA.	3.1. Ponderea pacienților depistați cu TSA, pe parcursul unui an.	Numărul de pacienți depistați cu TSA, pe parcursul ultimului an X 100.	Numărul total de pacienți cu TSA, pe parcursul ultimului an.
4.	Evitarea dezvoltării dizabilității și a stigmatizării bazate pe efect de „instituționalizare” la pacienții.	4.1. Ponderea pacienților cu TSA care au beneficiat de abilitare psihosocială în CCSM si centre specializate pentru TSA, pe parcursul unui an.	Numărul de pacienți cu TSA care au beneficiat de abilitare psihosocială, pe parcursul ultimului an x 100	Numărul total de pacienți supravegheați de către psihiatru, psihiatru pentru copii cu diagnosticul de TSA, pe parcursul ultimului an.
		4.2. Ponderea pacienților cu TSA care, pe parcursul unui an nu au primit tratament staționar.	Numărul de pacienți cu TSA care nu au primit tratament staționar, pe parcursul ultimului an x 100.	Numărul total de pacienți supravegheați de către psihiatru, psihiatru pentru copii cu diagnosticul de TSA, pe parcursul ultimului an.

ANEXE

ANEXA 1. FIȘA STANDARDIZATĂ DE AUDIT MEDICAL

Domeniul Prompt	Definiții și note
Denumirea IMS evaluată prin audit	
Persoana responsabilă de completarea Fișei	Nume, prenume, telefon de contact.
Perioada de audit	DD-LL-AAAA.
Numărul fișei medicale a bolnavului în staționar f.300/e	
Mediul de reședință a pacientului	0 = urban; 1 = rural; 9 = nu se cunoaște.
Data de naștere a pacientului	DD-LL-AAAA sau 9 = necunoscută.
Genul/sexul pacientului	0 = masculin ; 1 = feminin ; 9 = nu este specificat.
Numele medicului curant	
Consultarea	
Data debutului simptomelor	Data (DD: LL: AAAA) sau 9 = necunoscută.
Data stabilirii diagnosticului	Data (DD: LL: AAAA) sau 9 = necunoscută.
Adresarea primară a pacientului	
- Asistența medicală primară	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
- Centrul Comunitar de Sănătate Mintală	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
- Asistența medicală spitalicească	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Aplicarea Chestionarelor:	
în AMP - Modified Checklist for Autism in Toddlers, Revised (Testul M-CHAT-R)	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
The Autism Mental Status Exam(AMSE)	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Chestionarul CoSoS / ESAT	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
în CCSM - Childhood Autism Rating Scale (Scala CARS)	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Autism Spectrum Screening Questionnaire (ASSQ)	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Autism quiz(AQ-10)	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Psihoeducația pacienților	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Consiliere genetică	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
Data internării în spital	DD-LL-AAAA sau 9 = necunoscut.
- semne de pericol vital	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
- stări grave după tentative de suicid	0= da; 1= nu; 9= nu se cunoaște.
DIAGNOSTICUL	
Evaluarea factorilor declanșatori pentru examinarea posibilității de diagnosticare a unei tulburări de spectru autist	nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9.
Evaluarea persoanelor cu risc înalt al semnelor prodromale	nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9.
Ereditatea compromisă	nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9.
Examenul clinic psihiatric	nu = 0; da = 1;
Examenul clinic somatic	nu = 0; da = 1;
Examenul clinic neurologic	nu = 0; da = 1;
Examen psihologic	nu = 0; da = 1;
Examenul paraclinic.	nu = 0; da = 1;
TRATAMENTUL	
Administrarea preparatelor antipsihotice	nu = 0; da = 1;
Antidepresive	nu = 0; da = 1;
Anticonvulsive	nu = 0; da = 1;
Medicamente cu efect procognitiv	nu = 0; da = 1;
Anxiolitice	nu = 0; da = 1;
Hipnotice	nu = 0; da = 1;
Reabilitare psiho-socială	nu = 0; da = 1;
Psihoterapie	nu = 0; da = 1;
MONITORIZAREA ȘI MEDICAȚIA	
Prescrierea tratamentului (inclusiv a celui de susținere)	nu = 0; da = 1; nu se cunoaște = 9.
Supravegherea pacientului la medicul de familie	0= da; 1= nu;
Supravegherea pacientului la psihiatrul din CCSM	0= da; 1= nu;
DECESUL PACIENTULUI	
Decesul în spital	0 = da; 1 = nu;

ANEXA 2. GHIDUL PENTRU PACIENT, PĂRINȚI, EDUCATORI

Introducere

Acest ghid include informații despre asistența medicală și tratamentul **Tulburării de spectrul autist (TSA)** în cadrul serviciului de sănătate din Republica Moldova. Este destinat pacienților, părinților, tutorilor, psihopedagogilor, lucrători sociali, dar poate fi util și familiilor acestora și celor care doresc să cunoască cât mai mult despre această tulburare.

Ghidul vă va ajuta să înțelegeți mai bine opțiunile de îngrijire și de tratament disponibile în Serviciile de Sănătate. Ghidul nu oferă prezentarea maladiei în detalii sau investigațiile și tratamentul necesar. Aceste aspecte le puteți discuta cu medicul de familie, psihiatrul, psihiatru pentru copil, neurologul psihologul, psihoterapeutul, logopedul, asistentul social, psihopedagog. Tot aici sunt incluse întrebări-model care, adresate medicului, psihoterapeutului, psihologului, logopedului, psihopedagogului vă vor ajuta în acumularea cunoștințelor necesare în administrarea unui tratament.

Indicațiile din ghid acoperă: ;

1. modul în care medicii trebuie să stabilească dacă o persoană suferă de **Tulburare de spectrul autist**
2. modul în care stilul de viață poate influența evoluția acestei tulburări;
3. consiliere și prescrierea tratamentului (psihologic și la necesitatea medicamentos) pentru **Tulburării de spectrul autist**.
4. modul în care trebuie să fie supravegheat un pacient cu **Tulburare de spectrul autist**.

Asistența medicală de care trebuie să beneficiați

Tratamentul și asistența medicală de care beneficiați trebuie să țină cont de necesitățile și de preferințele dvs. personale. Dvs. aveți dreptul să primiți informații pe deplin și să luați decizii împreună cu cadrele medicale și sociale care vă acordă suport. În acest scop, personalul medical și social trebuie să vă ofere informații accesibile și relevante, să vă trateze cu respect, sensibilitate și loialitate și, să vă explice pe înțeles ce prezintă această maladie și care este tratamentul recomandabil. Informația oferită de cadrele medicale și sociale trebuie să includă detalii despre avantajele și eventualele riscuri în administrarea diferitelor tratamente. În tratamentul și în asistența medicală de care beneficiați, e necesar să se țină cont și de alte aspecte: religie, etnie etc., precum și de alți factori suplimentari, cum sunt dizabilitățile fizice, mentale, problemele de vedere sau de auz, dificultățile de comunicare, limbaj, achizițiile școlare .

Ce este Tulburarea de spectrul autist ? — Autismul este o tulburare pervazivă de dezvoltare caracterizată de scăderea capacității de a interacționa pe plan social și de a comunica, comportament stereotip și repetitiv, cu simptome ce se manifestă de obicei înaintea vârstei de 3 ani. Regresia comportamentului social și verbal se întâlnește la o treime din copii cu autism. Acest proces de obicei se începe la unu - doi ani.

Principalele manifestări ale autismului de obicei se manifestă în primii ani de viață, însă unele manifestări pot să nu fie observată până la așa situații specifice ca frecventarea grădiniței sau școlii.

Regresia în dezvoltarea copilului până la vârsta de 3 ani este un motiv pentru examinarea riscului la autism.

Care sunt cauzele TSA ? - Cauzele autismului sunt diverse și complexe. Factorul genetic joacă un rol major în etiologia autismului ($\geq 80\%$). Studiile științifice recente confirmă că autismul poate fi determinat de mutații în circa 500-1000 diferite gene, care, potențial, contribuie la dezvoltarea anormală a creierului atât în perioada prenatală, cât și în cea postnatală, prin interacțiunile genă-genă sau genă-mediul. Contribuția factorilor de mediu în autism este definită printr-un spectru larg de factori non-genetici: de la influențele virusilor, medicamentelor, chimicalelor până la influențele sociale. Cu alte cuvinte, în prezența predispoziției genetice pentru autism, un anumit număr de factori non-genetici, de

mediu, sporesc riscul pentru autism. Multiple studii științifice nu au stabilit existența unei legături dintre vaccinarea și dezvoltarea autismului.

Care sunt simptomele Tulburării de spectru autist ? — o evoluție atipică, heterogenă a dezvoltării neurologice, caracterizată prin dereglări în comunicarea și interacțiunea socială, comportament, interese și activități restrânse și repetitive. Autismul (TSA) se manifestă, de regulă, de la vârsta de 18–24 luni și se caracterizează prin dereglări ale funcției sociale, comunicative (verbale și non-verbale) și prin prezența unor interese și comportamente atipice. Acest diagnostic este considerat ca fiind o condiție/stare pentru întreaga viață, simptomele de bază fiind prezente permanent. Criteriile de bază pentru diagnosticarea TSA sunt: dereglări în interacțiunea socială, dereglări de comunicare, patternuri restrictive, stereotipe și repetitive legate de comportamente, interese și activități).

Copilul cu autism:

- are dificultăți în a-și exprima emoțiile și a înțelege emoțiile celorlalți
- nu împărtășește bucuria, interesele sau realizările cu alți oameni
- are dificultăți în susținerea conversației, are un limbaj neobișnuit, adesea poate vorbi la nesfârșit doar despre un singur subiect
- refuză să fie îmbrățișat sau sărutat dacă inițiativa aparține altcuiva
- când cineva i se adresează, sau când este chemat pe nume, nu reacționează
- recurge rar la contact vizual sau nu stabilește deloc contact vizual cu alte persoane
- preferă să se joace de unul singur, nu este interesat de jocul altor copii, nu are prieteni
- atunci când nu știe cum să comunice ce vrea, poate pur și simplu să strige sau să ghideze mina adultului spre obiectul dorit
- prezintă mișcări repetitive, stereotipe (flutură mâinile, își leagă corpul, merge pe vârfurile degetelor, se rotește)
- poate sta ore în șir aranjând jucăriile, obiectele într-un rând, în loc să se joace cu ele în mod imaginativ
- poate repeta de multe ori cuvintele cuiva, chiar și auzite demult (ecolalie), unii dintre ei utilizându-le în contextul potrivit
- reacționează exagerat la orice schimbare în rutină (schimbarea timpului mesei, poziției obiectelor sau a mobilierului din cameră, schimbarea traseului obișnuit.)
- poate avea interese neobișnuite, persistente.
- este hiper- sau hiporeactiv la stimuli senzoriali (reacționează neobișnuit la durere/căldură/frig, anumite sunete, texturi, atingere; miroase excesiv obiectele).

ANEXA 3. CUM SE TRATEAZĂ TULBURAREA DE SPECTRUL AUTIST – GENERALITĂȚI.

Tulburarea de spectrul autist se tratează psihologic cu metode psihoterapeutice, și cu diferite tipuri de consiliere și suport.

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

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

Intervenția educațională include terapii comportamentale, precum:

- Terapia Comportamentală Aplicată (Applied Behavioral Analysis, **ABA**),
- Terapia **TEACCH** (Treatment and Education of Autistic and related Communication handicapped Children),
- Terapia **PECS** (Picture Exchange Communication System - Sistemul de Comunicare prin Schimbare de Imagini de abilitare (terapia ocupațională și fizică, terapia de comunicare).

Nu există medicamente care să vindece autismul

Specialiștii pot prescrie medicamente pentru cu autismul tratamentul manifestărilor coexistente, precum:

- anxietatea,
- depresia sau
- tulburarea obsesiv-compulsivă.

Unele medicamente pot avea un rol pozitiv în soluționarea problemelor asociate (de ex. epilepsia) sau pot fi benefice în controlarea unor simptome cum sînt¹⁷¹:

- auto- și hetero-agresiunea,
- izolarea,
- stereotipiile,
- hiperactivitatea,
- slaba concentrare a atenției s.a.

În astfel de situații, medicamentele pot spori eficiența intervențiilor educațional-comportamentale sau a altor intervenții.

În caz de necesitate medicul prescrie medicamente care asigură controlul simptomelor emoționale/psihotice/comportamentale. În caz de Medicamentele pentru TSA, de regulă reduc și chiar înlătură simptomele. Uneori, este necesar să fie administrate câteva medicamente, până când se va găsi medicamentul cel mai potrivit, care asigură cel mai bine controlul simptomelor și, evident, cauzează cele mai puține efecte nedorite.

Medicamentele utilizate pentru tratamentul TSA pot cauza efecte adverse neconfortabile. Dacă medicamentele pe care le luați cauzează efecte adverse, vorbiți-i medicului despre acestea. Medicul ar putea reduce doza, trece la un alt medicament sau poate să vă ajute să gestionați în alt mod efectele adverse.

Pentru a controla simptomele TSA **tratamentul manifestărilor coexistente** de obicei este nevoie de a lua remedii pentru dispoziție, contra insomniei, anxietății, fobii, simptomelor psihotice în perioada de 2-3 săptămâni, iar în acceselor epileptice, sindromul ADHD (hiperactivitate și neatenție) posibil pe tot parcursul vieții. Este deosebit de important să fie respectate dozele, modul și ritmul de administrare a medicamentelor, recomandat de către medicul Dvs. În caz contrar, simptomele ar putea să se agraveze. Pentru dumneavoastră și pentru familia dumneavoastră poate fi util să participați la un tip specific de terapie, numită “psihoeducația familiei.” Acest gen de terapie vă poate învăța pe dumneavoastră și pe persoanele dragi să însușiți unele lucruri utile ca, de exemplu:

- Tulburarea de spectru autist este o boală biologică și nu este greșeala cuiva
- Modalitățile de a nu permite agravarea stării dumneavoastră
- Modalitățile de a face față simptomelor, astfel încât ele să fie mai puțin stresante

ANEXA 4. TERAPIA DE URGENȚĂ – STAREA DE AGITAȚIE ȘI COMPORTAMENTUL AGRESIV⁷

Sedarea rapidă (tranchilizarea)						
Grupul de preparate	Denumirea preparatului	Copii (doze)	Adulți (doze)	Metodă de introducere	Efect	Posibile efecte secundare
Benzodiazepine	Lorazepamum		2-4 mg	IV/IM/PO	5-30 min	➤ Depresie respiratorie Sedare excesivă
	Midazolamum		5 mg		10-30 min	
Antipsihotice clasice	Haloperidolum		2.5-10 mg	PO/IM/IV	30-60 min	➤ Simptome extrapiramidale Simptomul neuroleptic malign ➤
Antipsihotice atipice	Risperidonum		2 mg în decursul a 2 ore	PO	< 90 min	➤ Interval extins QT ➤ Hipotensiune ortostatică
	Ziprasidonum*		10 mg în decursul a 2 ore sau 20 mg în decursul a 4 ore	PO/IM	15-20 min	➤ Interval extins QT
	Olanzapinum		5-10 mg în decursul a 2-4 ore	PO/IM	15-45 min IM; 3-6 ore PO	➤ Hipotensiune ortostatică ➤ Extindere QT
	Aripiprazolum	De la 10 ani: 2-5 mg/zi, doza maximă 10 mg	15-30 mg/zi	PO	1-3 ore	➤ akatizie

⁷ Medscape, 2018 (Dovadă de nivel C)

ANEXA 5. MANAGEMENTUL PACIENTULUI VIOLENT (AGRESIV)

Intervențiile restrictive, în caz de **comportament agresiv și violent al pacientului față de sine și alții** includ⁸:

- Observarea
- De-escaladarea (utilizarea metodelor (inclusiv abilitățile de comunicare verbală și non-verbală) orientate spre reducerea furiei și prevenirea agresiunii)
- Separarea
- Reținerea manuală
- Reținerea mecanică
- Tranchilizarea rapidă

Personalul trebuie să respecte următoarele principii și să cunoască:

- semnele timpurii ale agitației, iritării, furiei și agresiuni
- să înțeleagă cauzele probabile ale agresiunii sau violenței, atât în ansamblu, cât și pentru fiecare beneficiar de servicii
- să utilizeze metode de distragere a atenției și de calmare, precum și modalități de încurajare a relaxării
- să recunoască importanța spațiului personal
- să reacționeze la furia pacientului într-un mod corect, echilibrat și rezonabil și să evite provocările.

Managementul violenței și agresiunii la copii și tineri include:

- Evaluarea nivelului maturității fizice, psihice, emoționale și psihologice a copilului sau tânărului
- Colaborarea cu părinții și tutorii
- Folosirea procedurilor de protecție pentru a asigura securitatea copilului sau tânărului
- Implicarea copiilor mai mari sau a tinerilor în luarea deciziilor cu privire la comportamentul lor, atunci când este posibil.

Managementul pacientului agitat și violent începe cu încercarea de a controla verbal situația. Personalul trebuie să evite să se pună în pericol și să-și comunice întotdeauna preocuparea pentru binele pacientului. Accentul se pune în general pe strategiile verbale. Nu trebuie neglijată posibilitatea existenței unor afecțiuni medicale care să cauzeze sau să potențeze comportamentul violent. Medicația se utilizează când controlul verbal e incomplet sau a eșuat. Metoda sedării rapide este sigură și eficientă. Uneori poate fi utilă asocierea dintre imobilizarea fizică și medicație. Când se utilizează imobilizarea fizică, este obligatorie consemnarea în fișa pacientului a motivelor ce au dus la această decizie.

1. Managementul verbal⁹

- Evitați confruntarea directă, dar impuneți limite.
- Subliniați consecințele comportamentului violent.
- Empatizați cu problemele pacientului și implicați și alți membri ai personalului.
- Subliniați faptul că tot personalul vrea sa-i ajute.
- Fiți atenți la limbajul corpului: brațele încrucișate, mâinile la spate, postura de aplecat înainte, contactul vizual intens sau prelungit, pot fi percepute ca amenințătoare sau provocatoare.
- Când vorbiți cu un pacient potențial violent este important să mențineți un ton calm.

⁸ Alina Petrica, Mihai Grecu. Ghid de abordare a pacientului agresiv și violent în urgent. Timișoara 2008, pp.277-284. (Dovadă de nivel C)

⁹ Alina Petrica, Mihai Grecu. Ghid de abordare a pacientului agresiv și violent în urgent. Timișoara 2008, pp.277-284. (Dovadă de nivel C)

- Încercați să nu exprimați mânie sau ostilitate și niciodată nu minimizați sau neglijați temerile și sentimentele pacienților.
- Fiți atenți la schimbările de dispoziție ale pacientului, vorbirea agresivă sau cu tonalitate ridicată, creșterea activității psihomotorii, care pot semnifica pierderea controlului de către pacient.

2. Imobilizarea fizică

Medicii trebuie să specifice clar motivele imobilizării chiar și atunci când pacientul nu aude sau nu înțelege. Toate deciziile de imobilizare trebuie consemnate în scris.

Imobilizarea fizică nu trebuie aplicată ca pedeapsă sau din comoditate.

Criterii de aplicare a imobilizării fizice (Asociația Americană de Psihiatrie)¹⁰:

- pentru a preveni autovătămarea sau vătămarea altor persoane când au eșuat alte metode de control, mai puțin severe
- pentru a preveni perturbarea activității din departamentul de urgență și distrugerea aparaturii sau mobilierului
- pentru a diminua stimularea pacientului
- la cererea pacientului

Modul de aplicare a imobilizării fizice¹¹:

- Ideal, imobilizarea trebuie asigurată de 5 persoane, uzând cât mai puțin de forță.
- Dacă pacientul este de sex feminin, cel puțin o femeie trebuie să participe la imobilizare.
- Imobilizarea se face în patru puncte cu pacientul în poziție culcat sau decubit lateral.
- Se pot utiliza gulerul cervical și curelele suplimentare peste pelvis și genunchi. Curelele se leagă de așa natură încât să nu afecteze circulația (cca 1 cm între piele și curea).
- Se ridică ușor capul pacientului pentru a diminua riscul de aspirație.
- După imobilizare, la fiecare 15 min. trebuie monitorizate perfuzia periferică, mobilitatea, postura și statusul mental. Se evaluează pacientul periodic pentru a aprecia oportunitatea continuării imobilizării¹²

În fișa pacientului trebuie specificate motivul imobilizării, motivul pentru care nu s-au putut utiliza alte metode mai puțin restrictive, medicația administrată, răspunsul la tratament.

3. Imobilizarea medicamentoasă

Se realizează cu preparate psihotrope:

Are același impact asupra pacientului ca și imobilizarea fizică, dar scade riscul apariției leziunilor traumatice în urma imobilizării și este de preferat.

Avantajele tratamentului medicamentos¹³:

- controlează comportamentul violent și pacientul agitat;
- diminuează necesitatea imobilizării fizice;
- permite examinarea și efectuarea investigațiilor radiologice.

Dezavantajele tratamentului medicamentos:

¹⁰ American Psychiatric Association Task Force on the Psychiatric Uses of Seclusion and Restraint : Seclusion and Restraint: The Psychiatric Uses. 1985. Washington DC: American Psychiatric Association. (Dovadă de nivel C)

¹¹ Zun LS. A prospective study of the complication rate of use of patient restraint in the emergency department. J Emerg Med 2003; 24(2):119-24. (Dovadă de nivel B)

¹² Battaglia J, et al. Haloperidol, lorazepam, or both for psychotic agitation? A multicenter, prospective, double-blind, emergency department study. Am J Emerg Med 1997; 4 (15):335-40. (Dovadă de nivel A)

¹³ Battaglia J, et al. Haloperidol, lorazepam, or both for psychotic agitation? A multicenter, prospective, double-blind, emergency department study. Am J Emerg Med 1997; 4 (15):335-40. (Dovadă de nivel A)

- poate determina complicații precum depresia respiratorie și pierderea reflexului de deglutiție;
- ocazional, reacții paradoxale de accentuare a agitației;
- limitează examinarea neurologică și a statusului mental pe durata sedării¹⁴

ANEXA 6. CHESTIONAR AMSE (THE AUTISM MENTAL STATUS EXAM)¹⁵

Scala este în ajutorul clinicianului

Scala de evaluare a stării psihice în autism (**The Autism Mental Status Exam - AMSE**) a fost elaborată de Centrul de Autism Sivera (Școala de medicină Mount Sinai, New-York) (Grodberget al., 2011) – un instrument simplu și comod, constituit din opt compartimente, de evaluare de către clinician a funcționalității sociale, comunicative și comportamentale a pacienților care suferă de tulburări de spectru autist (TSA). Scala **AMSE** este menită să completeze examenul clinic, dar nu solicită mult lucru suplimentar din partea medicului. Fiecare compartiment individual este evaluat cu 0, 1 sau 2 puncte, iar suma punctajului total este 0 # 16 puncte. Datele inițiale privind validarea, publicate în Journal of Autism and Developmental Disorders, indică faptul că un prag AMSE de ≥ 5 puncte este asociat cu prezența TSA, clasificată conform scalei ADOS*, cu o sensibilitate de 94% și o specificitate de 81% în grupurile nestratificate de persoane cu risc sporit. Datele publicate recent referitor la verificarea aplicării scalei, utilizând criteriile DSM-5 pentru TSA, indică calitățile sale psihometrice solide (sensibilitate - 91%, specificitate - 93%). Validarea multicentrică a acesteia continuă în prezent în diferite grupuri de copii.

1. Contactul vizual			
Acest compartiment se bazează pe observările cercetătorilor			
Evaluarea pe compartimente	0 puncte	1 punct	2 puncte
1. Contactul vizual (observat)	≥ 3 secunde	Superficial	Lipsește
	Întreține contact vizual cu cercetătorul ≥ 3 secunde	Stabilește contact vizual, dar pentru mai puțin de 3 secunde. O singură privire scurtă.	Nu este posibil de a prinde privirea pacientului, nici măcar o privire scurtă.
2. Interesul față de cei din jur			
Acest compartiment se bazează pe observările medicului			
Interesul față de cei din jur (observat)	Inițiază interacțiunea cu cercetătorul	Doar răspunsuri pasive	Lipsa interesului
	Pacientul inițiază spontan interacțiuni sociale, verbale sau prin gesturi.	Copilul interacționează doar ca răspuns la solicitările cercetătorului.	Pacientul nu interacționează social nici un moment pe parcursul examinării.
3. Abilități de a arăta			
Acest compartiment se bazează pe observările dvs.			
Rugați-l pe copil să vă arate ceva din biroul dvs.			
Dacă nu poate face acest lucru, rugați-l să vă arate un obiect concret, pentru a vedea cum pacientul va arăta către acesta.			

¹⁴ Allen MH, et al. The Expert Consensus Guideline Series. Treatment of behavioral emergencies. Postgrad Med Spec 2001; 1:1-88.

¹⁵ (Grodberget et al., 2011), (Dovadă de nivel C)

La adulții care nu arată în mod spontan, observați gesturile mâinilor, care sunt un mijloc de comunicare verbală.			
Abilități de a arăta (observate)	Poate indica/arată prin gesturi un obiect.	Doar după indicare	Lipsește
	Poate indica sau arată prin gesturi un obiect, cu sau fără utilizarea contactului vizual.	Pacientul doar urmează indicațiile cercetătorului.	Pacientul nu poate arăta sau urma indicațiile cercetătorului
4. Vorbirea Și acest compartiment este evaluat în baza raportărilor și observațiilor. Prin urmare, dacă părinții raportează că copilul utilizează propoziții complete și complexe, chiar dacă asemenea abilități nu sunt manifestate în timpul examinării, scorul dvs. ar trebui să fie de 0 puncte. Datele recente indică că în subgrupul copiilor cu TSA pot apărea tulburări de articulare. Însă acestea nu joacă vreun rol în evaluarea AMSE și sunt importante doar pentru utilizare clinică.			
Vorbirea (raportată și /sau observată) Problemele de articulare nu sunt incluse în evaluare.	Pot vorbi despre un alt timp sau loc	• cuvinte distincte • fraze (≤ 3 cuvinte) • propoziții nefinalizate	Non-verbală.
	Dacă pacientul poate utiliza vorbirea pentru a povesti despre un alt loc sau timp	Dacă pacientul poate utiliza cuvinte distincte, fraze sau propoziții simple	Doar comunicare non-verbală
5. Conținutul vorbirii Acest compartiment nu este aplicabil, dacă evaluarea la compartimentul anterior este de 1 sau 2 puncte. Dacă la pacienții care vorbesc se remarcă unele manifestări/simptome de un anumit grad (de exemplu, nu pot începe o conversație scurtă, da răspunsuri clare sau au o intonație monotonă / ciudată), atunci pacientul primește automat 2 puncte pentru acest compartiment. Dacă nu observați astfel de simptome / manifestări, dar au fost raportate, atunci pacientul primește un scor de 1 punct.			
Conținutul vorbirii	• Nu este perturbat • Nu se aplică	• Nu face față expresiilor sau temelor • Intonații monotone sau ciudate • raportate • observate	
Dacă pacientul are la compartimentul precedent un scor de 1 sau 2 puncte, evaluați cu 0 puncte acest compartiment.	Dacă conținutul vorbirii nu este perturbat.	Pacientul sau părinții (educatorii) raportează perturbări, dar acestea nu au fost identificate în timpul examinării.	Dacă asemenea perturbări sunt observate în timpul cercetării
6. Forme de comportament și stereotipuri repetitive Acest compartiment este la fel evaluat în baza raportărilor și observațiilor. Prin urmare, dacă părinții raportează că copilul are un discurs excesiv de formal (stereotipic), atunci, chiar dacă dvs. nu remarcăți acest lucru, marcați acest lucru și stabiliți un scor de 2 puncte. Comportamentul de genul comportamentului compulsiv poate include rotirea sau mișcarea obiectelor înainte și înapoi, întrebări și solicitări repetate, acumularea, mersul pretențios, sărituri, etc. Stereotipuri de mișcare: fluturatul mâinilor, mișcarea degetelor. Stereotipuri vocale: oftaturi / strigăte involuntare. Ecolalia: repetarea cuvintelor sau frazelor, de obicei fără o intenție de comunicare.			

Discurs stereotipic: excesiv de formal / atipic, de obicei cu intenție de comunicare			
Comportament/stereotip repetitiv (raportat și/sau observat)	Lipsește	Respectă insistent ordinea stabilită / comportament asemănător cu compulsiile	• Stereotipuri motrice sau stereotipuri vocale • ecolalie • vorbire stereotipică
	Fără tulburări de comportament și stereotipuri.	Pacientul are mai multe tipuri de astfel de comportament, conform raportărilor sau observărilor, dar lipsește ceea ce este indicat în coloana următoare din dreapta.	Pacientul, conform raportărilor sau observărilor, are mai multe tipuri de astfel de comportament.

7. Pasiuni neobișnuite sau captivante

Pasiunile captivante de obicei "domină" viața pacientului, limitând alte interese și pasiuni, ceea ce cauzează deteriorări în multe domenii de funcționare. Acestea se pot schimba în timp, însă pentru evaluarea **AMSE** trebuie să fie prezente în ultimele două săptămâni. Pentru a da un scor de 2 puncte, aceste pasiuni ar trebui să se manifeste în mod spontan în timpul examinării. Pasiunile neobișnuite pot lua forma unui interes atipic sau foarte special, de exemplu, metoda de numărare a ustensilelor de bucătărie sau a datelor calendaristice. În scopul acestei examinări, pasiunile neobișnuite nu trebuie neapărat să domine în viața pacientului, dar ele pot fi pur și simplu prezente.

La copii sau la pacienți cu funcționalitate redusă, luați în considerare următoarele forme:

- atașament special față de obiecte neobișnuite sau
- interes sporit față de părțile nefuncționale ale jucăriilor sau ale altor obiecte, care se manifestă prin atingere, încercarea de a gusta, senzații vizuale sau vestibulare.

De exemplu, începe să rotească robinetele, să conecteze sau să deconecteze lumina sau televizorul, să palpeze textura, să miște obiectele înainte și înapoi în câmpul vizual periferic.

Pasiuni neobișnuite sau captivante	Lipsesc	Există - descrieți: • raportate • observate	
	Lipsesc.	Raportate, da neobservate.	Observate în timpul examinării

8. Sensibilitate neobișnuită

Hipersensibilitate la zgomot, atingeri, mirosuri, gusturi sau prag de durere înalt. De exemplu, copilul își poate acoperi urechile ca răspuns la zgomot. Pacientul poate raporta sensibilitate excesivă la etichetele pe îmbrăcăminte sau la textura țesăturii hainelor. Cercetătorul poate observa că un copil impulsiv, lovindu-se de mobilă, nu acordă atenție durerii (manifestă un prag înalt de durere).

Senzații neobișnuite	Lipsesc	• Sensibilitate ridicată • Prag înalt de durere • observate	
	Lipsesc	Simptomele sunt doar raportate	Simptomele sunt observate în timpul examinării

Scopul utilizării AMSE

1. Standardizarea observațiilor clinice ale medicului, documentarea manifestărilor și simptomelor autismului la pacienți.
2. Un scor de ≥ 5 puncte poate susține decizia clinică a medicului cu privire la prezența TSA la pacient.
3. Scopul scalei AMSE nu este de a diagnostica TSA. De fapt, aceasta este un suport pentru diagnosticul clinic al expertului, dacă pacientul este suspectat că are TSA.

Particularitățile psihometrice ale scalei AMSE, care au fost publicate, se bazează pe un studiu efectuat la Centrul de Autism Sivera (Școala de medicină Mount Sinai, New York).

În prezent, procesul de validare multicentrică a scalei este în curs de desfășurare. Scala AMSE în original și instrucțiunile în limba engleză privind utilizarea acesteia sunt accesibile pentru descărcare gratuită.

ANEXA 7. CHESTIONAR PRIVIND AUTISMUL LA COPII, (MODIFICAT, RECTIFICAT, CU ÎNTREBĂRI ULTERIOARE) (M-CHAT-R/F)™

Autorii: PhD Diana L. Robins, PhD Deborah Fein, PhD Marianne Barton

Drepturi de utilizare M-CHAT-R/FTM

Pentru informații suplimentare, vizitați www.mchatscreen.com sau contactați-o pe Diana Robins la mchatscreen2009@gmail.com

© 2009 Diana Robins, Deborah Fein și Marianne Batler

Chestionarul modificat privind autismul la copii, rectificat, cu întrebări ulterioare (M-CHAT-R / F; Robins, Fein și Batler, 2009) este un instrument de observație în două etape pentru părinți, conceput pentru a evalua riscul tulburărilor de spectru autist (TSA). M-CHAT-R / F este disponibil gratuit și este destinat scopurilor clinice, de cercetare și educaționale. M-CHAT-R / F și materialele conexe pot fi descărcate la www.mchatscreen.com. M-CHAT-R / F este un instrument protejat de drepturile de autor, iar atunci când utilizați M-CHAT-R / F, urmați aceste instrucțiuni:

(1) CHAT-R trebuie să conțină drepturile de autor în partea de jos a fiecărei pagini (© 2009 Robins, Fein și Barton). Nu se permite modificarea itemilor, instrucțiunilor sau ordinii itemilor fără permisiunea autorilor. (2) M-CHAT-R trebuie folosit integral. S-a demonstrat că părțile separate ale itemilor nu au proprietăți psihometrice adecvate. (3) Părțile interesate să copieze M-CHAT-R / F în format tipărit (de exemplu sub formă de carte sau articol) sau în formă electronică pentru a fi folosit de alții (de exemplu, ca parte a documentației medicale digitale sau a altor pachete de program), urmează să o contacteze pe Diana Robins pentru a-i solicita permisiunea la mchatscreen2009@gmail.com (4) Dacă aveți un cabinet medical și doriți să includeți prima etapă a întrebărilor M-CHAT-R în fișele medicale electronice (FME), sunteți liber de a o face. Însă, dacă doriți să distribuiți pagina cu FME în afara cabinetului dvs., vă rugăm să o contactați pe Diana Robins pentru a solicita un acord de licență.

Instrucțiunile privind utilizarea M-CHAT-R pot fi indicate și considerate ca parte a unei vizite la o clinică pediatrică și pot fi, de asemenea, folosite de medicii specialiști sau de alți profesioniști pentru a evalua riscul de TSA. Scopul principal al M-CHAT-R este de a maximiza sensibilitatea, adică detectarea cât mai multor cazuri de TSA. Pentru aceasta, am elaborat întrebări ulterioare (M-CHAT-R / F). Cei care utilizează chestionarul trebuie să țină cont de faptul că, chiar și cu întrebările ulterioare, o mare parte de copii, cărora le poate fi stabilit un diagnostic pozitiv în baza M-CHAT-R, nu au TSA; totuși, acești copii prezintă un risc sporit de alte tulburări și întârzieri de dezvoltare, prin urmare, fiecare copil care a primit un rezultat pozitiv trebuie evaluat. Datele obținute cu ajutorul M-CHAT-R pot fi calculate în mai puțin de două minute. Instrucțiunile privind calcularea scorului pot fi descărcate la adresa <http://www.mchatscreen.com>. Documentele relevante pot fi de asemenea descărcate.

Algoritmul de calculare. Pentru toate compartimentele, cu excepția compartimentelor 2, 5 și 12, răspunsul "NU" indică un risc de TSA; pentru compartimentele 2, 5 și 12, răspunsul "DA" indică un risc de TSA. Algoritmul de mai jos maximizează proprietățile psihometrice ale M-CHAT-R:

NIVEL JOS DE RISC: Scorul total este 0-2; dacă copilul are mai puțin de 24 de luni, evaluați-l din nou după vârsta de doi ani. Dacă nu există risc de TSA, nu sunt necesare acțiuni ulterioare.

NIVEL MEDIU DE RISC: Scorul total este de 3-7; sunt indicate întrebările ulterioare (etapa a doua M-CHAT-R / F) pentru a obține informații suplimentare referitoare la nivelul de risc. Sunt necesare următoarele acțiuni: efectuarea unei evaluări diagnostice a copilului și a oportunității intervenției timpurii. Dacă scorul ulterior este de 0-1, rezultatul examinării este considerat negativ. Nu sunt necesare

acțiuni ulterioare, în cazul identificării unui risc de TSA, dar în timpul vizitelor ulterioare copilul trebuie evaluat din nou.

NIVEL ÎNALT DE RISC: Scorul total este de 8-20; se admite de a ignora întrebările ulterioare și de a trece imediat la evaluarea de diagnosticare și a oportunității intervenției timpurii.

M-CHAT-RTM

Răspundeți, vă rog, la aceste întrebări despre copilul dvs. Țineți cont de comportamentul obișnuit al copilului. Dacă ați văzut că s-a comportat într-un anumit mod de mai multe ori, dar acest comportament nu este normal pentru el, vă rugăm să răspundeți "nu". Răspundeți cu "da" sau „nu” la fiecare întrebare. Vă mulțumim! © 2009 Diana Robins, Deborah Fein și Marianne Butler©

M-CHAT-R cu întrebări ulterioare (M-CHAT-R/F)TM

Nr.	Întrebarea	Da	Nu
1	Dacă indicați un anumit obiect din cameră, copilul se uită la el? (De exemplu, dacă indicați o jucărie sau un animal, copilul dvs. se uită la jucărie sau la animal?)		
2	Nu v-ați gândit vreodată că copilul dvs. este surd?		
3	Copilului dvs. îi place să se prefacă? (De exemplu, se prefacă că bea dintr-o ceașcă goală, că vorbește la telefon, că hrănește o păpușă sau o jucărie-animale?)		
4	Copilului dvs. îi place să urce pe obiecte? (De exemplu, pe mobilă, pe terenul de joacă, pe scări?)		
5	Copilul dumneavoastră face mișcări neobișnuite cu degetele lângă cap și ochi? (De exemplu, scutura degetele în jurul ochilor?)		
6	Arată copilul dvs. cu degetul, dacă dorește să ceară ceva sau cere ajutor? (De exemplu, arată spre o gustare sau o jucărie la care nu poate ajunge?)		
7	Copilul dvs. arată cu un deget spre un lucru interesant, pe care vrea să vi-l arate? (De exemplu, spre un avion care zboară sau un camion mare pe drum?)		
8	Este copilul dumneavoastră interesat de alți copii? (De exemplu, copilul dvs. se uită la alți copii, le surâde sau se apropie de ei?)		
9	Copilul vă aduce lucruri pentru a le vedea, vi le arată - nu pentru a-l ajuta, ci doar pentru a se împărtăși? (De exemplu, vă arată o floare, un animal-jucărie, un camion-jucărie?)		
10	Copilul dvs. răspunde când îi spuneți numele? (De exemplu, se uită la dvs., vorbește sau gângurește, își oprește acțiunile, când își aude numele?)		
11	Când îi zâmbiți copilului, vă zâmbește înapoi?		
12	Copilul dvs. este deranjat de zgomotul cotidian? (De exemplu, țipă sau plânge ca răspuns la zgomotul unui aspirator sau al muzicii puternice?)		
13	Copilul dvs. merge?		
14	Copilul dvs. vă privește în ochi când vorbiți cu el, vă jucați sau îl îmbrăcați?		
15	Copilul dvs. încearcă să copieze ceea ce faceți? (De exemplu, flutură din mână, bate din palme, strigă vesel după dvs.)		
16	Dacă întoarceți capul pentru a vă uita la ceva, copilul dvs. se uita în jur pentru a vedea la ce vă uitați dvs.?		
17	Copilul dvs. încearcă să vă facă să vă uitați la el? (De exemplu, copilul se uită la dvs. pentru a auzi laude, pentru a spune "privește" sau "privește la mine".)		
18	Când îi spuneți să facă ceva, copilul înțelege? (De exemplu, dacă nu arătați spre obiect, poate copilul să înțeleagă cuvintele "pune cartea pe scaun" sau "adă-mi o plapumă"?)		
19	Dacă se întâmplă ceva nou, copilul se uită la dvs. în față pentru a înțelege exact ce simțiți referitor la acest lucru? (De exemplu, dacă aude un zgomot straniu sau amuzant sau vede o jucărie nouă, se va uita la fața dvs.?)		
20	Copilul iubește activitățile mobile? (De exemplu, atunci când este aruncat în sus sau legănat pe picioare?)		

© 2009 Diana Robins, Deborah Fein și Marianne Butler

ANEXA 8. PROGRAM NATIONAL DE IDENTIFICARE PRECOCE A TULBURĂRII DE SPECTRU AUTIST SI TULBURĂRI ASOCIATE.

În atenția medicului de familie: Aceste întrebări scurtează capacitățile copilului de interacțiune și relaționare, de comunicare non- verbală și rezonanță emoțională.

*Acest chestionar de screening a fost elaborat în cadrul Programului National de Sănătate Mintală 3.1 Subprogramul de profilaxie în patologia psihiatrică și psihosocială și validat în populația generală de către UBB Babes-Bolyai.

Întrebări

Întrebări adresate părintelui:	Da	Nu	Uneori
Copilul dvs va privește în ochi când vorbiți cu el?	0	2	1
V-ați gândit uneori că nu aude normal?	2	0	1
Copilul dvs este dificil la mâncare?/ Pare lipsit de apetit?	2	0	1
Întinde brațele să fie luat în brațe?	0	2	1
Se opune când este luat în brațe de dvs?	2	0	1
Participă la jocul “cucu-bau”?	0	2	1
Zâmbește când dvs îi zâmbiți? –întrebare înlocuită la 24 luni cu întrebarea : Folosește cuvântul “mama” când va striga?	0	2	1
Poate să stea singur în pătuț când este treaz?	2	0	1
Reacționează întotdeauna când este strigat pe nume?/ Întoarce capul când este strigat?	0	2	1
Observațiile medicului de familie			
Evită privirea directă/ Nu susține contactul vizual	1	0	-
Evidența lipsei de interes pentru persoane	1	0	-
După 24 de luni: Stereotipii motorii (flutura mâinile, tropăie, merge pe vârfuri, se învârtă în jurul propriei axe, posturi inadecvate, etc.)	1	0	-

Scorare

Scor	0-6	Risc minim	
	7-9	Risc mediu	Reevaluare peste 3 luni
	10-18	Risc sever	Trimitere către medicul specialist psihiatrie pediatrică/neuropsihiatrie pediatrică

ANEXA 9. COEFICIENTUL SPECTRULUI AUTIST (AQ)

Un ghid de referire rapidă pentru adulții suspectați cu autism, care n-au dificultăți de învățare.

Bifați, vă rog, câte o opțiune per întrebare:

		Totalmente de acord	Întrucâtva de acord	Ușor dezacord	Dezacord total
1	Deseori remarc unele sunete mici, pe care alții nu le remarcă				
2	De obicei, mă concentrez mai mult pe tabloul de ansamblu, decât pe detaliile mici				
3	Îmi este ușor să fac câteva lucruri în același timp				
4	După o întrerupere, eu pot reveni foarte rapid la ceea ce făceam anterior				
5	Îmi este ușor să ‘citesc printre rânduri’, când cineva vorbește cu mine				
6	Eu știu cum să-mi dau seama, dacă persoana care mă ascultă se plictisește				
7	Când citesc o povestire, îmi este greu să înțeleg intențiile personajelor.				
8	Îmi place să colectez informații despre categorii de lucruri (de exemplu, tipuri de mașini, tipuri de păsări, tipuri de trenuri, tipuri de plante, etc.)				
9	Îmi este ușor să înțeleg ce crede sau simte cineva doar uitând-mă la fața sa.				
10	Îmi este greu să înțeleg intențiile oamenilor.				

CALCULAREA SCORULUI: Fiecare întrebare poate fi punctată cu doar 1 punct. Punctați cu scorul de 1 punct răspunsurile Totalmente de acord sau Întrucâtva de acord la itemii 1, 7, 8 și 10. Punctați cu un 1 punct răspunsurile Dezacord total sau Ușor dezacord la itemii 2, 3, 4, 5, 6 și 9. Dacă scorul unei persoane este de peste 6 din 10, examinați oportunitatea referirii sale către o evaluare specializată de diagnosticare.

Acest test este recomandat în ‘Autismul: recunoaștere, referire, diagnosticare și management al adulților pentru spectrul autist’ (ghidul clinic NICE CG142). www.nice.org.uk/CG142

ANEXA 10. CHESTIONARUL CoSoS / ESAT

Chestionarul CoSoS / ESAT (Oosterling și alții, 2010; Dietz și alții, 2006), acest chestionar poate fi utilizat de primii furnizori de servicii de sănătate, de ex. consilierii, psihologii, medicii de familie, asistenții medicali și de specialiști ca pediatrii, fizioterapeuții, psihiatrii etc. CoSoS/ESAT a fost dezvoltat pentru a ajuta screening-ul TSA al copiilor de până la 36 luni. Lista de verificare este ușor de explicat și un profesionist ar trebui să o deprindă după o scurtă pregătire. Conform (Oosterling și alții, 2010) și (Dietz și alții, 2006), 3 sau mai multe elemente marcate negativ pe acest test sugerează o șansă mai mare de TSA.

	Întrebare	Da	Nu
1	Are copilul dvs. un interes în diferite tipuri de jucării? Sau numai în anumite tipuri de jucării cum ar fi mașinuțele sau nasturii?	Da	Nu
2	Alternează copilul dvs. modul său de joc? Sau are tendința să se oprească la anumite ocupații cum ar fi aruncarea și/sau mestecarea?	Da	Nu
3	Copilul plânge sau râde de obicei în momentele când vă așteptați în mod normal?	Da	Nu
4	Copilul reacționează în mod normal la senzațiile fizice? (frig, cald, zgomot, durere, gâdilici)	Da	Nu
5	Puteți vedea, de obicei, cum se simte copilul dvs. după expresia feței?	Da	Nu
6	Este ușor să faceți contact vizual cu copilul?	Da	Nu
7	Dacă copilul dvs. e singur pe o clipă, încearcă să atragă atenția prin (de exemplu) plâns sau chemare?	Da	Nu
8	Copilul repetă deseori anumite mișcări? De ex. arată cu degetul, lovește, se sucește	Da	Nu
9	Copilul dă vreodată lucruri altora? Sau îi place să-și arate jucăriile/desenele?	Da	Nu
10	Are copilul dorința de a avea mai mulți semenii în preajmă?	Da	Nu

ANEXA 11. IERARHIA DOVEZILOR ȘI PUTEREA RECOMANDĂRIILOR (DUPĂ NICE)

Puterea recomandărilor apare în dreapta textului fiecărei recomandări în paranteză.

IERARHIA DOVEZILOR	PUTEREA RECOMANDĂRIILOR
NIVEL – TIPUL DOVEZII	CLASA – STUDIUL PE BAZA CARUIA S-A FACUT RECOMANDAREA
Ia - Dovezi obținute din recenzii sistematice și meta-analize de trialuri (clinice) controlate randomizate Ib - Dovezi obținute din analiza a cel puțin un singur trial controlat randomizat	A - Cel puțin un trial controlat randomizat ca parte a literaturii studiate, foarte bine realizat și cu referiri consistente privind recomandarea respectivă
IIa - Dovezi obținute din cel puțin un trial clinic nerandomizate, bine făcut IIb - Dovezi obținute din cel puțin un studiu clinic de orice tip, bine făcut, quasi-experimental	B - Un studiu clinic bine condus dar nu un trial clinic randomizat axat pe subiectul recomandării - Prin extrapolare de la un studiu de tip I
III - Dovezi obținute din studii descriptive neexperimentale, bine făcute, cum ar fi studii comparative, studii corelative și studii de caz	
IV - Dovezi obținute din rapoartele sau opiniile comitetelor de experți, sau cele provenite din experiența clinică a personalităților	C - Rapoartele sau opiniile comitetelor de experți. Această clasă indică faptul că sunt absente studiile de calitate și cu aplicabilitate directă - Prin extrapolare de la un studiu de tip I, II sau III

BIBLIOGRAFIE

1. Adler NE, Newman K. Socioeconomic disparities in health: Pathways and policies. *Health Aff (Millwood)* 2002;21:60–76. [PubMed]
2. Anderson BM, Schnetz-Boutaud NC, Bartlett J, Wotawa AM, Wright HH, Abramson RK et al. Examination of association of genes in the serotonin system to autism. *Neurogenetics* 2009;10(3): 209-16.
3. Atladóttir HÓ, Henriksen TB, Schendel DE, Parner ET. Autism after infection, febrile episodes, and antibiotic use during pregnancy: An exploratory study. *Pediatrics*. 2012;130:e1447–54. [PMC free article] [PubMed]
4. Bailey, A., Luthert, P., Bolton, P., Le Couteur, A., Rutter, M., & Harding, B. (1993). Autism and megalencephaly. *Lancet*, 341, 1225-1226.
5. Barnby G, Abbott A, Sykes N, Morris A, Weeks DE, Mott R et al. Candidate-gene screening and association analysis at the autism susceptibility locus on chromosome 16p:evidence of association at GRIN2A and ABAT. *Am J Hum Genet* 2005;76(6): 950-966.
6. Bertrand, J., Mars, A., Boyle, C., Bove, F., Yeamgin-Allsopp, M., & Decoufle, P. (2001). Prevalence of autism in a United States population: the Brick Township, New Jersey, investigation. *Pediatrics*, 108(5), 1155-61.
7. Bölte S, Knecht S, Poustka F. A case-control study of personality style and psychopathology in parents of subjects with autism. *J Autism Dev Disord*. 2007;37:243–50. [PubMed]
8. Bolton, P.F., et al. (2001). Association between idiopathic infantile macrocephaly and autism spectrum disorders. *Lancet*, 358(9283), 726-27.
9. Braun JM, Froehlich T, Kalkbrenner A et al. (2014) Brief report: Are autistic behaviors in children related to prenatal vitamin use and maternal whole blood folate concentrations? *Journal of Autism and Developmental Disorders*.44 (10) (pp 2602-2607), 2014.Date of Publication: 2014. 2602-2607.
10. Chen S-W, Zhong X-S, Jiang L-N et al. (2016) Maternal autoimmune diseases and the risk of autism spectrum disorders in offspring: A systematic review and meta-analysis. *Behavioural Brain Research*.296 (pp 61-69), 2016.Date of Publication: January 01, 2016. -69.
11. Chess S. Follow up report on autism in congenital rubella. *J Autism Child Schizophr* 1997;7:69-81
12. Clements CC, Castro VM, Blumenthal SR et al. (2015) Prenatal antidepressant exposure is associated with risk for attention-deficit hyperactivity disorder but not autism spectrum disorder in a large health system. [References]. *Molecular Psychiatry* 20:727-734.
13. Courchesne, E., Carper, R., & Akshoomoff, N. (2003). Evidence of brain overgrowth in the first year of life in autism. *JAMA*, 290(3), 337-344.
14. Coutinho AM, Sousa I, Martins M, Correia C, Morgadinho T, Bento C et al. Evidence for epistasis between SLC6A4 and ITGB3 in autism etiology and in the determination of platelet serotonin levels. *Hum Genet* 2007;121:243–56.
15. Croen LA, Grether JK, Yoshida CK, Odouli R, Hendrick V. Antidepressant use during pregnancy and childhood autism spectrum disorders. *Arch Gen Psychiatry*. 2011 Nov. 68(11):1104-12. [Medline].
16. Curran EA¹, O'Neill SM, Cryan JF, Kenny LC, Dinan TG, Khashan AS, Kearney PM. Research review: Birth by caesarean section and development of autism spectrum disorder and attention-deficit/hyperactivity disorder: a systematic review and meta-analysis. *J Child Psychol Psychiatry*. 2015 May;56(5):500-8. doi: 10.1111/jcpp.12351. Epub 2014 Oct 27.
17. Currenti SA. Understanding and determining the etiology of autism. *Cell Mol Neurobiol*. 2010;30:161–71. [PubMed]
18. Daily Mail. Women Who Smoke During Pregnancy ‘May Be More Likely to Have a Child with A Harvard School of Public Health. Marge Dwyer .Fine Particulate Air Pollution Linked with Increased Autism Risk. Harvard College. 2014. ‘asperger’s Syndrome’. Daily Mail. 2012.
19. Daniels JL, Forssen U, Hultman CM, Cnattingius S, Savitz DA, Feychting M, et al. Parental psychiatric disorders associated with autism spectrum disorders in the offspring. *Pediatrics*. 2008;121:e1357–62. [PubMed]

20. Davidovitch, M., Patterson, B., & Gartside, P. (1996). Head circumference measurements in children with autism. *Journal of child neurology*, 11(5), 389-93.
21. Dawson G, Munson J, Webb SJ, Nalty T, Abbott R, Toth K. Rate of head growth decelerates and symptoms worsen in the second year of life in autism. *Biological Psychiatry* 2007;61:458–464.
22. Dawson G. Early behavioral intervention, brain plasticity, and the prevention of autism spectrum disorder. *Development and Psychopathology* 2008;20:775-803.
23. Dissanayake, C., et al. (2006). Growth in stature and head circumference in high functioning autism and Asperger disorder during the first 3 years of life. *Development and psychopathology*, 18(2), 381-93.
24. Durkin MS, Maenner MJ, Meaney FJ, Levy SE, DiGuseppi C, Nicholas JS, et al. Socioeconomic inequality in the prevalence of autism spectrum disorder: Evidence from a U.S. cross-sectional study. *PLoS One*. 2010;5:e11551. [PMC free article] [PubMed]
25. Dworkin, P. H. (1989). British and American recommendations for developmental monitoring: The role of surveillance. *Pediatrics*, 84, 1000 - 1010. (Class III). Standards and Guidelines for the Assessment and Diagnosis of Young Children with Autism Spectrum Disorder in British Columbia An Evidence-Based Report prepared for The British Columbia Ministry of Health Planning March 2003
26. Dworkin, P. H. (1993). Detection of behavioral, developmental, and psychosocial problems in pediatric primary care practice. *Curr Opin Pediatr.*, 5, 531 - 536. Standards and Guidelines for the Assessment and Diagnosis of Young Children with Autism Spectrum Disorder in British Columbia
27. Edmonson, C., Ziats, M.N. and Rennert, O.M. (2014) Altered glial marker expression in autistic post-mortem prefrontal cortex and cerebellum. *Mol Autism*. Jan 10;5(1):3.
28. El MH, White TJH, Van Der Knaap NJF et al. (2014) Prenatal exposure to selective serotonin reuptake inhibitors and social responsiveness symptoms of autism: Population-based study of young children. *British Journal of Psychiatry*. 205 (2) (pp 95-102), 2014. Date of Publication: August 2014. 95-102.
29. Elina Jokiranta-Olkonemi, Keely Cheslack-Postava, Dan Sucksdorff, et al Auli Suominen, David Gyllenberg, Roshan Chudal, Susanna Leivonen, Mika Gissler, Alan S. Brown, Andre Sourander. Risk of Psychiatric and Neurodevelopmental Disorders Among Siblings of Proband with Autism Spectrum Disorders *AMA Psychiatry*. 2016;73(6):622-629. doi:10.1001/jamapsychiatry.2016.0495
30. Elovitz MA, Brown AG, Breen K, Anton L, Maubert M, Burd I. Intrauterine inflammation, insufficient to induce parturition, still evokes fetal and neonatal brain injury. *Int J Dev Neurosci*. 2011;29:663–71. [PMC free article] [PubMed]
31. Elsabbagh M, Divan G, Koh YJ, Kim YS, Kauchali S, Marcín C, et al. Global prevalence of autism and other pervasive developmental disorders. *Autism Res*. 2012;5:160–79. [PMC free article] [PubMed]
32. Fernell E, Barnevik-Olsson M, Bågenholm G, Gillberg C, Gustafsson S, Sääf M. Serum levels of 25-hydroxyvitamin D in mothers of Swedish and of Somali origin who have children with and without autism. *Acta Paediatr*. 2010;99:743–7. [PubMed]
33. Filipek PA, Accardo P, Baranek GT, Cook EH Jr, Dawson G, Gordon B et al. The screening and diagnosis of autistic spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 1999; 29:439- 484.
34. Fombonne, E. (2002). Epidemiological trends in rates of autism. *Molecular psychiatry*, 7(Suppl 2), S4-6. Review.
35. Frans EM, Sandin S, Reichenberg A et al. (2013) Autism risk across generations: a population-based study of advancing grandpaternal and paternal age. *JAMA Psychiatry* 70:516-521. *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology* 46:1283-1293 6-year surveillance 2016 – autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis (2011) NICE guideline CG128
36. Freitag CM. Genetics of autism. *J Intellect Disabil Res* 2008;52: 817.
37. Gardener H, Spiegelman D, Buka SL. Prenatal risk factors for autism: Comprehensive meta-analysis. *Br J Psychiatry*. 2009;195:7–14. [PMC free article] [PubMed]
38. Gillberg, C. (1991). Outcome in autism and autistic-like conditions. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 30, 375-382.

39. Gillberg, C. (1998). Asperger syndrome and high-functioning autism. *The British journal of psychiatry*, 172, 200-209.
40. Grant WB, Soles CM. Epidemiologic evidence supporting the role of maternal vitamin D deficiency as a risk factor for the development of infantile autism. *Dermatoendocrinology*. 2009;1:223–8. [PMC free article] [PubMed]
41. Hadjikhani N. Serotonin, pregnancy and increased autism prevalence: Is there a link. *Med Hypotheses* 2010;74(5): 880-3
42. Henry CA, Nowinski L, Koesterer K et al. (2014) Low rates of depressed mood and depression diagnoses in a clinic review of children and adolescents with autistic disorder. [References]. *Journal of Child and Adolescent Psychopharmacology* 24:403-406.
43. Idring S, Magnusson C, Lundberg M et al. (9-1-2014) Parental age and the risk of autism spectrum disorders: findings from a Swedish population-based cohort. *International Journal of Epidemiology* . *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology* 46:1283-1293 6-year surveillance 2016 – autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis (2011) NICE guideline CG128
44. Iversson SA, Bjerre I, Vegfors P, Ahlfors K. Autism as one of several disabilities in two children with congenital cytomegalovirus infection. *Neuropediatrics* 1990;21:102-103.
45. Jamain S, Betancur C, Quach H, Philippe A, Fellous M, Giros B et al. Linkage and as- sociation of the glutamate receptor 6 gene with autism. *Mol Psychiatry* 2002;7(3): 302-310.
46. Jaspers M, de Winter AF, Buitelaar JK et al. (2013) Early childhood assessments of community pediatric professionals predict autism spectrum and attention deficit hyperactivity problems. *Journal of Abnormal Child Psychology* 41:71-80. *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology* 46:1283-1293 6-year surveillance 2016 – autism spectrum disorder in under 19s: recognition, referral and diagnosis (2011) NICE guideline CG128
47. Jung CR, Lin YT, and Hwang BF. (2013) Air pollution and newly diagnostic autism spectrum disorders: a population-based cohort study in Taiwan. *PLoS ONE [Electronic Resource]* 8:e75510.
48. Kakinuma H, Ozaki M, Sato H, Takahashi H. Variation in GABA-A subunit genecopy number in an autistic patient with mosaic 4p duplication (p12p16). *Am J Med Genet B* 2008;147(6): 973-975
49. Kaplan & Sadock's Comprehensive Textbook of Psychiatry. 9th ed. Vol. 2. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2009:540.
50. Kim YJ, Park JK, Kang WS et al. (2015) LAMB1 polymorphism is associated with autism symptom severity in Korean autism spectrum disorder patients. [References]. *Nordic Journal of Psychiatry* 69:594-598.
51. Kinney DK, Munir KM, Crowley DJ, Miller AM. Prenatal stress and risk for autism. *Neurosci Biobehav Rev*. 2008;32:1519–32. [PMC free article] [PubMed]
52. Klevson A, Gross R, Reichenberg A. Prenatal and perinatal risk factors for autism: a review and integration of finding. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2007;161:326-33.
53. Korvatska, E., Van de Water, J., Anders, T. F., & Gershwin, M. E. (2002). Genetic and immunologic considerations in autism. *Neurobiology of Disease*, 9(2), 107-125. DOI: 10.1006/nbdi.2002.0479 *Neurobiology of Disease*, Vol. 9, No. 2, 2002, p. 107-125.
54. Kusaka H, Miyawaki D, Nakai Y et al. (2014) Psychiatric comorbidity in children with high-functioning pervasive developmental disorder. *Osaka City Medical Journal* 60:1-10.
55. Lainhart, J.E. (2006). Advances in autism neuroimaging research for the clinician and geneticist. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 142(1), 33-39
56. Larsson HJ, Eaton WW, Madsen KM, Vestergaard M, Olesen AV, Agerbo E et al. Risk factors for autism: perinatal factors, parental psychiatric history, and socioeco- nomic status. *Am J Epidemiol* 2005;161(10): 926-8.
57. Larsson HJ, Eaton WW, Madsen KM, Vestergaard M, Olesen AV, Agerbo E et al. Risk factors for autism: perinatal factors, parental psychiatric history, and socioeco- nomic status. *Am J Epidemiol* 2005;161(10): 926-8.
58. Larsson, H.J., Eaton, W.W., Madsen, K.M., Vestergaard, M., Olesen, A.V., Agerbo, E., e.a. (2005). Risk factors for autism: perinatal factors, parental psychiatric history, and socioeconomic status. *American journal of epidemiology*, 161(10), 916-925.

59. Lee LC, Harrington RA, Louie BB, Newschaffer CJ. Children with autism: Quality of life and parental concerns. *J Autism Dev Disord*. 2008;38:1147–60. [PubMed]
60. Libbey JE, Sweeten TL, McMahon WM, Fujinami RS. Autistic disorder and viral infections. *J Neurovirol*. 2005;11:1–10. [PubMed]
61. Lichtenstein P, Carlström E, Rastam M, Gillberg C, Anckarsater H. The genetics of autism spectrum disorders and related neuropsychiatric disorders in childhood. *Am J Psychiatry* 2010;167 (11):1357–63. Genetic and Environmental Factors in Autism <http://dx.doi.org/10.5772/53295>
62. London E, Etzel RA. The environment as an etiologic factor in autism: a new direction for research. *Environmental Health Perspectives* 2000;108 (suppl 3): 401-404.
63. Losh M, Sullivan PF, Trembath D, Piven J. Current developments in the genetics of autism: from phenome to genome. *J Neuropathol Exp Neurol* 2008;67:829-837.
64. Lyall K, Munger KL, O'Reilly ÉJ, Santangelo SL, Ascherio A. Maternal dietary fat intake in association with autism spectrum disorders. *Am J Epidemiol*. 2013;178:209–20. [PMC free article] [PubMed]
65. Ma DQ, Whitehead PL, Menold MM, Martin ER, Ashley-Koch AE, Mei H et al. Identification of significant association and gene-gene interaction of GABA receptor subunit genes in autism. *Am J Hum Genet* 2005;77(3): 377-388. Recent Advances in Autism Spectrum Disorders - Volume I 336
66. Maimburg RD, Bech BH, Vaeth M, Møller-Madsen B, Olsen J. Neonatal jaundice, autism, and other disorders of psychological development. *Pediatrics*. 2010;126:872–8. [PubMed]
67. Maimburg RD, Vaeth M, Schendel DE, Bech BH, Olsen J, Thorsen P. Neonatal jaundice: A risk factor for infantile autism? *Paediatr Perinat Epidemiol*. 2008;22:562–8. [PubMed]
68. Marge Dwyer Fine Particulate Air Pollution Linked with Increased Autism Risk. Harvard College. 2014.
69. Matsunami N, Hensel CH, Baird L et al. (2014) Identification of rare DNA sequence variants in high-risk autism families and their prevalence in a large case/control population. *Molecular Autism*. 5 (1) (no pagination), 2014. Article Number: 5. Date of Publication: 27 Jan 2014.
70. Menold MM, Shao Y, Wolpert CM, Donnelly SL, Raiford KL, Martin ER et al. Association analysis of chromosome 15 GABAA receptor subunit genes in autistic disorder. *J Neurogenetics* 2001;15 (3-4): 245-259.
71. Miodovnik A, Harstad E, Sideridis G et al. (2015) Timing of the diagnosis of attention deficit/hyperactivity disorder and autism spectrum disorder. *Pediatrics*. 136 (4) (pp e830-e837), 2015. Date of Publication: 01 Oct 2015. e830-e837.
72. Moore M, Piazza A, Nolan Y, Lynch MA. Treatment with dexamethasone and vitamin D3 attenuates neuroinflammatory age-related changes in rat hippocampus. *Synapse*. 2007;61:851–61. [PubMed]
73. Morgan, J.T., Chana, G., Abramson, I., et al. (2012) Abnormal microglial-neuronal spatial organization in the dorsolateral prefrontal cortex in autism. *Brain Res*. May 25;1456:72-81.
74. Morrow JD, Whitman BY, Accardo PJ. Autistic disorder in Sotos Syndrome: a case report. *Eur J Pediatr* 1990;149:567-569.
75. Mrozek-Budzyn D, Kieltyka A, Majewska R. Lack of association between measles-mumps-rubella vaccination and autism in children: A case-control study. *Pediatr Infect Dis J*. 2010;29:397–400. [PubMed]
76. O'Donnell K, O'Connor TG, Glover V. Prenatal stress and neurodevelopment of the child: Focus on the HPA axis and role of the placenta. *Dev Neurosci*. 2009;31:285–92. [PubMed]
77. Orabona GM, Griesi-Oliveira K, Vadasz E, Bulcão VL, Takahashi VN, Moreira ES et al. HTR1B and HTR2C in autism spectrum disorders in Brazilian families. *Brain Res* 2009;1250:14–9.
78. Ornoy A, Weinstein-Fudim L, Ergaz Z. Prenatal factors associated with autism spectrum disorder (ASD) *Reprod Toxicol*. 2015;56:155–69. [PubMed]
79. Palmen, S.J., & Engeland, H. van (2004). Review on structural neuroimaging findings in autism. *J Neural Transm*, 111(7), 903-29.
80. Perera F, Herbstman J. Prenatal environmental exposures, epigenetics, and disease. *Reprod Toxicol*. 2011;31:363–73. [PMC free article] [PubMed]

81. Rasalam AD, Hailey H, Williams JH, Moore SJ, Turnpenny PD, Lloyd DJ et al. Characteristics of fetal anticonvulsant syndrome associated autistic disorder. *Dev Med Child Neurol* 2005;47: 551-555.
82. Reddy, K.S. (2005). Cytogenetic abnormalities and fragile-X syndrome in autism spectrum disorder. *BMC medical genetics*, 6, 3.
83. Reiss AL, Feinstein C, Rosenbaum KN, Borengasser Caruso MA, Gold-smith BM. Autism associated with Williams Syndrome. *J Pediatr* 1985;106: 247-249.
84. Russell G, Steer C, and Golding J. (2011) Social and demographic factors that influence the diagnosis of autistic spectrum disorders. *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology* 46:1283-1293
85. Rutter, M. (2000). Genetic studies of autism: from the 1970s into the millennium. *J Abnorm Child Psychol*, 28(1), 3-14.
86. Sabih F, Sajid WB. There is significant stress among parents having children with autism. *J Rawalpindi Med*. 2008;33:214–6.
87. Salazar F, Baird G, Chandler S et al. (2015) Co-occurring Psychiatric Disorders in Preschool and Elementary School-Aged Children with Autism Spectrum Disorder. *SO: Journal of autism and developmental disorders* 45:2283-2294.
88. Sasanfar R, Haddad SA, Tolouei A, Ghadami M, Yu D, Santangelo SL. Paternal age increases the risk for autism in an Iranian population sample. *Mol Autism*. 2010;1:2. [PMC free article] [PubMed]
89. Schlotz W, Jones A, Phillips DI, Gale CR, Robinson SM, Godfrey KM. Lower maternal folate status in early pregnancy is associated with childhood hyperactivity and peer problems in offspring. *J Child Psychol Psychiatry*. 2010;51:594–602. [PMC free article] [PubMed]
90. Schmidt RJ, Tancredi DJ, Ozonoff S, Hansen RL, Hartiala J, Allayee H, et al. Maternal periconceptional folic acid intake and risk of autism spectrum disorders and developmental delay in the CHARGE (CHildhood Autism Risks from Genetics and Environment) case-control study. *Am J Clin Nutr*. 2012;96:80–9. [PMC free article] [PubMed]
91. Schuch JB, Muller D, Endres RG et al. (2014) The role of beta3 integrin gene variants in autism spectrum disorders - diagnosis and symptomatology. *Gene*.553 (1) (pp 24-30), 2014.Date of Publication: 2014. 24- 30.
92. Serajee FJ, Zhong H, Nabi R, Huq AH. The metabotropic glutamate receptor 8 gene at 7q31: partial duplication and possible association with autism. *J Med Genet* 2003;40:e42.
93. Smith SE, Li J, Garbett K, Mirnics K, Patterson PH. Maternal immune activation alters fetal brain development through interleukin-6. *Journal of Neuroscience* 2007;27: 10695–10702.
94. Soorya L, Kolevzon A, Zweifach J et al. (2013) Prospective investigation of autism and genotype-phenotype correlations in 22q13 deletion syndrome and SHANK3 deficiency. *Molecular Autism*.4 (1) (no pagination), 2013.Article Number: 18.Date of Publication: 2013.
95. Stromland K, Sjögreen L, Miller M, Gillberg C, Wentz E, Johansson M et al. Mobius sequence – a Swedish multidiscipline study. *Eur J Paediatr Neurol* 2002;6:35-45.
96. Sutcliffe JS, Nurmi EL, Lombroso PJ. Genetics of childhood disorders: XLVII. Autism, part6: duplication and inherited susceptibility of chromosome 15q11-q13 genes in autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2003;42:253-256.
97. Suzuki, K., Sugihara, G., Ouchi, Y., et al. (2013) Microglial activation in young adults with autism spectrum disorder. *JAMA Psychiatry*. Jan;70(1):49-58.
98. Szatmari P, Jones MB, Tuff L, Bartolucci G, Fisman S, Mahoney W. Lack of cognitive impairment in first-degree relatives of children with pervasive developmental disorders. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 1993;32(6):1264-1273.PubMedGoogle ScholarCrossref
99. Szatmari, P. (2000). The classification of autism, Asperger's syndrome, and pervasive developmental disorder. *Can J Psychiatry*,
100. Szatmari, P., Jones, M.B., Zwaigenbaum, L., & MacLean, J.E. (1998). Genetics of autism: overview and new directions. *J Autism Dev Disord*, 28(5), 351-68.
101. Tantam, D., Evered, C., & Hersov, L. (1990). Asperger's syndrome and ligamentous laxity. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*, 29(6), 892-6.
102. Tetreault, N.A., Hakeem, A.Y., Jiang, S., et al. (2012) Microglia in the cerebral cortex in autism. *J Autism Dev Disord*. Dec;42(12):2569-84.

103. Torrey, E.F., et al. (2004). Autism and head circumference in the first year of life. *Biological psychiatry*, 56(11), 892-94.
104. van Balkom ID, Bresnahan M, Vuijk PJ, Hubert J, Susser E, Hoek HW. Paternal age and risk of autism in an ethnically diverse, non-industrialized setting: Aruba. *PLoS One*. 2012;7:e45090. [PMC free article] [PubMed]
105. Walker CK, Krakowiak P, Baker A et al. (2015) Preeclampsia, placental insufficiency, and autism spectrum disorder or developmental delay. *JAMA Pediatrics* 169:154-162.
106. Wassink TH, Piven J, Vieland VJ, Pietila J, Goedken RJ, Folstein SE et al. Evaluation of FOXP2 as an autism susceptibility gene. *Am J Med Genet B* 2002;114(5):566-569.
107. Weinstock M. The long-term behavioural consequences of prenatal stress. *Neurosci Biobehav Rev*. 2008;32:1073–86. [PubMed]
108. Werling DM, Geschwind DH. Sex differences in autism spectrum disorders. *Curr Opin Neurol*. 2013;26:146–53. [PMC free article] [PubMed]
109. Yoo HJ, Lee SK, Park M, Cho IH, Hyun SH, Lee JC et al. Family- and population-based association studies of monoamine oxidase A and autism spectrum disorders in Korean. *Neurosci Res* 2009;63:172–6
110. Young, A.M., Campbell, E., Lynch, S., et al. (2011) Aberrant NF-kappaB expression in autism spectrum condition: a mechanism for neuroinflammation. *Frontier Psych*. 2:27.
111. Zappella M. Autism and hypomelanosis of Ito in twins. *Dev Med Child Neurol* 1993;35: 826-832.
112. Zhang X, Lv CC, Tian J, Miao RJ, Xi W, Hertz-Picciotto I, et al. Prenatal and perinatal risk factors for autism in China. *J Autism Dev Disord*. 2010;40:1311–21. [PMC free article] [PubMed]
113. Д.В. Мальцев, к.м.н., зав. лаборатории иммунологии и молекулярной биологии, И.И. Солонько, Е.И. Сидоренко, И.Н. Рыжко, П.А. Черновол НИИ экспериментальной и клинической медицины Национального медицинского университета им. А.А. Богомольца Иммунологические аспекты расстройств аутистического спектра у детей 3 (92) ' 2016
114. И.А. Марценковский, Украинский научно-исследовательский институт социальной, судебной психиатрии и наркологии МЗ Украины, г. Киев Расстройства из спектра аутизма: факторы риска и профилактика <https://neuronews.com.ua/ru/issue-article-624/Rasstroystva-iz-spektra-autizma-factory-riska-i-profilaktika#gsc.tab=0> Содержание номера 3 (38) ' 2012
115. Fombonne E. Editorial: the rising prevalence of autism. *J Child Psychol Psychiatry*. 2018;59:717–720. doi: 10.1111/jcpp.12941. [PubMed] [CrossRef] [Google Scholar] [Ref list]
116. Jun-Won Hwang, Jeong-Seop Lee Korean Clinical Guideline for Autism Spectrum Disorder - Clinical Features, Course, Epidemiology, and Cause. *Soa Chongsonyon Chongsin Uihak*. 2024 Jan 1; 35(1): 8–14. doi: 10.5765/jkacap.230040
117. Sacco R, Camilleri N, Eberhardt J, Umla-Runge K, Newbury-Birch D. The prevalence of autism spectrum disorder in Europe. In: Carotenuto M, editor. *Autism spectrum disorders - recent advances and new perspectives*. InTech; London: 2023. [CrossRef] [Google Scholar] [Ref list]
118. Shaw KA, Williams S, Hughes MM, Warren Z, Bakian AV, Durkin MS, et al. Statewide county-level autism spectrum disorder prevalence estimates-seven U.S. states, 2018. *Ann Epidemiol*. 2023;79:39–43. doi: 10.1016/j.annepidem.2023.01.010. [PubMed]
119. CLINICAL PRACTICE GUIDELINES ON AUTISM SPECTRUM DISORDER IN CHILDREN AND ADOLESCENTS. COLLEGE OF PAEDIATRICS AND CHILD HEALTH, SINGAPORE, 232 pp., 2nd edition (2023).
120. Interagency Autism Coordinating Committee (IACC). 2021-2023 IACC Strategic Plan for Autism Research, Services, and Policy. 244 pp. September 2023. Retrieved from the U.S. Department of Health and Human Services Interagency Autism Coordinating Committee website: <https://iacc.hhs.gov/publications/strategic-plan/2023/>