

Ce trebuie să înțelegem prin "tulburări pervazive de dezvoltare"?

Valentina Golumbeanu

De obicei prin *sintagma Tulburări pervazive de dezvoltare*, cunoscute poate mai frecvent sub denumirea de *Tulburări din spectrul autist (TSA)* se înțelege o gamă extinsă de tulburări în special de ordin neuropsihologic (ele având mai mult o bază neuro-anatomică, deci biologică, decât psihologică), afecțiuni care într-adevăr au un substanțial numitor comun, revendicând origini apropiate și manifestări similare - cu toate acestea este incorect să le asimilăm pe toate *autismului*. Din ce în ce mai frecvent auzim de așa numitele *cazuri de autism*, sau de cazurile miraculoase în care pacienții "*s-au vindecat*" de autism. Întrebarea care îmi vine în minte de fiecare dată când aud astfel de formulări este: în ce măsură pacientul în cauză suferă într-adevăr de autism, și nu de o alta afecțiune similară, dar mai puțin severă, din categoria TSA, sau cât la sută dintre copiii pe care-i diagnosticăm la modul general ca suferind de *autism*, au într-adevăr această formă de tulburare pervazivă și nu una dintre celelalte forme (mai severe sau mai puțin severe).

Din păcate în ultima perioadă termenul de *autism* a suferit o puternică alterare, o extindere nepermisă a sferei noțiunii, care de la *parte* a devenit *întreg*, în sensul că ceea ce în mod științific desemnează o subcategorie a unei clase nosologice (categorie de tulburări sau afecțiuni psihice înrudite etiologic) a ajuns să fie popularizat (din păcate chiar și din neglijența în exprimare a specialiștilor din domeniile care studiază această problemă) la nivelul publicului larg ca desemnând un diagnostic universal, un sindrom unic. Ceea ce trebuie să înțelegem este faptul că autismul în sine este doar una dintre formele de manifestare ale unui sindrom complex - sindrom desemnat, cel mai bine, în opinia mea, prin sintagma mai sus menționată și anume - *Tulburări din spectrul autist (TSA)*.

Specific acestui sindrom este faptul că simptomele și deficitul pe care le generează se pot asocia într-o mare varietate de forme, nivele de intensitate sau gravitate, în care afectarea diverselor funcții (cele cognitive, de exemplu), conduite (bizareriile comportamentale, incapacitatea de interacțiune socială, dinamica vieții emoționale) sau abilități și capacități (incapacitatea de asimilare, înțelegere și utilizare a limbajului verbal și nonverbal, deprinderea conduitelor psihomotorii, etc) poate diferi substanțial de la un individ la altul, acest sindrom lăsând adesea impresia unor mozaicuri generate prin îmbinarea aleatoare a pieselor unui puzzle pe care încă nu l-am înțeles pe deplin.

Totuși chiar și în aceste tablouri clinice și comportamentale diferite s-au putut desprinde ca niște matrici, câteva *modele* sau *patternuri* simptomatologice care tind să se diferențieze între ele prin *preferința* către anumite simptome sau către anumite nivele de gravitate și afectare a funcțiilor mai sus menționate, astfel încât actualmente putem diferenția între 5 subclase ale TSA:

- Tulburarea autista - sau autismul în sens clasic (Autismul de tip Kanner),
- Tulburarea dezintegrativă a copilăriei
- Sindromul Rett
- Sindromul Asperger
- Tulburarea autistă atipică - situație în care tabloul clinic este sincretic și atipic, încadrarea tulburării într-una dintre celelalte subcategorii fiind extrem de dificilă sau neindicată.

Bineînțeles că uneori chiar și aceste încadrări pot să fie considerate nesatisfăcătoare, tocmai pentru că formele de manifestare sunt extrem de diferite (este cunoscut faptul că persoanele cu TSA diferă

foarte mult nu numai de restul populației ci chiar și față de celelalte persoane diagnosticate cu TSA) și pot fi ridicate - și chiar sunt! - discuții și polemici asupra existenței și a altor categorii nosografice, precum *autismul înalt funcțional*, *notele autiste*, *autismul ușor sau autismul mediu*.

În prezent diagnosticarea autismului se realizează aproape exclusiv în baza tabloului comportamental, considerat sursa de investigație cea mai elocventă pentru acest sindrom. De ce? Ei bine, pentru că cercetările dintr-o gamă largă de discipline și ramuri disciplinare au oferit modele teoretico-explicative foarte variate, incriminând factori etiologici (cu privire la cauză) variați. Cu alte cuvinte tabloul etiologic pare a fi la fel de sincretic și cu o marjă crescută de variabilitate ca și tabloul semiologic (cel al manifestărilor, al simptomelor). Mai mult decât atât, obstacolul cel mai mare a fost acela că acești factori etiologici, considerați vinovați pentru declanșarea anumitor deficite, nici măcar nu sunt prezenți la întreaga populație diagnosticată cu TSA, ci numai la un segment al acesteia și, din nou, în combinații variate. Într-adevăr, ei nu par a fi prezenți și la populația sănătoasă, ceea ce îi incriminează ca având o anumită "vină" în declanșarea sindromului, dar nu se poate spune cu certitudine dacă ei reprezintă cauza directă, sau dacă sunt doar factori circumstanțiali predispozanți - care contribuie la declanșarea TSA printr-o vulnerabilizare a organismului sau a structurilor sale neuro-anatomice.

Inițial se credea, sau mai degrabă se spera ca eterogenității simptomelor să-i corespundă totuși un singur factor (sau un număr redus de factori înrudiți) care astfel să fie mai ușor de gestionat iar tratamentul/terapia să se centreze strict asupra aceluia factor, ameliorarea lui devenind astfel un gen de panaceu universal.

Astfel în cercetările din domeniul neuropatologiei s-au impus pentru o perioadă teoriile localizaționiste, care sugerau existența unor anomalii cerebrale sau a unor leziuni la nivelul cortexului, țelul acestor cercetări impunând cu necesitate descoperirea acestor arii afectate, cel mai probabil în perioada prenatală, prin factori endogeni. Unele dintre studiile efectuate prin investigarea pacienților folosind metode specifice domeniului (radiografii, ulterior tomografii) dar și prin autopsii ale pacienților decedați, au evidențiat:

- anomalii ale cerebelului (parte componentă a encefalului responsabilă cu coordonarea mișcărilor voluntare și care asigură postura, echilibrul corporal și locomoția), care au fost corelate cu deficitele din domeniul psihomotricității și parțial cu bizareriile comportamentale, legate de mișcările stereotipe;
- anomalii ale hipocampusului (parte a creierului compusă în principal din materie cenușie care are un rol important în sarcinile de memorare și de învățare);
- alte anomalii ale cortexului sau ale neurotransmițătorilor.

Modelele explicative neurochimice sugerau existența unor disfuncții la nivelul neurotransmițătorilor și, de exemplu, luându-se în considerare sensibilitatea evident mai scăzută la durere a unora dintre persoanele suferind de TSA, a fost elaborată ipoteza unei creșteri endogene a secreției de substanțe opiacee din creier. Cercetările au demonstrat că într-adevăr nivelul serotoninei tinde să fie mai mare la persoanele suferind de TSA (dar și la cele suferind de alte tulburări neuropsihice, precum dislexia sau deficitul de atenție). Aceste rezultate nu au condus practic nicăieri până în momentul de față, deoarece reducerea nivelului serotoninei prin tratament medicamentos nu a antrenat nici un fel de îmbunătățite vizibile a condiției bolnavilor.

Cercetările din domeniul psihologiei cognitive s-au centrat și ele în mare parte pe descoperirea unei breșe substanțiale în demersul de dezvoltare și maturizare a funcțiilor și proceselor cognitive, capabile să explice deficitele aproape implacabile a unora dintre cei diagnosticați cu TSA. Pentru o perioadă s-a impus teoria *unei slabe coerențe centrale* (a unui deficit central) sau, pe scurt, *Teoria coerenței centrale*. Aceasta sugera existența unui anumit stil cognitiv de percepție, lacunar sau

sincretic care împiedică persoana în cauză să perceapă și să proceseze întregul ansamblu. Ideea de bază ar fi ca persoanele cu TSA pot să perceapă mai degrabă părțile decât întregul, pe care nu reușesc să-l înțeleagă ca pe o structură integrală, motiv pentru care ei percep lumea dispart, la cel mai analitic mod posibil, neputând surprinde legăturile și relațiile dintre obiecte și fenomene, relațiile de cauzalitate sau de determinare, etc. Astfel de la aceste percepții sincretice și analitice se dezvoltă un stil de gândire defectuos, aproape parazitar, pierzând copilul într-un fel de caleidoscop de senzații, impresii, imagini. Această teorie ar explica desigur o sumedenie dintre dificultățile pe care ei le întâmpină, inclusiv dificultatea de a procesa imaginile faciale (dificultate susținută de o altă teorie, ce încearcă să explice dificultățile lor de interacționare socială și de înțelegere și reacționare adecvată la emoțiile celorlalți) și dificultatea de a verbaliza prin structuri complexe, cum sunt cele frazeologice. Cu toate acestea, ea nu explică și ce anume generează sau stă la baza acestui deficit central.

O altă teorie provenind tot de pe tărâmurile psihologiei și cunoscută sub numele de *Teoria minții* (*Theory of mind*) postulează ipoteza conform căreia persoanele cu autism sunt aproape incapabile de a se decentra, de a se detașa de propria ființă și de a atribui altor persoane emoții, sentimente, dorințe, opinii diferite de cele proprii. Este evident că această teorie se concentrează exclusiv pe aspectul social al sindroamelor tipic autiste, neglijând celelalte deficiențe majore. În plus, din punctul meu de vedere, aceasta ... teorie nu e de fapt chiar o teorie, ci mai degrabă o observație, deoarece nu face decât să accentueze evidența și nu oferă de fapt nici un răspuns la întrebarea "De ce?".

În opinia mea una dintre cele mai interesante descoperiri din domeniul neuroștiințelor, având o strânsă legătură și cu domeniul științelor comportamentale este descoperirea *neuronilor-oglină* - considerată de altfel una dintre cele mai importante descoperiri în domeniul din ultima decadă. Acești neuroni au fost detectați în cortexul motor (responsabil cu coordonarea activității voluntare a mușchilor corpului) și în cortexul parietal inferior (zonă cu rol de punere în legătură a zonelor creierului responsabile cu procesarea senzorială și cu cea motorie) și se crede că ei sunt "responsabili" pentru capacitatea de imitare a comportamentelor (la majoritatea mamiferelor, inclusiv la om, dar și la păsări), fiind deosebit de importanți în primele etape ale învățării.

Se consideră ca *neuronii oglină* se dezvoltă postnatal, până la vârsta de 12 luni (să nu uităm că în momentul de față se consideră că autismul poate fi diagnosticat cel mai devreme la vârsta de 18 luni), în baza a două potențiale principii: *plasticitatea sinapselor* sau *și învățarea prin asociere*. Cu alte cuvinte, neuronii din aceste zone ale creierului capătă proprietăți de "neuroni oglină" după o perioadă de stimulare și de procesare senzorială a informațiilor, dându-i ulterior copilului posibilitatea de "a oglini" comportamentele pe care le observă la ceilalți.

Datorită implicării lor în comportamentul de imitare, unii cercetători îi pun în legătură și cu capacitatea de imitare și de învățare a comportamentelor prin imitare, cu empatia și cu dezvoltarea limbajului (se pare că neuronii oglină au fost localizați și în zona lobilor frontali, în apropierea ariei Brocca - regiune considerată responsabilă cu dezvoltarea limbajului).

Din aceste considerente unii cercetători sunt de părere că TSA ar fi cauzate de unele deficite ale funcționării neuronilor oglină; de exemplu s-a observat că la persoanele suferind de TSA există modificări în funcționarea respectivelor zone, comparativ cu populația neafectată și că aceste arii sunt mai puțin dezvoltate decât la ceilalți (gradul de nedezvoltare putând fi pus în legătură cu severitatea manifestărilor). În acest fel deficitul la nivelul acestor arii corticale a fost pus în legătură și cu *teoria minții*, dar asocierea acestei ipoteze, a neuronilor oglină, cu deficitele din autism este încă una de ordin speculativ. Cercetările continuă și în acest domeniu, fiind permanent relevate noi concluzii și argumente, atât pro cât și contra.

O mare amploare au luat-o și cercetările și studiile din domeniul geneticii, una dintre ipotezele actuale fiind faptul că ar exista o serie de gene, între 3 și 12, implicate în generarea TSA și între care ar exista o interacțiune sinergetică (ceea ce implică gene diferite ale căror acțiuni concură pentru îndeplinirea aceluiași funcții sau a unor funcții corelative). Una dintre întrebările ridicate privitor la această ipoteză a fost dacă aceste gene determină o vulnerabilitate pentru TSA la modul general, sau mai degrabă pentru fiecare dintre componentele sale? Și dacă ele afectează mai degrabă componentele TSA luate separat, atunci de ce incidența (frecvența) deficitelor izolate (pentru componentele individuale ale TSA) nu este mai mare decât incidența tulburărilor de tip autist sau asimilate spectrului autist? Oricum oamenii de știință sunt aproape convinși că predispoziția către TSA este transmisă genetic, cu atât mai mult cu cât autismul și TSA reprezintă unele dintre maladiile psihice cu cea mai mare eritabilitate (transmitere genetică), mai mare chiar decât schizofrenia, tulburările de atenție sau tulburările bipolare (dintre toate tulburările specifice spectrului autist, cea mai răspândită afecțiune continuă să fie autismul).

Ipotezele din domeniul geneticii par să ofere o serie de răspunsuri în baza cărora să ne putem explica o serie dintre "*necunoscutele*" acestui vast domeniu, cum ar fi, de exemplu:

- *heterogenitatea fenotipului comportamental* în TSA (marea varietate de caracteristici comportamentale),
- *heritabilitatea trăsăturilor* (transmiterea pe cale genetică) specifice TSA - în baza observațiilor unora dintre cercetătorii din domeniu, s-a putut specula faptul că, în unele cazuri, părinții sau alți membrii din familiile celor diagnosticați cu TSA prezentau o serie de caracteristici ce s-ar fi putut transmite, într-o variantă amplificată, la urmașii lor;
- *variabilitatea gradelor de severitate* în care TSA se pot prezenta la diferiți indivizi.

Toate aceste aspecte au încercat fi explicate prin teorii și ipoteze ale afectării genetice, ceea ce pare a fi cel mai plauzibil. Desigur, că aceste ipoteze nu le exclud pe celelalte, deoarece factorul genetic poate fi doar declanșatorul unor alte afectări, de ordin neurologic, comportamental, etc.

Prin urmare în domeniul geneticii au fost formulate mai multe ipoteze:

- mutații la nivelul mai multor gene;
- mutații succesive la nivelul aceleiași gene;
- existența unor gene separate care predispun la TSA și care se află într-o legătură strânsă cu fiecare dintre componentele individuale specifice fenotipului din TSA (ceea ce sugerează că există gene separate care predispun către fiecare dintre deficiturile bazale din TSA - de interacțiune socială, de dezvoltare a limbajului și de bizarerii comportamentale);
- afectarea unor gene care acționează împreună, dar care sunt prinse într-o interacțiune negativă, cunoscută sub numele de *epistazie* (inhibarea unei gene de către o altă genă dominantă sau recesivă), acest asinergism generând o dezvoltare anormală a creierului sau a unora dintre structurile sale.

Ce trebuie să reținem?

- este bine să ne ferim a mai folosi termenul de autism la modul generic, nediferențiat, știind că tulburările din spectrul autist presupun o gamă mai largă de manifestări, cu grade diferite de severitate și, deci, cu posibilități variate de ameliorare; folosirea terminologiei corecte ne ajută în eforturile de obținere a unor statistici corecte (estimarea incidenței cazurilor de autism sau alte TSA) dar ne ajută și în momentul în care optăm pentru anumite tipuri de intervenție personalizată și ne permite să stabilim un nivel de expectații mai realist și mai corect;

- toate tulburările acestui spectru descriu un amplu sindrom, ale cărui cauze sunt la fel de complexe ca și sindromul în sine, debutul bolii neputând fi atribuit unor accidente pre- sau post-natale, de genul căzăturilor, loviturilor la cap, hrana neadecvată a mamei în timpul sarcinii (nu s-a reușit de ex., asocierea declanșării TSA cu anumite condiții prenatale);
- este important să ne interesăm de potențialii factori etiologici, pentru a identifica sursa problemei și pentru a ști asupra a ce să ne concentrăm eforturile, dar să avem grijă totuși să nu îmbrățișăm explicații sau ipoteze neverosimile, de genul acelor care postulează că autismul este provocat de vaccinurile împotriva rușeolei sau pojarului sau de atitudinea mamei după naștere - autismul are o determinare genetică, cu puternice implicații la nivelul sistemului neurosenzorial, implicații implacabile și independente de conduita maternelă sau parentală imediat ulterioară nașterii;
- ca măsuri profilactice, singurele pe care putem să le luăm se referă la stimularea cât mai intensă a copilului în primul an de viață (stimulare fizică, senzorială), mângâindu-l cât mai mult, vorbindu-i, făcând cât mai multe activități care să-l antreneze cât mai mult și care să implice cât mai multe dintre simțuri (jucării colorate, cu luminițe, jucării sonore) - în acest fel, nu numai că-i oferim un *antrenament* benefic, dar putem și depista posibilele probleme sau dificultăți ale copilului.