

PROTOCOL CLINIC STANDARDIZAT PENTRU MEDICII DE FAMILIE

Tulburări de spectru autist la copil și adult

Codul bolii (CIM 10): F84.0– F84.9

Tulburările de spectru autist la copil și adult (TSA) sunt un grup de tulburări caracterizate prin anomalii calitative de interacțiuni sociale reciproce, de tipare de comunicare prin totalitatea intereselor și activităților repetitive, stereotipe, restrictive. Aceste anomalii calitative sunt o trăsătură profundă a funcționării individului în toate situațiile.

TSA includ următoarele forme nozologice

F 84.0 Autismul infantil	F 84.5 Sindromul Asperger
F 84.2 Sindromul Rett	F 84.8 Alte tulburări pervazive de dezvoltare
F 84.3 Altă tulburare dezintegrativă a copilăriei	F 84.9 Tulburare pervazivă a dezvoltării, nespecificată
F 84.4 Tulburare hiperactivă asociată cu retardarea mentală și mișcări stereotipe	F 84.10 Autismul atipic

MANAGEMENTUL PACIENTULUI CU TSA LA NIVEL DE AMP

Cine acordă îngrijiri	Scop	Intervenții
Medicul de familie, Asistentul medicului de familie	Recunoaștere a TSA la copii și adulți cu risc înalt	Evaluarea și monitorizarea copiilor și adulților cu risc înalt pentru TSA.
	Detectare precoce a TSA și referire la serviciu specializat de sănătate mintală	• Screening M-CHAT-R • Anamnestic • Examen fizic • Referire la CCSM
	Supraveghere	Monitorizarea sănătății fizice pentru prevenirea recidivelor.

FACTORI DE RISC

Genetici • Autismul este considerat cea mai frecventă tulburare cu predispoziție genetică; • Schizofrenia pe linie maternală crește circa de 3 ori riscul de autism la urmași; • A fost stabilită relația dintre depresia la mamele copiilor cu autism; • Rudele persoanelor cu TSA au probabilitatea de a dezvolta tulburarea în circa 2-6 %; • Autismul este diagnosticat de 4-5 ori mai frecvent la sexul masculin decât la feminin.
Neuroanatomici/neurobiologici • Macrocefalia ar putea fi asociată cu riscul pentru TSA; • Anomalii structurale ale cerebelului, amigdalei, hipocampusului și ganglionilor bazali; • Activarea anormală la nivelul sulcus-ului temporal superior; • Anomalii congenitale legate de SNC, inclusiv paralizia cerebrală; • Encefalopatii neonatale sau epileptice, inclusiv spasmele infantile.
De mediu Se consideră că factorii externi prezintă risc pentru TSA indirect, prin acțiunea asupra încărcăturii genetice. • Risc pentru TSA îl prezintă toxinele, insecticidele, pesticidele mercurul, cadmiul, nichelul, plumbul, arsenul, manganul; • 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; • Deficitul vitaminei D și a acidului folic sunt considerate alte cauze posibile pentru TSA; • Scăderea cu 5 % a normei de omega-3 crește riscul de TSA; • Riscul pentru TSA crește în cazul virusului gripei, rubeolei, citomegalovirusului, varicelei, parotitei, herpesului, a infecțiilor bacteriene din pneumonii, otite, în cazuri de sifilis; • Hemoragiile în perioada de gestație cresc riscul pentru TSA în 81 %; • Vârsta înaintată a părinților crește riscul pentru TSA (cu 29 % la fiecare 10 ani de vârstă a tatălui); • Gradul scăzut de instruire a mamelor.
Imunologici • Incompatibilitatea imunologică este considerată posibilă în dezvoltarea TSA.

PROFILAXIE

• Profilaxia primară constă în evaluarea și monitorizarea copiilor/adulților cu risc înalt pentru TSA cu accent pe constatarea unor probleme în familie, datelor anamnestice atât din familie, cât și din alte surse. • Screening și monitorizare în timp a persoanelor cu deficiențe de neurodezvoltare, tulburări de comportament, limbaj, a funcțiilor motorii sau cu tulburări afective, vizând simptomatologia specifică.
--

SCREENING

Screening-ul va fi efectuat dacă se vor constata careva din simptomele 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

Screening-ul se efectuează prin intermediul mai multor instrumente recomandate. La nivel de AMP în special se aplică **Testul M-CHAT-R** pentru vârsta între 16 și 30 luni. Identificarea precoce este importantă deoarece permite intervenția timpurie, investigațiile necesare, consilierea privind recurența.

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-animal?)		
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?)		

Modalitatea de calculare

Pentru toate compartimentele, cu excepția compartimentelor 2,5,12 răspunsul "NU"- indică un risc de TSA.

Pentru compartimentele 2, 5,12 răspunsul "DA" - indică un risc de TSA.

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 întrebări 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.

Recomandări pentru culegerea anamnesticii în TSA

Antecedente heredocolaterale.

Depistarea simptomelor specifice pentru TSA.

Etapele de dezvoltare ale copilului cu risc de dezvoltare a TSA.

Tulburări absolute pentru investigații ulterioare (Gilliam Baird, et al., 2003):

- Lipsa gângăitului, 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
- Anomalii 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

EXAMENUL CLINIC

Formele ușoare de autism pot fi trecute cu vederea sau pot fi evaluate pe fundalul unor comorbidități ca stardoll mental sau tulburări de auz.

Simptomele TSA, precum dificultăți de vorbire, abilități sociale insuficiente, acțiuni comportamentale repetitive, apar până la vârsta de 3 ani și durează toată viață.

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
- Necesitățile și motivarea
- Particularitățile de memorie, atenție, emoții
- Prezența stereotipiilor motorii sau comportamentale
- Prezența tulburărilor cognitive, a deficitului cognitiv

Abilitățile de dezvoltare și autismul – SEMNALE DE ALARMĂ!

Abilitățile de dezvoltare	Vârsta tipică de dobândire la copii cu autism	Notă
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 ”mână – peste – mână”, uneori întinde mâna spre obiect, fără a folosi atenția conjugată.
Gânguritul	De regulă, gânguritul bilabial (bababa, mamama) apare la 6-7 luni, la 8-10 luni apare gânguritul alternativ, cu angajarea 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.

INVESTIGAȚIILE PARACLINICE:

- Examen oftalmologic
- Audiometrie

CRITERII DE TRANSFER

- Diagnosticul și tratamentul TAS se va efectua în cadrul unui serviciu specializat de sănătate mintală.
- În cazul depistării de către medicul de familie a TSA, pacientul este referit la CCSM

CRITERII DE SPITALIZARE

- Semne de pericol vital
- Stări grave după tentativele de suicid, automutilări
- Stări grave după accese epileptiforme și status epilepticus
- Anxietate de nivel psihotic
- Decompensarea stărilor comorbide:

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:

- Întârzierea sau întreruperea completă a limbajului, care nu este însoțită de expresii faciale compensatorii, gesturi ca o formă alternativă de comunicare;
- incapacitatea relativă sau completă de a intra în contact sau de a menține un contact verbal la un nivel corespunzător cu alte persoane;
- 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 elementelor nefuncționale ale materialului de joc.

4. Probleme nespecifice

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

SUPRAVEGHEREA

Scop: monitorizarea stării somatice a pacientului care se află în tratament de susținere, pentru a evita dezvoltarea efectelor adverse a remediilor antipsihotice, timostabilizatoare, anticonvulsivante, antdepresive, tranchilizante, psihospimulante.

Periodicitatea de supraveghere a pacienților cu TSA de către medicul de familie:

- Pentru suspexie de TSA cu risc minim - reevaluare peste 3 luni.
- Pentru suspexie de TSA cu risc mediu- reevaluare peste 3 luni.
- Pentru suspexie de TSA cu risc sever - trimitere către medicul specialist: psihiatru; neurolog, epileptolog (TSA cu sindrom convulsiv).

Aprobat prin Ordinul Ministerului Sănătății, Muncii și Protecției Sociale nr.344 din 13.03.2019 Cu privire la aprobarea Protocolului clinic standardizat pentru medicii de familie „Tulburările de spectru autist la copil și adult”