



Tractar els trastorns d'espectre autista de forma precoç millora el pronòstic dels infants afectats

Mostrar-se indiferent davant les persones, enfocar-se intensament en un objecte, no respondre al seu nom o evitar el contacte visual són alguns dels primers símptomes que es poden observar en els infants amb trastorns d'espectre autista

TEXT: Redacció 'Protagonistes, ja!' - FONT: National Institute of Neurological Disorders and Stroke USA National Institutes of Health / Grup d'Estudis de Trastorns de l'Espectre Autista de l'Institut de Investigació de Enfermedades Raras Instituto de Salud Carlos III' - FOTO: Patrizio Martorana

El trastorn d'espectre autista (TEA), també anomenat Trastorn Generalitzat del Desenvolupament, és un trastorn del desenvolupament que es presenta abans dels tres anys d'edat i afecta aproximadament a un de cada 170 ó 250 infants. Es caracteritza per una escassa interacció social, per problemes en la comunicació verbal i no verbal i per l'existència d'activitats i interessos greu-

ment limitats, inusuals i repetitius. Els TEA afecten quatre vegades més als nens que a les nenes i es produeixen a tots els grups ètnics i socioeconòmics.

El trastorn es contempla com un espectre o continu que compren una varietat d'afeccions que difereixen àmpliament en gravetat i símptomes. L'autisme clàssic, acompanyat freqüentment per retard mental, seria la forma més greu de TEA, mentre que altres afeccions menys greu inclourien la síndrome d'As-

perger, la síndrome de Rett, el trastorn de desintegració infantil i el trastorn generalitzat del desenvolupament no especificat. Així, els infants amb alguns símptomes de trastorn autista, però no suficients com per ser diagnosticats com autisme clàssic sovint es diagnostiquen com trastorn generalitzat del desenvolupament no especificat. Els infants amb conductes autistes, però que presenten habilitats del llenguatge ben desenvolupades, es poden diagnosticar com síndrome d'Asperger. Més infreqüents són els casos de trastorn de desintegració infantil, en el qual es produeix un desenvolupament normal que es deteriora abruptament entre els 3 i els 10 anys i també mostren conductes autístiques pronunciades. La síndrome de Rett, de la seva banda, és un trastorn genètic que afecta les nenes i es caracteritza per retraïment social, regressió de l'habilitat del llenguatge i per retorçar-se les mans.

Importància de l'atenció precoç

Tot i que es tracta de trastorns sense cura, els experts coincideixen a assenyalar que la intervenció i tractament precoç dels símptomes millora substancialment el seu pronòstic. La detecció primerenca dels infants amb risc de patir aquests trastorns té com a objectiu derivar-los a una avaluació diagnòstica completa i que puguin accedir als tractaments



Els infants afectats tenen dificultats per jugar i comunicar-se amb altres infants

necessaris tan aviat com sigui possible, ja que una intervenció primerenca intensiva en un marc educatiu òptim condueix a una millora en el pronòstic de la majoria dels infants amb autisme, incloent el llenguatge en un 75% o més, així com millores significatives en el progrés evolutiu i el rendiment intel·lectual. Per aquest motiu és important que tant la família com altres figures de l'entorn de l'infant estiguin alerta davant l'aparició d'alguns indicadors que poden assenyalar que el desenvolupament de l'infant no es correspon amb el que seria normal per l'edat.

Senyals d'alerta

El trastorn varia àmpliament en gravetat i símptomes i pot, fins i tot, passar desapercebut, especialment en els infants afectats lleument o quan està emmascarat per impediments físics més debilitants. Caldrà consultar amb el pediatra en cas que el nen no balbucegi o assenyali a l'any d'edat, no pronuncii paraules úniques als 16 mesos o frases de dues paraules als dos anys, no respongui al seu nom, es produeixi pèrdua de llenguatge o de les habilitats socials, tingui un contacte visual inadequat, faci alineament excessiu de joguines u objectes, no somrigui o no mostri receptivitat social.

Altres indicadors que es poden donar de forma més tardana inclourien capacitat limitada per establir amistats amb els altres infants; capacitat limitada per iniciar o sostenir una conversa; absència o deteriorament del joc imaginatiu o social; ús estereotipat, repetitiu o inusual del llenguatge; patrons d'interessos restringits que són anormals en intensitat o enfocament; preocupació per certs objectes o subjectes o adherència inflexible a rutines o rituals específics.

Tractament

Una vegada detectat el trastorn i reunida informació sobre el desenvolupament i conducta de l'infant per part d'un equip multidisciplinari, s'inicia el tractament. Els tractaments més efectius pel Trastorn d'Espectre Autista són el cognitiu-conductual, els tractaments biomèdics i els tractaments complementaris com les sessions de fonoaudiologia, psicopedagogia, teràpia ocupacional, equinoteràpia, etc., que dependran de les necessitats de cada infant. Els factors que poden millorar el pronòstic d'un infant amb trastorn d'espectre autista són un coeficient intel·lectual normal o superior i l'adquisició del llenguatge abans dels cinc anys, la detecció i el tractament precoç del seu trastorn i un entorn familiar facilitador.

Les intervencions i teràpies conductuals poden millorar substancialment els símptomes del trastorn, i quan abans s'iniciïn millor serà el pronòstic. Es tracta de sessions de capacitació intenses altament estructurades que s'orienten a ajudar els infants a desenvolupar habilitats socials i lingüístiques. D'altra banda, l'assessorament a les famílies els ajuda a enfrontar en l'entorn familiar les situacions difícils associades al trastorn que es poden presentar.

D'altra banda, tot i que el tractament farmacològic actual no actua sobre els símptomes nuclears dels TEA, s'ha demostrat l'eficàcia d'alguns medicaments per disminuir altres problemes associats, com la irritabilitat, les crisis de comportament, l'ansietat o la hiperactivitat. Així, els antipsicòtics es fan servir per tractar problemes greus de conducta. Les convulsions poden tractar-se amb un o més anticonvulsius. I els medicaments usats per tractar les persones

amb dèficit d'atenció poden ser eficaces per ajudar a reduir la impulsivitat i la hiperactivitat.

En molts infants, els símptomes milloren amb el tractament i l'edat. Però generalment, les persones afectades necessitaran serveis i suport al llarg de la vida, tot i que siguin capaços de treballar i tenir una vida independent o amb suport. En el cas dels infants que pateixen una regressió de les habilitats lingüístiques abans dels tres anys d'edat, semblen tenir un risc major a desenvolupar epilèpsia o activitat cerebral semblant a les convulsions. Durant l'adolescència, alguns nois i noies amb TEA poden patir depressió o problemes de conducta i caldrà modificar el tractament en funció de les necessitats concretes en cada cas.

Etiologia del trastorn

No es coneixen les causes del trastorn d'espectre autista, però és probable que intervinguin tant factors genètics com ambientals. Els investigadors han identificat un nombre de gens associats amb el trastorn i els estudis de les persones afectades han trobat irregularitats en diferents àrees cerebrals. Alguns estudis suggereixen que les persones amb afectades tenen nivells anormals de serotonina o altres neurotransmissors en el cervell. El TEA podria produir-se per la interrupció del desenvolupament cerebral normal per defectes en els gens que controlen el creixement cerebral i que regulen la forma com es comuniquen entre sí les cèl·lules cerebrals. Altres recerques assenyalen que existeix una predisposició genètica a l'autisme. Així, en el cas de famílies amb un fill afectat existeix entre un 5 i un 20 per cent de risc de tenir un segon fill amb el trastorn, un percentatge superior al de la població en general.