

Actualitzacions sobre l'Autisme¹

– Filippo Muratori –

**Neuropsiquiatre Infantil i Professor de la Universitat de Pisa, Itàlia.
Director de la Unitat de Clínica i Recerca en Autisme, IRCCS Fundació Stella Maris, Calambrone, Itàlia.
f.muratori@fsm.unipi.it
(Pisa, Itàlia)**

– Sara Calderoni –

Neuropsiquiatra del Desenvolupament i Investigadora Post-Doctoral de l'IRCCS de la Fundació Stella Maris, Calambrone, Itàlia. (Pisa, Itàlia)

RESUM

En els darrers anys s'han produït canvis significatius en relació als trastorns de l'espectre autista (TEA), tant per l'epidemiologia del trastorn com per a la seva definició diagnòstica, i aquests canvis han comportat noves metodologies per a la seva detecció precoç. Els estudis sobre infants d'alt risc han ajudat a avançar també en la caracterització de les trajectòries de desenvolupament. A més, s'han anat clarificant les bases neurobiològiques, com ara les mesures estructurals i funcionals de la connectivitat cerebral. No obstant aquests avenços, l'edat mitja del diagnòstic és encara als 3-4 anys. Per tant, és necessari modificar les pràctiques per a una prompta identificació del trastorn, per la seva valoració diagnòstica i per a la implementació de models de tractament innovadors que impliquin els pares, l'escola i la societat.

INTRODUCCIÓ

Un recent estudi epidemiològic realitzat en l'àrea de la província de Pisa estima que la prevalença dels Trastorns de l'Espectre Autista (TEA) en infants entre 7 i 9 anys a Itàlia és d'un infant de cada 87. Tenint en compte que la proporció homes/



dones continua sent la de 4 a 1, la probabilitat de que un fill mascle neixi amb una forma d'autisme és d'un de cada 25 noutats. Aquesta dada epistemològica (que, entre d'altres coses, és una mica inferior a les recents estimacions dels Estats Units basades en els registres de la malaltia) fa de l'autisme una emergència social. Ja no es pot considerar com un trastorn rar: més aviat s'ha de considerar com una condició que pot afectar a qualsevol família. Aquest mateix estudi diferencia entre els infants amb autisme que compten amb un professor de suport a l'escola pública (com es preveu a Itàlia per tots els infants amb discapacitats), i per tant ja tenen un diagnòstic d'autisme consolidat associat amb un retard cognitiu o del llenguatge, i infants amb formes d'autisme encara no diagnosticades i compatibles amb una evolució normal des del punt de vista cognitiu i lingüístic. Podríem dir que l'estudi té en compte tant l'autisme com a discapacitat com l'autisme com a condició de la personalitat. Sobre aquesta distinció, al voltant de la qual es va centrar molt Baron-Cohen, es va desenvolupar també el DSM-5, que va renunciar a categoritzar entre formes específiques i diferents d'autisme (com ara l'autisme de Kanner o la Síndrome d'Asperger) introduint el terme Trastorns de l'Espectre Autista, que inclou una sèrie d'autismes diferents entre si pel que fa a la intensitat dels símptomes, la comorbiditat i els factors etiopatogenètics; tots, però, han de preveure alguna forma de discapacitat que necessiti d'algun tipus de suport. Segons el DSM-5 no és possible diagnosticar l'autisme

quan aquest no s'associa a un trastorn del funcionament adaptatiu que requereixi suport.

Amb el DSM-5, doncs, va començar una nova fase de recerca orientada a identificar els diferents fenotips conductuals que poden entrar en relació amb les diferències neurobiològiques que -encara que siguin difícils d'identificar- són a la base del trastorn. Segons el DSM-5, el diagnòstic es basa en la presència de dificultats en aspectes que pertanyen a dos dominis: el socio-comunicatiu i el comportamental. El primer inclou la reciprocitat socio-emocional, la comunicació no verbal i les dificultats relacionals. Els problemes en la reciprocitat socio-emocional poden anar des d'una iniciació social anòmala i una falta de conversa dialògica, passant per un intercanvi reduït d'interessos, emocions, afectes i respostes, fins a una falta total d'iniciativa en la interacció social; les dificultats en la comunicació verbal van des d'una integració escassa entre la comunicació verbal i la no verbal, passant per anomalies en el contacte visual i el llenguatge corporal o dèficits en la comprensió i l'ús de la comunicació no verbal, fins a una falta total d'expressió facial o de gestos; els problemes relacionals van des de la falta d'adaptació del comportament en diferents contextos socials, passant pels problemes per compartir el joc imaginatiu i fer amics, fins a l'absència d'interès per les persones. L'afectació en el domini socio-comunicatiu es manifesta per la manca de quelcom que hauria d'estar present en el desenvolupament de l'infant (per exemple: no assenyalat, no busca compartir, no està atent al missatge verbal, etc.), una falta que s'expressa en tres grans àrees segons un espectre (les dificultats poden anar des de... passant per... fins a...) en sintonia amb la nova definició diagnòstica dimensional dels Trastorns de l'Espectre Autista. El segon domini, que en canvi encara té una descripció categorial, inclou índexs

¹ Traducció realitzada de l'original en italià per Anna Chiara Vighi.

comportamentals atípics que solen estar absents o són absolutament transitoris en el desenvolupament típic de l'infant. No es tracta, llavors, d'alguna cosa que falta en el desenvolupament socio-comunicatiu de l'infant, sinó d'una cosa estranya que normalment no observem en els infants i que interfereix indirectament en les seves habilitats socio-comunicatives (per exemple, fent que els objectes físics siguin més interessants que les persones). En aquest domini (composat clàssicament per: presència d'interessos restringits; comportaments estereotipats amb el cos o els objectes; ecolàlia; fidelitat excessiva a la rutina o reticència als canvis; insistència en realitzar les mateixes accions; fort aferrament o interès per objectes insòlits), el DSM-5 va situar una nova àrea simptomàtica relacionada amb les anomalies del procés sensorial. D'aquesta manera, el DSM-5 va recuperar una àmplia literatura sobre els problemes d'hiperreactivitat i hiporeactivitat als estímuls sensorials, coneguts des de fa temps pels clínics i explicats pels mateixos pacients adults que, no obstant, fins ara no havien passat a formar part del diagnòstic: aparent indiferència a calor/fred/dolor; resposta aversiva a sorolls, sons o textures específiques; hipersensibilitat tàtil; exageració en olerar o tocar els objectes; atracció per llums o objectes que roden.

El diagnòstic (que continua sent comportamental, ja que actualment no hi ha marcadors biològics) requereix, per tant, d'un ull expert capaç d'observar allò que manca en un desenvolupament socio-comunicatiu normal i que, alhora, pugui notar els comportaments atípics que habitualment no estan presents en el desenvolupament típic de l'infant. El DSM-5 descriu detalladament aquests dos dominis i el diagnòstic preveu obligatòriament que ambdós estiguin interessats de manera significativa. Per exemple, si el segon domini no està afectat no és possible fer diagnòstic d'autisme. Per a aquest patró clínic, en el qual al trastorn socio-comunicatiu (que té les mateixes característiques descrites en l'autisme) no s'associen interessos restringits i comportaments estereotipats, el DSM-5 va proposar un diagnòstic de



L'autisme és caracteritzat per un desenvolupament atípic (trastorn del neurodesenvolupament) més que per un retard en l'adquisició de les etapes fonamentals del desenvolupament.

trastorn socio-comunicatiu diferent, situant aquest patró entre els trastorns del llenguatge. Es tracta, de fet, de dos "fils" (el socio-comunicatiu i el dels interessos restringits) diferenciats, però estretament entrellaçats, que són inherents als TEA des de les edats més precoces. De fet, no s'ha de pensar que el segon domini aparegui més tard que el socio-comunicatiu, com si fos una conseqüència d'aquest: els moviments repetitius, sobretot de les mans, ja són presents en infants de sis mesos que estan desenvolupant un autisme (Purpura et al., 2017) i la seva presència pot limitar l'ús posterior de les mans en el desenvolupament dels gestos comunicatius, que representen una etapa fonamental del creixement de cara al futur desenvolupament del llenguatge. Així doncs, amb el DSM-5 va acabar l'època en la qual el trastorn autista es considerava només com a trastorn socio-comunicatiu, mentre els aspectes repetitius i els interessos restringits es consideraven com a secundaris i posteriors a les carències socials. Es tracta, més aviat, de dues àrees interrelacionades des del començament en la construcció de la simptomatologia clínica. En el segon domini es va introduir (i és una de les novetats més significatives del DSM-5) el criteri de les anomalies sensorials. Aquesta decisió va ser el resultat d'una àmplia literatura científica

que abasta la seva freqüent presència en els TEA, la seva descripció detallada -feta per adults amb autisme verbal- i la seva relació amb les conductes repetitives. Amb el DSM-5, l'estudi dels perfils sensorials dels infants s'ha convertit en obligatori i ja no és una investigació que quedi al marge del diagnòstic. Això va posar en evidència la presència de dos perfils predominants: per un costat l'hiporeactiu, més freqüentment present en els autismes més precoços i associats amb retard mental i, per l'altre, l'hiperreactiu (o hipersensible als sorolls forts, als teixits rugosos, a algunes olors, a alguns colors, etc.), més present en les formes d'autisme amb intel·ligència i llenguatge preservats.

Paral·lelament a aquests criteris clínic-conductuals, el DSM-5 va introduir també el criteri de gravetat i de la necessitat de suport. La definició d'aquest criteri s'organitza al voltant de dos elements: el grau d'iniciativa en l'actuació de les competències socio-comunicatives i el grau de tolerància que l'infant mostra respecte a la interrupció de les peculiaritats conductuals i sensorials. Pel que fa al primer element, sempre cal distingir si la competència social (per exemple, mirar als ulls, assenyalar, mostrar) sorgeix espontàniament per iniciativa de l'infant o si apareix com a resposta a la sol·licitud de l'altre. Aquest element té una gran

importància perquè pot enganyar al clínic -sobretot al pediatre que es dedica a la identificació del risc d'autisme en un infant de 18 mesos- que no pot considerar com a suficients ni l'aparició del somriure, ni el fet de mirar als ulls, per excloure l'autisme si només apareixen després d'alguns intents de reclamació: l'infant amb un desenvolupament típic és més aviat un investigador actiu de la relació social amb l'altre i no posa en pràctica aquestes conductes només en resposta a la crida de l'altre. Sovint els infants amb autisme són capaços de respondre a les exhortacions, però poques vegades adopten personalment la iniciativa social, que és un marcador del desenvolupament típic. En canvi, el segon element es confon sovint amb l'oposició o la capritxositat; en realitat, el nen amb autisme té dificultats per renunciar a l'acció que està fent perquè li falta l'actitud que li permet considerar el punt de vista de l'altre com a modificador important del seu propi comportament i no perquè hagi entès l'ordre que prové de l'adult i el vulgui contrastar activament com a gest d'autoafirmació. L'infant amb autisme no té dificultats per obeir per un tema d'oposició, sinó perquè té una necessitat extrema (alguns parlen de veritable afany) de seguir amb unes activitats que s'han de dur a terme segons un programa gravat en ell d'una manera molt rígida. Aquests dos elements en conjunt -la manca d'iniciativa i la resistència al canvi i a les ordres "educatives"- defineixen la gravetat del trastorn i el grau de suport que la criatura necessita; en última instància, donen una idea de la capacitat de l'infant per adaptar-se a la realitat externa.

Els símptomes nuclears i la limitació del funcionament adaptatiu són dos eixos diagnòstics ortogonals, a través dels quals és possible definir una primera col·locació de l'infant al llarg de l'espectre de l'autisme. Un cop fet aquest pas, cal dedicar el temps necessari a la comunicació del diagnòstic als progenitors; aquesta comunicació, a la qual el professional no es pot escapar, requereix d'un coneixement profund del trastorn i d'un espai suficient per ajudar als pares a fer front a un diagnòstic que representa un

factor d'estrès, possiblement un dels estressors més grans amb el qual un progenitor s'ha de confrontar.

ELS ESPECIFICADORS

El diagnòstic, com sempre en medicina, és un punt de partida i no pas d'arribada. Sempre ha d'anar seguit d'una avaluació del desenvolupament cognitiu i lingüístic i d'una valoració sobre les possibles causes neurobiològiques, que requereixen temps i certa habilitat per part del professional.

En primer lloc, s'han d'aplicar proves específiques per a l'avaluació de la intel·ligència i del llenguatge; de fet, tot i que la intel·ligència i el llenguatge es poden desenvolupar adequadament, en més del 50% dels casos l'autisme està associat a una discapacitat intel·lectual i/o a trastorns del llenguatge. En general, els nens amb autisme presenten perfils intel·lectuals peculiars, caracteritzats per bones capacitats de rendiment, d'habilitats viso-perceptives i de memòria i per baixes capacitats verbals; tanmateix, en altres casos, el perfil pot ser oposat i els nens poden mostrar bones habilitats verbals, però baixes capacitats motrius i pràctiques (aquest darrer perfil és propi del que es va anomenar Síndrome d'Asperger, a partir de la descripció que va fer aquest pediatre vienès de subjectes autistes amb desenvolupament cognitiu

i lingüístic incòlumes, però amb habilitats motrius extremadament pobres). De vegades, es tracta d'infants amb una intel·ligència especial, que els fa semblar estranys o amb competències imprevisibles, com ara la facilitat per aprendre l'anglès, els números, els colors i de vegades també les lletres i la lectura (la hiperlèxia sovint s'associa a trets autistes). Les peculiaritats del funcionament cognitiu es noten precoçment en el joc, que no progressa en el pla simulat o simbòlic. Per exemple, el CHAT convidava als pediatres a tenir a disposició un joc de te per tal d'esbrinar la capacitat del nen de simular la preparació d'un esmorzar; la manca d'aquest joc es considera un índex important de risc d'autisme als 18 mesos d'edat. En canvi, en els lactants autistes hi ha una predilecció pels jocs repetitius amb poca varietat en els objectes utilitzats, una preferència per a determinades activitats -com fer fileres- o la passió per l'ús d'objectes mecànics.

L'altra valoració necessària és la del llenguatge. El DSM-5 va treure el trastorn de la comunicació verbal i del llenguatge dels criteris diagnòstics (deixant només els defectes en la comunicació no verbal, presents en el primer domini): tot i que els problemes en el llenguatge són determinants en el desenvolupament autístic, es vol convidar al professional a considerar-los més enllà de la seva di-



La identificació precoç de l'autisme i la implementació puntual d'intervencions terapèutiques s'han convertit, doncs, en un dels temes d'investigació més importants en el camp de l'autisme.



Investigacions van evidenciar que els infants amb desenvolupament típic són investigadors actius d'experiències dialògiques i d'accions compartides i que per a ells l'interès social i la recerca del diàleg representen pulsions igual de fortes que les pulsions de respirar o menjar.

mensió comunicativa. La capacitat per conversar, l'ús del llenguatge per mer entreteniment social (aquest aspecte del llenguatge, o sigui el llenguatge pragmàtic, sempre és defectuós en totes les formes de trastorn autístic, també en les d'alt funcionament) és una dimensió separada que necessita una valoració específica en els seus aspectes fonològics, de lèxic i gramaticals -a banda de pragmàtics- i una valoració adequada i separada dels aspectes expressius i receptius. De vegades, els infants amb autisme tenen un llenguatge estructurat normalment, però de seguida els pares subratllen que l'infant només vol parlar d'allò que ell vol. Per contra, poden haver-hi infants que no desenvolupen cap llenguatge verbal (els anomenats 'no verbals', pels quals s'ha d'evidenciar també el dèficit socio-comunicatiu ja que l'absència del llenguatge no equival al diagnòstic d'autisme). De vegades, en els infants no verbals és present una dispràxia oral que limita l'expressivitat verbal. Altres vegades, hi ha una comorbiditat real entre el trastorn autista i el Trastorn Específic del Llenguatge.

Al costat d'aquesta varietat de problemes a nivell de llenguatge expressiu hi ha, gairebé sempre, un dèficit en la comprensió del llenguatge: la valoració acurada d'aquest aspecte del llenguatge

receptiu té una importància especial, ja que les bones habilitats en la comprensió del context, les capacitats perceptives i una memòria sovint per sobre de la mitjana, poden portar-nos a pensar, erròniament, que l'infant autista és capaç d'entendre bé el llenguatge verbal. En realitat, els dèficits de comprensió (tant del llenguatge verbal com del no verbal) són quasi sempre presents en infants amb autisme i els mètodes de comunicació que s'han d'adoptar cap a ells han de considerar acuradament aquestes mancances. La intel·ligència i el llenguatge són dos dels especificadors que cal investigar davant d'un infant amb autisme. Un altre especificador important és la comorbiditat amb altres trastorns psicopatològics: el 20-30% dels infants amb autisme presenta també trastorns afectius, en particular trastorns d'ansietat; l'autisme sovint s'associa amb trastorns de l'atenció i, de vegades, és comòrbid amb un veritable trastorn per dèficit d'atenció amb hiperactivitat; de vegades, l'autisme es pot associar amb descontrol d'impulsos i amb trets de **duresa i insensibilitat emocional**. La identificació d'aquesta comorbiditat evita el risc de reduir aquells problemes psicopatològics, sovint presents en els TEA, sobretot els trastorns de l'humor i d'ansietat, al trastorn social i comunicatiu, impedit

així una tria terapèutica correcta i específica. Els problemes gastrointestinals també són freqüents: més del 30% dels infants amb autisme pateix restrenyiment, diarrea i dolors abdominals o selectivitat alimentària. La prevalença de la celiaquia és més gran en l'autisme que en la població normal. Es planteja la hipòtesi de que aquests problemes estiguin relacionats amb la inflamació i l'augment de la permeabilitat intestinal, amb una alteració de l'eix intestí-cervell; per això, la seva identificació i cura està adquirint una importància creixent en el camp de l'autisme, perquè podria obrir el pas a noves teràpies que, intervenint a l'intestí, modificarien els mecanismes cerebrals que fonamenten els símptomes nuclears de l'autisme.

Un altre especificador és el patró de desenvolupament, entès tant com a tendència longitudinal (en aquest sentit, cal tenir en compte que hi ha també un patró de millora en el desenvolupament amb possibilitats, en un 10% aproximadament dels infants diagnosticats de forma precoç, de sortir del diagnòstic) així com a definició de la modalitat d'aparició. L'aparició regressiva, que no s'ha de confondre amb les formes desintegratives -o demència de Heller- que apareixen cap al tercer any de vida, afecta aquells infants descrits pels seus pares com a hàbils socialment des dels 12-18 mesos de vida aproximadament i que, en aquest mateix període, perden aquestes habilitats força ràpidament. Hi ha molta discussió a l'entorn de la naturalesa i la incidència real d'aquest començament. Molts clínics creuen que, en realitat, ja hi havia algun indicatiu d'autisme abans de la regressió (per exemple, resposta feble al nom o retard en l'aparició de l'assenyalament declaratiu) i que, en lloc de regressió, es tracta d'un desenvolupament socio-comunicatiu que no evoluciona com s'esperava a causa d'uns defectes matisats, però presents ja abans de la 'regressió'.

LES BASES NEUROBIOLÒGIQUES

L'altre eix de la valoració és el més específicament neurobiològic. L'autisme és, sens dubte, un trastorn de l'organització i de l'arquitectura cerebral. Actualment,

es considera un trastorn de les connexions cerebrals (s'han descrit repetidament unes anomalies en el cos callós) que probablement són presents en excés (hiperconnectivitat cerebral). A aquesta característica també es remunta la macrocefàlia, que afecta al voltant del 30% dels infants amb autisme i, sobretot, al ritme de creixement particular de la circumferència del cap durant el primer any de vida dels infants amb autisme. Aquest ritme de creixement, que afecta aproximadament al 90% dels infants amb TEA, es caracteritza per una acceleració inesperada entre el tercer i el dotzè mes de vida, independentment del seu valor al naixement. Aquest augment sobtat i excessiu de la circumferència del cap al segon semestre de vida (no previst per les corbes de creixement normals) representa un element de risc neurobiològic, ja que s'interpreta com l'expressió macroscòpica d'una pertorbació dels processos de maduració cerebral, en particular dels processos d'apoptosi i de poda neuronal que serien la base de l'autisme com a trastorn de les connexions cerebrals. El segon semestre de vida sembla, doncs, un període crític pel desenvolupament de l'autisme; la corba de creixement és congruent amb el fet de que l'autisme es caracteritza per un quadre clínic molt matisat durant el primer semestre de vida i amb el fet que normalment es va definint durant el segon semestre de vida, quan no es produeix la transició d'un comportament social simple a un comportament social complex.

Des d'un punt de vista neurobiològic, l'autisme és un trastorn de les sinapsis i del sistema excitatiu-inhibidor i, efectivament, les anomalies genètiques -com rares formes monogenètiques o Copy Number Variation (és a dir, delecions o duplicacions, destacades per la CGH-Array, presents aproximadament en un 30% dels infants amb autisme, que encara s'han d'entendre en el seu rol causant)- que van ser correlacionades a l'autisme, tenen a veure amb els gens que orienten la formació de les sinapsis. Tot i així, l'autisme no és només una malaltia genètica: en la seva patogènesi tenen cert pes els factors de risc ambientals, que operen principalment durant el pe-

ríode de l'embaràs, també quan es crea la conjuntura entre factors de risc genètics i factors ambientals, que desencadena l'atípia en el desenvolupament cerebral. Entre els factors ambientals s'han de recordar aquells lligats al consum de medicaments (per exemple, acetat de dipropil sòdic) o a la contaminació atmosfèrica (va tenir cert ressò un estudi de fa anys que va demostrar un augment d'incidència de l'autisme en famílies que viuen al costat de les grans carreteres dels Estats Units), així com aquells lligats més específicament a malalties de la mare, com diabetis i malalties autoimmunes actives durant l'embaràs.

Ja hem subratllat que l'autisme és caracteritzat per un desenvolupament atípic (trastorn del neurodesenvolupament) més que per un retard en l'adquisició de les etapes fonamentals del desenvolupament; és a dir que el problema central, més que ser un retard en l'adquisició de competències esperades, és un desenvolupament atípic d'aquelles competències. En tractar-se d'un trastorn del neurodesenvolupament, l'autisme comença molt precoçment (és en el període de l'embaràs que es crea aquella conjuntura entre factors de risc genètics i factors ambientals que desencadena l'atípia del neurodesenvolupament), però pot ser que la seva expressió simptomàtica no es pugui manifestar plenament fins al moment en què les demandes socials no superen les limitades capacitats del subjecte. Més sovint és present ja durant els primers 18 mesos de vida, però -sobretot en les formes d'alt funcionament- es pot fer manifest en edat escolar, a l'adolescència o fins i tot només en l'edat adulta. Aquesta asincronia entre les atípies del desenvolupament neurobiològic subjacent (trastorn de la connectivitat) i les manifestacions clíniques del trastorn s'ha convertit en un element central per als TEA. Només cal pensar en l'abundant literatura que prové de la investigació sobre germans en risc (els germans d'infants ja diagnosticats tenen un risc de desenvolupar TEA o altres trastorns del neurodesenvolupament d'un 20-30% aproximadament) i sobre l'eficàcia d'una intervenció precoç (és a dir, abans de que el trastorn s'hagi expressat plenament

a nivell conductual). En aquest sentit, el DSM-5 parla de la necessitat d'una 'pre-emptive strategy', és a dir d'estratègies d'intervenció que puguin evitar la creació del 'buit' del qual és responsable el procés patològic neurobiològic (una mica com s'intenta fer en medicina amb el càncer o els trastorns cardiovasculars).

LA DETECCIÓ PRECOÇ

Les investigacions basades en l'escolta precisa de les preocupacions dels pares, en el visionat de vídeos familiars gravats pels pares abans del diagnòstic, en l'estudi de les poblacions derivades de l'aplicació d'eines de cribratge precoç, en els controls de seguiment de germans d'infants ja diagnosticats han permès avançar molt en el coneixement de l'autisme durant els primers dos anys de vida. La investigació sobre els índexs precoços d'autisme va coincidir històricament amb el creixement continu del coneixement del desenvolupament social de l'infant pel que fa a la maduració del cervell social. Aquestes investigacions van evidenciar que els infants amb desenvolupament típic són investigadors actius d'experiències dialògiques i d'accions compartides i que per a ells l'interès social i la recerca del diàleg representen pulsions igual de fortes que les pulsions de respirar o menjar. Van evidenciar també que aquesta pulsio social precoç requereix, per a la seva plena realització, de l'acció exercitada per les interaccions emocionals i emocionants que no són inscrites en el cervell, però que són esperades per aquest últim. Segons aquesta perspectiva epigenètica (que es refereix al control de l'expressivitat genètica per part de l'entorn), el creixement del cervell social, típicament immadur al néixer, depèn de l'entorn. La identificació precoç de l'autisme i la implementació puntual d'intervencions terapèutiques s'han convertit, doncs, en un dels temes d'investigació més importants en el camp de l'autisme.

La investigació sobre els índexs precoços d'autisme ha demostrat que, a diferència de la rigidesa simptomàtica típica de l'autisme que s'observa normalment després del tercer any de vida, en les primeres etapes del desenvolupa-

ment l'infant amb autisme mostra una organització simptomàtica encara feble, que gira entorn d'uns dèficits fluctuants de la intersubjectivitat. Aquests dèficits intersubjectius tenen dues característiques: d'una banda, els comportaments socials sincrònics precoços són molt menys freqüents que en nens amb desenvolupament típic; tot i així, encara que globalment siguin menys freqüents, gairebé mai són del tot absents (per tant, en aquesta edat primerenca, el problema no serà esbrinar la seva presència o absència, sinó sospesar la freqüència reduïda, escassament coordinada i massa dependent de la demanda activa per part de l'adult). La segona característica és que rarament apareixen per iniciativa espontània de l'infant. De fet, una de les característiques més primerenques de molts infants amb autisme és la de ser nadons i lactants hipoactius, lents, amb poc contacte visual i poc moviment; això implica que poques vegades són capaços de prendre la iniciativa, de ser qui vol

iniciar una interacció agradable o voler provocar a l'adult. Per exemple, són especialment rares, o totalment absents, aquelles conductes típiques del lactant d'oferir al progenitor algunes parts del seu propi cos (com ara la inclinació del ventre, l'elevació del peu o d'una mà cap a la boca de la mare, l'anticipació del moviment del cap quan la mare el canvia de la posició en decúbit a la sedestació). Per tant, un element central per intentar reconèixer un infant amb autisme no és quedar-se a observar si un determinat comportament social està present o està absent en l'infant: el que és més important és saber si aquest determinat comportament social: 1) apareix més vegades, 2) apareix en diferents situacions, 3) apareix per iniciativa de l'infant i no només com a resposta a una invitació càlida i repetida de l'adult.

Els pares són ràpida i correctament 'conscients' de la reduïda competència social del seu fill/filla; la majoria dels pares d'un infant que està desenvolupant

un autisme es preocupen pel seu desenvolupament ja des del començament del seu segon any de vida i, aproximadament, el 50% dels pares té sospita de que hi ha algun problema ja abans de que l'infant faci l'any. Per aquest motiu, la preocupació dels pares pel desenvolupament social del seu fill/filla actualment es considera, en si mateixa, un índex de risc i un bon motiu per a una valoració més minuciosa de l'infant. La preocupació dels pares, pel que fa al desenvolupament social del seu fill/filla, es pot referir tant a l'absència d'una competència ('no em mira a la cara') com la seva pèrdua ('va deixar de somriure i buscar-me') i és un criteri major de risc d'autisme. Els pares són molt precisos també en informar d'una regressió en les habilitats socials entre els 12 i els 18 mesos de vida.

Hem vist que l'aparició de l'autisme pot ser de dos tipus: en alguns casos l'inici és molt precoç i ja s'ha fet evident entre els sis i dotze mesos de vida, però en altres casos els signes d'autisme no apareixen fins després del primer aniversari. En aquest segon cas, els infants tenen un desenvolupament normal durant el primer any de vida, seguit per una pèrdua insidiosa i sobtada de competències o de l'aturada de les mateixes. Hi ha, per tant, dues importants finestres temporals per a la valoració dels indicadors precoços de risc d'autisme.

La primera finestra s'ubica entre els 8 i 12 mesos de vida: en aquest cas, l'infant no desenvolupa la vivacitat i la modulació dels estats afectius; hi ha indiferència, apatia, manca d'iniciativa social; no apareixen les postures i els moviments anticipatoris en la interacció (obrir la boca quan la mare apropa la cullera; estendre els braços quan la mare s'acosta; mirar la cara de la mare quan aquesta està a punt de dir 'tat'); la resposta al nom és molt feble (l'infant típic de 8 mesos, tot i que concentrat en una acció amb un objecte d'interès per a ell, mostra una inclinació preferent per a l'adult que el crida pel seu nom, abandonant l'interès per l'objecte i girant-se a mirar l'adult als ulls); el balboteig es redueix dràsticament; poden estar presents interessos restringits i moviments repetitius (especialment de les mans).



Per conèixer l'autisme, cal saber abandonar el nostre tipus d'organització del coneixement (per exemple, reduir el domini verbal que pertany al món dels neurotípics) i posar-se en el difícil paper d'un 'immigrant' que intenta entendre les normes d'un món diferent del seu.

**Imatge del conte "Encuentro" de Sámar Ahmad.*

La segona finestra s'ubica entre els 12 i 18 mesos: no es dona el desenvolupament dels gestos i sobretot el d'assenyalar, amb el qual l'infant no només demana un objecte, sinó que demana també que l'altre comparteixi amb ell el mateix objecte (per exemple, un avió que passa o qualsevol esdeveniment inesperat). Els infants amb un desenvolupament típic, posats a prova als 11 i després als 14 mesos en condicions controlades, mostren ser capaços d'assenyalar amb finalitat imperativa (assenyalar per demanar un objecte) abans de l'assenyalament amb finalitat declarativa (és a dir, assenyalar per compartir l'atenció sobre un objecte), competència que s'adquireix entre els 12 i 18 mesos. Aquesta evidència és coherent amb la hipòtesi de que els dos tipus d'assenyalaments no estan basats en les mateixes capacitats socials i cognitives i es poden entendre millor a través de les seves diferències. Si bé l'assenyalament imperatiu mostra certa expectativa sobre el funcionament de l'ésser humà com a agent causal, l'assenyalament declaratiu implica la capacitat de voler influir en l'estat d'atenció d'una altra persona i, alhora, la de percebre a l'altra persona com a capaç de comprendre les pròpies intencions comunicatives. Diferents estudis han demostrat que els infants amb autisme no utilitzen gestos amb finalitats declaratives per compartir experiències, mentre que els gestos imperatius o instrumentals són relativament conservats en el seu repertori. Així, l'absència de l'assenyalament declaratiu és considerada com un dels signes més importants d'autisme en els infants en el seu segon any de vida, com a expressió de les dificultats en el desenvolupament de la intersubjectivitat secundària i té conseqüències decisives en el desenvolupament del llenguatge.

Al costat d'aquest ítem (que va ser inclòs en el CHAT com a ítem crític per a la sospita d'autisme als 18 mesos) hi ha altres característiques que comporten que aquest període sigui especialment crític pel desenvolupament i el reconeixement de l'autisme. Per exemple, l'interès cap a les persones es redueix i augmenta l'interès pels objectes, sobretot mecànics (tot i que aquesta direcció de l'atenció

-cap als objectes en lloc de cap a les persones- els pares ja la poden observar durant els primers sis mesos de vida i romandrà un marcador comportamental durant l'edat adulta també, quan podran dir explícitament que prefereixen sense dubte les coses respecte a les persones); el llenguatge expressiu no es desenvolupa (no diu mama!) i el balboteig no és dirigit cap a les persones; la tendència a imitar l'altre és molt feble (s'ha de recordar que la imitació ja és present en l'etapa neonatal i que les seves dificultats autístiques es consideren com un dèficit primari perquè són l'expressió d'una disfunció en el 'sistema de les neurones mirall'); no s'organitza el monitoratge de la mirada, hi ha dificultats per moure l'atenció d'un objecte a un altre i augmenta la preferència per accions repetitives i sensorials amb els objectes.

Tot i aquests nous coneixements sobre el desenvolupament típic i atípic i sobre els ítems de risc, la identificació precoç de l'autisme encara és una operació complexa que ha de preveure dos diferents nivells d'investigació: el primer nivell (que és competència pediàtrica) haurà d'involucrar a tots els infants d'una edat establerta, amb la finalitat d'individuï els que estan en risc de desenvolupar autisme; el segon nivell (que és competència psiquiàtrica) s'ha de centrar només en aquells infants identificats com en risc per part del pediatre durant les visites de control. Això, evidentment, no exclou la necessitat de que aquest segon nivell es mobilitzi arran d'assenyalaments de les educadores de llars d'infants o dels mateixos pares. Aquests últims, com hem vist, s'adonen molt aviat de que alguna cosa no es dona com hauria en el desenvolupament social del seu fill/a. Sovint s'adonen d'això i augmenten les seves interaccions amb l'infant, tant pel que fa a la quantitat com a la durada, donant-li una qualitat especialment rica des del punt de vista sensorial: augmenten el to de veu donant-li un accent musical, augmenten els contactes tàctils, redueixen la distància física. Aquest estil interactiu hiperestimulant ja està present entre els 6 i els 12 mesos de la vida de l'infant, quan els pares encara no són conscients del trastorn, i poden

ser una expressió de l'intent espontani d'afrontar la reducció de la competència social de l'infant que està desenvolupant un autisme.

No obstant això, sol passar que l'aparició de les primeres preocupacions dels pares no es correspon amb una escolta adequada per part dels professionals, que sovint prefereixen una actitud d'espera. És per aquesta raó que entre l'aparició de les primeres preocupacions parentals, el diagnòstic i l'inici de la teràpia solen passar entre dos i tres anys. Són anys en els quals el procés autista actua en l'organització de les connexions cerebrals, el comportament de l'infant es torna més rígid i el progenitor s'exposa a l'estrès d'una relació amb un infant estrany i difícil, probablement una de les tensions més difícils d'afrontar per a un ésser humà. I no hem d'oblidar que l'estrès és un factor potent per alterar les estructures cerebrals.

CONCLUSIONS

L'autisme és un trastorn de les connexions cerebrals que depèn d'una interacció complexa entre factors genètics i factors ambientals, entre el patrimoni genètic i els factors no genètics que condicionen l'expressió dels gens. Aquesta interacció, absolutament peculiar i encara en gran mesura poc clara, comporta una organització atípica de la xarxa de connexions cerebrals a partir de la qual es posa en marxa un procés de coneixement del món absolutament peculiar (per exemple, fa que els detalls d'una escena siguin més importants que la visió general o que els objectes siguin més interessants que els éssers humans). La persona amb autisme viu en un món organitzat al voltant de normes diferents de les que regulen el món dels neurotípics i que aquests últims desconeixen. Per conèixer l'autisme, cal saber abandonar el nostre tipus d'organització del coneixement (per exemple, reduir el domini verbal que pertany al món dels neurotípics) i posar-se en el difícil paper d'un 'immigrant' que intenta entendre les normes d'un món diferent del seu. Només partint d'aquest procés d'immigració podem estar en sintonia amb l'infant que pateix autisme i començar el

seu acompanyament cap al nostre món. Aquest coneixement del 'funcionament autista' hauria de ser la premissa per a tot tipus d'intervenció, amb la seguretat de que si aquesta comença quan l'infant encara és petit augmenten les possibilitats de comunicació entre aquests dos mons i es redueix alhora l'estrès de l'infant i de les persones que interactuen amb ell, en primer lloc els pares. ●

BIBLIOGRAFIA

- Courchesne, E. et al.** (2005). Autism at the beginning: microstructural and growth abnormalities underlying the cognitive and behavioral phenotype of autism. *Development and Psychopathology*, 17, 577-97.
- Grandin, T. i Panek, R.** (2014). *Il cervello autistico*. Milano: Adelphi Edizioni.
- Muratori, F.** (2008). *La diagnosi precoce di autismo. Una guida per i pediatri*. Toscana: Edizioni Regione Toscana.
- Muratori, F., Calderoni, S., Apicella, F., Filippi, T., Santocchi, E., Calugi, S., Cosenza, A., Tancredi, R. i Narzisi, A.** (2012). Tracing back to the onset of abnormal head circumference growth in children with autism spectrum disorder. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 6, 442-449.
- Narzisi, A. et al.** (2018). Prevalence of Autism Spectrum Disorder in a large Italian catchment area: a schoolbased population study within the ASDEU project. *Epidemiology and Psychiatric Sciences*, 1-10.
- Purpura, G., Costanzo, V., Chericoni, N., Puopolo, M., Scattoni, M.L., Muratori, F. i Apicella, F.** (2017). Bilateral Patterns of Repetitive Movements in 6- to 12-Month-Old Infants with Autism Spectrum Disorders. *Front Psychol.*, 8:1168.
- Zwaigenbaum, L. i Penner, M.** (2018). Autism spectrum disorder: advances in diagnosis and evaluation. *British Medical Journal*, 361:k1674.