

ÇRREGULLIMET PERVAZIVE TE ZHVILLIMIT. ÇRREGULLIMI AUTIK

ERMAL KURMAKU, BLERINA BOCI, MERITA HASA*

Summary

DEVELOPMENT PERVAZIVE DISORDER. DISRUPTION AUTISTIC

According to the Centers for Disease Control and Prevention (CDC), 1 in 88 kids has an autism spectrum disorder, but no one knows what causes them. Scientists think that there's a connection to genetics (something to do with a kid's genes) and the environment. Some kids might be more likely to get autism because it runs in their families. Other kids get it even if nobody in their family has these types of problems.

Knowing the exact cause of autism is hard because the human brain is very complicated. The brain contains more than 100 billion nerve cells called neurons (say: **nur**-ahns). Each neuron may have hundreds or thousands of connections that carry messages to other nerve cells in the brain and body. The connections and the chemical messengers they send (called neurotransmitters) keep the neurons working as they should. When they do, you can see, feel, move, remember, experience emotions, communicate, and do lots of other important stuff. In the brain of a kid with autism, some of those cells and connections don't develop normally or don't get organized like they're supposed to. Scientists are still trying to understand how and why this happens many authors linked the etiology of the autism with the antibodies and the immune system of the mother during the pregnancy and other with the deficiencies Methyl and B12 protein.

Fëmijët me çrregullim pervaziv autik shfaqin zakonisht shtrembërime në zhvillimin e funksioneve psikologjike bazë si vemendja, perceptioni, testim të realitetit dhe në motorikën e lëvizjeve të rutinës.

Fëmijët janë të dëmtuar nga një pikëpamje holistike e gjithanëshme dhe të rëndë në aftësinë e tyre për të funksionuar në shoqëri, për të komunikuar dhe për t'u sjellur në mënyrë të përshtatshme.

Çrregullimet pervazive ndahen në:

Çrregullimi Autik,

Çrregullimi Rett,

Çrregullimi desintegrativ i fëmijërisë,

Çrregullimi Asperger

Çrregullimi pervaziv i zhvillimit i paspecifikuar

Fëmijët me çrregullim të spektrit autik kanë zakonisht dëmtime të marrëdhënieve sociale, dëmtime në gjuhë, komunikim, lojë dhe sjellje përsëritëse dhe të kufizuara. Ky çrregullim është një sëmundje ku fëmija nuk është në gjendje të krijojë asnjë lidhje emocionale me njerëzit e tjerë ku janë të pranishëm,

dëmtime të shprehura të aftësive komunikuese dhe që manifestohen me përgjigje bizare ndaj aspekteve të ndryshme të ambjentit. Zakonisht nuk zhvillojnë një interesim normal ose një lidhje dashurie me të tjerët. Foshnjat nuk i ndejnë përkëdheljet dhe janë indiferente ose e kundërshtojnë kontaktin fizik dhe afeksionin. Fëmijët e rritur nuk janë në gjendje të zhvillojnë lojra bashkëpunimi dhe miqësie. Zakonisht i trajtojnë qeniet njerëzore si të ishin objekte jofrymore. Nga ana klinike shenjat me sinjifikative janë çrregullim i thellë gjuhësor, gramatike imature, ekolali (imitimi i tingujve të formuar nga të tjerët), ndërrojnë vendet e peremrave, vështirësi në emërtimin e objekteve, komunikime verbale jo të përshtatshme (ekspresione faciale bizare dhe gjestikulacione). Përgjigje të ndryshme dhe të çuditshme ndaj ambjentit janë të obsesionuar ndaj të njëjtit vend apo objekt dhe reagojnë dhunshëm edhe ndaj ngacmimeve të vogla në ambjentin e tyre (ndërrimi i rrobave ose ndërrimi i vendit në tavolinën e ngrënies). Janë të magjepsur nga lëvizje kronike, marrin pjesë në sjellje rituale (shkundja e duarve, fërkimi duarve). Sjellje

kompulsive vetedestruktive (goditjen ritmike të kokës) shoqëruar me një mos reagim të dukshëm ndaj dhimbjes. Autizmi është një çrregullim kompleks i zhvillimit, që shfaqet kryesisht gjatë tri viteve të para të jetës dhe ndikon në aftësinë e fëmijës për të komunikuar dhe ndërvepruar me të tjerët. Autizmi përkufizohet nga një kompleks i caktuar sjelljesh dhe është “një spektër i gjërë çrregullimesh” që ndikon tek fëmijët në mënyra të ndryshme dhe në shkallë të ndryshme. Nuk njihet ndonjë shkak i përcaktuar, i vetëm për autizmin, por rritja e përgjegjshmërisë, si edhe sensibilizimi mund t’i ndihmojnë familjet në ditët e sotme.

Akademia Amerikane e Pediatriës rekomandon që të gjithë fëmijët të ekzaminohen për autizëm nga mjeku pediatër, dy herë deri në moshën 2 vjeç, një herë kur janë 18 muajsh dhe përsëri kur bëhen 24 muajsh. Por, meqënëse simptomat e çrregullimit ndryshojnë shumë, fëmijës që mund të ketë simptoma të tilla apo sjellje të tilla duhet patjetër t’i bëjnë vlerësime të mëtejshme një ekip ekspertësh.

Të sjellurit që sinjalizojnë për vlerësime dhe testime të mëtejshme në zhvillim janë:

Fëmija rreth moshës 12 muajshe nuk përdor gjeste (nuk tregon me gisht, nuk i mban objektet/lodrat në dorë, etj.)

Fëmija rreth moshës 16 muajshe nuk thotë fjalë të veçanta, pa lidhje me njëra tjetrën. Fëmija rreth moshës 24 muajshe nuk thotë shprehje me dy fjalë. Fëmija e çdo moshe ka humbje të gjuhës dhe aftësive sociale. Nëse fëmija mund të ketë ndonjë nga këto karakteristika nuk do të thotë se ka autizëm. Por meqënëse simptomat e çrregullimit të autizmit dhe të çrregullimeve të tjera janë të shumta dhe ndryshojnë shumë nga një fëmijë tek tjetri, fëmija që mund të ketë simptoma apo sjellje të tilla duhet patjetër t’i

bëhen vlerësime të mëtejshme nga një ekip multidisiplinar. Ky ekip mund të përfshijë neurolog, pediatër të zhvillimit, terapistë gjuhe dhe të foluri, fizioterapistë, mësues të edukimit special, sociologë dhe specialistë të tjerë që kanë njohuri për autizmin.

Kur prindërit shqetësohen që fëmija i tyre nuk po ndjek etapat e duhura të zhvillimit normal, atëherë ato duhet ti drejtohen ekspertëve dhe specialistëve duke përfshirë këtu mjek, terapistë dhe mësues të edukimit special për të bërë diagnostikimin e duhur. Në shikimin ose në takimin e pare individët (sidomos fëmijët) me autizëm mund të duken sikur kanë aftësi të kufizuara të inteligjencës, çrregullime të integritetit të shqisave ose probleme me shikimin dhe dëgjimin. Këto shenja e komplikojnë çështjen më

shumë, sepse këto çrregullime mund të ndodhin të izoluar ose në të njëjtën kohë me autizmin. Është shumë i rëndësishëm të dallohet saktësisht autizmi nga çrregullimet e tjera mbasi një diagnostikim i saktë dhe një identifikim i hershëm krijon bazën kryesore për të ndërtuar një program trajtimi. Gjithashtu ka çrregullime ose sëmundje të tjera që kanë simptoma të njëjta me autizmin, prandaj fëmija duhet të testohet me një shumëllojshmëri testesh. Vetëm një vëzhgim i shkurtër në një ambient të veçantë nuk mund të japë një tablo të plotë të aftësive dhe mënyrës së sjelljeve të një individi. Të dhënat, komentet e prindërve, mësuesve, personat e tjerë që kujdesen për fëmijët si dhe historia e zhvillimit të fëmijës janë komponentët më të rëndësishëm për të bërë një diagnostikim të saktë. Ka shumë ndryshime e dallime në mes të diagnostikimit mjekësor dhe një përcaktim edukativ apo vlerësimi shkollor për një paaftësi të caktuar. Diagnostikimi mjekësor bëhet nga një mjek dhe bazohet në vlerësimet e simptomave dhe testeve diagnostikuese.

Një vlerësim fillestar mjekësor përfshin kryesisht:

Historinë mjekësore të shtatzënisë së nënës.

Rishikimi i etapave të zhvillimit të fëmijës.

Zakonet e të ushqyerit dhe të gjumit.

Koordinimi motorik i pjesëve të trupit (muskujt e mëdhej dhe të vegjël).

Funksionimi i stomakut dhe i tretjes.

Ndjeshmëria e shqisave.

Alergjitë.

Sëmundje të ndryshme mjekësore, duke përfshirë këtu otitet, tonsilite, faringitet, epilepsia, humbje ndjenjash, infeksione të ndryshme, etj.

Histori e familjes që ka të bëjë me çrregullime të zhvillimit.

Histori në familje që ka të bëjë me trashëgiminë, gjenetikën apo çrregullime metabolike.

Ekspozimi i prindërve dhe i fëmijës në mjedise të intoksikuara, të ndotura ose të helmosura.

Një ekzaminim fizik i plotë.

Teste laboratorike rutinë.

P.sh. një diagnostikim mjekësor i autizmit në Amerikë, zakonisht bëhet nga një mjek psikolog ose mjek pediatër i zhvillimit sipas Manualit Diagnostikues dhe Statistikor. Ky manual udhëzon mjekët për të bërë diagnostikimin e çrregullimeve të autizmit, asberger dhe ato të zhvillimit. Ky diagnostikim bëhet sipas një numri të caktuar të simptomave. Një përcaktim edukativ ose arsimor, ndryshe nga diagnostikimi mjekësor, bëhet nga një ekip vlerësimi multidisiplinar që përbëhet nga profesionistë të ndryshëm të shkollës. Rezultatet e

këtij vlerësimi shikohen e shqyrtohen nga një ekip i kualifikuar profesionistësh dhe nga prindërit, për të përcaktuar një plan të detajuar edukativ.

Dëmtimi në marrëdhëniet sociale karakterizohet nga komunikimi joverbal të dëmtuar, i përfshirë këtu kontakti me vështrim, gjeste, marrëdhënie të dobëta me bashkëmoshatarët, vemendje e përbashkët që mungon ose është e pakët ndërsjellësi emocionale e dëmtuar. Vonesë për të mësuar për të folur. Për ato që flasin mjaftueshëm, dëmtime të aftësisë për të ndjekur një bisedë, prirje për të thënë të njëjtën gjë shumë herë të njëjtën temë apo të përsërisë atë që thotë dikush tjetër, por kursesi ti përgjigjen një pyetje. Loja e pretenduar, e cila mungon në tërësi ose është e vonuar për moshën që ka ose është përsëritëse dhe e pakuptimtë. Sjellje të përsëritura dhe të kufizuara, merren me tema dhe aktivitete të caktuara. Ndjekin praktika shumë të zakonshme ose rituale, ose nuk pranojnë të ndryshojnë mjedis. Sjellje me lëvizje përsëritëse, si lëkundjet, rrahjet e krahëve ose ecja në majë të gishtave. Merren vetëm me disa pjesë të sendeve (psh: vetëm me rrotat e makinës dhe jo makinën si objekt në tërësi).

Etiologjia: Mendohet kombinimi i faktorëve gjenetik dhe organik. Disa sëmundje infektike si fruthi, meningiti etj. i kaluar gjatë shtatzënisë apo fëmijërisë së hershme mund të favorizojnë shfaqjen e sëmundjes. Sëmundje gjenetike si transmetuara si fenilketonuria gjithashtu është hasur e bashkë shoqëruar në një përqindje të lartë të fëmijëve autik.

Një studim nga hulumtuesit (në UC Davis Kaliforni) ka gjetur se gratë shtatzënë me një variant gjenetik të veçantë kanë më shumë premisa për të prodhuar auto-antitrupe që veprojnë me trurin e fetusit gjatë zhvillimit të shtatzënisë e tyre dhe se fëmijët e këtyre nënave janë në rrezik më të madh për t'u diagnostikuar më vonë me autizëm. Zbulimi është pikë së pari për të treguar lidhjen e një mekanizmi gjenetik, i cili luan rol në zhvillimin e çrregullimit nervor mes disa fëmijëve duke ofruar mundësinë e një testi gjenetik për disa gra që kanë rrezik për të pasur një fëmijë me autizëm, sipas Judy Van de Water, një immunologe dhe hetuese bashkëkryesore e studimit. "Lidhja e variantit gjenetik MET me autizmin të shoqëruar me auto-antitrupe e nënës në fetusin e trurit dhe të shprehjes citokinave" është botuar në gazetën Translational Psychiatry, a Nature Publication.

Ky studim i jep mbështetje të fortë idesë që, të paktën në disa raste, rezultojnë së autizmi shkaktohet nga imuniteti i nënës tejkaluar jashtë kufijve.

Kjo është hera e parë që një faktor gjenetik të jetë njohur në një lidhje të rëndësishme me autizmin dhe efektet e kësaj lidhje kanë qenë kaq mirë të demonstruara.

Autizmi është një çrregullim që ndikon zhvillimin nervor, aftësinë e fëmijës për të mësuar dhe për të komunikuar me shoqërinë. Ai shfaqet i vlerësuar 1 në 110 fëmijë në Shtetet e Bashkuara, sipas Qendres Amerikane për Kontrollin dhe Parandalimin e Sëmundjeve. Për studimin, u analizuan veprimet e gjenit MET, i cili ka një lidhje të njohur me autizmin, në mesin e 200 nënave me fëmijë me autizëm dhe 150 nënave të fëmijëve me zhvillim të zakonshëm të regjistruar në studimin për rreziqet me bazë autizmi në kaliforni. Të gjithë pjesëmarrësit e studimit ishin midis 24 dhe 60 muajsh moshë në kohën e regjistrimit të studimit dhe kanë jetuar me një prind biologjik, dhe flasin ose anglisht ose spanjisht. Studiuesit zbuluan se genet në alelin C dhe Met janë më të zakonshme në nënat me anomalitë imunologjike të ndryshme që kontribuojnë në zhvillimin e autizmit. Analiza e Met dhe alelit C është një metodë e përcaktimit të ndjeshmërisë për çrregullimin e imunitetit imun në nënat. Shprehja e alelit C dhe Met janë prania e antitropave kundër proteinave të fetusit të trurit në gjakun e nënës. Këto antitropa që sulmojnë trurin gjenden në disa nëna me një fëmijë me autizëm, por nuk janë gjetur në nënat e fëmijëve në mënyrë normale zhvillimi. Besohet se këto antitropa dëmtojnë zhvillimin e fetusit të trurit, dhe në disa raste mund të shkaktojnë autizmin. Hulumtuesit ende nuk e dinë, kur ose si antitrupe janë formuar, ose saktësisht çfarë ndodh në indet e trurit të ekspozuar ndaj tyre por, ato duket të kenë rëndësi patologjike, apo një efekt funksional në zhvillimin e trurit, duke ndryshuar mënyrën se si truri duhet të zhvillohet. Gjithashtu është konfirmuar se nivelet e proteinave MET janë ulur në qelizat nga nënat me një alel C normal, dhe ishin edhe më të ulëta në ato me dy C-alele. Proteina e ulët e genit MET në sipërfaqe të qelizës mund të rritë sensibilitetin për një përgjigje më të fortë dhe të zgjatur të imunitetit kur qelizat janë aktivizuar, si ekspozimi ndaj një bakterie ose virusi. Kjo, nga ana tjetër, mund të bëjë këta individë më të prirur për formimin e antitropave kundër vetë proteinave, të tilla si ato që gjenden në trurin e fetusit.

Përveç kësaj, hetuesit vlerësuan polimorfizmin funksional në studime të veçantë të "citokineve imunologjike", molekula që u tregojnë qelizave e tjera se çfarë të bëjnë. Citokina IL-10 është një anti-inflamator i rëndësishëm ishte i reduktuar në gratë me alelin C dhe Met. IL-10 është një molekulë e

mirëstudiuar imunosupresive që është e rëndësishme për parandalimin e autoimuniteti. Një reduktim në IL-10 do të rriste shanset që një reagim inflamator do të vazhdojë në mënyrë të pakontrolluar.

Konvergenca e këtyre dy lidhjeve të ndryshme me rrezik autizmi – atë të antitropave të nënës tek proteinat e fetusit trurit dhe C-allele MET – siguron lidhjen e parë mes një geni me sensibilitet autizëm dhe efektet e saj.

Prania e antitropave të nënës te proteinat e fetusit të gjakut është një nga shënuesit më të lartë të njohur për autizmin, duke shënuar rreth 12 për qind të rasteve. Në të kundërt, faktorët gjenetik të identifikuar më parë në fëmijët me autizëm llogariten për vetëm 2 ose 3 për qind të rasteve.

Tani ne nuk kanë vetëm një shënues, por ne jemi duke filluar të kuptojmë mekanizmat e vërtetë te asaj që e shkakton autizmin. Këto rezultate mund të masin aftësinë tonë madhe për të kuptuar origjinën së disa raste të autizmit dhe të mund të çojnë në mënyrë të drejtpërdrejt në teste dhe trajtimet për ta parandaluar atë. Ky studim ka gjetur një lloj celësi të sigurisë që rregullon sistemin imunitar dhe parandalon atë nga rreziku i disa defekteve dhe mangësive të trurit të fetusit në zhvillim që shfaqet në disa nëna të fëmijëve të cilët më vonë zhvillojnë autizmin.

Ekzistojnë shumë zhbalancime biomedikale në autizëm. Megjithatë për asnjë nuk është hulumtuar më shumë se problemet e kimisë së metilacionit. Zhbalancimet në metilacion çojnë në njohjen e problemeve të vëmendjes duke u fokusuar në gjuhën dhe çështjet sociale të ndërveprimit. Gjithashtu, aftësia e trupit për të rregulluar detoksifikimin dhe funksionin imun është e kompromentuar në qoftë se methylacioni nuk është duke punuar siç duhet. Ky prezantim përshkruan hapa të rëndësishëm në kiminë e metilacionit dhe përdorimin e një terapi kritike të rëndësishme të quajtur:

-Terapia Metil-B12.

-Shtojca të tjera të methylacionit janë diskutuar si: Përfshirja e DMG (dimethylglycine) dhe TMG (trimethylglycine).

Vitamina B12 gjendet kryesisht në produktet e mishit dhe vetëm në burime të caktuara të perimeve si spirulina. Prandaj vegjetarianët janë më të ndjeshëm ndaj një mangësie dietetike të vitaminës B12. Metilcobalamin është një nga dy format coenzimesme të vitaminës B12 (simboli cyanocobalamin). Vitamina B12 luan një rol të rëndësishëm në qelizat e kuqe të gjakut, në parandalimin e trajtimit e anemisë, të reaksioneve të methylacionit dhe rregullimin e sistemit imunitar. Evidencat tregojnë se

metilcobalamin ka disa aplikacione metabolike dhe terapeutike të cilat nuk arrihen nga format e tjera të vitaminës B12.

Biokimi

Metilcobalamina është forma aktive të vitaminës B12 që vepron si një faktor i përbashkët për sintezën e metioninës në konvertimin e homocisteines në metionin, duke ulur nivelin e homocisteinës në gjak. Metilcobalamina vepron si një donator metyl dhe merr pjesë në sintezën e SAM-e (S-adenosylmethionine), si një lëndë ushqyese që ka veti të fuqishme. 94% e fëmijëve i janë përgjigjur pozitivisht terapisë së metil-B12.

Funksioni ekzekutiv është përmirësuar në 90% tek fëmijët – gjëra të tilla si:

Vetëdija, njohja, përshtatshmëria, kontakti me sy dhe shpesh janë quajtur si:

“Më shumë si një fëmijë normal”, fjala dhe gjuha janë përmirësuar në 80% të fëmijëve – të gjitha fazat duke përfshirë gjuhën spontane, fjalorin e rritur, etj. Kuptimi dhe ndjenja emocionale kanë ndodhur ndoshta për herë të parë ose në një shkallë shumë më normale.

Terapia metil-B12

Vitamina B12 mund të absorbohet nën gjuhë si lëng me pika, kapsula, me injeksion në ndenjësë dhe në formë spray në hundë. Administrimi i metil B12 me injeksion aplikohet duke ndjekur protokollin e Dr. Neubrand. Ky prezantim është i rëndësishëm nëse ju jeni duke kërkuar për të zbatuar terapinë metil-B12 për fëmijën tuaj ose ju dëshironi që të kuptoni më thellë kiminë e metilacionit. Duket se rritja e dukshme në normën e autizmit në pjesën më të madhe të botës mund të ketë prejardhje kryesisht nga rritja e dukshme në përdorimin e acetaminofenonit në fëmijët me sistem metabolik të ndjeshëm dhe ndoshta nga përdorimi i acetaminofenonit nga gratë shtatzëna. Dëshmi për këtë hipotezë janë tashmë të rishikuara në literaturën mjekësore. Toksiciteti i acetaminofenonit duket të shkaktojë autizmin me mjete të shumta, duke përfshirë dëmtimin e rugëve për të eliminuar acetaminofenonin që të çon në rritjen e shënuar në metabolite të një numri të llojeve të baktereve clostridia në zorrë të cilat janë të përhapura në fëmijët me autizëm. Rritja e prodhimit të metaboliteve dhe toksinave të klostridias në mënyrë të konsiderueshme zvogëlon dopaminën, betahidroksilazen trurit duke shkaktuar një mbiprodhim të dopaminës në tru e duke shkatëruar ulje të përqëndrimin në tru të noradrenalinës. Kjo çon në

zhvillimin e sjelljeve stereotipe që lidhen me dopaminën tepërt në tru, reduktohen sjellje kerkimore, të mësuarit fakte që janë të lidhur me mangësi të noradrenalinës. Rritje të tilla të Dopaminës janë verifikuar duke gjetur rritje të shënuar madhe HVA në urinë. Përqendrimet e rritjet e dopaminës janë të lidhura drejtpërdrejt me shkallën e sjelljes anormale.

Dekursi dhe Diagnosa: fillimi përpara moshës 3 vjec në 75% të rasteve janë të shoqëruar me prapambetje mendore me bande IQ midis 35-50, por duke ditur që çrregullimi autik është kronik, simptomat moderohen me rritjen e moshës dhe një përqindje mesatarisht jo e vogël 1/3, përshtaten në mënyrë adekuate në shoqëri dhe aftësohen të punojnë

rregullisht, 1/3 bëjnë vetëm një përshtatje të kënaqshme, 1/3-2/3 mbesin handikape dhe të paaftë të bëjnë një jetë të panvarur. Shumica e fëmijëve zhvillojnë çrregullime konvulsive në adoleshencë ose në moshën e pjekurisë së hershme.

Diagnoza diferenciale duhet bërë me çrregullimi asperger që është një disfunkcion i rëndë i sjelljes dhe i marrëdhënieve shoqërore por me aftësi gjuhësore shumë të mira dhe me skizofrenia që zakonisht diagnostikohet pas moshës 5 vjeç dhe karakterizohet me halucinacione dhe forma të tjera të çrregullimit të mendimit të cilat i shtohen të folurit dhe sjellje bizare.

BIBLIOGRAFIA

1. **Harrower, J. K & Dunlap, G.:** including children with autism in general education classroom (2001).
2. **Newport, J & Newport M** Mozart and the Whale. An Asperger's Love story (2007).
3. **Blastland, M.:** The only boy in the world. A father explores the mysteries of autism. (2006).
4. **Rogers, S.J.** Interventions that facilitate socialization in children with autism. Journal of autism and developmental disorders. (2000).