

# TULBURĂRILE DIN SPECTRUL SCHIZOFRENIEI CU DEBUT ÎN COPILĂRIE ȘI ADOLESCENȚĂ – PROVOCAREA DIAGNOSTICĂ

Ilinca Untu<sup>1</sup>, Ștefana Maria Moisă<sup>2</sup>, Ștefan Lucian Burlea<sup>3</sup>, Anamaria Ciubară<sup>1</sup>,  
Vasile Valeriu Lupu<sup>2</sup>, Dana-Teodora Anton-Păduraru<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Disciplina Psihiatrie, Universitatea de Medicină și Farmacie „Gr. T. Popa”, Iași

<sup>2</sup>Disciplina Pediatrie, Universitatea de Medicină și Farmacie „Gr. T. Popa”, Iași

<sup>3</sup>Universitatea de Medicină și Farmacie „Gr. T. Popa”, Iași

## REZUMAT

Schizofrenia cu debut precoce și foarte precoce, mai specific, manifestă înainte de 18, respectiv 13 ani, constituie o entitate nosologică încă insuficient explorată, ce aduce cu sine o veritabilă provocare diagnostică dată de specificitățile vârstei timpurii la care apare. Totodată, schizofrenia cu debut în copilărie și adolescență se întrepătrunde cu o serie de tulburări ale dezvoltării neurocognitive, având și o importantă susceptibilitate genetică. Întregul context de apariție a acesteia, dificultatea detectării simptomelor psihoproductive în copilăria mică, severitatea simptomelor și cronicizarea, impun o conduită diagnostică riguroasă și o abordare multidisciplinară în vederea realizării terapiei optime de lungă durată și integrării socio-familiale a pacienților. Lucrarea de față își propune sintetizarea datelor din literatură de specialitate în vederea realizării unui precursor pentru cercetări viitoare ample, care să conducă la crearea unor ghiduri de abordare specifică a schizofreniei la copil și adolescent.

**Cuvinte cheie:** schizofrenie cu debut precoce, schizofrenie cu debut foarte precoce, copil și adolescent, dezvoltare neurocognitivă, susceptibilitate genetică

## INTRODUCERE

Schizofrenia este o tulburare psihiatrică severă, caracterizată prin dezorganizarea gândirii, și prin marcate tulburări calitative perceptuale, fiind acompaniată de afecte inadecvate sau tocite, cu impact semnificativ asupra funcționalității globale a pacientului (1,2).

Schizofrenia la copil și la adolescent, numită și forma precoce de schizofrenie (cu debut mai devreme de vârsta de 18 ani), rămâne încă insuficient explorată și cunoscută. Suprapunerea acestei entități nosologice pe schizofrenia adultului este extrem de relativă, existând forme clinice specifice copilăriei și adolescenței care se impun a fi atent studiate și cunoscute în vederea unei optime abordări diagnostice și terapeutice (1,2,3).

## DATE EPIDEMIOLOGICE

Prevalența generală a schizofreniei este de aproximativ 1%, însă incidența ei este mult mai semnificativă, dat fiind caracterul său cronic. Cu toate că schizofrenia atinge majoritar populația adultă, se estimează că aproximativ 20% dintre pacienții cu schizofrenie își situează debutul simptomatic al bolii înainte de vârsta de 19 ani (1,2).

Frecvența debutului schizofreniei este mai mică, cu cât vârsta este mai tânără. Astfel, 1% dintre debuturi au loc înainte de vârsta de 10 ani, 4% înainte de 15 ani și 43% în cazul genului masculin și 28% în cazul genului feminin, înainte de 19 ani. În prezent se consideră schizofrenie cu debut precoce boala care debutează înaintea vârstei de 18 ani și schizofrenie cu debut foarte precoce, atunci când

Adresa de corespondență:

Dr. Anamaria Ciubară, Universitatea de Medicină și Farmacie „Gr. T. Popa”, Str. Universității nr.16, Iași

E-mail: anamburlea@yahoo.com

debutează înaintea vârstei de 13 ani. Până în momentul de față, datele epidemiologice ce vizează schizofrenia adolescentului și în special cea a copilului sunt foarte sărace în comparație cu cele ce privesc aceeași patologie manifestată la adult. Definirea mai omogenă a subgrupelor diagnostice a favorizat obținerea unor date mai fiabile, însă în continuare prea puțin numeroase, care situează schizofrenia copilului și adolescentului la o prevalență de 0,03% din populația generală, dintre care mai puțin de o cincime este reprezentată de schizofrenia cu debut foarte precoce. Explorarea mai amănunțită a particularităților acestor forme de schizofrenie constituie o necesitate reală, cunoașterea la un nivel adecvat a acestei problematice facilitând crearea unor ghiduri terapeutice specifice, adaptate vârstei și specificităților acestui grup populațional (2,3,4).

## ELEMENTE DE ETIOLOGIE

Schizofrenia cu debut precoce și foarte precoce este considerată o categorie nosologică heterogenă, atât factorii genetici, cât și cei de mediu putând contribui la debutul acesteia. Agregarea familială puternică a acesteia este deja o noțiune certificată, iar elementele psihopatologice premorbide sunt mai severe și mai frecvente la copil/adolescent decât la adult, bazându-se pe anomalii de neurodezvoltare și pe anomalii citogenetice (4,5,6).

Majoritatea elementelor patologice de ordin neuro-cognitiv, lingvistic și psihosocial, precum și modificările de la nivelul structurilor cerebrale sunt similare la adultul și copilul cu schizofrenie. Acest fapt sugerează existența unei baze comune neurobiologice pentru schizofrenia cu debut la vârsta adultă și pentru cea cu debut în copilărie/adolescență (4,6,7).

## PARTICULARITĂȚI ALE ASPECTULUI CLINIC ÎN SCHIZOFRENIA COPILULUI ȘI ADOLESCENTULUI

În mod formal, schizofrenia cu debut precoce și foarte precoce are aceleași criterii de diagnostic cu schizofrenia adultului. Cu toate acestea, se disting mai multe particularități clinico-anamnestice ale schizofreniei adolescentului, care pot fi grupate în trei categorii: forma cu funcționare premorbidă în limite normale, cu o alterare treptată a structurilor psihicului, formele evolutive ale unei tulburări de spectru autist și formele care aduc suspiciunea organicității (2,3).

Nivelul de dezvoltare al copilului/adolescentului are un impact unic asupra exprimării diverselor

aspecte semiologice determinate de schizofrenia cu debut precoce și foarte precoce. Astfel, se remarcă dificultăți în prezentarea halucinațiilor și/sau a ideății delirante, pusă pe baza limitării date de insuficiența dezvoltare cognitivă și a abilităților de limbaj, care face din această formă de schizofrenie o reală provocare diagnostică (2,6).

Ideația delirantă bine sistematizată și conturată este rară în cazul copiilor cu vârste foarte fragede. Totodată, dezorganizarea gândirii și halucinațiile apar de regulă după vârsta de 6 ani, fiind cu adevărat frecvente după 8-9 ani. În cazul copiilor preșcolari este fundamentală discernerea între ideile de natură fantastică relaționate somnului sau ce apar ca fenomen de dezvoltare, produs al imaginației și fenomenele psihotice. De asemenea, și halucinațiile tranzitorii pot fi întâlnite la copii în contextul unor situații stresante sau al unei anxietăți marcate. Aceste elemente întăresc dificultatea majoră diagnostică pe care o are schizofrenia cu debut foarte precoce (2,6,8).

Complexitatea fenomenelor psihotice crește odată cu înaintarea în vârstă, precum și direct proporțional cu nivelul de dezvoltare. Astfel, în adolescență, simptomatologia psihotică este similară cu cea a adultului. Cu toate acestea este esențială realizarea unui diagnostic diferențial corect, care să nu subestimeze posibilitatea existenței unei alte condiții psihiatrice patologice, precum tulburarea de personalitate de tip borderline, atunci când clinicianul se confruntă cu episoade psihotice de scurtă durată (1,2,6).

Cu toate că studiile de specialitate sugerează că inteligența copiilor și adolescenților cu schizofrenie cu debut precoce și foarte precoce se situează sub media populației generale, 10-20% dintre acești pacienți având coeficientul de inteligență sub 70, numărul restrâns de indivizi analizați creează dificultăți în extragerea unei concluzii pertinente și bine definite (2).

## PROBLEMATICA DIAGNOSTICULUI DIFERENȚIAL

Dificultatea diagnosticului pozitiv de schizofrenie la copil și adolescent este suplimentată de necesitatea asigurării unui diagnostic diferențial riguros. Astfel, se ia în considerare posibilitatea existenței unei psihoze afective (depresie cu simptome psihotice sau tulburare bipolară), în care elementul fundamental de distincție îl constituie tocirea afectivă din schizofrenie, tulburarea schizoafectivă (insuficient cercetată la copil/adolescent), sindromul Asperger și alte tulburări de spectru

autist (DSM V nu exclude diagnosticul de schizofrenie în prezența unei tulburări de spectru autist, dacă fenomenele psihoproductive sunt prezente pentru cel puțin o lună), psihoza dezintegrativă a copilului, tulburări neurodegenerative, episodul psihotic pe fondul ingestiei de substanțe psihoactive și nu în ultimul rând, epilepsia de lob temporal (2,6,9).

### **PARTICULARITĂȚILE FORMEI CU FUNCȚIONARE PREMORBIDĂ CE SUFERĂ O ALTERARE GRADUALĂ (SCHIZOFRENIA PROPRIU-ZISĂ)**

Forma cu funcționare premorbidă ce suferă o alterare treptată este forma de schizofrenie cu debut precoce care se apropie cel mai mult de aspectul schizofreniei adultului. Caracteristicile sale clinice generale nu diferă în mod fundamental de cele ale adultului, în ceea ce privește criteriile diagnostice stabilite conform ICD-10 și DSM V. Deosebiri între aceste forme de schizofrenie sunt mai mult de ordin cantitativ decât calitativ. De fapt, cu toate că simptomatologia în sine este identică, studiile demonstrează că, pe măsură ce debutul este mai precoce, simptomatologia negativă este dominantă. De regulă, boala își situează originea înaintea evidenței sale clinice, având de cele mai multe ori un debut insidios, însoțit de diverse grade de egodistonie, ce se referă la faptul că pacientul recunoaște într-o anumită măsură anormalitatea trăirilor sale, fiind înclinat adesea să le împărtășească adulților din anturaj. Aceștia manifestă în cele mai dese cazuri neliniște și destabilizare, provocând o veritabilă reticență din partea copilului/adolescentului de a mai împărtăși simptomatologia sa adulților și implicit medicului psihiatru, cu toate că este conștient într-o anumită măsură de caracterul patologic al acesteia, diferență majoră față de schizofrenia adultului, în care pacientul pierde total critica bolii. Aspectul aproape patognomonic al schizofreniei adultului, caracterizat prin bizarerii comportamentale și grave dificultăți de relaționare se regăsește rar în formele cu debut precoce ale bolii, în parte datorită egodistoniei. Această particularitate clinică poate conduce la erori diagnostice, adesea simptomatologia putându-se confunda cu depresia, aceasta fiind un element esențial al diagnosticului diferențial, în fața abuliei, retragerii sociale, pierderii expresivității faciale, cu toate că dispoziția tristă este rareori prezentă (2,9,10).

Pe de altă parte, dincolo de simptomatologia manifestă a pacientului, s-a demonstrat că, cu cât

debutul este mai precoce, cu atât se asociază mai frecvent antecedente patologice în etapele dezvoltării, instalarea insidioasă a bolii fiind net mai des întâlnită decât debuturile brutale, fără semne care să le anticipeze. Totodată este esențial și faptul că o mare proporție a pacienților cu debut al schizofreniei la vârsta adultă prezintă antecedente de natură psihopatologică premorbidă, în copilărie (8,9,10).

O serie de studii evidențiază faptul că, frecvent, în cazul schizofreniei cu debut precoce, simptomele franc psihotice sunt precedate de o alterare a limbajului, cogniției și comportamentului. Adesea, aceste cazuri prezintă în antecedentele premorbide tulburări minime în neurodezvoltare, deficit prosexic și emoțional, tulburări discrete de limbaj. Uneori, acești pacienți sunt marcați de tulburări de lateralizare și de coordonare motrice (11,12,13).

Schizofrenia cu debut precoce asociază o severitate crescută, având o dimensiune ereditară puternică și o predispoziție a sexului masculin (element comun unei mari proporții a tulburărilor psihiatrice cu debut precoce) (4).

Această formă clasică și consensuală de schizofrenie ce afectează indivizi cu vârsta sub 18 ani se distinge printr-o simptomatologie negativă marcantă, prin prezența unor simptome premorbide mai variate și mai numeroase decât în cazul schizofreniei adultului (2).

### **SCHIZOFRENIA CA FORMĂ EVOLUTIVĂ A UNEI TULBURĂRI DE SPECTRU AUTIST**

Schizofrenia ca formă evolutivă a unei tulburări de spectru autist nu constituie o variantă consensuală, fiind o noțiune supusă controverselor. În contextul tulburărilor grave de comunicare și a asocierii frecvente cu întârzierea în dezvoltarea psiho-cognitivă, detectarea fenomenelor psihoproductive (halucinații și ideație delirantă) este extrem de dificilă, diagnosticarea schizofreniei fiind o reală provocare. Unele studii sugerează că anumite forme de autism, precum tulburările nespecifice ale acestui spectru și sindromul Asperger, pot evolua către schizofrenie. Astfel, autismul poate constitui un potențial factor de risc pentru schizofrenie (2,10).

Din punct de vedere clinic, păstrează simptomatologia caracteristică schizofreniei, chiar dacă aspectul general este marcat de semne neative, halucinațiile și ideația delirantă fiind mai dificil de evidențiat (2,3).

## FORMELE DE SCHIZOFRENIE CU ASPECT DE ORGANICITATE

Asocierea unei tulburări aparținând spectrului schizofreniei cu patologii organice, unele foarte rare, nu este neobișnuită. În plus, în cazul bolilor genetice, există o veritabilă intricare cu planul neurodezvoltării și cu cel al dezvoltării psiho-afective. Aceste forme de schizofrenie au o serie de elemente atipice, care sugerează existența unei patologii organice pe fundalul simptomatologiei schizofreniforme. Caracterul atipic se evocă în fața semnelor de prim rang – halucinațiile, predominant vizuale, elementele confuzionale, elementele catatonice și rezistența la tratamentul medicamentos clasic cu antipsihotice și a semnelor de rang secund – debutul acut sau foarte precoce, neurodezvoltare patologică, întârziere în dezvoltarea psiho-cognitivă, antecedente familiale de psihoză (9,13).

### COORDONATE TERAPEUTICE

Întreaga conduită terapeutică trebuie să planeze în jurul caracterului cronic al acestei patologii, în consecință trebuie să asigure o continuitate în îngrijirea multidisciplinară a pacienților vizați (9,14).

Din perspectiva terapiei medicamentoase, de primă intenție se folosesc antipsihoticele atipice (olanzapină, risperidonă, aripiprazol, amisulprid), majoritatea fiind aprobate pentru utilizarea la copii cu vârsta peste 13 ani. Datele din literatura de specialitate, încă foarte puțin numeroase, sugerează că frecvența efectelor adverse ale antipsihoticelor este

mai crescută la această grupă de vârstă decât la adult, diskinezia, creșterea ponderală și sedarea fiind semnificative. În fața eșecului unei terapii cu durată de minimum 12 săptămâni, se recomandă asocierile de antipsihotice. În cazul în care nici asocierea a două antipsihotice nu aduce rezultatele scontate după alte 12 săptămâni de tratament, pacientul are o formă de schizofrenie rezistentă și se indică luarea în calcul a inițierii tratamentului cu clozapină, cu amendamentul că impune o atență monitorizare a hemoleucogramei în contextul riscului de agranulocitoză. Indiferent de antipsihoticul ales, sub care se continuă terapia de lungă durată, este fundamentală urmărirea atentă a potențialei apariții a efectelor adverse precum sindromul metabolic, diskinezia/distonia, sedarea excesivă (de cele mai multe ori tranzitorie) și nu în ultimul rând, scăderea libidoului în cazul adolescenților (14,15).

### CONCLUZII

Schizofreniile cu debut precoce sunt forme particulare ale schizofreniei care trebuie să beneficieze de o abordare clinico-terapeutică și *ab initio*, diagnostică, corectă și eficientă, evaluarea genetică și somatică fiind fundamentală în toate cazurile.

Ameliorarea prognosticului pe termen lung este fundamentală, putându-se realiza prin crearea unor sisteme de suport social și educațional pentru acești copii/adolescenți. Totodată, psihoterapia aplicată atât pacientului cât și familiei acestuia, duce la o mai bună integrare a individului suferind de schizofrenie în mediul socio-familial.