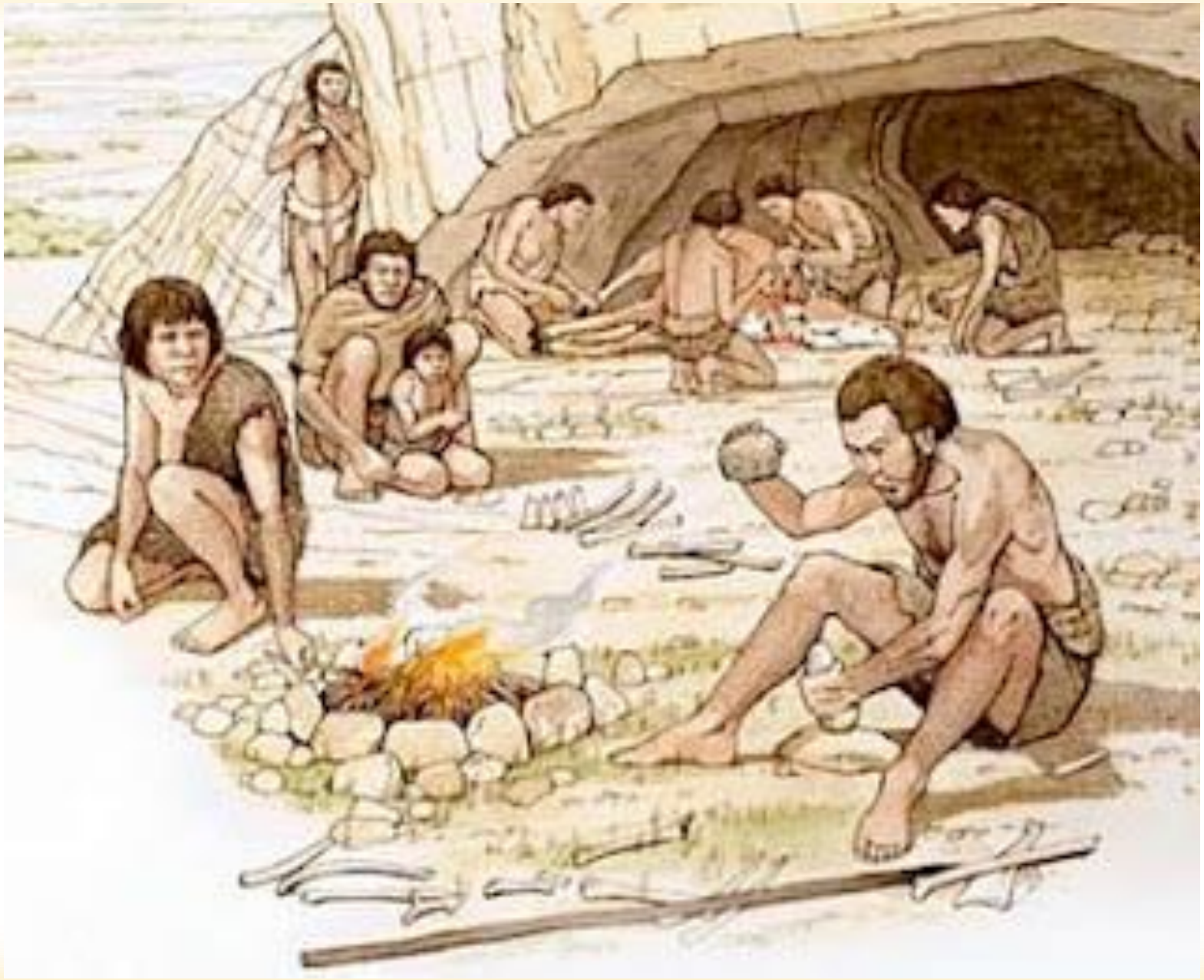
I disturbi dello spettro autistico in età evolutiva

D.SSA MARIA BAIONA
SC DI NEUROPSICHIATRIA INFANTILE NORD
ASL CITTÀ DITORINO



Psicosi Infantili precoci: Tabella comparativa.

Malher	Tustin	Duche-Stork	Diatkine	Mises	Lang
Autismo Infantile Precoce	Autismo Primario Anormale	Autismo Infantile Precoce	Autismo di Kanner	Psicosi Autistiche	
Psicosi Simbiotiche	Autismo Secondario a Conchiglia	Psicosi di Sviluppo	Psicosi Precoci	Psicosi a Espressione Deficitaria	Disarmonia Evolutiva
	Autismo Secondario Regressivo		Prepsicosi	Disarmonia Evolutiva di tipo Psicotico	Parapsicosi

J. De Ajuriaguerra, D. Marcelli; Psicopatologia del Bambino, 1983
D. Marcelli; Enfance et Psychopathologie, 1996

TEORIE COGNITIVE E MODELLI ESPLICATIVI

- **Teoria Socio-Affettiva (Hobson, 1993):** incapacità innata, biologicamente determinata, ad interagire emozionalmente con l'altro (deficit intersoggettività ed empatia) che, a cascata, determinerebbe difficoltà nel riconoscere gli stati mentali altrui, deficit di simbolizzazione, di linguaggio, di cognizione sociale.
- **Teoria della Coerenza Centrale (Frith, Happè, 1989):** debolezza nella capacità di sintetizzare in un tutto coerente le molteplici informazioni parcellari che investono i nostri sensi che, a sua volta, sarebbe la causa di incapacità di cogliere il significato dello stimolo nel suo complesso, elaborazione segmentata delle esperienze, difficoltà ad accedere dal particolare al generale, con polarizzazione sui dettagli.

Gli individui possono collocarsi in punti diversi del continuum che va da una molto forte ad una molto debole coerenza centrale.

Una persona con coerenza centrale forte, in sostanza, tenderà a percepire il senso generale di un'esperienza piuttosto che a cogliere i suoi dettagli. In altre parole, una forte coerenza centrale corrisponde ad una comprensione sintetica, anziché analitica, di ciò che accade.

Persone con una debole coerenza centrale: percepiscono con chiarezza i dettagli di quanto avviene, ma possono avere forti difficoltà a dedurne il senso generale; hanno una fine discriminazione dei dettagli in compiti in cui la maggior parte delle persone viene tratta in inganno dalla complessità percettiva degli stimoli. Per dirla metaforicamente, è come se prestassero molta attenzione al significato delle singole parole ma non a quello della frase di cui esse fanno parte.

Questo modello spiega le peculiarità del funzionamento cognitivo delle persone con Aspergere o Autismo ad alto funzionamento focalizzandosi sulla comprensione implicita che gli individui hanno degli eventi umani, psicologici (folk psychology) e degli eventi concreti, fisici (folk physics). Baron Cohen sostiene che i bambini con AS o HFA evidentemente hanno una folk psychology molto inferiore a quella dei propri coetanei, mentre sono notevolmente efficienti nella loro folk physics. Difatti, molti ragazzi con AS riescono a comprendere il funzionamento di macchine o di oggetti tecnologici con un'accuratezza insolita ed inaspettata per la loro età. Se da una parte queste persone sembrano in difficoltà con le regole che governano le interazioni umane, d'altro canto comprendono in maniera puntuale le leggi del mondo fisico, del mondo degli oggetti.

TEORIE COGNITIVE E MODELLI ESPLICATIVI (SEGUE)

- **Teoria della Mente di Baron-Cohen (1985):** si intende la capacità di riflettere sulle emozioni e sui desideri e sulle credenze proprie e altrui. In particolare nei primi anni sarebbe la causa delle difficoltà a livello dello sguardo referenziale, dell'attenzione condivisa, del gioco di finzione, nella lettura delle emozioni, dei pensieri, delle credenze e dei desideri altrui. Il soggetto autistico sarebbe incapace di leggere, comprendere e prevedere il comportamento degli altri e anche i propri stati mentali.

Coloro che hanno una piena padronanza della Teoria della Mente, immediatamente sapranno che Sally guarderà dove ha lasciato la palla l´ultima volta. Lei non sa che la palla è stata spostata. Una persona con una scarsa Teoria della Mente, crederà che Sally andrà a cercare la palla nella scatola, perché non comprenderà appieno che Sally non può sapere cosa ha fatto Ann.

TEORIE COGNITIVE E MODELLI ESPLICATIVI (SEGUE)

- **Teoria delle Funzioni Esecutive di Pennington (1996):** deficit cognitivo di natura generale legato all'incapacità di organizzare e pianificare i comportamenti, al fine di risolvere i problemi : quindi deficit nell'inibire risposte impulsive, nel considerare i feed-back, nel formulare mentalmente un piano di azione, spostare in modo flessibile l'attenzione.

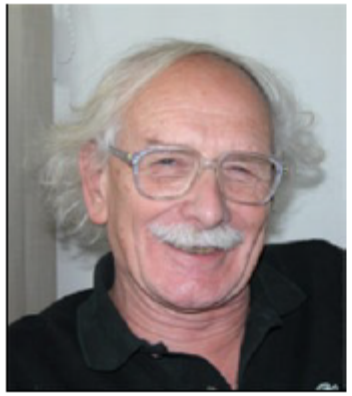
Lo sviluppo delle FE copre potenzialmente un ampio arco di vita: i precursori sono osservabili già ad un anno di vita. Il periodo prescolare e l'adolescenza si caratterizzano per rapidi ed importanti progressi e livelli maturi vengono raggiunti solo nella terza decade di vita.

Lo sviluppo delle FE è legato ai cambiamenti strutturali e funzionali che interessano la corteccia prefrontale e le altre strutture corticali e sottocorticali che ne fungono da substrato neuroanatomico. Inoltre ha una natura gerarchica tale per cui prima comparirebbero prima le abilità basilari quali il controllo attentivo, la memoria di lavoro e poi le abilità più complesse e multifattoriali (Seen et al., 2004; Smidts et al., 2001)

Tra i quattro ed i cinque anni è possibile osservare i primi segni di controllo attentivo ed un significativo incremento delle abilità di inibizione, flessibilità cognitiva, memoria di lavoro, decision making in presenza di punizioni e ricompense. Durante il periodo scolare alcune abilità esecutive, quali la flessibilità cognitiva, raggiungono la maturità mentre altre si perfezionano e potenziano progressivamente (inibizione, memoria di lavoro, pianificazione e teoria della mente). L'intensità con la quale i cambiamenti, a carico di questi stessi domini esecutivi, avvengono aumenta significativamente durante l'adolescenza: l'inibizione raggiunge livelli adulti, si assiste a significativi progressi a carico di pianificazione, memoria di lavoro e decision making emotivo. Tra i 20 ed i 29 anni in tutti i domini esecutivi si registra il raggiungimento del massimo livello di performance. A partire dai 65 anni si assiste invece ad una progressiva involuzione.

TEORIE COGNITIVE E MODELLI ESPLICATIVI (SEGUE)

I NEURONI MIRROR (Rizzolatti e coll. 1995)



I **neuroni "mirror"** sono una classe di neuroni che si attivano sia quando si compie un'azione sia quando la si osserva mentre essa è compiuta da altri. I neuroni dell'osservatore "rispecchiano" quindi il comportamento dell'osservato, come se stesse compiendo l'azione egli stesso.

Questi neuroni sono stati individuati inizialmente nei primati, in alcuni uccelli e nell'uomo. Nell'uomo, oltre ad essere localizzati in aree motorie e pre-motorie, si trovano anche nell'area di Broca e nella corteccia parietale inferiore.

Il Sistema "Mirror" si sta dimostrando la base neurale dell'imitazione, della comprensione delle intenzioni e delle emozioni, della capacità di sviluppare empatia: cervello "sociale"

Secondo il ricercatore di Parma infatti i NS si “accendono” sia quando compiamo un’azione, sia quando la osserviamo mentre è compiuta da altri. I neuroni dell’osservatore “rispecchiano” quindi ciò che avviene nella mente del soggetto osservato, come se, a compiere l’azione, fosse l’osservatore stesso.
Perciò l'individuo comprende il comportamento altrui perché automaticamente esperito, come sostengono Gallese e Goldman nel loro celebre articolo “Mirror neurons and the simulation theory of mind-reading” pubblicato nel 1998.

I neuroni specchio, attraverso il rispecchiamento, cioè attraverso la simulazione nel nostro cervello delle esperienze provate dalle altre persone, permettono di comprendere a fondo ciò che queste provano. Il rispecchiamento consente di raggiungere la massima comprensione e sintonia empatica, e questa capacità di rispecchiare gli stati interni dell’altra persona assume un’importanza fondamentale nelle relazioni d’aiuto, tanto più che può essere appresa e sviluppata.

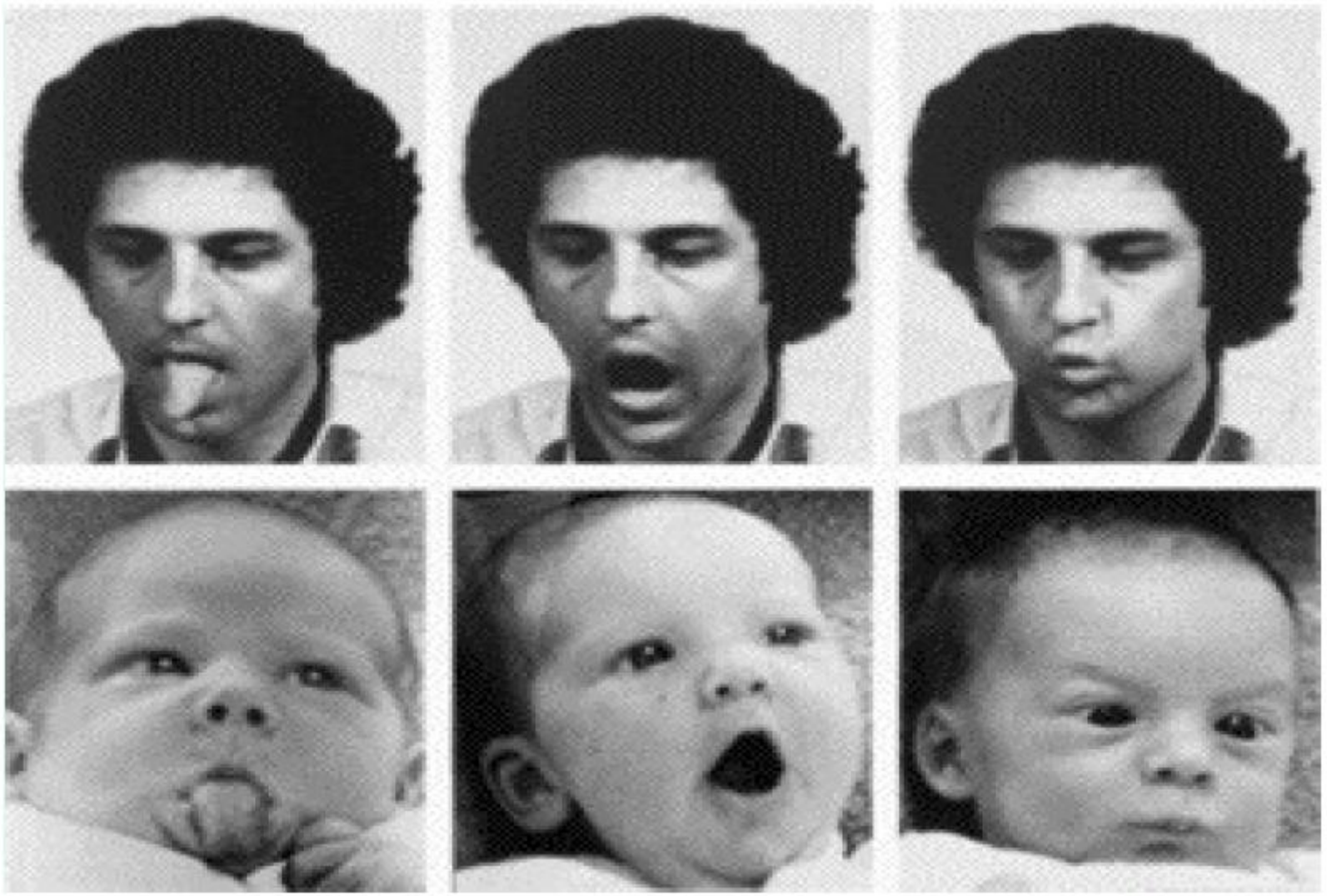
Il processo di rispecchiamento è immediato non si può parlare di imitazione, ma di comprensione diretta, esperienza interiore che si traduce in azione senza la mediazione dell’astrazione logica.

Grazie ai meccanismi di rispecchiamento e simulazione, l’altro è vissuto come un “altro sé”.

DIFFICOLTA' NEUROPSICOLOGICHE NELL'AUTISMO (S. Rogers, 1998)

- deficit nello sviluppo dell'intersoggettività
- deficit nell'imitazione
- deficit nelle prassie
- difficoltà di comprensione del linguaggio e della comunicazione
- deficit nelle funzioni esecutive
- deficit di teoria della mente
- deficit nelle capacità di risposta emotiva ai segnali altrui e ai propri stati
- disturbo di integrazione delle funzioni sensoriali

Le prove di imitazione



Meltzoff - 1987

Redazione ANSA ROMA 26 settembre 2017 17:16 Scrivi alla redazione Stampa

L'autismo dipende fortemente da fattori ereditari © ANSA/Ansa CLICCA PER INGRANDIRE +

L'autismo è una malattia altamente ereditabile la cui genesi dipende per l'83% da tratti genetici ereditari.

Lo rivela un lavoro di Sven Sandin della Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York, pubblicato sulla rivista JAMA, studio che aggrava il peso di fattori ereditari sulla genesi dell'autismo, una malattia complessa e caleidoscopica, che si dipana con vari livelli di gravità.

E' accertato che vi sia la connivenza di fattori ereditari, infatti la malattia ricorre spesso con più casi nella stessa famiglia. Ma finora si pensava che i geni avessero un peso pari (50% e 50%) a quello di fattori ambientali (tutto ciò che può potenzialmente influenzare lo sviluppo cerebrale del bambino sin dalla sua vita intrauterina e nei primissimi anni, dall'esposizione a determinate sostanze, a stili di vita familiari, a infezioni contratte etc).

Lo studio ha coinvolto 37.570 coppie di gemelli, 2.642.064 coppie di fratelli (non gemelli), 432.281 coppie di 'fratellastri' figli della stessa madre e 445.531 figli dello stesso padre. A 14.516 bambini nel corso del tempo è stato diagnosticato un disturbo dello spettro autistico.

Confrontando gemelli e non gemelli si può stimare il peso di geni e ambiente sulla presenza o assenza di certe malattie, perché mentre i gemelli identici (omozigoti) hanno Dna identico al 100% (quindi tutte le differenze tra loro sono ascrivibili a fattori ambientali non condivisi da entrambi), i fratelli condividono lo stesso Dna per il 50%; i fratellastri invece per il 25%. Dallo studio è emerso che il rischio di due fratelli di essere entrambi autistici sale al crescere della loro somiglianza genetica: significa che l'ereditabilità dell'autismo è alta (83%) mentre i fattori ambientali esterni contano meno (17%).

RIPRODUZIONE RISERVATA © Copyright ANSA

DALLA HOME SALUTE&BENESSERE

Mal di schiena da troppa palestra o postura errata, in aumento tra giovani
Medicina

Tumore del testicolo in aumento, l'autopalpazione è l'arma in più per i giovani
Medicina

Allarme degli urologi, resistenza record agli antibiotici
Sanità

Sospetto caso di tetano a Torino, bimba reagisce alle cure
Medicina

Da prostata a testosterone basso,le malattie dell'uomo che invecchia
Urologia

PRESSRELEASE

Giorgio Simon: «Un'azienda sanitaria fatta di persone a misura di utente»
Pagine Sì! Spa

Guido Lucchini: «Partecipazione e comunicazione valgono anche per chi opera per la salute»

L’autismo comprende un insieme di **disturbi del neurosviluppo** con esordio precoce, classificati come Disturbi Pervasivi dello Sviluppo e più recentemente circoscritti all’interno della definizione Disturbi dello Spettro Autistico (DSA).

In Italia, sulla base di una stima approssimativa vi sono tra 300-400 mila persone con un disturbo dello spettro autistico, tra bambini, adolescenti e adulti*

*prevalenza di 1:160 indicata dalla World Health Organization nel 2016

“DISTURBI DEL NEUROSVILUPPO”: si manifestano in una fase della vita in cui il sistema nervoso centrale è in attiva evoluzione, attraverso la continua interazione tra dotazione innata, geneticamente determinata, timing neurobiologico e ambiente, tra fattori di rischio e fattori protettivi
= GENESI MULTIFATTORIALE

- prevalenza: 10-20 % popolazione giovanile
- L’interazione tra questi diversi fattori è dinamica e complessa e determina la modificazione continua delle caratteristiche dei disturbi, delle loro conseguenze funzionali e dell’effetto dell’ambiente e delle cure.
- Valutazione Qui ed ora e valutazione longitudinale
- La maggior parte dei soggetti ha più disturbi contemporaneamente, che interferiscono a vicenda, spesso in negativo, e modificano la risposta alle cure

DSM: cos'è? • Il DSM, manuale statistico e diagnostico dei disturbi mentali, è un testo redatto da una commissione di esperti nominata dall'APA Associazione Americana degli Psichiatri • Elenca le definizioni dei disturbi mentali che incontrano il consenso degli psichiatri e della comunità scientifica internazionale • Per ogni disturbo, descrive i sintomi e le linee guida per formulare una corretta diagnosi

Tabella 6. Servizi offerti per la diagnosi e il trattamento dell'autismo

UO	Solo diagnosi		Solo intervento		Entrambi i servizi		Totale
	n.	%	n.	%	n.	%	n.
SSR							
N	25	16	0	0	130	84	155
C	19	20	8	9	67	71	94
S	24	42	0	0	33	58	57
I	27	32	2	2	55	65	84
Italia	95	24	10	3	285	73	390
In convenzione							
N	0	0	4	25	12	75	16
C	0	0	12	40	18	60	30
S	0	0	17	65	9	35	26
I	5	29	5	29	7	41	17
Italia	5	6	38	43	46	52	89
Totale							
N	25	15	4	2	142	83	171
C	19	15	20	16	85	69	124
S	24	29	17	20	42	51	83
I	32	32	7	7	62	61	101
Italia	100	21	48	10	331	69	479

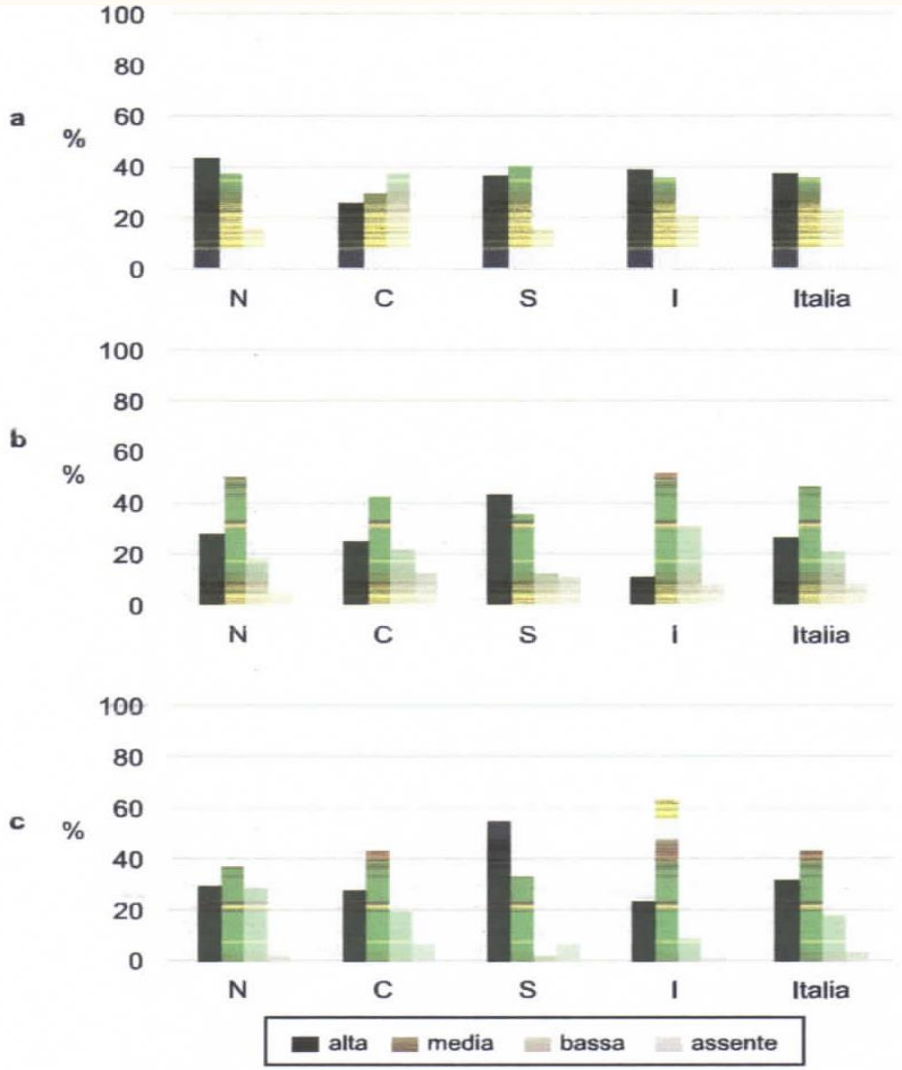


Figura 10. UO (%) per frequenza di segnalazione di sospetto di diagnosi autismo da parte del PLS (a), della scuola (b) e della famiglia (c)

Sono a genesi multifattoriale, caratterizzati dall'esordio generalmente entro i primi tre anni di vita e da una diade di sintomi che coinvolgono la comunicazione e l'interazione sociale (compromissione, ritardo o atipicità dello sviluppo delle competenze sociali, compromissione e atipicità del linguaggio e della comunicazione, verbale e non-verbale) e pattern comportamentali caratteristici (ad esempio presenza di comportamenti ritualistici/ripetitivi), con interessi ristretti e/o una particolare sensibilità a stimoli sensoriali. Le caratteristiche della sintomatologia clinica e del deficit sociale e cognitivo sono molto eterogenee in termini di complessità e gravità e possono presentare un'espressione variabile nel tempo. Durano tutta la vita, ma la disabilità conseguente al disturbo può essere soggetta a modificazioni in senso migliorativo (sviluppo di autonomie personali, relazionali e sociali, linguaggio e altre funzioni cognitive) o in senso peggiorativo (comparsa di disturbi del comportamento), specie in assenza di specifici trattamenti.

Rapporti ISTISAN 17/16 M.A. Costantino

Disturbo autistico: in che cornice si collocava nel **DSM IV**?

- Disturbi Mentali
  - Disturbi diagnosticati nell'infanzia, nella fanciullezza o nell'adolescenza
    - Disturbi pervasivi dello sviluppo
      - Disturbo autistico

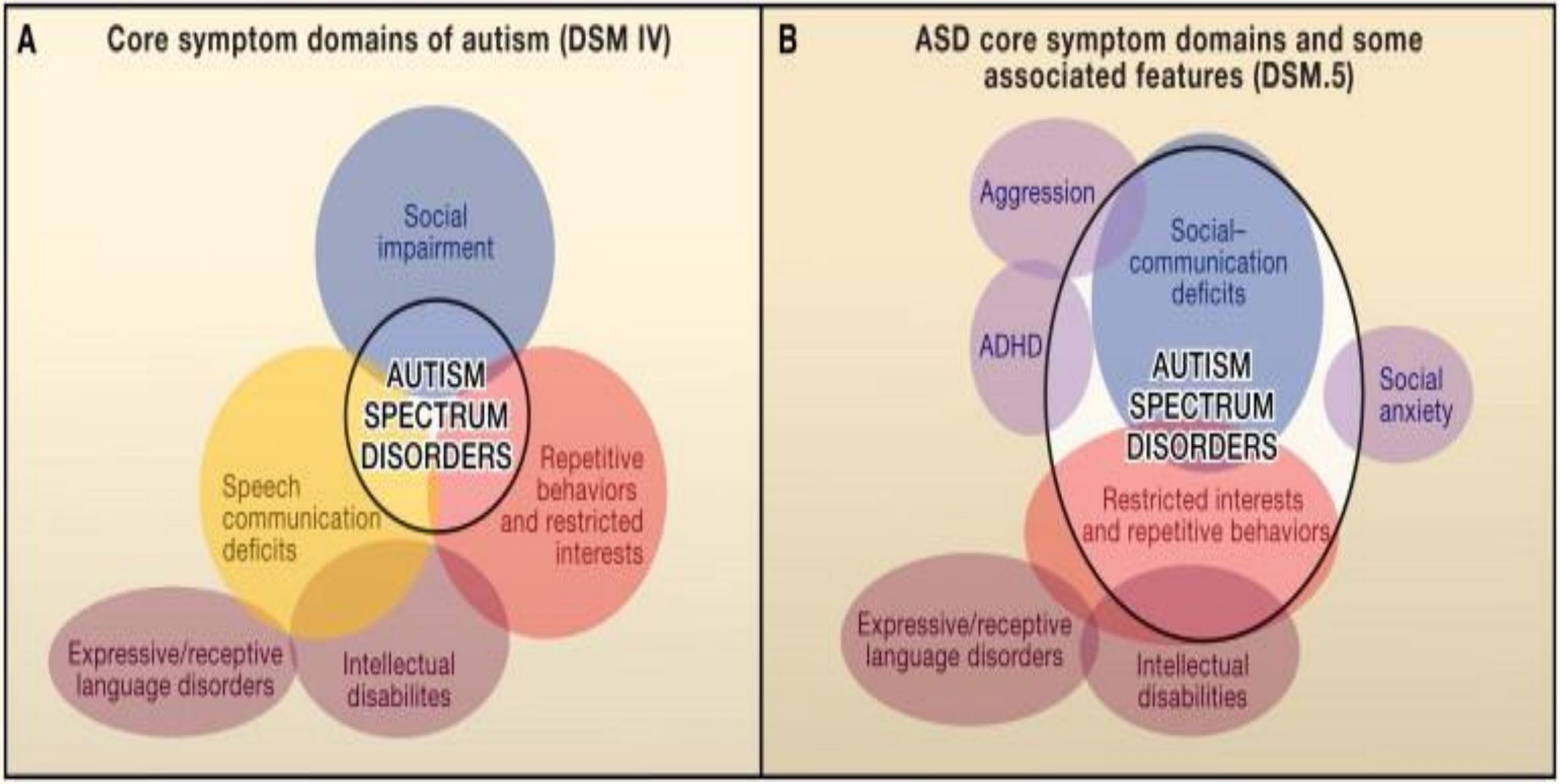
Interazione sociale

A. marcata compromissione nell'uso di svariati comportamenti non verbali, come lo sguardo diretto, l'espressione mimica, le posture corporee, e i gesti che regolano l'interazione sociale
B. incapacità di sviluppare interazioni con i coetanei adeguate al livello di sviluppo
C. mancanza di ricerca spontanea della condivisione di gioie, interessi o obiettivi con altre persone (per esempio non mostrare, portare, né richiamare l'attenzione su oggetti di proprio interesse)
D. mancanza di reciprocità sociale o emotiva

Comunicazione

A. ritardo o totale mancanza dello sviluppo del linguaggio parlato (non accompagnato da un tentativo di compenso attraverso modalità alternative di comunicazione come gesti o mimica)
B. in soggetti con linguaggio adeguato, marcata compromissione della capacità di iniziare o sostenere una conversazione con altri
C. uso di linguaggio stereotipato e ripetitivo o linguaggio eccentrico
D. mancanza di giochi di simulazione vari e spontanei, o di giochi di imitazione sociale adeguati al livello di sviluppo

Repertorio di interessi • dedizione assorbente a uno o più tipi di interessi ristretti e stereotipati anomali o per intensità o per focalizzazione • sottomissione del tutto rigida ad inutili abitudini o rituali specifici • manierismi motori stereotipati e ripetitivi (battere o torcere le mani o il capo, o complessi movimenti di tutto il corpo) • persistente ed eccessivo interesse per parti di oggetti


A
Core symptom domains of autism (DSM IV)
Social impairment
AUTISM SPECTRUM DISORDERS
Speech communication deficits
Repetitive behaviors and restricted interests
Expressive/receptive language disorders
Intellectual disabilites
B
ASD core symptom domains and some associated features (DSM.5)
Aggression
Social–communication deficits
ADHD
AUTISM SPECTRUM DISORDERS
Social anxiety
Restricted interests and repetitive behaviors
Expressive/receptive language disorders
Intellectual disabilities

Classificazione Statistica Internazionale delle Malattie e dei Problemi Sanitari Correlati. Decima Revisione (ICD-10)

La Classificazione Statistica Internazionale delle Malattie e dei Problemi Sanitari Correlati (ICD-10) è la decima revisione di ICD adottata nel 1990 dall'Assemblea Mondiale della Sanità (WHA) ed è in vigore dal 1 Gennaio 1993.

ICD-10 è redatta in inglese e tradotta nelle altre 5 lingue ufficiali dell'OMS (arabo francese, cinese, russo e spagnolo) e in altre 36 lingue tra cui l'italiano.

ICD-10 è stata adottata da oltre 100 Stati membri dell'OMS (rappresentanti il 60% della popolazione mondiale) principalmente per la codifica delle cause di morte. Alcuni Paesi hanno adottato ICD-10, o una sua modificazione, anche per la codifica di diagnosi e prestazioni dei ricoveri ospedalieri.

Dal 1996 è aggiornata dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (WHO) e dalla Rete dei Centri Collaboratori per la famiglia delle classificazioni internazionali (*WHO-FIC Network*) attraverso un comitato di manutenzione e aggiornamento detto *Update and Revision Committee* (URC). Sono stati complessivamente approvati circa 2.000 aggiornamenti.

Per rendere il processo più partecipato e trasparente, dal 2006, l'aggiornamento di ICD-10 è gestito attraverso una piattaforma web accessibile a chiunque.

Disturbi dello sviluppo psicologico (F80-F89)

F80 Disturbi evolutivi specifici dell'eloquio e del linguaggio

F81 Disturbi evolutivi specifici delle abilità scolastiche

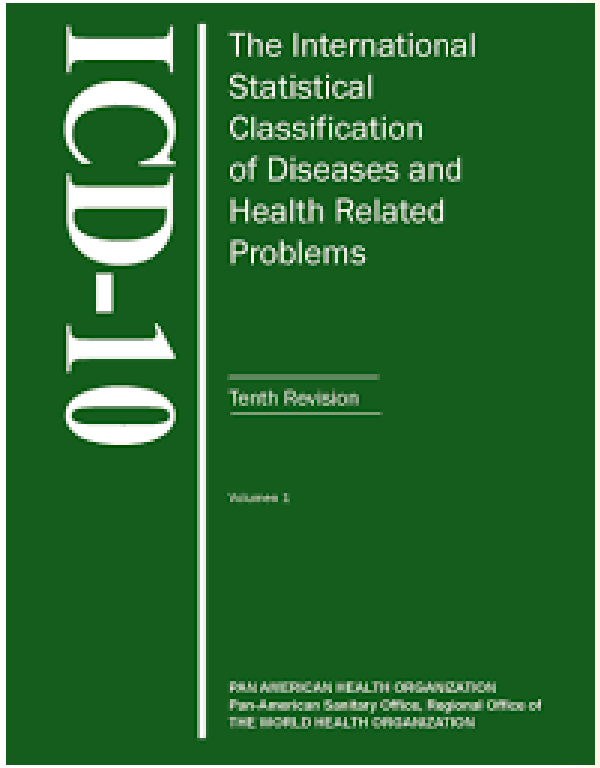
F82 Disturbo evolutivo specifico della funzione motoria

F83 Disturbo evolutivo specifico misto

F84 Disturbi evolutivi globali

F88 Disturbo dello sviluppo psicologico di altro tipo

F89 Disturbo dello sviluppo psicologico non specificato



ICD-10 classification;

F84 Pervasive developmental disorders;

F84.0 Childhood autism
F84.1 Atypical autism
F84.2 Rett's syndrome
F84.3 Other childhood disintegrative disorder
F84.4 Overactive disorder associated with mental retardation and stereotyped movements
F84.5 Asperger's syndrome
F84.8 Other pervasive developmental disorders
F84.9 Pervasive developmental disorder, unspecified

1 – DISTURBI del NEUROSVILUPPO

- **INTELLECTUAL DISABILITY** (Intellectual Developmental Disorder) sostituisce Mental Retardation - i livelli di gravità sono definiti dal Funzionamento Adattivo (e non dal QI). Per porre diagnosi è necessario un deficit del funzionamento adattivo
- **COMMUNICATION DISORDERS** includono Disturbi di Linguaggio, Disfluenza e il Social Communication Disorder
- **AUTISM SPECTRUM DISORDERS(ASD)** riunisce Asperger, PDD-nos, Disturbo disintegrativo dell'infanzia
- **LEARNING DISORDERS** Disturbi Specifici degli Apprendimenti
- **ADHD** - Disturbo di attenzione +/- iperattività
- **MOTOR DISORDERS** includono la Disprassia Evolutiva, il Disturbo da Movimenti Steretipici, i Disturbi da Tic

DSM 5: quali cambiamenti?

- Eliminazione delle sottocategorie diagnostiche dei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo e unificazione nella definizione di "spettro autistico"
- Non sono più presenti le diagnosi di: Sindrome di Asperger, Sindrome di Rett, Disturbo Disintegrativo, Disturbo Pervasivo dello Sviluppo NAS

Il disturbo dello spettro autistico è caratterizzato da deficit persistenti della comunicazione sociale e dell'interazione sociale in molteplici contesti, compresi deficit della reciprocità sociale, della comunicazione non verbale utilizzata per le interazioni sociali, e delle abilità di sviluppare , mantenere e comprendere le relazioni interpersonali.

Presenza di un repertorio di comportamenti, interessi o attività limitato e ripetitivo. I criteri diagnostici possono essere soddisfatti sulla base di informazioni anamnestiche, ma deve essere mantenuta una compromissione significativa

Disturbo dello spettro dell'autismo 299.00 (F84.0)

Criteri diagnostici

A. Deficit persistenti della comunicazione sociale e dell'interazione sociale in molteplici contesti, come manifestato dai seguenti fattori, presenti attualmente o nel passato (gli esempi sono esplicativi, non esaustivi; si veda il testo):

1. Deficit della reciprocità socio-emotiva, che vanno, per esempio, da un approccio sociale anomalo e dal fallimento della normale reciprocità della conversazione; a una ridotta condivisione di interessi, emozioni o sentimenti; all'incapacità di dare inizio o di rispondere a interazioni sociali.
2. Deficit dei comportamenti comunicativi non verbali utilizzati per l'interazione sociale, che vanno, per esempio, dalla comunicazione verbale e non verbale scarsamente integrata; ad anomalie del contatto visivo e del linguaggio del corpo o deficit della comprensione e dell'uso dei gesti; a una totale mancanza di espressività facciale e di comunicazione non verbale.
3. Deficit dello sviluppo, della gestione e della comprensione delle relazioni, che vanno, per esempio, dalle difficoltà di adattare il comportamento per adeguarsi ai diversi contesti sociali; alle difficoltà di condividere il gioco di immaginazione o di fare amicizia; all'assenza di interesse verso i coetanei.

Specificare la gravità attuale:

Il livello di gravità si basa sulla compromissione della comunicazione sociale e sui pattern di comportamento ristretti, ripetitivi (si veda Tabella 2).

B. Pattern di comportamento , interessi od attività ristretti, ripetitivi, come manifestato da almeno due dei seguenti fattori, presenti attualmente o nel passato:

1. Movimenti, uso degli oggetti o eloquio stereotipati o ripetitivi (per es., stereotipie motorie semplici, mettere in fila giocattoli o capovolgere oggetti, ecolalia, frasi idiosincratiche).
2. Insistenza nella *sameness* (immodificabilità), aderenza alla routine priva di flessibilità o rituali di comportamento verbale o non verbale (per es., estremo disagio davanti a piccoli cambiamenti, difficoltà nelle fasi di transizione, schemi di pensiero rigidi, saluti rituali, necessità di percorrere la stessa strada o mangiare lo stesso cibo ogni giorno).
3. Interessi molto limitati, fissi che sono anomali per intensità o profondità (per es., forte attaccamento o preoccupazione nei confronti di oggetti insoliti, interessi eccessivamente circoscritti o perseverativi).
4. Iper- o iporeattività in risposta a stimoli sensoriali o interessi insoliti verso aspetti sensoriali dell'ambiente (per es., apparente indifferenza a dolore/temperatura, reazione di avversione nei confronti di suoni o consistenze tattili specifici, annusare o toccare oggetti in modo eccessivo, essere affascinati da luci o da movimenti).

C. I sintomi devono essere presenti nel periodo precoce dello sviluppo (ma possono non manifestarsi pienamente prima che le esigenze sociali eccedano le capacità limitate, o possono essere mascherati da strategie apprese in età successiva).

D. I sintomi causano compromissione clinicamente significativa del funzionamento in ambito sociale, lavorativo o in altre aree importanti.

E. Queste alterazioni non sono meglio spiegate da disabilità intellettiva (disturbo dello sviluppo intellettivo) o da ritardo globale dello sviluppo. La disabilità intellettiva e il disturbo dello spettro dell'autismo spesso sono presenti in concomitanza; per porre diagnosi di comorbilità di disturbo dello spettro dell'autismo e di disabilità intellettiva, il livello di comunicazione sociale deve essere inferiore rispetto a quanto atteso per il livello di sviluppo generale.

Tabella 2 Livelli di gravità del disturbo dello spettro dell'autismo

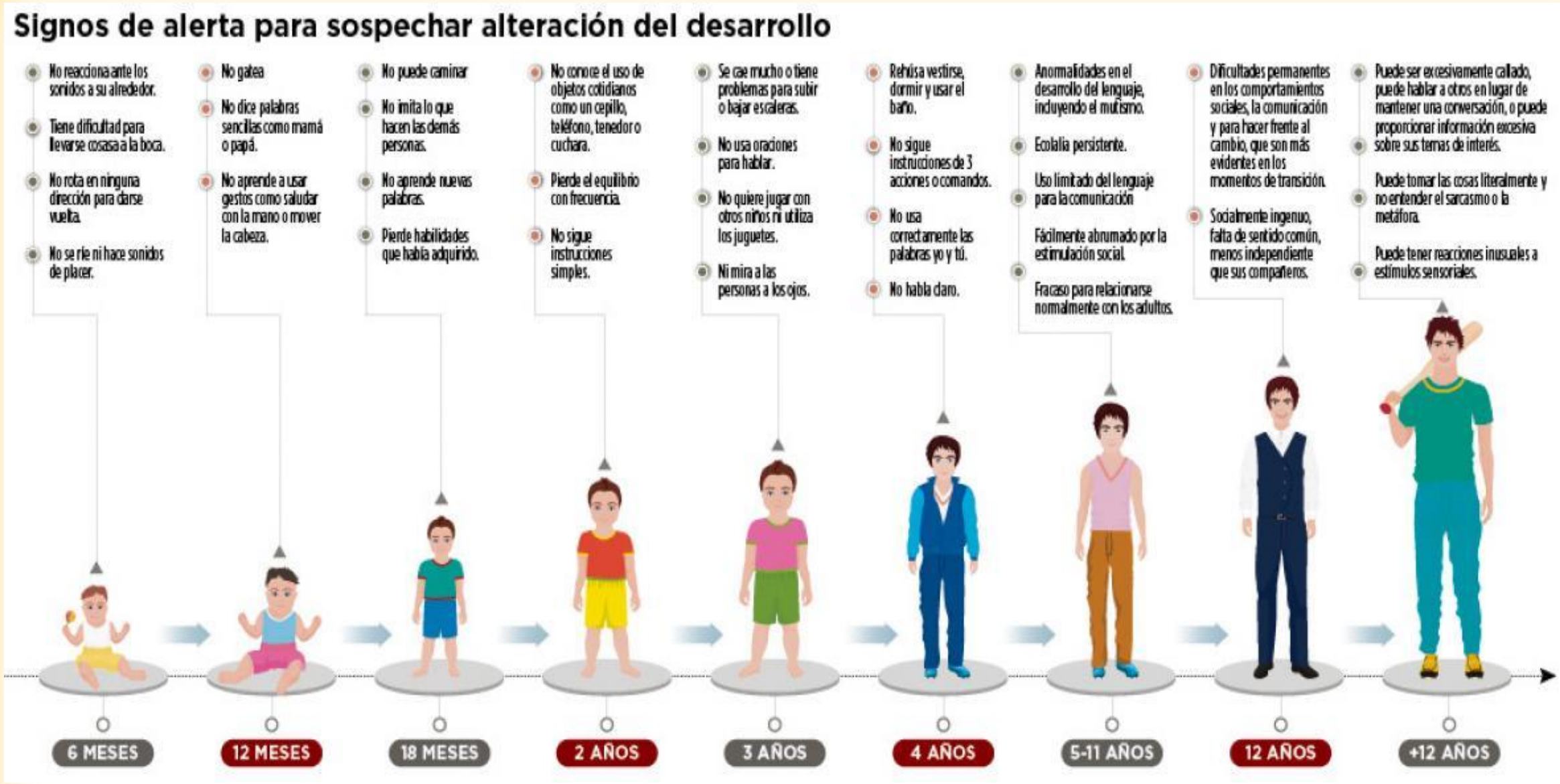
Livello di gravità	Comunicazione sociale	Comportamenti ristretti, ripetitivi
Livello 3 "È necessario un supporto molto significativo"	Gravi deficit delle abilità di comunicazione sociale verbale e non verbale causano gravi compromissioni del funzionamento, avvio molto limitato delle interazioni sociali e reazioni minime alle aperture sociali da parte di altri. Per esempio, una persona con un eloquio caratterizzato da poche parole comprensibili, che raramente avvia interazioni sociali e, quando lo fa, mette in atto approcci insoliti solo per soddisfare esigenze e risponde solo ad approcci sociali molto diretti.	Inflessibilità di comportamento, estrema difficoltà nell'affrontare il cambiamento, o altri comportamenti ristretti/ripetitivi interferiscono in modo marcato con tutte le aree del funzionamento. Grande disagio/difficoltà nel modificare l'oggetto dell'attenzione o l'azione.
Livello 2 "È necessario un supporto significativo"	Deficit marcati delle abilità di comunicazione sociale verbale e non verbale; compromissioni sociali visibili anche in presenza di supporto; avvio limitato delle interazioni sociali; reazioni ridotte o anomale alle aperture sociali da parte di altri. Per esempio, una persona che parla usando frasi semplici, la cui interazione è limitata a interessi ristretti e particolari e che presenta una comunicazione non verbale decisamente strana.	Inflessibilità di comportamento, difficoltà nell'affrontare i cambiamenti o altri comportamenti ristretti/ripetitivi sono sufficientemente frequenti da essere evidenti a un osservatore casuale e interferiscono con il funzionamento in diversi contesti. Disagio/difficoltà nel modificare l'oggetto dell'attenzione o l'azione.
Livello 1 "È necessario un supporto"	In assenza di supporto, i deficit della comunicazione sociale causano notevoli compromissioni. Difficoltà ad avviare le interazioni sociali, e chiari esempi di risposte atipiche o infruttuose alle aperture sociali da parte di altri. L'individuo può mostrare un interesse ridotto per le interazioni sociali. Per esempio, una persona che è in grado di formulare frasi complete e si impegna nella comunicazione, ma fallisce nella conversazione bidirezionale con gli altri, e i cui tentativi di fare amicizia sono strani e in genere senza successo.	L'inflessibilità di comportamento causa interferenze significative con il funzionamento in uno o più contesti. Difficoltà nel passare da un'attività all'altra. I problemi nell'organizzazione e nella pianificazione ostacolano l'indipendenza.

Specificatori:

Con o senza associazione di compromissione comunicativa
Con o senza compromissione del linguaggio
Con o senza condizione medica e/o genetica nota o condizioni ambientali/acquisite
Con o senza associazione ad altro disturbo del neurosviluppo , mentale o comportamentale

Es Asperger: disturbo dello spettro autistico senza compromissione del linguaggio od intellettiva

Signos de alerta para sospechar alteración del desarrollo



I sintomi vengono riconosciuti di solito intorno ai 12-24 mesi di vita, ma possono essere osservati prima se il ritardo di sviluppo è importante o dopo se i sintomi sono attenuati.

Si tratta o di indicatori di un ritardo di sviluppo o al contrario di una perdita di competenze sino ad allora acquisite sia nel comportamento sociale che nelle abilità comunicative. Tale perdita può essere graduale o relativamente rapida.

Fra i primi sintomi il più classico è un ritardo del linguaggio spesso associato ad insolite interazioni sociali .
Es. portare l'osservatore verso un oggetto, ma non guardarlo, tenere in mano un gioco, ma non utilizzarlo

Può essere necessario escludere una sordità neurosensoriale.

Nel corso del secondo anno di vita diventano più evidenti i comportamenti stereotipati e bizzarri

Nella sua evoluzione le manifestazioni della compromissione sociale e della comunicazione sociale sono quelle che tendono a permanere con ricadute sul funzionamento sociale, lavorativo e nella vita di relazione

La presenza di un deficit cognitivo e la difficoltà ad acquisire un linguaggio funzionale sono indici prognostici negativi

Talora si associa una epilessia che ha un andamento variabile

Il disturbo risulta quattro volte più frequente nei maschi rispetto alle femmine

Le stime di ereditarietà del disturbo variano fra il 37 ed il 90% con un meccanismo verosimilmente a penetranza variabile che coinvolge centinaia di loci genetici

Il miglioramento della prognosi è legato in modo rilevante alla precocità e appropriatezza degli interventi attivati, in un'ottica di presa in carico fatta di percorsi di cura e di rete coordinata di interventi sanitari, sociali, educativi. Inoltre, la sempre maggiore conoscenza della storia naturale del disturbo permette oggi di poter identificare in anticipo gli elementi di rischio nelle diverse fasi dello sviluppo, e di mirare meglio gli interventi in un'ottica di prevenzione terziaria, in particolare per quanto riguarda la frequente comparsa di disturbi del comportamento.

Rapporti ISTISAN 17/16 M.A. Costantino

Gli interventi devono poter essere personalizzati sui bisogni di ogni bambino, secondo priorità ed intensità specifiche, e condivisi con la famiglia. Deve essere garantita la formazione dell'ambiente (scuola, luoghi di aggregazione) in cui si troverà il bambino perché sappia come rapportarsi con lui e offrirgli occasioni positive di sviluppo, e il sostegno alla famiglia, che ha bisogno d'informazioni chiare, precise e continuative, per poter affrontare ogni evento consapevolmente e scegliere il percorso più opportuno per il proprio figlio nelle diverse fasi di vita, in dialogo continuo con gli operatori. Deve inoltre essere garantita la continuità di cura nel passaggio in età adulta, mantenendo un punto di riferimento specialistico che possa affiancare, quando necessario, la presa in carico sociale.

Rapporti ISTISAN 17/16 M.A. Costantino

Tabella 10. Stima del numero di ore/settimana disponibili per ciascun utente con diagnosi di autismo nel range di età 2-17 anni

Regioni	Popolazione 2-17 anni		Ore settimanali per bambino		
	generale	con autismo*	UO SSR	UO in convenzione	Totale
Piemonte	599880	2699,46	0,64	0,89	1,53
Valle d'Aosta	18631	83,84	2,10	0,82	2,92
Lombardia	1454739	6546,33	nd	nd	nd
Bolzano	89114	401,01	0,07	0,91	0,98
Trento	85884	386,48	0,48	0,24	0,72
Veneto	733066	3298,80	0,35	0,19	0,54
FriuliVenezia Giulia	163043	733,69	1,23	5,98	7,21
Liguria	195239	878,58	1,70	nd	nd
Emilia-Romagna	608576	2738,59	nd	nd	nd
Toscana	496665	2234,99	1,93	1,63	3,56
Umbria	122108	549,49	1,24	0,86	2,09
Marche	219323	986,95	0,59	0,66	1,25
Lazio	808153	3636,69	1,33	1,34	2,67
Abruzzo	183513	825,81	0,56	7,79	8,35
Molise	43309	194,89	0,23		
Campania	1021790	4598,06	1,66	1,39	3,05
Puglia	650881	2928,96	0,65	0,87	1,52
Basilicata	85545	384,95	0,48	0,66	1,14
Calabria	305466	1374,60	0,23	0,42	0,65
Sicilia	818605	3683,72	0,28	1,20	1,49
Sardegna	218056	981,25	2,15	1,51	3,65
Italia	8921586	40147,14	0,63	0,95	1,58

* popolazione stimata sulla base di una prevalenza del 4,5/1000

Linee guida della Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza del 2005

Il Tavolo nazionale di lavoro sulle problematiche dell'autismo voluto dal Ministro della Salute nel 2008* nell'ambito della XV legislatura

Sistema Nazionale Linee Guida. Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti. Linea guida 21. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2011. Disponibile all'indirizzo: http://www.snlg-iss.it/cms/files/LG_autismo_def.pdf; ultima consultazione 1/3/2016

Conferenza Unificata. Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province autonome di Trento e Bolzano, le Province, i Comuni e le Comunità montane sulle "Linee di indirizzo per la promozione ed il miglioramento delle qualità e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali nel settore dei Disturbi pervasivi dello sviluppo (DPS), con particolare riferimento ai disturbi dello spettro autistico". Roma: Presidenza del Consiglio dei Ministri; 2012. (Rep. Atti n. 132/CU del 22/11/2012)

Legge 18 agosto 2015 n. 134, "Disposizioni in materia di prevenzione, cura e riabilitazione delle persone affette da autismo e di assistenza alle famiglie"

D.D. n. 205 del **4/5/2009** che istituisce il Coordinamento Regionale per l'autismo ed i disturbi pervasivi dello sviluppo

REGIONE PIEMONTE BU35 29/08/2013 Deliberazione della Giunta Regionale 29 luglio 2013, **n. 15-6181** Tutela del diritto allo studio degli alunni e studenti con disabilita': indicazioni per l'individuazione dell'alunno/studente come soggetto in situazione di handicap. Linee di indirizzo in merito all'accoglienza e presa in carico dell'alunno/studente con disabilita': modifiche e integrazioni alla D.G.R. 34-13176 del 1 febbraio 2010.

REGIONE PIEMONTE BU 12 20/03/2014 Deliberazione della Giunta **Regionale 3 marzo 2014, n. 22-7178** Disturbi Pervasivi dello Sviluppo: recepimento dell'Accordo Stato Regioni del 22.11.2012 "Linee di indirizzo per la promozione ed il miglioramento della qualita e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali nel settore dei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo, con particolare riferimento ai disturbi dello spettro autistico". Modalita di attuazione. Azione 14.4.6 di cui alla DGR 25-6992 del 30.12.2013.

D.D. n. 504 del 23/5/2014 Definizione del percorso diagnostico e del programma di trattamento per i minori con Disturbi pervasivi dello sviluppo in applicazione della DGR 22-7178

REGIONE PIEMONTE BU 52 29/12/2016 Deliberazione della Giunta Regionale 29 novembre 2016, n. 2-4286 D.G.R. n. 26-1653 del 29.6.2015. Intervento regionale a sostegno della cura dei pazienti cronici con particolare riferimento ai disturbi dello spettro autistico.

operatori

aree tematiche
- Servizi
- Educazione continua in medicina (ECM)
- Reti cliniche
- Portale Medici e Pediatri
- Sicurezza sul lavoro
- Pubblicazioni
- Documentazione
- Alimenti
- Animali
- Epidemiologia
- Farmaceutica
- Prevenzione e promozione della salute
- Integrativa
- REACH
- Area materno - infantile
  - Servizi
  - Percorso nascita
  - Percorso crescita
  - Percorso donna
  - Percorso cronicità
- EHI Piemonte

HOME » AREA MATERNO - INFANTILE » PERCORSO CRONICITÀ

Autismo

I disturbi dello spettro autistico sono una patologia dello sviluppo neuro-psicologica altamente invalidante, che nella quasi totalità dei casi perdura anche in età adulta e il cui decorso dipende in buona parte dalla precocità e specificità degli interventi abilitativi attivati in età evolutiva. Ricerche epidemiologiche recenti hanno indicato una prevalenza di 1/150. Negli ultimi 20 anni sono stati superati i trattamenti basati sulla teoria, rivelatasi errata, dell'origine psicologica dell'autismo, che colpevolizzava i genitori, in particolare la madre; oggi è condivisa l'origine biologica, anche se la causa resta sconosciuta e non esiste alcun trattamento che assicuri la guarigione.

Tuttavia è stato dimostrato che interventi precoci e intensivi, basati su metodiche validate dalla ricerca internazionale, consentono importanti miglioramenti e significativa riduzione della disabilità. Le linee guida italiane e internazionali e il Documento conclusivo del Tavolo Nazionale Autismo del Ministero della Salute indicano negli interventi cognitivo-comportamentali quelli più efficaci nel trattamento dei disturbi autistici e sottolineano la necessità di mettere a punto specifici percorsi per i disturbi autistici al fine di ridurre, attraverso interventi precoci, la grave disabilità che nella maggior parte dei casi permane per tutta la vita.

- Definizione del percorso diagnostico e del programma di trattamento per i minori con Disturbi Pervasivi dello Sviluppo, in applicazione della DGR n° 22-7178 del 3.3.2014
- Recepimento dell'accordo Stato regioni del 22.11.2012 'Linee di indirizzo per la promozione e il miglioramento della qualità e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali con particolare riferimento allo spettro autistico'
- Programma di governo clinico per i disturbi neuropsichiatrici in età evolutiva - Assessorato alla Sanità - Regione Piemonte
- DGR n 2- 4288 'Intervento regionale a sostegno della cura dei pazienti cronici con particolare riferimento ai disturbi dello spettro autistico'
- Allegato DGR 2 - 4288

Ultima modifica il Martedì, 29 Agosto 2017 10:30 Valutazione attuale: ○○○○○ / 0
Scarso○○○○○Ottima Valutazione

DIAGNOSI

OSSERVAZIONE

Checklist for Autism in Toddlers **(CHAT)**

ADOS-2 (Autism Diagnostic Observation Shedule-2nd Edition)

Childhood Autism *Rating Scale* ***(CARS)*** (Schopler et al., 1988)

PEP-3

Vineland Adaptive Behavior Scales

GADS (screening per individuare la presenza della sindrome di Asperger in bambini e adulti con problemi comportamentali)

VALUTAZIONE COGNITIVA (SCALE WAIS, WISC IV, WIPPSI,LEITER) e NEUROPSICOLOGICA (prove di lettura, memoria, calcolo, Torre di Londra, ecc)

CHAT

Nome e cognome.....Nato il ..... data..... Pediatra .....

CHAT - Check list for autism in toddlers (Baron-Cohen et al., 1992)

Sezione A. Domande ai genitori

1. Al vostro bambino piace essere cullato, fatto saltellare sulle ginocchia? Sì No
2. Vostro figlio si interessa agli altri bambini? Sì No
3. Gli piace arrampicarsi sui mobili o sulle scale? Sì No
4. Si diverte a fare giochi tipo nascondino? Sì No
5. Ogni tanto gioca a far finta di fare il tè, preparare da mangiare o altro? Sì No
6. Ogni tanto usa il dito indice per chiedere qualcosa? Sì No
7. Ogni tanto usa il dito indice per indicare interesse per qualcosa, cioè indurvi a guardare qualcosa ? Sì No
8. È in grado di giocare in modo appropriato con giocattoli (es. macchinine o mattoncini) oltre che metterli in bocca o manipolarli o farli cadere? Sì No
9. Il vostro bambino vi porge ogni tanto oggetti per mostrarveli? Sì No

Sezione B.

Osservazione del pediatra

1. Durante l'osservazione il bambino vi fissa mai negli occhi? Sì No
2. È possibile ottenere l'attenzione del bambino, indicare poi un oggetto interessante, segnarlo col dito o nominarlo con un "oh, guarda ..." e osservare che il bambino effettivamente si giri a guardare ciò che gli è stato indicato? Sì No
3. È possibile interessare il bambino a un gioco di finzione, ad esempio preparare qualcosa da bere o da mangiare? Sì No
4. Chiedendogli "dov'è la luce" o "mostrami la luce", ripetendo eventualmente la domanda con un altro oggetto conosciuto (es. l'orsacchiotto), il bambino riesce a indicare con il dito e contemporaneamente a guardarvi in faccia? Sì No
5. Riesce a fare una torre? Sì No Se sì, con quanti cubi? _____ (n. di cubi)

Scoring alto rischio di autismo: insuccessi in A5, A7, B2, B3 e B4 medio rischio di autismo: insuccessi solo in A7 e/o B4 rischio di diversi disturbi di sviluppo: >3 insuccessi in qualsiasi item

nei limiti di norma: < 3 successi in qualsiasi item