

**SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA**

Azienda Unità Sanitaria Locale di Reggio Emilia

IRCCS Istituto in tecnologie avanzate e modelli assistenziali in oncologia

Dipartimento ad Attività Integrata Salute Mentale e Dipendenze Patologiche

Programma Autismo

Centro Autismo



UNIMORE
UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI
MODENA E REGGIO EMILIA

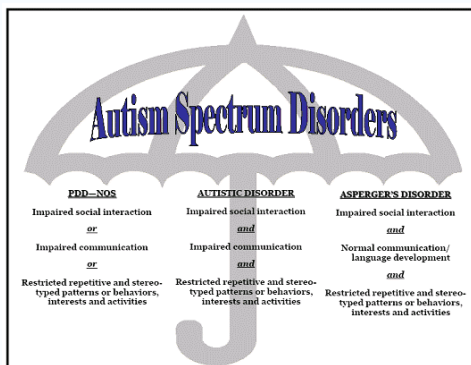
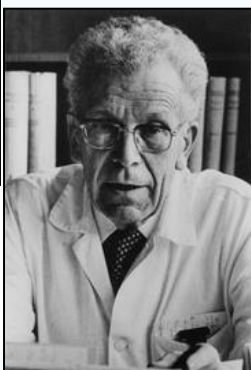
I DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO:

I Disturbi dello Spettro Autistico: caratteristiche cliniche, epidemiologia

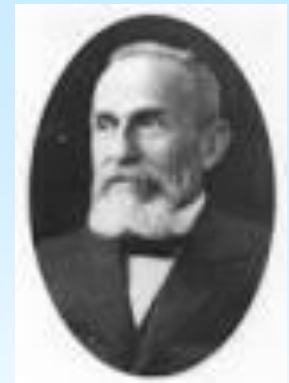
Virginia Giuberti

Programma Aziendale Autismo - DAI-SM/DP – AUSL-IRCCS di Reggio Emilia

EVOLUZIONE DEL CONCETTO DI AUTISMO



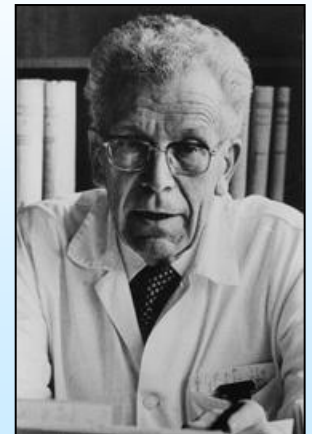
1911: *Eugene Bleuler* conia il termine 'autismo' per indicare uno dei sintomi fondamentali della schizofrenia nell'adulto.



1943: *Leo Kanner* describe 11 bambini affetti da "disturbi autistici del contatto affettivo", con "un'innata incapacità a comunicare" e caratteristiche peculiari (alterazioni sensorialità uditiva, difficoltà nei cambiamenti).

Tuttavia describe anche i genitori come freddi, insensibili, distanti ed estremamente razionali e appartenenti a ceti sociali e culturali di livello elevato ("genitori frigorifero").

1944: *Hans Asperger* describe 4 soggetti con le caratteristiche della patologia autistica (grave disturbo della interazione sociale e della comunicazione, isolamento, comportamenti bizzarri), ma dotati di linguaggio; approccio biologico rivolto ad una dimensione educativa e pedagogica.

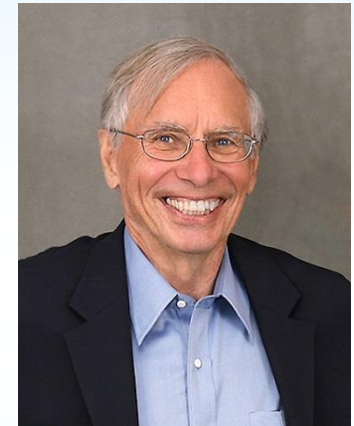




1959: *Bruno Bettelheim* afferma che "il rifiuto da parte dei genitori è un elemento nella genesi di ogni caso da lui osservato di autismo". Nel 1967 pubblica "La fortezza vuota".



Dagli anni '60: *Ivar Lovaas* ed altri iniziano ad applicare i principi e le metodologie della psicologia comportamentale all'autismo. Lovaas pubblica la metodologia d'insegnamento ai bambini con autismo nel 1981.



1966: *Eric Schopler* fonda la Division TEACCH (Teaching and Education of Autistic and related Communication Handicapped Children): un modello di organizzazione dei servizi sanitari che valorizza l'intervento condiviso sul soggetto, la metodologia psicoeducativa e il ruolo dei genitori come coterapeuti.

FALLIMENTO DELLE IPOTESI AFFETTIVE

A partire dagli anni '60, viene riconosciuto che **il comportamento dei genitori non ha alcun ruolo nella patogenesi dell'autismo** (Cox e coll., 1975).

Si inizia a considerare importante il ruolo dei **fattori genetici nella predisposizione all'autismo**.

Viene inoltre dimostrato che l'autismo colpisce famiglie di tutte le razze e di ogni estrazione sociale.

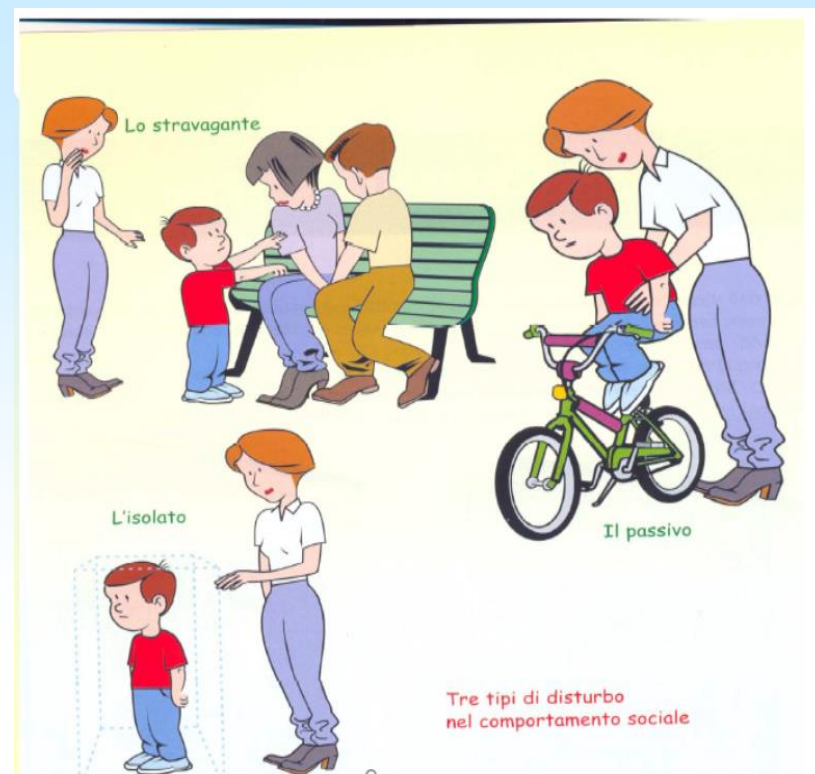
Tuttavia, la popolarità di cui hanno goduto le ipotesi psicogenetiche ha avuto conseguenze molto gravi soprattutto sulle famiglie che si sono trovate investite per anni, in modo più o meno diretto, di colpe e responsabilità non corrispondenti alla realtà dei fatti.

1979: **Lorna Wing** parla di un 'Autistic Continuum' con tre tipi di disturbo sociale:

- ✓ L'isolato
- ✓ Il passivo
- ✓ Lo strano

In seguito introdurrà un quarto gruppo:

- ✓ L'artificioso e iperformale



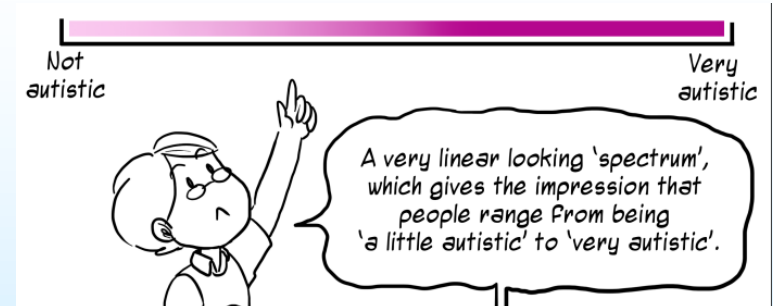
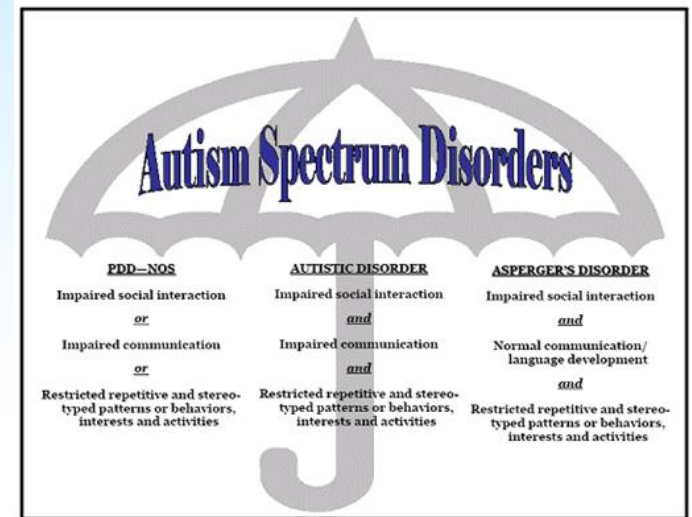
1981: conia il termine "sindrome di Asperger" ispirandosi ad Hans Asperger



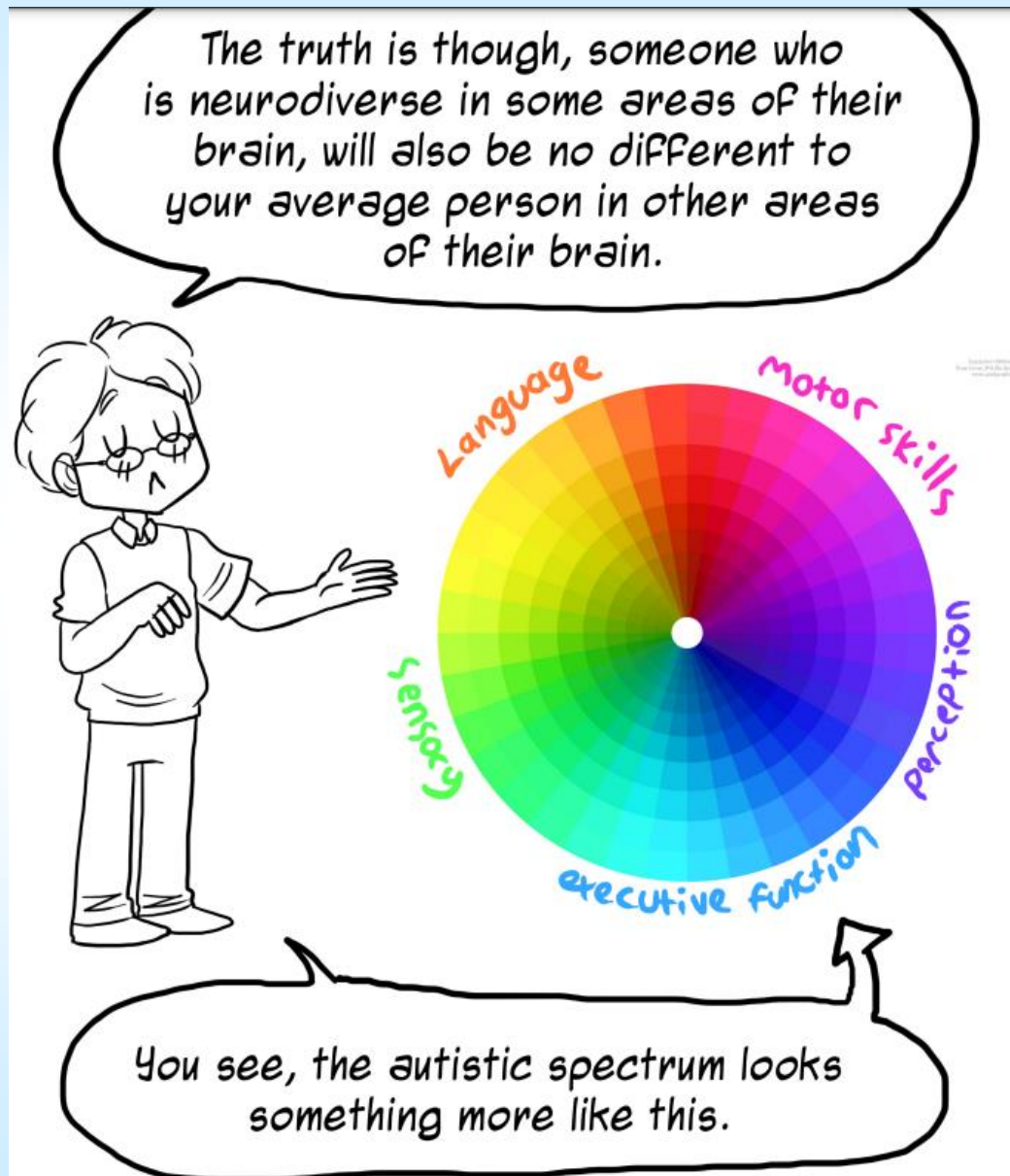
DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO

Dagli anni Duemila, si inizia a parlare di **Disturbi dello Spettro Autistico**: "**categoria ombrello**" che racchiude eterogenee manifestazioni: non tutti i soggetti presentano le stesse caratteristiche e con la stessa intensità

Gruppo eterogeneo di disturbi che si distribuiscono su un continuum che va da forme associate a grave disabilità intellettiva e linguaggio verbale assente fino a forme con funzionamento cognitivo nella norma e presenza di linguaggio verbale



DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO: NEURODIVERSITÀ



*Rebecca Burgess,
Understanding The
Spectrum – A Comic
Strip Explanation*

SPETTRO AUTISTICO: da DISTURBO a CONDIZIONE

Spettro autistico non come malattia o disturbo, ma come condizione,
un insieme di caratteristiche, un modo di essere



Neurodiversità:

variabilità naturale all'interno del cervello e della mente umana



DISTURBI SPETTRO AUTISTICO

(ASD, Autism Spectrum Disorders)

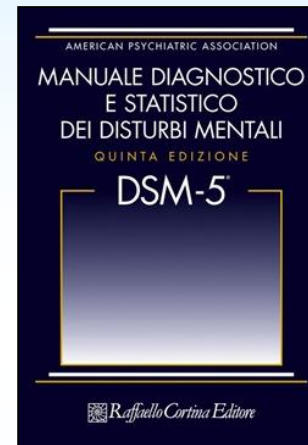
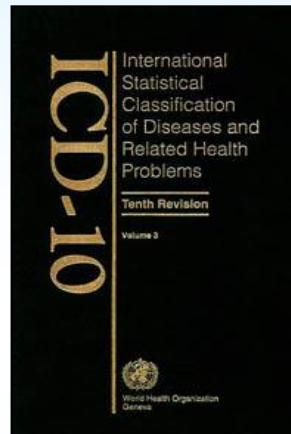
Insieme eterogeneo di disturbi del neurosviluppo caratterizzati da deficit persistente nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale in molteplici contesti e pattern di comportamenti, interessi o attività ristretti, ripetitivi in cui sono incluse le alterazioni sensoriali (APA, 2013)

Le caratteristiche della sintomatologia clinica possono essere estremamente eterogenee sia in termini di complessità che di severità e possono presentare un'espressione variabile nel tempo

Le persone nello spettro autistico molto frequentemente presentano diverse comorbidità e co-occorrenze neurologiche, psichiatriche e mediche di cui è fondamentale tenere conto per l'organizzazione degli interventi

LE CLASSIFICAZIONI DIAGNOSTICHE

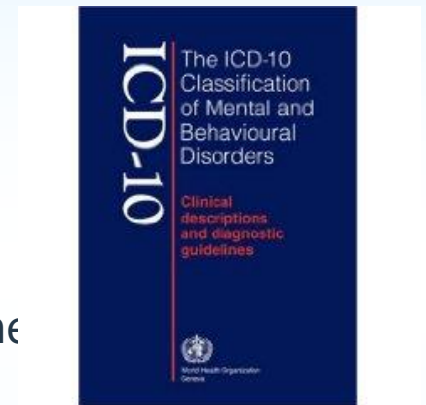
I criteri per la diagnosi sono codificati nell'ICD-10 (OMS, 1990) e nel DSM 5 (APA, 2011)



I confini tra le categorie diagnostiche (autismo e PDD-NOS; autismo ad alto funzionamento e disturbo di Asperger) sono talora molto sfumati, meglio considerare un'unica categoria Disturbi dello Spettro Autistico (ASD, Wing, 1988; DSM 5, 2011) con livelli di severità/di supporto e specificatori (presenza o meno di deficit nel funzionamento intellettivo e al funzionamento linguistico; associazione con condizioni mediche, genetiche, ambientali, con altre condizioni del neurosviluppo).

ICD-10 *(International Classification of Diseases, OMS-WHO; 1990)*

- ❖ Autismo infantile (F84.0)
- ❖ Autismo atipico (F84.1)
- ❖ Sindrome di Rett (F84.2)
- ❖ Sindrome disintegrativa dell'infanzia di altro tipo (F84.3)
- ❖ Sindrome iperattiva associata a ritardo mentale e movimenti stereotipati (F84.4)
- ❖ Sindrome di Asperger (F84.5)
- ❖ Altre sindromi da alterazione globale dello sviluppo psicologico (F84.8)
- ❖ Sindrome non specificata da alterazione globale dello sviluppo psicologico (F84.9)



AUTISMO INFANTILE (ICD 10)

Le aree interessate (triade sintomatologica) sono:

- ❖ A interazione sociale reciproca
- ❖ B comunicazione
- ❖ C comportamenti e attività stereotipati, interessi ristretti

DSM-5: un'unica categoria diagnostica DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO (ASD)

American Psychiatric Association (2011), Autism Spectrum Disorder



- ❖ ASD nei Disturbi del Neurosviluppo
- ❖ ASD comprende: Disturbo Autistico, Sindrome di Asperger, Disturbo disintegrativo dell'infanzia e PDD-NOS
- ❖ La distinzione tra i diversi disturbi è stata trovata inconsistente nel tempo, variabile tra i diversi centri diagnostici e spesso associata a severità, livello linguistico o QI, invece che alle caratteristiche specifiche dei diversi disturbi
- ❖ L'autismo è meglio rappresentato da una singola categoria diagnostica che si possa adattare alle presentazioni cliniche individuali (es. severità, abilità verbale e altre) e alle condizioni associate (es. disordini genetici conosciuti, epilessia, disabilità intellettiva)

Nuovi criteri per la diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico secondo il DSM-5:

Devono essere soddisfatti i criteri A, B, C e D:

- A. Deficit persistente nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale** in diversi contesti, non spiegabile attraverso un ritardo generalizzato dello sviluppo, e manifestato da tutti e 3 i seguenti punti:
- B. Deficit nella reciprocità socio-emotiva:** approccio sociale anormale e fallimento nella normale conversazione e/o ridotto interesse nella condivisione degli interessi e/o mancanza di iniziativa nell'interazione sociale.
- C. Deficit nei comportamenti comunicativi non verbali** usati per l'interazione sociale
- D. Deficit nello sviluppo e mantenimento di relazioni**, appropriate al livello di sviluppo (non comprese quelle con i genitori e caregiver).

Nuovi criteri per la diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico secondo il DSM-5:

B. Comportamenti e/o interessi e/o attività ristrette e ripetitive come manifestato da almeno 2 dei seguenti punti:

- 1. Linguaggio e/o movimenti motori e/o uso di oggetti, stereotipato e/o ripetitivo**
- 2. Eccessiva aderenza alla routine,** comportamenti verbali o non verbali riutilizzati e/o eccessiva resistenza ai cambiamenti
- 3. Fissazione in interessi altamente ristretti** con intensità o attenzione anormale
- 4. Iper-reattività e/o Ipo-reattività agli stimoli sensoriali** o interessi inusuali rispetto a certi aspetti dell'ambiente



Criteri per la diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico secondo il DSM-5:

- C.** I sintomi devono essere già presenti nella prima infanzia (ma possono non diventare completamente manifesti finché la domanda sociale non eccede il limite delle capacità o possono essere mascherati da strategie adattive apprese)
- D.** L'insieme dei sintomi deve compromettere il funzionamento adattivo generale
- E.** I sintomi non devono poter essere spiegati da un ritardo globale dello sviluppo o da una disabilità intellettiva

DSM-5 : che cosa è cambiato?

- ❖ La definizione di criteri di severità coglie meglio la natura di spettro del disturbo e le varianti interindividuali che differiscono meno in qualità che in quantità. Per tale motivo si ritiene che una parte di casi di Asperger più lievi potrebbero uscire dall'ASD
- ❖ È introdotta una valutazione della sensorialità

Livelli di severità del disturbo dello spettro autistico:

Livello 3: «è necessario un supporto molto significativo»

Comunicazione sociale: gravi deficit delle abilità di comunicazione sociale verbale e non verbale causano un impedimento severo nel funzionamento; iniziativa molto limitata nell'interazione sociale e minima risposta all'iniziativa altrui.

Interessi ristretti e comportamenti ripetitivi: inflessibilità di comportamento, estrema difficoltà nell'affrontare il cambiamento, o altri comportamenti ristretti/ripetitivi interferiscono marcatamente con il funzionamento in tutte le aree. Grande disagio/difficoltà nel modificare l'oggetto dell'attenzione o l'azione.

Livelli di severità del disturbo dello spettro autistico:

Livello 2: «è necessario un supporto significativo»

Comunicazione sociale: deficit marcati delle abilità di comunicazione sociale verbale e non verbale; compromissioni sociali visibili anche in presenza di supporto; iniziativa limitata nell'interazione sociale e ridotta o anormale risposta all'iniziativa degli altri.

Interessi ristretti e comportamenti ripetitivi: 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.

Livelli di severità del disturbo dello spettro autistico:

Livello 1: «è necessario un supporto»

Comunicazione sociale: in assenza di supporto i deficit nella comunicazione sociale causano notevoli compromissioni. Difficoltà ad iniziare le interazioni sociali e chiari esempi di atipicità o insuccesso nella risposta alle iniziative altrui. L'individuo può mostrare un ridotto interesse per le interazioni sociali.

Interessi ristretti e comportamenti ripetitivi: 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.

The Three Functional Levels of Autism

ASD Level 1 Requiring Support



difficulty initiating social interactions

organization and planning problems can hamper independence

ASD Level 2 Requiring Substantial Support



social interactions limited to narrow special interests

frequent restricted/repetitive behaviors

ASD Level 3 Requiring Very Substantial Support



severe deficits in verbal and nonverbal social communication skills

great distress/difficulty changing actions or focus

SINDROME DI ASPERGER (F 84.5)

È stata discussa l'identità autonoma della Sindrome di Asperger rispetto all'autismo ad Alto Funzionamento (Q.I. > 70) (Schopler, Mesibov, Kuncze, 1998).

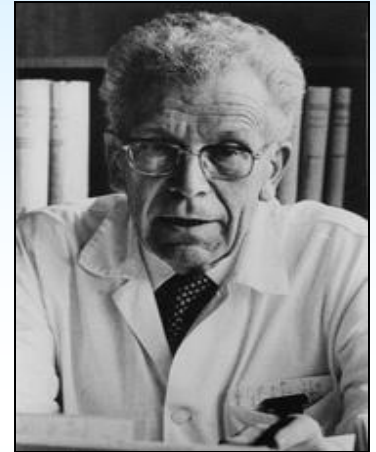
I due quadri si distinguono fondamentalmente per l'assenza nella storia clinica dell'Asperger di un ritardo significativo di linguaggio, la diagnosi più tardiva e per il profilo cognitivo diverso da quello dell'autismo (differenza tra competenze verbali e di performance).

CARATTERISTICHE GENERALI

Il termine "sindrome di Asperger" venne coniato dalla psichiatra inglese Lorna Wing nel 1981 ispirandosi ad Hans Asperger, psichiatra e pediatra austriaco il cui lavoro non venne riconosciuto fino agli anni novanta.

La prevalenza attuale stimata è di 6 casi su 10.000 e la frequenza è maggiore nei maschi che non nelle femmine (rapporto 5:1).

È una categoria diagnostica autonoma nell'ICD-10 (1995) e nel DSM-IV (1994), mentre non viene più considerata nel DSM-5.



ASD: CO-OCCORENZE PSICHIATRICHE

(Lai et al., 2009)

- ✓ ADHD 28%
- ✓ disturbi d'ansia 20%
- ✓ disturbi del sonno 13%
- ✓ disturbi da discontrollo degli impulsi e disturbi della condotta 12%
- ✓ disturbi depressivi 11%
- ✓ disturbo ossessivo compulsivo 9%
- ✓ disturbo bipolare 5%
- ✓ disturbi dello spettro schizofrenico 4%

DISTURBI SPETTRO AUTISTICO

- ✓ **disturbi evolutivi:** tutto lo sviluppo è influenzato dalle caratteristiche del funzionamento autistico e i sintomi appaiono differenti nel tempo (Frith, 1989)
- ✓ **'long life condition'** che accompagna il soggetto nel suo ciclo vitale, anche se le caratteristiche del deficit assumono un'espressività variabile nel corso del tempo: l'Autismo non è solo infantile

PROGNOSI

Il bambino con diagnosi di ASD “cresce con il suo disturbo”, quindi acquisisce nuove competenze, ma esse sono sempre “modellate” *da e sul* suo disturbo ed avranno comunque una “qualità autistica”.

I fattori che incidono maggiormente sulla prognosi sono:

- ✓ presenza di linguaggio comunicativo (sviluppo entro i 5/6 anni),
- ✓ livello intellettivo generale ($QI > 70$, almeno nelle prove non-verbali)
- ✓ comorbidità
- ✓ intervento precoce
- ✓ Servizi sociosanitari

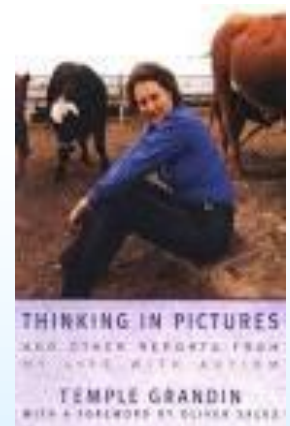


L'AUTISMO IN ETÀ ADULTA

Nonostante la forte stabilità della diagnosi, nel passaggio all'età adulta si verifica il fenomeno della 'sparizione' della diagnosi, rendendo complessa la progettazione di interventi per il dopo-di-noi.

Occorre diffondere la consapevolezza che l'autismo riguarda l'intero ciclo di vita.

È dimostrato (Seltzer, 2003) che quando adeguati servizi, contesti e specificità di interventi sono mantenuti, l'evoluzione positiva può proseguire anche oltre l'età evolutiva.



«L'autismo non è qualcosa che una persona ha, o una bolla dentro cui un individuo è intrappolato. Non esiste nessun bambino normale nascosto dietro l'autismo.

Autismo è un modo di essere. È pervasivo; colora ogni esperienza, ogni sensazione, percezione, pensiero, emozione ed incontro, ogni aspetto dell'esistenza. Non è possibile separare l'autismo dalla persona - e se fosse possibile, quella persona non avrebbe nulla a che spartire con quella da cui siete partiti.»

JimSinclair



Video

Accadere cose meravigliose

<https://www.youtube.com/watch?v=f7Okmy04v34>



ASD: EPIDEMIOLOGIA

- Nessuna prevalenza geografica e/o etnica e socio-culturale: ASD presenti in tutte le popolazioni del mondo, di ogni razza e ambiente sociale

- **Prevalenza genere:**

rapporto maschi : femmine=4: 1

Autismo + DI= 2:1;

QI nella norma= da 6:1 a 10:1

Recentemente modificato rapporto M:F= 2,5-3:1

Differenze di genere negli ASD: sono davvero più i maschi delle femmine?

- ✓ Definizione di ASD costruita su caratteristiche maschili
- ✓ Ritardo nella diagnosi
- ✓ Hp del 'camuffamento' per le femmine; modello ASD females



ASD: EPIDEMIOLOGIA

ASD e DI:

Primi studi epidemiologici: 3/4 ASD con RM

Oggi:

31% ASD con Disabilità Intellettiva

25% ASD con BIF (funzionamento intellettivo limite)

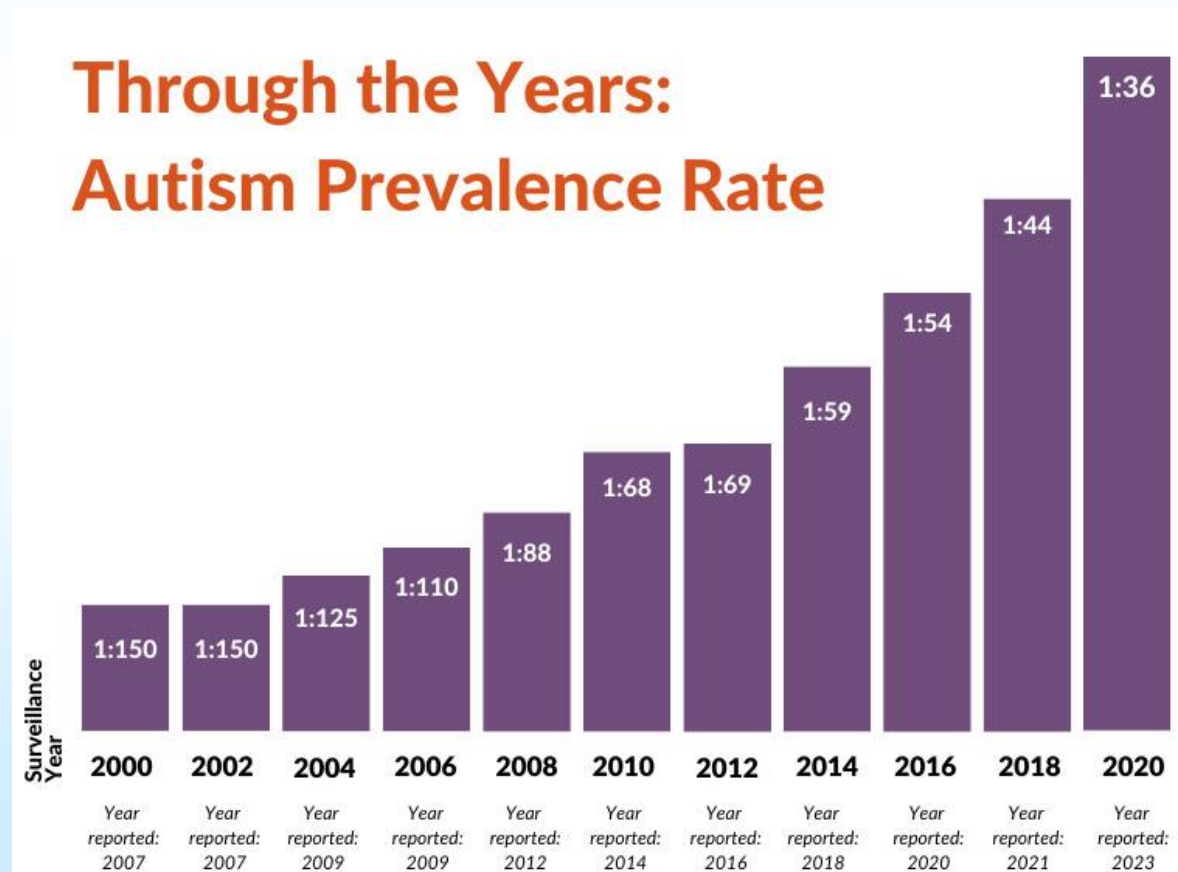
Quindi **56% ha compromissione cognitiva**



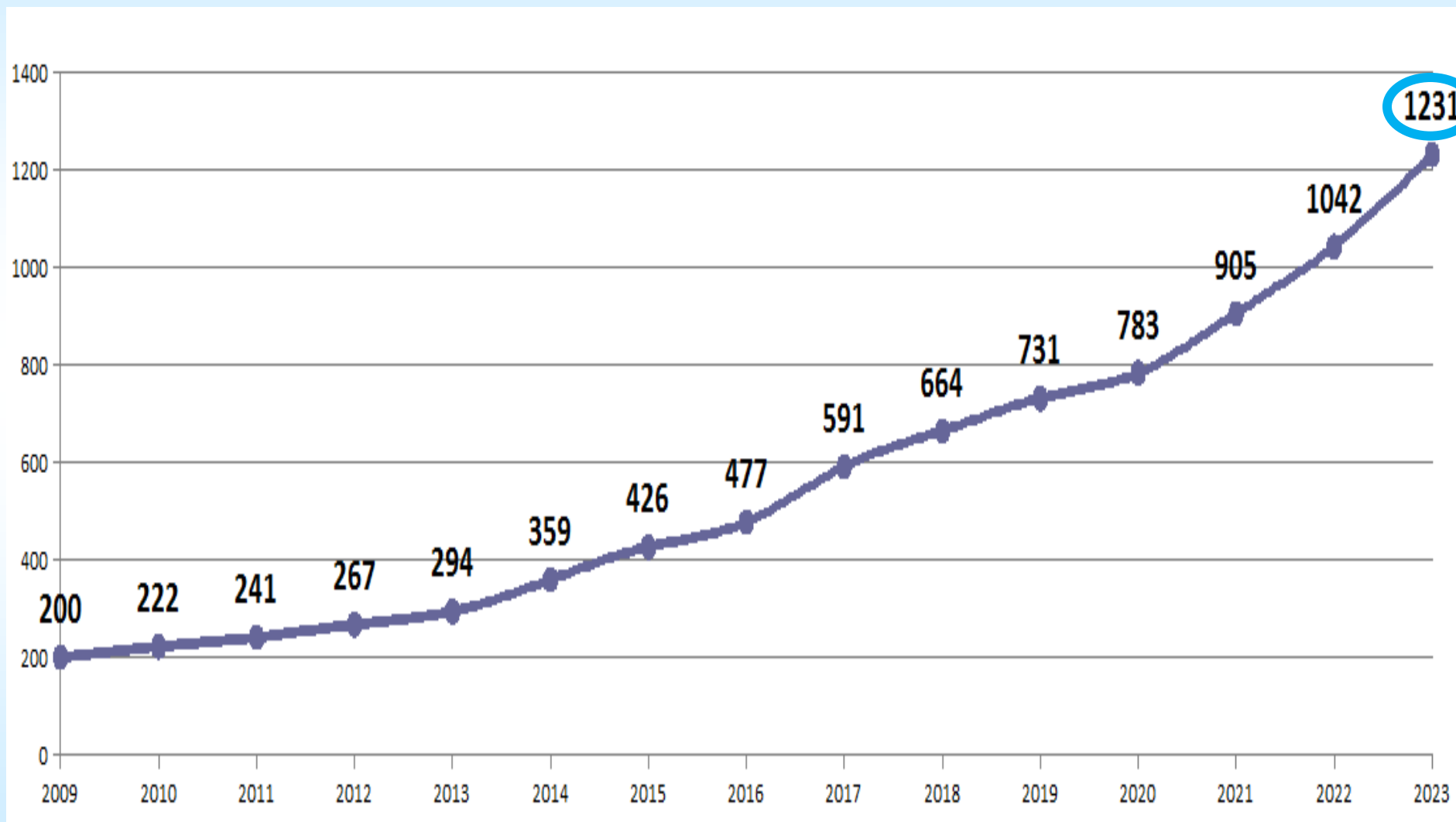
ASD: EPIDEMIOLOGIA

Prevalenza: negli ultimi 30 anni la prevalenza dell'autismo nelle ricerche internazionali è passata dal 4-5/10.000 al 1% (Zeidan et al., 2022)

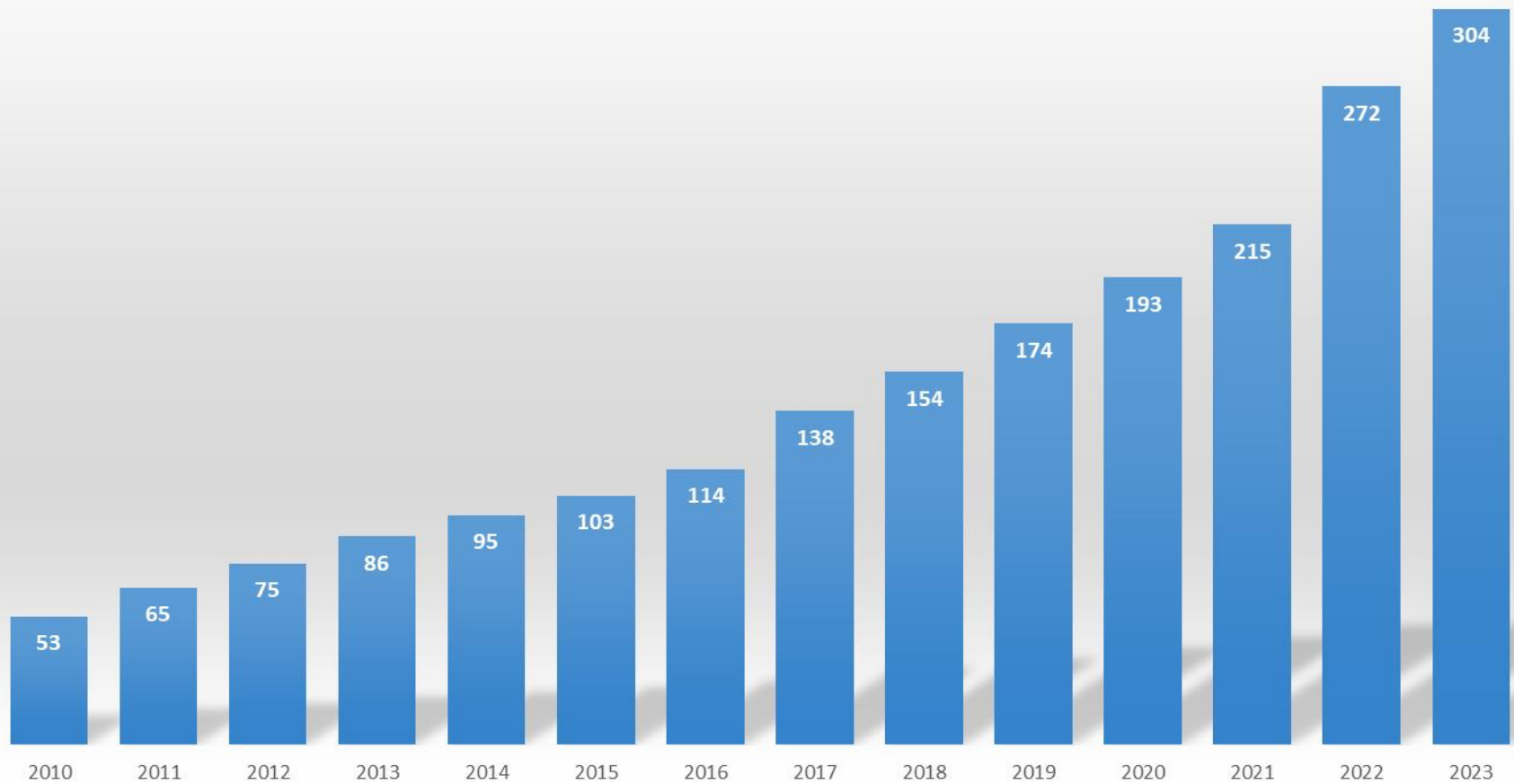
CDC Atlanta: nel 2000 1 caso su 150; nel 2020 1 caso su 36 (in età scolare)



Numero utenti in carico 0/18 anni 2009-2023



Dati adulti 2010-2023

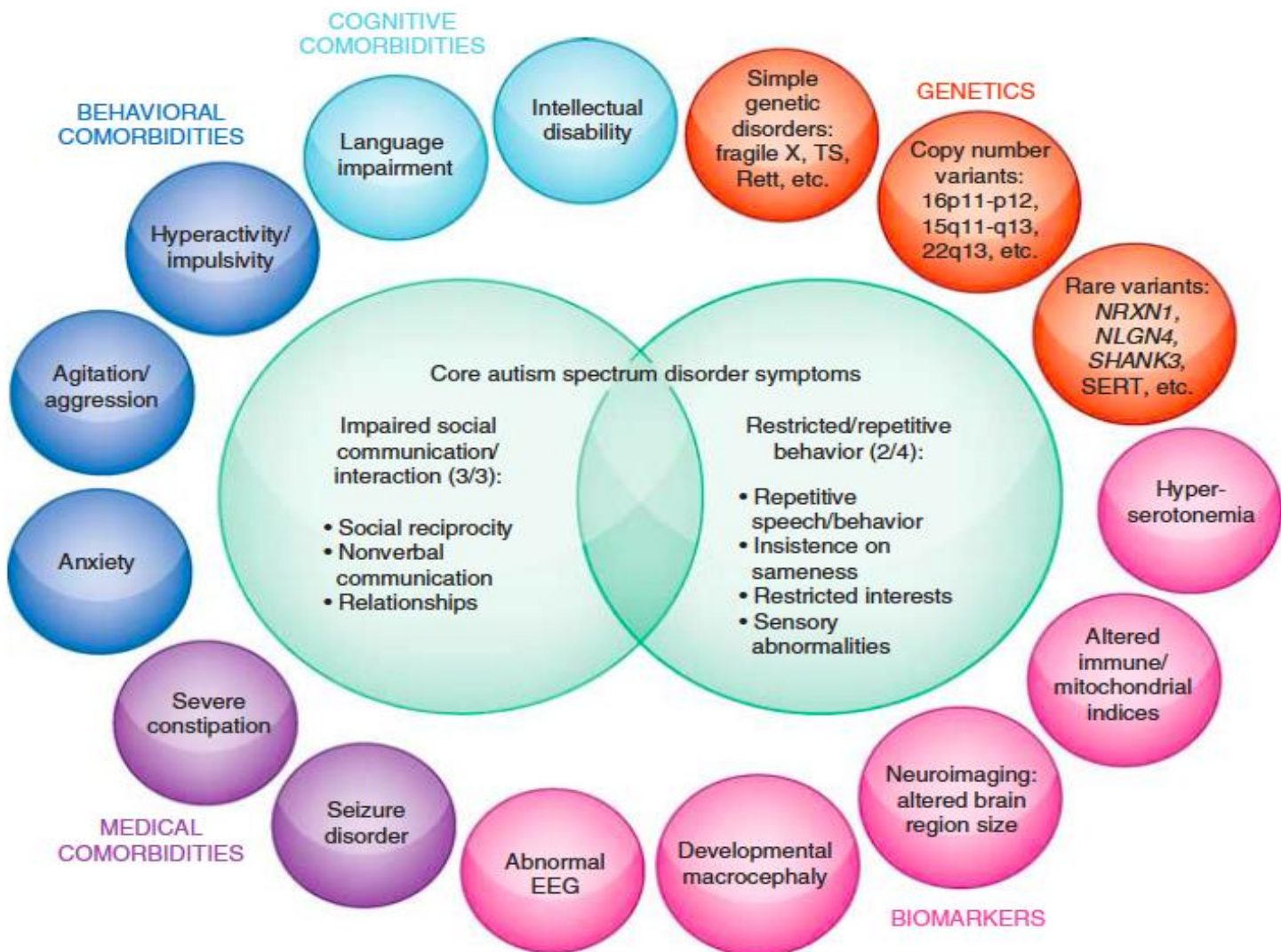


É UNA EPIDEMIA???

Considerare:

- ❖ Diffusione di procedure diagnostiche standardizzate (ADOS2, Lord et al., 2012)
- ❖ Maggiore definizione dei criteri diagnostici
- ❖ Maggiore sensibilizzazione e competenza degli operatori
- ❖ Maggiore precocità della diagnosi (2 anni) e screening dei Pediatri
- ❖ Eliminazione di diagnosi aspecifiche (es. ritardo psicomotorio) e modificazione di terminologia (es. eliminazione: disarmonia evolutiva, disturbo relazionale)

DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO (Zuddas ,2013)



IPOTESI EZIOPATOGENETICA ATTUALE

Complessa interazione - in epoca prenatale, perinatale e neonatale - di fattori genetici e ambientali



**I Disturbi dello Spettro Autistico sono
disturbi multifattoriali ad elevata ereditabilità**