

Disturbi spettro autistico

Dott.ssa Carmen Barba

AOU Meyer

La etimologia del termine *autismo* deriva dal greco “*autòs*” cioè “*se stesso*”, e rappresenta oggi, una delle forme prevalenti di Disabilità di Sviluppo, insieme alla Disabilità Intellettiva.

Prevalenza: 1% in Europa ed USA

Colpisce maggiormente i maschi (circa 4:1)

- 113 casi per 10000 (2010)
- Correlazione tra il rischio di autismo e l'età dei genitori (2015)
- Dall'analisi dei dati raccolti dall'International Collaboration for Autism Registry Epidemiology (iCARE) su 5,7 milioni di bambini in cinque paesi emerge che il rischio maggiore si registra **nelle madri adolescenti e nei padri oltre i cinquant'anni**
- % di autismo è risultata infatti del 66% superiore nei figli nati da padri "over 50" rispetto a quelli nati da padri ventenni
- 18% superiore nei figli con madri adolescenti rispetto a madri ventenni

Definizione

- Disturbo neuropsichiatrico complesso ad esordio in età evolutiva, con espressività clinica variabile tra soggetto e soggetto e, nello stesso soggetto, nel corso del tempo
- Set di comportamenti sufficientemente definiti correlati a deficit nell'ambito delle aree funzionali dell'interazione, della comunicazione sociale e della flessibilità dei processi del pensiero.

A livello di classificazione nosografica, nel DSM-IV l'autismo era incluso nella categoria clinica dei disturbi pervasivi dello sviluppo (DSA) cui appartengono, fra le varie altre sindromi, anche la

- sindrome di Asperger
- sindrome di Rett
- disturbo disintegrativo dell'infanzia

Disturbi Pervasivi dello Sviluppo (DSM-IV, 1994)

- 299.0 Disturbo Autistico
- 299.80 Sindrome di Rett
- 299.10 Disturbo Disintegrativo dell'Infanzia
- 299.80 Disturbo di Asperger
- 299.90 *Disturbo Pervasivo dello Sviluppo N.A.S (Autismo atipico in ICD-10)*
- Sindrome iperattiva associata a ritardo mentale e movimenti stereotipati (ICD-10)*

- Nel DSM5 le sindromi come Asperger non sono più nominate o incluse, **l'autismo è ora chiamato disturbo dello spettro autistico (ASD)** poiché copre un ampio spettro di sintomi, abilità e livelli di disabilità.

L'autismo coinvolge principalmente

3 aree (triade) (DSMIV):

- 1) Compromissione dell'interazione sociale
- 2) Deficit della comunicazione verbale e non verbale
- 3) Ristrettezza d'interessi e comportamenti ripetitivi

O 2 aree ('diade') (DSM5):

- 1) sociocomunicativo
- 2) ristrettezza d'interessi e comportamenti ripetitivi

1)Deficit dell'interazione e della comunicazione sociale

- Primo anno di vita: deficit del canale di scambio occhi-occhi, anomalie delle posture corporee, condotte di evitamento, assenza di sorriso, pianto fuori contesto
- Età prescolare: bambini inaccessibili, passivi, attivi-ma-bizzarri, comunicazione a senso unico
- Età scolare ed adolescenziale : diversi livelli di gravità, disturbo della parte non-verbale del linguaggio

2) Repertorio di attività ed interessi ristretto e ripetitivo

- DSMV: due o più dei seguenti comportamenti:
 - Movimento, uso degli oggetti o eloquio stereotipato o ripetitivo
 - Insistenza nella sameness (immodificabilità), aderenza alla routine priva di flessibilità
 - Interessi limitati, fissi che sono anomali per intensità o profondità
 - Iper- o ipo-reattività in risposta a stimoli sensoriali o interessi insoliti verso gli aspetti sensoriali dell'ambiente

Sintomi non inquadrabili in categorie nosologiche definite

- Livelli di attività motoria molto accentuati
- Compromissione del linguaggio
- Disturbi motori
- ✓ Goffaggine
- ✓ Maldestrezza nei movimenti fini
- ✓ Incapacità di provvedere ad autonomie personali
- ✓ Ipomotilità della muscolatura facciale

Autism Spectrum Disorders (non più Pervasive Developmental Disorders)

Specificatore di gravità:

3 livelli di gravità:

- ✓ requiring support,
- ✓ substantial support,
- ✓ very substantial support

In:

comunicazione sociale
comportamenti ripetitivi

Età e modalità di esordio

- Epoca e modalità di insorgenza della sintomatologia dipendono dalla gravità dei sintomi
- Livello 3 (forme molto severe)
 - ✓ Esordio primo anno di vita: guardarsi le mani, assenza dialogo tonico, non rispondere al sorriso
 - ✓ Quadro che si complica nel secondo anno di vita: tendenza isolamento
 - ✓ Diagnosi possibile già ai 18 mesi

Età e modalità di esordio

- Livello 1 (forme molto lievi)
- Esordio insidioso
- Sintomi evidenti a partire dai 18 mesi
- ✓ Tendenza ad isolamento
- ✓ Si disinteressa dei coetanei
- ✓ Non pronuncia alcuna parola con finalità comunicativa
- ✓ Stereotipie

Traettorie evolutive

- Tutti i soggetti presentano un miglioramento a carico della interazione e comunicazione sociale (meno le forme gravi)
- I comportamenti relativi al repertorio di attività ristretto e stereotipato non mostrano un andamento analogo
- Non necessariamente miglioramento del comportamento adattativo generale
- Solo una piccola percentuale raggiunge una discreta autonomia nella vita adulta

Fattori eziologici

Nessuno con reale ruolo eziologico

- Patologie legate a gravidanza e parto
- Alterazioni neurochimiche
- Disfunzioni complesse del sistema immunitario
- Intossicazioni
- Fattori genetici

Fattori di rischio e prognosi

- Cause: multifattoriale (genetici + ambiente)
- Presenza di deficit intellettivo ed epilessia peggiorano la prognosi
- La presenza di autismo può facilitare il ritardo degli apprendimenti per le ridotte capacità sociali e comunicative
- Problemi di isolamento

Diagnosi

- Anamnesi
- EO, EON
- Test neuropsicologici
- Scale di valutazione: ADI-R, ADOS, CARS2
- RM, EEG, indagini congenite del metabolismo, consulenza genetica

Terapia

- Terapie farmacologiche
- Interventi riabilitativi
- Interventi psico-educativi
- Interventi psicoterapeutici

Sindromi particolari con fenotipo autistico

- Sd di Rett
- Asperger

Sindrome di Asperger

- La sindrome di Asperger è un grave disturbo dello sviluppo caratterizzato dalla presenza di difficoltà importanti nell'interazione sociale e da schemi inusuali e limitati di interessi e di comportamento.
- Sono state constatate molte similitudini con l'autismo senza ritardo mentale denominato "High Functioning Autism"
- Non si è ancora risolta la questione se la sindrome di Asperger e l'autismo di alto livello siano veramente condizioni diverse.

Disturbo di Asperger: criteri del DSM-5

Compromissione qualitativa nell'interazione sociale, come manifestato da almeno 2 dei seguenti:

- 1) compromissione nell'uso di diversi comportamenti non verbali come lo sguardo diretto, l'espressione mimica, le posture corporee e i gesti che regolano l'interazione sociale
- 2) incapacità di sviluppare relazioni con i coetanei adeguate al livello di sviluppo
- 3) mancanza di ricerca spontanea della condivisione di gioie, interessi o obiettivi con altre persone (per es. non mostrare, portare o richiamare l'attenzione di altre persone su oggetti di proprio interesse)
- 4) mancanza di reciprocità sociale o emotiva.

Disturbo di Asperger: criteri del DSM-5

Modalità di comportamento, interessi, e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati, come manifestato da almeno uno dei seguenti:

- 1) Dedizione assorbente ad uno o più tipi di interessi stereotipati e ristretti, che risultano anomali o per intensità o per focalizzazione
- 2) Sottomissione del tutto rigida ad inutili abitudini o rituali specifici
- 3) Manierismi motori stereotipati e ripetitivi (per es., sbattere o torcere le mani o le dita o movimenti complessi di tutto il corpo)
- 4) Persistente eccessivo interesse per parti di oggetti.

Disturbo di Asperger: criteri del DSM-5

- L'anomalia causa compromissione clinicamente significativa dell'area sociale, lavorativa o di altre aree importanti del funzionamento.
- Non vi è un ritardo del linguaggio clinicamente significativo (per es., all'età di 2 anni sono usate parole singole, all'età di 3 anni sono usate frasi comunicative).
- Non vi è un ritardo clinicamente significativo dello sviluppo cognitivo o dello sviluppo di capacità di autoaccudimento adeguate all'età, del comportamento adattivo (tranne che nell'interazione sociale) e della curiosità per l'ambiente nella fanciullezza.
- Non risultano soddisfatti i criteri per un altro specifico Disturbo Generalizzato dello Sviluppo o per la Schizofrenia.

Sindrome di Rett

- Malattia genetica del neurosviluppo causata da una mutazione sul gene MECP2, cromosoma X
- Colpisce le bambine
- Alterazione della interazione sociale e disturbo dello spettro autistico nella fase di regressione tipicamente tra 1 e 4 anni
- Stereotipie, regressione del linguaggio, disturbi del sonno e del ritmo respiratorio
- Deficit cognitivo

Sindrome di Ret

- Dopo una fase iniziale di sviluppo normale, si assiste a un arresto dello sviluppo e poi a una regressione, o perdita delle capacità acquisite.
- Si osserva un rallentamento dello sviluppo del cranio (di grandezza normale alla nascita) rispetto al resto del corpo tra i primi 5 e i 48 mesi di vita
- uno sviluppo psicomotorio normale entro i primi 5 mesi di vita, con successiva perdita delle capacità manuali precedentemente sviluppate e comparsa di movimenti stereotipati delle mani (torcerle, batterle, muoverle, stringerle)

Sindrome di Ret

- Si assiste anche a una progressiva perdita di interesse per l'ambiente sociale, che tuttavia in alcuni casi ricompare con l'adolescenza.
- Possono essere anche presenti:
 - irregolarità nella respirazione;
 - Epilessia (oltre il 50% delle persone affette ha avuto almeno una crisi epilettica);
 - aumento della rigidità muscolare con l'età, che può anche provocare deformità e atrofie muscolari;
 - deambulazione a base allargata (in circa il 50% dei soggetti);
 - Scoliosi, ritardo della crescita

Disturbo disintegrativo dell'infanzia anche chiamato sindrome di Heller, demenza infantile o psicosi disintegrativa è un disturbo pervasivo dello sviluppo

- Il bambino colpito da questa sindrome va incontro, dopo i primi due anni di vita, ma sempre prima dei 10, ad una perdita significativa di capacità acquisite in precedenza in almeno due delle seguenti aree:
 - linguaggio
 - relazioni sociali
 - controllo degli sfinteri
 - capacità motorie
 - Il disturbo disintegrativo dell'infanzia spesso è associato al ritardo mentale grave