



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI TRIESTE

LAUREA IN SCIENZE DELL'EDUCAZIONE

Elementi di pediatria

Alberto Tommasini, IRCCS Burlo Garofolo e Università di Trieste
alberto.tommasini@burlo.trieste.it



ANNO ACCADEMICO 2020-2021

DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO: SCREENING, DIAGNOSI, TRATTAMENTO

Basato su materiali della

Dr. Raffaella Devescovi, MD Neuropsichiatra infantile

S.C. Neuropsichiatria Infantile – IRCCS Burlo Garofolo

Coordinatrice del Progetto:

S.F.I.D.A.

Screening, FVG, Intervento, Diagnosi, Autismo



- **Progetto SFIDA - finanziato con contributo regionale FVG art. 15, comma 2, lett. b), L.R. 17/2014, Reg. n. 0235/2015 e di modifica Reg.n. 0126/Pres**

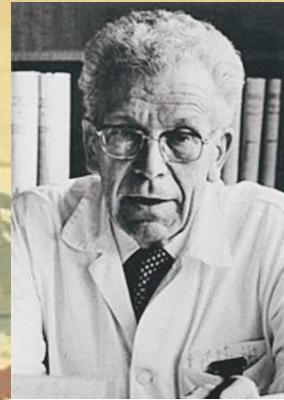


<https://www.youtube.com/watch?v=Z6xo06ATYHE>



1943 *The NERVOUS CHILD*
Quarterly Journal of Psychopathology, Psychotherapy,
Mental Hygiene, and Guidance of the Child
AUTISTIC DISTURBANCES OF AFFECTIVE CONTACT
By Leo KANNER
SINCE 1885, there have come to our attention a number of children whose condition differs so markedly and uniquely from anything reported so far, that each case merits—and, I hope, will eventually receive—a detailed consideration of its fascinating peculiarities.

Kanner, L. Autistic Disturbances of Affective Contact. Nervous Child, (2) 217-250, 1943



1938
*Das psychisch
abnorme Kind*

1980

DSM-III
Autismo come «*disturbo
pervasivo dello sviluppo*»

1994

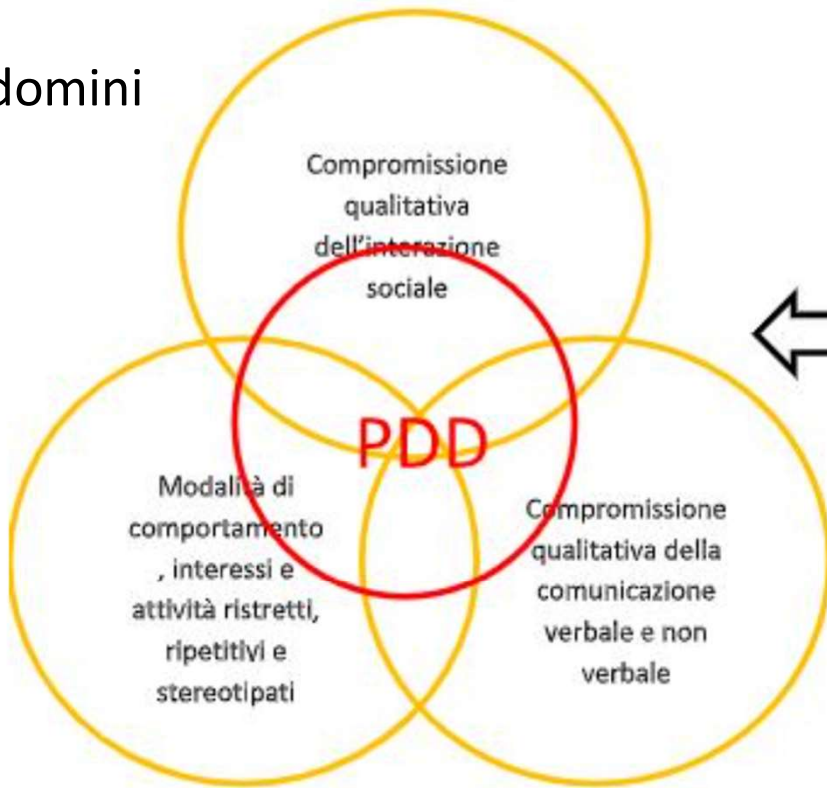
DSM-IV (approccio
categoriale) inclusione sdr
di Asperger

2013

DSM 5 (approccio dimensionale)
Ridenominazione in *Disturbo dello
Spettro Autistico* e abolizione delle
sottocategorie diagnostiche

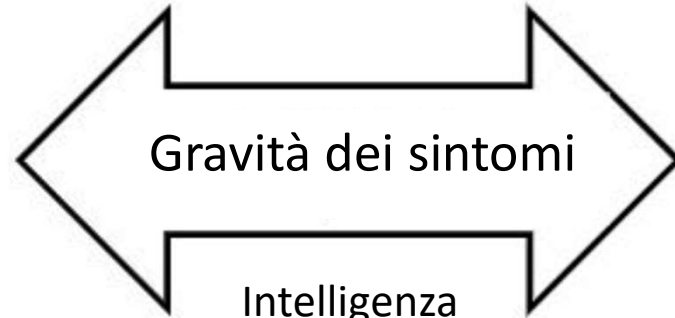
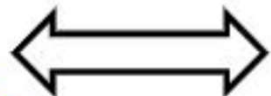
DSM-IV

3 domini



DSM-5

2 domini



Dist. autistico, s. di Asperger, dist pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato, dist. Disintegrativo dell'infanzia

Numero di criteri soddisfatti in varie categorie

- Intelligenza
- Linguaggio
- Condiz. Genetiche/mediche
- Comorb. neurosviluppo



I DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO (ASD)

Disturbi del Neurosviluppo caratterizzati da:

- ❖ Difficoltà nella comunicazione e nell'interazione sociale
- ❖ Interessi ristretti e comportamenti ripetitivi
- Esordio nel periodo precoce dello sviluppo
- Tre livelli di gravità in base al grado di supporto necessario

❖ Non prevalenze geografiche e/o etniche

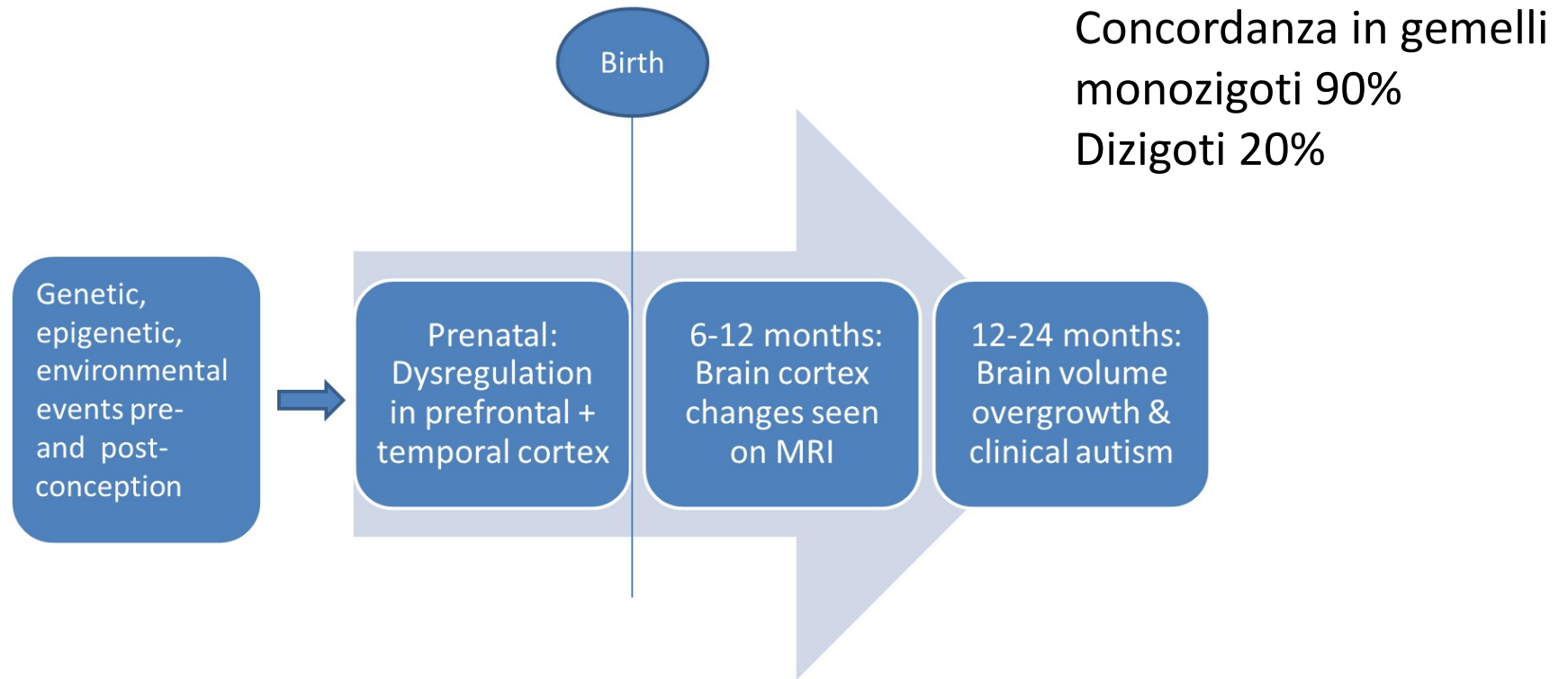
❖ Maschi : Femmine = 4 : 1

❖ 1% della popolazione mondiale
1:77 in Italia

- Maggior consapevolezza
- Criteri più sensibili
- Migliore diagnosi



Disturbo neurobiologico multifattoriale con forte componente genetica, spesso con segni biologici precoci



La diagnosi è clinica basata sull'osservazione di comportamenti/sintomi che sono chiaramente espressi entro 36 mesi



AUTISTICI NON
LO SI DIVENTA
A CAUSA DELLE

Dieta senza glutine e caseina - un raggio di speranza



LA STORIA

“Quel vaccino sbagliato e mio figlio autistico”

DELLA SALA
A PAG. 7

Mamma GUARISCE la FIGLIA di 3 anni dall'AUTISMO



#AUTISMO #CURA #
L'AUTISMO S

FIGL

A!

L'INTERVIS

...e sente e gli elementi esterni sono lesivi»

L'autismo? «Colpa del sesso»



IO E VACCINI

pendente a cura del Movimento Contro Autismo

ALLARMISMO Mai troppo acido folico in gravidanza, aumenta i rischi di autismo -

STICI GUARITI CON LE DIETE
I CANNABIS

➔ Sviluppo importante nei primi 2 anni di vita

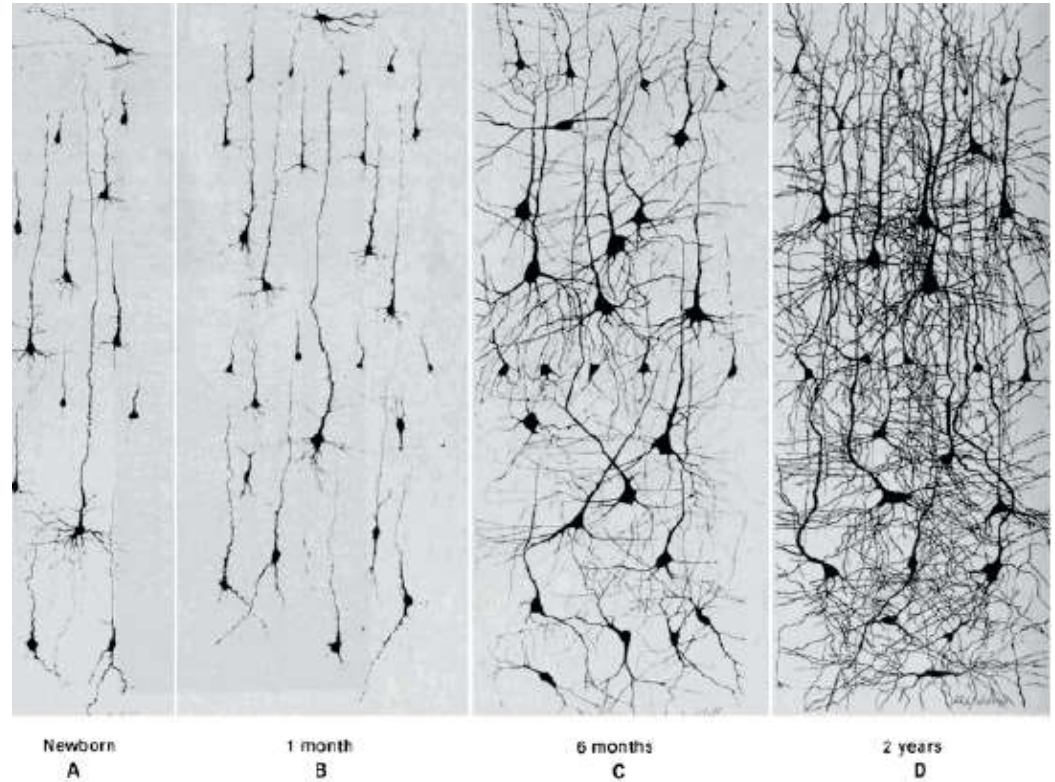
➔ Fortemente dipendente dall'esperienza

- ❖ Anomali processi di apoptosi
- ❖ Deficit di "pruning"
- ❖ Alterazione migrazione neuronale
- ❖ Alterata eliminazione / formazione delle sinapsi
- ❖ Alterata mielinizzazione



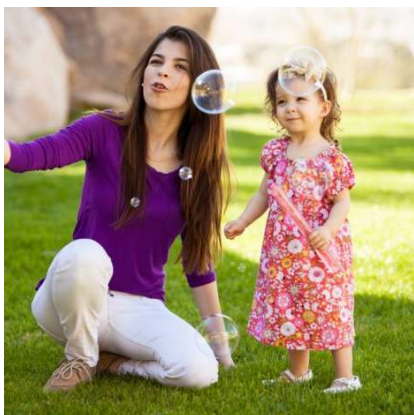
Eccesso di connessioni locali
Difetto connessioni a distanza

Circolo vizioso



Mancata interazione -Deprivazione - Ritardo

Attenzione condivisa



Indicare



**RED
FLAGS**

Gioco di finzione



Ipersensibilità



Risposta al nome



Sorriso sociale

DIAGNOSI PRECOCE



- ❖ **Avvio del trattamento** ad un'età in cui i processi dello sviluppo possono ancora venire modificati dall'esperienza.
- ❖ **Progressi significativi** sul piano cognitivo, linguistico, sociale e adattivo.
- ❖ L'intervento precoce **riduce la tendenza** naturale del bambino con ASD **all'isolamento** e limita gli effetti della progressiva deprivazione sociale sul normale corso dello sviluppo



- 2/3 migliorano evidentemente se trattati tempestivamente
- 1/5 sarà in grado di lavorare con indipendenza

Ritardo Mentale in ASD sceso **dal 66% al 38%**

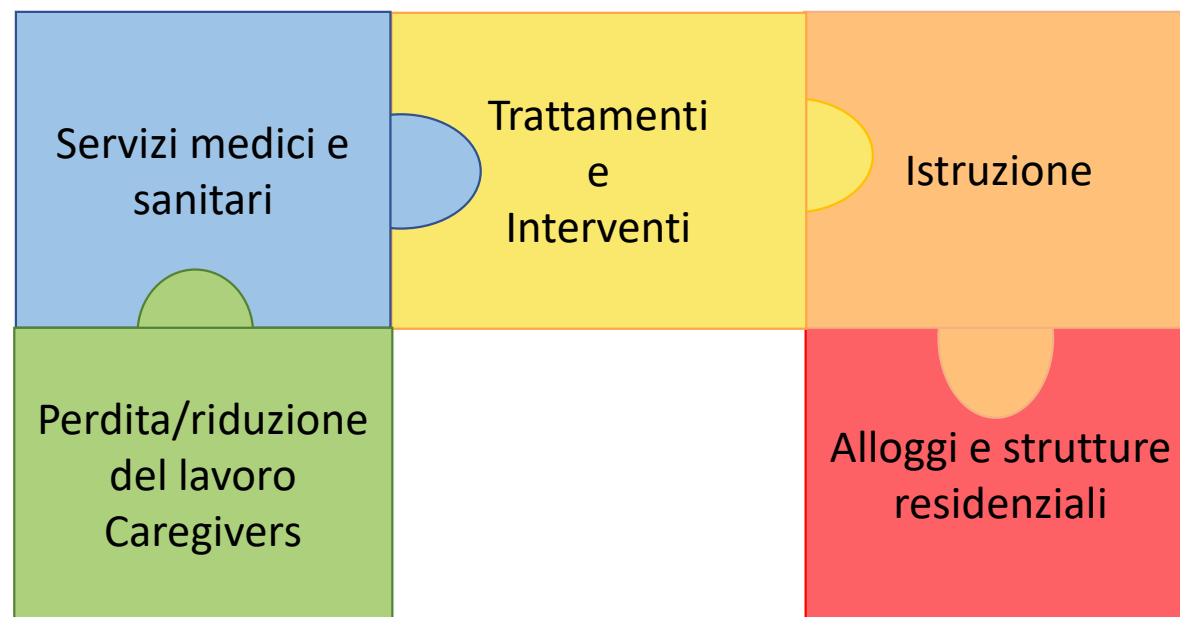
Quanto costa sostenere una persona con ASD lifetime ?

1,9 milioni di dollari negli Stati Uniti

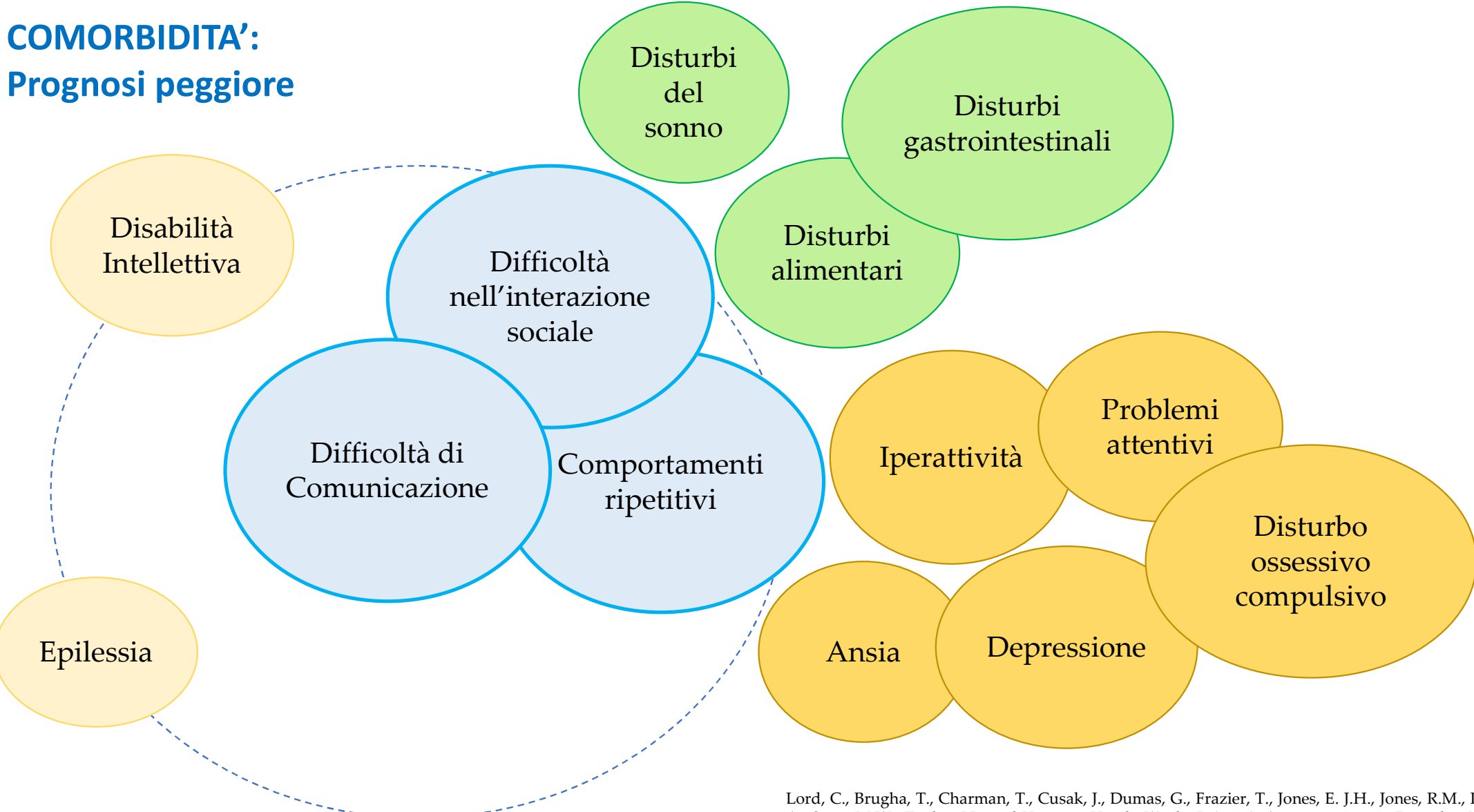
1,29 milioni di sterline nel Regno Unito

pari a 1,68 milioni in Euro

(Journal of the American Medical Association– Pediatrics, 2014)

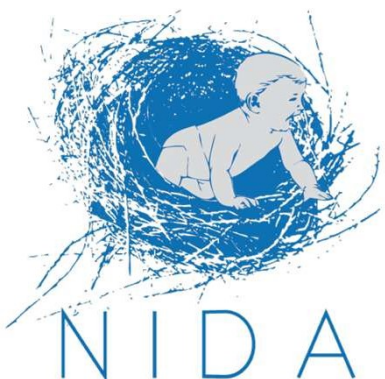


**COMORBIDITA':
Prognosi peggiore**



Lord, C., Brugha, T., Charman, T., Cusak, J., Dumas, G., Frazier, T., Jones, E. J.H., Jones, R.M., Pickles, A., State, M.W., Taylor, J.L. and Veenstra-VanderWeele, J. (2020), Autism spectrum Disorder. Natural Review, Disease Primers

Network Italiano per il riconoscimento precoce dei Disturbi dello Spettro Autistico



Popolazione ad alto rischio: siblings, prematuri ed SGA



La diagnosi nei bambini molto piccoli (<20 mesi)
è una diagnosi "in negativo",

Le prime preoccupazioni dei genitori sono cruciali:

- Studi retrospettivi basati su videoregistrazioni e resoconti parentali dimostrano che la maggioranza dei genitori è **consapevole** di un disturbo dello sviluppo del proprio bambino tra i **18-20 mesi**; il 50% riferisce anomalie già tra **12-18 mesi**
- I **ritardi** nello sviluppo del **linguaggio** e della **comunicazione** sono quelli riportati con maggior frequenza (**74.4%**) ed i primi a essere notati (**20-50%**)
- La **conferma** della **diagnosi** di autismo/ASD arriva intorno ai **3-4 anni**, ovvero due anni dopo l'iniziale espressione delle preoccupazioni dei genitori (Fombonne, 2005)

DIAGNOSI PRECOCE: questioni aperte

A volte già a 12 mesi (raramente)

Più frequentemente regressiva dopo l'anno (più rara e dolorosa)

O stagnazione (la più frequente, più difficile da cogliere)

Segni precoci ricostruiti da:

- Registrazioni familiari
- Studi prospettici

Da 6 a 12 mesi : iniziale comparsa di deficit socio-comunicativi

- ❖ Contatto oculare limitato
- ❖ Bassa frequenza di sguardi alle persone
- ❖ Ridotto scambio di vocalizzazioni, sorrisi ed espressioni mimiche
- ❖ Assenza di gesti anticipatori (allungare le braccia per farsi prendere in braccio, aprire la bocca davanti al cucchiaino)

A 12 mesi

❖ Anomalie del linguaggio

- produzione deficitaria di sillabe formate
- eccessiva produzione di vocalizzi atipici (strilli, grida, ringhi)

❖ Intensa esplorazione visiva e orale degli oggetti

❖ Anomalie temperamentali

- irritabilità
- difficoltà di regolazione (sonno, alimentazione, attenzione, affettività)

Dai 12 – 24 mesi : progressivo declino abilità socio-comunicative

❖ Sguardo

- non integrato con altri atti comunicativi (vocalizzi, gesti)
- bassa frequenza di sguardi alle persone

❖ Assenza di comportamenti di attenzione condivisa

- capacità di seguire lo sguardo o il gesto altrui (risposta)
- capacità di orientare l'attenzione altrui per condividere interesse o divertimento (pointing dichiarativo)

❖ Limitato range di espressioni facciali e produzioni vocali rivolte ad altri

❖ Ridotta espressione di affetto (prevalente affettività negativa)

❖ Limitato interesse per i bambini

❖ **Comunicazione**

- ridotta produzione e comprensione linguistica
- uso strumentale della mano altrui per richiedere (“mano su mano”)

❖ **Gioco**

- azioni ripetitive con oggetti/giocattoli
- Limitato uso funzionale degli oggetti
- Assenza di gioco di “far finta”
- Ridotto interesse gioco sociale

❖ **Imitazione**

- deficit di imitazione di azioni con oggetti

❖ **Comportamenti stereotipati e interessi sensoriali inusuali**

- manierismi (flapping, jumping, toe-walking),
- uso inappropriato degli oggetti
- comportamenti sensoriali anomali (ipo/ipersensibilità suoni, stimoli visivi, tattili, dolorifici)

Red Flags entro il secondo anno di vita



Non risponde al nome (12 mesi)

Scarso contatto oculare

Limitata risposta ai tentativi di attenzione condivisa

Assenza del pointing dichiarativo (entro 18 mesi)

Pochi/assenti gesti di condivisione di interesse (mostrare, dare)

Mancato sviluppo del linguaggio

Qualsiasi PERDITA riferita o ARRESTO di progressi nel linguaggio

Attenzione ai fratelli !!



18 MESI

M-CHAT

Modified Checklist for Autism in Toddlers

SENSIBILITA 87%





Intervista telefonica di
FOLLOW-UP

97%

SPECIFICITA 99%

M-CHAT (1)

-  Attenzione condivisa
-  Reciprocità sociale

1	Vostro figlio si diverte ad essere dondolato o a saltare sulle vostre ginocchia?	Si	No
2	Vostro figlio si interessa agli altri bambini?	Sì	No
3	A vostro figlio piace arrampicarsi sulle cose, come per esempio sulle scale?	Si	No
4	Vostro figlio si diverte a giocare al gioco del CU-CU o a nascondino?	Si	No
5	Vostro figlio gioca mai a far finta? Per esempio fa finta di parlare al telefono o di accudire una bambola o altro?	Si	No
6	Vostro figlio usa mai l'indicare col dito indice per chiedere qualcosa?	Si	No
7	Vostro figlio usa mai l'indicare col dito indice per segnalare interesse in qualcosa?	Sì	No
8	Vostro figlio riesce a giocare in modo appropriato con piccoli giocattoli (ad esempio macchinine o cubi) senza soltanto metterli in bocca, o giocherellarci, o farli cadere?	Si	No
9	Vostro figlio vi porta mai degli oggetti per mostrarvi qualcosa?	Sì	No
10	Vostro figlio vi guarda negli occhi per più di un secondo o due?	Si	No
11	Vostro figlio sembra mai ipersensibile ai rumori (ad es. si tappa le orecchie)? (REVERSE)	Si	No
12	Vostro figlio sorride in risposta alla vostra faccia o al vostro sorriso?	Si	No
13	Vostro figlio vi imita? (Ad esempio se fate una faccia cerca di imitarla?)	Sì	No

M-CHAT (2)

- Attenzione condivisa
- Comunicazione

14	Vostro figlio risponde al suo nome quando lo chiamate?	Sì	No
15	Se indicate con il dito indice un giocattolo dalla parte opposta della stanza, vostro figlio lo guarda?	Sì	No
16	Vostro figlio cammina?	Sì	No
17	Vostro figlio guarda le cose che voi state guardando?	Sì	No
18	Vostro figlio fa movimenti insoliti con le dita vicino alla faccia? (REVERSE)	Sì	No
19	Vostro figlio cerca di attirare la vostra attenzione su una sua attività?	Sì	No
20	Vi siete mai chiesti se vostro figlio potesse essere sordo? (REVERSE)	Sì	No
21	Vostro figlio capisce ciò che dicono le persone?	Sì	No
22	Vostro figlio qualche volta fissa lo sguardo nel vuoto o girovaga senza scopo? (REVERSE)	Sì	No
23	Quando vostro figlio è di fronte a qualcosa di non familiare, vi guarda in faccia per controllare quale è la vostra reazione?	Sì	No



Punteggio critico: **>= 2**

Punteggio totale: **>= 3**

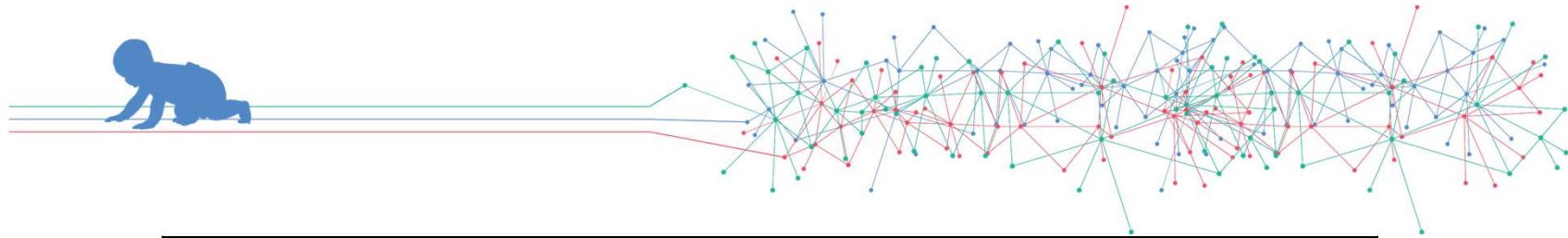
RICHIAMO M-CHAT R/F

Positivo = disturbo neurosviluppo (nella metà dei casi ASD)

1. Se Lei indica qualcosa che si trova dall'altra parte della stanza, il suo bambino/a guarda da quella parte? (PER ESEMPIO, se Lei indica un giocattolo o un animale, Suo figlio/a guarda verso il giocattolo o animale?)	Sì	No
2. Si è mai domandato/a se il suo bambino/a possa essere sordo/a?	Sì	No
3. Il suo bambino/a gioca "fa finta di bere" (gioco di finzione). (PER ESEMPIO, fa finta di bere da una tazza vuota, o fa finta di parlare al telefono, o fa finta di dar da mangiare ad una bambola o a un peluche?)	Sì	No
4. Al suo bambino/a piace arrampicarsi sulle cose? (PER ESEMPIO, sui mobili o sugli attrezzi al parco giochi, o sulle scale?)	Sì	No
5. Il suo bambino/a fa dei movimenti <u>insoliti</u> con le dita davanti agli occhi? (PER ESEMPIO, muove le dita avanti e indietro vicino agli occhi?)	Sì	No
6. Il suo bambino/a indica con un dito per chiedere qualcosa o per chiedere aiuto? (PER ESEMPIO, indica una merendina o un gioco fuori portata?)	Sì	No
7. Il suo bambino/a indica con un dito per farle vedere qualcosa di interessante? (PER ESEMPIO, indica un aereo in cielo o un grosso camion per strada?)	Sì	No
8. Il suo bambino/a mostra interesse per gli altri bambini? (PER ESEMPIO, guarda altri bambini, sorride a loro, o va verso di loro?)	Sì	No
9. Il suo bambino/a Le mostra delle cose portandogliele o tenendole in alto per fargliele vedere? Non per chiedere aiuto, ma soltanto per condividere? (PER ESEMPIO, le mostra un fiore, un peluche, o un camion giocattolo?)	Sì	No

10. Il suo bambino/a reagisce quando Lei lo/a chiama per nome? (PER ESEMPIO, quando Lei lo chiama per nome, il suo bambino/a guarda verso di Lei, parla o fa delle sequenze di suoni (come "ba-ba", "la-la" ...) o smette di fare quello che sta facendo?)	Sì	No
11. Quando Lei sorride al suo bambino/a, lui/lei sorride a sua volta verso di Lei?	Sì	No
12. Il suo bambino/a è agitato da rumori comuni? (PER ESEMPIO, grida o piange per il rumore di un aspirapolvere o per una musica ad alto volume?)	Sì	No
13. Il suo bambino/a cammina?	Sì	No
14. Il suo bambino/a La guarda negli occhi quando Lei gli/le sta parlando, sta giocando con lui/lei, o lo/a sta vestendo?	Sì	No
15. Il suo bambino/a cerca di copiare ciò che Lei fa? (PER ESEMPIO, La copia quando Lei fa ciao con la mano, batte le mani o fa un rumore buffo?)	Sì	No
16. Se Lei gira la testa per guardare qualcosa, il suo bambino/a si guarda intorno per vedere che cosa Lei sta guardando?	Sì	No
17. Il suo bambino/a cerca di farsi guardare da Lei? (PER ESEMPIO, il suo bambino La guarda per farsi fare un complimento, o dice "Guarda" o "Guardami"?)	Sì	No
18. Il suo bambino/a capisce quando Lei gli/le dice di fare qualcosa? (PER ESEMPIO, il suo bambino capisce "Metti il libro sulla sedia", o "Portami la copertina" anche se Lei non indica queste cose?)	Sì	No
19. Se capita qualcosa di insolito, il suo bambino/a La guarda in faccia per capire come Lei si sente in quel momento? (PER ESEMPIO, se sente un rumore strano o buffo, o se vede un giocattolo nuovo, il suo bambino/a La guarda in faccia?)	Sì	No
20. Al suo bambino/a piace fare giochi di movimento? (PER ESEMPIO, gli/le piace che lo si faccia dondolare o che lo si faccia rimbalzare sulle ginocchia?)	Sì	No

RAZIONALE DELLO SCREENING



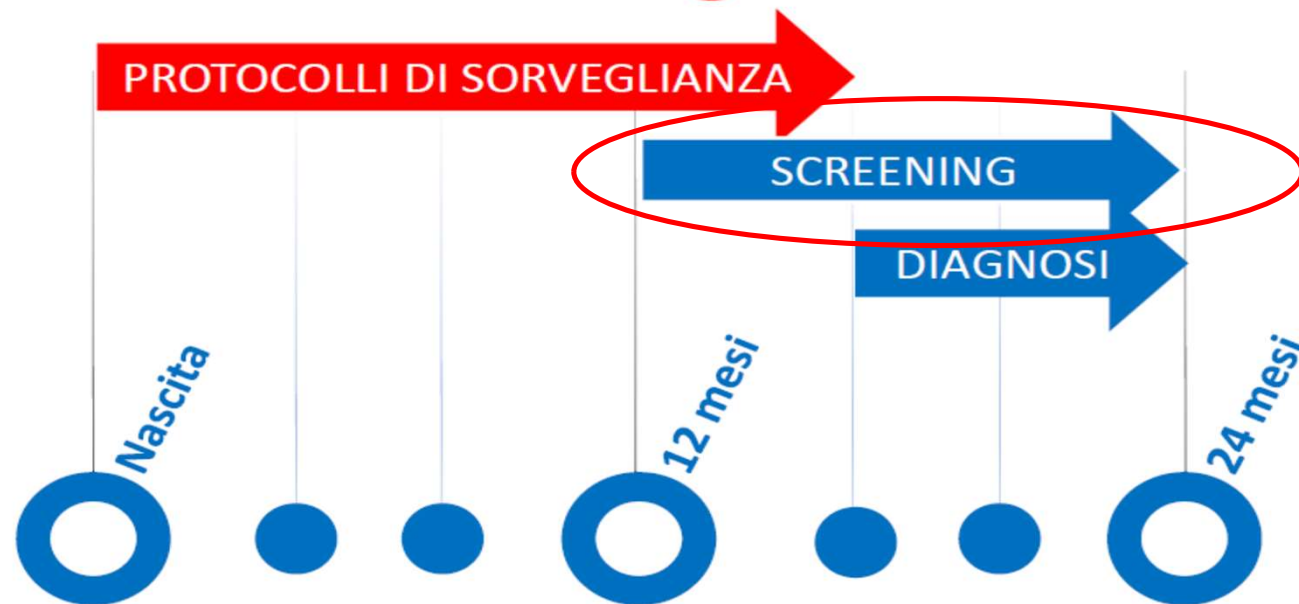
Nuove diagnosi ASD IRCCS Burlo Garofolo gennaio 2016 – giugno 2017							
Provincia di Trieste				Fuori Trieste/Regione FVG			
Totale: 27				Totale: 30			
No Screening			Screening				
11			16				
Età (mesi)			Età (mesi)				
>36<48	>24<36	<24	>36<48			>24<36	<24
7	4	0	2			5+ 2*	7

*2 falsi negativi

S.F.I.D.A.

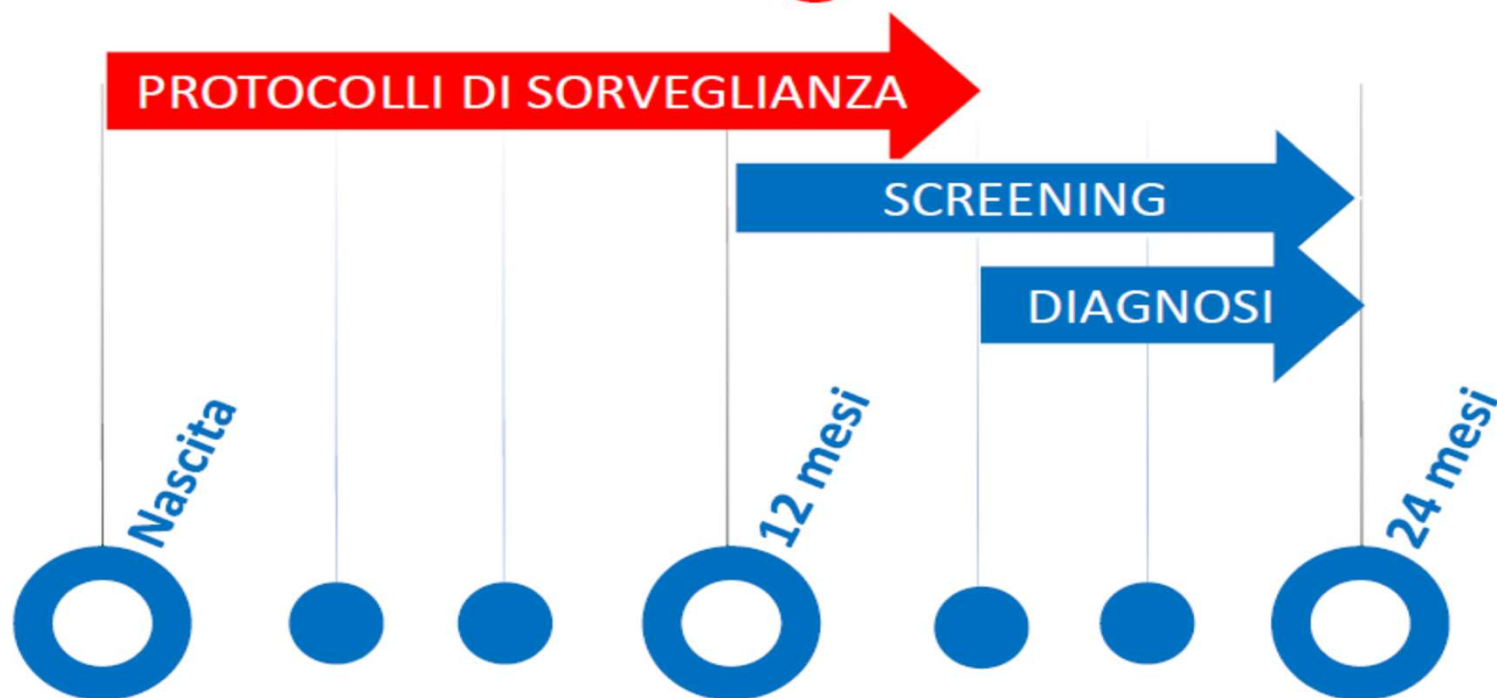
Acronimo: **S**creening, **F**VG, **I**ntervento, **D**iagnosi, **A**utismo

Individuare la **strategia**



Monitoraggio popolazione generale: (fascia 0-3 anni)

Individuare la **strategia**



Obiettivi specifici di SFIDA

- **Diagnosi precoce (≤ 24 mesi)**
- **Valutazione di efficacia del trattamento ESDM implementato nei Servizi**

Linee guida italiane per bambini e adolescenti con disturbo dello spettro autistico

❖ ABA (Applied Behavioral Analysis)

Migliora le abilità intellettive (QI), il linguaggio e i comportamenti adattativi nei bambini con DSA

❖ TEACCH (Treatment and Education of Autistic and Related Communication Handicapped Children)

Migliora le abilità motorie, le performance cognitive, il funzionamento sociale e la comunicazione.

❖ EARLY-START DENVER MODEL

L'Early-Start Denver Model rappresenta un **trattamento precoce** di tipo comportamentale basato sull'imitazione e sullo sviluppo di competenze. Ha mostrato ottimi risultati sullo sviluppo del linguaggio, del QI, delle competenze sociali e del comportamento adattivo