



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI DI TRIESTE

LAUREA IN ASSISTENTE SANITARIO

Elementi di pediatria

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



ANNO ACCADEMICO 2022-23

FACCIAMO LA DIFFERENZA

Gianluca Tornese

*S.C.U. Clinica Pediatrica - S.S. Endocrinologia,
Diabetologia e altre malattie del metabolismo*

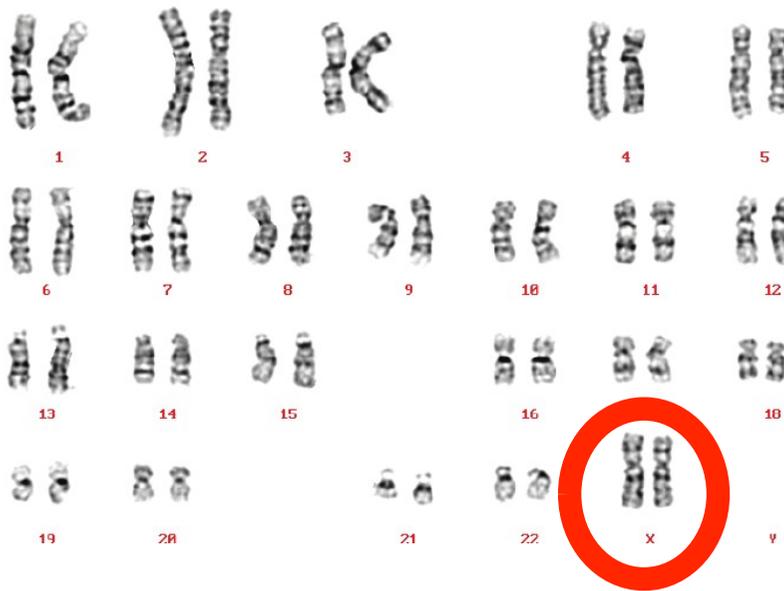
Istituto per l'Infanzia IRCCS "Burlo Garofolo" - Trieste

APEVAGE



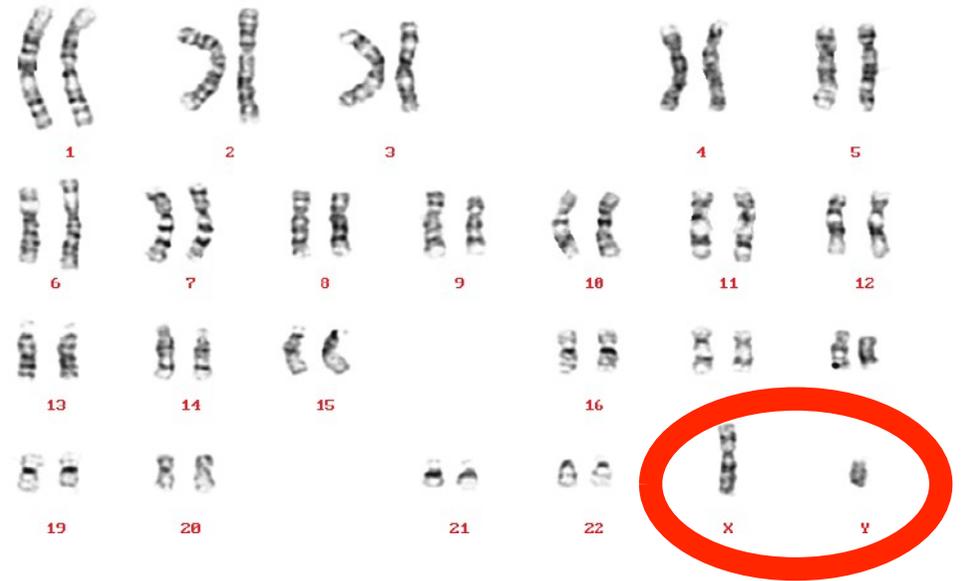
Il sesso biologico è determinato dai cromosomi sessuali:
XX per una femmina, XY per un maschio

CARIOTIPO



XX

Femmina



XY

Maschio



XX

ovaie, vagina, estrogeni, identità di genere femminile e comportamento femminile

XY

testicoli, pene, testosterone, identità di genere maschile e comportamento maschile



È possibile

avere **XX** ed essere fundamentalmente **maschi** in termini di anatomia, fisiologia e psicologia

XY ed essere per lo più **femmine**

Aziz

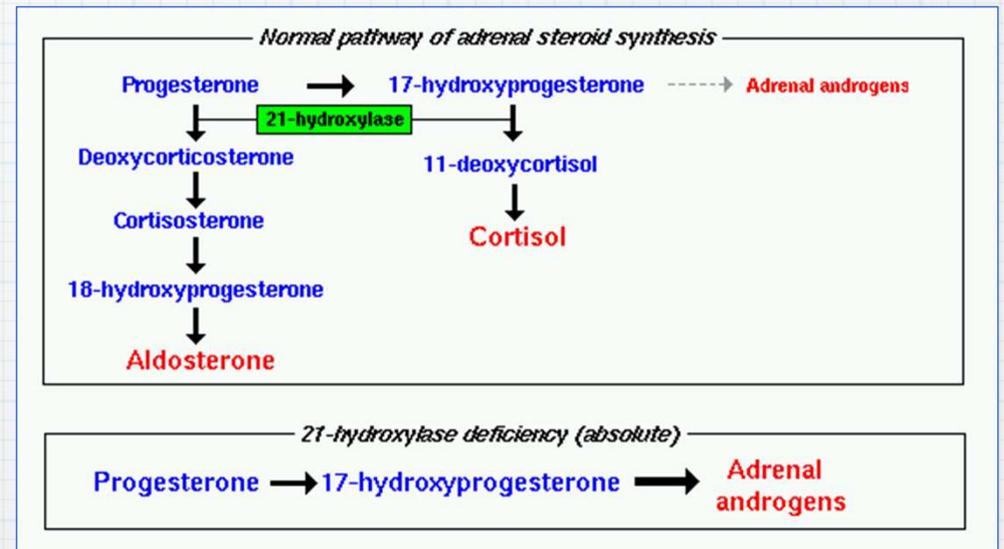
- * famiglia pakistana, nato in Germania
- * alla nascita: fallo, uretra in posizione anomala, testicoli non palpabili

Ecografia: utero e ovaie

Cariotipo: 46 xx



Diagnosi Sindrome Adreno-genitale
perdita di sali, virilizzazione



- * indicazione ad assegnare il sesso femminile, ma la famiglia sparisce...

Aziz, 12 anni

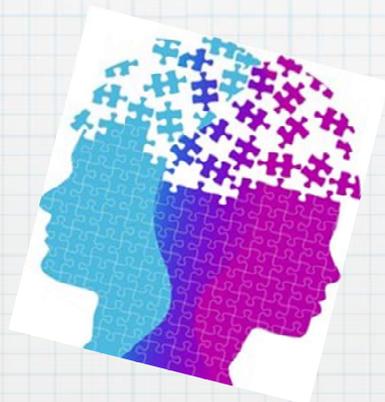
- * ricompare dopo anni in Inghilterra, nel frattempo è stato cresciuto come maschio
- * a 12 anni compare il seno... ma “si sente” maschio



SAG
XX

genere assegnato M

12.1%



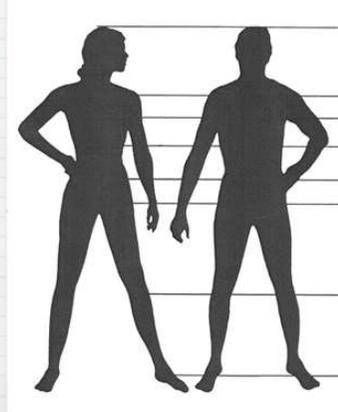
genere assegnato F

5.2%

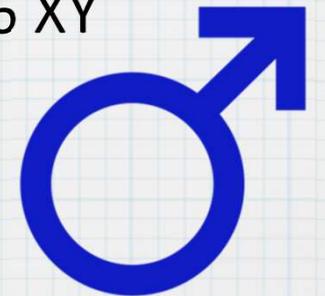
VS. 0.008% NELLA POPOLAZIONE GENERALE



Sindrome da Insensibilità agli Androgeni (AIS) Sindrome di Morris (o delle belle donne)



46 XY



Genitali esterni femminili, pieno sviluppo delle mammelle, scarsità di peli ascellari e pubici, presenza di testicoli variamente posizionati.

Nell'embrione si differenzia una normale gonade maschile che produce testosterone e ormone antimulleriano. A causa dell' insensibilità agli androgeni il testosterone non produce i suoi normali effetti, cioè lo sviluppo delle vie spermatiche extratesticolari.

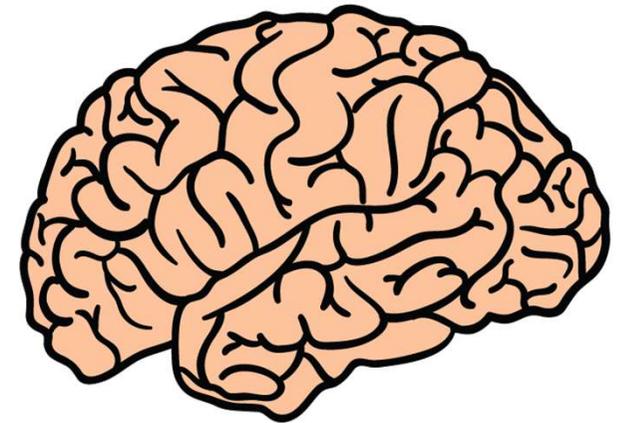
D'altra parte, la normale funzione dell'ormone antimulleriano porta alla degenerazione dei dotti di Muller, con inibita formazione del terzo superiore della vagina, dell'utero e delle tube di Falloppio.

Sviluppo femminile con alta statura. Diagnosi per amenorrea primaria o per ernia inguinale (che non è altro che un testicolo incastrato nel canale inguinale).

Rimozione dei testicoli per il rischio di una trasformazione neoplastica.

Sensibilità agli androgeni

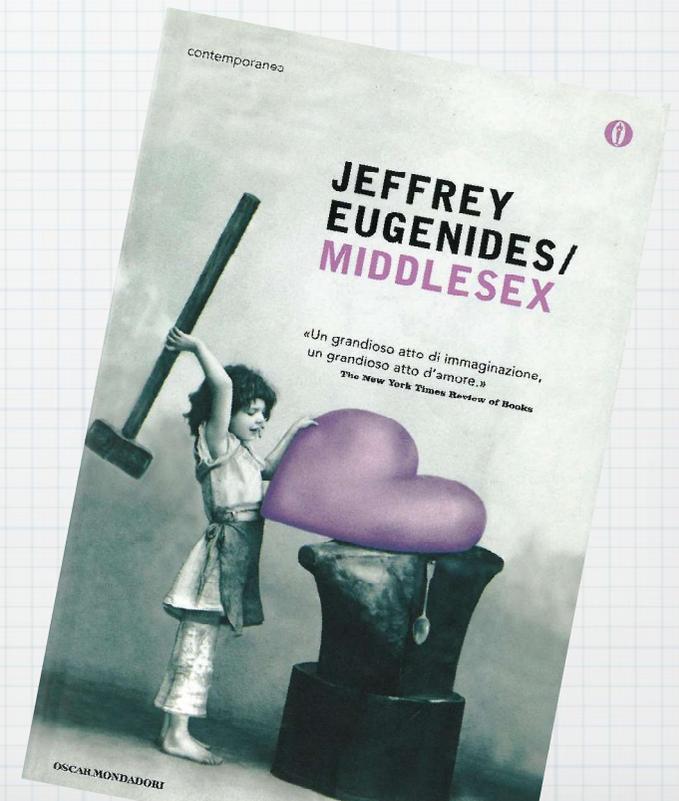
il testosterone prenatale
ha un ruolo importante
sulla formazione
dell'identità di genere maschile
nelle età successive



se il testosterone
non funziona,
non si sviluppa
identità di genere maschile

Deficit di 5-alfa-reduttasi 2 (5aRD)

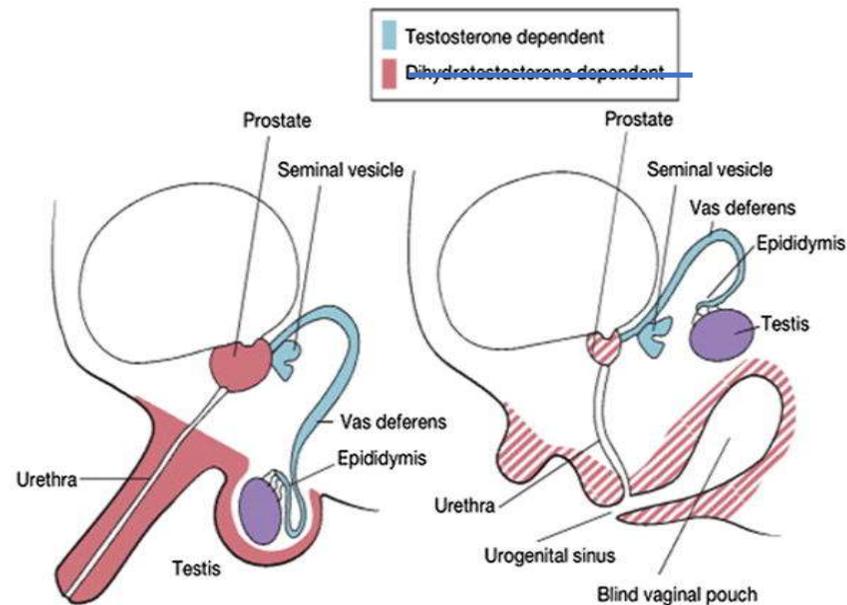
“Sono nato due volte:
bambina, la prima,
un giorno di gennaio del 1960,
in una Detroit
straordinariamente priva di
smog,
e maschio adolescente, la
seconda, nell'agosto del 1974,
al pronto soccorso di Petoskey,
nel Michigan”



In **embriogenesi**, difetto di steroid 5 α -reductase type 2

→ mancata conversione di testosterone in diidrototestosterone (DHT) (più potente)

→ scarso sviluppo di caratteri genitali esterni maschili



Genitali esterni femminili



Mancano comunque le strutture «mulleriane»
All'origine di utero, tube e parte superiore della vagina

Durante la **pubertà**, aumento del testosterone o del DHT (per azione dell'enzima 5-alpha-reductase type 1)
→ virilizzazione





<12 anni

prima della pubertà
genitali femminili

identità di genere femminile (?)



anche il testosterone
in età puberale
ha un ruolo importante
sull'identità di genere
maschile



>12 anni

con l'avvio della pubertà
aumento del testosterone
produzione di DHT
genitali esterni maschili

identità di genere maschile



Quando sono nato i medici pensavano che fossi una bambina,
mi chiamarono Patricia



1 anno

...e come bambina sono stata educata dalla mia famiglia...



3 anni

...tuttavia, mi sono sempre “sentito” un bambino...



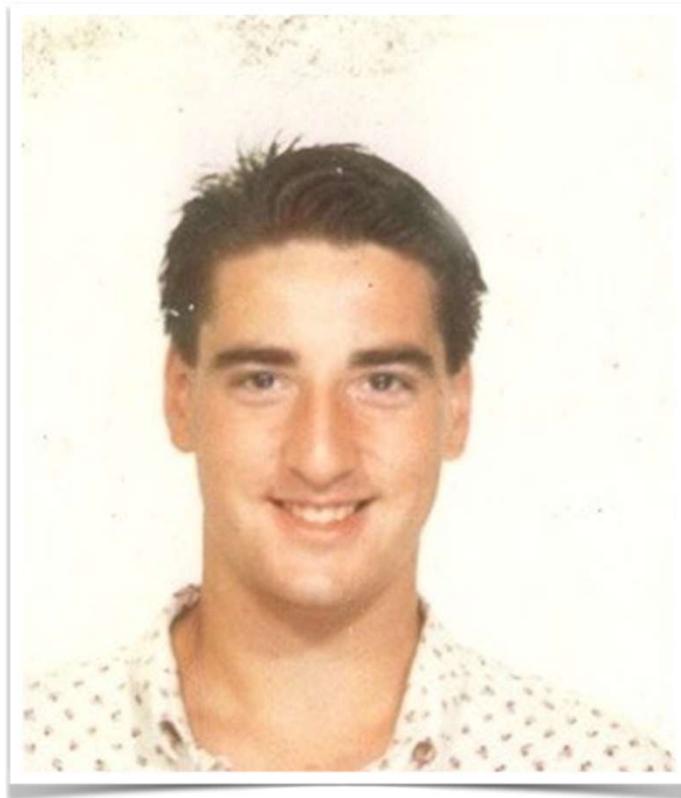
3 anni

...e crescendo, in maniera insospettata,
mi sviluppai come maschio...



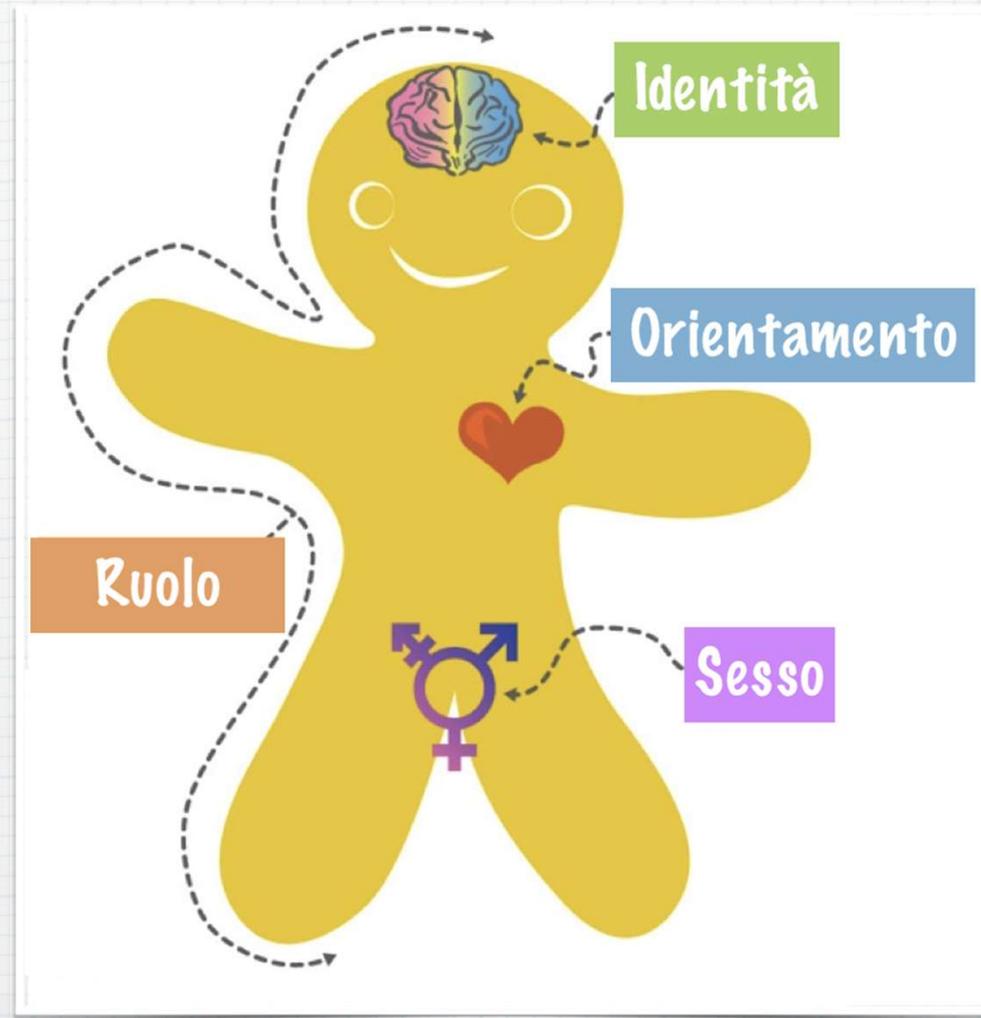
14 anni

...come l'uomo che sempre sono stato

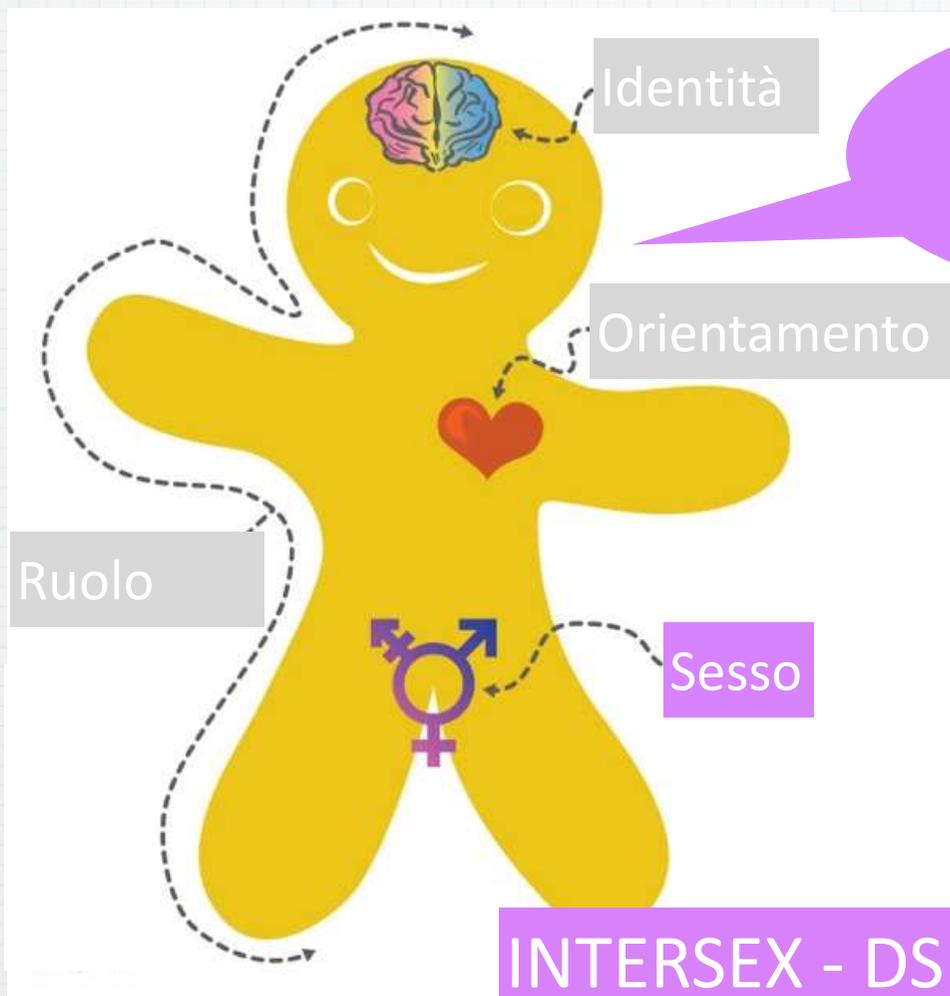


19 anni

Un po' di chiarezza...



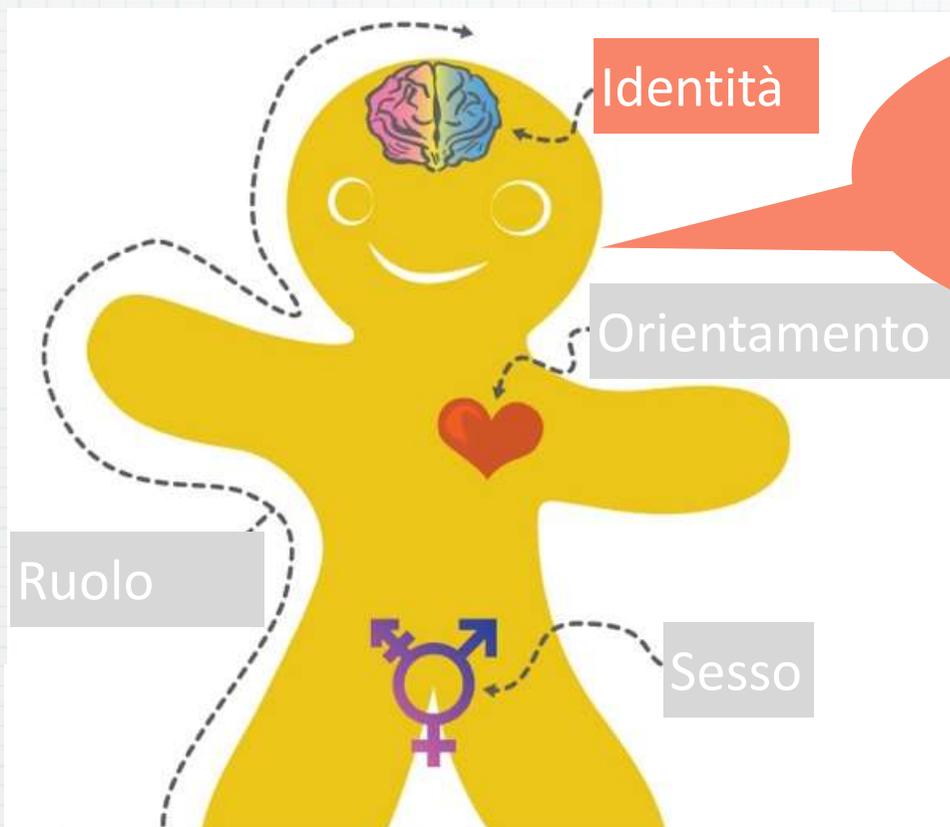
QUAL E' IL TUO SESSO BIOLOGICO?



A quale sesso
corrisponde la biologia
del mio corpo?

Sesso biologico
*appartenenza
al sesso maschile
o femminile
determinata
dai cromosomi sessuali
e dagli ormoni
che determinano
il sesso gonadico
e fenotipico*

IDENTITA' DI GENERE: CHE COSA SENTI DI ESSERE?

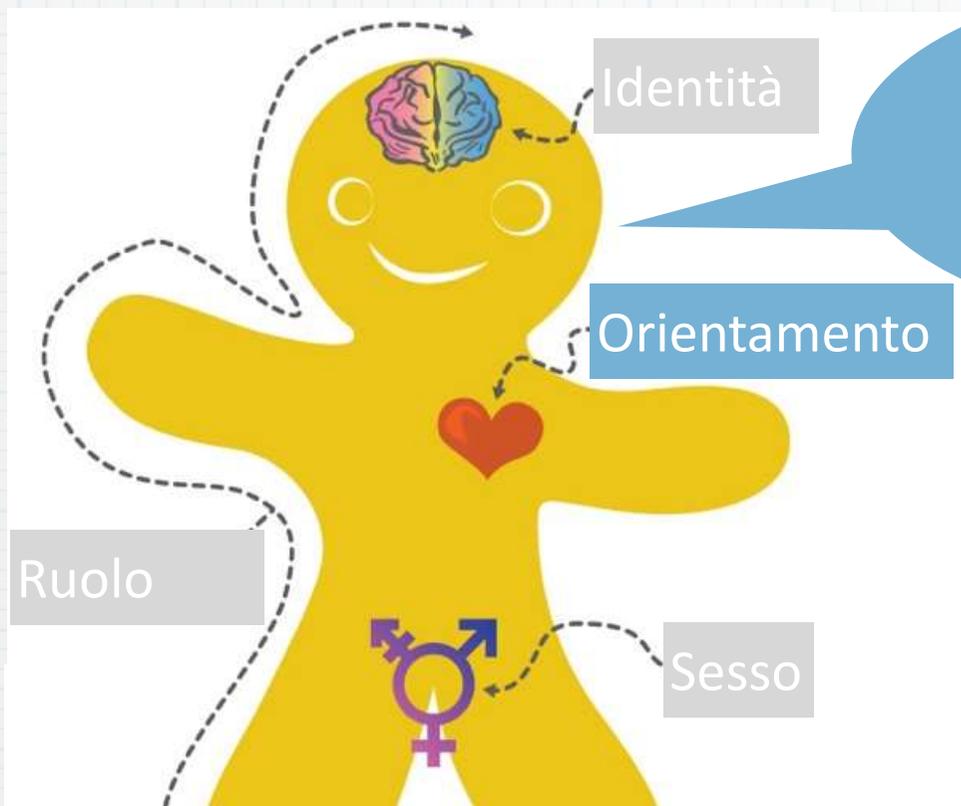


A quale categoria sento di appartenere intimamente e psichicamente?

Identità di genere
*percezione
che ognuno ha
del proprio sentirsi
maschio o femmina*

CISGENDER
TRANSGENDER-TRANSESSUALI

ORIENTAMENTO SESSUALE E ROMANTICO: CHI TI ATTRAIE SESSUALMENTE?



A quale genere appartengono le persone che mi attraggono?

ETEROSESSUALI-
OMOSESSUALI-BISESSUALI

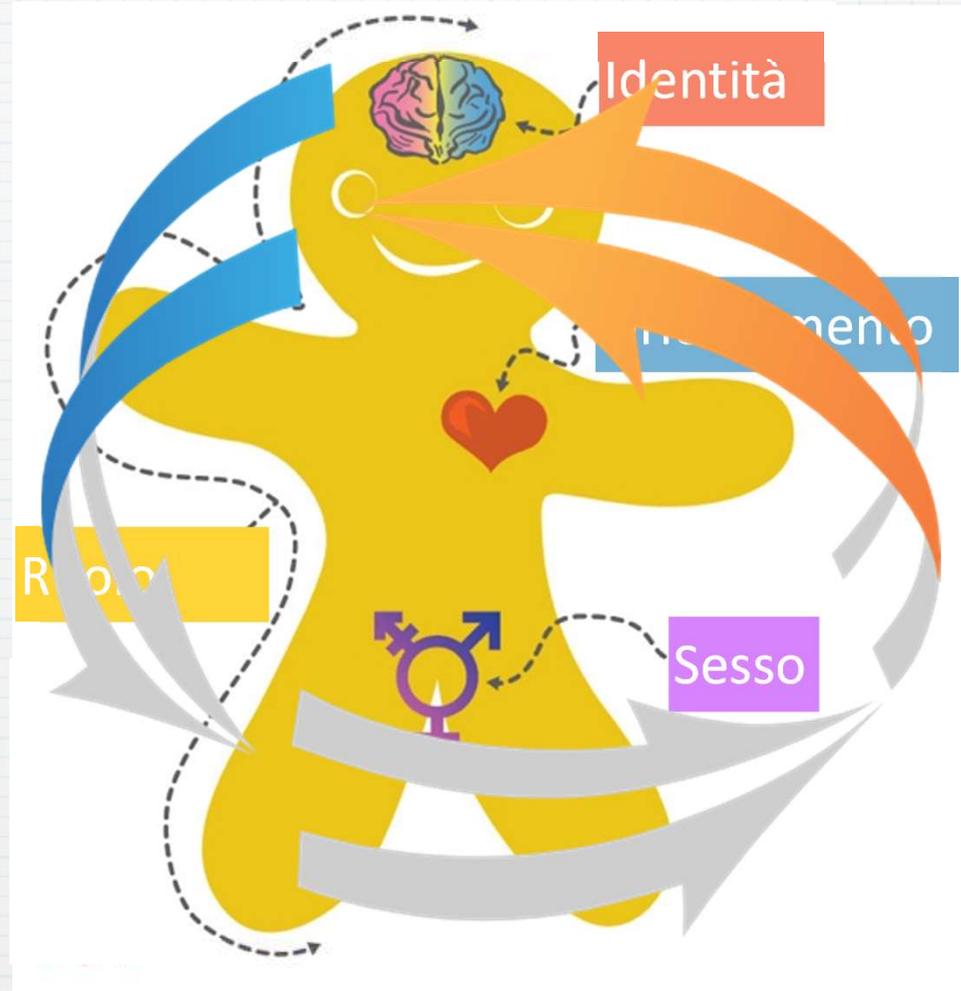
Orientamento sessuale
attrazione erotica e affettiva per i membri del sesso opposto (eterosessualità), dello stesso sesso (omosessualità) o entrambi (bisessualità)

MANIFESTAZIONE DI GENERE (RUOLO): CHE COSA MOSTRI DI ESSERE?



Che cosa ci si aspetta da me in quanto maschio o in quanto femmina?

Ruolo di genere
insieme di aspettative e ruoli su come gli uomini e le donne si debbano comportare in una data cultura e in un dato periodo storico



Cultura



P “La regola comunemente accettata è che il rosa (variante del rosso, considerato il dolore della guerra), colore forte e deciso, sia adatto ai maschi e il blu (associato al velo della Vergine), più delicato e grazioso, alle femmine”

(Catalogo dell'Earnshaw's Infants' Department, 1918)

IDENTITA' DI GENERE: CHE COSA TI SENTI DI ESSERE?

Le identità di genere non sono necessariamente maschili o femminili
Ma la percezione dei più resta dominata da un'idea binaria dei generi

Riconoscersi nel sesso di nascita: **cisgender**

Riconoscersi in un sesso diverso: **transgender**

modificare il corpo come ci si sente: transessuali FtM = un transessuale
MtF = una transessuale

Riconoscersi in un'idea terza: genderqueer o non binario, genderfluid e multigender etc

Varianza di
genere
5.2% M
3.9% F

MANIFESTAZIONE DI GENERE: CHE COSA MOSTRI DI ESSERE?

Convenzioni: capelli, peli, trucco, vestiti, modo di parlare, gesti

Amare di indossare vestiti del sesso opposto: travestitismo (crossdressing), drag queen (maschi vestiti da femmine) drag king (femmine vestite da maschi).

ORIENTAMENTO SESSUALE E ROMANTICO: CHI TI ATTRAIE SESSUALMENTE

SCALA KINSEY

0 = etero 1 = etero , ma anche tendenze omo 2 = etero, con forte componente omo

3 = etero – omo 4 = omo, con forte componente etero 5 = omo, talora tendenze etero 6 = omo

Non comprende generi non binari, non distingue attrazione sessuale e romantica

Che cosa ti senti, come vuoi apparire, come vuoi essere chiamato, chi ti attrae sessualmente e chi romanticamente, con chi vuoi stare

Non tutti sognano una relazione, non tutti ne sognano una durata

Non tutti vogliono mettere su casa e famiglia

Alcuni scelgono più relazioni «in maniera etica»

Disforia di genere

“dys” = male “phérein” = sopportare



Varianza di genere
(o non-conformità di genere)

1:7.400-100.000 M

1:30.000-400.000 F

Disforia
di genere

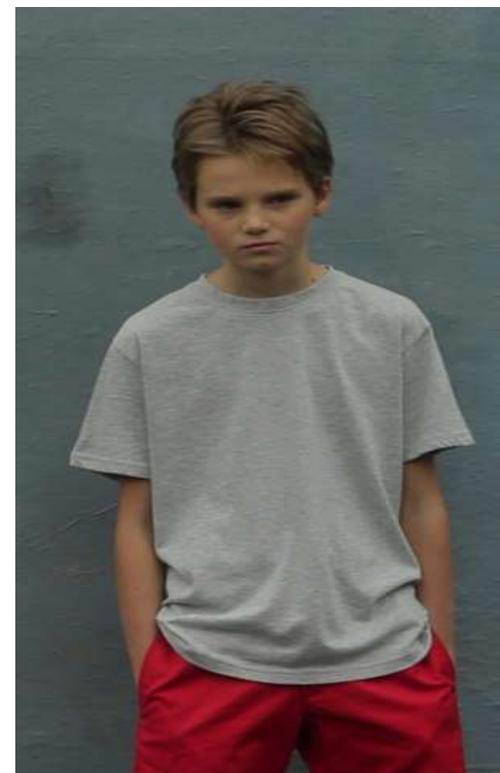
dal 2013 (DSM-5) sostituisce
“disturbi dell’identità di genere”

Attenzione non sull’incongruenza esistente tra sesso e identità di genere ma sul
distress percepito che la accompagna (dipendente anche da famiglia, società etc)



desiderio di appartenere
al genere opposto

abbigliamento tipico
del genere opposto



ruoli tipicamente legati
al genere opposto
nei giochi del “far finta”

preferenza per i compagni
di gioco del genere opposto





rifiuto per giocattoli,
giochi e attività tipici
del genere asse

“...associata a
sofferenza clinicamente significativa
o a compromissione del funzionamento in ambito sociale, scolastico o in altre aree importanti”



desiderio delle caratteristiche
sessuali del genere opposto



Sviluppo atipico

transitorio o persistente (nel 30%): sostenere una serena attesa

Adolescenza: qui più frequentemente compare la disforia
sessualità biologica, affettiva e di ruolo sociale

Attenzione ad adattamenti forzati non espressi per rispondere ad aspettative
di famiglia e società

autolesionismo, ideazione e rischio suicidario

supportare l'accettazione degli adulti che li circondano

prevenire e contrastare il bullismo

raccogliere segnali di malessere

interventi psicologici, centri specializzati



<http://www.onig.it/>



PRESA IN CARICO INTERDISCIPLINARE

pediatra
endocrinologo

psicologo

neuropsichiatra
infantile

APEVAGE

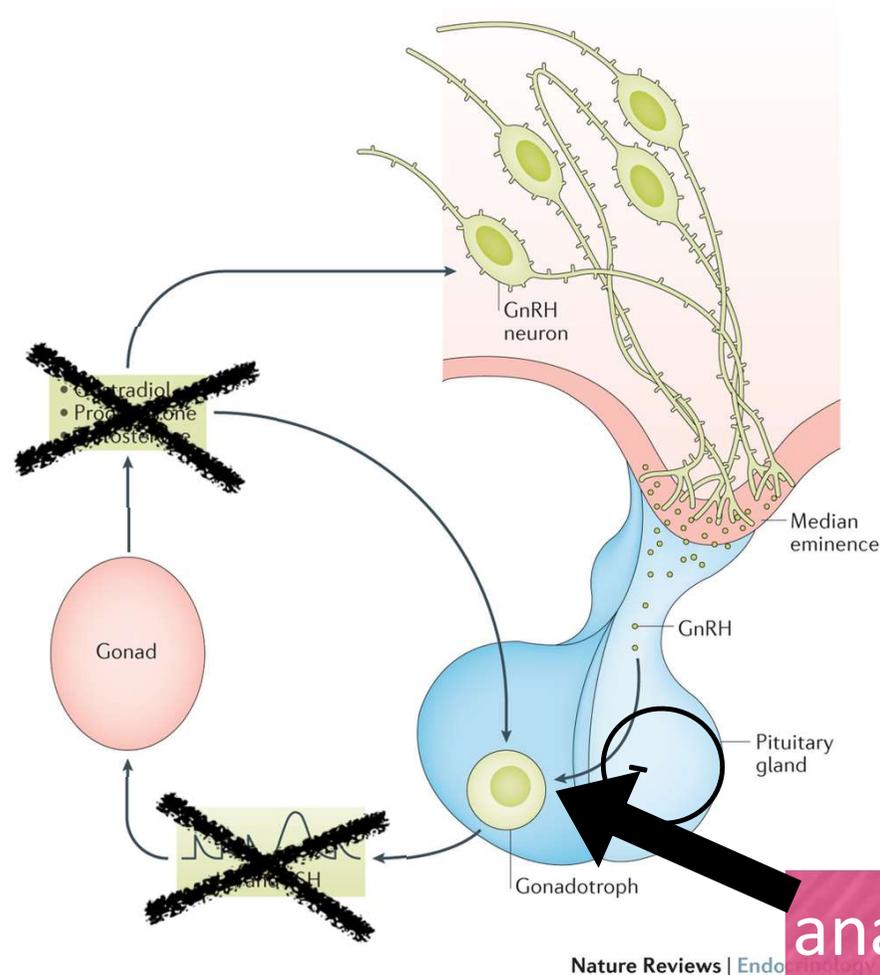
Ambulatorio PEdiatrico
per la VARianza di GEnera

In casi accuratamente selezionati, dopo avere valutato la piena comprensione del problema da parte dell'adolescente e della famiglia, è possibile prendere in considerazione **interventi di natura medica già in età pediatrica**, sia reversibili (bloccanti ipotalamici per sospendere alcuni aspetti dello sviluppo puberale, > 12 anni) sia parzialmente reversibili (ormoni cross-sex che inducono la mascolinizzazione o la femminilizzazione del corpo, > 16 anni). L'intervento chirurgico è riservato ai maggiori di 18 anni.

Intervento reversibile

fornisce il tempo di valutare meglio il proprio destino

riduce il rischio di complicanze psichiatriche



analoghi LHRH - terapia "frenante"



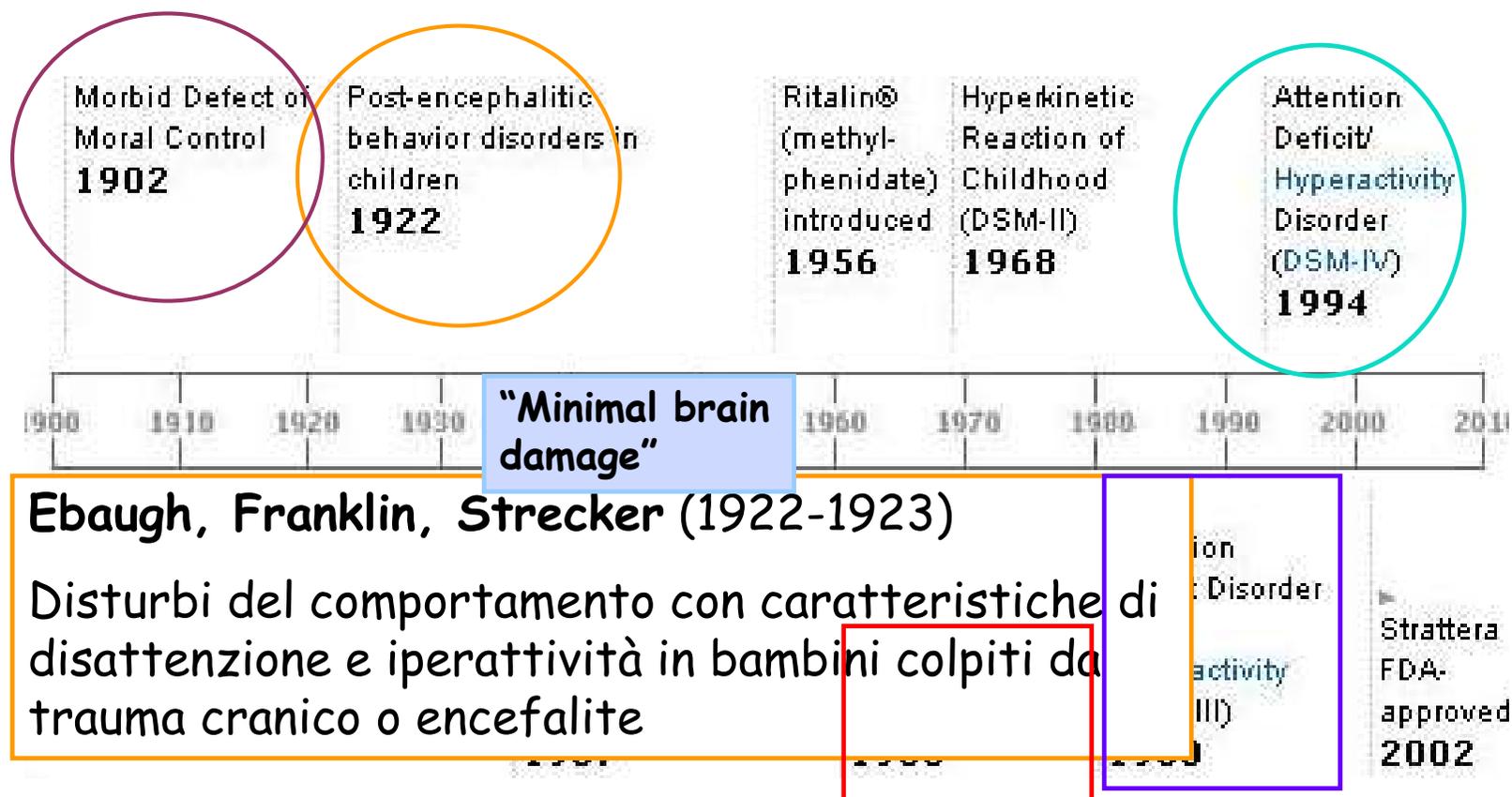
AGENZIA ITALIANA DEL FARMACO

DETERMINA 25 febbraio 2019

Inserimento del medicinale triptorelina nell'elenco dei medicinali erogabili a totale carico del Servizio sanitario nazionale, ai sensi della legge 23 dicembre 1996, n. 648, per l'impiego in casi selezionati in cui la pubertà sia incongruente con l'identità di genere (disforia di genere), con diagnosi confermata da una équipe multidisciplinare e specialistica e in cui l'assistenza psicologica, psicoterapeutica e psichiatrica non sia risolutiva. (Determina n. 21756/2019). (19A01426) [\(GU Serie Generale n.52 del 02-03-2019\)](#)

1902 George Still (Lancet)

Osservazione su un gruppo di bambini che presentavano
"un deficit nel controllo morale... ed una eccessiva
vivacità e distruttività"



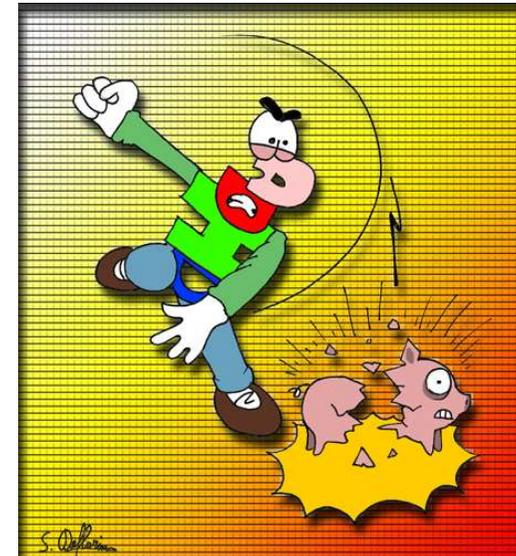
Il disturbo dell'attenzione con iperattività (ADHD) è caratterizzato da una significativa tendenza all'**iperattività**, all'**impulsività** e, soprattutto, dalla difficoltà di gestire in maniera opportuna le proprie **capacità attentive**



Deficit di
attenzione



Iperattività



Impulsività

Vio, Marzocchi e Offredi

"Il bambino con deficit di attenzione/iperattività". Trento, Erickson 1999



ADHD DSM-5

≥ 6/9 sintomi e segni di diasttensione e 6/9 di iperattività

- Presenti per ≥ 6 mesi, insorti prima dei 12 anni
- Più evidenti che nei pari
- Almeno in due contesti (casa, scuola)
- Interferire con le funzionalità a casa, a scuola o al lavoro

Disattenzione:

- Non presta attenzione ai particolari o commette errori di distrazione nei compiti scolastici o con altre attività
- Ha difficoltà nello stare attento durante i compiti a scuola o durante il gioco
- Non sembra ascoltare quando gli si parla direttamente
- Ha difficoltà a seguire le istruzioni o non completa i compiti richiesti
- Ha difficoltà nell'organizzazione di compiti e attività
- Evita, si disinteressa, oppure rifiuta di svolgere compiti che richiedono un'attività mentale sostenuta per un lungo periodo di tempo
- Spesso perde le cose necessarie per i compiti scolastici o per le attività
- Si distrae facilmente
- È sbadato nelle attività quotidiane

Sintomi di iperattività e impulsività:

- Spesso muove le mani o i piedi o non riesce a stare seduto
- Si alza in classe o in situazioni in cui ci si aspetta rimanga seduto
- Corre in giro o si arrampica eccessivamente quando tali attività sono inappropriate
- Ha difficoltà a giocare in attività tranquille
- Si muove in continuazione come se fosse caricato da una molla
- Parla eccessivamente
- Spesso risponde ancor prima che le domande siano completate
- Ha difficoltà ad aspettare il proprio turno
- Spesso interrompe o si comporta in maniera invadente

Considerare altri disordini neuropsichiatrici

- Disturbo dello spettro autistico
- Disturbi specifici di apprendimenti
- Disturbo della condotta, disturbo d'ansia

Tipo con DISATTENZIONE 15%

- Facilmente distraibile
- Ma non eccessivamente iperattivo / impulsivo

Tipo con IPERATTIVITÀ-IMPULSIVITÀ 5%

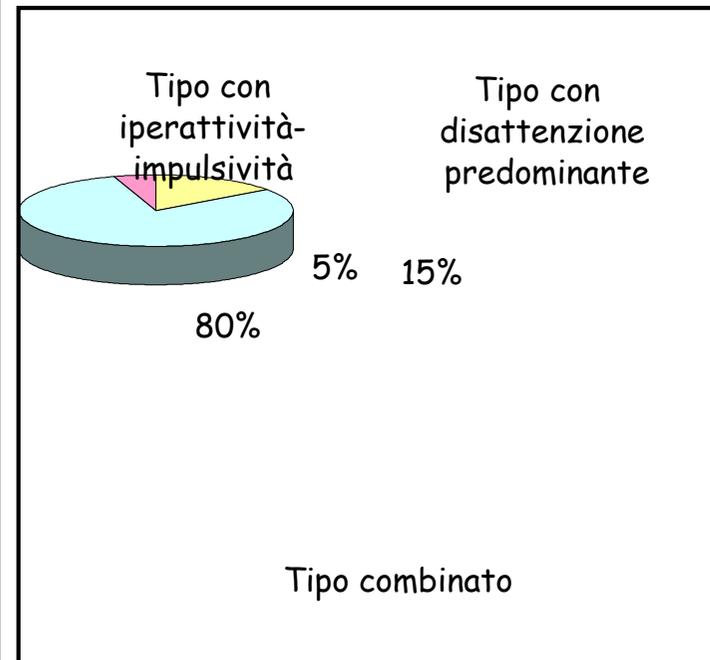
- Estremamente Iperattivo / Impulsivo
- Può non avere sintomi di inattenzione
- Frequentemente bambini piccoli

Tipo COMBINATO 80%

- Maggioranza dei pazienti
- Presenti tutte e tre i sintomi cardini (Inattenzione, Iperattività/Impulsività)

CLASSIFICAZIONE

Attention Deficit-Hyperactivity Disorder.
Rappley. NEJM Jan2005



Le scale di valutazione

Hanno la funzione di misurare l'entità dei sintomi

Sono uno strumento specialistico...bisogna saperle fare ed interpretare

Non servono per la diagnosi, piuttosto servono per monitorare il successo della terapia...

Di tutte le sigle una da imparare

SNAP IV: 103 items comprendenti sintomi di ADHD, disturbo provocatorio e disturbo di condotta. Compilato dai genitori, e dagli insegnanti

EPIDEMIOLOGIA

QUIZ

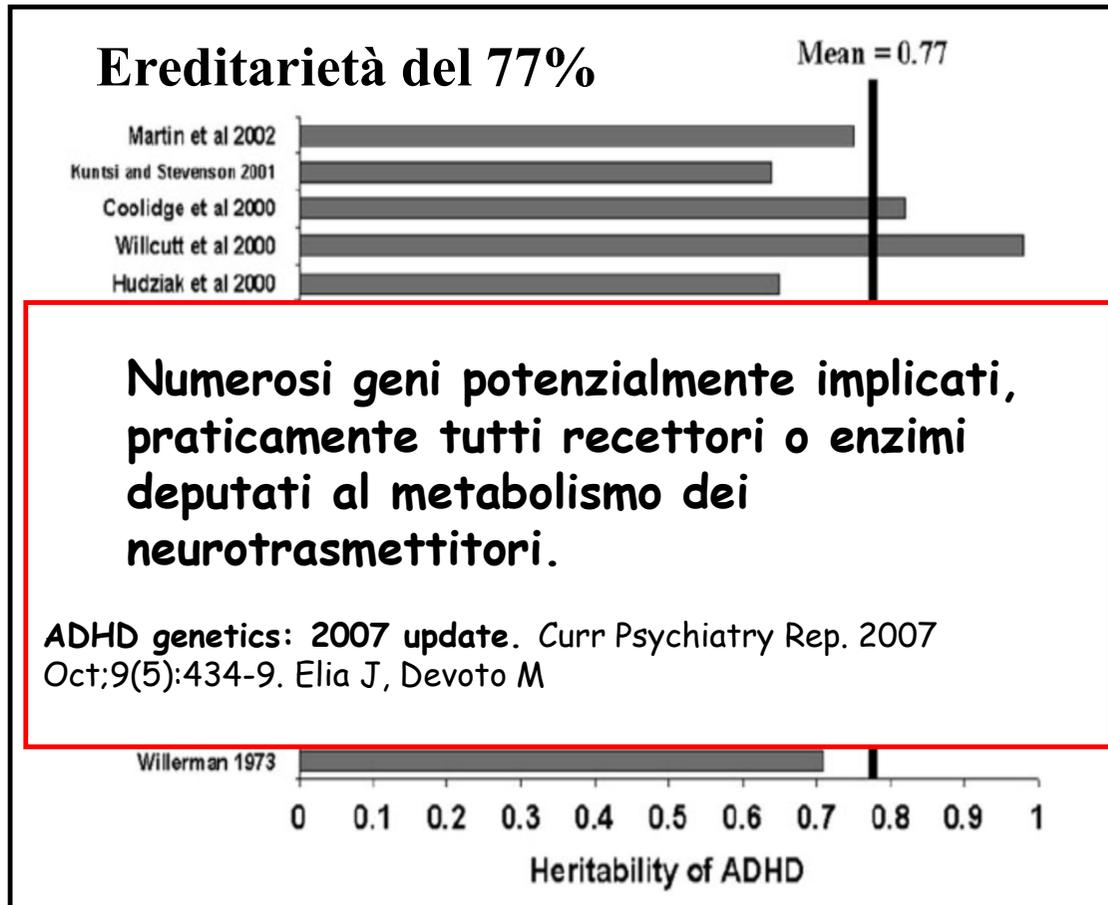
1:100

5:100

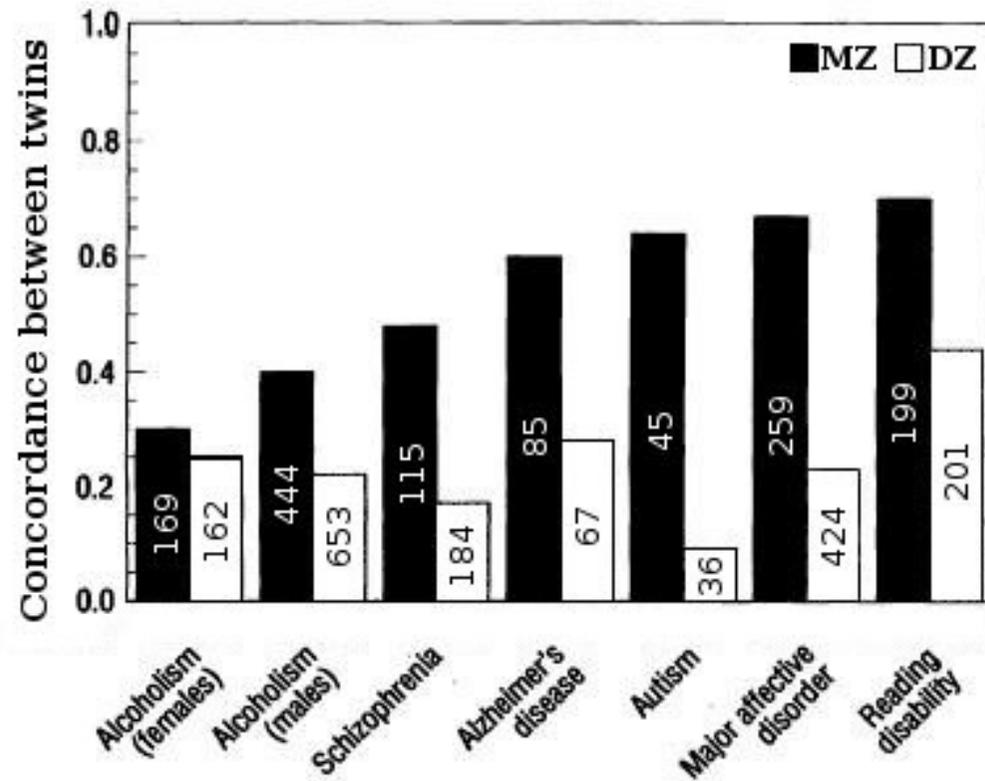
10:100

15:100

Ereditarietà



Attention-deficit/hyperactivity disorder: diagnosis, lifespan, comorbidities, and neurobiology. *J Pediatr Psychol.* 2007 Jul;32(6):631-42. Spencer TJ, Biederman J, Mick E.



Concordanza del:

- 51% tra i gemelli monozigoti
- 33% tra i dizigoti

Indice di correlazione sia di 0.82

Gene che codifica per il **RECETTORE D4** per la **DOPAMINA** (DRD4)
Non è l'unico ad essere coinvolto (20 geni studiati in oltre 50 studi)
La significatività statistica del suo coinvolgimento è altissima:
 $P < 0,00000001$

Non significa però che chi presenta una mutazione del gene DRD4 avrà l'ADHD

Per quanto sicura, l'azione del gene ha una forza minima e per determinare l'ADHD

Ci vogliono altri fattori (genetici ed ambientali)

Fattori esterni:

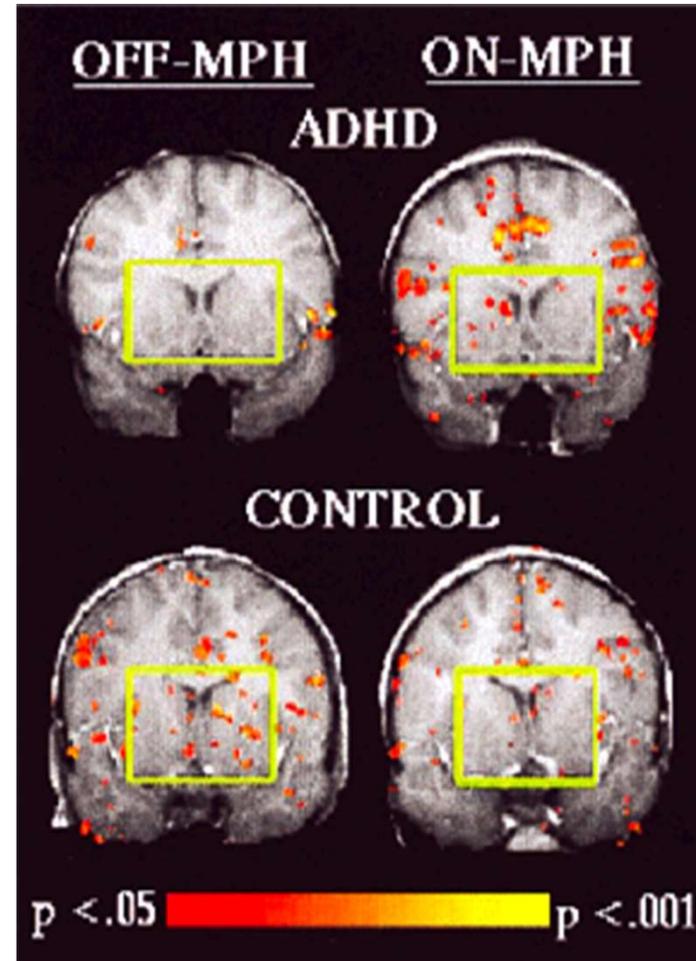
- Alcool
- Fumo attivo e passivo
- Esposizione a metalli pesanti (piombo)

Alcool in gravidanza
amplifica l'effetto
del gene di 4,7 volte

Non si eredita l'ADHD bensì il
modo di reagire agli stimoli

Differenze di volume e di funzionamento di specifiche aree cerebrali

La RMN funzionale ha messo in evidenza, nell'ADHD, variazioni dell'attivazione delle aree prefrontali mediali e dei nuclei della base durante compiti specifici



Proc. Natl. Acad. Sci. USA
Vol. 95, pp. 14494–14499, November 1998
Neurobiology

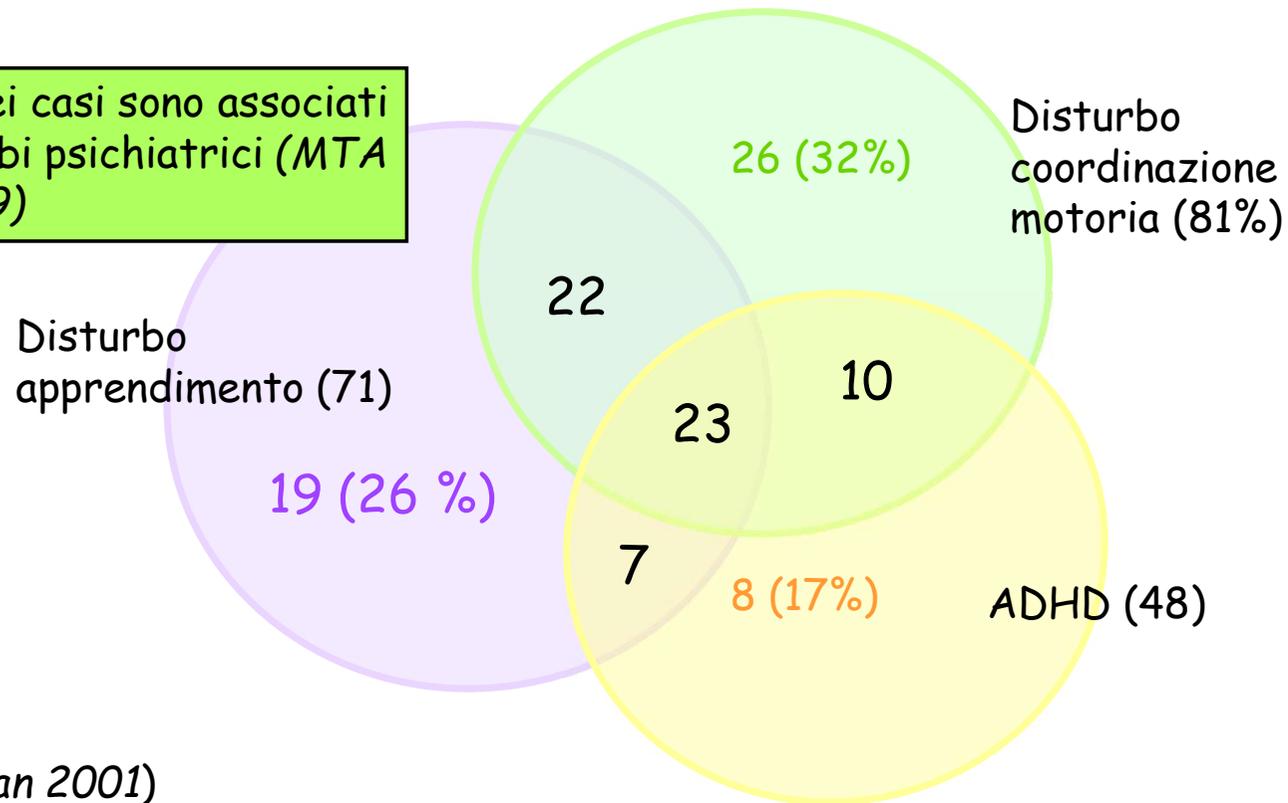
Selective effects of methylphenidate in attention deficit hyperactivity disorder: A functional magnetic resonance study

CHANDAN J. VAIDYA*†, GLENN AUSTIN‡, GARY KIRKORIAN‡, HUGH W. RIDLEHUBER‡, JOHN E. DESMOND*§, GARY H. GLOVER§, AND JOHN D. E. GABRIELI*

La comorbidità è la *regola* piuttosto che l'*eccezione*

Disturbi specifici del linguaggio
Disturbi specifici della coordinazione motoria
Disturbi specifici dell'apprendimento

Nel 70% dei casi sono associati
altri disturbi psichiatrici (MTA
study, 1999)



(Gilger & Kaplan 2001)

TERAPIA DELL'ADHD

APPROCCIO MULTIMODALE:

- INTERVENTI PSICOSOCIALI
- TERAPIE MEDICHE

Efficacia
68-80%



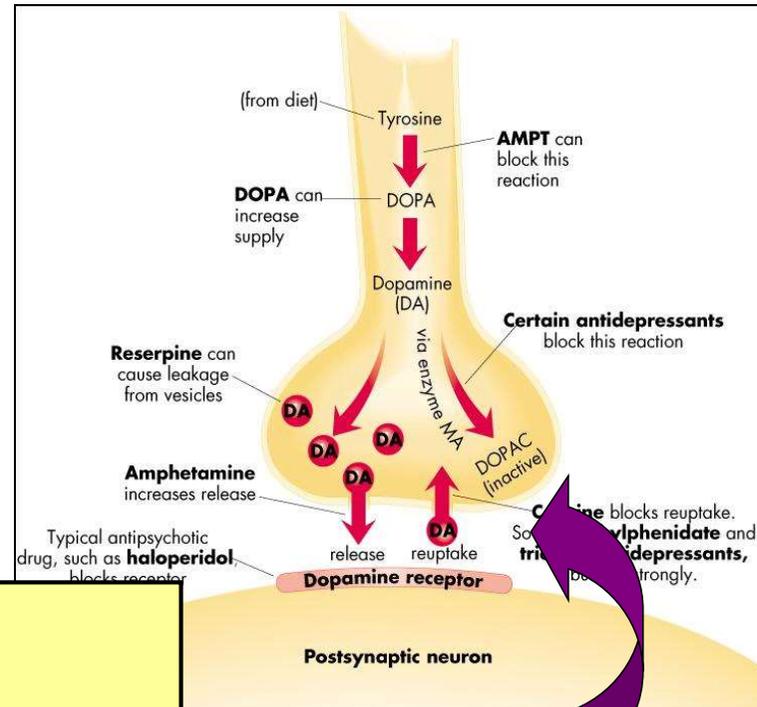
TERAPIA FARMACOLOGICA

• METILFENIDATO (RITALIN)

Sito d'azione:
circuiti cortico-striatali
aumento del NT inibitorio "dopamina"
attraverso il blocco del suo reuptake

EFFETTI COLLATERALI
modesti e facilmente gestibili

Perdita dell'appetito
Dolore addominale
Cefalea
Rallentamento crescita staturale 1 cm/aa
Inizio ritardato del sonno *
Tachicardia, cardiopalmo, lieve aumento PA



SITO DI AZIONE DEL
METILFENIDATO

TERAPIA FARMACOLOGICA

• DESTROAMFETAMINA

Amina simpaticomimetica
con azione centrale

EFFETTI COLLATERALI

Simili a quelli del Metilfenidato
Potenziale d'abuso soprattutto
nell'adolescente

• ATOMOXETINA (STRATTERA)

Inibitore del reuptake
della noradrenalina

EFFETTI COLLATERALI

Simili a quelli del Metilfenidato
Diminuzione dell'appetito, dolore addominale, nausea
Tachicardia, lieve aumento PA
Nessun potenziale d'abuso

TERAPIA FARMACOLOGICA

• DESIMIPRAMINA e NORTRIPTILINA

Antidepressivi
triciclici

Rischio di cardio-tossicità: riportati una decina di casi di morte improvvisa in soggetti in età scolare

• CLONIDINA e GUENFACINA

Agonisti alfa-2
adrenergici

Effetti terapeutici limitati all'iperattività
Breve emivita
Tolleranza dopo pochi mesi

• BUPROPION

These drugs were not included in the NICE Technology Appraisal 98 (NICE, 2006b).

...QUINDI FUNZIONA?!

Terapia farmacologica migliora in maniera consistente, rapida e duratura i sintomi dell'ADHD

Dopo brevi periodi di terapia risulta migliorata la qualità dell'interazione sociale con genitori, insegnanti e coetanei e diminuiscono in intensità e frequenza i comportamenti distruttivi, oppositivi ed aggressivi

Durante l'assunzione del farmaco risultano migliorate le risposte ai test di attenzione, di vigilanza, di apprendimento visivo e verbale e di memoria a breve termine

L'efficacia clinica degli psicostimolanti permane costante anche nel corso di terapie prolungate per anni

Che ne sarà di noi??

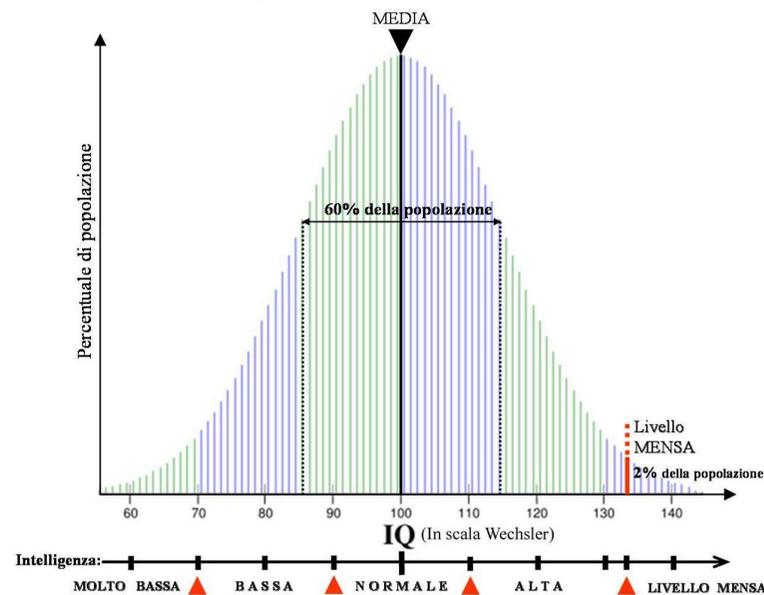
- **SCUOLA:** 25-50% necessità di educazione speciale
32% interrompe precocemente gli studi
22% va al college (contro il 77%)
- **LAVORO:** 25% di disoccupazione a 27 anni contro il 9% dei controlli
55% di licenziati almeno una volta nella vita rispetto al 23%
35% ha un lavoro autonomo
- **VITA SOCIALE:**
 - Frequenza 4 volte superiore di **MULTE PER ECCESSO DI VELOCITA'**
 - Frequenza 10 volte superiore di **GRAVIDANZE PRECOCI < 18 aa**
 - Tentativi di suicidio alla scuola superiore 16% contro il 3% dei controlli
 - Abuso di sostanze nel 16-24% contro il 7% dei controlli (ma attenzione a comorbidità)

Disturbi del neurosviluppo

1. Disabilità intellettive
2. Disturbi della comunicazione
3. Disturbi dello spettro autistico
4. Disturbo da deficit di attenzione /iperattività
5. Disturbo specifico dell'apprendimento
6. Disturbi del movimento

1. Disturbo dello sviluppo intellettivo

Il ritardo mentale è una **disabilità** caratterizzata da limitazioni significative, sia nel **funzionamento intellettivo** che nel **comportamento adattivo**, che si manifestano nelle **abilità adattive concettuali, sociali e pratiche**.
Tale disabilità insorge **prima dei 18 anni**.



DSM V - Disabilità intellettiva **CRITERIO A**

Deficit delle funzioni intellettive come

ragionamento,	problem solving,
pianificazione,	pensiero astratto,
capacità di giudizio,	apprendimento scolastico
apprendimento dall'esperienza,	

Confermati sia dalla valutazione clinica che dai test di intelligenza

Le componenti critiche includono:

- la comprensione verbale,
- la memoria di lavoro,
- *il ragionamento percettivo,*
- *il ragionamento quantitativo,*
- *il pensiero astratto*
- *l'efficacia cognitiva.*

CRITERIO B

Deficit del funzionamento adattivo con mancato raggiungimento degli standard di sviluppo e socioculturali di autonomia e di responsabilità sociale.

Senza un supporto costante i deficit adattivi limitano il funzionamento in una o più attività della vita quotidiana come la comunicazione, la partecipazione sociale e la vita autonoma , in molteplici ambienti quali casa, scuola, ambiente lavorativo e comunità.

I deficit nel funzionamento adattivo devono essere direttamente correlati ai disturbi intellettivi descritti nel Criterio A.

CRITERIO C

esordio durante il periodo dello sviluppo,
si riferisce alla presenza
di deficit intellettivi ed adattivi
durante l'infanzia o l'adolescenza.

SPECIFICAZIONI

I vari livelli di gravità vengono definiti sulla base del funzionamento adattivo, e non dai punteggi di QI, perché è il funzionamento adattivo che determina il livello di supporto richiesto.

Grado specifico di DI e codici

DSM 5 (ICD-10)

- 317 (F70) Lieve *QI 50-69 ?*
- 318.0 (F71) Moderato *QI 35-49 ?*
- 318.1 (F72) Grave *QI 20-34 ?*
- 318.2 (F73) Estremo *QI <20 ?*

PREVALENZA

1% Nella popolazione generale

6 su 1000 per i livelli gravi



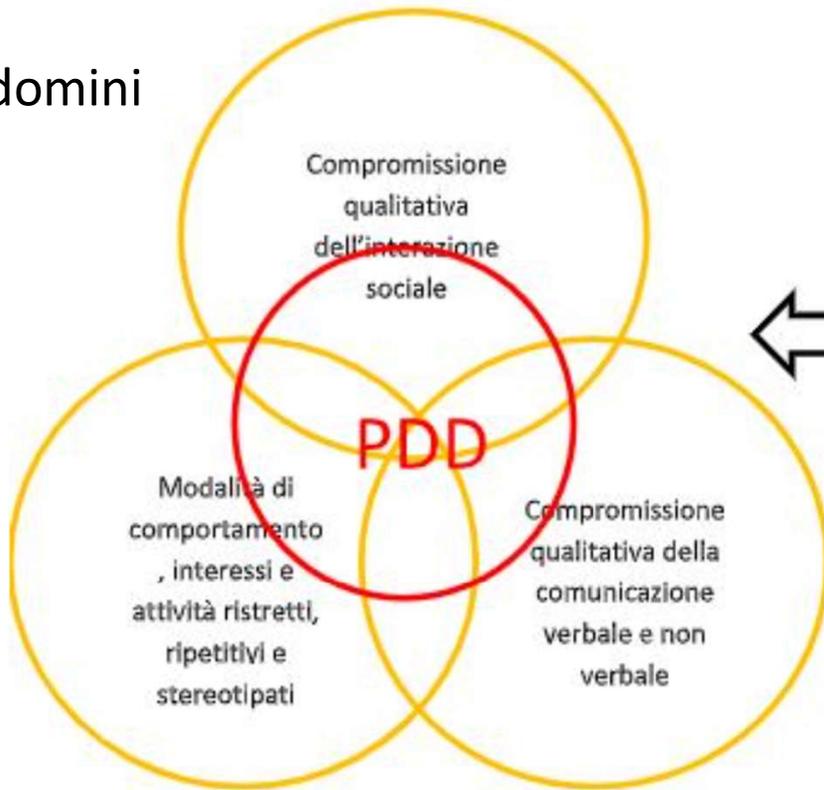
I DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO (ASD)

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

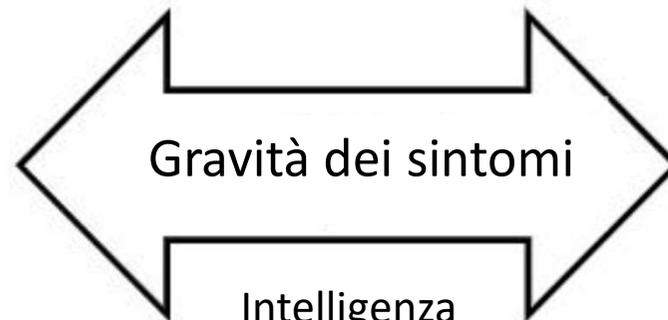
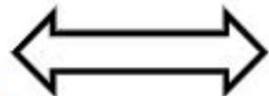
DSM-IV

3 domini



DSM-5

2 domini



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

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

Numero di criteri soddisfatti in varie categorie

❖ Non prevalenze geografiche e/o etniche

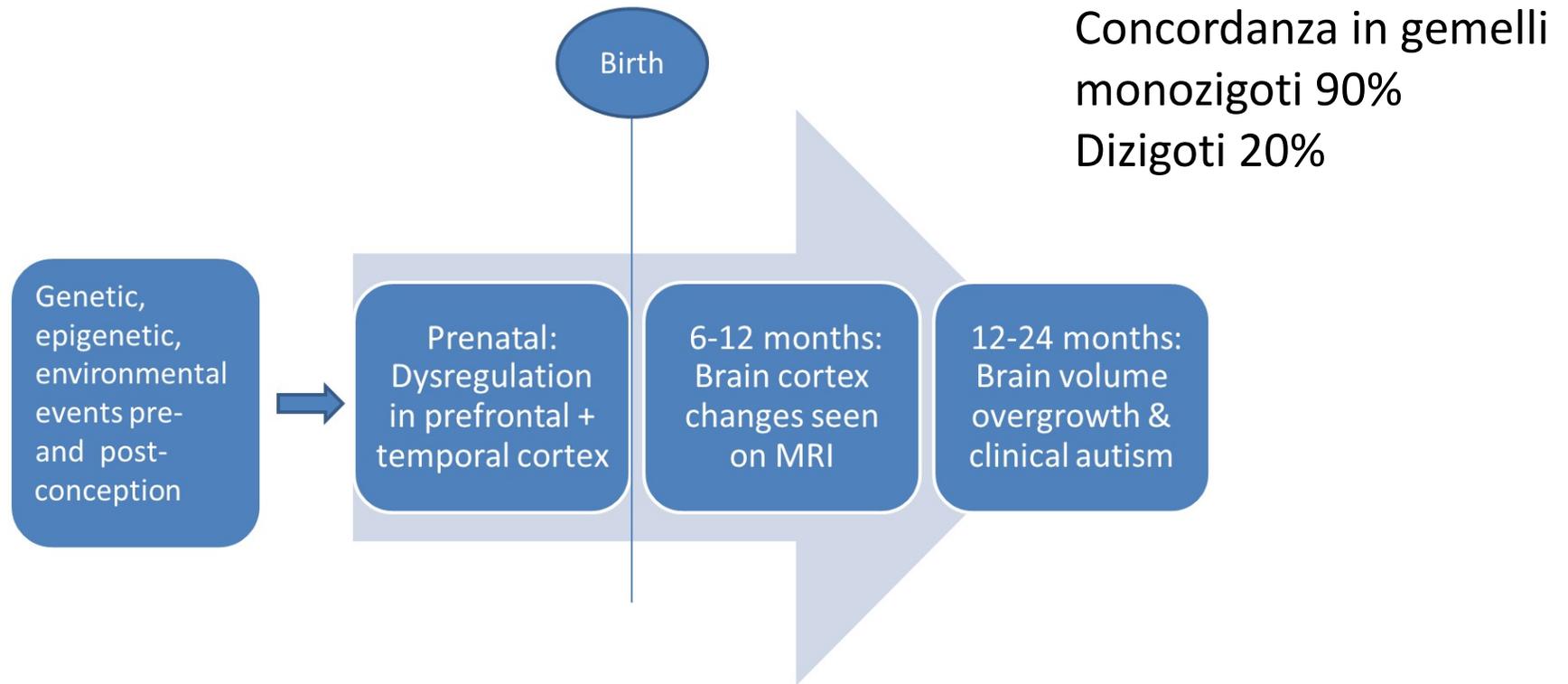
❖ Maschi : Femmine = 4 : 1

❖ 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



Dieta senza glutine e caseina - un raggio di speranza



Mamma **GUARISCE** la **FIGLIA** di 3 anni dall'**AUTISMO**

FAKE NEWS

#AUTISMO #CURA #L'AUTISMO S

FIGLI

AI!

L'INTERVISTA... e sente e gli elementi esterni sono lesivi»
L'autismo? «Colpa del sesso»

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

IO E VACCINI
...endente a cura del Movimento Contro Autismo

**ISTICI GUARITI CON LE DIETE
I CANNABIS**

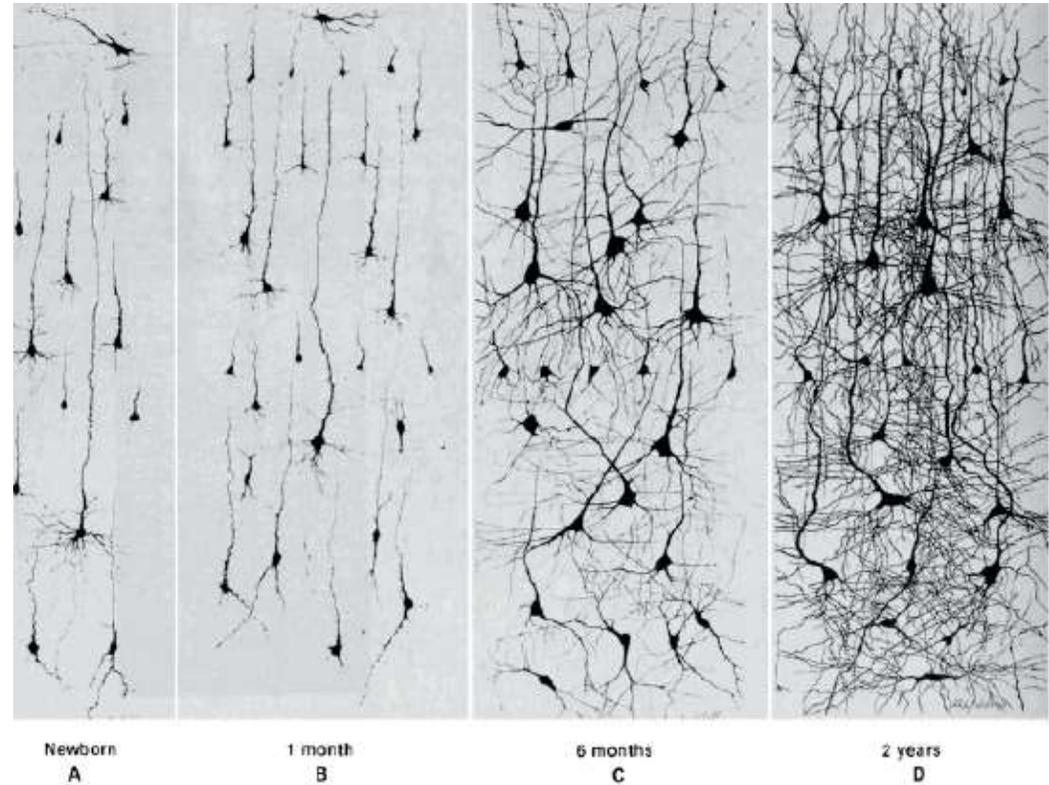
➔ Sviluppo importante nei primi 2 anni di vita

➔ 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



Attenzione condivisa



Indicare



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 suo 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%**

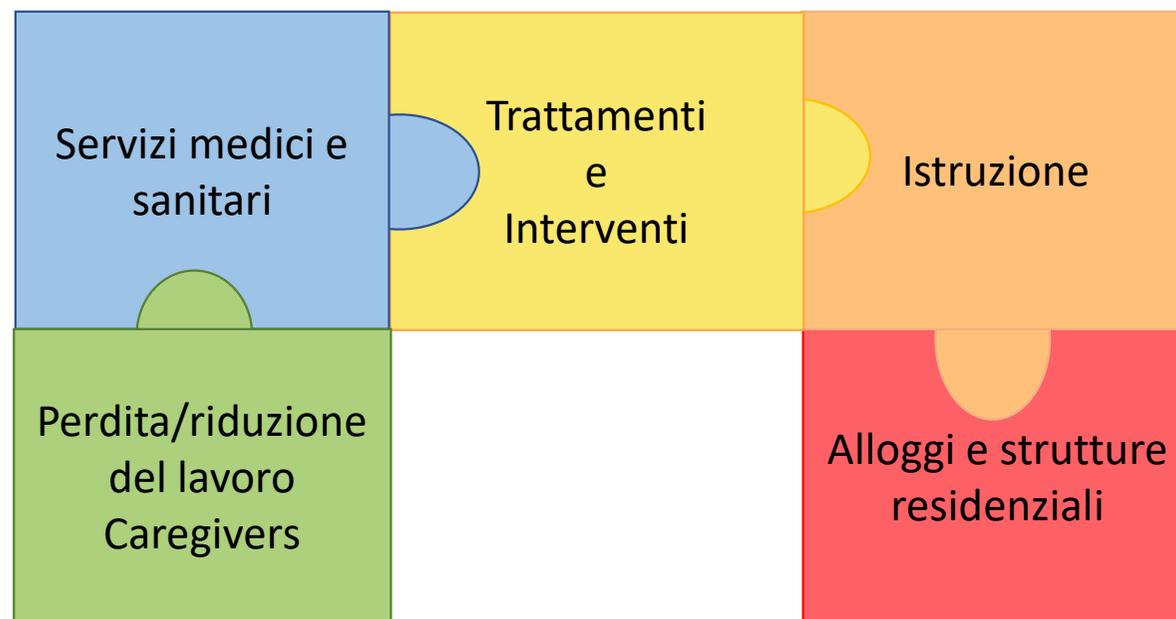
Quanto costa sostenere una persona con ASD lifetime ?

1,9 milioni di dollari negli Stati Uniti

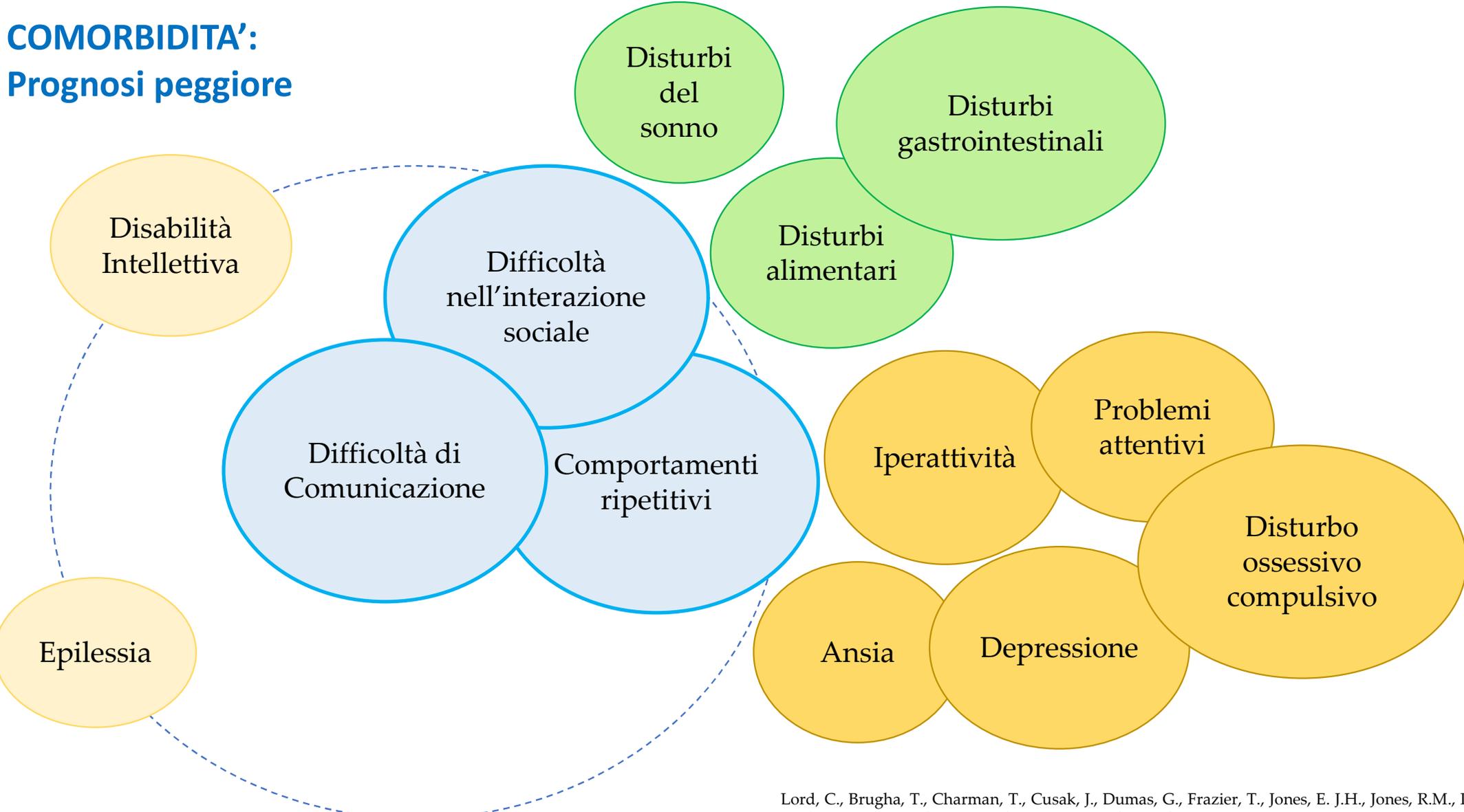
1,29 milioni di sterline nel Regno Unito

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

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)

Forma 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?	Si	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?	Si	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?	Si	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?)	Si	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

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