



La valutazione psicodiagnostica dei Disturbi dello Spettro Autistico (ASD)



"AUTISM is an
IMPORTANT part
of who I am, and
I wouldn't want
to change it,
because I LIKE
the way I think."

- DR. TEMPLE GRANDIN

Meet Temple and hear her speak on autism!
Attend a Future Horizons conference • Register at FHautism.com

TEMPLE GRANDIN

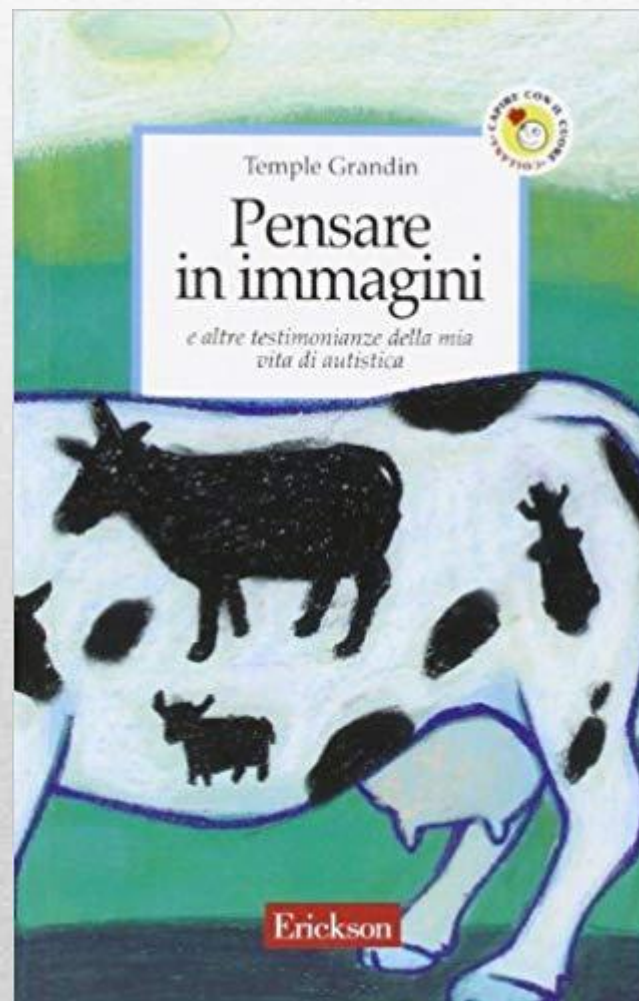
“Se potessi liberarmi
dall'autismo
con uno schiocco delle dita,
non lo farei.
L'autismo è parte di me”

- Temple Grandin



WWW.INSETTOPIA.IT

<https://www.youtube.com/watch?v=-5TtjbLQUTQ>



Cos'è e quando può essere diagnosticato l'Autismo?

- Disturbo del neurosviluppo caratterizzato da deficit nella comunicazione e nell'interazione sociale e da comportamenti e/o interessi e/o attività ristrette e ripetitive (DSM 5. APA, 2013).
 - I sintomi sono presenti nella **prima infanzia**, ma possono non diventare completamente manifesti finché la domanda sociale non eccede il limite delle capacità.
 - Può essere diagnosticato in maniera affidabile a partire da **prima dei 2 anni fino all'età adulta**, da clinici e/o ricercatori esperti attraverso l'utilizzo di strumenti standardizzati.
-

DSM-5: Disturbi dello Spettro dell'Autismo

- ✓ Nel DSM-5 la categoria diagnostica dei *Disturbi Pervasivi dello Sviluppo* è stata sostituita con quella ***Disturbi dello Spettro dell'autismo***.
 - ✓ **Nei criteri diagnostici** i *deficit nelle interazioni sociali* e *nella comunicazione* costituiscono un unico set di sintomi.
 - ✓ Il disturbo viene inoltre rappresentato come uno **spettro dimensionale** adattato di volta in volta alle caratteristiche del singolo individuo sulla base:
 - di specificatori clinici (es. il grado di severità del disturbo);
 - di caratteristiche associate (es. la presenza di disabilità intellettiva o di un ritardo nello sviluppo del linguaggio).
-

Livello comportamentale

Secondo il **DSM-5** le compromissioni coinvolgono 2 aree:



DSM-5: Comunicazione e interazione sociale

- a) Deficit nella reciprocità socio-emozionale che possono variare da approcci sociali atipici, a fallimenti nella conversazione, a una riduzione di interesse, emozioni o affetti, fino ad una completa mancanza di iniziativa nell'interazione sociale;
 - b) Deficit nella comunicazione non-verbale, che possono variare da una scarsa integrazione tra aspetti verbale e non-verbali, ad anomalie nel contatto oculare e nel linguaggio del corpo, fino alla totale assenza di espressioni facciali e comunicazione non-verbale;
 - c) Deficit nell'instaurare, mantenere e comprendere relazioni sociali, che possono variare da difficoltà nel modulare il comportamento nei vari contesti, a difficoltà nel gioco immaginativo o nell'instaurare amicizie, fino alla completa assenza di interesse verso le altre persone.
-

DSM-5: Disturbi dello Spettro dell'Autismo

- Il DSM-5 richiede inoltre di specificare se il *disturbo dello spettro dell'autismo* è accompagnato ad una disabilità intellettiva, un disturbo del linguaggio, una condizione medica, genetica o ambientale, ad un altro disturbo del neurosviluppo o del comportamento o a catatonia.
 - Inoltre è stata prevista l'individuazione di ***diversi livelli di severità del disturbo.***
-

DSM-5: Severità del disturbo

Severità	Comunicazione sociale	Comportamenti ripetitivi e ristretti
Livello 1 – richiesta di supporto	Difficoltà ad iniziare interazioni sociali. Ridotto interesse per le interazioni sociali	Scarsa flessibilità nei comportamenti che causa interferenze significative in uno o più contesti. Difficoltà ad intraprendere attività nuove. Problemi di pianificazione e organizzazione.
Livello 2 – richiesta di supporto consistente	Marcati deficit nella comunicazione verbale e non-verbale. Difficoltà di interazione con gli altri anche con supporto.	Resistenza al cambiamento, comportamenti ripetitivi e ristretti che appaiono di frequente ed interferiscono nel funzionamento dell'individuo in più contesti. Disagio al cambiamento.

DSM-5: Severità del disturbo

Severità	Comunicazione sociale	Comportamenti ripetitivi e ristretti
Livello 3 – richiesta di supporto molto consistente	Deficit severi nella comunicazione verbale e non-verbale che causano difficoltà nel funzionamento dell'individuo. Risposte minime alle interazioni sociali.	Estrema resistenza al cambiamento, comportamenti ripetitivi e ristretti che interferiscono nel funzionamento dell'individuo in tutti i contesti. Forte disagio al cambiamento

ICD-10 (OMS, 2000):

Sindromi da alterazione globale dello sviluppo psicologico (F84)

- Gruppo di sindromi caratterizzato da anomalità qualitative delle interazioni sociali e delle modalità di comunicazione, e da un repertorio limitato, stereotipato, ripetitivo di interessi e di attività.
 - All'interno di questa macrocategoria vengono inseriti i seguenti disturbi:
 - ***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)***
-

ICD-11

L'ICD (International Classification of Disease), espressione della WHO (World Health Organization), è attualmente nella sua undicesima revisione, terminata nel 2018, e approvata dall'Assemblea Generale della WHO nel 2019. Il manuale è in fase di traduzione nelle diverse lingue e in via di acquisizione sull'intero Servizio Sanitario Nazionale

I due manuali

Entrambi i manuali:

- parlano di spettro
- Indicano 2 aree di difficoltà

I manuali si diversificano:

l'ICD-11 pone *meno enfasi sul **tipo** di gioco* a cui partecipano i bambini, poiché questo può *variare a seconda del paese o della cultura*.

Per i deficit nella comunicazione sociale, il DSM-5 richiede tutti e tre i seguenti: a) deficit nella reciprocità socio-emotiva, b) deficit nella comunicazione non verbale, e c) deficit nello sviluppo, mantenimento e comprensione delle relazioni. l'ICD-11 è *meno prescrittivo*, affermando che "le manifestazioni possono includere quanto segue..." e fornendo una lista di sette voci che includono esempi che corrispondono ai tre requisiti del DSM-5.

L'ICD-11 include anche **la perdita di competenze precedentemente acquisite (regressione)** come una caratteristica da prendere in considerazione quando si fa una diagnosi.

Le possibili cause dell'autismo

Aspetti genetici

Circa 200 geni sono stati associati all'autismo

Il 10% dei casi di ASD possono essere considerati come causati da una singola mutazione genetica.

Il 90% dei casi sono legati a rischi poligenetici (Panisi, & Marini, 2022).

Alcuni di questi geni sono coinvolti nella produzione di importanti molecole implicate nello sviluppo e nel mantenimento delle reti nervose:

- (i) proteine coinvolte nel funzionamento della sinapsi nervosa (ovvero quella struttura che consente alle cellule nervose di comunicare tra loro),
- (ii) fattori che regolano l'espressione dei geni
- (iii) neurotrasmettitori e loro recettori (ovvero le molecole che attraverso la sinapsi trasmettono il segnale nervoso da una cellula nervosa all'altra) e
- (iv) geni coinvolti nello sviluppo cerebrale.

Le possibili cause dell'autismo

Cause perinatali natali

Durante la gestazione, fattori epigenetici modulano la trascrizione e l'espressione genetica consentendo l'espressione di meccanismi ontogenetici nel sistema nervoso centrale.

- 1) Un'alterazione negli aspetti nutritivi, stress, infezioni, assunzione di droghe ed esposizione a sostanze chimiche può mutare drammaticamente l'omeostasi della gravidanza
- 2) L'attivazione del Sistema immunitario materno può mutare l'espressione genetica e l'integrità del Sistema nervoso centrale del bambino in grembo (Panisi, & Marini, 2022).
- 3) Asfissia durante il parto e il distacco della placenta durante la gravidanza possono avere effetti sul SNC (Getahun et al., 2017)

Le possibili cause dell'autismo

Dinamiche Neurocognitive complesse a livello strutturale

La plasticità neuronale mostra un fattore comune: una veloce proliferazione cellulare nonostante la presenza di un cervello tipico alla nascita. Questo è attribuito alla proliferazione della sostanza bianca probabilmente legata ad **anomalie negli assoni e nella loro proliferazione**.

I dati neuropatologici sembrano indicare una crescita atipica soprattutto nell'area prefrontale

Lo spettro dell'autismo è associate ad alterazioni della connettività cerebrale, sia ipo che iper attivazione sono documentate negli studi e le indagini non sono giunte a delle conclusioni definitive fino ad ora (Uddin et al., 2013).