

I Disturbi dello Spettro Autistico

Azienda Unica della Romagna – Ravenna
Programma Autismo e Disturbi dello Sviluppo, UO. NPIA

Dott.ssa P.Siboni- Psicologa , Coordinatore

Dott.ssa A.Rossi – Psicologa

Dott. V.Ugolini

7 e 14 novembre 2016/ 20 e 27 febbraio 2017

Cos'è il Programma Autismo

Dal 2008 la Regione Emilia-Romagna ha prodotto un documento chiamato P.R.I.A, acronimo di

Programma Regionale Integrato per l'assistenza alle persone con Autismo

con la finalità di creare una rete regionale di team esperti nella valutazione-trattamento-presenza in carico dei pazienti con ASD.

Tale programma è inserito all'interno di ogni Unità Operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e della Adolescenza (U.O.N.P.I.A) ed è caratterizzato da un team multidisciplinare specializzato nella valutazione e nell'intervento rivolto a pazienti con ASD.

Il Programma Autismo è un servizio specialistico (di primo livello) che si occupa di valutazioni, trattamenti, consulenze e formazione inerenti i Disturbi dello Spettro Autistico.

Numero di pazienti con diagnosi di autismo in età 0-18 in carico alla UONPIA di Ravenna

	2013	2014	2015	2016
RAVENNA	73	82	92	110
FAENZA	26	31	37	42
LUGO	34	38	44	52
TOTALE	133	151	176	204

Numero di nuove diagnosi di autismo

	2013	2014	2015	2016	Febbr. 2017
Numero di nuove diagnosi	25	20	27	36	9

Definizione

L'Autismo è una sindrome comportamentale causata da un disordine dello sviluppo biologicamente determinato, con esordio prima dei tre anni di vita.

Le aree prevalentemente interessate sono quelle relative all'interazione sociale, all'abilità di comunicare idee e sentimenti e alla capacità di stabilire relazioni con gli altri.

(Linee Guida SINPIA, 2005)

-
- I **Disturbi pervasivi dello sviluppo** o disturbi dello **spettro autistico** sono disturbi neuroevolutivi su base genetica ad insorgenza precoce che tendono a permanere lifetime. (cronicità).
 - Vi è un'ampia articolazione clinica da forme a basso funzionamento (con disabilità intellettiva) a forme ad alto funzionamento (HFA e Asperger).

Autismo: chi decide di cosa si tratta?

L'Organizzazione Mondiale della Sanità OMS

- Attraverso l' **ICD (10 e 11)**
- Autismo infantile F84.0

L'American Psychiatric Association APA

- Attraverso il **DSM (IV Text Revision vs 5)**
- Disturbo Autistico 299.00 (1995-2000)
- Disturbo dello Spettro dell'Autismo 299.00 (2013-14)

DSM V

Si passa da una visione
categoriale, con disturbi fra loro
bene distinti a una visione
dimensionale, di continuum

Autismo: la triade sintomatologica

Compromissione qualitativa dell'interazione sociale

Compromissione qualitativa della comunicazione

Modalità di comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati

(dal DSM IV-TR)

Diade

- **Diade** invece che triade: i criteri sociale e comunicativo sono unificati in quello socio-comunicativo
- □ Introduzione dell'aspetto **sensoriale**

DSM 5: quali cambiamenti?

Eliminazione delle sottocategorie diagnostiche dei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo e **unificazione** nella definizione di “spettro autistico”

Non sono più presenti le diagnosi di: Sindrome di Asperger, Sindrome di Rett, Disturbo Disintegrativo, Disturbo Pervasivo dello Sviluppo

Sintomi secondo il DSM 5

- Devono essere soddisfatti i criteri :
- A (3/3), B (2/4) , C, e D

A. Deficit persistenti nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale in diversi contesti, non dovuti a generali ritardi dello sviluppo, ed evidenti in tutti e tre i seguenti aspetti:

A

- 1. Deficit nella reciprocità sociale-emozionale; che vanno da anomalie nell'approccio sociale e difficoltà nell'avere una normale reciprocità nella conversazione, ad una ridotta capacità di condivisione degli interessi, delle emozioni, dell'affetto, fino alla totale assenza di avvio dell'interazione sociale

A

- 2. Deficit nei comportamenti comunicativi non verbali utilizzati per l'interazione sociale, che vanno dalla scarsa integrazione tra comunicazione verbale e non verbale, ad anomalie nel contatto visivo e nel linguaggio corporeo, o deficit nella comprensione e nell'uso della comunicazione non verbale, fino alla totale mancanza di espressioni facciali o della gestualità

A

- 3. Deficit nello sviluppo e nel mantenimento di relazioni appropriate al livello di sviluppo (oltre a quelle con chi si prende cura della persona); che vanno dalle difficoltà a adattare il comportamento ai differenti contesti sociali, alle difficoltà nella partecipazione al gioco immaginativo e nel fare amicizia, fino ad un apparente disinteresse per le persone

B

-
- B. Modelli di comportamento ristretti e ripetitivi, o attività che si manifestano con almeno due delle seguenti caratteristiche:

B

- 1. Linguaggio ripetitivo, movimenti stereotipati, o uso stereotipato o ripetitivo di oggetti (come stereotipie motorie semplici, ecolalia, uso ripetitivo di oggetti, o frasi idiosincratiche).

B

- 2. Eccessiva aderenza a routine, modelli ritualizzati di comportamento verbale o non verbale, o eccessiva resistenza al cambiamento (come rituali motori, insistere sullo stesso percorso o sullo stesso cibo, ripetere le stesse domande o manifestare eccessiva preoccupazione per piccoli cambiamenti).

B

- 3. Interessi molto ristretti e fissi, anomali per intensità o focalizzazione (come un forte attaccamento o preoccupazione per oggetti inusuali, interessi eccessivamente circoscritti o perseverativi).

B

- 4. Iper o ipo reattività nei confronti di input sensoriali o interesse inusuale per aspetti sensoriali dell'ambiente (come una apparente indifferenza al dolore / calore / freddo, risposta avversa nei confronti di specifici suoni o tessiture, eccessivo odorare e toccare oggetti, essere affascinati da luci o oggetti che ruotano).

C

- C. I sintomi devono essere presenti nella prima infanzia (ma potrebbero non diventare pienamente manifesti finché le richieste sociali non eccedano i limiti delle capacità)

D

- D. I sintomi, nel loro insieme,
- limitano e compromettono il
- funzionamento quotidiano

Livelli di gravità

- Introduzione di **livelli** di gravità e di supporto (tre livelli) nelle due grandi aree (comunicazione sociale e comportamenti ripetitivi)
 - • Lieve bisogno di supporto
 - • Moderato bisogno di supporto
 - • Forte bisogno di supporto

Introduzione di nuove categorie di diagnosi differenziale

- • Sindrome di Rett
- • Mutismo Selettivo
- • Disturbo del linguaggio e disturbo della comunicazione sociale
- • Disabilità intellettiva senza autismo
- • Disordine da movimenti stereotipati
- • Disordine da deficit di attenzione /Iperattività
- • Schizofrenia

Difficoltà nell'individuazione precoce

- Variabilità della presentazione sintomatologica
- I deficit di natura socio-comunicativa possono non essere identificati fino a quando non si dà al bambino l'opportunità di interagire con i pari (scuola dell'infanzia)
- La bassa incidenza determina un basso indice di sospetto
- Le tappe motorie non sono in genere compromesse
- La ricerca scientifica è maggiormente concentrata sugli strumenti diagnostici che su quelli di screening

- Circa il 90% dei genitori si accorge che “qualcosa non va” entro il 24° mese
-
- Preoccupazioni più comuni: ritardo di linguaggio o udito e comportamento (bambino “troppo buono” o molto irritabile)
 - Poco chiara la specificità di questi problemi rispetto all’autismo
 - Maggior parte degli studi basati sui resoconti dei genitori – mancano dati prospettici (comunque interpretazione complicata per la velocità del cambiamento e la diversità del significato della presenza o assenza di un certo comportamento in un momento specifico)

-
- L'assenza di gesti convenzionali come annuire con la testa e indicare può costituire un segno d'allarme dopo il 1° anno
 - L'uso di gesti pre-intenzionali, come movimenti di raggiungere e afferrare inseguendo un oggetto, compare prima dei 9 mesi, ma di solito si sincronizza ben presto con il contatto oculare e indica l'emergere della comunicazione intenzionale.

Individuazione precoce: 1° anno di vita

- Possibile presenza di contatti oculari limitati e diminuita responsività sociale globale (più raro sorriso sociale, minore attenzione agli stimoli sociali), minori vocalizzi, minor tempo dedicato all'esplorazione di oggetti – assenti differenze in termini di ripetitività del comportamento (Maestro et al.)
- Possibile che presentino un'imitazione vocale e motoria meno interattiva, problemi nel livello di stimolazione e risposte sensoriali anomale (Dowson et al.)
- Mancanza di dati normativi o comparativi
- Fonti: resoconti di genitori – analisi retrospettiva di filmati casalinghi
- Un approccio più rigoroso comporta l'uso di gruppi di controllo con ritardo di sviluppo – Osterling et al. – differenze specifiche e significative nel voltarsi al suono del proprio nome, nell'uso dei gesti, nel guardare oggetti tenuti in mano da altri e nell'eseguire azioni ripetitive – le differenze in aree diverse da quella sociale sono meno evidenti (difficile interpretazione dei disturbi di regolazione forse per frequente assenza di materiale videoregistrato specifico)

Individuazione precoce: 1 - 3 anni

- In bambini in età prescolare assenza di comportamenti sociali attesi normalmente entro l'anno, non assumevano posture anticipatorie, non si protendevano verso figure familiari, non mostravano interesse per i coetanei e non giocavano a semplici giochi di interazione sociale (Klin et al.).
- Epoca in cui è più probabile che i genitori chiedano una consultazione
- Possibile presenza, oltre mancata comparsa del linguaggio, di comportamenti inusuali (manierismi motori stereotipati o uso idiosincrasico di materiali come far oscillare gli oggetti)
- A 30 mesi differenze con coetanei a sviluppo tipico chiare ed evidenti
- Rispetto ad altri ritardi di sviluppo differenze nei comportamenti interpersonali (posture anticipatorie, fare a turno, intensità del contatto oculare), comportamenti nei quali un oggetto è al centro dell'interesse congiunto (attenzione congiunta verso materiali, seguire l'indicazione a dito dell'altro o dare oggetti), limitata interazione affettiva e comportamenti sensoriali insoliti - Wimpory et al.

Individuazione precoce: 1 - 3 anni

- Fonti: resoconti dei genitori + osservazione diretta
- Studio sulla CHAT (somministrazione a 20 mesi, follow-up a 42 mesi) – comportamenti discriminanti: varietà delle espressioni del viso, uso di gesti convenzionali, indicare un oggetto di interesse + desiderio di condividere esperienze piacevoli, gioco immaginativo, la risposta alla consolazione e l'annuire – nessun comportamento ripetitivo o stereotipato differenziava i gruppi
- Il dirigere l'attenzione e il prestare attenzione al linguaggio identificano correttamente l'82% dei bambini (Lord et al.)
- Tra il 2° e il 3° anno comparsa di livelli più alti di comportamenti autistici "tipici": manierismi – assenza del gesto indicativo – uso strumentale dell'altro
- Con più difficoltà i genitori notano il deficit di gioco, nelle abilità imitative e nell'attenzione congiunta
- Dati utilizzati per sviluppare DSM-IV e ICD-10 derivano dall'analisi di un cospicuo gruppo di bambini di 3-5 anni ma da un'esigua popolazione di b. < 3 anni: dati più limitati su sensibilità e specificità dei sistemi

Individuazione precoce: le difficoltà

- Intercorre molto tempo tra la segnalazione delle prime preoccupazioni da parte dei genitori, la prima valutazione e l'età in cui si effettua una diagnosi definitiva
- In assenza di ritardo mentale i genitori “si preoccupano” tra i 14 e i 22 mesi di età e, in genere, tra i 20 e i 27 mesi il bambino viene visto da uno specialista
- Ritardo diagnosi → incremento stress dei genitori e “spreco di tempo” per l'intervento

Individuazione precoce: i vantaggi

- L'intervento educativo precoce ottimizza la prognosi a lungo termine
- Previene la comparsa di comportamenti disadattivi
- Permette di pianificare ulteriori gravidanze nell'ambito della stessa famiglia

Le “bandiere rosse” dell’autismo (Filipek et al. 1999)

Cosa devono cercare i professionisti tra le cose che dicono i genitori?

Comunicazione

- Non risponde al suo nome
- Non è capace di chiedere ciò che desidera
- Il linguaggio è in ritardo
- Non segue le indicazioni
- A volte sembra sordo
- A volte sembra capace di udire, altre no
- Non indica e non saluta con la mano
- Prima diceva qualche parola, ora non più

Socializzazione

- Non sorride in maniera sociale
- Sembra preferire giocare da solo
- Prende gli oggetti da solo
- È molto indipendente
- Fa le cose precocemente
- Ha scarso contatto oculare
- È nel suo mondo
- Ci chiude fuori
- Non è interessato agli altri bambini

Comportamento

- Ha crisi di collera e di aggressività
- È iperattivo, non cooperativo, provocatorio
- Non sa come usare i giocattoli
- Si blocca regolarmente sulle cose
- Cammina in punta di piedi
- Ha inusuale attaccamento ad oggetti
- Allinea oggetti
- È ipersensibile a certe fibre tessili o a certi suoni
- Presenta strani movimenti

Strumenti di screening

- Gli strumenti di screening permettono di individuare una condizione di rischio (“rete a maglia larga”) con diverse modalità (intervista, osservazione, interazione)
- Screening di livello 1: individua bambini a rischio di disturbi dello sviluppo nella popolazione generale
- Screening di livello 2: individua bambini a rischio di autismo in una popolazione che si colloca sul cut-off per un ritardo globale dello sviluppo o del linguaggio

Epidemiologia

- SNLG (linee guida società NPI) 2011 :
 - 10/13:10000 Autismo
 - 40/50:10000 Spettro Autistico
- **In Europa 30-60:10000**
- **Dati USA 100:10000** US Centers for Disease Control and Prevention (1:88)

Utenti con diagnosi di autismo, Regione Emilia-Romagna. Anni 2011-2012-2013

	2011	2012	2013
Totale utenti <u>0>18 anni</u> (residenti e non residenti)	1.597*	1.734*	1.885
Totale utenti <u>0-17 anni</u> <u>(solo residenti)</u>	1.518*	1.628*	1.804

* Il rilevamento 2013 ha evidenziato lievi modifiche dei dati 2011 e 2012, che presumibilmente non incidono sulle prevalenze totali. Siamo, tuttavia, in attesa di ricevere i dati esatti e definitivi.

Totale utenti in carico con diagnosi F84 (età 0-17 anni), su popolazione target. Valori assoluti e prevalenza (tasso grezzo * 1.000). Confronto anni 2004 - 2005 - 2008 - 2011 - 2012 - 2013.

Regione Emilia-Romagna		Utenti in carico (0-17 anni)	Popolazione target (0-17 anni)
2004	tot. numero	1.042	602.257
	%	1,7	
2005	tot. numero	1.139	619.159
	%	1,8	
2008	tot. numero	1.323	667.922
	%	2,0	
2011	tot. numero	1.518	695.043
	%	2,2	
2012	tot. numero	1.628	704.716
	%	2,3	
2013	tot. numero	1.804	711.268
	%	2,5	

<i>Test</i>	<i>Età</i>	<i>Screening</i>	<i>Item</i>
CHAT	18 mesi	liv. 1	Intervista e interazione
M-CHAT	24 mesi	liv. 1	questionario
STAT	24-35 mesi	liv. 2	Interazione
CARS	dai 2 anni in su	liv. 2	Griglia di osservazione
SRS	4-18 anni	liv. 2	questionario
GARS	3-22 anni	liv. 2	questionario
KADI	6-21 anni	liv. 2	questionario

CHAT Checklist for Autism in Toddlers

(S. Baron-Choen, 1992)

- Strumento di screening sensibile alla formulazione di un sospetto diagnostico di autismo, meno sensibile alla diagnosi di altri DPS

- Composto da due sezioni:

Sezione A → 9 domande a risposta binaria (si/no) rivolte ai genitori

Sezione B → 5 domande a cui l'esaminatore deve rispondere dopo l'osservazione semi-strutturata

- Adatto a bambini di 18 mesi
- Richiede 10-15 minuti per la somministrazione

CHAT: la standardizzazione

- Validato in Inghilterra da S. Baron-Cohen nel 1996
- Il campione era rappresentato da 16.000 bambini di 18 mesi senza ritardo cognitivo o linguistico moderato o grave
- Dei 16.000 bambini del campione n°12 risultarono a rischio di autismo. Dei n°12 bambini a rischio n°10 ricevettero successivamente una diagnosi di autismo e n°2 una diagnosi di ritardo dello sviluppo. Tutte le diagnosi furono confermate dopo 3 ½ anni.

C.H.A.T. : CHECKLIST FOR AUTISM IN TODDLERS

Sezione B : osservazione del Pediatra o dell'A.S.V.

Sezione A : domande del Pediatra ai genitori

- | | | |
|---|----|----|
| 1. Al vostro bambino piace essere cullato, fatto saltellare sulle ginocchia? | SI | NO |
| 2. Vostro figlio si interessa agli altri bambini? | SI | NO |
| 3. Gli piace arrampicarsi sui mobili o sulle scale? | SI | NO |
| 4. Si diverte a fare giochi tipo "nascondino"? | SI | NO |
| 5. <u>Ogni tanto gioca a "far finta" di preparare da mangiare o altro?</u> | SI | NO |
| 6. Ogni tanto usa il dito per indicare o chiedere qualcosa? | SI | NO |
| 7. <u>Ogni tanto usa il dito per indicare interesse per qualcosa?</u> | SI | NO |
| 8. E' in grado di giocare in modo appropriato con giocattoli (es. macchinine o mattoncini) oltre che metterli in bocca o manipolarli o farli cadere? | SI | NO |
| 9. Il vostro bambino vi porge ogni tanto oggetti per farveli vedere? | SI | NO |

1. Durante la visita il bambino vi fissa mai negli occhi?

SI NO

2. E' possibile ottenere l'attenzione del bambino, indicare poi un oggetto interessante, segnalarlo col dito o nominarlo con un "oh, guarda..." e osservare che il bambino effettivamente si gira a guardare ciò che gli è stato indicato?

SI NO

3. E' possibile interessare il bambino a un gioco di finzione, ad esempio preparare qualcosa da bere o da mangiare?

SI NO

4. Chiedendogli "dov'è la luce" o "mostrami la luce", ripetendo eventualmente la domanda con un altro oggetto conosciuto (es. l'orsacchiotto), il bambino riesce ad indicare con il dito e contemporaneamente a guardarvi in faccia?

SI NO

5. Riesce a fare una torre? Con quanti cubi?

SI NO

n° di cubi.....

CHAT Sezione A → Funzioni indagate

1. Al vostro bambino piace essere cullato e fare il cavalluccio sulle vostre ginocchia? → gioco senso-motorio e gioco condiviso
2. Vostro figlio si interessa agli altri bambini? → interesse sociale
3. Gli piace arrampicarsi sui mobili o sulle scale? → sviluppo motorio
4. Gli piace giocare a cucù e a nascondino? → gioco interattivo-sociale
5. Il bambino ha mai fatto finta di preparare il tè con tazza e teiera o di fare altre cose? → gioco di finzione o simbolico

-
- 6) Il vostro bambino utilizza il dito indice per chiedere qualcosa? → pointing protorichiestivo
 - 7) Il vostro bambino utilizza il dito indice per mostrare interesse verso qualcosa → pointing protodichiarativo
 - 8) Il vostro bambino gioca in modo appropriato con piccoli giochi senza metterli in bocca, manipolarli o lasciarli cadere? → gioco funzionale
 - 9) Il vostro bambino vi porta degli oggetti per mostrarveli? → attenzione congiunta/mostrare

CHAT Sezione B → Funzioni indagate

- 1) Durante la visita vi guarda negli occhi? → contatto oculare
- 2) E' possibile ottenere la sua attenzione, indicare un oggetto con "Oh guarda..." e osservare il bambino girarsi verso di esso? → monitoraggio dello sguardo
- 3) È possibile interessare il bambino ad un gioco di finzione (preparare da mangiare)? → gioco di finzione
- 4) Chiedendogli "Dov'è la luce" il bambino la indica guardandovi contemporaneamente? → pointing protodichiarativo
- 5) Riesce a fare una torre? Con quanti cubi? → gioco funzionale

CHAT Criteri di screening: item predittivi

- Gruppo ad alto rischio di autismo
Il bambino non presenta i seguenti comportamenti: B2 (monitoraggio dello sguardo), A7 e B4 (pointing protodichiarativo), A5 e B3 (gioco di finzione)
- Gruppo a moderato rischio di autismo
Il bambino non presenta A7 e B4 (pointing protodichiarativo) mentre presenta una delle altre due competenze (B2 e A5-B3)
- Gruppo a rischio di ritardo
Il bambino presenta il monitoraggio dello sguardo mentre non presenta gli altri

CHAT: punti di forza e limiti

Punti di forza

- Test rapido, poco costoso, di facile somministrazione
- Ridotta probabilità di falsi positivi
- Buon valore predittivo per DPS

Limiti

- Scarso potere discriminativo tra DPS e ritardi di sviluppo gravi
- Bassa sensibilità probabilmente per: genitori che sovrastimano, criteri rigidi che segnalano solo casi più severi, casi ad esordio tardivo