

DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO

<https://youmedia.fanpage.it/video/aa/WsXR5uSwFQrsjGN>

da fanpage, sessanta secondi “L’autismo è un compagno scomodo” un filmato per avvicinarci alla tematica

E’ necessario affinare sensibilità e diagnosi precoce

CORNICE SCIENTIFICA: DISTRURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO

Il **Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali**, noto anche con la sigla **DSM** derivante dall'originario titolo dell'edizione statunitense *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, è uno dei sistemi nosografici per i disturbi mentali o psicopatologici più utilizzati da psichiatri, psicologi e medici di tutto il mondo, sia nella pratica clinica sia nell'ambito della ricerca, redatto dall'American Psychiatric Association.

Nel corso degli anni il manuale, arrivato nel 2013 alla 5ª edizione e nel 2023 alla 5ª edizione revisionata, è stato redatto tenendo in considerazione l'attuale sviluppo e i risultati della ricerca psicologica e psichiatrica in numerosi campi, modificando e introducendo nuove definizioni di disturbi mentali. (Da wikipedia)

Il manuale DSM5 classifica il disturbo dello spettro autistico tra i disturbi del neurosviluppo quale una classe anomalie precoci che alterano lo sviluppo neurocognitivo. Ancora, lo definisce una sindrome comportamentale causata da un disordine dello sviluppo biologicamente determinato, con esordio nei primi tre anni di vita.

DESCRIZIONE DEI COMPORTAMENTI

Il Portale Autismo presenta un contributo interessante attraverso questo video

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

Inoltre approfondimenti possono essere trovati nel blog seguente

<https://www.autismo.it/blog/disturbi-dello-spettro-autistico>

Con il Manuale DSM5 la causa biologica prevale sulla descrizione di cause psicologiche, diversamente che negli anni 80/90 quando le evidenze comportamentali hanno cominciato ad essere studiate, a seguito della frequenza nelle scuole di tutti anche dei bambini disabili. Sono state abolite infatti in Italia quasi totalmente le “Scuole speciali”, ma sono rimasti centri specialistici e si sono sviluppati i “Centri Autismo”.

(Gli Insegnanti di sostegno a partire dalla fine degli anni 70 del secolo scorso hanno frequentato percorsi formativi di carattere generale che offrono una visione ampia della disabilità. I centri specialistici offrono corsi di formazione specifica per la rieducazione.

Nella Provincia di Bergamo sono state sperimentate con successo le “Scuole potenziate”, una rete di scuole dove permaneva una sezione speciale dove venivano forniti percorsi rieducativi per bambini con disabilità grave, in scuole pubbliche. Gli alunni avevano la possibilità di frequentare nelle classi ordinarie in orario predeterminato da una Commissione dei Docenti specializzati, dai Docenti di classe e dai Terapeuti ivi compreso il Neuropsichiatra di riferimento, attraverso la modalità laboratoriale. Poiché erano scuole territoriali riunivano da 7 a 10 alunni Tale rete è stata smantellata e oggi gli alunni frequentano la scuola di tutti, partecipando a laboratori specifici organizzati dalla Neuropsichiatria nella sede per lo più distrettuale.)

Tornando alla descrizione clinica dell’autismo, il DSM5 la definisce come “condizione di gravità” che coinvolge diverse aree fondamentali dello sviluppo in età evolutiva.

La studiosa Uta Frith che ha scritto “L’autismo. Spiegazione di un enigma” scriveva: “Li hanno chiamati bambini pesce, bambini della luna, tanto appaiono misteriosi: i bambini autistici hanno eretto un muro impenetrabile tra se stessi e il mondo che li circonda. Uta Frith riprende le fila del suo indiscusso e fondamentale studio sull’autismo infantile e delinea i più recenti sviluppi della ricerca neuropsicologica e neurologica sul disturbo. “Questa storia del viaggio della scienza verso la comprensione dell’autismo comprende

idee romantiche e rivela reazione emotive incredibilmente forti che io ho da tempo accettato come una componente del fascino che provo studiando l'autismo. Comprende anche alcuni fatti nudi e crudi provenienti dalla neuroscienza cognitiva. Credo che combinare i due opposti, la scienza rigorosa e le idee romantiche, l'obiettività e la passione, non sia impossibile, e l'enigma dell'autismo me ne ha dato la prova".

L'autismo è quindi una condizione genetica provata e influisce sullo sviluppo e in generale sulle condizioni di vita del soggetto che ne soffre.

I sintomi cambiano nei diversi bambini e si modificano nel corso della vita: alcuni scompaiono, altri fanno la loro comparsa nel corso degli anni. Il bambino nasce con la sindrome che rimane latente e si attiva a un certo punto della crescita.

"la sfida è quella di cercare di portare alla luce il 'cuore' del disturbo, cioè le caratteristiche *core* che contraddistinguono il comportamento e il funzionamento di quel particolare bambino " (cfr Silvia Santon e Claudio Vio in "Psicologia speciale per i nidi e le scuole dell'infanzia", pag 108- Manuale per l'esame)

Diversi sono i casi di gravità, ma il "core" deficit dell'autismo risiede nelle anomalie socio-comunicative che possono andare da difficoltà nella interazione sociale, ad altri comportamenti verbali carenti, ma in generale alla difficoltà nella interazione con i propri pari.

Il principale indicatore è tuttavia la concomitanza della disabilità intellettiva.

Il DSM5 descrive i comportamenti, ma gli ASPETTI ENIGMATICI non sono stati chiariti e per la vasta gamma di sintomi ogni soggetto si presenta nella sua peculiarità.

Caratteristiche del disturbo dello spettro autistico

In Italia circa **1 bambino su 77** (età 7-9 anni) presenta un disturbo dello spettro autistico e negli altri Paesi si avvicinano all'1% della popolazione, con un'incidenza più alta nei maschi rispetto alla fascia femminile.

Una varietà di **fattori di rischio** aspecifici sia di tipo ambientale (ad esempio l'età avanzata dei genitori o il basso peso alla nascita) che di tipo genetico (ereditarietà poligenica) possono contribuire al rischio di sviluppare un disturbo dello spettro autistico.

Quali sono i sintomi dei disturbi dello spettro autistico?

Le caratteristiche essenziali dei disturbi dello spettro autistico sono, quindi:

- la limitata comunicazione sociale,
- la compromissione dell'interazione sociale,
- comportamenti, interessi o attività limitati e spesso ripetitivi.

I sintomi si manifestano durante la fase della **prima infanzia** e rischiano di compromettere il funzionamento quotidiano.

I vari **comportamenti stereotipati e ripetitivi** includono delle stereotipie motorie semplici (come battere le mani oppure fare schioccare le dita), uso di oggetti in modo ripetuto (come far rotolare monete, mettere in fila dei giochi) ed eloquio ripetitivo (per esempio ecolalia, ripetizione frequente di parole già ascoltate, utilizzo stereotipato di parole o frasi).

L'ossessione per determinate routine e i limitati pattern di comportamento possono sfociare in una forte resistenza al cambiamento o in pressanti comportamenti rituali verbali e non verbali (come la presentazione di domande ripetitive).

Molti individui con disturbo dello spettro autistico presentano anche **compromissione intellettiva e/o del linguaggio**.

Sono frequenti inoltre, **deficit motori** (per esempio: andatura stravagante, goffaggine, cammino in punta di piedi o segni motori anomali di altra tipologia).

In alcuni casi può manifestarsi autolesionismo (esempi: colpire la propria testa, mordere i polsi, buttarsi per terra). Anche i comportamenti dirompenti/sfidanti sono più comuni nei bambini e negli adolescenti con disturbi dello **spettro dell'autismo** rispetto ad altri disturbi.

Adolescenti ed adulti con tale disturbo presentano, inoltre, una predisposizione verso ansia e depressione.

Esempi di caratteristiche della comunicazione e dell'interazione sociale legate ai disturbi dello spettro autistico possono includere:

- Evita o non mantiene il contatto visivo;
- Non risponde al nome entro i 9 mesi di età;
- Non mostra espressioni facciali come felice, triste, arrabbiato e sorpreso entro i 9 mesi di età;
- Non gioca a semplici giochi interattivi come il "batti le manine" entro i 12 mesi di età;
- Utilizza pochi o nessun gesto entro i 12 mesi di età (ad esempio non saluta con la mano);
- Non condivide gli interessi con gli altri entro i 15 mesi di età (per esempio non mostra un oggetto che gli piace);
- Non indica per mostrare qualcosa di interessante entro i 18 mesi di età;
- Non si accorge quando gli altri sono feriti o turbati entro i 24 mesi di età;
- Non nota gli altri bambini e non si unisce a loro nel gioco entro i 36 mesi di età;
- Non fa finta di essere qualcos'altro, come un insegnante o un supereroe, durante il gioco entro i 48 mesi di età;
- Non canta, non balla e non recita per voi entro i 60 mesi di età.

Esempi di comportamenti e interessi limitati o ripetitivi legate ai disturbi dello spettro autistico possono includere:

- Mette in fila i giocattoli o altri oggetti e si arrabbia quando l'ordine viene cambiato;
- Ripetizione di parole o frasi in continuazione (chiamata ecolalia);
- Gioca con i giocattoli sempre nello stesso modo;
- Si concentra sulle parti degli oggetti (per esempio, le ruote);
- Si arrabbia per piccoli cambiamenti;
- Ha interessi ossessivi;
- Deve seguire determinate routine;
- Muove le mani, dondola il corpo o ruota in cerchio;
- Ha reazioni insolite al suono, all'odore, al sapore, all'aspetto o al tatto delle cose.

La maggior parte delle persone con DSA presenta altre caratteristiche correlate. Queste possono includere:

- Ritardo nelle abilità linguistiche;
- Ritardo nelle capacità di movimento;
- Ritardo nelle capacità cognitive o di apprendimento;

- Comportamento iperattivo, impulsivo e/o disattento;
- Epilessia o disturbi convulsivi;
- Abitudini alimentari e di sonno insolite;
- Problemi gastrointestinali (per esempio costipazione);
- Reazioni emotive o di umore insolite;
- Ansia, stress o preoccupazione eccessiva;
- Mancanza di paura o più paura del previsto.

Disturbo dello spettro autistico: perchè è importante intervenire?

Nei bambini piccoli con disturbo dello spettro autistico le limitate abilità sociali e di comunicazione possono **rendere difficile l'apprendimento**, in particolare di ciò che si impara grazie all'interazione sociale o le relazioni con i coetanei.

In casa, l'insistenza sulla quotidianità e l'**avversione per i cambiamenti** (così come la diversa sensibilità sensoriale) possono interferire nel rapporto col cibo, nel riposo e nel rendere la cura di sé più difficile (come farsi tagliare i capelli, lavarsi i denti, fare il bagno).

Le gravi difficoltà nella pianificazione, nell'organizzazione e nell'affrontare il cambiamento hanno un impatto negativo sul rendimento scolastico, anche tra gli studenti con intelligenza superiore alla media.

Durante l'età adulta questi individui possono trovare **difficoltà ad avere una vita indipendente** a causa della rigidità e delle difficoltà verso le novità. Le conseguenze funzionali in età avanzata sono sconosciute, ma i problemi di isolamento e di comunicazione sociale possono avere conseguenze per la salute.

Trattamento dei disturbi spettro autismo

Iniziare un **percorso di riabilitazione** per l'autismo è fortemente consigliato, se non necessario, per garantire una migliore qualità di vita sia all'individuo stesso che alla sua famiglia. Dunque, il trattamento terapeutico andrebbe cominciato in tempi molto brevi.

La qualità della vita del bambino è molto collegata alla sua condizione nell'inserimento sociale e scolastico, e se questa è precaria può determinare dei grossi disagi. Per questo motivo una **diagnosi precoce e interventi mirati** sono fondamentali e possono veramente fare la differenza nella vita di una persona.

Tra gli interventi riabilitativi consigliati vi è la **terapia psico-educativa** che utilizza diversi metodi; tra i più importanti: il **metodo ABA**, il metodo TEACCH, il metodo PECS e altri ancora.

Il DSM 5 introduce il concetto di spettro autistico determinando una svolta nel modo di diagnosticare, e quindi di concepire, l'autismo. Si passa da una diagnosi categoriale dei vecchi DSM ad una diagnosi dimensionale che permette di definire meglio le caratteristiche della persona al fine di poter fare diagnosi più accurate, impostare trattamenti più efficaci e favorire la ricerca.

L'AUTISMO NEL DSM 5 E IL CONCETTO DI SPETTRO AUTISTICO: INTRODUZIONE

Nel 2013 l'American Psychiatric Association (APA) ha rilasciato il DSM 5, la tanto attesa nuova versione del suo Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali.

Conosciuto, e non sempre visto sotto una luce positiva, come "Bibbia" della psichiatria, il DSM delinea i criteri per diagnosticare i vari disturbi mentali.

Per la maggior parte di questi, compreso l'autismo, la **diagnosi si basa interamente su sintomi e comportamenti osservabili** rilevati come criteri per definire e riconoscere una condizione clinica in maniera il più possibile "ateorica" quindi sganciata, per quanto possibile da un approccio teorico di riferimento.

L'attenzione a questi strumenti diagnostici e alla loro struttura, insieme alla loro centralità del dibattito in materia di autismo, è motivata dal fatto che **le modifiche ai criteri diagnostici possono ridefinire completamente la nostra concezione di una condizione clinica** e delle caratteristiche ad essa correlate.

Tale ridefinizione del quadro clinico ha un conseguente forte impatto in termini di capacità di comprendere il problema, riconoscerlo tempestivamente e impostare trattamenti efficaci. Rispetto all'autismo, il DSM 5 include diverse modifiche rispetto alla precedente versione, il DSM-IV (le cui caratteristiche sono state analizzate nel precedente articolo).

La nuova edizione combina quattro diagnosi indipendenti del DSM IV (disturbo autistico, sindrome di Asperger, disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato – PDD NOS e disturbo disintegrativo dell'infanzia) in un'unica etichetta di **disturbo dello spettro autistico**.

Il motivo di questo cambiamento è che questi disturbi hanno gli stessi sintomi alla base che compongono il "nucleo sintomatologico" della condizione clinica e che variano dal punto di vista quantitativo su vari gradi di gravità.

Il concetto di singola categoria di disturbo dello spettro autistico, con le caratteristiche principali della condizione che rappresentano un "nucleo" comune, è emerso nel tempo con gli avanzamenti nella **ricerca genetica nel campo dell'autismo che mostra una base di geni comune la quale determina il manifestarsi delle caratteristiche della condizione e dei sintomi dell'autismo**.

Secondo l'APA quindi, **nella nuova definizione di autismo del DSM 5 è meglio pensarlo come un singolo disturbo su un ampio spettro**, con la diagnosi di disturbo dello spettro autistico che va a rappresentare un termine "ombrello" al di sotto del quale vengono raggruppate molteplici ed eterogenee manifestazioni della condizione clinica.

Il passaggio dalla vecchia edizione al DSM 5 delinea quindi un **marcato cambiamento di approccio diagnostico che passa da categoriale a dimensionale**: dalle varie categorie dei disturbi pervasivi dello sviluppo del DSM IV si passa alle dimensioni, i sintomi "chiave", dello spettro autistico nel DSM 5.

L'AUTISMO NEL DSM 5 E IL CONCETTO DI SPETTRO AUTISTICO: DALL'APPROCCIO CATEGORIALE AL DIMENSIONALE NEI CRITERI DIAGNOSTICI DEL DSM

Nel DSM IV, la definizione di un termine diagnostico era basata su un elenco di criteri e, in quasi tutti i casi, era semplicemente il numero di sintomi in varie categorie che definiva se il tipo di diagnosi dovesse essere usato o meno per descrivere la condizione clinica del soggetto.

Questo approccio è chiamato **diagnosi "categoriale"**: per fare diagnosi ciò che conta è la presenza del corretto numero di sintomi in una determinata categoria.

Un esempio che evidenzia uno dei principali problemi con questo tipo di sistema diagnostico è che se qualcuno che presenta quattro sintomi, tutti a malapena abbastanza gravi o rilevanti da poter essere validi come criterio, può soddisfare i criteri per una diagnosi, mentre qualcuno con solo tre sintomi, anche se molto gravi, potrebbe non farlo. In buona sostanza, **si considera la sola presenza dei sintomi e non viene "pesata" e presa adeguatamente in considerazione la gravità dei sintomi** che, "in primis", può contribuire al disagio e alla compromissione di funzionamento legati ad una condizione clinica (due aspetti chiave per la significatività clinica di una combinazione di sintomi o caratteristiche).

Ecco quindi quale problema diagnostico si è potuto superare introducendo il concetto di **diagnosi dimensionale**: il livello di gravità dei sintomi, o del problema clinico generale, diventa l'aspetto centrale nel processo diagnostico di inquadramento delle varie caratteristiche e sintomi presenti.

Ogni caratteristica, sintomo o deficit viene quindi definito come lungo un continuum dimensionale all'interno del quale bisogna collocare intensità e gravità.

Invece di pensare a una diagnosi come una lista di sintomi da contare, **si concepisce una certa condizione clinica come un insieme di "dimensioni" di misurare in termini di intensità.**

Proprio come la larghezza, la lunghezza e l'altezza sono dimensioni dello spazio in fisica, allora umore, ansia, disturbi del sonno, sintomi somatici o introversione sono tutte dimensioni da misurare e valutare per il loro grado di gravità nell'ambito di una diagnosi dimensionale.

Rispetto all'autismo, erano emersi e venivano utilizzati strumenti di valutazione dimensionale dei sintomi e delle caratteristiche della condizione fin dalle prime concezioni di autismo di Rimland del '68.

L'evoluzione e la progressiva diffusione di strumenti dimensionali di valutazione di sintomi e abilità nella ricerca e nella pratica clinica, hanno spinto ulteriormente verso un approccio di questo tipo anche nei criteri diagnostici di base che viene raggiunto, per l'appunto, con il DSM 5 e il concetto di spettro autistico.

L'AUTISMO NEL DSM 5 E IL CONCETTO DI SPETTRO AUTISTICO: LE "DIMENSIONI" DELL'AUTISMO

Il DSM 5 combina i deficit sociali e comunicativi (i vecchi criteri DSM IV) in un'unica dimensione, riducendo a due i tre domini definiti nel DSM IV.

Quindi, nel DSM 5, per essere diagnosticato con disturbo dello spettro autistico, un individuo deve presentare:

- **A – Deficit persistente della comunicazione sociale e nell'interazione sociale in molteplici contesti;**
- **B – Pattern di comportamento, interessi o attività ristretti, ripetitivi.**

Queste due dimensioni sono la base della diagnosi dimensionale di disturbo dello spettro autistico nel DSM 5 che va combinata con altri descrittori specifici che delineano l'intensità e il livello di altre caratteristiche della condizione.

Inoltre, un ulteriore aspetto peculiare del DSM 5 è il comprendere nel criterio B, dei pattern di comportamento e interessi ristretti, gli aspetti legati all'alterazione della percezione sensoriale (es. Ipersensorialità).

Nell'osservazione clinica di queste dimensioni, spesso quello che si può osservare e/o sentirsi raccontare da genitori e insegnanti, si manifestano attraverso veri e propri comportamenti problema che rendono il quadro clinico ancora più difficile.

Insieme alle due dimensioni di base, viene integrata nella formulazione della diagnosi di disturbo dello spettro autistico la rilevazione dei seguenti specificatori:

- **Con o senza compromissione intellettiva concomitante;**
- **Con o senza compromissione del linguaggio;**
- **Associata a una condizione medica o genetica nota o fattore ambientale;**
- **Associata a un altro problema del neurosviluppo, mentale o di comportamento.**

Ulteriore fondamentale criterio di valutazione che viene proposto dal DSM 5 per l'autismo è il **livello di gravità e di supporto richiesto suddiviso sui 3 livelli** che descrivono il livello di compromissione tramite la descrizione delle due dimensioni principali (criteri A e B) sui 3 gradi di gravità:

- Livello 1 – Necessario un supporto
- Livello 2 – Necessario un supporto significativo

- Livello 3 – Necessario un supporto molto significativo.

Altri aspetti peculiari inseriti riguardano il fatto che i sintomi devono essere presenti precocemente e che la compromissione funzionale nei vari contesti di vita non deve essere spiegata da compromissione intellettiva o da un quadro di ritardo nello sviluppo. Per i livelli 2 e 3 risulta opportuno valutare l'implementazione di un intervento riabilitativo intensivo di approccio comportamentale in linea con i principi del Metodo ABA e dell'Analisi Comportamentale Applicata dove si andrà lavorare sia sui sintomi di autismo che sui comportamenti problema.

L' AUTISMO NEL DSM 5 E IL CONCETTO DI SPETTRO AUTISTICO: LA DIAGNOSI DIFFERENZIALE TRA SPETTRO AUTISTICO E DISTURBO DELLA COMUNICAZIONE SOCIALE

Il DSM 5, inoltre, per inquadrare le difficoltà che impattano esclusivamente sulle abilità sociali, e che per questo non rientrano nella diagnosi di spettro autistico, ha introdotto una nuova categoria: **il Disturbo Socio-Pragmatico della Comunicazione**.

Tale diagnosi è collocata tra i Disturbi della Comunicazione, all'interno del più ampio dominio dei Disturbi del Neurosviluppo.

Il Disturbo Socio-Pragmatico della Comunicazione è caratterizzato da una difficoltà selettiva e specifica nell'uso sociale della comunicazione e del linguaggio.

Alcuni esempi di tali difficoltà e caratteristiche sono:

- deficit nel comprendere e seguire le regole sociali della comunicazione verbale e non verbale;
- difficoltà nel regolare e modulare i vari aspetti della comunicazione verbale e non verbale in base al contesto;
- difficoltà nel seguire le regole sociali in un'interazione sociale;
- deficit nella capacità di comprendere le informazioni implicite in un messaggio facendo inferenze;
- difficoltà nel comprendere il linguaggio figurato astratto (es. una metafora, ...);
- ...

Per utilizzare questa categoria diagnostica deve essere presente il criterio di significative limitazioni funzionali in molteplici ambiti generate dal problema di comunicazione.

Inoltre, le difficoltà sul piano comunicativo non devono essere spiegate da problematiche specifiche del linguaggio o nel livello cognitivo (es. quadro di ritardo nello sviluppo più generale o disabilità intellettiva).

La categoria Disturbo Socio-Pragmatico della Comunicazione, rispetto al DSM IV, inquadra i profili di caratteristiche che precedentemente sarebbero finiti nel "calderone" della categoria di Disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato (PDD NOS). Distingue inoltre lo spettro autistico dai quadri che presentano una specificità di caratteristiche legate esclusivamente alle difficoltà di tipo comunicativo e non a interessi ristretti, ipersensorialità o comportamenti stereotipati e ripetitivi.

Quando le difficoltà riguardano quindi unicamente l'aspetto sociale e di pragmatica della comunicazione, questa nuova categoria diagnostica del DSM 5 permette di fare diagnosi differenziale rispetto allo spettro autistico che rappresenta quindi un altro fenomeno clinico.

L'AUTISMO NEL DSM 5 E IL CONCETTO DI SPETTRO AUTISTICO: I PASSI IN AVANTI DELLA MODIFICA DI APPROCCIO DIAGNOSTICO

Molti esperti nel campo dell'autismo hanno evidenziato numerosi vantaggi del nuovo approccio diagnostico dimensionale del DSM 5 per l'autismo e dell'introduzione del concetto di spettro autistico.

In primo luogo, **l'aggregazione dei sintomi sociali e di comunicazione in un cluster o dominio comune è da molti stata considerata come molto sensata** in quanto sono fenomeni che si sovrappongono concettualmente e nel concreto.

Il DSM IV li elencava come deficit separati ma **la comunicazione è intrinsecamente sociale**, l'interazione sociale è intrinsecamente comunicativa ed entrambi richiedono una "teoria della mente" (la capacità di dedurre i pensieri e i sentimenti degli altri). Quindi la concezione di autismo del DSM 5 ha appianato questa vecchia distinzione che presentava delle incoerenze.

In secondo luogo, **l'introduzione di livelli di gravità** per l'autismo, combinati ai criteri di base per il disturbo dello spettro autistico, è un'aggiunta estremamente utile nella pratica, poiché ci fornisce un modo per misurare quanto i tratti interferiscono con la capacità quotidiana di un individuo di farvi fronte, con il suo livello di adattamento e il livello di supporto necessario.

Il DSM 5 ha solo una scala a 3 punti per descrivere il livello di gravità per l'autismo ma questa è tuttavia una preziosa indicazione.

L'introduzione dei livelli di gravità va infatti nella direzione di riconoscere queste differenze individuali come centrali nell'inquadramento e nella pianificazione degli interventi clinici, educativi e riabilitativi.

In terzo luogo, l'introduzione di "**specificatori**" (come con o senza compromissione intellettiva concomitante, o con o senza compromissione del linguaggio) **ci dà un modo per caratterizzare ulteriormente le differenze individuali in termini di capacità intellettive e di linguaggio.**

Queste caratteristiche specifiche (intelligenza e linguaggio) sono state "da sempre" identificate come centrali dal punto di vista prognostico, quindi il DSM 5 porta gli avanzamenti in ricerca e pratica clinica in linea con l'approccio e i criteri diagnostici attuali. Una delle critiche al nuovo DSM 5 è relativa **all'eliminazione della diagnosi di Sindrome di Asperger** (introdotta nel DSM IV dopo 50 anni di attesa) su cui molti non si sono trovati d'accordo.

Tuttavia, Baron Cohen sottolinea come, in realtà, la diagnosi di Sindrome di Asperger non sia stata realmente rimossa o cancellata, poiché continua ad esistere come l'assenza degli specificatori di compromissione intellettiva e di linguaggio. (Si ricorda che in Europa, dove utilizziamo l'ICD-10, continueremo a usare il termine e la diagnosi di Sindrome di Asperger, fino a quando con l'ICD-11 non decideranno di allinearsi alla concezione di autismo del DSM 5)

Alcune persone con sindrome di Asperger possono comprensibilmente sentirsi contrarie alla perdita, nel DSM 5, di un termine specifico per descrivere la loro "identità" ma in pratica non c'è stata perdita della sostanza del suo significato. I soggetti caratterizzati dalla sindrome di Asperger sono definiti "soggetti autistici ad alto funzionamento" e non presentano problemi intellettivi gravi, tuttavia si concentrano in una zona "grigia" dell'esito del Quoziente intellettivo tra 75 e 90 punti, evidenziando un funzionamento intellettivo limite, un deficit nella reciprocità sociale, con un repertorio limitato di attività e interessi associati però a buone abilità linguistiche.

La Sindrome di Rett

La **sindrome di Rett** è una grave **malattia neurologica** che colpisce nella maggior parte dei casi soggetti di sesso femminile.

La malattia è **congenita**, anche se non subito evidente, e si manifesta durante il secondo anno di vita e comunque entro i primi quattro anni. Colpisce circa un bambino su 10 000. Si possono osservare gravi ritardi nell'acquisizione del **linguaggio** e nell'acquisizione della **coordinazione motoria**. Spesso la sindrome è associata a **ritardo mentale** gravissimo o la totale assenza mentale. La perdita delle capacità di prestazione è generalmente persistente e progressiva.

La sindrome di Rett provoca gravi disturbi a molti livelli, rendendo chi ne è affetto dipendente dagli altri per tutta la vita. La sindrome prende il nome da **Andreas Rett**, il neurologo di origine **austriaca** che per primo la descrisse nel 1966.

La malattia si presenta in quattro stadi: dopo una fase iniziale di sviluppo normale, si assiste a un arresto dello sviluppo e poi a una regressione, o perdita delle capacità acquisite (stadio 1). 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). Si assiste anche a una progressiva perdita di interesse per l'ambiente sociale, stereotipie manuali a hand-washing, anomalie all'EEG e microcefalia acquisita (stadio 2). Nel terzo stadio che si verifica prima dei 10 anni abbiamo un lieve miglioramento con un interesse per l'ambiente esterno, però restano l'incapacità a parlare e compare una severa scoliosi. Al quarto stadio abbiamo la comparsa di una tetraparesi spastica, tale comparsa avviene solitamente dopo il 10° anno di vita.^[1] Possono essere anche presenti: irregolarità nella respirazione; anomalie dell'EEG; 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; nanismo lieve. Il QI massimo presentato dai soggetti affetti dalla malattia non è superiore a 9-11 punti.

E' una sindrome che colpisce principalmente le bambine, il cui sviluppo a tre anni si interrompe completamente, segue una fase di latenza seguita a una caduta permanente. Le bambine colpite sono incapaci di toccare oggetti a parte il cibo. Lo sviluppo è compromesso e la prognosi è negativa, evidenziandosi gravi limitazioni nella autonomia e nella vita sociale. La ripetitività del comportamento è tranquillizzante e la prognosi dipende dallo sviluppo intellettuale che risulta essere migliore nelle bambine che cominciano a parlare prima dei 5 anni.

L' AUTISMO NEL DSM 5 E IL CONCETTO DI SPETTRO AUTISTICO: L'IMPATTO DELLA DIFFERENZIAZIONE DATA DAGLI SPECIFICATORI

La presenza dell'uno o dell'altro di questi due specificatori (compromissione intellettiva e linguaggio) significa anche che quello che alcuni definivano "autismo classico" ora è meglio definito dal punto di vista operativo.

Questo è un utile passo in avanti perché significa che un individuo potrebbe essere contrassegnato non solo come autistico, ma anche come portatore di deficit linguistici, disabilità intellettiva o entrambi (dimensioni che si combinano per definire il quadro clinico del soggetto specifico in maniera più specifica rispetto ai vecchi DSM).

Questo in effetti segnala, in maniera chiara e diretta a chi eroga i servizi clinici e riabilitativi, che la persona può avere una singola, doppia o addirittura una tripla serie di esigenze riabilitative specifiche da soddisfare.

Questa è una buona notizia anche per la ricerca che può, da qui in poi, specificare quale di questi sottogruppi sta analizzando, in modo da accedere a dati più solidi dal punto di vista metodologico e quindi con maggiore impatto sull'ambito clinico.

Ad esempio, la scienza può continuare a esplorare, in modo più chiaro e definito, se ci sono differenze biologiche tra persone con o senza compromissione del linguaggio, o con o senza compromissione a livello intellettivo e cognitivo.

Ciò significa che il DSM 5 ci ha fornito un approccio graduale e lineare all'autismo (dal momento che anche intelligenza e abilità linguistiche possono entrambe essere misurate

dimensionalmente) con, allo stesso tempo, la possibilità di definire sottogruppi più semplici da distinguere.

A tempo debito potremmo aver bisogno di più di tali specificatori, in modo che il DSM 5 sia utile non solo per la pratica clinica ma anche per una ricerca ancora più raffinata, al fine di ridurre ulteriormente l'impatto dell'eterogeneità dei disturbi dello spettro autistico e delle caratteristiche correlate.

L' AUTISMO NEL DSM 5 E IL CONCETTO DI SPETTRO AUTISTICO: NEURODIVERSITÀ, DA DISTURBO A CONDIZIONE, DA INSIEME DI SINTOMI A SPETTRO DI CARATTERISTICHE...

Un'altra delle critiche valide all'approccio tipico del DSM in generale, ma non specifica per il DSM 5 o per l'autismo, è che il DSM usa il termine di accezione medica "disturbo".

La maggior parte delle voci nel DSM sono chiamate "disturbo" ma per la natura delle caratteristiche dello spettro autistico **sarebbe senz'altro preferibile il termine "condizione"**.

Lo spettro autistico non è una malattia o un disturbo ma una condizione, un insieme di caratteristiche, un modo di essere: una forma di **neurodiversità** come differenza individuale e non come patologia.

Il termine "condizione" segnala a chi deve entrare a contatto con questo ambito che questo è biomedico in eziologia e può determinare la presenza di varie forme di disabilità, evitando le connotazioni alquanto negative del termine "disturbo".

Il ruolo dell'ambiente in cui il bambino vive, infatti, determina le "condizioni" dello sviluppo del bambino in generale, del suo evolversi per tutta la vita, in quanto il disturbo lo accompagna per tutta la vita.

Uno studio importante per la definizione e il trattamento dell'autismo è lo studio di Uta Frith del 2005: "L'inesistente spiegazione di un enigma".

Secondo Frith il disturbo è una delle condizioni più difficilmente spiegabili dell'età evolutiva.

Gli aspetti enigmatici non sono stati chiariti. La gamma dei sintomi è piuttosto vasta, ma ogni aspetto in ogni individuo si presentano nella loro peculiarità.

Nel DSM5 lo spettro autistico delinea una unica categoria, che comprende anche la sindrome di Asperger e la sindrome di Rett.

La sindrome di Asperger si presenta come "un autismo ad alto funzionamento", e non prevede problemi intellettivi, ma con individui che fanno parte di una "zona grigia" con un Quoziente intellettivo tra 75 e 90 punti, con funzionamento intellettivo limite, con un deficit della reciprocità sociale, un repertorio limitato di attività e interessi, associati però a una buona abilità linguistica.

La Sindrome di Rett è un disturbo neurologico che colpisce quasi prevalentemente le bambine. Ha origine genetica e comprende deficit motori e problemi respiratori, A tre anni lo sviluppo si interrompe completamente, proseguendo con una fase di latenza seguita da una caduta permanente.

Le bambine che ne sono colpite sono incapaci di toccare oggetti tranne che il cibo. La prognosi dipende dallo sviluppo intellettivo: E' migliore nelle bambine che hanno imparato a parlare prima dei 5 anni,

Lo sviluppo è comunque compromesso con gravi limitazioni nella autonomia e nella vita sociale. La ripetitività delle manifestazioni (frequente tricotillomania, autolesionismo con schiaffi) ha carattere tranquillizzante.