

DSM-5

Disturbi del neurosviluppo

- **Disabilità intellettive**

Lieve

Moderata

Grave

Estrema

Rit. Globale dello sviluppo (< 5aa)

Livelli di gravità

Ambito concettuale-sociale-pratico

DSM-5

Disturbi del neurosviluppo

Disturbi della Comunicazione

- Disturbo del Linguaggio
- Disturbo fonetico-fonologico
- Disturbo della fluenza con esordio nell'infanzia (balbuzie)
 - Disturbo della comunicazione pragmatica
 - Dist. comunicazione NAS

DSM-5

Disturbi del neurosviluppo

- Disturbo dello Spettro dell'Autismo

Livelli di gravità

3-2-1

DSM-5

Disturbi del neurosviluppo

- Disturbo da Deficit di Attenzione con Iperattività

Disattenzione

Iperattività/impulsività

DSM-5

Disturbi del neurosviluppo

- Disturbo Specifico dell'Apprendimento

DSM-5

Disturbi del neurosviluppo

- **Disturbi del movimento**

- Dist. della coordinazione motoria

- Dist. da movimento stereotipato

- Dist. da TIC

ADHD

- A. un pattern persistente di disattenzione e/o iperattività-impulsività che interferisce con il funzionamento o lo sviluppo, come caratterizzato da (1) e/o (2):
 1. **Disattenzione:** Sei o più dei seguenti sintomi sono persistiti per almeno 6 mesi con un'intensità incompatibile con il livello di sviluppo che ha un impatto negativo diretto sulle attività sociali e scolastiche/lavorative.

NB: i sintomi non sono soltanto una manifestazione di comportamento oppositivo,, sfida, ostilità o incapacità di comprendere i compiti o le istruzioni. Per gli adolescenti più randi e per gli adulti (17 anni e oltre) sono richiesti almeno 5 sintomi.

ADHD

- A. Spesso non riesce a prestare attenzione ai particolari o commette errori di distrazione nei compiti scolastici, sul lavoro o in altre attività (per es. trascura o omette dettagli, il lavoro non è accurato).
- B. ha spesso difficoltà a mantenere l'attenzione sui compiti o sulle attività di gioco (per es. ha difficoltà a rimanere concentrato/a durante una lezione, una conversazione o una lunga lettura).
- C. Spesso non sembra ascoltare quando Gli/le si parla direttamente (per es., la mente sembra altrove, anche in assenza di distrazioni evidenti).
- D. Spesso non segue le istruzioni e non porta a termine i compiti scolastici, le incombenze o i doveri sul posto di lavoro (per es., inizia i compiti ma perde rapidamente la concentrazione e viene distratto/a facilmente).

ADHD

- E. ha spesso difficoltà a organizzarsi nei compiti e nelle attività (per es., difficoltà nel gestire compiti sequenziali; difficoltà nel tenere in ordine materiali e oggetti; lavoro disordinato, disorganizzato; gestisce il tempo in modo inadeguato, non riesce a rispettare le scadenze).
- F. Spesso evita, prova avversione o è riluttante a impegnarsi in compiti che richiedono sforzo mentale protratto (per es., compiti scolastici, compiti a casa; per gli adolescenti più grandi e gli adulti, stesura di relazioni, compilazione di moduli, revisione di documenti).
- G. perde spesso gli oggetti necessari per i compiti o le attività (per es., materiale scolastico, matite, libri, strumenti, portafogli, chiavi, documenti, occhiali, telefono).
- H. spesso è facilmente distratto da stimoli esterni (per gli adolescenti e adulti, possono essere compresi pensieri incongrui).
- I. è spesso sbadato nelle attività quotidiane (per es., sbrigare faccende, commissioni, ricordarsi di fare una telefonata; pagare bollette; predendere appuntamenti)

ADHD

• 2. Iperattività e impulsività

Sei (o più) dei seguenti sintomi persistono per almeno 6 mesi con un'intensità incompatibile con il livello di sviluppo e che ha un impatto negativo diretto sulle attività sociali e scolastiche/lavorative.

NB: i sintomi non sono soltanto una manifestazione di comportamento oppositivo, sfida, ostilità o incapacità di comprendere i compiti o le istruzioni. Per gli adolescenti più grandi e per gli adulti (≥ 17 aa) sono richiesti almeno 5 sintomi.

- A. Spesso si agita o batte le mani e piedi o si dimena sulla sedia.
- B. Spesso lascia il proprio posto in situazioni in cui si dovrebbe rimanere seduti (per es., lascia il posto in classe, in ufficio o in un altro luogo di lavoro, o in altre situazioni che richiedono di rimanere al proprio posto).
- C. Spesso scorrazza e salta in situazioni in cui farlo risulta inappropriato. (NB: sentirsi irrequieti in adolescenti e adulti).

ADHD

- D. E' spesso incapace di giocare o svolgere attività ricreative tranquillamente.
- E. è spesso sotto «pressione», agendo come se fosse «azionato da un motore» (per es. incapace a rimanere fermo o si sente a disagio nel farlo, per un periodo di tempo prolungato, come nei ristoranti, durante le riunioni; può essere descritto dagli altri come una persona irrequieta o con cui è difficile avere a che fare).
- F. spesso parla troppo.
- G. spesso «spara» una risposta prima che la domanda sia stata completata (per es., completa le frasi dette da altre persone; non riesce ad attendere il proprio turno (per es., nella conversazione)).
- H. ha spesso difficoltà nell'attendere il proprio turno (per es., mentre aspetta in fila).
- I. spesso interrompe gli altri o è invadente nei loro confronti (per es., interrompe conversazioni, giochi o attività; può iniziare a utilizzare le cose degli altri senza chiedere o ricevere il permesso; adolescenti e adulti possono inserirsi o subentrare in ciò che fanno gli altri).

ADHD

- B. diversi sintomi di disattenzione e di iperattività –impulsività erano presenti prima dei 12 anni.
- C. Diversi sintomi di disattenzione o di iperattività-impulsività si presentano in due o più contesti (es. a casa, scuola, lavoro; con amici o parenti; in altre attività).
- D. Vi è una chiara evidenza che i sintomi interferiscono con, o riducono, la qualità del funzionamento sociale, scolastico o lavorativo.
- E. I sintomi non si presentano esclusivamente durante il decorso della schizofrenia o di un altro disturbo psicotico e non sono meglio spiegati da un altro disturbo mentale (per es. disturbo dell'umore, ansia, dissociativo, personalità, intossicazione o astinenza da sostanze).

Spettro Autistico

1943 :«Condizione rarissima»: **4,5/10'000**

(Social Psychiatry 1:124-137)

2019: «condizione frequentissima»: **1/59**

(centers for disease control and prevention)

- **CRITERI DIAGNOSTICI DISTURBI DELLO SPETTRO DELL'AUTISMO DSM-V**

A. Deficit persistente della comunicazione sociale e nell'interazione sociale in molteplici contesti, come manifestato dai seguenti fattori, presenti attualmente o nel passato:

- 1. Deficit della reciprocità socio-emotiva, che vanno, per esempio, da un approccio sociale anomalo e dal fallimento della normale reciprocità della conversazione; a una ridotta condivisione di interessi, emozioni o sentimenti; all'incapacità di dare inizio o di rispondere a interazioni sociali.
- 2. Deficit dei comportamenti comunicativi non verbali per l'interazione sociale, che vanno, per esempio, dalla comunicazione verbale e non verbale scarsamente integrata; ad anomalie del contatto visivo e del linguaggio del corpo o deficit della comprensione e dell'uso di gesti; a una totale mancanza di espressività facciale e di comunicazione non verbale.
- 3. Deficit dello sviluppo, della gestione e della comprensione delle relazioni, che vanno, per esempio, dalle difficoltà di adattare il comportamento per adeguarsi ai diversi contesti sociali; alle difficoltà di condividere il gioco di immaginazione o di fare amicizia; all'assenza di interesse verso i coetanei.
- Specificare la gravità attuale: Il livello di gravità si basa sulla compromissione della comunicazione sociale e sui pattern di comportamento ristretti, ripetitivi (vedi tabella dei livelli di gravità).

B. Pattern di comportamento, interessi o attività ristretti, ripetitivi, come manifestato da almeno due dei seguenti fattori, presenti attualmente o nel passato:

1. Movimenti, uso degli oggetti o eloquio stereotipati o ripetitivi (per es., stereotipie motorie semplici, mettere in fila giocattoli o capovolgere oggetti, ecolalia, frasi idiosincratiche).
 2. Insistenza nella sameness (immodificabilità), aderenza alla routine priva di flessibilità o rituali di comportamento verbale o non verbale (per es., estremo disagio davanti a piccoli cambiamenti, difficoltà nelle fasi di transizione, schemi di pensiero rigidi, saluti rituali, necessità di percorrere la stessa strada o di mangiare lo stesso cibo ogni giorno).
 3. Interessi molto limitati, fissi che sono anomali per intensità o profondità (per es., forte attaccamento o preoccupazione nei confronti di soggetti insoliti, interessi eccessivamente circoscritti o perseverativi).
 4. Iper- o iporeattività in risposta a stimoli sensoriali o interessi insoliti verso aspetti sensoriali dell'ambiente (per es., apparente indifferenza a dolore/temperatura, reazione di avversione nei confronti di suoni o consistenze tattili specifici, annusare o toccare oggetti in modo eccessivo, essere affascinati da luci o da movimenti).
- Specificare la gravità attuale: Il livello di gravità si basa sulla compromissione della comunicazione sociale e sui pattern di comportamento ristretti, ripetitivi (vedi tabella dei livelli di gravità).

C. I sintomi devono essere presenti nel periodo precoce dello sviluppo (ma possono non manifestarsi pienamente prima che le esigenze sociali eccedano le capacità limitate, o possono essere mascherati da strategie apprese in età successiva).

D. I sintomi causano compromissione clinicamente significativa del funzionamento in ambito sociale, lavorativo o in altre aree importanti.

E. Queste alterazioni non sono meglio spiegate da disabilità intellettiva (disturbo dello sviluppo intellettivo) o da ritardo globale dello sviluppo. La disabilità intellettiva e il disturbo dello spettro dell'autismo spesso sono presenti in concomitanza; per porre diagnosi di comorbilità di disturbo dello spettro dell'autismo e di disabilità intellettiva, il livello di comunicazione sociale deve essere inferiore rispetto a quanto atteso per il livello di sviluppo generale.

LIVELLO DI GRAVITÀ

LIVELLO 3 “È necessario un supporto molto significativo” Gravi deficit delle abilità di comunicazione sociale, verbale e non verbale, causano gravi compromissioni del funzionamento, avvio molto limitato delle interazioni sociali e reazioni minime alle aperture sociali da parte di altri. Inflexibilità di comportamento, estrema difficoltà nell'affrontare il cambiamento o altri comportamenti ristretti/ripetitivi interferiscono in modo marcato con tutte le aree del funzionamento. Grande disagio/difficoltà nel modificare l'oggetto dell'attenzione o l'azione.

LIVELLO 2 “È necessario un supporto significativo” Deficit marcati delle abilità di comunicazione sociale verbale e non verbale; compromissioni sociali visibili anche in presenza di supporto; avvio limitato delle interazioni sociali; reazioni ridotte o anomale alle aperture sociali da parte di altri. Inflexibilità di comportamento, difficoltà nell'affrontare i cambiamenti o altri comportamenti ristretti/ripetitivi sono sufficientemente frequenti da essere evidenti a un osservatore casuale e interferiscono con il funzionamento in diversi contesti. Disagio/difficoltà nel modificare l'oggetto dell'attenzione o l'azione.

LIVELLO 1 “È necessario un supporto” In assenza di supporto, i deficit della comunicazione sociale causano notevoli compromissioni. Difficoltà ad avviare le interazioni sociali e chiari esempi di risposte atipiche o infruttuose alle aperture sociali da parte di altri. L'individuo può mostrare un interesse ridotto per le interazioni sociali.

L'inflexibilità di comportamento causa interferenze significative con il funzionamento in uno o più contesti. Difficoltà nel passare da un'attività all'altra. I problemi nell'organizzazione e nella pianificazione ostacolano l'indipendenza.

Genetics of Autism

- M/F ratio = 3:1
- Concordance rate in MZ twins: 69-92%
- Concordance rate in DZ twins: 3-10%
- Heritability = 92%

Enviromental Risk Factors in Autism

- Daily smoking in early pregnancy
- Small for gestational age
- Lower optimality at birth
- Pre-postnatal infections
- Developmental toxicity
- No association with MMR vaccination (Fombonne 2003)

Altri fattori causali

- Età genitori
- Infezioni materne
- Diabete gestazionale
- Teratogeni
- Fitofarmaci
- Distiroidismi nella gestante
- Acido folico
- Stress
- Testosterone fetale

Autismo e Vaccini

- Studio invalidato: Regressione delle competenze psicomotorie in seguito a vaccino MPR (Wakefield and Montgomery (1999))
- Misurazione del titolo anticorpale in pazienti autistici non differiva dal gruppo di controllo (Libbey et al. 2007)
- Non esiste rapporto temporale tra vaccino trivalente e insorgenza della regressione (Taylor et al., 1999)
- Nessun incremento nella popolazione vaccinata (Madsen et al., 2002)

The Journal of Pediatrics (2013)

Increasing Exposure to Antibody-Stimulating Proteins and Polysaccharides in Vaccines Is Not Associated with Risk of Autism

Frank DeStefano, MD, MPH₁, Cristofer S. Price, ScM₂, and Eric S. Weintraub, MPH₁

Arch Gen Psychiatry
(May 2011)

**Epidemiology of Autism Spectrum Disorders
in Adults in the Community in England**

Traolach S. Brugha, MD(NUI), FRCPsych; Sally McManus, MSc; John Bankart, MSc, PhD;

Fiona Scott, PhD, CPsychol; Susan Purdon, MSc, PhD; Jane Smith, BSc; Paul Bebbington, PhD, FRCPsych;

Rachel Jenkins, MD, FRCPsych; Howard Meltzer, PhD

American Journal of Public Health (Sept.2009)

Estimated Autism Risk and Older Reproductive Age

Marissa D. King, PhD, Christine Fountain, PhD, Diana Dakhlallah, BA,
and Peter S. Bearman, PhD

- «Difficulty in search for biomarkers for autism underscore the biological heterogeneity of the condition» Pat Walsh et al. Nature, vol.12 603-611; October 2011.
- «Autism can be advantage in some spheres, including science» Laurent Motton. Nature vol. 479 33-35; 3 November 2011

Simon Baron Cohen

«Autism is an extreme male' brain state»

«When geeks marry each other, that's bad news for the offspring»

«parents with milder, 'autistic-like' traits could be more likely to have a child with autism»

«When geeks meet..»

3 NOVEMBER 2011 | VOL 479 | NATURE |

