

## **Approfondimento: Spettro dei Disturbi Autistici a cura di P. Visconti**

I quadri clinici nei quali si rileva la presenza della triade possono essere di diversa gravità e colpire in maniera differente le tre aree (sociale, comunicativa e dell'attività immaginativa ed interessi), dando origine ad un continuum di situazioni che è meglio definibile con il termine Disturbi dello Spettro Autistico o Disturbi Pervasivi dello Sviluppo. Le aree interessate risultano così determinanti per lo sviluppo del bambino che arrivano a "pervadere" tutto il percorso evolutivo del bambino, con profonde ripercussioni anche sul versante degli apprendimenti e su tutto il sistema adattivo dell'individuo.

Dal punto di vista epidemiologico possiamo stimare una prevalenza di 0,5-1 caso su mille per il Disturbo Autistico in senso più stretto e 2,5-3 persone su mille se includiamo il criterio più ampio di Disturbi Pervasivi dello Sviluppo o Disturbi dello Spettro Autistico.

Il particolare schema cognitivo, oggetto di diversi studi sul versante neuropsicologico, ingenera una forte rigidità e una mancanza di flessibilità che rendono questi bambini intolleranti ai cambiamenti, oltre alle classiche mancanze o atipicità nell'area interattiva – comunicativa.

Per i primi venti anni dalla descrizione è stato oggetto di studi in ambito psico-genetico, poi una crescente mole di studi, anche in relazione all'avvento delle Neuroscienze, ha focalizzato l'attenzione sulle indagini genetiche, biochimiche, neurometaboliche, e di Diagnostica per Immagini, soprattutto funzionale.

Tuttavia non sussiste ancora la possibilità di un marker biologico, per cui ci si avvale delle correnti classificazioni e conseguenti criteri che rilevano un pattern comportamentale.

Si parla di origini multifattoriali anche se le maggiori evidenze provengono dall'ambito genetico con interessamento di un numero di geni da 3 a 15 a diversa penetranza.

Studi sulle famiglie ed in particolare sui genitori hanno rilevato una maggiore incidenza di tratti di personalità, pur di minor intensità, nell'ambito di difficoltà sociali o disturbi di apprendimento, ritardi di linguaggio, disturbi da tic o ossessivo-compulsivi, disturbi dell'umore fino ad arrivare anche a patologie psichiatriche quali Ansia, Schizofrenia, Depressione (per es.) ad indicare la forte componente genetica di questa condizione.

Molte sono le condizioni mediche associate a costituire una Doppia Sindrome ovvero una condizione medica concomitante alla sintomatologia autistica: vari tipi di epilessia, sindromi dismorfo-genetiche (Angelman, X fragile, Sotos, etc.), sindromi neurocutanee, malformazioni corticali e cerebellari, esiti di sofferenze iposso-ischemiche pre-peri e post-natali.

Vi sono inoltre varie comorbidità, ovvero associazioni verosimilmente non casuali, con ritardo mentale, iperattività, sindromi psichiatriche quali depressione, ansia, disturbi ossessivi-compulsivi, che complicano ulteriormente la qualità di vita di questi bambini e delle loro famiglie.

Pertanto sia la diversa presenza e intensità dei sintomi nucleari sia le doppie sindromi che la presenza di comorbidità rendono ragione dell'ampia varietà di quadri clinici e quindi della necessità di un concetto clinico più ampio quale Spettro dei Disturbi Autistici.

Nell'ambito dei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo si distinguono forme più lievi, nel senso di un miglior funzionamento (High Functioning) da forme con maggior compromissione adattiva (Low-Functioning). Un posto a parte spetta verosimilmente al Disturbo di Asperger dove per definizione dovrebbe mancare una significativa compromissione del

linguaggio e il livello cognitivo dovrebbe essere normale, eccezionale o ai limiti della norma. La diagnosi di Disturbo Pervasivo dello Sviluppo Non Altrimenti Specificato racchiude molteplici situazioni cliniche, più sfumate rispetto al Disturbo Autistico, ma di cui è incerta la natura e la prognosi, potendosi evolvere sia verso un Disturbo Autistico che verso altre condizioni al di fuori dello Spettro. Tale diagnosi riguarda verosimilmente più spesso soggetti in età precoce nei quali è più difficile comprendere la collocazione della sintomatologia autistica, ovvero se primaria o per es. reattiva ad un importante Disturbo del Linguaggio in senso. Il campo necessita comunque di maggior chiarezza, risultando per lo più una diagnosi d'esclusione.

Lo spettro dei Disturbi Autistici comprende inoltre la Sindrome di Rett e il Disturbo Disintegrativo dell'Infanzia, dove la regressione insorge dopo i due anni di vita, con uno sviluppo normale in precedenza.

I Disturbi dello Spettro Autistico spesso vengono diagnosticati in modo attendibile entro il terzo anno di età e, in alcuni casi, addirittura ai 18 mesi sia tramite l'osservazione clinica che con l'ausilio di strumenti di screening quali la CHAT e l'M-CHAT utilizzabili anche dai pediatri di base e di comunità, previa formazione. Il manifestarsi di ogni segnale allarmante, tipico dei Disturbi dello Spettro Autistico dovrebbe costituire la ragione sufficiente per sottoporre il bambino ad una valutazione presso professionisti specializzati in questo tipo di patologia.

Solitamente sono i genitori i primi a cogliere comportamenti inusuali che rappresentano i primi segnali da non sottovalutare. In alcuni casi il bambino appare diverso fin dalla nascita, non reagisce in modo appropriato alla presenza dell'Altro, oppure si concentra in modo prolungato su un solo oggetto. I primi segnali tuttavia possono comparire anche nei bambini che inizialmente sembrano avere uno sviluppo normale, quali ad esempio ricerca frequente dell'isolamento, regressione del linguaggio, difficoltà di contatto oculare e ripetitività delle attività e dei giochi.

La ricerca ha confermato che, di solito, i genitori rivelano correttamente i problemi dello sviluppo, anche se possono non rendersi conto della natura specifica e dell'entità del problema.

La patologia, malgrado esordisca in età infantile, perdura anche nella vita adulta, pur potendo notevolmente risentire dei vari trattamenti instaurati, anche in relazione alla precocità di presa in carico e al livello intellettivo e di funzionamento in generale presente fin dall'esordio.