

# DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO

Introduzione  
strumenti diagnostici  
ricerca  
farmaci



**NO MORE <sup>A</sup> / OUT  
PROJECT**

Autismo e disabilità: dalla teoria alla pratica

AUDITORIUM "SAN BAUDOLINO"

Via Bonardi, 13 - Alessandria



Maurizio Cremonte

Alessandria, 08 ottobre 2022

# DISTURBI DEL NEUROSVILUPPO

- Si manifestano tipicamente nelle prime fasi dello sviluppo (**normalmente** prima dell'inizio della scuola dell'obbligo)
- Caratterizzati da deficit dello sviluppo che causa una compromissione del funzionamento personale, sociale, scolastico o lavorativo
- Frequentemente in associazione

# Disturbi del neurosviluppo

---

- Disabilità intellettive, ritardi globali dello sviluppo
- Disturbi della comunicazione
- Disturbo dello spettro autistico
- ADHD
- Disturbi specifici di apprendimento
- Disturbi del movimento

# DISABILITA' INTELLETTIVE

(DISTURBI DELLO SVILUPPO INTELLETTIVO)

ICD 10 ritardo mentale

Deficit delle funzioni intellettive (ragionamento, problem solving, pianificazione, pensiero astratto, capacità di giudizio, apprendimento) confermati da valutazione clinica e test di intelligenza

Deficit del funzionamento adattivo che porta al mancato raggiungimento degli standard di sviluppo e socioculturali di autonomia e di responsabilità sociale

Esordio durante il periodo di sviluppo

Gravità:	ICD 10
Lieve	lieve - QI 50-69
Moderata	medio " 35-49
Grave	grave " 20-34
Estrema	profondo " <20

Ritardo globale dello sviluppo

# DISTURBI DELLA COMUNICAZIONE

ICD 10 (F80 disturbi evolutivi specifici dell'eloquio e del linguaggio)

**DISTURBO DEL LINGUAGGIO** (F80.2 disturbo della comprensione del linguaggio)

Difficoltà persistenti nell'acquisizione e nell'uso di diverse forme di linguaggio dovute a deficit di comprensione o produzione

Lessico ridotto

Limitata strutturazione delle frasi

Compromissione delle capacità discorsive

Capacità di linguaggio al di sotto di quelle attese x età con limitazioni funzionali della comunicazione, partecipazione sociale, risultati scolastici o professionali

Esordio nel periodo precoce di sviluppo

Assenza di disturbi sensoriali, motori, disabilità intellettiva

# DISTURBI DELLA COMUNICAZIONE

- **DISTURBO FONETICO-FONOLOGICO** (F80.0 dist specifico dell'articolazione dell'eloquio)

- Difficoltà nella produzione dei suoni dell'eloquio che interferisce con l'intelligibilità e impedisce la comunicazione verbale

- L'alterazione causa limitazioni funzionali della comunicazione, partecipazione sociale, risultati scolastici o professionali

- Esordio nel periodo precoce di sviluppo

- I disturbi non sono riferibili a condizioni congenite o acquisite

# DISTURBI DELLA COMUNICAZIONE

## • DISTURBO DELLA FLUENZA (BALBUZIE) (F98.5 F80.81)

- Alterazioni della normale fluenza e cadenza dell'eloquio inappropriato per l'età

- L'alterazione causa ansia nel parlare o limitazioni dell'efficacia della comunicazione, partecipazione sociale, risultati scolastici o professionali

- Esordio nel periodo precoce di sviluppo

- I disturbi non sono riferibili a deficit motorio o sensoriali o danno neurologico o condizione medica o disturbo mentale

# DISTURBI DELLA COMUNICAZIONE

## ● DISTURBO DELLA COMUNICAZIONE SOCIALE (pragmatica)

Persistenti difficoltà nell'uso sociale della comunicazione verbale e non verbale

Deficit dell'uso della comunicazione per scopi sociali con modalità appropriate al contesto sociale

Compromissione della capacità di modificare la comunicazione per renderla adeguata al contesto o alle esigenze di chi ascolta

Difficoltà nel seguire le regole della conversazione e della narrazione

Difficoltà nel capire ciò che non viene dichiarato esplicitamente

– I deficit causano limitazioni dell'efficacia della comunicazione, partecipazione sociale, risultati scolastici o professionali

– Esordio nel periodo precoce di sviluppo

– I disturbi non sono riferibili a danno neurologico o condizione medica o disturbo mentale

# CONSIDERAZIONI GENERALI:

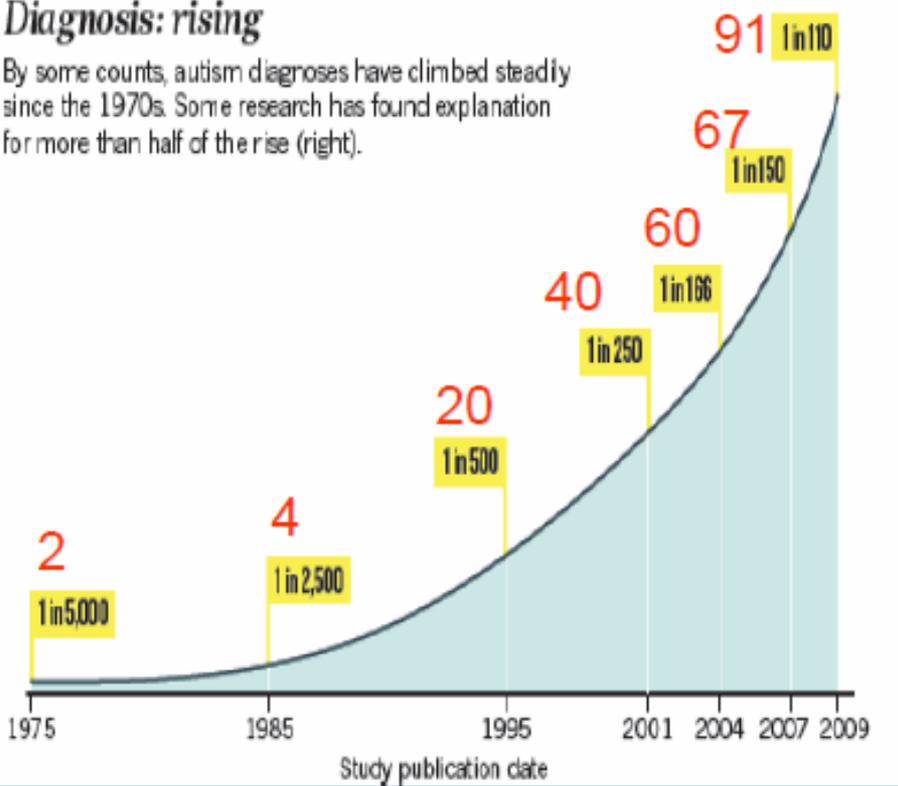
I Disturbi dello Spettro Autistico rappresentano una sindrome comportamentale, ad eziologia sconosciuta, causata da un disordine dello sviluppo biologicamente determinato, con esordio entro i primi 3 anni di vita, caratterizzata da una compromissione generalizzata in diverse aree dello sviluppo:

- Interazione sociale reciproca
- Comunicazione verbale e non verbale
- Comportamenti, interessi ed attività ristretti, ripetitivi e stereotipati

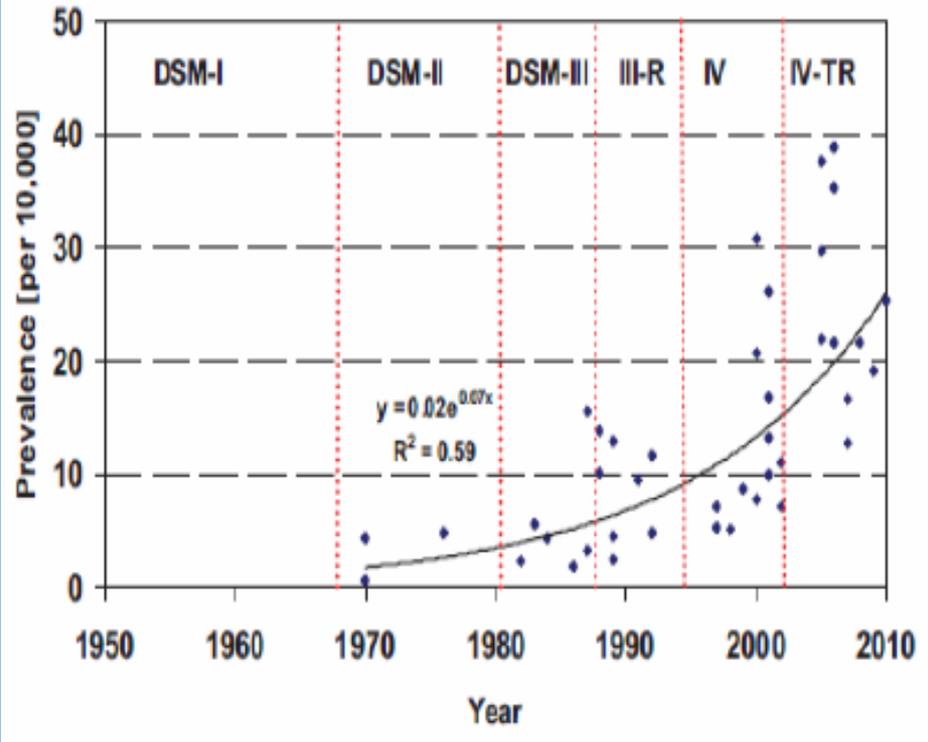
A  
U  
T  
I  
S  
M  
O

### Diagnosis: rising

By some counts, autism diagnoses have climbed steadily since the 1970s. Some research has found explanation for more than half of the rise (right).



### Prevalence Studies of Autism 1970-2010



### ASD prevalence\*10000

Weintraub K, Nature 2011, "Autism counts"

### AD prevalence\*10000

Fisch GS, American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics) 2012, "Nosology and Epidemiology in Autism: Classification Counts"

## Change in the classification of autism

Pervasive developmental disorders		Autism spectrum disorders	
DSM-IV (1994-2000) (2000-2013)	DSM-IV-TR (2000-2013)	ICD-10 (1996-till date)	ICD-11 (2019 onwards)
299.00 autistic disorder		F84.0 childhood autism	6A02 autism spectrum disorder
299.80 Asperger's disorder		F84.5 Asperger syndrome	6A02.0 Autism spectrum disorder without disorder of intellectual development and with mild or no impairment of functional language
299.80 pervasive developmental disorder - not otherwise specified (including atypical autism) - PDD-NOS		F84.1 atypical autism	6A02.1 Autism spectrum disorder with disorder of intellectual development and with mild or no impairment of functional language
299.80 Rett's disorder		F84.8 other pervasive developmental disorders	6A02.2 Autism spectrum disorder without disorder of intellectual development and with impaired functional language
299.10 childhood disintegrative disorder		F84.9 pervasive developmental disorders, unspecified	6A02.3 Autism spectrum disorder with disorder of intellectual development and with impaired functional language
		F84.4 overactive disorder associated with mental retardation and stereotyped movements	6A02.4 Autism spectrum disorder without disorder of intellectual development and with absence of functional language
		F84.2 Rett's syndrome	6A02.5 Autism spectrum disorder with disorder of intellectual development and with absence of functional language
		F84.3 childhood disintegrative disorder	6A02.Y other specified autism spectrum disorder

DSM – Diagnostic and statistical manual of mental disorders; ICD – International Classification of Diseases

# EPIDEMIOLOGIA ASD

- ✓ I dati epidemiologici internazionali indicano una prevalenza per i disturbi dello spettro autistico da 2,5 su mille (AD) a 25 su mille (ASD), da 1:400 a 1:40 (Chien IC 2011, Suren P 2012, Cremonte M 2013, Zablotzky B 2015, Schendel DE 2018, Xu G 2018-2019) .

Diagnosi più tardive sono legate più spesso a sintomatologia più lieve (1,3% a 4aa, 1,7% a 8aa)

- ✓ I maschi sono più colpiti rispetto alle femmine in proporzione di 3-4:1 (Loomes R 2017, Baio J 2018)
- ✓ Rischio di ricorrenza (se un figlio affetto) ca 10-20 volte quello della popolazione generale (Costantino JN 2010, Palmer N 2017)
- ✓ Normalmente si tratta di un disturbo cronico che determina condizioni di disabilità
- ✓ Dal 9% al 25% dei casi diagnosticati come ASD nel tempo "modifica la diagnosi prevalente" (RM, ADHD...) o "apparentemente" risolve la disabilità (più probabile che questo succeda nei casi trattati precocemente e con buon funzionamento cognitivo, comunque mantiene il funzionamento mentale dell'ASD)

# Rischio di ricorrenza tra fratelli

Cumulativo da 10% sino al 20%

17% se il bno affetto è femmina e ha un fratello

13% se il bno affetto è maschio e ha un fratello

8% se il bno affetto è femmina e ha una sorella

4% se il bno affetto è maschio e ha una sorella

> 30% se due o più bni affetti nella stessa famiglia

I fratelli/sorelle di un bno con ASD possono presentare dei fenotipi attenuati (o lievi disarmonie del neurosviluppo)

# Rischio di ricorrenza

---

3% se cugini

7% se fratellastri da parte di padre

9% se fratellastri da parte di madre

13% se fratelli o gemelli dizigoti

59% se gemelli monozigoti

# Eziopatogenesi

Ancora poco conosciuta, eterogenea

Consenso nell'affermare che fattori genetici alterano lo sviluppo cerebrale in special modo le connessioni neuronali determinando i sintomi

Ruolo delle interazioni gene/gene e degli influssi ambientali sul genotipo

Teoria epigenetica in cui un gene viene attivato precocemente nello sviluppo fetale e condiziona l'espressione di altri geni senza determinare cambiamenti del DNA

I geni coinvolti possono contribuire a molteplici funzioni biologiche che coinvolgono ad es le strutture sinaptiche e la trasmissione intracellulare

# Aspetti genetici/sindromici

Dal 33 al 45% dei casi associa disabilità intellettiva

Ca il 50% dei casi associa ADHD

Ca il 30% dei casi associa epilessia

Fino al 25% dei casi associa una sindrome genetica conosciuta  
(normalmente con ID)

Ca il 20% dei casi ha anomalie/sindromi genetiche non ben caratterizzate (normalmente a penetranza incompleta ed espressività variabile)

# Altri fattori eziopatogenetici

Età dei genitori avanzata (mutazioni de novo o alterazioni dell'imprinting genetico)

Fattori ambientali quali esposizione a tossici, teratogeni, insulti perinatali e infezioni prenatali agiscono prevalentemente modulando i fattori genetici predisponenti esistenti e dipendono dal timing, durata, concentrazione dei tossici, meccanismi di azione e distribuzione nel SNC

Prematurità

Condizioni materne quali diabete, obesità, ipertensione, preeclampsia

Nessuna associazione con immunizzazione (vaccini)

# Aspetti neuropatologici

Nessuna neuropatologia omogenea è stata trovata

Connessioni neuronali atipiche si ritiene giochino un ruolo importante per lo sviluppo dell'ASD

Anomalie dello sviluppo del cervello quali displasie, alterazioni della neurogenesi, anomalie della migrazione neuronale sono state trovate nella neocortex, sistema limbico (amigdala, ippocampo), gangli basali, talamo, tronco encefalo e cervelletto.

Le anomalie corticali si ritiene siano dovute ad una anomala differenziazione neuronale in epoca prenatale

I bni con ASD possono presentare una crescita cranica accelerata nell'infanzia (Macrocefalia è presente in più del 16% dei casi)

Differenze/asimmetrie nella corteccia e nella SB o nel volume del cervello rispetto ai soggetti normali alla RMN

# Aspetti neurofisiologici/funzionali

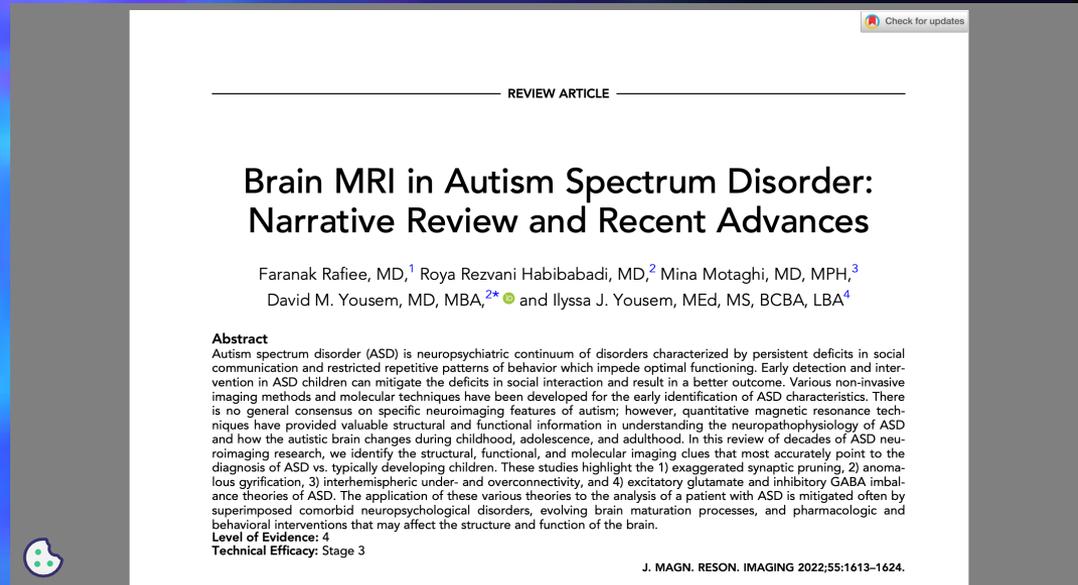
---

Differenze nell'efficienza dei processi visivi, nelle funzioni esecutive, nel linguaggio, nel processamento di competenze sociali complesse, nell'attenzione agli stimoli sociali, nella modulazione delle risposte sono state ritrovate alla RM funzionale

Differenze nei processi uditivi, visivi, nelle risposte somatosensoriali, nell'integrazione multisensoriale, nell'attenzione e nella memoria sono stati rilevate ai test neurofisiologici

**Allo stato attuale non esistono biomarkers che siano validati per la diagnosi di ASD**

# RMN cerebrale e ASD

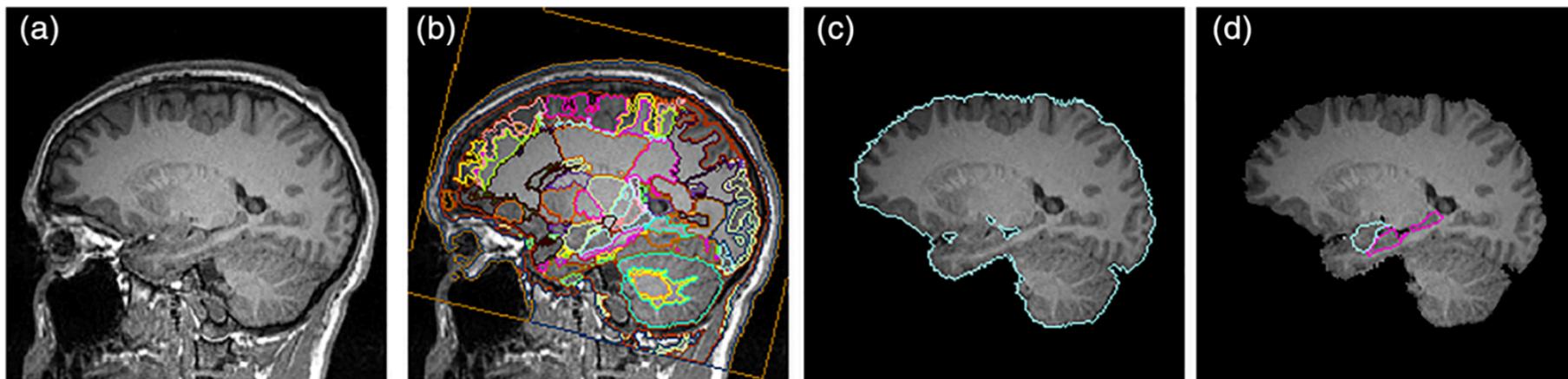


Structural studies demonstrate that, early in the course of disease, one finds enlargement of brain areas with cortical thickening predominantly in the frontal lobes (superior and middle frontal gyri), STG, and basal ganglia in patients with ASD

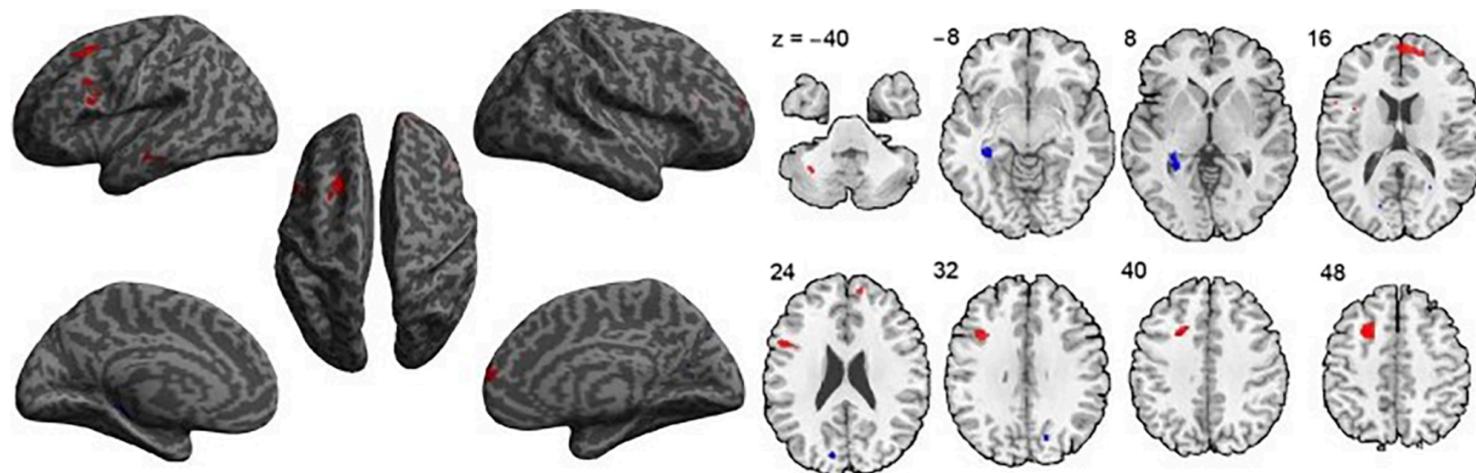
As synaptic pruning occurs, there is consequent diminution in brain cortical regions, particularly in the temporal lobe (amygdala and hippocampal regions).

White matter volumes are increased in language-associated tracts (right arcuate, left inferior frontal-occipital, and uncinate fasciculi), favoring subcortical U fibers.

The functional studies support the structural findings



**FIGURE 1: 3D volumetric analysis comparing typically developed (TD) children and those with autism spectrum disorder (ASD). The creation of volumetric maps takes a 3D MPRAGE collection of thin section T1 weighted images (a), applies a normative atlas that segments brain anatomic regions (b), strips away the skull and superficial tissues (c), and then highlights the regions of anatomy that differ between TD and ASD patient populations (d). In this example, the amygdala and hippocampus are highlighted as the areas of interest. Figures courtesy: Susumu Mori, PhD, Johns Hopkins University School of Medicine.**



**FIGURE 2: Differences in gray-matter volume between the autism spectrum disorder (ASD) and typically developed children (TDC) groups. A between-group comparison of GM volume revealed increased volume in frontal, temporal, and cerebellar brain regions in the ASD group, compared to the TDC group. These regions included the medial prefrontal cortex (extending to the right), left superior frontal gyrus, left inferior frontal gyrus—pars opercularis (Broca’s area), left inferior frontal gyrus—pars orbitalis, left middle temporal gyrus, and left cerebellum VIIb. Red indicates areas of increased gray-matter volume in ASD (ASD > TDC). Blue indicates areas of decreased gray-matter volume in ASD (ASD < TDC). Image adapted from “Neuroanatomical Alterations in High-Functioning Adults with Autism Spectrum Disorder” by Eilam-Stock et al.<sup>27</sup> Copyright permission obtained.**

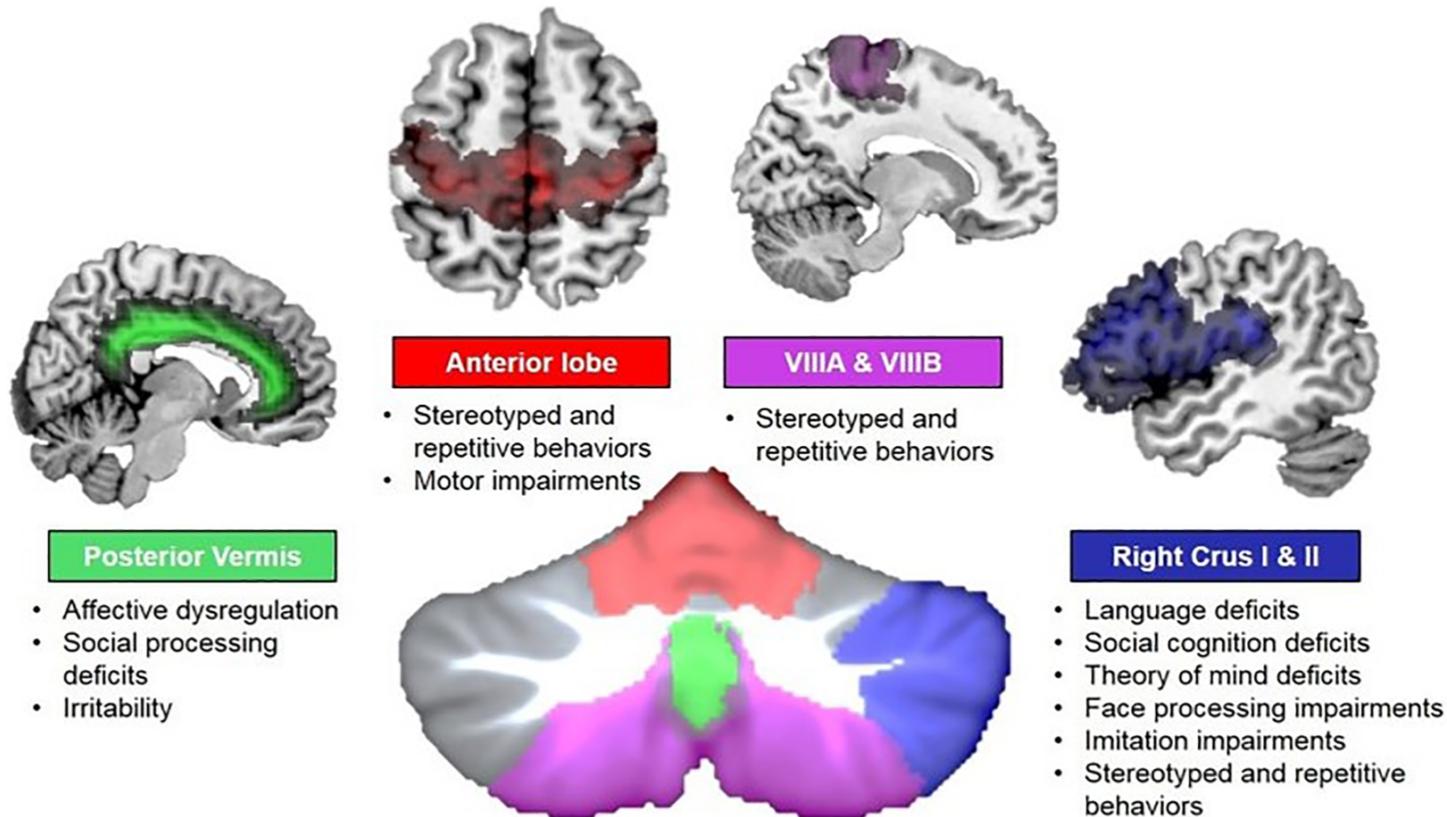
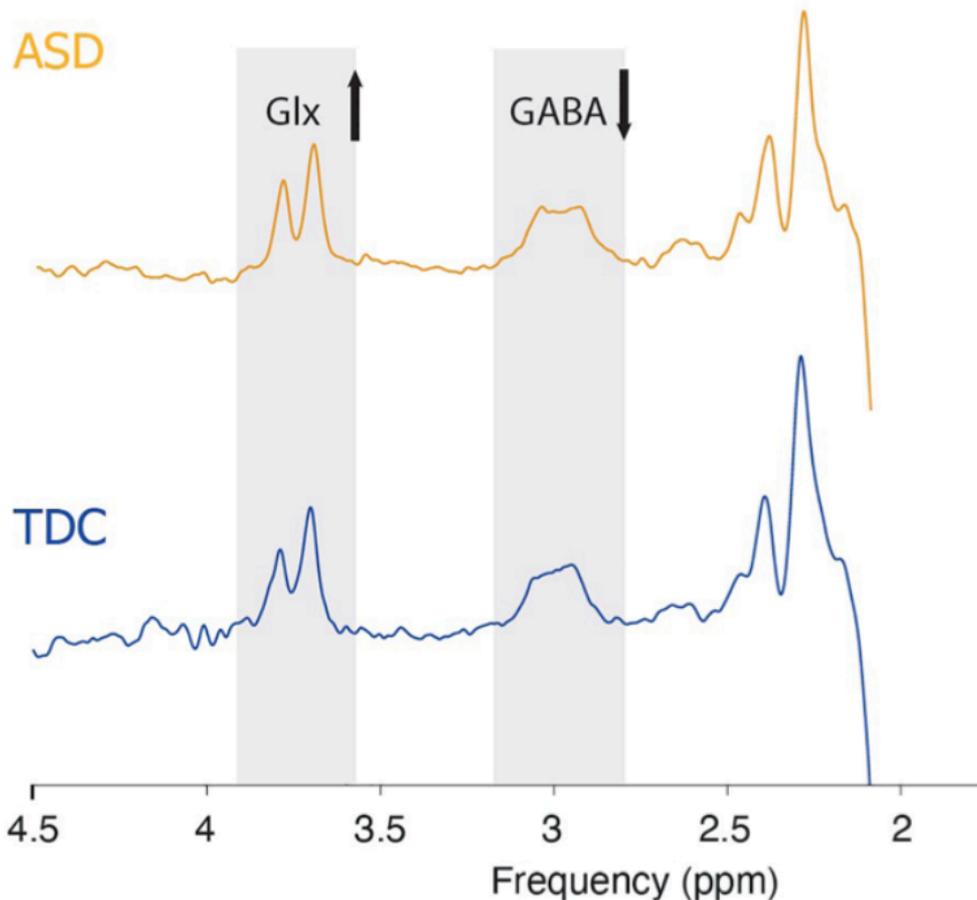
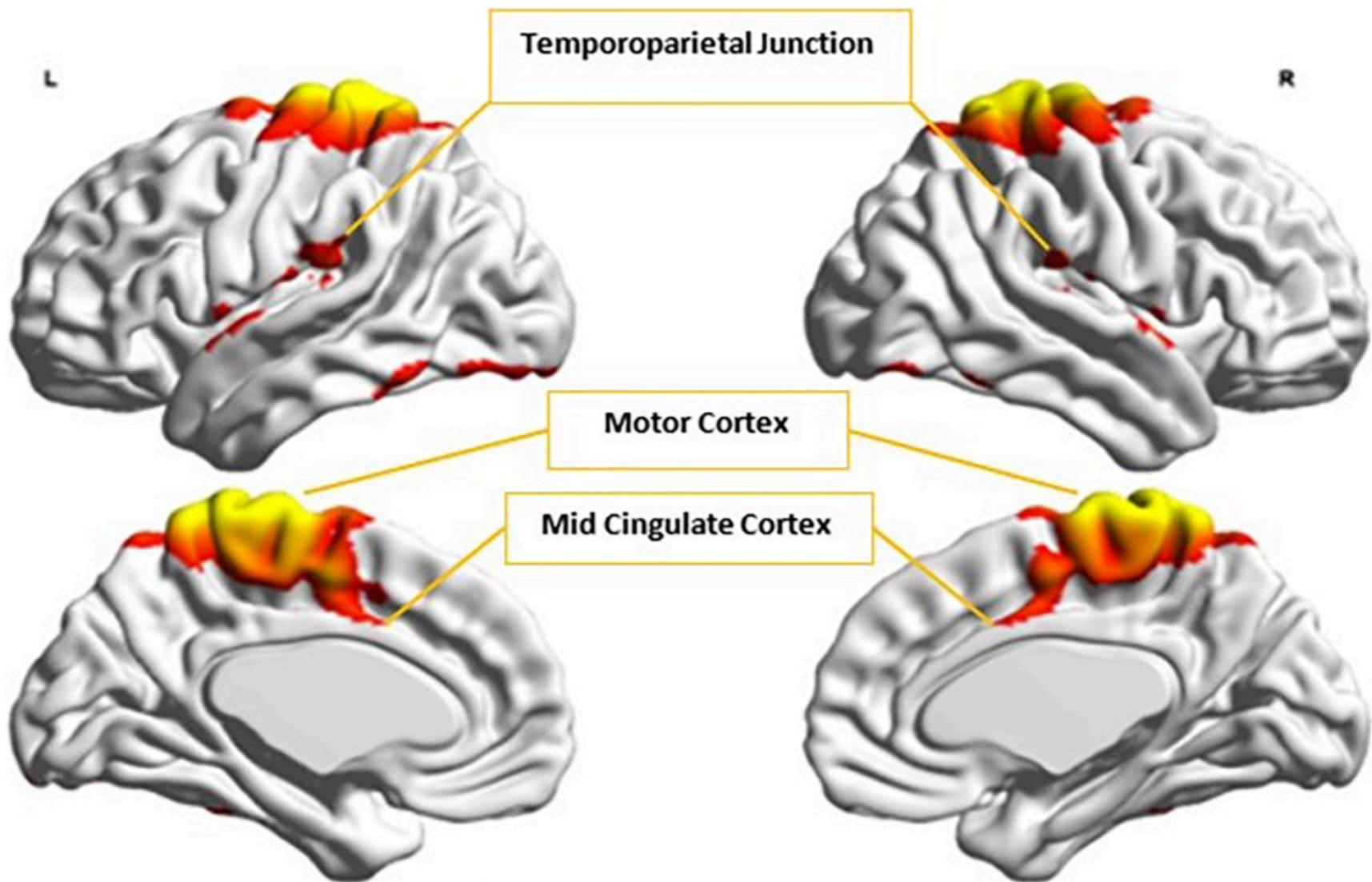


FIGURE 3: Cerebro-cerebellar circuits in autism. Disruptions in specific cerebro-cerebellar circuits could result in different behavioral symptoms of autism spectrum disorder (ASD). Colors reflect connectivity of specific cerebellar regions: anterior lobe (red) and lobule VIII (violet) and somatomotor circuits; right Crus I and II (blue) and frontal language areas (among others); and posterior vermis (green) and limbic networks. Behavioral deficits associated with structural and functional disruptions in each circuit are noted. Image adapted from “Cerebro-Cerebellar Circuits in Autism Spectrum Disorder” by D’Mello et al.<sup>71</sup> Copyright permission obtained.





**FIGURE 5:** Although there are no huge changes that can be seen with the naked eye at the individual level, the excitatory-inhibitory balance theory of autism spectrum disorder (ASD) shows group level small increases in glutamate (Glx) and decreased GABA in ASD compared to typically developed children (TDC). (Figure compliments of Nicholaas Puts, Department of Forensic and Neurodevelopmental Sciences, Sackler Institute for Translational Neurodevelopment, Institute of Psychiatry, Psychology, and Neuroscience, King's College London, United Kingdom).



**FIGURE 4:** These resting-state functional brain networks are the most reproducible to separate autism and control groups. In red are the group-level components from the Autism group that produced the highest cluster purity value compared to controls. Image adapted from “Investigating Brain Connectomic Alterations in Autism Using the Reproducibility of Independent Components Derived from Resting State Functional MRI Data” by Syed et al.<sup>72</sup> Copyright permission obtained.



# HHS Public Access

Author manuscript

*Neuroimaging Clin N Am.* Author manuscript; available in PMC 2021 February 01.

Published in final edited form as:

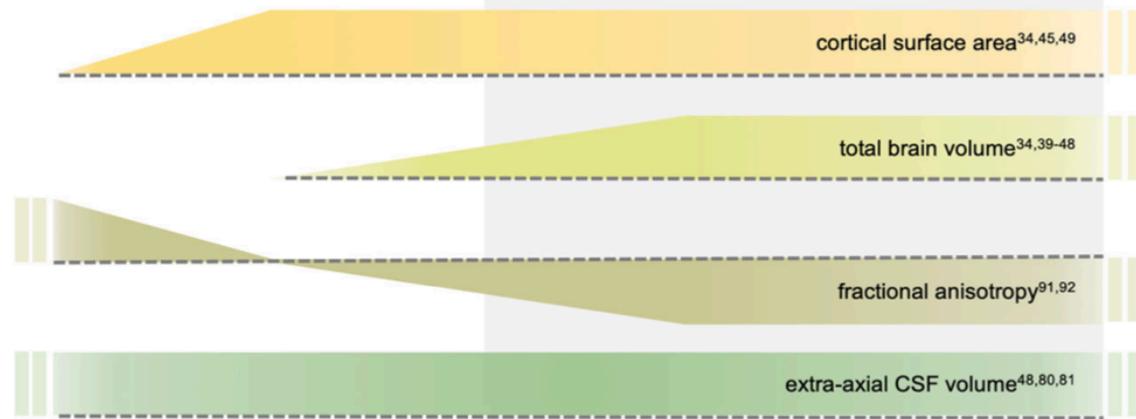
*Neuroimaging Clin N Am.* 2020 February ; 30(1): 97–114. doi:10.1016/j.nic.2019.09.009.

## **The neurodevelopment of autism from infancy through toddlerhood**

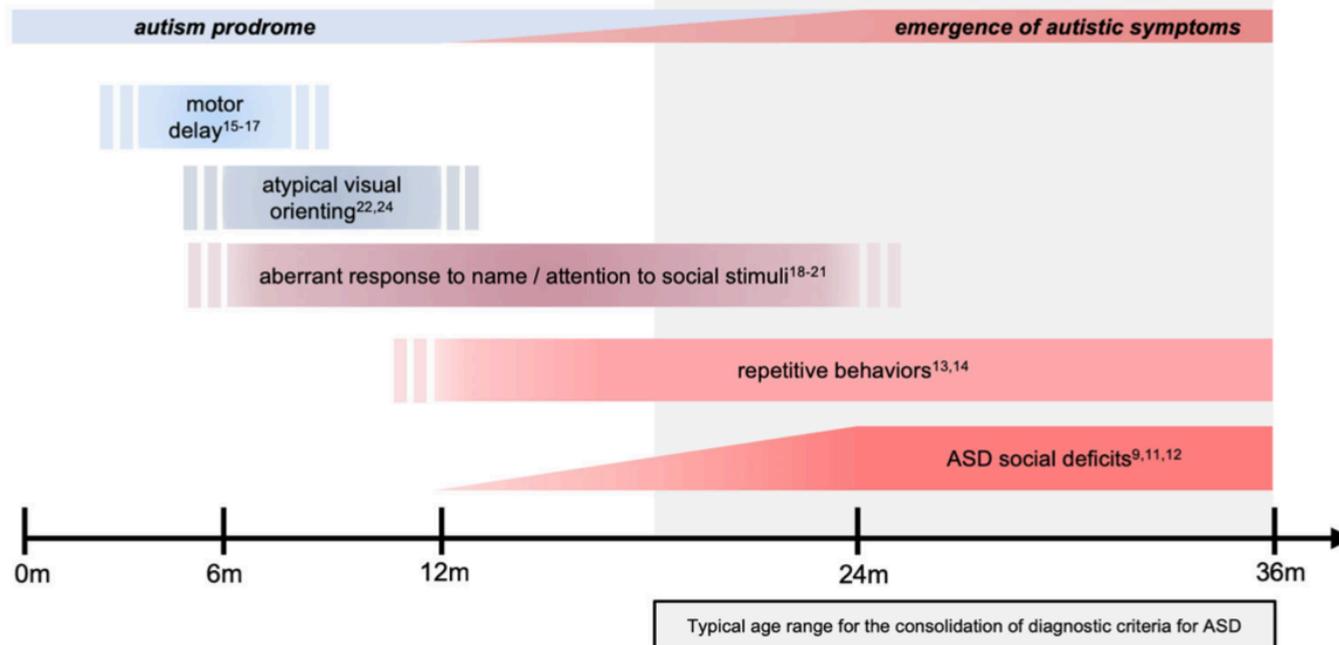
**Jessica B. Girault, PhD<sup>1</sup>, Joseph Piven, MD<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>Carolina Institute for Developmental Disabilities, The University of North Carolina at Chapel Hill School of Medicine

## Brain



## Behavior



**Figure 1. Summary of neuroimaging findings in ASD in the context of emerging behaviors from infancy through toddlerhood.**

- > ~~soggetto autistico è un soggetto neuroatipico mentre i c.d. "normali" sono soggetti neurotipici~~
- > neurodiversità e non disabilità del soggetto autistico

# DEFINIZIONI

- n **Disturbi dello spettro autistico** (DSM V, APA 2013)
- n Disturbi pervasivi dello sviluppo (DSM IV TR, APA 2000)
- n Disturbi generalizzati dello sviluppo (DSM IV)
- n **Sindromi da alterazione globale dello sviluppo psicologico** (ICD 10, 1992)
- n Sindromi autistiche
- n Autismo della fanciullezza
- n Autismo infantile
- n Disturbo autistico
- n Sindrome di Kanner o autismo classico

## DSM 5: AUTISM SPECTRUM DISORDER

Aspetti  
sociali e  
comunicativi

Comportamenti,  
interessi e attività  
ristretti o  
ripetitivi

Livello di linguaggio espressivo

# DISTURBO DELLO SPETTRO DELL'AUTISMO

## (DSM5, 2013; DSM5-TR 2022)

ICD 10 (F84 sindromi da alterazione globale dello sviluppo psicologico)

- Deficit persistenti della comunicazione sociale e dell'interazione sociale in molteplici contesti
  - Deficit della reciprocità socio-emotiva uso della comunicazione per scopi sociali con modalità appropriate al contesto sociale
  - Deficit dei comportamenti comunicativi non verbali utilizzati per l'interazione sociale
  - Deficit dello sviluppo della gestione e della comprensione della relazioni
  - Difficoltà nel capire ciò che non viene dichiarato esplicitamente
- Pattern di comportamento interessi o attività ristretti, ripetitivi
  - Movimenti uso degli oggetti o eloquio stereotipati e ripetitivi
  - Insistenza nella imm modificabilità, aderenza alla routine priva di flessibilità o rituali di comportamento verbale o non verbale
  - Interessi molto limitati fissi
  - Iper o iporeattività in risposta a stimolo sensoriali o interessi insoliti verso aspetti sensoriali dell'ambiente

# DISTURBO DELLO SPETTRO DELL'AUTISMO

ICD 10 (F84 sindromi da alterazione globale dello sviluppo psicologico)

- I sintomi causano compromissione clinicamente significativi del funzionamento in ambito sociale, lavorativo..
- Esordio nel periodo precoce di sviluppo
- I disturbi non sono riferibili a disabilità intellettiva o ritardo globale di sviluppo
  - Con o senza compromissione intellettiva ass
  - Con o senza compromissione del linguaggio ass
  - Associato a condizione medica o genetica o fattore ambientale conosciuti
  - Associato ad altro disturbo del neurosviluppo mentale o comportamentale
  - Con catatonia

**livelli di gravità 3-2-1**

# **DSM 5 Autism Spectrum Disorders**

**Specificatore di gravità:**

**3 livelli di gravità:**

**requiring support,**

**substantial support,**

**very substantial support**

**In:**

**comunicazione sociale**

**comportamenti ripetitivi**

## Livello 1 di autismo (lieve): richiede supporto

Il livello 1 di autismo è il meno grave e potrebbe essere definito come autismo lieve.

1. **COMUNICAZIONE E INTERAZIONE SOCIALE:** senza i supporti in atto, i deficit nella comunicazione sociale causano notevoli menomazioni. Presenta **difficoltà ad avviare interazioni sociali** e risposte atipiche o fallimentari nelle aperture sociali agli altri. Può sembrare che abbia un **minore interesse per le interazioni sociali**. Ad esempio, la persona può essere in grado di parlare con frasi complete e impegnarsi nella comunicazione, ma **nello scambio tipico delle conversazioni con gli altri fallisce** e i tentativi di fare amicizia sono rari e in genere fallimentari. Sono frequentemente **in grado di comunicare verbalmente** e di avere alcune relazioni. Tuttavia, possono avere **difficoltà a mantenere una conversazione e a farsi degli amici**.
2. **INTERESSI LIMITATI e COMPORTAMENTI RIPETITIVI:** La **rigidità del comportamento** causa un'interferenza significativa con il funzionamento in uno o più contesti. **Difficoltà a passare da un'attività all'altra**. Problemi di organizzazione e pianificazione. Inoltre, spesso si attengono a routine stabilite e si sentono spesso a **disagio di fronte a cambiamenti o a eventi imprevisti**. Potrebbero voler fare certe cose a modo loro.

Le persone con autismo di livello 1, dunque, richiedono solo un supporto minimo per essere aiutati a funzionare nelle loro attività quotidiane

## **Livello 2 di autismo (moderato): richiede un supporto sostanziale**

Il livello 2 di autismo si riferisce alla fascia media in termini di gravità dei sintomi e necessità di supporto.

1. COMUNICAZIONE E INTERAZIONE SOCIALE: **Marcati deficit** nelle capacità di **comunicazione sociale verbale e non** verbale; menomazioni sociali evidenti anche con i supporti in atto, **avvio limitato delle interazioni sociali** e risposte ridotte o anormali alle aperture sociali degli altri. Le persone con autismo di livello 2 **possono o meno comunicare verbalmente**. Se lo fanno, le loro conversazioni potrebbero essere molto brevi o solo su argomenti specifici e potrebbero aver bisogno di un ampio supporto per partecipare alle attività sociali. Il **comportamento non verbale** delle persone con autismo di livello 2 può essere **atipico**. Potrebbero **non guardare qualcuno negli occhi** mentre qualcuno sta parlando con loro. Potrebbero non esprimere emozioni attraverso il tono di voce o attraverso le espressioni facciali nello stesso modo in cui lo fa la maggior parte delle altre persone.
2. INTERESSI LIMITATI e COMPORTAMENTI RIPETITIVI: L'inflessibilità del comportamento, la **difficoltà nell'affrontare il cambiamento** o altri comportamenti limitati o ripetitivi appaiono abbastanza frequentemente e interferiscono con il funzionamento **in una varietà di contesti**. Possono avere **routine o abitudini** che sentono di dover fare e, **se** queste vengono **interrotte, si sentono molto a disagio** o turbate. I suoi interessi fissi sono difficili da reindirizzare.

Le persone che si qualificano come autismo di livello 2 hanno bisogno di più supporto rispetto alle persone con autismo di livello 1.

## Livello 3 di autismo (severo): richiede un supporto molto sostanziale

Il livello 3 di autismo è la forma più grave di disturbo dello spettro autistico.

1. COMUNICAZIONE E INTERAZIONE SOCIALE: **Gravi deficit** nelle abilità di **comunicazione sociale verbale e non verbale** causano gravi menomazioni nel funzionamento. Ha un inizio molto limitato di interazioni sociali e una risposta minima alle aperture sociali degli altri. Ad esempio, la persona può conoscere poche parole e quindi **raramente inizia l'interazione** e, quando lo fa, utilizza approcci insoliti per soddisfare solo i bisogni e risponde solo ad approcci sociali molto diretti. Sebbene alcune persone con autismo di livello 3 possano comunicare verbalmente (con parole), **molte non comunicano verbalmente** o potrebbero non utilizzare molte parole per comunicare.
2. INTERESSI LIMITATI e COMPORTAMENTI RIPETITIVI: L'inflessibilità del comportamento, l'estrema difficoltà ad affrontare il cambiamento o altri **comportamenti limitati e ripetitivi interferiscono** notevolmente con il funzionamento **in tutti gli ambiti**. Le persone con autismo di livello 3 spesso lottano con **eventi imprevisti** che **creano** in loro una **forte frustrazione e angoscia**. Possono essere eccessivamente **ipersensibili** a particolari input sensoriali. Hanno comportamenti **restrittivi o ripetitivi** come dondolio, ecolalia, cose che girano o altri comportamenti che attirano la loro attenzione e **che** spesso **intralciano il modo di funzionare in modo indipendente** e con successo con le attività quotidiane.

Le persone con autismo di livello 3 richiedono un supporto molto sostanziale per apprendere abilità importanti per la vita quotidiana.

ASD è un disturbo della funzione cerebrale  
che si manifesta essenzialmente in tre  
aree:

- ✓ Problemi nell'interazione sociale
- ✓ Problemi nella comunicazione verbale e non verbale
- ✓ Attività ed interessi estremamente limitati, insoliti, stereotipati

Tg2 MEDICINA.33



# ASD : caratteristiche

## 1) Difficoltà di interagire con l'altro sviluppando l'intersoggettività

- | Attenzione congiunta

- | Imitazione

- | Emozione congiunta

- | Intenzione congiunta

- | Scambio di turni (gioco..)

- | Interazione e motivazione sociale

# ASD : caratteristiche

## 2) Difficoltà cognitive nel conoscere e comprendere gli stati mentali propri e altrui e i loro rapporti con i comportamenti

- | Deficit di "teoria della mente"
- | Incapacità di "leggere" la mente dell'altro
- | Incapacità di metarappresentazione mentale
- | Difficoltà di "simulazione mentale" (neuroni a specchio)

# ASD : caratteristiche

**3) Difficoltà percettive e cognitive di costruire dalle stimolazioni esterne un "tutto" coerente e globale**

| Attrazione e ancoramento ai dettagli

| Esperienza frammentata

| Incapacità di sintesi

| Carenza di "coerenza centrale"

# ASD : caratteristiche

- 4) Difficoltà ad organizzare, pianificare, autoregolare i comportamenti anche in modo flessibile e creativo**
  - I Difficoltà nelle funzioni esecutive (pianificazione e autoregolazione metacognitiva)
  - I Difficoltà di attenzione
  - I Difficoltà di inibizione (impulsività) e di flessibilità

# ASD : caratteristiche

## 5) **Difficoltà ad usare i codici comunicativi verbali o non verbali**

- | Deficit di intento comunicativo
- | Deficit di reciprocità e di interazione sociale
- | Deficit di produzione e ricezione verbale (ecolalie, gergolalie, stereotipie...), ritmo e intonazione
- | Deficit nella postura, sguardo, gestualità, mimica

# ASD : caratteristiche

---

## 6) **Difficoltà di gioco sociale e simbolico ("far finta")**

I Deficit di elaborazione simbolica (= / da interpretazione letterale e percettiva del mondo)

# ASD : caratteristiche

## 7) **Comportamenti ripetitivi, stereotipati, ristretti e talvolta problematici**

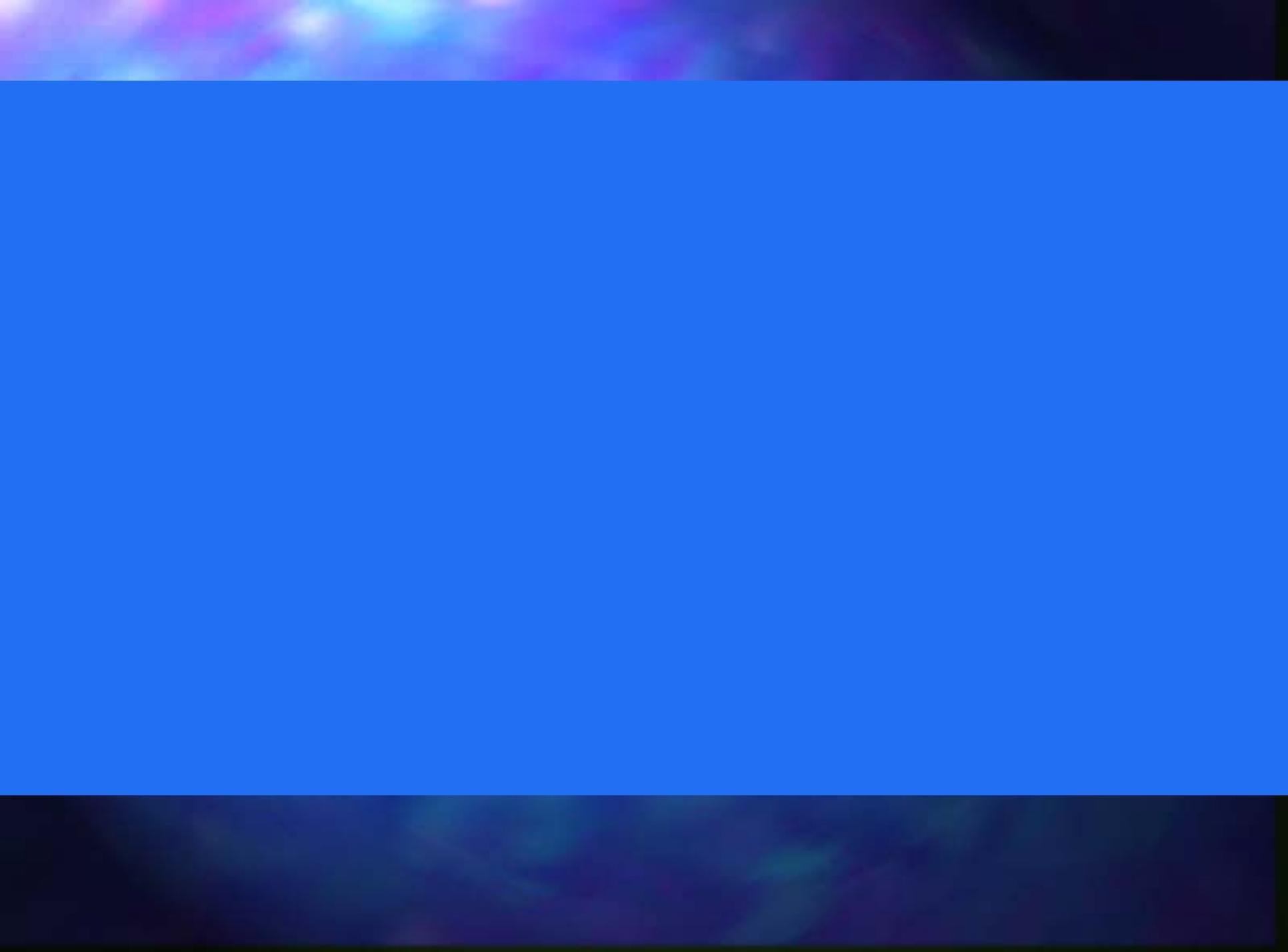
- I Atteggiamenti bizzarri
- I Rituali e abitudini compulsive (controllo sull'ambiente e sull'ansia da cambiamento)
- I Comportamenti problema (auto ed eteroaggressività "comunicativa")

# Disturbi dello spettro autistico

## ALTRI SINTOMI FREQUENTI

---

- ☐ reazioni anomale agli stimoli sensoriali
- ☐ livelli anomali di attività (ipo o iper)
- ☐ comportamenti alimentari anomali
- ☐ disturbi del sonno



# AUTISM SPECTRUM DISORDERS

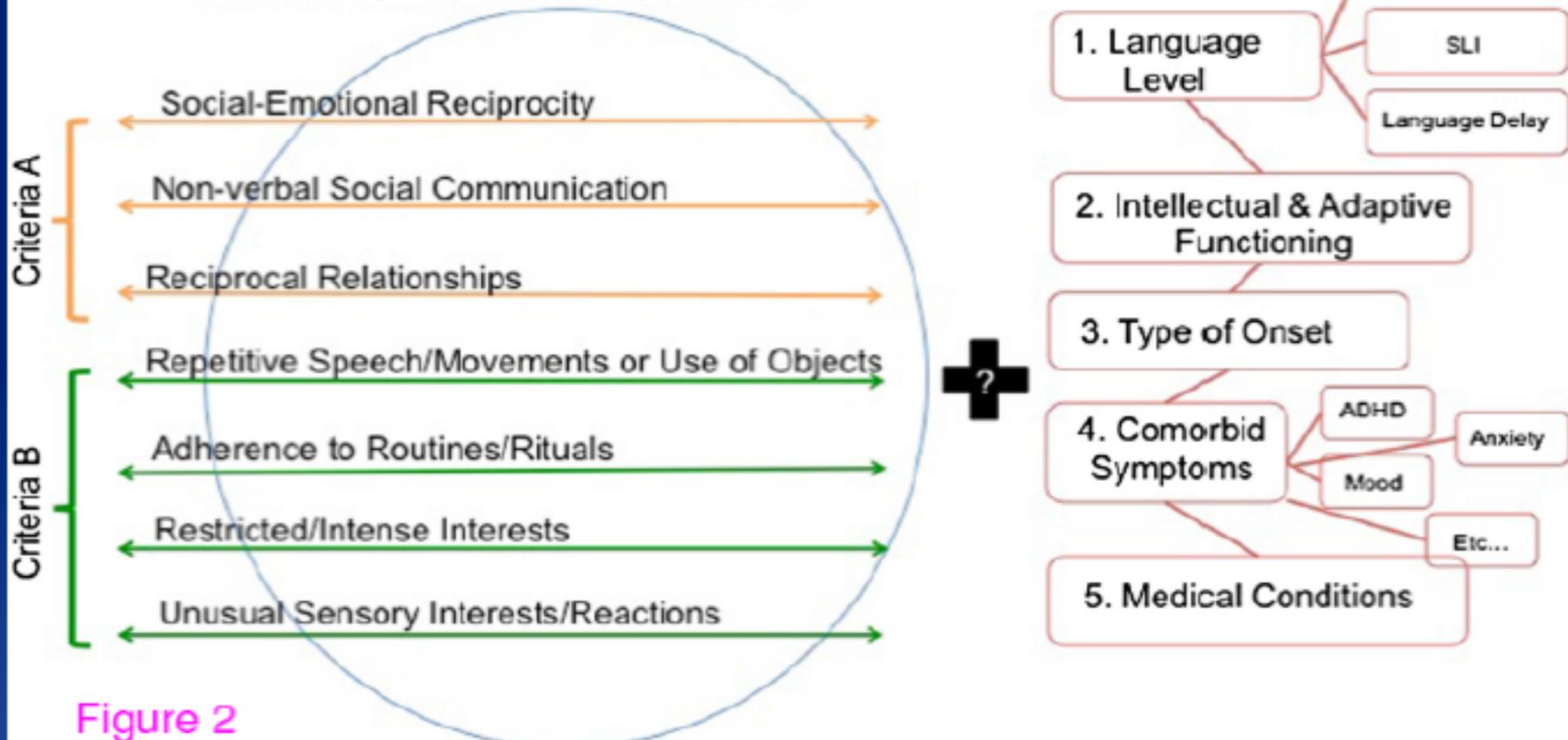


Figure 2

Search  [? \[ Advanced Search \]](#)

[Browse](#)

[Coding Tool <sup>?</sup>](#)

[Special Views](#)

[Info](#)

- ▶ **04** Diseases of the immune system
- ▶ **05** Endocrine, nutritional or metabolic diseases
- ▼ **06** Mental, behavioural or neurodevelopmental disorders
  - ▼ Neurodevelopmental disorders
    - ▶ **6A00** Disorders of intellectual development
    - ▶ **6A01** Developmental speech or language disorders
    - ▼ **6A02** Autism spectrum disorder
      - 6A02.0** Autism spectrum disorder without disorder of intellectual development and with mild or no impairment of functional language
      - 6A02.1** Autism spectrum disorder with disorder of intellectual development and with mild or no impairment of functional language
      - 6A02.2** Autism spectrum disorder without disorder of intellectual development and with impaired functional language
      - 6A02.3** Autism spectrum disorder with disorder of intellectual development and with impaired functional language
      - 6A02.5** Autism spectrum disorder with disorder of intellectual development and with absence of functional language
      - 6A02.Y** Other specified autism spectrum disorder
      - 6A02.Z** Autism spectrum disorder, unspecified
    - ▶ **6A03** Developmental learning disorder
    - ▶ **6A04** Developmental motor coordination disorder
    - ▶ **6A05** Attention deficit hyperactivity disorder
    - ▶ **6A06** Stereotyped movement disorder

Foundation URI : <http://id.who.int/icd/entity/437815624>

## 6A02 Autism spectrum disorder

### Parent

[Neurodevelopmental disorders](#)

[Show all ancestors](#)

### Description

Autism spectrum disorder is characterised by persistent deficits in the ability to initiate and to sustain reciprocal social interaction and social communication, and by a range of restricted, repetitive, and inflexible patterns of behaviour, interests or activities that are clearly atypical or excessive for the individual's age and sociocultural context. The onset of the disorder occurs during the developmental period, typically in early childhood, but symptoms may not become fully manifest until later, when social demands exceed limited capacities. Deficits are sufficiently severe to cause impairment in personal, family, social, educational, occupational or other important areas of functioning and are usually a pervasive feature of the individual's functioning observable in all settings, although they may vary according to social, educational, or other context. Individuals along the spectrum exhibit a full range of intellectual functioning and language abilities.

### Inclusions

- Autistic disorder

### Exclusions

- Rett syndrome ([LD90.4](#))

[Release Notes](#)

**TABELLA 2.3****Diagnosi differenziale per la sindrome di Kanner, la sindrome di Asperger, il disturbo disintegrativo, il complesso di Rett, la sindrome da deprivazione e la depressione infantile**

<b>Sindrome</b>	<b>Rapporti sociali</b>	<b>Comunicazione</b>	<b>Comportamento</b>	<b>Altro</b>	<b>Età di esordio e decorso</b>
Sindrome di Kanner	Periodo di distacco autistico; mancanza di reciprocità	Interpretazione concreta del linguaggio; comprensione deficitaria della mimica e gestualità umana; mutismo; ecolalia	Insistenza ossessiva su routine elaborate; particolari stereotipie di braccia e mani; camminare in punta di piedi; mancanza di interesse; non adempimento di richieste; resistenza al cambiamento; iperattività alternata ad apatia.	Percezione uditiva anomala; sottogruppo con testa grande, altro con testa piccola.	Dalla nascita (minoranza nel corso dei primi 3 anni di vita);
Sindrome di Asperger	Graduale constatazione che il bambino non ha interesse per i coetanei; contatto formale; approccio strano, ingenuo, privo di empatia; incapacità di comprendere la prospettiva altrui; ingenuo e indifeso o freddo, altero ed "egoista": talvolta "regressione allo stato autistico	Interpretazione concreta linguaggio nonostante competenze superficialmente ben sviluppate; talvolta uso di linguaggio metaforico "anti-quato"; senso pratico scadente; prosodia piatta.	Molto simile all'autismo nonostante interessi circoscritti (astrologia, etc.) siano spesso più evidenti forse fissazione più eclatante su idee, routine	Variante dell'autismo ad alto funzionamento? Goffaggine motoria; movimenti sgraziati; tratti della personalità? Sottogruppo con testa grande	Spesso non evidente fino all'età di 3-7 anni; cronico; risultato buono (ma limitato); molto maggior rischio di problemi psichiatrici (depressione, tentativi di suicidio, paranoia, alcolismo disturbi alimentari) e criminalità bizzarra

Disturbo disintegrativo (sindrome di Heller)	Regressione allo stato autistico	Regressione al livello di ecolalia o mutismo	In parte come l'autismo; spesso gradi estremi di iperattività e irrequietezza motoria	Confusione; anomalia variabile della percezione uditiva	30-48 mesi (piccola minoranza nella fascia di età 4-10 anni); cronico; di solito <b>disabilità a vita</b>
Complesso di Rett	Isolamento e aprassia sociale negli stadi II e III; migliore contatto successivamente	Mancanza di linguaggio nella maggior parte dei casi; la variante con fonazione preservata può manifestare competenze linguistiche limitate	Stereotipie simmetriche delle mani e perdita dei movimenti finalizzati delle mani	Epilessia; scoliosi; testa piccola; deficit motorio	Apparentemente normale fino a 5-18 mesi, seguito da regressione
Sindrome da deprivazione	Mancanza di reticenza e distanza; sempre in cerca di contatto; comprende mimica e gestualità umana; le persone non sono oggetti	Sviluppo del linguaggio ritardato (non deviante)	Iperattività estrema; mangia rifiuti, beve l'acqua del gabinetto	Miglioramento rapido se stimolato precocemente	6-30 mesi; sensibile ai cambiamenti ambientali; prognosi buona con stimolazione precoce
Depressione infantile	Caratteristiche iniziali autistico-simili poi seguite da accettazione del rapporto con nuova figura accuditrice; ambivalenza con il ritorno della figura accuditrice primaria	Regressione iniziale	Apatia seguita da adeguamento alle nuove esigenze	Miglioramento con il ritorno all'ambiente normale; percezione uditiva normale	8-30 mesi; dipende molto dall'età; rapidamente trattato; rischio di depressione in età adulta

# Fenotipi attenuati

- Modalità atipiche di relazione (sguardo ed altri canali non verbali)
- Scarso interesse per gli altri
- Scarsa risposta emotiva
- Difficoltà nelle relazioni intime
- Scarsa reciprocità nelle relazioni personali
- Comportamenti sociali bizzarri o atipici
- Timidezza, diffidenza, “testa tra le nuvole”
- Deficit sociale meno stereotipato rispetto a quello dei soggetti autistici, insieme di tratti atipici in varia combinazione.

(Dawson et al., 2007; Szatmari et al., 2008)

## ASD in adolescenza ed età adulta

Ampia sovrapposizione di sintomi tra ASD, in particolare forme attenuate, high-functioning, in adolescenti/adulti, ed alcuni **disturbi di personalità** (DP), Schizoide, Schizotipico, Evitante, Ossessivo-Compulsivo e Narcisistico (Lugnegard et al., 2012)

Maggiore evidenze su sovrapposizione ASD-DP Schizoide/Schizotipico sia in età evolutiva (Hurst et al., 2007; Esterberg et al., 2008), che in adulti (Lugnegard et al., 2012).

# Disturbi dello spettro autistico

## COMORBIDITA' (70-90%)

- ▣ ritardo mentale (45-60%)
- ▣ Disturbi di apprendimento
- ▣ Epilessia (10-25%)
- ▣ Anomalie cromosomiche
- ▣ disturbi sensoriali (vista-udito)
- ▣ Disturbi del sonno (50-80%)
- ▣ Disturbi dell'alimentazione (75%)
- ▣ Disturbi d'ansia (40-60%)
- ▣ Disturbi dell'umore (12-33%, dist bipolare 6-21%) >rischio suicidio
- ▣ ADHD (50%)
- ▣ sindrome di Tourette
- ▣ Gravi disturbi del comportamento (aggressività 8-68%, autoaggressività anche temporanea 40-50%)
- ▣ DOC
- ▣ Psicosi (schizofrenia..)

## Identification, Evaluation, and Management of Children With Autism Spectrum Disorder

Susan L. Hyman, Susan E. Levy, Scott M. Myers and

COUNCIL ON CHILDREN WITH DISABILITIES, SECTION ON DEVELOPMENTAL AND BEHAVIORAL PEDIATRICS

Pediatrics January 2020, 145 (1) e20193447; DOI: <https://doi.org/10.1542/peds.2019-3447>

Clinical Practice Guidelines for Autism Spectrum Disorders

26/03/21, 07:20



Indian Journal of  
Psychiatry  
Official Publication of the Indian Psychiatric Society

Home  
Current issue  
Instructions  
Submit article

[Indian J Psychiatry](#). 2019 Jan; 61(Suppl 2): 254–269.

PMCID: [PMC6345133](#)

doi: [10.4103/psychiatry.IndianJPsychiatry\\_542\\_18](https://doi.org/10.4103/psychiatry.IndianJPsychiatry_542_18)

PMID: [30745701](#)

### Clinical Practice Guidelines for Autism Spectrum Disorders

[Alka A. Subramanyam](#), [Abir Mukherjee](#),<sup>1</sup> [Malay Dave](#),<sup>2</sup> and [Kersi Chavda](#)<sup>3</sup>