

Corso TFA

Neuropsichiatria infantile

Prof. C. M. Giuppone



INSIDE OUT (2015):

<https://www.youtube.com/watch?v=UT4BRJIDcSc>

<https://www.youtube.com/watch?v=t-asXorVstM>

[Emozioni - YouTube](#)



Il film si svolge all'interno della mente di Riley, dove cinque emozioni principali—Joy (Gioia), Sadness (Tristezza), Fear (Paura), Anger (Rabbia) e Disgust (Disgusto)—interagiscono per guidare le sue reazioni e decisioni. Quando la famiglia di Riley si trasferisce, Joy cerca di mantenere tutto positivo, mentre Sadness inizia a interferire in modi imprevisti. Quando Joy e Sadness vengono accidentalmente allontanate dal "quartier generale", le altre emozioni cercano di gestire la situazione, ma la mancanza di Joy e Sadness crea confusione.

Temi Principali

L'importanza delle emozioni: "Inside Out" mostra che tutte le emozioni, anche quelle considerate negative come la tristezza, hanno un ruolo fondamentale nel nostro benessere. La storia dimostra come la tristezza possa aiutare a elaborare esperienze e a cercare supporto dagli altri.

Crescita e cambiamento: Il film esplora le sfide della crescita, come il cambiamento e l'adattamento a nuove situazioni. Riley deve affrontare la sua nuova vita e le emozioni complesse che derivano da essa.

Identità e memoria: Le esperienze di Riley formano la sua identità, e il film illustra come le emozioni influenzano la nostra memoria e il nostro senso di sé. Le "isole" delle emozioni rappresentano i diversi aspetti della sua vita e personalità.

Empatia e comunicazione: "Inside Out" incoraggia la comprensione delle emozioni altrui e l'importanza di esprimere ciò che sentiamo. Le interazioni tra le emozioni di Riley mostrano come una comunicazione aperta possa portare a una maggiore comprensione.

✓ Sviluppo cognitivo

Piaget

A. Periodo senso-motorio (0-24 mesi)

È il periodo in cui il bambino utilizza i canali sensoriali e il movimento per esplorare e relazionarsi con l'ambiente e in cui l'iniziale egocentrismo lascia il posto alle prime rappresentazioni mentali dell'oggetto, in cui il sé si differenzia dal mondo esterno

1. Stadio dei riflessi (o della modificazione dei riflessi) - 0-1 mese

Stadio dell'esercizio dei riflessi che, attraverso la ripetizione, si affinano (es. suzione)

2. Stadio delle prime abitudini motorie e delle prime percezioni organizzate - 1-12 mesi

- Sottostadio delle reazioni circolari primarie - 1-4 mesi - Stadio in cui il bambino ripete un'azione casuale (primaria perché centrata sul suo corpo), ad es. un movimento o comportamento, per sperimentarne gli effetti piacevoli (es. portare le mani alla bocca, congiungerle sulla linea mediana)
- Sottostadio delle reazioni circolari secondarie - 4-8 mesi - Stadio in cui il bambino ripete un'azione casuale che produce un risultato sul mondo esterno, crea cioè degli «schemi d'azione» (ad es. colpisce una palla che rotola, scuote un sonaglio che suona); comincia a differenziare il proprio corpo dal mondo circostante



- ✓ Sviluppo cognitivo

Piaget

A. Periodo senso-motorio (0-24 mesi)

2. Stadio delle prime abitudini motorie e delle prime percezioni organizzate - 1-12 mesi

- Sottostadio della coordinazione degli schemi secondari - 8-12 mesi – Stadio in cui il bambino può combinare gli schemi precedenti in modi complessi, può realizzare nuove sequenze di comportamenti strumentali (mezzi) e finalizzati (fini), che differenzia tra di loro; compare l'intenzionalità e la pianificazione, l'anticipazione degli eventi e la permanenza dell'oggetto (inizialmente cerca l'oggetto caduto ma commette l'errore A-non-B, poi supera il compito A-non-B)

3. Stadio dell'intelligenza sensomotora o pratica

- Sottostadio delle reazioni circolari terziarie - 12-18 mesi - Stadio in cui il bambino attraverso la sperimentazione attiva e l'apprendimento per prove ed errori scopre mezzi nuovi
- Sottostadio dell'invenzione di mezzi nuovi mediante combinazioni mentali - 18-24 mesi - Stadio in cui il pensiero del bambino non si manifesta più solo attraverso l'azione; il bambino rappresenta mentalmente oggetti ed eventi e manipola tali immagini mentali e acquisisce il concetto di permanenza dell'oggetto nel tempo e nello spazio (ad es. cerca l'oggetto anche quando è nascosto senza che lui veda dove è stato nascosto)

✓ Sviluppo cognitivo

Piaget

B. Periodo pre-operazionale o pre-operatorio (2-7 anni)

È il periodo in cui compare il **pensiero rappresentativo**, cioè la capacità di rappresentazione e di generare e manipolare le immagini mentali degli oggetti, delle persone e delle relazioni. Ciò è reso possibile dall'acquisizione della **funzione simbolica**, cioè la capacità di utilizzare segni e simboli per rappresentare un'altra cosa (in cui un «significante» evoca un «significato»), che a sua volta rende possibile il gioco simbolico e il linguaggio.

Il **ragionamento** in questo stadio è **pre-causale** (es. due eventi che avvengono nello stesso tempo sono considerati connessi da un rapporto di causa-effetto) e intuitivo o pre-logico (il bambino afferma ma non dimostra mai).

✓ Sviluppo cognitivo

Piaget

B. Periodo pre-operazionale o pre-operatorio (2-7 anni)

Per il pensiero logico **manca la reversibilità**, che consente di acquisire la proprietà del pensiero che permette di ripercorrere le fasi del processo cognitivo a ritroso.

Ciò non consentirà al bambino di acquisire i principi di conservazione (es. il volume di liquido non cambia se versato in recipienti di grandezza diversa), di relazione spazio- temporale (es. due linee restano di uguale lunghezza sia quando sono allineate che disallineate) etc.

Comprende 2 stadi:

- 1. Stadio preconcettuale** - 2-4 anni - progressivo sviluppo della funzione simbolica e dalla presenza dell'imitazione differita
- 2. Stadio intuitivo** - 4-7 anni - capacità di manipolare mentalmente e classificare i simboli

✓ Sviluppo cognitivo

Piaget

C. Periodo operativo-concreto o operatorio-concreto (7-11 anni)

È il periodo in cui il bambino è in grado di manipolare i simboli in modo logico e di applicare i principi su ciò che lo circonda e risolvere problemi. Un'importante conquista di questo periodo è l'acquisizione del concetto di reversibilità, cioè la consapevolezza che gli effetti di un'azione possono essere annullati o modificati da un'azione contraria. Compaiono gli «schemi operazionali» o «operazioni», cioè operazioni mentali logiche che sono ora in una struttura organizzata.

- operazioni applicate all'inclusioni in classi
- operazioni applicate alle relazioni
- operazioni applicate al numero
- operazioni applicate a rappresentazioni spazio-temporali

✓ Sviluppo cognitivo

Piaget

D. Periodo operativo-formale o operatorio-formale (11-15 anni)

È caratterizzato dall'evoluzione nella capacità dell'individuo di operare mentalmente attraverso la **generazione di sistemi e teorie**, cioè ipotesi e deduzioni circa le relazioni logiche tra oggetti, eventi ed attività della mente. Piaget paragona il pensiero in questo periodo a quello di uno **scienziato** che deve formulare la sua ipotesi e poi verificarla con le opportune operazioni concrete. Il pensiero è divenuto pienamente logico, astratto, ipotetico. Una conquista ulteriore di questo periodo è la capacità di riflettere sul proprio pensiero, cioè di sviluppare una sorta di «pensiero al quadrato», cioè la **metacognizione**.

✓ Teorie sull'intelligenza

- **Teorie unitarie**

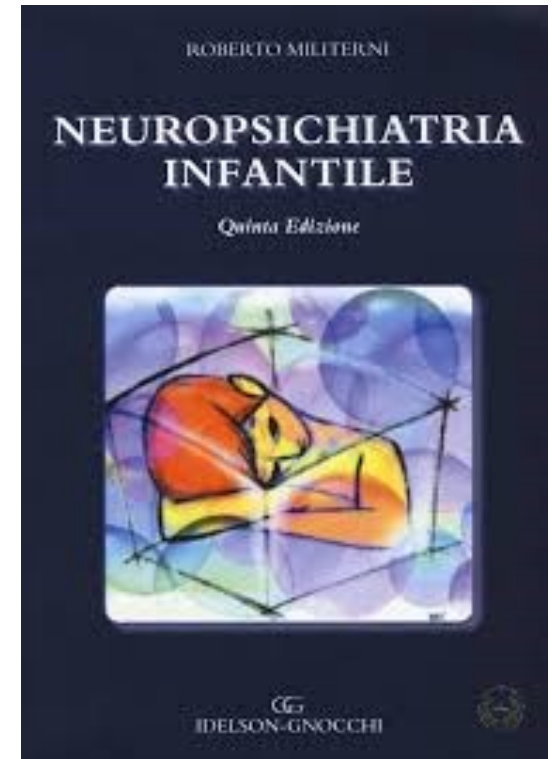
Teoria psicometrica del fattore "g" (es. matrici di Raven)

- **Teorie multiple:**

Teoria delle abilità primarie (es. test PMA delle abilità primarie)

- **Teorie gerarchiche**

Teoria CHC (es. WISC-IV)



✓ Teorie unitarie

Spearman elaborò la teoria “bifattoriale” dell’intelligenza

Per ogni test e quindi per ogni abilità misurabile si potevano individuare due componenti dell’intelligenza:

- un **fattore generale “g”**, cioè la componente centrale, legata all’abilità generale del soggetto;
- un **fattore specifico “s”** cioè la componente distintiva del test in oggetto, legata alle caratteristiche particolari della prova e dell’abilità testata.

✓ Teorie multiple

Thurstone, attraverso l’“analisi fattoriale multipla” giunse alla conclusione che l’intelligenza non dipendeva da un unico fattore generale, ma era costituita da varie abilità che chiamò “abilità mentali primarie”.

✓ Teorie gerarchiche

Le teorie gerarchiche rappresentano una sorta di compromesso tra le teorie unitarie e le teorie multiple, da un lato riconoscendo forme multiple di intelligenza e dall’altro trovando un sistema che ordini in un’organizzazione gerarchica in cui esistono abilità di livello più specifico e abilità di livello più generale.

Il modello più conosciuto e più ampiamente accettato è quello proposto dallo statunitense Raymond B. Cattell e dal suo allievo, John L. Horn.

Cattell per primo propose la presenza di due tipi di intelligenza, “Gf” e “Gc”, che si riferiscono, rispettivamente, all’ “intelligenza fluida” e all’ “intelligenza cristallizzata”.

✓ Teorie gerarchiche

➤ “Gf” (intelligenza fluida)

Oggi considerata più centrale dell'altro fattore, si riferisce alle abilità mentali preposte prevalentemente alla risoluzione di problemi astratti, es. compiti di problem solving visuo-percettivo. Aumenta gradualmente dall'infanzia all'adolescenza in rapporto ai processi di maturazione del SNC e poi si deteriora nel corso della vita; ha una forte componente genetica; è “culture- free”

➤ “Gc” (intelligenza cristallizzata)

si riferisce ad abilità mentali consolidate, che dipendono dalle conoscenze acquisite come risultato dell'apprendimento scolastico o di altre esperienze; non decresce, anzi può aumentare nel corso della vita, ed è determinata da influenze ambientali, sociali e culturali.

✓ Teorie gerarchiche

Carroll rappresenta una delle rielaborazioni più importanti, concettualizzazioni psicometriche classiche di tipo gerarchico. La sua teoria mise assieme Carrol e Horn: **teoria di Cattell-Horn-Carrol (CHC)**

Essa prevede una struttura gerarchica a tre strati con abilità generali (strato III), ampie (strato II) e ristrette (strato I):

- lo **strato III** rappresenta il vertice della piramide e corrisponde al **fattore “g”** di Spearman;
- lo **strato II** è costituito da otto abilità chiamati “fattori di gruppo”
- lo **strato I** rappresenta la base della piramide ed è costituito da numerosi “**fattori specifici**”, alcune delle quali coincidono con le **abilità mentali primarie** di Thurstone

✓ **Psicometria di base**

➤ **QI di rapporto**

- Il primo concetto di QI fu fornito da Wilhelm Stern nel 1912: rapporto, moltiplicato per 100, tra età mentale ed età cronologica. Presenta vari inconvenienti.

➤ **QI di deviazione**

- Fu introdotto da Wechsler: confronto dei punteggi del test di un individuo con i punteggi medi ottenuti da soggetti della stessa età e che in tal modo risultano “standardizzati”.

➤ **Curve di distribuzione**

- In statistica rappresentano graficamente come si distribuiscono determinati parametri in una popolazione. L'area che sta sotto la curva rappresenta la quantità di popolazione che mostra quei valori del parametro studiato. Più spazio c'è “sotto la curva”, maggiore è la quota di popolazione. Molti parametri biologici, ma non tutti, hanno una distribuzione che si definisce “Normale” o “Gaussiana”.

- La curva delle frequenze della distribuzione Normale ha una forma simile ad una campana. Il valore medio si trova esattamente al centro della distribuzione e la curva è simmetrica rispetto ad esso.

La maggior parte delle osservazioni si concentrano intorno al valore medio. Allontanandosi dal valore medio, la curva si avvicina sempre più all'asse delle ascisse ma non giunge mai a toccarlo: quindi rileviamo pochissime osservazioni che risultano molto distanti dalla media.

✓ **Psicometria di base**

➤ **Curva Normale o Gaussiana**

La deviazione standard (DS) è una distanza dalla media: è un indice riassuntivo delle differenze dei valori di ogni osservazione rispetto alla media della variabile.

Oltre il 95% dei punteggi si colloca tra -2DS e +2DS dalla media.

➤ **Punteggi utilizzati**

- **Percentili**

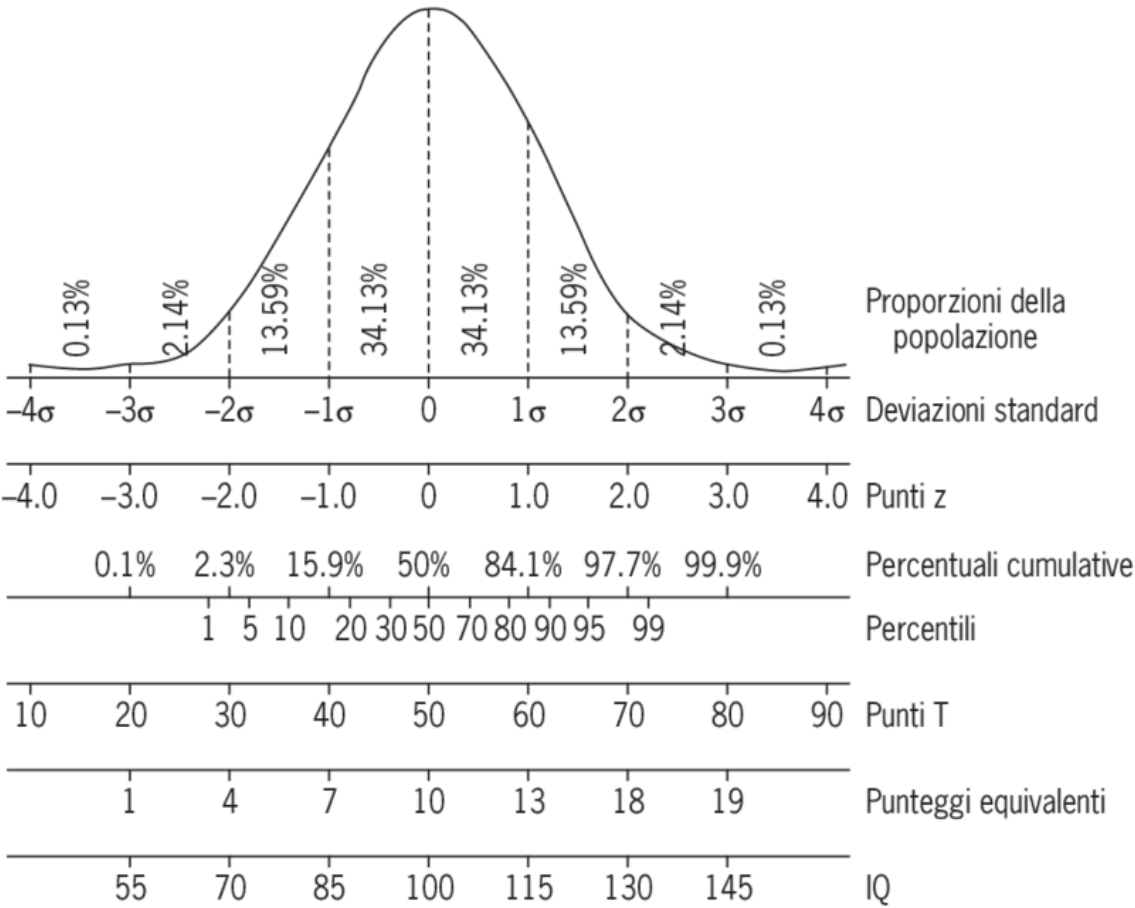
Il percentile indica il punteggio al di sotto del quale cade una determinata percentuale di soggetti del campione normativo (es. il 25° percentile corrisponde al punteggio al di sotto del quale cade il 25% dei soggetti del campione)

- **Punteggi ponderati (standard, scalari o equivalenti)**

Media=10 e DS=3

- **Punteggi QI**

Media=100 e DS=15.



✓ **Valutazione Intellettiva**

➤ **Test monocomponentiali**

Misurano una sola componente dell'intelligenza, ad es. l'intelligenza fluida.

➤ **Test multicomponentiali**

Misurano molte componenti dell'intelligenza, ad es. i vari fattori della teoria CHC.

✓ Valutazione Intellettiva

➤ Test multicomponentiali

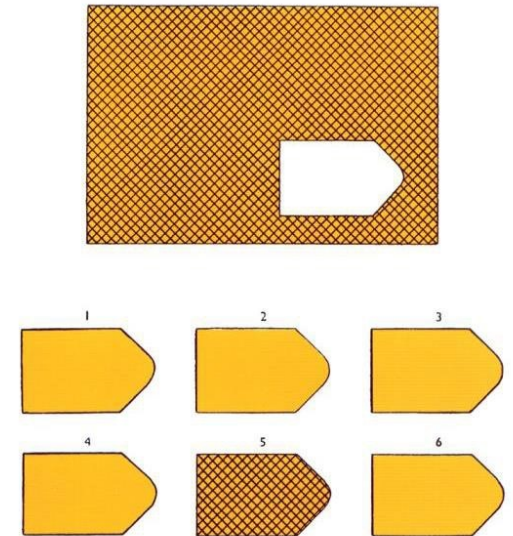
I test multicomponentiali forniscono il QI. Questo QI è detto di deviazione in quanto esprime quanto l'intelligenza del soggetto "devia" rispetto alla popolazione della stessa fascia di età. Richiede quindi che il test sia standardizzato, cioè che ci siano dei punteggi di riferimento che derivano da uno studio fatto su un campione rappresentativo. Ciò rende possibile il fatto che il punteggio "grezzo" ottenuto in quel bambino venga convertito in punteggi "ponderati" che hanno media=10 e DS=3. Poi questi stessi punteggi "ponderati" vengono sommati e a sua volta convertiti in punteggi "QI", che hanno media=100 e DS=15.

➤ Test monocomponentiali

- **Matrici di Raven CPM**

Sono nate per essere utilizzate con i bambini di età compresa 3-11 anni

Sono costituite da 3 serie, di 12 item ciascuna, composte in modo da misurare i principali processi caratteristici di questa fascia di età

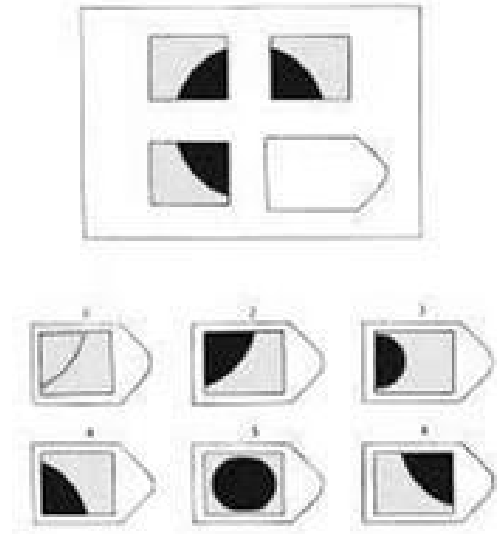


✓ Valutazione Intellettiva

➤ Test monocomponentiali

- **Matrici di Raven SPM**

Misurano le abilità mentali di bambini, adolescenti e adulti. Si compongono di 60 item divisi in 5 serie di 12 item ciascuna.



✓ Valutazione Intellettiva

➤ Test multicomponentiali

- WPPSI-III (WPPSI-IV)
- WISC-IV
- Leiter-R (Leiter-3) non verbale



✓ **Valutazione Intellettiva**

➤ **Test multicomponentziali**

• **WPPSI-III (WPPSI-IV)**

La WPPSI-III è uno strumento clinico di somministrazione individuale che valuta l'intelligenza di bambini dai 2,6 ai 7,3 anni. Essa fornisce:

- **QI Totale (QIT)**
- **QI Verbale (QIV)**
- **QI di Performance (QIP)**
- **Quoziente di velocità di processamento (QVP)**

WPPSI-III

Subtest	Sigla	Punteggi ponderati				
Disegno con cubi	DC		3		3	
Informazioni	IN	8			8	
Matrici logiche	ML		7		7	
Voocabolario	VC	8			8	
Concetti per immagini	CI		7		7	
Ricerca di simboli	RS			6	(6)	
Ragionamento con parole	RP	12			12	
Cifrario	CR			6	6	
(Comprensione)	(CO)	(8)			(8)	
(Completamento di figure)	(CF)		(8)		(8)	
Somiglianze	(SO)	(10)			(10)	
Vocabolario recettivo	(VR)					13
Ricostruzione di oggetti	(RO)		(2)		(2)	
Denominazione di immagini	(DI)					10
Somma dei punteggi ponderati		28	17	12	51	23
		Verb.	Perf.	Vel. pr.	Scala tot.	Ling. Gen.

Scale	Somma Punteggi Ponderati	Indici/QI	Rango percentile	Intervallo di confidenza al 95%
Scala verbale	28	96	42	90-105
Scala performance	17	71	3	66-82
Velocità di processamento	12	76	5	70-87
Scala totale	51	79	8	73-86
Linguaggio generale	23	109	73	100-116



✓ Valutazione Intellettiva

➤ Test multicomponentiali

- **WISC-IV**

È il test di intelligenza per bambini per eccellenza. Lo strumento valuta le capacità cognitive dei bambini di età compresa tra i 6 anni e i 16 anni e 11 mesi. C'è un'età di sovrapposizione tra WPPI-III e WISC-IV (6-7 anni). Nel caso di bambini che ricadano in questa fascia di età si sceglie il test WPPSI se il soggetto ha un deficit del linguaggio.

La WISC-IV si è evoluta in relazione al cambiamento dei modelli teorici, in particolare con l'avvento della Teoria CHC (Cattell-Horn-Carroll).

Subtest	Sigla	Punteggi ponderati				
			9			9
Disegno con cubi	DC					
Somiglianze	SO	8				8
Memoria di cifre	MC			7		7
Concetti illustrati	CI		8			8
Cifrario	CR				8	8
Vocabolario	VC	8				8
Riord. letterenumeri	LN			7		7
Ragion. con le matrici	RM		9			9
Comprensione	CO	8				8
Ricerca di simboli	RS				8	8
(Compl. figure)	CF		(10)			(10)
(Cancellazione)	CA				(8)	(8)
(Informazione)	IN	(6)				(6)
(Ragion. aritmetico)	RA			(7)		(7)
(Ragion. con le parole)	RP	(11)				(11)
		24	26	14	16	80
		CV	RP	ML	VE	QI

Scale	Somma dei punteggi ponderati	Indici/QI	Rango percentile	Intervallo di confidenza al 95%
Comprensione verbale (ICV)	24	88	21.4	82-96
Rag. Visuo-percettivo (IRP)	26	91	28.0	84-100
Memoria di lavoro (IML)	14	82	11.5	75-93
Velocità di elaborazione (IVE)	16	88	21.5	80-100
Totale (QI)	80	84	13.4	79-91

- **Leiter-3 (Leiter International Performance Scale – Third Edition)**

È un test non verbale, molto utilizzato ad es. per i soggetti con Disturbo dello Spettro Autistico non verbali o minimamente verbali



✓ Test neuropsicologici specifici

- Attenzione
- Memoria
- Funzioni esecutive



✓ Test neuropsicologici specifici

- **Funzioni esecutive**

Le funzioni esecutive rappresentano delle competenze cognitive necessarie per pianificare, mettere in atto e portare a termine con successo un comportamento finalizzato ad uno scopo. Queste includono un ventaglio di processi cognitivi che consentono l'autoregolazione, il controllo e l'automonitoraggio di pensieri: programmazione mentale, flessibilità cognitiva, inibizione della risposta e resistenza alle interferenze, supervisione da parte dell'attenzione, memoria di lavoro, abilità decisionali, generazione di strategie, abilità metacognitive.

Esempi: **Modified Wisconsin Card Sorting Test, Torre di Londra.**

- ✓ Il **comportamento adattivo** viene definito come “l’efficacia e il grado con cui l’individuo raggiunge gli standard di indipendenza personale e responsabilità sociale propri dell’età o del gruppo culturale di appartenenza” (Grossman, 1973), la “capacità di funzionare nel mondo reale” (Greenspan, 2006), “insieme delle abilità concettuali, sociali e pratiche apprese dalle persone per agire nella loro vita quotidiana” (American Association on Intellectual and Developmental Disabilities ; Schalock et al., 2010; Balboni, 2010).
- ✓ È età-specifico e contesto-specifico, multidimensionale e multiprofessionale.
- ✓ Comprende 4 dimensioni principali (Schalock, 1999; Thompson et al, 1999, Heal e Tassè, 1999):
 - **Comunicazione**
 - **Abilità quotidiane**
 - **Socializzazione**
 - **Abilità motorie**

Nell'adulto le autonomie sono schematizzate come **BADL** (Basic Activities of Daily Living) e IADL (Instrumental Activities of Daily Living)

Le BADL (Basic Activities of Daily Living), secondo la schematizzazione di Katz e coll. (1963), comprendono:

- fare il bagno
- vestirsi
- andare in bagno
- spostarsi
- continenza urinaria e fecale
- alimentarsi

✓ Le **IADL (Instrumental Activities of Daily Living)**, secondo la schematizzazione di Lawton e Brody (1969), comprendono:

- usare il telefono
- fare la spesa
- preparare i pasti
- curare la casa
- lavare la biancheria
- usare i mezzi di trasporto
- prendere le medicine
- gestire il denaro

✓ Test standardizzati

➤ Vineland-II

Fornisce 4 scale:

- **Comunicazione**
- **Abilità del vivere quotidiano**
- **Socializzazione**
- **Abilità Motorie**

Subscala/Scala	Punteggio grezzo	Punteggio v-scale	Punteggio QI di dev.	IC 95%	Rango Perc.	Livello adattivo	Punteggio Età equiv.
Ricezione	22	6		±2		B	2;5
Espressione	38	3		±2		B	1;11
Scrittura	28	11		±2		MB	7;2
Comunicazione	Somma __20		47	±7	<1	B	
Personale	51	3		±2		B	4;3
Domestico	15	14		±1		Ad	7;4
Comunità	33	8		±2		B	6;7
Abilità del Vivere Quotidiano	Somma __25		61	±6	0.5	B	
Relazioni Interpersonali	35	3		±2		B	3;0
Gioco e Tempo Libero	8	1		±2		B	1;1
Regole Sociali	13	6		±2		B	4;5
Socializzazione	Somma __10		42	±5	<1	B	

Le prime tre (Comunicazione, Abilità del vivere quotidiano, Socializzazione) in individui da 0 a 90 anni di età, l'ultima (Abilità Motorie) in individui da 0 a 7 anni e da 56 a 90 anni.

- ✓ Vanno considerati tre livelli funzionali: il linguaggio, l'eloquio e la comunicazione:
 - il **linguaggio** comprende la forma, la funzione e l'utilizzo di un sistema convenzionale di simboli comunicativi (parole pronunciate o scritte, gesti, segni, immagini etc.) governati da una serie di regole
 - l'**eloquio** è la produzione espressiva dei suoni e comprende l'articolazione, la fluenza, la voce e la qualità di risonanza di un individuo
 - la **comunicazione** comprende qualsiasi comportamento verbale e non verbale, intenzionale o non intenzionale, che rappresenta ciò che il comunicante intende esprimere a un altro individuo

- ✓ La valutazione logopedica è finalizzata alla stesura del profilo comunicativo e linguistico del bambino e del progetto terapeutico nei soggetti con deficit del linguaggio e degli apprendimenti scolastici. Si articola in un colloquio con la famiglia, una valutazione informale e una valutazione formale.
 - La **valutazione informale** comprende sia momenti interattivi e di gioco col bambino più piccolo, sia scambi comunicativi in conversazione con il bambino più grande e l'adolescente
 - La **valutazione formale** comprende test standardizzati da utilizzare nella valutazione del linguaggio verbale espressivo e recettivo.

✓ **Linguaggio verbale espressivo e recettivo**

Livelli

- **Fonetico-fonologico**
- **Lessicale-semantico**
- **Morfo-sintattico**
- **Narrativo**
- **Pragmatico**

➤ **Livello fonetico-fonologico (linguaggio espressivo)**

- **Analisi fonetica**

Inventario fonetico del bambino, cioè registrazione dei fonemi, vocalici e consonantici, che compaiono nelle sue produzioni verbali, in denominazione e/o ripetizione o in linguaggio spontaneo. Se l'inventario è ridotto, va fatto un approfondimento uditivo e neuromotorio.

- **Analisi fonologica**

Valuta principalmente la successione dei fonemi per la costruzione delle parole, quindi omissioni, sostituzioni, semplificazioni etc.

- **Analisi prosodica**

Prosodia linguistica: intonazione, ritmo, durata e accento

➤ **Livello lessicale-semantico (linguaggio espressivo e recettivo)**

È il vocabolario del bambino, cioè la capacità del bambino di apprendere le parole, cioè di stabilire associazioni tra etichette lessicali e concetti (oggetti o eventi). Lo sviluppo di tale livello dipende dalla capacità di categorizzazione del mondo esterno e dall'acquisizione del significato delle parole.

La valutazione del lessico del bambino è tradizionalmente effettuata mediante prove di vocabolario in produzione (output) e in comprensione (input): si tratta per lo più di test di denominazione di figure e di riconoscimento della parola target, pronunciata dalle seminatore, che il bambino deve indicare su tavole contenenti ciascuna più illustrazioni, qual è quella corretta.

➤ **Livello morfo-sintattico (linguaggio espressivo e recettivo)**

- **Morfologia:** struttura grammaticale della parola; comprende flessioni (declinazioni per gli elementi nominali, coniugazioni per i verbi) e funtori (articoli, preposizioni, pronomi, congiunzioni e connettivi); la parola è l'unità massima della morfologia
- **Sintassi:** struttura della frase (frastica); la parola è l'unità minima della sintassi; frase vs enunciato (frase=unità di senso compiuto o combinazione di parole che contenga almeno un verbo; enunciato=sequenza di parole preceduta e seguita da pausa o turno conversazionale)

La maggior parte dei bambini sui 5-6 anni ha acquisito tutti i fondamentali elementi del linguaggio: sa strutturare bene le frasi, incluse le relative, le passive e le interrogative, usando in modo sufficientemente corretto le fondamentali regole grammaticali e sintattiche.

➤ **Livello narrativo (linguaggio espressivo e recettivo)**

La valutazione delle abilità narrative, o competenza testuale, è relativa alla capacità di produrre e capire un testo. I testi prodotti oralmente dal bambino vengono analizzati a vari livelli: essi costituiscono un campione di linguaggio su cui è possibile eseguire un'analisi del linguaggio strutturale (fonetico-fonologica e morfo-sintattica) e un'analisi più specifica del testo narrativo.

La valutazione delle **abilità di narrazione** analizza il testo prodotto oralmente dal bambino secondo condizioni di testualità, tra cui coesione, coerenza e informatività.

La valutazione delle **abilità di comprensione di un testo orale** viene effettuata facendo ascoltare la lettura di un testo e poi formulando specifiche domande su tale testo.

INIZIO SECONDA PARTE → OBIETTIVI

Lo studente deve acquisire gli elementi di base relativi a:

- ✓ Caratteristiche generali dei principali strumenti di classificazione (ICD – ICDH - ICF – DSM)
- ✓ Classificazione dei Disturbi del Neurosviluppo
- ✓ Breve storia dei Disturbi dello Spettro Autistico
- ✓ Criteri diagnostici dei Disturbi dello Spettro Autistico
- ✓ Epidemiologia dei Disturbi dello Spettro Autistico
- ✓ Comorbidità dei Disturbi dello Spettro Autistico
- ✓ Genetica dei Disturbi dello Spettro Autistico
- ✓ Fattori ambientali nei Disturbi dello Spettro Autistico
- ✓ Tipi di esordio dei Disturbi dello Spettro Autistico
- ✓ Diagnosi dei Disturbi dello Spettro Autistico mediante colloquio clinico e osservazione clinica
- ✓ Diagnosi dei Disturbi dello Spettro Autistico mediante strumenti standardizzati
- ✓ Problematiche particolarmente evidenti a partire da pubertà/adolescenza nei Disturbi dello Spettro Autistico

INIZIO SECONDA PARTE → SPUNTI DI RIFLESSIONE

RAIN MAN (1988): <https://www.youtube.com/watch?v=tEOxhvvTRFk>

[RAIN MAN - "Let's play some cards..."\(HD\)](https://www.youtube.com/watch?v=tEOxhvvTRFk)

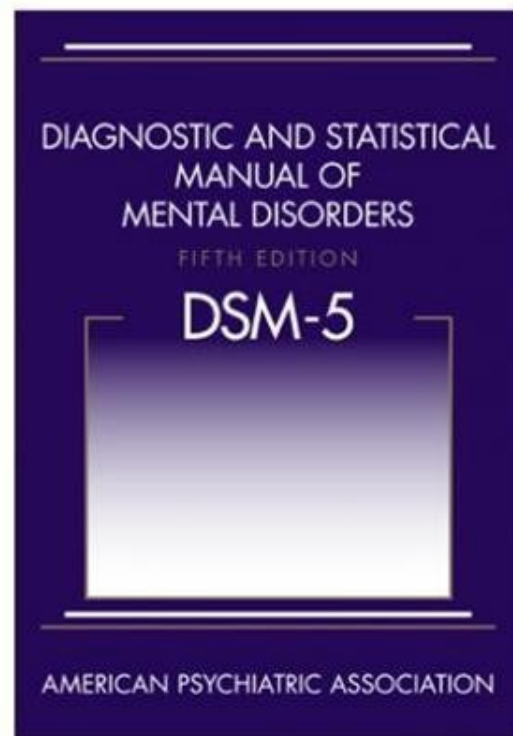
<https://www.youtube.com/watch?v=iKKUyKl764A&t=12s>

RAIN MAN (1988): La storia segue Charlie Babbitt (Tom Cruise), un uomo d'affari egoista che scopre, dopo la morte del padre, di avere un fratello maggiore di nome Raymond (Dustin Hoffman), affetto da autismo e che vive in un istituto. Charlie decide di portarlo via dall'istituto per cercare di ottenere una parte dell'eredità paterna. Durante il viaggio in auto attraverso gli Stati Uniti, Charlie inizia a scoprire di più su Raymond e sul suo mondo unico. Raymond ha abilità straordinarie nella memoria e nel calcolo, ma lotta con le interazioni sociali e la comprensione delle emozioni. La relazione tra i due fratelli evolve da un iniziale conflitto e sfruttamento a una connessione più profonda e comprensiva.

Temi Principali

- 1. Accettazione e comprensione:** Il film mostra il percorso di Charlie nel comprendere e accettare le differenze di Raymond. Inizialmente, lo vede solo come un ostacolo, ma col tempo inizia a vedere il suo valore e la sua umanità.
- 2. Famiglia e legami:** La storia esplora le dinamiche familiari, il rapporto tra fratelli e l'importanza del sostegno reciproco. Mentre Charlie cerca l'eredità, scopre che il legame fraterno è più significativo del denaro.
- 3. Differenze e abilità:** "Rain Man" mette in luce le sfide dell'autismo, ma anche le straordinarie capacità di Raymond, come la sua abilità di contare e memorizzare informazioni. Questo porta a riflessioni sulle diverse forme di intelligenza e sui talenti unici delle persone nello spettro autistico.
- 4. Stereotipi e rappresentazione:** Il film ha contribuito a sensibilizzare il pubblico sull'autismo, ma ha anche suscitato dibattiti su come viene rappresentato. Se da un lato ha aumentato la consapevolezza, dall'altro ha anche semplificato alcune esperienze del mondo autistico.

Sistemi di classificazione



- La classificazione internazionale delle malattie, incidenti e cause di morte (ICD, International Statistical Classification of Diseases, Injuries and Causes of Death) è uno standard di classificazione delle malattie e dei problemi correlati, stilata dall'Organizzazione mondiale della sanità (OMS) e rappresenta un valido strumento per gli studi statistici ed epidemiologici.
- L'ICD è arrivata all'undicesima edizione, ma nella pratica clinica si utilizza ancora la decima (**ICD-10**)
 - Il “nucleo centrale” della classificazione dell'ICD-10 è il codice a tre caratteri (es. F84)
 - L'aggiunta del quarto carattere identifica uno specifico disturbo (es. F84.0)
 - Il Capitolo V include Disturbi Psicici e Comportamentali (F00-F99) suddivisi in vari sottocapitoli.

Disturbi psichici e comportamentali (F00-F99)

- Disturbi psichici di natura organica, compresi quelli sintomatici (F00-F09)
- Disturbi psichici e comportamentali da uso di sostanze psicoattive (F10-F19)
- Schizofrenia, disturbo schizotipico e disturbi deliranti (F20-F29)
- Disturbi dell'umore (affettivi) (F30-F39)
- Disturbi nevrotici, legati a stress e somatoformi (F40-F48)
- Sindromi comportamentali associate a disfunzioni fisiologiche e a fattori fisici (F50-F59)
- Disturbi della personalità e del comportamento nell'adulto (F60-F69)
- Ritardo mentale (F70-F79)

➤ **Ritardo mentale (F70-F79)**

- ✓ F70 Ritardo mentale lieve
- ✓ F71 Ritardo mentale di media gravità
- ✓ F72 Ritardo mentale grave
- ✓ F73 Ritardo mentale profondo
- ✓ F78 Ritardo mentale di altro tipo
- ✓ F79 Ritardo mentale non specificato

➤ **Disturbi dello sviluppo psicologico (F80-F89)**

- ✓ F80 Disturbi evolutivi specifici dell'eloquio e del linguaggio
- ✓ F81 Disturbi evolutivi specifici delle abilità scolastiche
- ✓ F82 Disturbo evolutivo specifico della funzione motoria
- ✓ F83 Disturbo evolutivo specifico misto
- ✓ F84 Disturbi evolutivi globali (es. **Autismo=F84.0**)
- ✓ F88 Disturbo dello sviluppo psicologico di altro tipo
- ✓ F89 Disturbo dello sviluppo psicologico non specificato

➤ **Disturbi comportamentali e della sfera emozionale con esordio nell'infanzia e nell'adolescenza (F90-F98)**

- ✓ F90 Disturbi ipercinetici (es. **ADHD=F90.0**)
- ✓ F91 Disturbi della condotta
- ✓ F92 Disturbi misti della condotta e della sfera emozionale

- La Classificazione delle Menomazioni, Disabilità e Handicap **ICIDH (International Classification of Impairments, Disabilities and Handicap)** fu pubblicata nel 1980. Fu ideata dal medico britannico Philip Wood, non per sostituire, ma per affiancare la classificazione ICD.
- L'ICIDH è stata la prima elaborazione di un sistema di classificazione internazionale basato sulle conseguenze delle malattie.

La sequenza

ICD = eziologia – patologia - manifestazione clinica

si integra con la sequenza

ICIDH = menomazione – disabilità - handicap

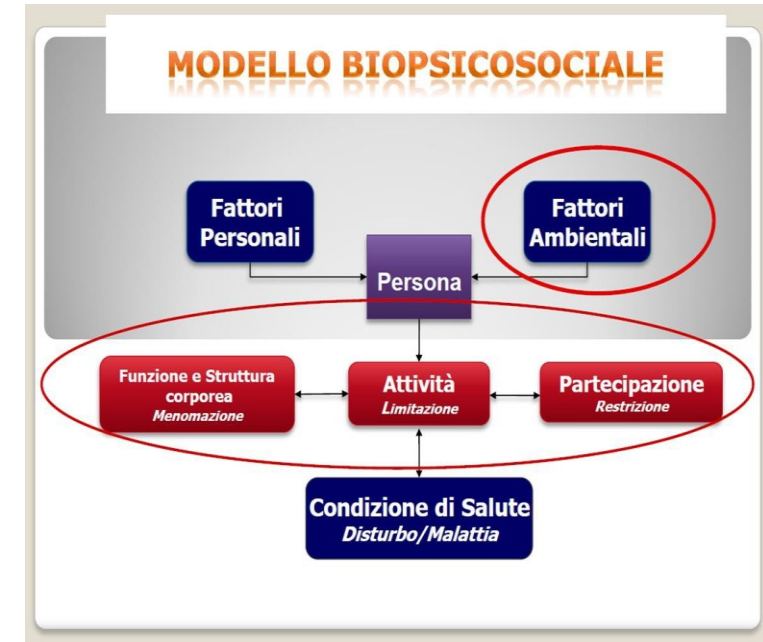
- La **menomazione** è definita come “qualsiasi perdita o anormalità a carico di una struttura o di una funzione psicologica, fisiologica o anatomica”.
- La **disabilità** è data da “qualsiasi limitazione o perdita (conseguente a menomazione) delle capacità di compiere un’attività nel modo o nell’ampiezza considerati normali per un essere umano”.
- L’**handicap** è invece “la situazione di svantaggio, conseguente a una menomazione o a una disabilità, che in un soggetto limita o impedisce l’adempimento del ruolo normale in relazione all’età, sesso e fattori socioculturali”.

- **l'ICF (International Classification of Functioning, Disability and Health)** è la Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute, pubblicata per la prima volta nel 2001 dall'OMS.
- La versione per bambini e adolescenti si chiama **ICF-CY** (International Classification of Functioning, Disability and Health – Child & Youth Version)
- Per l'ICF la **disabilità** è la conseguenza o il risultato di una complessa relazione tra la condizione di salute di un individuo (caratterizzata da danno in **strutture** e **funzioni corporea** e causa **limitazioni** nell'**attività** e nella **partecipazione**), in cui hanno un ruolo importante i fattori personali e i fattori ambientali, che rappresentano le circostanze in cui vive l'individuo.

- Alla base dell'ICF vi è il **modello biopsicosociale**, che integra il «modello medico» che vede la disabilità come un problema della persona, causato direttamente da malattie, traumi o altre condizioni di salute che necessitano di assistenza medica sotto forma di trattamento individuale da parte di professionisti e il «modello sociale», che vede la disabilità come un problema creato dalla società

- L'ICF utilizza i seguenti codici:

- ✓ **Funzioni Corporee** - codice b
- ✓ **Strutture corporee** - codice s
- ✓ **Attività e Partecipazione** - codice d
 - **Attività** (è l'esecuzione di un compito o di un'azione da parte di un individuo)
 - **Partecipazione** (è il coinvolgimento in una situazione di vita)
- ✓ **Fattori ambientali** - codice e



- Le **menomazioni** sono problemi nella funzione o nella struttura del corpo, intesi come una deviazione o una perdita significativa.
- Le **limitazioni dell'attività** sono le difficoltà che l'individuo può incontrare nell'eseguire delle attività.
- Le **restrizioni della partecipazione** sono i problemi che un individuo con sperimentare nel coinvolgimento nelle situazioni di vita.
- Vanno poi considerati i **fattori personali** (non codificati dall'ICF) e i **fattori ambientali**.
- Il Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali è noto con la sigla DSM (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders)
- È uno dei sistemi di classificazione più utilizzati da psichiatri, psicologi e neuropsichiatri infantili, sia nella pratica clinica sia nell'ambito della ricerca, redatto dall'American Psychiatric Association.
- Il DSM-5 rappresenta la 5ª versione, pubblicato negli USA nel 2013 e in Italia nel 2014.

- Un'importante novità è aver aggiunto al **criterio categoriale** (ogni disturbo è identificato da una serie di segni e sintomi descritti nei criteri diagnostici che andranno soddisfatti) il **criterio dimensionale** (livello di severità per ciascun disturbo).

- Un'importante novità del DSM-5 è quello di aver introdotto il capitolo dei **Disturbi del Neurosviluppo**, un gruppo di condizioni con esordio ed espressione nel periodo dello sviluppo.
 - **Disturbi del Neurosviluppo**
 - ✓ Disabilità Intellettiva
 - ✓ Disturbi della Comunicazione
 - ✓ Disturbo dello Spettro dell'Autismo
 - ✓ Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività
 - ✓ Disturbo Specifico dell'Apprendimento
 - ✓ Disturbo del Movimento

➤ I Disturbi del Neurosviluppo si presentano frequentemente in **comorbidità** (questa è la regola in età evolutiva: **comorbidità trasversale e longitudinale**): per esempio, individui con Disturbo dello Spettro dell'Autismo spesso presentano Disabilità Intellettiva e molti bambini con ADHD hanno anche un Disturbo Specifico dell'Apprendimento. Hanno tutti una base neurobiologica.

➤ Storia

Il termine autismo è stato coniato per la prima volta nel 1911 dallo psichiatra svizzero Eugene Bleuer per definire uno dei sintomi fondamentali della diagnosi di schizofrenia.

Questo “**autismo-sintomo**” di schizofrenia, che ha prodotto negli anni equivoci diagnostici rilevanti, va tenuto ben distinto dall' “**autismo-malattia**” ossia dal disturbo dello spettro autistico, un'entità nosografica autonoma descritta per la prima volta da Leo Kanner nel 1943.

➤ Storia

Un anno più tardi, nel 1944, il pediatra austriaco **Hans Asperger** descrisse 4 ragazzi che presentavano alcune ma non tutte le caratteristiche comportamentali presenti nei bambini di Kanner.

Il lavoro di Asperger fu poi tradotto in inglese da **Uta Frith** e diffuso anche grazie a **Lorna Wing**.

➤ Storia

Dopo Kanner vari psichiatri hanno continuato a considerare l'autismo come una patologia simile alla schizofrenia o comunque come un disturbo con una base psicodinamica.

Bettelheim nel 1967, ad esempio, ipotizzò che l'autismo fosse causato da un rapporto inadeguato del bambino con la madre (la cosiddetta madre «frigorifero»), da cui doveva essere staccato per una terapia riabilitativa (la cosiddetta "parentectomy").

Grazie soprattutto agli studi di **Rutter** (1972) l'autismo diviene un'entità nosografica autonoma e compare nel DSM-III (1980)

Criteri diagnostici DSM-5

A. Deficit persistenti della comunicazione e dell'interazione sociale

- ✓ Deficit della reciprocità socio-emotiva
- ✓ Deficit dei comportamenti comunicativi non verbali
- ✓ Deficit dello sviluppo, della gestione e della comprensione delle relazioni

B. Pattern di comportamento, interessi o attività ristretti e ripetitivi (almeno 2)

- ✓ Movimenti, uso degli oggetti o eloquio stereotipati e ripetitivi
- ✓ Insistenza nella sameness, aderenza alla routine o rituali di comportamento verbale o non verbale
- ✓ Interessi molto limitati, fissi, che sono anomali per intensità o profondità
- ✓ Iper- o iporeattività in risposta a stimoli sensoriali o interessi sensoriali insoliti

Criteri diagnostici DSM-5

C. Sintomi nel periodo precoce dello sviluppo

D. Compromissione funzionale clinicamente significativa

E. Alterazioni non meglio spiegate da disabilità intellettiva o ritardo globale dello sviluppo

Criteri diagnostici DSM-5

✓ Livello di gravità

Livello di gravità 1-2-3 in base alla compromissione della comunicazione sociale e ai pattern di comportamento ristretti e ripetitivi

✓ Specificatori

- Con o senza **compromissione intellettiva** associata
- Con o senza **compromissione del linguaggio** associata
- Associato a una **condizione medica o genetica nota** o a un fattore ambientale
- Associato a un **altro disturbo del neurosviluppo**, mentale o comportamentale
- Con catatonia (*Sindrome psicotica caratterizzata dal persistere in un atteggiamento corporeo assunto spontaneamente o per imposizione*)

Disturbi dello Spettro Autistico

➤ Criterio A

A. Deficit persistenti della comunicazione e dell'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 socio-emotiva della conversazione a una ridotta condivisione di interessi, emozioni o sentimenti, all'incapacità di dare inizio o di rispondere a interazioni sociali

➤ **Criterio A**

✓ **2. Deficit dei comportamenti comunicativi non verbali utilizzati 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 dei gesti, alla 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, dalla 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 per i coetanei

➤ **Criterio B**

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 e ripetitivi**

(per es. stereotipie motorie semplici o complesse , mettere in fila giocattoli o ruotare gli oggetti, ecolalia immediata e differita, frasi idiosincrasiche)

✓ **2. Insistenza nella sameness (immodificabilità), aderenza alla routine priva di flessibilità o rituali di comportamento verbale o non verbale**

(per es. estremo disagio di fronte a cambiamenti e transizioni, schemi di pensiero rigidi, rituali comportamentali o verbali: necessità fare sempre lo stesso percorso in auto o la stessa domanda per ascoltare la risposta)

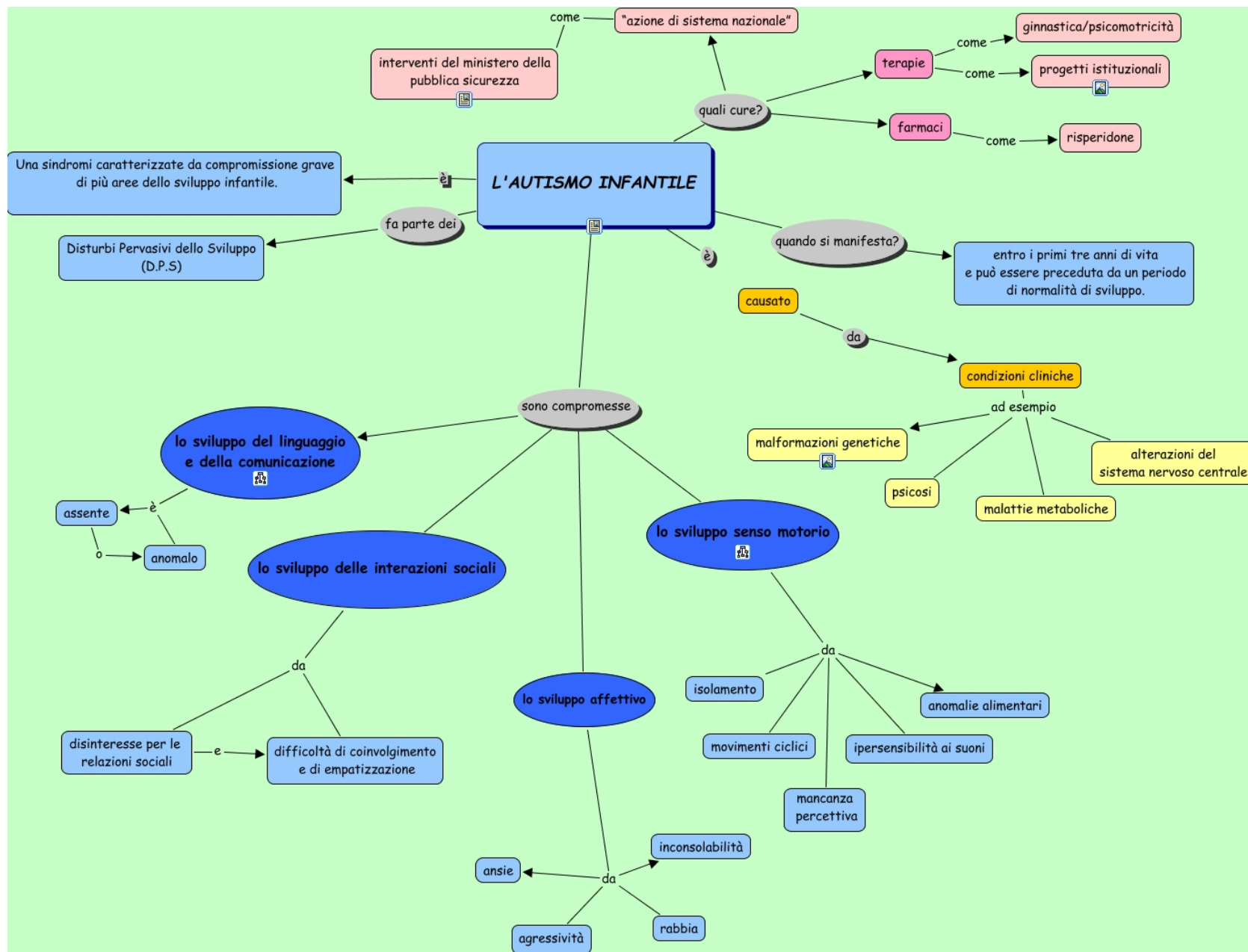
➤ **Criterio B**

- ✓ **3. Interessi molto limitati, fissi, che sono anomali per intensità o profondità** (per es. forte attaccamento o preoccupazione nei confronti di oggetti insoliti, interessi eccessivamente circoscritti per oggetti tipici o atipici, come le etichette dei vestiti, i barattoli, i pelucchi)
- ✓ **4. Iper- o iporeattività in risposta a stimoli sensoriali o interessi insoliti verso aspetti sensoriali dell'ambiente** (per es. apparente indifferenza a dolore/temperatura, reazioni di avversione nei confronti di suoni o consistenze tattili specifici, annusare o toccare oggetti in modo eccessivo, essere affascinati da luci o da movimenti)

➤ **Specificatore: Linguaggio**

Con il DSM-V il linguaggio non fa più parte dei criteri diagnostici e diventa uno specificatore.

Resta come **criterio diagnostico la comunicazione non verbale.**



➤ Epidemiologia

- La prevalenza stimata nella seconda metà degli **anni '80** era di circa **2- 5/10.000** nati, configurando questo disturbo come una sindrome rara.
- A distanza di 30 anni, nel **2012** la prevalenza a livello mondiale era stimata pari a **62/10.000**.
- L'ADDM network negli USA mostra dati molto attendibili ed estremamente preoccupanti
 - **2012 - 148/10.000** (1/68 nati)
 - **2014 - 168/10.000** (1/59 nati)
 - **2016 - 185/10.000** (1/54 nati)
 - **2018 - 230/10.000** (1/43 nati)
 - **2020 - 276/10.000** (1/36 nati)

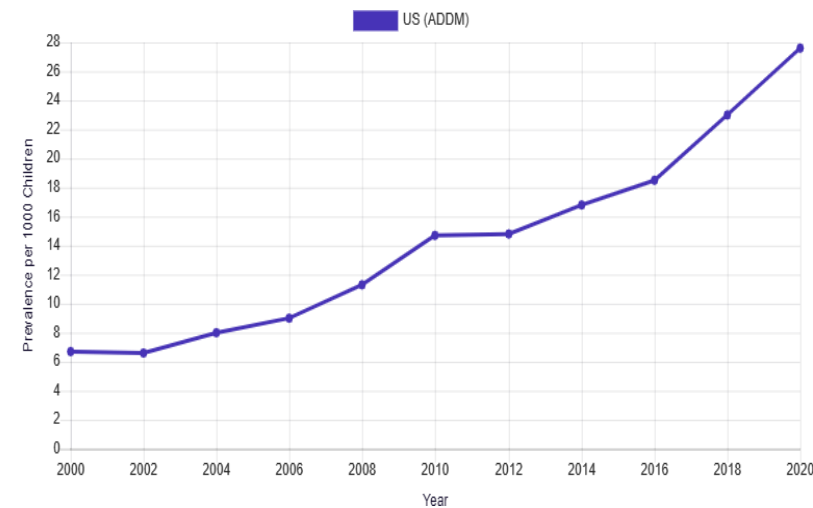


➤ Epidemiologia

Queste stime testimoniano che il disturbo sia una delle patologie comportamentali più frequenti.

Le ragioni di questo **incremento epidemiologico** è legato per **1/3 ad un aumento delle diagnosi**, per **2/3 a un aumento reale di prevalenza**, con evidenza concreta ed allarmante.

Il rapporto M/F è 4:1.



Progetto **SCOPRIAMO L'AUTISMO**

- *Accademia Gialloazzurri*, promossa dal Prof. Alessandro Danieli con la partecipazione dell'**Università Campus Biomedico** di Roma



➤ Comorbidità

Il Disturbo dello Spettro Autistico si presenta frequentemente in comorbidità con altre patologie, soprattutto la **Disabilità Intellettiva**, l'**ADHD**, i **Disturbi d'Ansia** e il **Disturbo Ossessivo-compulsivo**, **Disturbo dello Sviluppo della Coordinazione Motoria**.

La **Disabilità intellettiva** è presente in media nel **40-65% dei casi** e rappresenta uno degli elementi prognostici più importanti, insieme alla presenza/assenza di linguaggio espressivo.

Si parla in genere di autismo ad **alto funzionamento** quando il QI è superiore a 70 (ma ciò non indica necessariamente un adeguato adattamento sociale), a **basso funzionamento** (quando il QI è inferiore a 70).

➤ Genetica

La genetica contribuisce alla patogenesi dell'autismo in maniera determinante, seppure con grande eterogeneità e rappresenta uno degli ambiti medici più importanti nella gestione del paziente autistico a livello clinico.

- ✓ Il **grado di concordanza** nei gemelli omozigoti è 60-90%.
- ✓ Il **rischio di ricorrenza** è significativamente più elevato rispetto alla popolazione generale: la probabilità di avere un secondo figlio anche autistico è pari al 15-25% se si tratta di un maschio e del 5-15% se si tratta di una femmina, e arriva al 30-50% quando i figli autistici sono già due.

➤ Genetica

Un recente studio di Bai et al. del 2019, effettuato in 5 paesi su un campione di circa 2 milioni di soggetti, di cui circa 22.000 con Disturbo dello Spettro Autistico ha dimostrato che l'ereditabilità dell'ASD è circa l'80%, indicando che la variazione dell'insorgenza dell'ASD nella popolazione è principalmente dovuta a influenze genetiche ereditarie, soltanto per il 20% è legata all'ambiente.

JAMA Psychiatry | Original Investigation

Association of Genetic and Environmental Factors With Autism in a 5-Country Cohort

Dan Bai, MSc; Benjamin Hon Kei Yip, PhD; Gayle C. Windham, PhD, MSPH; Andre Sourander, PhD; Richard Francis, PhD; Rinat Yoffe, MPH; Emma Glasson, PhD; Behrang Mahjani, PhD; Auli Suominen, MSc; Helen Leonard, MBChB, MPH; Mika Gissler, PhD; Joseph D. Buxbaum, PhD; Kingsley Wong, PhD; Diana Schendel, PhD; Arad Kodesh, MD; Michaeline Breshnahan, PhD, MPH; Stephen Z. Levine, PhD; Erik T. Parner, PhD; Stefan N. Hansen, PhD; Christina Hultman, PhD; Abraham Reichenberg, PhD; Sven Sandin, PhD

➤ Genetica

Distinguiamo:

- ✓ **Autismi sindromici**
- ✓ **Autismi mitocondriali**
- ✓ **Autismi da varianti genetiche rare**
- ✓ **Autismi da varianti genetiche comuni**



➤ Genetica

✓ Autismi sindromici

Sono legati a varianti genetiche rare ma inquadrabili in specifiche e note sindromi genetiche.

Vanno sospettati quando i pazienti presentano malformazioni e/o dismorfismi del volto e di altri distretti corporei, disabilità intellettiva di grado variabile ed epilessia (es. Sindrome dell’X fragile, Sclerosi tuberosa, Neurofibromatosi di tipo 1 etc.)

✓ Autismi mitocondriali

Sono legati a varianti genetiche rare che colpiscono i geni “mitocondriali”. Con questo termine indichiamo tutte le forme di autismo legate ad un malfunzionamento della fosforilazione ossidativa e, più in generale, dei mitocondri. Si tratta di condizioni relativamente rare, associate a **sintomi neurologici**.

✓ Autismi da varianti genetiche rare

Sono legati a varianti genetiche rare ma non inquadrabili in specifiche e note sindromi genetiche.

➤ Genetica

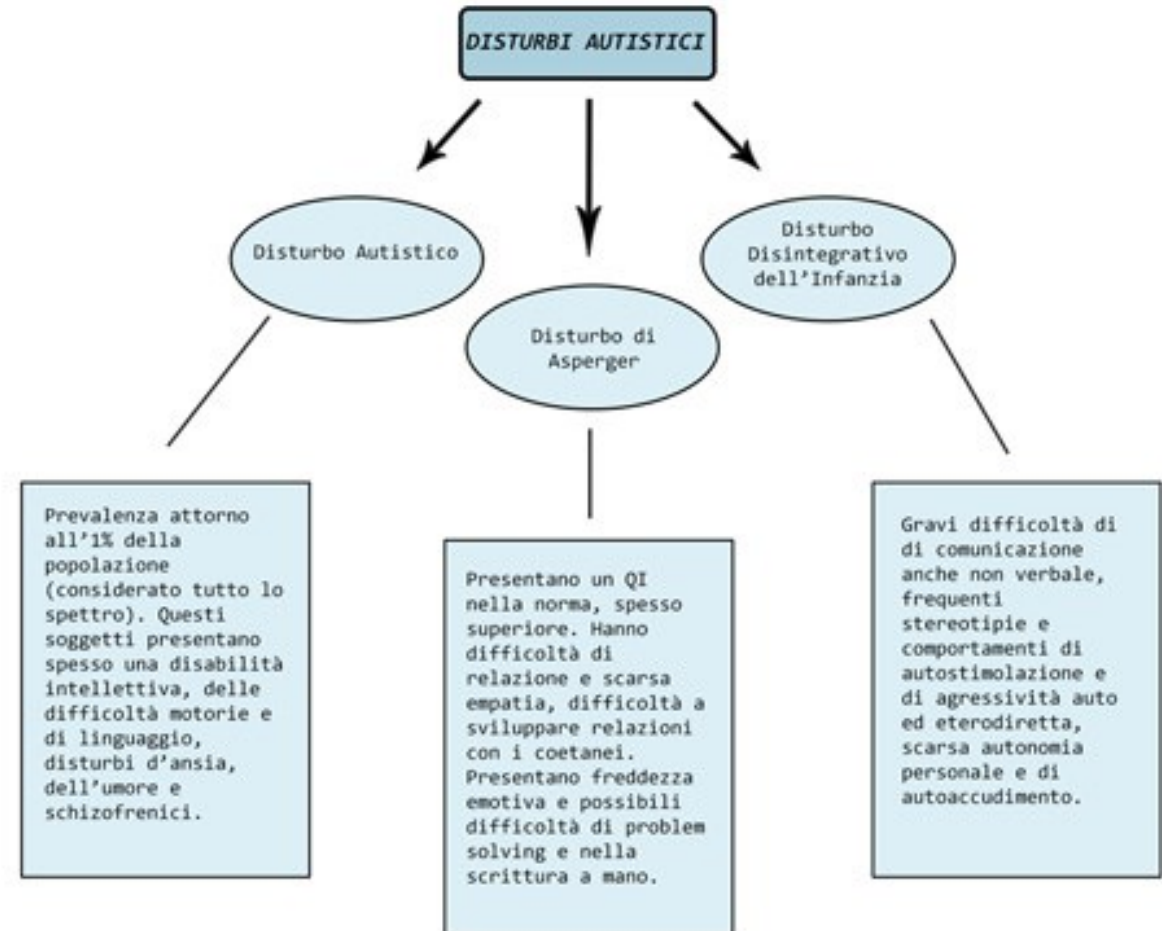
✓ Autismi da varianti genetiche comuni

Sono dovuti a varianti genetiche comuni, cioè normalmente presenti nella popolazione, che possono determinare il disturbo quando si supera una certa soglia, mediante un effetto “somma”.

Una sfortunata combinazione di varianti comuni può fortemente predisporre all'autismo e/o abbassare la soglia di sensibilità a fattori ambientali in grado di nuocere al neurosviluppo

➤ Genetica

Eccetto per una minoranza di casi spiegata da forme sindromiche e monogeniche, la genetica dell'autismo si sta sempre più allontanando da dare importanza a singolo gene per dare spazio al concetto di una «rete genica», substrato genetico di un «pathway molecolare», dal cui malfunzionamento emergerebbe la patologia nel singolo individuo.



➤ Fattori ambientali

In rari casi i fattori ambientali rappresentano la causa unica del disturbo:

- ✓ **Sindrome fetale da anticonvulsivanti**, causata dall' esposizione prenatale soprattutto all'acido valproico e, con frequenza inferiore, alla carbamazepina
- ✓ Esposizione ad altri **farmaci teratogeni**, come la **talidomide** (ritirato dal commercio perché aveva determinato focomelia) e il **misoprostol**
- ✓ **Infezioni virali congenite** (rosolia, citomegalovirus) che determinano anche Disabilità Intellettiva, sordità e malformazioni più spesso cardiache e oftalmiche.

Sono fattori di rischio i **pesticidi** e gli **insetticidi** utilizzati in alcuni nazioni ed aree geografiche: organofosfati (soprattutto il clorpirifos), pesticidi organoclorurati, solventi clorurati

➤ **Fattori ambientali**

È invece da escludersi categoricamente un contributo da parte delle vaccinazioni all'aumento di incidenza dell'autismo nelle ultime due decadi in quanto evidenze portate inizialmente contro il vaccino MMR sono state successivamente ritrattate.

La modificazione dello schema vaccinale non è mai stata associata a una riduzione dell'incidenza di autismo in nessuna nazione. Nemmeno l'eliminazione del timerosale (thimerosal), antisettico presente nei vaccini, ha mai portato ad una modificazione del trend epidemiologico.



➤ **Esordio**

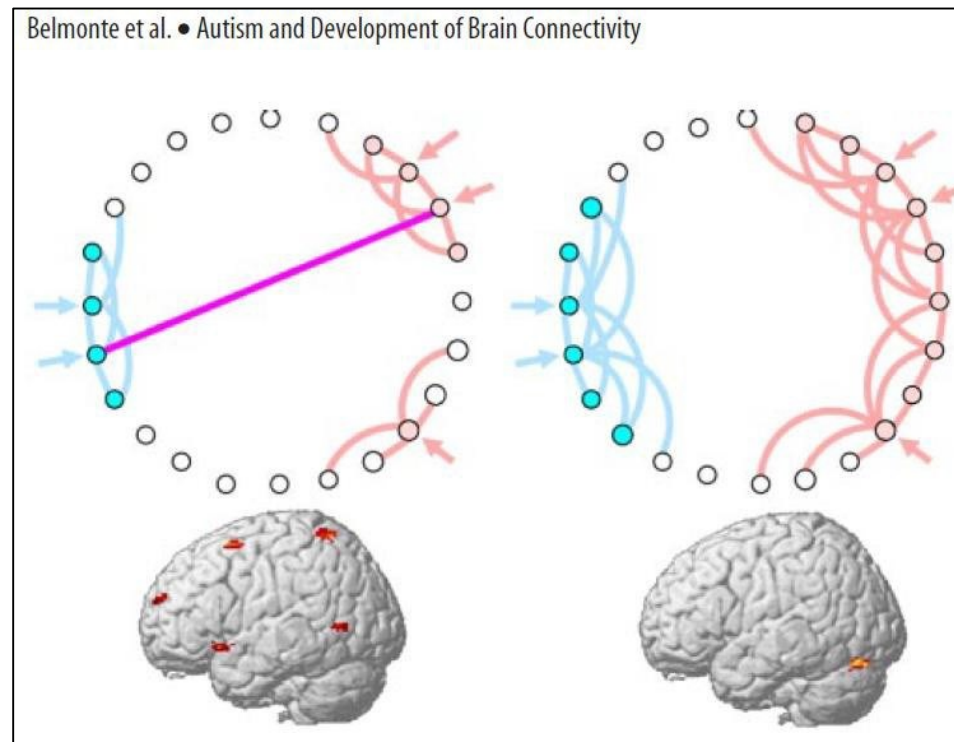
Le modalità di esordio del disturbo dello spettro autistico possono essere tanto variegate quanto sono diverse le varie forme cliniche di autismo.

Ne distinguiamo principalmente 3:

- ✓ **Esordio fin dalla primissima infanzia** (autismo ab initio) nel contesto di un ritardo globale di sviluppo
- ✓ **Esordio con plateau**, con mancata acquisizione di nuove funzioni (linguaggio, gioco), orientativamente tra i 9 ed i 24 mesi
- ✓ **Esordio con regressione**, caratterizzato da perdita, generalmente tra i 12 e i 30 mesi di vita, di funzioni già acquisite in precedenza.

➤ Neurofisiopatologia

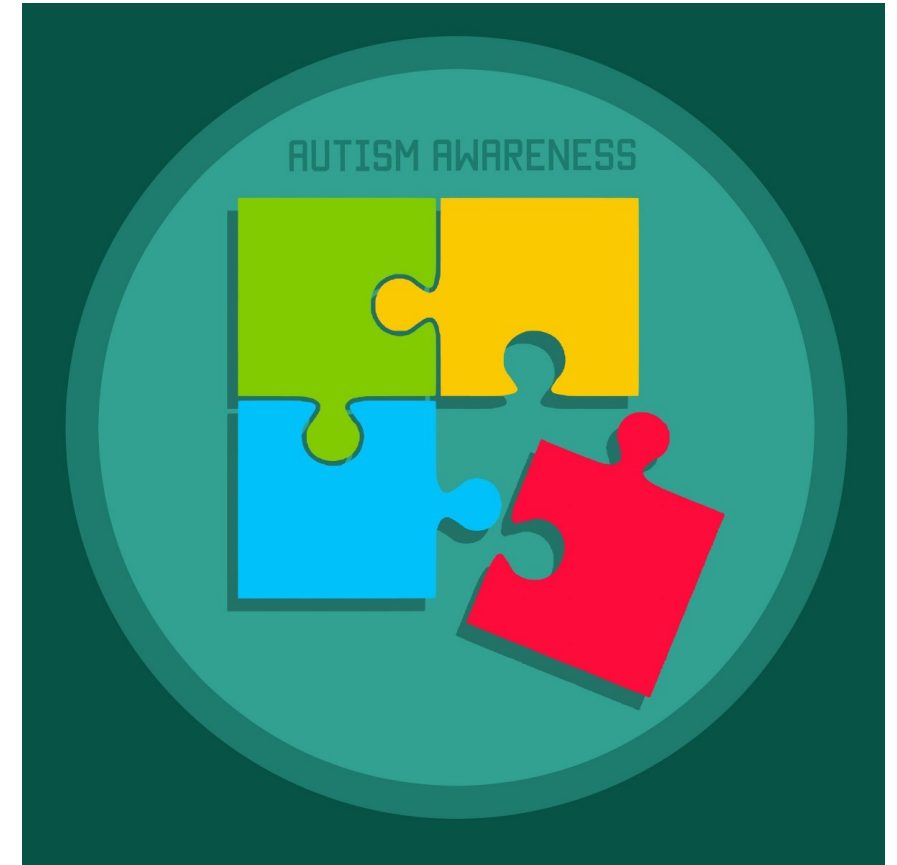
Dal punto di vista funzionale le anomalie dei circuiti cerebrali nel cervello consistono in reti neurali atipiche, caratterizzate da **ridotta connettività a lunga distanza ed eccessiva connettività a breve distanza**.



➤ Diagnosi

✓ Colloquio clinico e osservazione clinica (sopr. nell'infanzia)

- Anamnesi specifica accurata
- Contatto di sguardo
- Gestì comunicativi
- Attenzione congiunta
- Aperture sociali
- Risposte sociali
- Capacità di imitazione
- Esplorazione atipica dell'ambiente e/o del materiale di gioco
- Tipologia di gioco (causa-effetto, funzionale, simbolico)



➤ Diagnosi

✓ Colloquio clinico e osservazione clinica (sopr. nell'infanzia)

- Stereotipie motorie (manierismi semplici e/o complessi, ecoprassia)
- Stereotipie vocali
- Stereotipie verbali (ecolalia immediata e/o differita)
- Ritualismi
- Interessi ristretti per oggetti tipici o atipici
- Condotte inidicative di disregolazione sensoriale
 - visiva, oro-sensoriale, uditiva, propriocettiva, vestibolare, alimentazione selettiva per tipologia, consistenza, colore, temperatura etc.)
 - ipo-responsività, iper-resposività, evitamento o ricerca sensoriali

➤ Diagnosi

✓ Colloquio clinico e osservazione clinica (sopr. in pubertà e adolescenza)

- Capacità di stabilire e mantenere le relazioni (soprattutto nella pubertà e nell'adolescenza)
- Abilità pragmatiche, che riguardano la capacità di utilizzare il linguaggio nei contesti di vita:
 1. **prosodia linguistica ed emotiva** (la prosodia linguistica è la parte della fonologia che studia l'intonazione, il ritmo, la durata e l'accento del linguaggio parlato, la prosodia emotiva, invece, è quella che ci permette di analizzare le modalità di assegnazione di valori pragmatici extralinguistici, come l'espressione degli stati d'animo)
 2. **capacità di utilizzare il linguaggio a scopi sociali**, come salutarsi e scambiarsi informazioni, con modalità appropriate al contesto sociale

➤ Diagnosi

✓ Colloquio clinico e osservazione clinica (sopr. pubertà e adolescenza)

3. **capacità di modificare la comunicazione al fine di renderla adeguata al contesto o alle esigenze di chi ascolta**, come parlare diversamente a seconda che ci si trovi in un'aula scolastica o in un parco giochi, con un bambino o con un adulto, evitare un linguaggio inutilmente formale o “verboso”
4. **capacità di seguire le regole della conversazione e della narrazione**, come rispettare i turni di una conversazione, riformulare una frase quando male interpretata, saper utilizzare i segnali verbali e non-verbali nell'interazione
5. **capacità di capire ciò che non viene dichiarato esplicitamente** (per es., fare inferenze) e i significati non letterali o ambigui del linguaggio (per es. frasi gergali, frasi umoristiche, metafore, significati molteplici la cui interpretazione dipende dal contesto)

➤ Diagnosi

✓ Colloquio clinico e osservazione clinica (sopr. pubertà e adolescenza)

In pubertà e adolescenza il deficit sociale e pragmatico, da solo, non consente di fare diagnosi.

Occorre sempre verificare che sia soddisfatto il criterio B relativo a comportamenti ripetitivi e stereotipati, ritualismi, interessi ristretti e disregolazione sensoriale.

✓ Valutazione standardizzata

- **Criterio A:** ADOS-2, SRS-2, CARS-2
- **Criterio B:** ADOS-2, SRS-2, CARS-2, Sensory profile-2
- **Criterio C:** ADI-R
- **Criterio D:** Vineland-II
- **Criterio E e Specificatore compromissione intellettiva:** Griffiths-III, Bayley-III, WPPSI-IV, WISC-IV, Leiter-3
- **Specificatore compromissione del linguaggio:** TPL, PING, TROG-2, NRDLS, VB-MAPP, ABLLS-R
- **Altri specificatori:** Indagini genetiche, RM etc.

➤ Diagnosi

✓ Raccomandazioni 2023 LG Autismo

*Il Panel riconosce che qualsiasi strumento strutturato per la diagnosi deve essere considerato come uno strumento di supporto e non conclusivo di per sé o sostitutivo di Osservazione e Colloquio Clinico (OCC). Il Panel ritiene che **la diagnosi clinica effettuata attraverso l'OCC rappresenta il riferimento privilegiato per osservare e raccogliere i sintomi nucleari necessari ad effettuare una diagnosi di autismo** secondo i criteri previsti dai sistemi di classificazione internazionale riconosciuti (ICD e DSM).*

*Per la diagnosi di disturbo dello spettro autistico (ASD) e la valutazione dei cosiddetti sintomi core in bambini e adolescenti con sospetto ASD **bisognerebbe utilizzare strumenti strutturati standardizzati di supporto alla diagnosi** diretti ai genitori e diretti al bambino/adolescente, in aggiunta all'osservazione e al colloquio clinico (OCC).*



➤ Diagnosi

✓ Valutazione standardizzata

- **ADI-R (Autism Diagnostic Interview)**

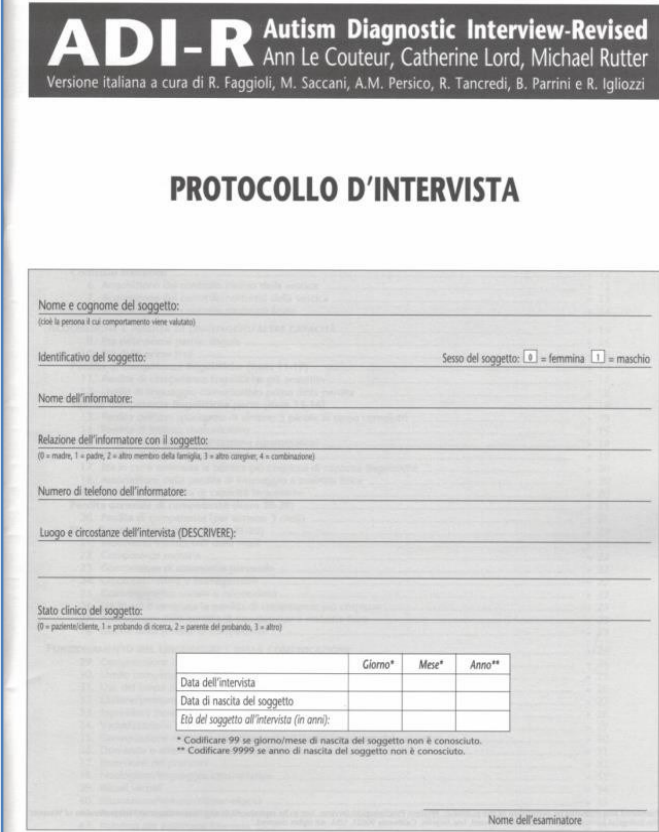
È un'intervista finalizzata a ottenere una gamma completa di informazioni anamnestiche per la diagnosi di autismo e per valutare, in generale, i disturbi dello spettro autistico. L'ADI-R è rivolto ai genitori o agli educatori di soggetti dalla prima infanzia all'età adulta, con un'età mentale al di sopra dei 2 anni.

È utilizzata per verificare il criterio C del DSM-5.

Si focalizza sulla rilevazione anamnestica o attuale sistematica e standardizzata di comportamenti.

Algoritmo finale: i punteggi raccolti vengono convertiti e sommati e si verifica se superano i cut-off per il Disturbo dello Spettro Autistico in 4 sezioni:

Anomalie qualitative nell'interazione sociale reciproca - Anomalie qualitative nella comunicazione – Modelli di comportamento ristretti, ripetitivi e stereotipati – Anomalie dello sviluppo evidenti a o prima dei 36 mesi



ADI-R Autism Diagnostic Interview-Revised
Ann Le Couteur, Catherine Lord, Michael Rutter
Versione italiana a cura di R. Faggioli, M. Saccani, A.M. Persico, R. Tancredi, B. Parrini e R. Igliozi

PROTOCOLLO D'INTERVISTA

Nome e cognome del soggetto:
(colui la persona il cui comportamento viene valutato)

Identificativo del soggetto: Sesso del soggetto: ☐ = femmina ☐ = maschio

Nome dell'informante:

Relazione dell'informante con il soggetto:
(0 = madre, 1 = padre, 2 = altro membro della famiglia, 3 = altro caregiver, 4 = combinazione)

Numero di telefono dell'informante:

Luogo e circostanze dell'intervista (DESCRIVERE):

Stato clinico del soggetto:
(0 = paziente/casista, 1 = probando di ricerca, 2 = parente del probando, 3 = altro)

	Giorno*	Mese*	Anno**
Data dell'intervista			
Data di nascita del soggetto			
Età del soggetto all'intervista (in anni):			

* Codificare 99 se giorno/mese di nascita del soggetto non è conosciuto.
** Codificare 9999 se anno di nascita del soggetto non è conosciuto.

Nome dell'esaminatore

GIUNTIO.S.
Organizzazioni Speciali

➤ Diagnosi

✓ Valutazione standardizzata

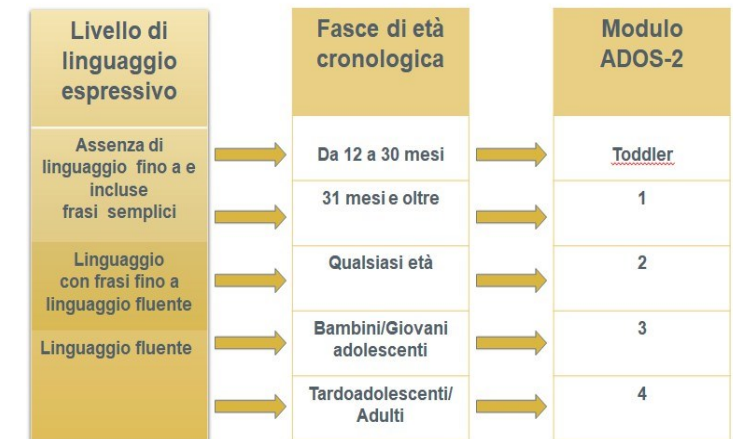
- **ADOS-2 (Autism Diagnostic Observation Schedule-2nd Edition)**

L'ADOS-2 fornisce un contesto per una osservazione semistrutturata standardizzata di comportamenti associati all'ASD in varie aree:

- Comunicazione (verbale e non verbale)
- Interazione sociale
- Gioco e utilizzo del materiale
- Comportamenti e interessi ristretti e ripetitivi

È organizzata in un sistema di **Moduli, diversi per età e livello di linguaggio verbale non ecolalico**.

Deve essere utilizzato come **UNA** delle fonti di informazione; l'ADOS-2 utilizzato da sola non è sufficiente per una diagnosi. La diagnosi può essere effettuata anche senza la somministrazione dell'ADOS-2.



➤ Diagnosi

✓ Raccomandazioni 2023 LG Autismo

Il Panel della Linea Guida sulla diagnosi e trattamento del disturbo dello spettro autistico in bambini e adolescenti suggerisce di usare:

- *ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule)*
- *ADOS-2 (Autism Diagnostic Observation Schedule-second edition)*
- *CARS (Childhood Autism Rating Scale)*

in bambini e adolescenti con sospetto ASD in aggiunta all'osservazione e al colloquio clinico.

L'ADOS-2 viene preferita all'ADOS in virtù della maggiore qualità delle prove, nonostante l'accuratezza sia leggermente inferiore. Inoltre, l'ADOS-2 dispone del modulo toddler (dai 12 ai 30 mesi), non disponibile nella precedente versione.

➤ **Problematiche particolarmente evidenti a partire da pubertà/adolescenza**

- ✓ Disturbi d'ansia
- ✓ Disturbo ossessivo-compulsivo
- ✓ Altri disturbi psichiatrici (es. Psicosi, Disturbi di personalità)
- ✓ Consapevolezza della propria condizione
- ✓ Adattamento ai cambiamenti fisici/affettivi
- ✓ Deficit adattivo (autonomie) nelle attività di base e/o strumentali della vita quotidiana
- ✓ Deficit nella relazione con i pari
- ✓ Comportamento sessuale

➤ CASO STUDIO: Giulia

Informazioni Generali

- **Nome:** Giulia
- **Età:** 7 anni
- **Scuola:** Prima elementare
- **Famiglia:** Vive con la madre, il padre e un fratello di 4 anni.

Presentazione del Caso

Giulia è una bambina che ha iniziato a manifestare segni di difficoltà comunicative e sociali già dall'età di 2 anni. I genitori hanno notato che Giulia non faceva contatto visivo e mostrava poco interesse per il gioco con altri bambini. Dopo un periodo di osservazione e consultazioni con il pediatra, a Giulia è stato diagnosticato un Disturbo dello Spettro Autistico (ASD).

Sintomi Rilevati

- **Comunicazione**
- **Interazione Sociale**
- **Comportamento**

Piano di Intervento

Il team ha sviluppato un piano di intervento personalizzato che comprende:

1. Terapia Comportamentale:

- Utilizzo di tecniche ABA (Applied Behavior Analysis) per insegnare nuove abilità sociali e comunicative.
- Rinforzo positivo per comportamenti appropriati e comunicazione funzionale.

2. Supporto Scolastico:

- Creazione di un ambiente di apprendimento strutturato con un insegnante di sostegno.
- Introduzione di strategie visive (come schede di routine) per aiutare Giulia a comprendere meglio le attività quotidiane.

3. Interventi Familiari:

- Consulenza per la famiglia per promuovere la comprensione e il supporto a casa.
- Attività di gioco guidato con il fratello per favorire l'interazione sociale.

Obiettivi a Breve e Lungo Termine

- **Breve Termine:** Migliorare le abilità comunicative di Giulia e facilitare interazioni sociali semplici con i compagni.
- **Lungo Termine:** Favorire l'indipendenza e la capacità di Giulia di partecipare a attività scolastiche e sociali in modo più attivo.

A young child with dark skin and short hair is shown from the chest up, wearing a light blue t-shirt. Their hands are raised, with fingers spread, and are covered in colorful paint (red, yellow, green, blue). The child is looking towards the right with a joyful expression. In the background, there are large, 3D puzzle pieces in green, yellow, red, and blue. The text "GRAZIE PER LA CORTESE ATTENZIONE" is overlaid in the center in a bold, black, sans-serif font.

GRAZIE PER LA CORTESE ATTENZIONE