

COMUNICAZIONE TECNICO SCIENTIFICA AUTISMO

Ad integrazione del [messaggio 5544](#) del 23.06.2014 incentrato sul tema delle previsioni di rivedibilità nei minori affetti da autismo, si trasmette la seguente comunicazione volta a fornire criteri orientativi al giudizio medico legale in campo assistenziale ai medici dell'Istituto. L'autismo è una sindrome comportamentale causata da un disordine del neurosviluppo biologicamente determinato, con esordio nei primi tre anni di vita. Le aree prevalentemente interessate sono quelle relative all'interazione sociale reciproca, all'abilità di comunicare idee e sentimenti e alla capacità di stabilire relazioni con gli altri. Si tratta di una disabilità permanente con caratteristiche del deficit sociale che possono assumere una espressività variabile nel tempo.

CLASSIFICAZIONE E CRITERI DIAGNOSTICI:

Attualmente i criteri diagnostici prevalentemente usati sono quelli del DSM-IV-TR, DSM-V, ICD-10.

Il DSM-IV-TR fa rientrare il disturbo autistico nella categoria dei **Disturbi pervasivi dello sviluppo (DPS)** che comprendono il Disturbo autistico, il Disturbo di Rett, il Disturbo disintegrativo dell'infanzia, il Disturbo di Asperger, il Disturbo pervasivo dello sviluppo-non altrimenti specificato.

L'ICD-10 categorizza le **sindromi da alterazione globale dello sviluppo psicologico** nel cui ambito rientrano l'Autismo infantile, l'Autismo atipico, la Sindrome di Rett, la Sindrome disintegrativa dell'infanzia e la Sindrome di Asperger.

Il DSM-V apporta delle sostanziali modifiche alla classificazione dell'autismo. Nel DSM-V la categoria dei **DPS** viene sostituita dal **Disturbo dello spettro autistico (DSA)**.

Il DSA comprende disturbi che precedentemente erano classificati come: autismo infantile precoce, autismo infantile, autismo di Kanner, autismo ad alto funzionamento, autismo atipico, disturbo pervasivo dello sviluppo senza specificazione, disturbo disintegrativo dell'infanzia e disturbo di Asperger.

Di seguito si riportano i criteri diagnostici del DSM-IV-TR e del DSM-V

CRITERI DIAGNOSTICI DEL DISTURBO AUTISTICO DSM-IV-TR

A. Un totale di 6 o più voci da (1), (2) e (3), con almeno 2 da (1), e uno ciascuno da (2) e (3):

1. Compromissione qualitativa dell'interazione sociale, manifestata con almeno due dei seguenti:

- a) Marcata compromissione nell'uso di svariati comportamenti non verbali, come lo sguardo diretto, l'espressione mimica, le posture corporee e i gesti, che regolano l'interazione sociale.
- b) Incapacità di sviluppare relazioni coi coetanei adeguata al livello di sviluppo.
- c) Mancanza di ricerca spontanea delle condivisioni di gioie, interessi od obiettivi con altre persone (per es. non mostrare, portare, né richiamare l'attenzione su oggetti di proprio interesse)
- d) Mancanza di reciprocità sociale o emotiva.

2. Compromissione qualitativa della comunicazione come manifestato da almeno uno dei seguenti:

- a) Ritardo o totale mancanza dello sviluppo del linguaggio parlato (non accompagnato da un tentativo di compenso attraverso modalità alternative di comunicazione come gesti o mimica).
- b) In soggetti con linguaggio adeguato marcata compromissione di iniziare o sostenere una conversazione con altri.
- c) Uso di linguaggio stereotipato e ripetitivo o linguaggio eccentrico.
- d) Mancanza di giochi di simulazione vari e spontanei, o di giochi di imitazione sociale adeguati al livello di sviluppo.

3. Modalità di comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati, come manifestato da almeno uno dei seguenti:

- a) Dedizione assorbente ad uno o più tipi di interessi ristretti e stereotipati anomali o per intensità o per focalizzazione.
- b) Sottomissione del tutto rigida ad inutili abitudini o rituali specifici.
- c) Manierismi motori stereotipati e ripetitivi (battere o torcere le mani o il capo, o complessi movimenti di tutto il corpo).
- d) Persistente ed eccessivo interesse per parti di oggetti

B. Ritardi o funzionamento anomalo in almeno una delle seguenti aree, con esordio prima dei 3 anni di età: (1) interazione sociale, (2) linguaggio usato nella comunicazione sociale, o (3) gioco simbolico o di immaginazione.

C. L'anomalia non è meglio attribuibile al Disturbo di Rett o al Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza.

CRITERI DIAGNOSTICI DISTURBI DELLO SPETTRO DELL'AUTISMO DSM-V

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

- 1. Deficit della reciprocità socio-emotiva, che vanno, per esempio, da un approccio sociale anomalo e dal fallimento della normale reciprocità della conversazione; a una ridotta condivisione di interessi, emozioni o sentimenti; all'incapacità di dare inizio o di rispondere a interazioni sociali.
- 2. Deficit dei comportamenti comunicativi non verbali per l'interazione sociale, che vanno, per esempio, dalla comunicazione verbale e non verbale scarsamente integrata; ad anomalie del contatto visivo e del linguaggio del corpo o deficit della comprensione e dell'uso di gesti; a una totale mancanza di espressività facciale e di comunicazione non verbale.
- 3. Deficit dello sviluppo, della gestione e della comprensione delle relazioni, che vanno, per

esempio, dalle difficoltà di adattare il comportamento per adeguarsi ai diversi contesti sociali; alle difficoltà di condividere il gioco di immaginazione o di fare amicizia; all'assenza di interesse verso i coetanei.

Specificare la gravità attuale:

Il livello di gravità si basa sulla compromissione della comunicazione sociale e sui pattern di comportamento ristretti, ripetitivi (vedi tabella dei livelli di gravità).

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

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

Specificare la gravità attuale:

Il livello di gravità si basa sulla compromissione della comunicazione sociale e sui pattern di comportamento ristretti, ripetitivi (vedi tabella dei livelli di gravità).

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

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

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

Nel DSM-V vengono definiti, inoltre, tre livelli di severità:

LIVELLO DI GRAVITÀ	COMUNICAZIONE SOCIALE	COMPORAMENTI RISTRETTI, RIPETITIVI
LIVELLO 3 “È necessario un supporto molto significativo”	Gravi deficit delle abilità di comunicazione sociale, verbale e non verbale, causano gravi compromissioni del funzionamento, avvio molto limitato delle interazioni sociali e reazioni minime alle aperture sociali da parte di altri.	Inflessibilità di comportamento, estrema difficoltà nell'affrontare il cambiamento o altri comportamenti ristretti/ripetitivi interferiscono in modo marcato con tutte le aree del funzionamento. Grande disagio/difficoltà nel modificare l'oggetto dell'attenzione o l'azione.
LIVELLO 2 “È necessario un supporto significativo”	Deficit marcati delle abilità di comunicazione sociale verbale e non verbale; compromissioni sociali visibili anche in presenza di supporto; avvio limitato delle interazioni sociali; reazioni ridotte o anomale alle aperture sociali da parte di altri.	Inflessibilità di comportamento, difficoltà nell'affrontare i cambiamenti o altri comportamenti ristretti/ripetitivi sono sufficientemente frequenti da essere evidenti a un osservatore casuale e interferiscono con il funzionamento in diversi contesti. Disagio/difficoltà nel modificare l'oggetto dell'attenzione o l'azione.
LIVELLO 1 “È necessario un supporto”	In assenza di supporto, i deficit della comunicazione sociale causano notevoli compromissioni. Difficoltà ad avviare le interazioni sociali e chiari esempi di risposte atipiche o infruttuose alle aperture sociali da parte di altri. L'individuo può mostrare un interesse ridotto per le interazioni sociali.	L'inflessibilità di comportamento causa interferenze significative con il funzionamento in uno o più contesti. Difficoltà nel passare da un'attività all'altra. I problemi nell'organizzazione e nella pianificazione ostacolano l'indipendenza.

I principali cambiamenti rispetto al DSM-IV-TR sono innanzitutto relativi alla nuova denominazione della categoria diagnostica: Disturbo dello spettro autistico. La motivazione di tale scelta è data dalla buona attendibilità e validità della differenziazione tra disturbo dello spettro autistico, sviluppo tipico e altri disturbi dello sviluppo mentre la distinzione tra i sottotipi del disturbo pervasivo dello sviluppo sarebbe risultata essere inconsistente nel tempo e variabile nei diversi centri clinici. Un disturbo definito come “spettro” sembra essere una migliore rappresentazione dello stato attuale delle conoscenze sia sul piano clinico che etiopatogenetico. Altra rilevante differenza è che i domini sintomatologici da tre diventano due: deficit socio-comunicativi e interessi stereotipati/comportamenti ripetitivi. Diversi autori ritengono che i criteri del DSM-V siano ristretti con conseguente sottostima della rilevanza numerica della patologia.

Per quanto concerne l'epidemiologia, le stime attuali riportano una prevalenza da 30 a 100 casi su 10.000 per tutti i disturbi dello spettro autistico (Baird et al 2006; Fombonne 2005 e 2009) con un rapporto maschi/femmine di 4-6/1. Si stima (Joseph 2011) che circa la metà delle persone affette da

DPS presenti una disabilità intellettiva che va dal grado medio al profondo, la restante parte ha perlomeno un livello intellettivo nella norma e solo una piccola minoranza ha livello cognitivo sopra la norma.

Si riportano, ora, alcuni cenni sulle condizioni patologiche classificate come **DPS**:

Sindrome di Asperger:

- compromissione qualitativa dell'interazione sociale che si realizza attraverso un approccio eccentrico e unilaterale piuttosto che attraverso l'indifferenza sociale ed emotiva; presenza di motivazione nel rivolgersi ad altri seppur in modo eccentrico, verboso, unilaterale;
- dedizione assorbente a interessi e attività circoscritte spesso atipiche;
- assenza di ritardo nel linguaggio;
- livello cognitivo nella norma spesso disomogeneo per prevalenza del quoziente intellettivo verbale rispetto a quello di *performance*; la diagnosi di sindrome di Asperger tende ad associarsi a un Q.I. verbale maggiore rispetto al non verbale.

Disturbo Disintegrativo dell'infanzia:

- sviluppo apparentemente normale nei primi due anni di vita;
- deterioramento progressivo successivo con perdita del linguaggio, scarsa coordinazione motoria, incontinenza, stereotipie motorie.

Disturbo di Rett:

- disturbo del sesso femminile con sviluppo relativamente normale nei primi 6-18 mesi, dovuto a mutazione genetica;
- rapido deterioramento comportamentale e psichico con perdita dei movimenti finalizzati delle mani, atassia e microcefalia "acquisita".

DPS-NAS:

- disturbo dell'interazione sociale, della comunicazione e/o del repertorio di interessi e attività che non assume le caratteristiche quali-quantitative dell'autismo;
- viene considerato una variante più lieve dell'autismo con presenza di almeno 4 dei 12 criteri del DSM-IV-TR con almeno 1 criterio relativo all'interazione sociale reciproca.

DIAGNOSI DI DISTURBO AUTISTICO

Al di là dei criteri diagnostici utilizzati, si deve porre l'accento sulla articolazione e complessità del percorso diagnostico in tema di autismo. Si tratta, infatti, di una sindrome di tipo comportamentale con necessità quindi di osservazioni ripetute nel tempo in vari contesti e con vari strumenti diagnostici. E' necessario pertanto che la diagnosi di Autismo venga effettuata da strutture specializzate del Servizio Sanitario Nazionale secondo protocolli raccomandati da Linee Guida accreditate. Esula dalle finalità della presente comunicazione l'illustrazione dei vari strumenti diagnostici utilizzati per la cui conoscenza si rimanda alle trattazioni specialistiche presenti in Letteratura.

APPROCCIO ALLA VALUTAZIONE MEDICO LEGALE

Preso atto della complessità della sindrome, della elevata comorbidità, della necessità che la diagnosi e la valutazione clinica siano effettuate da strutture specializzate e del fatto che il disturbo autistico è permanente, pur con espressività variabile, si ritiene che:

- il giudizio medico-legale non possa essere basato su una osservazione clinica estemporanea ma che debba derivare da una corretta interpretazione della documentazione clinica presentata;
- in Letteratura si riporta come valido predittore di esito il Q.I. non verbale; in particolare, un Q.I. non verbale inferiore a 50 in età prescolare è associato con una ridotta possibilità che venga acquisito un livello funzionale di linguaggio verbale e con una scarsa possibilità di un adeguato funzionamento sociale in adolescenza o in età adulta. Si ritiene, pertanto, che laddove sia documentata tale condizione, l'orientamento corrispondente sia quello che comporta la concessione dell'indennità di accompagnamento e il riconoscimento della condizione di Handicap in condizione di gravità a norma dell'art. 3 comma 3 della legge 104/92. Si riporta, altresì, che la presenza di un Q.I. non verbale relativamente alto (70) viene considerato dagli Autori come una condizione necessaria ma non sufficiente per una buona prognosi. Si sottolinea quindi l'importanza, al fine di evitare automatismi acritici nel giudizio medico legale, della valutazione clinica globale del minore affetto da Disturbo Autistico effettuata dai centri specializzati;
- ove sia presente una indicazione di livello di gravità secondo il DSM-V proveniente da centri accreditati del Servizio Sanitario Nazionale, si ritiene che il livello 3 comporti l'orientamento valutativo espresso al punto precedente; il livello 2 dovrebbe comportare analogo giudizio medico-legale nella maggior parte dei casi con una potenziale riserva per i minori con un recentissimo inquadramento e che potrebbero risentire favorevolmente di precoci trattamenti terapeutici;
- nei casi in cui il giudizio medico legale non può essere orientato secondo i criteri espressi nei precedenti punti, sarà opportuno valutare la presenza di eventuali comorbidità (ad es. ritardo mentale ed epilessia) al fine di dirimere se nella fattispecie si realizzi un carico assistenziale eccezionale rispetto gli standard di un coetaneo in buona salute (cfr. Sentenza della Corte di Cassazione n. 11239 del 7.6.1991).

Si ribadisce che le previsioni di rivedibilità in minore affetto da disturbo autistico trovano ragione solo nei casi in cui le strutture di riferimento attestino un disturbo autistico di tipo lieve o borderline con ritardo mentale assente o lieve.