

# Valutazione diagnostica dei disturbi dello spettro autistico in età adulta

## Diagnosing autism spectrum disorders in adulthood

R. Keller, S. Bari, A. Aresi, L. Notaro, F. Bianco, E. Pirfo

Ambulatorio Disturbi dello Spettro Autistico in età adulta, ASL Torino 2

### Summary

#### Objectives

Autism spectrum disorder (ASD) is a group of genetic neurodevelopmental pathologies with varying degrees of impairments in three social domains: social interaction, communication skills, and repetitive and stereotyped patterns of behaviour, interests, and activities. The autism phenotype exhibits a broad spectrum of symptoms at presentation, differences in course and outcome, adaptive and cognitive levels and response to treatment. ASD are lifetime disorders that also need to be recognized in adult psychiatric patients.

#### Methods

To evaluate ASD in adults, firstly, a clinical history of neurodevelopment in childhood should be collected referring to three ASD social domains. Intellectual functioning should be appropriately evaluated and screening testing may be helpful. Next, as the second step, ASD diagnosis should be confirmed by specific testing, such as the Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS), Autism Diagnostic

Interview-Revised (ADI-R), Gilliam Autism Rating Scale (GARS) and Gilliam Asperger's Disorder Scale (GADS) or RAADS-R (Ritvo Autism Asperger Diagnostic Scale-Revised). Biomedical and genetic investigation can be added to complete the evaluation.

#### Results

ASD should also be considered as a possible diagnosis in adulthood. High functioning ASD patients, such as those with Asperger's syndrome, can first be evaluated by a psychiatrist in adulthood, and may require consultation for depressive or anxiety symptoms activated by impairment in social cognition.

#### Conclusions

First-line ASD detection should be considered by all psychiatrists, and diagnosis by specialized second-line centres can be improved.

#### Key words

3gf[e\_ ebVWfctj\_ V[eadVWd† 3Vg†ZaaV

### Introduzione

I disturbi dello spettro autistico (DSA) sono disturbi neuroevolutivi su base genetica ad esordio clinico precoce che si articolano su un piano clinico lungo un continuum che va da forme cliniche a basso funzionamento, con un SY[adWUa\_ bcb\_ [ee[a` W[ fW\*VWf]hS WeaU[aZdVSI [a` S`W a forme ad alto funzionamento con livelli intellettivi nella norma o superiori, ma comunque sempre deficitarie sul piano della cognizione sociale.

I DSA mostrano una prevalenza stimata, secondo le linee Yg[VS [fS[†S` W[V[ #` Z#%USe[ eg #` Z` " " bVd` WXd\_ WU`SeZ e[UZWW[ Sgf[e\_ a WW[ &` Z` " USe[ eg #` Z` " " bVd` WXd\_ W dell'intero spettro<sup>1</sup>.

Questi disturbi hanno una permanenza *lifetime* nella quale si totalità dei casi ma, nonostante questo, si assiste spesso ad una perdita di specificità diagnostica nel passaggio tra l'età evolutiva e l'età adulta, tra i servizi di neuropsichiatria infantile e psichiatria adulti. Questi pazienti finiscono infatti, non raramente per venire diagnosticati da adulti

come ritardo mentale, psicosi, disturbi di personalità, perdendo quindi la corretta indicazione e specificità di intervento<sup>2</sup>.

Vi sono inoltre pazienti, come quelli afferenti alla sindrome di Asperger, che mostrano un funzionamento più elevato, che possono giungere in età adulta senza avere mai ricevuto un incontro con un clinico, compensando automaticamente in qualche modo la disabilità cognitiva sociale. Possono quindi arrivare all'osservazione psichiatrica quando, in momenti di transizione esistenziale o sotto stress sociali, presentano disturbi d'ansia o dell'umore, se non veri e propri momenti di scompenso psicotico, talora reattivi al profondo deficit di cognizione sociale sottostante e all'impatto che questo ha con la realtà ambientale.

È quindi importante che lo psichiatra che si occupa di adulti abbia una competenza nel sospettare questi disturbi e, dove non in grado di valutarli direttamente, inviarli ai centri specialistici che stanno nascendo nel settore.

All'interno del Dipartimento di Salute Mentale dell'ASL

#### Correspondence

DaTWfa =WVd 3\_ Tg`Sfaqa 6 [efgd[ VW`a EbWfcb 3gf[ef[Ua 3Vg†f! 5W fcb B[†afS DW[a` WB[W\_ a` fWUza 8dS U[S] % #` #`% Faq` al ;fS[†S † FWzL%+ " ##&% (#\$+ † 88] †%+ " ##) &" " +\$ † 7Z\_ S[† da] WdS" "%2 †TWdZf

Fa $\ddot{c}$  a \$ ab $\ddot{V}$ S VS $\wedge$ \$" " + g` S\_ Tg $\wedge$ Sfa $\ddot{c}$ a VV[USfa [ \_ a $\ddot{z}$  do specifico alla valutazione e cura dei DSA. Intendiamo pertanto indicare quale pu $\ddot{o}$  essere un percorso valutativo all'interno della psichiatria degli adulti.

### La differenziazione concettuale dalle psicosi

Un primo punto da tenere presente  $\grave{e}$  l'ambiguit $\grave{a}$  di utilizzo del termine autismo che pu $\ddot{o}$  generare fraintendimenti diagnostici. Il termine autismo viene messo da Bleuler <sup>3</sup> al centro del quadro schizofrenico ma quando Leo Kanner <sup>4</sup> lo riprende, per descrivere i primi pazienti autistici, indica dei quadri clinici diversi dalla psicosi schizofrenica. Egli individua infatti *l'isolamento autistico*, patognomico, (con l'incapacit $\grave{a}$  dei bambini di rapportarsi nel modo usuale alla gente e alle situazioni sin dai primi momenti di vita, con un estremo isolamento che trascura, ignora, taglia via tutto ci $\ddot{o}$  che viene al bambino dall'esterno, ma con una buona relazione con gli oggetti) e il *desiderio della ripetitivit $\grave{a}$*  (i suoni e i movimenti del bambino e tutte le sue prestazioni sono cos $\grave{i}$  ripetitive quanto lo sono le sue espressioni verbali, con un netto limite alla variet $\grave{a}$  delle attivit $\grave{a}$  spontanee mentre il comportamento  $\grave{e}$  governato da un desiderio ansiosamente ossessivo di conservare la ripetitivit $\grave{a}$ ), ma sottolinea anche la mancanza di deterioramento in questi pazienti e invece la possibilit $\grave{a}$  di un apprendimento. Un altro elemento che completa la caratterizzazione clinica  $\grave{e}$  la presenza di *isolotti di capacit $\grave{a}$* , [^ $\acute{e}$ adbd $\ddot{W}$  VV fWha $\wedge$ USTA $\wedge$ S $\ddot{c}$ a VV $\wedge$ TS\_ T [ UZ $\wedge$  parlano, l'eccellente memoria per eventi accaduti anni prima, la fenomenale memoria automatica per le poesie, i nomi e il preciso ricordo di figure e sequenze complesse sono l'indizio di una certa intelligenza

In realt $\grave{a}$  sappiamo come in almeno il 70% dei pazienti si associ il ritardo mentale <sup>6</sup>.

Le forme a funzionamento pi $\ddot{u}$  alto vengono descritte da Hans Asperger <sup>7</sup> in bambini definiti bizzarri, naif, emotivamente distaccati, autocentrati, ipersensibili alla critica ma inconsapevoli dei sentimenti degli altri, con buona padronanza grammaticale e lessicale ma con eloquio prolisso, letterale, pedante, con monologhi incentrati su temi di loro interesse e che presentano una comunicazione non verbale povera e intonazione vocale monotona e peculiare, con interessi circoscritti e che accumulano oggetti o nozioni connessi con questi, che hanno una intelligenza nella norma ma presentano difficolt $\grave{a}$  di apprendimento scolastico e che esibiscono una scarsa coordinazione motoria ma possono suonare bene uno strumento. Carenti di buon senso comune, mostrano inoltre abnormi risposte agli stimoli sensoriali, sono affascinati per gli oggetti rotanti, e esibiscono movimenti corporei stereotipati.

La mancanza di diffusione nel mondo scientifico degli scritti di Asperger sino alla ripresa da parte di Lorna

Wing <sup>8</sup> fa trascurare per molti anni una corretta individuazione diagnostica e pazienti che adesso vediamo negli ambulatori in et $\grave{a}$  avanzata pertanto sono stati in passato spesso diagnosticati come disturbi dello spettro schizofrenico.

La confusione nosografica fra autismo e psicosi  $\grave{e}$  sostenuta anche dal DSM che nelle prime versioni individua l'autismo come una psicosi infantile.

Ora, anche se in realt $\grave{a}$  i punti di contatto tra schizofrenia e autismo sono tutt'altro che rari in particolare sul piano neurobiologico,  $\grave{e}$  importante tenere presenti le differenze cliniche in virt $\ddot{u}$  soprattutto delle specificit $\grave{a}$  di intervento tra le due forme.

### I sistemi nosografici di riferimento: elementi in transizione e divergenza

Nel passaggio tra il *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition Text Revised* <sup>10</sup> stiamo assistendo a una importante mo $\ddot{d}$ ifica del concetto di disturbo autistico come a uno spettro con variazioni di funzionamento che implicano livelli di assistenza \_ [ ad $\wedge$  a \_ SYY[ad $\ddot{z}$ ; $\wedge$ 6 E?  $\ddot{z}$ H $\ddot{z}$ D [ U $\wedge$ gVVV[efgd $\wedge$ a Sgf[ef $\ddot{z}$ co, disturbo di Rett, disturbo disintegrativo dell'infanzia, disturbo di Asperger, disturbo pervasivo dello sviluppo  $\wedge$  a $\wedge$  S $\wedge$ fd $\wedge$  W f [ eb $\wedge$ W $\wedge$ [XUSfa $\wedge$  \_ W fd $\wedge$  W $\wedge$ 6 E? ' h[ $\wedge$ W $\wedge$ V $\wedge$ CS $\wedge$ polato il disturbo di Rett (per una sua specificit $\grave{a}$  neurologica e genetica) e anche il disturbo di Asperger non viene caratterizzato autonomamente <sup>11</sup>.

@ $\wedge$ 6 E?  $\ddot{z}$ H [ fd $\wedge$ Wbg $\wedge$  f [ U $\wedge$ Sd $\wedge$ [ $\wedge$  Wb $\wedge$ V $\wedge$ Sd $\wedge$ 'S V[SY $\wedge$  ae $\wedge$  V [ disturbo autistico (compromissione qualitativa dell'intelligenza sociale, compromissione qualitativa della comunicazione, modalit $\grave{a}$  di comportamento, interessi e attivit $\grave{a}$ ) h[ $\wedge$ fa $\wedge$  d $\wedge$ ef $\wedge$ W $\wedge$ [ d $\wedge$ b $\wedge$ W $\wedge$ [f $\wedge$ h [ We $\wedge$ V $\wedge$ V $\wedge$ f [ b $\wedge$ S $\wedge$ f $\wedge$ f $\wedge$ h $\wedge$ W Ya $\wedge$  a $\wedge$  ` W $\wedge$ 6 E? ' SU $\wedge$ ad $\wedge$ Sf [  $\wedge$  Vg $\wedge$ Wbg $\wedge$  f [

† V $\wedge$ U $\wedge$ f b $\wedge$ W $\wedge$ ef $\wedge$ W f $\wedge$ W $\wedge$  S $\wedge$ Ua $\wedge$ \_ g $\wedge$  [USI [a $\wedge$  WW $\wedge$ [ $\wedge$  f $\wedge$ W $\wedge$  [a $\wedge$  V $\wedge$  sociale in diversi contesti, non giustificati, da un ritardo globale dello sviluppo;

† Ua $\wedge$ \_ bad $\wedge$ S $\wedge$  W f [ d $\wedge$ b $\wedge$ W $\wedge$ [f $\wedge$ h [ W [ f $\wedge$ W $\wedge$ ef $\wedge$  U [ d $\wedge$ ae $\wedge$ U $\wedge$ ff $\wedge$ ] UZ $\wedge$  includono un elemento nuovo, relativo alla risposta anomala agli stimoli sensoriali.

; a $\wedge$ fd $\wedge$  W $\wedge$ 6 E? ' t [ e $\wedge$  fa $\wedge$  [ V $\wedge$ ha $\wedge$  a $\wedge$  We $\wedge$ V $\wedge$ W $\wedge$ d $\wedge$ W $\wedge$  f $\wedge$  W $\wedge$ S prima infanzia ma possono rendersi evidenti successivamente in circostanze in cui sono richieste abilit $\grave{a}$  sociali a cui il soggetto non riesce a fare fronte (non  $\grave{e}$  quindi richiesta la loro comparsa entro i 36 mesi).

H[ $\wedge$ U $\wedge$ V $\wedge$ W $\wedge$ S $\wedge$  [^ $\wedge$ ef $\wedge$ W $\wedge$  S ;56  $\ddot{z}$ #" /International Classification of Diseases - Tenth Revision), mantiene il termine autismo infantile, che ingenera confusione se dobbiamo fare un diagnosi nell'adulto e, definisce la sindrome di Asperger di incerta validit $\grave{a}$  nosologica <sup>12</sup>.

## L'approccio clinico specifico alla valutazione diagnostica nell'adulto

Per quanto sarebbe buona norma clinica raccogliere sempre una anamnesi accurata relativa al neurosviluppo, se ci avviciniamo alla diagnosi di DSA in età adulta, questo elemento diventa un focus estremamente importante, ma talora di difficile enucleazione. Se abbiamo la possibilità di farci raccontare dai genitori del paziente i primi anni di vita dello stesso, questo racconto sarà spesso già di per sé fonte di sospetto clinico di autismo o di sua esclusione. Talora, più dei criteri diagnostici dei manuali, ci è clinicamente utile avere presente come possono essere stati i pazienti da piccoli.

Un bambino autistico tipico, come ci racconta Uta Frith<sup>13</sup>, potrebbe essere stato un bambino molto amato (giusto per ricordare la mancanza di base scientifica delle mamme frigorifero come causa di autismo), che nei primi anni di vita non alzava gli occhi quando lo chiamavano per nome, non indicava le cose e non guardava gli oggetti su cui gli altri cercavano di richiamare la sua attenzione e che non condivideva quindi la sua attenzione con altri; che poteva restare assorto per ore a esaminare un mattoncino dei Lego, che quando sua madre veniva a prenderlo non allargava mai le braccia, che si pensava inizialmente fosse sordo perché sembrava vivere bene in un mondo tutto suo, ma anzi che diventava evidente che l'udito non solo era del tutto normale ma piuttosto era ipersensibile a certi suoni e rumori; che aveva una grande collezione di automobili ma che era interessato solo a disporre in lunghe file e a osservare la ruota di una di queste girare, senza mostrare giochi di finzione o cercare di condividere i giochi con altri bambini; che cominciava a parlare tardi, e che si vedeva spesso agitare le mani, come una farfalla e guardarle con la coda dell'occhio, talvolta muovendosi per strada saltellando e camminando sulle punte. Il raccogliere pertanto informazioni sulla gravidanza (assunzione di valproato, rosolia?), sulla nascita (complicanze ostetriche?), sui primi anni di vita (linguaggio, deambulazione, interazione con gli altri alla scuola materna, ai giardini? ecc.) rappresenta un primo utile elemento chiarificatore.

Passando alla valutazione clinica attuale del paziente, dobbiamo tenere presente come i sintomi sono in realtà modificati dall'età del paziente e che le forme di autismo, già di per sé estremamente diversificate sul piano clinico nei singoli individui, si presentano in modo diverso in relazione all'età. Le *Scottish Guidelines*<sup>14</sup> ci descrivono, ad esempio, come in adolescenza si evidenzino delle caratteristiche sintomatologiche peculiari, che ritroviamo anche nel giovane adulto, con esacerbazione dei sintomi soprattutto nei momenti di cambiamento (termine della scuola, cambio di lavoro), con una discrepanza allora marcata tra intelligenza scolastica e abilità sociali,

con maggiori difficoltà nei momenti non strutturati (ad esempio nei momenti di pausa di scuola o di lavoro). Presentano inoltre mancanza di buon senso comune e comprensione di metafore, isolamento dai colleghi, scarsa indipendenza anche rispetto al livello intellettivo, linguaggio peculiare sia nelle modalità di parlare ma anche per la mancanza di reciprocità con monologhi su temi ristretti, con poca consapevolezza per le regole del gruppo, delle distanze interpersonali, della comprensione della comunicazione non verbale. Esprimono ancora comportamenti ripetitivi anche ritualistici, scarsa capacità immaginativa e inusuali reazioni a stimoli sensoriali. Spesso questi ragazzi sono inoltre oggetto di bullismo che può rappresentare il motivo di richiesta di consulto clinico.

La presentazione clinica mostra inoltre una specificità di genere. Il genere femminile mostra infatti, dal punto di vista della strutturazione psicologica e cerebrale una generale maggiore capacità empatica, che si riflette anche nei DSA e che potrebbe giustificare anche la maggiore difficoltà diagnostica. Rispetto a maschi di pari gravità nei sintomi core dell'autismo presenti nell'infanzia, le femmine sviluppano una maggiore abilità compensatoria e camuffano infatti il loro autismo clonando, ad esempio, una compagna di scuola brillante di cui imitano il vestire, il parlare, il modo di muoversi, nei minimi dettagli, anche se questo comporta una notevole fatica, stress e predispone a ansia e depressione. Anche gli interessi speciali sono meno bizzarri e insoliti rispetto ai maschi, riferendosi ad esempio al trucco o all'alimentazione anche con lo sviluppo di condotte anoressiche. D'altra parte, anche se mostrano meno il loro autismo, in realtà le ragazze *sentono* maggiormente in modo autistico, con probabilmente maggiori alterazioni nella percezione sensoriale. Possono inoltre mostrarsi con logorrea o graforrea (deficit della pragmatica del linguaggio) senza saper arrestare il loro discorso come mostrano difficoltà nello spostare l'attenzione nei compiti *multitasking* (o parlano o messaggiano al cellulare ma non svolgono i due compiti insieme)<sup>16</sup>.

## L'utilizzo di testistica specifica

Una volta definita la raccolta anamnestica in modo approfondito e eseguito un esame psichico diretto che vada a ricercare i sintomi core dei DSA, sia in riferimento agli aspetti specifici ma anche ai sistemi nosografici, nel caso di sospetto clinico, potrà essere utile percorrere la strada di una valutazione testistica.

Come sempre in psichiatria, i test sono strumenti da usare con cautela e consapevolezza di potenzialità e limite.

Per quanto possa essere utile una valutazione con test di livello, ad esempio per una certificazione ai fini di richiesta di invalidità civile, questa valutazione è corretta solo

TABELLA I. Valutazione di sospetto DSA in età adulta. <i>ASD evaluation in adulthood.</i>	
<b>Valutazione di primo livello</b>	
Accurata anamnesi relativa anche ad approfondire il primo sviluppo neurologico e relazionale	
Esame psichico diretto con valutazione dei sintomi core età correlati e genere specifici	
HS'g'fSI [a` WUa` fVfV [ qhW'a SVWgSf[ S^Ua` fVfa A 3;E'ZD? SfqU[ V[ DShWt >WVW'f	
7hWfgS^WSeau[SI [a` VW[ fVfV [ eUdVW [ Y eUWf [ TSeWS^ UZWS^ qhW'a V[ Ua_ bdV e[a` W[ fW^Vf[hS WUg fgd^WV3C Z7C f EF3Z6 ;fi	
Valutazione psicopatologica di eventuali comorbidità e di diagnosi differenziale	
<b>Approfondimento di secondo livello</b>	
G f[ti l a V[ fVfV[SY` aef[U[ ebWU[XU[ eUWf [ TSeWS^S hS'g'fSI [a` WbdVWVW fW36A E f 9 3DE f 9 36 E f D336 E'ZDfWd[ha f[ S^bSI [W fW	
3bbcbXa` V[_ W fa S` S_` Vef[Ua S X [ V[SY` aef[U[ Ua` efcj_ W f[ efS` VSdV[ I I Sf[ /36 ;Zdfi	
Completamento della valutazione del funzionamento intellettuale con batteria neuropsicologica	
H[e]fS YW V[US _ VW[US bVdVWV fgS^WSbbcbXa` V[_ W fa /USd[af[ba[ J X6Y[ ^W 59: ZSdSkfi	
Eventuale approfondimento neurologico (EEG e RMN cerebrale)	
Esclusione di quadri metabolici primari rispetto all'autismo	
Valutazione funzionale (TTAP)	
6E3, V[efgd[ VW'a ebWfca Sgf[ef[Ua- I 3;E'ZD, Wechsler Adult Intelligence Scale - Revised- EF3Z6 ;, scala di valutazione dei tratti autistici nelle persone con disabilità intellettiva- 36 A E, Autism Diagnostic Observation Schedule- 9 3DE, Gilliam Autism Rating Scale- 9 36 E, Gilliam Asperger Disorder Scale- 36 ;ZD, Autism Diagnostic Interview-Revised- FF3B, TEACHH Transition Assessment Profile; D336 E'ZD, Ritvo Autism Asperger Diagnostic Scale-Revised.	

se teniamo presente i limiti degli strumenti, ad esempio di come la *Wechsler Adult Intelligence Scale - Revised A 3;E'ZD* richiede una competenza verbale e di conoscenza della lingua italiana (quindi non applicabile in casi di immigrati) e di livello culturale e che anche le matrici di Raven<sup>20</sup> richiedono la somministrazione di istruzioni di tipo verbale. In mancanza di capacità verbale ci è più utile leggere in senso qualitativo il profilo che de

Più utile è leggere in senso qualitativo il profilo che de

scrapanza tra prove verbali e di performance, a favore delle prime nelle forme di Asperger e ancor più dei singoli item significativi. Teniamo presente però che nell'adulto alcune situazioni sono variate rispetto al bambino e anche i test ne possono, fortunatamente, risentire in positivo. Anche la valutazione del funzionamento intellettuale, proprio per evitare un riduzionismo, dovrebbe pertanto essere adeguatamente completata sia con una valutazione neuropsicologica completa (attenzione, memoria, funzioni esecutive, gnosiche, prassiche, cognizione sociale), sia con un inquadramento specifico del funzionamento con valutazioni specifiche e adatte al contesto (es. *Vineland Adaptive Behavior Scales*<sup>22</sup>, *TEACHH Transition Assessment Profile* [TTAP]<sup>23</sup><sup>24</sup>). Dovremmo infatti cercare attentamente quegli elementi di capacità, quelle isole di abilità che possono rappresentare i punti di partenza per gli interventi abilitativi.

Se desideriamo poi avere una conferma diagnostica, possiamo

siamo riferirci a quelli che sono ritenuti i test specifici per i DSA.

Un primo strumento di screening per i DSA, in presenza di pazienti verbalmente competenti e di adeguato livello culturale da poter leggere un test autocompilativo, è presentato dal test autosomministrato di quoziente autistico e empatico (AQ<sup>s</sup> Z7C<sup>26</sup>).

In presenza di disabilità intellettiva, un test di screening eterosomministrato per la valutazione di autismo è invece dato dalla *Scala di valutazione dei tratti autistici nelle persone con disabilità intellettiva* EF3Z6 ;ff<sup>27</sup>.

Per la valutazione diagnostica, se il paziente è verbale ed è in grado di sostenere un confronto testistico, il test di riferimento è l'*Autism Diagnostic Observation Schedule* (ADOS)<sup>28</sup>, modulo 4, rivolto direttamente al paziente, sotto forma di prove semplici sul piano cognitivo, ma viceversa a evidenziare la sua modalità di comunicazione e interazione con l'esaminatore.

La raccolta anamnestica ai genitori viene utilizzata a fini diagnostici dalla intervista *Autism Diagnostic Interview-Revised* /36 ;Zdf<sup>29</sup>, mirata alla ricostruzione dei primi anni di vita.

In caso di forme cliniche in cui la disabilità intellettiva non consenta una collaborazione ai test, possiamo utilizzare per la diagnosi, ad esempio, una scala etero valutativa come la *Gilliam Autism Rating Scale* (GARS)<sup>30</sup>.

Viceversa, se la valutazione clinica ci orienta verso una sindrome di Asperger, possiamo riferirci alla valutazione

testistica diagnostica con la *Gilliam Asperger Disorder Scale* (GADS)<sup>31</sup> o con la *Ritvo Autism Asperger Diagnostic Scale-Revised* (RAS)<sup>32</sup>.

È evidente che è improbabile l'acquisizione di questi strumenti da parte di qualsiasi Centro di salute mentale, anche per i costi degli stessi e per la formazione specifica richiesta nel somministrarli, e che pertanto laddove vi sia un sospetto clinico, l'approfondimento testistico avrebbe più senso in un centro di secondo livello dedicato ai DSA.

La valutazione clinica si completa con la valutazione degli eventuali quadri psicopatologici associati, che anzi sono più frequenti nei DSA rispetto alla popolazione generale.

Si tratta soprattutto di disturbi depressivi e ansiosi, DOC, uso di sostanze (in particolare alcol per l'azione disinibente sociale), disturbi attentivi, dell'apprendimento, allimentari, ma anche forme psicotiche, bipolari e di personalità di difficile enucleazione rispetto ai sintomi autistici con cui di sovrappongono<sup>33</sup>.

Teniamo presente che se siamo in presenza di una disabilità intellettiva, i criteri diagnostici psichiatrici saranno da riferirsi ai manuali specifici per la disabilità del DSM e dell'ICD (*Diagnostic Manual - Intellectual Disability*)<sup>34</sup>.

Inoltre la peculiare interpretazione letterale che hanno i pazienti con DSA, anche di livello intellettivo elevato, richiede una estrema cautela nell'utilizzo di test come il *Minnesota Multiphasic Personality Inventory-2* (MMPI-2) basati sulla interpretazione del testo, che possono dare dei falsi positivi per forme psicotiche.

## Il completamento biomedico

L'estrema articolazione dello spettro giustificherà l'approfondimento biomedico in modo molto diversificato rispetto ai singoli individui. Ad esempio, in particolare se saremo in presenza di ritardo mentale, avrà un significato l'applicazione dei protocolli di indagine specifici per l'esclusione di situazioni metaboliche che possono dare quadri autistici. Va prestata una specifica attenzione ai quadri di immigrazione da altri paesi in quanto va ricordato che forme cliniche da noi escluse dai protocolli di indagine neonatale e che causano autismo, come la fenilchetonuria, andranno invece ricercate con indagini biologiche. Così anche l'utilizzo di *brain imaging* nell'adulto, che non trova nelle linee guida internazionali una giustificazione di utilizzo in tutte le forme di autismo, in particolare ad alto funzionamento, può trovare una sua giustificazione dopo la valutazione clinica e neuropsicologica<sup>36 37</sup>.

Va invece ricordato, ad esempio come vi sia una maggiore comorbidità di epilessia nei DSA, che può richiedere pertanto una valutazione EEG<sup>38</sup>.

È indicata anche la valutazione da parte di un genetista

medico, in particolare se non eseguita in precedenza o eseguita in tempi remoti, in cui tecniche quali il *Comparative Genomic Hybridization* (CGH) sono a disposizione. Da tenere presente infatti che il cariotipo, da solo, raramente esprime alterazioni evidenti nell'autismo. Anche la valutazione per l'X fragile, che frequentemente si associa a ritardo mentale assume un significato in quanto non solo le forme sindromiche con aumento elevato di triplette hanno rilevanza clinica ma anche le forme di premutazione si correlano con alterazioni comportamentali e autistiche; nella famiglia del paziente X fragile possiamo trovare inoltre alterazioni endocrinologiche nella mamma portatrice e in soggetti in età avanzata (FXTAS)<sup>39</sup>.

## Conclusioni

Lo psichiatra che si occupa di adulti può incontrare nella sua attività clinica pazienti affetti da disturbi dello spettro autistico, sia per una precedente loro valutazione da parte della neuropsichiatria infantile, sia per una possibile prima diagnosi (in particolare nelle forme ad alto funzionamento o Asperger). I mutamenti dei sistemi categoriali, attualmente più in linea con una immagine di spettro del disturbo, si rifanno comunque ai medesimi elementi core descritti dai primi autori. La presentazione clinica risente però dell'età in cui noi osserviamo il paziente, della individualità, e della mutevolezza nel corso della vita, in quanto i pazienti possono avere imparato o imparare delle strategie di *coping* rispetto al disturbo di cognizione sociale. È importante che nella cultura psichiatrica clinica vi sia una maggiore attenzione a questi disturbi soprattutto in età adulta perché facilmente misconosciuti, ma soprattutto perché l'intervento richiesto necessita di una elevata specificità sia sul piano abilitativo che, dove richiesto, anche farmacologico<sup>40</sup>.

## Bibliografia

- 1 Sistema Nazionale per le linee guida dell'Istituto Superiore di Sanità. *Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti*. [S] a, E@>9 \$" ##ž
- 2 Ministero della Salute. *Tavolo nazionale di lavoro sull'autismo*. Roma 2008.
- 3 Bleuler E. *Die Schizophrenien (dementia praecox)*ž ; , *Lehrbuch der Psychiatrie*ž 4WŹ[ , HWŹSY ha` -gŹge EbdŹ YWŹ #+#+(Ź bbž \$) ) ŽŹ% ž
- 4 Kanner L. *Autistic disturbances of affective contact*ž ; , *Nervous child*ž I SeZŹ Yfa` Ź 65, Hž ž I [ efa` #+&Ź bbž #žŹ&ž
- 5 Morgan H. *Adulti con autismo. Bisogni, interventi e servizi*. FdŹV fa, 7dŹUŹ eā` \$" " ž
- 6 Mefford HC, Batshaw ML, Hoffman EP. *Genomics, intellectual disability, and autism*. @ 7 Y^<? WŹ \$" #-\$-Ź( , ) %Źž&Źž

7 Asperger H. *Die autistischen psychopathen in kindesalter*. 7gd3dJZ Bek 5 [ @ #+&&##) (Z#%Z)

8 Wing L. *Asperger's Syndrome: a clinical account* BekUZa^ ? VW #+\*#-##,##' Z% ž

+ 3\_ Vd[US` BekUZ[SfdU 3eaaU[Sf[a` ž *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition - Text Revised (DSM-IV-TR)* žI SeZ[` Yfa` ĩ 6 5, 3\_ Vd[US` BekUZ[SfdU 3eaaZ ciation 2000.

10 Vivanti G. *Verso il DSM-V. Conseguenze per la ricerca e la percezione culturale dell'autismo*. *Autismo e Disturbi dello Eh[`gbbba \$" #-\$-#` ,%` Ž&` &Z*

11 Vivanti G. *La mente autistica. Le risposte della ricerca scientifica al mistero dell'autismo?* [S` a, A\_ WS \$" #` ž

12 Kemali D, Maj M, Catapano F, et al.; Organisation Mondiale de la Santé, World Health Organization. *ICD-10 classificazione delle sindromi e dei disturbi psichici e comportamentali: descrizioni cliniche e direttive diagnostiche, criteri diagnostici per la ricerca: guida tascabile*. [S` a, Elsevier ? Seaa` #++(ž

13 Frith U. *L'autismo. Spiegazione di un enigma*. 4Scd, >SfVd S \$" " +ž

14 Eluaff[eZ ; fVdLa`^VW[SfW 9g[VWV` Vd @Vfi ad ž *Assessment, diagnosis and clinical interventions for children and young people with autism spectrum disorders. A national clinical guideline* ž TV[ TgdZ, Eluaff[eZ ; fVdLa`^VW[SfW 9g[VWV` Vd @Vfi ad \$" " ) ž

# : S^ ĩ BZ[`b D5? ĩ ? Sd [U] =ĩ W S` ž *Social cognition, the male brain and the autism spectrum*. PLoS ONE \$" #-\$), Vd+` %ž

16 4Scd` Ž5aZW El >a\_ TSd/a ? Hĩ 3gkVg` Y 4ĩ W S` ž *Why are autism spectrum conditions more prevalent in males?* PLoS 4[a^ \$" ##-+, V#` " #` \* ž

17 Wechsler D. *Wechsler Adult Intelligence Scale-Revised*. @W Kad, FZWBekUZa`yY[US^5acbačf[a` #+\* ž

18 : a`V` SU] ĩ 9a`VefV` 9ĩ 6čđ V[U] >ž *Social perception and WAIS-IV performance in adolescents and adults diagnosed with Asperger's syndrome and autism*. *Assessment* \$" ##-#\* ,#+\$Z \$" " ž

#+ EbVW] 33ĩ EUZa`fW7? ĩ HS` 4VdU] WSVdA` `` Vd ; 3ž *Brief report: the use of WAIS-III in adults with HFA and Asperger syndrome* ž <3gf[e\_ 6 Vh 6 [ead/ \$" " \*-%\* ) \* \$ ž

20 DShW` -ž *Standard progressive matrices*. 8[đVĩ W 9 [g` f[A E #+\* &ž

21 Leiter RG. *The Leiter International Performance Scale*. Santa 4SđfScđĩ 53, ES` fS 4SđfScđ EfsfW5a`^VWVbdVd# #+&` ž

22 Sparrow SS, Balla DA, Cicchetti DV. *The Vineland Adaptive Behavior Scales*. 5[đU`WB[` Vd ? @, 3\_ Vd[US` 9g[VS` UMEVd h[UW#+\* &ž

23 ? Vd[Tah 9 4ĩ FZa\_ Se-4ĩ 5ZSb\_ S` E? ĩ W S` ž *TAP: TEACHH transition assessment profile* ž 3gef[ ĩ FJ, BčđŽV \$" " ) ž

24 Keller R, Bugiani S, Fantin P, et al. *Neuroni specchio e autismo* ž 9 [ad ; fS^Be[LabSf \$" ##-#) ,&` &ž# \$ ž

5` 4Scd` Ž5aZW Elĩ ZWV` dYzfEĩ E] [ ` Vdĩ V S` ž *The autism-*

*spectrum quotient (AQ): evidence from asperger syndrome/ high-functioning autism, males and females, scientists and mathematicians* ž <3gf[e\_ 6 Vh 6 [ead/ \$" " #-%# , Ž#) ž

26 4Scd` Ž5aZW Elĩ ZWV` dYzfEĩ *The empathy quotient: an investigation of adults with Asperger syndrome or high functioning autism, and normal sex differences* ž <3gf[e\_ 6 Vh 6 [ead/ \$" " &-%, #(%ž) ' ž

27 Kraijer DW, La Malfa G, Lassi S. *STA-DI. Scala di valutazione dei tratti autistici nelle persone con disabilità intellettiva*. FdVfa, 7đU] eä` \$" " (ž

28 Lord C, Rutter M, DiLavore PC, et al. *Autism diagnostic observation schedule: ADOS* ž >ae 3` YWVd, ĩ VdVd BekUZa`ž logical Services 2002.

5+ Lord C, Rutter M, LeCouteur A. *Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)*. >ae 3` YWVd, ĩ VdVd BekUZa`yY[US^ Services 2003.

30 9[MS\_ -ž *Gilliam Autism Rating Scale (GARS)* ž 3gef[ ĩ FJ, BčđŽV #++ ž

31 9[MS\_ -ž *Gilliam Asperger's Disorder Scale (GADS)*. Ausž f[ ĩ FJ, BčđŽV \$" " #ž

32 Ritvo RA, Ritvo ER, Guthrie D, et al. *The Ritvo Autism Asperger Diagnostic Scale-Revised (RAADS-R): a scale to assist the diagnosis of Autism Spectrum Disorder in adults: an international validation study* ž <3gf[e\_ 6 Vh 6 [ead/ \$" ##-8#,#" ) (Ž\* +ž

33 De Micheli AI, Faggioli R, Boso M, et al. *Comorbidità psichiatrica nell'autismo ad alto funzionamento: uno studio clinico* ž 9 [ad ; fS^Be[LabSf \$" #-\$\* ,% \$ ž

34 8VWUZVdĩ Dĩ >aeUZW 7ĩ Efsčđ[S] [ 5ž *Diagnostic Manual-Intellectual Disability (DM-ID): a textbook of diagnosis of mental disorders in persons with intellectual disability*. Baltiž \_adV? 6, @366 \$" " ) ž

% : SfZSĩ Sk Edĩ ? U] [ ` Vd <5. *MMPI-2 Minnesota Multiphasic Personality Inventory-2ĩ* [ ` VdSba`[e? @, G` [hVd[řk AX ? [ ` Vd[ř# #+\* +ž

36 Cauda F, Geda E, Sacco K, et al. *Grey matter abnormality in autism spectrum disorder: an activation likelihood estimation meta-analysis study* ž @Vgdč^@Vgdčgd BekUZ[Sfck \$" #-\* \$,% &ž#%ž

37 Cauda F, Costa T, Palermo S, et al. *Concordance of white matter and gray matter abnormalities in autism spectrum disorders: a voxel-based meta-analysis study*. *Hum Brain ? Sbb \$" #&-% , \$" ) %ž+\* ž*

38 DaT[` eä` E-ž *Childhood epilepsy and autism spectrum disorders: psychiatric problems, phenotypic expression, and anticonvulsants* ž @VgdčbekUZa`DVd \$" #-\$-\$, \$) #ž+ž

5+ Pirozzi F, Tabolacci E, Neri G. *The FRAXopathies: definition, overview, and update* ž 3\_ < ? VW 9WV 3 \$" ##-#` ' 3, #\*` %ž# (ž

40 Keller R. *Organizzazione dell'intervento territoriale nei disturbi dello spettro autistico in età adulta*. *Autismo e disturbi dello eh[`gbbba \$" #&-%) %ž` %ž*