

DIAGNOSI PRECOCE DI AUTISMO UN CASO CLINICO

Angelo Spataro, pediatra di famiglia, Palermo

Dal neonato all'adolescente

IX edizione

Palermo, Palace hotel di Mondello, 24 novembre 2017

MARCO

Marco è nato il 9/2/2015

Figlio unico

Deambulazione autonoma a 17 mesi ,
allattamento a 7 mesi, mamma e papà a 12 mesi

Problema dei genitori: ritardo del linguaggio

PRIMA TAPPA: IL PEDIATRA DI FAMIGLIA

I genitori riferiscono la pronuncia di poche parole, la pronuncia di suoni, vocali, monosillabe al posto delle parole , fa i versi degli animali; ha poche relazioni con gli altri bambini, normali relazioni con i genitori e i parenti; gioca con molti giocattoli soprattutto animali ; gioco simbolico adeguato, comunica bene con i gesti, si alimenta da solo, dorme, ha già tolto il pannolino.

Il pediatra: “ non guarda negli occhi “

SECONDA TAPPA :Ottobre 2017,Unita' Operativa di NPI, Centro Autismo per diagnosi e trattamento precoci

Osservazione: “ non interessato alla relazione, chiamato si gira, deficitari **l'aggancio oculare** e la **modulazione del contatto visivo** per iniziare, terminare e regolare l'interazione, deficitaria **l'attenzione condivisa**, linguaggio caratterizzato da suoni, vocalizzi e un gergo incomprensibile. I giocattoli non vengono utilizzati per costruire un gioco, tende a girare tra le mani in **maniera stereotipata** un giochino che spesso lo lancia. Deficitario il **gioco simbolico**. Nel gioco delle bolle non guarda l'operatore ma è interessato alle bolle”

**“IL QUADRO CLINICO ORIENTA PER
DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO”**

COMMENTO

I dati epidemiologici italiani danno una prevalenza del Disturbo dello spettro autistico pari a: 2,8 - 4,2 / 1000

(1/88 SECONDO I DATI EPIDEMIOLOGICI AMERICANI) .

Si va dai casi lievi ai casi gravi, sia essenziali che sindromici, con disabilità intellettiva nel 30-80 % dei casi ed epilessia nel 30-40% dei casi

TERZA TAPPA : OTTOBRE 2017 , LA MIA VISITA

Il bambino ha due anni e 9 mesi

GENITORI MOLTO PREOCCUPATI PER IL RITARDO
DEL LINGUAGGIO, PER LA CARENZA DEL CONTATTO
OCULARE, PER LE STEREOTIPIE E PER AVERE UNO
ZIO MATERNO CON RITARDO MENTALE

Ha fatto un viaggio di due ore e mezza per arrivare a Palermo. E' un po' irrequieto e stanco, sfugge il contatto.

Anamnesi

Visita audiologica :udito normale.

Zio materno: ritardo mentale

Il padre: non sa se ha parlato tardi ma ha avuto molte difficoltà nella lettura. Ha letto sempre “ con gli occhi” e quando legge “ si sente male”.

Riferite poche parole chiare (una ventina), altre parole non chiare, non usa la frase con due parole. Va a scuola da un mese. Sta poco con gli altri bambini ma gioca. Vuole stare con la maestra.

M- CHAT : negativa

(si somministra a partire dai 18 mesi)

COMMENTO

1) I DISTURBI SPECIFICI DEL LINGUAGGIO

SVILUPPO DEL LINGUAGGIO

Lo sviluppo del linguaggio è caratterizzato da una **grande variabilità interindividuale**, dovuta sia a caratteristiche neuro- biologiche del soggetto, sia a fattori ambientali (minore o maggiore stimolazione in ambito familiare, inserimento precoce a scuola, presenza di fratelli o sorelle).

Generalmente intorno ai **24 mesi** il bambino possiede già un vocabolario di circa **50-100 parole** e inizia a formare le prime frasi (**combinazioni di due parole**, spesso associate a un gesto indicativo o simbolico).

Intorno ai **30 mesi** di età avviene la vera esplosione del linguaggio: il numero di parole prodotte dal bambino aumenta in breve tempo e il bambino inizia a produrre **frasi di tre o più parole**.

QUANDO E COME SI MANIFESTA

L'età di **tre anni** costituisce una sorta di spartiacque tra i bambini cosiddetti "**parlatori tardivi**" e i bambini con un probabile **Disturbo specifico del linguaggio**.

Bisogna considerare i seguenti campanelli d'allarme:

- a **12 mesi**, se il bambino mostra difficoltà di **comprensione** del linguaggio e **non pronuncia le sillabe**.
- a **24 mesi** se il bambino produce **meno di 10 parole** e ha **difficoltà di comprensione**.
- a **30 mesi** se ha difficoltà di **comprensione** e produce **meno di 50 parole** e non inizia a combinare insieme **due parole**, per esempio: "voglio palla"

Disturbi neuropsicologici secondari nei Disturbi del linguaggio

I bambini con DSL vengono definiti come **taciturni o sempre in movimento**, con **anomalie nelle relazioni interpersonali, disturbi emotivi e comportamentali**.

Tra i tre anni e i 5 anni il DSL si stabilizza e evolve **verso disturbi neuropsicologici secondari** e dai 6 anni in poi si struttura un eventuale **Disturbo specifico di apprendimento** con un disturbo neuropsicologico secondario sul Disturbo di apprendimento

2)CONTATTO OCULARE

M-Chat : include anche **stereotipie** e **contatto oculare** (non presenti nella CHAT) ma non sono tra gli “item a rischio”, come lo sono invece gli item che riguardano **l’attenzione condivisa**. Il bambino autistico può anche guardare negli occhi ma con un contatto “ iperfisso” con il quale non comunica (**stereotipia**) . Un bambino normale non guarda negli occhi per **timidezza**. Importante invece osservare se esiste il contatto oculare negli item della m-CHAT sulla **attenzione condivisa** o quando la mamma cambia il pannolino o quando gioca a cucu’ o quando si fa dondolare sulle gambe.

3) STEREOTIPIE

Sono gesti ripetitivi, afinalistici, come muovere, ruotare le mani, “sfarfallare” le mani più volte al giorno e per più giorni, a volte in modo quasi ossessivo. Oppure muovere un giocattolo in modo inappropriato: sbattere sul tavolo un giocattolo insistentemente o fare girare sempre una ruota della macchinina. Sono presenti in **autismo, ritardo mentale, ritardo grave del linguaggio, situazioni di carenza affettiva, nei bambini in orfanotrofi, in situazioni di stanchezza, stress, ansia, “ tensione nervosa”** . Sono dei “ rituali” che provocano rilassamento (endorfine?) . Presenti anche in **persone normali** : girare una penna durante una interrogazione o girare una ciocca di capelli mentre si studia.

4) Ritardo mentale (disabilità intellettiva) zio materno

Ritardo mentale nel 25-50% dei casi dovuto a un difetto di un gene o di un cromosoma

Ritardo mentale legato al **cromosoma x**: forma genetica di ritardo mentale più diffusa
(200 forme diverse con più di 80 geni coinvolti)

Colpiti soprattutto i maschi

Marco non parla ma gioca (gioco funzionale, gioco simbolico, gioco strutturato : anelli via via crescenti dentro asta, puzzle, giochi ad incastro) e colora.

Ha camminato a 17 mesi però ha già tolto il pannolino, mangia e beve da solo.

*QUARTA TAPPA: Ottobre 2017, Associazione
Oasi Maria ss. Onlus Troina*

“ Il quadro clinico presenta sfumate atipie nell’ambito comunicativo-relazionale e ritardo della produzione linguistica . In relazione a quanto osservato e riferito in anamnesi è possibile porre il seguente orientamento diagnostico :

DISTURBO MULTISISTEMICO DELLO SVILUPPO” .

Si indica ricovero per approfondimento diagnostico
Si indica intervento abilitativo : neuro psicomotorio
e logopedico

DISTURBO AUTISTICO NEI BAMBINI PICCOLI

L'incertezza diagnostica che riguarda il bambino piccolo è tale che è stata proposta una classificazione 0-3 (Zero-to-three National Center for Clinical Infant Programs, 1997) dove viene concettualizzata la categoria di **Disturbo Multisistemico di Sviluppo**. Il tentativo è quello di avere a disposizione un **inquadramento clinico più appropriato per un bambino ancora piccolo e in fase di piena evoluzione e più aperto e possibilista in senso prognostico rispetto alla diagnosi di Disturbo Autistico**.

DISTURBO MULTISISTEMICO DELLO SVILUPPO

Fa parte di una classificazione ampiamente utilizzata ma non ancora validata a livello scientifico internazionale ed è descritto nella

**CD :0-3 R prima revisione - CLASSIFICAZIONE
DIAGNOSTICA DELLA SALUTE MENTALE E DEI
DISTURBI DI SVILUPPO NELL'INFANZIA.**

Fiorini Editore, 2008 ristampa del 2014

Bambini fino ai **due anni** con svariati, ma **marcati disturbi** del linguaggio e della comunicazione, associati a problemi relazionali ed emotivi, possono non rientrare appieno nei quadri di DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO e presentare quadri non fissi con gradualità e **favorevoli cambiamenti nel tempo.**

Più dettagliatamente le caratteristiche che definiscono il Disturbo Multisistemico di Sviluppo (MSDD) sono:

- **Pattern A**

Quasi totale assenza di coinvolgimento nella relazione; grande quantità di autostimolazione; iporeattività alle sensazioni; difficoltà di pianificazione motoria.

- **Pattern B**

Capacità di relazione intermittente e gesti intenzionali semplici; affettività accessibile ma fugace; piacere nelle attività ripetitive e di perseverazione; reazioni estreme ai cambiamenti; pattern di evitamento intenzionale per controllare la quantità di input sensoriali ed affettivi che questi bambini non sono in grado di sostenere.

- **Pattern C**

Senso di relazione più consistente, “**isole**” di affetti piacevoli e profondi; in **maniera intermittente** gesti sociali e comportamenti interattivi; **atteggiamento perseverativo** con gli oggetti, ma possibilità di entrare nel loro gioco; **iperreattività** alla sensazione; **parole o frasi stereotipate**.

CONCLUSIONI

1)E' STATA FATTA UNA VALUTAZIONE ACCURATA?

“ UN CLINICO O UNA EQUIPE HANNO BISOGNO DI UN CERTO NUMERO DI INCONTRI PER CAPIRE COME PROCEDE LO SVILUPPO DEL BAMBINO. UNA VALUTAZIONE COMPLETA RICHIEDE MINIMO DA TRE A CINQUE INCONTRI DI 45 O PIU' MINUTI CIASCUNO” (CD:0-3 R)

2)QUALE DIAGNOSI PROVVISORIA ? QUALE EVOLUZIONE ?

PIU' PROBABILE : DISTURBO SPECIFICO DEL LINGUAGGIO (PER IL QUADRO CLINICO, PER IL DATO ANAMNESTICO FAMILIARE)

QUALE È IL COMPORTAMENTO PIÙ APPROPRIATO PER MARCO

PSICOMOTRICITA' E LOGOPEDIA IN ATTESA DI UN INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO DEFINITIVO

Fornire strategie educative che hanno lo scopo di favorire uno sviluppo più adeguato sia delle competenze di **movimento**, di **comprensione che di produzione del linguaggio**. È utile promuovere interazioni sociali il più possibile adeguate alle competenze comunicative del bambino e promuovere la sua **iniziativa sociale**.

PARENT TRAINING

I genitori diventano protagonisti attivi dell'intervento riabilitativo del proprio figlio, grazie alle strategie psicoeducative fornite dallo specialista

Grazie per l'attenzione