

AUTISMI

Punti di vista
in dialogo



CONVEGNO NAZIONALE DIACONIA VALDESE - SERVIZI SALUTE

TORINO 16 maggio 2024

Marco Armellini

AUSL Toscana Centro

I disturbi dello spettro autistico



I cambiamenti nel concetto di autismo

- Da concezione ristretta a concezione ampia (spettro)
- Da condizione rara a condizione comune (da 2 su 10.000 a 1-3%)
 - Aumento della consapevolezza
 - Presenza di servizi dedicati
 - Cambiamento dei criteri diagnostici
- Da condizione maschile (v. teoria del 'maschio estremo') a condizione che riguarda tutto lo spettro dei generi (10% di incongruenza)
- Da condizione infantile a condizione che persiste nel ciclo della vita
- Da categoria a dimensione
- Da un autismo a molti autismi
- Da autismo 'puro' a condizione complessa con molte co-occorrenze
- Da 'disturbo dello sviluppo' a **neuropeculiarità** o

Le persone autistiche spesso sperimentano una serie di atipicità cognitive, emotive e comportamentali. Pertanto, la complessità e la co-occorrenza sono spesso la regola, piuttosto che l'eccezione: le più comuni difficoltà co-occorrenti sono disabilità intellettiva, difficoltà di attenzione/iperattività (ADHD), ansia, problemi di linguaggio, difficoltà emotive e di regolazione.

Tuttavia, l'autismo è caratterizzato anche da una serie di **punti di forza**; sebbene all'autismo non sia associato un profilo coerente, un'irregolarità non specifica delle abilità tra i domini cognitivi è un segno distintivo della condizione, e molte persone autistiche che eccellono in compiti di sistematizzazione, di ricerca di regolarità e di dettagli, oltre a mostrare capacità di perseveranza e tenacia superiori

DSM 5 TR 2022

Criterion A

1. **deficit** nella reciprocità socio-emotiva (incapacità di rispondere alle interazioni sociali, mancanza di interessi ecc.);
2. **deficit** dei comportamenti comunicativi non verbali utili per l'interazione sociale (anomalie nel contatto visivo, nel linguaggio del corpo, mancanza di espressività facciale ecc.);
3. **deficit** nello sviluppo, nel mantenimento e nella comprensione delle relazioni (difficoltà nel fare amicizia, mancato interesse verso i coetanei ecc.).

Criterion B

1. movimento, uso del linguaggio e degli oggetti **stereotipato** o **ripetitivo**;
2. insistenza sulla immodificabilità (*sameness*) della routine o di determinati comportamenti verbali e non verbali (resistenza al cambiamento);
3. interessi molto limitati e anomali per **profondità** e **intensità**;
4. iper- o iporeattività in risposta a stimoli **sensoriali** dell'ambiente o **interessi insoliti** verso alcuni aspetti che riguardano quest'ultimo

DSM 5 vs. ICD 11

- “deficit persistenti della **comunicazione sociale e dell’interazione sociale**”,
- “pattern di **comportamenti, interessi o attività ristretti e ripetitivi**”.

Criteria accessori

iper- e ipo-reattività sensoriale

disabilità intellettiva

disturbo dello sviluppo del linguaggio

Comorbilità possibili: **tutte**

	Compromissione del linguaggio funzionale assente o lieve	Compromissione linguaggio funzionale	Assenza completa o quasi completa del linguaggio funzionale
Senza disturbo dello sviluppo intellettivo	6A02.0	6A02.2	—
Con disturbo dello sviluppo intellettivo	6A02.1	6A02.3	6A02.5

Traiettorie evolutive nello Spettro Autistico

1. Evoluzione della **diagnosi**: Esito «ottimale»
2. Evoluzione dei **segni** autistici
3. Evoluzione **dell'emersione dei sintomi** nel tempo
4. Evoluzione delle **difficoltà funzionali**
5. Evoluzione delle **condizioni psicopatologiche in comorbilità**
6. Evoluzione delle caratteristiche del **funzionamento autistico**

1. Evoluzione della **diagnosi**: Esito «ottimale»

Persistence of Autism Spectrum Disorder From Early Childhood Through School Age

[Elizabeth Harstad, MD, MPH¹](#); [Ellen Hanson, PhD¹](#); [Stephanie J. Brewster, MS, CGC^{1,2}](#); [et al](#)[Rafael DePillis, BS¹](#); [Anna, L. Milliken, BA¹](#); [Gabriella Aberbach, MSc¹](#); [Georgios Sideridis, PhD¹](#); [William J. Barbaresi, MD¹](#)

JAMA Pediatr. 2023;177(11):1197-1205. doi:10.1001/jamapediatrics.2023.4003

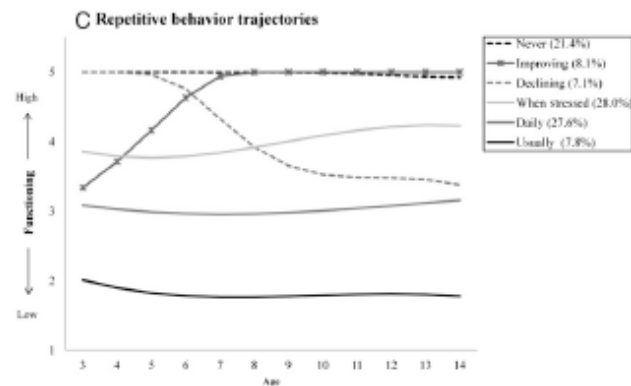
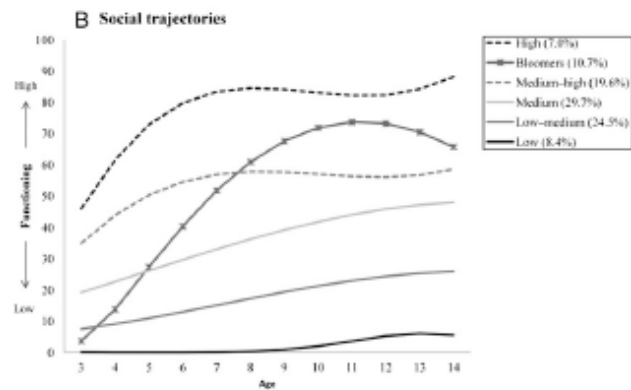
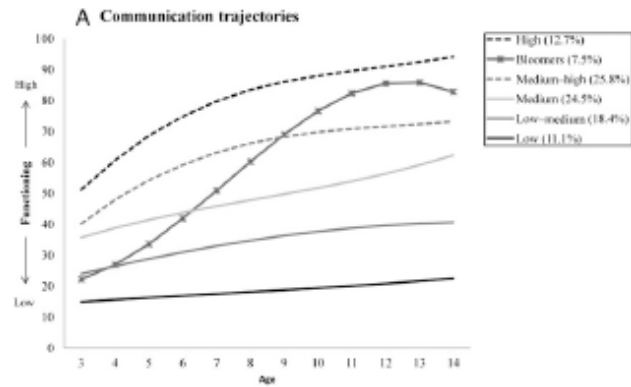
Punti chiave

Domanda Qual è la frequenza con cui i bambini con diagnosi clinica di disturbo dello spettro autistico (ASD) tra i 12 e i 36 mesi di età continuano a soddisfare i criteri per l'ASD in base al funzionamento tra i 5 e i 7 anni di età, e quali fattori sono associati alla persistenza dell'ASD?

Risultati Dei 213 bambini inclusi in questo studio di coorte, **79 (37%) mostravano non persistenza di ASD**. Un funzionamento adattivo di base migliore e il genere femminile erano associati ad ASD non persistente.

Significato Questi risultati suggeriscono che una diagnosi di ASD in un bambino di età inferiore a 3 anni potrebbe non persistere e che fattori specifici del bambino potrebbero essere associati alla persistenza..

2 - Evoluzione dei **segni** autistici



Six
Developmental
Trajectories
Characterize
Children With
Autism (2012)

Developmental Trajectories of Autism

Christine Fountain, PhD;

Alix S. Winter, PhD;

Keely Cheslack-Postava, PhD;

Peter S. Bearman, PhD *Pediatrics* (2023) 152 (3): e2022058674.

OBJECTIVES

The goal of this study was to describe the typical, longitudinal, developmental trajectories of communication and social functioning in individuals with autism spectrum disorder from childhood through adulthood and to determine the correlates of these trajectories.

METHODS

Children with autism spectrum disorder who were born in California from 1992 through 2016 and enrolled with the California Department of Developmental Services were identified. Subjects with <4 evaluations in the database were excluded, resulting in a sample of 71 285 individuals. Score sequences were constructed based on evaluative items for communication and social functioning. Typical trajectories were identified using group-based latent trajectory modeling, and logistic regression was used to determine the odds of classification into a social adolescent decline trajectory by individual-, family-, and zip code-level factors.

Sono state identificate sei traiettorie di funzionamento comunicativo e 7 di funzionamento sociale. Mentre la maggior parte delle persone autistiche mostra un miglioramento del funzionamento comunicativo con l'età, la maggior parte mostra un funzionamento sociale stabile. Un piccolo gruppo (5,0%) mostra un elevato funzionamento sociale durante l'infanzia che diminuisce nell'adolescenza. L'appartenenza a questo gruppo di adolescenti in declino è correlato all'etnia materna e al genere femminile



Pediatrics. 2023;152(3). doi:10.1542/peds.2022-058674

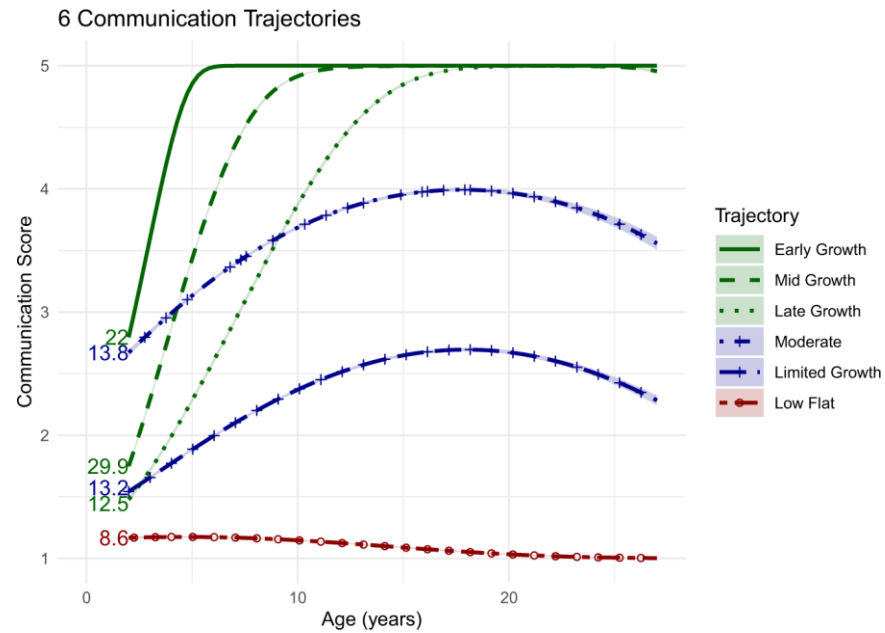


Figure Legend:

Communication trajectories: means and 95% CIs for predicted scores by age and trajectory group assignment.



Pediatrics. 2023;152(3). doi:10.1542/peds.2022-058674

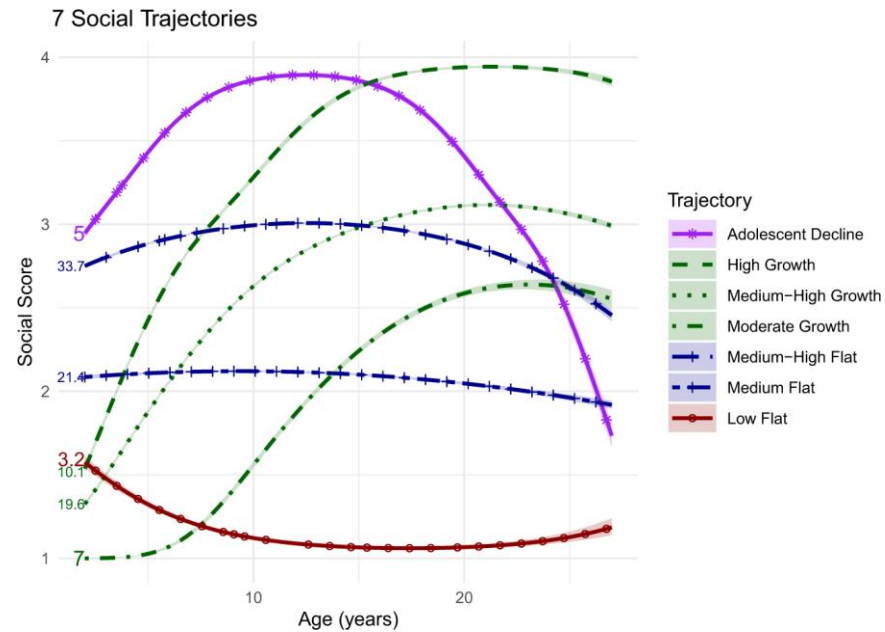


Figure Legend:

Social trajectories: means and 95% CIs for predicted scores by age and trajectory group assignment.



Pediatrics. 2023;152(3). doi:10.1542/peds.2022-058674

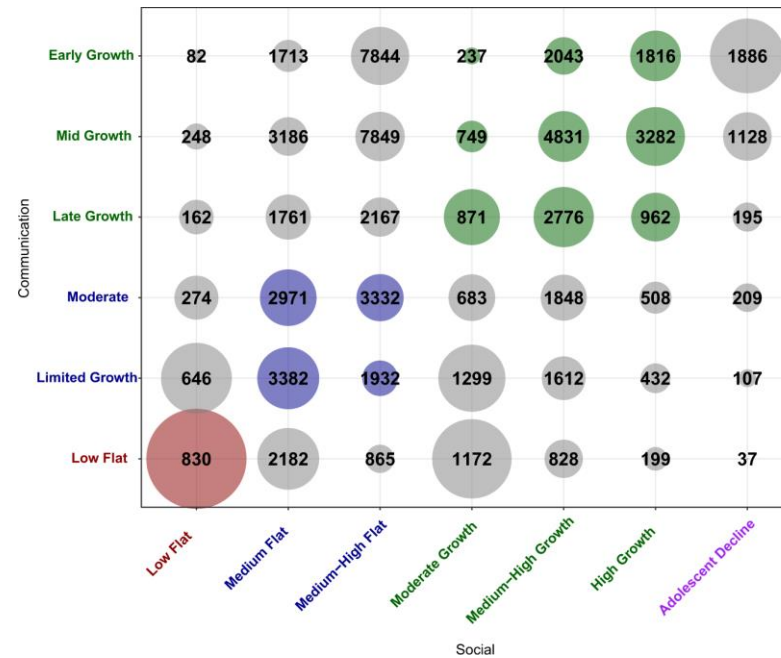


Figure Legend:

Crosstabulation of social and communication trajectory assignments (N, with circles scaled by ratio of observed joint frequency to the expected number under assumed independence).

RESEARCH

Open Access



Non-verbal IQ and change in restricted and repetitive behavior throughout childhood in autism: a longitudinal study using the Autism Diagnostic Interview-Revised

V. Courchesne^{1*}, R. Bedford^{2,3}, A. Pickles², E. Duku⁴, C. Kerns⁵, P. Mirenda⁵, T. Bennett⁴, S. Georgiades⁴, I. M. Smith⁶, W. J. Ungar⁷, T. Vaillancourt⁸, A. Zaidman-Zait⁹, L. Zwaigenbaum¹⁰, P. Szatmari¹¹ and M. Elsabbagh¹ Pathways Team

Abstract

Background: Restricted and repetitive behavior (RRB) is one of the characteristic features of Autism Spectrum Disorder. This domain of symptoms includes a broad range of behaviors. There is a need to study each behavior individually to better understand the role of each in the development of autistic children. Moreover, there are currently no longitudinal studies investigating change in these behaviors over development.

Methods: The goal of the present study was to explore the association between age and non-verbal IQ (NVIQ) on 15 RRB symptoms included in the Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) over time. A total of 205 children with ASD were assessed using the ADI-R at time of diagnosis, at age 6 years, and at age 11 years, and with the Wechsler Intelligence Scales for Children—Fourth Edition (WISC-IV) at age 8 years.

Results: The proportion of children showing each RRB tended to diminish with increasing age, except for *sensitivity to noise* and *circumscribed interests*, where the proportion increased over time. Although there was no significant main effect of NVIQ, there was a significant interaction between age and NVIQ. This was mainly driven by *Difficulties with change in routine*, for which higher NVIQ was associated with the behavior remaining relatively stable with age, while lower NVIQ was associated with the behavior becoming more prevalent with age.

Limitations: The study focused on the presence/absence of each RRB but did not account for potential changes in frequency or severity of the behaviors over development. Furthermore, some limitations are inherent to the measures used. The ADI-R relies on parent report and hence has some level of subjectivity, while the Wechsler intelligence scales can underestimate the intellectual abilities of some autistic children.

Conclusions: These results confirm that specific RRB are differentially linked to age and NVIQ. Studying RRB individually is a promising approach to better understanding how RRB change over the development of autistic children and are linked to other developmental domains.

Keywords: Autism, Longitudinal, Restricted, Repetitive, Behaviors, Interest, Intelligence, ADI-R, Wechsler

Prevalence of each ADI-R item at each timepoint

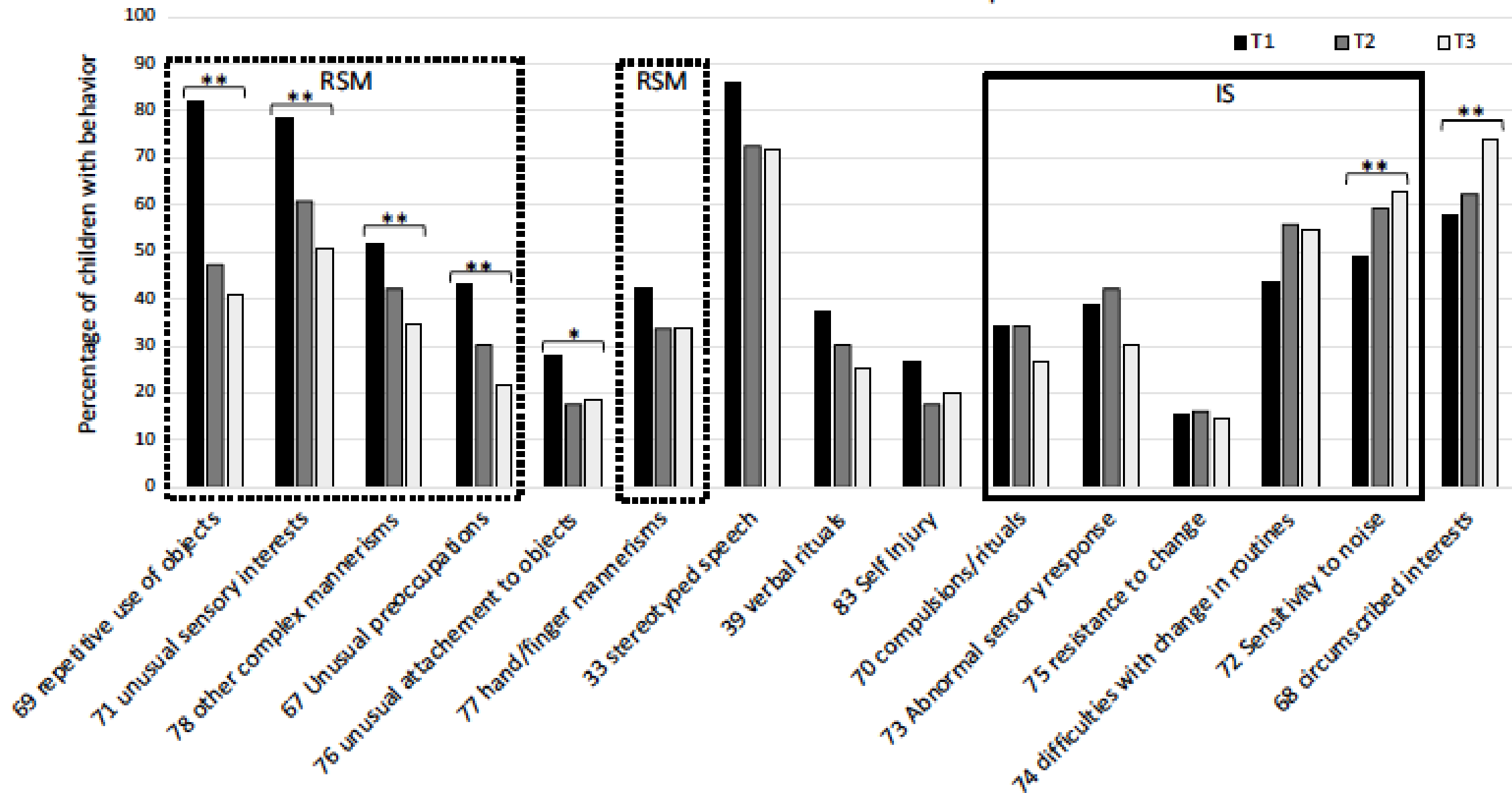
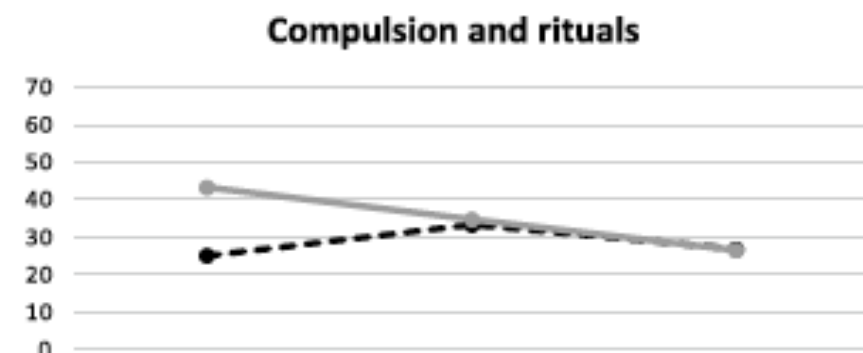
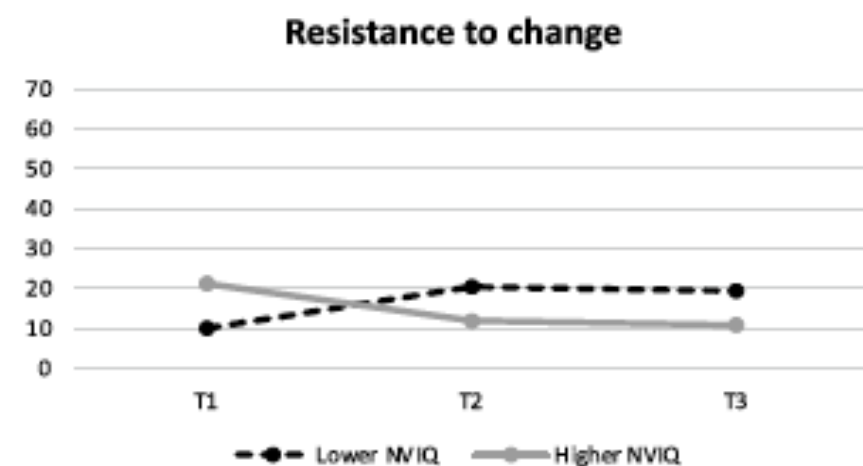
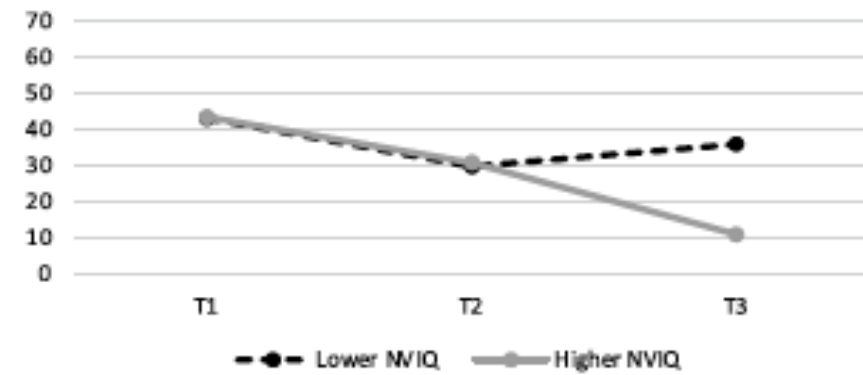
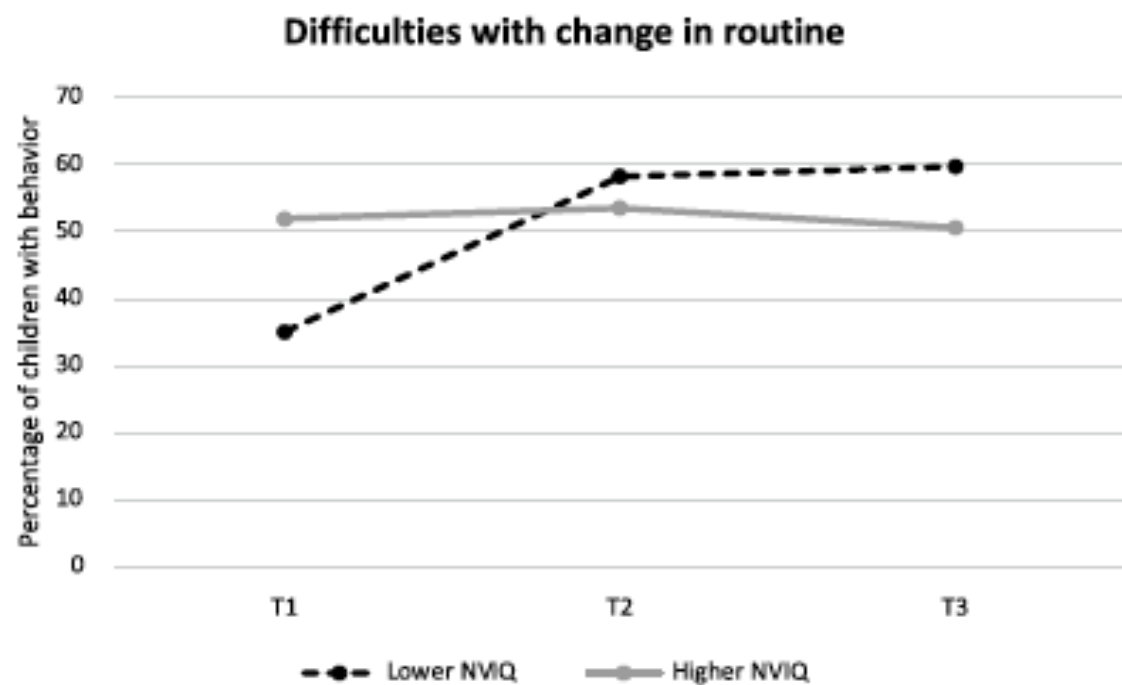


Fig. 1 Prevalence of each ADI-R item at each time point. ** = item with a significant effect of age after Bonferroni corrections. * item with a significant effect of age after Benjamini–Hochberg corrections. T1 = time of Diagnosis, T2 = 6 years old, T3 = 11 years old. RSM dotted Boxes = items from the Repetitive Sensory Motor factor, IS Black box = items from the Insistence on sameness factor



Variabilità **nell'emersione dei segni
autistici**

Variable emergence of Autism Spectrum Disorder symptoms from childhood to early adulthood

Lucy Riglin, PhD¹, Robyn E Wootton, PhD², Ajay K Thapar, PhD, MRCP¹, Lucy A Livingston, PhD³, Kate Langley, PhD^{1,3}, Stephan Collishaw, PhD¹, Jack Tagg¹, George Davey Smith, MD, DSc², Evie Stergiakouli, PhD², Kate Tilling, PhD², Anita Thapar, PhD, FRCPsych^{1,*}

¹Division of Psychological Medicine and Clinical Neurosciences, MRC Centre for Neuropsychiatric Genetics and Genomics, Cardiff University, UK

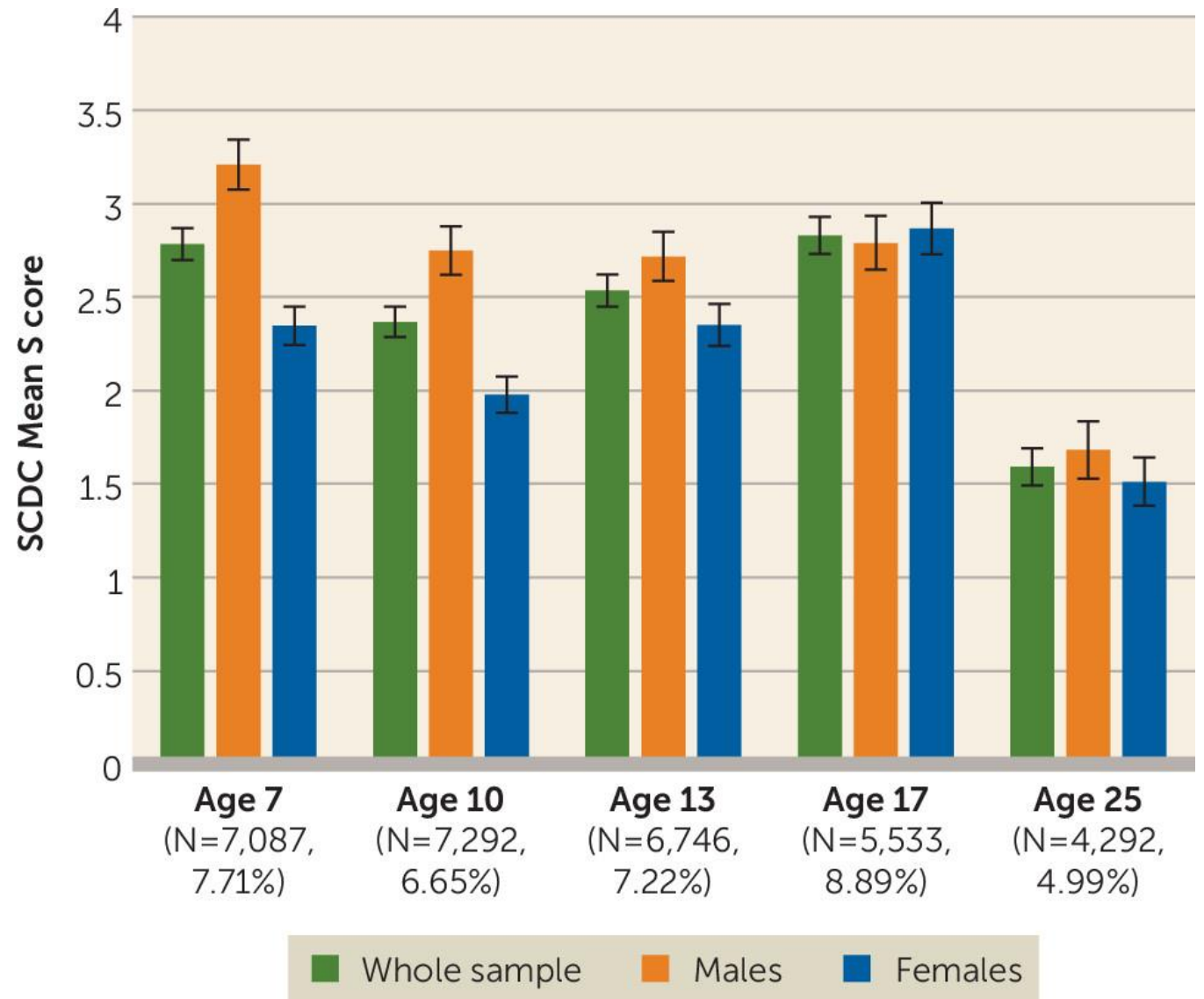
²MRC Integrative Epidemiology Unit, University of Bristol, Bristol, UK

³School of Psychology, Cardiff University, UK

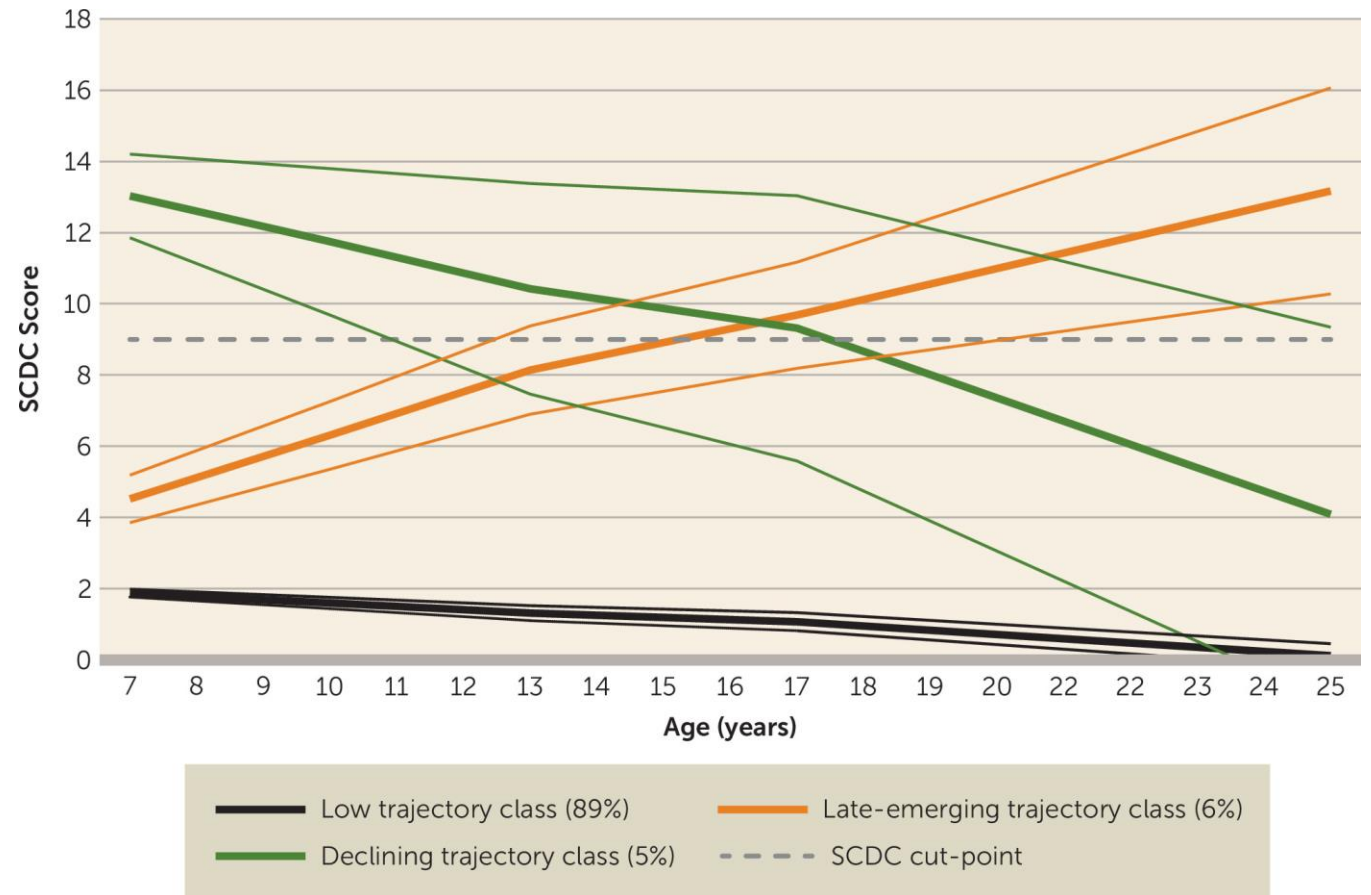
Am J Psychiatry. 2021 August 01; 178(8): 752–760.
doi:10.1176/appi.ajp.2020.20071119.

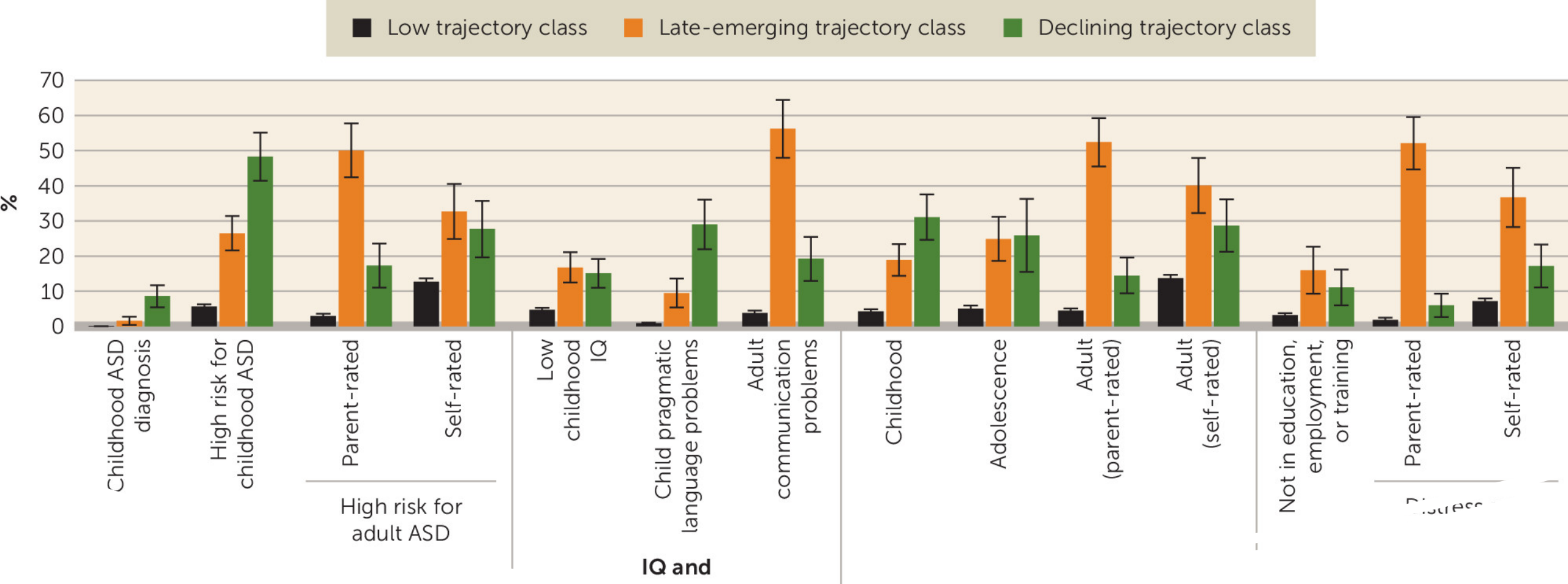
-
- Objective—Autism spectrum disorder (ASD) is currently considered an early-onset, neurodevelopmental condition. Follow-up studies of clinic-ascertained autism suggest that autistic symptoms typically decline with age, although symptom improvement is limited for some. To date there have been no population-based prospective studies investigating the natural history of autistic symptoms from childhood to adulthood. This study aimed to characterize the development and heterogeneity of autistic symptoms in a UK population-based cohort from childhood to age 25 years.
 - Method—Data were analyzed in a prospective UK population-based cohort (ALSPAC). Trajectories were derived using five-assessments of parent-rated Social Communication Disorders Checklist (SCDC) spanning ages 7-25 years. Additional measures were used to validate symptom trajectories.
 - Results—We identified three distinct SCDC trajectory classes: low (88.5%), declining (5.0%) and late-emerging (6.5%). Both the declining and late-emerging classes were associated with child and adult ASD measures, low IQ, communication problems, peer problems and worse adult functioning, compared to the low class. Male sex was associated with an increased likelihood of being in the declining trajectory class (OR=2.84, 95% CI=2.19-3.69). This sex difference was not observed in the late-emerging group (OR=1.00, 95% CI=0.80-1.24) compared to the low class.
 - Conclusions—ASD symptom levels emerged early and tended to decline across development although impairment was still present in adulthood for some. For others, autistic symptoms emerged across adolescence and adulthood. This challenges our current understanding that ASD symptoms inevitably first manifest early in development.

- Figure 1. Mean Social Communication Disorders Checklist (SCDC) score by age
- Sample including those with at least 2 time-points of SCDC data: maximum N=8094. 95% CI error bars. Prevalence meeting the cut-point (whole sample) in parentheses.



• Figure 2. Social Communication Disorders Checklist (SCDC) by class: mean trajectory with 95% confidence intervals





- Figure 3. Prevalence of associated features including other measures of ASD, low IQ, communication problems, peer problem and adult functioning, by trajectory class
- Error bars depict 95% confidence intervals. NEET = Not in Education, Employment or Training.
- Training.s

Evoluzione delle **difficoltà**
funzionali

Functional difficulties in children and youth with autism spectrum disorder: analysis of the 2019 Canadian Health Survey on Children and Youth

Amy Farrow, MI (1); Ahmed A. Al-Jaishi, PhD (1); Siobhan O'Donnell, MSc (1); Sarah Palmeter, MPH (1);

Stelios Georgiades, PhD (2,3,4); Yun-Ju Chen, PhD (2,3); Patrick

G. McPhee, PhD (2,3); Rojemiahd Edrath, PhD (1)
Vol 44, N° 1, January 2024

Education, Promotion and Chronic Disease
Prevention in Canada Research, Policy and
Practice

- Using the WG-SS, the most common functional difficulties in Canadian children/youth 5 to 17 years old who were diagnosed with autism spectrum disorder (ASD) were difficulties with memory or concentration (22%), communication (19%) and self-care (13%).

- Lower perceived mental health, younger age at ASD diagnosis, lower perceived general health and lower parental expectations for postsecondary education were associated with increased functional difficulties.

- Further research, including longitudinal data collection and more specialized measurement, is needed to identify the mechanisms and associated factors underlying functional difficulties in children/youth with ASD.

Risultati: L'analisi della documentazione clinica di 660 bambini/adolescenti con ASD mostra che le difficoltà funzionali più comuni erano nella dimensione 'ricordare/concentrarsi' (22%; 95% CI: 18-27), 'Comunicare' (19%; 95% CI: 15-23) e 'cura di sé' (13%; 95% CI: 10-17). Difficoltà funzionali più accentuate nel 'ricordare/concentrarsi' si associano con un livello di salute mentale percepito più basso. La diagnosi di ASD a un'età inferiore e un livello di salute globale più basso erano associati a una maggiore difficoltà nel 'comunicare'. Aspettative dei genitori più basse rispetto all'educazione post-secondaria erano associate a maggiori difficoltà nella cura di sé.

Conclusioni: Una o più difficoltà funzionali al WG-SS era presente nel 39% dei bambini e adolescenti canadesi con diagnosi di ASD tra i 5 e i 17 anni.

Evoluzione delle **condizioni psicopatologiche in**

European Child & Adolescent
Psychiatry : 17 August 2022

Matthew J. Hollocks, Virginia
Carter Leno, Susie Chandler, Pippa
White, Isabel Yorke, Tony
Charman, Andrew Pickles, Gillian
Baird & Emily Simonoff

Psychiatric conditions in
autistic adolescents:
longitudinal stability from
childhood and associated risk
factors

Emotional Disorders



Behavioural Disorders



ADHDs



- Diagnosis Present at T1 and T3
- Diagnosis Present at T1, Absent at T3
- Diagnosis Absent at T1, Present at T3
- Diagnosis Absent at T1 and T3

La salute delle persone autistiche

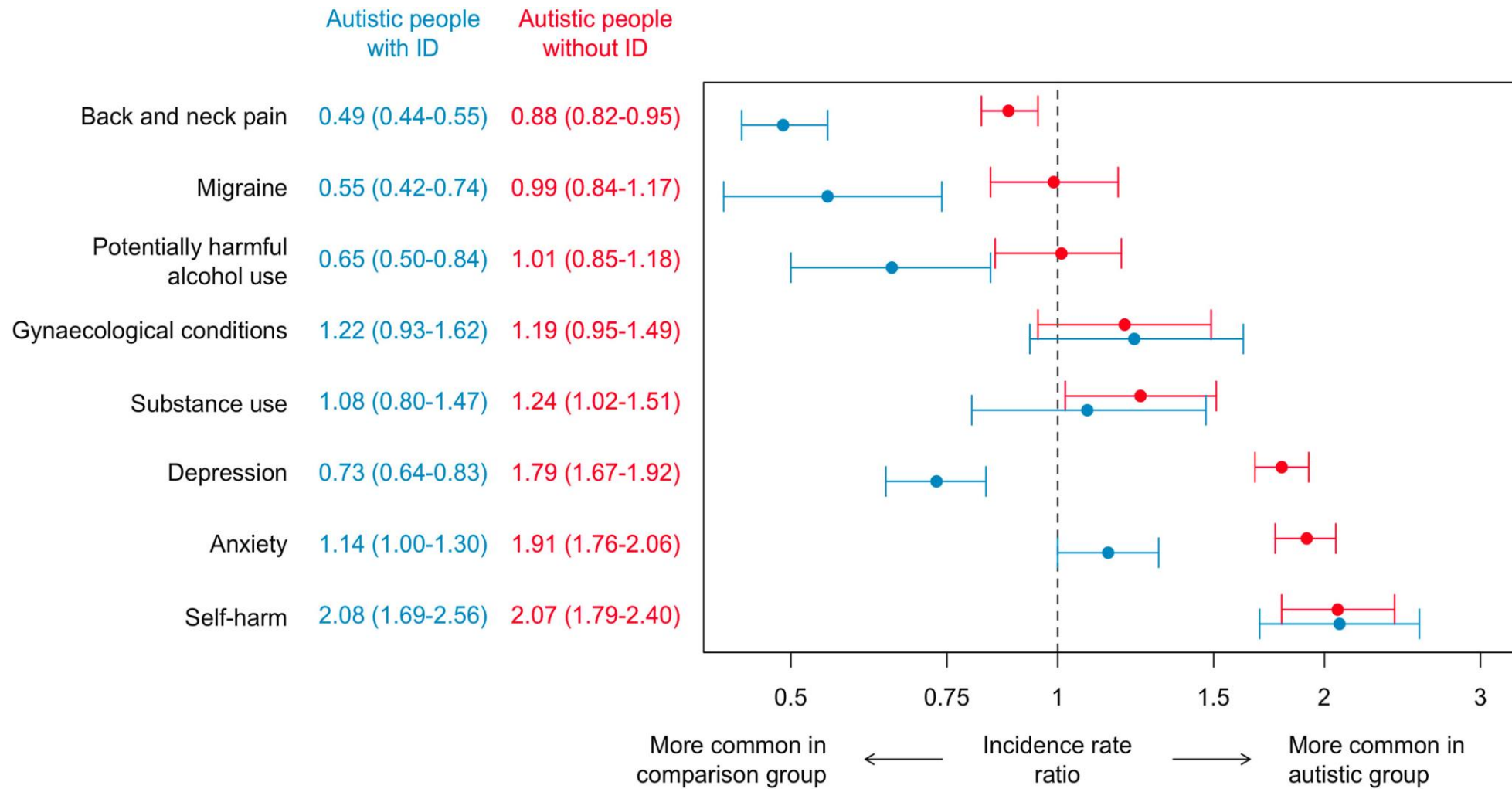
*Diagnosis of common health conditions among autistic adults in the UK:
evidence from a matched cohort study*

*Elizabeth O'Nions, Jude Brown, Joshua E.J. Buckman, Rebecca Charlton, Claudia Cooper, Céline El Baou,
Francesca Happé, Sarah Hoare, Dan Lewer, Jill Manthorpe, Douglas G.J. McKechnie, Marcus Richards,
Rob Saunders, Will Mandy, Joshua Stott*

The Lancet Regional Health – Europe

DOI: 10.1016/j.lanep.2024.100907





Evoluzione delle caratteristiche del
funzionamento autistico

Aspetti dello sviluppo autistico

- Traiettorie atipiche dell'acquisizione del linguaggio: 'ecolalia' autistica, uso comunicativo dell'ecolalia, acquisizione della lettura che precede l'uso del linguaggio, acquisizione di altre lingue attraverso canali **non sociali**.
- Traiettorie dello sviluppo cognitivo autistico:
 - Osservazione e apprendimento 'laterale'
 - Uso dell'iterazione
 - 'feed back differito'
 - Imitazione parallela

- . I comportamenti autistici ripetitivi sono per lo più legati all'accessibilità o meno ad alcuni tipi di informazione, e alle emozioni generate dall'accesso o dal mancato accesso a queste informazioni.
- . Alcuni dei comportamenti autistici ripetitivi sono equivalenti ai comportamenti esplorativi del bambino con sviluppo tipico.
- . Gli interessi speciali dell'autismo corrispondono all'acquisizione e alla manifestazione di competenze specializzate.

- Traiettorie della socializzazione autistica:
 - Attaccamento
 - Amicalità
 - Funzionamento intrafamiliare vs. ambiente sociale
- I segni diagnostici sociali dell'autismo - gli indicatori espliciti della socializzazione - forniscono poche informazioni sull'effettiva competenza sociale delle persone autistiche.
- Il divario tra la socializzazione autistica e non autistica non equivale a una mancanza di socializzazione. molti aspetti della competenza sociale sono in realtà intatti, ma si esprimono in modi diversi.
- La competenza sociale delle persone autistiche è il risultato combinato tra la loro effettiva integrazione nella famiglia e nel gruppo e la loro competenza sociale (interdipendenza)

Conclusioni

- Sostegni personalizzati piuttosto che 'trattamento'
- Sostegno che cambia (ma non si riduce) nelle diverse età e con il prevalere dei diversi bisogni della persona e del suo contesto
- Sostegni **mediati dal contesto** e sostegni **al contesto** piuttosto che interventi centrati sulla 'correzione' della persona autistica
- Offerta di opportunità e occasioni senza attesa di risposta immediata
- Costruzione del progetto individuale dei sostegni sulla base del **PROFILO FUNZIONALE** e non della diagnosi

