

Associazione fra disturbi dello spettro autistico, displasia dell'amigdala ed epilessia: caso clinico

Association between autistic spectrum disorders, dysplastic amygdala and epilepsy: case report

S. GANA, C. DI ROCCO, C. SIMONETTI, E. ROSATI*, B. CHIOCCHETTI*,
G.C. MUSCAS*, M. PAPINI

Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento di Scienze Neurologiche e Psichiatriche, Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi, Firenze;

**Clinica Neurologica, Dipartimento di Scienze Neurologiche e Psichiatriche, Azienda Ospedaliera Universitaria Careggi, Firenze*

PAROLE CHIAVE. — Disturbi dello spettro autistico - Fenotipo comportamentale - Amigdala - Epilessia

KEY WORDS. — *Autistic spectrum disorders - Behavioral phenotype - Amygdala - Epilepsy*

Summary

We report on a 16 year-old boy who presented impairments in three behavioral domains: a) social interaction; b) language, communication, and imaginative play; c) range of interests and activities. His behavioral phenotype, considering social interaction of autistic spectrum disorders, correspond to the "passive group". At the age of 15, the propositus had his first epileptic seizure and a limbic epilepsy was diagnosed. The brain magnetic resonance revealed dysplastic right amygdala. The association between autistic disorder, amygdala abnormalities, and epilepsy is suggested and again confirmed.

Introduzione

I disturbi dello spettro autistico (DSA) comprendono un gruppo di disordini, di gravità variabile, caratterizzati da compromissione in diverse aree dello sviluppo: a) interazione sociale reciproca; b) capacità di comunicazione verbali, non verbali e attività immaginativa; c) comportamenti, attività e interessi. In

relazione alla modalità di interazione sociale che si realizza nei DSA si riconoscono tre fenotipi comportamentali: a) il tipo distaccato, b) il tipo passivo e c) il tipo attivo ma strano⁴. Il disturbo autistico (DA)¹ rappresenta il quadro clinico più grave dello spettro. Le basi neuroanatomiche dei DSA sono ancora poco conosciute. Bauman e Kemper³ per primi osservarono alterazioni morfostrutturali del sistema limbico, che sembrerebbero giocare un ruolo chiave nella compromissione dell'interazione sociale tipica dei DSA². Il volume dell'amigdala sembrerebbe aumentato nei bambini con DSA⁷. Più chiara è invece l'associazione fra DSA ed epilessia con frequente esordio in età adolescenziale⁸. Descriviamo il caso di un paziente di 16 anni con DA, epilessia e displasia dell'amigdala.

Caso clinico

M.M., maschio, è giunto alla nostra osservazione all'età di 16 anni. Lo sviluppo psicomotorio veniva riferito in lieve ritardo. A 3 anni, il bambino tendeva ad isolarsi, al linguaggio espressivo preferiva la gestualità finalizzata alla soddisfazione dei bisogni. Prestava scarsa attenzione verso l'adulto e veniva distolto dalle attività intraprese con difficoltà. Nel corso dell'adolescenza si manifestavano importanti rituali di tipo ossessivo legati all'ordine degli oggetti, all'abbigliamento e alla pulizia. Frequenti erano gli scatti d'ira improvvisi. A 15 anni esordiva un'epilessia limbica con focus epilettogeno temporale destro (Fig. 1). La RM cranioencefalo documentava un moderato aumento di volume e iperintensità di segnale, su base verosimilmente displasica, a carico dell'amigdala di destra (Fig. 2).

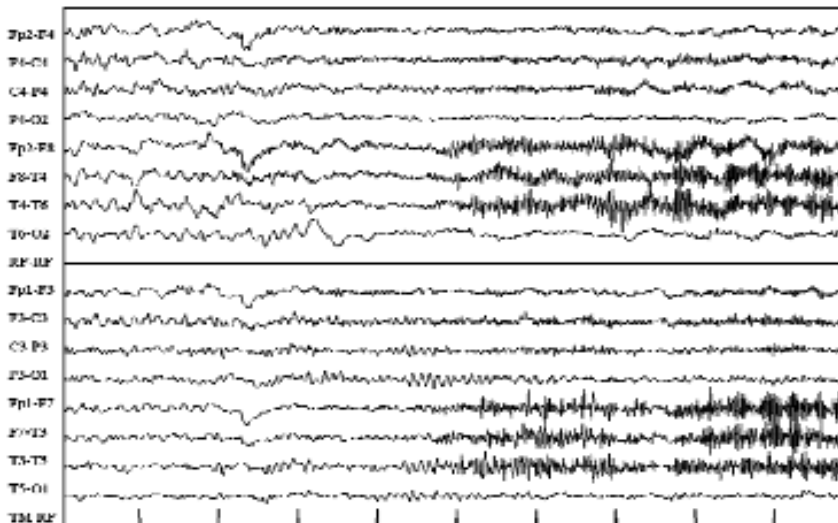


Fig. 1. M.M., 15 anni. EEG critico.

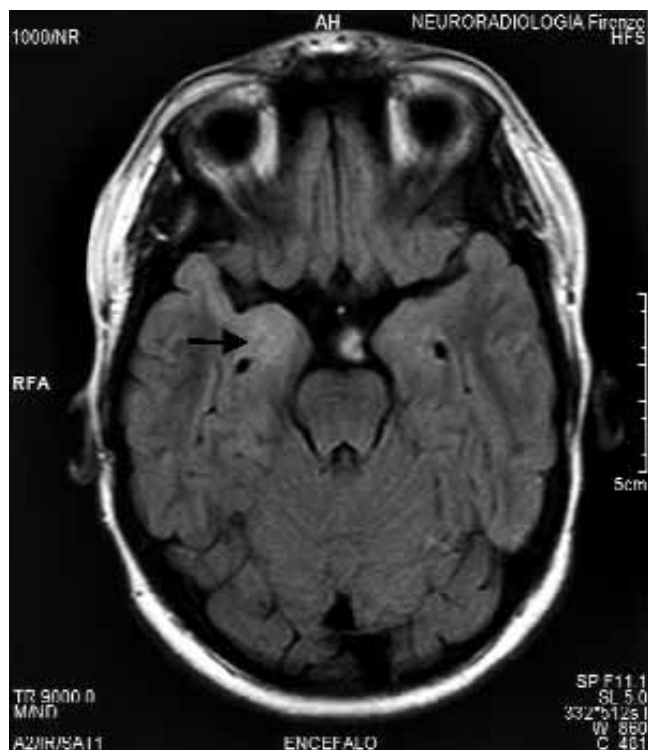


Fig. 2. M.M., 15 anni. RM cranioencefalo. Displasia dell'amigdala destra.

A 16 anni, nell'interazione, il ragazzo si mostrava compiacente e affabile senza interesse e curiosità. L'espressione facciale era povera, caratterizzata da un sorriso fisso senza significato relazionale. La gestualità sociale risultava assente. Non traspariva coinvolgimento emotivo. Mai intraprendeva e sosteneva un dialogo. Colpiva l'interesse per oggetti e simboli dei quali ignorava il reale significato. I disegni apparivano privi di spontaneità e di inventiva, fortemente ripetitivi e limitati. Al test di livello intellettuale WISC-R⁹ si riscontrava un QI totale pari a 75 (QIV pari a 64 e QIP pari a 91). Il punteggio ottenuto alla CARS⁶ era 29. L'esame neurologico evidenziava un lieve impaccio motorio. Cariotipo, studio del gene FMR1 per S. X fragile e studio dei riarrangiamenti subtelomerici erano nella norma.

Discussione e conclusioni

I dati anamnestici relativi al periodo infantile ci permettevano di escludere il disturbo schizoide di personalità¹. La presenza di 7 criteri diagnostici su 12 del DA¹ e il punteggio ottenuto alla CARS, con spostamento verso sinistra del

normale *cut off* in relazione all'età del paziente⁵, configuravano un DA di tipo lieve/moderato. Dall'osservazione funzionale emergeva un fenotipo comportamentale di tipo passivo. Mentre è comprovata l'associazione fra DSA ed epilessia, è ancora oggetto di discussione se e come le alterazioni dell'amigdala possano essere alla base della compromissione dell'interazione sociale nei DSA. Il caso da noi proposto sembrerebbe comprovare l'assunto che vede come possibile substrato neuroanatomico del DSA nel nostro soggetto le alterazioni del sistema limbico. La segnalazione di questo caso ci è sembrata interessante per la rarità di una così stretta associazione fra DA e alterazione dell'amigdala, e per le difficoltà ancora presenti nella diagnosi precoce, e non, del DA soprattutto quando questo si presenti con fenotipi comportamentali che non corrispondono all'immagine classica dell'autismo.

Riassunto

Riportiamo il caso di un paziente di 16 anni che presentava compromissione nelle tre aree dello sviluppo: a) interazione sociale; b) linguaggio, comunicazione, e gioco simbolico; c) repertorio di interessi e attività. Il fenotipo relazionale, all'interno dei DSA, era il "tipo passivo". A 15 anni, il paziente presentava una prima crisi epilettica, fu quindi diagnosticata un'epilessia limbica. Alla risonanza magnetica encefalica si riscontrava displasia dell'amigdala destra. Gli Autori propongono e danno ulteriore conferma dell'associazione fra DSA, alterazioni dell'amigdala, ed epilessia.

Bibliografia

- 1 American Psychiatric Association. *Diagnostic and statistical manual of Mental Disorders. 4th Ed.* Washington, DC: Author 1994.
- 2 Baron-Cohen S, Ring HA, Bullmore ET, Wheelwright S, Ashwin C, Williams SC. *The amygdala theory of autism.* Neurosci Biobehav Rev 2000;24:355-64.
- 3 Bauman M, Kemper TL. *Histoanatomic observations of the brain in early infantile autism.* Neurology 1985;35:866-74.
- 4 Cohen D, Volkmar F. *Autismo e disturbi generalizzati dello sviluppo.* Vol. 1 – *Diagnosi e assessment.* Gussago (BS): Vannini Editrice 2004.
- 5 Mesibov GB, Schopler E, Schaffer B, Michal N. *Use of the childhood autism rating scale with autistic adolescents and adults.* J Am Acad Child Adolesc Psychiat 1989;28:538-41.
- 6 Schopler E, Reichler RJ, Renner BR. *The childhood Autism Rating Scale (CARS) for diagnostic screening and classification of autism.* New York: Irvington 1986.
- 7 Schumann C, Hamstra J, Goodlin-Jones B, et al. *The amygdala is enlarged in children but not in adolescents with autism; the hippocampus is enlarged at all ages.* J Neurosci 2004;24:6392-401.
- 8 Tuchman R, Rapin I. *Epilepsy in autism.* Lancet Neurol 2002;1:352-8.
- 9 Wechsler D. *Manual for the Wechsler Intelligence Scale for Children-Revised.* San Antonio, TX: The Psychological Corporation 1974.