

Asperger o non Asperger?

Asperger or not?

L. ZITTA, D. MARENCO, O. CATTÒ, E. BRIATORE, S. CALZOLARI

Servizio di Neuropsichiatria Infantile, Ospedale S. Croce e Carle, Cuneo

PAROLE CHIAVE. – Disturbo di Asperger - Autismo - Disturbi pervasivi dello sviluppo

KEY WORDS. – *Asperger Disorder - Autism - Pervasive developmental disorder*

Summary

Whether Asperger disorder has to be considered a separate entity is still a matter of debate. The main argument regards its relationship with the high-functioning autism within the spectrum of the pervasive developmental disorders.

We present a case of a boy with a pervasive developmental disorder and normal IQ, who was severely impaired as a child and overpassed most of his difficulties as a sixteen years old boy. Differences and limits of diagnosing Asperger disorder and high-functioning autism are eventually discussed.

Introduzione

A più di 60 anni dalla sua descrizione, e nonostante la sua crescente popolarità, il disturbo di Asperger (DA) rappresenta ancora oggi un'entità nosografia mal definita, su cui ampiamente si dibatte nell'ambito della comunità scientifica ⁶.

In particolare, le discussioni più accese riguardano il suo status come entità separata e il rapporto con il disordine autistico ad alto funzionamento (DAAF) ². Il DA e il DAAF sono due alterazioni dello sviluppo fisiologico che fanno parte dei disturbi pervasivi dello sviluppo anche detti disordini dello spettro autistico. Come si deduce dal termine "spettro" ci si riferisce ad un gruppo di situazioni che si collocano lungo un continuum di gravità.

Il criterio che permetterebbe di differenziare le due condizioni sarebbe la presenza o l'assenza di ritardo di linguaggio durante lo sviluppo ^{1,10} e un differente profilo cognitivo ⁸. L'*outcome* a distanza, invece, non sembra essere di aiuto.

Descriviamo il caso di un ragazzo con un disturbo pervasivo dello sviluppo che presentava un quadro clinico iniziale molto compromesso ma una evoluzione a distanza favorevole e ne discutiamo i limiti nosografici.

Caso clinico

F. giunge per la prima volta al Servizio NPI all'età di 4 anni. Nato a termine da parto eutocico dopo gravidanza fisiologicamente decorsa. Non ci sono state complicazioni perinatali. È stato allattato al seno per i primi 4 mesi, la mamma ricorda che “mangiava e dormiva”. Il bambino ha presentato un importante ritardo delle acquisizioni psicomotorie.

A 4 anni non aveva acquisito il controllo sfinterico, non aveva alcuna autonomia personale, doveva essere imboccato, lavato e vestito.

Alla prima visita veniva obiettivato un “habitus” peculiare, caratterizzato da iposomia, facies con padiglioni auricolari anteroflessi, mento a punta, lieve strabismo. Non si separava dalla mamma, non utilizzava lo sguardo per esplorare, non guardava l'osservatore ma spesso nascondeva gli occhi. Si evidenziava goffaggine motoria e passaggi posturali lenti e non completi, scarsa coordinazione oculomanuale; manipolava scarsamente i giochi e comunque senza intenzionalità esplorativa.

Il linguaggio era abbondante ma non comprensibile e non utilizzato con intento comunicativo, non sembrava comprendere le consegne. Non utilizzava canali alternativi o complementari alla comunicazione. Non usava il gesto indicativo. Da un anno frequentava la scuola materna, dove non era integrato con i compagni, si isolava, non era possibile alcuna attività strutturata. Erano presenti crisi di agitazione psicomotoria di fronte alla frustrazione. Il disegno era limitato a scarabocchi estremamente poveri e stereotipati.

Veniva posta una diagnosi di ritardo mentale, proposto approfondimento diagnostico con indagini strumentali e un trattamento riabilitativo. Gli accertamenti, cariotipo compreso, risultavano negativi.

Veniva certificato e affiancato da una insegnante di sostegno. I genitori effettuavano una visita presso un altro centro dove veniva diagnosticato un disturbo pervasivo dello sviluppo.

A 7 anni iniziava la scuola elementare con insegnante di sostegno.

Progressivamente si evidenziava un miglioramento globale, l'apprendimento era discreto, seguiva lo stesso programma della classe sebbene semplificato. La valutazione effettuata in occasione del passaggio alla scuola media evidenziava un ulteriore miglioramento della competenza linguistica con un arricchimento lessicale, ma un persistente deficit del linguaggio negli aspetti comunicativo-pragmatici. Erano ancora presenti stereotipie e momenti di isolamento.

Una valutazione cognitiva attraverso la scala WISC-R all'età di 10 anni evidenziava un QI totale di 89, con una notevole discrepanza tra le prove verbali

(80) e le prove di performance (101). Alle medie sono continuati i miglioramenti linguistici e sociali. Per gli apprendimenti e per le autonomie c'era sempre meno bisogno dell'insegnante di sostegno

Attualmente F. ha 17 anni e frequenta la scuola superiore presso l'Istituto magistrale ad indirizzo socio-psico-pedagogico, con 4 ore di insegnante di sostegno che tuttavia non interviene più sugli studi. Il programma è lo stesso della classe, il rendimento è molto buono, ottiene la media dell'8, di cui è molto soddisfatto ed orgoglioso, anche perché la scuola rappresenta il suo interesse quasi esclusivo. I rapporti sociali sono limitati.

Si presenta come un ragazzo ben vestito, di aspetto piacevole. Saluta stringendo e scuotendo la mano in maniera eccessiva e non variando la stretta a seconda della persona a cui stringe la mano. Ha un sorriso ampio ma piuttosto stereotipato, tende a ripetere la formula di saluto dell'altro. Cammina in modo poco sciolto, parla in modo ineccepibile dal punto di vista formale ma senza connotazioni affettive. Il suo hobby è leggere in anticipo i libri di scuola "per curiosità".

Valutazione psicodiagnostica

Sono stati somministrati la scala WAIS; materiali relativi all'identificazione delle emozioni e stati d'animo; interpretazione delle metafore linguistiche e proverbi; il test di Rorschach, la scala Vineland.

Risultati

WAIS: quoziente intellettivo 105, con punteggio verbale 110 e punteggio di performance 99. Nell'analisi dei materiali per l'identificazione delle emozioni e stati d'animo si riscontrano risposte adeguate. Analizzando le risposte relative all'interpretazione delle metafore linguistiche e dei proverbi, si osserva un'importante difficoltà nel comprendere il significato non letterale dell'espressione. Esempio:

"Chi troppo vuole nulla stringe": gente troppo determinata, ma se continui a rinviare poi non prendi niente.

La scala del comportamento adattivo di Vineland ha evidenziato per gli item riguardanti la Comunicazione un'età equivalente di 11,8 anni; per le Abilità Quotidiane un'età equivalente di 15,6 anni e per gli item concernenti la Socializzazione 13,11 anni.

Test di Rorschach: sottostanti ad un comportamento adattato di superficie emergono bizzarrie di pensiero, fabulazioni con spunti deliranti tipiche del pensiero psicotico.

Questo tipo di risposte sono più frequenti nelle tavole in cui la risonanza affettiva è più pregnante ed inficiano un corretto esame della realtà.

Discussione

Inizialmente interpretato in maniera erronea come ritardo mentale, F. ha presto manifestato in maniera incontrovertibile i sintomi caratteristici dello spettro autistico: difficoltà di comunicazione, dell'interazione sociale, campo di interessi ristretto con stereotipie. Da bambino la situazione appariva piuttosto compromessa. L'evoluzione è stata decisamente positiva e ora F. appare come un ragazzo normale forse un po' bizzarro e timido; solo degli occhi esperti riconoscono in lui i segni dello spettro autistico. Entrambi i test cognitivi somministrati (WISC-R e WAIS) hanno dimostrato un normale livello intellettuale. Si tratta quindi di inquadrare il caso di F. in una SA o in un DAAF. Secondo il DSM-IV e l'ICD-10¹¹⁰, il criterio che permetterebbe di differenziare il DA dal DAAF sarebbe la presenza di ritardo di linguaggio durante lo sviluppo. L'ICD-10 prevede per la sindrome di Asperger "l'assenza di ritardo clinicamente significativo nello sviluppo cognitivo e del linguaggio. La diagnosi richiede che singole parole siano presenti a 2 anni o prima e che frasi comunicative siano usate entro i 3 anni". Il DSM-IV afferma in maniera più generica "Assenza di ritardo significativo di linguaggio". Se prendiamo alla lettera queste indicazioni allora F dovrebbe essere diagnosticato come DAAF e non come DA. Tuttavia i criteri diagnostici per il DA introdotti da Gillberg e Gillberg⁴ non considerano il ritardo di linguaggio criterio di esclusione: "almeno tre dei seguenti problemi di linguaggio: a) sviluppo ritardato; b) linguaggio espressivo superficialmente perfetto; c) linguaggio formale, pedante; d) prosodia strana, caratteristiche peculiari della voce; e) deficit di comprensione incluso la confusione tra significato letterale e implicito. Inoltre alcune ricerche ridimensionano il ruolo dello sviluppo del linguaggio nel differenziare il DA dal DAAF, pertanto il ritardo di linguaggio nei primi anni diverrebbe inutilizzabile nella diagnosi differenziale. A conferma di questa tesi, recentemente, Kamio et al.⁵ non hanno trovato differenze nel processamento semantico del linguaggio tra soggetti con DA e DAAF mentre entrambi erano inferiori ai soggetti di controllo.

Un altro criterio, più volte riportato in letteratura, che si ritiene possa differenziare le due condizioni sarebbe il differente profilo neuropsicologico al test intellettuale con un QI verbale alto e un QI prestazionale basso nel caso del DA e il contrario nel caso del DAAF⁷⁸. Questo sembra essere confermato quando si confrontano gruppi di soggetti, tuttavia il profilo cognitivo tipico del DAAF, caratterizzato da un QI verbale < del QI di performance con il risultato peggiore nell'item Comprensione e il migliore nell'item Disegno con Cubi, è stato già in passato messo in discussione⁹; inoltre Ghaziuddin et al.² trovano che come gruppo effettivamente i soggetti con DA hanno un QI verbale maggiore e migliori risultati nelle prove Informazioni e Vocabolario rispetto ai DAAF ma dal momento che diversi individui avevano pattern misti questa discrepanza non poteva essere usata a scopo diagnostico rendendo anche il profilo del QI non attendibile per la diagnosi differenziale nel singolo individuo. F. sembra confermare questa

affermazione, infatti nella WISC-R eseguita a 10 anni mostra un profilo compatibile con un DAAF (QI verbale 80, QI performance 101) mentre a 17 anni il risultato si è rovesciato (QI verbale 110, QI performance 99) assomigliando più al profilo del DA.

La cosa certa è l'evoluzione favorevole che F. ha dimostrato dopo una situazione di partenza piuttosto drammatica. Anche se non sono molti i lavori che si sono occupati dell'*outcome* a distanza sembra che una buona evoluzione non sia poi così comune. Gillberg³ ha suggerito che i soggetti con DA potrebbero avere un esito più positivo rispetto ai soggetti con DAAF. Altri AA invece non hanno invece trovato differenze nell'evoluzione dei DA e DAAF. In conclusione, non riusciamo inserire con sicurezza il caso di F in una categoria diagnostica o nell'altra ma la sua storia ribadisce la possibilità di una buona evoluzione di alcuni Disturbi Pervasivi dello Sviluppo con livello cognitivo normale. Confermiamo inoltre, quanto già noto dalla letteratura, che gli aspetti linguistici legati alla comprensione del significato implicito, delle metafore, dell'ironia restano gli aspetti più difficili da riabilitare.

RIASSUNTO

Il dibattito sullo status del disturbo di Asperger (DA) come entità separata non è tutt'oggi esaurito. Le discussioni più accese riguardano in particolare il rapporto con il disordine autistico ad alto funzionamento all'interno dei disturbi pervasivi dello sviluppo (DPS).

Descriviamo il caso di un ragazzo con un disturbo pervasivo dello sviluppo, che presentava un quadro iniziale molto grave con una successiva evoluzione favorevole. Partendo dal caso clinico vengono discussi limiti e differenze nella diagnosi del DA, DAAF, alla luce della letteratura recente.

BIBLIOGRAFIA

- ¹ American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual (DSM-IV)*. 4th edn. Washington: APA 1994.
- ² Ghaziuddin M, Mountain-Kimchi K. *Defining the intellectual profile of Asperger Syndrome: comparison with high-functioning autism*. J Autism Dev Disord 2004;34:279-84.
- ³ Gillberg C. *Asperger syndrome and high-functioning autism*. Br J Psychiatr 1998;172:200-9.
- ⁴ Gillberg IC, Gillberg C. *Asperger syndrome-Some epidemiological considerations: a research note*. J Psychol Psychiatr 1989;30:631-8.
- ⁵ Kamio Y, Robins D, Kelley E, Swainson B, Fein D. *Atypical lexical/semantic processing in high-functioning autism spectrum disorders without early language delay*. J Autism Dev Disord 2007;37:1116-22.
- ⁶ Khouzam HR, El-Gabalawi F, Pirwani N, Priest F. *Asperger's disorder: a review of its diagnosis and treatment*. Compr Psychiatr 2004;45:184-91.
- ⁷ Koyama T, Tachimori H, Osada H, Takeda T, Kurita H. *Cognitive and symptoms profiles in Asperger's syndrome and high-functioning autism*. Psychiatr Clin Neurosci 2007;61:99-104.

-
- ⁸ Oznoff S, Rogers SJ, Pennington BF. *Asperger's syndrome: evidence of an empirical distinction from high-functioning autism*. J Child Psychol Psychiatr 1991;32:1107-22.
- ⁹ Siegel DJ, Minshew NJ, Goldstein G. *Wechsler IQ profiles in diagnosis of high-functioning autism*. J Autism Dev Disord 1996;26:387-8.
- ¹⁰ World Health Organization. *ICD-10 Classification of Mental and Behavioural Disorders, Clinical Description and Diagnostic Guidelines*. Geneva: WHO 1992.