

EVOLUZIONE A LUNGO TERMINE DI SOGGETTI CON DIAGNOSI DI DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO FORMULATA AD UN'ETÀ INFERIORE AI TRE ANNI DI VITA

Long-term outcome of children who received an early diagnosis of autism spectrum disorder

R. Militerni, B. Adinolfi*, L. Antinolfi, C. Falco**, A. Frolli, G. Militerni

*Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento di Salute Mentale e Fisica e Medicina Preventiva, Seconda Università degli Studi di Napoli, * UOC Pediatria - Azienda Ospedaliera "Sant'Anna e San Sebastiano" di Caserta, ** Neuropsichiatria Infantile - ASL NA2 - Regione Campania*

RIASSUNTO

Le recenti acquisizioni in merito alla definizione delle traiettorie evolutive che investono lo sviluppo dei soggetti con Disturbo dello Spettro Autistico e, soprattutto, la possibilità che alcuni di essi possano fuoriuscire dalla "categoria" rivestono un ruolo determinante in termini clinici. Il clinico, infatti, si trova a dover fronteggiare una serie di nuovi interrogativi che investono: la validità di una diagnosi formulata molto precocemente; la necessità di individuare già alle prime osservazioni fattori che possano assumere un significato prognostico; l'esigenza di programmare interventi terapeutici personalizzati.

Nel presente lavoro, presentiamo l'evoluzione a lungo termine di soggetti con diagnosi dello spettro autistico formulata ad un'età inferiore ai tre anni. Un totale di 14 soggetti su 120 fuoriescono dalla categoria dello spettro e 5 dei 14 soddisfano i criteri di una prognosi ottimale. Vengono quindi formulate una serie di considerazioni relative alle traiettorie individuate.

INTRODUZIONE

In un recente editoriale apparso sulla rivista *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, Sally Ozonoff utilizza l'espressione di "Scienza della speranza" riferendosi a quegli studi che stanno mettendo in luce la possibilità di una "guarigione" dall'Autismo¹. L'editoriale prende spunto da un articolo apparso sullo stesso fascicolo a cura di Fein et al.². In particolare, gli Autori riportano

SUMMARY

The recent advance in the knowledge of the trajectories of symptom domains over time and the existence of individuals who lose the diagnosis of autism has important implications in clinical practice. In particular, the new challenges facing the clinician are represented by: improving the validity of the diagnosis; finding prognostic indicators; organizing a personalized therapeutic program. In this paper we present the long term outcome of children who received an early diagnosis of ASD. A total of 14 of 120 subjects move off the autism spectrum and 5 of 14 meet criteria for an Optimal Outcome.

Documenting the existence of individuals who presented an optimal outcome has important implications for understanding the neurobiology of autism, and the mechanisms underlying improvement. We can hypothesize a significant reduction in the severity of symptoms, that allow a satisfactory social adaptation of the subject. Much more complex is the situation with regard to the patients who leave autism and migrate in another clinical diagnosis.

le caratteristiche comportamentali e il profilo adattivo di 34 soggetti autistici con una "prognosi ottimale" (optimal outcome). Gli Autori dell'articolo evitano accuratamente di parlare di "guarigione", ma ciò non di meno i criteri che utilizzano per definire la "prognosi ottimale" coincidono con un funzionamento adattivo "normale". In particolare, gli Autori utilizzano quali criteri per la definizione di optimal outcome i seguenti:

PAROLE CHIAVE

Autismo - Diagnosi - Prognosi

KEY WORDS

Autism - Diagnosis - Outcome

- una diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico formulata prima dell'età di 5 anni da parte di uno specialista nel campo;
- una rilettura delle videoregistrazioni delle sedute utilizzate per la siglatura dell'Autism Diagnostic Observation Schedules (ADOS) da parte di uno specialista al fine di confermare i punteggi attribuiti;
- la presenza "attuale" di punteggi di 77 o superiori alle dimensioni Socializzazione e Comunicazione della Vineland - Adaptive Behavior Scales (V-ABS);
- l'inclusione "attuale" del Soggetto in una classe regolare, in assenza di servizi e/o operatori specificamente dedicati.

Uno dei limiti del lavoro di Fein et al. è rappresentato dal fatto che non vengono riportati elementi relativi alla popolazione di provenienza, per cui risulta impossibile definire l'entità in termini percentuali di una evoluzione di questo genere.

In merito a questo aspetto, una recente meta-analisi ha preso in considerazione i lavori finalizzati a valutare la stabilità della diagnosi di Autismo formulata in epoche precoci e le percentuali di bambini che "fuoriescono" dalla categoria dello "spettro" ³. Gli Autori analizzano 23 studi dedicati alla stabilità della diagnosi di Autismo. Tali studi nel loro complesso prendono in considerazione una casistica di 1466 soggetti. Al termine dell'osservazione longitudinale, una percentuale variabile dal 53% al 100% conserva ancora la diagnosi di Disturbo Autistico; una percentuale variabile dal 14% al 100% presenta ancora un quadro clinico comunque ascrivibile a un disturbo dello Spettro Autistico anche se diverso dall'iniziale. Secondo gli Autori i dati della meta-analisi permettono di affermare che la diagnosi di Disturbo Autistico è sufficientemente stabile. Ciò non di meno, esiste una significativa minoranza di casi che al termine del follow-up non soddisfa più i criteri clinici per una diagnosi di questo tipo. Tale evenienza riguarda in particolare i soggetti con compromissione cognitiva, diagnosticati prima dei 5 anni di età. In accordo con altre indagini effettuate in questo senso, gli Autori hanno rilevato che le altre forme di Disturbi dello Spettro Autistico presentano una stabilità della diagnosi molto più variabile nei diversi studi, per cui i clinici quando prospettano una diagnosi di questo tipo dovrebbero informare i genitori di tale instabilità ^{3 4}.

La maggioranza dei lavori inclusi nella meta-analisi di Woolfenden e Collaboratori, nel riportare le percentuali dei bambini che "fuoriescono" dall'autismo non dicono poi "dove vanno a finire" questi bambini. In altri termini, tali lavori non chiariscono se i bambini che non rispondono più ai criteri di un Disturbo dello Spettro Autistico vanno a collocarsi in una differente categoria diagnostica o se fuoriescono da qualsiasi altra situazione nosograficamente definita ⁵.

La presenza di questa "instabilità" diagnostica, anche se molto contenuta, rappresenta comunque una grossa sfida per il clinico per una serie di motivazioni di ordine epidemiologico, etiopatogenetico e riabilitativo. Definire con accuratezza dei sottogruppi che "fuoriescono" dai Disturbi dello Spettro Autistico permette di formulare stime di prevalenza attendibili, in grado di rappresentare la reale diffusione e consistenza del disturbo nella popolazione. Definire con accuratezza dei sottogruppi che "fuoriescono" dai Disturbi dello Spettro Autistico permette, inoltre, di approfondire la presenza di eventuali momenti etiopatogenetici specifici, al di là delle apparenze cliniche che portano ad assimilare tutti i soggetti con un certo fenotipo comportamentale ad una stessa generica categoria. Definire con accuratezza dei sottogruppi che "fuoriescono" dai Disturbi dello Spettro Autistico permette, infine, di effettuare valutazioni di efficacia dei diversi trattamenti tenendo conto di una variabilità intrinseca al Disturbo e non legata all'influenza del trattamento. In un articolo pubblicato nel 2007 abbiamo riportato le modifiche delle categorie diagnostiche in un gruppo di bambini autistici con una diagnosi formulata prima dei tre anni di vita, rivalutati a distanza di 5 anni ⁶.

Sulla base delle considerazioni appena esposte ci è sembrato opportuno riprendere la metodologia riportata in tale lavoro ed utilizzarla per ampliare lo studio mediante il reclutamento dei pazienti che sono giunti al Servizio di Neuropsichiatria Infantile della II Università di Napoli in epoca successiva alla chiusura del precedente articolo.

Il presente lavoro, pertanto, si prefigge i seguenti scopi:

1. valutare se e in che misura bambini con una diagnosi di autismo formulata prima dei tre anni di vita "fuoriescono" dalla categoria degli ASD;

2. fra i bambini "fuoriusciti", quanti sono quelli che riescono a raggiungere una "prognosi ottimale";
3. per quel che riguarda i bambini "fuoriusciti" che non raggiungono una "prognosi ottimale", quali sono le altre categorie nosografiche in cui vanno a collocarsi.

MATERIALI E METODI

La metodologia di lavoro ricalca quella adottata per il precedente lavoro ⁶, anche se alcuni strumenti di valutazione utilizzati ad integrazione della diagnosi clinica sono stati progressivamente aggiornati.

Per la raccolta del campione sono stati presi in considerazione i pazienti giunti ad osservazione consecutivamente presso il Servizio di Neuropsichiatria Infantile della II Università di Napoli nel periodo compreso fra il 1996 e il 2004.

Nel complesso i criteri di inclusione sono stati i seguenti:

- diagnosi di Disturbo Pervasivo dello Sviluppo, formulata a un'età inferiore ai 3 anni, in accordo ai criteri del DSM-IV ed integrata da strumenti di valutazione standardizzati: le Childhood Autism Rating Scale (CARS) e, a partire dal 2002, l'Autism Diagnostic Interview - Revised (ADI-R) e l'Autism Diagnostic Observation Schedules (ADOS);
- assenza di condizioni mediche in grado di condizionare il funzionamento adattivo (malattie endocrino-metaboliche, cardiopatie, malattie neoplastiche, ecc.);
- assenza di quadri sindromici ad eziopatogenesi definita, quali sindromi da aberrazione cromosomica, encefalopatie eredo-degenerative, malattie neuro-muscolari, ecc.;
- disponibilità di un follow-up clinico di una durata non inferiore ai 5 anni, con almeno un controllo annuale.

Il disegno di studio ha previsto i seguenti passaggi:

- (1) valutazione iniziale, che ad integrazione dell'abituale protocollo di diagnostico utilizzato in Neuropsichiatria Infantile, prevedeva l'uso dei seguenti strumenti standardizzati: CARS, Griffiths Mental Development Scales (GMDS), Questionario MacArthur, Vineland-Adaptive Behavior Scales (V-ABS) e, a partire dal 2002, ADI-R e ADOS;

- (2) valutazioni periodiche, generalmente semestrali, nel corso delle quali era previsto un aggiornamento anamnestico finalizzato in particolare alla ricostruzione del percorso educativo-riabilitativo. L'osservazione clinica era inoltre integrata dalla somministrazione delle CARS, dell'ADOS, delle V-ABS e di un reattivo finalizzato a valutare le competenze cognitive. Eventuali approfondimenti erano infine dettati dagli elementi che emergevano dall'osservazione di ciascun caso o da esigenze legate a particolari scopi di ricerca;

- (3) valutazione finale, effettuata ad un'età variabile fra i 9 e gli 11 anni, in cui veniva effettuata una rivalutazione della diagnosi nosografica facendo riferimento ai criteri del DSM-IV-TR, integrata da strumenti standardizzati: CARS, ADOS, reattivi per le abilità intellettive, quali la Wechsler Intelligence Scale for Children - III (WISC-III) o la Leiter International Performance Scale - Revised (Leiter-R) e del funzionamento adattivo generale (V-ABS). L'adozione di strumenti di valutazione finalizzati all'analisi di specifiche funzioni erano limitati a scopi di ricerca (prove avanzate della ToM, valutazione delle FE, Prove di lettura MT, ecc.). La valutazione finale ha inoltre previsto un aggiornamento anamnestico, finalizzato a definire il comportamento sociale e adattivo del soggetto negli abituali contesti di vita, e la somministrazione della Intervista diagnostica per la valutazione dei disturbi psicopatologici in bambini e adolescenti (K-SADS), per accertare l'eventuale presenza di disordini psicopatologici inquadrabili in una categoria nosografica definita.

Con riferimento ai criteri di inclusione elencati, quando nel 2004 noi chiudemmo i termini per una prima elaborazione dei dati (poi pubblicati nel 2007), raccogliemmo 59 soggetti, di cui 43 con una diagnosi di Disturbo Autistico (DA) e 16 con una diagnosi Disturbi Pervasivi dello Sviluppo Non Altrimenti Specificati (DPS-NAS) ⁶.

Nel corso degli anni successivi, facendo riferimento agli stessi criteri di inclusione e allo stesso disegno di studio sono stati reclutati altri 61 casi. Di questi "nuovi" soggetti reclutati, 40 presentavano all'ingresso una diagnosi di DA e 21 la diagnosi di DPS-NAS.

Nel complesso, pertanto, i risultati riportati nel pre-

sente studio si riferiscono a 120 casi (Tab. I) seguiti longitudinalmente per un periodo non inferiore ai 5 anni con una valutazione iniziale (effettuata prima dei 3 anni di vita), valutazioni periodiche (semestrali o al massimo annuali) e una valutazione finale (effettuata a un'età variabile fra i 9 e gli 11 anni).

Il Campione A si riferisce agli "iniziali" 59 soggetti, i cui risultati sono stati già pubblicati in un precedente lavoro ⁶; il Campione B è costituito da 61 nuovi casi "aggiunti", i cui risultati vengono presentati nel presente studio nell'ambito del Campione Totale, rappresentato da 120 soggetti).

RISULTATI

I risultati vengono riportati schematicamente nella figura (Fig. 1) e nelle Tabelle allegate I e II.

In particolare, la Tabella I riporta l'età media del campione all'epoca della formulazione della prima diagnosi e corrisponde ad un'età di 28 mesi. Confrontando i due campioni, vale a dire il Campione A con il Campione B, anche se sembra emergere un trend verso un abbassamento dell'età media (30 mesi vs 28 mesi), la differenza non risulta statisticamente significativa.

Il rapporto maschi:femmine nel Campione Totale è di 103:17 (Campione A = 52:7; Campione B = 51:10).

La Figura 1 riporta i risultati relativi alla stabilità della diagnosi nel tempo in accordo ad una prospettiva categoriale.

La Tabella II riporta le caratteristiche cliniche dei 14 casi che all'età compresa fra i 9 e gli 11 anni non rispondevano più ai criteri per una diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico.

DISCUSSIONE

Relativamente agli obiettivi riportati all'inizio del lavoro possono essere fatte le seguenti considerazioni.

I. Il primo obiettivo che ci siamo posti è stato quello di "valutare se e in che misura bambini con una diagnosi di autismo formulata prima dei tre anni di vita fuoriuscivano dalla categoria degli ASD".

I.1. Diagnosi di Disturbo Autistico (in accordo ai criteri del DSM-IV-TR)

L'analisi dei dati ha permesso di rilevare che 60 degli 84 soggetti con un'iniziale diagnosi di Disturbo Autistico, pari al 65%, all'osservazione effettuata a distanza di oltre 5 anni, mantenevano la stessa diagnosi. Altri 25 soggetti presentavano una modifica del quadro clinico, andando a collocarsi in altre categorie, appartenenti comunque ai Disturbi Pervasivi dello Sviluppo. Nel complesso, pertanto, 80 degli 84 soggetti (pari al 95%) rimanevano nell'ambito della categoria attualmente definita dal DSM-5 come Disturbi dello Spettro Autistico. 4 soggetti, infine, pari al 5%, non presentavano più sintomi ascrivibili ad un Disturbo dello Spettro Autistico.

I.2. Diagnosi di Disturbo Pervasivo dello Sviluppo Non Altrimenti Specificato (in accordo ai criteri del DSM-IV-TR)

Meno definita appare l'evoluzione dei casi con un'iniziale diagnosi di Disturbo Pervasivo dello Sviluppo Non Altrimenti Specificato. Va, innanzitutto, rilevato che tale categoria, pur presentando all'epoca della prima osservazione una netta prevalenza rispetto alla diagnosi più definita di Disturbo Autistico, nel nostro campione è rappresentata solo da 36 soggetti. Ciò è indicativo di un alto indice di drop-out relativo

TAB. I. età media alla diagnosi, età media all'ultima valutazione e rapporto maschi/femmine nei 120 casi riportati nello studio.

	Età media alla diagnosi	Età all'ultimo controllo	Sex Ratio (M/F)
Campione A (Soggetti del precedente studio = 59)	30 mesi	10 anni e 2 mesi	52/7
Campione B (Soggetti "aggiunti" = 61)	28 mesi	9 anni e 8 mesi	51/10
Campione Totale (= 120)	28 mesi	9 anni e 10 mesi	103/17

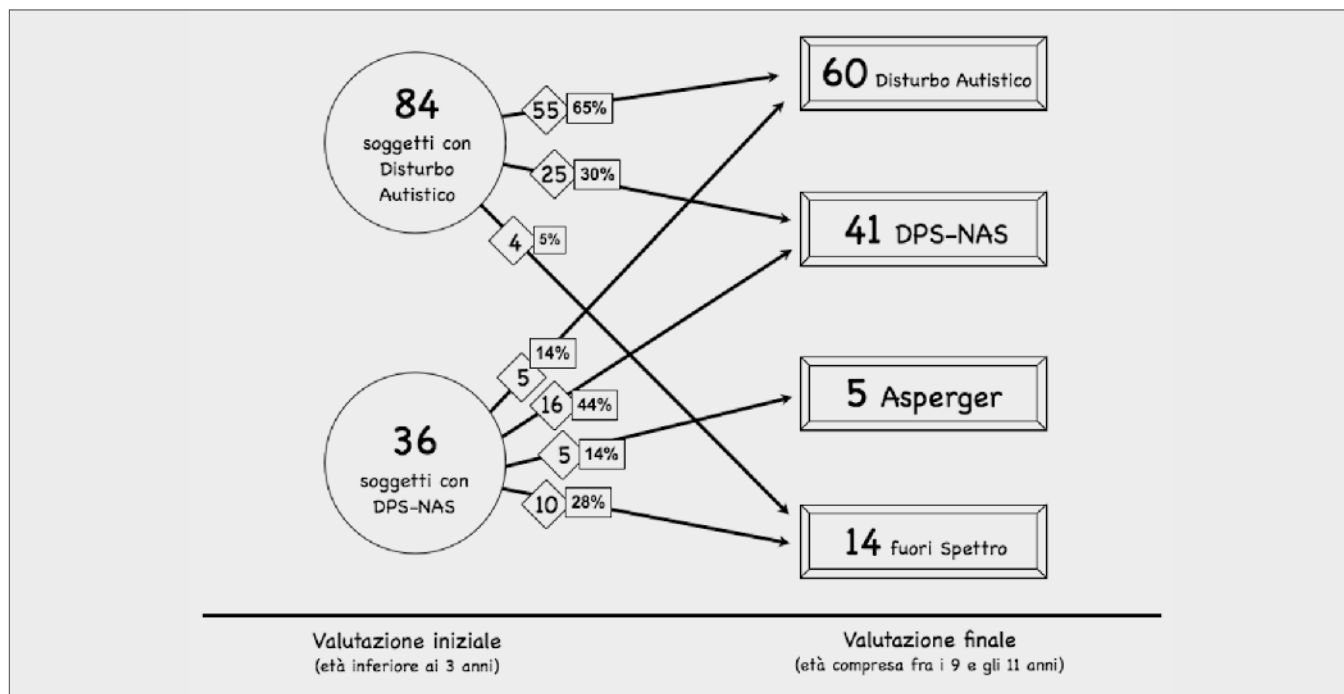


Fig. 1. Stabilità della diagnosi di autismo nel corso tempo (prospettiva categoriale): "migrazione" dei soggetti inclusi nel campione fra le diverse categorie comprese nei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo nel corso del follow-up.

a soggetti che presentando forse un'evoluzione migliorativa non sono più ritornati al Servizio per controlli clinici di routine. Alla valutazione effettuata a distanza di oltre 5 anni: 5 soggetti, pari al 14% presentavano una accentuazione della severità dei sintomi che permetteva di formulare una diagnosi di Disturbo Autistico; 16 soggetti, pari al 44%, continuavano a presentare atipie dell'interazione sociale reciproca, della comunicazione e/o del repertorio di interessi e attività, di entità tale da giustificare la permanenza nel gruppo dei DPS-NAS; 5 soggetti, pari al 14% rispondevano ai criteri di un Disturbo di Asperger. Nel complesso, dei 36 soggetti con diagnosi di DPS-NAS, 26 soggetti, pari al 72%, alla valutazione effettuata a distanza di oltre 5 anni continuavano a presentare modalità relazionali, stili comunicativi ed interessi decisamente atipici, tali da mantenerli nell'ambito dei Disturbi dello Spettro Autistico. Va, infine, rilevato che 10 dei 36 soggetti con DPS-NAS, pari al 28%, non presentavano più sintomi ascrivibili ad un Disturbo dello Spettro Autistico.

Il secondo quesito che ci siamo posti è stato quello di verificare "fra i bambini fuoriusciti, quanti erano quelli che riuscivano a raggiungere una prognosi ottimale".

In accordo ai criteri utilizzati, i soggetti che riescono a raggiungere una prognosi ottimale sono in pratica quelli che presentano una guarigione clinica, nel senso che non mostrano sintomi inquadrabili in una categoria nosograficamente definita e vivono una vita "normale".

Nel nostro campione, 6 soggetti, pari al 5%, hanno presentato una prognosi ottimale. Viene, quindi, a definirsi una frequenza del 5% rispetto al Campione Totale (6/120) e del 43% rispetto al gruppo dei soggetti fuoriusciti (6/14). Dei 6, tutti di sesso maschile, un soggetto aveva avuto la diagnosi di Disturbo Autistico come diagnosi iniziale, mentre gli altri 5 provenivano dal gruppo dei DPS-NAS (Tab. II).

La percentuale appena riferita è poco rappresentativa di quello che verosimilmente avviene nella realtà; una realtà, in cui molti più soggetti autistici, soprattutto fra quelli ad alto funzionamento, riescono a raggiun-

TAB. II. Caratteristiche cliniche dei 14 casi che all'età compresa fra i 9 e gli 11 anni non rispondevano più ai criteri per una diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico.

	Sesso	Diagnosi Iniziale	Diagnosi Finale
Caso n° 1	M	DA	PO
Caso n° 2	F	DA	RM + DL
Caso n° 3	M	DA	RM + DOP
Caso n° 4	M	DA	DDAI + DOP
Caso n° 5	M	DPS-NAS	PO
Caso n° 6	M	DPS-NAS	PO
Caso n° 7	M	DPS-NAS	PO
Caso n° 8	M	DPS-NAS	PO
Caso n° 9	M	DPS-NAS	DP-NAS
Caso n° 10	M	DPS-NAS	RM + DL
Caso n° 11	M	DPS-NAS	DDAI + DOP
Caso n° 12	M	DPS-NAS	PO
Caso n° 13	M	DPS-NAS	RM + DP-NAS
Caso n° 14	F	DPS-NAS	DP-NAS

DA = Disturbo Autistico

DPS-NAS = Disturbo Pervasivo dello Sviluppo Non Altrimenti Specificato

PO = Prognosi Ottimale

RM = Ritardo Mentale Lieve

DDAI = Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività tipo combinato

DOP = Disturbo Oppositivo Provocatorio

DL = Disturbo Misto della Ricezione e dell'Espressione del Linguaggio

DP-NAS = Disturbo Psicotico Non Altrimenti Specificato

gere un buon livello di adattamento all'ambiente. Tale adattamento in pratica si esprime attraverso la possibilità di vivere una vita normale. In effetti, risulta sempre molto difficile definire il limite fra: (a) il condurre una vita "normale" e non presentare alcun sintomo psicopatologico e (b) raggiungere un buon adattamento sociale pur continuando a presentare modalità atipiche - e per alcuni aspetti bizzarre - nel percepire la realtà e organizzare i processi di pensiero. Si tratta sicuramente di un problema che viene a crearsi per i soggetti ad alto funzionamento: per quei soggetti, cioè, che presentano di base un livello intellettivo nella norma e adeguate competenze linguistiche. È anche vero, tuttavia, che tali soggetti - vale a dire, i soggetti ad alto funzionamento - cominciano a diventare la maggioranza dei soggetti inclusi nello Spettro Autistico e sono quelli che hanno fatto lievitare in questi ultimi anni le stime di prevalenza del Disturbo. Le tematiche appena accennate inducono a prendere in considerazione un altro aspetto molto importante, che riguarda l'evoluzione nel tempo della severità

dei "sintomi autistici". Se è vero, infatti, che solo una percentuale molto modesta di soggetti riesce a raggiungere una "prognosi ottimale" è anche vero che la maggioranza dei soggetti autistici studiati in una prospettiva longitudinale presenta nel tempo un sensibile miglioramento delle competenze comunicative e sociali e dei comportamenti ad esse correlati. Sotto questo aspetto risulta di particolare rilevanza il lavoro della Fountain e Collaboratori relativo ad una popolazione di circa 5000 soggetti per i quali gli Autori hanno ricostruito le "traiettorie" relative alle competenze sociali, alle competenze comunicative e agli stili rigidi e ripetitivi nel corso dell'età evolutiva⁷. In particolare, secondo l'esperienza degli Autori, le competenze sociali e quelle comunicative presenterebbero un'evoluzione decisamente migliorativa nel tempo in proporzioni variabili in rapporto al livello di partenza. La "traiettoria" evolutiva relativa agli stili rigidi e ripetitivi di comportamento, viceversa, presenterebbe un andamento "poco prevedibile", confermando un dato più volte riportato in letteratura, secondo il quale nelle

situazioni autistiche vengono a definirsi due cluster sintomatologici di natura differente: il raggruppamento dei sintomi sociali e quello dei sintomi non-sociali (8). In aggiunta alle diversità clinico-evolutive, contributi derivanti da diverse aree di ricerca, quali la genetica, le neuroimmagini funzionali e la neuropsicologia, sembrano confermare una propria individualità clinico-patogenetica ai due cluster.

Un aspetto particolarmente stimolante che emerge dal lavoro della Fountain e Collaboratori riguarda l'esistenza di un sotto-gruppo di soggetti che, pur partendo da livelli di funzionamento molto bassi, presenta in maniera sorprendente miglioramenti inattesi che li porta a collocarsi nell'alto funzionamento⁷. Si tratta di un dato che, oltre a rispecchiare le esperienze di molti Autori che lavorano da anni con soggetti autistici, assume una particolare rilevanza clinico-prognostica: a tutt'oggi, non sono stati individuati fattori che riescano a spiegare il perché alcuni soggetti presentano un'evoluzione particolarmente favorevole, mentre altri, a parità di trattamenti praticati, manifestano risultati molto meno favorevoli.

Anche per quel che riguarda la nostra esperienza, la ricostruzione del percorso evolutivo e l'analisi dettagliata di una serie di variabili appartenenti alla storia del soggetto non hanno permesso di individuare fattori con significato predittivo. In particolare, sono state analizzate le seguenti variabili: familiarità per disturbi dello spettro autistico o altre situazioni neuropsichiatriche infantili; presenza di fattori potenzialmente cerebrolesivi in epoca pre-, peri- o immediatamente post-natale; livello socio-economico della famiglia; età alla diagnosi; età all'inizio del trattamento; trattamenti particolari in aggiunta a quelli abituali.

III. Il terzo ed ultimo punto preso in considerazione è stato quello di esaminare "per quel che riguarda i bambini fuoriusciti, che non riuscivano a raggiungere una prognosi ottimale, quali erano le altre categorie nosografiche in cui andavano a collocarsi".

Si tratta di un dato difficilmente "quantificabile", in quanto prevede la necessità di accertare che i sintomi autistici sono realmente scomparsi e non sono semplicemente mascherati da altri sintomi non autistici. In altri termini si deve completamente escludere la possibilità di una co-morbidità.

Secondo la nostra esperienza tale eventualità si è verificata in 8 soggetti. In altri termini, dei 14 soggetti fuoriusciti dalla categoria dello Spettro Autistico, 8 soggetti, pari al 53%, non riuscivano a raggiungere una prognosi ottimale, in quanto presentavano comunque sintomi in grado di soddisfare i criteri per una categoria nosografia diversa da quella dello Spettro Autistico.

In particolare:

- 4/8 soggetti, pari al 50%, presentavano una Ritardo Mentale lieve (RM);
- 3/8 soggetti, pari al 37,5%, presentavano un Disturbo Psicotico Non Altrimenti Specificato (DP-NAS);
- 3/8 soggetti, pari al 37,5%, presentavano un Disturbo Oppositivo-Provocatorio (DOP);
- 2/8 soggetti, pari al 25%, presentavano un Disturbo da Deficit di Attenzione con Iperattività (DDAI);
- 2/8 soggetti, pari al 25%, presentavano un Disturbo Misto della Ricezione e dell'Espressione del Linguaggio (DL).

Come si evidenzia dalla Tabella, i Disturbi si trovano frequentemente associati fra loro (Tab. II).

Sul piano tassonomico i 3 soggetti con un Disturbo Psicotico Non Altrimenti Specificato assumono un particolare interesse. Essi, infatti, ripropongono un dibattito che è sempre stato molto acceso fin da quando Leo Kanner, nel 1943, nell'ambito della schizofrenia enucleò l'Autismo infantile: il dibattito, cioè, che investe i complessi rapporti fra autismo e psicosi.

Utilizzando a titolo esemplificativo i 3 casi della nostra casistica, è possibile prospettare almeno tre eventualità:

- (a) i sintomi autistici sono andati progressivamente attenuandosi fino a scomparire e, al loro posto, sono insorte manifestazioni psicotiche. In questo caso verrebbe a verificarsi un'associazione sfalsata nel tempo (prima l'autismo e poi la psicosi) fra due disturbi che risultano comunque diversi nella loro natura;
- (b) i sintomi psicotici sono comparsi progressivamente nel tempo e con la loro comparsa hanno oscurato l'espressività dei sintomi autistici, che continuano comunque ad essere presenti (co-morbidità). L'ipotesi della co-morbidità presuppone ancora una volta la natura differente dei disturbi (autismo vs

psicosi) che solo fortuitamente vengono ad essere co-presenti;

- (c) i sintomi autistici, da un lato, e i sintomi psicotici, dall'altro, rappresentano di fatto manifestazioni età-dipendenti di un unico disturbo di fondo che ha "da sempre" caratterizzato il funzionamento mentale del soggetto. Quest'ultima ipotesi riflette un orientamento in base al quale verrebbe a configurarsi un disordine del neurosviluppo "unico" che in rapporto a fattori ancora mal definiti si esprimerebbe con una sintomatologia necessariamente diversificata nelle varie fasi dello sviluppo.

La possibilità di rispondere a quesiti di questo genere risulta praticamente impossibile fin quando si rimarrà ancorati ad una prospettiva esclusivamente categoriale. La prospettiva categoriale, infatti, pretende di definire la distinzione fra le varie categorie diagnostiche in base a criteri esclusivamente comportamentali. È evidente che solo la definizione dei meccanismi genetici, neurobiologici e neuroevolutivi che sottendono le attuali categorie nosografie potrà portare ad una riclassificazione dei disturbi in grado di favorire anche l'individuazione di proposte terapeutiche mirate.

BIBLIOGRAFIA

- ¹ Ozonoff S. *Recovery from autism spectrum*. J Child Psychol Psychiatry 2013;54:113-4.
- ² Fein D, Barton M, Eigsti IM, et al. *Optimal outcome in individuals with a history of autism*. J Child Psychol Psychiatry 2013;54:195-205.
- ³ Woolfenden S, Sarkozy V, Ridley G, et al. *A systematic review of the diagnostic stability of Autism Spectrum Disorder*. Res Autism Spectr Disord 2012;6:345-54.
- ⁴ Rondeau E, Klein LS, Masse A, et al. *Is pervasive developmental disorder not otherwise specified less stable than autistic disorder? A meta-analysis*. J Autism Dev Disord 2011;41:1267-76.
- ⁵ Daniels AM, Rosenberg RE, Law JK, et al. *Stability of initial Autism Spectrum Disorder diagnoses in community settings*. J Autism Dev Disord 2011;41:110-21.
- ⁶ Militeri R, Adinolfi B, Frolli A, et al. *La diagnosi precoce dei disturbi dello spettro autistico. Parte I: Aspetti clinico-evolutivi ed indicatori prognostici*. Psichiatri Inf Adolesc 2007;74:25-40.
- ⁷ Fountain C, Winter AS, Bearman PS. *Six developmental trajectories characterize children with autism*. Pediatrics 2012;129:e1112-20.
- ⁸ Militeri R, Bravaccio C, Di Dona A, et al. *Sintomi sociali e sintomi non-sociali nel disturbo autistico: caratteristiche clinico-evolutive*. Giorn Neuropsich Età Evol 2009;29:33-43.

CORRISPONDENZA

Roberto Militeri, Neuropsichiatria Infantile, Il Policlinico, via Pansini 5, 80131 Napoli - Tel. +39 081 5666692 - E-mail: roberto.militeri@unina2.it