

Disturbi del Neurosviluppo

Disturbi del Neurosviluppo

**Disturbi del
Neurosviluppo**

0

Macro-area.

**Perché questi
disturbi:**

1

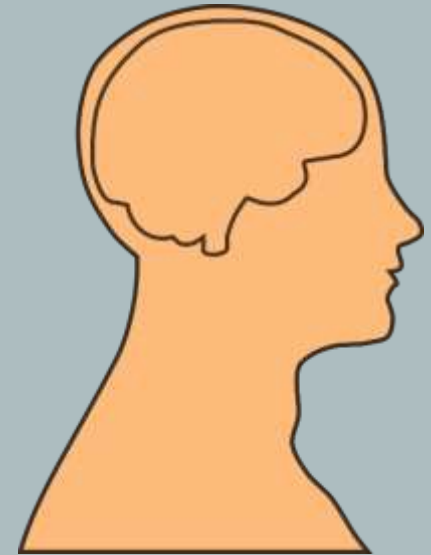
poggiano tutti su atipie
morfo-funzionali del
neurosviluppo;

2

frequentemente co-
occorrono;

3

condividono profili
genetici ed
endofenotipici.



Macroarea definita "Neurodevelopmental Disorders"
(Disturbi del Neurosviluppo).

Disabilità Intellettiva

Disturbi della Comunicazione (Linguaggio)

Disturbo Specifico dell'Apprendimento

Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder (ADHD)

Disturbo dello Spettro Autistico

Disturbo della Coordinazione Motoria e Disturbo da Tic

Macroarea definita "Neurodevelopmental Disorders"
(Disturbi del Neurosviluppo).

Disabilità Intellettiva

Disturbi della Comunicazione (Linguaggio)

Disturbo Specifico dell'Apprendimento

Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder (ADHD)

Disturbo dello Spettro Autistico

Disturbo della Coordinazione Motoria e Disturbo da Tic

DSM 5, APA, 2013

319 Intellectual Disability (Intellectual Developmental Disorder)

Specify current severity:

- (F70) mild;
- (F71) moderate;
- (F72) severe;
- (F73) profound.



315.8 (F88)

Global Developmental Delay

319 (F79)

Unspecified Intellectual Disability
(Intellectual Developmental Disorder)

DSM 5, APA, 2013

319 Intellectual Disability (Intellectual Developmental Disorder)*Specify* current severity:

- (F70) mild;
moderate;
- (F72) severe;

Disabilità Intellettive**319 Disabilità Intellettiva (Disturbo dello Sviluppo Intellettivo)**

Specificare la gravità attuale:

- (F70) lieve;
- (F71) moderata;
- (F72) grave;
- (F73) estrema.

315.8 (F88)

Ritardo Globale dello Sviluppo

319 (F79)

Disabilità Intellettiva (disturbo dello sviluppo intellettivo)

Senza Specificazione

**315.8 (F88)**

Global Developmental Delay

319 (F79)

Unspecified Intellectual Disability (Intellectual Developmental Disorder)

La Disabilità Intellettiva ha una prevalenza di circa l'**1%** nella **popolazione generale**.

La prevalenza per la **forma grave** è di **6 per 1.000**.

Nel complesso, **i maschi hanno più probabilità delle femmine di ricevere una diagnosi di Disabilità Intellettiva** sia lieve (rapporto medio maschio/femmina **1,6:1**) che grave (rapporto medio maschio/femmina **1,2:1**).

I fattori genetici legati al sesso e la vulnerabilità maschile ai traumi cerebrali possono spiegare alcune delle differenze di genere.

DSM 5, APA, 1994

DSM 5, APA, 2013

Nel DSM-5 il termine
“Ritardo Mentale” è stato
sostituito da **“Disabilità
Intellettiva”**. (*)

Per sottolineare una convergenza con l'ICD10
il termine **“Disturbo dello Sviluppo
Intellettivo”** (ICD10) è stato aggiunto
fra parentesi.

(*) Proposta, avanzata dal gruppo di lavoro della Sezione di “Psichiatria del Ritardo Mentale” della WPA (World Psychiatric Association) nel 2008: adottare un approccio polinomico-polisemico alla questione della concettualizzazione della natura della Disabilità Intellettiva.

Negli Stati Uniti una legge federale del 2010 (Public Law 111-256, Rosa's Law) ha imposto di sostituire il termine “Ritardo Mentale”

con quello di “Disabilità Intellettiva” all'interno di tutti i documenti programmatici e legislativi statali

Lo sviluppo neurologico atipico è una **normale differenza interindividuale**,
da riconoscere e rispettare come ogni altra variazione umana.

Il termine “**caratteristica**” può quindi essere utilizzato dallo specialista (medico o psicologo), anche nella restituzione della valutazione diagnostica per aiutare:

- la **persona** ad elaborare una rappresentazione di sé più realistica e positiva;
- la **comunità** a creare una rappresentazione sociale (*sickness*) utile ad offrire più opportunità di partecipazione inclusiva. (*)

(C. Ruggerini et al,
Giornale Italiano di
Neuropsichiatria Infantile
Vol. 34, N. 2, 2014)



Disturbo con insorgenza nell'età evolutiva che include **deficit intellettivi e adattivi** negli ambiti di:

- **concettualizzazione;**
- **socializzazione;**
- **capacità pratiche.**

Criteri

- A. **Deficit delle funzioni intellettive**, come ragionamento, *problem solving*, pianificazione, pensiero astratto, capacità di giudizio, apprendimento scolastico e apprendimento dall'esperienza, confermati sia da una valutazione clinica sia da test di intelligenza individualizzati, standardizzati.
- B. **Deficit del funzionamento adattivo** che porta al mancato raggiungimento degli standard di sviluppo e socioculturali di autonomia e responsabilità sociale. Senza un supporto costante, i deficit adattivi limitano il funzionamento in una o più attività della vita quotidiana, come la comunicazione, la partecipazione sociale e la vita autonoma, attraverso molteplici ambienti quali casa, scuola, ambiente lavorativo e comunità.

- **Compromissione delle componenti cognitive di ordine più elevato. (*)**
- **Carenza di comportamento strategico come componente fondamentale.**

(*) Sternberg, Robert J., and Louise C. Spear. "A triarchic theory of mental retardation." *International review of research in mental*



Designed by Pressfoto / Freepik

Devono essere definiti sulla base del **funzionamento adattivo**, non più sui punteggi di quoziente intellettivo.

Il funzionamento adattivo, nelle aree della concettualizzazione, della socializzazione e delle abilità pratiche, determina il **livello di supporto necessario** a mantenere una **condizione di vita accettabile**.

Modello “tripartito” del comportamento adattivo (*)

I 4 livelli di gravità andranno valutati per ognuno dei 3 domini:

- **Dominio concettuale:** comprende competenze linguistiche, abilità di lettura, scrittura, matematica, ragionamento, memoria e conoscenze generiche.
- **Dominio sociale:** riguarda la capacità empatica, il giudizio sociale e interpersonale, la capacità di comunicazione, la capacità di fare e mantenere amicizie e capacità simili.
- **Dominio pratico:** concerne la gestione di ambiti personali come il sapersi prendere cura di se stessi, la responsabilità sul lavoro, la gestione del denaro o le attività svolte nel tempo libero.

Si include anche l'aspetto organizzativo

(*) Tassé, Marc J., et al. "The construct of adaptive behavior: Its conceptualization, measurement, and use in the field of intellectual disability." *American journal on intellectual and developmental disabilities* 117.4 (2012): 291-303.

TABLE 1 Severity levels for intellectual disability (intellectual developmental disorder)

| Severity level | Conceptual domain | Social domain | Practical domain |
|----------------|---|---|--|
| Mild | For preschool children, there may be no obvious conceptual differences. For school-age children and adults, there are difficulties in learning academic skills involving reading, writing, arithmetic, time, or money, with support needed in one or more areas to meet age-related expectations. In adults, abstract thinking, executive function (i.e., planning, strategizing, priority setting, and cognitive flexibility), and short-term memory, as well as functional use of academic skills (e.g., reading, money management), are impaired. There is a somewhat concrete approach to problems and solutions compared with age-mates. | Compared with typically developing age-mates, the individual is immature in social interactions. For example, there may be difficulty in accurately perceiving peers' social cues. Communication, conversation, and language are more concrete or immature than expected for age. There may be difficulties regulating emotion and behavior in age-appropriate fashion; these difficulties are noticed by peers in social situations. There is limited understanding of risk in social situations; social judgment is immature for age, and the person is at risk of being manipulated by others (gullibility). | The individual may function age-appropriately in personal care. Individuals need some support with complex daily living tasks in comparison to peers. In adulthood, supports typically involve grocery shopping, transportation, home and child-care organizing, nutritious food preparation, and banking and money management. Recreational skills resemble those of age-mates, although judgment related to well-being and organization around recreation requires support. In adulthood, competitive employment is often seen in jobs that do not emphasize conceptual skills. Individuals generally need support to make health care decisions and legal decisions, and to learn to perform a skilled vocation competently. Support is typically needed to raise a family. |

TABLE 1 Severity levels for intellectual disability (intellectual developmental disorder) (*continued*)

| Severity level | Conceptual domain | Social domain | Practical domain |
|----------------|--|---|--|
| Moderate | All through development, the individual's conceptual skills lag markedly behind those of peers. For preschoolers, language and pre-academic skills develop slowly. For school-age children, progress in reading, writing, mathematics, and understanding of time and money occurs slowly across the school years and is markedly limited compared with that of peers. For adults, academic skill development is typically at an elementary level, and support is required for all use of academic skills in work and personal life. Ongoing assistance on a daily basis is needed to complete conceptual tasks of day-to-day life, and others may take over these responsibilities fully for the individual. | The individual shows marked differences from peers in social and communicative behavior across development. Spoken language is typically a primary tool for social communication but is much less complex than that of peers. Capacity for relationships is evident in ties to family and friends, and the individual may have successful friendships across life and sometimes romantic relations in adulthood. However, individuals may not perceive or interpret social cues accurately. Social judgment and decision-making abilities are limited, and caretakers must assist the person with life decisions. Friendships with typically developing peers are often affected by communication or social limitations. Significant social and communicative support is needed in work settings for success. | The individual can care for personal needs involving eating, dressing, elimination, and hygiene as an adult, although an extended period of teaching and time is needed for the individual to become independent in these areas, and reminders may be needed. Similarly, participation in all household tasks can be achieved by adulthood, although an extended period of teaching is needed, and ongoing supports will typically occur for adult-level performance. Independent employment in jobs that require limited conceptual and communication skills can be achieved, but considerable support from co-workers, supervisors, and others is needed to manage social expectations, job complexities, and ancillary responsibilities such as scheduling, transportation, health benefits, and money management. A variety of recreational skills can be developed. These typically require additional supports and learning opportunities over an extended period of time. Maladaptive behavior is present in a significant minority and causes social problems. |

TABLE 1 Severity levels for intellectual disability (intellectual developmental disorder) (*continued*)

| Severity level | Conceptual domain | Social domain | Practical domain |
|----------------|--|---|--|
| Severe | Attainment of conceptual skills is limited. The individual generally has little understanding of written language or of concepts involving numbers, quantity, time, and money. Caretakers provide extensive supports for problem solving throughout life. | Spoken language is quite limited in terms of vocabulary and grammar. Speech may be single words or phrases and may be supplemented through augmentative means. Speech and communication are focused on the here and now within everyday events. Language is used for social communication more than for explication. Individuals understand simple speech and gestural communication. Relationships with family members and familiar others are a source of pleasure and help. | The individual requires support for all activities of daily living, including meals, dressing, bathing, and elimination. The individual requires supervision at all times. The individual cannot make responsible decisions regarding well-being of self or others. In adulthood, participation in tasks at home, recreation, and work requires ongoing support and assistance. Skill acquisition in all domains involves long-term teaching and ongoing support. Maladaptive behavior, including self-injury, is present in a significant minority. |
| Profound | Conceptual skills generally involve the physical world rather than symbolic processes. The individual may use objects in goal-directed fashion for self-care, work, and recreation. Certain visuospatial skills, such as matching and sorting based on physical characteristics, may be acquired. However, co-occurring motor and sensory impairments may prevent functional use of objects. | The individual has very limited understanding of symbolic communication in speech or gesture. He or she may understand some simple instructions or gestures. The individual expresses his or her own desires and emotions largely through nonverbal, nonsymbolic communication. The individual enjoys relationships with well-known family members, caretakers, and familiar others, and initiates and responds to social interactions through gestural and emotional cues. Co-occurring sensory and physical impairments may prevent many social activities. | The individual is dependent on others for all aspects of daily physical care, health, and safety, although he or she may be able to participate in some of these activities as well. Individuals without severe physical impairments may assist with some daily work tasks at home, like carrying dishes to the table. Simple actions with objects may be the basis of participation in some vocational activities with high levels of ongoing support. Recreational activities may involve, for example, enjoyment in listening to music, watching movies, going out for walks, or participating in water activities, all with the support of others. Co-occurring physical and sensory impairments are frequent barriers to participation (beyond watching) in home, recreational, and vocational activities. Maladaptive behavior is present in a significant minority. |

Disabilità Intellettiva - Marcatori diagnostici

DSM 5, APA, 1994

DSM 5, APA, 2013

Una valutazione completa comprende:

1

valutazione della capacità intellettiva e del funzionamento adattivo;

3

valutazione delle condizioni mediche associate (ad esempio paralisi cerebrale, disturbi convulsivi);

2

identificazione di eziologie genetiche e non genetiche;

4

valutazione per i disturbi mentali, emotivi e comportamentali ricorrenti.

Macroarea definita "Neurodevelopmental Disorders"
(Disturbi del Neurosviluppo).

Disabilità Intellettiva

Disturbi della Comunicazione (Linguaggio)

Disturbo Specifico dell'Apprendimento

Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder (ADHD)

Disturbo dello Spettro Autistico

Disturbo della Coordinazione Motoria e Disturbo da Tic

DSM 5, APA, 2013

315.39 (F80.9) Language Disorder

315.39 (F80.0) Speech Sound Disorder

**315.35 (F80.81) Childhood-Onset Fluency Disorder
(Stuttering)**

Note:

Later-onset cases are diagnosed as 307.0
(F98.5) adult-onset fluency disorder.

315.39 (F80.89)

**Social (Pragmatic) Communication
Disorder**

307.9 (F80.9)

**Unspecified Communication
Disorder**



DSM 5, APA, 2013

315.39 (F80.9) Language Disorder

315.39 (F80.0) Speech Sound Disorder

**315.35 (F80.81) Childhood-Onset Fluency Disorder
(Stuttering)**

Note:

Later-onset cases are diagnosed as 307.0
(F98.5) adult-onset fluency disorder.

315.39 (F80.89)

**Social (Pragmatic) Communication
Disorder**

307.9 (F80.9)

**Unspecified Communication
Disorder**



DSM 5, APA, 2013

315.39 (F80.9) Language Disorder

315.39 (F80.0) Speech Sound Disorder

315.35 (F80.81) Childhood-Onset Fluency Disorder

(Stuttering)

X

Disturbi della Comunicazione

315,39 (F80,9) Disturbo del Linguaggio

315,39 (F80,0) Disturbo Specifico dell'Articolazione dell'Eloquio

315,35 (F80,81) Disturbo della Fluenza con esordio nell'infanzia (Balbuzie)

Nota:

I casi con esordio più tardivo sono diagnosticati come 307.0

(F98.5) Disturbo della Fluenza in età adulta.

315.39 (F80.89)

Disturbo della Comunicazione Sociale (Pragmatica)

307.9 (F80.9)

Disturbo della Comunicazione Senza Specificazione

07.0

cation



Disturbi della Comunicazione - Prevalenza



I disturbi più comuni nella prima infanzia

La loro prevalenza è stata stimata al **7.56%** in un'indagine su 12.398 bambini di età compresa tra i 4 e i 5 anni. (*)

(*) Norbury, Courtenay Frazier, et al. "The impact of nonverbal ability on prevalence and clinical presentation of language disorder: evidence from a population study." *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 57.11 (2016): 1247-1257.

Difficoltà a **pronunciare correttamente i suoni**

per insufficiente conoscenza fonologica
e/o difficoltà di coordinazione dei
movimenti

o ad articolare i suoni.



Ha difficoltà a farsi
capire dagli altri
perché **quello
che dice risulta
incomprensibile.**

- Imprecisione nella **selezione e** nella **combinazione dei fonemi**.
- Alterazione della **composizione articolatoria della parola**.



- Elisione di fonemi;
- sostituzione di fonemi;
- semplificazione delle sequenze consonantiche.

Discrepanza tra produzione e comprensione verbale.

- Competenza comunicativa integra;
- uso del gesto in sostituzione.



Disturbi della Comunicazione - Disordini della Percezione Fonemica

**Difficoltà di
discriminazione dei
fonemi percepiti,
in assenza di deficit**

uditivo.

Alterato processo di decodifica
fonemica.



Mancata costruzione del lessico
fonologico.



ATTENZIONE



Designed by Pressfoto / Freepik

Questo disturbo è quello più direttamente collegato alla successiva
emergenza di un Disturbo Specifico dell'Apprendimento.

**Dai Disordini Fonologici in senso stretto
occorre tenere distinti i Disordini
Articolatori:**

1

disprassia del
tratto
fono-articolatorio;

2

disartria
(kinesipatie
encefaliche).

Disturbi della Comunicazione - Disturbo del Linguaggio

DSM 5, APA, 2013



Designed by tirachardz / Freepik

Comprende tanto i **problemi della produzione** che quelli **della comprensione** relativi agli aspetti di forma, funzione e uso di un sistema convenzionale di simboli.

Un bambino con questo disturbo:

- ha un vocabolario ridotto;
- struttura le frasi in modo schematico o scorretto;
- ha difficoltà ad organizzare un discorso per raccontare o conversare.

Giustapposizione di parole.

Sequenze telegrafiche di termini essenziali della storia.

Conserva il contenuto ma altera la forma.

Alterazioni della morfologia:

1

libera (articoli
e
preposizioni);

2

legata (forme
flessive,
numero,
genere, tempi).

Difficoltà persistente nell'**uso sociale
della comunicazione verbale e non
verbale.**

Un bambino con questo disturbo non riesce a dotare la
comunicazione di uno **scopo sociale** e ad adattare i contenuti e la
forma di ciò che dice sulle **aspettative degli altri.**

Esempio

I bambini con questo disturbo possono comunicare con le stesse modalità
con un adulto e con un bambino o usare lo stesso linguaggio quando giocano
e quando studiano.

Difficoltà a:

- rispettare le **regole della conversazione**;
- aspettare il proprio **turno**;
- **ripetere** ciò che hanno detto quando l'interlocutore non ha capito;
- usare tanto i **segnali verbali** che quelli **non verbali** per regolare l'interazione;
- investire lo **sguardo** di intenzionalità comunicativa;
- comprendere ciò che è **sottinteso**;
- intuire i **significati non letterali** del linguaggio (metafore, battute, ironia, etc.).

Un bambino con questo disturbo:

- ha un **eloquio disfluente e rallentato** perché:
 - ripete i suoni e le sillabe;
 - prolunga il suono delle consonanti e delle vocali;
 - spezza le parole e inserisce delle pause nel discorso;
 - ripete più volte parole monosillabiche;
 - utilizza circonlocuzioni in sostituzione delle parole che non riesce a pronunciare;
- ha un **evidente tensione fisica** quando parla.

I Disturbi del Linguaggio hanno un considerevole **impatto** tanto **sullo sviluppo delle capacità adattive** che **sulla vita affettiva** e rappresentano, pertanto, un'**importante questione di salute pubblica**. (*)



(*) Norbury, Courtenay Frazier, et al. "The impact of nonverbal ability on prevalence and clinical presentation of language disorder: evidence from a population study." *Journal of Child Psychology and Psychiatry* 57.11 (2016): 1247-1257.

Macroarea definita "Neurodevelopmental Disorders"
(Disturbi del Neurosviluppo).

Disabilità Intellettiva

Disturbi della Comunicazione (Linguaggio)

Disturbo Specifico dell'Apprendimento

Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder (ADHD)

Disturbo dello Spettro Autistico

Disturbo della Coordinazione Motoria e Disturbo da Tic

Specify if:

315.00 (F81.0)

With impairment in reading

{specify if

- with word reading accuracy;
- reading rate or fluency;
- reading comprehension.

315.2 (F81.81)

With impairment in written expression

{specify if:

- with spelling accuracy;
- grammar and punctuation accuracy;
- clarity or organization of written expression.

Specify current severity:

- mild;
- moderate;
- severe.

315.1

(F81.2) impairment in mathematics

{specify if

- with number sense;
- memorization of arithmetic facts;
- accurate or fluent calculation;
- accurate math reasoning.

DSM 5, APA, 2013



Specify if:

315.00 (F81.0)

With impairment in reading

{specify if

- with word reading accuracy;
- reading rate or fluency;
- reading comprehension.

315.2 (F81.81)

With impairment in written expression

{specify if:

- with spelling accuracy;
- grammar and punctuation accuracy;
- clarity or organization of written expression.

Specify current severity:

- mild;
- moderate;
- severe.

315.1

(F81.2) impairment in mathematics

{specify if

- with number sense;
- memorization of arithmetic facts;
- accurate or fluent calculation;
- accurate math reasoning.

DSM 5, APA, 2013



Disturbo

Specific Learning Disorder

O

Specificare se:

315.00 (F81.0) Con compromissione della lettura

{Specificare se:

- accuratezza nella lettura delle parole;
- velocità o fluenza della lettura;
- comprensione del testo.

315.2 (F81.81) Con compromissione dell'espressione scritta:

{Specificare se:

- accuratezza nello spelling;
- accuratezza nella grammatica e nella punteggiatura;
- chiarezza/organizzazione dell'espressione scritta.

315.1 (F81.2) Con compromissione del calcolo:

{Specificare se:

- concetto di numero;
- memorizzazione di fatti aritmetici;
- calcolo accurato o fluente;
- Ragionamento matematico corretto.

Specify current severity:

- lieve;
- moderata;

X

315.1

(F81.2) impairment in mathematics

{specify if:

- memorization of arithmetic facts;
- accurate or fluent calculation;
- accurate math reasoning.

DSM 5, APA, 2013



Disturbo Specifico dell'Apprendimento - Prevalenza



Designed by pikisuperstar / Freepik

Prevalenza: numero di bambini positivi allo
screening
diviso per il numero totale di bambini coinvolti.

Dal **3.1%** (95% CI 2.2-4.1%) al **3.2%** (95% CI 2.4-4.3%)
a seconda dei diversi criteri adottati (*).

(*) Barbiero, Chiara, et al. "The submerged dyslexia iceberg: how many school children are not diagnosed? Results from an Italian study." *PloS one* 7.10 (2012): e48082.

Criteri

- A. Difficoltà di apprendimento o nell'uso di abilità scolastiche, come indicato dalla presenza di almeno uno dei seguenti sintomi che devono persistere da almeno sei mesi, nonostante la messa a disposizione di interventi mirati su tali difficoltà:
- 1 **Difficoltà di lettura delle parole imprecisa o lenta e faticosa** (ad es., legge singole parole ad alta voce in modo errato o lentamente o esitando, spesso tira a indovinare le parole, ha difficoltà nel pronunciare le parole).
 - 2 **Difficoltà nella comprensione del significato di ciò che viene letto** (ad es., può leggere i testi in maniera adeguata ma non comprende le sequenze, le relazioni, le inferenze o i significati più profondi di ciò che viene letto).
 - 3 **Difficoltà nello spelling** (ad es., può aggiungere, omettere o sostituire vocali o consonanti).
 - 4 **Difficoltà con l'espressione scritta** (ad es., fa molti errori grammaticali o di punteggiatura all'interno delle frasi; usa una scarsa organizzazione dei paragrafi; l'espressione scritta delle idee manca di chiarezza).
 - 5 **Difficoltà nel padroneggiare il concetto di numero, i dati numerici o il calcolo** (ad es., ha una scarsa comprensione dei numeri, della loro dimensione e delle relazioni; conta sulle dita per aggiungere numeri a una singola cifra piuttosto che ricordare i fatti matematici come fanno i coetanei; si perde all'interno di calcoli aritmetici e può cambiare procedure).
 - 6 **Difficoltà nel ragionamento matematico** (ad es., ha gravi difficoltà ad applicare concetti matematici, dati o procedure per risolvere problemi quantitativi).

B. Criteri

B. Le abilità scolastiche colpite sono **notevolmente e quantificabilmente al di sotto di quelle attese** per l'età cronologica dell'individuo e causano **significativa interferenza** con il rendimento scolastico o lavorativo o con le attività della vita quotidiana, come confermato da misurazioni standardizzate somministrate individualmente dei risultati raggiunti e da valutazioni cliniche complete.

Per gli individui di 17 anni e oltre di età, **un'anamnesi documentata delle difficoltà di apprendimento invalidanti può sostituire l'inquadramento clinico standardizzato.**

Disturbo Specifico dell'Apprendimento - Espressività e fasi evolutive



<http://www.freepik.com> Designed by Freepik

Espressività diversa nelle diverse **fasi** evolutive.



Il Disturbo Specifico dell'Apprendimento nel DSM-5: prospettiva neuroevolutiva e approccio *life-span*

TAB. III. Principali cambiamenti nell'espressività del disturbo nelle varie fasce di età secondo quanto suggerito dal DSM-5.

Età prescolare: manifestano mancanza di interesse nel praticare i giochi linguistici; hanno difficoltà a imparare le filastrocche, a pronunciare le parole, a ricordare i nomi delle lettere, dei numeri o dei giorni della settimana, a riconoscere le singole lettere che compongono il loro nome e ad imparare a contare.

Scuola materna: hanno difficoltà a riconoscere e scrivere le lettere, a scrivere il proprio nome, a suddividere le parole in sillabe, a riconoscere parole che fanno rima, a collegare le lettere con i loro suoni e a riconoscere i fonemi.

Scuola elementare: hanno difficoltà nell'apprendimento della corrispondenza lettera-suono, nella decodifica fluente delle parole, nello spelling o nella decodifica dei dati matematici; hanno una lettura ad alta voce lenta, imprecisa e stentata; faticano a comprendere il valore quantitativo del numero pronunciato o scritto; possono evitare di applicarsi o manifestare paura o rifiuto di leggere ad alta voce

Adolescenza: possono avere imparato a gestire la decodifica delle parole ma la lettura rimane lenta e faticosa, con problemi nella comprensione del testo e nell'espressione scritta; possono avere una scarsa padronanza dei fatti matematici o di soluzione dei problemi matematici

Età adulta: possono continuare a fare errori di ortografia e a leggere lentamente e con molto sforzo singole parole e testi; hanno problemi nel pronunciare parole multi sillabiche; possono aver bisogno di rileggere frequentemente il testo per comprenderlo e hanno difficoltà a fare inferenze a partire da un testo scritto; possono evitare le attività che richiedono la lettura o l'aritmetica (leggere per piacere, leggere le istruzioni) e possono usare approcci alternativi per avere accesso alla stampa (es. software, audiolibri, audiovisivi); possono avere difficoltà circoscritte persistenti per tutta la vita (es. incapacità di riconoscere, in una coppia di numeri o di punti, quello di dimensione maggiore; scarsa capacità di identificare una parola o di scriverla correttamente).

(*)

(*) Gagliano, A., E. Germanò, and M. Ciuffo. "Il Disturbo Specifico dell'Apprendimento nel DSM-5: prospettiva neuroevolutiva e approccio life-span." (2014): 105-114.

Disturbo Specifico dell'Apprendimento - Condizioni di *impairment* nel corso della vita



[href="http://www.freepik.com"](http://www.freepik.com)>Designed by
Freepik

Cambiamenti nel **corso dello**
sviluppo.

Lieve

Alcune difficoltà nelle capacità di apprendimento in uno o due ambiti scolastici, ma di gravità sufficientemente lieve da rendere l'individuo in grado di compensare o di funzionare bene se servito di facilitazioni

e servizi di sostegno appropriati, in particolare durante gli anni scolastici

Moderata

Marcate difficoltà nelle capacità di apprendimento in uno o due ambiti scolastici, tali che l'individuo difficilmente può sviluppare competenze senza momenti di insegnamento intensivo e specializzato nel corso degli anni scolastici. Per completare le attività con precisione

ed efficienza possono essere necessari facilitazioni e servizi di sostegno

Grave

Gravi difficoltà nelle capacità di apprendimento, che coinvolgono diversi ambiti scolastici, tali che l'individuo difficilmente apprende tali abilità senza un insegnamento continuativo, intensivo, individualizzato

e specializzato per la maggior parte degli anni scolastici. Anche con una gamma di facilitazioni o servizi appropriati a casa, a scuola o sul posto di lavoro, l'individuo può non essere in grado di completare

tutte le attività in modo efficiente

Dislessia recuperata

Le prestazioni del soggetto con pregressa diagnosi di DE sono comparabili in tutti gli ambiti a quelle dei normolettori.

Dislessia compensata

La lettura di materiale significativo (testi e non parole) è abbastanza fluente (lenta ma non sempre sotto-soglia), mentre la lettura di non-parole è significativamente lenta e inaccurata.

Dislessia persistente

Tutti i parametri di lettura, in tutti i tipi di stimoli (testo, parole e non-parole) sono significativamente sotto-soglia per rapidità e accuratezza. (*)

Disturbo Specifico dell'Apprendimento - Distribuzione

(*)

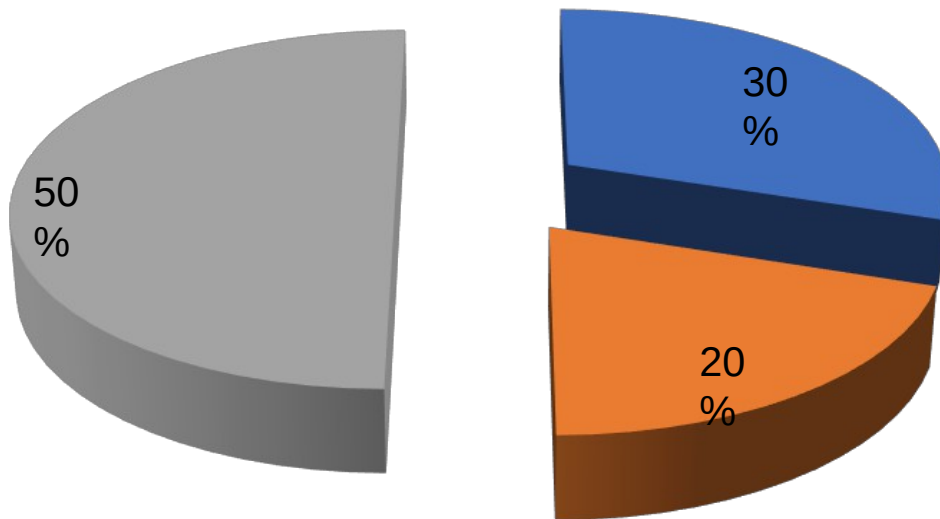
distribuzione

e

■ persistenti
30%

■ recuperati 20%

■ compensati
50%



Macroarea definita "Neurodevelopmental Disorders"
(Disturbi del Neurosviluppo).

Disabilità Intellettiva

Disturbi della Comunicazione (Linguaggio)

Disturbo Specifico dell'Apprendimento

Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder (ADHD)

Disturbo dello Spettro Autistico

Disturbo della Coordinazione Motoria e Disturbo da Tic

DSM 5, APA, 2013

Specify whether:

314.01 (F90.2) Combined presentation

314.00 (F90.0) Predominantly inattentive presentation

314.01 (F90.1) Predominantly hyperactive/impulsive presentation

Specify if: In partial remission

Specify current severity:

- mild;
- moderate;
- severe.



Designed by master1305 / Freepik

314.01 (F90.8) Other Specified Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder

314.01 (F90.9) Unspecified Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder

DSM 5, APA, 2013

Specify whether:

314.01 (F90.2) Combined presentation

314.00 (F90.0) Predominantly inattentive

314.01 (F90.1) Predominantly hyperactive/impulsive

Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività

Specificare quale:

314.01 (F90.2) Manifestazione combinata

314.00 (F90.0) Manifestazione con disattenzione predominante

314.01 (F90.1) Manifestazione con iperattività/impulsività predominanti

Specificare se: in remissione parziale.

Specificare la gravità attuale:

314.01 (F90.8) Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività grave.

314.01 (F90.9) Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività

314.01 (F90.9) Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività

314.01 (F90.9) Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività

314.01 (F90.9) Disturbo da Deficit di Attenzione/Iperattività



Designed by master1305 / Freepik

Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder

Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder

Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder - Prevalenza

Totale di 6183 scolari

(3178 maschi e 3005 femmine, intervallo di età 5-15 anni).

Dei bambini sottoposti allo *screening*

utilizzando la scala di valutazione SDAI per gli insegnanti. (*)

190 hanno ricevuto una diagnosi di ADHD (163 maschi e
27

femmine, rapporto maschi:femmine 6:1, età media 8 anni).

Prevalenza del 3%.

()**

(*) *Cut-off* >14; n=471, 7.3%.

(**) Bianchini, Rio, et al. "Prevalence of ADHD in a sample of Italian students: a population-based study." *Research in developmental disabilities* 34.9 (2013): 2543-2550.

Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder

DSM 5, APA, 2013

Un *pattern* persistente di
**disattenzione o iperattività /
impulsività** che interferisce
con il funzionamento o lo sviluppo.



Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder - Sottotipi

I sottotipi di ADHD del DSM-IV identificano **sottogruppi discreti**

con sufficiente stabilità a lungo termine per

giustificare la classificazione di forme distinte del disturbo? (*)

Inattenzione

Iperattività/impulsività

+

Solo inattenzione

Solo
iperattività/impulsività

ADHD **combinato**

ADHD
**prevalentemente
inattentivo**

ADHD
**prevalentemente
iperattivo/impulsivo**



Diverse manifestazioni:

DSM 5, APA, 2013

314.01 (F90.2) Manifestazione combinata

314.00 (F90.0) Manifestazione con disattenzione predominante

314.01 (F90.1) Manifestazione con iperattività/impulsività
predominanti

(*) Willcutt, Erik G., et al. "Validity of DSM-IV attention deficit/hyperactivity disorder symptom dimensions and subtypes." *Journal of abnormal psychology* 121.4 (2012): 991-1010.

Criteri

- A. Un *pattern* persistente di **disattenzione e/o iperattività-impulsività** che interferisce con il funzionamento o lo sviluppo.
- B. Diversi sintomi di disattenzione o di iperattività-impulsività erano presenti **prima dei 12 anni**.
- C. Diversi sintomi di disattenzione o di iperattività-impulsività si presentano in **due o più contesti** (ad es., a casa, a scuola o al lavoro; con amici o parenti; in altre attività).
- D. Vi è una chiara evidenza che i sintomi **interferiscono** con, o riducono, la qualità del **funzionamento** sociale, scolastico o lavorativo.
- E. I sintomi non si presentano esclusivamente durante il decorso della schizofrenia o di un altro disturbo psicotico e non sono meglio spiegati da **un altro disturbo mentale** (per es., disturbo dell'umore, disturbo d'ansia, disturbo dissociativo, disturbo

Prima dei 4 anni i sintomi sono difficilmente distinguibili dai **comportamenti normali** altamente variabili.



<http://www.freepik.com> Designed by Freepik



<http://www.freepik.com> Designed by Freepik

L'ADHD è più spesso identificato durante gli anni della **scuola elementare**, e la disattenzione diventa più preminente e invalidante.

Temperamento

L'ADHD è associato a:

- Ridotta inibizione comportamentale;
- difficoltà di autocontrollo e autocontenimento;
- emotività negativa;
- elevata ricerca di novità.

Questi tratti possono predisporre alcuni bambini
all'ADHD
ma non sono specifici del disturbo.

Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder - Criterio D

DSM 5, APA, 2013

Vi è una chiara evidenza che i sintomi interferiscono con, o riducono, la qualità del **funzionamento sociale, scolastico o lavorativo**.

L'ADHD è associato
con *impairment* funzionali.

(*)

(*) Biederman, Joseph, and Stephen V. Faraone. "The effects of attention-deficit/hyperactivity disorder on employment and household income." *Medscape General Medicine* 8.3 (2006): 12.

**Liev
e**

Sono presenti pochi, ove esistenti, sintomi oltre a quelli richiesti per porre la diagnosi, e i sintomi comportano solo compromissioni minori del funzionamento sociale o lavorativo.

Moderata

Sono presenti sintomi o compromissione funzionale compresi tra “lievi” e “gravi”.

**Grav
e**

Sono presenti molti sintomi oltre a quelli richiesti per porre la diagnosi, o diversi sintomi che sono particolarmente gravi, o i sintomi comportano una marcata compromissione del funzionamento sociale o lavorativo.

N.B. Specificare se: in **remissione parziale** (quando tutti i criteri sono stati precedentemente soddisfatti, non tutti i criteri sono stati soddisfatti negli ultimi 6 mesi e i sintomi ancora causano compromissione del funzionamento sociale, scolastico o lavorativo)

Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder - Caratteristiche associate a supporto della diagnosi

DSM 5, APA, 2013

Non esistono *marker* biologici diagnostici per l'ADHD.

Come gruppo, in confronto ai coetanei, i bambini con DDAI mostrano:

- un aumento di onde lente all'elettroencefalogramma;
- un ridotto volume totale cerebrale alla risonanza magnetica;
- un possibile ritardo nella maturazione della corteccia postero-anteriore.

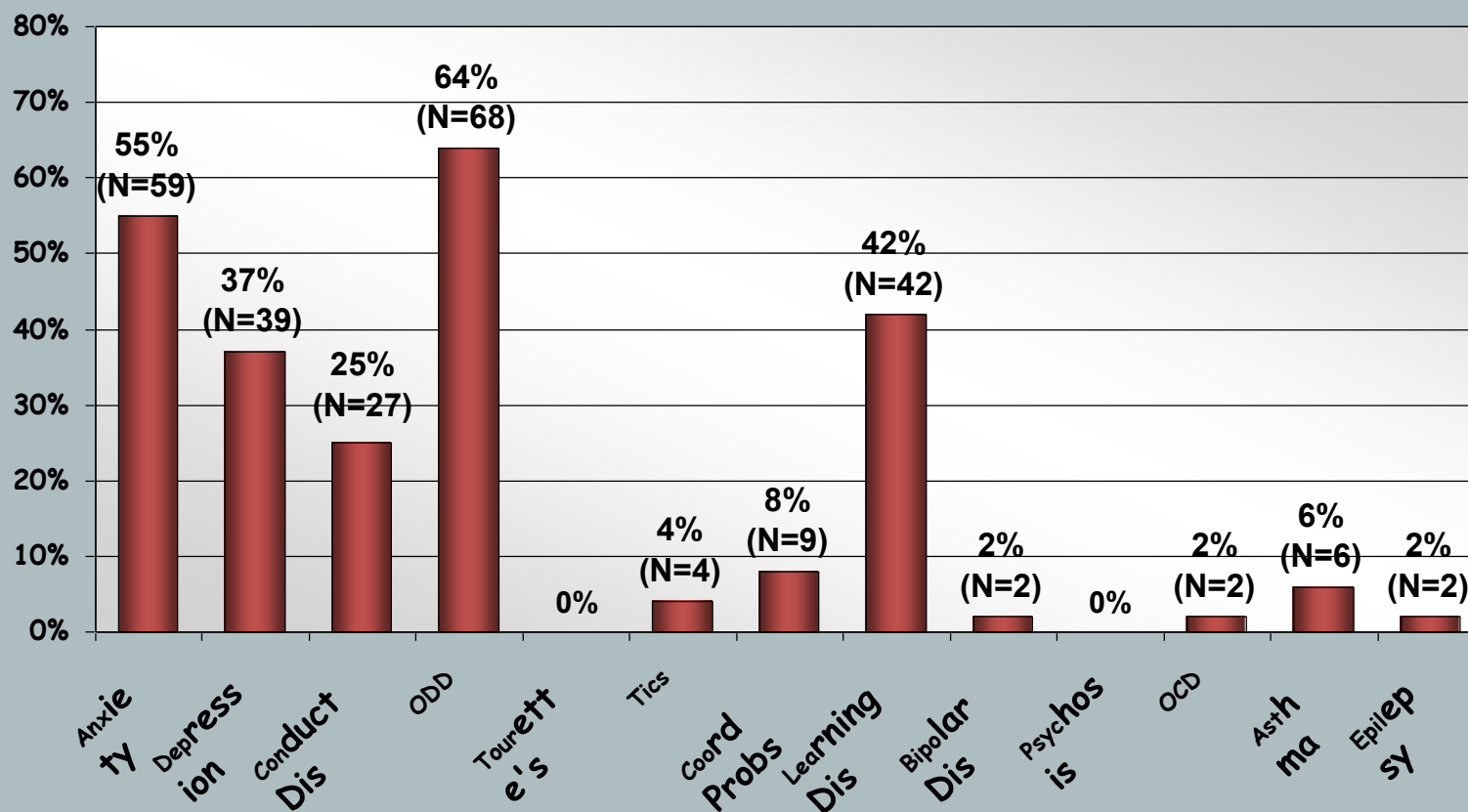
Ma questi reperti non sono diagnostici

N.B. Caratteristiche associate a supporto della diagnosi (DSM 5, APA, 2013)

- Lievi ritardi nello sviluppo linguistico, motorio o sociale non sono specifici ma spesso si verificano in concomitanza.
- Bassa tolleranza della frustrazione, irritabilità, o labilità dell'umore.
- Anche in assenza di specifici disturbi dell'apprendimento, le performance scolastiche o lavorative sono spesso compromesse.
- Il comportamento inattentivo è spesso associato a vari processi cognitivi sottostanti (attenzione, EF o memoria).

- **Lievi ritardi dello sviluppo del linguaggio, motorio o sociale** non sono specifici dell'ADHD ma si presentano spesso in concomitanza.
- **Bassa tolleranza alla frustrazione, irritabilità, o umore labile.**
- Anche in assenza di un Disturbo Specifico dell'Apprendimento, le ***performance* scolastiche o lavorative sono spesso compromesse.**
- Un comportamento disattento è associato a diversi processi cognitivi sottostanti (**attenzione, funzioni esecutive o memoria**).

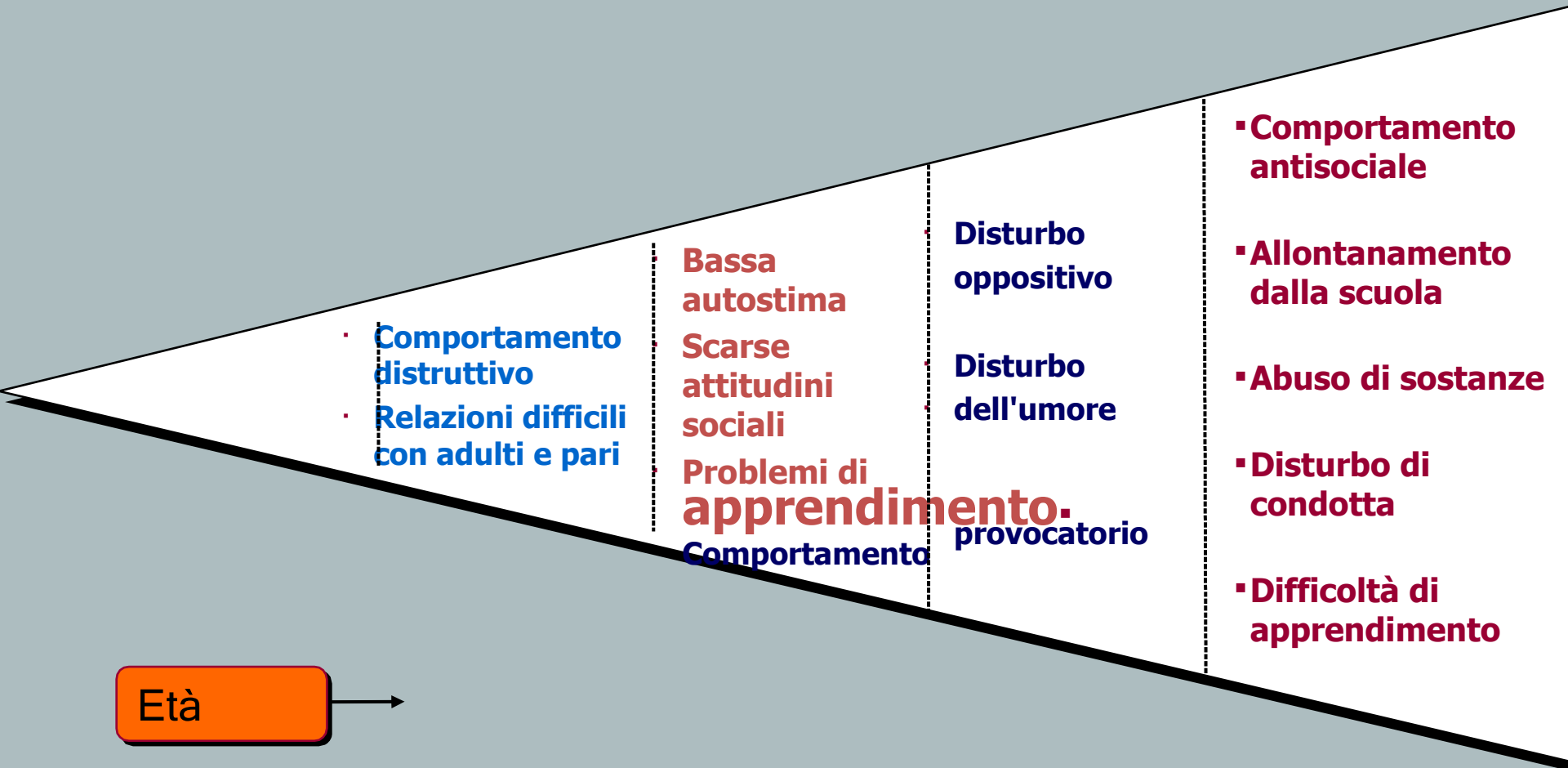
Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder - Tipologia delle comorbidità



64% Disturbo Oppositivo Provocatorio (ODD); 55% Ansia; 42% Disturbi dell'Apprendimento (DA); 37% Depressione; 25% Disturbo della Condotta (CD).

(*)

Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder - Un possibile crescendo



Macroarea definita "Neurodevelopmental Disorders"
(Disturbi del Neurosviluppo).

Disabilità Intellettiva

Disturbi della Comunicazione (Linguaggio)

Disturbo Specifico dell'Apprendimento

Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder (ADHD)

Disturbo dello Spettro Autistico

Disturbo della Coordinazione Motoria e Disturbo da Tic

299.00

(F84.0)

Specify if:

Associated with a known medical or genetic condition or environmental factor; associated with another neurodevelopmental, mental, or behavioral disorder.

DSM 5, APA, 2013



Specify current severity for Criterion A and Criterion B:

- requiring very substantial support;
- requiring substantial support;
- requiring support.

Specify if:

- with or without accompanying intellectual impairment;
- with or without accompanying language impairment;

DSM 5, APA, 2013

299.00

(F84.0)

Specify if:

Associated with a known medical or genetic condition or environmental factor; associated with another neurodevelopmental, mental, or behavioral disorder

Disturbo dello Spettro dell'Autismo

Specificare se:

- associato a una condizione medica o ambientale;
- associato a un altro disturbo del neurosviluppo, mentale o comportamentale.

Specificare la gravità attuale per il criterio A e il criterio B:

- richiede un supporto molto consistente;
- richiede un supporto consistente;
- richiede un supporto.

Specificare se:

- con o senza compromissione intellettiva associata;
- con o senza compromissione del linguaggio associata;
- con catatonia (utilizzare il codice aggiuntivo 293.89 [F06.1]).

Specify current severity for Criterion A and Criterion B:

- requiring very substantial support;
- requiring substantial support;
- requiring support.

Specify if:

- with or without accompanying intellectual impairment;
- with or without accompanying language impairment;
- with catatonia (use additional

Disturbo dello Spettro Autistico



Continuum esteso dalle situazioni lievi e meno gravi, a quelle gravissime.

Disturbo dello Spettro Autistico - Stime precedenti di prevalenza



Le stime precedenti di prevalenza erano **molto più basse**.

1970

1980

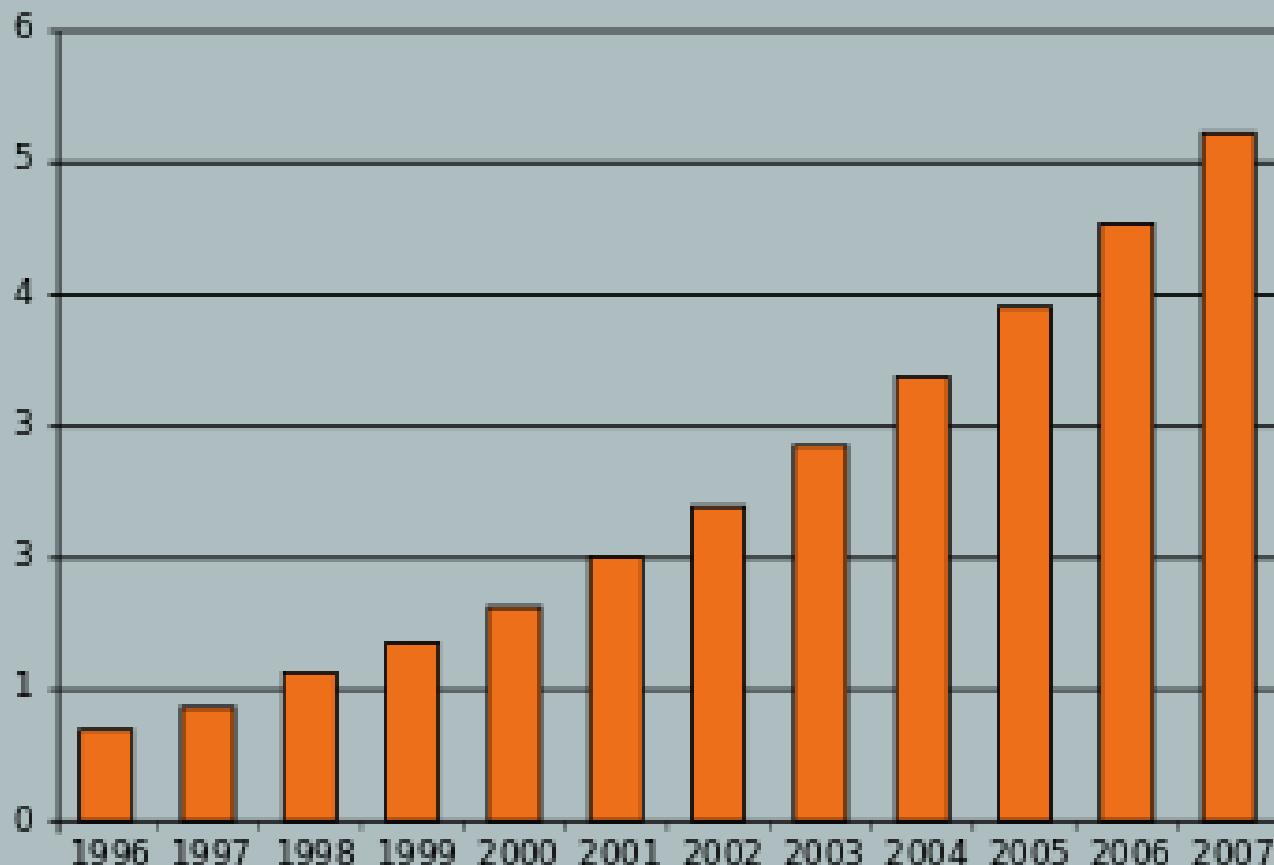
2000

0,5 per 1,000

1 per 1,000

2 per 1,000

Disturbo dello Spettro Autistico - Segnalazioni in crescita



Negli Stati Uniti dal 1996 al 2007 le segnalazioni di casi di Autismo su 1.000 bambini sono aumentate drammaticamente. (*)

(*) Newschaffer, Craig J., et al. "The epidemiology of autism spectrum disorders." *Annu. Rev. Public Health* 28 (2007): 235-258.

Disturbo dello Spettro Autistico - Segnalazioni in crescita

Centre for Disease Control (CDC)

Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network 2014



1 su 68 bambini di 8 anni di età hanno ricevuto la diagnosi di Autismo

Prevalenza dei Disturbi dello Spettro dell'Autismo in UE: 0,62 - 0,7%

Autism. Lai MC, Lombardo MV, Baron-Cohen S. Lancet. 2014 Mar.

1:119

Finlandia

1:87

Svezia

1:5

Gran

9

Bretagna

*Mattila et al.,
2011*

*Idring et al.,
2012*

*Russel et al.,
2014*

Unica diagnosi:
**Disturbo dello Spettro
Autistico.**

2 domini :

- difficoltà socio-comunicative;
- interessi ristretti e stereotipati.

Criteri

A. Deficit persistenti della comunicazione sociale e dell'interazione sociale in molteplici contesti, come manifestato dai seguenti fattori, presenti attualmente o nel

1 passato:
Deficit della reciprocità socio-emotiva, es.:

- • approccio sociale anomalo;
- • fallimento della normale reciprocità della conversazione;
- • ridotta condivisione di interessi, emozioni o sentimenti;
- • incapacità di dare inizio o di rispondere a interazioni sociali.

2 Deficit dei comportamenti comunicativi non verbali utilizzati per l'interazione sociale, es.:

- • comunicazione verbale e non verbale scarsamente
- • integrata; anomalie del contatto visivo e del linguaggio del
- • corpo; deficit della comprensione e dell'uso dei gesti;
- • totale mancanza di espressività facciale e di comunicazione non verbale.

3 Deficit dello sviluppo, della gestione e della comprensione delle relazioni, es.:

- • difficoltà di adattare il comportamento per adeguarsi ai diversi contesti sociali; difficoltà di condividere il gioco di immaginazione o di fare amicizia; assenza di interesse verso i coetanei.

Criteri

B. *Pattern* di comportamento, interessi o attività ristretti, ripetitivi, come manifestato da almeno due dei seguenti fattori, presenti attualmente o nel passato:

1. movimenti, uso degli oggetti o eloquio stereotipati o ripetitivi;
2. insistenza nella *sameness* (immodificabilità), aderenza alla routine priva di flessibilità o di rituali di comportamento verbale o non verbale;
3. interessi molto limitati, fissi, che sono anomali per intensità o profondità;
4. iper o iporeattività in risposta a stimoli sensoriali o interessi insoliti verso aspetti sensoriali dell'ambiente.

Specificatori del livello di
severità per ogni
dominio.

3 livelli:

definiscono il **grado di supporto** di cui il
soggetto
ha bisogno.

Livello 1: Necessita

supporto

Comunicazione sociale:

- senza supporto i deficit nella comunicazione sociale causano impedimenti che possono essere notati;
- il soggetto ha difficoltà a iniziare le interazioni sociali
e mostra chiari esempi di atipicità o
insuccesso nella risposta alle iniziative altrui;
- può sembrare che abbia un ridotto
interesse nell'interazione sociale.

Interessi ristretti e comportamenti ripetitivi:

- rituali e comportamenti ripetitivi causano
un'interferenza

Livello 2: Richiede supporto sostanziale

Comunicazione sociale:

- deficit marcati nella comunicazione sociale, verbale e non verbale;
- l'impedimento sociale appare evidente anche quando è presente supporto;
- iniziativa limitata nell'interazione sociale e ridotta o anormale risposta all'iniziativa degli altri.

Interessi ristretti e comportamenti ripetitivi:

- preoccupazioni, rituali fissi e/o comportamenti ripetitivi appaiono abbastanza di frequente da essere evidenti per l'osservatore casuale e interferiscono con il funzionamento in diversi contesti;
- stress o frustrazione appaiono quando sono interrotti ed è difficile ridirigere l'attenzione.

Livello 3: Richiede supporto MOLTO sostanziale

Comunicazione sociale:

- i gravi deficit nella comunicazione sociale, verbale e non verbale, causano una grave difficoltà nel funzionamento;
- iniziativa molto limitata nell'interazione sociale e minima risposta all'iniziativa altrui.

Interessi ristretti e comportamenti ripetitivi:

- preoccupazioni, rituali fissi e/o comportamenti ripetitivi che interferiscono marcatamente con il funzionamento in tutte le sfere;
- stress marcato quando i rituali o le routine sono interrotti;
- è molto difficile distogliere il soggetto dal suo focus

Disturbo dello Spettro Autistico - Rivalutazione e inserimento dei sintomi

1

Iper- o ipo-reattività in risposta a stimoli sensoriali.

Interessi insoliti verso aspetti sensoriali dell'ambiente.

Assenza nel DSM-IV
e nell'ICD-10 di tali sintomi.

Strumenti di valutazione che non esploravano quest'area di deficit funzionali dall'algoritmo diagnostico.

(*)

Disturbo dello Spettro Autistico - Sensory Integrations Disorder

Difficoltà nel **processare le informazioni sensoriali**
e nell'agire sulla base delle informazioni.



Designed by diana.grytsku / Freepik

- Alta soglia per il dolore;
- ipersensibilità ai suoni o all'essere toccato;
- reazioni esagerate alla luce o agli odori;
- affascinata attrattiva per certi stimoli.

... Nel percepire un rumore come troppo forte o il contatto dei vestiti come troppo ruvido o il sapore dei cibi come troppo intenso...

...o l'insieme degli stimoli come poco significativo (integrazione).

- **Compromissione cognitiva.**
QI: 30% > 70; 30 % 50-70; 40 % > 50.
Isole di competenze; problemi di sequenza verbale e di astrazione; abilità visuospatiali e di memoria; iperlessia e ipercalculia.
- **Disturbi del Linguaggio.**
20-25% ASD sono non verbali.
- **ADHD 35%.**
- **Deficit motori: goffaggine motoria ecc.**
- **Autolesionismo.**
- **Comportamento dirompente (irritabilità, aggressività eterodiretta).**
- **Ansia e depressione (> adolescenza).**
- **Ideazione suicidaria (> alto funzionamento).**
- **Sintomi psicotici 2%.**
- **Catatonìa (> adolescenza).**
- **Disturbi del sonno 2%.**
- **Disturbi gastrointestinali (> stipsi) 45%.**
- **Alterazioni immunologiche.**
- **Epilessia 30%.**
- **Macrocrania 70%.**

Specificare se associato con:

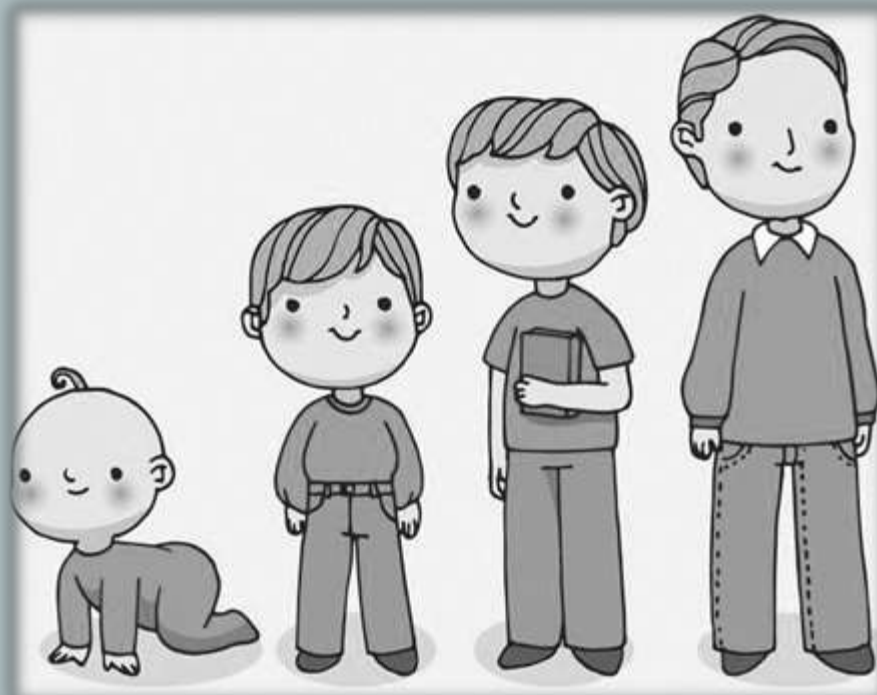
- **Disabilità Intellettiva** (ritardo mentale $QI < 70 \rightarrow 40-50\%$);
- **compromissione del linguaggio;**
- **condizione medica o genetica** conosciuta o significativo fattore ambientale;
- **altro disturbo del neuro-sviluppo**, mentale o comportamentale (asse I-III);
- **catatonia.**

Criteri

- C.** I sintomi devono essere presenti nelle fasi precoci dello sviluppo, ma possono non divenire evidenti finché le richieste sociali non eccedono le capacità limitate o possono essere mascherate da strategie acquisite nel corso della vita.



Assenza di un'età minima
a partire della quale poter fare
diagnosi.



Disturbo dello Spettro Autistico - A quale età i bambini manifestano i primi segni di Autismo?

At what age do children show
signs of autism?



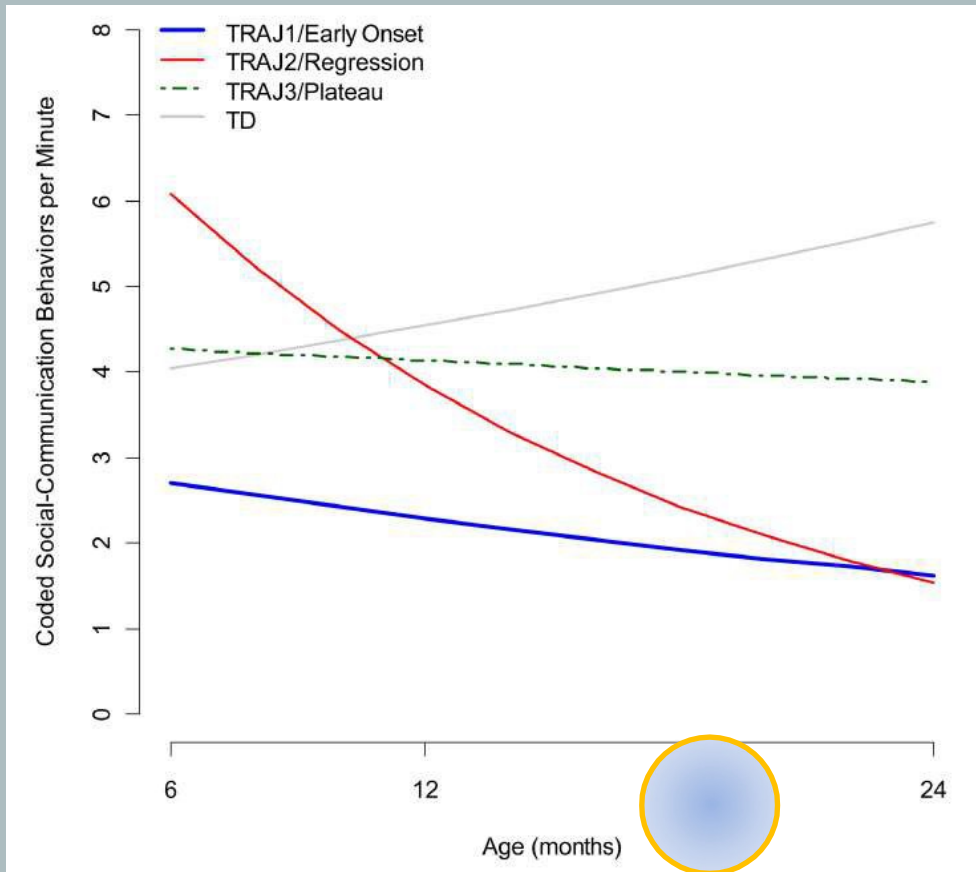
Sono presenti chiari segni clinici di ASD in bambini **tra i 12 e i 24 mesi** di età. (*)

DSM-5: esordio e decorso

- Emergenza sintomi **12-24 mesi**.
- Ma anche evidenti **prima dei 12 mesi** se il ritardo di sviluppo è severo.
- **Dopo i 24 mesi** se i sintomi sono sfumati.

(*) Jones, Emily JH, et al. "Developmental pathways to autism: a review of prospective studies of infants at risk." *Neuroscience & Biobehavioral Reviews* 39 (2014): 1-33.

Sono stati elaborati tre modelli per descrivere l'insorgenza dell'Autismo.



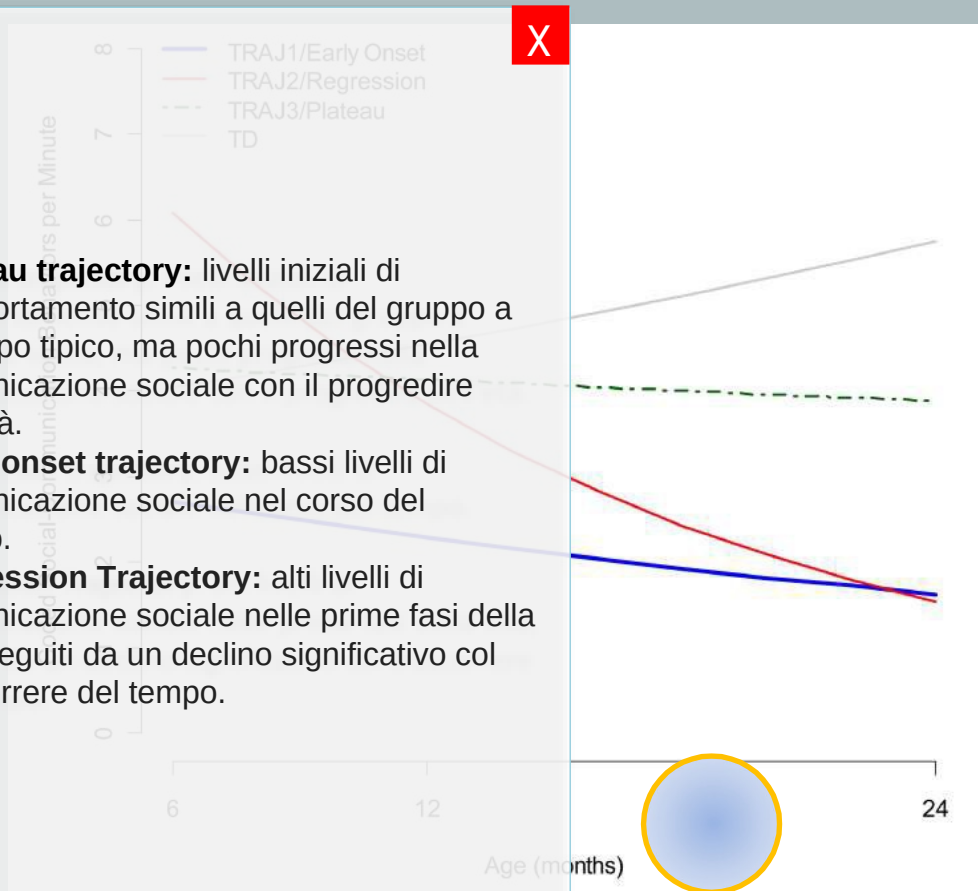
Plateau trajectory displayed initial levels of behavior that were similar to the typically developing group, but little progress in social-communication with age.

Regression trajectory displayed high levels of social-communication early in life, followed by a significant decline over time.

Early onset trajectory displayed low levels of social-communication across time.

(*) Ozonoff, Sally, et al. "Onset patterns in autism: correspondence between home video and parent report." *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry* 50.8 (2011): 796-806.

Sono stati elaborati tre modelli per descrivere l'insorgenza dell'Autismo.



Plateau trajectory: livelli iniziali di comportamento simili a quelli del gruppo a sviluppo tipico, ma pochi progressi nella comunicazione sociale con il progredire dell'età.

Early onset trajectory: bassi livelli di comunicazione sociale nel corso del tempo.

Regression Trajectory: alti livelli di comunicazione sociale nelle prime fasi della vita, seguiti da un declino significativo col trascorrere del tempo.

Plateau trajectory displayed initial levels of behavior that were similar to the typically developing group, but little progress in social- communication with age.

Regression trajectory displayed high levels of social-communication early in life, followed by a significant decline over time.

Early onset trajectory displayed low levels of social-communication across time.

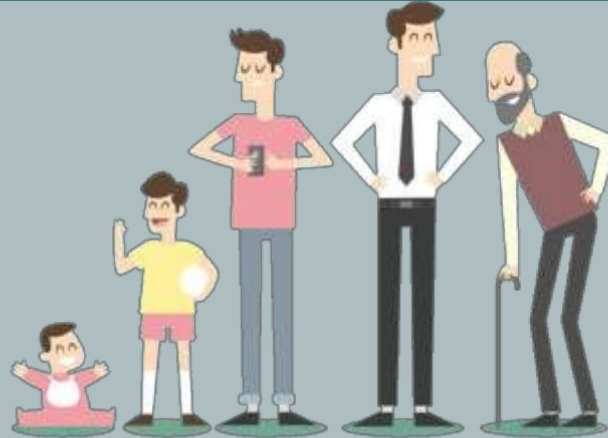
Più bassa è l'età dei bambini al momento
dell'inizio dell'intervento migliore sarà
l'outcome (*)



(*) Perry et al, 2008.

Rogers et al,
2012. Smith et al,
2015. Vivanti et

- Presenza o assenza di **Disabilità Intellettiva e Linguistica** (linguaggio funzionale a 5 anni è un buon fattore prognostico) e altri problemi mentali.
- L'**epilessia** in comorbidità è associata ad una più grave Disabilità Intellettiva e a più ridotte abilità verbali.
- Ambiente: vari fattori di rischio non specifici come età dei genitori, basso peso alla nascita, **esposizione fetale a valproato**.
- Genetica: l'**ereditabilità** è stimata dal 37 al 90%.



[href="http://www.freepik.com"](http://www.freepik.com)>Designed by
Freepik

- Non è un disturbo degenerativo ed è tipico che **apprendimento e compenso proseguano lungo l'arco della vita.**
- I sintomi sono spesso più marcati nella prima infanzia e nei primi anni di scuola con **miglioramento nella seconda infanzia** soprattutto in alcune aree come l'interazione sociale.
- Una piccola quota di soggetti ha un deterioramento del comportamento in **adolescenza**, mentre molti altri migliorano.

Disturbo dello Spettro Autistico - Predittori precoci

Predittori precoci di **outcome** positivo

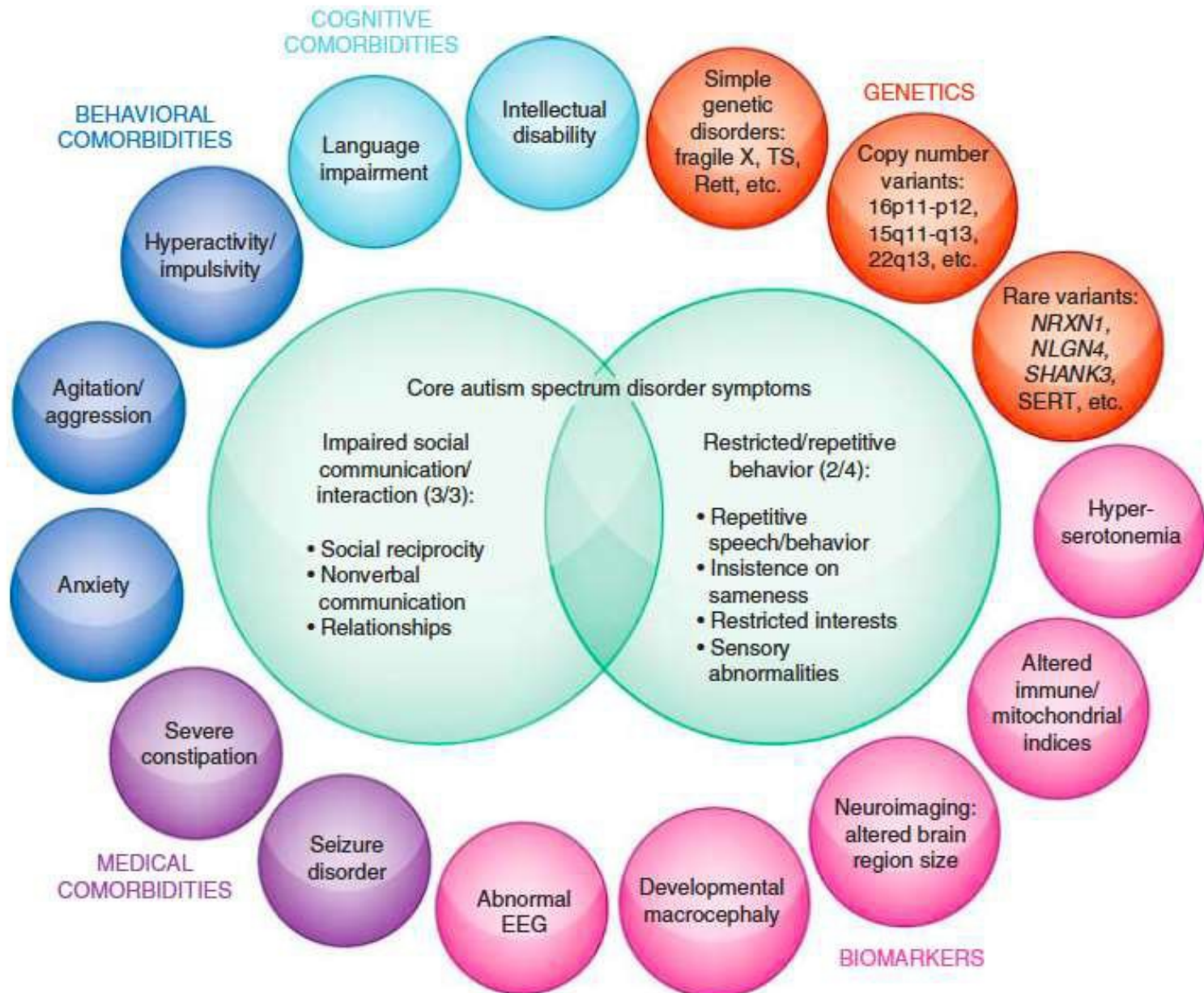
- Più alti livelli di QI non verbale;
- comparsa di linguaggio funzionale prima di 5 anni;
- minore compromissione delle abilità sociali;
- inizio di attenzione congiunta.

Predittori precoci di **outcome** negativo

- Epilessia;
- basso QI;
- assenza di linguaggio. (*)

(*) Gillespie-Lynch, Kristen, et al. "Early childhood predictors of the social competence of adults with autism." *Journal of autism and developmental disorders* 42.2 (2012): 161-174.

Disturbo dello Spettro Autistico



Macroarea definita "Neurodevelopmental Disorders"
(Disturbi del Neurosviluppo).

Disabilità Intellettiva

Disturbi della Comunicazione (Linguaggio)

Disturbo Specifico dell'Apprendimento

Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder (ADHD)

Disturbo dello Spettro Autistico

Disturbo della Coordinazione Motoria e Disturbo da Tic

DSM 5, APA, 2013

315.4 (F82) Developmental Coordination Disorder

307.3 (F98.4) Stereotypic Movement Disorder

Specify if:

- with self-injurious behavior;
- without self-injurious behavior.



Specify if:

associated with a known medical or genetic condition, neurodevelopmental disorder, or environmental factor.

Specify current severity

- mild;
- moderate;
- severe.

DSM 5, APA, 2013

315.4 (F82) Developmental Coordination Disorder

307.3 (F98.4) Stereotypic Movement Disorder

Specify if:

- with self-injurious

Disturbi del Movimento

- without self-injurious

315.4 (F82) Disturbo dello Sviluppo della Coordinazione

307.3 (F98.4) Disturbo da Movimento Stereotipato

Specificare se:

- con comportamento autolesivo;
- senza comportamento autolesivo.

Specificare se:

associato a una condizione medica o genetica nota, a un disturbo del neurosviluppo o a un fattore ambientale.

Specificare la gravità attuale

- lieve;
- moderata;
- grave.

X

Specify if:

associated with a known medical or genetic condition, neurodevelopmental disorder, or environmental factor.

Specify current severity;

- moderate
- severe.



Disturbo dello Sviluppo della Coordinazione 315.4 (F82)

Disturbo da Movimento Stereotipato 307.3

(F98.4) Disturbo di Tourette 307.23

Disturbo Persistente (cronico) da Tic Motori o
Vocali 307.22 (F95.1)

Disturbo Transitorio da Tic 307.21
(F95.0)

Disturbo da Tic con Altra Specificazione 307.20
(F95.8)

Disturbo da Tic Senza Specificazione 307.20 (F95.9)

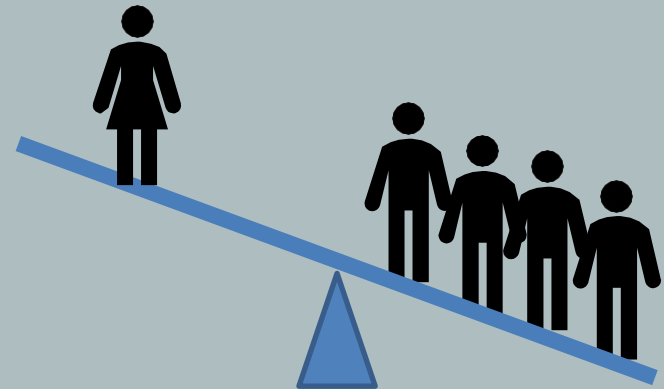
Disturbi
da Tic

**5-11
anni**

5%-6%

7 anni

1.8%-3%



Rapporto M/F : 2:1 e
7:1

Il **6%** dei bambini in età scolare presenta un DCD. (*)

Cadere o urtare oggetti... afferrare qualcosa... usare forbici o posate... scrivere a mano... andare in bicicletta... praticare uno sport....



>Designed by Freepik

(*) Blank, Rainer, et al. "European Academy for Childhood Disability (EACD): Recommendations on the definition, diagnosis and intervention of developmental coordination disorder (long version)." *Developmental medicine and child neurology* 54.1 (2012): 54.

Disturbo dello Sviluppo della Coordinazione - Criteri diagnostici

DSM 5, APA, 2013

Criteri

- A. L'acquisizione e l'esecuzione delle abilità di coordinazione motoria è significativamente al di sotto di quanto atteso per l'età cronologica dell'individuo e le opportunità di apprendere queste abilità e di usarle.

Le difficoltà si manifestano come:

- goffaggine;
- lentezza;
- imprecisione delle prestazioni delle capacità motorie.

Non solo l'abilità nelle attività è ridotta ma c'è una evidente **lentezza** di esecuzione.

Criteri

B. Il deficit delle abilità motorie:

- in modo significativo e persistente **interferisce** con le attività quotidiane proprie dell'età;
- **compromette la produttività accademica/scolastica**, le attività lavorative, il tempo libero e il gioco.



Clumsy child:

(*) ritardo,
segno
o disturbo?

Termine utilizzato in ambito psichiatrico dal 1975, per descrivere **anomalie semeiologiche all'esame neurologico standard in assenza di segni a carattere localizzatorio.**

Prevalenza in popolazioni di pazienti con **disturbi psichiatrici gravi.**

Fra questi, le evidenze più chiare e significative si sono trovate in popolazioni di **pazienti schizofrenici**, in cui si è documentata una **prevalenza di NSS di circa il 60% rispetto alla popolazione generale.**

Indicatori aspecifici di alterazioni cerebrali non localizzabili
in precise aree del sistema nervoso centrale (SNC).

Disturbo dello Sviluppo della Coordinazione - movimenti coreiformi e movimenti specchio

Alcuni bambini con DCD mostrano attività motorie ridondanti (solitamente sopresse), come **movimenti coreiformi** o **movimenti speculari**.

Questi movimenti *overflow* (ridondanti) sono definiti ***neurodevelopmental immaturities*** (immaturità del neurosviluppo) o ***Neurological Soft Signs*** (lievi segnali neurologici) piuttosto che ***neurological abnormalities*** (anormalità neurologiche).



Disturbo di Movimento vs Disprassia



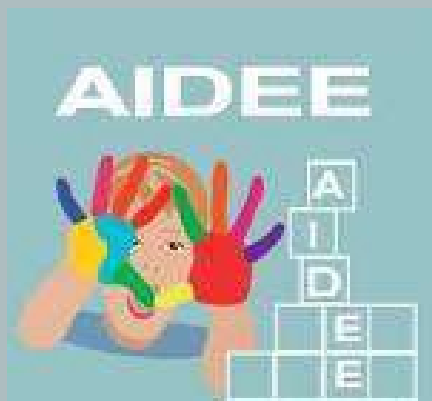
Il **DCD** è un disturbo del movimento.

La **Disprassia** è una **difficoltà nel pianificare, programmare ed eseguire** una serie di movimenti

deputati al raggiungimento di uno scopo o di un obiettivo.



Ridotta capacità di rappresentarsi "l'oggetto" su cui agire e acquisizione di strategie povere e stereotipate.



Età pre-scolare

Tratti prassico-motori

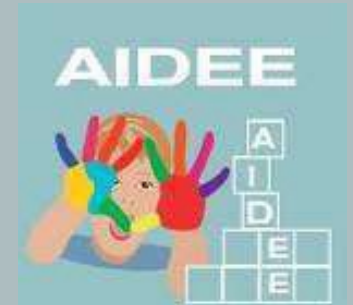
1. Sale e scende le scale solo con aiuto e ha difficoltà a scendere o saltare un gradino.
2. Viene ancora imboccato o usa le dita.
3. Non riesce a stare su un solo piede.
4. Ha braccia rigide o cadenti lungo i fianchi quando cammina.
5. Ha difficoltà a stare in equilibrio sulle punte dei piedi.
6. Disegna a livello di scarabocchi.
7. Non riesce a usare le forbici.

Tratti ludici

8. Non usa il triciclo e lo utilizza spingendolo da dietro, non riesce a pedalare.
9. Non fa giochi di costruzione.
10. Ha difficoltà nell'infilare chiodini nei buchi.
11. Ha problemi nell'afferrare e manipolare oggetti.
12. Ha problemi nei travasi di acqua e fa pasticci.
13. Non presenta sequenze di gioco simbolico oppure sono limitate.



Disturbo dello Sviluppo della Coordinazione - Tratti tipici in età scolare



Età scolare

Tratti prassico-motori

1. Difficoltà di apprendimento ed in particolare disgrafia.
2. Difficoltà nell'esecuzione di compiti scolastici in classe.
3. Lentezza esecutiva.
4. Difficoltà in matematica e nell'elaborazione scritta di storie strutturate.
5. Difficoltà di copiatura dalla lavagna.
6. Difficoltà di tipo grafo-motorio e nel disegno.
7. Ritardo nell'acquisizione della dominanza.

Disturbo dello Sviluppo della Coordinazione - Criteri diagnostici

DSM 5, APA, 2013

Criteri

C. L'esordio dei sintomi avviene nel primo periodo dello sviluppo.



Designed by Pressfoto / Freepik

Quando fare diagnosi?

Non prima dei 5 anni!

Disturbo dello Sviluppo della Coordinazione - Comorbidity

DSM 5, APA, 2013

- Disturbo della Parola e del Linguaggio.
- Disturbo Specifico dell'Apprendimento (specialmente relativo alla lettura e alla scrittura).
- Problemi di disattenzione, compreso l'ADHD.
- Disturbi dello Spettro Autistico.
- Problemi comportamentali distruttivi ed emotivi.
- Sindrome da ipermobilità articolare.

La presenza di uno di questi
disturbi
NON esclude la diagnosi di DCD.

ADHD: la condizione
**più
frequentemente
associata** al DCD.

50% di sovrapposizione.

I bambini con ADHD cadono spesso,
urtano gli oggetti, ci passano sopra,
non sono precisi nelle attività
fino-motorie, etc...

... la goffaggine potrebbe essere
solo apparente (conseguenza
dell'impulsività e della
distrattibilità).



Designed by rawpixel.com / Freepik

Se vengono soddisfatti
i criteri sia per l'ADHD
che per il Disturbo
dello Sviluppo della
Coordinazione, **è possibile
formulare entrambe le
diagnosi.**

Comorbidità tra Disturbi dello Spettro dell'Autismo e DCD

La comorbidità tra DCD e **Disturbi dello Spettro dell'Autismo** è comune.

Se vengono soddisfatti i criteri per entrambi i disturbi
vanno **diagnosticati separatamente**.

A volte i soggetti con Autismo non sono interessati a partecipare a giochi che richiedono abilità di coordinazione motoria più complesse (come gli sport con la palla) o sono restii a portare a termine

le prove motorie dei test...

...questo non necessariamente significa che c'è un deficit

Disturbi che comunemente si manifestano in concomitanza con il DCD.

Includono: **Disturbi della Parola e del Linguaggio; Disturbo Specifico dell'Apprendimento** (in particolare relativo alla lettura e alla scrittura)...



Compromessa nella componente grafo-

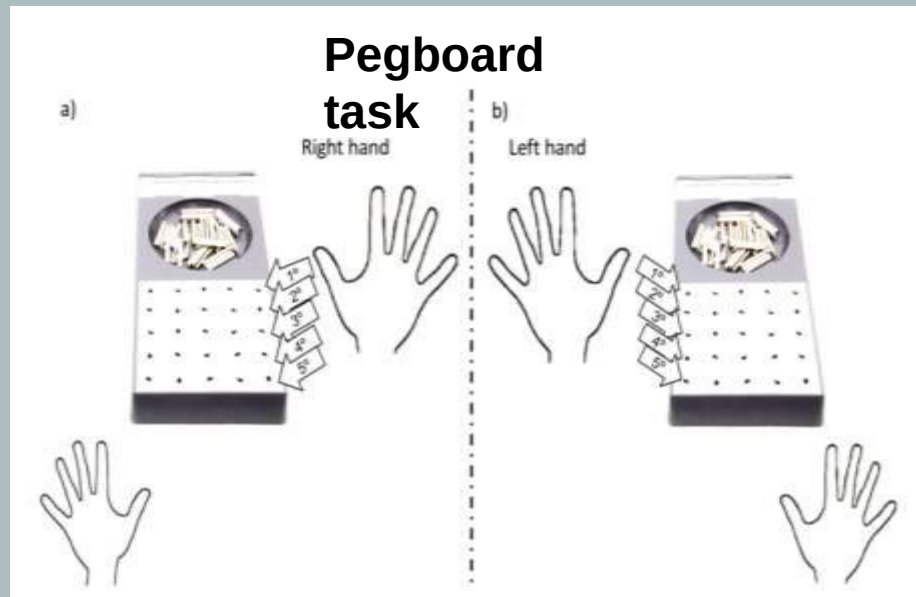
Diagnosi Differenziale con DSA.

**Enfasi sulla componente
motoria della scrittura.**

Destrezza manuale e abilità linguistiche specifiche

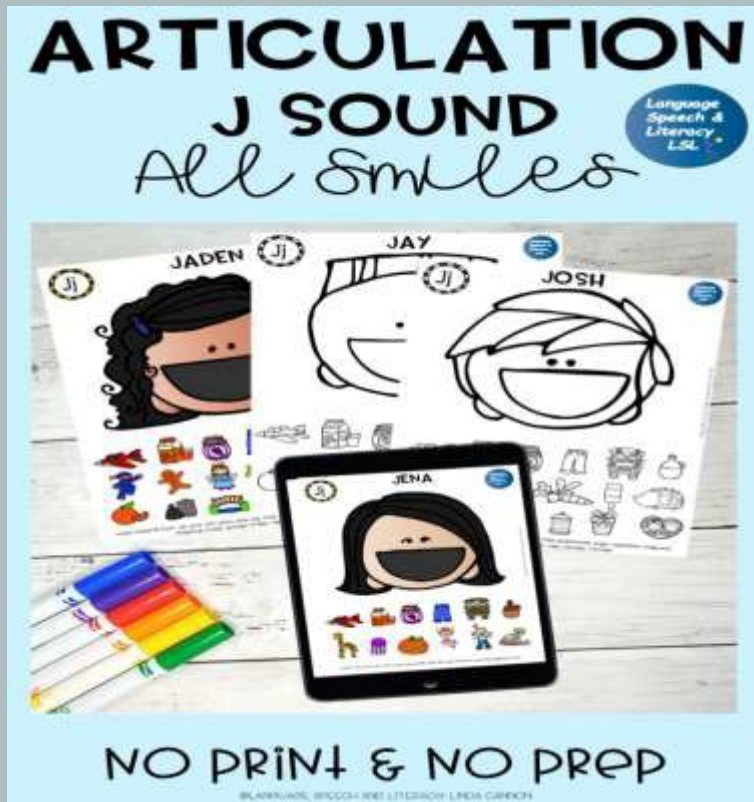
(ripetizione non verbale, vocabolario ricettivo e grammatica ricettiva)

dopo il controllo delle capacità non verbali (memoria di lavoro visuo-spaziale e intelligenza) 63 bambini , età media = 8;2. (*)



(*) Obeid, Rita, and Patricia J. Brooks. "Associations Between Manual Dexterity and Language Ability in School-Age Children." *Language, speech, and hearing services in schools* 49.4 (2018): 982-994.

Relazioni significative tra destrezza manuale e prestazioni nei test di ripetizione non verbale, vocabolario ricettivo, grammatica ricettiva e intelligenza non verbale.



Nelle analisi di regressione, dopo aver verificato le capacità non verbali:

- la destrezza manuale resta un predittore significativo della **ripetizione non verbale**;
- **ma non è più significativa** nel predire il vocabolario ricettivo o la grammatica.

(*)

(*) Obeid, Rita, and Patricia J. Brooks. "Associations Between Manual Dexterity and Language Ability in School-Age Children." *Language, speech, and hearing services in schools* 49.4 (2018): 982-994.

Comorbidità tra Disabilità Intellettive e DCD

DSM 5, APA, 2013

Non si fa diagnosi

se il deficit della coordinazione motoria può essere spiegato dalla condizione di Disabilità Intellettiva.

Non è stato specificato nessun criterio di *cut-off* o di discrepanza rispetto al QI.

Si fa diagnosi

anche in presenza di una Disabilità Intellettiva quando le difficoltà motorie sono in eccesso rispetto a quanto atteso per l'età mentale.



Disturbo dello Sviluppo della Coordinazione 315.4 (F82)

Disturbo da Movimento Stereotipato 307.3

(F98.4) Disturbo di Tourette 307.23

Disturbo Persistente (cronico) da Tic Motori o

Vocali 307.22 (F95.4)

Disturbo Transitorio da Tic 307.21

(F95.0)

Disturbo da Tic con Altra Specificazione 307.20

(F95.8)

Disturbo da Tic Senza Specificazione 307.20 (F95.9)

Disturbi
da Tic

DSM 5, APA, 2013

307.23 (F95.2) Tourette's Disorder**307.22 (F95.1) Persistent (Chronic) Motor or Vocal Tic Disorder**

(The tics may wax and wane in frequency but have persisted for more than year).

X

Disturbi da Tic**307.23 (F95.2) Disturbo di Tourette****307.22 (F95.1) Disturbo**

Persistente (cronico) da Tic Motori o Vocali

(i tic possono avere oscillazioni sintomatologiche nella frequenza ma sono persistiti per più di 1 anno dall'esordio del primo tic).

Specificare se:

- con solo tic motori;
- con solo tic vocali.

307.21 (F95.0) Disturbo Transitorio da Tic**307.20 (F95.8) Disturbo da Tic con**

Altra Specificazione

307.20 (F95.9) Disturbo da Tic

Senza

Specificazione



Designed by Freepik

- I tic sono **comuni** nell'infanzia ma in molti casi sono **transitori**.
- **Prevalenza** del Disturbo di Tourette: **0.3-0.8 %** nei bambini in età scolare.
- Il **rapporto** tra i **generi** varia da **2:1** a **4:1**.
- **Inizio**: 4-6 anni d'età.
- **Picco di gravità**: 10-12 anni d'età.
- **Diminuzione della gravità** durante l'adolescenza.
- Una **piccola percentuale** di individui presenta sintomi **persistentemente gravi** o in **peggioramento** in età adulta.

Disturbi da Tic - Criteri diagnostici

Disturbo di Tourette 307.23 (F95.2)

Criteri

- A. In qualche momento durante la malattia si sono manifestati sia **tic motori multipli** che **uno o più tic vocali**, sebbene non necessariamente in modo concomitante
(un tic è un movimento, o una vocalizzazione, improvviso, rapido, ricorrente, aritmico e stereotipato).
- B. I tic possono **aumentare o diminuire in frequenza** ma sono persistiti per più di **1 anno** dall'insorgenza del primo tic.
- C. La comparsa avviene prima dei **18 anni** di età.
- D. Il disturbo non si può attribuire agli effetti fisiologici di una sostanza (come la cocaina) o ad un'altra condizione medica (come la malattia di Huntington o l'encefalite postinfettiva).

I tic compaiono in associazione con una varietà di disturbi sporadici, genetici e neurodegenerativi, come:

- neuroacantocitosi;
- malattia di Huntington;
- malattia Wilson (accumulo di rame in vari organi, tra cui il cervello);
- sindromi neurocutanee;
- malattia di Creutzfeldt-Jakob;
- infezione (encefalite);
- corea post-streptococcica di Sydenham;
- droghe;
- tossine (monossido di carbonio);
- ictus;
- trauma cranico.

Vagamente definito come un **bisogno**, una **tensione**, una **pressione**, un **prurito** o una **sensazione**, è generalmente localizzato nella regione interessata dal tic.

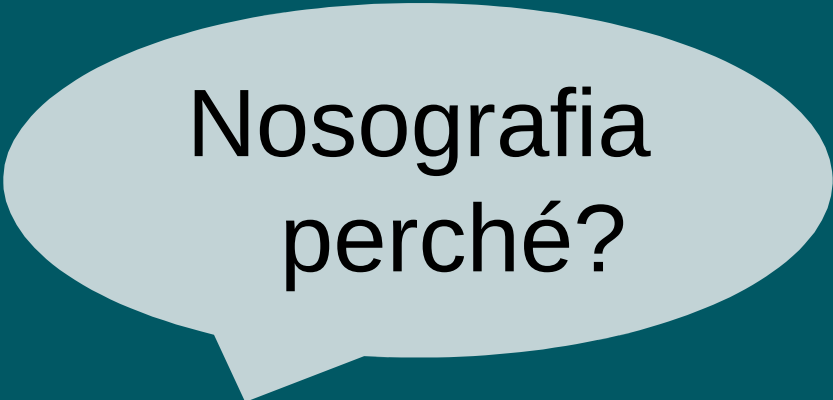
- Se la sensazione ricorre in una specifica parte del corpo, a volte viene chiamata **tic sensoriale**.
- Accade che un tentativo di reprimere volontariamente un tic spesso provochi un'esacerbazione di sensazioni premonitrici o un senso di **aumento della tensione interna**.
- L'intensità delle *premonitory urges* si collega alla **consapevolezza interocettiva** e alla presenza di tic più gravi.

- Oscillazione della gravità dei tic.
- *Premonitory urge* (sensazione somatica che precede il tic).
- Riduzione della tensione in seguito all'espressione del tic.
- Sensazione che il tic è stato "ben eseguito".



Può peggiorare i tic:

- parlare dei tic;
- vivere eventi stressanti/eccitanti ;
- osservare un gesto o un suono in un'altra persona.



Nosografia
perché?

Nosografia perché?

Identificare un DISTURBO potrebbe significare individuare quale **diagnosi categoriale** meglio descrive l'**esofenotipo**,
il quale è a sua volta funzione di una peculiare **costellazione endofenotipica in interazione con**



Approccio categoriale e approccio dimensionale

il DSM-5 esorta i clinici a rispettare l'esigenza di
classificare
e descrivere singole categorie diagnostiche...

ma al tempo stesso...

...a misurarsi con la complessità del
neurosviluppo
e con la dimensionalità dei profili disfunzionali.



Parlare in **categoriale** e pensare in
dimensionale.