

# Verso una diagnosi differenziale

**GIOVANNI VALERI** • Le ultime frontiere della ricerca nell'ambito dello spettro autistico comprendono la nascita di nuovi domini clinici e più accurate definizioni diagnostiche. Come il disturbo socio-comunicativo semantico pragmatico

di Cristina Botter

**D**iagnosi differenziale dei disturbi con compromissione dell'interazione sociale reciproca: arriva dall'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, una delle nuove frontiere della ricerca. A descrivere il percorso che ha portato all'individuazione del disturbo socio-comunicativo semantico pragmatico, e le componenti che lo caratterizzano, è Giovanni Valeri, coordinatore del protocollo per i disturbi dello spettro autistico dell'Unità operativa complessa di Neuropsichiatria infantile. Che mette in evidenza una premessa fondamentale: «La produzione scientifica contemporanea è caratterizzata da un interesse sempre maggiore nei confronti dei disturbi pervasivi (o generalizzati) dello sviluppo, denominati nel DSM 5 Disturbi dello Spettro Autistico: dal 1940 al 1999 gli articoli riguardanti questo eterogeneo gruppo di "neurodevelopmental disorders", caratterizzati da compromissioni qualitative dell'interazione sociale e della comunicazione, accompagnate da comportamenti ripetitivi e stereotipati, erano circa 6 mila, in 2 anni (2000-2012) si è raggiunta quota 16 mila 700 – fa presente Valeri –. Un incremento in parte giustificato dall'incidenza del disturbo dello spettro autistico, inteso come atipica organizzazione di alcune aree cerebrali, che ha raggiunto l'1%, non solo in



**Giovanni Valeri**  
 neuropsichiatra coordinatore  
 protocollo per i disturbi dello  
 spettro Osp. Bambino Gesù

Europa, con esordio precoce, fra i 14 e i 28 mesi, e diagnosi effettuata attraverso ICD-10 (1992) e DSM-IV (1994), DSM 5 (2013) e strumenti standardizzati (ADI-R Autism Diagnostic Interview-R, ADOS Autism Diagnostic Observation Schedule)». Non a caso un settore fondamentale dell'attività che si svolge presso l'unità complessa di Neuropsichiatria infantile dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, nell'ambito dei disturbi dello spettro autistico, è rappresentato proprio dal-

Europa, con esordio precoce, fra i 14 e i 28 mesi, e diagnosi effettuata attraverso ICD-10 (1992) e DSM-IV (1994), DSM 5 (2013) e strumenti standardizzati (ADI-R Autism Diagnostic Interview-R, ADOS Autism Diagnostic Observation Schedule)». Non a caso un settore fondamentale dell'attività che si svolge presso l'unità complessa di Neuropsichiatria infantile dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, nell'ambito dei disturbi dello spettro autistico, è rappresentato proprio dal-

Non a caso un settore fondamentale dell'attività che si svolge presso l'unità complessa di Neuropsichiatria infantile dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, nell'ambito dei disturbi dello spettro autistico, è rappresentato proprio dal-

**L'incidenza del disturbo dello spettro autistico, inteso come atipica organizzazione di alcune aree cerebrali, ha raggiunto la percentuale dell'1%, con esordio precoce (tra i 14 e i 28 mesi) e diagnosi effettuata tramite ICD-10 e DSM-IV, DSM 5 e gli strumenti ADI-R e ADOS**

la ricerca, grazie ai numeri significativi di pazienti seguiti annualmente. «All'interno del dipartimento di Neuroscienze costituito da 4 unità complesse (Neuropsichiatria, Neurologia, Neurochirurgia, Neuroriabilitazione e Riabilitazione neuropsichiatrica) l'unità di Neuropsichiatria infantile offre 3 livelli servizio: ricoveri (con 8 posti letto per minori contro meno

di 80 disponibili in tutt'Italia), ambulatorio e day ospital con un'utenza di 4 mila pazienti l'anno – ricorda Valeri –. Numeri significativi, come si vede, che si replicano anche nell'ambito del protocollo per i disturbi dello spettro all'interno del quale nel solo 2015 abbiamo preso in carico 500 bambini (di cui 250 erano prime visite). E che rendono questo presidio socio-sanitario uno degli osservatori privilegiati del disturbo dello spettro autistico».

## Aree di ricerca e interventi di verifica dei trattamenti

Molteplici sono anche le aree di studio, sperimentazione e monitoraggio dei trattamenti. «La ricerca presso l'IRCCS Bambino Gesù include diversi ambiti, dalla tipizzazione dei fenotipi sottotipi genetici dei bambini con disturbi dello spettro autistico alle neuro-immagini e brain microbiota intestinale in collaborazione con biologi molecolari e genetisti – mette in evidenza Valeri –. Un altro tipo di intervento altrettanto importante consiste nella verifica dell'efficacia delle terapie erogate da altri centri nel territorio laziale che impiegano diversi modelli (sia di tipo cognitivo-comportamentale sia di tipo relazionale/Teacch) sempre all'interno delle linee guida redatte dall'Istituto Superiore della Sanità. Seguendo infatti le indicazioni e le esigenze espresse da sempre più famiglie, attraverso la rivalutazione alla cieca dei bambini sottoposti ai trattamenti, si eseguono controlli centrati sull'adeguatezza delle terapie adottate in grado di poter confermare o meno il percorso intrapreso».

## Le procedure d'indagine cliniche e biomediche

Inoltre l'Unità operativa di Neuropsichia-

**All'interno del protocollo per i disturbi dello spettro dell'Unità di Neuropsichiatria infantile dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS nel 2015 sono stati presi in carico 500 bambini**

tria infantile, che si occupa di disturbi dello spettro autistico, si caratterizza per le procedure d'indagine cliniche e biomediche erogate. Attività che svolge in regime ambulatoriale, di day hospital e di ricovero ordinario, disponendo di 8 posti letto di cui 3 protetti per adolescenti e bambini con psicopatologia acuta. «Nello specifico per la prima visita si prevedono 3 giorni di day ospital e 2 giorni di day ospital in fase di controllo durante i quali si effettua una valutazione cognitiva del funzionamento adattivo, una rilevazione specifica delle competenze socio comunicative tramite ADOS-ADI, un'analisi della comorbidità e dello stress genitoriale, con l'aggiunta, per i casi di alto funzionamento, di un report che comprende teoria della mente, pragmatica, funzioni esecutive – dichiara Valeri –. Grazie al fatto poi che il nostro è un centro di terzo livello a queste indagini di tipo psicodiagnostico si affianca un'attività (follow up) di tipo biomedico con esami genetici (nello specifico x fragile e arraisilon per evidenziare la presenza di eventuali microanomalie genetiche, riscontrate nel 20% dei bambini con autismo) ed esame audiometrico. Per alcuni pazienti infine in regime di ricovero in day ospital si effettuano anche risonanza magnetica, screening metabolico, elettroencefalogramma e consulenza allergenica».

Subito dopo la prima diagnosi inizia anche una terapia di parent training. «In base a un modello sviluppato circa 10 anni fa, e in via di manualizzazione, mettiamo a disposizione un servizio di parent training che prevede 10 sessioni (con cadenza settimanale) per un periodo di 3 mesi – aggiunge Valeri –. In

**La ricerca presso l'IRCCS Bambino Gesù relativa ai disturbi dello spettro include diversi ambiti: dalla tipizzazione dei fenotipi sottotipi genetici alle neuro-imaging al brain microbiota intestinale**

ogni sessione il genitore trascorre 1 ora in stanza con il bambino e il terapeuta durante la quale si lavora su 1-2 obiettivi alla volta facendo sperimentare all'adulto modalità sintoniche e sintonizzate che hanno un'importante funzione di supporto emotivo oltre che evidenti ripercussioni terapeutiche».

### Il disturbo socio-comunicativo semantico pragmatico

Nell'ambito delle attività di approfondimento un nuovo focus è costituito dalla proposta di una diagnosi differenziale in caso di compromissione dell'interazione sociale reciproca, grazie all'individuazione del disturbo socio-comunicativo semantico pragmatico. «La pragmatica è l'abilità di usare il linguaggio e la comunicazione (verbale e non verbale)

## Il disturbo socio pragmatico comunicativo (DSPC) causa limitazioni funzionali dell'efficacia della comunicazione, della partecipazione e delle relazioni sociali

considerando il contesto, le intenzioni e i bisogni degli interlocutori – spiega Valeri –. Fattori linguistici ed extralinguistici (psicologici, sociali, ambientali) influenzano, infatti, gli atti comunicativi e l'interpretazione dei significati. In particolare il disturbo socio-pragmatico comunicativo causa limitazioni funzionali dell'efficacia della comunicazione, della partecipazione e delle relazioni sociali. Si rileva quindi verbosità, deficit di comprensione del discorso, di accesso lessicale e di competenze conversazionali, atipie semantiche e prosodiche, scarsa coerenza narrativa contro adeguate competenze fonologiche e sintattiche – prosegue Valeri –. Inoltre spesso i bambini con DSPC presentano atipie nell'interazione sociale, una storia di ritardo del linguaggio e/o presenza di compromissione negli aspetti strutturali del linguaggio, condotte di evitamento delle interazioni sociali (vs disturbo ansia sociale), problemi comportamentali (vs ADHD e DC)».

### Dalla diagnosi al decorso: le traiettorie evolutive

Un disturbo, quello socio-pragmatico comunicativo, il cui esordio avviene peraltro nel periodo precoce dello sviluppo proprio perché sono le stesse competenze 'pragmatiche' a comparire nell'infante: «Oggi sappiamo che il bambino dalla nascita a circa 18 mesi ha una forte motivazione a comunicare e questo determina come lo sviluppo della pragmatica inizi molto presto nell'ontogenesi – avvisa Valeri –. L'alternanza del turno per esempio è presente entro il primo anno e ben prima della produzione delle prime parole (Snow, 1977). Alcune ricerche hanno evidenziato che i neonati umani sono sensibili alla differenza tra sguardo diretto e sguardo de-

viato appena a 2-5 giorni dopo la nascita (Farroni et al., 2002)».

Di conseguenza la diagnosi è possibile dai 4-5 anni d'età grazie allo sviluppo di sufficienti competenze linguistiche. «I deficit però possono anche non manifestarsi pienamente fino al momento in cui le esigenze di comunicazione sociale eccedono le capacità limitate, quindi le forme lievi non sono evidenti prima dell'adolescenza – prosegue Valeri –. I sintomi, in questo caso, non sono attribuibili a un'altra condizione medica o neurologica o a basse capacità negli ambiti della struttura della parola e della grammatica, e non sono meglio spiegati da disturbo dello spettro dell'autismo, disabilità intellettiva (disturbo dello sviluppo intellettivo), ritardo globale dello sviluppo o da un altro disturbo mentale. Sulle traiettorie evolutive, invece, vi è maggiore incertezza: il decorso ed esito sono ancora non sufficientemente noti, per l'estrema variabilità che li caratterizza. Solo i deficit precoci sono correlati a maggiore compromissione nelle relazioni sociali e nell'apprendimento».

### L'inquadramento nosografico DSM-5

Alcune difficoltà relative alla diagnosi stanno però emergendo con chiarezza e derivano in parte dalle griglie indicate nel DSM-5. «L'inquadramento nosografico clinico DSM-5 descrive le criticità nell'uso sociale della comunicazione verbale e non verbale come manifestate da quattro specifici elementi – chiarisce Valeri –. Si tratta di deficit nell'uso della comunicazione per scopi sociali (come salutarsi e scambiarsi informazioni, con modalità appropriate al contesto sociale); compromissione della capacità di modificare la comunicazione al fine di renderla

## L'esordio del DSPC avviene nel periodo precoce dello sviluppo perché le competenze pragmatiche compaiono già nell'infante e la diagnosi è possibile a partire dai 4 anni d'età del bambino

adeguata al contesto o alle esigenze di chi ascolta; difficoltà nel seguire le regole della conversazione e della narrazione (rispettare i turni in una conversazione, riformulare una frase quando male interpretata e saper utilizzare i segnali verbali e non verbali per regolare l'interazione) e nel capire ciò che non viene dichiarato esplicitamente (fare inferenze) e i significati non letterali o ambigui del linguaggio (idiomi, frasi umoristiche, metafore, significati molteplici la cui interpretazione dipende dal contesto) – ricorda Valeri –. Ma la richiesta presente nel DSM 5 della presenza di deficit in entrambe le aree socio-comunicativa e pragmatico-linguistica rischia di precludere la diagnosi di DSPC a bambini con competenze linguistiche strutturali nella o sopra la media». Di qui la proposta di contemplare la possibilità di considerare separatamente l'ambito pragmatico da quello semantico. «Nello specifico la proposta è quella di inserire PLI Pragmatic Language Impairment, termine usato per riferirsi a bambini che presentano difficoltà primarie nell'uso sociale del linguaggio e della comunicazione e non soddisfano i criteri per una diagnosi di disturbo dello spettro autistico, nell'ICD-11 (WHO, 2013) – annuncia Valeri –. La necessità di una nuova categoria diagnostica, disturbo socio pragmatico comunicativo, è infatti motivata da un bisogno primario: identificare e

dare un nome alle problematiche dei bambini che non soddisfano i criteri di precedenti categorie diagnostiche, con la conseguenza di permettere ai soggetti con deficit socio-comunicativi e pragmatici di usufruire di terapie e specifici supporti educativi». ■

## Il DSM 5 richiede la presenza di deficit nelle aree socio-comunicativa e pragmatico-linguistica, precludendo la diagnosi di DSPC in caso di competenze linguistiche strutturali nella media

### IL PROFILO

## Giovanni Valeri

Neuropsichiatra infantile, psicologo e psicoterapeuta Giovanni Valeri ha lavorato all'interno dei servizi territoriali di Neuropsichiatria dell'età evolutiva e disturbi dello sviluppo delle Asl fino al 2009 (per un periodo nell'area della salute mentale degli adulti) collaborando allo stesso tempo con il CNR per la ricerca sull'area del linguaggio e dal 2009 è dirigente medico presso l'U.O.C. di Neuropsichiatria Infantile dell'IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma. Docente di "Neuropsichiatria infantile" al Corso di Laurea in Fisioterapia, Università degli Studi Tor Vergata di Roma (2011-2014). Docente di "Disabilità Comunicative" al Corso di Laurea in Logopedia, Università degli Studi Tor Vergata di Roma (2011-2014). Direttore scientifico e docente al Master "ABA Analisi Applicata del Comportamento per l'autismo e i disturbi dello sviluppo" organizzato dall'Università LUMSA di Roma (2013-2014). Docente al Master "I Disturbi della Comunicazione, del Linguaggio e dell'Apprendimento in età evolutiva" organizzato dall'Università degli Studi Tor Vergata di Roma e dalla Fondazione Santa Lucia IRCCS (2008-2014).