

Disturbi dello Sviluppo

Prof. Michele Zappella, Siena

Comprendono:

- Disturbi dello spettro Autistico(DsA) 1%
- ADHD 4%
- Tic e sindrome di Tourette(ST) 0.5-1.5%
- Disturbo Ossessivo Compulsivo(DOC)1%
- Fobia sociale 2-3%

oggi definiti

- in buona parte su criteri statistici relativi a presenza o assenza di certi sintomi(ICD10 e DSMIV)
- al criterio di 'spettro'
- spesso con minor attenzione al criterio classico di 'malattia'

caratteristiche

1) Frequenti le **comorbidity**: per es. ADHD + ST

oppure DsA + ADHD + ST(ecc.)

anche con i BPD: Maniaco-Depressivi

2) spesso **evolvono**, cambiano con la crescita: es. ADHD in ADD

il pediatra ha bisogno di:

- bambino/a rilassato e confidente, quindi:
 - 1) bene usare la propria voce, mimica, gestualità per creare curiosità&simpatia
 - 2) valorizzare il b.o/a dal primo momento
- 3) condurre la visita con gradualità

il pediatra ha bisogno di:

- indagare la storia, attento a possibili regressioni o, viceversa, miglioramenti, e cambiamenti, spesso ritornando più volte sullo stesso tema.

Il pediatra ha bisogno di:

- Alcune categorie per focalizzare il suo sguardo: evitamento-avvicinamento, modi della relazione e della comunicazione, il grado di irrequietezza motoria, ecc.

Disturbi dello spettro Autistico

- Difficoltà gravi nella:
 - 1) relazione
 - 2) comunicazione
 - 3) modi spiccatamente ripetitivi
- inizio nei primi 2 anni e mezzo

Disturbi dello spettro Autistico

- rapporto M: F = 3.5:1
- prevalenza 0.6-1%
- su base genetica(concordanza monozigoti 90%, dizigoti 0-10%): ricorrenza del 2-6%, 1 su 10 figli con difficoltà sociali&comun.
- prob. ruolo del valproato in gravidanza
- regressione nel secondo anno nel 30%

Abilità mentali nei DsA :

- da molto basse a sopra la norma (sindrome di Asperger)
- comprensione verbale: da assente (agnosia verbale) a linguaggio quasi normale; sempre carente. Molti non parlano.
- abilità visive spiccate

Diagnosi nei DsA

- Sospetto:
- se guarda poco in viso,
- non si volta se chiamato,
- non indica nè ha l'attenzione congiunta
- si può usare il CHAT
- cautela nel ricevere la diagnosi da NPI

DsA: diagnosi

- ICD 10 e DSM IV
- più altre scale(CARS, ABC, ADOS, ADI,ecc)
- in bambini piccoli spesso opportuna prudenza

Esami nei DsA

- Se c'è regressione: subito EEG sonno
- poi cariotipo, ricerca FraX
- RMN non di routine(quasi sempre n)

Comorbidità con

- ADHD(molto frequente)
- ST
- D. d'ansia
- D. Depressivi(frequente e grave)
- D.di eccitazione maniacale o bipolari
- + epilessia, disprassia

Difficoltà sensoriali

- Ipersensibili ai rumori(iperacusia)
- Ipersensibilità tattile
- Iposensibilità al dolore(problema per mal di denti, dolori addominali,ecc.)

Bisogno di regolarità

- Un imprevisto può causare difesa-allarme: spesso è un rimprovero. Invece, essere chiari e calmi nella negazione e proporre subito alternativa.
- Disturbati dal caos

Rabbia –auto-eteroaggressività

- 1. disturbi somatici(reflusso gastro-esofageo, otite,mal di denti, appendicite)
- 2. difficoltà a farsi capire(in bambini muti)
- 3. bambino cieco+A con ritmo di sonno alterato
- 4. scuola che ‘sballa’(es. CF)
- 5. ambiente non strutturato
- 6. abuso
- 7. epilessia parziale complessa

evoluzione

- spesso non prevedibile: per es. vi sono sottogruppi che fanno grandi progressi tra 5 e 10 anni Lord e altri, 2005.
- In altri casi è prevedibile: nella variante parlante della S.di Rett l'A è la regola e il progresso è tra 5 e 10 anni.

DsA: prognosi

- Raramente benigna.
- I DsA possono dissolversi:
 - 1) in b.i/e in istituti grav.te deprivanti
 - 2) in b.i/e con grave ritardo cognitivo
 - 3) in L-K ben curata e altre D.epi.precoci
 - 4) in sindrome Dismaturativa
 - 5) in sindrome di Asperger a varie età

Sindrome di Tourette

- Presenza di:
- Tic motori multipli
- e di uno o più tic vocali
- anche non contemporaneamente per almeno 12 mesi

Tic motori

- **semplici**: clonici, brevi(es.oculari)
- distonici, prolungati(es.torcicollo)
- tonici(es.
- **complessi**: con scopo(es. toccare)
- senza scopo(scuotere capo, arti, smorfie)

Tic vocali

- **semplici:** versi come abbaiare, grida, borbottare, schiarirsi la gola
- **complessi:** parole, frasi ripetitive, coprolalia

caratteristiche dei tic

- in parte controllabili
- anticipo sensoriale
- cambiano per forma, sede, intensità
- picco di intensità attorno ai 10 anni, poi
- scompaiono per sempre in alta %

spettro dei Tic

- Tic transitori(10-19% in età puberale)
- Tic cronici: motori(in prev.) o vocali)
- Sindrome di Tourette

esordio e prevalenza TS

- esordio tra 1 e 21 anni
- età media: 6-7 anni
- rapporto M:F = 8-10:1 (Comings,1990;Jin, 2005)
- prevalenza tra 0.76-1.85% in pubertà (Hornse et al 2001)
- prevalenza in adulti 0.5/1000 (Riederer 2002)

genetica

- concordanza MZ(per TS): 53-56%
- “ MZ per Tics: 94%
- “ DZ(per TS) 8%
- rischio di ricorrenza: 11% in fratelli, del 4% in sorelle(Pauls et al, 1991)

ambiente

- Il fumo in gravidanza favorisce sintomi più gravi e comorbidità DOC in soggetti con ST (Mathews et al, 2006)

comorbidity

- con: ADHD(60%)
- DOC(25-40%)
- BPD
- GAD, fobie

fobie sociali: in adolescenza 2/3 con
difficoltà di relazione (Kadesio&Gillberg,2000)

DsA

comorbidità che evolve; ST 'puri'

- Si può avere ADHD, poi ADHD+ST, poi ADHD+ST+DOC, poi tracce di ADHD;
- oppure ST, poi ST+DD, poi BPD, ecc.
- oppure DsA+ST+ADHD, poi ADHD+ST, poi ADHD(o tracce): S.Dismaturativa

- Il 12 % sono Tourette 'puri' (Freeman et al, 2000)

Cura

- Se c'è un disagio sociale:
- con farmaci antidopaminergici o clonidina per i tic,
- con interventi di terapia cognitiva se reso necessario da comorbidità

ADHD

- Disturbo dell'attenzione
- Iperattività
- Impulsività
- 'se crea disagio sociale o nell'apprendimento'

ADHD

- spesso su base genetica(padre, zii)
- rapporto M/F 4:1
- nelle femmine c'è soprattutto ADD
- anche: istituzionaliz. precoce&depriv.te
- sottogruppi: ADD, ADHD con 'overfocusing'

ADHD

- grosso ruolo dell'ambiente nel creare, amplificare o non il disagio(epoche storiche, scuola, ecc)
- metodo psicoeducativo

Cosa fare con b.o piccolo

- in cui si sospetta l'ADHD:
- 1. recuperare il ritmo della relazione: ognuno il suo turno, sintonia, ascolto. Con coetaneo: guida a condividere, ascoltare, dire stati d'animo altrui. Poi con più b.i. Utili simulate di vita quotidiana.
- 2. Sviluppare modi prosociali: affettuosi, amichevoli, umoristici, esplorativi.
- 3. valorizzarlo

Alle elementari

- rischio di ritardo di lettura: dargli lettura globale, poi alternata, CD per lettura
- a scuola: 'bande' lo escludono, bullismo
- caos in classe, scarsa empatia
- insegnamento orale privilegiato, studenti resi passivi

punti forti di molti ADHD

- sognare a occhi aperti, seguire pensieri
- raccogliere svariate informazioni
- decidere prontamente
- buona memoria
- di qui: disponibilità a grandi sintesi tra argomenti diversi, creatività umorismo.
- Su questo valorizzarli e sviluppare q.t.

Comorbidity in ADHD

- Difficoltà di coordinazione (mov. fini e generali): DAMP
- Ritardo lettura, scrittura, calcolo
- GAD
- D. Depressivi
- ST
- DsA

sindrome dismaturativa

- Malattia 'di confine': tra TS,ADHD,DsA
- padri con Tic o ST(70%) e ADHD(45%)
- primo anno normale
- nel secondo anno: regressione A +ST
- poi recupero intellettuale, perdita d. A+ST
- rimane ST(con o senza ADHD) o n

I Disturbi dello Sviluppo

- sono categorie che raggruppano notevoli percentuali di bambini che si trovano in difficoltà nella società contemporanea.
- Spesso si sovrappongono fra loro con varie comorbidità. Si possono avere delle malattie di confine.

I Disturbi dello Sviluppo e noi

- Per diagnosticarli e comprenderli meglio dobbiamo usare competenze che appartengono a discipline affini. E' quindi necessario promuovere l'integrazione culturale tra pediatri, NPI, pedagogisti, psicologi.