

Indice

	Tabelle di uso frequente	XIII
	Introduzione	1
CAPITOLO 1	Disturbi del neurosviluppo	17
CAPITOLO 2	Disturbi dello spettro della schizofrenia e altri disturbi psicotici.....	55
CAPITOLO 3	Disturbi dell'umore	109
CAPITOLO 4	Disturbi d'ansia	171
CAPITOLO 5	Disturbo ossessivo-compulsivo e disturbi correlati	199
CAPITOLO 6	Disturbi correlati a eventi traumatici e stressanti	219
CAPITOLO 7	Disturbi dissociativi	243
CAPITOLO 8	Disturbo da sintomi somatici e disturbi correlati	259
CAPITOLO 9	Disturbi della nutrizione e dell'alimentazione	289
CAPITOLO 10	Disturbi dell'evacuazione	307
CAPITOLO 11	Disturbi del sonno-veglia	311
CAPITOLO 12	Disfunzioni sessuali	365
CAPITOLO 13	Disforia di genere	387
CAPITOLO 14	Disturbo da comportamento dirompente, del controllo degli impulsi e della condotta	395

Indice

CAPITOLO 15	Disturbi correlati a sostanze e disturbi da addiction	411
CAPITOLO 16	Disturbi neurocognitivi	493
CAPITOLO 17	Disturbi di personalità	551
CAPITOLO 18	Disturbi parafilici	589
CAPITOLO 19	Altre condizioni che possono essere oggetto di attenzione clinica	615
CAPITOLO 20	Pazienti e diagnosi	629
APPENDICE	Tabelle essenziali.....	667
	Scala per la valutazione globale del funzionamento (VGF)	668
	Condizioni mediche che possono indurre disturbo mentale	669
	Classi di farmaci che possono indurre disturbo mentale	673

Disturbi del neurosviluppo

Prima del DSM-5, il titolo di questo capitolo era ancora più difficile da pronunciare: *Disturbi solitamente diagnosticati per la prima volta nell'infanzia, nella fanciullezza o nell'adolescenza*. Poiché l'attenzione è rivolta alla persona durante il periodo di formazione del sistema nervoso, il termine “neurosviluppo” appare logico e appropriato. Tuttavia, *DSM-5-TR Made Easy* pone enfasi sulla valutazione di soggetti più grandi: dall'adolescenza avanzata all'età adulta e oltre. Per questo motivo mi sono concesso alcune libertà nell'organizzare le condizioni trattate in questo capitolo: ho collocato all'inizio quelle di cui discuterò più approfonditamente e rimandato più avanti quelle per cui fornirò solo i prototipi e una trattazione limitata.

Naturalmente, molti dei disturbi esaminati nei capitoli successivi possono esordire in età infantile o adolescenziale; vengono subito in mente l'anoressia nervosa e la schizofrenia. Viceversa, molti dei disturbi presentati in questo capitolo possono continuare a causare problemi anche negli anni successivi alla crescita. Tuttavia, solo pochi rappresentano una preoccupazione clinica ricorrente per chi si occupa della cura di soggetti adulti. Per i restanti disturbi inclusi nel primo capitolo del DSM-5-TR, fornirò descrizioni sintetiche e le *Caratteristiche essenziali*, ma non saranno presentati esempi clinici.

Guida rapida ai disturbi del neurosviluppo

In ogni *Guida rapida*, il numero di pagina indicato dopo ciascun disturbo corrisponde al punto in cui ne inizia la trattazione. Come accade anche in una diagnosi differenziale ben condotta, qui vengono menzionate alcune condizioni che si manifestano precocemente nella vita e che sono invece approfondite in altri capitoli.

Disturbo dello spettro dell'autismo e disturbo dello sviluppo intellettivo

Disturbo dello sviluppo intellettivo (disabilità intellettiva). Questa condizione insorge di solito durante l'infanzia; le persone che ne sono affette hanno un funzionamento intellettivo ridotto che richiede un supporto speciale per affrontare la vita quotidiana (pag. 20).

Funzionamento intellettivo borderline. Questo termine si riferisce a soggetti con un quoziente intellettivo compreso tra 71 e 84, che non presentano le difficoltà di adattamento tipiche della disabilità intellettiva (pag. 626).

Disturbo dello spettro dell'autismo. Fin dalla prima infanzia, il soggetto presenta compromissioni nelle interazioni sociali e nella comunicazione, con comportamenti e interessi ristretti e ripetitivi (pag. 27).

Ritardo globale dello sviluppo. Questa diagnosi si utilizza per bambini di età inferiore ai 5 anni che mostrano un ritardo nelle tappe dello sviluppo, ma per i quali non è possibile valutare con affidabilità il grado di compromissione (pag. 26).

Disturbo dello sviluppo intellettivo (disabilità intellettiva) senza specificazione. Si usa per bambini di età pari o superiore a 5 anni il cui funzionamento intellettivo non può essere valutato con precisione, ad esempio per la presenza di gravi compromissioni fisiche o mentali (pag. 27).

Disturbi della comunicazione e dell'apprendimento

Disturbo del linguaggio. Il ritardo nell'acquisizione del linguaggio parlato e scritto si manifesta con vocabolario limitato, frasi grammaticalmente scorrette o difficoltà nella comprensione di parole e frasi (pag. 46).

Disturbo della comunicazione sociale (pragmatica). Pur avendo un vocabolario adeguato e la capacità di costruire frasi, questi soggetti hanno difficoltà nell'uso pragmatico del linguaggio: le loro interazioni durante le conversazioni tendono a risultare inappropriate (pag. 48).

Disturbo fonetico-fonologico. La difficoltà nella produzione dei suoni del linguaggio compromette la chiarezza dell'eloquio e quindi la comprensione da parte degli altri (pag. 46).

Disturbo della fluenza con esordio nell'infanzia (balbuzie). La normale fluidità del linguaggio è frequentemente interrotta (pag. 47).

Mutismo selettivo. Il bambino si astiene volontariamente dal parlare, tranne che quando si trova da solo o con alcune persone ben conosciute. Il DSM-5-TR colloca questo disturbo tra i disturbi d'ansia (pag. 187).

Disturbo specifico dell'apprendimento. Questo disturbo può riguardare difficoltà nella lettura (pag. 50), nella matematica (pag. 51) o nell'espressione scritta (pag. 51).

Problema relativo all'istruzione. Questo codice Z viene utilizzato quando il nucleo principale del trattamento è un problema scolastico (diverso da un disturbo dell'apprendimento) (pag. 618).

Disturbo della comunicazione senza specificazione. Si applica nei casi in cui sono presenti problemi comunicativi, ma non si dispone di sufficienti informazioni per una diagnosi più specifica (pag. 49).

Disturbi del movimento e da tic

Disturbo dello sviluppo della coordinazione. Il soggetto presenta uno sviluppo lento della coordinazione motoria; in alcuni casi è presente anche un disturbo da deficit di attenzione/ipercattività o un disturbo dell'apprendimento (pag. 43).

Disturbo da movimento stereotipato. I soggetti colpiti mostrano comportamenti motori ripetitivi come dondolarsi, sbattere la testa, mordersi o pizzicarsi la pelle o altre parti del corpo (pag. 44).

Disturbo di Tourette. Nel corso della giornata, i soggetti manifestano frequentemente tic motori e vocali multipli (pag. 39).

Disturbo persistente (cronico) da tic motori o vocali. Il soggetto presenta tic motori o vocali, ma non entrambi (pag. 42).

Disturbo transitorio da tic. I tic si manifestano per un periodo non superiore a un anno (pag. 42).

Disturbo da tic senza specificazione. Categoria utilizzata per tic che non soddisfano i criteri per nessuno degli altri disturbi da tic (pag. 42).

Disturbi da deficit di attenzione e da comportamento dirompente

Disturbo da deficit di attenzione/iperattività (ADHD). In questa condizione comune, i soggetti sono iperattivi, impulsivi o disattenti – spesso tutte e tre le cose (pag. 33).

Disturbo da deficit di attenzione/iperattività con altra specificazione. Si utilizza per soggetti che presentano sintomi di iperattività, impulsività o disattenzione, ma che non soddisfano completamente i criteri per una diagnosi piena di ADHD (pag. 38).

Disturbo oppositivo provocatorio. Il soggetto mostra una serie di comportamenti ostili o negativistici che persistono per almeno 6 mesi (pag. 397).

Disturbo della condotta. Il soggetto viola in modo persistente le regole sociali e i diritti altrui (pag. 399).

Disturbi dell'alimentazione, del sonno e dell'evacuazione

Pica. Il soggetto ingerisce sostanze che non sono alimenti (pag. 302).

Disturbo da ruminazione. Comportamento persistente di rigurgito e rimasticazione del cibo già ingerito (pag. 303).

Encopresi. Dopo i 4 anni, il soggetto evacua feci in luoghi inappropriati, come vestiti o pavimenti (pag. 309).

Enuresi. Dopo i 5 anni, il soggetto continua a perdere urina, volontariamente o involontariamente, nel letto o nei vestiti (pag. 307).

Disturbi dell'arousal del sonno NREM, tipo terrore nel sonno. Durante la prima parte della notte, il soggetto urla o piange nel sonno mostrando paura, spesso senza svegliarsi del tutto. Questo comportamento è considerato patologico solo in età adulta, non nei bambini (pag. 344).

Altri disturbi o condizioni con esordio nel periodo dello sviluppo

Problema relazionale genitore-bambino. Codice Z da usare quando non è presente un disturbo mentale, ma il bambino e il genitore presentano problematiche relazionali (per es. iperprotezione, educazione incostante) (pag. 616).

Problema relazionale tra fratelli. Il codice Z62.891 è usato per difficoltà relazionali tra fratelli o sorelle (pag. 616).

Problemi di maltrattamento e neglect infantile. Diversi codici Z definiscono problemi derivanti da abusi fisici, sessuali o da trascuratezza nei confronti dei bambini (pag. 622).

Disturbo da disregolazione dell'umore dirompente. Il bambino mostra un umore cronicamente irritabile, con frequenti scoppi di rabbia (pag. 149).

Disturbo d'ansia da separazione. Il soggetto diventa eccessivamente ansioso quando è lontano da casa o dalle figure di attaccamento (pag. 188).

Disturbo da stress post-traumatico nei bambini sotto i 6 anni. Il soggetto rivive in modo persistente un evento traumatico, come un incidente stradale, un disastro naturale o una guerra (pag. 226).

Disforia di genere nei bambini. Il soggetto esprime il desiderio di appartenere al genere opposto (pag. 389).

Disturbo fittizio provocato ad altri. Il caregiver induce o finge sintomi in un altro individuo, solitamente un bambino, senza evidenti vantaggi esterni (pag. 280).

Altri disturbi del neurosviluppo con altra specificazione o senza specificazione. Queste categorie servono per soggetti che mostrano problemi di neurosviluppo che non soddisfano pienamente i criteri per nessuno dei disturbi sopra elencati (pag. 53).

Disturbo dello sviluppo intellettivo e disturbo dello spettro dell'autismo

Disturbo dello sviluppo intellettivo (disabilità intellettiva)

Le persone con disturbo dello sviluppo intellettivo, in passato denominato ritardo mentale, presentano due tipologie di problematiche, una derivante dall'altra. Innanzitutto, vi è un deficit fondamentale nella capacità di pensare. Questo deficit può comprendere, in varie combinazioni, difficoltà nel pensiero astratto, nel giudizio, nella pianificazione, nella risoluzione di problemi, nel ragionamento e nell'apprendimento generale (sia scolastico sia esperienziale). Il livello complessivo di intelligenza, valutato mediante un test individuale standardizzato (non test di gruppo, che tendono a essere meno precisi), risulterà marcatamente inferiore alla media. In termini pratici, questo significa generalmente un quoziente intellettivo (QI) inferiore a 70. (Per i bambini molto piccoli, il funzionamento intellettivo può essere valutato solo in modo soggettivo.)

La maggior parte delle persone con un tale deficit necessita di un supporto specifico per affrontare la vita quotidiana e proprio questa necessità definisce il secondo requisito

fondamentale per la diagnosi: deve essere presente una compromissione significativa della capacità di adattarsi alle richieste della vita quotidiana a scuola, al lavoro, in famiglia. Il funzionamento adattivo può essere suddiviso in tre ambiti: 1) ambito concettuale (o accademico), che include linguaggio, matematica, lettura, scrittura, ragionamento e memoria, utilizzati nella risoluzione di problemi; 2) ambito sociale, che comprende abilità come empatia, comunicazione, consapevolezza delle esperienze altrui, giudizio sociale e autoregolazione; 3) ambito pratico, che riguarda la regolazione del comportamento, l'organizzazione delle attività, la gestione del denaro, la cura personale e le attività ricreative. Il successo nell'adattamento a queste aree dipende dal livello di istruzione, dalla formazione lavorativa, dalla motivazione, dalla personalità, dal supporto delle persone significative e dal livello intellettivo di base.

Per definizione il disturbo dello sviluppo intellettivo insorge durante gli anni dello sviluppo (infanzia e adolescenza). Nella maggior parte dei casi, l'esordio si colloca all'inizio di questo periodo, solitamente nell'infanzia, a volte addirittura prima della nascita. Se il comportamento esordisce a 18 anni o più tardi, si parla più propriamente di disturbo neurocognitivo, che può comunque coesistere con il disturbo dello sviluppo intellettivo. La valutazione diagnostica deve essere effettuata con cautela, soprattutto nei bambini piccoli, nei quali eventuali problematiche concomitanti possono interferire con l'accuratezza della valutazione. Ad esempio, un bambino con deficit sensoriali dell'udito o della vista potrebbe non risultare più cognitivamente compromesso una volta superate tali limitazioni.

Numerosi problemi comportamentali sono comunemente associati al disturbo dello sviluppo intellettivo, anche se non fanno parte dei criteri diagnostici. Tra questi vi sono aggressività, dipendenza, impulsività, passività, comportamenti autolesivi, testardaggine, bassa autostima e scarsa tolleranza alla frustrazione. Ingenuità e credulità possono esporre queste persone a un maggiore rischio di sfruttamento. Alcuni soggetti con disturbo dello sviluppo intellettivo presentano anche disturbi dell'umore (spesso non diagnosticati), disturbi psicotici, scarsa capacità di attenzione e iperattività. Tuttavia, molte persone con disturbo dello sviluppo intellettivo sono calme, affettuose, gradevoli e ben volute da familiari e conoscenti.

Sebbene molte persone con disturbo dello sviluppo intellettivo non presentino caratteristiche fisiche evidenti, altre mostrano tratti che anche un osservatore non esperto può riconoscere. Tra questi vi sono bassa statura, epilessia, emangiomi e particolari conformazioni di occhi, orecchie o altre parti del viso. La diagnosi di disturbo dello sviluppo intellettivo tende a essere formulata più precocemente quando sono presenti anomalie fisiche associate, come nella sindrome di Down. Il disturbo dello sviluppo intellettivo colpisce circa l'1% della popolazione generale, con un rapporto maschi:femmine di circa 3:2.

Le cause del disturbo dello sviluppo intellettivo sono numerose e includono anomalie genetiche, effetti chimici, danni strutturali al cervello, errori congeniti del metabolismo e malattie infantili. Le origini del disturbo dello sviluppo intellettivo possono essere di natura biologica, sociale o entrambe. Di seguito sono riportate alcune eziologie, con la percentuale approssimativa dei casi di disturbo dello sviluppo intellettivo che ciascuna rappresenta:

Cause genetiche (~5%): anomalie cromosomiche, malattia di Tay-Sachs, sclerosi tuberosa.

Fattori prenatali precoci (~30%): sindrome di Down (trisomia 21), uso di sostanze da parte della madre, infezioni.

Fattori perinatali o prenatali tardivi (~10%): parto prematuro, anossia, traumi da parto, malnutrizione fetale.

Condizioni acquisite nell'infanzia (~5%): avvelenamento da piombo, infezioni, traumi.

Fattori ambientali e psicosociali (~20%): deprivazione sociale, schizofrenia a esordio precoce.

Cause non identificabili (~30%).

Sebbene la misurazione del livello intellettivo non faccia più parte dei criteri ufficiali del DSM-5-TR, nelle *Caratteristiche essenziali* riportate qui di seguito sono comunque inclusi gli intervalli di QI, al fine di fornire un riferimento per i vari specificatori di gravità. Tuttavia, è importante ricordare che la diagnosi effettiva dipende dal funzionamento adattivo e non da un semplice numero riportato su una pagina.

Anche i test di intelligenza somministrati individualmente presentano un margine di errore di alcuni punti. È uno dei motivi per cui soggetti con QI misurati fino a 75 possono talvolta ricevere una diagnosi di disturbo dello sviluppo intellettivo: presentano infatti problemi nel funzionamento adattivo, che costituiscono uno dei criteri fondamentali per la diagnosi. Al contrario, può accadere che una persona con un QI inferiore a 70 funzioni abbastanza bene da non soddisfare i criteri diagnostici per questa condizione.

Inoltre, fattori come differenze culturali, malattie fisiche e stato mentale possono influenzare l'accuratezza del test del QI.

L'interpretazione dei punteggi ai test di intelligenza deve anche considerare l'eventuale presenza di *discrepanze significative* (per es. un rendimento migliore nei subtest verbali rispetto a quelli di performance o viceversa), nonché eventuali disabilità di tipo fisico, culturale o emotivo. Questi elementi non sono facili da valutare: alcuni test richiedono l'intervento di uno psicometrista esperto. Tutti questi fattori contribuiscono a spiegare perché la definizione di disturbo dello sviluppo intellettivo si è progressivamente allontanata da un approccio fondato esclusivamente sui risultati dei test.

Caratteristiche essenziali del **disturbo dello sviluppo intellettivo**

Fin dai primissimi anni, le persone con disturbo dello sviluppo intellettivo presentano difficoltà cognitive. In realtà si tratta di due tipi distinti di difficoltà. Il primo, valutato sia clinicamente che attraverso test formali, riguarda la compromissione delle abilità intellettive, come il ragionamento, la pianificazione, il pensiero astratto, la capacità di giudizio, la risoluzione di problemi e l'apprendimento, sia da studio che dall'esperienza. Il secondo tipo di difficoltà consiste nell'incapacità di adattare il proprio comportamento in modo da diventare soggetti indipendenti e responsabili dal punto di vista sociale. Per funzionare adeguatamente, queste persone necessitano di supporto in ambito concettuale (definito qui sotto), nelle interazioni sociali e nelle abilità pratiche della vita quotidiana. Tali difficoltà si manifestano in almeno uno di questi ambiti e in molteplici contesti della vita: famiglia, scuola, lavoro e relazioni sociali.

Nota bene

Ambito concettuale (accademico): memoria, uso del linguaggio, lettura e scrittura, ragionamento matematico, risoluzione di problemi, capacità di giudizio.

Ambito sociale: consapevolezza di come pensano e si sentono gli altri, capacità di comunicare, empatia, capacità di stringere amicizie.

Ambito pratico: cura di sé, responsabilità sul lavoro, gestione del denaro, autoregolazione del comportamento e molte altre attività.

Non dimenticare le D: • Durata (dalla prima infanzia) • Diagnosi differenziale (disturbo dello spettro dell'autismo, disturbi cognitivi, funzionamento intellettivo borderline, disturbi specifici dell'apprendimento, disturbi della comunicazione).

Note di codifica

Specificare il livello di gravità (e il relativo codice) in base alle descrizioni riportate qui sotto. Gli intervalli di QI sono indicati solo a titolo orientativo; la gravità si stabilisce in base al livello di funzionamento adattivo.

F70 Lieve. Fin da bambini, questi soggetti apprendono lentamente e rimangono indietro rispetto ai coetanei, anche se da adulti possono raggiungere un livello scolastico assimilabile alla sesta classe. Con la maturità, le carenze nel giudizio e nella capacità di risolvere problemi richiedono un supporto supplementare nella gestione della quotidianità; anche le relazioni personali possono risentirne. In genere hanno bisogno di aiuto per compiti come pagare le bollette, fare la spesa o trovare un'abitazione adeguata. Tuttavia, molti sono in grado di lavorare in modo indipendente, soprattutto in mansioni che richiedono un coinvolgimento cognitivo limitato. La memoria e l'uso del linguaggio possono essere buoni, ma la comprensione delle metafore o di altri concetti astratti risulta problematica. Il QI è generalmente compreso tra 50 e 70. Rappresentano circa l'85% delle persone con disturbo dello sviluppo intellettivo.

F71 Moderata. Fin dalla prima infanzia, questi soggetti si differenziano in modo marcato e globale dai coetanei. Pur potendo apprendere la lettura, l'uso del denaro e semplici nozioni di matematica, lo sviluppo del linguaggio è lento e rimane piuttosto elementare. Fin dalle fasi iniziali necessitano di un maggiore supporto per le cure personali e per lo svolgimento delle attività domestiche rispetto a chi è affetto in forma lieve. Possono instaurare relazioni interpersonali, anche sentimentali, ma spesso non colgono i segnali che regolano le interazioni sociali. Pur avendo bisogno di assistenza per prendere decisioni, possono svolgere lavori poco complessi con il supporto di supervisori o colleghi, spesso in contesti protetti. Il QI varia indicativamente tra la parte alta dei 30 e la parte bassa dei 50. Costituiscono circa il 10% dei soggetti con disturbo dello sviluppo intellettivo.

F72 Grave. Anche se possono apprendere semplici comandi o istruzioni, le competenze comunicative restano rudimentali (parole singole, alcune frasi). Con la guida di altri, possono svolgere mansioni molto semplici. Sono in grado di mantenere relazioni personali con i familiari, ma richiedono supervisione per tutte le attività e supporto anche per vestirsi o per l'igiene personale. Il QI si colloca tra la parte bassa dei 20 e la parte alta dei 30. Rappresentano circa il 5% del totale dei soggetti con disturbo dello sviluppo intellettivo.

F73 Estrema. Queste persone hanno un linguaggio limitato e una capacità di interazione sociale elementare e comunicano soprattutto tramite gesti. Dipendono completamente dagli altri per soddisfare i propri bisogni, incluse le attività quotidiane, anche se talvolta riescono ad aiutare in piccoli compiti. Possono comunque instaurare relazioni con i familiari e con chi se ne prende cura. Il disturbo dello sviluppo intellettivo estremo è in genere il risultato di una grave patologia neurologica, spesso associata a disabilità sensoriali o motorie. Il QI è inferiore alla parte bassa dei 20. Circa l'1-2% delle persone con disturbo dello sviluppo intellettivo rientra in questa categoria.

Grover Peary

Grover Peary nasce quando sua madre ha solo 15 anni. Mercedes è una ragazza obesa, che non si accorge di essere incinta fino al sesto mese. Anche dopo averlo scoperto, non si sottopone a controlli prenatali. Dopo trenta ore di travaglio, Grover nasce, ma non respira immediatamente. Una volta partorito, Mercedes perde interesse per lui; viene quindi cresciuto, a fasi alterne, dalla nonna e da una zia.

Comincia a camminare a venti mesi; pronuncia le prime parole a due anni e mezzo. Il pediatra lo definisce «un po' lento», così la nonna lo iscrive a una scuola per bambini con disabilità dello sviluppo. All'età di sette anni, riesce a frequentare la scuola elementare del quartiere insieme ai coetanei. Per il resto del percorso scolastico, lavora per due ore al giorno con un'insegnante di sostegno, partecipando alle lezioni regolari nel resto del tempo. I test individuali eseguiti in quarta e in decima classe indicano un QI di 70 e 72.

Nonostante la sua disabilità, Grover adora la scuola. A 8 anni sa già leggere e trascorre gran parte del tempo libero immerso in libri di geografia e scienze naturali. (Ha molto tempo libero, soprattutto durante la ricreazione e la pausa pranzo. È goffo e di bassa statura rispetto ai coetanei, che lo escludono regolarmente dai giochi.) In un primo momento vuole diventare geologo, ma gli insegnanti lo indirizzano verso un programma scolastico generale. Vive in una contea che fornisce formazione professionale e supporto educativo per persone con disturbo dello sviluppo intellettivo e al momento del diploma ha acquisito alcune competenze manuali e conosce a memoria il complicato sistema di trasporto pubblico locale. Un tutor lo aiuta a trovare un lavoro come lavapiatti in un ristorante di un hotel del centro e gli insegna le competenze sociali necessarie per mantenerlo. Il direttore del ristorante gli procura una stanza nel seminterrato dell'hotel.

Vivere in hotel non richiede grandi spese: vitto e alloggio sono inclusi e, lavorando nella zona lavaggio, non ha bisogno di molti vestiti. Le cameriere del ristorante gli lasciano spesso qualche dollaro dalle mance, che spende per ampliare la sua collezione di CD

e per andare a vedere le partite di baseball. Ogni settimana la zia lo va a trovare, lo aiuta nella cura personale e gli ricorda di radersi. Lei e suo marito lo portano anche allo stadio; altrimenti, passerebbe tutto il tempo libero nella sua stanza, leggendo riviste e ascoltando musica.

A 28 anni, un terremoto colpisce la città in cui vive. L'hotel, gravemente danneggiato, chiude improvvisamente. I colleghi, anche loro rimasti senza lavoro, sono troppo occupati con le loro famiglie per occuparsi di lui. La zia è in vacanza e Grover non sa a chi rivolgersi. È estate, così raccoglie i pochi averi in un grosso sacco da giardino e cammina finché si stanca. Poi stende una coperta in un parco e vi dorme per quasi due settimane, nutrendosi di ciò che riesce a racimolare dagli altri senz'altro. Anche se il governo federale ha inviato soccorritori per aiutare le persone colpite, Grover non sa che può chiedere assistenza. Solo dopo che un guardiaparco nota la sua condizione viene indirizzato a una clinica psichiatrica.

Durante il colloquio, i capelli arruffati e il volto scavato gli conferiscono un aspetto più vecchio della sua età. Indossa una camicia sporca e pantaloni larghi, che sembrano scarti di qualcun altro. Rimane seduto in silenzio e stabilisce poco contatto visivo. Parla in modo esitante, ma è chiaro e coerente e alla fine riesce a comunicare bene con l'intervistatore. (Tuttavia, molte delle informazioni sulla sua storia vengono ricavate successivamente dalla zia, al suo ritorno, e dai registri scolastici.)

Il suo umore è sorprendentemente buono e del tutto adeguato al contenuto della conversazione. Sorride parlando della zia, ma si fa serio quando gli si chiede dove pensa di andare ad abitare. Non presenta deliri, allucinazioni, ossessioni, compulsioni o fobie. Nega di aver mai avuto attacchi di panico, anche se ammette di essersi sentito «abbastanza in ansia» durante le notti trascorse nel parco.

Al Mini Mental State Examination (MMSE) ottiene 25 su 30. È orientato, tranne che per il giorno della settimana e il mese. Con notevole fatica, riesce a fare due sottrazioni corrette di sette in sette. Ricorda tre oggetti dopo cinque minuti e ottiene un punteggio perfetto nella sezione linguistica. Riconosce che ha un problema abitativo, ma a parte chiedere aiuto alla zia, non sa da dove cominciare.

Valutazione di Grover Peary

Prima della chiusura dell'hotel, Grover ha una casa, cibo e attività giornaliere. La zia deve solo ricordargli di radersi e di vestirsi in modo presentabile. Se fosse stato valutato in quel momento, probabilmente non avrebbe soddisfatto pienamente i criteri per una diagnosi di disturbo dello sviluppo intellettivo. Pur avendo riportato punteggi bassi in almeno due test del QI (criterio A del DSM-5-TR), riesce a funzionare in modo adeguato all'interno di un ambiente strutturato, anche se in modo informale. Quando il sistema di supporto crolla, non è in grado di affrontare il cambiamento. Non utilizza le risorse disponibili per chi ha perso l'alloggio, non riesce a cercare un nuovo lavoro e riesce a mangiare solo grazie all'aiuto e alla generosità degli altri. È evidente quindi un deficit del funzionamento adattivo (B). La sua condizione è presente sin dalla prima infanzia (C). Pertanto, anche se il QI si aggira intorno ai 70, il livello di compromissione è tale da giustificare una diagnosi di disturbo dello sviluppo intellettivo. Grover corrisponde pienamente al prototipo di disturbo dello sviluppo intellettivo lieve.

La diagnosi differenziale include diversi disturbi dell'apprendimento e della comunicazione, presentati più avanti nel capitolo. Se il suo funzionamento cognitivo fosse rappresentativo di un declino marcato rispetto a un livello precedente, si potrebbe porre diagnosi di disturbo neurocognitivo maggiore, secondo i criteri del DSM-5-TR. (Le due condizioni possono coesistere, anche se a volte è difficile distinguerle.) Con il suo livello intellettuale, Grover potrebbe rientrare nel funzionamento intellettuale borderline, se non fosse per le difficoltà evidenti nel far fronte alla vita quotidiana.

Bambini e adulti con disturbo dello sviluppo intellettuale presentano spesso disturbi mentali associati, come il disturbo da deficit di attenzione/iperattività e il disturbo dello spettro dell'autismo. Queste diagnosi possono coesistere. Spesso sono presenti anche disturbi dell'umore o d'ansia, anche se possono passare inosservati in assenza di informazioni anamnestiche adeguate. Alcuni soggetti presentano tratti di personalità come la testardaggine. Condizioni mediche frequenti comprendono epilessia e paralisi cerebrale. Le persone con sindrome di Down sono particolarmente a rischio di sviluppare un disturbo neurocognitivo maggiore dovuto alla malattia di Alzheimer a partire dai 40 anni. In alcuni casi, è presente anche rischio di suicidio.

Considerando anche la condizione di senzateo e un punteggio VGF pari a 45, la diagnosi completa per Grover è la seguente:

F70	Disturbo dello sviluppo intellettuale lieve
Z59.02	Senzateo
Z56.9	Disoccupato

Nei vari aggiornamenti del DSM sono stati registrati più di 200 cambiamenti nei nomi dei disturbi mentali (senza contare l'aggiunta di nuove categorie), ma quello della disabilità intellettiva – oggi definita disturbo dello sviluppo intellettuale – è forse l'unico rinominato con un atto del Congresso degli Stati Uniti.

Durante la sessione legislativa 2009-2010, il Congresso approva, e il Presidente Obama firma, una legge che sostituisce nei testi normativi il termine *ritardo mentale* con *disabilità intellettiva*. L'ispirazione viene da Rosa Marcellino, una bambina di nove anni con sindrome di Down, che insieme ai genitori e ai fratelli si batte per eliminare la dicitura *ritardato mentale* dai codici scolastici e sanitari del Maryland, lo Stato in cui vive.

Va inoltre precisato che, nel linguaggio giuridico, il termine *disabilità dello sviluppo* non si riferisce solo alle persone con disturbo dello sviluppo intellettuale. La definizione legale comprende chiunque, entro i 22 anni di età, presenti difficoltà permanenti in almeno tre ambiti del funzionamento, dovute a una compromissione mentale o fisica.

F88 Ritardo globale dello sviluppo

La categoria del ritardo globale dello sviluppo va utilizzata per soggetti di età inferiore ai 5 anni che non sono ancora stati valutati in modo adeguato. Questi bambini possono presentare un ritardo nelle tappe fondamentali dello sviluppo. È evidente che una valutazione più approfondita sarà necessaria in un secondo momento.

F79 Disturbo dello sviluppo intellettivo senza specificazione

La categoria del disturbo dello sviluppo intellettivo senza specificazione va utilizzata per soggetti di 5 anni o più che presentano disabilità aggiuntive (cecità, disturbi mentali o comportamentali gravi) talmente severe da impedire una valutazione completa delle capacità intellettive. Anche in questo caso, sarà necessario un riesame successivo.

F84.0 Disturbo dello spettro dell'autismo

Il disturbo dello spettro dell'autismo (*Autism Spectrum Disorder*, ASD) è un gruppo eterogeneo di disturbi del neurosviluppo, con manifestazioni e livelli di gravità molto variabili e con cause sia genetiche sia ambientali. Generalmente riconosciuti durante la prima infanzia, questi disturbi persistono per tutta la vita adulta, anche se la forma può essere notevolmente modificata dall'esperienza e dall'istruzione. I sintomi si suddividono in tre grandi ambiti.

Comunicazione. Nonostante l'udito normale, lo sviluppo del linguaggio nei soggetti con ASD può essere ritardato anche di diversi anni. La gravità e la tipologia dei deficit è estremamente variabile, da forme precedentemente classificate come sindrome di Asperger (soggetti che parlano fluentemente e hanno un'intelligenza normale o superiore) a casi gravi in cui la comunicazione è pressoché assente. Alcuni soggetti mostrano un linguaggio bizzarro o l'uso idiosincratico delle frasi. Possono parlare a voce troppo alta o senza prosodia, cioè senza quel ritmo e intonazione che conferiscono musicalità al linguaggio. Possono non usare espressioni non verbali per comunicare, come il sorriso o l'annuire, e non comprendere l'umorismo o il significato astratto e molteplice di alcune parole. I bambini con ASD spesso faticano a iniziare o mantenere una conversazione; parlano da soli o fanno lunghi monologhi su argomenti di loro interesse, senza preoccuparsi dell'interlocutore. Tendono a ripetere le stesse domande più volte, anche dopo aver ricevuto risposta.

Socializzazione. La maturazione sociale nei soggetti con ASD è più lenta rispetto alla norma e le fasi dello sviluppo possono seguire un ordine atipico. I genitori iniziano a preoccuparsi già nel secondo semestre di vita, quando il bambino evita il contatto visivo, non sorride in modo reciproco, non vuole essere abbracciato; al contrario, si irrigidisce e guarda nel vuoto. I bambini piccoli non indicano gli oggetti e non giocano con gli altri. Non allungano le braccia per essere presi in braccio, né manifestano l'ansia da separazione tipica dell'età. Forse per frustrazione legata all'incapacità di comunicare, questi bambini possono manifestare crisi di rabbia o aggressività. I bambini più grandi sembrano non avere bisogno di intimità o vicinanza, hanno pochi amici e non condividono emozioni o esperienze con gli altri. In adolescenza e oltre, questo si può manifestare come un bisogno sessuale quasi assente.

Comportamento motorio. Lo sviluppo motorio si verifica in genere nei tempi previsti; è la qualità del comportamento a risultare atipica. I soggetti con ASD possono mettere in atto comportamenti compulsivi o ritualistici (*stereotipie*) come roteare, dondolarsi, sbattere le mani, sbattere la testa, o mantenere posture insolite. Giocano con gli oggetti in modo non simbolico, succhiandoli o facendoli girare, invece di usarli nel gioco im-

maginativo. Presentano interessi ristretti, spesso rivolti a singole parti di oggetti. Resistono ai cambiamenti e preferiscono una routine rigida. Possono sembrare indifferenti al dolore o alle temperature estreme, o essere ossessionati da odori o superfici. Molti si procurano lesioni da sé, ad esempio sbattendo la testa o pizzicandosi o compiendo altri gesti ripetitivi.

A eccezione del sottotipo noto in passato come sindrome di Asperger, il disturbo dello spettro dell'autismo non viene riconosciuto ufficialmente fino al 1943, quando Leo Kanner introduce il termine *autismo infantile precoce*. Da allora il concetto si è ampliato, è stato suddiviso (nel DSM-IV c'erano quattro sottotipi più la forma *non altrimenti specificata*) ed è stato infine ricondotto a una categoria unificata con il DSM-5-TR. Anche se il grado di disabilità varia enormemente, l'impatto sulla vita delle persone affette e delle loro famiglie è spesso profondo e duraturo.

L'ASD è spesso associato al disturbo dello sviluppo intellettivo; distinguere tra le due diagnosi può essere difficile. Anomalie sensoriali sono presenti in circa il 90% dei casi: alcuni bambini non tollerano luci intense, rumori forti, o la consistenza di certi tessuti. Una minoranza presenta abilità isolate – talenti nel calcolo, nella musica o nella memoria meccanica – che talvolta raggiungono livelli molto elevati.

Condizioni fisiche associate all'ASD includono fenilchetonuria, sindrome dell'X fragile, sclerosi tuberosa e sofferenza perinatale. Sul piano psichiatrico, le comorbilità più comuni sono i disturbi d'ansia (molto frequenti) e la depressione (presente nel 2-30% dei casi), il comportamento ossessivo-compulsivo (in circa un terzo), il disturbo da deficit di attenzione/iperattività (oltre la metà), il disturbo dello sviluppo intellettivo (in circa il 50% dei pazienti) e l'epilessia (dal 25 al 50%). Alcuni lamentano insonnia iniziale o ridotto bisogno di sonno; altri invertono il ritmo sonno-veglia.

Studi recenti hanno rilevato una correlazione tra una forma di autismo e un gene implicato in tumori al rene, al seno, al colon, al cervello e alla pelle. In sintesi, molti soggetti con ASD necessitano di diagnosi aggiuntive per descrivere pienamente la complessità del quadro clinico.

La prevalenza dell'ASD negli Stati Uniti è attualmente stimata poco sopra l'1% della popolazione infantile; dati di altri Paesi indicano valori leggermente inferiori. Il numero dei casi è aumentato negli ultimi anni, almeno in parte per la maggiore consapevolezza del disturbo. L'ASD colpisce tutti i gruppi culturali e socioeconomici, con una frequenza 2-3 volte maggiore nei maschi rispetto alle femmine. I fratelli dei soggetti affetti presentano un rischio aumentato di sviluppare la stessa condizione.

Va notato che l'ampio spettro di gravità dell'ASD può essere espresso tramite valutazioni separate per la comunicazione sociale e per il comportamento ripetitivo/restrittivo. Anche se il DSM-5-TR propone definizioni di gravità piuttosto dettagliate, in sostanza si possono ricondurre a *lieve*, *moderato* e *grave*. È questa la classificazione adottata qui, anche se il DSM-5-TR non la esplicita, per una ragione pratica: alcuni membri del comitato temevano che l'etichetta *lieve* potesse essere usata dalle compagnie assicurative per negare trattamenti. Naturalmente, questa preoccupazione potrebbe valere per qualsiasi disturbo descritto nel manuale.

Caratteristiche essenziali del **disturbo dello spettro dell'autismo**

Fin dalla prima infanzia, il contatto con le altre persone condiziona, in misura più o meno marcata, quasi ogni aspetto del funzionamento dei soggetti con ASD. Le relazioni sociali possono variare da una lieve compromissione a una quasi totale assenza di interazione. Alcuni soggetti mostrano una ridotta condivisione di interessi ed esperienze; altri non riescono in alcun modo ad avviare o a rispondere all'approccio altrui. I soggetti con ASD tendono a parlare utilizzando pochi segnali fisici di comunicazione, come contatto visivo, gesti con le mani, sorrisi o cenni con il capo. Le relazioni risultano difficili da costruire o mantenere, anche perché questi soggetti faticano ad adattare il proprio comportamento alle diverse situazioni sociali. Spesso mostrano scarso interesse per gli altri e, in molti casi, hanno pochi o nessun amico.

Le attività e gli interessi sono caratterizzati da ripetizione e focalizzazione ristretta. Possono opporsi anche a minimi cambiamenti nelle proprie abitudini (per es. pretendendo sempre lo stesso pranzo o ripetendo all'infinito domande a cui è già stata data risposta). Alcuni sono affascinati dal movimento (come il roteare) o da piccole parti di oggetti. Le loro reazioni agli stimoli (dolore, rumori forti, temperature estreme) possono essere attenuate o, al contrario, eccessive. Possono manifestare una particolare preoccupazione per alcune esperienze sensoriali: mostrano interesse per movimenti visivi, certi odori, oppure rifiutano con paura suoni specifici o il contatto con determinati tessuti. Il linguaggio può essere insolito e il comportamento dominato da stereotipie, come sbattere le mani, dondolarsi con il corpo o ripetere parole o frasi (ecolalia).

Nota bene

L'ASD presenta diversi livelli di gravità, alcuni dei quali in passato (DSM-IV) ricevevano diagnosi e codici separati, oggi non più utilizzati. Quella che era definita sindrome di Asperger è considerata una forma relativamente lieve; molte di queste persone comunicano verbalmente in modo adeguato, ma non possiedono le abilità sociali necessarie per stringere relazioni.

Non dimenticare le D: • Durata (dalla prima infanzia, anche se i sintomi possono comparire più tardi in risposta alle richieste sociali) • Disabilità o disagio (compromissione personale, sociale, scolastica o lavorativa) • Diagnosi differenziale (bambini neurotipici possono presentare preferenze marcate o gradire la ripetizione; considerare anche **disturbo dello sviluppo intellettivo**, **ritardo globale dello sviluppo**, disturbo da deficit di attenzione/iperattività, disturbo da movimento stereotipato, disturbo ossessivo-compulsivo, fobia sociale, disturbi del linguaggio, disturbo della comunicazione sociale [pragmatica])

Note di codifica

Specificare:

{Con}{Senza} compromissione intellettiva associata

{Con}{Senza} compromissione del linguaggio associata

Associato a una condizione genetica o ad altra condizione medica nota o a un fattore ambientale (codificare anche tale condizione)

Associato a un problema del neurosviluppo, mentale o comportamentale

Con catatonìa (pag. 100)

Gravità (occorrono due valutazioni distinte per la comunicazione sociale e per i comportamenti ripetitivi e ristretti)

Comunicazione sociale

Livello 1 (lieve). Il soggetto ha difficoltà ad avviare una conversazione o appare meno interessato rispetto alla maggior parte delle persone. Codificare come: “È necessario un supporto”.

Livello 2 (moderato). Sono presenti deficit marcati nella comunicazione, sia verbale sia non verbale. Codificare come: “È necessario un supporto significativo”.

Livello 3 (grave). Risponde in modo molto limitato agli approcci altrui; ciò compromette fortemente il funzionamento. Il linguaggio può essere ridotto a poche parole. Codificare come: “È necessario un supporto molto significativo”.

Comportamento ristretto e ripetitivo

Livello 1 (lieve). Il cambiamento provoca difficoltà in almeno un ambito del funzionamento. Codificare come: “È necessario un supporto”.

Livello 2 (moderato). I problemi nell'affrontare il cambiamento sono evidenti e interferiscono con molteplici ambiti del funzionamento. Codificare come: “È necessario un supporto significativo”.

Livello 3 (grave). Il cambiamento risulta estremamente difficile; la rigidità comportamentale condiziona tutti gli ambiti della vita. Provoca sofferenza significativa. Codificare come: “È necessario un supporto molto significativo”.

Temple Grandin

La carriera di Temple Grandin sarebbe degna di nota anche se non fosse nata con ASD. La sua storia rappresenta una fonte d'ispirazione per i soggetti affetti, per le loro famiglie e per chiunque desideri offrire supporto. Le informazioni riportate di seguito non hanno lo scopo di ricostruire l'intera vicenda biografica, ma solo di illustrare alcune caratteristiche del disturbo. Sono tratte da diversi libri scritti da Temple stessa.

Temple nasce nel 1947 e inizia a camminare poco dopo il primo compleanno. Fin da piccola, non gradisce essere sollevata o abbracciata e si irrigidisce ogni volta che la madre tenta di prenderla in braccio. Nei suoi scritti autobiografici, ricorda che restava seduta a dondolarsi per lunghi periodi; dondolarsi e roteare le dava sollievo nei momenti di sovrastimolazione. Molto più tardi, racconta che il contatto fisico con altre persone le provocava un sovraccarico sensoriale tale da farla scappare; gli abbracci erano «troppo travolgenti». Non riusciva nemmeno a tollerare i bordi degli indumenti, come le cuciture della biancheria.

Temple è sveglia, ben coordinata e con udito normale, ma non parla fino a dopo i 4 anni. In seguito riferisce la frustrazione provata nel comprendere ciò che le veniva detto ma non riuscire a rispondere. Per molti anni, la sua voce è piatta, priva di ritmo o inflessione.

ne. Anche da studentessa universitaria, parla a voce troppo alta, inconsapevole dell'effetto che provoca negli altri.

Da bambina, viene portata da uno psichiatra che le diagnostica una “schizofrenia infantile”; i genitori ricevono il consiglio di ricoverarla in un istituto. Al contrario, frequenta scuole private dove gli insegnanti educano gli altri studenti ad accettarla – con tutte le sue eccentricità.

Ad esempio, non riesce a sostenere lo sguardo altrui e le manca il senso emotivo che di norma accompagna le relazioni personali. Può stringere un gatto troppo forte, senza cogliere i segnali di disagio che l'animale le invia. Non è interessata a giocare con gli altri bambini e preferisce restare seduta a far girare oggetti come monete, tappi o coperchi. Ha un interesse intenso per gli odori, è affascinata dai colori vivaci e dal movimento delle porte scorrevoli o di altri oggetti.

Temple trova sollievo nella coerenza. In età scolare, resiste ai cambiamenti nella routine e ripete continuamente le stesse domande. Reagisce male alle festività come Natale e il Giorno del Ringraziamento, che comportano rumore e confusione. Da più grande, sviluppa un'ossessione per temi come le elezioni politiche – spille elettorali, adesivi e poster a sostegno del governatore diventano per lei oggetti di interesse particolare.

Ma le sfumature emotive le sfuggono. Priva di una “bussola interna” per orientarsi nelle relazioni personali, comprende la comunicazione sociale come se fosse un'«antropologa su Marte». Non prova i sentimenti che di norma le persone associano agli altri, quindi le sue interazioni sociali si basano sull'intelletto più che sull'emozione. Per comunicare, usa frasi preparate in anticipo – non ha l'istinto di parlare in modo socialmente adeguato. Quel poco di empatia che ha sviluppato è il risultato di uno sforzo cosciente: immaginarsi nei panni dell'altro.

Pur rifiutando il contatto umano, Temple desidera comunque conforto. Lo trova durante un'estate trascorsa in una fattoria, osservando che un dispositivo usato per immobilizzare il bestiame prima della vaccinazione sembra avere un effetto calmante sugli animali. Da qui, progetta e costruisce una “macchina contenitiva” che applica pressione meccanica al suo corpo, offrendole una tranquillità che non trova in altri modi. Col tempo perfeziona l'invenzione, che le apre la strada a una carriera nella progettazione di dispositivi per la zootecnia.

Da adulta, Temple continua ad avere difficoltà a gestire situazioni sociali impreviste e soffrirebbe di gravi attacchi di panico se non assumesse una piccola dose dell'antidepressivo imipramina. Eppure si laurea come seconda della classe, ottiene un dottorato di ricerca e fonda una propria azienda. Diventa famosa in tutto il mondo come progettista di sistemi per la gestione del bestiame nei macelli ed è una delle voci più richieste per conferenze sull'autismo. Tuttavia, se durante una sua lezione suona un cellulare o un cercapersone, perde completamente il filo del discorso.

Valutazione di Temple Grandin

Ovviamente, la diagnosi dovrebbe sempre basarsi su fonti multiple – nel caso di Temple, come in quello di qualsiasi altro soggetto. In assenza di queste, si può comunque ricorrere al vasto patrimonio di informazioni contenuto nei suoi scritti.

Seguendo i criteri diagnostici, Temple presenta problemi persistenti nell'interazione sociale e nella comunicazione (criterio A). Le difficoltà includono la reciprocità sociale ed emotiva (rifiuto degli abbracci – A1), l'uso dei comportamenti non verbali (scarso contatto

visivo – A2), e le relazioni interpersonali (mancanza di interesse per gli altri bambini – A3). Ai fini della diagnosi DSM-5-TR, è richiesta la compromissione in tutte e tre queste aree.

I comportamenti e gli interessi ristretti comprendono tutti e quattro i sottocriteri del criterio B (ne bastano due per la diagnosi): rotazione stereotipata di oggetti e di se stessa (B1); resistenza al cambiamento (intolleranza alle festività – B2); interessi ristretti e fissi (porte scorrevoli, materiali elettorali – B3); iperreattività agli stimoli sensoriali (rumori, odori – B4). Temple mostra sintomi fin dalla prima infanzia (C); i suoi scritti documentano ampiamente quanto abbiano condizionato il suo funzionamento quotidiano (D). Li ha però superati in modo brillante, escludendo l'ultima possibile obiezione (E): che i sintomi siano spiegabili meglio da un disturbo dello sviluppo intellettivo.

Il disturbo da movimento stereotipato, che prevede comportamenti motori privi di funzione apparente, esclude per definizione l'ASD. Temple ha cominciato a parlare tardi e ha avuto difficoltà comunicative, ma anche il disturbo della comunicazione sociale viene escluso se si soddisfano i criteri per ASD. I genitori sono stati attenti e di supporto, escludendo la privazione psicosociale come causa possibile. Va inoltre considerata l'eventuale presenza di patologie mediche generali, come un deficit uditivo, che Temple stessa nega categoricamente.

Presenta una storia di ansia severa, ben controllata con i farmaci, che probabilmente giustifica una diagnosi comorbile di disturbo di panico, anche se questo non spiega la maggior parte dei sintomi. (L'analisi diagnostica dettagliata è lasciata alla valutazione del lettore interessato.) Alcuni elementi ricordano il disturbo ossessivo-compulsivo, ma i sintomi sono troppo estesi per poter essere spiegati solo in quel modo.

Oltre ai disturbi d'ansia e di panico, l'ASD può coesistere con disturbo dello sviluppo intellettivo, disturbo da deficit di attenzione/iperattività, disturbo dello sviluppo della coordinazione, disturbi specifici dell'apprendimento e disturbi dell'umore. Il punteggio VGF stimato per Temple durante l'infanzia è intorno a 55. Anche se oggi potrebbe non soddisfare più i criteri diagnostici del DSM-5-TR, da bambina li soddisfaceva chiaramente. È una persona molto intelligente, ma nei suoi scritti descrive in modo inequivocabile le difficoltà linguistiche avute da bambina.

F84.0 Disturbo dello spettro dell'autismo, è necessario un supporto, senza compromissione intellettiva associata, con compromissione del linguaggio associata

F41.0 Disturbo di panico

Con l'eliminazione della diagnosi di sindrome di Asperger (insieme ad altre forme specifiche di autismo) dal DSM-5-TR, i gruppi di sostegno dei pazienti hanno reagito con forte disappunto. Utilizzato dal 1944, il termine *Asperger* ha una storia tanto lunga quanto quella dell'autismo. Sembra identificare un gruppo di persone che, pur essendo chiaramente segnate dai sintomi, presentano anche un'intelligenza e una gamma di abilità a volte notevoli, talora superiori alla media. È facile lasciarsi tentare dall'idea che l'Asperger sia una sorta di "autismo leggero". Ma sarebbe un errore: i soggetti con diagnosi di Asperger presentano molti degli stessi deficit che si osservano in altri individui con disturbo dello spettro dell'autismo. Desiderosi di avere amici ma privi dell'empatia necessaria per le interazioni sociali, questi soggetti solitari potrebbero voler cambiare, ma non sanno da dove cominciare.

Il concetto di *Asperger* è stato talmente utile, e così radicato nell'uso comune tra pazienti e professionisti, che difficilmente scomparirà, anche se non è più riconosciuto dalle versioni più recenti del DSM. È paradossale che, a causa del ritardo di linguaggio, i criteri del DSM-IV avrebbero escluso Temple Grandin da una diagnosi di sindrome di Asperger, pur essendo tuttora considerata la figura di riferimento per tale quadro clinico. È un esempio emblematico a favore del metodo di diagnosi basato sulla corrispondenza con un prototipo, descritto nell'introduzione (pag. 2). Secondo tale approccio, si potrebbe attribuire a Temple (da bambina) un punteggio di 4 su 5 per una diagnosi di sindrome di Asperger. Tuttavia, il DSM-5-TR, accogliendo le numerose osservazioni espresse dalla comunità dei pazienti, precisa che chi ha ricevuto in passato una diagnosi di Asperger può continuare a essere considerato all'interno dello spettro autistico, indipendentemente dal fatto che soddisfi o meno i criteri attuali. Ed è questo il secondo paradosso nel giro di un solo paragrafo.

Disturbo da deficit di attenzione/iperattività

Il disturbo da deficit di attenzione/iperattività (*Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder*, ADHD) ha avuto molti nomi nel corso della sua storia, da quando è stato descritto per la prima volta nel 1902. È uno dei disturbi comportamentali più comuni dell'infanzia, ma solo di recente – da qualche decennio al massimo – si è riconosciuta la persistenza dei sintomi anche nell'età adulta.

Anche se la diagnosi viene solitamente posta intorno ai nove anni, i sintomi iniziano spesso prima dell'ingresso a scuola. (I criteri del DSM-5-TR richiedono che alcuni sintomi siano presenti prima dei 12 anni.) Alcuni genitori riferiscono che il proprio bambino con ADHD piangeva più degli altri neonati, era irritabile o dormiva meno. Alcune madri arrivano ad affermare che il figlio scalciava molto già nel grembo.

Le tappe dello sviluppo motorio possono presentarsi precocemente; alcuni bambini sembrano correre ancor prima di saper camminare. Spesso vengono descritti come estremamente irrequieti, incapaci di restare seduti tranquilli. Possono anche essere goffi e avere difficoltà di coordinazione. Secondo almeno uno studio, questi bambini richiedono più frequentemente cure d'emergenza per traumi o intossicazioni accidentali rispetto ai coetanei senza ADHD. Hanno spesso difficoltà a concentrarsi sui compiti scolastici; per questo, nonostante un'intelligenza nella media o superiore, possono ottenere risultati scolastici scadenti. Tendono a essere impulsivi, a dire cose che feriscono gli altri e a risultare impopolari.

È essenziale una raccolta anamnestica accurata: l'osservazione diretta può non rivelare i sintomi tipici, che possono temporaneamente scomparire sotto lo stress di un esame clinico o di un ambiente nuovo.

Questi comportamenti tendono a diminuire con l'adolescenza, quando molti soggetti con ADHD diventano più tranquilli e capaci di affrontare lo studio. Tuttavia, alcuni sviluppano comportamenti devianti o fanno uso di sostanze. Da adulti, possono avere problemi interpersonali, uso di alcol o droghe o disturbi di personalità. Gli adulti con ADHD possono lamentare difficoltà di concentrazione, disorganizzazione, impulsività, labilità dell'umore, iperattività, intolleranza allo stress e scarsa tolleranza alla frustrazione.

L'ADHD colpisce circa il 7% dei bambini, con un rapporto maschi:femmine pari ad almeno 2:1. Secondo i criteri del DSM-5-TR, circa il 2,5% degli adulti dai 17 anni in su riceve una diagnosi di ADHD, anche se i dati variano ampiamente tra gli studi. Il rapporto tra i sessi è meno marcato negli adulti, per motivi non ancora del tutto chiariti.

Il disturbo mostra una componente familiare: genitori e fratelli hanno una probabilità maggiore della media di presentare sintomi. Alcolismo, separazioni e altre cause di disgregazione familiare sono frequenti negli antecedenti. Esistono associazioni genetiche sospette con il disturbo antisociale di personalità e il disturbo da sintomi somatici. Altri disturbi associati all'ADHD includono difficoltà di apprendimento, in particolare nella lettura. Negli adulti, bisogna valutare la presenza di disturbi da uso di sostanze, disturbi dell'umore e d'ansia.

Sono molte le condizioni che possono coesistere con l'ADHD. Tra queste vi sono il disturbo oppositivo provocatorio e il disturbo della condotta, presenti in una percentuale significativa dei soggetti con ADHD. Quando presenti, la sofferenza psicologica può essere tale da soddisfare anche i criteri per un disturbo depressivo persistente. Il disturbo da disregolazione dell'umore dirompente, introdotto più di recente, mostra un'associazione ancora più forte. Vanno inoltre valutati disturbi specifici dell'apprendimento, disturbo ossessivo-compulsivo e disturbi da tic. Negli adulti sono comuni anche il disturbo antisociale di personalità e i disturbi da uso di sostanze.

Caratteristiche essenziali del **disturbo da deficit di attenzione/iperattività**

I bambini con ADHD vengono spesso segnalati dagli insegnanti, che notano la loro continua agitazione e la tendenza a interrompere la lezione: si muovono in continuazione, si dimenano sulla sedia, si alzano senza permesso, parlano senza sosta, non riescono a giocare in silenzio o ad aspettare il proprio turno, interrompono o invadono lo spazio altrui, rispondono alle domande prima che siano completate. Tuttavia, l'iperattività/impulsività rappresenta solo metà del quadro. Questi soggetti hanno anche gravi difficoltà a mantenere l'attenzione, sia nel gioco sia nei compiti scolastici, e sembrano non ascoltare quando si parla loro direttamente. Si distraggono facilmente e tendono a evitare qualsiasi sforzo mentale prolungato, come i compiti. Trascurano i dettagli e commettono errori superficiali. L'organizzazione è spesso scarsa: i lavori sono disordinati, i materiali scolastici vengono persi, e sono incapaci di portare a termine compiti domestici o altre responsabilità.

Tutti questi comportamenti compromettono numerosi aspetti della vita: rendimento scolastico, rapporti familiari e vita sociale. Anche se i sintomi possono attenuarsi con l'età, possono persistere fino all'adolescenza e oltre.

Nota bene

Non dimenticare le D: • Durata e dati demografici (almeno 6 mesi; insorgenza prima dei 12 anni) • Disabilità (compromissione scolastica/lavorativa, sociale o personale) • Diagnosi differenziale (disturbo dello sviluppo intellettuale, **disturbi d'ansia e dell'umore**, disturbo dello spettro dell'autismo, **disturbi dissociativi**, disturbo della condotta, intossicazione da

sostanze, disturbo oppositivo provocatorio, disturbo da attaccamento reattivo, disturbo post-traumatico da stress, disturbo esplosivo intermittente, disturbi specifici dell'apprendimento, disturbi cognitivi, disturbo da disregolazione dell'umore dirompente, **disturbi psicotici, altri disturbi mentali, disturbi di personalità, intossicazione o astinenza da sostanze**).

Note di codifica

Specificare (negli ultimi 6 mesi):

F90.0 Manifestazione con disattenzione predominante. Soddisfa i criteri per l'inattenzione, ma non per l'iperattività/impulsività.

F90.1 Manifestazione iperattività-impulsività predominanti. Opposta alla precedente.

F90.2 Manifestazione combinata. Soddisfa entrambi i criteri.

Specificare se:

In remissione parziale. Da almeno 6 mesi persiste una compromissione, ma con un numero di sintomi inferiore rispetto alla soglia diagnostica.

Specificare il livello di gravità attuale:

Lieve. Sintomi relativamente pochi, con compromissione minima

Moderata. Gravità intermedia

Grave. Molti sintomi o presenza di sintomi particolarmente gravi

Se si leggono con attenzione i criteri del DSM-5-TR, si nota un'anomalia: il criterio D stabilisce che i sintomi "interferiscono con o riducono la qualità" del funzionamento del soggetto (pag. 82), mentre quasi tutti gli altri disturbi presenti nel manuale fanno riferimento a una "compromissione" del funzionamento. Sembra che il sottocomitato incaricato della stesura dei criteri abbia ritenuto che il termine *compromissione* fosse troppo influenzato da fattori culturali. Ciò solleva inevitabilmente una domanda: perché mai la diagnosi di ADHD dovrebbe tenere conto dell'influenza culturale più di qualsiasi altro disturbo incluso nel DSM-5-TR?

La risposta, ovviamente, è che non dovrebbe – e nemmeno noi dovremmo farlo. Atteniamoci alle *Caratteristiche essenziali*: potrebbero essere l'unico modo per restare lucidi.

Denis Tourney

«Credo di avere quello che ha mio figlio».

Denis Tourney è un uomo di 37 anni, sposato, con un impiego stabile come chimico ricercatore. Ha sempre avuto difficoltà a mantenere l'attenzione su un compito, ma è brillante e comunicativo, e ha saputo compensare i suoi limiti riuscendo a costruirsi una carriera presso un'importante azienda farmaceutica.

Una sera, la settimana precedente all'appuntamento clinico, mentre stava lavorando a un progetto di sintesi chimica, la casa era silenziosa – la moglie e i figli già a letto, ma stranamente Denis faceva molta fatica a concentrarsi sul lavoro. Tutto lo distraeva: il ticchettio dell'orologio, il gatto che saltava sul tavolo. Inoltre, stava iniziando a sentire mal di testa. Così ha preso due compresse, convinto si trattasse di aspirina, e le ha mandate giù con un bicchiere di latte.

«Quello che è successo dopo sembrava magia», racconta al medico. «È stato come se qualcuno avesse incanalato le mie onde cerebrali in un imbuto per poi versarle direttamente sul foglio su cui stavo lavorando. Nel giro di mezz'ora avevo isolato tutto, tranne il lavoro. In due ore ho fatto più di quanto di solito mi richieda un giorno o più. Poi mi è venuto il sospetto e ho guardato il flacone: avevo preso due delle compresse prescritte il mese scorso a Randy».

Randy è suo figlio di otto anni, e fino a un mese fa era un vero terremoto a scuola. Ma dopo quattro settimane di *Ritalin* è diventato meno irrequieto, i voti sono migliorati e ora è «quasi un piacere averlo in casa».

Denis sospetta da anni di essere stato iperattivo da bambino. Come Randy, nei primi anni di scuola non riusciva a stare seduto: si alzava continuamente per andare a temperare la matita o guardare un'ambulanza passare. Una volta, l'insegnante aveva scritto ai genitori dicendo che parlava di continuo e che «si dimenava come una trottola». Fa parte del “mito familiare” che abbia «gattonato a otto mesi e corso a dieci». Alla domanda del medico, Denis ammette che da bambino era sempre in movimento e detestava aspettare il proprio turno («Mi sembrava di voler uscire dalla pelle», dice).

Era anche incredibilmente smemorato. «Lo sono ancora. Non ricordo molto altro della mia capacità di attenzione da bambino – è passato troppo tempo», commenta. «Ma ho la netta impressione che ascoltassi poco, proprio come oggi. Tranne quando ho preso quelle due compresse per sbaglio».

Il resto della valutazione clinica è del tutto nella norma. Denis è in eccellente salute fisica e non ha mai avuto problemi psichiatrici. A parte qualche movimento sulla sedia, l'aspetto, il linguaggio e l'affettività sono del tutto ordinari, e ottiene il punteggio massimo al MMSE.

Denis è nato a Ceylon, dove i genitori lavoravano come diplomatici del servizio estero. Il padre, alcolista, muore giovane, non prima di divorziare dalla madre quando Denis aveva 7 o 8 anni. Ricorda nitidamente il loro ultimo grande litigio: la madre insisteva per far valutare i problemi comportamentali del figlio, ma il padre sbatté il pugno sul tavolo e giurò che «nessun figlio mio andrà da uno stramaledetto psichiatra». Poco dopo i genitori si separarono definitivamente.

Denis dice di aver imparato molto dalla condotta del padre: non beve, non ha mai provato droghe, non litiga con la moglie. Quando lei ha proposto di far valutare Randy, ha accettato senza esitazione. «Sogni sempre che i tuoi figli possano avere ciò che tu non hai avuto», riflette. «Nel nostro caso, si tratta del *Ritalin*».

Valutazione di Denis Tourney

Da bambino, Denis ha indubbiamente manifestato numerosi sintomi di ADHD. Ricorda più facilmente i sintomi legati all'iperattività (criteri A2): agitarsi (A2a), incapacità di restare seduto (A2b), difficoltà ad aspettare il proprio turno (A2h), essere sempre in movimento (A2e), correre in modo eccessivo (A2c), parlare troppo (A2f). (Nei bambini, il DSM-5-TR richiede

almeno sei sintomi, ma per soggetti di età pari o superiore a 17 anni ne bastano cinque, vista la difficoltà di ricordare in modo accurato eventi tanto lontani. La stessa logica si applica ai sintomi di disattenzione.) Denis ritiene di aver avuto anche problemi di attenzione, anche se ricorda meno dettagli.

I sintomi erano presenti in età precoce, certamente prima dei 12 anni (B). Anche se abbiamo solo prove aneddotiche che interferissero con il rendimento scolastico, sembrano sufficienti a questa distanza di tempo. Il medico dovrebbe accertare che le difficoltà fossero presenti in più contesti (C), come a scuola e in famiglia. Anche a trent'anni di distanza, Denis ricorda abbastanza sintomi da iperattività/impulsività da giustificare una diagnosi in età evolutiva. Negli adulti, l'irrequietezza è spesso il sintomo predominante. Sarebbe utile acquisire i registri scolastici dell'epoca, per verificare i ricordi del paziente.

Nei bambini, la diagnosi differenziale comprende numerose condizioni. (È importante notare che molti bambini con ADHD, durante le visite cliniche, riescono a restare seduti e concentrati – spesso la diagnosi dipende dall'anamnesi.) I bambini con disturbo dello sviluppo intellettuale imparano lentamente e possono essere impulsivi, ma quelli con ADHD, una volta catturata la loro attenzione, apprendono normalmente. A differenza dei soggetti con disturbo dello spettro dell'autismo, non presentano difficoltà comunicative marcate. I bambini depressi possono essere agitati o poco concentrati, ma i sintomi non durano tutta la vita. Molti soggetti con disturbo di Tourette sono iperattivi, ma chi ha solo ADHD non presenta tic motori o vocali.

Anche un ambiente familiare disorganizzato può causare iperattività e disattenzione; in questi casi, la diagnosi richiede cautela. Il disturbo oppositivo provocatorio e il disturbo della condotta possono presentare comportamenti in conflitto con gli adulti o con i pari, ma sono comportamenti intenzionali, privi del senso di colpa tipico dell'ADHD. Tuttavia, molti bambini con ADHD presentano disturbi comorbili, tra cui disturbo oppositivo, della condotta o di Tourette.

Negli adulti, la diagnosi differenziale include il disturbo antisociale di personalità e i disturbi dell'umore (che possono causare agitazione o difficoltà di concentrazione). Non si deve porre diagnosi di ADHD se i sintomi sono meglio spiegati da schizofrenia, disturbo d'ansia o disturbo di personalità.

Da bambino, Denis avrebbe probabilmente soddisfatto i criteri per ADHD, tipo combinato. Tuttavia, con le sole informazioni attualmente disponibili, sarebbe difficile sostenere questa diagnosi secondo gli standard attuali. Pur continuando ad avere da adulto gravi difficoltà di concentrazione, è riuscito a compensare con determinazione e intelligenza. Solo confrontando la sua performance usuale con quella ottenuta grazie alla medicazione accidentale, si rende conto del grado di compromissione.

Alcuni dettagli suggeriscono che potrebbe ancora ricevere una diagnosi secondo il DSM-5-TR (per es. la distrazione – A1b), ma anche con più dati potrebbe non emergere un quadro completo per una diagnosi formale in età adulta. Dal punto di vista clinico, è più ragionevole utilizzare la specificazione “in remissione parziale”. Una valutazione più approfondita, con il contributo della moglie o del datore di lavoro, potrebbe portare a una diagnosi diversa. Può essere attribuito un punteggio VGF di 70.

F90.2 Disturbo da deficit di attenzione/iperattività, manifestazione combinata, in remissione parziale

L'ADHD è probabilmente sottodiagnosticato negli adulti. Sebbene alcuni autori abbiano espresso scetticismo sulla validità della diagnosi in questa fascia d'età, le evidenze a sostegno della sua legittimità sono in aumento. Tuttavia, la formulazione troppo cavillosa dei criteri di specificazione rischia di indurre a trascurarli.

F90.8 Disturbo da deficit di attenzione/iperattività con altra specificazione

F90.9 Disturbo da deficit di attenzione/iperattività senza specificazione

Il disturbo da deficit di attenzione/iperattività con o senza specificazione va utilizzato per soggetti che presentano sintomi evidenti, ma che non soddisfano i criteri completi per una diagnosi formale di ADHD. Rientrano in questa categoria, ad esempio, le persone la cui sintomatologia è iniziata dopo i 12 anni o che presentano un numero insufficiente di sintomi. È importante ricordare che, per essere inclusi in questa categoria, i sintomi devono comunque essere associati a una compromissione. Se si desidera specificare il motivo per cui la diagnosi completa non si applica, va usato il codice F90.8, aggiungendo una nota come “esordio dei sintomi all'età di 13 anni”. In caso contrario, utilizzare F90.9. Si veda la nota di approfondimento a pagina 11.

Disturbi da tic

Un *tic* è una vocalizzazione o un movimento corporeo improvviso, ripetuto, rapido e non ritmico, tanto veloce, in effetti, da poter verificarsi letteralmente in un battito di ciglia (e talvolta coincide con esso). I tic complessi, che possono includere più tic semplici in rapida successione, sono naturalmente più lunghi. I tic sono frequenti e possono presentarsi in forma isolata o come sintomi del disturbo di Tourette.

La gravità può variare da un semplice spasmo occasionale a scariche motorie e vocali ripetitive che, in classe, possono causare vera e propria confusione. I tic motori esordiscono tipicamente nell'infanzia, anche già a partire dai 2 anni. Coinvolgono classicamente la parte superiore del viso (smorfie, spasmi dei muscoli oculari), ma possono includere anche tensioni addominali, movimenti delle spalle, della testa o degli arti. I tic vocali tendono a comparire più tardi. Quelli semplici possono includere versi, colpi di tosse, schiarimenti di gola, annusamenti e singole sillabe pronunciate a bassa voce o gridate.

I bambini con tic spesso si sentono fuori controllo rispetto al proprio corpo e ai propri pensieri. Con l'età, alcuni sviluppano una sorta di “tensione e rilascio”, in cui il tic porta un senso di sollievo. Sebbene i tic siano involontari, i pazienti possono sopprimerli per brevi periodi; di solito scompaiono durante il sonno. Anche se descritti come disturbi persistenti, i tic variano in intensità nel tempo e possono scomparire per settimane. La frequenza tende ad aumentare durante malattie, stanchezza o stress.

I tic infantili sono comuni: interessano circa il 10% dei maschi e il 5% delle femmine. Nella maggior parte dei casi si tratta di tic motori che scompaiono spontaneamente con la

crescita, senza generare preoccupazioni cliniche. Se persistono nell'età adulta, la prevalenza è più bassa, anche se la predominanza maschile resta evidente. Negli adulti, i tic insorgono raramente in modo isolato; quando accade, spesso sono legati all'uso di cocaina o altre droghe. I tic negli adulti tendono a rimanere relativamente stabili, variando in intensità ma generalmente meno gravi rispetto all'infanzia. Tra i fattori che peggiorano la prognosi in età adulta si segnalano la presenza di disturbi mentali o malattie croniche, la mancanza di supporto familiare e l'uso di sostanze psicoattive.

Poiché i tic si presentano in modo simile indipendentemente dalla diagnosi, si propone un esempio solo nel contesto del disturbo di Tourette.

F95.2 Disturbo di Tourette

Il disturbo di Tourette (DT) è stato descritto per la prima volta nel 1895 dal neurologo francese Georges Gilles de la Tourette. È caratterizzato da molteplici tic che coinvolgono diverse parti del corpo. Spesso sono presenti tic motori del capo; l'ammiccamento è spesso il primo sintomo a comparire. Alcuni soggetti manifestano tic motori complessi, come piegamenti profondi delle ginocchia. La localizzazione e la gravità dei tic motori cambiano frequentemente nel tempo.

Tuttavia, sono i tic vocali a rendere questo disturbo così distintivo, tanto da condurre i pazienti all'attenzione degli specialisti – spesso psichiatri più che neurologi. I tic vocali possono includere una sorprendente varietà di versi, clic, colpi di tosse, grugniti e parole comprensibili. Una minoranza significativa (10-30%) presenta *coprolalia*, cioè l'emissione involontaria di oscenità o linguaggio socialmente inaccettabile, con impatto spesso drammatico su vita familiare e relazionale. Può manifestarsi anche coprolalia mentale, con pensieri osceni o intrusivi.

Oggi si riconosce che il disturbo di Tourette non è affatto raro: colpisce fino all'1% dei giovani, con una prevalenza maschile di 2.3:1. Per motivi ancora sconosciuti, è meno comune tra le persone afroamericane rispetto ad altri gruppi etnici. Tra i sintomi associati figurano comportamenti autolesivi, come sbattere la testa o pizzicarsi la pelle. Il disturbo ha una forte componente familiare, con una concordanza superiore al 50% nei gemelli monozigoti e intorno al 10% nei dizigoti. Spesso si riscontra una storia familiare di tic o di disturbo ossessivo-compulsivo (DOC), suggerendo un possibile legame genetico tra il disturbo di Tourette e il disturbo ossessivo-compulsivo a esordio precoce.

Il disturbo inizia tipicamente entro i 6 anni, raggiunge la massima gravità tra i 10 e i 12 anni, e successivamente migliora in circa il 75% dei casi. Nel restante 25%, i tic permangono con intensità moderata o severa. Sebbene possano esserci periodi di remissione, il disturbo di Tourette tende a durare per tutta la vita. Con la maturità, tuttavia, la gravità dei sintomi può ridursi notevolmente o scomparire del tutto. La comorbilità è frequente, in particolare con disturbo ossessivo-compulsivo e ADHD.

Caratteristiche essenziali dei **disturbi da tic (confronto)**

	Disturbo di Tourette	Disturbo persistente (cronico) da tic motori o vocali	Disturbo transitorio da tic
Tipo specifico di tic	1 o più tic vocali e 2 o più tic motori (si veda <i>Nota bene</i>)	Tic motori o vocali, ma <i>non</i> entrambi	Tic motori o vocali, oppure entrambi, in qualsiasi quantità
Durata	Più di 1 anno; possono esserci periodi senza tic		Meno di 1 anno
Diagnosi differenziale	Nessun'altra condizione medica o uso di sostanze	Nessun'altra condizione medica o uso di sostanze; non disturbo di Tourette	Nessun'altra condizione medica o uso di sostanze; mai disturbo di Tourette né disturbo persistente da tic motori o vocali
Dati demografici	Deve iniziare prima dei 18 anni		
Specificare se	—	Con solo tic motori/Con solo tic vocali	—
Definizione di tic	Movimento o vocalizzazione improvvisi, non ritmici, rapidi e ricorrenti		

Nota bene

Nel disturbo di Tourette, tic motori e vocali non devono necessariamente manifestarsi in concomitanza.

Caratteristiche essenziali del **disturbo di Tourette**

I primi tic nei soggetti con disturbo di Tourette si manifestano spesso con ammiccamenti oculari intorno ai 6 anni. A questi si aggiungono tic vocali, che inizialmente possono consistere in grugniti o schiarimenti di gola. Nel tempo, i soggetti con disturbo di Tourette presentano più tic motori e almeno un tic vocale. Il tic più noto in assoluto, la coprolalia – ovvero l'emissione di parole oscene o socialmente inaccettabili – è in realtà relativamente rara.

Nota bene

Non dimenticare le D: • Durata e dati demografici (superiore a 1 anno; insorgenza prima dei 18 anni, tipicamente tra i 4 e i 6) • Diagnosi differenziale (disturbo ossessivo-compulsivo, altri disturbi da tic, disturbi da uso di sostanze, condizioni mediche).

Gordon Whitmore

Gordon è uno studente universitario di 20 anni che si presenta in ambulatorio con il seguente motivo di consultazione: «Ho smesso di prendere le medicine e la Tourette è tornata».

Frutto di una gravidanza a termine e di un parto senza complicazioni, Gordon si è sviluppato in modo del tutto ordinario. Ma a otto anni e mezzo, la madre nota il primo tic. Seduti a colazione, lo osserva mentre legge la scatola dei cereali. Ogni pochi secondi, Gordon sbatte deliberatamente le palpebre, stringendo forte gli occhi per poi riaprirli spalancati.

«Mi ha chiesto se stessi bene, si è chiesta se stessi avendo una convulsione», racconta Gordon al professionista della salute mentale. Poi interrompe improvvisamente il racconto per urlare: «Merda-fottiti! Merda-fottiti!». Ad ogni esclamazione, gira bruscamente la testa a destra e la scuote con forza, fino a far battere i denti.

«Ma non ho mai perso conoscenza né niente del genere. Era solo l'inizio della mia Tourette». Imperturbabile dopo l'improvviso scoppio verbale, Gordon riprende a raccontare. Durante l'infanzia accumula un assortimento di tic facciali e altri movimenti improvvisi della testa e della parte superiore del corpo. Ogni nuovo tic motorio gli attira nuovi sberleffi dai compagni di classe, ma sono nulla in confronto agli abusi subiti dopo l'inizio dei tic vocali.

Poco dopo aver compiuto 13 anni, Gordon inizia a percepire una tensione nella parte posteriore della gola. Non riesce a descriverla – non pizzica, non ha sapore e non è qualcosa che possa deglutire. A volte tossire porta un sollievo temporaneo, ma più spesso è necessaria una vocalizzazione per alleviarla. Un abbaio o un verso possono bastare. Ma nei momenti peggiori, solo una bestemmia riesce ad attenuarla.

«Merda-fottiti! Merda-fottiti!» urla di nuovo. Poi: «Troia!». Gordon scuote la testa e lancia due urla.

A metà del terzo anno di liceo, i tic vocali diventano così gravi da costringere la scuola a sospenderlo in modo permanente, fino a quando non fosse stato in grado di rimanere in aula senza creare scompiglio. Il terzo specialista consultato dai genitori prescrive aloperidolo, che riesce ad alleviare completamente i sintomi, ad eccezione della tendenza a sbattere le palpebre sotto stress.

Gordon ha assunto il farmaco fino a un mese prima, quando aveva letto un articolo sulla discinesia tardiva e aveva cominciato a preoccuparsi degli effetti collaterali. Ma dopo la sospensione, l'intero spettro dei tic era ricomparso rapidamente. Era stato recentemente valutato dal medico di base, che lo aveva trovato in buone condizioni generali. Non ha mai fatto uso di droghe o alcol.

Gordon è un giovane curato e dall'aspetto gradevole, che durante gran parte del colloquio resta tranquillo. A prima vista, appare del tutto ordinario, se non fosse per gli ammiccamenti esagerati, che si ripetono più volte al minuto. Talvolta li accompagna aprendo la bocca e arricciando le labbra sopra i denti. Ogni pochi minuti, però, si verifica una piccola “esplosione”: versi, grugniti, latrati, accompagnati da una varietà di tic che coinvolgono volto, testa e spalle. A intervalli irregolari ma frequenti, tra le vocalizzazioni si inseriscono le imprecazioni già riportate, pronunciate più con volume che con convinzione. Poi, con calma, Gordon riprende la conversazione da dove l'aveva lasciata.

Per il resto, lo stato mentale è del tutto nella norma. Quando non è disturbato dai tic, il linguaggio è chiaro, coerente, pertinente e spontaneo. Ottiene il punteggio massimo (30/30) al MMSE. Si dichiara preoccupato dei propri sintomi, ma nega di sentirsi particolarmente

depresso o ansioso. Non ha mai avuto allucinazioni, deliri o pensieri suicidari. Nega anche la presenza di ossessioni o compulsioni, aggiungendo: «Se intende tipo zio George... lui fa dei rituali».

Valutazione di Gordon Whitmore

I sintomi di Gordon sono iniziati in età infantile (criterio C) e comprendono sia tic vocali sia tic motori multipli (A), presenti con una frequenza e durata sufficienti (B) a soddisfare pienamente i criteri per una diagnosi di disturbo di Tourette. Il soggetto è altrimenti in buona salute: non emergono elementi a supporto di una condizione medica alternativa, come ad esempio la distonia. Disturbi mentali che possono causare movimenti anomali, come la schizofrenia o l'intossicazione da amfetamine, non trovano riscontro nel caso di Gordon (D). La durata dei sintomi e la presenza concomitante di tic vocali e motori multipli permettono di escludere altri disturbi da tic (come il disturbo persistente da tic motori o vocali, o il disturbo transitorio da tic).

È opportuno approfondire la presenza di eventuali condizioni associate al disturbo di Tourette, come il disturbo ossessivo-compulsivo e l'ADHD in età evolutiva. (Lo zio di Gordon potrebbe aver avuto un disturbo ossessivo-compulsivo.) La diagnosi di Gordon sarà pertanto:

F95.2 Disturbo di Tourette

F95.0 Disturbo transitorio da tic

Per definizione, i tic nel disturbo transitorio da tic sono transitori. Di solito si tratta di tic motori semplici, che compaiono tra i 3 e i 10 anni e fluttuano nel tempo, con un'alternanza di fasi di aumento e riduzione nell'arco di settimane o mesi. I tic vocali sono meno comuni rispetto a quelli motori. Un soggetto che ha già ricevuto una diagnosi di disturbo persistente da tic motorio o vocale non può successivamente ricevere una diagnosi di disturbo transitorio da tic.

F95.1 Disturbo persistente (cronico) da tic motori o vocali

Una volta che i tic persistono per oltre 1 anno, non possono più essere considerati transitori. I tic motori persistenti fluttuano anch'essi in intensità, variando nel tempo. I tic vocali persistenti sono invece rari. Anche i tic motori persistenti tendono comunque a scomparire nel giro di pochi anni, sebbene possano ricomparire in età adulta durante periodi di stanchezza o stress. Anche se i tic persistenti hanno una probabile correlazione genetica con il disturbo di Tourette, i soggetti con diagnosi di Tourette non possono ricevere questa diagnosi.

F95.8 Disturbo da tic con altra specificazione

F95.9 Disturbo da tic senza specificazione

Il disturbo da tic senza specificazione viene utilizzato per codificare la presenza di tic che non soddisfano i criteri per nessuno dei disturbi da tic precedentemente descritti. In alternativa, se si desidera indicare il motivo per cui non si applicano le diagnosi standard, si può usare la voce con specificazione. Un esempio è rappresentato da tic che sembrano iniziare dopo i 18 anni.

Disturbi del movimento

F82 Disturbo dello sviluppo della coordinazione

Il disturbo dello sviluppo della coordinazione (*Developmental Coordination Disorder*, DCD) è forse più noto con un'etichetta dispregiativa: “sindrome del bambino goffo”. Più o meno sinonimo di *disprassia* (difficoltà nell'esecuzione di movimenti complessi nonostante forza e sensibilità normali), il DCD continua a essere oggetto di un vivo dibattito. Un dibattito importante, considerando che questo disturbo colpisce circa il 6% dei bambini tra i 5 e i 10 anni, e che un terzo di essi presenta sintomi gravi. Il disturbo è più frequente nei maschi, con un rapporto di circa 4:1 rispetto alle femmine.

I bambini e i ragazzi con DCD faticano a far sì che il proprio corpo esegua i movimenti desiderati. I più piccoli possono mostrare ritardi nello sviluppo motorio, in particolare nel gattonare, camminare, parlare o anche solo nel vestirsi da soli. I bambini più grandi, spesso scelti per ultimi nelle attività sportive perché non sanno lanciare, correre, saltare o calciare con destrezza, possono avere difficoltà a stringere amicizie. Alcuni hanno problemi anche con abilità scolastiche di base come colorare, scrivere in stampatello o in corsivo, ritagliare con le forbici.

Anche se i sintomi possono presentarsi isolatamente, in oltre la metà dei casi il DCD fa parte di un quadro clinico più ampio, che può includere deficit di attenzione o disturbi dell'apprendimento, come la dislessia. È stata inoltre segnalata una comorbidità con il disturbo dello spettro dell'autismo.

Nonostante anni di ricerche, la causa del disturbo rimane sconosciuta. Nel singolo caso, è fondamentale escludere altre condizioni fisiche: distrofia muscolare, miastenia congenita, paralisi cerebrale infantile, tumori del sistema nervoso centrale, epilessia, atassia di Friedreich, sindrome di Ehlers-Danlos. Ovviamente, l'insorgenza tardiva della goffaggine motoria depone fortemente contro la diagnosi di DCD.

I deficit nelle abilità motorie possono persistere durante l'adolescenza e fino all'età adulta, anche se si sa ancora poco sull'evoluzione del disturbo nei soggetti adulti.

Caratteristiche essenziali del disturbo dello sviluppo della coordinazione

Le abilità motorie sono nettamente inferiori rispetto a quanto atteso per l'età del bambino, al punto da ostacolare i progressi scolastici, sportivi o in altre attività. I comportamenti motori specifici coinvolti includono: goffaggine generale, difficoltà con l'equilibrio, ritardi nelle tappe di sviluppo motorio, e lentezza nell'acquisizione di abilità fondamentali come saltare, giocare a palla o scrivere in modo leggibile.

Nota bene

Non dimenticare le D: • Dati demografici (esordio nell'infanzia) • Disabilità (compromissione sul piano scolastico, lavorativo, sociale o personale) • Diagnosi differenziale (**condizioni fisiche** come **deficit visivi**, **paralisi cerebrale infantile**, **distrofia muscolare**; **disturbo dello sviluppo intellettivo**; disturbo dello spettro dell'autismo; ADHD).

F98.4 Disturbo da movimento stereotipato

Le *stereotipie* sono comportamenti che le persone sembrano spinte a ripetere continuamente, senza un obiettivo apparente – movimenti ripetitivi fini a se stessi. Questi comportamenti sono attesi nei neonati e nei bambini piccoli, che dondolano, si succhiano il pollice o portano alla bocca qualunque oggetto ci entri. Ma quando tali stereotipie persistono nell'infanzia avanzata o oltre, possono attirare l'attenzione clinica come disturbo da movimenti stereotipati (*Stereotypic Movement Disorder*, SMD).

I comportamenti tipici includono dondolamento, agitazione o sventolio delle mani, manipolazione delle dita, pizzicamento della pelle, rotazione di oggetti. Possono verificarsi lesioni gravi in caso di morsi, colpi alla testa o percosse a dita, bocca o altre parti del corpo. Queste manifestazioni si osservano frequentemente in soggetti con disturbo dello sviluppo intellettivo o disturbo dello spettro dell'autismo, ma anche nel 3% circa di bambini altrimenti sani con ADHD, tic o disturbo ossessivo-compulsivo.

La prevalenza negli adulti non è nota; fatta eccezione per le persone con disturbo dello sviluppo intellettivo, si ritiene che il disturbo sia poco comune. In uno studio condotto su 20 adulti con SMD, 14 erano donne; la storia clinica di disturbi dell'umore e d'ansia era comune a tutti i casi.

Soggetti che fanno uso di amfetamine possono sviluppare comportamenti simili, come una fissazione per manipolare oggetti meccanici (orologi, radio) o pizzicarsi la pelle. Altri possono ordinare o riordinare piccoli oggetti, come gioielli o sassolini – comportamento noto come *punding* (dal termine usato nella comunità degli assuntori di amfetamine), potenzialmente legato a una stimolazione dopaminergica eccessiva.

I comportamenti SMD sono stati associati a cecità (soprattutto congenita), sordità, sindrome di Lesch-Nyhan, epilessia del lobo temporale, sindrome postencefalitica, e a forme gravi di schizofrenia o DOC. Sono stati inoltre segnalati in casi isolati di morbo di Wilson (disturbo del metabolismo del rame), ictus del tronco encefalico e sindrome genetica *cri du chat* (così chiamata per il suono caratteristico emesso dai neonati affetti). Comportamenti stereotipati possono essere osservati anche in pazienti anziani con demenza. Circa il 10% delle persone con disturbo dello sviluppo intellettivo residenti in strutture assistenziali presenta una forma autolesiva di disturbo da movimenti stereotipati.

Nel 1995, *The New Yorker* riportava che Bill Gates, all'epoca amministratore delegato di Microsoft, dondolava mentre lavorava. «La parte superiore del suo corpo si inclina fino a quasi quarantacinque gradi, poi risale, poi si inclina di nuovo. Spesso tiene i gomiti piegati, appoggiati all'altezza dell'inguine. Il ritmo del dondolio varia a seconda del suo umore. A volte le persone presenti alle riunioni finiscono per dondolare con lui». Affermando che si trattava di un'abitudine risalente a un'età molto precoce, Gates dichiarava alla giornalista: «Penso che sia semplicemente energia in eccesso».

Caratteristiche essenziali del **disturbo da movimenti stereotipati**

Non si riscontra alcuna causa fisica o mentale alternativa che giustifichi i movimenti ripetitivi e privi di scopo messi in atto dal soggetto, come sbattere la testa, dondolarsi, mordersi o colpirsi, agitare le mani.

Nota bene

Non dimenticare le D: • Dati demografici (esordio nell'infanzia) • Disagio o disabilità (compromissione sociale, lavorativa o personale; possono verificarsi condotte autolesive) • Diagnosi differenziale (sviluppo normale nei bambini, **disturbo ossessivo-compulsivo**, disturbo dello spettro dell'autismo, **tricotillomania**, disturbi da tic, disturbo da escoriazione, disturbo dello sviluppo intellettivo, **disturbi da uso di sostanze**, **condizioni organiche**).

Note di codifica

Specificare:

{Con}{Senza} comportamento autolesivo (sono inclusi anche comportamenti potenzialmente lesivi se non vengono prevenuti).

Specificare la gravità attuale:

Lieve. I sintomi possono essere gestiti facilmente con strategie comportamentali.

Moderata. I sintomi richiedono interventi di modificazione del comportamento e misure protettive specifiche.

Grave. I sintomi richiedono sorveglianza continua per prevenire eventuali lesioni fisiche.

Specificare se:

Associato a una condizione genetica o ad altra condizione medica nota, a un disturbo del neurosviluppo o a un fattore ambientale, come il disturbo dello sviluppo intellettivo o la sindrome alcolica fetale.

Disturbi della comunicazione

I disturbi della comunicazione sono tra i motivi più frequenti per cui i bambini vengono indirizzati a una valutazione specialistica. Per alcuni, le difficoltà comunicative sono espressione di problemi evolutivi più ampi, come il disturbo dello spettro dell'autismo o il disturbo dello sviluppo intellettivo. Per molti altri, tuttavia, si tratta di disturbi specifici del linguaggio o della parola, non riconducibili ad altri quadri clinici.

I disturbi della parola comprendono l'assenza di fluidità del linguaggio (per es. la balbuzie); la produzione scorretta o l'uso inappropriato dei suoni del linguaggio (come nel di-