

La Sindrome di Asperger: Linee guida per la diagnosi

Ami Klin, Ph.D. e Fred R. Volkmar, M.D., Yale Child Study Center, New Haven, Connecticut, Stati Uniti



Tratto dalla Rivista **AUTISMO OGGI**, Fondazione ARES www.fondazioneares.com

Introduzione

La sindrome di Asperger è un grave disturbo dello sviluppo caratterizzato dalla presenza di difficoltà importanti nell'interazione sociale e da schemi inusuali e limitati di interessi e di comportamento. Sono state constatate molte similitudini con l'autismo senza ritardo mentale (denominato "High Functioning Autism"), ma non si è ancora risolta la questione se la sindrome di Asperger e l'autismo di alto livello siano veramente condizioni diverse. In qualche misura, la risposta dipende dal modo in cui medici e ricercatori fanno uso del concetto diagnostico, dato che fino a poco tempo fa non esisteva nessuna definizione "ufficiale" della sindrome di Asperger. La mancanza di una definizione consensuale ha generato grande confusione: visto che i ricercatori non potevano interpretare i risultati di altri ricercatori, i medici si sentivano liberi di usare tale etichetta allegandovi le proprie interpretazioni giuste o false del "vero" significato della sindrome di Asperger. I genitori erano quindi spesso confrontati con una diagnosi che nessuno capiva bene e, peggio ancora, della quale nessuno sapeva cosa fare. L'ambito scolastico non era a conoscenza di questa condizione e le assicurazioni non potevano rimborsare delle prestazioni fatte sulla base di una diagnosi "non ufficiale". Non esisteva alcuna informazione stampata che desse sia ai genitori sia ai medici delle linee guida sul senso e sulle conseguenze della sindrome di Asperger, includendo il tipo di valutazione diagnostica e il tipo di terapie e interventi giustificati.

Questa situazione è cambiata un po' da quando la sindrome di Asperger è stata resa "ufficiale" nel DSM-IV (APA, 1994), in seguito ad un esame in campo internazionale in cui sono stati coinvolti più di mille bambini e adolescenti affetti da autismo e da disturbi correlati (Volkmar et al., 1994). Tali esami (field trials) avevano dimostrato che era legittimo includere la sindrome di Asperger in una categoria diagnostica differente dall'autismo, nel gruppo che include i disturbi pervasivi dello sviluppo. Rilevante è che su questo disturbo sia stata raggiunta una definizione consensuale, che dovrebbe fungere da cornice di riferimento per tutti coloro che usano questa diagnosi. Tuttavia, i problemi sono lontani dall'essere risolti: nonostante alcune nuove direzioni di ricerca, la conoscenza della sindrome di Asperger rimane ancora molto limitata. Ad esempio, non sappiamo quanto essa sia realmente diffusa, né quanto rilevante sia il rapporto tra maschi e femmine e neppure quanto sia forte l'impatto dei legami genetici nell'aumento delle probabilità di trovare le stesse condizioni fra la parentela.

La ricerca scientifica, e la conseguente prestazione di servizi, sta naturalmente solo cominciando. I genitori sono esortati ad essere cauti e ad usare un approccio critico verso le informazioni ricevute. Fondamentalmente, nessun tipo di etichetta diagnostica riassume le caratteristiche di una persona. E' infatti necessario prendere in considerazione sia i punti di forza sia i punti deboli della persona stessa, fornendo quindi un intervento individualizzato che risponda a questi bisogni (valutati e monitorizzati in modo adeguato). Nonostante il percorso fatto, cerchiamo tuttora di definire questa strana incapacità di imparare le abilità sociali, di stabilire quante persone essa riguarda e di decidere

cosa possiamo fare per quelle che ne sono affette. Le linee guida seguenti ricapitolano parte dell'informazione attualmente ottenibile su tali questioni.

Premesse

L'autismo è il disturbo pervasivo dello sviluppo (PDD) più largamente riconosciuto. Altre diagnosi, con forme leggermente simili a quelle riscontrate nell'autismo, sono state studiate in modo meno intenso, rendendo la loro validità più discutibile. Una di queste condizioni, chiamata sindrome di Asperger, è stata originariamente descritta da Hans Asperger (1944, vedi traduzione di Frith, 1991), il quale forniva un resoconto di alcuni casi, le cui forme cliniche somigliavano alla descrizione di Kanner (1943) dell'autismo (problemi con interazione sociale e comunicazione e schemi di interessi limitati e caratteristici). La descrizione di Asperger si differenziava però da quella di Kanner, in quanto il linguaggio era in ritardo in modo meno frequente, i deficit di tipo motorio erano più comuni, l'inizio della manifestazione del disturbo si presentava più tardi, e tutti i casi iniziali descritti riguardavano solo il sesso maschile. Inoltre, Asperger suggeriva che era possibile osservare alcuni problemi simili anche in altri membri della famiglia, e particolarmente nei padri.

Per molti anni, questa sindrome è rimasta fundamentalmente sconosciuta nella letteratura inglese. Uno sguardo retrospettivo e una serie di analisi di casi realizzati da Lorna Wing (1981), aumentarono poi l'interesse per questa condizione, determinando un uso sempre maggiore di questo termine nella pratica clinica e un continuo aumento del numero di rapporti di casi e di studi di ricerca. Le caratteristiche cliniche della sindrome descritte abitualmente includono: a) scarsità di empatia; b) interazione sociale unilaterale, inappropriata e senza malizia, poca abilità di formare delle amicizie e conseguente isolamento sociale; c) linguaggio monotono e pedante; d) scarsa comunicazione non verbale; e) profondo interesse in tematiche circoscritte come il tempo, i fatti di trasmissioni televisive, gli orari ferroviari o le carte geografiche che, memorizzate in modo meccanico, riflettono poca comprensione conferendo inoltre un'impressione di eccentricità; f) movimenti goffi, maldestri e posture bizzarre.

Nonostante Asperger avesse originariamente descritto la presenza di questa condizione unicamente in persone di sesso maschile, attualmente vi sono pure casi di persone di sesso femminile con questa sindrome. I maschi hanno comunque molta più probabilità di esserne affetti. Anche se risulta che la maggior parte dei bambini affetti da questa condizione si situano nei normali parametri di intelligenza, in alcuni di loro è stato riscontrato un leggero ritardo.

L'apparente inizio della condizione, o perlomeno la presa di coscienza di essa, ha luogo probabilmente un po' più tardi dell'autismo. È possibile che ciò sia dovuto al fatto che le proprietà di linguaggio e le abilità cognitive sono migliori. La condizione tende ad essere molto stabile nel tempo e le più alte capacità intellettive osservate suggeriscono, a lungo termine, un miglior esito di quanto tipicamente osservato nell'autismo.

Concetti diagnostici correlati

Diversi concetti diagnostici simili, ripresi dalla psichiatria degli adulti, dalla neuropsicologia, dalla neurologia e da altre discipline, hanno una forte comunanza con gli aspetti fenomenologici della sindrome di Asperger. Wolff e altri colleghi hanno per esempio descritto un gruppo di individui che avevano uno schema anomalo di comportamento, caratterizzato da isolamento sociale, rigidità di pensiero e da abitudini e stile inusuali di comunicazione. Questa condizione fu chiamata disturbo schizoide della personalità nell'infanzia. Purtroppo, non venne fornito nessun resoconto dello sviluppo della condizione, rendendo quindi difficile accertarsi della misura in cui gli individui descritti avrebbero avuto anche una sintomatologia di tipo autistico nei primi anni di vita. In generale, per il fatto che la sindrome di Asperger è vista come un tratto della personalità che non cambia, è difficile apprezzarne pienamente gli aspetti dello sviluppo, che potrebbero però dimostrarsi di grande valore per la diagnosi differenziale.

In neuropsicologia è stata dedicata una grossa parte della ricerca al concetto di Rourke (1989) sulla sindrome del disturbo di apprendimento non verbale (NLD). Il contributo principale di questa linea di ricerca è stato il tentativo di tracciare le implicazioni sullo sviluppo sociale ed emozionale del bambino con un profilo neuropsicologico singolare di abilità e deficit, che sembra avere un impatto deleterio sia sulle capacità di socializzazione, sia sugli stili interattivi e comunicativi della persona. Le caratteristiche neuropsicologiche degli individui con il profilo della disabilità di apprendimento non verbale includono deficit nella percezione tattile, nella coordinazione psicomotoria, nell'organizzazione visuospaziale, nella risoluzione di problemi non verbali e nell'apprezzamento dell'assurdo e del senso dell'umorismo. Gli individui con disabilità di apprendimento non verbale manifestano anche ben sviluppate capacità meccaniche verbali e di memoria verbale, ma delle difficoltà ad adattarsi a situazioni nuove e complesse, troppo attaccamento a comportamenti stereotipati in tali situazioni, nonché dei deficit in aritmetica meccanica rispetto alle capacità di lettura di singole parole, poca pragmatica, parlata monotona, e difficoltà significative nella percezione e nel giudizio sociale e nelle abilità d'interazione sociale. Vi sono difficoltà notevoli nell'apprezzamento di sottili e abbastanza ovvi aspetti non verbali della comunicazione, i quali spesso hanno come conseguenza il disprezzo e il rifiuto da parte di altre persone. Come risultato, gli individui con disabilità di apprendimento non verbale manifestano una forte tendenza a ritirarsi socialmente e sono a rischio di sviluppare dei seri disturbi dell'umore.

Molti degli aspetti clinici della disabilità di apprendimento non verbale sono stati descritti anche nella letteratura neurologica come una forma di disabilità di sviluppo di apprendimento dell'emisfero destro (Denckla, 1983; Voeller, 1986). I bambini affetti da questa condizione mostrano dei disturbi profondi nell'interpretazione e nell'espressione affettiva e in altre abilità interpersonali di base. Infine, un ulteriore termine presente nella letteratura, il disordine semantico-pragmatico (Bishop, 1989), riporta ugualmente degli aspetti del disturbo di apprendimento non verbale e della sindrome di Asperger.

Al momento, non è chiaro se questi concetti descrivano delle entità differenti o se, ciò che è più probabile, diano delle prospettive differenti di un gruppo eterogeneo, ma in sovrapposizione, di disturbi che hanno in comune almeno alcuni aspetti. Una meta importante della ricerca attuale è di cercare una convergenza tra i vari resoconti specifici delle differenti discipline, in modo da usare diverse metodologie nello sforzo di validare il concetto, definito in modo comportamentale, di sindrome di Asperger. Comunque, per migliorare la comparabilità degli studi, è di grande importanza stabilire delle linee guida consensuali e rigorose per la diagnosi della sindrome di Asperger, in particolare rispetto alle similitudine con altre condizioni correlate.

Definizione categoriale e descrizione clinica

Come definiti nel DSM-IV (APA, 1994), i criteri provvisori per la sindrome di Asperger seguono la stessa struttura dei criteri dell'autismo, sovrapponendosi infatti fino ad un certo livello. La sintomatologia è definita in termini di criteri di debutto, di criteri sociali e emozionali e di criteri di interessi limitati, con l'aggiunta di due caratteristiche comuni ma non necessarie, che comprendono i deficit motori e le capacità speciali occasionali. Un criterio finale comprende l'esclusione necessaria di altre condizioni, soprattutto l'autismo oppure una forma di autismo "al di sotto della soglia" (o di "tipo-autistico", il disturbo pervasivo dello sviluppo, non altrimenti specificato). È interessante constatare che la definizione della sindrome di Asperger nel DSM-IV abbia come punto di riferimento l'autismo, per cui alcuni dei criteri comportano l'assenza di anomalie in alcune aree di funzionalità che sono invece affette nell'autismo. La seguente tabella riassume i criteri per la "sindrome di Asperger" nel DSM-IV, col termine di "disturbo di Asperger" (APA, 1994):

F84.5 Disturbo di Asperger

- A. Compromissione qualitativa nell'interazione sociale, come manifestato da almeno 2 dei seguenti:

- 1) marcata compromissione nell'uso di diversi comportamenti non verbali come lo sguardo diretto, l'espressione mimica, le posture corporee e i gesti che regolano l'interazione sociale
 - 2) incapacità di sviluppare relazioni con i coetanei adeguate al livello di sviluppo
 - 3) mancanza di ricerca spontanea della condivisione di gioie, interessi o obiettivi con altre persone (per es. non mostrare, portare o richiamare l'attenzione di altre persone su oggetti di proprio interesse)
 - 4) mancanza di reciprocità sociale o emotiva.
- B. Modalità di comportamento, interessi, e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati, come manifestato da almeno uno dei seguenti:
- 1) Dedizione assorbente ad uno o più tipi di interessi stereotipati e ristretti, che risultano anomali o per intensità o per focalizzazione
 - 2) Sottomissione del tutto rigida ad inutili abitudini o rituali specifici
 - 3) Manierismi motori stereotipati e ripetitivi (per es., sbattere o torcere le mani o le dita o movimenti complessi di tutto il corpo)
 - 4) Persistente eccessivo interesse per parti di oggetti.
- C. L'anomalia causa compromissione clinicamente significativa dell'area sociale, lavorativa o di altre aree importanti del funzionamento.
- D. Non vi è un ritardo del linguaggio clinicamente significativo (per es., all'età di 2 anni sono usate parole singole, all'età di 3 anni sono usate frasi comunicative).
- E. Non vi è un ritardo clinicamente significativo dello sviluppo cognitivo o dello sviluppo di capacità di autoaccudimento adeguate all'età, del comportamento adattivo (tranne che nell'interazione sociale) e della curiosità per l'ambiente nella fanciullezza.
- F. Non risultano soddisfatti i criteri per un altro specifico Disturbo Generalizzato dello Sviluppo o per la Schizofrenia.

Criteri iniziali

Secondo il DSM-IV, l'anamnesi dell'individuo deve manifestare “una mancanza di qualsiasi ritardo clinicamente significativo” nell'acquisizione del linguaggio, nello sviluppo cognitivo e nel comportamento di adattamento (tranne che nell'interazione sociale). Questo è in contrasto con i tipici resoconti di bambini autistici che presentano dei notevoli deficit e anomalie in queste aree prima dell'età di tre anni.

Anche se questo criterio coincide con il resoconto di Asperger, Wing (1981) notò la presenza di deficit nell'uso del linguaggio per la comunicazione, oltre ad incapacità più specifiche del linguaggio in alcuni dei suoi casi di studio. Al momento, non si sa se la mancanza di ritardi nelle aree stabilite sia un fattore differenziale tra la sindrome di Asperger e l'autismo oppure, in alternativa, sia semplicemente un rispecchiamento del livello di sviluppo più alto associato all'uso del termine della sindrome di Asperger.

Altre descrizioni comuni dello sviluppo dei primi anni degli individui con sindrome di Asperger, includono una certa precocità nell'apprendimento del linguaggio (“parlava prima ancora di camminare”), e l'essere affascinato da lettere e numeri; infatti, a volte il bambino piccolo può essere in grado persino di decodificare delle parole, ma con poca o nulla comprensione (“iperlessia”). Il bambino può inoltre stabilire delle modalità d'attaccamento con i familiari, ma presentare modalità di approccio inappropriate con compagni o altre persone. Invece di ritirarsi o stare in disparte come accade nell'autismo, il bambino può piuttosto cercare di prendere contatto con altri bambini abbracciandoli o gridando e poi restare perplesso di fronte alle loro risposte. Questi comportamenti possono essere ogni tanto rilevati in bambini autistici di alto livello, sebbene in modo molto meno frequente.

Menomazioni qualitative nelle interazioni sociali reciproche

Anche se i criteri sociali per la sindrome di Asperger e l'autismo sono identici, la prima condizione di solito coinvolge meno sintomi e si presenta generalmente in modo diverso di quanto faccia la seconda. Individui con la sindrome di Asperger sono spesso isolati socialmente, ma non sono

inconsapevoli della presenza degli altri, anche se i loro approcci possono risultare inappropriati e strani. Essi possono per esempio ingaggiare un interlocutore, spesso un adulto, in conversazioni unilaterali caratterizzate da un modo di parlare interminabile, pedante e volte a un argomento preferito, spesso inusuale e limitato. Inoltre, anche se gli individui con sindrome di Asperger descrivono spesso sé stessi come dei solitari, dimostrano frequentemente un grande interesse a stringere amicizie e incontrare della gente. Questi desideri sono invariabilmente ostacolati dai loro approcci goffi e dall'insensibilità verso i sentimenti delle altre persone, le loro intenzioni, e le comunicazioni non verbali e implicite (per esempio segni di noia, fretta di congedarsi e necessità di privacy). Essendo cronicamente frustrati dai loro ripetuti fallimenti di relazionare con altri e stringere amicizie, alcuni di questi individui sviluppano dei sintomi di depressione che possono necessitare delle terapie e delle medicine.

Riguardo all'aspetto emozionale della transazione sociale, gli individui con la sindrome di Asperger possono reagire inappropriatamente nel contesto di un'interazione affettiva, o anche sbagliare nell'interpretarne il suo valore, mostrando spesso un senso di insensibilità, di formalità o d'indifferenza nei confronti dell'espressione emozionale dell'altra persona. Nonostante ciò, possono essere capaci di descrivere correttamente, in maniera cognitiva e spesso formale, le emozioni delle altre persone, le aspettative e le convenzioni sociali, mentre sono incapaci di agire nei confronti di questa conoscenza in maniera intuitiva e spontanea, mancando per questo motivo di "tempismo" nell'interazione. Questa debole intuizione e questa difficoltà ad adattarsi spontaneamente, sono accompagnate da un marcato legame a regole formali di comportamento e a convenzioni sociali rigide. Questo comportamento è ampiamente responsabile dell'impressione di naïveté sociale e di rigidità comportamentale, che è assai comune tra questi individui.

Come nella maggioranza degli aspetti comportamentali usati per descrivere la sindrome di Asperger, alcune di queste caratteristiche sono presenti in individui affetti da autismo ad alto funzionamento benché, molto probabilmente, in misura minore.

Più tipicamente, le persone autistiche sono ritirate e possono sembrare inconsapevoli o disinteressate alla presenza di altre persone. Gli individui con la sindrome di Asperger, d'altro canto, sono spesso propensi a mettersi in relazione con gli altri, ma mancano di abilità per attrarli con successo.

Menomazioni qualitative nella comunicazione

Diversamente dall'autismo, nella definizione della sindrome di Asperger non rileviamo la presenza di nessun sintomo in quest'ambito di funzionamento. Benché le anomalie significative nella comunicazione non siano tipiche, ci sono almeno tre aspetti nelle capacità comunicative di questi individui che sono di interesse clinico. In primo luogo, se le inflessioni e le intonazioni non sono del tutto rigide e monotone come nell'autismo, la parola può essere marcata da una povera metrica. Per esempio, ci può essere una gamma ristretta di intonazioni che sono usate con poca attenzione verso il contenuto comunicativo del discorso (asserzione di fatti, battute di spirito, ecc.). In secondo luogo, il discorso può essere approssimativo o circostanziato, convogliando un senso di imprecisione di associazioni e incoerenza. Benché in alcuni casi questo sintomo può essere un indice di un possibile disordine del pensiero, la mancanza di coerenza e di reciprocità nel discorso è il risultato di uno stile conversazionale unilaterale e egocentrico (per esempio, nel caso di un monologo inflessibile su nomi, codici, attributi di innumerevoli stazioni TV del paese), del fallimento nel prevedere antefatti e conoscenze per dei commenti e nel marcare chiaramente cambi di argomento, del fallimento infine nel sopprimere l'espressione vocale che accompagna pensieri e rappresentazioni interne.

Il terzo aspetto che caratterizza gli schemi comunicativi degli individui con sindrome di Asperger è la marcata prolissità, che alcuni autori considerano come l'aspetto differenziale più importante del

disturbo. Il bambino o l'adulto può parlare senza mai smettere, di solito del proprio argomento preferito, ignorando spesso completamente se l'interlocutore è interessato, è impegnato o tenta di intercalare un commento o di cambiare il soggetto della conversazione. Nonostante tali interminabili monologhi, accade spesso che l'individuo non arrivi mai ad un punto conclusivo e che i tentativi dell'interlocutore di sviluppare altri argomenti o ragionamenti, o di passare a soggetti vicini restino senza successo.

Nonostante la possibilità di attribuire tutti questi sintomi, in termini di deficit relativi a capacità pragmatiche e/o a mancanza di intuito e consapevolezza delle aspettative delle altre persone, la sfida rimane di comprendere questo fenomeno in un'ottica di sviluppo, quale strategia di adattamento sociale.

Modalità di comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati

Anche se, nel DSM-IV, la definizione dei criteri che determinano la sindrome di Asperger e l'autismo è identica, e richiede la presenza di almeno uno dei sintomi nella lista fornita (cf. lista più sopra), sembra che in questo gruppo il sintomo osservato più frequentemente in assoluto riguardi il pensiero rivolto continuamente ad un ristretto schema di interessi. Diversamente dall'autismo, dove altri sintomi di quest'area possono risultare molto marcati, gli individui con sindrome di Asperger non ne sono solitamente affetti, ad eccezione della preoccupazione verso un argomento inusuale e limitato che assorbe tutta la loro attenzione e sulla quale si documentano acquisendo grandi quantità di dati, che sono esibiti poi anche troppo prontamente alla prima occasione di interazione sociale. Anche se la scelta del soggetto viene cambiata di tanto in tanto (per esempio ogni uno o due anni), spesso domina il contenuto dello scambio sociale come pure le attività degli individui con la sindrome di Asperger, immergendo la famiglia intera nell'argomento scelto per lunghi periodi di tempo. Anche se questo sintomo non è facilmente riconoscibile nell'infanzia (perché tra bambini sono molto frequenti degli interessi forti per questo o quell'argomento), è possibile che diventi evidente più tardi, quando gli interessi si rivolgono ad argomenti bizzarri e ristretti. Questo comportamento è peculiare, nel senso che spesso gli individui affetti da questa sindrome imparano delle enormi quantità di fatti su argomenti però molto ristretti (per esempio serpenti, nomi di stelle, carte geografiche, programmi TV o orari ferroviari).

Goffaggine motoria

Oltre ai criteri specificati e considerati necessari per la diagnosi, c'è un ulteriore sintomo associato alla diagnosi della sindrome di Asperger che non viene però ritenuto come indispensabile per la diagnosi: il ritardo nel raggiungimento delle tappe di sviluppo motorio basilari e la presenza di una "goffaggine motoria". Gli individui con sindrome di Asperger possono avere dei ritardi nell'acquisizione di abilità motorie, come per esempio pedalare, prendere al volo una palla, aprire un barattolo, arrampicarsi su una scala a pioli, ecc. Spesso sono individui visibilmente impacciati caratterizzati da un'andatura rigida, da posture bizzarre, da deboli capacità manipolatorie e da rilevanti deficit nella coordinazione oculomotoria. Nonostante queste caratteristiche siano in chiaro contrasto con lo schema di sviluppo motorio caratteristico dei bambini autistici, per i quali l'ambito delle capacità motorie costituisce spesso un relativo punto di forza, esse rispecchiano in parte ciò che si può osservare in individui con autismo più anziani. Nonostante ciò, la similitudine in età più avanzata potrebbe anche essere il risultato di altri fattori sottostanti, per esempio il deficit psicomotorio nel caso della sindrome di Asperger e la debole immagine del proprio corpo e di sé stessi nel caso dell'autismo. Ciò mette in luce l'importanza di una descrizione di questi sintomi in termini di sviluppo.

Bibliografia

- American Psychiatric Association**, *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, (4th edition), American Psychiatric Association, Washington, D.C., 1994
- Asperger H.** (1944), *Autistic psychopathy in childhood*, translated in Frith U., **Autism and Asperger's Syndrome**, Cambridge University Press, Cambridge, 1991
- Bishop D.V.M.** (1989), *Autism, Asperger's Syndrome and Semantic-Pragmatic Disorder. Where are the boundaries?*, **British Journal of Disorders of Communications**, 24, 107-121
- Denckla M.B.** (1983), *The neuropsychology of social-emotional learning disabilities*, **Archives of Neurology**, 40, 461-462
- Kanner L.** (1943), *Autistic disturbances of affective contact*, **Nervous Child**, 2, 217-250
- Rourke B.**, *Nonverbal learning disabilities: the syndrome and the model*, Guilford Press, New York, 1989
- Voeller K.K.S.** (1986), *Right-hemisphere deficit syndrome in children*, **American Journal of Psychiatry**, 143, 1004-1009
- Volkmar F.R. et al.** (1994), *DSM-IV Autism/Pervasive Developmental Disorder field trial*, **American Journal of Psychiatry**, 151, 1361-1367
- Wing L.** (1981), *Asperger's Syndrome: a clinical account*, **Psychological Medicine**, 11, 115-129