

STEREOTIPIE VOCALI E MOTORIE NEL DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO: VIDEO-ANALISI E CARATTERIZZAZIONE CLINICA NEUROLOGICA.

Jacopo Pruccoli ^{1,2}; Evamaria Lanzarini ³; Irene Grimandi ^{1,2}; Chiara Spadoni ^{1,2}; Marida Angotti ¹; Veronica Pignataro ¹; Leonardo Sacrato ¹; Emilio Franzoni ² e Antonia Parmeggiani ^{1,2}.

1) IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Centro Regionale per i Disturbi della Nutrizione e dell'Alimentazione in età evolutiva, U.O. Neuropsichiatria dell'Età Pediatrica.

2) Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche (DIMEC), Università di Bologna.

3) U.O. Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, Ospedale degli Infermi, Rimini, AUSL della Romagna.

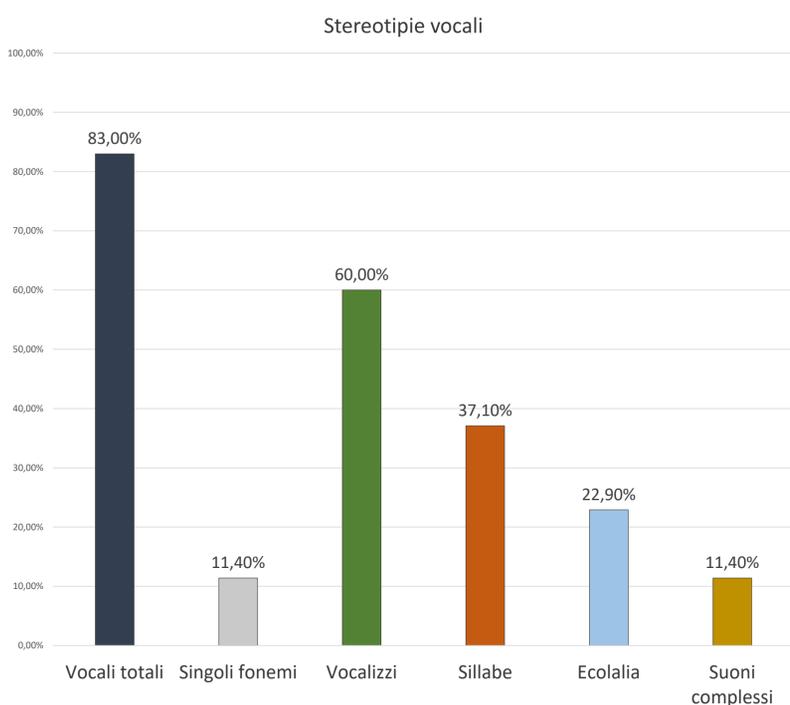
OBIETTIVI

Le stereotipie sono tra i sintomi chiave del Disturbo dello Spettro Autistico (ASD), e possono provocare significativa compromissione clinica. Attualmente, la letteratura scientifica è carente di dati sulle stereotipie vocali. Scopo dello studio è analizzare la frequenza, la variabilità e le tipologie di stereotipie vocali e motorie in bambini con ASD, ed eventuali associazioni tra stereotipie e variabili cliniche neurologiche.

METODI

Studio osservazionale retrospettivo condotto su 35 individui (M=26, 74.3%) di età 0-18 anni (media 4.32 ± 2.39) con diagnosi di ASD. Ogni partecipante è stato filmato durante la somministrazione del test Autism Diagnostic Observation Schedule-2 (ADOS-2), con modalità e setting standardizzati. Le stereotipie motorie sono state classificate in accordo con Goldman et al., 2009. Le stereotipie vocali sono state classificate sulla base della crescente complessità dei fenomeni. Ogni paziente è stato sottoposto, inoltre, a valutazione cognitiva (a seconda dell'età), elettroencefalogramma (EEG), risonanza magnetica dell'encefalo (RM) e array-CGH. Sono stati confrontati sottogruppi di pazienti, distinti sulla base dei risultati delle indagini neurologiche eseguite. La frequenza delle stereotipie tra sottogruppi è stata confrontata con analisi chi-quadrato e t-test di Student (indagini non parametriche dove richiesto). In seguito, per distinguere i contributi di diversi fattori, le associazioni statisticamente significative sono state analizzate attraverso regressioni logistiche e analisi della covarianza (ANCOVA), corrette per età e sesso.

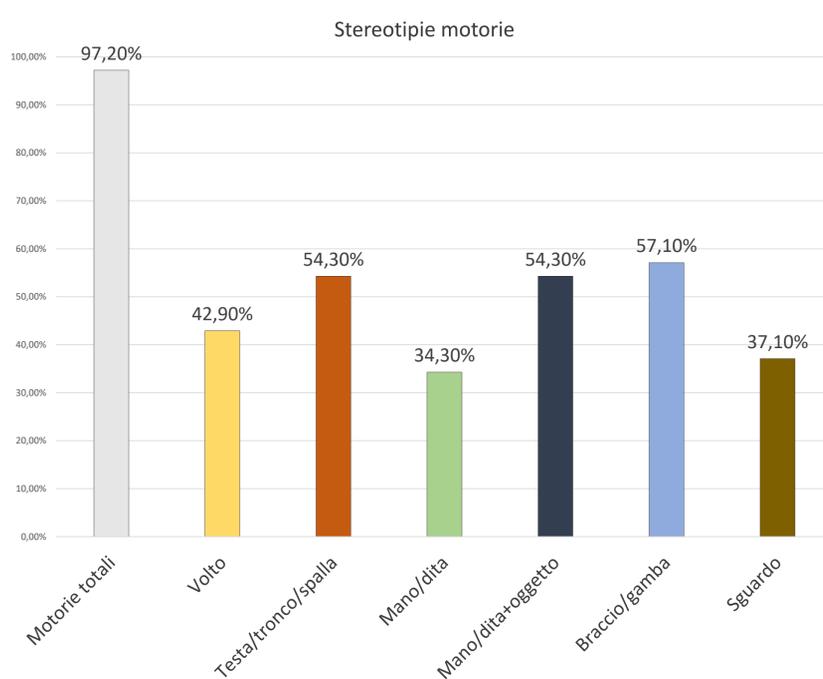
Figura 1 – Frequenza di stereotipie vocali nel campione.



RISULTATI

In 29 individui (82.9%) sono state rilevabili stereotipie vocali. Fra queste, sono stati identificati vocalizzazioni non comunicative (60.0%), singole sillabe (37.1%), ecolalia (22.9%), singoli fonemi (11.4%) e suoni complessi (11.4%). In 34 individui (97.2%) sono state evidenziate stereotipie motorie, che coinvolgevano gli arti (57.1%), il distretto testa/tronco/spalle (54.3%), le mani/dita, con (54.3%) e senza (34.3%) utilizzo di oggetti, la muscolatura facciale (42.9%) e lo sguardo (37.1%). Le vocalizzazioni non comunicative sono state più frequenti in pazienti non verbali (OR=4.629, p=0.008), mentre l'ecolalia era più presente in pazienti verbali (OR=0.279, p=0.028). I pazienti con Disabilità Intellettiva (DI) hanno presentato un maggior numero (F(1,26)=9.406, p=0.005) e variabilità (F(1,25)=7.174, p=0.013) di stereotipie motorie, nonché un maggior numero (F(1,26)=13.268, p=0.005) e variabilità (F(1,26)=9.490, p=0.005) di stereotipie del distretto testa/tronco/spalle. Nei pazienti con stereotipie gutturali è emersa maggior variabilità di stereotipie motorie (OR=1.487, p=0.032) e stereotipie autodirette (OR=4.389, p=0.042). Il numero e la variabilità di stereotipie motorie e vocali non erano associate ad anomalie riscontrate in EEG, RM e array-CGH.

Figura 2 – Frequenza di stereotipie motorie nel campione



DISCUSSIONE

La video-analisi standardizzata rappresenta una tecnica utile per riconoscere e classificare le differenti tipologie di stereotipia. Le stereotipie vocali sono una manifestazione clinica centrale nell'ASD. Il presente studio ha documentato significative differenze nella presentazione di specifiche stereotipie vocali in pazienti con e senza lo sviluppo di un linguaggio strutturato. Inoltre, i pazienti con DI in comorbidità hanno mostrato maggiore espressione e variabilità di stereotipie motorie. Tali differenze erano indipendenti da età e sesso. Sono necessari nuovi studi per analizzare la relazione tra la presenza di stereotipie motorie/vocali e le tappe di sviluppo di bambini con ASD.

Bibliografia

Goldman, S.; Wang, C.; Salgado, M.W.; Greene, P.E.; Kim, M.; Rapin, I. Motor Stereotypies in Children with Autism and Other Developmental Disorders. *Developmental Medicine & Child Neurology* 2009, 51, 30–38. doi:10.1111/j.1469-8749.2008.03178.x.