

CONGRESSO 2 NAZIONALE 4



Il Progetto di Vita
Dalle Linee Guida alle pratiche basate su evidenze

LA DIAGNOSI

Elisabetta Filomena Buonaguro

Dirigente Medico Psichiatra– ASL NAPOLI 3 SUD

Consigliere SIDiN

Docente – Università degli Studi di Napoli «Federico II»



3 - 4 Dicembre 2024

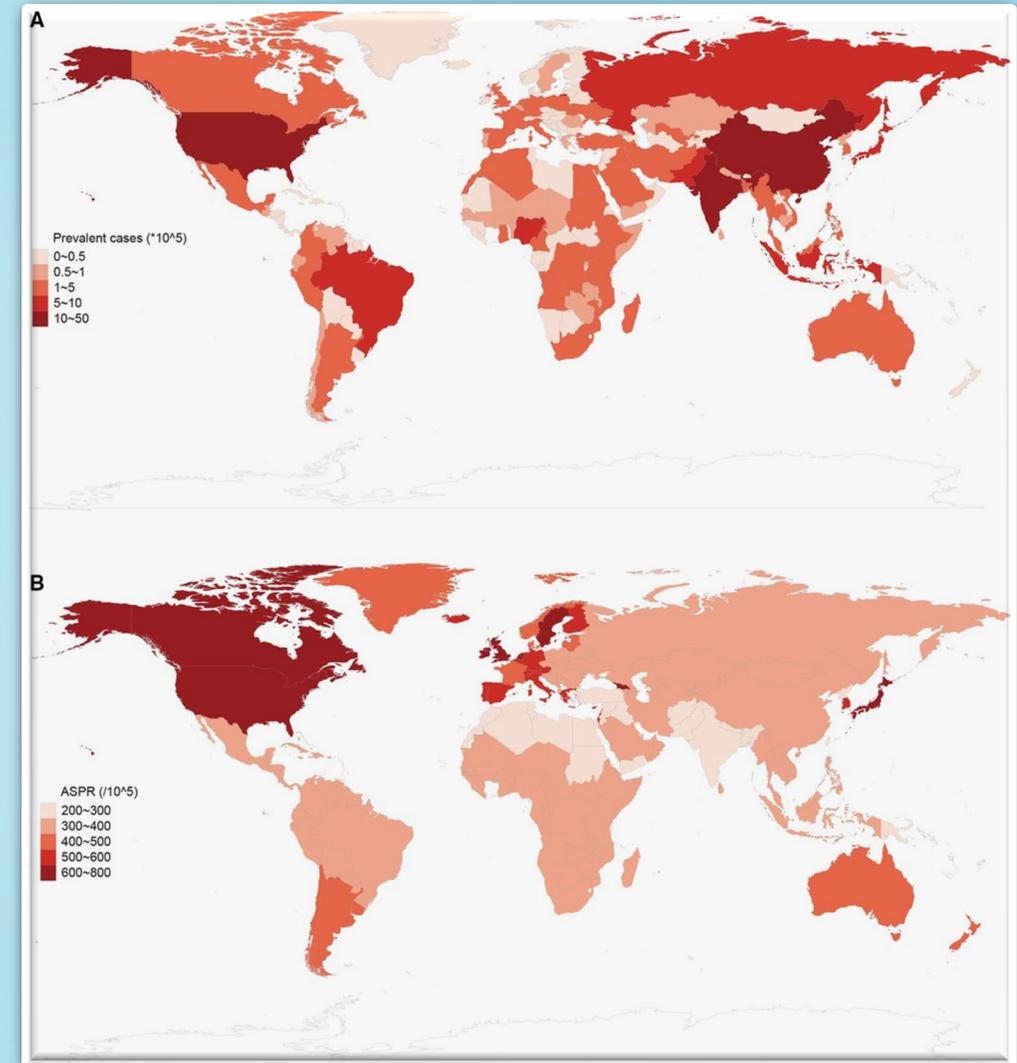


Genova



-A livello globale, secondo l'OMS, 1 bambino su 100 presenterebbe un disturbo dello spettro autistico.

-In Italia, secondo l'Osservatorio Nazionale Autismo, 1 bambino su 77 presenta un disturbo dello spettro autistico con prevalenza maggiore nei maschi (4,4 volte di più rispetto le femmine).





- Gli studi epidemiologici internazionali hanno riportato un incremento generalizzato della **prevalenza di ASD**. La maggiore formazione dei medici, le modifiche dei criteri diagnostici e l'aumentata conoscenza del disturbo da parte della popolazione generale, connessa anche al contesto socio-economico, sono fattori da tenere in considerazione nell'interpretazione di questo incremento.
- Va ricordato che per comprendere la diversità delle stime di prevalenza è necessario considerare anche la variabilità geografica e le differenze metodologiche degli studi da cui tali stime originano.

- In **Italia**, si stima che circa 1 bambino su 77 (età 7-9 anni) presenti un disturbo dello spettro autistico con una prevalenza maggiore nei maschi: i maschi sono 4,4 volte in più rispetto alle femmine.

Questa stima nazionale è stata effettuata nell'ambito del "**Progetto Osservatorio per il monitoraggio dei disturbi dello spettro autistico**" co-coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità e dal Ministero della Salute. Nel progetto, finanziato dal Ministero della Salute - Direzione Generale della Prevenzione Sanitaria la stima di prevalenza è stata effettuata attraverso un protocollo di screening condiviso con il progetto europeo 'Autism Spectrum Disorders in the European Union' (ASDEU) finanziato dalla DG Santè della Commissione Europea.



Data and Statistics on Autism Spectrum Disorder

Prevalence of ASD

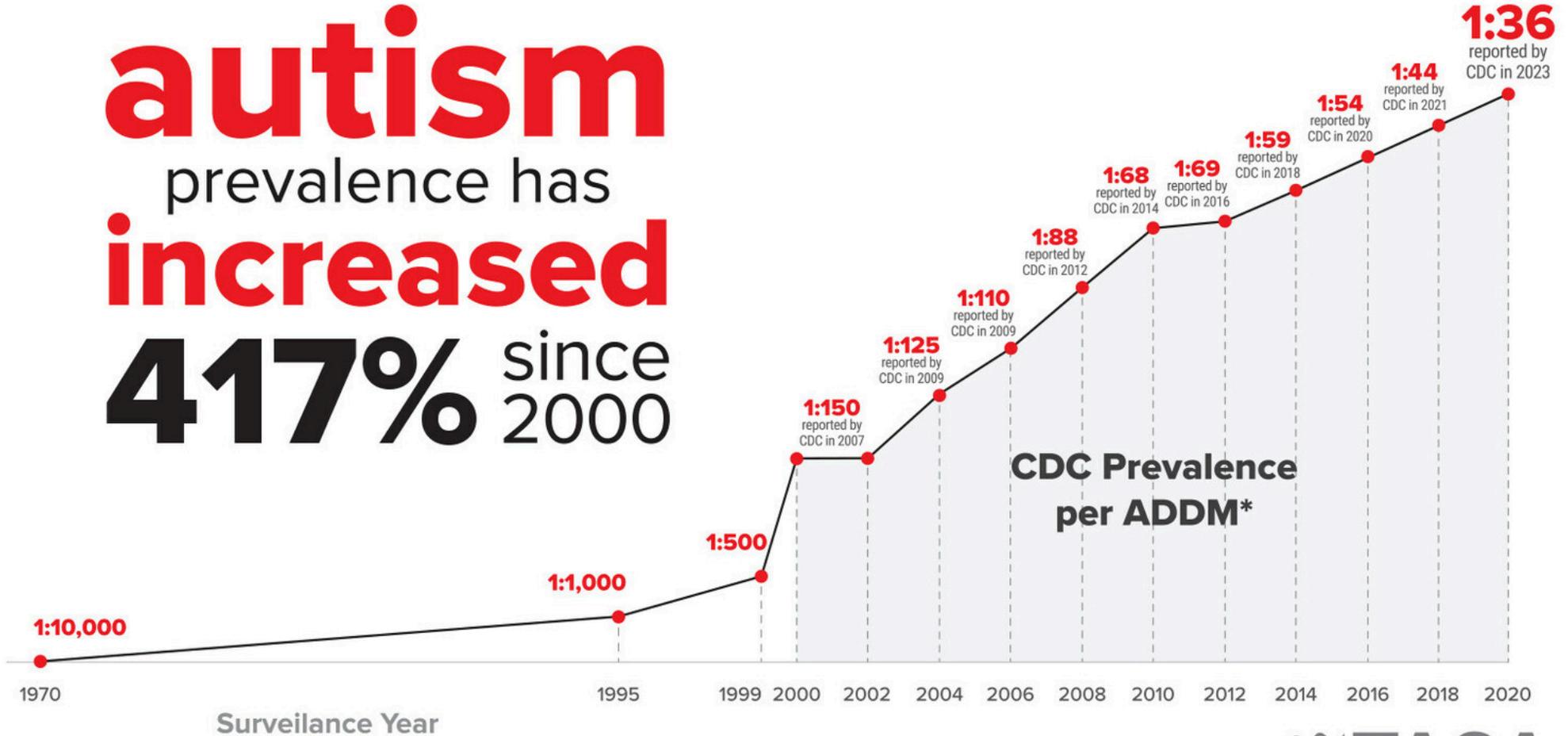
- About 1 in 36 children has been identified with autism spectrum disorder (ASD) according to estimates from CDC's Autism and Developmental Disabilities Monitoring (ADDM) Network.
- ASD is reported to occur in all racial, ethnic, and socioeconomic groups.
- ASD is nearly 4 times more common among boys than among girls.
- About 1 in 6 (17%) children aged 3–17 years were diagnosed with a developmental disability, as reported by parents, during a study period of 2009–2017. These included autism, attention-deficit/hyperactivity disorder, blindness, and cerebral palsy, among others.

Identified prevalence of ASD

ADDM Network 2000–2020: Combining data from all sites

Surveillance Year	Birth Year	Number of ADDM Sites Reporting	Combined Prevalence per 1,000 Children (Range Across ADDM Sites)	This is about 1 in X children
2020	2012	11	27.6 (23.1-44.9)	1 in 36
2018	2010	11	23.0 (16.5-38.9)	1 in 44
2016	2008	11	18.5 (18.0-19.1)	1 in 54
2014	2006	11	16.8 (13.1-29.3)	1 in 59
2012	2004	11	14.5 (8.2-24.6)	1 in 69
2010	2002	11	14.7 (5.7-21.9)	1 in 68
2008	2000	14	11.3 (4.8-21.2)	1 in 88
2006	1998	11	9.0 (4.2-12.1)	1 in 110
2004	1996	8	8.0 (4.6-9.8)	1 in 125
2002	1994	14	6.6 (3.3-10.6)	1 in 150
2000	1992	6	6.7 (4.5-9.9)	1 in 150

autism
prevalence has
increased
417% since
2000



*ADDM (Autism and Development Disabilities Monitoring Network)

Autism Diagnosis Among US Children and Adults, 2011–2022

Luke P Grosvenor¹, Lisa A Croen^{1,2}, Frances L Lynch³, Ben J Marafino¹, Melissa Maye^{4,5}, Robert B Penfold⁶, Gregory E Simon^{2,6}, Jennifer L Ames¹

Affiliations + expand

PMID: 39476234 PMID: PMC11525601 DOI: 10.1001/jamanetworkopen.2024.42218

Abstract

Importance: An improved understanding of autism spectrum disorder (ASD) prevalence over time and across the lifespan can inform health care service delivery for the growing population of autistic children and adults.

Objective: To describe trends in the prevalence of ASD diagnoses using electronic records data from a large network of health systems in the US.

Design, setting, and participants: This cross-sectional study examined annual diagnosis rates in health records of patients in US health systems from January 1, 2011, to December 31, 2022. Eligible individuals were included in the study sample for a given calendar year if they were enrolled in a participating health system for at least 10 months out of the year. Data were extracted from 12 sites participating in the Mental Health Research Network, a consortium of research centers embedded within large, diverse health care systems.

Main outcome and measures: Diagnoses of ASD were ascertained using International Classification of Diseases, Ninth Revision (ICD-9) and International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems, Tenth Revision (ICD-10) revision codes. Annual diagnosis rates were calculated as the number of unique members diagnosed, divided by the total members enrolled.

Results: A total of 12 264 003 members were enrolled in 2022 (2 359 359 children aged 0 to 17 years [19.2%]; 6 400 222 female [52.2%]; 93 002 American Indian or Alaska Native [0.8%], 1 711 950 Asian [14.0%], 952 287 Black or African American [7.8%], 2 971 355 Hispanic [24.2%], 166 144 Native Hawaiian or Pacific Islander [1.4%], and 6 462 298 White [52.7%]). The ASD diagnosis rate was greatest among 5-to-8-year-olds throughout the study period and increased by 175% among the full sample, from 2.3 per 1000 in 2011 to 6.3 per 1000 in 2022. The greatest relative increase in diagnosis rate from 2011 to 2022 occurred among 26-to-34-year-olds (450%) and increases were greater for female vs male individuals among children (305% [estimated annual percentage change (EAPC), 13.62 percentage points; 95% CI, 12.49-14.75 percentage points] vs 185% [EAPC, 9.63 percentage points; 95% CI, 8.54-10.72 percentage points], respectively) and adults (315% [EAPC, 13.73 percentage points; 95% CI, 12.61-14.86 percentage points] vs 215% [EAPC, 10.33 percentage points; 95% CI, 9.24-11.43 percentage points]). Relative increases were greater in racial and ethnic minority groups compared with White individuals among children, but not adults.

Conclusions and relevance: In this cross-sectional study of children and adults in the US, ASD diagnosis rates increased substantially between 2011 and 2022, particularly among young adults, female children and adults, and children from some racial or ethnic minority groups. Diagnosis prevalence trends generated using health system data can inform the allocation of resources to meet the service needs of this growing, medically complex population.

Textbook of Psychiatry for Intellectual Disability and Autism Spectrum Disorder

Marco O. Bertelli
Shoumitro (Shoumi) Deb
Kerim Munir
Angela Hassiotis
Luis Salvador-Carulla
Editors

 Springer



Autism Spectrum Disorder

*Marco O. Bertelli, Muhammad Waqar Azeem,
Lisa Underwood, Maria Luisa Scattoni, Antonio M. Persico,
Arianna Ricciardella, Tanja Sappok, Thomas Bergmann,
Roberto Keller, Annamaria Bianco, Serafino Corò,
Giovanni Miselli, Stefano Lassi, Luigi Croce,
Elspeth Bradley, and Kerim Munir*

The prevalence of autism doubled from around 0.5/1000 during 1960–1970s to 1/1000 by 1980s when DSM-III definition was introduced, doubling again to 2/1000 by early twenty-first century [4]. The current prevalence of ASD is accepted to be 1% worldwide [5–7]. The prevalence has been noted to be as high as 1/38 among South Korean children in a population-based study [8], a figure that may be an overestimate [9]. The Center for Disease Control and Prevention (CDC) Autism and Developmental Disabilities Monitoring (ADDM) Network in the United States has estimated ASD in 8-year-old children to be 1/54 in 2020's analysis [10] and 1/44 in 2021's analysis [11]. This surveillance figure

ASD is now universally regarded as present in all geographical regions of the world, among people of all ethnic backgrounds in both low- and middle-income country settings. A Swedish population-based study has shown that risk of offspring with autism is consistent across all parental socioeconomic strata [13]. ASD is reported to be 4 times more common in males than in females [14, 15]. Although the terms high-functioning autism (HFA) and Asperger disorder are not formally used, the M:F ratio among children and adolescents without intellectual disabilities (intellectual developmental disorders) ranges from 6:1 [16] to 10:1 [17]. Some studies have emphasized that lower representation of prevalence among females may reflect lower probability of the condition being identified in females altogether [18], or misclassified as having affective, anxiety, personality, or eating disorders [19]. A recent systematic review approached this issue by analyzing 54 studies including 13,784,284 participants, with findings pointing to a M:F ratio closer to 3:1 [20]. It has also been noted that a “female protective effect”, that is, females requiring greater familial loading to manifest the ASD phenotype in multiplex families, cannot explain the sex imbalance in ASD prevalence and there is no supportive evidence that a single common locus on chromosome X might mediate such a female protective effect [21]. Women are also reported to have much higher efficacy in compensation mechanisms of social difficulties than men, aptly called “camouflaging” [22].

> Biol Sex Differ. 2024 Oct 17;15(1):81. doi: 10.1186/s13293-024-00657-5.

Sex Differences in Human Brain Structure at Birth

Yumnah T Khan ^{1 2}, Alex Tsompanidis ³, Marcin A Radecki ^{3 4}, Lena Dorfschmidt ^{5 6}, APEX Consortium; Topun Austin ⁷, John Suckling ^{8 9}, Carrie Allison ³, Meng-Chuan Lai ^{3 10 11 12 13 14}, Richard A I Bethlehem ¹⁵, Simon Baron-Cohen ^{3 15}

Collaborators, Affiliations + expand

PMID: 39420417 PMCID: PMC11488075 DOI: 10.1186/s13293-024-00657-5

Abstract

Background: Sex differences in human brain anatomy have been well-documented, though remain significantly underexplored during early development. The neonatal period is a critical stage for brain development and can provide key insights into the role that prenatal and early postnatal factors play in shaping sex differences in the brain.

Methods: Here, we assessed on-average sex differences in global and regional brain volumes in 514 newborns aged 0-28 days (236 birth-assigned females and 278 birth-assigned males) using data from the developing Human Connectome Project. We also assessed sex-by-age interactions to investigate sex differences in early postnatal brain development.

Results: On average, males had significantly larger intracranial and total brain volumes, even after controlling for birth weight. After controlling for total brain volume, females showed significantly greater total cortical gray matter volumes, whilst males showed greater total white matter volumes. After controlling for total brain volume in regional comparisons, females had significantly increased white matter volumes in the corpus callosum and increased gray matter volumes in the bilateral parahippocampal gyri (posterior parts), left anterior cingulate gyrus, bilateral parietal lobes, and left caudate nucleus. Males had significantly increased gray matter volumes in the right medial and inferior temporal gyrus (posterior part) and right subthalamic nucleus. Effect sizes ranged from small for regional comparisons to large for global comparisons. Significant sex-by-age interactions were noted in the left anterior cingulate gyrus and left superior temporal gyrus (posterior parts).

Conclusions: Our findings demonstrate that sex differences in brain structure are already present at birth and remain comparatively stable during early postnatal development, highlighting an important role of prenatal factors in shaping sex differences in the brain.

Keywords: Brain development; Brain structure; Neonatal brain; Sex differences.

Review > Eur Neuropsychopharmacol. 2023 Nov;76:89-107.

doi: 10.1016/j.euroneuro.2023.07.012. Epub 2023 Aug 16.

Biological markers of sex-based differences in major depressive disorder and in antidepressant response

Rosana Carvalho Silva ¹, Claudia Pisanu ², Elisabetta Maffioletti ¹, Valentina Menesello ³, Marco Bortolomasi ⁴, PROMPT consortium; Massimo Gennarelli ⁵, Bernhard T Baune ⁶, Alessio Squassina ⁷, Alessandra Minelli ⁸

Affiliations + expand

PMID: 37595325 DOI: 10.1016/j.euroneuro.2023.07.012

Free article

Abstract

Major depressive disorder (MDD) presents different clinical features in women and men, with women being more affected and responding differently to antidepressant treatment. Specific molecular mechanisms underlying these differences are not well studied and this narrative review aims at providing an overview of the neurobiological features underlying sex-differences in biological systems involved in MDD pathophysiology and response to antidepressant treatment, focusing on human studies. The majority of the reviewed studies were performed through candidate gene approaches, focusing on biological systems involved in MDD pathophysiology, including the stress response, inflammatory and immune, monoaminergic, neurotrophic, gamma-aminobutyric acid and glutamatergic, and oxytocin systems. The influence of the endocrine system and sex-specific hormone effects are also discussed. Genome, epigenome and transcriptome-wide approaches are less frequently performed and most of these studies do not focus on sex-specific alterations, revealing a paucity of omics studies directed to unravel sex-based differences in MDD. Few studies about sex-related differences in antidepressant treatment response have been conducted, mostly involving the inflammatory system, with less evidence on the monoaminergic system and sparse evidence in omics approaches. Our review covers the importance of accounting for sex-differences in research, optimizing patient stratification for a more precise diagnostic and individualized treatment for women and men.

Keywords: Antidepressant response; Biomarkers; Major depressive disorder; Sex-based molecular mechanisms.

REVIEW

Open Access



Differently different?: A commentary on the emerging social cognitive neuroscience of female autism

Gina Rippon^{1*}

Abstract

Autism is a neurodevelopmental condition, behaviourally identified, which is generally characterised by social communication differences, and restrictive and repetitive patterns of behaviour and interests. It has long been claimed that it is more common in males. This observed preponderance of males in autistic populations has served as a focusing framework in all spheres of autism-related issues, from recognition and diagnosis through to theoretical models and research agendas. One related issue is the near total absence of females in key research areas. For example, this paper reports a review of over 120 brain-imaging studies of social brain processes in autism that reveals that nearly 70% only included male participants or minimal numbers (just one or two) of females. Authors of such studies very rarely report that their cohorts are virtually female-free and discuss their findings as though applicable to all autistic individuals. The absence of females can be linked to exclusionary consequences of autism diagnostic procedures, which have mainly been developed on male-only cohorts. There is clear evidence that disproportionately large numbers of females do not meet diagnostic criteria and are then excluded from ongoing autism research. Another issue is a long-standing assumption that the female autism phenotype is broadly equivalent to that of the male autism phenotype. Thus, models derived from male-based studies could be applicable to females. However, it is now emerging that certain patterns of social behaviour may be very different in females. This includes a specific type of social behaviour called camouflaging or masking, linked to attempts to disguise autistic characteristics. With respect to research in the field of sex/gender cognitive neuroscience, there is emerging evidence of female differences in patterns of connectivity and/or activation in the social brain that are at odds with those reported in previous, male-only studies. Decades of research have excluded or overlooked females on the autistic spectrum, resulting in the construction of inaccurate and misleading cognitive neuroscience models, and missed opportunities to explore the brain bases of this highly complex condition. A note of warning needs to be sounded about inferences drawn from past research, but if future research addresses this problem of male bias, then a deeper understanding of autism as a whole, as well as in previously overlooked females, will start to emerge.

Highlights

- Several decades of neuroimaging research into autism has been based almost entirely on males; even big data sets show strong evidence of male bias.

- There is clear evidence that autistic females are being excluded from the research process by failures in diagnostic practices that have been developed on male-biased cohorts.
- Models of autism which inform research protocols are based on male autism phenotypes; it appears to have been assumed that the substantially fewer females that are diagnosed will present with equivalent, if milder, patterns of autistic differences.
- Newly emerging findings from social cognitive neuroscience research studies investigating sex/gender differences in autistic behaviour and associated biological correlates are demonstrating that the 'robust' autism-related differences previously observed in autistic male-only cohorts do not fully generalise to autistic females.
- Autism research programmes should prioritise the exploration of sex/gender effects.

Keywords Autism, Sex/gender, Social brain, fMRI, Male bias, Camouflaging

Plain Language Summary

Autism is a neurodevelopmental condition, behaviourally identified, which is generally characterised by social communication differences, and restrictive and repetitive patterns of behaviour and interests. It has long been claimed that it is more common in males, with oft-quoted ratios of 4M: 1F. This has been reflected in the development of diagnostic criteria for autism and, consequently, of measures of eligibility for autism research programmes, with females being (as is now emerging) disproportionately excluded.

As outlined in this review, this issue has been particularly problematic in brain-based studies of autism. Many studies have only tested male autistic participants, or minimal numbers of autistic females. By default, sex differences were not examined. But the impression given by such research reports has commonly been that the findings would be applicable to all autistic individuals.

Recent psychological and clinical research has shown that there are a significant number of autistic females who have been missed by traditional diagnostic practices. Their inclusion has increased their eligibility for autism research studies. With respect to brain research, it has become possible to devise studies with matched numbers of autistic females and males, and to replicate studies that have previously only tested males. Newly emerging findings from such studies are demonstrating that the 'robust' autism-related differences previously observed in autistic male-only cohorts do not fully generalise to autistic females.

It will be necessary to exercise caution in drawing inferences from previous male-biased studies of the autistic brain. However, the identification and inclusion of previously excluded female autistic participants hopefully offers more accurate insights into this highly complex and heterogeneous condition.

Review > Brain Sci. 2023 Mar 10;13(3):469. doi: 10.3390/brainsci13030469.

Measuring Social Camouflaging in Individuals with High Functioning Autism: A Literature Review

Ivan Mirko Cremonese¹, Barbara Carpita¹, Benedetta Nardi¹, Danila Casagrande¹,
Rossella Stagnari¹, Giulia Amatori¹, Liliana Dell'Osso¹

Affiliations + expand

PMID: 36979279 PMID: PMC10046375 DOI: 10.3390/brainsci13030469

Abstract

In the recent years, growing attention has been paid to the use of camouflaging strategies by adult populations suffering from autism spectrum disorder (ASD) with milder manifestations and without intellectual impairment, which may lead to a delay in diagnosis or even a misdiagnosis. In fact, high-functioning ASD individuals were reported to be more aware of their communication difficulties and were more likely make considerable efforts to adjust their behavior to conventional rules of non-autistic individuals, learning to imitate other non-ASD individuals. Moreover, females reported a higher frequency of camouflaging strategies, suggesting a role of camouflaging in the gender gap of the ASD diagnosis. Although camouflaging strategies can sometimes grant a better level of adjustment, even resulting in a hyper-adaptive behavior, they are also often correlated with negative mental health consequences due to the long-term stress associated with continuous attempts to adapt in day-to-day life. In this framework, the aim of the present work was to review the available studies that assessed the presence and correlates of camouflaging strategies in individuals with ASD. Although the literature available on the topic is still scarce, some interesting correlations between camouflaging and anxious and depressive symptoms, as well as suicidality, were highlighted. In particular, the controversial and sometime opposite thoughts and results about camouflaging may be clarified and integrated in light of a dimensional approach to psychopathology.

Keywords: autism spectrum disorder; broad autism phenotype; camouflaging; female autism phenotype.

> J Autism Dev Disord. 2024 Oct 12. doi: 10.1007/s10803-024-06583-0. Online ahead of print.

Does Camouflaging Cause Reduced Quality of Life? A Co-Twin Control Study

Karl Lundin Remnélius¹, Janina Neufeld^{2,3}, Johan Isaksson^{2,4}, Sven Bölte^{2,5,6}

Affiliations + expand

PMID: 39395128 DOI: 10.1007/s10803-024-06583-0

Abstract

Camouflaging has been proposed to have a detrimental effect on quality of life, yet previous research has not accounted sufficiently for potential confounding by genetic and shared environmental factors. The current study utilized a co-twin control design providing stringent control for a range of confounders to investigate the hypothesis that camouflaging autistic traits has a negative impact on quality of life. The sample included 140 individual twins from 42 monozygotic (MZ) and 28 dizygotic (DZ) twin-pairs, enriched for participants with neurodevelopmental conditions including 22 autistic participants. All twins provided self-reports of camouflaging and quality of life. Autistic participants and specifically autistic females displayed increased camouflaging behaviors compared to non-autistic participants. Across the sample, higher levels of camouflaging were associated with reduced quality of life, surviving adjustment for confounding effects of autistic traits, ADHD, sex, and age. Within DZ- as well as MZ-pairs, which provide the highest level of control for unmeasured confounders, twins who camouflaged more reported lower quality of life compared to their co-twins, consistent with a causal influence of camouflaging on quality of life. Our results strengthen previous claims purporting camouflaging behaviors as a risk factor for reduced quality of life.

Keywords: Autism; Camouflaging; Gender; Quality of life; Sex; Twin design.

Il **DSM-5 (2013)** sostituisce i capitoli sui Disturbi solitamente diagnosticati per la prima volta nell'infanzia , nella fanciullezza o nell'adolescenza con un nuovo capitolo :

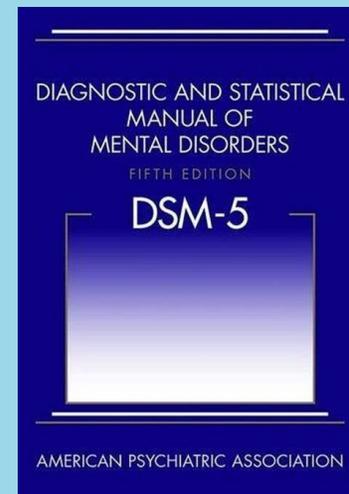
I disturbi del neurosviluppo.

Rielaborazioni concettuali in sintesi:



DISORDINI MENTALI DELL'EPOCA DEL NEUROSVILUPPO

- D. dello sviluppo intellettivo, Autismo, sindrome di Asperger, d. pervasivi dell'età dello sviluppo, e d. della comunicazione-interazione sociale, vengono accomunati, diversamente che nel DSM-IV TR, in un'unica entità.
- Domini fenotipici caratteristici sono: A) impairment nella comunicazione e nell'interazione col contesto sociale; B) comportamenti, interessi ed attività ripetitivi e restrittivi.



La sezione dell'**ICD-11** dedicata ai disturbi del neurosviluppo rappresenta un significativo allontanamento dall'ICD-10 ed è molto in linea con le recenti decisioni prese dal DSM-5, anche in termini di avanzamento rispetto al DSM-IV-TR.

Il termine "disturbi del neurosviluppo" ha una lunga storia, ma non era stato incluso nelle precedenti edizioni dell'ICD o del DSM.

Il termine si applica a un gruppo di disturbi accomunati dalle seguenti caratteristiche:

- esordio precoce
- interessamento sia dello sviluppo cognitivo che di quello socio-comunicativo
- origine multifattoriale
- importanti differenze di genere (maschi comunemente più colpiti delle femmine)
- decorso cronico, che riguarda l'intero arco di vita

Il termine DNS distingue questi disturbi da altri disturbi più comuni dell'infanzia, come alcuni disturbi d'ansia e dell'umore, che originariamente venivano considerati conseguenza di avversità psicosociali e hanno un decorso più episodico.



L'ICD-10 non ha un meta-struttura che include i disturbi attualmente compresi nei DNS dell'ICD-11

L'ICD-10 utilizza raggruppamenti come ritardo mentale, disturbi dello sviluppo psicologico e disturbi pervasivi dello sviluppo

Il disturbo ipercinetico (denominato «deficit di attenzione e iperattività» nell'ICD-11) si trova nell'ICD-10 nel raggruppamento denominato «disturbi comportamentali ed emotivi con esordio nell'infanzia o nell'adolescenza»

Nell'ICD-10, la diagnosi di disturbo pervasivo dello sviluppo esclude quella di disturbo ipercinetico; nell'ICD-11 esiste al contrario un riferimento a una frequente co-occorrenza di ASD e ADHD (con importanti implicazioni terapeutiche) e condivisione di cause

Nell'ICD-11 l'età di esordio dell'ASD è riferita al primo periodo di sviluppo, mentre nell'ICD-10 è specificato un esordio entro i 3 anni d'età

Gli otto diversi disturbi pervasivi dello sviluppo dell'ICD-10, compreso l'autismo infantile, l'autismo atipico e la Sindrome di Asperger, scompaiono del tutto nell'ICD-11 e vengono raggruppati in un'unica categoria, denominata «disturbo dello spettro autistico» (ASD)

Si tratta di un cambiamento notevole che ha suscitato e suscita ancora numerose polemiche

Diverse revisioni sistematiche hanno scoperto che le distinzioni tra i sottotipi ICD-10 avevano dubbia validità diagnostica e descrivevano variazioni quantitative piuttosto che qualitative



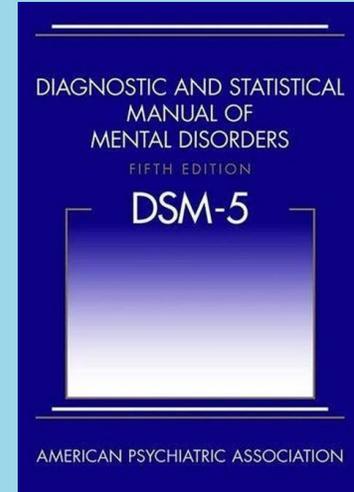
DSM-5

Eliminazione delle sottocategorie

- **Disturbo Autistico**
- **Sindrome di Asperger**
- **Disturbo Pervasivo dello Sviluppo Non Altrimenti Specificato**
- **Disturbo Disintegrativo della fanciullezza**
- **Sindrome di Rett**

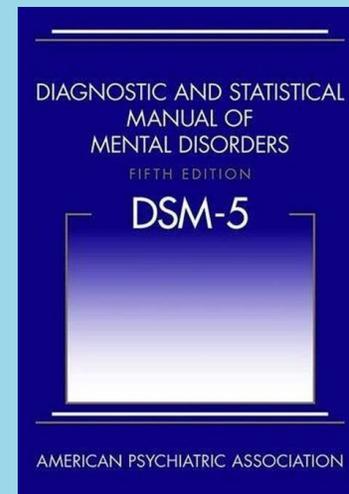
Un solo spettro ma spazio e attenzione per la variabilità individuale:

- Grado di severità della sintomatologia
- Associazione con altre condizioni (mediche, genetiche, fattori ambientali)
- Abilità verbali
- Abilità cognitive



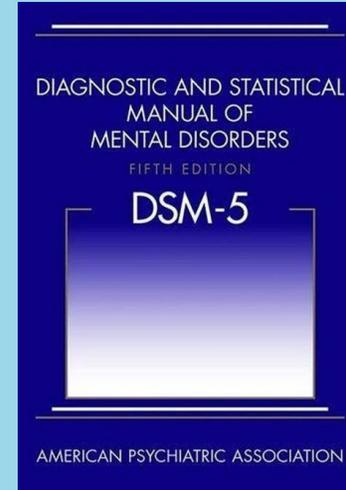
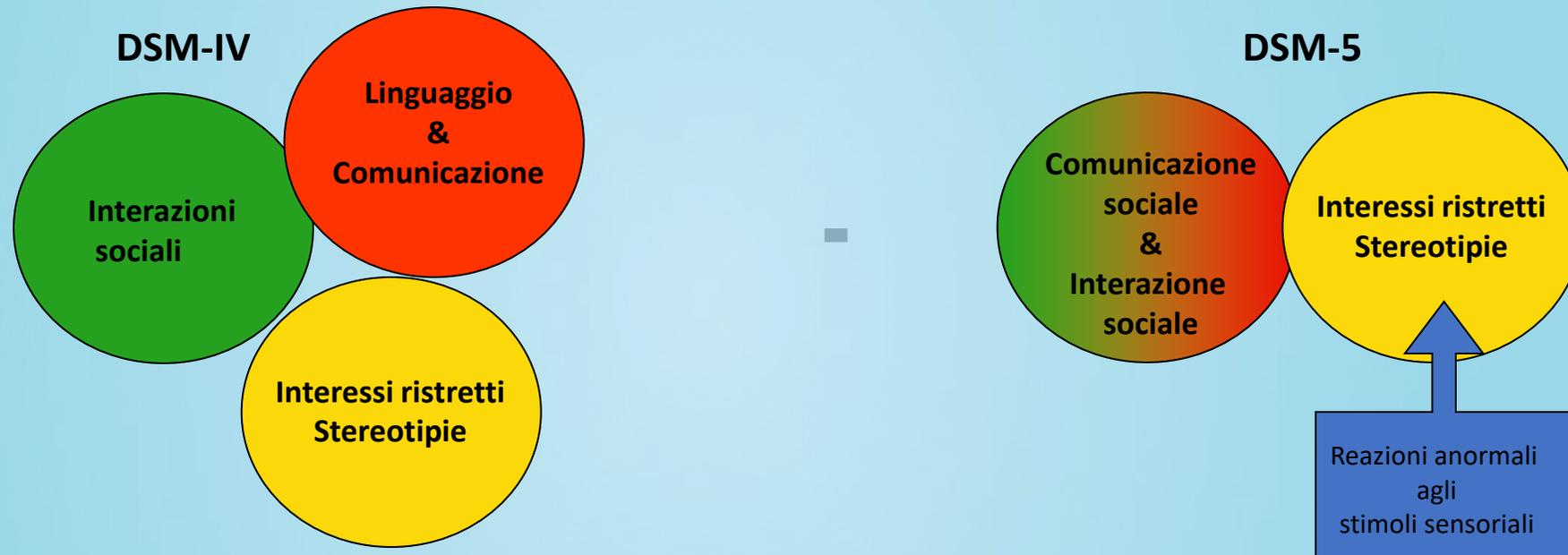
Il DSM-5 ha portato i seguenti cambiamenti ai criteri diagnostici:

- **Passaggio da una diagnosi categoriale ad una diagnosi dimensionale** con l'utilizzo del termine Spettro dei Disturbi Autistici (ASD)
- **Criteri diagnostici formulati in due aree:** comunicazione/interazione sociale e comportamenti ed interessi ristretti e ripetitivi
- Descrizione di **un livello di gravità del quadro clinico in termini non solo di Autismo ma anche di disabilità intellettiva e di linguaggio**, elementi di quasi costante riscontro nei quadri clinici di ASD, specificando **condizioni mediche, genetiche o ambientali**.
- Inclusione di una nuova categoria: i **Disturbi Socio-comunicativi** che include una maggioranza di soggetti precedentemente diagnosticati come *High-Functioning* ma che richiederà tempo e ricerche per accertarne l'affidabilità



DSM-5

Ri-definizione delle aree sintomatologiche



- I deficit nella comunicazione sono intrinsecamente legati a deficit nella sfera sociale. Inutile separarli.
- I ritardi/atipie del linguaggio in quanto molto variabili nella sindrome vengono considerati un fattore che influenza l'ASD, non più un sintomo caratteristico.

I CRITERI DIAGNOSTICI DEL DSM-5-TR (2022)

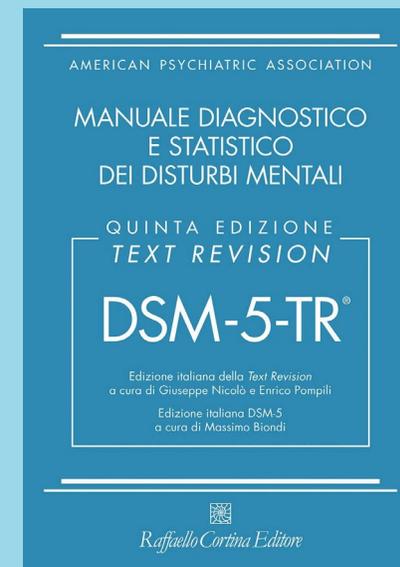
Il Disturbo dello Spettro Autistico deve soddisfare i criteri A, B, C e D:

A. *Deficit persistenti della comunicazione sociale e dell'interazione sociale in diversi contesti, come manifestato dai seguenti fattori, presenti attualmente o nel passato:*

1. Deficit della reciprocità socio-emotiva che va, per esempio, da un approccio sociale anomalo e dal fallimento della normale reciprocità della conversazione ad una ridotta condivisione di interessi, emozioni, sentimenti; all'incapacità di dare inizio o di rispondere a interazioni sociali.

2. Deficit dei comportamenti comunicativi non verbali usati per l'interazione sociale, che va, per esempio, da una scarsa integrazione della comunicazione verbale e non verbale, ad anomalie del contatto oculare e del linguaggio del corpo, o deficit della comprensione e dell'uso dei gesti, fino alla totale mancanza di espressività facciale e gestualità.

3. Deficit dello sviluppo, della gestione e della comprensione di relazioni che vanno, per esempio, da difficoltà nell'adattare il comportamento ai diversi contesti sociali, alle difficoltà nella condivisione del gioco immaginativo e nel fare amicizie fino all'apparente assenza di interesse verso i coetanei.



B. Pattern di comportamenti, interessi o attività ristretti e ripetitivi come manifestato da almeno due dei seguenti punti, presenti attualmente o nel passato:

1. Movimenti, uso di oggetti o eloquio stereotipati o ripetitivi, come semplici stereotipie motorie, ecolalia, uso ripetitivo di oggetti, o frasi idiosincratiche.

2. Eccessiva fedeltà alla routine, comportamenti verbali o non verbali riutilizzati o eccessiva riluttanza ai cambiamenti: difficoltà nelle fasi di transizione, schemi di pensiero rigidi, saluti rituali, insistenza nel fare la stessa strada o mangiare lo stesso cibo, estremo disagio a seguito di piccoli cambiamenti.

3. Interessi molto limitati, fissi che sono anomali per intensità o argomenti: forte attaccamento o interesse per oggetti insoliti, interessi eccessivamente persistenti o circoscritti.

4. Iper o Ipo-reattività agli stimoli sensoriali o interessi insoliti verso aspetti sensoriali dell'ambiente: apparente indifferenza al caldo/freddo/dolore, risposta avversa a suoni o consistenze tattili specifiche, eccessivo annusare o toccare gli oggetti, attrazione per luci o movimenti.

C. I sintomi devono essere presenti nella prima infanzia (ma possono non diventare completamente manifesti finché le esigenze sociali non oltrepassano il limite delle capacità, o possono essere mascherati da strategie apprese in età successive).

D. I sintomi causano compromissione clinicamente significativa del funzionamento in ambito sociale, lavorativo o in altre aree importanti.



On March 18, 2022, the American Psychiatric Association (APA) updated the diagnostic criteria for autism spectrum disorder in the *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition, Text Revision* (DSM-5-TR). Under criterion A, which describes differences in social communication and social interaction, the phrase “as manifested by the following” has been revised to read “as manifested by **all** of the following.”

The APA’s DSM-5-TR work group said its intent was to improve clarity and “maintain a high diagnostic threshold.” It could have been inferred, based on the previous wording, that the presence of *any* of the criteria would have met the diagnostic threshold (APA, 2022). The new wording aims to prevent that misreading.

The new phrasing means that to meet the diagnostic threshold, someone would have to experience persistent differences in all of these areas:

- social–emotional reciprocity
- nonverbal communication behaviors used in social interactions
- developing, maintaining, and understanding relationships

In addition to these social communication and interaction differences, at least two of four types of restricted or repetitive behaviors must also be present to meet the DSM-5-TR diagnostic criteria. Restricted or repetitive behaviors involve:

When evaluators look at pragmatic skills, they’re generally assessing two primary domains, plus a bridge that connects the two domains:

- patterns of movement or speech
- sameness of routines or rituals
- special, highly focused interests
- strong responses to sensations in the environment

The text revision also contains another change: The DSM-5 asked clinicians to specify whether a person with an autism diagnosis also had “another neurodevelopmental, mental, or behavioral disorder.” The DSM-5-TR asks whether the autism diagnosis is associated with “another neurodevelopmental, mental, or behavioral problem.” Broadening this specifier allows clinicians to include information about associated problems that affect well-being but that may not be classified as disorders.

Neither of these revisions is expected to have a major impact on the number of people diagnosed with autism.

Sia nel DSM-5 che nell'ICD-11, il raggruppamento ASD è ora accompagnato dall'aggiunta di diversi "specificatori" alla diagnosi, nel tentativo di rendere conto dell'enorme eterogeneità inerente la presentazione del disturbo.

Questi specificatori includono il livello intellettivo e linguistico, le comorbilità mediche o genetiche e comorbilità di salute mentale.

Sebbene vi sia un supporto generale per "raggruppare" gli ASD piuttosto che "suddividerli", c'è stata poca o nessuna ricerca sulla validità e l'utilità clinica di questi specificatori

È auspicabile che la concettualizzazione di un singolo disturbo con più specificatori favorisca una nuova generazione di studi che tenti di considerare la notevole eterogeneità osservata nell'ASD sia tra individui diversi che rispetto alla stessa persona nel tempo

Nel complesso, le varie modifiche apportate al capitolo sui disturbi mentali, comportamentali e del neurosviluppo dell'ICD-11 sembrano aver contribuito a un progresso significativo nella classificazione diagnostica, nella pratica e nella ricerca della salute mentale.

Review Article

Investigating the Evidence of Behavioral, Cognitive, and Psychiatric Endophenotypes in Autism: A Systematic Review

Kavita Ruparelia,^{1,2} Karim Manji,² Amina Abubakar,³ and Charles R. Newton⁴

¹Open University, Milton Keynes, UK

²Department of Pediatrics and Child Health, Muhimbili University of Health and Allied Sciences, Dar es Salaam, Tanzania

³KEMRI-Wellcome Trust Research Programme, Centre for Geographic Medicine Research (Coast), Kilifi, Kenya

⁴Department of Psychiatry, University of Oxford, Oxford, UK

Correspondence should be addressed to Kavita Ruparelia; ruparelia.kavita@gmail.com

Received 23 January 2017; Accepted 4 June 2017; Published 5 July 2017

Academic Editor: Roberto Canitano

Copyright © 2017 Kavita Ruparelia et al. This is an open access article distributed under the Creative Commons Attribution License, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Substantial evidence indicates that parents of autistic individuals often display milder forms of autistic traits referred to as the broader autism phenotype (BAP). To determine if discrete endophenotypes of autism can be identified, we reviewed the literature to assess the evidence of behavioral, cognitive, and psychiatric profiles of the BAP. A systematic review was conducted using EMBASE, MEDLINE, PsycINFO, PsycEXTRA, and Global Health. Sixty papers met our inclusion criteria and results are discussed according to the proportion of studies that yield significant deficits per domain. The behavioral, cognitive, and psychiatric endophenotypes in parents of autistic probands are still not clarified; however, evidence suggests mild social/communication deficits, rigid/aloof personality traits, and pragmatic language difficulties as the most useful sociobehavioral candidate endophenotype traits. The existence of deficits in the cognitive domain does suggest familial vulnerability for autism. Furthermore, increased depressed mood and anxiety can also be useful markers; however, findings should be interpreted with caution because of the small number of studies in such heterogeneously broad domains and several methodological limitations.

1. Introduction

Autism is a life-long complex neurodevelopmental disorder which has heterogeneous clinical manifestations and multifactorial aetiology. It is characterized by impairments in social interaction and communication and restricted patterns of behavior, interests, and activities, occurring within the first 3 years of life [1].

The heritability of autism is estimated to be from 70% to 90% [2, 3]. Research suggests the risk of developing autism in siblings of individuals with autism is between 10 and 20%, considerably higher than when compared to about 1% for siblings of typically developing children [4, 5]. These data suggest a strong genetic basis, despite the clinical heterogeneity. Since numerous studies using linkage or candidate gene approaches have not discovered a single genetic locus of major effect, it is thought that the definition of the

endophenotypes may provide insights into the biological basis of this condition.

Studies have provided substantial evidence indicating that first-degree relatives of autistic individuals often display milder forms of autistic traits referred to as the broader autism phenotype (BAP) [6]. This milder expression includes a set of behavioral and cognitive characteristics that reflect the phenotypic expression that is qualitatively similar in unaffected relatives of autistic individuals. For instance, mild challenges in social cognition in using facial cues and other features to determine mental states have been noted in parents of children with autism [7]. Additional studies report similar differences in emotion processing abilities, particularly emotion identification [8, 9] and phonological processing [10]. Research that includes such quantitative measures of autistic traits and underlying mechanisms responsible for such features in first-degree relatives is fundamental in

Evidence for a Broad Autism Phenotype

ORIGINAL PAPER | [Open access](#) | Published: 24 May 2017

Volume 1, pages 129–140, (2017) [Cite this article](#)

Although mental disorders are mostly diagnosed in a categorical manner, practitioners and researchers have long recognised the possibility of diagnosing across a dimension ‘in which the imperceptible change from the realm of normal mental life to that of obvious derangement takes place’ (Kraepelin [1917](#), p. 295). Although the dimensional view has not won ground for most disorders, the change from the fourth to the fifth edition of the Diagnostic and Statistical Manual of mental disorders (DSM) did allow for one disorder to be recognised as existing on a spectrum: autism. While the DSM-IV-TR (American Psychiatric Association [2000](#)) used the term ‘autistic disorder’ and specified five separate sub-groups, the DSM-5 (American Psychiatric Association [2013](#)) acknowledged that individuals with autism fall on a spectrum according to their level of functional independence, and changed the diagnostic name accordingly to ‘autism spectrum disorder’ (ASD). Within this concept, individuals show varying degrees of severity on the main symptoms: difficulties in social communication, restricted and repetitive behaviour, preference for sameness and routines and sensory abnormalities.

A strong extension of the dimensional approach for autism concerns the autism spectrum hypothesis, which proposes a broadening of the spectrum so that not only autistic traits in the clinical population but also within the general population are included (Bailey et al. [1998](#); Baron-Cohen et al. [2001](#); Hoekstra et al. [2008](#); Wing [1988](#)). This extension of the autistic trait continuum into the general population implies the existence of a broad autism phenotype: a continuum that ranges from individuals who display almost no autistic traits to diagnosed individuals who are severely impaired. Every single individual exists somewhere on that spectrum, and the amount of autistic traits one exhibits is hypothesised to be correlated with several domains of functioning, such as cognition, motor skill and social functioning.

The concept of a broad autism phenotype was first suggested by studies indicating that relatives of individuals diagnosed with ASD are more likely to express mild autistic traits, regardless of diagnosis (see Bailey et al. [1998](#), for a review). In addition, autism occurs more often in families of individuals studying or working in fields that depend less on ‘folk psychology’ (understanding of people’s behaviour and intentions) but that do require advanced ‘folk physics’ (understanding of objects in terms of their mechanical properties), such as engineering, physics and mathematics (Baron-Cohen et al. [1997](#); Baron-Cohen et al. [1998](#)). Further support for the existence of a broad autism phenotype comes from studies focusing on genetics. An epidemiological study by Constantino and Todd ([2003](#)) showed that relatives of probands with ASD have higher chances of exhibiting autistic symptoms below diagnostic threshold, thereby supporting the proposition that autism is not a discrete disorder. This was confirmed by gene studies indicating that the genetic variants that put an individual at risk for autism are expressed as milder, qualitatively similar characteristics that together form the broad autism phenotype (Piven [2001](#); Szatmari et al. [2007](#)). What is inherited is not necessarily clinically diagnosable ASD, but a broad phenotype that is characterised by a symptom continuity ranging from typicality to autism. This explains why the disorder itself is not often observed in family members, whereas sub-clinical characteristics are (Bishop et al. [2004](#); Ruta et al. [2012](#); Ruzich et al. [2016](#); Wheelwright et al. [2010](#)).



Psychiatry Research

Volume 331, January 2024, 115617



Letter to the Editor

Caution needed in ascribing subthreshold symptoms as autism spectrum disorder: Commentary on “autistic traits distribution in different psychiatric conditions: A cluster analysis on the basis of the adult autism subthreshold spectrum (AdAS SPECTRUM) questionnaire”

Marco O. Bertelli^a  , Veronica Boniotti^a, Annamaria Bianco^a, Giulia Vannucchi^b,
Elisabetta F. Buonaguro^c, Martina Micai^d, Laura Fatta^d, Michele Rossi^a, Edoardo Pecchini^a,
Valeria Bizzari^{e,f}, Michele Conte^g, Gianpaolo Lombardi^h, Serafino Cortiⁱ, Katrina Scior^j,
Muhammad Waqar Azeem^{k,l}, Angela Hassiotis^m, Amaria Baghdadli^{n,o}, Maria Luisa Scattoni^d,
Luis Salvador-Carulla^p, Afzal Javed^{q,r}...Kerim Munir^{s,t}

Is it still autism? The increasing broadening of the autism spectrum

Marco O. Bertelli¹, Veronica Boniotti¹, and Katrina Scior²

1. CREA (Research and Clinical Center), Fondazione San Sebastiano, Misericordia di Firenze, Florence, Italy

2. Research Department of Clinical, Educational and Health Psychology, UCL Division of Psychology and Language Sciences, London, UK



Is it still autism? The increasing broadening of the autism spectrum

Journal:	<i>Autism Research</i>
Manuscript ID:	AUR-24-0257.R1
Wiley - Manuscript type:	Commentary
Date Submitted by the Author:	25-Sep-2024
Complete List of Authors:	Bertelli, Marco O.; Fondazione San Sebastiano, CREA (Research and Clinical Center Boniotti, Veronica; Fondazione San Sebastiano, CREA (Research and Clinical Center Scior, Katrina; University College London Research Department of Clinical Educational and Health Psychology
Keyword List:	
Clinical trial:	No
Topic:	Neuroscience
Keywords:	broad autism phenotype, subthreshold autism, autism traits, diagnosis, outcome, autism spectrum

Abstract

Clinical significance of a broad autism phenotype (BAP) seems to be increasingly supported by growing reports of high prevalence of subthreshold autism spectrum disorder (sASD) or autistic traits (AT) in various demographic samples, particularly in individuals with psychiatric conditions. We question this increasing extension of the autism spectrum and its potential negative consequences for clinical services, research, cultural attitudes, and resource allocation, as well as alternative explanations of what is currently attributed to sASD and AT. In modern psychiatry the diagnostic threshold is paramount and associated with a significant impairment of functioning, implying that symptom specificity is more relevant than sensitivity. Within a syndrome, symptoms have to be present together, with the parts related to and interconnected with the whole. Single autism symptomatic dimensions have low syndromic specificity and can be observed in many different mental disorders. For instance, communication problems may present in communication disorders, social-cognitive difficulties can be found in schizophrenia, and rigid and/or repetitive behaviours can be found in obsessive compulsive disorder. One alternative interpretation of AT and/or sASD relates to personality traits. For example, within the Big 5 Model, low openness is associated with a dislike of change and a narrow range of interests, low extraversion with social withdrawal and coldness, and low agreeableness with disinterest in others and disregard for their feelings.

These risks of overreliance on non-specific aspects of autism are particularly likely to occur with screening checklists, self-assessment or assessment by a lay interviewer with only limited expertise in clinical assessment.

Textbook of Psychiatry for Intellectual Disability and Autism Spectrum Disorder

Marco O. Bertelli
Shoumitro (Shoumi) Deb
Kerim Munir
Angela Hassiotis
Luis Salvador-Carulla
Editors

Springer



398 M. O. Bertelli et al.

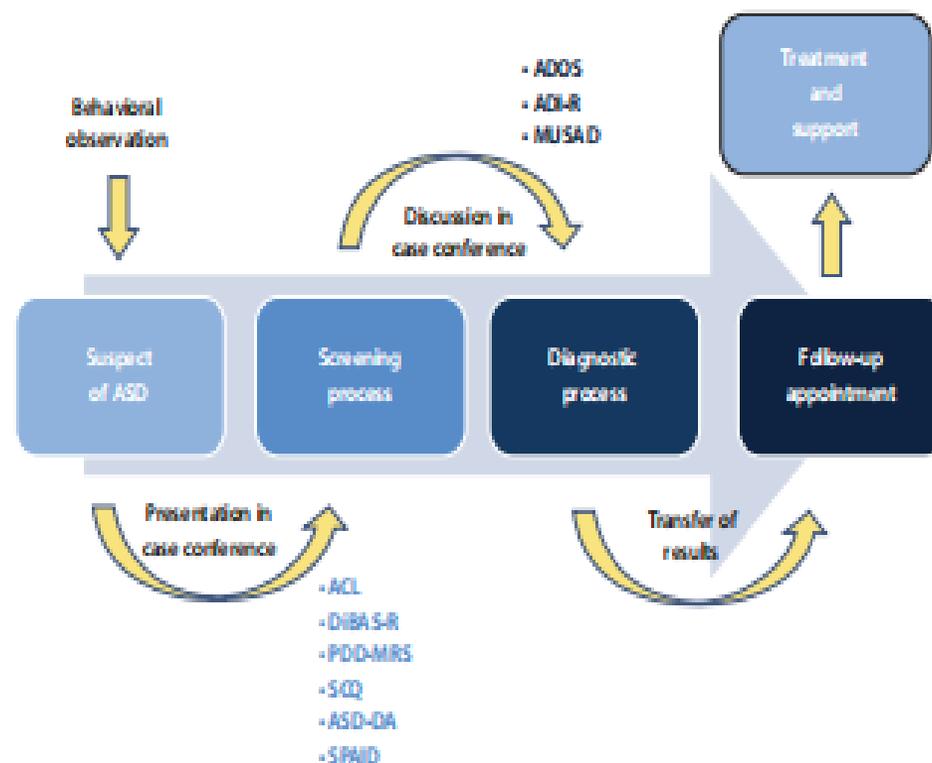


Fig. 16.2 Three-step diagnostic process for ASD

In adulthood, the NICE guidelines recommend a stepwise process for suspected ASD [254]. Initial assessment may be supported by the application of screening instruments such as the Autism-Spectrum Quotient (AQ) questionnaire [255], the Social Communication Questionnaire (SCQ) [256] or the Scale of Pervasive Developmental Disorder in Mentally Retarded Persons (PDD-MRS; [257]). If suspicion of ASD is affirmed, a more comprehensive assessment should be conducted by trained professionals. The assessment should examine the core symptoms of ASD, early developmental history, behavioral problems and adaptive functions, past and current physical and mental disorders, other neurodevelopmental conditions and sensory peculiarities. The results of the diagnostic process ought to be provided to the affected person, family members, and care team and support needs addressed. ■ Figure 16.2 shows the three-step diagnostic process for ASD.



Raccomandazioni
della linea guida sulla
diagnosi e sul trattamento
del disturbo dello spettro autistico
in bambini e adolescenti

Ottobre 2023

INTERVENTI DIAGNOSTICI

La formulazione della diagnosi è indispensabile per procedere all'avvio di una corretta presa in carico del bambino e adolescente con ASD.

Il *Panel* ritiene che la diagnosi clinica effettuata attraverso l'osservazione e il colloquio clinico rappresenti il riferimento privilegiato per osservare e raccogliere i sintomi nucleari necessari ad effettuare una diagnosi di autismo secondo i criteri previsti dai sistemi di classificazione internazionale riconosciuti (ICD e DSM).

Qualsiasi strumento strutturato per la diagnosi deve essere considerato come uno strumento di supporto e non conclusivo di per sé o sostitutivo.

ADI-R (Autism Diagnostic Interview, Revised)
ADOS-G (Autism Diagnostic Observation Schedule - Generic)
ADOS-2
DISCO (Diagnostic Interview for Social and Communication Disorders)
GARS (Gilliam Autism Rating Scale)
GARS-2
GARS-3
3DI (The Developmental, Dimensional and Diagnostic Interview)
3DI –SHORT FORM
AQ (Autism-spectrum Quotient)
AQ-20 (Autism Spectrum Quotient)
AQ-J

EQ (Empathy Quotient)
PDD-RS (Pervasive Developmental Disorders Rating Scale)
ASDI (Asperger Syndrome Diagnostic Interview)
SRS (Social Responsiveness Scale)
SBS (Sensory Behavior Schedule)
RAADS-R (Ritvo Autism Asperger's Diagnostic Scale – REVISED)
RAADS (Ritvo Autism and Asperger's Diagnostic Scale)
MASC (Movie for the Assessment of Social Cognition)
BSE-R (Behavior Summarized Evaluation – Revised)
ASD-DA (Autism Spectrum Disorders Diagnosis Scale for Intellectually Disabled Adults)
AAA (Adult Asperger Assessment)
ABC (Autism Behavior Checklist)



Raccomandazioni della linea guida sulla diagnosi e sul trattamento del disturbo dello spettro autistico in bambini e adolescenti

Ottobre 2023

Strumenti strutturati di supporto alla diagnosi diretti al genitore

Gli strumenti strutturati e standardizzati di supporto alla diagnosi diretti al genitore che il *Panel* ha deciso di valutare sono i seguenti:

- **Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R):** si tratta di un'intervista semistrutturata, specificamente correlata ai criteri diagnostici ICD 10 e DSM-IV, somministrata ai genitori di bambini/adolescenti e adulti con sospetto ASD con età mentale di almeno 24 mesi. La somministrazione richiede circa 90 minuti e l'intervista si focalizza sulle descrizioni dei comportamenti che il soggetto manifesta nella vita quotidiana fornite dai genitori. L'attribuzione del punteggio si basa sul giudizio clinico dell'esaminatore rispetto al comportamento descritto piuttosto che sul giudizio dato dal genitore e la maggior parte degli *item* viene codificata sulla base del comportamento attuale. Tutti gli *item* che descrivono un comportamento qualitativamente anomalo (*item* positivi) sono anche codificati rispetto all'eventuale "riscontro" del medesimo comportamento durante il precedente periodo, in modo da avere un'indicazione della continuità del sintomo nel tempo. I parametri relativi al mancato sviluppo di comportamenti o abilità associati allo sviluppo normale (*item* negativi) vengono codificati con attenzione al periodo compreso tra i quattro e i cinque anni di età, oltreché alla situazione in atto.
- **Diagnostic Interview for Social and Communication Disorder (DISCO):** è una intervista semistrutturata che ha lo scopo di raccogliere notizie relative allo sviluppo, al comportamento e alle capacità dalla nascita al momento della valutazione. Lo strumento ha un formato dimensionale che riguarda tutti gli aspetti della persona in esame, non esclusivamente i sintomi riferibili ad ASD. Può essere usata per soggetti di qualunque età e con qualunque funzionamento cognitivo e per ogni aspetto del funzionamento autistico, da quello più evidente a quello più sfumato.
- **Checklist for Autism Spectrum Disorder (CASD):** CASD è uno strumento per lo screening e la diagnosi dei Disturbi dello spettro dell'autismo per soggetti di età compresa tra uno e 16 anni, indipendentemente dal funzionamento cognitivo e dalla gravità dei sintomi. Si basa su 30 sintomi, coerenti con il DSM-5, che vengono registrati come presenti/assenti *liberamente*, sulla base di una intervista semistrutturata somministrata ai genitori. Il tempo per la somministrazione e lo *scoring* è di circa 15 minuti sulla base di una intervista somministrata ai genitori.
- **Autism Spectrum Rating Scales (ASRS):** misurano i sintomi, i comportamenti e le caratteristiche associate ai disturbi dello spettro autistico in bambini dai due ai 18 anni, così come sono riferiti dai genitori, dagli insegnanti e/o da altri *caregiver*. Comprende una forma completa con 70 *item* per i soggetti fra i due e i cinque anni, e 71 *item* per soggetti fra i sei e i 18 anni, e analoghe forme brevi, con 15 *item* che possono servire come *screening* per approfondire la valutazione. Può dar luogo a diverse forme di *report*, un *report* interpretativo sulla base di un'unica somministrazione, un *report* comparativo che combina i *report* di più di un *nter* e la forma di monitoraggio del progresso che fornisce un panorama dell'evoluzione nel tempo.

Raccomandazione

Il *Panel* della Linea Guida sulla diagnosi e trattamento del disturbo dello spettro autistico in bambini e adolescenti **non suggerisce di usare** *Autism Diagnostic Interview-Revised* (ADI-R) in bambini e adolescenti con sospetto ASD in aggiunta all'osservazione e al colloquio clinico (OCC) (raccomandazione condizionata basata su una qualità molto bassa delle prove dell'accuratezza del *test*). **Nota:** Il *Panel* riconosce che qualsiasi strumento strutturato per la diagnosi deve essere considerato come uno strumento di supporto e non conclusivo di per sé o sostitutivo dell'OCC. Il *Panel* ritiene che la diagnosi clinica effettuata attraverso l'OCC rappresenta il riferimento privilegiato per osservare e raccogliere i sintomi nucleari necessari ad effettuare una diagnosi di autismo secondo i criteri previsti dai sistemi di classificazione internazionale riconosciuti (ICD e DSM).

Giustificazione

Il *Panel* ha concluso che il *test* è inaccurato e che la qualità delle prove disponibili sull'accuratezza del *test* è molto bassa. Il *Panel* riconosce che l'utilizzo dello strumento potrebbe favorire il coinvolgimento dei genitori.

I membri del *Panel* hanno ritenuto il *test* inaccurato. Nonostante questo giudizio, i membri del *Panel* hanno comunque deciso di procedere nella discussione dei vari domini dell'ETD.

I membri del *Panel* hanno osservato che gli effetti desiderabili fossero piccoli mentre gli effetti indesiderabili fossero grandi. Il *Panel* ha basato il giudizio della qualità delle prove relative agli effetti del *test* su quello della qualità delle prove relative all'accuratezza diagnostica.

Il *Panel* ha ritenuto che l'utilizzo del *test* probabilmente riduca l'equità perché a causa del tempo necessario per somministrare l'intervista alcuni gruppi potrebbero avere difficoltà ad usarlo. Inoltre, i genitori di lingua straniera potrebbero avere delle difficoltà ad utilizzare questo strumento. Sebbene l'utilizzo dello strumento sia considerato fattibile, il *Panel* ha concluso che probabilmente l'accettabilità è diversa per gli operatori e per i genitori: i genitori potrebbero sentirsi maggiormente coinvolti nel percorso diagnostico e quindi considerare il *test* accettabile, mentre per gli operatori il tempo necessario per somministrare l'intervista potrebbe ridurre la accettabilità.

Il *Panel* riconosce che il quesito formulato è stato focalizzato sull'utilizzo di ADI-R in associazione all'osservazione e al colloquio clinico e non è stato esplorato sistematicamente il vantaggio di utilizzare la combinazione di strumenti ADOS e ADI-R. Tuttavia, alcuni studi inclusi nel corpo di letteratura esaminato dal *Panel*, descritti nella presente LG, hanno esplorato il vantaggio dell'uso combinato dello strumento ADI-R con ADOS.

Considerazioni relative ai sottogruppi

Il *Panel* non ha individuato nessun sottogruppo per il quale la *difficile* da quella generale.

Il *Panel* riconosce tuttavia che, trattandosi di una intervista relativa ai genitori di bambini più piccoli potrebbero essere meno interessati

Raccomandazione

Il *Panel* della Linea Guida sulla diagnosi e trattamento del disturbo dello spettro autistico **suggerisce di usare** *Checklist for Autism Spectrum Disorder* (CASD) in bambini e adolescenti con sospetto ASD in aggiunta all'osservazione clinica e colloquio (OCC) (raccomandazione condizionata basata su una qualità delle prove molto bassa dell'accuratezza del *test*). **Nota:** Il *Panel* ricorda che qualsiasi strumento strutturato per la diagnosi deve essere considerato come uno strumento di supporto e non conclusivo di per sé o sostitutivo dell'OCC. Il *Panel* ritiene che la diagnosi clinica effettuata attraverso l'OCC rappresenta il riferimento privilegiato per osservare e raccogliere i sintomi nucleari necessari ad effettuare una diagnosi di autismo secondo i criteri previsti dai sistemi di classificazione internazionale riconosciuti (ICD e DSM).

Giustificazione

Il *Panel* ha ritenuto il *test* molto accurato ed ha ritenuto che gli effetti desiderabili fossero grandi mentre gli effetti indesiderabili fossero piccoli. Il *Panel* ha concluso che il *test* CASD viene presentato come uno strumento di *screening* e che la qualità delle prove disponibili sull'accuratezza del *test* è molto bassa.

Il *Panel* ha basato il giudizio della qualità delle prove relative agli effetti del *test* su quello sulla qualità delle prove relative all'accuratezza diagnostica.

Il *Panel* ha ritenuto lo strumento CASD fattibile e, sulla base dell'esperienza, riconosce che è uno strumento agevole sia per il clinico che per il genitore a cui viene somministrato.



Raccomandazioni della linea guida sulla diagnosi e sul trattamento del disturbo dello spettro autistico in bambini e adolescenti

Ottobre 2023

Strumenti strutturati di supporto alla diagnosi diretti al bambino/adolescente

Gli strumenti strutturati e standardizzati di supporto alla diagnosi diretti al bambino e adolescente che il *Panel* ha deciso di valutare sono i seguenti:

- **Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS):** consiste in una valutazione semistrutturata e standardizzata delle capacità di comunicazione, di interazione sociale e di gioco. La forma definitiva (versione italiana del 2005) è derivata dalla unione di una prima forma per soggetti con livello linguistico corrispondente ad una età di tre anni, e di una forma per soggetti preverbal (*prelinguistic*, PI). L'ADOS comprende quattro moduli e l'esaminatore deve scegliere quello più adeguato alle capacità linguistiche del soggetto. L'ADOS prevede la presentazione di stimoli atti ad elicitare i comportamenti tipici dell'autismo. Gli stimoli vengono proposti in modalità che sono relativamente standardizzate ed è particolarmente importante la capacità dell'esaminatore di adattarsi al funzionamento del bambino/adolescente pur mantenendo una certa strutturazione della seduta, in modo da poter correttamente codificare i comportamenti del soggetto. La decisione di sottoporre a verifica l'ADOS, nonostante il *test* possa considerarsi superato dalla sua forma rivista, è legata al fatto che in letteratura gli studi sull'ADOS sono più numerosi. Tenendo conto che ADOS e ADOS-2, per quel che riguarda i moduli da uno a tre, differiscono sostanzialmente solo nel modo in cui sono organizzati gli algoritmi diagnostici, è possibile convertire la classificazione ADOS in ADOS-2, come effettivamente è stato fatto in alcuni studi (esempio in Medda *et al.*, 2019).
- **Autism Diagnostic Observation Schedule- Second Edition (ADOS-2):** la forma revisionata dell'ADOS mantiene lo stesso impianto di strutturazione e somministrazione della precedente versione ma da questa è invece ampiamente modificata per quel che riguarda le modalità di codifica degli *item* e gli algoritmi diagnostici. Essa prevede inoltre l'introduzione di un *Severity Score*, per rendere confrontabili i punteggi attraverso i vari moduli. Un'altra importante novità è nell'introduzione del modulo *toddler*, per bambini di età inferiore ai 30 mesi, che prevede attività particolarmente indicate per bambini in questa fascia di età. I punteggi derivanti dalla somministrazione di questo modulo non esprimono una diagnosi ADOS, ma un indice di rischio.
- **Childhood Autism Rating Scale (CARS):** consiste in uno strumento di indagine e di osservazione strutturato suddiviso in 15 item relativi alle principali aree comportamentali, a ciascuno dei quali viene assegnato un punteggio variabile da uno a quattro; la somma di tutti i punteggi dà un valore complessivo. La somministrazione della CARS richiede approssimativamente dai 30 ai 45 minuti.
- **Gilliam Autism Rating Scale (GARS):** si tratta di una checklist destinata ad essere usata per aiutare sia l'identificazione che la stima della severità dei sintomi autistici, negli individui con una età compresa fra i tre e i 22 anni. I *range* sono basati sui DSM-IV (APA, 1994) e sono raggruppati in quattro sottogruppi (a) comportamenti stereotipati, (b)

Raccomandazione

Il *Panel* della Linea Guida sulla diagnosi e trattamento del disturbo dello spettro autistico in bambini e adolescenti **suggerisce di usare Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS)** in aggiunta all'osservazione clinica e colloquio (raccomandazione condizionata basata su una qualità bassa delle prove dell'accuratezza del *test*). **Nota:** L'utilizzo dell'ADOS è particolarmente suggerito nei casi in cui al termine dell'osservazione e colloquio clinico l'equipe multidisciplinare specialistica ed esperta in ASD abbia ancora delle incertezze su quale sia la corretta diagnosi del bambino o adolescente. Il *Panel* riconosce che qualsiasi strumento strutturato per la diagnosi deve essere considerato come uno strumento di supporto e non conclusivo di per sé o sostitutivo dell'OCC. Il *Panel* ritiene che la diagnosi clinica effettuata attraverso l'OCC rappresenta il riferimento privilegiato per osservare e raccogliere i sintomi nucleari necessari ad effettuare una diagnosi di autismo secondo i criteri previsti dai sistemi di classificazione internazionale riconosciuti (ICD e DSM).

Relazione tra le raccomandazioni sugli interventi strutturati di supporto alla diagnosi diretti al bambino e adolescente

L'ADOS-2 viene preferita all'ADOS in virtù della maggiore qualità delle prove, nonostante l'accuratezza sia leggermente inferiore. Inoltre, l'ADOS-2 dispone del modulo *toddler*, non disponibile nella precedente versione. L'ADOS-2 e l'ADOS sono da preferirsi rispetto alla CARS poiché quest'ultima presenta un numero maggiore di falsi negativi.

Giustificazione

Il *Panel* ha concluso che vi è una bassa qualità delle prove dell'accuratezza dell'ADOS in bambini e adolescenti con sospetto ASD. Inoltre, l'utilizzo dell'ADOS è stato ritenuto fattibile, accettabile ed associato ad un probabile incremento dell'equità.

Il *Panel* ha ritenuto il *test* accurato e che gli effetti desiderabili (grandi) dell'utilizzo dello strumento ADOS fossero superiori agli effetti indesiderabili (piccoli). La qualità delle prove relative all'accuratezza del *test* è stata ritenuta bassa.

I membri del *Panel* hanno discusso anche le esperienze personali dei membri laici che hanno segnalato il possibile stress derivante dalla esecuzione del *test* sul bambino/adolescente. Il *Panel* ha tuttavia osservato che lo stress associato alla somministrazione dell'ADOS potrebbe dipendere perlopiù dall'abilità specifica dell'operatore sanitario che lo somministra ed è minore per il bambino che per il genitore.

In assenza di studi specifici, sulla base della propria esperienza il *Panel* ha ritenuto che l'utilizzo dello strumento potrebbe migliorare l'equità.

Raccomandazione

Il *Panel* della Linea Guida sulla diagnosi e trattamento del disturbo dello spettro autistico in bambini e adolescenti **suggerisce di usare Autism Diagnostic Observation Schedule- second edition (ADOS-2)** in aggiunta all'osservazione clinica e colloquio (raccomandazione condizionata basata su una qualità moderata delle prove dell'accuratezza del *test*). **Nota:** Il *Panel* ricorda che qualsiasi strumento strutturato per la diagnosi deve essere considerato come uno strumento di supporto e non conclusivo di per sé o sostitutivo dell'OCC. Il *Panel* ritiene che la diagnosi clinica effettuata attraverso l'OCC rappresenta il riferimento privilegiato per osservare e raccogliere i sintomi nucleari necessari ad effettuare una diagnosi di autismo secondo i criteri previsti dai sistemi di classificazione internazionale riconosciuti (ICD e DSM). L'utilizzo dell'ADOS-2 è particolarmente suggerito nei casi in cui al termine dell'osservazione e colloquio clinico l'equipe multidisciplinare specialistica ed esperta in ASD abbia ancora delle incertezze su quale sia la corretta diagnosi del bambino o adolescente.

Relazione tra le raccomandazioni sugli interventi strutturati di supporto alla diagnosi diretti al bambino e adolescente

L'ADOS-2 viene preferita all'ADOS in virtù della maggiore qualità delle prove, nonostante l'accuratezza sia leggermente inferiore. Inoltre, l'ADOS-2 dispone del modulo *toddler*, non disponibile nella precedente versione.

L'ADOS-2 e l'ADOS sono da preferirsi rispetto alla CARS poiché quest'ultima presenta un numero maggiore di falsi negativi.

Raccomandazione

Il *Panel* della Linea Guida sulla diagnosi e trattamento del disturbo dello spettro autistico in bambini e adolescenti **suggerisce di usare Childhood Autism Rating Scale (CARS)** in aggiunta all'osservazione clinica e colloquio. **Nota:** Il *Panel* ricorda che qualsiasi strumento strutturato per la diagnosi deve essere considerato come uno strumento di supporto e non conclusivo di per sé o sostitutivo dell'OCC. Il *Panel* ritiene che la diagnosi clinica effettuata attraverso l'OCC rappresenta il riferimento privilegiato per osservare e raccogliere i sintomi nucleari necessari ad effettuare una diagnosi di autismo secondo i criteri previsti dai sistemi di classificazione internazionale riconosciuti (ICD e DSM). L'utilizzo della CARS è particolarmente suggerito nei casi in cui al termine dell'osservazione e colloquio clinico l'equipe multidisciplinare specialistica ed esperta in ASD abbia ancora delle incertezze su quale sia la corretta diagnosi del bambino o adolescente.

Relazione tra le raccomandazioni sugli interventi strutturati di supporto alla diagnosi diretti al bambino e adolescente

L'ADOS-2 viene preferita alla ADOS in virtù della maggiore qualità delle prove, nonostante l'accuratezza sia leggermente inferiore. Inoltre, l'ADOS-2 dispone del modulo *toddler*, non disponibile nella precedente versione. L'ADOS-2 e l'ADOS sono da preferirsi rispetto alla CARS poiché quest'ultima presenta un numero maggiore di falsi negativi.



HHS Public Access

Author manuscript

Nat Rev Dis Primers. Author manuscript; available in PMC 2022 March 07.

Published in final edited form as:

Nat Rev Dis Primers ; 6(1): 5. doi:10.1038/s41572-019-0138-4.

Autism spectrum disorder

Catherine Lord^{1*}, Traolach S. Brugha², Tony Charman³, James Cusack⁴, Guillaume Dumas⁵, Thomas Frazier⁶, Emily J. H. Jones⁷, Rebecca M. Jones^{8,9}, Andrew Pickles³, Matthew W. State¹⁰, Julie Lounds Taylor¹¹, Jeremy Veenstra-VanderWeele¹²

¹Departments of Psychiatry and School of Education, University of California, Los Angeles, Los Angeles, CA, USA.

²Department of Health Sciences, University of Leicester, Leicester, UK.

³Institute of Psychiatry, Psychology & Neuroscience, King's College London, London, UK.

⁴Autistica, London, UK.

⁵Institut Pasteur, UMR3571 CNRS, Université de Paris, Paris, France.

⁶Autism Speaks, New York, NY, USA.

⁷Centre for Brain & Cognitive Development, University of London, London, UK.

⁸The Sackler Institute for Developmental Psychobiology, New York, NY, USA.

⁹The Center for Autism and the Developing Brain, White Plains, NY, USA.

¹⁰Department of Psychiatry, Langley Porter Psychiatric Institute and Weill Institute for Neurosciences, University of California, San Francisco, CA, USA.

¹¹Department of Pediatrics and Vanderbilt Kennedy Center, Vanderbilt University Medical Center, Nashville, TN, USA.

¹²Department of Psychiatry, Columbia University, New York, NY, USA.

Abstract

Autism spectrum disorder is a construct used to describe individuals with a specific combination of impairments in social communication and repetitive behaviours, highly restricted interests and/or sensory behaviours beginning early in life. The worldwide prevalence of autism is just under 1%, but estimates are higher in high-income countries. Although gross brain pathology is not characteristic of autism, subtle anatomical and functional differences have been observed in post-mortem, neuroimaging and electrophysiological studies. Initially, it was hoped that accurate measurement of behavioural phenotypes would lead to specific genetic subtypes, but genetic findings have mainly applied to heterogeneous groups that are not specific to autism. Psychosocial interventions in children can improve specific behaviours, such as joint attention, language and social engagement, that may affect further development and could reduce symptom severity.

* clord@mednet.ucla.edu

Author Contributions

All authors read and edited the full document. Introduction (C.L.), Epidemiology (T.S.B.), Mechanisms/pathophysiology (M.W.S., G.D., R.M.J., T.C. and E.J.H.J.), Diagnosis, screening and prevention (T.C., E.J.H.J. and T.S.B.), Management (T.S.B., T.C., E.J.H.J., J.L.T. and J.V.-V.), Quality of life (J.L.T., T.C. and T.F.), Outlook (C.L. and A.P.), Overview of Primer (C.L.).

Manuscript

Author Manuscript

Author Manuscript

Author Manuscript

Diagnosis and screening in children

The two core elements of the diagnostic process of autism in children are a detailed developmental history that is usually obtained from parents, covering first concerns and early history to the present day, and an observation of the child's interactions with their parents and with unfamiliar adults during a combination of structured and unstructured assessments. Ideally, observations of the young person in peer-group settings such as school or nursery would also form part of the diagnostic process. Of note, in one population-based study in the UK, girls with similar levels of symptom expression to boys were less likely to receive a diagnosis of autism from clinical services¹³³. This finding might reflect sociocultural factors in the application of the diagnostic criteria, greater resilience or protective factors in girls that reduce the need for clinical services at a given symptom level, or the need for the revision of instruments used to identify symptoms to more fully cover female autistic traits¹²⁷.

A number of structured diagnostic interviews and observational assessments for autism exist, but only a limited number have been rigorously tested for diagnostic accuracy relative to the gold standard of expert clinician judgement. Although these interviews and assessments have reasonably robust sensitivity, specificity and reliability (see¹³⁴ for a review) and are widely used in some services in communities¹³⁵, there are also challenges to the widespread adoption of the best validated instruments: the Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)¹³⁶ and the Autism Diagnostic Observation Schedule-2nd Edition (ADOS-2)¹²³. These challenges include the cost of the instruments and training, the time required to complete them and the need for substantial training to use them reliably¹³⁷. Although expert clinical judgement was previously believed to be more reliable than reliance on instrument scores alone for the diagnosis of autism¹³⁸, more recent evidence suggests that this may not be true at least in toddlers and preschool children¹³⁹. The need to take a global perspective on autism is driving attempts to develop more scalable tools but this work is currently in its infancy¹⁴⁰ (BOX 2).

The stability of a diagnosis of autism from the preschool years to mid-childhood is relatively high¹. However, although diagnostic systems currently pre-suppose that autism is a lifelong condition, there is a growing recognition that autism has a heterogeneous developmental time course¹⁴¹. Indeed, subgroups of individuals with autism and improving or worsening symptoms over time can be identified^{142,143}. Such developmental trajectories might be a more meaningful phenotype on which to map aetiological mechanisms than a static case-control dichotomy^{74,144,145}. Some individuals diagnosed as children have no clinically meaningful (or even detectable) impairment later in life (so-called optimal outcome^{146,147}); one critical question in identifying mechanisms is whether this profile is associated with the successful effects of early intervention or is an aetiological distinct subtype of autism.

Nat Rev Dis Primers. Author manuscript; avail

Lord et al.

Page 14

Diagnosis and screening in adults

Information on diagnostic methods to identify autism in adulthood is in its infancy, with little methodologically acceptable evaluation of interview methods or screening questionnaires (including self-completion questionnaires). Clinical approaches rely heavily on extending methods developed for use in childhood to adulthood. These methods tend to rely on childhood developmental data, although validation research from adult general population-wide testing suggests good specificity and sensitivity for the observationally based ADOS Module 4 (REF.¹⁶²). However, typically, much research has depended on the judgement of expert clinicians and on standardized data collection of early child development that is unlikely to be obtainable for many older adults. Given that (undiagnosed) autistic adults presenting for an autism assessment are also more likely to have co-occurring adult mental health disorders, any method of assessment must be capable of differentiating such abnormalities in symptoms and behaviour from abnormalities due to autism. This point has led to the suggestion that clinical examination methods to identify adult psychopathology could be extended to include autism in addition to depression, anxiety and psychosis, among other disorders¹⁶³. Semi-structured adult psychopathology interviewing has been fruitful in the assessment of closely related neurodevelopmental disorders in adults, most notably ADHD¹⁶⁴. Given that most people in the world who are autistic are adults, and as many of these individuals have not received a diagnosis of autism^{4,15}, the development and evaluation of such adult assessment approaches is an urgent research priority.

Author Manuscript

Author Manuscript

Author Manuscript

Author Manuscript

Author Manuscript

Author Manuscript

> J Intellect Disabil Res. 2019 Sep;63(9):1158-1162. doi: 10.1111/jir.12610. Epub 2019 Feb 19.

Relationship between the Vineland Adaptive Behaviour Scales and the Wechsler Adult Intelligence Scale IV in adults with intellectual disabilities

M Saleem ^{1 2}, N Beail ^{1 2}, S Roache ¹

Affiliations + expand

PMID: 30784131 DOI: 10.1111/jir.12610

Abstract

Background: Diagnoses of intellectual disability (ID) are based on three criteria: significant impairments in intellectual functioning, concurrent deficits in adaptive behaviour, and both being acquired in the developmental period. Adaptive behaviour was formally incorporated into the diagnosis in 1959; the rationale being that IQ and adaptive behaviour were different constructs that independently contribute to the diagnosis. However, there are limited data on the relationship between IQ and adaptive behaviour and especially so for adults who have ID. The aim of this study was to investigate this relationship on two widely used assessment tools: the Wechsler Adult Intelligence Scale - fourth edition (WAIS-IV) and the Vineland Adaptive Behaviour Scales (VABS).

Method: Data were extracted from the case files of 147 adults who had a formal diagnosis of ID based on the WAIS-IV and VABS. Internal consistency was computed and compared to general population data. Correlations between the WAIS-IV and the VABS were computed.

Results: Internal consistencies for the tests when used with adults who have ID were generally good. The correlations between the WAIS-IV and VABS composite and subdomain scores were all low and similar to those reported for the general population.

Conclusion: These results suggest that the WAIS-IV and VABS are measuring different constructs that contribute to the diagnosis of ID. Unfortunately, by the time such data have been collected, tests are being revised. The Vineland has now been revised and is in its third edition, but no data on the relationship between IQ and the VABS were collected during test development. The WAIS-V is now in development, and so it is recommended that such work be incorporated into this process or shortly thereafter to ensure that the tools continue to access independent constructs.

Keywords: Vineland Adaptive Behaviour Scales; WAIS-IV; assessment; diagnosis; intellectual disability; intellectual functioning.

OXFORD
UNIVERSITY PRESS

Archives of Clinical Neuropsychology 39 (2024) 498–515

Archives
of
CLINICAL
NEUROPSYCHOLOGY

Cognitive Profile in Autism and ADHD: A Meta-Analysis of Performance on the WAIS-IV and WISC-V

Alexander C. Wilson*

School of Psychology, Newcastle University, Newcastle Upon Tyne, UK

*Corresponding author at: School of Psychology, Newcastle University, Wallace Street, Newcastle Upon Tyne NE2 4DR, UK.
E-mail address: alexander.wilson11@nhs.net (A.C. Wilson).

Accepted 25 August 2023

Abstract

Objective: Previous research has suggested that neurodevelopmental conditions may be associated with distinctive cognitive profiles on the Wechsler intelligence tests (of which the most recent editions are the WAIS-IV and WISC-V). However, the extent to which a cognitive profile can be reliably identified for individuals meeting criteria for autism or ADHD remains unclear. The present review investigated this issue.

Method: A search was conducted in PsycInfo, Embase, and Medline in October 2022 for papers reporting the performance of children or adults diagnosed with autism or ADHD on the WAIS-IV or the WISC-V. Test scores were aggregated using meta-analysis.

Results: Scores were analyzed from over 1,800 neurodivergent people reported across 18 data sources. Autistic children and adults performed in the typical range for verbal and nonverbal reasoning, but scored ~ 1 SD below the mean for processing speed and had slightly reduced scores on working memory. This provides evidence for a “spiky” cognitive profile in autism. Performance of children and adults with ADHD was mostly at age-expected levels, with slightly reduced scores for working memory.

Conclusion: Although the pattern of performance on the Wechsler tests is not sufficiently sensitive or specific to use for diagnostic purposes, autism appears to be associated with a cognitive profile of relative strengths in verbal and nonverbal reasoning and a weakness in processing speed. Attention deficit hyperactivity disorder appears less associated with a particular cognitive profile. Autistic individuals may especially benefit from a cognitive assessment to identify and support with their strengths and difficulties.

Keywords: Autism; ADHD; Cognitive profile; Cognitive functioning; Wechsler Intelligence Scale



Neuropsychological Assessment in Autism Spectrum Disorder

Megan L. Braconnier^{1,2} · Paige M. Siper¹

Accepted: 14 July 2021 / Published online: 2 July 2021
 © The Author(s), under exclusive licence to Springer Science+Business Media, LLC, part of Springer Nature 2021

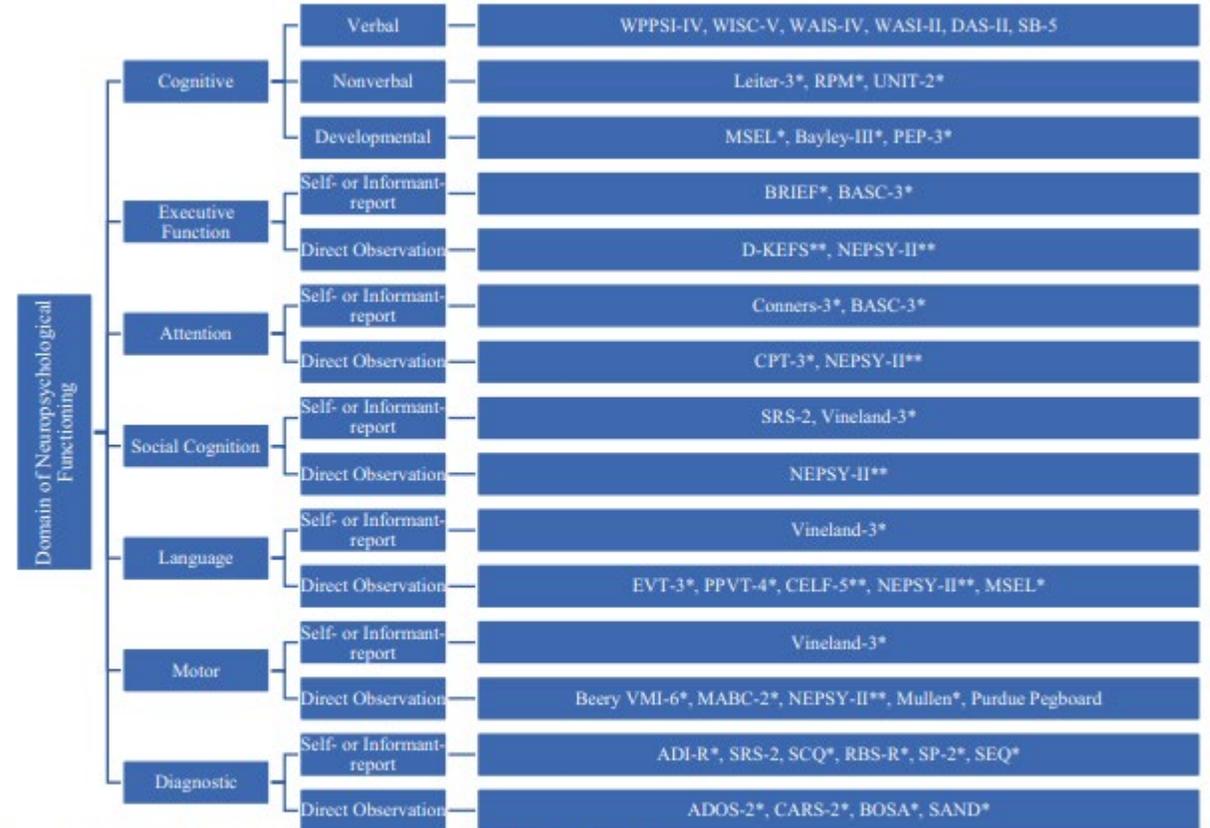
Abstract

Purpose of Review Neuropsychological assessment involves the comprehensive evaluation of intellectual, attentional, executive, social-cognitive, language, and motor functioning. Such assessments are used to characterize areas of strength and weakness, inform differential diagnosis, guide treatment planning, and evaluate change over time. Individuals with autism spectrum disorder (ASD) present with varied clinical presentations, which can make the design of testing batteries and subsequent interpretation of results challenging. Here we provide an overview of neuropsychological domains as they relate to the evaluation of individuals with ASD.

Recent Findings Individuals with ASD demonstrate unique patterns of neuropsychological functioning across various domains. Recent findings related to intellectual, adaptive, executive, attentional, social, language, motor, and autism-specific functioning are reviewed.

Summary Clarifying the relationship between ASD symptoms and neuropsychological functioning is critical for differential diagnosis and for optimal treatment planning. Tools and methods for developing appropriate neuropsychological testing protocols for individuals with ASD are discussed.

Keywords Autism spectrum disorder · Assessment · Neuropsychology · Neuropsychological evaluation



Note. Neuropsychological measures used to assess functioning in individuals with ASD.

* denotes measures appropriate for use with individuals with cognitive or language impairments; ** denotes subtests can be administered individually

Fig. 1 Developing neuropsychological testing batteries in ASD

Autism spectrum disorder (ASD) is a neurodevelopmental disorder characterized by deficits in social communication and interaction, as well as restricted, repetitive behaviors [1]. In addition to core symptoms of ASD, this heterogeneous population presents with a wide range of abilities. While many individuals on the autism spectrum demonstrate average to above average intellectual functioning, approximately 30% also meet criteria for intellectual disability (ID) [2]. Furthermore, an estimated 60–70% of children and 69–79% of adults with ASD meet criteria for at least one comorbid psychiatric condition, such as attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD), anxiety, or other mood disorders [3–5]. The complexity of presentation that results from a broad spectrum of functioning, and varied behavioral and emotional presentations, can make the neuropsychological assessment process for individuals with ASD challenging and at times overlooked. Clinically, many ASD-focused evaluations include measures such as the Autism Diagnostic Observation Schedule, 2nd Edition (ADOS-2) [6] and the Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) [7], along with a measure of IQ and adaptive behavior as a standard evaluation protocol; however, fewer individuals on the autism spectrum are administered more traditional neuropsychological assessments leaving domains such as memory, attention, and other executive functions less frequently characterized. In order to fill this assessment gap, it is critical for clinicians to understand the utility and appropriate application of various neuropsychological assessments for use in individuals with ASD at varying levels of ability and to gain competence in proper interpretation based on research using neuropsychological assessments in this population.

Adaptive functioning is defined as one's ability to be self-sufficient in executing real-life skills, such as effectively communicating and interacting with others, managing one's own health and hygiene, and completing household tasks and chores, given their cognitive level [29, 30]. While traditional neuropsychological evaluations do not routinely administer measures of adaptive behavior, low adaptive functioning is a diagnostic criterion of ID [1] and is a common deficit in individuals with ASD [29], including those without ID [30]. Measuring adaptive functioning is therefore an important component of the evaluation process for individuals on the autism spectrum of all levels of ability. The Vineland Adaptive Behavior Scales, Third Edition (Vineland-3) [31], is a leading instrument for assessing adaptive behavior in the diagnosis of intellectual and developmental disabilities. As this measure relies on informant-report as opposed to self-report, it is appropriate for the assessment of those with lower language and cognitive abilities. Importantly, the most recent version of the Vineland-3 generally produces lower scores than the previous version of the measure, the Vineland-II [32], limiting interpretability of changes in scores between different editions. The Adaptive Behavior Assessment System, 3rd Edition (ABAS-3) [33], is a questionnaire also commonly used to assess adaptive behavior in individuals with ASD. This measure is available in parent/caregiver- and teacher-report versions, as well as a self-report option for adults. The ABAS-3 has recently been found to yield higher overall scores compared to the Vineland-3 in youth with ASD without ID [34].

Impairment in cognitive functioning is widely recognized as a common feature of ASD, as well as a predictor of long-term outcomes [8]. The prevalence of comorbid ID has been shown to vary depending on demographic variables (e.g., location, race/ethnicity) and methodology used to assess IQ

[2], underscoring the need for clinicians to understand the tests best suited to assess IQ in autistic individuals at varying levels of ability.

The Wechsler Intelligence Scales [9–12] are among the most frequently used measures for assessing intelligence [13]. Depending on the individual's age, the Wechsler subtests examine verbal comprehension, visual-spatial reasoning, fluid reasoning, working memory, and processing speed. A recent systematic review examining multiple versions of the Wechsler Intelligence Scale for Children (WISC) in youth with ASD identified common patterns of cognitive functioning, including the “islets of ability” profile (i.e., low verbal comprehension scores and high visual-spatial and working memory scores [14]) in those with Full-Scale IQ (FSIQ) scores ≤ 85 and the “right-descending” profile (i.e., high verbal comprehension and visual-spatial scores and low processing speed scores) in those with FSIQ scores ≥ 86 [15•]. Similarly, adults with ASD have been shown to demonstrate deficits in processing speed and verbal reasoning subtests of the WAIS-IV, as well as inconsistent skills on perceptual reasoning tasks [16]. In addition to the Wechsler Scales, other measures of intelligence frequently used for individuals with ASD include the Stanford-Binet Intelligence Scales, Fifth Edition (SB-5) [17] and the Differential Ability Scales-II (DAS-II) [18]. The SB-5 demonstrated

29 mag 2024

SEGNALIBRO ☆
FACEBOOK f
TWITTER t

DAL GOVERNO

Disabilità: nel decreto 62 una sfida che il Paese dev'essere in grado di cogliere

di Vincenzo Falabella *

Il 14 maggio 2024 è stato pubblicato in Gazzetta Ufficiale a conclusione di un articolato iter istituzionale il Decreto legislativo 3 maggio 2024 n. 62 recante la definizione della condizione di disabilità, della valutazione di base, di accomodamento ragionevole e della valutazione multidimensionale per l'elaborazione e attuazione del progetto di vita individuale personalizzato e partecipato, attuativo della Legge delega in materia di disabilità (L. 227/2021). Il provvedimento fa seguito all'adozione dei decreti rispettivamente in tema di riqualificazione dei servizi pubblici per l'inclusione e l'accessibilità e di istituzione dell'Autorità garante nazionale dei diritti delle persone con disabilità e rappresenta l'autentico cuore della riforma, in linea con quanto previsto dalla Missione 5, Componente 2, del Pnrr (Riforma 1.1 "Legge quadro per la disabilità").

Il Decreto riveste una portata storica andando a riformare, semplificandola, le procedure di accertamento della disabilità (c.d. valutazione di base) e la successiva valutazione multidimensionale per l'elaborazione del progetto individuale di vita individuale, personalizzato e partecipato. La riforma interviene anche sul linguaggio normativo sulla disabilità, recependo espressamente nell'ordinamento nazionale le definizioni di persona con disabilità in linea con la Convenzione Onu modificando di conseguenza il dettato della Legge 104/92. I termini "handicap", "handicappato", "persona affetta da disabilità", "diversamente abile", etc., saranno sostituiti dalle nuove definizioni.

Un cambiamento che non dovrà limitarsi al dettato normativo e regolatorio, ma investire e rinnovare anche il linguaggio usato correntemente nelle relazioni interpersonali e nei media.

Il decreto si struttura in quattro capi e 40 articoli. Nel Capo I sono contenute le finalità e le definizioni generali, disponendo il superamento della categoria di handicap o di disabile con la categoria di persona con disabilità. In particolare, è definito come persona con disabilità chi presenta durature compromissioni fisiche, mentali, intellettive o sensoriali che, in interazione con barriere di diversa natura, possono ostacolare la piena ed effettiva partecipazione nei diversi contesti di vita su base di uguaglianza con gli altri.



Capo II, che prevede un procedimento unitario e semplificato affidato a Unità di Valutazione di Base in capo all'Inps come soggetto unico accertatore sull'intero territorio nazionale a partire dal 1 gennaio 2026. Il riconoscimento della condizione di disabilità determina l'acquisizione di tutele proporzionate al livello di disabilità, con priorità per le disabilità che prestano necessità di sostegno intensivo e delle correlate prestazioni previste dalla legislazione vigente, con salvaguardia dei progressi riconosciuti. Di particolare rilievo l'adozione, a fianco dell'ICD, dell'ICF (Classificazione internazionale del funzionamento della disabilità e della salute) segnando in questo senso un importante passo in avanti verso l'applicazione del modello biopsicosociale. Il Capo II si conclude con l'articolo 17 dedicato all'accomodamento ragionevole, al fine di darne pieno riconoscimento e assicurarne l'effettivo esercizio, attraverso l'introduzione dell'articolo 5bis nella Legge 104/92. In particolare l'accomodamento ragionevole viene attivato in via sussidiaria e non sostituisce né limita il diritto al pieno accesso alle prestazioni, servizi e sostegni riconosciuti dalla legislazione vigente prevedendo in capo alla persona con disabilità la facoltà di richiedere, con apposita istanza scritta l'adozione di un accomodamento ragionevole, anche formulando proposta specifica.

Il Capo III è dedicato alla valutazione multidimensionale e al progetto di vita individuale personalizzato e partecipato. Su richiesta della persona con disabilità viene attivata la valutazione multidimensionale, assicurando supporti ai processi partecipativi e decisionali, una valutazione svolta con metodo multidisciplinare fondata sull'approccio biopsicosociale e affidata alle unità di valutazione multidimensionali, composte da soggetti stabili e da altre figure variabili. Il procedimento si articola in 4 fasi: rileva gli obiettivi della persona e definisce il profilo di funzionamento, nei differenti ambiti di vita liberamente scelti; individua le barriere, i facilitatori e le competenze adattive; formula le valutazioni inerenti al profilo di salute, ai bisogni della persona e ai domini della qualità di vita; definisce gli obiettivi da realizzare con il progetto di vita. Ad esito della valutazione multidimensionale viene quindi elaborato dai soggetti che hanno preso parte alla stessa fase di valutazione il progetto di vita individuale personalizzato e partecipato, strumento innovativo che individua le prestazioni, i servizi e gli accomodamenti ragionevoli volti a eliminare e a prevenire le barriere e ad attivare i supporti necessari per l'inclusione e la partecipazione della persona stessa nei diversi ambiti di vita. La persona con disabilità è la vera titolare del progetto di vita e deve richiederne l'attivazione, concorre a determinare i contenuti ed esercita le prerogative volte ad apportarvi le modifiche e le integrazioni, secondo i propri desideri, le proprie aspettative e le proprie scelte. Il carattere innovativo del progetto di vita risiede in primo luogo nell'attitudine a superare la frammentazione delle prestazioni, piani di sostegno, interventi, servizi, che vengono ricomposti e armonizzati in una nuova e unitaria prospettiva esistenziale che assurge a livello essenziale. Attraverso il budget di progetto costituito dall'insieme delle risorse umane, professionali, tecnologiche, strumentali ed economiche, pubbliche e private, attivabili anche in seno alla comunità territoriale e al sistema dei supporti informali viene poi assicurato il raccordo e l'integrazione delle risorse promuovendo la destandardizzazione e soluzioni generative oltre le canoniche offerte delle reti dei servizi, anche attraverso un fondo dedicato previsto all'articolo 31 del Decreto con dotazione iniziale di 25 milioni di euro. Viene garantita la portabilità del progetto di vita anche al variare dei luoghi di abitazione, e la rimodulazione secondo il principio di continuità dell'assistenza, con una specifica attenzione al ruolo di referente per l'attuazione del progetto che assumerà connotazioni specifiche negli specifici contesti regionali e territoriali. Di fondamentale importanza la previsione di un piano di formazione di tutti i soggetti coinvolti nella valutazione di base e in quella multidimensionale, anche a livello nazionale e regionale, prevedendo risorse dedicate per gli anni 2024 (20 milioni di euro) e 2025 (30 milioni di euro).

CONGRESSO NAZIONALE 4



Il Progetto di Vita
Dalle Linee Guida alle pratiche basate su evidenze

Grazie

Inserire qui se si ha piacere il proprio indirizzo mail per info e contatti
da parte dei partecipanti

