

## L'Autismo nel DSM-5

di Giacomo Vivanti (Olga Tennison Autism Research Centre and Victorian Autism Specific Early Learning and Child Care Centre, La Trobe University, Melbourne, Australia)

I nuovi criteri diagnostici del DSM (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, APA, American Psychological Association*) si **distaccano significativamente** da quelli utilizzati negli ultimi dieci anni per diagnosticare l'autismo e le condizioni correlate.

Inizialmente classificato sotto l'etichetta di *schizofrenia infantile* nella prima edizione del DSM (DSM-I, 1952), il concetto diagnostico di autismo è stato successivamente ridefinito in ognuna delle successive edizioni, suscitando **ogni volta controversie**.

L'ultimo cambiamento dei criteri diagnostici, introdotto dal DSM-5, e pubblicato nel maggio del 2013, non fa eccezione.

### Differenze fra DSM-5 e DSM-IV

La classificazione del DSM-IV (1994) comprendeva nella definizione di *disturbi pervasivi dello sviluppo* **cinque sottotipi diversi**: il disturbo autistico; il disturbo di Asperger; il disturbo disintegrativo della fanciullezza (o disturbo di Heller); il disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato (PDDNOS – *Pervasive Developmental Disorder-Not Otherwise Specified*) e la *sindrome di Rett*.

Il DSM-5 riunisce in un'unica categoria diagnostica, sotto la definizione di **disturbi dello spettro autistico** (ASD – *Autism Spectrum Disorders*), tutti i sottotipi dei disturbi pervasivi dello sviluppo, ad eccezione della *sindrome di Rett*, che scompare dal DSM per rientrare nei disturbi neurologici.

Inoltre, a differenza del DSM-IV, nel DSM-5 la diagnosi di ASD dev'essere accompagnata da un' **indicazione della gravità dei sintomi** in una scala di tre punti.

### Categorie dei sintomi richiesti per la diagnosi

La definizione diagnostica di *autismo* nel DSM-IV era caratterizzata da una **triade** di sintomi: *menomazione della reciprocità sociale*, *menomazione del linguaggio/comunicazione* e *repertori ristretti e ripetitivi di interessi/attività*.

Nel DSM-5, le categorie di sintomi sono **ridotte a due**: i *deficit della comunicazione sociale* (che comprendono le difficoltà sociali e di comunicazione) e i *comportamenti ristretti e ripetitivi*.

I sintomi classificabili nelle categorie e comportamenti ripetitivi coincidono parzialmente con quelli elencati nel DSM-IV, con **due cambiamenti importanti**:

1. *il ritardo/menomazione del linguaggio* non è più fra i sintomi necessari alla diagnosi;
2. *la sensibilità insolita agli stimoli sensoriali*, una caratteristica dell'autismo che non era compresa fra i sintomi diagnostici nel DSM-IV, è ora elencata nella categoria dei *comportamenti ripetitivi*.

### Sintomi richiesti per la diagnosi in ogni categoria

Nel DSM-IV, ognuna delle tre categorie comprendeva **quattro sintomi**. La diagnosi di *disturbo pervasivo dello sviluppo* richiedeva la presenza di **almeno sei sintomi**, di cui almeno due nella categoria della *menomazione sociale* e almeno uno in ciascuna delle altre due categorie.

Nel DSM-5, la diagnosi di *disturbo dello spettro autistico* richiede la presenza di **almeno tre sintomi** nella categoria dei *deficit della comunicazione sociale*, e di almeno due in quella dei *comportamenti ripetitivi*.

### Esordio nella prima infanzia

Un ulteriore cambiamento nel DSM-5 consiste nella sostituzione del criterio diagnostico dell'esordio entro i 36 mesi di età, adottato nel DSM-IV, con la seguente definizione aperta: «*I sintomi devono essere presenti nella prima infanzia, ma possono non manifestarsi appieno finché le aspettative sociali non superano le capacità limitate*».

## Doppia diagnosi

Diversamente dal *DSM-IV*, se il bambino presenta sintomi aggiuntivi sufficienti a rientrare nei criteri diagnostici di un altro disturbo, secondo il *DSM-5* è possibile assegnare una doppia diagnosi (per esempio, *ASD + ADHD [disordini dello spettro autistico + deficit di attenzione e iperattività, N.d.R.]*).

## Diagnosi differenziale

Il *DSM-5* introduce inoltre una **nuova etichetta diagnostica** nella categoria delle menomazioni del linguaggio (il *disturbo della comunicazione sociale*), le cui caratteristiche diagnostiche si sovrappongono parzialmente con i disturbi dello spettro autistico, poiché la diagnosi di disturbo della comunicazione sociale richiede la presenza di una *menomazione del linguaggio pragmatico* e una *menomazione nell'uso sociale della comunicazione verbale e non-verbale*.

Tuttavia, la presenza di interessi rigidi e ripetitivi è un criterio di esclusione per questa diagnosi e quindi la presenza di comportamenti ripetitivi è essenziale per la diagnosi differenziale di disturbo dello spettro autistico.

## Le motivazioni dei cambiamenti

Come sottolineato da Ozonoff (2012), i cambiamenti introdotti dal *DSM-5* sono derivati da **dati empirici**. L'eliminazione di sottotipi distinti di autismo che si escludono a vicenda si basa su studi scientifici longitudinali che hanno dimostrato come la distinzione in sottotipi diagnostici **non sia coerente nel tempo**, e che le differenze nelle abilità sociali e cognitive nei sottogruppi si caratterizzano meglio in termini di un continuum (*Daniels et al., 2011; Prior et al., 1998*).

Altri studi hanno documentato che l'affidabilità dei sottotipi diagnostici in sottotipi dei disturbi pervasivi dello sviluppo nel *DSM-IV* era scarsa da un luogo all'altro (cioè lo stesso bambino poteva essere diagnosticato come affetto da disturbo di *Asperger* in un luogo o da *autismo* in un altro, Huerta et al., 2012). Inoltre, le differenze fra *disturbo autistico* e *disturbo di Asperger* a livello **fenotipico** (*le manifestazioni*) e **genotipico** (*il profilo genetico*) sono scarse (Frith, 2004; Macintosh & Dissanayake, 2004).

Analogamente, la decisione di sostituire la **triade** di sintomi con una **diade** si basa su studi empirici che dimostrano come un modello bi-fattoriale di raggruppamento dei sintomi sia superiore al modello tri-fattoriale del *DSM-IV* (*Mandy, Charman & Skuse, 2012*).

La rilevanza attribuita nel *DSM-5* alla presenza di comportamenti ripetitivi e l'eliminazione dei criteri diagnostici correlati al linguaggio si basano su **studi scientifici recenti** che documentano come i comportamenti ripetitivi – comprese le reazioni sensoriali anomale – si manifestino in una fase precoce dello sviluppo nei bambini con disturbi dello spettro autistico, e che a differenza delle difficoltà linguistiche siano caratteristiche distintive degli stessi (*Ben-Sasson et al., 2009*).

Infine, l'introduzione della nuova categoria diagnostica *del disturbo della comunicazione sociale* è motivata dall'evidenza che alcuni bambini possono presentare una *menomazione nell'uso sociale della comunicazione*, senza manifestare *comportamenti rigidi/ripetitivi*. (*Rapin & Allen, 1983*).

## Critiche al DSM-5

Diversi studiosi e associazioni di *advocacy [tutela, N.d.R.]* del settore hanno manifestato **preoccupazione** per le implicazioni cliniche, culturali e nella ricerca dei cambiamenti apportati dal *DSM-5* (*Ritvo, 2012; Vivanti et al., 2013*). La critica più comune alla definizione di *Disturbi dello spettro autistico* nel *DSM-5* è che i nuovi criteri siano **troppo ristretti**, e un certo numero di studi sembra sostenere questo timore. *McPartland e colleghi (2012)* hanno riscontrato ad esempio che usando i criteri diagnostici del *DSM-5* si perde il 40% degli individui che rispondevano ai criteri del *DSM-IV*.

Altri studi hanno trovato poi che usando i criteri del *DSM-5* uscirebbe dalla diagnosi di disturbo dello spettro autistico una percentuale minore di casi, ma pur sempre significativa: del 32% in *Worley & Matson (2012)*; 12% in *Frazier et al. (2012)*; 9% in *Huerta et al. (2012)*; 7% in *Mazefsky et al. (2013)*; 37% in *Taheri & Perry (2012)*; 22% in *Wilson et al. (2013)*; 23% in *Gibbs et al. (2012)*.

Benché i risultati di tutti questi studi probabilmente riflettano metodologie diverse, il quadro globale che ne emerge conferma che con il nuovo sistema diagnostico **un numero minore di soggetti** rientrerà nella diagnosi di disturbo dello spettro autistico. Inoltre, tutti questi studi indicano che i criteri del *DSM-5* appaiono più sensibili quando per la diagnosi vengono usati **strumenti di eccellenza**, come l'**ADOS** (*Autism Diagnostic and Observation Schedule*) e l'**ADI** (*Autism Diagnostic Interview*). Poiché solo una minoranza di centri diagnostici fa uso di questi strumenti, ne possono risultare **diseguaglianze nella fornitura di servizi** e le differenze di sensibilità dei criteri diagnostici fra le due versioni del *DSM* possono anche complicare la comparazione dei risultati dei vecchi e dei nuovi studi di ricerca.

Un'altra critica comune, infine, riguarda l'introduzione della nuova diagnosi di *disturbo della comunicazione sociale*. Non è chiaro, infatti, quale relazione ci sia fra quest'ultima e i *Disturbi dello spettro autistico*, né quali siano i trattamenti e le strategie d'intervento da raccomandare.

### **Conclusioni**

Il caso dell'*autismo* è emblematico della **natura aleatoria delle classificazioni diagnostiche**, a seconda dei cambiamenti che ogni nuova edizione del *DSM* comporta.

È importante rimarcare che i cambiamenti introdotti dal *DSM-5* sono basati su **dati empirici piuttosto che su negoziati politici o azioni di lobby** e tuttavia, l'adozione del nuovo sistema desta qualche preoccupazione, fra cui la possibilità che alcune persone precedentemente diagnosticate come affette da autismo, secondo i criteri del *DSM-IV*, potrebbero non rientrare più nei criteri diagnostici per i *disturbi dello spettro autistico* del *DSM-5*.

È quindi essenziale che la comunità scientifica studi l'impatto dei cambiamenti apportati dal *DSM-5* nella realtà – ad esempio in contesti in cui non vengono usati strumenti diagnostici di eccellenza – e che utilizzo dei nuovi criteri diagnostici non sfoci, in tali contesti, nell'esclusione dai servizi di persone con disturbi dello spettro autistico.

### **Riferimenti bibliografici**

° **American Psychiatric Association (1952)**, *Diagnostic and Statistical Manual I (DSM-I)*. Washington, DC, American Psychiatric Association.° Ben-Sasson A., Hen L., Fluss R., Cermak S., Engel-Yeger B. & Gal E. (2009), *A meta-analysis of sensory modulation symptoms in individuals with Autism Spectrum Disorders*, in «*Journal of Autism and Developmental Disorders*», 39(1), pp. 1-11.

° **Daniels A., Rosenberg R.E., Law J.K., Lord C., Kaufmann W. & Law P. (2011)**, *Stability of initial Autism Spectrum Disorder diagnoses in community settings*, in «*Journal of Autism and Developmental Disorders*», 41(1), pp. 110-121.

° **Frazier T., Youngstrom E., Speer L., Embacher R., Law P., Constantino J. et al. (2012)**, *Validation of proposed DSM-5 criteria for Autism Spectrum Disorder*, in «*Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*», 51(1), pp. 28-40.

° **Frith U. (2004)**, *Emanuel Miller lecture: Confusions and controversies about Asperger syndrome*, in «*Journal of Child Psychology and Psychiatry*», 45(4), pp. 672-686.

° **Gibbs V., Aldridge F., Chandler F., Witzlisperger E. & Smith K. (2012)**, *Brief report: An exploratory study comparing diagnostic outcomes for Autism Spectrum Disorders under DSM-IV-TR with the proposed DSM-5 revision*, in *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42(8), pp. 1750-1756.

° **Huerta M., Bishop S., Duncan A., Hus V. & Lord C. (2012)**, *Application of DSM-5 criteria for*

*Autism Spectrum Disorder to three samples of children with DSM-IV diagnoses of Pervasive Developmental Disorders*, in «American Journal of Psychiatry», 169(10), pp. 1056-1064.

- ° **Macintosh K. E. & Dissanayake C. (2004)**, *Annotation: The similarities and differences between Autistic disorder and Asperger's disorder: A review of the empirical evidence*, in «Journal of Child Psychology and Psychiatry», 45(3), pp. 421-434.
- ° **Mandy W.P., Charman T. & Skuse D.H. (2012)**, *Testing the construct validity of proposed criteria for DSM-5 Autism Spectrum Disorder*, in «Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry», 51(1), pp. 41-50.
- ° **Mazefsky C., McPartland J., Gastgeb H. & Minshew N.J. (2013)**, *Brief Report: Comparability of DSM-IV and DSM-5 ASD research samples*, in «Journal of Autism and Developmental Disorders», 43(5), pp. 1236-1242.
- ° **McPartland J., Reichow B. & Volkmar F.R. (2012)**, *Sensitivity and specificity of proposed DSM-5 diagnostic criteria for Autism Spectrum Disorder*, in «Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry», 51(4), pp. 368-383.
- ° **Ozonoff S. (2012)**, *Editorial perspective: Autism Spectrum Disorders in DSM-5 – An historical perspective and the need for change*, in «Journal of Child Psychology and Psychiatry», 53(10), pp. 1092-1094.
- ° **Prior M., Eisenmajer R., Leekam S., Wing L., Gould J., Ong B. et al. (1998)**, *Are there subgroups within the autistic spectrum? A cluster analysis of a group of children with Autism Spectrum Disorders*, in «Journal of Child Psychology and Psychiatry», 39(6), pp. 893-902.
- ° **Rapin I. & Allen D. (1983)**, *Developmental language disorders: Nosologic considerations*, in U. Kirk (a cura di), *Neuropsychology of Language Reading and Spelling*, New York, Academic Press.
- ° **Ritvo E. (2012)**, *Postponing the proposed changes in DSM-5 for Autistic Spectrum Disorder until new scientific evidence adequately supports them*, in *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42, pp. 2021-2022.
- ° **Taheri A. & Perry A. (2012)**, *Exploring the proposed DSM-5 criteria in a clinical sample*, in «Journal of Autism and Developmental Disorders», 42(9), pp. 1810-1817.
- ° **Vivanti G., Hudry K., Trembath D., Barbaro J., Richdale A. & Dissanayake C. (2013)**, *Towards the DSM-5 Criteria for Autism: Clinical, Cultural, and Research Implications*, in «Australian Psychologist».
- ° **Wilson C.E., Gillan N., Spain D., Robertson D., Roberts G., Murphy C.M. et al. (2013)**, *Comparison of ICD-10, DSM-IV-TR and DSM-5 in an adult Autism Spectrum Disorder diagnostic clinic*, in «Journal of Autism and Developmental Disorders».
- ° **Worley J.A. & Matson J.L. (2012)**, *Comparing symptoms of Autism Spectrum Disorders using the current DSM-IV-TR diagnostic criteria and the proposed DSM-5 diagnostic criteria*, in «Research in Autism Spectrum Disorders», 6(2), pp. 965-970.