



LA DIAGNOSI DEI DISTURBI PERVASIVI DELLO SVILUPPO

Bologna, 24 Ottobre 2008

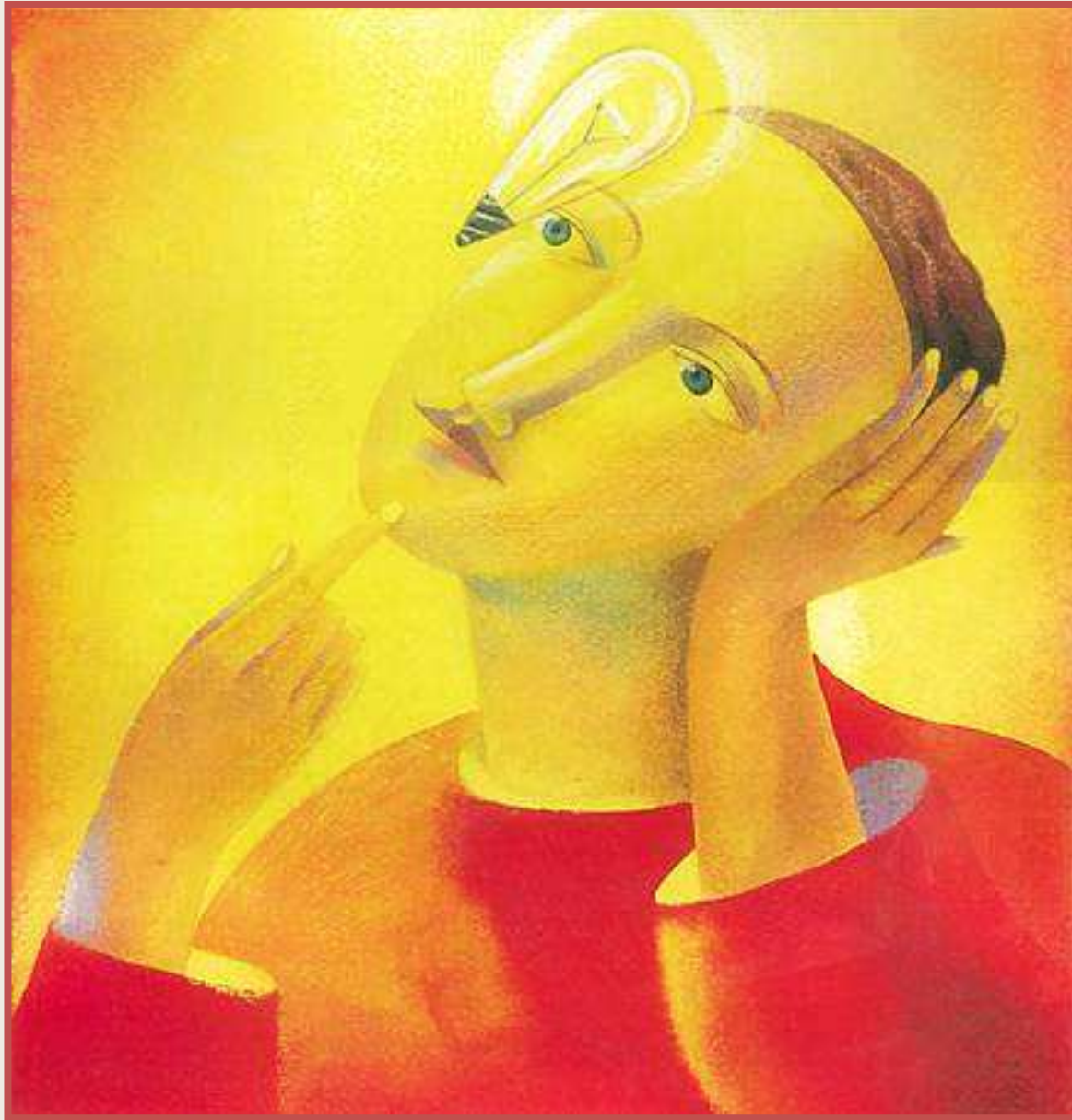
Comunicazione della diagnosi

Antonia Parmeggiani

Centro per l'Autismo

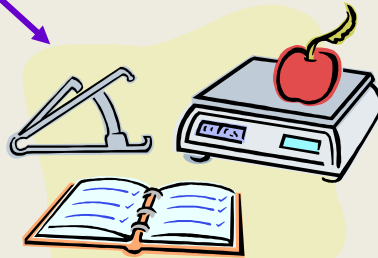
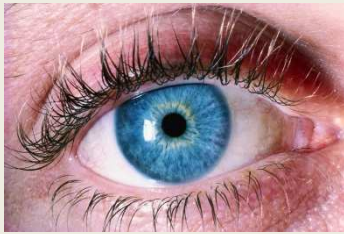
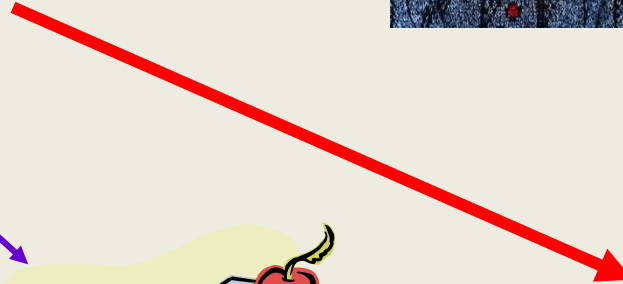
Dipartimento di Scienze Neurologiche

Università di Bologna



**cosa pensare?
cosa dire?
cosa significa?
perchè incomprensioni?**

Antonia Parmeggiani



Antonia Parmeggiani

**Per qualunque tipo di patologia acuta o cronica
è necessario:**

- 1. Fare una diagnosi corretta**
- 2. Comunicare la diagnosi alla famiglia**
- 3. Intraprendere percorso terapeutico e di monitoraggio della patologia**

- **Le classificazioni sono utili per potere inquadrare un disturbo e per conoscerne la prognosi**
- **Il sospetto diagnostico deve essere confermato seguendo un percorso per il quale la famiglia va preparata**
- **La prognosi ha un significato importante per il neuropsichiatra infantile che fa la diagnosi, per gli operatori che si occuperanno del trattamento ma soprattutto per i familiari**

Primi segnali

- Sospetto di sordità
- Ritardo del linguaggio

Spesso esame audiometrico o ABR non eseguiti

Diagnosi

- **Anamnesi: familiare, personale, patologica remota, patologica recente**
- **Home video**
- **EON**
- **Osservazione bambino**
- **Osservazione bambino e genitori**
- **Indagini di laboratorio e strumentali**

Strumenti diagnostici specifici:

- **Checklist for Autism in Toddlers (CHAT)**
- **Modified- Checklist for Autism in Toddlers (CHAT)**
- **Childhood Autism Rating Scale (CARS)**
- **Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS)**
- **Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R)**
- **Autism Behavior Checklist (ABC)**
- **Gilliam Autism Rating Scale (GARS)**
- **Psycho-Educational Profile (PEP-R)**
- **Vineland-Adaptive Behavior Scales (VABS)**

Diagnosi differenziale

- **Ipoacusia**
- **Ritardo mentale**
- **Disturbi di sviluppo del linguaggio**
- **Mutismo selettivo**
- **Disturbi di personalità**
- **Disturbo reattivo dell'attaccamento**
- **Schizofrenia**
- **Disturbo ossessivo-compulsivo**
- **Sindrome di Landau e Kleffner**

- **Entro i 3 anni è possibile e necessario fare una diagnosi certa di autismo**
- **Sensibilizzazione pediatri**
- **Anamnesi accurata sullo sviluppo della comunicazione e interazione sociale del bambino**
- **I genitori devono essere ascoltati e le loro preoccupazioni non devono essere mai sottovalutate**

Preoccupazioni legate allo sviluppo sociale

- **Non sorride quando gli si sorride o quando si gioca con lui**
- **Evita o presenta scarso contatto di sguardo**
- **Sembra vivere in un suo mondo**
- **Si comporta come se non fosse consapevole della presenza e degli spostamenti degli altri**
- **Sembra escludere gli altri e gli avvenimenti esterni**
- **E' eccessivamente indipendente**
- **Non è interessato agli altri bambini**
- **Preferisce giocare da solo**
- **Tiene le cose per se stesso e non ama dividerle con gli altri**

Preoccupazioni legate allo sviluppo della comunicazione non verbale e verbale

- **Non dirige l'attenzione su qualcosa che gli viene indicato**
- **Non fa ciao-ciao**
- **A volte sembra sordo**
- **Qualche volta sembra ascoltare, altre volte no**
- **Non risponde quando lo si chiama per nome**
- **Il linguaggio è ritardato**
- **Non chiede ciò che vuole**
- **Prima diceva alcune parole, ma ora non lo fa più**

Preoccupazioni legate al modo di comportarsi

- **Non gioca con i giocattoli come gli altri bambini**
- **Odora e lecca i giocattoli**
- **Resta attaccato ad un'attività in maniera ripetitiva**
- **Presenta un attaccamento esagerato ad un oggetto**
- **Si fissa su alcuni particolari**
- **Mette in fila le cose**
- **Cammina sulle punte**
- **Presenta movimenti bizzarri come dondolarsi o agitare le mani**
- **E' ipersensibile nei confronti di alcuni suoni e/o altri stimoli**
- **Si mostra insensibile a ustioni o contusioni**
- **Ha delle esplosioni d'ira senza apparente motivo**
- **E' iperattivo, poco collaborante o francamente oppositivo**

Per il pediatra

Sospetto diagnostico: anamnesi, CHAT

1. Monitoraggio a breve distanza \Rightarrow invio al neuropsichiatra infantile
2. Invio al neuropsichiatra infantile

Utile prevenire malessere familiare in base ai comportamenti anomali del bambino:

- **Evitare atteggiamento di attesa (si rischia di perdere tempo)**
- **Evitare atteggiamenti “pseudorassicuranti”**
- **Evitare atteggiamenti colpevolizzanti**

Richieste dei genitori:

- 1. Chiarezza sulla patologia**
- 2. Cause**
- 3. Prognosi**
- 4. Trattamento che migliori l'evoluzione**
- 5. Integrazione scolastica, lavorativa**

- **Prima della restituzione è importante confrontare il parere di tutti gli operatori che hanno contribuito alla formulazione della diagnosi.**
- **L'autismo è una patologia cronica e come tale necessita di una gestione a lunga scadenza, è bene avere caratterizzato il progetto di monitoraggio e l'orientamento terapeutico**

Considerazioni generali

- Colloquio in cui si danno cattive notizie è un colloquio **asimmetrico** (la famiglia del paziente non conosce ancora il problema)
- E' fondamentale la trasmissione notizie precise
- **Dialogo** terapeutico (ascoltare e rispondere alla famiglia dopo avere dato le notizie)

- **Tempo** (non è detto che ci voglia molto tempo)
- **Dare sostegno alla famiglia e al paziente** (ascoltare, rispondere alle domande)
- **Luogo** (tranquillo, silenzioso, comodo non in piedi, non al telefono)
- **Consapevolezza del peso emotivo**
- **Ascolto empatico**

Aspetti tecnici

Processo comunicativo

- Emittente
- Ricevente
- Codice
- Canale
- Messaggio
- Contesto

***Ciascun elemento può essere fonte di errore ⇒
fallimento comunicazione***

L'emittente deve adattare la propria comunicazione (codice) all'interlocutore

- Termini specialistici (fonte di errore)
- Differenze culturali
- Linguaggio differente
- Contesto in cui ci si trova

Destinatario impegnato in un processo di **decodifica** (codice) può variare in base alle:

- Aspettative
- Motivazioni

Canale verbale \Rightarrow contenuto

Canale non verbale per es. visuo-gestuale (più immediato) \Rightarrow emozioni

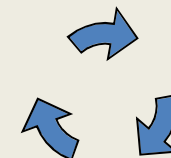
Messaggio: distorsioni presenti quando il messaggio è contraddittorio per es. incoerenza tra canale verbale e non verbale

Contesto:

- Esplicito (linguistico, extralinguistico)
- Implicito (conoscenza tra interlocutori per es. il ruolo che esiste tra di loro)

Feed-back:

- Informazione di ritorno che riceve emittente dal destinatario \Rightarrow processo circolare



- Il comportamento del bambino con autismo ha ricadute negative sulla famiglia
- Reazioni drammatiche: sconforto di fronte alla malattia, decorso ignoto, speranza di guarigione, sensi di colpa, problemi di inserimento sociale



Coinvolgimento dei genitori nella diagnosi

Informazione sul disturbo

Attenta guida nel percorso di ricerca, accertamento e monitoraggio della patologia comportamentale

Guida per il trattamento riabilitativo e se necessario farmacologico

Sono necessari:

1) Chiarezza nella definizione diagnostica: tipo e natura del disturbo, questo necessita di:

- Sicurezza, autorevolezza e “coraggio” da parte dello specialista
- Fare riferimento alle classificazioni
- Non utilizzare codici
- Non utilizzare giri di parole

La mal definizione del problema porta ad una cattiva comprensione da parte dei genitori e mancata conoscenza sull'evoluzione e le reali necessità terapeutiche

1) La prima notizia

- Difficile accettare un figlio con handicap
- Anche se lo specialista è gentile la notizia rappresenta uno choc per tutta la famiglia
- Costrizione morale e psicologica: imparare a vivere con l'handicap, diventare dei “terapisti”

2) Le cause eziopatogenetiche possibili

- Discorso complesso perché le cause sono multifattoriali \Rightarrow disorientamento
- Informazioni genetiche
- Proposta di protocollo di indagini genetiche, metaboliche strumentali
- Possibili comorbidità

Manifestazioni e disturbi associati

- **Ritardo mentale**
- **Disarmonie nello sviluppo delle capacità cognitive**
- **Anomalie dell'alimentazione**
- **Disturbi del sonno**
- **Anomalie comportamentali**
- **Disturbi dell'umore e dell'affettività**
- **Epilessia**
- **Disturbi del movimento**
- **Patologie rare**

3) Descrivere l'evoluzione a distanza

4) Progetto terapeutico condiviso con gli operatori

5) Programmazione controlli periodici

Trattamenti

- Individualizzato, flessibile, continuativo, globale
- Coinvolgimento sistematico dei familiari, degli **insegnanti** e degli operatori
- Tiene conto dell'età, della sintomatologia, delle abilità, delle capacità di comunicazione, del contesto ambientale e delle comorbidità
- Trattamenti integrati

PSICO-EDUCATIVI

- Comportamentali
- Cognitivo-comportamentali

FARMACOLOGICI (sintomatici)

Finalità a lungo termine del progetto terapeutico riabilitativo:

- Correggere comportamenti disadattativi
- Pilotare la spinta maturativa per facilitare competenze (comunicativo-linguistiche, cognitive) che serviranno per il futuro adattamento all'ambiente
- Favorire lo sviluppo adattamento emozionale

- Profilo funzionale del soggetto nel corso dell'evoluzione per valutare le priorità a seconda dell'età contestualmente all'ambiente familiare, scolastico e di gioco
- Individuare aree di forza e debolezza
- Equipé di lavoro: neuropsichiatra infantile, insegnante, educatore, logopedista, psicologo, genitori

- **La comunicazione della diagnosi non è la conclusione ma l'inizio di un percorso**
- **La patologia è cronica non esistono terapie farmacologiche in grado di promettere guarigione**
- **Se il genitore comprende il problema non cercherà altre consulenze per chiarimento**

Lo sconforto può essere grande:

- **transitoria negazione della patologia**
- **“odio” nei confronti dello specialista che ha formulato la diagnosi**
- **difficoltà per raggiungere risultati previsti, regressione per esempio durante adolescenza**

...Ma il genitore “cresce” con il proprio figlio e può imparare ad accettare con gioia le acquisizioni che egli è in grado di fare

E' fondamentale che il genitore possa percepire il sostegno del servizio soprattutto per la realizzazione del progetto terapeutico

Colloquio con lo specialista

- Rifiuto \Rightarrow accettazione della patologia invalidante le relazioni sociali, la comunicazione, il comportamento
- Possibilità di esprimere ansie che non possono essere manifestate in altri contesti
- Dubbi sulle capacità e modalità genitoriali nel “dare” affetto al proprio figlio “malato”
- Frustrazione
- Iperprotezione \rightarrow incrementare handicap
- Sentimenti di colpa
- “Il dopo di noi”

L'atteggiamento della famiglia ha notevole importanza sull'evoluzione comportamentale del bambino

- **Tensioni familiari con fratelli sani**
- **Senso di imbarazzo sociale per l'handicap**



Neuropsichiatra Infantile

Operatori

Pediatra

Psicologo

Insegnanti

Associazioni di famiglie