



Strumenti per la sorveglianza e la presa in carico dei soggetti autistici: il ruolo dei pediatri

27 – 28 novembre 2012

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ'

BCN – Dipartimento di Biologia

Cellulare e Neuroscienze

Comportamenti e sintomi alimentari nei disturbi

di spettro autistico (DSA):
centralità del pediatra dall'iter
diagnostico alla presa in carico
multidisciplinare

ISS, Roma, 28.11.2012



AZIENDA UNITA' SANITARIA LOCALE N.1
AVEZZANO-SULMONA-L'AQUILA
DIPARTIMENTO MATERNO INFANTILE
UOC di NEUROPSICHIATRIA INFANTILE

Avezzano-Sulmona-L'Aquila

Sede di Sulmona

Direttore Maria Pia Legge

Anna Maria Angelilli
Neuropsichiatra Infantile

Sezioni

- 1. Introduzione: definizione e dati di prevalenza**
- 2. La selettività alimentare nei disturbi dello spettro autistico. Aspetti clinici e comportamentali**
- 3. Disturbi gastrointestinali nei disturbi dello spettro autistico. Aspetti clinici e comportamentali**



Sezione 1.
Introduzione:
definizione e dati di prevalenza

Comportamenti e sintomi alimentari

La selettività alimentare risulta essere il comportamento più frequentemente riportato nei DSA

I disturbi GI sono riportati essere comuni nei DSA

Pediatrics, 2010; 125:s1-s18

I dati di prevalenza sui disturbi GI nei DSA: forniscono una stima compresa tra il 9 ed il 91%

Pediatrics, 2010; 125: s1-s18

Un recente studio longitudinale di popolazione ha valutato l'incidenza dei disturbi GI nei DSA residenti in una contea: differenza statisticamente significativa tra DSA e controlli solo nell'incidenza cumulativa per stipsi e selettività alimentare. L'ipotesi formulata: la stipsi conseguenza di un regime alimentare restrittivo

Pediatrics, 2009; 124:680-686

Gastrointestinal Conditions in Children With Autism Spectrum Disorder: Developing a Research Agenda

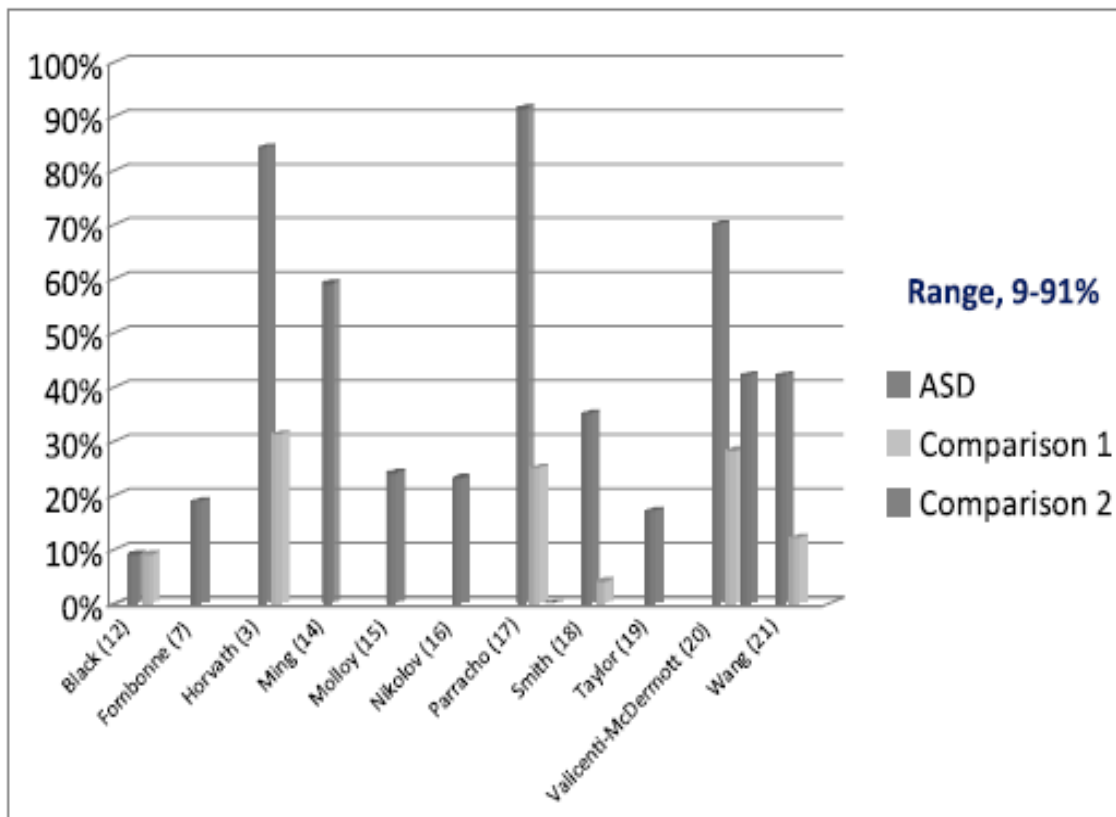


FIGURE 1
Reported prevalence of gastrointestinal disorders in children with ASD.

Stipsi cronica
(6-45%)
Dolore
addominale
(2-41%)
Diarrea cronica
(8-19%)
RGE (7-19%)

Variabilità nelle stime di prevalenza dei disturbi GI nei DSA 1.

- Disegno degli studi: la maggior parte sono studi di screening
- Studi di screening sono studi cross-sectional: sono 'una foto istantanea' di come il sintomo gastrointestinale è presente nei disturbi di spettro autistico, ma non sono adatti a valutare se ed in che misura il DSA sia fattore di rischio per specifici e distinti sintomi o disturbi gastrointestinali
- Studi longitudinali o di caso-controllo sono i soli a permettere di valutare l'associazione tra disturbi di spettro autistico e sintomi/disturbi gastrointestinali: sono molto pochi

Variabilità nelle stime di prevalenza dei disturbi GI nei DSA 2.

- Criteri di inclusione: popolazioni DSA eterogenee per fenotipo autistico, impairment cognitivo e caratteristiche neuropsicologiche
- Mancanza di gruppi di controllo adeguati (DSA vs popolazione generale vs altre disabilità matchati per età cronologica e livello cognitivo)
- La modalità di valutazione della presenza del sintomo: in genere indiretta, tramite questionari riempiti dai genitori, e non accertamento diretto, ad esempio tramite misure antropometriche, analisi ematochimiche
- Effetto bias: di reclutamento, di attendibilità dei dati, di attribuzione di significato ai dati

Variabilità nelle stime di prevalenza dei disturbi GI nei DSA 3.

- I dati di prevalenza non risentono di un effetto sesso di appartenenza, età e razza
- Rispetto alla regressione i dati sono contrastanti: alcuni lavori riportano una più alta prevalenza di sintomi GI nei DSA con regressione e una maggiore familiarità per disfunzioni immunitarie in questo sottogruppo; altri non segnalano differenze
- Ipotesi: differenti definizioni di regressione restrittive/allargate , disegno dello studio (bias di reclutamento), strumenti utilizzati (questionari, report dei genitori)

Gastrointestinal Conditions in Children With Autism Spectrum Disorder: Developing a Research Agenda

Recommendations

1. Identification of risk factors including clinical and behavioral indicators of GI problems
2. Identification of atypical presentations of GI disorders in ASDs
3. Identification of subpopulations within ASD that have GI symptoms
4. Correlation with biomarkers
5. Stratification of treatment groups



Sezione 2.

**La selettività alimentare
nei disturbi dello spettro autistico.
Aspetti clinici e comportamentali**

Comportamenti alimentari

- La selettività alimentare risulta essere il comportamento alimentare più frequentemente riportato nei bambini con disturbo di spettro autistico
- I comportamenti più frequentemente descritti sono: regimi alimentari con pochi o pochissimi alimenti, avversione per specifici sapori, colori, consistenze, temperature

Journal of Autism and Developmental Disorders, 2004; 34: 433-438

Journal of Autism and Developmental Disorders, 2001; 31: 505-511.

- Il termine 'food selectivity' è in realtà utilizzato per descrivere situazioni e comportamenti alimentari diversi: dal rifiuto di uno o più alimenti, alla relativa scarsa variabilità di alimenti presenti nella dieta, ad un regime dietetico ristretto a specifiche categorie di alimenti. *European Journal of Pediatrics, 2012; 171: 741-749*

Questioni aperte sulla selettività alimentare

- L'esatta prevalenza nei DSA non è nota, per la mancanza di studi con adeguati gruppi di controllo e per il disegno dello studio (screening, non studi prospettici)
- I dati provengono per lo più da questionari riempiti dai genitori, relativamente alle abitudini alimentari dei loro figli, sia in termini di comportamento alimentare sia di tipologia di cibo; non da misurazioni dirette dell'introito alimentare o da osservazioni dirette dello stile alimentare
Eur J Pediatr
(2012), 171:741-749
- 1 studio ha riportato: l'effetto delle preferenze alimentari della famiglia > l'effetto della diagnosi

Res Dev Disabil 2006; 27: 353-363

Table 1. Summary of research on food selectivity in children with autism spectrum disorders

Author(s), year	Participants	Age (y)	Method
Ahearn and colleagues, 2001 (20)	Autism and PDD-NOS ^c (n=30)	3-14	Laboratory-based
Cornish, 1998 (6)	ASD ^a (n=17) No comparison group	3.6-9.9	3-day dietary recall; food frequency checklist
Dominick and colleagues, 2007 (19)	ASD (n=67) Language-impaired (n=39)	4-14	Parent interview
Field and colleagues, 2003 (17)	ASD (n=26) DD ^b (n=225)	1 mo-12 y	Retrospective chart review
Klein and Nowak, 1999 (13)	ASD (n=43) No comparison group	4-26	Parent survey
Raiten and Massaro, 1986 (10)	ASD (n=40) Typically developing (n=34)	ASD: 10.6±4.3 ^d Typical: 8.8±4.8 ^d	7-day food record; Questionnaire to measure parental attitudes, beliefs, and knowledge of nutrition
Schmitt and colleagues, 2008 (11)	ASD (n=20) Typically developing (n=18)	7-10	Parent questionnaire; 3-day food record
Schreck and colleagues, 2004 (15)	ASD (n=138) Typically developing (n=298)	7-9.5	Food Preference Inventory; Children's Eating Behavior Inventory
Schreck and Williams, 2006 (16)	ASD (n=138)	4.4-12.6	Food Preference Inventory; Children's Eating Behavior Inventory
Whiteley and colleagues, 2000 (14)	ASD (n=100) No comparison group	2.3-16.2	Parent report
Williams and colleagues, 2000 (12)	ASD (n=100) No comparison group	1.8-10	Parent survey
Williams and colleagues, 2005 (18)	ASD (n=64) DD (n=45) Typically developing (n=69)	2-12.4	Parent report; Food frequency questionnaire; 3-day food record

^aASD—autism spectrum disorders.^bDD—developmental disability.^cPDD-NOS—pervasive developmental disorder not otherwise specified.^dMean±standard deviation.

Criticità metodologiche

- Mancanza di una definizione chiara ed univoca di selettività alimentare
- Disegno dello studio: screening
- Criteri di inclusione: DSA eterogenei per età e fenotipi clinici
- Gruppi di controllo non adeguati
- Metodologie di lavoro: report di genitori
- Effetto rilevante dello stato di preoccupazione dei genitori (percezione della selettività)
- 1 solo studio osservazionale su dati di laboratorio: alta frequenza di selettività alimentare nei DSA
(*Journal of Autism and Developmental Disorders*, 2001; 31: 505-511)

Feeding Symptoms, Dietary Patterns, and Growth in Young Children With Autism Spectrum Disorders

- **Obiettivo:** valutare se ed in che misura i bambini con DSA differissero dai controlli per comportamento alimentare, varietà di cibi, introito nutrizionale, peso altezza ed BMI ad età diverse
- **Dati:** questionari relativi al comportamento e preferenza alimentare dei bambini con DSA a 6, 15, 24, 38 e 54 mesi
- **Risultati DSA vs controlli:**

Rispetto al comportamento alimentare: a 6 mesi maggiore difficoltà nel passare ai cibi solidi e lenti nell'alimentazione, dai 15 mesi più capricciosi

Feeding Symptoms, Dietary Patterns, and Growth in Young Children With Autism Spectrum Disorders

Rispetto alla varietà di alimenti: a 6 mesi no differenze, dai 15 mesi cominciavano ad avere una dieta meno varia dei controlli, a 24 mesi avevano una un'alimentazione differente dal resto della famiglia, a 54 mesi l'8% seguiva un'alimentazione in cui un alimento era stato tolto

Rispetto all'introito nutrizionale: no differenze (DSA: < vitamina C e D)

Rispetto al peso, altezza ed BMI: no differenze a 18 e 54 mesi

Spunti di riflessione

- La difficoltà a passare da alimenti di consistenza pastosa a solida può costituire un segnale precoce di uno dei comportamenti della triade sintomatologica autistica, e cioè della presenza di interessi ristretti e stereotipati: *pervasive eating disorder*
- Nonostante i genitori riferiscano un repertorio limitato di cibi, i bambini con DSA hanno un adeguato introito nutrizionale e sovrapponibile al gruppo di controllo matchato per età: *feeding behaviour*
- Solo quando ad un repertorio limitato di cibi si associa un inadeguato introito nutrizionale o/e un'alterazione negli indici di crescita: *feeding disorders*

Food Selectivity in Children with Autism Spectrum Disorders and Typically Developing Children

The Journal of Pediatrics, 2010; 157: 259- 264

Table I. Domains and definitions of food selectivity

Domain	Definition	Source of data
Food refusal	Number of foods that the child will not eat	Modified FFQ*
	Percentage of foods offered that the child will not eat	
Limited food repertoire	Number of unique foods consumed over a 3-day period	3-day food diary†
High-frequency single food intake	Single foods eaten 4 to 5 or more times daily	Modified FFQ*

Metodologia e risultati

Obiettivo: bambini con DSA vs bambini con sviluppo neurotipico nei 3 pattern di definizione della selettività alimentare

Metodi: misura di peso, altezza e BMI; questionario ai genitori rispetto alle abitudini alimentari dei propri figli, sulla base di un diario settimanale

Pattern alimentare

Patterns più frequenti nei DSA: rifiuto del cibo e repertorio ristretto di alimenti

Il pattern alimentare cambia solo nei DSA (solo il rifiuto del cibo diminuisce con l'età, il repertorio ristretto persiste invariato)

Introito di nutrienti:

solo il pattern alimentare del repertorio ristretto è associato ad un maggior numero di nutrienti con apporto non adeguato

Riflessioni critiche

- Occorrono studi longitudinali
- Accanto al report dei genitori, è importante avere degli indicatori numerici dello stato alimentare di un bambino
- Il confronto tra i due strumenti arricchisce il ragionamento clinico
- Monitorare lo stato nutrizionale dei bambini con DSA è fondamentale

Selettività alimentare e stato nutrizionale

TABLE 1 Studies Investigating Nutritional Quality in Children with Autism

Study	No. of ASD subjects	No. of Control/ Typical Subjects	Dietary Tool	Significant Findings
Raiten and Massaro, 1986 ⁷⁵	40	34	7-d Diet Record	<ol style="list-style-type: none"> 1. ASD group had significantly greater intake of protein, carbohydrates, niacin, thiamin, riboflavin, calcium, phosphorus, and iron ($P < .02$) 2. No significant difference in vitamin A, vitamin C, or fat.
Ho et al, 1997 ⁷⁶	54	N/A	3-d Diet Record	<ol style="list-style-type: none"> 1. Only 4 subjects with ASD (7.4%) met recommended servings from all food groups. 2. All subjects had adequate protein intake, but had lower fat intake and higher carbohydrate intake than recommended nutrient intake for Canadians (RNI). 3. 42.6% of subjects were obese.
Cornish, 1998 ⁷⁷	17	N/A	3-d Dietary Recall Food Frequency Questionnaire (FFQ)	<ol style="list-style-type: none"> 1. Nutrient intakes below RNI levels in 53% of children for one or more of following: vitamin C, vitamin D, niacin, riboflavin, vitamin B₆, calcium, and zinc. 2. Calcium and niacin levels >200% or RNI in those children who drank milk.
Lindsay et al, 2006 ⁷⁸	20	N/A	FFQ	<ol style="list-style-type: none"> 1. <80% Recommended Dietary Allowance (RDA)/dietary reference intake (DRI) considered inadequate 2. 45% consumed ↓calcium, 30% ↓pantothenic acid, 25% ↓ vitamin D, 40% ↓vitamin K
Levy et al, 2007 ⁷⁹	52	N/A	3-d Diet Record	<ol style="list-style-type: none"> 1. The ASD subjects met 95%–101% of RDA guidelines for calories, carbohydrates, and fat 2. ASD subjects overconsumed protein at 211% of RDA with a range of 67%–436% RDA among subjects 3. This study used 77% of RDA consumption as adequate diet
Lockner et al, 2008 ⁸⁰	20	20	3-d Diet Record	<ol style="list-style-type: none"> 1. Vitamins E and A were the least likely to be met by Estimated Average Requirement (EAR) for both groups 2. ASD subjects consumed less calcium and fiber, but with no established EAR, significance was not determined

Selettività alimentare e stato nutrizionale

TABLE 1 Studies Investigating Nutritional Quality in Children with Autism

Study	No. of ASD subjects	No. of Control/ Typical Subjects	Dietary Tool	Significant Findings
Schmitt et al, 2008 ⁸¹	20	18	3-d Diet Record	<ol style="list-style-type: none"> 1. This study defined adequate consumption as >67% of DRI 2. Both groups consumed <67% for fiber 3. ASD group consumed <67% for vitamins E and K
Johnson et al, 2008 ⁷¹	19	15	24-h Recall	<ol style="list-style-type: none"> 1. This study considered <80% of RDAs or DRIs as inadequate 2. ASD group consumed significantly less vitamin K and significantly fewer food choices from the vegetable group
Herndon et al, 2009 ⁸²	46	31	3-d Diet Record	<ol style="list-style-type: none"> 1. ASD children consumed significantly less calcium but consumed increasingly more vitamins B₆ and E than controls. 2. ASD children consumed significantly more nondairy proteins and fewer dairy items. 3. Both groups did not meet RDI for fiber, calcium, iron, vitamin D, and vitamin E
Xia et al, 2010 ⁸³	111	N/A	3-d Diet Record	<ol style="list-style-type: none"> 1. Comparison with Dietary Reference Intakes (DRI) for Chinese children. 2. Vitamin E and niacin exceeded 100% of DRI 3. Intakes were below DRI for vitamins A, B₆ and C, Folic acid, calcium and zinc
Bandini et al, 2010 ⁷¹	53	58	Parent Interview	<ol style="list-style-type: none"> 1. For both groups, fiber intake was inadequate as was intake of vitamin D, vitamin E, and calcium
			FFQ	<ol style="list-style-type: none"> 2. For ASD children, inadequate intake of vitamin D and calcium was more frequent
			3-d Diet Diary	<ol style="list-style-type: none"> 3. ASD children had a higher number of nutrients at inadequate intake levels. 4. A limited food repertoire, but not food refusal, was associated with higher nutritional inadequacy for both groups
Zimmer et al, 2011 ⁸⁴	22	22	FFQ	<ol style="list-style-type: none"> 1. ASD children had higher intakes of magnesium 2. ASD children had lower intakes of protein, calcium, vitamin B₁₂, and vitamin D. 3. Selective eaters with ASD had greater likelihood of inadequate intake of calcium, vitamin B₁₂, zinc, and vitamin D 4. Selective eaters with ASD compared with nonselective eaters with ASD had greater likelihood of inadequate intake of calcium. 5. ASD children had less food variety than typically developing children

Introito nutrizionale nei DSA 1.

Rispetto al **pattern di nutrienti** introdotto: alcuni studi non hanno riportato differenze nell'introito dei principi nutritivi tra DSA e controlli

Journal of Autism and Developmental Disorders, 1982; 12: 25-34

Journal of Autism and Developmental Disorders, 1986; 16: 133-142

Journal of the American Dietetic Association, 2008; 108: 1360-1363

Journal of Autism and Developmental Disorders, 2009; 39: 212-222

Rispetto a **vitamine e minerali**: alcuni hanno riportato un minore introito per alcune vitamine (vit. C, D) e minerali (Fe e Ca) rispetto alla dose giornaliera raccomandata, altri un maggiore introito di alcune vitamine (B ed E)

Journal of Autism and Developmental Disorders, 2004; 34: 433-438

Journal of Autism and Developmental Disorders, 2009; 39: 212-222

Introito nutrizionale nei DSA 2.

Rispetto all'introduzione di **supplementi alimentari**: i bambini con DSA assumono più supplementi vitaminici e minerali dei bambini con sviluppo neurotipico; il livello di supplementazione è tanto maggiore quanto più viene riferita selettività alimentare o rifiuto del cibo

Journal of the American Dietetic Association, 2008; 108: 1360-1363

Un dato trasversale agli studi è: *la discrepanza tra la percezione del genitore sull'entità delle abitudini alimentari del figlio e lo stato nutrizionale misurato; la non corrispondenza tra i comportamenti alimentari 'percepiti' e le categorie di alimenti di fatto introdotte*

Journal of the American Dietetic Association, 2008; 108: 1360-1363

Introito nutrizionale nei DSA 3.

Uno studio recente: DSA maschi, confrontati con maschi neurotipici matchati per età, e con un regime alimentare ristretto, sono più a rischio sia di ipoaccrescimento osseo sia di osteoporosi. Ipotesi: ridotto introito di vitamina D e Ca e minori livelli di attività fisica

Journal of Autism and Developmental Disorders, 2008; 38: 848-856

Uno studio recente, basato sulla diaria alimentare di 3 giorni di bambini DSA di età compresa tra i 3 ed i 9 anni, ha evidenziato un inadeguato introito dei principi importanti per l'accrescimento osseo: il 58.3%, il 58.3% e 91.7% DSA ha riportato un introito < 80% della dose media richiesta rispettivamente per vit. A, D e K

Journal of American Dietetic Association, 2010; 110:A40

Effetto delle restrinzioni dietetiche

Effetto restrizioni dietetiche sul comportamento globale:

2 trials randomizzati condotti sull'efficacia della dieta priva di glutine e caseina hanno escluso effetti significativi sugli aspetti comportamentali

Effetto restrizioni dietetiche sull'introito nutrizionale:

a dispetto delle restrizioni dietetiche, l'introito di macro e micronutrienti, simile tra DSA con dieta restrittiva e DSA senza dieta restrittiva

Nutritional Neuroscience, 2002; 5: 251-261

Journal of Autism and Developmental Disorders, 2006; 36:413-420

Parametri antropometrici nei DSA 1.

Pochi gli studi sulle **curve di accrescimento** nei bambini DSA: due studi di coorte hanno riportato risultati contrastanti, uno curve di accrescimento più alte nei DSA rispetto ai controlli, l'altro curve di accrescimento simili

Pediatr Int., 2004; 46: 531-533

Am J Med Genet., 2006; 140: 2257- 2274

Effetto legato al **paese di appartenenza**: negli USA, la prevalenza di sovrappeso ed obesità è simile nei DSA e nei controlli. In Cina, i valori di BMI nei DSA > controlli.

Pediatr. Int., 2008; 50: 567-569

BMC Pediatr, 2010; 10: 11

Res Dev Disabil, 2009; 30: 70-76

Parametri antropometrici nei DSA 2.

- La prevalenza di obesità nei DSA in USA: simile alla popolazione generale tra i 6 ed i 19 anni, rispettivamente 31.0% per sovrappeso, 16.0% per obesità

JAMA, 2004; 291: 2847-2850

- Il rischio di obesità in Europa è maggiore nei DSA, rispetto alla popolazione generale: nei DSA è dell'80% a 12 anni e del 50% a 19 anni vs popolazione generale 30.9% a 12 anni e 16.1% a 19 anni. Tra i 3 ed i 18 anni 35.7% DSA BMI \geq 85 percentile e 19.0% DSA BMI \geq 95 percentile

BMC Pediatric, 2005; 5: 48

Parametri antropometrici nei DSA 3.

Un recente studio caso-controllo ha messo a confronto il BMI, peso ed altezza di bambini con DSA e bambini con sviluppo neurotipico (6-9 anni) in Spagna

BMI: 20% DSA vs 8.85% controlli BMI < 5 percentile;

BMI: M DSA < M controlli, F DSA e controlli no differenze

Peso ed altezza: M DSA sono più magri e più bassi dei M controlli; F DSA maggiore probabilità di sovrappeso delle F controllo

Journal of Child Neurology, 2012 (only online)

Parametri antropometrici nei DSA 4.

I parametri antropometrici risentono

- di fattori intrinseci all'autismo

condizioni mediche associate

farmaci assunti, ad es. AE

- di fattori estrinseci all'autismo

paese di provenienza (stile alimentare, la prevalenza di sovrappeso ed obesità)

fascia di età considerata

metabolismo basale, termogenesi

livelli di attività motoria

stile alimentare familiare

fattori familiari predisponenti

Criticità metodologiche 1.

- Risultati contrastanti
- Gli studi, complessivamente considerati, depongono per un trend di un introito nutrizionale non ottimale nei bambini con DSA, soprattutto per i principi importanti per l'accrescimento osseo
- Tenere sotto controllo rischio obesità
- Non univocità nella definizione di introito nutrizionale adeguato
- Non univocità nei parametri di riferimento e valori di cut-off rispetto ai quali considerare un introito nutrizionale adeguato/non adeguato (ad esempio rispetto alla dose richiesta media per soggetti pediatrici di pari età, o rispetto alla dose raccomandata giornaliera)

Criticità metodologiche 2.

- Mancanza di adeguati gruppi di controllo
- Mancanza di confronti infragruppali: DSA con selettività alimentare vs DSA senza selettività alimentare; quindi non è possibile determinare se la selettività alimentare sia 'fattore di rischio' per una condizione di malnutrizione
- Mancanza della connotazione temporale di insorgenza del comportamento alimentare rispetto alla diagnosi di DSA
- Effetto di ulteriori variabili: le abitudini, le preferenze, le scelte dietetiche familiari
- Fonti: checklist, diari alimentari riportati dai genitori rispetto ad un elenco di alimenti

Atipicità nel processamento sensoriale

Differenze interindividuali nella risposta a stimoli sensoriali sono presenti nella popolazione generale e incidono sul profilo temperamentale e sui patterns emotivo comportamentali

Journal of Abnormal Child Psychology, 2009; 37: 705-716

Journal of Abnormal Child Psychology, 2009; 37: 1077- 1087

Atipicità nel processamento sensoriale distinte in 3 domini: sensory over-responsivity= *distress, evitamento o ipervigilanza rispetto a stimoli sensoriali sia specifici (luce, suoni, tatto) sia aspecifici*; sensory under-responsivity= *mancanza di reazione a stimoli sensoriali sia specifici sia aspecifici*; sensory seeking= *ricerca di azioni e movimenti che evocano una esperienza sensoriale sovrasoglia*

The American Journal of Occupational Therapy, 2007; 61: 135-140

Processamento sensoriale e comportamento alimentare

L'ipersensibilità a livello orobuccale può quindi esitare in una selettività alimentare; un'iposensibilità a livello orobuccale può esitare nella necessità di riempirsi la bocca oltre misura o nel mettere in bocca qualsiasi cosa

Journal of the American Dietetic Association, 2010; 110: 238-246

I bambini non autistici con ipersensibilità tattile hanno riportato minore appetito, rifiuto per determinati odori e temperature, repertorio ristretto di alimenti

- Si ipotizza che l'ipersensibilità tattile generale porti ad un'ipersensibilità orobuccale
- Fonti: questionari e non misure dirette

Journal of the American Dietetic Association, 2010; 110: 238-246

Processamento sensoriale nei DSA

- Nei DSA sono presenti atipicità in tutti e tre i domini del processamento sensoriale

Infant Mental Health Journal, 2007; 28: 536-558

- Pattern sensoriali atipici sono descritti come comuni nei DSA e longlife: > 90% DSA

Journal of Autism and Developmental Disorders, 2007; 37: 894-910

- La sensory over-responsivity appare essere la più frequente

American Journal of Occupational Therapy, 2007; 61:584-592

- Uno studio di metanalisi ha confermato la maggiore prevalenza di atipicità sensoriali nei DSA rispetto a soggetti con sviluppo neurotipico

Journal of Autism and Developmental Disorders, 2009; 39: 1-11

Processamento sensoriale e comportamento alimentare nei DSA

Collegamento tra atipicità nel processamento sensoriale e pattern alimentare

Ipotesi

- un pattern di sensory over-responsivity a stimoli tattili possa implicare: un'ipersensibilità a certe consistenze di cibo e a certe sollecitazioni percettive (lavarsi i denti), rifiuto di determinati odori o temperature, determinando un evitamento attivo di questi alimenti
- un pattern di sensory under-responsivity può esitare nella necessità di riempire la bocca oltre misura
- un pattern di sensory seeking può esitare nel mettere in bocca qualsiasi cosa

Selettività alimentare e distress familiare

Il confronto tra fratelli ha messo in evidenza come i genitori riferiscano

- una maggiore selettività alimentare nel figlio con disturbo di spettro autistico rispetto all'altro figlio
- la necessità di *gestire il momento del pasto in maniera differenziata:*

*per il figlio con autismo, ricorrere al rinforzo,
presentare il cibo che di certo non verrà rifiutato,
distrarre il figlio con oggetti o accessori a lui graditi*

*per figlio non autistico, ridurre la porzione presentata
nel piatto o renderlo partecipe alla preparazione del
piatto*

Selettività alimentare e distress familiare

I livelli di preoccupazione e lo stato di angoscia presenti nei genitori possono

- da un lato condizionare le abitudini alimentari (ad esempio, portarli ad evitare di presentare quegli alimenti che pensano verranno rifiutati dal figlio)
- dall'altro renderli estremamente vigili verso ogni comportamento alimentare (ad esempio, portarli a vedere il figlio ipoappetente perché mangia un solo tipo di alimento e quindi aumentare l'introito proprio di quell'alimento)

Considerazione: i comportamenti familiari possono esasperare o ridimensionare, in ragione delle strategie adottate, il comportamento alimentare presente nel bambino

Considerazioni conclusive

La selettività alimentare risulta quindi essere difficile e non univoco inquadramento e pertanto occorre:

- definizione precisa del pattern di selettività
- una attenta gestione medica del bambino
- una presa in carico multidisciplinare di tutta la famiglia



Centralità del pediatra: primo e privilegiato interlocutore per una famiglia e il suo bambino

Centralità del pediatra nell'inquadramento clinico-diagnostico 1.

1. Ricostruire con precisione le abitudini alimentari del bambino (pasti principali e merende), invitando il genitore a tenere un diario degli alimenti e dei pasti
2. Valutare se il pattern alimentare presente è:
 - 2.a) una modificazione recente, rispetto a precedenti abitudini alimentari. In questo caso, è importante escludere eventuali reazioni tossiche o allergiche o intolleranze alimentari (ad esempio, reazione o intolleranza al pomodoro, rifiuto per tutti i cibi di colore rosso)

Centralità del pediatra nell'inquadramento clinico-diagnostico 2.

- 2.b) una modificazione ciclica (ad esempio peggiora o compare ai cambiamenti di stagione e riguarda per lo più specifiche tipologie di nutrienti: ipotizzare un'esacerbazione della sintomatologia da reflusso gastroesofageo)
- 2.c) una modificazione per specifici alimenti, in precedenza introdotti
- 3. Ricostruire lo stile e le abitudini alimentari familiari per individuare le strategie educativo-comportamentali messe in atto dai genitori nella gestione dei pasti

Centralità del pediatra nell'inquadramento clinico-diagnostico 3.

4. Misurare peso, altezza, indice di massa corporea per monitorare stato di salute generale
5. Indirizzare verso un'ulteriore approfondimento se dalla visita effettuata si evidenziano segni suggestivi di un quadro di malnutrizione o di un disturbo gastrointestinale specifico.
6. Consultarsi con gli altri operatori dell'equipe multidisciplinare (neuropsichiatra infantile, neuropsicomotricista dell'età evolutiva, logopedista, psicologo, etc.) responsabili della presa in carico

Il lavoro d'equipe

Obiettivi rispetto al comportamento alimentare

- aiutare la famiglia ad adottare strategie educative più efficaci nella gestione del pasto
- individuare eventuali fattori specifici del disturbo o interni al contesto psicosociale condizionanti il pattern alimentare
- favorire, nel bambino con DSA, lo sviluppo e la generalizzazione di competenze comunicativo-relazionali, adatte alla condivisione affettiva del momento del pasto sia in famiglia sia a scuola sia negli altri contesti di vita quotidiana

Buona pratica clinica

- Dai dati di prevalenza disponibili è ragionevole pensare che molti pediatri vedano bambini con sospetto DSA
- I pediatri sono il primo punto di contatto per un genitore
- Prioritario riconoscere segni/sintomi/comportamenti sospetti

Disporre di strumenti che permettano il riconoscimento di situazioni di sospetto

- I pediatri seguono nel tempo un bambino
- Fondamentale riconoscere segni/sintomi medici associati

Disporre di strumenti che permettano di monitorare nel tempo lo stato di salute in un bambino con DSA

Clinical practice

The medical care of children with autism

Hilde Olivié

Part 1: diagnostic assessment—medical investigations

Part 2: chronic management including associated somatic and challenging behavioural conditions

1 Parte: valutazione medica

Eur J Pediatr (2012) 171:741–749

Table 2 Medical investigations within the diagnostic assessment of children with autism

Standard	Clinical examination
	Audiological assessment (if child < 6 years, if language delay)
	Genetic investigations (karyotype, FMR1-gene ^a , array CGH ^b)
On indication	Electroencephalogram
	Brain imaging
	Metabolic testing

^a Fragile X mental retardation-1 gene

^b Comparative genomic hybridisation

Valutazione medica

Livello standard

- accurata anamnesi pediatrica e visita (circonferenza cranica, misure antropometriche, segni neurologici, caratteristiche somatiche)
- esame audiologico (anche se lo screening neonatale otoemissioni è risultato nella norma), scelto in funzione dell'età e del livello di collaborazione del bambino
- Cariotipo, ricerca dell' X fragile (la sindrome da x fragile è la più comune causa di disabilità intellettiva a carattere monogenico); CGH array, per individuare microdelezioni e microduplicazioni (CNVs) che insieme rendono conto di un ulteriore 10%

Valutazione medica

Su indicazione

EEG (per sintomi suggestivi di crisi e nei bambini con regressione sia globale sia solo linguistica)

NI (se sono presenti caratteristiche o segni aggiuntivi tipo segni neurologici, presenza di epilessia specie se a sintomatologia parziale, bambini con regressione)

Esami metabolici (se presenti dismorfismo, organomegalia, segni di mutisistemicità, grave ritardo mentale, storia di consanguineità)

2 Parte: gestione medica

La gestione delle condizioni mediche associate

	Prevalence (%)
Epilepsy	8–42
Sleep disturbances	44–83
Feeding problems	20–60
Gastrointestinal problems	9–70
Voiding problems	11–25
Dental care problems	40–50



Sezione 3.

**Disturbi gastrointestinali nei disturbi
dello spettro autistico.**

Aspetti clinici e comportamentali

Evaluation, Diagnosis, and Treatment of Gastrointestinal Disorders in Individuals With ASDs: A Consensus Report

AUTHORS: Timothy Buie, MD,^{a,b,c} Daniel B. Campbell, PhD,^d George J. Fuchs, III, MD,^e Glenn T. Furuta, MD,^{f,g} Joseph Levy, MD,^h Judy Van de Water, PhD,ⁱ Agnes H. Whitaker, MD,^j Dan Atkins, MD,^{k,l} Margaret L. Bauman, MD,^{b,m,n} Arthur L. Beaudet, MD,^p Edward G. Carr, PhD,^p Michael D. Gershon, MD,^q Susan L. Hyman, MD,^r Pipop Jirapinyo, MD,^r Harumi Jyonouchi, MD,^h Koorosh Kooros, MD,^r Rafail Kushak, PhD, DrSc,^{a,m} Pat Levitt, PhD,^y Susan E. Levy, MD,^w Jeffery D. Lewis, MD,^z Katherine F. Murray, BSN, RN,^z Marvin R. Natowicz, MD, PhD,^y Aderbal Sabra, MD, PhD,^z Barry K. Wershil, MD,^{aa} Sharon C. Weston, MS, RD, LDN,^{bb} Lonnie Zeltzer, MD,^{cc} and Harland Winter, MD^{ac}

abstract

Autism spectrum disorders (ASDs) are common and clinically heterogeneous neurodevelopmental disorders. Gastrointestinal disorders and associated symptoms are commonly reported in individuals with ASDs, but key issues such as the prevalence and best treatment of these conditions are incompletely understood. A central difficulty in recognizing and characterizing gastrointestinal dysfunction with ASDs is the communication difficulties experienced by many affected individuals. A multidisciplinary panel reviewed the medical literature with the aim of generating evidence-based recommendations for diagnostic evaluation and management of gastrointestinal problems in this patient population. The panel concluded that evidence-based recommendations are not yet available. The consensus expert opinion of the panel was that individuals with ASDs deserve the same thoroughness and standard of care in the diagnostic workup and treatment of gastrointestinal concerns as should occur for patients without ASDs. Care providers should be aware that problem behavior in patients with ASDs may be the primary or sole symptom of the underlying medical condition, including some gastrointestinal disorders. For these patients, integration of behavioral and medical care may be most beneficial. Priorities for future research are identified to advance our understanding and management of gastrointestinal disorders in persons with ASDs. *Pediatrics* 2010;125:S1–S18

Fasi di sviluppo e criteri di definizione del consensus report

- Ricognizione sulla disponibilità di linee guida potenzialmente adottabili e costruite secondo i criteri della medicina basata sull'evidenza
- Costituzione di un panel multidisciplinare (psichiatri infantili, pediatri, epidemiologici, genetisti, neurologici pediatrici, gastroenterologi, nutrizionisti, psicologici)
- Revisione sistematica della letteratura (medline con le parole chiave 'gastrointestinal disorders and autism')

Fasi di sviluppo e criteri di definizione del consensus report

- Criteri di selezione e valutazione per l'inclusione degli studi secondo un grading prestabilito per tipo e qualità dell'evidenza
- Formulazione di affermazioni, non di raccomandazioni

TABLE 1 GRADE System Definitions

Type of Evidence	Quality of Evidence
High: evidence based on randomized, controlled trials	High quality: additional research is very unlikely to change our confidence in the estimate of effect.
Low: evidence based on observational studies	Moderate quality: additional research is likely to have an important impact on our confidence in the estimate of effect and may change the estimate.
Very low: any other evidence	Low quality: additional research is very likely to have an important impact on our confidence in the estimate of effect and is likely to change the estimate. Very low quality: Any estimate of effect is very uncertain.

Critiques (review articles and editorials) are ineligible for assessment by the GRADE system of evaluation.

Adapted with permission from BMJ Publishing Group Ltd from Atkins D, Best D, Briss PA, et al; GRADE Working Group. *BMJ* 2004;328(7454):1490.

CONSENSUS STATEMENTS

Because of the absence, in general, of high-quality clinical research data, evidence-based recommendations are not possible at the present time. However, the panel agreed on a number of

statements based on expert opinion that arose from a review of existing evidence. It is acknowledged that, in many areas, evidence is generally confined to case reports, observational or descriptive studies, and poorly controlled or uncontrolled studies.

Affermazioni sui disturbi GI

Statement 1 (Key Statement)

Individuals with ASDs who present with gastrointestinal symptoms warrant a thorough evaluation, as would be undertaken for individuals without ASDs who have the same symptoms or signs. Evidence-based algorithms for the assessment of abdominal pain, constipation, chronic diarrhea, and gastroesophageal reflux disease (GERD) should be developed

L'approccio diagnostico-valutativo deve essere lo stesso, per gli stessi sintomi e disturbi GI presenti negli individui in assenza di DSA

Statement 2

Gastrointestinal conditions that are reported to be common in individuals without ASDs are also encountered in individuals with ASDs.

Le manifestazioni cliniche includono, come nella popolazione pediatrica generale: sintomi gastrointestinali, sintomi non gastrointestinali, comparsa o cambiamento nel comportamento

Disturbi GI nei DSA

TABLE 3 Diagnostic Evaluation of Gastrointestinal Symptoms and Disorders in Individuals With ASDs

Symptom	Possible Associated Gastrointestinal Disorder	Definition	Diagnostic Evaluations to Be Considered
Sleep disturbance	GERD	Parental/provider report	(1) Diagnostic trial of proton-pump inhibitor; (2) pH probe, EGD
Self-injurious behavior, tantrums, aggression, oppositional behavior	Constipation, GERD, gastritis, intestinal inflammation	Parental/provider report	(1) Abdominal radiograph; (2) diagnostic trial of proton-pump inhibitor or PEG 3350; (3) pH probe, EGD, colonoscopy
Chronic diarrhea	Malabsorption, maldigestion	≥3 loose stools daily for >2 wk	(1) Stool analysis for occult blood, enteric pathogens, ova/parasites (<i>Giardia</i> or <i>Cryptosporidium</i>), <i>Clostridium difficile</i> ; (2) consider PEG 3350 if overflow diarrhea is a possibility; (3) lactose breath test (or measure lactase-specific activity), EGD, colonoscopy
Straining to pass stool, hard or infrequent stool	Constipation	≤2 hard stools per week (Bristol stool score)	(1) Abdominal radiograph to look for fecal impaction; (2) diagnostic trial of PEG 3350
Perceived abdominal discomfort: pressing abdomen, holding abdomen and crying, problem behaviors related to meals	Constipation, GERD, intestinal inflammation, malabsorption, maldigestion		(1) Diagnostic trial of proton-pump inhibitor or PEG 3350; (2) abdominal radiograph; (3) lactose breath test (or measure lactase-specific activity); (4) pH probe, EGD, colonoscopy
Fatulence and/or bloating	Constipation, lactose intolerance, enteric infection with <i>Giardia</i> or <i>Cryptosporidium</i>		(1) Abdominal radiograph; (2) diagnostic trial of PEG 3350 or lactose restriction; (3) lactose breath test or EGD (measure lactase-specific activity)
Any or all of the above	FAP, IBS	FAP: abdominal pain without demonstrable evidence of anatomic, metabolic, infectious, inflammatory, neoplastic, or other pathologic condition IBS: FAP associated with alteration in bowel movements	(1) Behavioral soothing; (2) diet enhancements with fruits, fiber, sufficient fluids; (3) increase in routines for sleep and toilet time

EGD indicates esophagogastroduodenoscopy; PEG, polyethylene glycol.

Management of Constipation in Children and Adolescents With Autism Spectrum Disorders

- Linea guida esistente sulla gestione clinico-diagnostica e terapeutico della stipsi in bambini dal primo anno di vita , messo a punto dalla North American Society of Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (NASPGHANA)

J Pediatric Gastroenterol Nutr, 2006; 43: e1-e13

- The Autism Treatment Network (ATN): nato nel 2005 con l'obiettivo di migliorare e promuovere la 'care' nei bambini DSA
- ATN Gastroenterology Committee: gastroenterologi specialisti rappresentanti 14 stati USA e 2 pediatri esperti nel neurosviluppo

Algoritmo diagnostico –valutativo per la stipsi nei bambini DSA

In assenza di linee guida specifiche sui DSA (mancanza di evidence-based) hanno utilizzato la guida del NASPGHAN (evidence-based)

L' algoritmo decisionale 'adattato' alle caratteristiche dei bambini con DSA, in tre momenti:

- a) dapprima gli esperti hanno concordato le modifiche da effettuare alla linea guida
- b) poi hanno utilizzato 4 stati 'pilota' per validare e perfezionare l'algoritmo
- c) infine hanno effettuato una 'ex post facto' review sistematica della letteratura, includendo studi dal 1985 al 2010 e definendo livello e tipo di qualità attraverso uno schema di grading prestabilito

I 10 step dell'algoritmo diagnostico

- 1) Sospetto di stipsi: frequenza di evacuazione di feci < 3 volte a settimana, feci dure con difficoltà a defecare
- 2) Effettuare

Ricostruzione anamnestica del bambino (frequenza nell'evacuazione; consistenza delle feci; eventuale presenza di dolore, sanguinamento; tendenza a trattenere le feci; storia di ragadi, fistole, ascessi perianali; eventuali trattamenti effettuati, sia per frequenza sia per tipologia; cambiamenti nell'appetito, nausea, vomito, perdita di peso).

Anamnesi personale, Anamnesi familiare

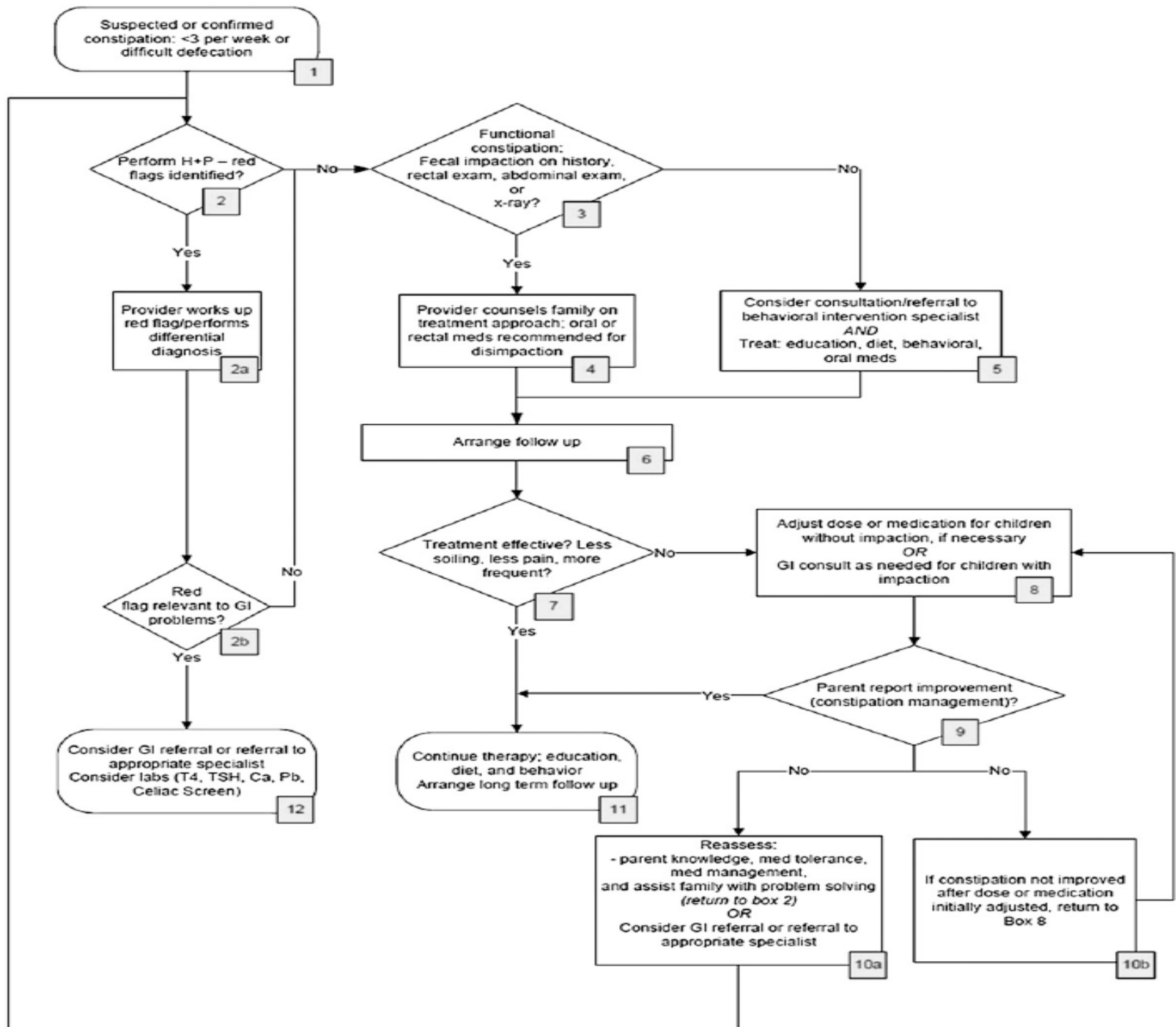
'Segnali d'allarme': febbre, distensione addominale, mancanza di appetito, nausea, vomito, perdita di peso o ipoaccrescimento

I 10 step dell'algoritmo diagnostico

- 3) se vengono individuati 'segnali d'allarme' suggestivi di specifici disturbi GI, si effettuano analisi specifiche o si invia a specialisti
- 4) se non si individuano 'segnali d'allarme' si ipotizza una stipsi funzionale
- 5) se è presente massa rettale: provvedimenti medici sia orali sia rettali e un counseling sia sulla dieta sia sulla gestione della defecazione ai genitori
- 6) se non è presente massa rettale: counseling sulla dieta e sulle procedure di gestione comportamentale della defecazione

I 10 step dell'algoritmo diagnostico

- 7) Effettuare un follow up
- 8) se le misure adottate risultano efficaci:
proseguire ed effettuare controlli più distanziati nel tempo
- 9) se le misure adottate non funzionano , fornire di nuovo le medesime indicazioni e valutare la compliance familiare (eventuale interruzione, uso di lassativi)
- 10) solo dopo aver escluso sia un miglioramento della stipsi sia una mancata compliance familiare, effettuare di nuovo un'attenta visita e valutazione.



Manifestazioni neurocomportamentali

Statement 6

Individuals with ASDs and gastrointestinal symptoms are at risk for problem behaviors. When patients with gastrointestinal disorders present with behavioral manifestations, the diagnostic evaluation can be complex.

- Le persone con DSA e sintomi gastrointestinali sono a più alto rischio di manifestazioni comportamentali pervasive o ricorrenti, che incidono sul funzionamento adattivo globale e il livello di benessere sia del singolo individuo sia della sua famiglia

Manifestazioni neurocomportamentali

TABLE 2 Behaviors That May Be Markers of Abdominal Pain or Discomfort in Individuals With ASDs

Vocal Behaviors	Motor Behaviors*	Changes in Overall State
Frequent clearing of throat, swallowing, tics, etc Screaming	Facial grimacing Gritting teeth	Sleep disturbances: difficulty getting to sleep, difficulty staying asleep Increased irritability (exaggerated responses to stimulation)
Sobbing "for no reason at all" Sighing, whining Moaning, groaning	Wincing Constant eating/drinking/swallowing ("grazing" behavior) Mouthing behaviors: chewing on clothes (shirt sleeve cuff, neck of shirt, etc), pica	Noncompliance with demands that typically elicit an appropriate response (oppositional behavior)
Delayed echolalia that includes reference to pain or stomach (eg, child says, "Does your tummy hurt?" echoing what mother may have said to child in the past)	Application of pressure to abdomen: leaning abdomen against or over furniture or kitchen sink, pressing hands into abdomen, rubbing abdomen	
Direct verbalizations (eg, child says "tummy hurts" or says "ouch," "ow," "hurts," or "bad" while pointing to abdomen)	Tapping behavior: finger tapping on throat Any unusual posturing, which may appear as individual postures or in various combinations: jaw thrust, neck torsion, arching of back, odd arm positioning, rotational distortions of torso/trunk, sensitivity to being touched in abdominal area/flinching Agitation: pacing, jumping up and down Unexplained increase in repetitive behaviors Self-injurious behaviors: biting, hits/slaps face, head-banging, unexplained increase in self-injury Aggression: onset of, or increase in, aggressive behavior	

A functional behavioral assessment would be useful in interpreting these behaviors.

*Motor behaviors also may be markers of pain or discomfort arising in other parts of the body.

Comportamento: 'setting event'

Statement 7

For a person with an ASD who presents for treatment of a problem behavior, the care provider should consider the possibility that a gastrointestinal symptom, particularly pain, is a setting event, that is, a factor that increases the likelihood that serious problem behavior (eg, self-injury, aggression) may be exhibited. Sudden and unexplained behavioral change can be the hallmark of underlying pain or discomfort. Behavioral treatment may be initiated as the possible concurrent medical illness is being investigated, diagnosed (or excluded), and treated, but the behavioral treatment should not substitute for medical investigation. The behavioral treatment plan should be developed, implemented, and changed as needed in collaboration with the medical caregivers who are leading the medical investigation.

The presence of gastrointestinal symptoms and/or related behaviors (Table 3), regardless of whether they are clearly temporally related to problem behavior, should be considered a strong and urgent indication for medical investigation. Clinical judgment will determine if medical investigation should precede or occur concurrently with behavioral and/or psychopharmacologic intervention; the latter, however, should never substitute for medical investigation. Clearly, reliable biomarkers of gastrointestinal function are needed to identify those individuals who are highly likely to have conditions that may respond to medical or surgical intervention. Until such biomarkers are shown to be helpful, clinicians with expertise in both medical and behavioral interventions should work together on an integrated care plan.

Osservare i comportamenti 1.

Saper leggere la 'semeiotica' delle manifestazioni neurocomportamentali:

il pattern neurocomportamentale

- risponde ad una esigenza di alta economicità
- risponde ad un'urgenza comunicazionale
- rispecchia la storiografia delle modalità comportamentali attuate fino a quel momento

Il pattern neurocomportamentale è il risultato dell'interazione tra contingenza del sintomo/malessere/disagio, storia del fenotipo clinico e storia delle risposte ambientali

Osservare i comportamenti 2.

Valutare la risposta ambientale:

la manifestazione comportamentale

- può ridurre la capacità di rispondere a determinate richieste
- se il significato latente di un comportamento non viene compreso, il ripresentarsi della richiesta può riproporre la manifestazione comportamentale indipendentemente dalla presenza del sintomo/disturbo GI (disfunzionale)

La risposta ambientale può modulare il pattern neurocomportamentale verso modalità più utili all'individuazione del significato sottostante

Esempi clinici: 1a

E., 17 anni, DAMF, poco verbale, utilizza la frase nucleare per esprimere richieste/bisogni, buon inserimento nella scuola

Manifestazione comportamentale

da due settimane morde l'insegnante di sostegno, l'assistente, la madre; poi si morde la mano per diversi minuti. A scuola viene fatta uscire, ma ai morsi si associano calci ed urla. Il mordere non fa parte delle modalità con cui E. comunica un disagio, a differenza di calci ed urla

Cos' ha E.: diverse carie e probabilmente anche una pulpite.

Esempi clinici: 1b

La prima manifestazione comportamentale è stata assolutamente congrua: riguardava la bocca, con una modalità 'analgesica'. Inizialmente è stata eterodiretta, ma non ha funzionato; quindi, è stata autodiretta (la ragazza ha sperimentato, nel corso della sua vita, che i gesti autodiretti attivano l'attenzione esclusiva su di sé).

Quale è la risposta dell'ambiente: uscire

A questo punto, E. modifica la reazione comportamentale ed inizia a dare calci e ad urlare; calci ed urla fanno parte del repertorio comportamentale della storia di E. e lei li ha sempre adottati per attirare l'attenzione

E. ha comunicato come poteva il dolore

Esempi clinici: 2a

F., 22 anni, DA, funzionamento adattivo da lieve ritardo cognitivo. Da ottobre comincia ad avere risvegli notturni: quando si sveglia è molto agitato, comincia a camminare avanti ed indietro e a dire 'rompe testa, orecchie scoppiano, testa brucia'.

La mamma si spaventa e cerca di rassicurarlo verbalmente, ma il livello di agitazione aumenta.

Presidi messi in atto: camomilla, tachipirina, fino ad uscire di casa in macchina

La ricostruzione anamnestica (periodicità dei sintomi, corrispondenza con certi alimenti): RGE

Il RGE si risolve con opportune misure alimentari e farmacologiche (criterio ex iuvantibus)

Esempi clinici: 2b

Il disturbo del sonno non si risolve: si sveglia comunque e si aspetta una determinata risposta comportamentale dalla madre, altrimenti si agita, urla, può arrivare a rompere gli oggetti e, alla fine, ad essere eteroaggressivo

Le modalità comportamentali si attivano, in presenza della madre, anche di giorno

Come lavorare

- Ripristinare la continuità del sonno
- Lavoro di reimpostazione delle attività giornaliere: individuare attività per lui altamente motivanti, su cui quindi è più probabile che attivi atteggiamenti comunicativi più adattivi

Esempi clinici. 2c

- Strutturare le attività in modo che diventino delle abitudini
- Sfruttare le attività per insegnarli ad usare le competenze comunicative possedute in relazione alle necessità, rispettando i suoi tempi di decodifica
- Supporto alla mamma per renderla consapevole delle dinamiche che, nel corso del tempo, si sono strutturate e darle strumenti di risposta alternativi (evitare risposte verbali troppo lunghe o non corrispondenti a ciò che poi viene fatto)

Lavoro di squadra: la gestione del disturbo attraverso una risposta medica ha permesso l'avvio del trattamento psicoeducativo

Algoritmo diagnostico-terapeutico: presenza di sintomi/segni organici 1.

1. Definizione di Sintomi/Segni rilevati

1.1 Di tipo Gastrointestinale

1.2 Di tipo Non gastrointestinale

2. Valutare lo stato di salute generale

2.1 Misurazione di peso ed altezza

2.2 Approccio clinico terapeutico in ragione del tipo di sintomo/segno rilevato e della severità degli stessi:

 Criterio ex iuvantibus

 Presidi specifici

 Ulteriori accertamenti

Algoritmo diagnostico-terapeutico: presenza di sintomi/segni organici 2.

3. Valutare se ed in quali modalità accanto ai sintomi suddetti sono presenti anche manifestazioni neurocomportamentali
 - 3.1 caratterizzarle per tipologia, intensità, frequenza per valutare
 - 3.2 se ed in che modalità si combinano con il sintomo/segno organico e quindi costituiscono parte di una stessa manifestazione sintomatica
 - 3.3 se ed in che modalità compare da solo e quindi inizia ad assumere espressione indipendente da un sintomo sottostante

Algoritmo diagnostico: assenza di sintomi/segni organici 3.

1. Presenza di sole manifestazioni neurocomportamentali: quando sospettare una situazione organica
 - 1.1 improvvise o nettamente differenti dal profilo neurocomportamentale usuale
 - 1.2 esordite in concomitanza di eventi/situazioni precise (cambiamento di stagione, relazione con il pasto, febbre, antibiotico)

Algoritmo diagnostico: assenza di sintomi/segni organici 4.

2. Valutare lo stato di salute generale

2.1 Misurazione di peso ed altezza, BMI

2.2 Approccio diagnostico -valutativo pensando a quali condizioni mediche, in funzione dell'età del soggetto, sono più frequenti e quindi più probabilmente sospette

 Criterio ex iuvantibus

 Presidi specifici

 Ulteriori accertamenti

Algoritmo diagnostico: assenza di sintomi/segni organici 5.

3. Non sottovalutare la comunicazione 'letterale': risponde ad un'esigenza di alta economicità comunicativa
4. Solo dopo l'esclusione di condizioni organiche, si può valutare il significato funzionale di una manifestazione neurocomportamentale

Disturbi GI: sottotipo di DSA? 1.

Uno studio recente ha esaminato la relazione tra sensory over-responsivity, livelli di ansia e disturbi GI cronici in un campione di 2973 bambini con DSA

Risultati:

I disturbi più riportati sono stipsi e dolore addominale

La presenza di disturbi GI cronici si associava a livelli di ansia e ipersensibilità sensoriale più alti e direttamente correlati al numero di disturbi presenti

I livelli di ansia e sensibilità sensoriale erano predittivi di presenza/assenza di disturbi GI

Ipotesi: domini distinti ma correlati in senso bidirezionale, attraverso il coinvolgimento dell'asse ipotalamo-ipofisi-surrene e il circuito dell'amigdala

Journal of Abnormal Child Psychology, 2012 (only on line)

Disturbi GI: sottotipo DSA ? 2.

Una disregolazione dell'asse ipotalamo-ipofisi-surrene è stata osservata sia in soggetti non autistici con disturbi GI cronici sia con alti livelli di ansia e in soggetti con ADHD e sensory over-responsivity

Journal of Attention Disorders, 2010; 13: 468-478

Il circuito dell'amigdala è attivato da stimoli avversativi uditivi, visivi e viscerali

Behavioural Brain Research, 2011; 223: 403-410

Il dolore addominale cronico è correlato ad una soglia di sensibilità al dolore bassa e a livelli di ansia alti e viceversa livelli di ansia alti modificano la soglia di percezione del dolore

Nature Reviews Neuroscience, 2011; 12: 453-466

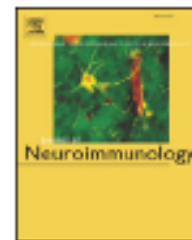
Journal of Autism and Developmental Disorders, 2010; 40: 1495-1504



Contents lists available at ScienceDirect

Journal of Neuroimmunology

journal homepage: www.elsevier.com/locate/jneuroim



Children with autism spectrum disorders (ASD) who exhibit chronic gastrointestinal (GI) symptoms and marked fluctuation of behavioral symptoms exhibit distinct innate immune abnormalities and transcriptional profiles of peripheral blood (PB) monocytes

Harumi Jyonouchi ^{a,*}, Lee Geng ^a, Deanna L. Streck ^b, Gokce A. Toruner ^b

Caratterizzazione del profilo immunitario di un sotto di DSA con sintomi a carattere cronico-ricorrente (otiti medie ricorrenti, disturbi GI cronici, rinite ricorrente, allergia alimentare) e modificazione comportamentale a seguito di un evento infettivo, confrontati con DSA senza modificazioni comportamentali e con soggetti neurotipici

Risultati ed ipotesi

Solo il sottogruppo con disturbi GI presentava livelli significativamente differenti rispetto ad entrambi i gruppi di controllo:

Nella risposta immunitaria innata, ridotta produzione sia di citochine proinfiammatorie (IL-6, IL-1 β , IL-12, IL-23) e controregolatorie (IL-10, TNF-rII)

Nella risposta T-mediata, meno IFN γ e TNF α

A livello genico iperespressione dei geni delle chemochine CCL₂ e CCL₇

Le modificazioni comportamentali non differivano

Conferma il legame tra disregolazione immunitaria un disturbo GI, ma non permette di concludere se l'uno sia predisponente o conseguente all'altro

Sintomi GI: sottogruppo DSA? 4.

Dati istologici: l'iperplasia linfoide nodulare a livello ileocolico, enterocolite, RGE.

Parametri infiammatori: maggiore densità dei linfociti, aberrante profilo delle citochine, depositi IgG e complemento

Alterazioni funzionali: aumentata permeabilità intestinale, deficit di disaccaridasi, aumentata secrezione pancreatica di secretina, anomali livelli di Clostridi fecali, alterazioni microflora batterica

I dati non permettono di ipotizzare un pattern istologico, infiammatorio o funzionale specifico nei DSA

Stato dell'arte

TABLE 3 Key Takeaway Messages

Epidemiology

- Gastrointestinal conditions in ASD are at least as common as in typically developing population
- It is less clear whether GI conditions are more common in children with ASD
- Individuals with ASDs should receive diagnostic evaluations and medical treatments for GI disorders just as children without ASD do

Biology

- Several studies identify abnormalities of the immune system in ASD
- Some GI conditions in ASD may have an immunologic basis
- Some individuals with ASD have abnormalities in serum concentrations of the neurotransmitter serotonin
- Alterations in serotonin may be associated with anxiety, GI symptoms, and bone density abnormalities

Nutrition

- Several studies have identified abnormalities of diet and altered bone mineral density, but the cause (dietary preference, allergic issues, or absorptive problems) remains uncertain.

Treatment

- No treatments for GI problems specific to children with ASD currently exist.
 - Individuals with ASD and GI conditions appear to respond to treatment much as people with typical development do.
 - Studies that can lead to management that addresses specific challenges of the disorder are still needed.
-

Prospettive future

TABLE 4 Key Research Objectives for an Integrated Approach to Addressing Knowledge Gaps

1. Determine the pathology of gastrointestinal conditions in ASDs through integrated studies of the gut microbiome, metabolism, inflammation, immunity, and mucosal integrity. The outcome measures would include the histochemical and immunologic abnormalities seen in subsets of ASD children, as well as the changes in gut microbial composition observed in ASDs.
 2. Increase the use of animal models to better understand the underlying pathology. Studies manipulating the microbiome in animal models may help promote better understanding of these conditions.
 3. Identify biomarkers for assessing the status of these conditions and to guide identification and treatment.
 4. Identify biomarkers of nutritional status that will not only guide monitoring of response to treatment but help identify those requiring intervention.
 5. Identify behavioral phenotypes related to poor nutritional status to better identify and treat this population.
 6. Develop evidence-based clinical algorithms to help guide clinicians in the evaluation and treatment of gastrointestinal problems in individuals with ASDs.
-

Conclusioni 1.

Priorità intervento medico

La gestione medica di una condizione gastrointestinale

- rende meno probabile il ricorso a modalità/strategie comportamentali
- riduce o evita, nelle occasioni successive in cui quel sintomo gastrointestinale si dovesse ripresentare, il ricorso a modalità comportamentali
- riduce o evita che quel comportamento da strumento comunicativo per segnalare l'esistenza di un disagio 'specifico' diventi modalità comportamentale aspecifica e pervasiva (disfunzionale)

Conclusioni 2.

Integrazione degli interventi

- I trattamenti psicoeducativi, neurocognitivi e cognitivocomportamentali promuovono lo sviluppo di modalità comunicative più efficaci a segnalare la presenza di un sintomo e quindi agevolano la diagnosi medica e così concorrono ad attenuare il ricorso a comportamenti disadattivi
- L'appropriatezza nel giudizio clinico e nella gestione medica deve precedere ogni altro tipo di intervento.
- Solo in tal modo gestione medica ed altri interventi abilitativi/riabilitativi possono integrarsi per l'acquisizione di comportamenti adattivi e di abilità comunicative più funzionali ad esprimere dei sintomi

Messaggi da portare a casa

- Sintomi comuni alla popolazione pediatrica generale lo sono anche nei bambini con DSA
- Osserviamo la 'semeiotica' dei comportamenti: ci guidano verso il sintomo
- Facciamo sempre costantemente guidare dal nostro buon senso clinico: un bambino con autismo è prima di tutto un bambino!
- Lavoriamo insieme: dove finisce la mia competenza, non inizia la mia incapacità, ma la nostra collaborazione!

Un grazie speciale alle dottoresse Aldina Venerosi e Flavia Chiarotti, che hanno pensato a me per questo corso

Grazie al mio primario, la dott.ssa Maria Pia Legge, che mi sostiene e mi consiglia nel lavoro

Grazie a tutte le persone da cui ho imparato e continuo ad imparare il mestiere di medico

Grazie alle colleghe del servizio di NPI di Sulmona

Donatella D'Andrea , Neuropsichiatra Infantile

Rosaria Caparso, Psicologa

Rosa Elia, Psicologa

Anna Rita Pietropaoli, Infermiera

Laura Carabia, Assistente sociale