

DOVE SONO I BAMBINI CON SINDROME DI ASPERGER?

Davide Moscone, David Vagni
Associazione Spazio Asperger, Roma

Introduzione

L'introduzione del nuovo manuale diagnostico dall'*American Psychiatric Association* (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, V edition: DSM-5*) (1) unificherà i Disturbi Generalizzati dello Sviluppo (DGS) sotto un'unica dizione di Disturbi dello Spettro Autistico (*Autism Spectrum Disorders, ASD*).

Gli strumenti di diagnosi attualmente diffusi, pur essendo molto sensibili per l'autismo infantile, hanno una sensibilità molto bassa nell'individuare le forme più lievi.

Ad oggi esistono cinque scale di valutazione sufficientemente affidabili per lo screening e il rilevamento della Sindrome di Asperger (alcune sono disponibili in commercio, altre libere):

- *Asperger Syndrome Diagnostic Scale* (ASDS);
- *Autism Spectrum Screening Questionnaire* (ASSQ);
- *Childhood Asperger Syndrome Test* (CAST);
- *Gilliam Asperger's Disorder Scale* (GADS);
- *Krug Asperger's Disorder Index* (KADI).

Di questi strumenti (riportati in Allegato al capitolo) sono stati comparati i dati di affidabilità e discussi i pro e contro.

Il sintomo di base per l'autismo sembra risiedere nella difficoltà di sviluppare un comportamento sociale funzionale. Questa difficoltà si presenta nei primi anni di vita come una marcata riduzione della comunicazione sociale caratterizzata in maniera variabile dalla mancanza di contatto oculare, di di attenzione congiunta e triangolazione di sguardi per il pointing, dai problemi nella pragmatica comunicativa, dal ritardo nella comprensione degli stati mentali altrui, dalla scarsa attenzione agli stimoli ambientali socialmente rilevanti e forse anche dal tipico "stile di elaborazione locale" (2) o mancanza di coerenza centrale.

In realtà è stato impossibile individuare un qualsiasi sintomo patognomonico di autismo (3). Piuttosto, vari tentativi di comprendere la "gestalt dell'autismo" sono stati pubblicati e resi operativi attraverso l'applicazione di criteri diagnostici (4), che si basano principalmente sulla triade "problemi sociali, comunicativi e di immaginazione" suggerita da Wing (5). Con "gestalt dell'autismo" intendiamo l'insieme globale di caratteristiche che portano un clinico esperto a "vedere" l'autismo nel paziente, in quanto nessuna singola caratteristica è in grado di descriverne la complessità o è presente in tutte le persone autistiche.

I criteri del DSM-IV-TR (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, IV edition, Text revision*) per il disturbo autistico sono stati utilizzati per circa 20 anni e sono ampiamente accettati come "normativi" per la clinica (e la ricerca) sull'autismo. Per quanto riguarda la sindrome di Asperger, i criteri di Gillberg e Gillberg (6) sono stati utilizzati per circa 25 anni e sono quelli più diffusi in molti paesi del mondo per diagnosticare le persone che presentano un "fenotipo autistico" con problemi più lievi. Infatti, i criteri del DSM-IV hanno dimostrato di essere poco coerenti sia con i casi clinici descritti da Hans Asperger (7, 8), sia con l'esperienza clinica odierna (9, 10), dimostrando una bassa capacità di distinguere tra Sindrome di Asperger e autismo.

L'introduzione del DSM-5 supera questo problema unificando le varie forme di autismo comprese nel precedente manuale in un'unica classe di disturbi ASD, entro la quale sarebbe compresa la Sindrome di Asperger. Attualmente su questa classificazione non vi è accordo unanime (3, 4, 11, 12). Uno dei limiti contenuti nel nuovo manuale sarebbe il restringimento dei criteri diagnostici che potrebbe determinare un mancato riconoscimento di circa il 75% delle persone con Sindrome di Asperger (13). Queste persone potrebbero ricadere in parte sotto una nuova etichetta diagnostica "disturbo della comunicazione sociale", e in parte non ricevere alcuna diagnosi. Nel futuro manuale ICD-11 (International Classification of Diseases, version 11) è invece molto probabile che la Sindrome di Asperger sia mantenuta come condizione separata, portando ad una scissione tra i due sistemi diagnostici.

I sintomi dell'ASD di solito possono essere identificati in bambini di 18 mesi, e l'*American Academy of Pediatrics* raccomanda lo screening di tutti i bambini di 24 mesi. Tuttavia, molti bambini con ASD, soprattutto quelli con una sintomatologia lieve e/o senza ritardi nel linguaggio o cognitivi, spesso non sono diagnosticati fino all'età scolare, quando i genitori diventano preoccupati per i problemi nel fare amicizia e gli insegnanti notano difficoltà nelle interazioni tra pari.

Un recente studio dei *Centers for Disease Control and Prevention* (CDC) riporta i casi di ASD presenti in 1 persona su 50 (14), statistiche passate di studi diversi danno tutti risultati tra 1 su 88 e 1 su 150. Una stima molto conservativa è quindi di 1 su 100 e non ci sono motivi per credere che questo non valga anche per l'Italia.

Purtroppo non esistono studi epidemiologici italiani e, soprattutto per la parte più funzionale dello spettro autistico (come la Sindrome di Asperger), molti professionisti ancora non sono a conoscenza degli strumenti di diagnosi ed intervento.

Se assumiamo che 1 persona su 100 sia nello spettro autistico, almeno la metà di questi saranno ad alto funzionamento o Asperger (15). In Italia quindi dovrebbero esserci circa 50.000 bambini di età compresa tra gli 0 ed i 18 anni con Sindrome di Asperger o "autismo lieve". In seguito indicheremo con il termine Asperger tutti i bambini con "autismo lieve" indipendentemente dallo sviluppo del linguaggio nei primi anni di vita, in quanto è stato dimostrato che è un criterio inconsistente sia con la descrizione originale che con la pratica clinica.

Differenze tra autismo e Sindrome di Asperger

La distinzione tra autismo e Sindrome di Asperger è in qualche modo arbitraria, poiché le differenze tra i singoli individui sono molte e vanno oltre le etichette diagnostiche. Il modo più sensato di procedere è quello di perseguire una visione pragmatica del processo diagnostico che basi la differenziazione tra Sindrome di Asperger e Spettro Autistico ad Alto funzionamento da un lato, e forme di Autismo con una compromissione maggiore dall'altro, in termini di tipologia di supporto e terapia di cui necessitano. Per l'autismo classico è comunemente riconosciuta in letteratura la necessità di terapie comportamentali precoci ed intensive per risolvere primariamente i problemi di linguaggio, i comportamenti estremi, l'assenza di interazione, e per incrementare le abilità di autonomia, compromesse dalla presenza di vari livelli di ritardo cognitivo.

La Sindrome di Asperger è caratterizzata da difficoltà più sottili che richiedono un approccio di tipo cognitivo-comportamentale (16) incentrato sullo sviluppo della consapevolezza, la presa di prospettiva, la gestione e la comunicazione delle emozioni (17).

L'autismo classico inoltre presenta un'elevata stabilità diagnostica (maggiore del 90%), mentre è molto più frequente un cambiamento di diagnosi per l'autismo lieve o la completa

perdita della stessa a seguito dell'uscita dallo spettro autistico (20% circa di casi) (18). In Tabella 1 sono riportate le principali differenze tra l'autismo classico e il resto dello spettro (19). La tabella può essere usata come criterio per suddividere in modo dicotomico la Sindrome di Asperger dall'Autismo, ma soprattutto rappresenta un utile strumento per valutare il tipo di supporto alla persona necessario.

Tabella 1. Principali differenze tra i principali fenotipi dello spettro autistico

| Criterio | Autismo classico | Asperger / Autismo "lieve" |
|---|---|--|
| Ritardo del linguaggio | Necessario | Presente in circa il 25%, deve essere superato entro i 6-8 anni |
| Produzione linguistica | Indietro rispetto all'età anagrafica | Non ci sono problemi nella produzione linguistica (possono essere presenti problemi minori di carattere articolatorio o balbuzie) |
| Comprensione linguistica | Indietro rispetto all'età anagrafica | Non ci sono problemi di comprensione verbale |
| Anormalità nel linguaggio | Difficoltà nel produrre frasi complesse, ecolalia | Linguaggio pedante e/o tangenziale. Tono di voce troppo acuto, robotico o infantile, tendenza a parlare a voce troppo alta o troppo bassa. Domande o argomentazioni incessanti su un singolo argomento |
| Sensi | Iper o ipo sensibilità | Quasi sempre ipersensibilità uditiva e tattile (spesso olfattiva), ipo o iper sensibilità al dolore |
| Socializzazione | Mancanza di iniziativa | Iniziativa presente ma manifesta problemi in interazioni complesse. Tendenza a dire cose imbarazzanti |
| Quoziente intellettivo | Qualunque, nel 75% dei casi inferiore alla norma | Normale (90+) o Superiore (nel 50% dei casi >120) |
| Comportamenti ripetitivi o stereotipati | Presenza di stereotipie fisiche | Quasi mai presenti stereotipie fisiche dopo la prima infanzia |
| Interessi ristretti | Spesso di carattere sensoriale o attaccamento ad un oggetto inanimato | Di carattere accademico o sociale, il 75% ha abilità spiccate nel campo di interesse |
| Motorio | Possibile presenza di ritardo generalizzato, senza peculiari difficoltà motorie | Spesso irritabile o ipotónico da piccolo |
| Imitazione | Assente nella maggioranza | Solitamente presente |
| Autonomia | Ritardi negli apprendimenti delle autonomie | Non sono presenti ritardi se non (possibili) nella motricità |
| Comorbidità frequenti | Epilessia, Ritardo mentale, disturbo del linguaggio | Disturbi d'ansia (fobie, DOC, ansia sociale e generalizzata), ADHD (prevalentemente attenzione), depressione, disturbo bipolare |

All'interno di una équipe multidisciplinare diverse figure si potranno occupare dei vari aspetti connessi. La presenza di difficoltà motorie può richiedere l'intervento di Terapisti Occupazionali (leggi anche terapisti della neuro psicomotricità), l'età del bambino, il livello intellettivo e il livello adattativo globale può far propendere verso tecniche comportamentali pure quali l'*Applied Behavioral Analysis* (ABA) o verso approcci terapeutici cognitivo-comportamentali (*Cognitive-Behaviour Therapy*, CBT). La presenza di comorbidità deve portare il terapeuta a conoscere tecniche di intervento appartenenti anche ad altre popolazioni di pazienti. La perseveranza andrà interpretata diversamente se è legata ad un interesse che può essere valorizzato o se è limitata ad una stereotipia senso-motoria. La presenza di una iposensibilità percettiva richiede un ambiente altamente stimolante, mentre un bambino iper-percettivo, come molti Asperger, richiede nei primi anni un ambiente sensorialmente tranquillo in cui imparare a far fronte alle proprie peculiarità.

Strumenti diagnostici

Strumenti diagnostici considerati il “golden standard” per l'autismo – come l'ADI-R (*Autism Diagnostic Interview – Revised*) o l'ADOS (*Autism Diagnostic Observation Schedule*) – e strumenti di screening – come la *CHecklist for Autism Toddler* (CHAT), e la *Modified-CHAT* (M-CHAT) – sono considerati poco efficaci per individuare i bambini con autismo lieve o Sindrome di Asperger (20).

Questo dato è spesso ignorato non solo dai clinici ma dagli stessi ricercatori e mette a rischio lo sviluppo di scale diagnostiche capaci di distinguere tra Autismo e Sindrome di Asperger (10). L'osservazione clinica in realtà permette una buona distinzione tra i due fenotipi, ma nel momento in cui clinici e ricercatori si affidano agli strumenti sopra citati non tengono conto che tali scale non sono state messe a punto specificamente per le popolazioni riferibili ad Autismo lieve e Sindrome di Asperger. In altre parole, come sostengono Witwer *et al.* (20), la ricerca sui diversi sottogruppi di autismo e quindi anche sulla capacità di distinguerli rischia di essere tautologica e autoreferenziale. Lo sviluppo di nuove scale di diagnosi per la Sindrome di Asperger dovrebbe necessariamente partire dalle caratteristiche proprie della popolazione che si vuole identificare e quindi sotto la consulenza di esperti specifici, e non solo sulla base di un confronto con quelli che sono considerati “golden standard” ma per la diagnosi dell'intero gruppo di disturbi (17). Una riprova dell'inefficacia di tali “golden standard” è il basso numero di diagnosi nell'ambito della Sindrome di Asperger e dell'Autismo lieve, e l'estremo ritardo con cui tali diagnosi vengono effettuate (14).

Nel caso specifico della Sindrome di Asperger l'appropriatezza diagnostica dei diversi strumenti disponibili è stata recentemente valutata attraverso una metanalisi (21) e uno studio comparativo (19). La Tabella 2 riporta in sintesi i principali risultati dello studio comparativo che ha valutato la capacità delle scale diagnostiche di distinguere la popolazione con Sindrome di Asperger da quella dei normotipici, e/o da quella con Autismo.

I parametri importanti per la valutazione delle scale diagnostiche sono la sensibilità, ovvero la capacità di riconoscere i pazienti malati (una bassa sensibilità della scala diagnostica denuncia un'alta probabilità di non assegnare una diagnosi a chi in realtà è malato, cioè di avere molti falsi negativi); la specificità, ovvero la capacità della scala diagnostica di riconoscere i pazienti sani (una bassa specificità di una scala denuncia un'alta probabilità di assegnare una diagnosi a chi in realtà è sano, cioè di avere molti falsi positivi).

Tabella 2. Sindrome di Asperger: confronto tra le principali scale diagnostiche attualmente utilizzate

| Strumento | Età | Sensibilità | Specificità | Test-retest | Interrater | Leggibilità* | |
|-----------|-----------|-------------|-------------|-------------|------------|--------------|-----|
| ASDS | SA/NT | 5-18 | 0,79 | 0,98 | ND | 0,93 | 9,9 |
| | SA/Aut | | 0,84 | 0,93 | | | |
| ASSQ | 6-17 | 0,62-0,82 | 0,90 | 0,95 | 0,77 | 8,7 | |
| CAST | 4-11 | 0,88 | 0,98 | ND | ND | 4,1 | |
| GADS | 3-22 | 0,84 | 0,84 | 0,93 | 0,82 | 8,1 | |
| KADI | SA/Aut+NT | 6-21 | 0,78 | 0,94 | 0,98 | 0,90 | 8,2 |

SA: Sindrome di Asperger; **NT:** normotipici; **Aut:** Autismo. **ND:** Non Disponibile

* La Leggibilità indica il livello scolastico minimo per una comprensione ottimale del questionario (in anni di istruzione), espressa attraverso il Flesch-Kincaid Grade Level.

Il tempo necessario per lo screening è di 10-15 minuti per tutti gli strumenti elencati nella Tabella 2. Per quanto riguarda l'ASDS sono riportate sensibilità e specificità nella distinzione tra Asperger e Autismo. Per il GADS è riportato l'uso non clinico, se viene somministrato da un esperto i valori si suppone siano molto più elevati (19).

Una buona scala diagnostica deve presentare sia alta sensibilità che alta specificità, poiché entrambe le misure sono fondamentali nel determinare la capacità di distinguere i sani dai malati, la *test-retest reliability* (ovverosia la concordanza tra le diagnosi ottenute ripetendo lo stesso test, sullo stesso soggetto, a distanza di tempo), e la *inter-rater reliability* (ovvero la concordanza tra le diagnosi fatte sullo stesso soggetto da somministratori diversi, utilizzando lo stesso strumento).

Dall'analisi condotta da Matson *et al.* (18) su 3 campioni di bambini con Sindrome di Asperger, autismo ad alto funzionamento e bambini a sviluppo tipico, sono stati ottenuti i risultati riportati in Tabella 3. Oltre ai valori di sensibilità e specificità, lo studio ha valutato i valori predittivi negativo (probabilità che un soggetto che risulti tipico al test lo sia davvero) e positivo (probabilità che un soggetto che risulti Asperger dal test lo sia davvero) di tre delle scale diagnostiche. Questi due parametri sono fondamentali in quanto sono una ulteriore misura di affidabilità delle scale, e supportano il medico nel processo diagnostico.

Tabella 3. Principali risultati per il confronto delle scale GADS, KADI, CAST

| Misura | GADS (SA cut-off≥80) | KADI (SA cut-off≥80) | CAST (SA cut-off≥15) |
|----------------------------|-------------------------|-------------------------|-------------------------|
| Area sotto la curva | 0,97 | 0,72 | 0,68 |
| Sensibilità | 0,85 | 0,78 | 0,73 |
| Specificità | 0,74 | 0,67 | 0,46 |
| Valore Predittivo Positivo | 0,93 | 0,87 | 0,85 |
| Valore Predittivo Negativo | 0,67 | 0,70 | 0,75 |

SA Sindrome di Asperger

Conclusione

Nonostante la Sindrome di Asperger esista da decenni e test di screening siano disponibili da almeno 10 anni, c'è poca consapevolezza degli stessi e troppo spesso le diagnosi non arrivano o arrivano in tarda età, perdendo la possibilità di intervenire precocemente.

Alla luce dei dati sopra presentati, gli strumenti migliori per lo screening risultano il KADI e il GADS (utilizzabile con bambini a partire dai 3 anni): non solo sono disponibili in italiano, ma sono i test con il più alto livello predittivo della diagnosi, permettono di valutare la probabilità, rispetto ad un campione normalizzato, che una diagnosi di Sindrome di Asperger sia corretta e di effettuare una diagnosi differenziale.

La sorveglianza su tutti i bambini per questo tipo di disturbi è altamente auspicabile (22) in quanto può consentire di riconoscere una popolazione altrimenti nascosta, permettendo di accedere agli interventi necessari. Oltre all'evidente motivo etico che consiste nell'aiutare persone che richiedono supporto, il riconoscimento più precoce rappresenta un vantaggio sociosanitario. Se riconosciuti precocemente, infatti, i bambini con Sindrome di Asperger possono affrontare le loro difficoltà con interventi meno costosi e impegnativi di quelli normalmente effettuati per l'autismo tipico. In alcuni casi può essere sufficiente un intervento di *parent training* e poche ore settimanali di terapia cognitivo-comportamentale di carattere psicoeducativo con tempi di recupero che, pur dipendendo dalla gravità, possono essere da pochi mesi a qualche anno (23). Intervenire precocemente significa inoltre ottenere la possibilità di un funzionamento migliore da adulto e quindi una maggiore probabilità di inserirsi in modo funzionale e produttivo nella società. In caso di assenza di supporto adeguato durante l'infanzia, la probabilità di comorbidità psichiatriche in età adulta e delle conseguenti difficoltà di inserimento nelle attività lavorative è molto alta. Spesso l'alto livello di sofferenza psichica, conseguente al mancato riconoscimento precoce di una condizione di Spettro Autistico ad alto funzionamento o di Sindrome di Asperger, non consente a molti di vivere una vita piena e di fornire il proprio contributo alla società, un prezzo decisamente alto sia da un punto di vista umano che economico.

È quindi di fondamentale importanza creare un coordinamento che preveda la collaborazione dei pediatri con i professionisti esperti di autismo per un aggiornamento sulle metodiche diagnostiche e di screening, alcune delle quali sono ancora da tradurre e validare in italiano.

Riteniamo che un aumento del numero di bambini correttamente diagnosticati e il conseguente tempestivo accesso ad adeguati trattamenti psicoeducativi, riduca la possibilità di "disabilità" future in persone che altrimenti avrebbero potuto facilmente essere integrate nel tessuto sociale, contribuendo ad arricchirlo con il loro peculiare e unico modo di vedere il mondo.

Bibliografia

1. Wing L, Gould J, Gillberg C. Autism spectrum disorders in the DSM-V: better or worse than the DSM-IV? *Res Dev Disabil* 2011;32(2):768-73.
2. Happé F, Frith U. The weak coherence account: Detail-focused cognitive style in autism spectrum disorders. *JADD* 2006;36:5-25.
3. Waterhouse L. *Rethinking autism: variation and complexity*. London: Academic Press; 2013.
4. American Psychiatric Association. *Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali, IV edizione text revision (DSM-IV-TR)*. Milano: Masson; 2001.
5. Wing L. The definition and prevalence of autism: A review. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1993;2:61-74.
6. Gillberg IC, Gillberg C. Asperger syndrome: some epidemiological considerations; a research note. *J Child Psychol Psychiatry* 1989;30:631-8.
7. Asperger H. Die "Autistischen Psychopathen" im Kindersalter [Autistic psychopaths in childhood]. *Archiv für Psychiatrie und Nervenkrankheiten* 1944;117:76-136.

8. Miller JN, Ozonoff S. Did Asperger's cases have Asperger disorder? A research note. *J Child Psychol Psychiatry* 1997;38:247-51.
9. Leekam S, Libby S, Wing L, Gould J, Gillberg C. Comparison of ICD-10 and Gillberg's criteria for Asperger syndrome. *Autism* 2000;4:11-28.
10. Shilpi S, Woolfson LM, Hunter SC. Confusion and inconsistency in diagnosis of Asperger syndrome: a review of studies from 1981 to 2010. *Autism* 2012: 465-86.
11. McPartland JC, Reichow B, Volkmar FR. Sensitivity and specificity of proposed DSM-5 diagnostic criteria for autism spectrum disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2012;51:368-83.
12. Ritvo ER. Postponing the proposed changes in DSM 5 for autistic spectrum disorder until new scientific evidence adequately supports them. *JADD* 2012;42:2021-2.
13. Aspy R., Grossman BG. Assessment and diagnosis of Asperger Syndrome. In: Gullotta RW, Thomas P (Ed.). *Asperger Syndrome*. New York: Springer US; 2013. p. 21-37.
14. Interactive Autism Network Community. *IAN Research Report #13 -- February 2010: From first concern to diagnosis and beyond*. Baltimore, MD Kennedy Krieger Institute; 2010. Disponibile all'indirizzo: http://www.iancommunity.org/cs/ian_research_reports/ian_research_report_13; ultima consultazione 25/06/2013.
15. Sistema Nazionale Linee Guida - Istituto Superiore di Sanità. *Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti. Linea guida 21*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2011. Disponibile all'indirizzo: http://www.snlg-iss.it/cms/files/LG_autismo_def.pdf; ultima consultazione 21/06/2013.
16. Moscone D, Vagni D. l'educazione cognitivo-affettiva e le condizioni dello spettro autistico ad alto funzionamento. *Autismo e Disturbi dello Sviluppo* 2013;11:39-71.
17. Falkmer T, Anderson K, Falkmer M, Horlin C. Diagnostic procedures in autism spectrum disorders: a systematic literature review. *European child & Adolescent Psychiatry* 2013;22:329-40.
18. Matson JL, Dempsey T, Tessa Rivet T. A comparison of Asperger symptom rating scales with children and adolescents. *Res ASD* 2008;2:643-50.
19. Charman T, Gotham K. Measurement issues: screening and diagnostic instruments for autism spectrum disorders—lessons from research and practise. *Child and Adolescent Mental Health* 2012;18:52-63.
20. Witwer AN, Lecavalier L. Examining the validity of autism spectrum disorder subtypes. *JADD* 2008;38:1611-24.
21. Campbell JM. Diagnostic assessment of Asperger's disorder: a review of five third-party rating scales. *JADD* 2005;35:25-35.
22. Baker-Ericzén M. Early intervention for children/youth with Asperger Syndrome. In: Gullotta RW, Thomas P (Ed.). *Asperger Syndrome*. New York: Springer US; 2013. p. 65-90.
23. Attwood A. *The complete guide to Asperger's syndrome*. London: Jessica Kingsley Publishers; 2006.

ALLEGATO

Principali strumenti di diagnosi per Autismo lieve o Sindrome di Asperger

ASDS

L'ASDS (*Asperger Syndrome Diagnostic Scale*) (1) è una scala di 50 item normati che richiede di segnalare la presenza o assenza di comportamenti tipici della SA. L'ASDS contiene cinque sottoscale: linguaggio, sociale, comportamenti disadattivi, cognitivo e sensomotorio. I punteggi grezzi vengono sommati per ottenere punteggi di scala e totali che sono poi normalizzati per ottenere un "quoziente asperger" (M=100, SD=15). I valutatori possono essere insegnanti o genitori, un valutatore appropriato dovrebbe avere due settimane di contatto prolungato con la persona per conoscerla a sufficienza.

La debolezza più evidente con l'ASDS è il campione di standardizzazione discutibile. Gli autori non forniscono alcuna prova di funzionamento cognitivo per il campione di individui con autismo nello studio di validazione. Se il gruppo di autismo ha prevalentemente deficit cognitivi, l'utilità della ASDS è diminuita. L'affidabilità dei dati sono anche deboli per l'ASDS, che non riesce a soddisfare il criterio di 0,90 di coerenza interna e non è presentato nessun dato di stabilità temporale. I subtest per le ASDS mostrano anche *ceiling* troppo bassi.

ASSQ

L'ASSQ (*Autism Spectrum Screening Questionnaire*) (2) si compone di 27 descrizioni comportamentali che sono valutate su una scala a 3 punti, per indicare se il bambino si distingue sensibilmente dagli altri bambini della sua età. Il valutatore può valutare ogni sintomo come non presente, a volte presente, o sicuramente presente. Gli item sono sommati per ottenere un punteggio totale grezzo che può variare da 0 a 54. Le sottoscale non sono valutate separatamente ma affrontano l'interazione sociale, la comunicazione, il comportamento limitato e ripetitivo, la goffaggine motoria ed i sintomi associati, come ad esempio la presenza di tic motori e vocali. L'ASSQ è concepito come uno strumento di screening per identificare i bambini che richiedono una valutazione più completa per determinare la presenza di Sindrome di Asperger o Autismo ad Alto funzionamento (senza distinzione).

Gli autori dell'ASSQ forniscono una forte prova per l'affidabilità psicometrica degli item, ma omettono la coerenza interna dello strumento. La coerenza inter-rater e temporale soddisfa o supera gli standard accettabili. La scala è stata anche sottoposta a convalida su tre campioni: un campione basato sulla comunità, un campione clinico generale e un campione clinico di bambini Asperger. Come test di screening l'ASSQ mostra specificità adeguata, ma scarsa sensibilità sia per il genitore che per gli insegnanti.

Nel 2011 l'ASSQ ha subito una revisione. L'ASSQ-REV (3) presenta degli item specifici per le femmine nello Spettro Autistico e per distinguere tra ASD e ADHD ma è ancora in fase di ricerca.

CAST

Il CAST (*Childhood Asperger Syndrome Test*) (4) è stato progettato specificatamente per lo screening dei comportamenti caratteristici della SA in età scolare. Il CAST è composto da 37 item di cui alcuni inversi che vanno segnati come presenti o assenti. Dei 37 item del CAST, 31 sono sommati per ottenere un punteggio complessivo e 6 campionano il livello generale di sviluppo e non contribuiscono al punteggio totale. Gli autori riferiscono che un cut-off di 15 o superiore indica la necessità di un'ulteriore valutazione per l'ASD.

Ad oggi nessun dato di affidabilità è stato pubblicato per il CAST, pertanto, i criteri di affidabilità non possono essere valutati. Lo studio di validazione del CAST è stato condotto attraverso l'ADOS e non attraverso il giudizio clinico, e non è stata specificata una distinzione tra una diagnosi di autismo e di Sindrome di Asperger, pertanto è possibile che non sia in grado di scovare i casi più lievi, come evidenziato dalla bassa sensibilità mostrata nello studio di Matson et al.¹⁷. Il CAST mostra forte sensibilità e specificità nella discriminazione tra autismo e non autismo, tuttavia detiene una povera

validità di predizione positiva. La composizione della popolazione originaria non distingue tra Asperger e autismo ad alto funzionamento.

GADS

Il GADS (*Gilliam Asperger's Disorder Scale*) (5) è composto da 32 item normati divisi in quattro sottoscale: interazione sociale, modelli di comportamento ristretti, modelli cognitivi e le competenze pragmatiche. I punteggi grezzi sono sommati nei quattro domini e producono punteggi in scala (M = 10, DS = 3) e il grado percentile per test. I subtest sono sommati per ottenere un quoziente di Disturbo di Asperger (ADQ), cioè un punteggio standard (M = 100, DS = 15). Il GADS include anche un modulo d'intervista del genitore per documentare l'assenza di ritardi clinici nello sviluppo linguistico e cognitivo, il comportamento adattivo e la curiosità per l'ambiente, necessarie per la diagnosi di Sindrome di Asperger secondo il DSM-IV-TR. Le voci dell'intervista non sono sommate e non contribuiscono all'ADQ. I valutatori possono essere insegnanti, genitori, psicologi o medici che hanno avuto almeno 2 settimane di contatto prolungato con l'individuo da esaminare. Il GADS ha il più grande gruppo di standardizzazione SA e offre alcune prove che la standardizzazione (N = 371) è rappresentativa della popolazione SA generale come evidenziato dai test svolti su 33 dei 371 individui. Il GADS non soddisfa il criterio di coerenza interna dello 0,90 e la mediana dei subtest scende sotto il criterio di 0,80. Le diagnosi non sono state verificate indipendentemente dall'autore dello studio.

KADI

Il KADI (*Krug Asperger's Disorder Index*) (6) è composto da 32 item normati e richiede di indicare la presenza o l'assenza di comportamenti indicativi di SA. Punteggi grezzi sono ponderati e sommati per ottenere un punteggio KADI totale standard (M = 100, DS = 15) che indica la probabilità di una diagnosi di SA. Il KADI è costituito da due gruppi di elementi, un sottogruppo di 11 elementi che vengono utilizzati per distinguere lo Spettro Autistico dalla norma ed i successivi 21 elementi che servono a distinguere l'autismo dalla Sindrome di Asperger. Il KADI ha due protocolli diversi a seconda dell'età, uno per la scuola primaria (6-11) ed uno per quella secondaria (12-21). Gli item sono sostanzialmente gli stessi ad eccezione di lievi modifiche nella formulazione di alcune frasi. Gli autori identificano come valutatore appropriato qualsiasi persona che abbia contatti regolari e quotidiani con la persona per almeno un paio di settimane. Il KADI presenta i maggiori dati di affidabilità tra tutti e cinque i test esaminati. Similmente all'ASDS e al GADS, gli autori del test non hanno confermato la diagnosi di SA e autismo in modo indipendente. Un limite nella costruzione del KADI è la presenza di item che richiedono un giudizio piuttosto che l'osservazione di un comportamento (es. è ipotizzabile che potrà vivere autonomamente da grande). Il KADI e il CAST sono gli unici due strumenti al momento disponibili in italiano.

Bibliografia

1. Myles BS, Bock SJ, Simpson RL. *Asperger Syndrome Diagnostic Scale*. Los Angeles: CaliforniaWestern Psychological Services; 2001.
2. Ehlers S, Gillberg C, Wing L. A screening questionnaire for Asperger syndrome and other high-functioning autism spectrum disorders in school age children. *JADD* 1999;29:129-41.
3. Kopp S, Gillberg C. The Autism Spectrum Screening Questionnaire (ASSQ)-Revised Extended Version (ASSQ-REV): An instrument for better capturing the autism phenotype in girls? A preliminary study involving 191 clinical cases and community controls. *Res Develop Disabilities* 2011;32:2875-88.
4. Scott FJ, Baron-Cohen S, Bolton P, Brayne C. The CAST (Childhood Asperger Syndrome Test): Preliminary development of a UK screen for mainstream primary-school age children. *Autism* 2002;6:9-31.
5. Gilliam JE. *Gilliam Asperger's Disorder Scale*. Austin: Texas: Pro-Ed Inc; 2001.
6. Krug DA, Arick JR. *Krug Asperger's Disorder Index*. Austin, Texas: Pro-Ed Inc; 2003.