

Definizioni e Classificazioni nosografiche

a cura di G. M. Arduino

- **Introduzione**
- **Epidemiologia**
- **La Classificazione americana del DSM IV**
- **La Classificazione dell'O.M.S. (I.C.D. 10)**
- **La Classificazione francese (CFTMEA)**
- **Altre Classificazioni**

Introduzione

Quando si affronta il tema delle psicosi infantili, non ci si può non soffermare sul problema delle definizioni nosografiche e delle classificazioni. Ciò è particolarmente evidente in neuropsichiatria infantile, dove il problema della classificazione si è posto, in maniera più organica, solo una trentina di anni fa. E questo è ancor più vero quando si tratta delle psicosi infantili le cui definizioni e classificazioni hanno risentito sia delle evoluzioni della nosografia relativa all'adulto, sia del tipo di ipotesi che via via venivano - e vengono - fatte sulla natura del disturbo.

Lo studio clinico delle psicosi infantili può essere fatto risalire a De Sanctis che, nel 1905, prima e, successivamente, nel 1925 introduce la definizione di demenza precocissima; denominazione questa in cui è evidente il riferimento alla demenza precoce di Kraepelin.

Nel 1930 Litz descrive un quadro clinico analogo a quello del De Sanctis che denomina, seguendo in questo caso Breuler, schizofrenia infantile.

In precedenza era stato descritto da Heller, nel 1909, un tipo di demenza a eziologia chiaramente organica (degenerazione lipidica delle cellule), ancor oggi definita comedemenza di Heller (cfr Mastrangelo G., 1993).

Un momento particolarmente significativo per l'evoluzione della nosografia relativa alle psicosi infantili è il 1943, anno in cui Leo Kanner descrive in undici bambini, 9 maschi e 2 femmine, il quadro da lui definito autismo infantile precoce, mutuando il termine autismo da Bleuler che lo aveva utilizzato per indicare uno dei sintomi della schizofrenia, ma riferendolo ad una ben precisa

sindrome.

Caratteristica comune di questi bambini era l'incapacità di mettersi in rapporto con l'ambiente, nei modi tipici dell'età, fin dai primi mesi di vita. Venivano descritti dai genitori come bambini che erano sempre stati "auto - sufficienti", "felicissimi se lasciati soli", "come in un guscio". Tipicamente questi bambini tendevano ad isolarsi, a non recepire: segnali relazionali provenienti dall'esterno, tanto che spesso la ragione della consultazione era il sospetto di sordità.

I bambini descritti inoltre non assumevano una adeguata postura preparatoria all'essere presi in braccio, così come in genere facevano gli altri bambini intorno all'età di 4 mesi.

Due terzi di questi bambini acquisirono il linguaggio, che non veniva però utilizzato per comunicare con gli altri in modo adeguato; il restante terzo non aveva sviluppato alcuna forma di linguaggio, anche se venivano segnalati bambini "muti" che di tanto in tanto pronunciavano qualche parola.

I bambini parlanti erano spesso ecolalici e usavano i pronomi così come li udivano, designandosi quindi con il tu piuttosto che con l'io (si parla in questo caso di inversione pronominale).

Un'altra caratteristica descritta da Kanner era la preoccupazione ossessiva di questi bambini per il mantenimento dell'immutabilità degli ambienti o delle abitudini (Kanner parla di "Sameness"). Il bambino tende cioè a mantenere un certo ordine delle cose, una certa sequenzialità nelle azioni, e a sviluppare rituali, per es. nel vestire e nel mangiare.

A livello cognitivo i bambini descritti da Kanner presentavano prestazioni particolarmente buone in alcuni campi specifici (per es. costruire puzzle, ricordare sequenze di cifre o poesie) che contrastavano con il ritardo generale.

Kanner descrisse i genitori di questi bambini come freddi ed eccessivamente intellettuali; ancora nel 1957 Kanner afferma che "vi sono pochi padri e madri realmente e caldamente affettuosi ... fortemente preoccupati da astrazioni di natura scientifica, letteraria od artistica, e limitati nel sincero interesse verso le persone" (Kanner, 1979). Questo dato non è stato tuttavia confermato dagli studi successivi e l'ipotesi si è rivelata priva di fondamento e non generalizzabile. Lo stesso Kanner, nell'articolo del 1943 conclude peraltro che la natura di questo disturbo è probabilmente di natura congenita.

Le attuali definizioni dell'autismo infantile riflettono solo in parte l'iniziale descrizione di Kanner e tengono conto di una migliore conoscenza dello sviluppo relazionale del bambino normale e degli studi recenti sulla "Teoria della mente" (Frith, 1989).

Negli anni settanta M. Rutter (1978) specifica ulteriormente il quadro descritto da Kanner, individuando, attraverso uno studio comparato di bambini autistici e bambini con altri tipi di disturbo, alcuni sintomi tipici dell'autismo infantile. Questi comprendono una incapacità a sviluppare rapporti sociali, una particolare forma di ritardo del linguaggio con presenza di ecolalia e inversione pronominale e vari fenomeni rituali e compulsivi. A questi si aggiunge un'insorgenza prima dei trenta mesi. Rutter, inoltre, sottolinea come, a differenza di quanto era stato osservato da Kanner, circa i tre quarti dei bambini con autismo hanno anche un ritardo mentale.

Attualmente, le classificazioni maggiormente utilizzate nella psichiatria

dell'infanzia e dell'adolescenza sono: quella americana del DSM IV, quella dell'ICD 10, curata dall'O.M.S. e quella francese (CFTMEA) sviluppata dal Centre A. Binet.

Citeremo inoltre alcune delle classificazioni dei disturbi dell'infanzia fatte all'interno del modello psicoanalitico, in quanto seppur non sempre sistematizzate e condivise, hanno spesso approfondito il tema delle psicosi dell'infanzia, contribuendo a chiarirne gli aspetti psicopatologici.

Epidemiologia

Le ricerche epidemiologiche stimano una prevalenza dello 0.02-0.05 % del Disturbo Autistico nella popolazione generale; ciò rappresenta circa un terzo del totale dei Disturbi Generalizzati dello Sviluppo. Considerando la variabile sesso, i maschi risultano più colpiti delle femmine (il rapporto è di 3 a 1).

La prognosi in genere è severa; in particolare, per il Disturbo Autistico si stima che solo il 1-2% raggiungerà la normalità, mentre il 10-15 % riuscirà a progredire e a raggiungere un'autonomia dalla famiglia (Pazzagli, 1993); il 25-30% mostreranno dei progressi ma avranno bisogno di essere sostenuti e controllati mentre gli altri rimarranno gravemente handicappati e totalmente dipendenti (Aarons, Gittens, 1990).

La Classificazione americana del DSM IV

Il DSM, come è noto, è una classificazione diagnostica e statistica curata dall'American Psychiatric Association, giunta alla sua quarta edizione, che riguarda soprattutto i disturbi mentali dell'adulto e ha una parte dedicata a quelli che insorgono nell'infanzia e nell'adolescenza.

Le psicosi dell'infanzia sono definite sotto la categoria Disturbi generalizzati dello sviluppo che comprende:

- **Disturbo autistico**
- **Disturbo di Asperger**
- **Disturbo disintegrativo della fanciullezza**
- **Disturbo di Rett**
- **Disturbo generalizzato dello sviluppo non altrimenti specificato**

Disturbo autistico

Il Disturbo autistico corrisponde a quello che in altre classificazioni viene chiamato autismo infantile precoce e autismo di Kanner. I criteri diagnostici per il Disturbo autistico, secondo il DSM IV sono (p. 88-89):

1. Un totale di 6 (o più) voci da 1), 2), e 3), con almeno 2 da 1), e uno ciascuno da 2) e da 3):
 - a. Compromissione qualitativa dell'interazione sociale, manifestata con almeno 2 dei seguenti:
 - i. marcata compromissione nell'uso di svariati comportamenti non verbali, come lo sguardo diretto, l'espressione mimica, le posture corporee e i gesti che regolano l'interazione sociale
 - ii. incapacità di sviluppare relazioni con i coetanei adeguate al livello di sviluppo
 - iii. uso di linguaggio stereotipato e ripetitivo o linguaggio eccentrico
 - iv. mancanza di ricerca spontanea nella condivisione di gioie, interessi o obiettivi con altre persone (per. es. non mostrare, portare, né richiamare l'attenzione su oggetti di proprio interesse).
 - b. Compromissione qualitativa della comunicazione come manifestato da almeno 1 dei seguenti:
 - i. Ritardo o totale mancanza dello sviluppo del linguaggio parlato (non accompagnato da un tentativo di compenso attraverso modalità alternative di comunicazione come gesti o mimica)
 - ii. In soggetti con linguaggio adeguato, marcata compromissione della capacità di iniziare o sostenere una conversazione con altri
 - iii. Mancanza di giochi di simulazione vari spontanei, o di giochi di imitazione sociale adeguati al livello di sviluppo
 - c. Modalità di comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati, come manifestato da almeno 1 dei seguenti:
 - i. Dedizione assorbente ad uno o più tipi di interessi ristretti e stereotipati anomali o per intensità o per focalizzazione
 - ii. Sottomissione del tutto rigida ad inutili abitudini o rituali specifici
 - iii. Anierismi motori stereotipati e ripetitivi (battere o torcere le mani o il capo, o complessi movimenti di tutto il corpo)
 - iv. Persistente ed eccessivo interesse per parti di oggetti

2. Ritardi o funzionamento anomalo in almeno una delle seguenti aree, con esordio prima dei 3 anni di età:
 - a. interazione sociale
 - b. linguaggio usato nella comunicazione
 - c. gioco simbolico o di immaginazione.
3. L'anomalia non è meglio attribuibile al Disturbo di Rett o al Disturbo Disintegrativo della fanciullezza.

Disturbo di Asperger

Un'altra condizione autistica, descritta nel 1944 dall'austriaco Hans Asperger, con il nome di psicopatia autistica, viene classificata dal DSM IV con il nome di Disturbo di Asperger. Nei bambini con questa patologia il comportamento autistico viene osservato verso i 3-4 anni, dopo un periodo in cui lo sviluppo psicomotorio, quello del linguaggio e il livello intellettivo sono sostanzialmente adeguati. In questo disturbo ciò che risulta man mano più compromessa è la capacità di relazione sociale e la varietà degli interessi sociali.

I bambini con Disturbo di Asperger difettano nello sviluppo di quella che è stata chiamata teoria della mente, così come i bambini con Disturbo autistico. Ciò nonostante i primi risultino in genere di intelligenza normale.

Il Disturbo disintegrativo della fanciullezza

Il Disturbo disintegrativo della fanciullezza è una categoria diagnostica viene denominata, all'interno di altre classificazioni, come Sindrome di Heller o psicosi disintegrativa. Circa la prevalenza non ci sono dati epidemiologici chiari, anche se si ritiene che questo disturbo sia molto raro e più presente nei maschi. A differenza del Disturbo autistico, questo disturbo esordisce dopo un periodo di sviluppo apparentemente normale nei primi due anni a cui segue (DSM IV, p 92):

1. Perdita clinicamente significativa di capacità di prestazione già acquisite in precedenza (prima dei 10 anni) in almeno due delle seguenti aree:
 - a. Espressione o ricezione del linguaggio
 - b. Capacità sociali o comportamento adattivo
 - c. Controllo della defecazione e della minzione
 - d. Gioco
 - e. Abilità motorie

2. Anomalie del funzionamento in almeno due delle seguenti aree:
 - a. Compromissione qualitativa dell' interazione sociale (per es., compromissione dei comportamenti non verbali, incapacità di sviluppare relazioni con i coetanei, mancanza di reciprocità sociale o emotiva)
 - b. Compromissioni qualitative della comunicazione (per es., ritardo o mancanza del linguaggio parlato, incapacità di iniziare o sostenere una conversazione, uso stereotipato e ripetitivo del linguaggio, mancanza di giochi vari di imitazione)
 - c. Modalità di comportamento, interessi ed attività ristretti, ripetitivi e stereotipati, incluse stereotipie motorie e manierismi

Il Disturbo di Rett

Il Disturbo di Rett una malattia neurologica che colpisce soltanto le bambine che esordisce in genere verso la fine del primo anno, dopo un periodo in cui lo sviluppo della bambina è apparentemente normale. Questo disturbo, descritto per la prima volta dall'austriaco Andreas Rett nel 1966, comporta un ritardo dello sviluppo e assume, nelle prime fasi della malattia, le caratteristiche tipiche del comportamento autistico; gli aspetti autistici, tuttavia, in genere scompaiono con la crescita. La caratteristica fondamentale di questo disturbo è l'aprassia, particolarmente accentuata nelle mani, che la bambina muove continuamente in modo stereotipato, come se le stesse lavando; questo comportamento è permanente durante la veglia e scompare durante il sonno. In genere il linguaggio è assente, la deambulazione difficoltosa, e spesso è presente l'epilessia. Non esistono dati sulla prevalenza, anche se si evidenzia una frequenza molto più bassa rispetto al Disturbo autistico. La presenza del disturbo nelle sole bambine, insieme al tipo di esordio ed evoluzione e ai tipici movimenti stereotipati consentono la diagnosi differenziale nei confronti di altri Disturbi generalizzati dello sviluppo.

Disturbo Generalizzato dello Sviluppo Non Altrimenti Specificato

L'ultima categoria utilizzata dal DSM IV è quella del Disturbo Generalizzato dello Sviluppo Non Altrimenti Specificato. Questa è una categoria residua con cui

andrebbero diagnosticati tutti quei bambini che pur presentando una grave e generalizzata compromissione dello sviluppo sociale e relazionale, comportamenti stereotipati e compromissione della comunicazione verbale e non verbale, non rientrano in nessuna delle categorie specifiche descritte sopra. In questa categoria viene compreso anche l'Autismo Atipico dell'ICD 10.

Per gli altri disturbi psicotici dell'infanzia e dell'adolescenza, come quelli dell'umore o la schizofrenia (che compaiono come vedremo nella classificazione francese), non ci sono categorie specifiche separate da quelle valide per l'adulto.

La Classificazione della Organizzazione Mondiale

L'International Classification of Disease è una classificazione internazionale di tutte le malattie curata dall'O.M.S., che contiene una sezione, la quinta, dedicata ai disturbi psichiatrici.

Le psicosi infantili vengono classificate nella categoria delle Sindromi da alterazione globale dello sviluppo psicologico che comprende:

- Autismo infantile
- Autismo atipico
- Sindrome di Rett
- Sindrome disintegrativa dell'infanzia di altro tipo
- Sindrome iperattiva associata a ritardo mentale e movimenti stereotipati
- Sindrome di Asperger
- Altre sindromi da alterazione globale dello sviluppo psicologico
- Sindrome non specificata da alterazione globale dello sviluppo psicologico

Molte delle categorie utilizzate per le Sindromi da alterazione globale dello sviluppo sono completamente sovrapponibili a quelle dei Disturbi Generalizzati dello Sviluppo descritte dal DSM IV. Ciò vale in particolare per l'Autismo Infantile definito come il Disturbo autistico del DSM IV, la Sindrome di Rett (Disturbo di Rett), la Sindrome disintegrativa dell'infanzia di altro tipo (Disturbo disintegrativo della fanciullezza), Sindrome di Asperger (Disturbo di Asperger), la Sindrome non specificata da alterazione globale dello sviluppo psicologico (sovrapponibile al Disturbo generalizzato dello sviluppo N.A.S. del DSM IV, in cui però è compreso anche il quadro dell'Autismo atipico).

L'Autismo Atipico viene differenziato dall'Autismo infantile perché pur essendoci

una compromissione dello sviluppo, anomalie nell'interazione sociale e nella comunicazione e stereotipie di comportamento, queste si evidenziano anche dopo i tre anni (Atipicità nell'età di esordio), oppure, pur evidenziandosi prima dei tre anni non soddisfano completamente tutti i tre gruppi di sintomi principali (Atipicità nella sintomatologia), analoghi a quelli indicati al punto B. dei criteri per il Disturbo Autistico del DSM IV.

Un'altra categoria che compare nell'ICD 10 e non nel DSM IV è quella della Sindrome iperattiva associata a ritardo mentale e movimenti stereotipati, che descrive bambini con ritardo mentale grave e medio (Q.I. inferiore a 50), gravi problemi di iperattività, deficit attentivo e, molto spesso, comportamenti stereotipati. Questa sindrome si associa con vari deficit dello sviluppo, globali o specifici. Viene tuttavia considerata dallo stesso ICD 10, come mal definita, di incerta validità nosologica (ICD 10, p 250).

Per completezza, infine, bisogna accennare ad una ulteriore categoria diagnostica residua proposta dall'ICD 10, quella di Altre sindromi da alterazione globale dello sviluppo psicologico.

La Classificazione Francese

Una delle prime classificazioni sistematizzate è stata quella francese, sviluppata al Centro A. Binet, nel 1968. Questa classificazione è poi stata ulteriormente sviluppata e redatta nella versione attuale, nel 1988, da un gruppo di studio presieduto da Misès (Misès R. et al., 1988).

La Classification française des troubles mentaux de l'enfant et de l'adolescent (CFTMEA) distingue la categoria generale di psicosi, in 10 sottocategorie:

- Autismo infantile precoce tipo Kanner
- Altre forme dell'autismo infantile
- Psicosi deficitarie precoci
- Disarmonie psicotiche
- Psicosi di tipo schizofrenico che iniziano nell'infanzia
- Psicosi di tipo schizofrenico che iniziano nell'adolescenza
- Psicosi distimiche
- Psicosi acute
- Altre
- Non specificate

La prima categoria Autismo infantile precoce tipo Kanner corrisponde sostanzialmente al quadro omonimo descritto dallo stesso psichiatra austriaco, nel 1943.

Sotto la voce Altre forme dell'autismo infantile vengono classificati quei quadri in

cui è predominante il ritiro autistico ma, a differenza del quadro di Kanner, o non sono presenti tutti i tratti caratteristici oppure l'esordio è tardivo. Le psicosi precoci deficitarie sono caratterizzate da una minore presenza del ritiro autistico e da un ritardo mentale di grado medio o grave con deficit nello sviluppo dell'acquisizione del linguaggio. In queste forme i tratti e i meccanismi della psicosi sono presenti e strettamente connessi ad un deficit cognitivo e linguistico, senza che si possa chiaramente stabilire una prevalenza eziopatogenetica dei primi sul secondo o viceversa.

Le disarmonie psicotiche sono state definite da altri autori come prepsicosi, disturbi schizoidi, sindrome del bambino atipico. Sono caratterizzate dalla presenza di elementi psicotici e da una sintomatologia variabile, che può modificarsi nel corso dell'evoluzione e che può comprendere l'instabilità motoria, manifestazioni fobiche, isteriche o ossessive, disarmonia nell'acquisizione del linguaggio e dello sviluppo psicomotorio, senza tuttavia che il ritardo mentale occupi un ruolo centrale, almeno all'inizio. Il bambino mostra tuttavia una capacità di adattamento, un'organizzazione difensiva che gli consente di impedire una disorganizzazione e una rottura piena con la realtà; può, per esempio, manifestare comportamenti patologici solo in certi contesti o in determinate fasi evolutive.

Le psicosi di tipo schizofrenico sono caratterizzate da un quadro evolutivo che esordisce dopo i 4 anni, in cui predomina la dissociazione e la disorganizzazione del pensiero, vi è una perdita rapida delle capacità adattive e sono presenti anche manifestazioni deliranti. In questa categoria vengono comprese anche le psicosi disorganizzatrici, di cui parlano Manzano e Palacio Espasa (1983). Queste forme, come quelle a esordio nell'adolescenza, in genere, evolvono verso una forma di schizofrenia dell'adulto.

La categoria delle psicosi distimiche comprende quelle manifestazioni in cui i disturbi dell'umore occupano un posto centrale; queste psicosi possono esordire a partire dai 3-4 anni sotto forma di eccitazione o di depressione.

Le psicosi acute comprendono quegli episodi acuti o subacuti in cui vi è una rottura del contatto con la realtà, che sono seguiti però da rapido ritorno alla normalità.

Altre classificazioni in ambito psicodinamico

Le psicosi infantili sono state oggetto di studio di molti autori di scuola psicoanalitica, tra cui M. Klein, M. Mahler, F. Tustin e, più recentemente Manzano e Palacio-Espasa.

In queste classificazioni l'aspetto descrittivo è secondario (mentre è prevalente per DSM IV e ICD 10), ed è privilegiato un'approccio psicopatologico-dinamico.

Una delle classificazioni più citate in letteratura è quella fatta da Margareth Mahler nel suo libro sulle psicosi infantili (Mahler M., 1980). L'autrice descrive

due diversi quadri, che implicano una fissazione in momenti differenti del processo, ipotizzato dalla stessa autrice, di separazione-individuazione (Mahler M., 1978). Distingue infatti:

- psicosi autistica primaria
- psicosi simbiotica

Va osservato che, mentre la definizione di psicosi autistica primaria è simile alle definizioni di autismo delle classificazioni attuali, la psicosi simbiotica risulta una categoria poco condivisa che, in genere, nelle classificazioni di tipo descrittivo viene fatta confluire nel Disturbo Autistico.

Più articolata, sempre all'interno di un quadro di riferimento psicodinamico, è la proposta di classificazione che fanno Manzano J. e Palacio Espasa F. (1983), che distinguono tra:

- autismo primario e secondario
- psicosi simbiotica della Mahler
- psicosi precocemente deficitaria
- psicosi disorganizzatrice

La peculiarità di questa classificazione - che gli autori definiscono operativa - sta nel fatto che viene tenuto conto dell'evoluzione delle psicosi infantile, e del passaggio da un quadro all'altro con il passare del tempo o nel corso del trattamento. La psicosi disorganizzatrice è un quadro in cui il bambino mostra uno sviluppo, pur disarmonico, delle funzioni dell'Io (linguaggio, intelligenza ecc.), ma il cui atteggiamento colpisce per la disorganizzazione, l'insensatezza e l'incoerenza. Non condividono l'accostamento con il quadro della schizofrenia dell'adulto in quanto non appare per regressione, ma piuttosto come una forma di evoluzione a partire dalle psicosi autistiche e simbiotiche (ibid., p. 65).

Le psicosi precocemente deficitarie sono, secondo gli autori, una forma di evoluzione dell'autismo precoce, in cui in genere vi è un'attenuazione dei comportamenti di chiusura e di diniego della realtà, ma lo sviluppo prima psicomotorio, poi intellettuale e del linguaggio risulta gravemente compromesso.

De Ajuriaguerra nel suo Manuale di psichiatria del bambino (1974) utilizza il criterio dell'età d'esordio per classificare le forme di psicosi infantile. L'autore distingue tra Disturbi psicotici precoci e Disturbi psicotici che appaiono in età scolare.

Tra i Disturbi psicotici precoci vengono inseriti l'Autismo precoce di Kanner e l'Autismo precoce nel senso più ampio del termine (De Ajuriaguerra J., 1974, p. 769). La seconda categoria viene ulteriormente suddivisa in forme deficitarie, in cui è presente un ritardo mentale medio (Q.I. inferiore a 50), e distorsioni precoci della personalità, che hanno una manifestazione più tardiva rispetto all'autismo di Kanner e sono sovrapponibili alle disarmonie evolutive precoci di Miséz e Moniot e, in parte alle psicosi simbiotiche della Mahler.

I Disturbi psicotici che appaiono nell'età scolare rappresentano una molteplicità di quadri, variamente denominati dai diversi autori. In questi disturbi in generale si

rilevano: distorsioni nel rapporto con l'ambiente e disturbi del comportamento; disturbi del pensiero, che manca di fluidità ed è spesso incoerente; modificazioni timiche, sia nel senso della depressione che in quello dell'eccitazione. Sono inoltre presenti, e ciò in genere non si verifica per i disturbi ad esordio precoce, idee deliranti e (anche se ciò è molto discusso) allucinazioni. Vi sono poi disordini della sfera motoria (per es. atteggiamenti goffi o stereotipie motorie).

I disordini del linguaggio assumono caratteri diversi da quelli dei quadri più precoci : è in genere assente l'inversione pronominale ed è rara l'ecolalia; è invece più frequente l'incoerenza del discorso e a volte l'uso di linguaggio astratto o cifrato.