

*4° Convegno Annuale per il Bambino
Disattento e Iperattivo*

Ostuni 30 gennaio / 1° febbraio 2003
IRCCS E.Medea
Associazione La Nostra Famiglia

*Il problema della
diagnosi nel DDAI*

Dr. Angelo Massagli
Primario Neuropsichiatra
Infantile
Polo di Ostuni IRCCS E.Medea

Le denominazioni

DDAI (Disturbo Dell'Attenzione / Iperattività) e ADHD (Attention Deficit/ Hyperactivity Disorder) sono due delle tante etichette usate per indicare il più comune, ma anche il più controverso disordine neuropsichiatrico infantile

La prevalenza

la sua prevalenza è stimata tra il 3 e il 7% dei bambini in età scolare, ma con punte anche del 16% in alcuni studi (Barbarese WJ et al., 2002)

La prevalenza

un altro studio (LeFever GB e coll 1999) pubblicato su Am. J. Public Health riferisce che più del 20% dei ragazzi in alcune scuole statunitensi assume psicostimolanti per il trattamento dell'ADHD

Le denominazioni

vi è stata e vi è ancora una sovrabbondanza di termini e di criteri diagnostici:

- ADD (Attention Deficit Disorder)
- DAMP (Disorder of Attention Motor Control and Perception)
- Iperattività
- Ipercinesia
- Sindrome Ipercinetica
- Disfunzione Cerebrale Minima
- Danno Cerebrale Minimo

Le classificazioni

DSM IV dell'APA nel 1994 ha cercato di mettere ordine in queste definizioni arrivando a indicare quella che oggi è più comunemente e diffusamente utilizzata ed elencando una serie di criteri che sono ancora oggi punto di partenza per la diagnosi dell'ADHD (Linee Guida comprese)

vi è però anche l'ICD 10 dell'OMS che adotta dei criteri simili ma con algoritmi differenti

Criteri diagnostici ADHD secondo il DSM IV

**A. Sei o piu' sintomi di Inattenzione (A1)
o di Iperattività/Impulsività (A2) presenti per almeno 6 mesi.**

- a. spesso non riesce a prestare attenzione ai particolari o commette errori di distrazione nei compiti scolastici, sul lavoro, o in altre attività;
- b. spesso ha difficoltà a mantenere l'attenzione sui compiti o sulle attività di gioco;
- c. spesso non sembra ascoltare quando gli si parla direttamente;
- d. spesso non segue le istruzioni e non porta a termine i compiti scolastici, le incombenze, o i doveri sul posto di lavoro (non a causa di comportamento oppositivo o di incapacità di capire le istruzioni);

Criteri diagnostici ADHD secondo il DSM IV

**A. Sei o piu' sintomi di Inattenzione (A1)
o di Iperattività/Impulsività (A2) presenti per almeno 6 mesi.**

- e. spesso ha difficoltà ad organizzarsi nei compiti e nelle attività;
- f. spesso evita, prova avversione, o è riluttante ad impegnarsi in compiti che richiedono sforzo mentale protratto (come compiti a scuola o a casa);
- g. spesso perde gli oggetti necessari per i compiti o le attività (per es., giocattoli, compiti di scuola, matite, libri, o strumenti);
- h. spesso è facilmente distratto da stimoli estranei;
- i. spesso è sbadato nelle attività quotidiane.

Criteri diagnostici ADHD secondo il DSM IV

**A. Sei o piu' sintomi di Inattenzione (A1)
o di Iperattività/Impulsività (A2) presenti per almeno 6 mesi.**

- a. spesso muove con irrequietezza mani o piedi o si dimena sulla sedia;
- b. spesso lascia il proprio posto a sedere in classe o in altre situazioni in cui ci si aspetta che resti seduto;
- c. spesso scorrazza e salta dovunque in modo eccessivo in situazioni in cui è fuori luogo (negli adolescenti o negli adulti, ciò può limitarsi a sentimenti soggettivi di irrequietezza);

Criteri diagnostici ADHD secondo il DSM IV

**A. Sei o piu' sintomi di Inattenzione (A1)
o di Iperattività/Impulsività (A2) presenti per almeno 6 mesi.**

- d. spesso ha difficoltà a giocare o a dedicarsi a divertimenti in modo tranquillo;
- e. è spesso "sotto pressione" o agisce come se fosse "motorizzato";
- f. spesso parla troppo.

Criteri diagnostici ADHD secondo il DSM IV

**A. Sei o piu' sintomi di Inattenzione (A1)
o di Iperattività/Impulsività (A2) presenti per almeno 6 mesi.**

- g. spesso "spara" le risposte prima che le domande siano state completate;
- h. spesso ha difficoltà ad attendere il proprio turno;
- i. spesso interrompe gli altri o è invadente nei loro confronti (per es., si intromette nelle conversazioni o nei giochi).

Criteri diagnostici ADHD secondo il DSM IV

B. Alcuni dei sintomi di iperattività-impulsività o di disattenzione che causano compromissione erano presenti prima dei 7 anni di età

C. Una certa menomazione a seguito dei sintomi è presente in due o più contesti (per es., a scuola (o al lavoro) e a casa)

D. Deve esservi una evidente compromissione clinicamente significativa del funzionamento sociale, scolastico, o lavorativo

E. I sintomi non si manifestano esclusivamente durante il decorso di un Disturbo Pervasivo dello Sviluppo, di Schizofrenia, o di un altro Disturbo Psicotico, e non risultano meglio attribuibili ad un altro disturbo mentale (per es., Disturbo dell'Umore, Disturbo d'Ansia, Disturbo Dissociativo, o Disturbo di Personalità).

Criteria diagnostici ADHD secondo il DSM IV

- ADHD tipo prevalentemente Inattentivo (ADHD-I)
- ADHD tipo prevalentemente Iperattivo impulsivo (ADHD-HI)
- ADHD tipo Combinato (A1+A2) (ADHD-C).

Criteria diagnostici ADHD secondo l'ICD-10

nella classificazione diagnostica dell'Organizzazione mondiale della Sanità (ICD-10 WHO 1992) è presente il Disturbo Ipercinetico simile all' ADHD di tipo combinato (Inattenzione + iperattività / impulsività) del DSM-IV.

L'ICD10 non prevede alcuna categoria diagnostica corrispondente all'ADHD di tipo prevalentemente inattentivo del DSM-IV.

Criteria diagnostici ADHD secondo l'ICD-10

La diagnosi di disturbo ipercinetico secondo l'ICD-10 richiede la contemporanea presenza, nello stesso bambino, di sintomi di inattenzione, iperattività ed almeno un sintomo di impulsività

La contemporanea presenza di altri disturbi psichiatrici (es. disturbo oppositivo provocatorio o della condotta) comporta l'inclusione in specifici raggruppamenti diagnostici (es. Disturbo Ipercinetico della condotta).

DSM IV / ICD 10

	DSM IV	ICD 10
DEFICIT ATTENZ.	6	6
IPERATTIVITA'	e/o	3
IMPULSIVITA'	6	1
ETA' ESORDIO PERVASIVITA' COMPROMISSIONE FUNZION. SOCIALE DIAGNOSI DIFFERENZIALE	<7	<7

Vantaggi delle classificazioni internazionali

- Definizioni condivise da operatori di origine e formazione culturale diversa
- possibilità di studi epidemiologici
- incremento della comprensione della patologia

Rischi delle classificazioni internazionali

- utilizzo superficiale
- modello di spiegazione semplicistico
- rinvio ad esclusivo problema biologico
- trascuratezza degli aspetti ambientali socioculturali

Diagnosi differenziale e comorbidità

Disturbi Psichiatrici

Disturbo Oppositivo-provocatorio
Disturbo di Condotta
Disturbi dell'Umore
Disturbo bipolare
Disturbi d'ansia
Disturbo ossessivo compulsivo
Disturbi dell'Adattamento con sintomi di D. della condotta
Sindrome di Gilles de la Tourette
Disturbi di personalità
Disturbi specifici dell'apprendimento.
Ritardo mentale
Disturbo pervasivo dello sviluppo

Diagnosi differenziale e comorbidità

Disturbi neurologici e Patologie Mediche

Disturbi sensitivi (sordità deficit visivo)
Effetti indesiderati di farmaci (antistaminici, betaagonisti, benzodiazepine, fenobarbital)
Epilessia
Patologie tiroidee
Processi espansivi nel lobo frontale,
Trauma cranico
Abuso di sostanze
Intossicazione da piombo
Fumo in gravidanza

Diagnosi differenziale e comorbidità

Disturbi di sviluppo

Vivacità fisiologica
Problemi socio-familiari (ambiente caotico, divorzio, abbandono, abuso)
Problemi scolastici (lieve ritardo o iperdotazione intellettiva)

La variabile età

Il deficit attentivo può essere presente già in età prescolare.

A quest'età è però difficile formulare una diagnosi sicura (specie quella differenziale)

Può essere necessario formulare una diagnosi provvisoria

La variabile età

Il disturbo spesso persiste in adolescenza ed in età adulta

In queste età l'iperattività si manifesta come senso interiore di irrequietezza piuttosto che come grossolana iperattività motoria

L'inattenzione comporta difficoltà ad organizzare le proprie attività con conseguenti difficoltà sociali (familiari, scolastiche, occupazionali) e frequenti incidenti stradali (Cantwell 1996).

I bambini e le funzioni esecutive

Autocontrollo: capacità di inibire le risposte motorie ed emotive a stimoli esterni, al fine di permettere la prosecuzione delle attività in corso (fondamentale per l'esecuzione di qualsiasi compito)

Retrospezione: Per raggiungere un obiettivo nello studio o nel gioco, occorre essere in grado di ricordare lo scopo

Previsione: definire ciò che serve per raggiungere quell'obiettivo

I bambini e le funzioni esecutive

Nei primi sei anni di vita avvengono in modo esterno:
i bambini spesso parlano tra sé ad alta voce, richiamando alla mente un compito sviluppando via via la cosiddetta **memoria di lavoro**, che, inizialmente *verbale* diviene ben presto *non-verbale*

I bambini e le funzioni esecutive

Dopo i 6 anni i bambini imparano a interiorizzare le funzioni esecutive, riuscendo ad operare in silenzio (*interiorizzazione del discorso autodiretto*).

Successivamente imparano a porsi degli obiettivi, a regolare i propri processi attentivi e le proprie motivazioni, a controllare le reazioni immediate ad un evento distraente, a tenere per sé le proprie emozioni (*autoregolazione*)

I bambini e le funzioni esecutive

Infine i bambini imparano a scomporre i comportamenti osservati nelle loro singole componenti ed a ricomporle in nuove azioni che non fanno parte del proprio bagaglio di esperienze (*ricomposizione*).

Tutto ciò permette ai bambini, nel corso della crescita, di tenere sotto controllo il proprio agire per intervalli di tempo sempre più lunghi e di pianificare i propri comportamenti, in modo da raggiungere lo scopo prefissato (Barkley 1997; 1998).

I bambini ADHD e le funzioni esecutive

nei bambini con ADHD risultano compromesse in modo variabile le capacità di retrospizione e previsione

Un'alterata o ritardata maturazione della memoria di lavoro non-verbale comporta ritardi nella maturazione e compromissione delle altre funzioni esecutive: interiorizzazione del discorso autodiretto, autoregolazione del livello d'attenzione e della motivazione, capacità di scomporre i comportamenti osservati e ricomposizione in nuovi comportamenti finalizzati

I bambini ADHD e le funzioni esecutive

Di conseguenza questi bambini, eccedono nelle verbalizzazioni e nel manifestare i propri comportamenti.

L'incapacità a frenare le proprie reazioni immediate li rende meno accettati dagli adulti e dai coetanei.

La difficoltà nello scomporre e ricomporre i comportamenti osservati fa sì che questi bambini abbiano significative difficoltà a generalizzare tali comportamenti nei diversi contesti di vita (Barkley 1997)

Basi neurofisiologiche delle funzioni esecutive

Nella regolazione delle *Funzioni esecutive* sono specificamente coinvolti la corteccia prefrontale e i nuclei della base

specifiche aree della corteccia prefrontale mediale permettono la scelta tra i diversi possibili comportamenti o attività mentali in risposta a ciò che accade intorno all'individuo, coordinano un comportamento o attività ed inibiscono gli altri

Basi neurofisiopatologiche dell'ADHD

- Studi neuroradiologici funzionali hanno evidenziato che la corteccia frontale ed alcuni nuclei della base (nucleo caudato ed il globo pallido), particolarmente nell'emisfero destro, dei bambini con ADHD risultano più piccoli di quelli dei bambini di controllo
- Queste regioni del cervello mostrano tempi di attivazione più lenti e consumano meno ossigeno delle regioni corrispondenti dei bambini di controllo
- Tale situazione appare correlata in maniera statisticamente significativa con alterazioni nelle capacità di inibire la risposta motoria a stimoli ambientali

Ipotesi patogenetiche

Numerose evidenze indicano che il fattore patogenetico fondamentale del disturbo possa essere costituito da un deficit nelle capacità di inibizione delle risposte impulsive (*response inhibition*) mediate dalla corteccia prefrontale (Schachar & Logan 1990; Barkley 1997);

Tale deficit appare determinato dalla ipoattività del Sistema di Inibizione comportamentale (Quay 1988, 1997).

Ipotesi eziologiche

Diverse funzioni della corteccia frontale e del nucleo caudato sono modulate dalle mono-amine (dopamina, noradrenalina e serotonina)

nei soggetti con ADHD sono maggiormente frequenti alcune specifiche varianti di geni che codificano per il trasportatore della dopamina e per il recettore D4 per la dopamina (DRD4), cui corrispondono differenze quantitative di funzione

Familiarità

L'ADHD costituisce uno dei disturbi psichiatrici con più elevata ereditabilità.

Tra il 50 ed il 90 % dei gemelli monozigoti di bambini con ADHD presenta la stessa sindrome

i fattori genetici determinerebbero una predisposizione per il disturbo, su cui andrebbero ad agire fattori "ambientali" (Jensen et al. 1997; Jensen 2000; Zuddas et al. 2000).

Ipotesi patogenetiche

Un'altra ipotesi patogenetica sostiene che l'ADHD sia la manifestazione di un'alterazione della capacità di autoregolazione dovuta alla difficoltà di impiegare uno sforzo adeguato ("risorse energetiche") nella attività mentale richiesta.

Vi sarebbe un'alterazione della cosiddetta "Attivazione Comportamentale" (prontezza comportamentale tonica alla risposta)

Ipotesi patogenetiche

Lo stato di Attivazione ottimale è il prerequisito essenziale per una risposta ottimale agli stimoli.

Tale Attivazione comportamentale influenza l'attività motoria ed è a sua volta influenzata dall'attività generale del sistema nervoso centrale, dalla privazione di sonno, dalla fatica e, soprattutto, dall'intervallo di presentazioni degli stimoli (Frowein 1981).

Ipotesi patogenetiche

Il livello di attivazione aumenta infatti con la velocità di presentazione degli stimoli

Quando invece tale intervallo si allunga il livello di attivazione diminuisce

Le performance dei bambini ADHD diminuiscono quando vengono utilizzati lunghi intervalli tra gli stimoli (Sergeant et al. 1999; Scheres et al. 2001).

Ipotesi patogenetiche

Castellanos FX, Tannock R., 2002

ipotesi teoriche intermedie denominate *endofenotipi* (tratti quantificabili che potrebbero predire il rischio individuale di ammalarsi e che potrebbero essere correlati a specifiche eziologie)

Ipotesi patogenetiche

3 possibili endofenotipi

•specifica anomalia nel circuito collegato ai sistemi di ricompensa con conseguente ridotta capacità di sopportare ritardo nella gratificazione

•deficit nei processi temporali con conseguente alta variabilità intrasoggettiva nelle risposte alle varie prove

•deficit nella memoria di lavoro

Ipotesi patogenetiche

L'approccio attraverso gli endofenotipi:

• consente a clinici e ricercatori di evitare i problemi associati all'uso delle scale sintomatiche

•facilita progetti collaborativi su larga scala per la ricerca delle cause dell'ADHD

Attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD) is one of the most common conditions demanding the time and knowledge of school nurses. Although the condition was identified 100 years ago, it is only in the past decade that information has been clarified. New medication is continually being developed, and the area of comorbidity is exploding. (Selekman J. University of Delaware, Newark, USA. J Sch Nurs 2002 Oct;18(5):270-6)

Il problema della diagnosi

I problemi principali legati alla diagnosi di ADHD sono:

•definirne l'esistenza (vi sono correnti di pensiero che negano la sua esistenza clinica)

•intendersi a livello internazionale sulla denominazione da dare a questa condizione e ai criteri di individuazione dei segni e sintomi specifici che la compongono

•prestare attenzione alle comorbidità e alla diagnosi differenziale

Il problema della diagnosi

- Tenere presente il rischio di un utilizzo semplicistico dei criteri diagnostici delle classificazioni internazionali
- tenere presente che una corretta diagnosi deve seguire criteri scientificamente, oltre che clinicamente, validati

Il problema della diagnosi

•Alcuni dei sintomi del DDAI possono essere presenti anche in bambini normali o con altre situazioni psicopatologiche ed è solo una particolare combinazione di dati anamnestici, sintomi, età di insorgenza e pervasività o meno degli stessi a consentire un corretto inquadramento diagnostico

•Solo una diagnosi certa di DDAI può aprire la strada a determinati tipi di terapie, che in alcuni casi sono esclusive per questo tipo di disturbo e sono invece controindicate in altre situazioni

Il problema della diagnosi

Non esistono test diagnostici che consentano di identificare con sicurezza il disturbo

Vi è quindi la necessità di arrivare alla diagnosi osservando il comportamento del bambino in più contesti, avvalendosi di contributi multidisciplinari (clinici e testistici) e coinvolgendo anche famiglia e scuola nel procedimento diagnostico

Linee guida

Quando si sospetta che un bambino possa essere considerato come affetto da disturbo da deficit attentivo con iperattività occorre (Hill and Taylor 2001):

1. Raccogliere informazioni da fonti multiple (genitori, insegnanti, educatori) utilizzando interviste semistrutturate e/o questionari standardizzati sui diversi aspetti del comportamento e del funzionamento sociale del bambino.
2. Un colloquio (esame psichico) col bambino per verificare la presenza di altri disturbi associati; anche in questo caso, le scale standardizzate di autovalutazione del bambino (ansia, depressione etc.) possono essere utili.
3. Valutare le capacità cognitive e l'apprendimento scolastico; valutare in maniera oggettiva le capacità attentive, di pianificazione delle attività e di autocontrollo. Talvolta può essere utile valutare la possibile presenza di disturbi del linguaggio.
4. Effettuare l'esame medico e neurologico, valutando la presenza di eventuali patologie associate e gli effetti di eventuali altre terapie in atto

Linee guida

La diagnosi di ADHD deve basarsi su una valutazione accurata del bambino condotta da un Neuropsichiatra Infantile con esperienza sull'ADHD.

La valutazione multidisciplinare (con la collaborazione del pediatra, dello psicologo, del pedagogista e dell'assistente sociale) è auspicabile

Come per altre patologie, appare opportuna la definizione di un protocollo diagnostico e terapeutico comune e condiviso

Linee guida

Tale valutazione deve sempre coinvolgere oltre al bambino, i suoi genitori e gli insegnanti: devono essere raccolte, da fonti multiple, informazioni sul comportamento e la compromissione funzionale del bambino e devono sempre essere considerati fattori culturali e l'ambiente di vita. A tal fine è particolarmente utile l'uso di strumenti quali i questionari e interviste diagnostiche semistrutturate, opportunamente standardizzati e validati.