

Elementi di neuropsichiatria infantile
Considerazioni introduttive sui nuovi approcci
diagnostici multidimensionali
Classificazioni operative orientate alla prima
infanzia

Ettore Piro MD
Professore Associato in Pediatria
Pediatra, Neuropsichiatra Infantile, Neuropediatra, Psicoterapeuta
Università degli Studi di Palermo

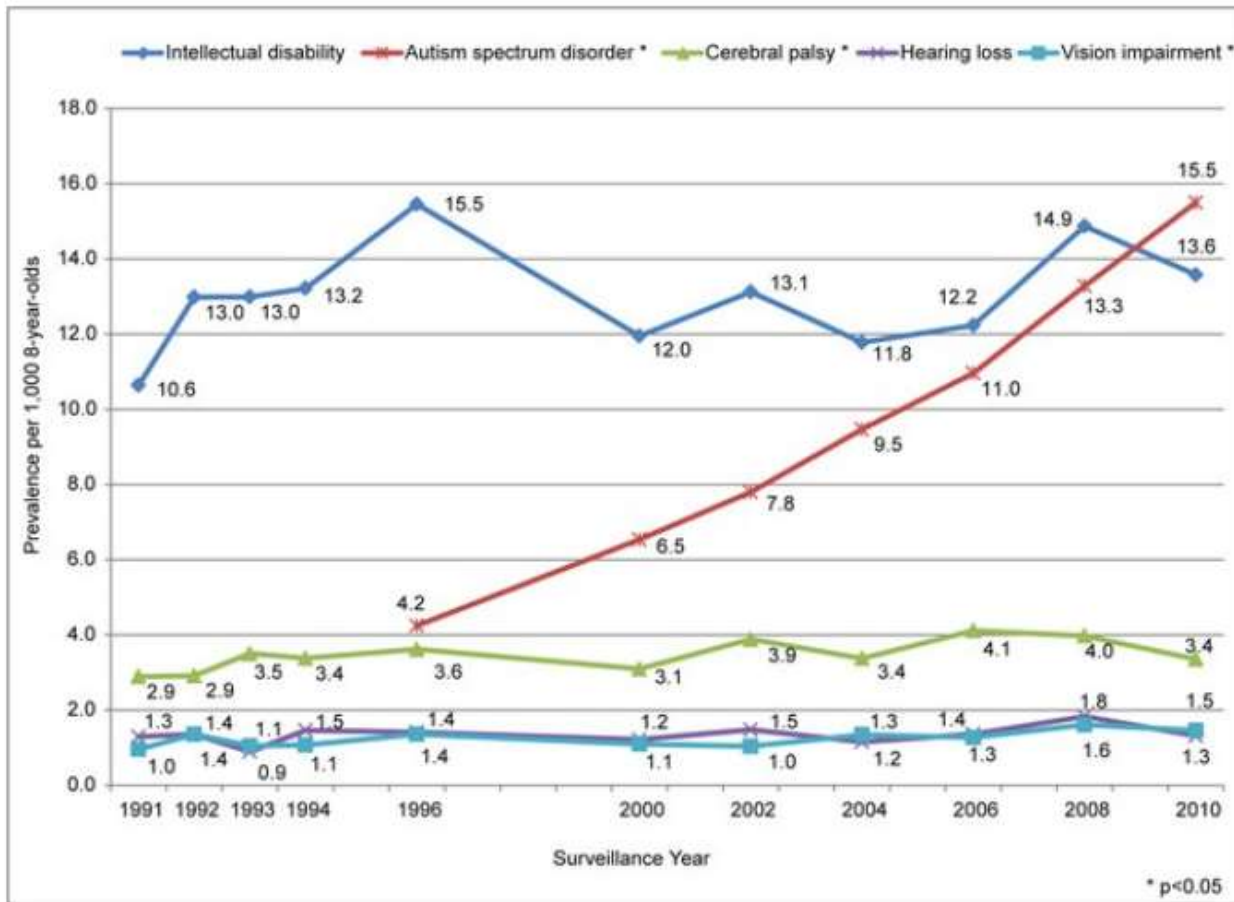
Età evolutiva comprende il soggetto dalla nascita fino al compimento dello sviluppo e viene suddivisa nelle seguenti fasi

1. **Nato pretermine nato prima delle 37 (→ 36+6) settimane gestazione**
2. **Nato a termine nato da 37 a 42 settimane di gestazione** (meglio non arrivarci mai!!)
3. **Neonato dalla nascita fino a 28 gg di vita**
4. **Lattante da 29 gg ai 12 mesi**
5. **Prima infanzia (dalla nascita fino a due anni di vita)**
6. **Seconda infanzia (da 3 a 6 anni)**
7. **Terza infanzia (7-10 anni)**
8. **Adolescenza (11-18 anni)**

“toddlerhood” il bambino dai 12 ai 36 mesi

<i>Period (Age)</i>
Infancy (0-1)
Toddlerhood and early childhood (1-3)
Early childhood (3-6)
Middle childhood (7-11)
Adolescence (12-19)
Early adulthood (20-45)
Middle adulthood (45-65)
Late adulthood (65+)

La prevalenza delle problematiche/disabilità del neurosviluppo è nel complesso in aumento con differenze specifiche



Prevalence of Five Developmental Disabilities, Metropolitan Atlanta Developmental Disabilities Surveillance Program, 1991–2010.

Impact of prematurity on autism

Schizophrenia†			0.12‡
23 Wk to 27 wk 6 days	2/362 (0.6)	4.5 (0.7–16.5)‡	
28 Wk to 30 wk 6 days	2/1,686 (0.1)	0.9 (0.1–3.2)‡	
31 Wk to 33 wk 6 days	15/6,591 (0.2)	1.4 (0.8–2.5)	
34 Wk to 36 wk 6 days	61/32,187 (0.2)	1.3 (1.0–1.7)	
≥37 Wk	1,152/853,309 (0.1)	1.0 (reference)	
Autism spectrum†			0.002‡
23 Wk to 27 wk 6 days	2/362 (0.6)	9.7 (1.5–36.2)‡	
28 Wk to 30 wk 6 days	6/1,686 (0.4)	7.3 (2.7–17.6)‡	
31 Wk to 33 wk 6 days	3/6,591 (0.05)	1.0 (0.2–3.0)‡	
34 Wk to 36 wk 6 days	11/32,187 (0.03)	0.8 (0.4–1.4)	
≥37 Wk	403/853,309 (0.05)	1.0 (reference)	

Considerazioni e spunti di approfondimento e riflessione

Considerando le problematiche dello sviluppo in età evolutiva, si tratta di uno ampio spettro di condizioni la cui espressione varia da forme francamente patologiche a condizioni che possono considerarsi ai limiti della normalità

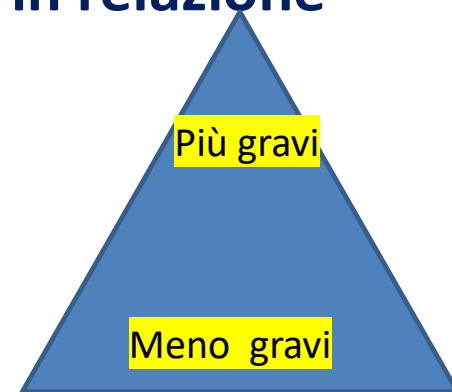
Fattori determinati (variabili) influiscono ed interagiscono delineando, a qualunque età, un profilo individuale del soggetto influenzato dai tempi di riconoscimento, intervento e contesto di inserimento

Nelle forme più gravi le determinanti genetiche, epigenetiche, o importanti effetti ambientali sono prevalenti e si esprimono fin dalle prime fasi di sviluppo

Nelle forme meno gravi e più frequenti, l'età del soggetto e il contesto ambientale con le sue caratteristiche specifiche (punti di forza e di debolezza costituzionali) sono le principali determinanti della evoluzione, in relazione anche alla precocità di identificazione e all'intervento mirato

Ogni problematica dello sviluppo è fonte di disagio e sofferenza per 1) il soggetto anche in relazione al suo livello cognitivo ed alle ricadute sul versante dell'umore, 2) i familiari

La richiesta di aiuto dipende dall'età del soggetto, dalle sue capacità di comunicazione ed espressione del disagio vissuto e dal grado di percezione del problema da parte di altre figure coinvolte (familiari, insegnanti, ambito sociale di inserimento)



Determinanti dello sviluppo

Genetica (Fattori Costituzionali, congeniti)

Ambiente (Esperienza)

Epigenetica modifiche funzionali del genoma (sequenza di geni), che si verificano in assenza cambiamenti della sequenza del codice genetico (DNA), quindi non si osserva una variazione del genotipo, ma sono presenti cambiamenti fenotipici che sono ereditabili quindi trasmissibili alla prole

Fattori che agiscono in modalità epigenetica sono molteplici e si esprimono come effetto finale con modifiche di natura chimica del DNA (metilazione)

*

Modificazione delle proteine = addizione covalente di gruppi a specifiche proteine della cromatina (modificazioni post-traduzionali degli istoni) es acetilazione, metilazione, ubiquitinazione, fosforilazione, sumoilazione, lattilazione

Età media e % di identificazione di disabilità (USA)

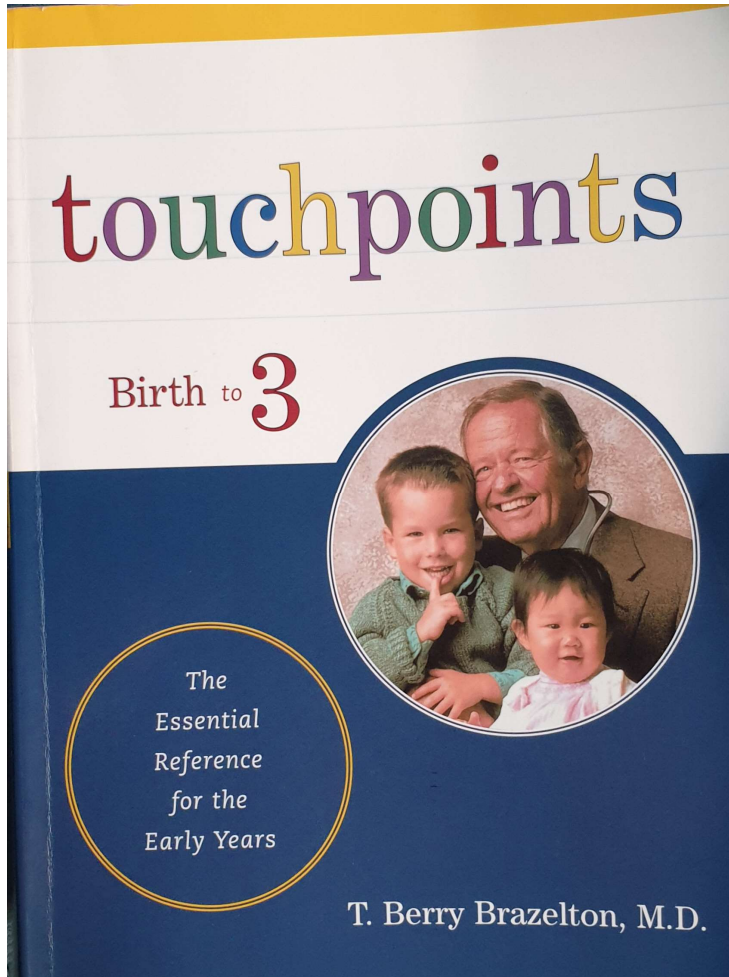
Disabilità	% identificazione	Età media
S. Down	100	Nascita→20 gg
Disturbi visivi	87	6 mesi
Paralisi cerebrale infantile (grave disturbo del movimento)	99	11 mesi
Disturbi uditivi	64	2-3 anni
Autismo	Variabile	2-3 anni
Ritardo dello sviluppo NPSM	76	2-3 anni
Disturbo del linguaggio	19	> 3 anni
ADHD	44	5-6 anni
Disturbi apprendimento	12	6-7 anni
Disturbi emotivi	23	6-7 anni

In genere la diagnosi di sospetto è tanto più precoce quanto più il quadro è raro, e clinicamente grave (viene evocato anche da figure non specialistiche)

Conoscere lo sviluppo normale dal neonato all'adolescente per identificare le sue anomalie

Funzioni coinvolte; sviluppo neuropsicomotorio, cognitivo, emotivo, linguaggio e comunicazione, relazionale.

Valutazione dello sviluppo normale in età evolutiva richiede abilità e competenze transdisciplinari



Thomas Berry Brazelton 1918 – 2018

Conoscere lo sviluppo normale dal neonato all'adolescente per identificare le sue anomalie

Funzioni coinvolte; sviluppo neuropsicomotorio, cognitivo, emotivo, linguaggio e comunicazione, relazionale.

per una quanto più precoce identificazione di anomalie (patologia, ritardi dello sviluppo, disarmonie)

Conoscere lo sviluppo normale dal neonato all'adolescente per identificare le sue anomalie

Funzioni coinvolte; sviluppo neuropsicomotorio, cognitivo, emotivo, linguaggio e comunicazione, relazionale.

per una quanto più precoce identificazione di anomalie (patologia, ritardi dello sviluppo, disarmonie)

in relazione alla complessità della fenomenologia (profili individuali) e delle ricadute sul versante dell'approccio clinico-diagnostico e quindi terapeutico,

Conoscere lo sviluppo normale dal neonato all'adolescente per identificare le sue anomalie

Necessaria la conoscenza del normale sviluppo delle funzioni coinvolte (sviluppo neuropsicomotorio, cognitivo, emotivo, linguaggio e comunicazione, relazionale)


per una quanto più precoce identificazione di anomalie (patologia, ritardi dello sviluppo, disarmonie) e,

in relazione alla complessità della fenomenologia (profili individuali) e delle ricadute sul versante dell'approccio clinico-diagnostico e quindi terapeutico,

essere in grado di identificare tutte le determinanti e le correlazioni che caratterizzano il caso specifico e le figure coinvolte (soggetto, familiari, altri professionisti)

Non possiamo tracciare confini netti tra la presa in carico individuale e sistemico-relazionale

Perché sono in aumento i soggetti in età evolutiva con anomalie del neurosviluppo ndl suo complesso?

- **Aumento dell' età media dei genitori**

- **Ricorso a tecniche di procreazione medicalmente assistita**
- **Relativa persistenza, nonostante le campagne di prevenzione, della esposizione a fattori potenzialmente nocivi in fase di sviluppo precoce (embrio fetale) quali infezioni, droghe, alcool, farmaci, e carenze di nutrienti**
- **Aumento sopravvivenza di soggetti a rischio: patologia genetica, prematuri, affetti da patologia acuta a carico del SNC, patologia cronica**

- **Diagnosi ancora tardiva, nonostante miglioramento delle tecniche di screening metabolico esteso alla nascita (malattie congenite del metabolismo), di funzionalità neurosensoriale alla nascita (udito e patologia oculare) e il miglioramento della copertura assistenziale con uso di strumenti per lo screening di anomalie dello sviluppo (Ritardo NPSM/Autismo) da parte dei pediatri (Scale di sviluppo , questionari per i caregivers, MCHAT-R)**
- **Cambiamenti profondi in ambito di assetto familiare e sociale (disturbi del comportamento, problematiche relazionali)**
- **Richiesta in ambito scolastico e familiare di “livelli prestazionali” maggiori (stressanti)→ slatentizzazione di problematiche in soggetti costituzionalmente con maggiore vulnerabilità emotiva o abilità cognitive ai limiti inferiori**

Institute for Health Metrics and Evaluation

by [Saloni Dattani, Hannah Ritchie and Max Roser](#)

Last updated in August 2021.

<https://ourworldindata.org/mental-health>

Disorder	Share of global population with disorder (2017) [difference across countries]	Number of people with the disorder (2017)	Share of males:females with disorder (2017)
Any mental health disorder	10.7%	792 million	9.3% males 11.9% females
Depression	3.4% [2-6%]	264 million	2.7% males 4.1% females
Anxiety disorders	3.8% [2.5-7%]	284 million	2.8% males 4.7% females
Bipolar disorder	0.6% [0.3-1.2%]	46 million	0.55% males 0.65% females
Eating disorders (clinical anorexia & bulimia)	0.2% [0.1-1%]	16 million	0.13% males 0.29% females
Schizophrenia	0.3% [0.2-0.4%]	20 million	0.26% males 0.25% females
Any mental or substance use disorder	13% [11-18%]	970 million	12.6% males 13.3% females
Alcohol use disorder	1.4% [0.5-5%]	107 million	2% males 0.8% females
Drug use disorder (excluding alcohol)	0.9% [0.4-3.5%]	71 million	1.3% males 0.6% females

W.H.O.

- **Ereditabilità ampiamente confermata da studi su gemelli e su famiglie**
- **I maggiori disturbi responsabili di un vissuto di disagio individuale con ricadute sul versante sistemico sono: depressione maggiore, schizofrenia, disturbo bipolare, anoressia nervosa, ADHD, autismo, disturbo d'ansia.**

Disturbo	Ereditarietà %
Depressione maggiore	33-45
D. Ansia	30-50
Anoressia nervosa	48-74
Spettro autismo	64-91
ADHD	75
Dist bipolare	80
Schizofrenia	80

Punti fondamentali

- 1) Se non conosco non riconosco (diagnosi nelle sue varie sfaccettature)...cercando di ricorrere ad un “linguaggio comune”
- 2) Se non valuto nel modo più approfondito tutte le variabili che caratterizzano il singolo caso in tutta la sua complessità, non potrò garantire la più adeguata presa in carico e assistenziale globale*

*Globale nel senso di multidisciplinare

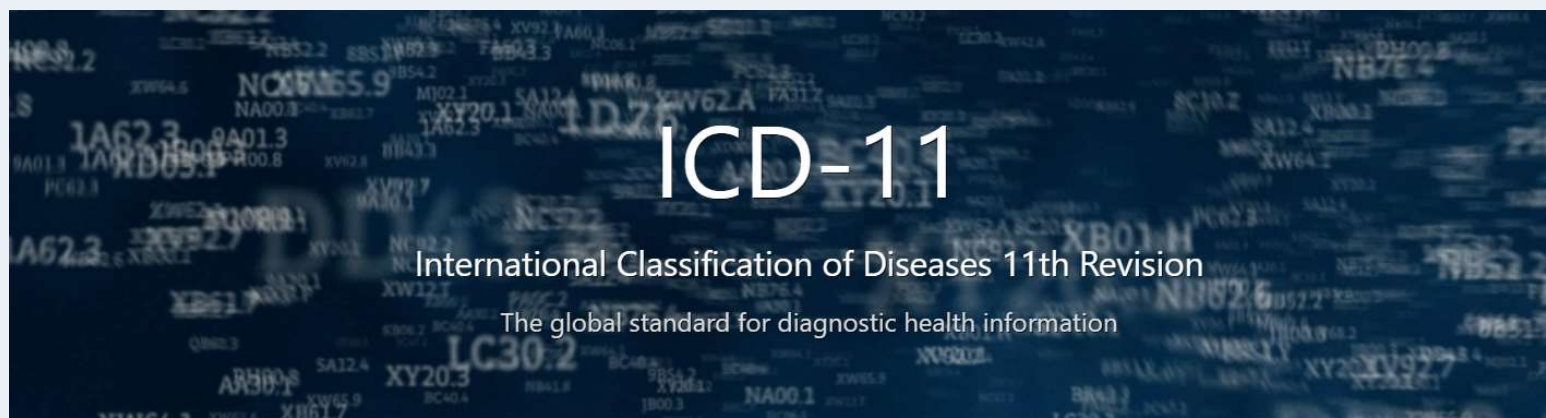
Sempre più evidenze scientifiche mostrano come il contributo di competenze integrate sia un elemento che garantisce migliori risultati sia in ambito diagnostico che terapeutico

I sistemi diagnostici (cerchiamo di intenderci ...)

- **DSM 5 (2013) e versione –TR (2022)**
- **ICD 11 (2018)**
- **DC 0-5 (2016)**

ICD 11

Classificazione Internazionale delle malattie WHO



Use ICD-11

[ICD-11 Browser](#)

for seeing the content

[ICD-11 Coding Tool](#)

for coding with ICD-11

[ICD-API](#)

web services to get programmatic access to ICD-11

[ICD-11 Implementation or Transition Guide](#)

Learn More

[ICD Home Page](#)

[ICD-11 Reference Guide](#)

[ICD-11 Fact Sheet](#)

[ICD-11 License](#)

[ICD-11 Training](#)

[ICD Video](#)

[Older versions](#)

[ICD-10 Browser](#)

Be Involved

Our [maintenance platform](#) provides various ways to contribute

[Comments](#)

[Proposals](#)

[Translations](#)

<https://icd.who.int/en>

Use ICD-11

[ICD-11 Browser](#)

for seeing the content

[ICD-11 Coding Tool](#)

for coding with ICD-11

[ICD-API](#)

web services to get programmatic access to ICD-11

[ICD-11 Implementation or Transition Guide](#)

Learn More

[ICD Home Page](#)

[ICD-11 Reference Guide](#)

[ICD-11 Fact Sheet](#)

[ICD-11 License](#)

[ICD-11 Training](#)

[ICD Video](#)

[Older versions](#)

[ICD-10 Browser](#)

Be Involved

Our [maintenance platform](#) provides various ways to contribute

[Comments](#)

[Proposals](#)

[Translations](#)

ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics (Version : 05/2021)

Search

[Advanced Search]

Browse

Coding Tool

Special Views

- MB26.5 **Obsessions**
- ICD-11 **Obsessive-compulsive** or related disorders
- ▶ 01 6B20 **Obsessive-compulsive** disorder
- ▶ 02 6B20.0 **Obsessive-compulsive** disorder with fair to good insight
- ▶ 03 6B20.1 **Obsessive-compulsive** disorder with poor to absent insight
- ▶ 04 6B20.Z **Obsessive-compulsive** disorder, unspecified
- ▶ 05 Substance-induced **obsessive-compulsive** or related disorders
- ▶ 06 6B2Y Other specified **obsessive-compulsive** or related disorders
- ▶ 07 6B2Z **Obsessive-compulsive** or related disorders, unspecified
- ▶ 08 6D10.Z Personality disorder, severity unspecified
- ▶ 09 **obsessive-compulsive** personality trait
- ▶ 10 6E64 Secondary **obsessive-compulsive** or related syndrome
- ▶ 11 MB23.4 Compulsions
- ▶ 12 **obsessive compulsive** behaviour
- ▶ 13 6C45.72 Cocaine-induced **obsessive-compulsive** or related disorder
- ▶ 14 6C47.72 Synthetic cathinone-induced **obsessive-compulsive** or related syndrome
- ▶ 15 6C4E.72 **Obsessive-compulsive** or related disorder induced by other specified psychoactive substance
- tiss 6C4F.72 **Obsessive-compulsive** or related disorder induced by multiple specified psychoactive substances
- ▶ 16 6C4G.72 **Obsessive-compulsive** or related disorder induced by unknown or unspecified psychoactive substance
- ▶ 17 6C46.72 Stimulant-induced **obsessive-compulsive** or related disorder including amphetamines, methamphetamine or
- ▶ 18 methcathinone
- ▶ 19 Certain conditions originating in the perinatal period
- ▶ 20 Developmental anomalies

Use ICD-11

[ICD-11 Browser](#)

[ICD-11 Coding Tool](#)
for coding with ICD-11

[web services to get programmatic access to ICD-11](#)
[ICD-11 Implementation or Transition Guide](#)

Learn More

[ICD Home Page](#)
[ICD-11 Reference Guide](#)
[ICD-11 Fact Sheet](#)
[ICD-11 License](#)
[ICD-11 Training](#)
[ICD Video](#)

[Older versions](#)
[ICD-10 Browser](#)

Be Involved

Our [maintenance platform](#) provides various ways to contribute

[Comments](#)
[Proposals](#)
[Translations](#)

ICD-11 Coding Tool

Mortality and Morbidity Statistics (MMS)
2021-05



Guessing the word being typed...

The results shown are incomplete

Filter

Word list

sort: [Relatedness/repetition](#)

depression
depressions

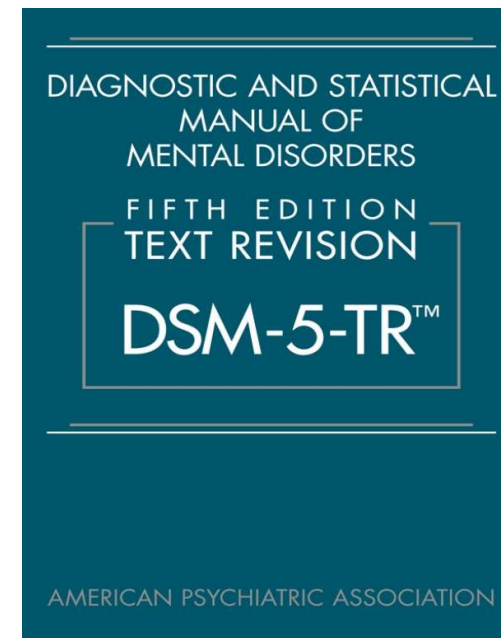
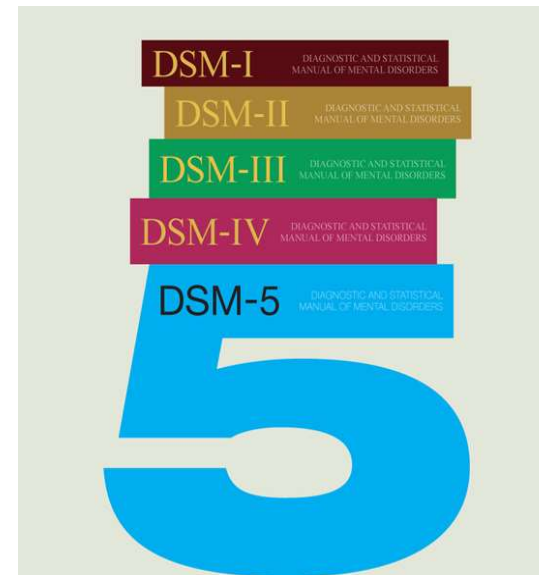
Destination Entities

sort: [Matching score](#)

6A7Z	Depressive disorders, unspecified depression NOS - *	[Details]
6A20.Z	Schizophrenia, episode unspecified postschizophrenic depression -	+ [Details]
6A60.Z	Bipolar type I disorder, unspecified manic depression NOS -	[Details]
6A70.3	Single episode depressive disorder, severe, without psychotic symptoms	+ [Details]
6A70.4	Single episode depressive disorder, severe, with psychotic symptoms	+ [Details]
6A70.Z	Single episode depressive disorder, unspecified	[Details]
6A71.3	Recurrent depressive disorder, current episode severe, without psychotic symptoms	+ [Details]
6A71.Z	Recurrent depressive disorder, unspecified	[Details]
6A72	Dysthymic disorder chronic depression -	[Details]

Edizioni del DSM

<input type="checkbox"/> DSM-I	1952
<input type="checkbox"/> DSM-II	1968
<input type="checkbox"/> DSM-III	1980 (Criteri Diagnostici)
<input type="checkbox"/> DSM-III-R	1987
<input type="checkbox"/> DSM-IV	1994
<input type="checkbox"/> DSM-IV-TR	2000
<input type="checkbox"/> DSM-5	2013
<input type="checkbox"/> DSM-5-TR	2022



- * Nelle vecchie versioni del DSM c'era sempre una voce che rimandava alla **FAMILIARITA'**, concepita in termini genetici.
- * In più di 50 Disturbi anziché la familiarità viene indicata la presenza di **FATTORI STRESSANTI ED EVENTI DI VITA AVVERSI**.


Disturbi presenti nel DSM 5 in età evolutiva

Età prescolare (2-5 anni)	Età scolare (6-12 anni)	Adolescenza (13-17 anni)	
DDAI (età ≥3, se grave)	DDAI	DDAI	Disturbo depressivo maggiore
Disturbo dello spettro dell'autismo	Disturbo dell'adattamento	Disturbo dell'adattamento	Apnea/ipopnea ostruttiva del sonno
Disturbi della comunicazione	Disturbo della condotta	Anoressia nervosa	Disturbo ossessivo-compulsivo
Encopresi	Encopresi	Disturbo bipolare	Disturbo oppositivo provocatorio
Disabilità intellettiva (disturbo dello sviluppo intellettivo)	Disabilità intellettiva (disturbo dello sviluppo intellettivo)	Bulimia	Disturbo di panico
Disturbo oppositivo provocatorio	Disturbo da insonnia e parasonnia	Disturbo della condotta	Disturbo di Tourette (tic)
Mutismo selettivo	Disturbo specifico dell'apprendimento	Disturbo depressivo persistente (distimia)	Tricotillomania (disturbo da strappamento di peli)
Ansia di separazione	Disturbo depressivo maggiore	Disabilità intellettiva (disturbo dello sviluppo intellettivo)	Schizofrenia
Fobia specifica	Disturbo ossessivo-compulsivo	Disturbo da insonnia	Disturbo da ansia sociale
	Disturbo oppositivo provocatorio	Disturbo d'ansia generalizzata	Fobia specifica
	Disturbo da stress post-traumatico	Disturbo specifico dell'apprendimento	Disturbo da sintomo somatico
			Disturbi da uso di sostanze

Disturbo di Tourette (tic)
Tricotillomania (disturbo da strappamento di peli)
Disturbo da ansia sociale
Fobia specifica
Disturbo da sintomo somatico

(tratto da Esame diagnostico con il DSM 5 per bambini ed adolescenti. Hilt & Nussbaum. Cortina Ed 2017)

Clinical characteristics of early onset anorexia nervosa

Betteke Maria van Noort  | Sylvie Katharina Lohmar | Ernst Pfeiffer | Ulrike Lehmkuhl |
Sibylle Maria Winter | Viola Kappel

EO-AN; age = 12.2 ± 1.6 years

AN (AO-AN; age = 15.9 ± 0.7 years)

Several studies have suggested **a rise of early onset anorexia nervosa** (EO-AN; Hoek & van Hoeken, 2003; Nicholls, Lynn, & Viner, 2011)

EO-AN is characterized either by **a prepubertal or premenarcheal state** (Russell, 2006) or **by being below 14 years of age at disease onset** (Lask & Bryant-Waugh, 1993)

It occurs at a significantly reduced rate compared with adolescent onset AN (AO-AN), making systematic examinations of risk factors, characteristics, or prognosis of these young patients difficult

Limiti delle classificazioni diagnostiche DSM, ICD

- Nel 40% dei casi due diversi professionisti, applicando il DSM 5, di fronte allo stesso paziente arriveranno a due conclusioni diagnostiche diverse, scadente sovrapposibilità
- In almeno 40% dei soggetti è presente almeno una comorbidità (condivisione di specifiche caratteristiche a livello molecolare e comuni stressors ambientali)
- Instabilità diagnostica (i sintomi possono manifestarsi ora sotto ora sopra la soglia di definizione diagnostica)
- Assente la visione di “continuità nel corso dello sviluppo” delle manifestazioni psicopatologiche (spesso sottotraccia per variabili periodi)
- → ritardo del sospetto clinico, intervento e prognosi peggiore
- In età evolutiva la individualizzazione della valutazione fin dalle prime tappe di sviluppo, una visione evolutiva della sintomatologia e la analisi familiare (fattore p) delle caratteristiche psico-comportamentali sono fondamentali