



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI PADOVA

Università degli Studi di Padova

Scuola di Medicina e Chirurgia

Dipartimento di Neuroscienze

Corso di Laurea Triennale in
Tecnica della Riabilitazione Psichiatrica

**La popolazione femminile nello Spettro Autistico:
Differenze e implicazioni genere-specifiche
su diagnosi e salute mentale**

Relatore:

(Ch.ma) Prof.ssa Carla Cremonese

Laureando/a:

Sabrina Tafuni

Matricola: 2018350

ANNO ACCADEMICO 2022/23

INDICE

INTRODUZIONE.....	2
CAPITOLO 1.....	4
1. PANORAMICA GENERALE DEL DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO.....	4
1.1 DEFINIZIONE E CRITERI DIAGNOSTICI.....	4
1.2 ASD NEL CICLO DI VITA.....	8
1.3 LE NOVITÀ DEL DSM-V.....	10
1.4 EZIOLOGIA.....	12
1.5 LE COMORBIDITÀ DELLO SPETTRO AUTISTICO.....	13
1.6 EPIDEMIOLOGIA.....	19
1.7 A CHE PUNTO È LA RICERCA.....	20
CAPITOLO 2.....	23
2. LE IMPLICAZIONI DEL GENERE FEMMINILE SULLA DIAGNOSI DI ASD.....	23
1.1 QUAL È IL REALE RAPPORTO TRA MASCHI E FEMMINE NELLO SPETTRO AUTISTICO?.....	23
1.2 IL SESSO BIOLOGICO COME FATTORE EZIOLOGICO.....	27
1.3 GENDER BIAS IN DIAGNOSI E CONCETTUALIZZAZIONE DEL DISTURBO.....	28
1.4 I LIMITI DEGLI STRUMENTI DI VALUTAZIONE.....	30
1.5 L'IPOTESI DEL CAMOUFLAGE.....	32
1.6 DIAGNOSI TARDIVA E MISDIAGNOSI.....	34
CAPITOLO 3.....	38
3. CARATTERI SPECIFICI ED ESPERIENZA DELLE DONNE CON ASD.....	38
2.1 INTRODUZIONE.....	38
2.2 I CARATTERI DEL FENOTIPO FEMMINILE.....	40
2.2.1 AREA DELLE RELAZIONI SOCIALI.....	40
2.2.2 INTERESSI SPECIALI:.....	42
2.2.3 DISTURBI INTERNALIZZANTI.....	43
2.3 ESPERIENZA FEMMINILE DELL'ASD DALL'INFANZIA ALL'ETÀ ADULTA.....	44
2.4 I BENEFICI DELLA DIAGNOSI.....	51
2.4.1 I BENEFICI SULLA PROGNOSI.....	51
2.4.2 I BENEFICI SOGGETTIVI.....	52
CONCLUSIONI.....	53
BIBLIOGRAFIA.....	55

INTRODUZIONE

Il Disturbo dello Spettro Autistico (ASD) è una condizione di sviluppo neurologico atipico, che determina una compromissione precoce e persistente del funzionamento individuale e sociale a vari livelli. Generalmente, tale disturbo è maggiormente identificato nella popolazione maschile, tuttavia, gli studi epidemiologici hanno evidenziato che molte donne potrebbero non ricevere una diagnosi, o riceverla mediamente più tardi degli uomini. L'assenza di diagnosi precoce e di adeguati interventi professionali, ha un'enorme influenza sulla prognosi e sulla qualità di vita delle donne con ASD. La presente tesi affronta la questione della sottodiagnosi della popolazione femminile nello Spettro Autistico: in particolare, indaga l'influenza del genere sull'accesso alla diagnosi, esplora le differenze di genere nella presentazione clinica e le implicazioni di tali aspetti sulla salute mentale delle donne con ASD. La rilevanza del tema scelto deriva dalla necessità di promuovere un miglioramento in tale ambito, possibile attraverso una maggiore consapevolezza degli attuali limiti diagnostici e una maggiore conoscenza dei caratteri genere-specifici dell'ASD da parte dei professionisti della salute mentale. Gli obiettivi principali dell'elaborato sono: in primo luogo, analizzare in profondità le motivazioni alla base della sottodiagnosi delle donne nello spettro autistico, attraverso la sintesi di articoli scientifici; in secondo luogo, descrivere l'esperienza clinica e le sfide specifiche delle donne con ASD, servendosi sia della letteratura scientifica sia di alcune esperienze soggettive. La trattazione è strutturata in tre parti.

La prima, costituisce un quadro introduttivo del Disturbo dello Spettro Autistico, di cui si descrivono i criteri diagnostici e le evoluzioni concettuali più recenti. In tale sezione, si riassumono anche le informazioni riguardanti la varietà delle presentazioni cliniche possibili nel ciclo di vita, le comorbidità, l'eziologia e l'epidemiologia del disturbo. Infine, si annuncia il problema delle differenze di genere nell'accesso alla diagnosi.

La seconda parte della tesi, raccoglie le evidenze scientifiche a dimostrazione del fenomeno della sottodiagnosi femminile. Si indagano attentamente le principali ipotesi con cui la ricerca spiega la discrepanza nel rapporto tra maschi e femmine nello spettro autistico: la predisposizione biologica degli uomini, il ruolo del gender bias, l'esistenza di un fenotipo femminile meno identificato e il maggiore utilizzo del camouflaging da parte delle donne. Inoltre, tale sezione intermedia, approfondisce anche le conseguenti esperienze di diagnosi tardiva e misdiagnosi delle donne con ASD.

Infine, la terza sezione descrive in maniera dettagliata i caratteri specifici della presentazione femminile, che non sono rappresentati dai criteri diagnostici e dal quadro clinico tipicamente maschile dell'ASD. Si esplora l'esperienza di vita delle donne autistiche dall'età di sviluppo all'età adulta, con particolare riferimento alle difficoltà legate alla socializzazione di genere e alle connotazioni stereotipiche del femminile. Questa ultima parte evidenzia i benefici della diagnosi precoce sulla salute mentale e sulla qualità di vita delle donne con ASD.

CAPITOLO 1

1. PANORAMICA GENERALE DEL DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO

1.1 DEFINIZIONE E CRITERI DIAGNOSTICI

Il Disturbo dello Spettro Autistico (ASD) è un disturbo neuroevolutivo che si manifesta con sintomi di atipicità e/o riduzione delle abilità sociali di comunicazione e relazione, pattern di comportamenti e interessi dal carattere ripetitivo, ristretto, inflessibile, e anomalie nella reattività sensoriale (American Psychiatric Association, 2013). Si stima che tale condizione sia presente nell'1% della popolazione generale (Zeidan e coll. 2022).

La definizione attuale di “Disturbo dello Spettro Autistico” è introdotta dall’American Psychiatric Association (APA) nella quinta edizione del Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali (DSM-5), pubblicata nel 2013.

Tale disturbo è collocato nell’asse dei Disturbi del Neurosviluppo, ovvero quelle condizioni derivate da una deviazione nei processi di sviluppo tipico del sistema nervoso, con effetti variabili sull’acquisizione delle abilità intellettive, motorie, emotive e sociali.

Si tratta di disturbi che hanno un principio precoce e si manifestano solitamente già nei primi anni di vita, con compromissione più o meno grave del funzionamento della persona nell’area personale, sociale, accademica o occupazionale (American Psychiatric Association, 2013).

La voce di “Disturbo dello spettro autistico”, si appresta a descrivere la condizione di un ampio ed eterogeneo gruppo di persone, che manifestano persistente e significativa compromissione di alcune aree intra e interpersonali del proprio funzionamento, meglio riassunte all’interno dei criteri diagnostici, come:

- “Deficit persistenti della comunicazione sociale e dell’interazione sociale” (Criterio A);

- “Pattern di comportamento, interessi o attività ristretti e ripetitivi” (Criterio B)(Ibid.).

Come suggerito dalla definizione, si tratta di un funzionamento che si colloca in uno

“spettro”, ovvero questi sintomi di base, si possono riscontrare in una serie indefinita di fenotipi: in ciascun individuo, anche a seconda di età, livello di sviluppo, e genere, i sintomi variano per intensità e frequenza, ed in generale si possono presentare in un quadro clinico più o meno grave (Ibid.).

Considerata l’ampia variabilità di questo disturbo, per una diagnosi e descrizione clinica più accurata, il DSM-5 richiede che il professionista utilizzi delle specifiche riguardo il funzionamento posseduto da ciascun individuo (Ibid.).

Innanzitutto, sulla base del grado di supporto necessario al paziente, si indica il Livello di gravità relativo a ciascuna delle dimensioni indicate nei criteri A e B:

- Livello 3, richiede un supporto molto sostanziale;
- Livello 2, richiede un supporto sostanziale;
- Livello 1, richiede supporto.

Livello di gravità	Comunicazione sociale	Comportamenti ristretti, ripetitivi
Livello 3 “È necessario un supporto molto significativo”	Gravi deficit delle abilità di comunicazione sociale verbale e non verbale causano gravi compromissioni del funzionamento, avvio molto limitato delle interazioni sociali e reazioni minime alle aperture sociali da parte di altri. Per esempio, una persona con un eloquio caratterizzato da poche parole comprensibili, che raramente avvia interazioni sociali e, quando lo fa, mette in atto approcci insoliti solo per soddisfare esigenze e risponde solo ad approcci sociali molto diretti.	Inflessibilità di comportamento, estrema difficoltà nell’affrontare il cambiamento, o altri comportamenti ristretti/ripetitivi interferiscono in modo marcato con tutte le aree del funzionamento. Grande disagio/difficoltà nel modificare l’oggetto dell’attenzione o l’azione.
Livello 2 “È necessario un supporto significativo”	Deficit marcati delle abilità di comunicazione sociale verbale e non verbale; compromissioni sociali visibili anche in presenza di supporto; avvio limitato delle interazioni sociali; reazioni ridotte o anomale alle aperture sociali da parte di altri. Per esempio, una persona che parla usando frasi semplici, la cui interazione è limitata a interessi ristretti e particolari e che presenta una comunicazione non verbale decisamente strana.	Inflessibilità di comportamento, difficoltà nell’affrontare i cambiamenti o altri comportamenti ristretti/ripetitivi sono sufficientemente frequenti da essere evidenti a un osservatore casuale e interferiscono con il funzionamento in diversi contesti. Disagio/difficoltà nel modificare l’oggetto dell’attenzione o l’azione.
Livello 1 “È necessario un supporto”	In assenza di supporto, i deficit della comunicazione sociale causano notevoli compromissioni. Difficoltà ad avviare le interazioni sociali, e chiari esempi di risposte atipiche o infruttuose alle aperture sociali da parte di altri. L’individuo può mostrare un interesse ridotto per le interazioni sociali. Per esempio, una persona che è in grado di formulare frasi complete e si impegna nella comunicazione, ma fallisce nella conversazione bidirezionale con gli altri, e i cui tentativi di fare amicizia sono strani e in genere senza successo.	L’inflessibilità di comportamento causa interferenze significative con il funzionamento in uno o più contesti. Difficoltà nel passare da un’attività all’altra. I problemi nell’organizzazione e nella pianificazione ostacolano l’indipendenza.

Figura 1 | LIVELLI DI SUPPORTO NEL DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO (DSM-5)

Seguono le specifiche:

- Con o senza disabilità intellettiva associata;
- Con o senza disturbi del linguaggio associati;
- Associato a nota condizione genetica o altre condizioni mediche o fattori ambientali;
- Associato ad un problema del neurosviluppo, mentale o comportamentale;
- Con catatonìa. (Ibid.)

Le persone senza disabilità intellettiva e disturbi del linguaggio, avranno in media una manifestazione meno severa dei deficit citati nei criteri A e B (Ibid.)

La compresenza di altre condizioni mediche, comorbidità psichiatriche o altri disturbi del neurosviluppo, e problemi comportamentali (autolesionismo, anomalie nella nutrizione o nella regolazione del sonno, modalità oppostive), contribuisce alla complessità del quadro e costituisce un elemento non trascurabile nel trattamento. Tra le altre caratteristiche spesso associate, vi sono anomalie motorie quali deficit di coordinazione, il tipico camminare sulle punte dei piedi o avere un'andatura che appare anomala (Ibid.).

Gli episodi di vera e propria catatonia hanno una maggior probabilità di verificarsi in adolescenza; invece, alcuni individui possono sviluppare dei comportamenti motori simil-catatonici, di minor intensità (freezing e rallentamento) (Ibid.).

Si evidenzia dunque l'importante aspetto di eterogeneità nella manifestazione dello spettro autistico, che sarà ulteriormente illustrato ed esemplificato anche nella descrizione dei due criteri principali.

Il Criterio A specifica che comunicazione e interazione sociali devono risultare deficitarie, nell'esperienza presente o nella storia della persona, in tutte le seguenti dimensioni:

1. Reciprocità socio-emotiva;
2. Comportamenti di comunicazione non-verbale nell'interazione sociale;
3. Sviluppo, mantenimento e comprensione delle relazioni (Ibid.).

L'espressione reciprocità socio-emotiva fa riferimento alla capacità di entrare in relazione con l'altro, intraprendere un'interazione sociale che realizzi una comunicazione caratterizzata da condivisione reciproca di pensieri, emozioni, interessi o affetto. Un deficit in tale abilità, determina che le persone con Disturbo dello spettro autistico, possono sperimentare insuccesso nell'iniziare o rispondere ad una conversazione, e/o interagiscono con un approccio che risulta anomalo, con conseguenze sulla possibilità di instaurare relazioni (Ibid.).

In molti casi ciò è dovuto a veri e propri deficit di linguaggio, che variano dall'assenza totale della parola, a difficoltà di comprensione, a forme di ecolalia o ancora ritardo nel linguaggio. In altri casi c'è un apprendimento completo del linguaggio sul piano formale (lessico e grammatica), tuttavia non è affiancato da efficacia nel piano della comunicazione sociale. Per esempio, vi può essere un uso strettamente letterale del linguaggio, e difficoltà a comprendere e utilizzare altre sfumature, come l'ironia. Vi può essere un eloquio marcatamente ampolloso tale da risultare inadeguato, o ancora

la comunicazione si limita ad un utilizzo pragmatico (per fare richieste, raggiungere un obiettivo) mentre manca di interesse verso la relazione con l'altro (Ibid.).

Anche la comunicazione non verbale si presenta deficitaria nell'interazione con gli altri, e complessivamente può apparire bizzarra, questo a causa di anomalie nel contatto oculare, nella gestualità, nell'intonazione della voce, nella postura, nelle espressioni facciali, che possono essere assenti o possedute in un repertorio minore rispetto al resto della popolazione (Ibid.)

Pur in presenza di fluency verbale in giovani e adulti, l'integrazione di questa componente non è spontanea né agevole, anzi essa appare poco coordinata al discorso, rigida o troppo accentuata. Invece un'apparente buona abilità di contatto oculare, si tradisce in momenti di stress o dopo un contatto prolungato (Ibid.)

Quella sociale è sicuramente una dimensione complessa per chi vive nello spettro autistico, infatti il Criterio A precedentemente citato, prevede che diversamente dalla norma per età, genere e cultura, vi siano deficit significativi nel creare, mantenere e comprendere le relazioni. Questo aspetto si può riscontrare già nel rapporto con i familiari, quanto con i pari durante lo sviluppo o i colleghi di lavoro nella fase adulta. Per alcune persone c'è completa assenza di interesse verso la relazione, o un desiderio ridotto rispetto alla maggioranza neurotipica. Ciò può sfociare in atteggiamenti di indifferenza, rifiuto, o aggressività verso interazioni indesiderate (Ibid.).

Non di rado, appare che le persone autistiche preferiscano attività individuali o la compagnia di persone molto più giovani o anziane di loro (Ibid.).

In altri casi l'interazione si manifesta in maniera atipica o percepita dagli interlocutori come disturbante: di frequente unilaterale, strumentale o circoscritta alla condivisione di informazioni riguardo un interesse specifico (Ibid.).

Altrettanto spesso, c'è un profondo desiderio di instaurare relazioni significative, tuttavia manca una completa o realistica comprensione di ciò che un rapporto richieda (ad esempio in termini di reciprocità), e risulta difficoltoso mettere in pratica tali aspetti. Risulta significativa la compromissione della cognizione sociale, per esempio in giovani e adulti senza disabilità intellettiva, ciò si traduce come incapacità di elaborare intuitivamente segnali sociali complessi (come capire cosa sarebbe meglio non dire in una situazione), e difficoltà nel comprendere e applicare le norme sociali (per esempio discernere circostanze formali e informali, o ruoli sociali) (Ibid.).

La compromissione di quest'area può essere spiegata in parte dalla presenza comune ma non necessaria di deficit nello sviluppo della Teoria della mente (ToM), e dunque incapacità di comprendere gli stati mentali propri e di attribuirne agli altri, per

prevederne il comportamento. Un altro tratto neuropsicologico comune, che potrebbe essere implicato nei deficit del criterio A, riguarda le funzioni esecutive, in particolare l'alterazione della coerenza centrale, che determina la ridotta abilità di sistematizzare le informazioni per la comprensione di un contesto globale (e di conseguenza, spesso, eccessiva attenzione ai singoli dettagli) (Ibid.).

Oltre a dover manifestare persistenti deficit in tutte le aree di funzionamento sociale precedentemente illustrate, per ottenere la diagnosi di ASD secondo il DSM-5 dell'APA (2013), è richiesta la presenza attuale o riconoscimento nell'infanzia, di almeno due dei seguenti tratti compresi nel Criterio B:

- stereotipie o ripetitività nel linguaggio (come l'ecolalia), nei movimenti (come l'hand flapping o sfarfallio) e nell'uso di oggetti (spesso, allinearli);
- inflessibilità dei propri pattern (sia di comportamento, sia di pensiero) e adesione tendenzialmente imm modificabile ("sameness") a routines e rituali, che può determinare significativa difficoltà nel compiere o accettare cambiamenti.
- presenza di interessi la cui intensità risulta anomala, in quanto estremamente circoscritti o perseverativi;
- iper o ipo-reattività sensoriale (ad esempio ridotta reazione al dolore) o particolare sensibilità e attenzione agli stimoli sensoriali circostanti (vi può essere evidente attrazione o repulsione verso luci, odori, consistenza degli oggetti).

Tali tratti di rigidità e resistenza al cambiamento, possono riscontrarsi anche in comportamenti di selettività alimentare, che spesso si legano anche ad un aspetto di natura sensoriale dei cibi (Ibid.).

Come ribadisce il criterio D, tali sintomi causano una compromissione clinicamente significativa del funzionamento, tuttavia, anche se esistenti ed evidenti già in un periodo precoce dello sviluppo (criterio C), potrebbero non giungere ad attenzione clinica fino al momento in cui le risorse e capacità adattive della persona si scontrano con le crescenti richieste dell'ambiente (Ibid.).

1.2 ASD NEL CICLO DI VITA

Il Disturbo dello Spettro Autistico è riconoscibile in tenera età. Tra i tratti distintivi descritti dal DSM-5 rispetto alla manifestazione precoce dello spettro autistico, si possono notare assente o ridotta imitazione dei comportamenti altrui e deficit di attenzione congiunta in bambini che non puntano il dito verso oggetti o persone (pointing), per condividere interesse con l'interlocutore, o non seguono con lo sguardo

ciò che viene loro indicato. Può mancare interesse o diletto nel giocare in compagnia, spesso si può riconoscere un eccessivo attaccamento ad oggetti che si fatica a condividere, o qualora si giochi in compagnia, i bambini con ASD mostrano rigidità e insistenza nel seguire specifiche regole (American Psychiatric Association, 2013).

Il range di età in cui mediamente è possibile riconoscere i segni comportamentali precoci è tra i 12 e 24 mesi; possono essere evidenti prima di tale periodo in caso di maggior severità, o anche dopo i due anni di vita quanto la sintomatologia è più lieve. Il quadro più frequentemente descritto è quello di una perdita di abilità sociali e/o adattive o ritardi di sviluppo rispetto alla traiettoria tipica. Raramente, i segni di declino si verificano dopo i 24 mesi di vita (Ibid.).

La sintomatologia, che generalmente risulta più marcata nella prima infanzia, tende a migliorare nel corso della crescita, a seguito di naturali progressi in alcune aree dello sviluppo, o per abilità di apprendimento e compensazione. Si nota che solo una piccola porzione di pazienti mostra peggioramenti a livello comportamentale in adolescenza. Ad esempio, le stereotipie possono ridursi a seguito di specifici interventi, oppure altri tratti ripetitivi e caratteri sociali, possono essere celati da strategie compensatorie, soprattutto nel caso degli individui adulti con funzionamento intellettivo e linguaggio più elevati, ed in particolar misura nelle donne (Ibid.).

Tuttavia, l'attuazione di tali strategie richiede loro un significativo sforzo, e potrebbero non risultare altrettanto efficaci in nuove situazioni o in assenza di supporto, lasciando spazio a vissuti di ansia o estenuazione. Ciò accade soprattutto nei contesti sociali, laddove molte risorse vengono impiegate nella costante attività mentale di elaborare consapevolmente le informazioni circostanti e monitorare il proprio comportamento, al fine di una performance sociale adeguata (Ibid.).

Per quanto gli individui adulti con maggiori risorse adattive e maggiori abilità, si vedano più frequentemente accedere al mondo del lavoro e condurre una vita indipendente, la presenza dei tratti autistici, può determinare ugualmente una certa compromissione funzionale e/o sofferenza significativa (Ibid.).

A tal proposito, il DSM-5 raccomanda di non misurare il bisogno e priorità di accesso ai servizi, sulla base del livello di supporto necessario, in quanto tali individui con un funzionamento apparentemente più elevato, nella loro specifica esperienza potrebbero trovarsi di fronte a sfide psicosociali e forme di sofferenza diverse, con maggiore predisposizione ad ansia e depressione (Ibid.).

Nel campo della ricerca, è meno sviluppata la conoscenza del decorso dell'ASD in età avanzata, tuttavia ad oggi numerosi studi evidenziano una maggior ricorrenza di problemi di salute fisica rispetto ai coetanei esterni allo spettro (Ibid.)

1.3 LE NOVITÀ DEL DSM-V

La quinta edizione del DSM ha determinato alcune novità, sia nella descrizione dei criteri diagnostici, sia nella concettualizzazione delle numerose sfumature comprese nella diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico (Mehling & Tassè, 2016).

La revisione sistematica di Mehling e Tassè (2016), si è focalizzata sui cambiamenti derivati dal DSM-V, nel modo di considerare l'autismo e i livelli di gravità in esso, all'interno di ricerca scientifica, descrizione dei sintomi, prognosi e disposizioni per l'intervento.

Nell'ultimo manuale pubblicato, l'ASD è descritto come un unico disturbo caratterizzato da una elevata varietà di fenotipi e funzionamenti, ma l'attuale costrutto diagnostico, è derivato dall'unione di quadri clinici precedentemente riconosciuti con diagnosi distinte (Mehling & Tassè, 2016, American Psychiatric Association, 2013).

Infatti la quarta edizione del DSM presentava una categoria dei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo (PDD) contenente il Disturbo Autistico, la Sindrome di Asperger, il Disturbo Disintegrativo dell'Infanzia e Disturbo dello Sviluppo non altrimenti specificato (PDD-NOS) (Mehling & Tassè, 2016).

Il DSM-5 si propone di abbracciare nella definizione di spettro, più generalmente, tutti i concetti utilizzati negli anni precedenti, per descrivere manifestazioni eterogenee di uno stesso disturbo neuroevolutivo, tra cui autismo ad alto e basso funzionamento, autismo atipico, autismo infantile, e PDD. Proprio a garanzia di una diagnosi comunque accurata e attenta ai caratteri individuali, all'interno dell'estesa varietà di presentazioni possibili, il DSM-V, introduce una nuova stratificazione relativa alla gravità: differenzia gli individui nello spettro per appartenenza ad uno dei tre livelli di supporto necessario, a cui si affiancano specifiche sul quadro clinico (APA, 2013).

Al professionista incaricato, è richiesto di compiere la valutazione del livello, prendendo in considerazione l'intensità dei sintomi principali di compromissione sociale e pattern di comportamenti e interessi ristretti/ripetitivi (criterio A e B del DSM-V)(Ibid.).

Il livello di supporto richiesto è influenzato imprescindibilmente dal modo in cui funzionamento cognitivo e adattivo, linguaggio, aspetti comportamentali, e altre

problematiche relative alla salute, modulano di fatto l'espressione più o meno grave dei sintomi. Da qui, l'introduzione delle specifiche relative a presenza di disabilità intellettiva, disturbi del linguaggio, disturbi medici, catatonìa (Ibid.).

Dalla revisione sistematica prima citata e presa in analisi, si evincono le diverse modalità con cui la ricerca ha stimato la gravità del disturbo, prima della proposta del DSM-V.

Informalmente sono stati utilizzati come criteri il quoziente intellettivo, le abilità di linguaggio, la presenza di comportamenti problematici. In altri casi, si è stabilita la gravità del disturbo attraverso strumenti di valutazione per la misura dei sintomi principali, quali l'ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule) e l'ADI-R (Autism Diagnostic Interview, Revised) (Mehling & Tassè, 2016).

La Sindrome di Asperger, era distinta dal Disturbo Autistico, e considerata generalmente dagli studiosi come una forma più lieve di autismo: la prima si presentava con simile quadro di compromissione sociale e relazionale, accompagnata da pattern comportamentali ripetitivi, ma caratterizzata da funzionamento cognitivo nella norma e assenza di ritardi nello sviluppo del linguaggio (APA, 1994).

Inoltre, spesso, le espressioni di Autismo ad "alto o basso funzionamento", sono state utilizzate con riferimento al funzionamento intellettivo, per precisare la dimensione di gravità del disturbo. Tuttavia la ricerca ha dimostrato come il livello di compromissione e gravità, varia ampiamente anche all'interno dello stesso individuo rispetto a ciascun dominio clinico, come i sintomi, o il funzionamento adattivo, o le abilità comunicativo-relazionali (Mehling & Tassè, 2016).

Vi sono evidenze anche a conferma della relativa indipendenza delle due categorie sintomatologiche dei Criteri A e B: i sintomi relativi al funzionamento socio-relazionale e quelli legati a inflessibilità e ripetitività di comportamenti e interessi, si possono esprimere con differente intensità, e seguono traiettorie cliniche separate nel lungo termine. Di conseguenza anche la tipologia di intervento e il supporto richiesto, variano di persona in persona a seconda delle sfumature di compromissione dominanti (Ibid.).

In conclusione il fattore della presenza o assenza di disabilità intellettiva, non risulta valido come indicatore generale di gravità, e non descrive esaustivamente la complessità del funzionamento e delle abilità presenti nella persona con ASD.

Il nuovo modello introdotto dal DSM-V, sposta il focus dalla gravità dei deficit misurabili nel funzionamento della persona, al livello di supporto necessario affinché la persona possa raggiungere una buona qualità di vita. Vi è un chiaro cambio di

prospettiva da “disability in person” a “disability in context”: si enfatizza l’importanza dell’interazione con l’ambiente. A partire dall’individuazione del livello di supporto giusto per la persona e delle aree maggiormente compromesse, si potranno attuare sia interventi di adattamento dell’ambiente alle esigenze specifiche, sia interventi per l’empowerment della persona e sviluppo di nuove strategie adattive (Ibid.).

1.4 EZIOLOGIA

Il Disturbo dello Spettro Autistico si manifesta in una vasta gamma di sottogruppi clinici, che potrebbero rispecchiare, tuttavia, una comune alterazione, più o meno grave nello sviluppo delle strutture neuronali (Hodges et al., 2020) (Kukreti et al., 2019).

Prosegue un’intensa ricerca tesa ad approfondire questo meccanismo eziopatologico, e ci sono numerose evidenze a favore della teoria che le alterazioni alla base del funzionamento autistico, derivino dall’effetto di una combinazione di fattori eziologici sullo sviluppo neurale (Ibid.).

In primo luogo, c’è un chiaro ruolo della genetica nel determinare la suscettibilità biologica ed ereditabilità del disturbo, come dimostrato dagli studi sui fratelli di persone con ASD, che presentano maggiore probabilità di ricevere la stessa diagnosi. Anche più alto è il rischio nei gemelli monozigoti (Ibid.).

Tuttavia, data una manifestazione fenotipica estremamente variabile, si ipotizza che tale vulnerabilità genetica sia anche regolata nella sua espressione da fattori ambientali, che potrebbero accrescere il rischio di ASD, e/o modificare la presentazione clinica del quadro (Ibid.).

L’ASD risulta essere uno di disturbi neuropsichiatrici con maggiore eterogeneità genetica, per la compresenza di mutazioni “de novo” anche molto rare, ed ereditate, in più di 700 geni. Una gran parte dei difetti genetici scoperti in associazione all’ASD, colpiscono dei geni deputati alla codificazione di proteine (es. fattori di trascrizione), che a loro volta svolgono importanti funzioni a livello sinaptico, o hanno un ruolo di regolazione nell’ambito dei cambiamenti attività-dipendenti intrinseci al neurone. Invece, alcuni tra i geni più recentemente identificati, sollevano l’ipotesi che vi sia un’anomalia nella struttura del citoscheletro e dei canali ionici. (Ibid.).

Un potenziale ruolo epigenetico potrebbe essere affidato anche a disregolazione di trascrizione e giunzione nei processi di metilazione del DNA e acetilazione degli istoni (Ibid.).

I crescenti studi sulle alterazioni cromosomiche con la tecnologia del microarray, individuano una serie di siti (X, 2, 3, 7, 15, 16, 22) che più probabilmente di altri possono presentare anomalie associate all'ASD. In particolare, è stato evidenziato l'ASD sia maggiormente presente in concomitanza con sindromi genetiche che coinvolgono il cromosoma X (Sindrome dell'X fragile, Sindrome di Rett, Sindrome di Down e di Klinefelter) rispetto alla popolazione generale (Ibid.).

Inoltre, lo studio condotto da Tartaglia e colleghi (2017), suggerisce una maggior vulnerabilità allo spettro autistico per i bambini maschi con aneuploidia del cromosoma Y (XYY e XYY), in quanto presentano un funzionamento sociale che con più probabilità incontra i criteri del DSM-5.

Ad ogni modo vi sono diversi i fattori di rischio genetico, dunque, che potrebbero convergere in un meccanismo patogenetico di alterazione delle vie metaboliche di neurotrasmissione e neuroinfiammazione (Hodges et al., 2020).

Seppur con risultati limitati, alcuni studi neuropatologici sul cervello di persone con Disturbo dello Spettro Autistico, hanno riscontrato la presenza di alterazioni di struttura quanto di connettività a livello limbico, e corticale dei lobi frontale e temporale (Ibid.).

Come precedentemente anticipato, in concomitanza con gli aspetti di vulnerabilità neurobiologica dell'ASD, si è tentato di rilevare fattori di rischio ambientali, in particolare di carattere prenatale, perinatale e postnatale. Si possono citare ad esempio parto prematuro e basso peso alla nascita, sanguinamento uterino anomalo (emorragia postpartum), parto cesareo e altre complicazioni ostetriche (Ibid.).

Un'età avanzata dei genitori è particolarmente associata alla nascita di neonati pretermine, insieme ad altre complicazioni intrapartum, e pertanto è riconosciuta come altro fattore di rischio per l'ASD. Questo perché, complicazioni ostetriche potrebbero derivare dalla maggior probabilità di trasmissione di mutazioni genetiche da parte di gameti più vecchi. Si tratta di fattori associati allo spettro autistico e ad altri disturbi del neurosviluppo con una certa consistenza, tuttavia un'elevata variabilità di dati, attualmente impedisce di stimare precisamente il peso di questi fattori (Durkin et al., 2008).

1.5 LE COMORBIDITÀ DELLO SPETTRO AUTISTICO

Un ulteriore elemento di complessità nell'analisi del Disturbo dello Spettro Autistico, è che questo raramente si presenta come condizione pura e isolata, al contrario risulta

essere ingente e ricorrente la presenza di condizioni mediche e psichiatriche in comorbidità con esso. La considerazione di tale aspetto è essenziale in un'ottica di completa conoscenza del quadro clinico e dell'esperienza delle persone con ASD da parte dei professionisti, per poter garantire cure e supporto adeguati, talvolta necessari per tutta la vita (Barlattani et al., 2023).

Infatti, da un lato, permette di individuare quelle condizioni che partecipano ad una significativa riduzione della qualità di vita, e di attuare un intervento multidisciplinare integrato. Dall'altro lato, come si intende approfondire nella trattazione di questa tesi, si tratta di informazioni preziose all'interno del procedimento diagnostico, per l'identificazione dello spettro. Spesso, quest'ultimo può sfuggire all'attenzione clinica, quando sottostante alle comorbidità più comunemente riconosciute, che in alcuni casi si presentano similmente a tratti autistici (Barlattani et al., 2023)

Un dato chiaro è che il Disturbo dello Spettro Autistico molto spesso si presenta in concomitanza con altri disturbi neuroevolutivi; il DSM-5 cita in particolare disturbi dello sviluppo intellettuale, disturbi del linguaggio, disturbi specifici dell'apprendimento (DSA), disturbo dello sviluppo della coordinazione. Inoltre, il DSM-5 attesta una percentuale di comorbidità psichiatriche intorno al 70% (APA, 2013).

La meta-analisi e revisione sistematica pubblicata nella rivista *The Lancet Psychiatry* nel 2019, conferma che nel corso della propria vita, le persone con ASD possono sviluppare un altro disturbo psichiatrico nel 70% dei casi, e addirittura due o più comorbidità nel 40% dei casi (Lai et al., 2019).

Si approfondiscono qui di seguito alcuni possibili quadri di comorbidità.

Una recente revisione narrativa di Barlattani e colleghi, (2023) ha preso in considerazione numerosi studi condotti su bambini, adolescenti e adulti con ASD e severe comorbidità psichiatriche, e altrettanti studi sulla presenza di tratti autistici in persone con disturbi mentali gravi. Tale trattazione permette di apprendere in maniera specifica in che modo i disturbi concomitanti si intrecciano all'ASD nel complesso quadro globale, e come spesso la sintomatologia delle varie condizioni tende a sovrapporsi.

La comorbidità psichiatrica più frequentemente associata allo spettro autistico, è l'ADHD (Disturbo da deficit di attenzione/iperattività). La combinazione dei due profili neuropsicologici comporta maggiori deficit delle funzioni esecutive, quali pianificazione, flessibilità cognitiva e inibizione della risposta (ovvero maggiore

impulsività). Di conseguenza risulta più compromesso il funzionamento adattivo in tali casi, rispetto ai quadri di ASD senza ADHD (Barlattani et al., 2023)

Inoltre entrambi i disturbi sono singolarmente associati a riduzione di salute, longevità e qualità di vita, sia per chi ne sia affetto, sia per i familiari di primo grado (anche considerata la loro componente genetica), con un ulteriore impatto negativo quando concomitanti. In particolare l'ADHD, è di per sé associato a DSA, disturbo oppositivo provocatorio nel periodo dello sviluppo e disturbo della condotta in età adulta, disturbi dell'umore, disturbi d'ansia e disturbi del sonno (Ibid.).

Al secondo posto per prevalenza tra le comorbidità dello spettro autistico, vi sono i disturbi d'ansia (in ordine di frequenza, fobia-specifica, ansia generalizzata, panico e agorafobia), che si possono individuare circa nel 20% dei casi (Ibid.).

Spesso è difficile comprendere se alcuni segni e comportamenti molto simili a livello clinico, siano dei sintomi ansiosi, o siano semplicemente parte integrante della presentazione clinica dello spettro, ovvero potrebbero essere reazioni maladattive di stress e angoscia di fronte a fattori di imprevedibilità, rottura di una routine, o difficoltà a comprendere i contesti sociali (Ibid.).

Infatti, le due sintomatologie tendono ad essere particolarmente sovrapposte, e può risultare ulteriormente complesso esplorare la natura dei sintomi ansiosi nei frequenti casi di ASD che presentano disturbi del linguaggio, alessitimia (ridotta capacità di comprendere e nominare le proprie emozioni) e alterazioni nell'interocezione (riconoscimento delle proprie sensazioni somatiche). Potrebbe dunque essere utile riconoscere alcune peculiarità dello spettro nelle manifestazioni ansiose tra cui, oggetti fobici insoliti, o stati di attivazione legati a cambiamenti e circostanze non prevedibili che rompono pattern confortevoli di ripetitività (Ibid.).

Un altro tratto clinico dell'ASD, altrettanto trasversale nella sintomatologia dei disturbi psichiatrici, è la disregolazione emotiva. In particolare, è un tratto ricorrente nei disturbi di personalità, insieme a compromissione del funzionamento sociale. Non a caso, studi di prevalenza hanno evidenziato un crescente numero di pazienti con Disturbi di personalità, soprattutto di Cluster A e C, che ottengono anche una diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico in comorbidità (Ibid.).

E' stato osservato, ad esempio, come lo sviluppo di un Disturbo di personalità Ossessivo-Compulsivo e in particolare l'evidente presenza di caratteri di perfezionismo, rigidità, scrupolosità, ipercontrollo, potrebbero suggerire anche la presenza di spettro autistico, che tipicamente presenta questi stessi tratti in larga misura (Ibid.)

Nel caso del Disturbo di personalità Schizoide, su un campione di pazienti con comorbidità di ASD, è stato evidenziato come la presenza del secondo sia associata a peggioramento dei sintomi in adolescenza (Ibid.).

Anche nota è l'elevata associazione tra ASD e Disturbo di personalità Borderline, entrambi particolarmente associati a comportamenti autolesivi e distruttivi, come strategia disfunzionale di regolazione emotiva (Ibid.).

Altri disturbi di personalità spesso diagnosticati in comorbidità con lo spettro autistico, sono quelli Narcisistico e Antisociale, Paranoide, Schizotipico ed Evitante (Ibid.).

Inoltre, si stima che l'OCD (Disturbo ossessivo-compulsivo) verifichi una prevalenza che varia in un range di 9 e 22% tra le persone con ASD. Indagare la natura e origine del tratto clinico di comportamento ripetitivo, che nell'OCD coincide con una compulsione tesa a rispondere ad un'ossessione intrusiva ed egodistonica, può essere difficoltosa nella persona con ASD, a causa di caratteri quali scarso insight sulle emozioni sottostanti e/o ricorrenza di disabilità intellettiva. Si può riscontrare una significativa sovrapposizione di sintomi emotivo-comportamentali di intensa rabbia e distress nel momento in cui l'individuo è ostacolato nel portare a compimento l'azione compulsiva / rituale (Ibid.).

Tra le persone con Disturbo dello Spettro autistico, una maggioranza che varia da 50% all'80% soffre di Disturbi del sonno (SD), con una frequenza maggiore e in maniera più persistente, rispetto alla popolazione neurotipica. Tali disturbi sono spesso presenti dalla nascita nei bambini con ASD, e al contrario di quanto avviene per i bambini di sviluppo tipico, nel loro caso, l'ansia e l'oppositività associati al momento del riposo notturno, aumentano con gli anni. Inoltre, i SD possono essere peggiorati dalla presenza parallela di epilessia o altri disturbi psichiatrici (Ibid.).

La riduzione qualitativa e quantitativa del sonno, insieme con la generale alterazione dei ritmi circadiani, risultano avere un impatto negativo sul funzionamento quotidiano. In particolare si traducono in intensificazione dei sintomi principali dello spettro, aumento di ritiro sociale e di sintomi ansioso-depressivi, inasprimento di irritabilità e iperattività. Inoltre, data l'importanza del sonno per le funzioni cerebrali, la sua alterazione ha un impatto negativo anche sui processi di apprendimento (Ibid.).

Anche la percentuale di prevalenza dei disturbi dell'umore è significativamente più alta negli individui che si collocano nello spettro autistico, verificando un tasso di 11% per il disturbo depressivo maggiore, e 5% per il disturbo bipolare, contro 7% e 1% nella popolazione generale (Ibid.).

Un rischio ricorrente, è che la manifestazione clinica della depressione, venga spiegata unicamente alla luce della presenza di spettro autistico, e non venga riconosciuta come possibile comorbidità. Invece, spesso, la co-occorrenza di un disturbo dell'umore, può essere segnalata da sintomi dell'ASD più intensi del solito: maggiori irritabilità, tratti compulsivi e ossessivi, oppure variazioni nell'intensità delle stereotipie, sintomi catatonici, diminuzione del linguaggio verbale e/o dell'interazione sociale, sbalzi d'umore, comportamenti autolesivi, e aumento di sintomi neurovegetativi (Ibid.). Inoltre, nelle persone con ASD e quoziente intellettivo nella norma, la più conscia percezione delle proprie difficoltà sociali ed il conseguente impatto negativo sull'autostima, determinano una più elevata vulnerabilità allo sviluppo di sintomi depressivi (Ibid.).

Altri disturbi comunemente associati allo spettro autistico, con dimostrata condivisione di caratteri neurobiologici e neuropsicologici, sono la Sindrome di Tourette e altri Disturbi da Tic.

Infine, dai risultati della meta-analisi di Hossein e colleghi, pubblicata nel 2020, si evince che la prevalenza dei FED all'interno dell'ASD risulta essere di: 6.7% per l'anoressia nervosa (AN), 2.7% per la Bulimia Nervosa e 1.4% per il Disturbo da Binge-Eating.

I problemi di restrizione e selettività alimentare, sono tipicamente associati allo spettro autistico, per aspetti sensoriali e/o per aderenza a pattern di ripetitività, e anche a causa dei ricorrenti disturbi gastrointestinali.

Tuttavia, questi stessi sintomi possono essere ricondotti alla comorbidità di un Disturbo del comportamento alimentare, qualora si comprenda che tali comportamenti siano attuati in funzione di peso e immagine corporea (Barlattani et al., 2023).

Gli studi condotti da Gillbert a partire dai primi anni 80, rilevavano come il Disturbo dello Spettro Autistico e alcune forme di FED, presentassero una sintomatologia comune, e come la loro concomitanza si tramandasse anche geneticamente all'interno delle famiglie. E' stato il punto di partenza per giungere alle attuali teorie sulla presenza di alcuni fattori neurobiologici comuni nell'eziologia dei due gruppi di disturbi, per esempio alla base di caratteristiche neuropsicologiche condivise, soprattutto da ASD e AN, quali deficit della teoria della mente e alterazioni nella coerenza centrale (ibid.).

Ad ogni modo, i comportamenti di restrizione e selettività alimentare necessitano di monitoraggio, soprattutto quando severi, in quanto possono determinare quadri di malnutrizione, con carenze nutrizionali e problemi medici associati (Ibid.).

La meta-analisi di Lai e colleghi, rileva una prevalenza del 4% dei Disturbi dello Spettro della Schizofrenia tra le persone con ASD, con maggior frequenza nei quadri caratterizzati da disabilità intellettiva. Nei quadri di esordio schizofrenico precoce, è maggiore la probabilità di identificazione dello spettro autistico.

Gli stessi autori citano i Disturbi da Comportamento Dirompente, del Controllo degli Impulsi e della Condotta, con co-occorrenza del 12%.

Inoltre molti recenti studi si sono interessati alla presenza e natura di Disforia di Genere / Incongruenza di Genere tra le persone con ASD, che raggiunge un tasso dell'11%, significativamente più alto rispetto alla prevalenza nella popolazione generale.

Si tratta di dati derivati da una meta-analisi, che sottolinea anche come la sofferenza associata a queste condizioni sia frequentemente accompagnata da comportamenti autolesivi e suicidari, e come essa si sommi al già significativo carico sintomatologico dello spettro (Kallitsounaki, e coll 2023).

Globalmente, l'ampia varietà di comorbidità psichiatriche associate all'ASD, ha un impatto negativo sulla prognosi, con significativo aumento dei livelli di mortalità: esse possono peggiorare il decorso clinico, si associano a maggiore suicidalità e riducono la compliance al trattamento, soprattutto farmacologico (Barlattani et al., 2023). È noto anche come l'ASD sia spesso associato ad altre condizioni mediche e neurologiche, come l'epilessia. Riconosciuti da numerosi studi, ci sono i disturbi gastrointestinali quali diarrea e stipsi, reflusso gastroesofageo, sindrome del colon irritabile e colite, frequentemente associati restrizione alimentare e/o elevata selettività (Hodges et al., 2020).

Il trattamento di questi disturbi favorisce anche l'attenuazione di altri disturbi comportamentali o del sonno, che ne sono in parte influenzati (Neuhaus, e coll. 2018). In più, si riscontra un maggior tasso di obesità e condizioni di sovrappeso nei bambini con ASD, rispetto a quelli neurotipici. Alcune spiegazioni potrebbero essere lo stile alimentare improprio, sedentarietà o l'utilizzo di farmaci con effetti sul metabolismo. A sua volta l'obesità è un fattore di rischio per disturbi cardiovascolari, ipertensione, insulino-resistenza, diabete mellito di tipo, apnea notturna e altre condizioni mediche (Casanova e coll. 2020).

Infine, l'insorgenza di comportamenti problematici è spesso osservata nelle persone con disturbo dello spettro autistico, per esempio a causa di intolleranza verso stimoli sensoriali o per interazioni indesiderate. È un aspetto spesso considerato come

intrinseco allo spettro, tuttavia talvolta potrebbe trattarsi di una risposta maladattiva alla presenza di una comorbidità medica o psichiatrica (Barlattani e coll. 2023).

1.6 EPIDEMIOLOGIA

World Health Organization, WHO: “It is estimated that worldwide about 1 in 100 children has autism. This estimate represents an average figure, and reported prevalence varies substantially across studies.”- 2023

Centers for Disease Control and Prevention, CDC: “About 1 in 36 children has been identified with autism spectrum disorder (ASD) according to estimates from CDC’s Autism and Developmental Disabilities Monitoring (ADDM) Network.” - 2023

I più recenti studi epidemiologici sul Disturbo dello Spettro Autistico a livello globale, rivelano che, mediamente nel mondo, 1 bambino su 100 è nello spettro autistico, con rapporto maschi-femmine di 4.2, e valore mediano di disabilità intellettiva concomitante del 33% (Zeidan e coll. 2022).

L’ASD è un disturbo che colpisce tutte le categorie razziali, etniche e socioeconomiche (Hodges et al., 2020).

Tuttavia, guardando più a fondo nei dati di prevalenza globale, si riscontra ancora una significativa discrepanza tra le diverse aree geografiche e all’interno di gruppi etnici e socio-economici; all’interno di molti paesi a reddito medio-basso, la prevalenza dell’ASD è ancora sostanzialmente sconosciuta (Zeidan e coll. 2022).

La revisione sistematica condotta da Zeidan e colleghi (2022), sugli studi di prevalenza globale compiuti dal 2012 al 2021 in 34 Paesi, rivela come da alcuni centri di studio, provengono stime significativamente più alte di 1/100, soprattutto dagli Stati Uniti (1 bambino su 36) e dal Nord Europa. Alcune ipotesi tese a spiegare queste differenze sociodemografiche (prevalenze che variano da 1 su 10,000 a 436 su 10,000), si proiettano su riflessioni eziologiche: potrebbe esserci l’influenza di diversi fattori biologici e/o ambientali sullo sviluppo dell’ASD (Ibid.).

Altre interpretazioni propongono invece, come elemento discriminante, la possibilità di accesso ai servizi, e la presenza di diverse barriere sistemiche, sociali o culturali (stigma), nelle varie aree del mondo. Si evidenzia il potenziale ruolo delle disuguaglianze nella salute, dovute all’appartenenza a minoranze etniche o gruppi socio-economici marginalizzati (Ibid.)

Uno degli ultimi studi epidemiologici più autorevoli ed estesi, è stato condotto negli Stati Uniti dal CDC, Center for Disease Control and Prevention, nel 2020 (Ibid.) Il Sistema di Sorveglianza Nazionale utilizzato è l'ADDM, Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, che per più di vent'anni ha supervisionato e raccolto i dati relativi ai casi di Disturbo Dello Spettro Autistico in numerose aree degli USA (Arizona, Arkansas, California, Georgia, Maryland, Minnesota, Missouri, New Jersey, Tennessee, Utah, and Wisconsin) (Maenner e al., 2023).

L'ultima rilevazione dell'ADDM mostra che nel 2020, per ogni 1000 bambini di 8 anni, la prevalenza di ASD è di 27.6, ovvero, il disturbo colpisce 1 bambino su 36, con rapporto maschi:femmine di circa 4:1. Nel 2018, la stima rilevata era stata 1 su 44 (Ibid.).

Se negli anni precedenti, si evidenziava una prevalenza più elevata tra i bambini bianchi, rispetto a quelli neri o ispanici, i risultati relativi all'anno 2020, per la prima volta mostrano un'inversione a favore dei gruppi etnici non caucasici (Ibid.).

Inoltre, i dati mostrano come i bambini neri con diagnosi, continuano ad avere maggiore probabilità di presentare una disabilità intellettiva concomitante, rispetto ai bambini di altre etnie. Considerato un fattore di minore accesso ai servizi, questa differenza solleva l'ipotesi di sottodiagnosi tra i bambini neri con abilità intellettive nella norma (Ibid.)

In particolare, accanto alla popolazione nera, anche quella femminile vede un continuo aumento di prevalenza, che segnala il bisogno di garantire a tali gruppi un'equa identificazione rispetto al passato (Ibid.)

Ad ogni modo, negli ultimi anni, è stato registrato un esponenziale trend di incremento nel numero di casi di ASD, sia nella popolazione clinica, che in quella generale (Hodges et al., 2020) (Matson et al., 2011) (Zeidan et al., 2022).

1.7 A CHE PUNTO È LA RICERCA

L'ingente aumento di prevalenza registrato per il Disturbo dello Spettro Autistico, nel corso degli ultimi due decenni, è un dato controverso che ha destato stupore e preoccupazione, e allo stesso tempo ha contribuito ad alimentare l'interesse e la motivazione della comunità scientifica verso una sempre maggiore conoscenza e identificazione della condizione.

Alcune ricerche hanno indagato il possibile effetto di fattori ambientali sull'evoluzione della prevalenza. Per esempio, si citano le più avanzate tecniche mediche nella gestione delle complicazioni ostetriche, con più frequenti ospedalizzazioni neonatali e maggior tasso di sopravvivenza dei bambini nati prematuri: ciò potrebbe tradursi nell'aumento di quella popolazione che si è dimostrato essere colpita maggiormente da disturbi neuroevolutivi, per fattori di rischio peri, pre e postnatali. (Matson & Kowloowski, 2011).

Tuttavia, una maggiore mole di studi, suggerisce che, data l'entità dell'incremento delle diagnosi, è improbabile che un tale fenomeno sia dovuto semplicemente ad un incremento di incidenza. Piuttosto, si evidenzia il merito dell'enorme progresso delle istituzioni scientifiche, mediche e educative nell'individuazione dell'ASD, insieme a più alti livelli di consapevolezza pubblica e diffusione mediatica (Matson & Kowloowski, 2011, Zeidan et al., 2022).

Sono stati introdotti nuovi strumenti di screening e identificazione precoce, così come studi epidemiologici a più ampio raggio (soprattutto population-based). I dati di prevalenza continuano a crescere anche al di fuori della società occidentale, a dimostrazione del progressivo superamento delle disparità geografiche nel riconoscimento e/o trattamento dell'ASD, anche grazie all'utilizzo di strumenti di validità trans-culturale (Zeidan et al., 2022).

Inoltre, l'aumento delle diagnosi potrebbe rispecchiare l'ampliamento della definizione clinica di "Autismo" e dei rispettivi criteri diagnostici nel tempo.

Di seguito, alcuni aspetti della concettualizzazione attuale, determinanti in tal senso:

- Elevata variabilità dei quadri clinici;
- Funzionamento intellettivo che può variare da grave disabilità a QI sopra la media;

Condizione che dura tutta la vita, diagnosticabile anche in età adulta (Zeidan et al., 2020, Matson & Kowloowski, 2010, Hull et al., 2020).

Si evidenzia un netto miglioramento nell'identificazione dei casi di ASD senza disabilità intellettiva: aumenta il numero di richieste specialmente da parte di donne, per le quali, è stato stimato un rischio elevato di sottodiagnosi o diagnosi tardiva, rispetto agli uomini (Hull et al., 2020).

Come si evince dal lavoro di Zeidan e colleghi (2022), con una certa coerenza tra gli studi, le donne appaiono meno predisposte allo sviluppo del Disturbo dello Spettro Autistico. Tuttavia, da una parte, vi è un evidente gender bias, d'altra parte si

riscontrano fattori genere-specifici come minor presenza di sintomi esternalizzanti e maggiore tendenza a mascherare i propri sintomi (camouflaging), tutti fattori che rendono più complesso l'accesso alla diagnosi, rispetto alla popolazione maschile.

Infatti, una sfida particolarmente attuale per la comunità scientifica è il riconoscimento e abbattimento di quei limiti che purtroppo ostacolano ancora una diagnosi precoce e accurata della popolazione femminile. L'analisi di questi limiti e le nuove prospettive di ricerca sul tema, saranno approfonditi nei capitoli successivi.

CAPITOLO 2

2. LE IMPLICAZIONI DEL GENERE FEMMINILE SULLA DIAGNOSI DI ASD

1.1 QUAL È IL REALE RAPPORTO TRA MASCHI E FEMMINE NELLO SPETTRO AUTISTICO?

Questa sezione, si appresta ad approfondire la tematica delle differenze di genere nell'epidemiologia del Disturbo dello Spettro Autistico. Si desidera indagare le motivazioni alla base dell'evidente discrepanza riscontrata nel rapporto maschi:femmine (male to female ratio MFR) tra le persone diagnosticate nello spettro autistico, ed in particolare il minore accesso delle donne ad una diagnosi accurata e precoce.

Gli studi epidemiologici più recenti, citati nel Capitolo 1, evidenziano che le donne sono colpite dall'ASD in minor misura rispetto agli uomini, e si tratta di un dato costante nella storia dell'Autismo, sin dalle prime osservazioni e concettualizzazioni di questa condizione (Kanner, 1943, Asperger, 1944).

Facendo invece riferimento a dati più attuali, si è riscontrato che nella popolazione clinica, le donne con ASD presentano con più frequenza una disabilità intellettiva e mediamente ricevono una diagnosi più tardiva rispetto agli uomini. Uno studio che lo dimostra, si è basato sul Medical Birth Registry of Norway: tale strumento registra che nella popolazione che ha ricevuto diagnosi tra 2008 e 2015, la MFR si riduce in presenza di disabilità intellettiva e progressivamente con l'aumentare dell'età (Posserud et al., 2021).

Ciò ha sollevato il sospetto che ci siano maggiori limiti e difficoltà nell'identificare la popolazione femminile nello spettro, soprattutto in assenza di compromissione di funzioni intellettive e linguaggio (Apa, 2013).

Negli anni, questi aspetti hanno generato numerosi quesiti all'interno della comunità scientifica, rispetto ai motivi della preponderanza maschile diagnosticata nello spettro autistico. Di seguito, si passeranno in rassegna diversi studi che hanno cercato risposte in merito, indagando l'eziologia del disturbo, la validità dei criteri diagnostici e la sensibilità degli strumenti rispetto a caratteri genere-specifici.

Nel 2017, Loomes e colleghi, sono i primi autori a svolgere una meta-analisi con l'obiettivo di ottenere una stima accurata della prevalenza tra maschi e femmine; viene condotta sugli studi epidemiologici pubblicati dal 1992 al 2011 in Europa, Asia e Nord America, dall'introduzione del DSM-IV e dell'ICD-10 (International Classification of Diseases).

Gli studi analizzati nella loro ricerca, mostravano un'estrema variabilità, sia nei risultati (MFR da 8:1 a 2:1), sia nei metodi, sia nei campioni utilizzati. Ad esempio, differivano per fascia di età presa in considerazione, ed in tal caso, un limite di validità può essere il fatto che le donne ricevono la diagnosi mediamente più tardi, e che di conseguenza siano sottorappresentate nelle prevalenze rilevate in gruppi più giovani (Loomes et al., 2017).

Gli autori, individuando quegli studi di più alta qualità metodologica e più probabile validità, e giungono alla conclusione che, diversamente dal rapporto M/F di 4:1 ampiamente condiviso da molti studi, la prevalenza dello spettro autistico tra bambini e bambine si avvicina più verosimilmente al 3:1 (Ibid.).

Tra le variabili metodologiche esaminate, il metodo di identificazione dei casi (attivo o passivo) è risultato un fattore predittivo sulle stime di prevalenza dell'ASD. Quello attivo consiste nella ricerca di casi su un campione preso dalla popolazione generale; tra gli studi epidemiologici che si servono di questo metodo, si riscontrano dati più coerenti e simili, e con minore rapporto M/F. Invece gli studi che utilizzano il metodo passivo, ovvero che raccolgono i dati relativi ai casi già riconosciuti e inseriti in database preesistenti (es. diagnosi cliniche, sistemi di sorveglianza), mostrano elevata eterogeneità e maggiore discrepanza tra maschi e femmine (Ibid.).

Questo andrebbe a confermare l'ipotesi, già espressa in altre ricerche, che all'interno della popolazione generale vi sia una componente femminile che incontra i criteri di Disturbo dello Spettro Autistico, ma che concretamente non riceve diagnosi, e/o riceve una diagnosi errata (Loomes et al., 2017, Russell et al., 2011, Ferri et al., 2018).

E sulla base di ciò, Loomes e colleghi (2017), indagano la presenza di un gender bias nei processi diagnostici, che aumenterebbe per le donne il rischio di sottodiagnosi, misdiagnosi e diagnosi tardiva dell'ASD.

Inoltre, la rilevazione dei sintomi autistici attraverso valutazioni di tipo parent-report, mostrerebbe una prevalenza anche maggiore del disturbo nelle donne, tale da raggiungere un rapporto M/F di 2:1. Tuttavia, nonostante i punteggi anche severi, spesso le stesse partecipanti non soddisferebbero i criteri diagnostici relativi all'area sociale, sensoriale o comportamentale. Infatti, gli stessi autori, suggeriscono che

sarebbe essenziale verificare che i criteri siano sufficientemente sensibili e/o rappresentativi rispetto alle presentazioni femminili (ipotesi di un “bias gnoseologico”). Se così non fosse, sarebbe probabile che i criteri si basino su una rappresentazione ed esemplificazione tipicamente maschile (Ibid.).

La meta-analisi e revisione sistematica, presa in considerazione, evidenzia che anche la variabile di presenza di Disabilità Intellettiva (ID) in comorbidità con lo spettro autistico, risulta essere un fattore di significativa influenza sulle stime di prevalenza dei due generi. Prendendo in analisi gli studi che hanno specificato il livello intellettivo dei partecipanti, è stato possibile rilevare quanto di seguito:

- nei gruppi di partecipanti con maggior livello di QI (quoziente intellettivo), la prevalenza di ASD è maggiore negli uomini, rispetto alle donne;
- negli studi con maggior numero di casi riconosciuti con ID concomitante, il rapporto maschi:femmine è più basso (Ibid.).

Questo significherebbe che la popolazione femminile diagnosticata nello spettro autistico, presenta più frequentemente una compromissione del funzionamento intellettivo, mentre più rare sono le donne autistiche con QI nella norma. Gli stessi autori citano alcune interpretazioni di tale fenomeno: da una parte il QI più elevato potrebbe essere un fattore protettivo per le donne rispetto allo sviluppo del disturbo, oppure potrebbe esserci un mancato riconoscimento dei casi di ASD femminile senza ID (Ibid.).

Vi sono vari studi a testimoniare che, le donne che ricevono diagnosi, in media, presentano un quadro clinico generalmente più grave, e al contrario gli uomini con ASD ed elevato QI, apparirebbero sovra rappresentati. Questo determina che, rispetto agli uomini, le donne devono presentare maggiore compromissione e complicazioni aggiuntive, per essere riconosciute nello spettro autistico, mentre nei casi più lievi, l'accesso ad una diagnosi è meno garantito (Zeidan et al., 2022, Hull et al., 2020).

Ad ogni modo, gli studi epidemiologici forniscono dati schiacciati: mentre nella popolazione clinica, il rapporto M/F è pari a 4:1, invece i dati ottenuti attraverso l'utilizzo di valutazioni gold standard (ovvero riconosciute dalla letteratura come le più valide) sulla popolazione generale, rivelano un rapporto di 1 donna ogni 3 uomini. Questo dimostra che la popolazione femminile è sottodiagnosticata, e Loomes e colleghi (2017) forniscono una sintesi delle teorie esistenti in letteratura, per spiegare tale fenomeno.

Una possibile spiegazione è la minaccia del gender bias sul processo diagnostico, ovvero la tendenza a considerare il Disturbo dello Spettro Autistico come

principalmente maschile, e di conseguenza a sottovalutare o escludere la presenza del disturbo nella popolazione femminile (Ibid.).

Un'altra spiegazione, sempre più accreditata, è che esista un Fenotipo Femminile dello Spettro con caratteri che si differenziano in qualche misura da quelli descritti dai criteri e identificati dagli strumenti attuali. In particolare, gli autori fanno riferimento al fatto che le donne nello spettro autistico tendono ad avere interessi ristretti meno evidenti o eclatanti, dunque più difficili da individuare come clinici. Inoltre, è emerso da numerosi studi che nella popolazione femminile con ASD, sia particolarmente presente il fenomeno del camouflaging, tendenza a mascherare i propri sintomi (Ibid.). Seppur sia possibile validare l'ipotesi che le donne non siano sufficientemente rappresentate nelle stime di prevalenza del Disturbo dello Spettro Autistico e che di conseguenza la discrepanza tra uomini e donne sia minore, la significativa predominanza nel genere maschile resta un dato di fatto (Loomes et al., 2017, Zeidan et al., 2022, Maenner et al., 2023).

Numerosi studi hanno indagato nel tempo, dunque, la maggiore vulnerabilità degli uomini allo sviluppo dell'ASD, generando un consistente filone di ricerca eziologica che identifica il sesso maschile come fattore di rischio genetico, e indicatore biologico. E parallelamente, si ipotizza che le donne invece possano essere biologicamente più "protette" rispetto alla manifestazione del disturbo. Ne sono derivate anche teorie di ampio riscontro, quali l'Extreme Male Brain (EMB) theory o Teoria del Cervello Maschile Estremo, e la Female Protective Effect (FPE) theory, alias teoria dell'Effetto Femminile Protettivo (Loomes et al., 2017, Zeidan et al., 2023, Hull et al. 2020).

Per quanto la maggiore vulnerabilità biologica degli individui di sesso maschile possa in parte spiegare la maggioranza di uomini diagnosticati nello spettro autistico, allo stesso tempo non è possibile sapere in quale misura, le attuali stime di prevalenza, siano influenzate dagli evidenti limiti nella diagnosi delle donne con ASD (Loomes et al., 2017).

In conclusione, la letteratura esistente, suggerisce che da una parte gli uomini appaiono geneticamente più predisposti allo sviluppo del disturbo, dall'altra parte, le donne autistiche potrebbero essere sottostimate, a causa di un'espressione fenotipica che differisce da quella maschile di riferimento, e per la presenza di limiti e bias diagnostici. Le due ipotesi non si escludono a vicenda, e saranno entrambe approfondite di seguito (Hull et al., 2020).

1.2 IL SESSO BIOLOGICO COME FATTORE EZIOLOGICO

Gli individui di sesso maschile risultano affetti dal Disturbo dello Spettro Autistico in misura significativamente maggiore, rispetto all'altro sesso, e dunque biologicamente più vulnerabili allo sviluppo di tale condizione. Attualmente, il sesso maschile, infatti, è uno dei fattori eziologici meglio consolidati nella ricerca della patogenesi dello spettro autistico (Zeidan et al., 2022).

Baron-Cohen, psicologo e direttore del Centro di ricerca sull'autismo nell'Università di Cambridge, nel 2002, pubblica un articolo in cui presenta il contenuto e le evidenze scientifiche relative alla teoria dell'Extreme Male Brain (EMB), derivata da ampissimi studi su differenze sessuali e tratti autistici.

Innanzitutto, attraverso gli studi legati all'“Emphathizing-Systemizing” Theory, che sarà poi integrata nell'EMB, sono stati individuati e testati due profili cognitivi e psicologici, rispettivamente più comuni in persone di sesso maschile e femminile:

Le donne, in media, presenterebbero maggiori abilità empatiche degli uomini;

Gli uomini, in media, presenterebbero maggiori abilità di sistematizzazione (organizzare o analizzare informazioni in un sistema e/o secondo regole) e al contrario maggiori difficoltà a empatizzare ed esprimere emozioni.

Viene in seguito evidenziato come questi tratti tipicamente “mascolini” siano particolarmente forti nelle persone autistiche, affermando dunque che queste possiedano una mente “estremamente maschile”, come Hans Asperger aveva già suggerito informalmente nel 1944.

L'EMB Theory, dunque, propone il ruolo eziologico degli androgeni e degli ormoni sessuali maggiormente presenti negli individui maschi, nello sviluppo di sintomi tipici dello spettro autistico, determinando la più frequente insorgenza del disturbo degli uomini (Baron-Cohen, 2002, Hull et al., 2020).

A favore di questa ipotesi, alcuni studi citati nella revisione narrativa di Hull e colleghi (2020), avrebbero individuato un'alterazione di androgeni persone di sesso femminile diagnosticate con ASD. Inoltre, successivi studi di Baron-Cohen e colleghi (2011) ipotizzano che le donne, grazie ad un livello minore di androgeni, risulterebbero in qualche modo più “protette”.

Tuttavia, non è stato dimostrato il ruolo patogenetico di elevati livelli di androgeni, sia intrauterini sia postnatali, nello sviluppo del Disturbo dello Spettro Autistico, né al momento sono stati individuati con certezza i fattori protettivi nelle donne (Hull et al., 2020).

Eppure, sono numerosi gli studi a favore dell'ipotesi che la discrepanza di genere nella prevalenza dell'ASD, possa derivare anche da elementi intrinseci al genere femminile, che ridurrebbero la probabilità di manifestare il disturbo e/o la gravità del quadro clinico (Ibid.).

La teoria più accreditata è quella del “Female Protective Effect”, secondo la quale, a parità di fattori di rischio, sia ambientali che genetici, l'espressione clinica del disturbo nelle donne, risulta meno marcata, rispetto alla manifestazione negli uomini. Per esempio, è stato dimostrato come l'esposizione a sostanze farmacologiche durante la fecondazione in vitro, aumenti il rischio di ASD per i nati maschi più che per le femmine (Ibid.)

E viceversa, prendendo in considerazione individui che mostrano una stessa intensità di sintomi, è stato verificato come quelli di sesso femminile presentassero un grado più alto di rischio genetico, per esempio per una presenza maggiore di mutazioni genetiche de novo. Allora se nelle donne, la sintomatologia dello spettro autistico è osservabile a partire da un difetto genetico più grave, allora la loro vulnerabilità al disturbo, potrebbe essere minore (Hull et al., 2020, Levy et al., 2011, Jacquemont et al., 2014).

Ad oggi, nessuno specifico fattore protettivo è stato effettivamente identificato, a favore di questa teoria. Inoltre, è stato dimostrato come una parte di popolazione femminile nello spettro autistico non riceve la diagnosi, pur in presenza di tratti autistici che raggiungono le soglie cliniche. Dal momento in cui esiste una porzione di donne potenzialmente nello spettro autistico, di cui non si conosce il profilo genetico e la corrispondente manifestazione clinica, la teoria di un effetto protettivo, non è generalizzabile, per assenza di un campione realmente rappresentativo (Hull et al., 2020).

1.3 GENDER BIAS IN DIAGNOSI E CONCETTUALIZZAZIONE DEL DISTURBO

La meta-analisi di Loomes e colleghi (2017), ha reso evidente che, anche in presenza di tratti clinici che soddisfano i criteri diagnostici di ASD, per le donne c'è maggior rischio di non ricevere diagnosi. Per questo, si parla di Gender Bias.

Lo stereotipo dell'Autismo come disturbo tipicamente maschile aumenta il rischio che i professionisti coinvolti nel processo di diagnosi, operino con un pregiudizio di genere, ovvero valutando la presenza di spettro autistico sulla base del genere della persona, e sottovalutando dunque la possibilità che si presenti in individui di genere

femminile. Nel concreto, la minaccia rappresentata dal gender bias, si traduce in ridotta attenzione e sensibilità nel cogliere sintomi di ASD in bambine, ragazze e donne adulte, da parte di medici di base, pediatri, insegnanti, psicologi e psichiatri (Loomes et al., 2017).

L'autrice Sarah Hendrickx, donna autistica ed esperta nella valutazione di quadri femminili di ASD, ha raccolto numerose testimonianze di donne che raccontano le sfide incontrate nel proprio percorso di diagnosi. Molte di loro hanno riferito di aver ricevuto per anni risposte professionali di scetticismo, negazione o noncuranza rispetto al sospetto di essere nello spettro, o che la propria figlia fosse nello spettro autistico, proprio in quanto donne. Si tratta di una reazione frequente anche nel confronto con conoscenti e persone care, che genera vissuti di scoraggiamento e incomprensione. Altre invece raccontano di non aver mai ipotizzato che tale condizione potesse spiegare le loro difficoltà, proprio perché fuorviate, a loro volta, dallo stereotipo di “bambino autistico ossessionato dai treni e che sfarfalla con le mani” (Hendrickx, S., & Hendrickx, J. 2024).

D'altra parte, anche nella valutazione clinica, spesso, si indaga la presenza di interessi specifici e comportamenti ripetitivi tipici del quadro maschile, come gli orari dei treni o i numeri, mentre le bambine e ragazze con ASD potrebbero manifestare interessi più conformi al proprio genere, come bambole o animali, che passano quindi inosservati, nonostante l'aspetto di intensità e ripetitività (Superkar et al., 2015, Hull et al., 2020). La confermata evidenza dell'impatto del gender bias sui processi di identificazione di ASD nelle donne rimarca sempre più la necessità di riconoscere e abbattere questo ostacolo ed errore valutativo, sia all'interno della comunità scientifica, sia nella pratica clinica e educativa, al fine di favorire diagnosi precoce e adeguato supporto (Loomes et al., 2017).

Tuttavia, è essenziale riflettere anche su quanto a lungo questo bias abbia accompagnato la ricerca sull'autismo, e di conseguenza, quanto abbia influenzato la concettualizzazione del disturbo.

Certamente, Leo Kanner e Hans Asperger, noti pionieri del campo, negli anni '40, avevano considerato la presenza di donne nella popolazione affetta dal disturbo. Tuttavia, la prima descrizione del quadro clinico di autismo, si è basata quasi completamente su individui maschi (Kopp & Gillberg, 1992).

Infatti, già negli anni '90, Kopp e Gillberg (1992), valutavano il rischio che il rapporto maschi:femmine conosciuto fino ad allora, non includesse numerosi casi di donne autistiche che non riuscivano a soddisfare completamente i criteri e/o venivano

classificate con altre diagnosi. Il loro studio indaga la storia e il funzionamento di alcune bambine dai 6 ai 10 anni, per le quali vari specialisti negli anni precedenti, non avevano considerato un quadro di autismo. Eppure, avevano mostrato precocemente anomalie nello sviluppo di abilità motorie, sociali, comunicative e immaginative, coerenti con i criteri diagnostici di disturbo autistico o autismo infantile.

Dunque, gli autori hanno ipotizzato che le manifestazioni comportamentali femminili non fossero descritte dalla presentazione clinica corrente, tipicamente maschile (Kopp & Gillberg, 1992).

Questo, è solo uno dei numerosi studi compiuti fino ad oggi, che evidenziano l'impatto del gender bias sulla reale comprensione del Disturbo dello Spettro Autistico.

Tale distorsione, non determina soltanto un impari accesso alla diagnosi tra uomini e donne, ma anche una ridotta conoscenza delle differenze di genere nell'espressione del disturbo. Infatti, concettualizzazione e descrizione del disturbo, si sono soprattutto basati sullo studio del campione maschile dominante e potrebbero esserne derivati, dunque, criteri e strumenti di valutazione complessivamente "male-biased", non comprensivi dei diversi caratteri femminili (Lai, et al., 2015).

1.4 I LIMITI DEGLI STRUMENTI DI VALUTAZIONE

La ricerca sta indagando anche l'efficacia degli strumenti di valutazione dell'ASD, rispetto al genere dei partecipanti. La letteratura recente evidenzia che molti strumenti costruiti fino ad oggi, potrebbero privilegiare una presentazione clinica tipicamente maschile.

La probabilità che un clinico produca una valutazione accurata è di fatto influenzata dagli esiti di tali strumenti e dal modo in cui sono integrati nel processo diagnostico; dunque, se essi non sono sensibili a caratteri genere-specifici, c'è un rischio elevato che vadano a depistare i professionisti dall'identificazione dell'ASD nella popolazione femminile (Hendrickx, S. & Hendrickx, J., 2024).

Attualmente la maggior parte degli strumenti rispecchia i criteri diagnostici del DSM-5 e non prende in considerazione le differenze di genere nella presentazione clinica, nè tantomeno include esempi clinici rappresentativi di esperienze femminili (Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024).

Infatti, la revisione sistematica di Wigham e colleghi (2019) ha evidenziato che le donne con ASD tendono ad avere punteggi più bassi degli uomini quando valutate con questionari e scale di valutazione per i tratti autistici.

È molto probabile che tali strumenti falliscano nell'individuare le presentazioni femminili in cui alcune dimensioni sintomatologiche risultano più sfumate. Ad esempio, il camouflaging può determinare maggiori abilità di comunicazione non verbale nelle donne. La valutazione di questa dimensione nell'ADOS-2, può mascherare la presenza di altri tratti autistici e influire sul punteggio finale (Rynkiewicz et al., 2016).

L'ADOS-2 (Autism Diagnostic Observation Schedule, seconda versione), è uno degli strumenti più comunemente utilizzati; tuttavia, è stato dimostrato di recente che tende ad escludere le donne con ASD, con un rischio due volte e mezzo maggiore rispetto agli uomini (D'Mello et al., 2022).

Nello studio di Cumin e colleghi (2022), sono stati intervistati professionisti esperti nella diagnosi di ASD, rispetto ai metodi utilizzati per i casi femminili. Questi riferiscono che abbastanza di frequente, l'utilizzo dell'ADOS-2 conduce a falsi negativi nelle donne autistiche senza disabilità intellettiva. Piuttosto, gli stessi professionisti si trovano a fare affidamento su alcuni caratteri ricorrenti nei percorsi delle donne che richiedono e ottengono la diagnosi: una presentazione di genere androgena e fluida, il racconto di fallimenti in ambiti personali o professionali, scarsità di relazioni con altre donne coetanee e neurotipiche, la richiesta di valutazione al fine di comprendere meglio sé stesse. Tali aspetti non sono annoverati né da criteri né dai questionari, ma almeno informalmente, sulla base dell'esperienza clinica dei professionisti intervistati, possono segnalare la presenza di spettro autistico.

Inoltre, nelle scale di auto-valutazione dei tratti autistici, le donne ottengono punteggi più alti degli uomini e significativamente più alti rispetto a quelli propri misurati con l'ADOS-2 e altri strumenti. Questo significa che, quando utilizzati gli strumenti diagnostici tradizionali, i sintomi dello spettro autistico risultano meno evidenti nelle donne, mentre la loro percezione soggettiva dei sintomi e dei loro effetti è significativa (Ratto et al., 2022).

Un'indagine compiuta nel 2023 mostra che solo una minoranza di professionisti della salute mentale possiede una formazione comprensiva delle potenziali differenze di genere nell'ASD, mentre gli altri purtroppo dichiarano di non tener conto del genere per modulare la propria pratica valutativa e interpretare le scale diagnostiche (Freeman & Grigoriadis, 2023).

1.5 L'IPOTESI DEL CAMOUFLAGE

Un altro motivo per cui il Disturbo dello Spettro Autistico nella popolazione femminile potrebbe passare spesso inosservato, è che molte donne con ASD senza disabilità intellettiva, appaiono più socialmente abili di quanto ci si aspetterebbe clinicamente. Queste, nei contesti sociali, tendono a rendere meno evidenti le proprie difficoltà e a mimare comportamenti neurotipici, abilmente appresi. Tale fenomeno prende il nome di Camouflaging (“camuffamento”), e consiste dunque nell'utilizzo di varie strategie di coping sociale, che permettono loro di mimetizzarsi tra gli altri, rendendo meno riconoscibili i caratteri autistici (Hull et al., 2020 b).

Alcuni esempi frequenti sono: cercare di mantenere il contatto visivo, inibire i comportamenti ripetitivi in pubblico, copiare le espressioni facciali delle persone attorno, apprendere e riprodurre modelli di interazione tratti da libri o film.

Si è visto che queste strategie sono comuni alle persone con ASD a prescindere dal sesso; tuttavia, è una tendenza osservabile e misurabile in maggior misura nelle donne, e questo va a complicare e ritardare ulteriormente il raggiungimento di diagnosi di ASD nella popolazione femminile (Hull et al., 2020 a).

Infatti, una ricerca compiuta da Lai e colleghi (2011), ha messo a confronto le traiettorie di sviluppo di ragazzi e ragazze con uno stesso livello di sintomi autistici durante l'infanzia, e ha verificato che le seconde, crescendo, hanno mostrato maggiori abilità sociali e più strategie compensatorie nei contesti relazionali. Si riconosce nelle donne un maggior livello di autoconsapevolezza, così come una maggiore percezione della “necessità” di essere socialmente accettate.

Questo potrebbe determinare una più alta motivazione all'interazione sociale, che le spinge a impiegare la propria “mente sistemica” nell'osservazione, apprendimento e riproduzione dei comportamenti sociali altrui. Ne deriva che le ragazze con ASD riescono a costruire rapporti amichevoli che appaiono più tradizionali, rispetto ai ragazzi nello spettro. Un'impressione di buona integrazione sociale, dunque, può allontanare i sospetti riguardo alle reali difficoltà sociali, da parte degli adulti coinvolti nel periodo di crescita (Lai et al., 2011, Dell'Osso & Carpita, 2023).

All'interno dei processi di Camouflaging, sono state individuate tre modalità specifiche con cui molte donne riescono a ridurre la presentazione esterna del funzionamento autistico:

Masking: nascondere tratti autistici e fingere caratteristiche di una persona non autistica (per esempio nascondere agitazione e mostrare un viso sereno, limitarsi nel raccontare dei propri interessi);

Compensazione: attuare delle strategie alternative che compensino attivamente le proprie difficoltà, per raggiungere un certo obiettivo sociale (per esempio, copiare il linguaggio del corpo altrui, agire nei contesti sociali sulla base di schemi appresi);

Assimilazione: utilizzo di strategie tese ad integrarsi e confondersi con gli altri individui (per esempio evitare o forzare le interazioni sociali quando utile a passare inosservate o a non ricevere giudizi negativi) (Hull et al., 2020 b).

Talvolta, questi comportamenti sono attuati volontariamente, a partire dalla percezione di proprie difficoltà nell'interazione con l'ambiente, e a causa della sensazione di essere inadeguate socialmente. In altri casi, il mascheramento dei tratti autistici avviene attraverso processi più impliciti e adattivi che vanno a compensare inconsciamente i deficit socio-cognitivi sottostanti.

I processi di compensazione del Camouflaging, si possono collocare in un livello superficiale o profondo:

-Nel primo caso, si tratta di strategie che si limitano a generare un comportamento conforme alle aspettative sociali, senza influenzare i processi cognitivi alla base. Per esempio, imparare a sorridere quando gli altri lo fanno, nonostante non si comprenda un linguaggio ironico. La compensazione è esterna e apparente.

Nel secondo caso, si utilizzano processi cognitivi alternativi per raggiungere uno stesso obiettivo, dunque agendo in profondità sul funzionamento. Per esempio, si identifica un utilizzo maggiore di funzioni esecutive per compensare i deficit di Teoria della Mente, nell'interpretare i segnali dell'ambiente circostante (Livingston et al. 2017. Hull et al., 2020 b).

Se le persone neurotipiche, apprendono le abilità sociali e la generalizzazione delle regole sociali in maniera più naturale e automatica, invece le persone nello spettro autistico sembrano mancare di un certo "istinto sociale" innato (Fernell et al. 2013).

Questo determina che, per rispondere adeguatamente alle richieste dell'ambiente neurotipico, le persone con ASD necessitano di un elevato sforzo cognitivo, impiegato nell'elaborazione attiva e continua degli stimoli sociali circostanti. Da numerose esperienze di donne autistiche che si descrivono appunto come "camaleonti", traspare che l'utilizzo quotidiano di strategie per mimetizzarsi tra gli altri, può essere particolarmente estenuante a lungo andare (Hendrickx, S., & Hendrickx, J. 2024).

Infatti, in periodi di particolare stress, questi sforzi possono risultare insostenibili, e venendo meno gli espedienti utilizzati, si manifestano le reali difficoltà legate al funzionamento autistico (Lai et al. 2011).

1.6 DIAGNOSI TARDIVA E MISDIAGNOSI

Una diretta conseguenza del Gender bias, della scarsa conoscenza del fenotipo femminile, e del fenomeno del Camouflaging, è che molte donne nello spettro autistico, ricevono una diagnosi tardiva, e spesso dopo una lunga serie di diagnosi errate.

Recentemente, lo studio di Kavanaugh e colleghi (2023), ha analizzato un campione di 20,000 donne con ASD, ed ha evidenziato come le donne ricevono la diagnosi mediamente 14 mesi più tardi degli uomini. Alcuni fattori che sembrano modulare l'età di diagnosi sono: una presentazione clinica lieve o atipica, QI nella norma, buon livello di linguaggio, comportamenti ripetitivi ridotti, sintomi più tardivi.

Anche l'età di primo accesso ai servizi di salute mentale appare più alto per le donne autistiche, tuttavia anche esaminando gruppi di bambini e bambine sottoposti a valutazione clinica ad un'età simile per la presenza di sintomi associabili all'autismo, i maschi ricevono una diagnosi corretta al primo tentativo con maggiore probabilità, invece per le femmine il processo è più lungo (Gesi et al., 2021, Giarelli et al., 2010). Molto spesso alle pazienti donne viene inizialmente attribuito un quadro più generale disturbo del neurosviluppo / ritardo nello sviluppo, o di sindrome epilettica, escludendo la valutazione di un quadro specifico di ASD (Wilson et al., 2016).

Il lavoro di Gesi e colleghi (2021) ha permesso di individuare quali tratti clinici sono associati al ritardo diagnostico per gli individui con forme lievi di ASD. È apparso che per gli uomini con funzionamento intellettivo e linguaggio nella norma, la diagnosi precoce di ASD è favorita dalla presenza di deficit di comunicazione verbale. Al contrario, si verifica una correlazione positiva tra compromissione di quest'area ed età di diagnosi nelle donne.

Questo suggerisce che tale dimensione sintomatologica negli uomini è più facilmente associata alla condizione di ASD; invece, nelle donne tende ad essere interpretata come sintomo di altre condizioni, soprattutto di Disturbo d'ansia sociale, ritardando una diagnosi corretta. Si ipotizza che la causa sia un gender bias, o in alternativa che tali sintomi nelle donne non rispecchino la presentazione clinica tipicamente associata allo spettro autistico (Gesi et al., 2021).

Inoltre, nelle partecipanti femmine, c'è correlazione diretta tra punteggi relativi ai tratti autistici di attenzione ai dettagli, interessi ristretti e ruminazione, e il ritardo diagnostico. Pare un dato controverso, che gli autori spiegano come conseguenza del maggior rischio di misdiagnosi delle donne, per le quali i tratti cognitivi sopra citati, tendono ad essere associati a Disturbo ossessivo-compulsivo o Disturbi alimentari (Gesi et al., 2021).

Infatti, numerosi studi dimostrano che le donne con ASD che non ricevono diagnosi durante l'infanzia, ricevono nel corso della vita varie diagnosi di disturbi psichiatrici con sintomi simili a quelli dello spettro autistico (ADHD, psicosi, disturbi dell'umore, disturbi di personalità). Talvolta, tali valutazioni cliniche, possono anche cogliere le comorbidità psichiatriche presenti, ma non identificano il funzionamento autistico sottostante, con le sue profonde implicazioni non solo sul quadro clinico ma anche sul tipo di intervento necessario (Barlattani et al., 2023).

Per esempio, è comune a molte donne soffrire per diversi anni di disturbi d'ansia e disturbi depressivi, con gravi esperienze di burnout, che più tardi si scoprono essere causati dallo stress performativo del camouflaging in un quadro di ASD (Dell'Osso & Carpita, 2023).

Quella di Disturbo d'Ansia Sociale, è una misdiagnosi molto comune, ricevuta per spiegare tratti tipicamente autistici come: tendenza alle attività solitarie, vissuti di insuccesso e angoscia nelle relazioni, iperstimolazione nelle interazioni sociali (Dell'Osso & Carpita, 2023).

Inoltre, soprattutto negli anni dell'adolescenza e della vita adulta, alcune donne giungono all'attenzione clinica per quadri di disturbi del comportamento alimentare, e solo in seguito viene diagnosticato anche il Disturbo dello Spettro Autistico alla base, che costituisce un significativo fattore di rischio (Ibid.).

Nella letteratura scientifica, numerosi studi propongono i disturbi d'ansia e i disturbi alimentari come parte integrante ed espressione del profilo autistico. Tra i DCA, l'Anoressia Nervosa in particolare, potrebbe essere un'espressione del fenotipo femminile di ASD con pattern di interessi e comportamenti stereotipati legati al controllo di alimentazione, peso e corpo. Anche i tratti neuropsicologici e i deficit socio-relazionali dei due quadri clinici si sovrappongono significativamente (Kopp & Gillberg, 1992, Barlattani et al., 2023, Dell'Osso & Carpita, 2023).

Nella storia clinica di donne autistiche, è spesso citata anche la diagnosi di Disturbo di Personalità Borderline (BPD) e di Disturbi correlati a trauma e stress (Dell'Osso & Carpita, 2023).

I quadri clinici di BPD e ASD sono accomunati da alcuni caratteri: disregolazione emotiva e iperreattività agli stimoli, deficit di abilità empatiche e di reciprocità relazionale, comportamenti autolesivi e suicidari. Nelle pazienti con BPD, sono spesso rilevati tratti autistici, a sostegno dell'ipotesi che in queste pazienti vi sia un ASD non diagnosticato (Ibid.).

Alcuni fattori discriminanti utili per differenziare BPD e ASD sono i seguenti: nello spettro autistico, la compromissione delle abilità socio-relazionali è un fattore persistente, invece i sintomi relazionali in una persona con BPD possono variare e ridursi in periodi di maggiore stabilità clinica; il BPD comporta forti vissuti emotivi legati alla paura dell'abbandono, mentre le donne nello spettro autistico tendono ad apprezzare il tempo trascorso da sole; molte donne con ASD presentano caratteri di alessitimia, invece le donne con BPD più facilmente nominano ed esprimono le proprie emozioni (Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024).

Il BPD è un disturbo a prevalenza femminile, frequentemente associato ad esperienze traumatiche. Anche BPD e Disturbo Post-traumatico da Stress (PTSD) presentano elementi di sovrapposizione, e si verifica che i quadri di sintomi post-traumatici sono spesso attribuiti erroneamente a BPD nelle donne. In conclusione, c'è un elevato rischio che le donne autistiche ricevano una misdiagnosi di BPD anche quando manifestano sintomi di PTSD o altri sintomi stress/trauma-correlati (Dell'Osso & Carpita, 2023).

Del resto, le persone con ASD sono più vulnerabili allo sviluppo di disturbi legati a trauma e stress, e sono frequentemente esposte ad esperienze traumatiche e dinamiche sociali stressanti come rifiuto dai pari e bullismo. Gli abusi sessuali sono esperienze ricorrenti soprattutto tra le donne con diagnosi tardiva di ASD (Cumin et al. 2022, Bargiela et al., 2016).

Inoltre, lo studio di Cumin e colleghi (2022) ha evidenziato che nel tentativo di integrarsi socialmente, alcune ragazze autistiche, possono associarsi ad altre persone con difficoltà sociali e adattive, imitandone i comportamenti rischiosi (crimini e droghe), ottenendo di conseguenza una diagnosi di disturbo di personalità.

La diagnosi precoce di ASD nelle donne, infatti, gioca un importante ruolo nella promozione del loro benessere psico-fisico e dunque nella riduzione del rischio di insorgenza di ulteriori comorbidità psichiatriche (Bargiela et al., 2016).

Un'altra diagnosi che spesso nasconde la presenza di un Disturbo dello Spettro Autistico nelle donne è quella dei Disturbi da Sintomi Somatici (SSRD), discendente di quelle condizioni psichiche un tempo definite con il termine "isteria" e considerate

tipicamente femminili. I sintomi somatici sono molto frequenti nella popolazione autistica, e possono derivare da ridotte capacità di elaborazione ed espressione verbale di stress ed emozioni negative (Dell'Osso & Carpita, 2023).

Inoltre, i sintomi di iper- ed ipo-reattività sensoriale e le alterazioni di consapevolezza corporea e interocezione proprie dell'ASD, potrebbero ricordare alcuni sintomi degli SSRD quali eccessiva drammatizzazione di sensazioni somatiche o inappropriata indifferenza verso sintomi fisici ("belle indifference". E ancora, è stato rilevato che la simulazione di disturbi fisici, tipica del Disturbo Fittizio, rientra tra le strategie di masking utilizzate dalle donne con ASD (Ibid.).

CAPITOLO 3

3. CARATTERI SPECIFICI ED ESPERIENZA DELLE DONNE CON ASD

2.1 INTRODUZIONE

Il Disturbo dello Spettro Autistico è una condizione complessa e variegata, sia a livello di genotipo, data l'eterogeneità neurobiologica del disturbo, sia a livello di fenotipo, per l'estrema variabilità delle sue presentazioni cliniche.

Fino ad oggi, non è stato individuato alcun sintomo patognomonico di autismo, non esistono biomarkers o esami biologici definitivi, né cut-off universali (Hodges et al., 2020, Fernell et al., 2013, APA 2013).

Infatti, quella dell'ASD è una diagnosi clinica, ovvero effettuata quando la persona si presenta in maniera tale da soddisfare dei criteri descrittivi e operazionalizzati dei sintomi. La valutazione può servirsi di alcuni validi strumenti diagnostici standardizzati, ma restano dei mezzi ausiliari e non determinanti, rispetto al giudizio clinico (APA, 2013).

L'assenza di una linea guida specifica su come condurre la valutazione clinica, determina che nel processo diagnostico, sarà cruciale la conoscenza ed esperienza del clinico, che tenga conto della vastità delle presentazioni possibili. Un approccio schematico e limitato allo spuntare le caselle dei criteri rischia di essere escludente verso i profili comportamentali più sfumati che necessitano di valutazioni più dettagliate oltre la superficie (Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024).

Per esempio, uno su due criteri sintomatologici del DSM-5, si concentra sulla presenza di comportamenti ripetitivi e stereotipati, che nelle donne possono risultare più lievi, o verificarsi in dimensioni diverse e conformi al genere, e dunque meno evidenti. Questo, superficialmente, può provocare l'esclusione dalla diagnosi (Mandy et al., 2012, Hull et al., 2020).

Infatti, considerata la dimostrata condizione di sottodiagnosi, nella valutazione delle donne, è forse anche più importante la capacità di saper indagare con le giuste domande ed interpretare i dati raccolti sulla base dei criteri. È fondamentale avere uno sguardo

clinico ampio e accorto rispetto ad alcune criticità: la possibilità di verificare un quadro “non-tradizionale” in confronto alla presentazione maschile caratteristica, e l’elevato rischio di mascheramento dei sintomi nella popolazione femminile (Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024).

Attualmente, tra gli esperti di ricerca sull’autismo ci sono opinioni contrastanti sul bisogno di differenziare il fenotipo femminile, anche formalmente, per favorirne una maggiore identificazione. Se alcuni sostengono che integrazioni e indicazioni genere-specifiche per la diagnosi sarebbero utili, altri non ritengono necessario adattare i criteri al genere, ma piuttosto intervenire sulla comprensione della presentazione femminile da parte dei professionisti (Ibid.).

Allo stesso tempo altri autori evidenziano che i criteri diagnostici dello spettro autistico hanno lasciato fuori molte donne in quanto non sono state incluse sin dal principio nella loro stesura; questo ha determinato che anche la ricerca per molto tempo si è basata su un piccolo campione di donne che riesce a soddisfare i criteri. Necessariamente, una maggiore comprensione della presentazione femminile, richiede che la ricerca si basi su un campione più rappresentativo, e tale campione può essere ottenuto attraverso criteri che favoriscano una maggiore diagnosi (Mandy et al., 2012, Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024).

Se la diagnosi, infatti, è basata su criteri descrittivi e comportamentali, e ci sono donne che non li soddisfano, pur presentando gli stessi tratti autistici degli uomini, allora è molto probabile che presentino delle differenze comportamentali che i criteri non rispecchiano (Mandy et al. 2012, Hull et al., 2020).

Dunque, molte recenti ricerche si sono poste l’obiettivo di individuare e approfondire quei caratteri femminili di ASD, assenti nella concettualizzazione tradizionale, e di realizzare strumenti diagnostici alternativi, che siano più inclusivi o genere-specifici. Per esempio, è stata ampiamente validata l’efficacia del “Girls Questionnaire for Autism Spectrum Conditions” (GQ-ASC) creata da Tony Attwood e colleghi, per la diagnosi in età adulta. Si tratta di un questionario rivolto a donne e persone transgender assegnate femmine alla nascita, che indaga caratteristiche tipiche del funzionamento autistico femminile in varie dimensioni: immaginazione e gioco, camouflaging, sensibilità sensoriale, socializzazione e interessi. È stato realizzato a partire dallo studio di test somministrati ai genitori di bambine e ragazze nello spettro (Brown et al., 2020).

Inoltre, molti professionisti e autori considerano fondamentale dar voce alle esperienze soggettive delle donne che richiedono valutazione, e di usare uno sguardo clinico

ampio che non si faccia limitare dalla ricerca di un quadro tradizionale. Si raccomanda di privilegiare questionari di autovalutazione (come il noto SAAT, Self-Assessment of Autistic traits) e questionari e/o interviste rivolte ai caregiver, per indagare attraverso l'esperienza interiore e la percezione dei cari, la presenza di quei sintomi che all'esterno appaiono meno evidenti (Ratto et al, 2022, Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024).

La Psicologa Clinica Linda Buchan ha un'esperienza decennale nel campo della neurodiversità e della diagnosi di ASD in bambini e adulti. Presso il rinomato centro Axia-ASD, di cui è direttrice, applica il "Partnership Model" che consiste nel considerare il processo diagnostico come frutto di una collaborazione tra il clinico e il cliente: la valutazione non avviene unicamente sulla base di strumenti prescrittivi e osservazione del clinico, ma il cliente stesso è esperto della propria condizione e contribuisce con la propria autovalutazione. È un approccio particolarmente utile per la diagnosi delle donne, la cui espressione clinica spesso non è rappresentata dagli strumenti tradizionali (Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024).

2.2 I CARATTERI DEL FENOTIPO FEMMINILE

Dagli studi sul FAP (Female Autism Phenotype) si evince che donne autistiche possiedono gli stessi tratti autistici del profilo clinico tipico (compromissione del funzionamento sociale nella reciprocità socio-emotiva e nella comprensione delle relazioni, pattern di comportamenti e interessi ripetitivi, reattività sensoriale alterata), ma possono manifestarli in maniera qualitativamente differente dagli uomini, o possiedono caratteristiche ulteriori non presenti nei criteri (Hull et al., 2020).

Questa sezione intende riassumere le informazioni tratte dalla letteratura scientifica e dall'esperienza clinica, utili a comprendere più a fondo il fenotipo femminile dell'ASD.

2.2.1 AREA DELLE RELAZIONI SOCIALI

La compromissione del funzionamento sociale, dovuta a modalità di interazione atipiche, difficoltà nella comunicazione reciproca e nella comprensione della relazione, è un aspetto centrale del Disturbo dello Spettro Autistico: è un dato ampiamente riportato che sia per i bambini sia per gli adulti nello spettro, la creazione e il mantenimento di relazioni risultano particolarmente complessi (APA, 2013, Head et al., 2014).

La teoria del FAP sostiene che uomini e donne con ASD presentano un profilo diverso in quest'area, motivo per cui le seconde sembrano non soddisfare i criteri diagnostici: Le donne autistiche mostrerebbero mediamente maggiori abilità sociali ed emotive rispetto agli uomini autistici;

Pare abbiano maggiore motivazione all'inclusione sociale e alla creazione di relazioni significative;

Sperimentano più difficoltà nel mantenere le relazioni a lungo termine;

Vivono con più difficoltà la gestione dei conflitti nelle relazioni rispetto agli uomini autistici e alle donne neurotipiche (Hull et al.,2020).

Secondo alcuni studi le donne potrebbero mostrare una compromissione sociale più lieve grazie all'utilizzo di efficaci strategie cognitive e altre tecniche di camouflaging nei contesti sociali, con la conseguenza che alcuni tratti clinici risultano meno evidenti. Altri autori sostengono che tali differenze sono proprie dell'espressione di genere, e che la minore identificazione femminile sia dovuta proprio al fatto che i clinici si aspettano dalle donne autistiche gli stessi comportamenti sociali degli uomini autistici, senza considerare che questo non accade neanche nella popolazione neurotipica (Head et al., 2014).

Head e colleghi (2014) hanno utilizzato il Friendship Questionnaire (FQ) per indagare il livello di abilità socio-emotive di uomini e donne con e senza ASD. Indipendentemente dalla diagnosi, le donne ottengono punteggi migliori e appaiono generalmente più abili nel creare rapporti empatici e supportivi. Inoltre, il profilo delle donne con ASD si avvicina a quello degli uomini neurotipici, ma risulta significativamente più deficitario di quello delle donne neurotipiche.

Si intuisce che, se presa la presentazione clinica maschile come riferimento, le abilità delle donne con ASD, possono apparire nella norma. Per ottenere un'accurata valutazione dei sintomi delle donne con ASD, la loro esperienza dovrebbe essere confrontata con quella delle donne neurotipiche (Head et al., 2014, Hull et al., 2020 b).

Nella popolazione neurotipica, le bambine sviluppano più rapidamente linguaggio e abilità sociali complessi, rispetto ai bambini. In questo si riconosce il ruolo delle amicizie, fondamentali durante la crescita per lo sviluppo delle abilità sociali. Le amicizie femminili tendono ad essere intime, affettive e più supportive, caratterizzate da condivisione emotiva e conversazione; invece, le amicizie maschili spesso sono meno intime, basate sulla condivisione di interessi, gioco, e attività pratiche, anche con sconosciuti (Sedgewick et al., 2019, Head et al., 2014).

Questa differenza potrebbe determinare un'aspettativa di genere su come sia un'amicizia per maschi e femmine, che influenza anche bambini e bambine nello spettro autistico: se ai primi è più richiesto un gioco non verbale, le seconde socializzano principalmente con la parola e con giochi co-operativi, sviluppando diverse competenze sociali. Ne consegue che l'esperienza sociale delle persone con ASD, è differenziata in base al genere, e quella delle donne con ASD apparirà sicuramente più simile a quella delle donne neurotipiche, e meno simile a quella degli uomini con ASD (Sedgewick et al., 2019).

2.2.2 INTERESSI SPECIALI:

La seconda dimensione sintomatologica centrale del Disturbo dello Spettro Autistico è la presenza di comportamenti e interessi ripetitivi e ristretti (APA, 2013).

Per le persone nello spettro autistico, coltivare un interesse in maniera estensiva e intensa, non costituisce solo un'occupazione soddisfacente ed entusiasmante, ma può rappresentare secondo alcuni esperti, un luogo sicuro all'interno di un mondo più imprevedibile che procura intense sensazioni di ansia (Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024).

Numerosi studi hanno evidenziato che le donne con ASD tendono a manifestare interessi intensi e circoscritti, in misura minore o in maniera meno evidente degli uomini. Altre emergenti evidenze suggeriscono che tale sintomo sia invece sottostimato nella popolazione femminile. Infatti, questo si esprimerebbe in dimensioni diverse da quelle tipicamente associate al profilo maschile dominante, determinando spesso l'esclusione dalla diagnosi (Hull et al., 2020 b).

Se i maschi si concentrano frequentemente su temi relativi alla fisica o all'informatica, e su oggetti meccanici come i veicoli, invece le donne presentano interessi specifici di tipo più relazionale: celebrità, animali, serie tv, personaggi di fantasia, o conoscenze di psicologia (Grove et al., 2018, Nowell et al., 2019).

Trattandosi di tematiche spesso più conformi all'età e al genere, ricevono meno attenzione sia dai familiari che dai professionisti. Basti pensare a come appaiono un ragazzo che parla in maniera insistente e dettagliata della storia dell'Antico Egitto, e invece una ragazza che parla costantemente del suo cantante preferito di cui conosce ogni cosa (Lai et al., 2015, Hull et al., 2020 b).

Tuttavia, il carattere autistico di tali interessi si può individuare appunto nell'intensità con cui la persona ci si dedica, nella specificità del tema e delle informazioni, e spesso per il fatto che si tratta di un interesse prettamente conoscitivo, che non coincide con

un desiderio di esperienza concreta (es. sapere tutto su un animale o sul funzionamento di un oggetto, senza desiderarlo per sé, o conoscere a fondo una celebrità senza volerla incontrare) (Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024).

Un interesse che per molti anni è stato considerato assente nella popolazione autistica (come specificato anche in alcuni strumenti di valutazione) è quello per le storie di fantasia: il mondo fantasy può sembrare molto lontano dalla presentazione clinica tradizionale caratterizzata da una mente concreta e letterale, con abilità di immaginazione atipiche. Invece moltissime donne autistiche riportano di creare con la fantasia interi universi pieni di creature e amici immaginari: anche se tutti i bambini ne hanno, nello spettro autistico l'intensità e la durata di tali interazioni risultano inusuali. Spesso, i clinici tendono piuttosto a ipotizzare la presenza di sintomi psicotici. Inoltre, le ragazze con ASD possono appassionarsi così intensamente a personaggi dei libri o dei film di fantasia (anche animali) da indentificarsi con essi, riproducendone fedelmente i comportamenti e le parole, facendo fatica talvolta a ritornare alla realtà (Ibid.).

2.2.3 DISTURBI INTERNALIZZANTI

Un altro aspetto considerato proprio del Fenotipo Femminile di ASD è la maggiore probabilità di sviluppare problemi e comorbidità internalizzanti, anche più gravi di quelli manifestati dagli uomini. Questi ultimi tendono invece a riversare il malessere all'esterno, sviluppando comportamenti problematici rispetto all'ambiente, inattentività e altri disturbi esternalizzanti. Quelle internalizzanti invece sono condizioni in cui le difficoltà e le emozioni associate, si esprimono internamente alla persona; si possono citare ansia, depressione, disturbi alimentari e autolesionismo (Hull et al., 2020 b).

La presenza di manifestazioni più internalizzanti potrebbe partecipare ad una minore identificazione dello spettro autistico nella popolazione femminile. Soprattutto a scuola, le difficoltà adattive delle donne con ASD, possono non ricevere adeguata attenzione proprio per la loro espressione di malessere silenziosa. Può costituire un segnale di allarme meno eclatante rispetto alle modalità disturbanti più tipicamente maschili, e più comunemente associate al Disturbo dello Spettro Autistico (Ibid.).

Molti studi evidenziano che disturbi d'ansia e sintomi depressivi, insieme a problemi di identità e di autostima, sono particolarmente associati al Camouflaging, che è stato anche identificato come un indicatore di rischio di suicidio (Cage et al., 2018, Hull et al., 2017).

Inoltre, spesso, lo sviluppo di serie condizioni psichiatriche da parte delle donne autistiche, determina che tali sintomi possano passare in primo piano rispetto ai tratti autistici sottostanti. Pertanto, molte donne ricevono una diagnosi per queste comorbidità, prima di ricevere una valutazione per lo Spettro Autistico (Hull et al., 2020 b).

Invece una diagnosi accurata potrebbe meglio spiegare le difficoltà presenti, alla luce del funzionamento neurodivergente, e garantire precocemente un percorso clinico e educativo che risponda ai giusti bisogni, prevenendo l'insorgenza di altre comorbidità.

2.3 ESPERIENZA FEMMINILE DELL'ASD DALL'INFANZIA ALL'ETÀ ADULTA

La recente revisione sistematica di Chellew e colleghi (2022) sui segni precoci di autismo nelle donne, pare evidenziare che fino ai sei anni, il quadro femminile è piuttosto simile a quello maschile. Alcune differenze riscontrate nelle bambine in questo range di età sono: più movimenti ripetitivi, minor interesse per gli oggetti meccanici, un lessico mediamente più elevato, maggiore tendenza a mettere in atto imitazione complessa.

Ma in grandi linee, i sintomi precoci che ci si aspetta tipicamente in clinica sono presenti nelle donne quanto negli uomini: contatto visivo atipico, interesse e risposte limitate a stimoli e persone, preferenze e intolleranze sensoriali e alimentari (es. non tollerare il contatto fisico), la sensazione che il bambino o la bambina siano distaccati, carattere molto silenzioso e calmo, o al contrario molto ansioso e agitato, con emozioni intense difficilmente alleviabili tramite l'affetto (Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024, McFayden et al., 2023).

Tuttavia, l'interpretazione di questi segnali può essere influenzata da alcuni fattori, quali gender bias (e conseguente misdiagnosi), e stereotipi di genere rispetto al comportamento femminile. Soprattutto nel caso delle bambine senza disabilità intellettiva, è spesso riportata dai genitori la sensazione che ci sia qualcosa di strano, anche se non medicalmente rilevante, per esempio nel modo in cui giocano o nel modo in cui sembrano completamente immerse nel loro mondo. Ma è molto più probabile che ciò sia interpretato come timidezza, al contrario di quanto avverrebbe per un bambino (Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024).

Lo studio di Kavanaugh e colleghi (2023) riconosce alcuni fattori che influenzano l'età di diagnosi delle donne, tra questi la presenza di un quadro "lieve o atipico", QI nella norma, o una manifestazione più tardiva dei sintomi.

Infatti, dall'esperienza di numerose donne autistiche, risulta che i primi sospetti clinici emergono solo dopo l'ingresso nei nuovi ambienti in cui avviene l'interazione con i pari, e le abilità individuali si scontrano con le nuove richieste. Mentre nell'ambiente domestico i comportamenti e tratti autistici sono meno evidenti o più gestibili, fuori casa le bambine sono particolarmente incoraggiate ad unirsi in giochi di finzione e immaginazione in gruppo, dove si rendono manifeste le loro differenze dalle bambine neurotipiche. In questa fase sono ancora assenti o insufficienti le strategie adattive di imitazione o masking tipiche della popolazione femminile nello spettro (Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024).

L'ingresso a scuola e l'integrazione nelle dinamiche sociali può essere una fase particolarmente critica, soprattutto per le bambine che non hanno ricevuto diagnosi. Lo studio retrospettivo di Zakai-Mashiach (2023) indaga l'esperienza scolastica e i bisogni specifici (ancora poco noti) delle bambine con ASD. Molte ricordano gli anni scolastici come un lungo periodo di confusione ed ansia. L'interazione sociale continua è una sfida ardua, e diventa particolarmente complessa nei momenti informali di interazione e gioco con i compagni, in cui aumentano le abilità sociali necessarie. La compromissione di quest'area può essere molto invalidante all'interno dei gruppi femminili in cui l'interazione verbale è un aspetto centrale. Se i vissuti di angoscia e le difficoltà di inclusione non ricevono un intervento adeguato, a lungo andare possono provocare gravi conseguenze socio-emotive (Zakai-Mashiach, 2023)

Rispetto ai bambini neurotipici, quelli con ASD sono molto più facilmente e rapidamente sovraccaricati dall'interazione sociale: andrebbero permessi e incoraggiati momenti di decompressione emotiva e/o sensoriale, per evitare esperienze di shutdown e meltdown (Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024).

Inoltre, molte bambine autistiche tendono ad avere un maggior livello di linguaggio rispetto ai maschi. Possono apparire particolarmente loquaci, con lessico avanzato e talvolta precoce, pur in presenza di altri deficit di sviluppo e apprendimento. Questo aspetto potrebbe essere sopravvalutato in termini di intelligenza e abilità sociali, e nascondere le reali difficoltà legate allo spettro. Infatti, è fondamentale che si consideri la qualità e la natura della loro comunicazione (Ibid.)

Già nel '92 Kopp e Gillberg, hanno esaminato l'uso del linguaggio nelle bambine autistiche, riportando che, per quanto possa sembrare interattivo, in realtà manca di efficacia sociale, sia per contenuto che per forma: descrivono infatti l'utilizzo di domande ripetitive, frasi molto formali e imparare a memoria, ed espressioni principalmente autoreferenziali.

Si evidenzia che a differenza dei maschi con ASD, le femmine tendono ad essere più “appiccicose” e ad imitare molto sia i discorsi che i movimenti negli altri, senza comprendere le regole comunicative e sociali sottostanti; nonostante la loro eloquenza, presentano gravi deficit di reciprocità comunicativa e di interpretazione degli indizi sociali (Kopp & Gillberg, 1992, Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024).

Un recente studio italiano, illustra che nelle bambine con ASD c'è una maggiore discrepanza tra produzione e comprensione del linguaggio rispetto ai maschi, ovvero buone competenze sintattiche e lessicali sono accompagnate da più severi deficit recettivi (Barsotti et al., 2023).

Anche nel campo della comunicazione non verbale, le bambine con ASD risultano particolarmente imitative e mostrano un repertorio maggiore di gesti ed espressioni facciali, che potrebbero però celare le difficoltà presenti nel comprendere il non verbale altrui (Rynkiewicz et al., 2016).

Per quanto riguarda la dimensione del gioco durante l'infanzia, le donne con ASD, sembrano meno influenzate dai canoni sociali, e di frequente non prediligono oggetti tipicamente femminili. Ad esempio, scelgono Pokemon, robot e macchine, costruzioni (Knickmeyer et al., 2008).

Alcune, invece, sembrano utilizzare giocattoli tipicamente femminili perché intuiscono che sia più socialmente accettabile e permetta loro di integrarsi (Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024).

Le bambine che usano bambole e peluche, solitamente giocano ad organizzarli o tendono a collezionarli, spesso senza dare loro un nome, o usando un nome letterale e descrittivo (es. orso arancione). È improbabile che utilizzino tali oggetti in giochi immaginativi, anche se potrebbe sembrare così, in quanto spesso riproducono a memoria scenari tratti dalla vita reale o dalla TV (Knickmeyer et al., 2008, Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024).

Allo stesso tempo, lo studio di Knickmeyer e colleghi (2008) ha osservato che le bambine con ASD siano più predisposte dei maschi a partecipare a giochi di immaginazione nei contesti sociali. Una spiegazione può essere che tale modalità di gioco sia più frequentemente condivisa tra genitori e figlie femmine, e meno con i maschi, oppure che le bambine presentino più motivazione a integrarsi con le compagne e dunque le imitino nella finzione. Inoltre, molte donne autistiche riferiscono di fantasticare e isolarsi in mondi immaginari; infatti, si può ipotizzare anche che la componente dell'immaginazione sia diversa tra uomini e donne nello spettro.

La lettura è un hobby che accompagna con intensità e costanza la vita di molte donne autistiche sin dall'infanzia: i libri rappresentano uno strumento preziosissimo per acquisire informazioni su interessi specifici o per comprendere meglio il mondo, e allo stesso tempo anche un modo per distaccarsi da esso. Altre attività predilette sono disegno, collezionismo, giocare all'aperto, stare a contatto con la natura, hobby manuali e creativi come cucire e costruire oggetti (Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024)

I comportamenti ripetitivi e i rituali sono sicuramente presenti, ma possono differire ampiamente dallo stereotipo clinico del bambino che allinea oggetti. Spesso, invece, la ripetitività delle donne nello spettro autistico si manifesta in attività più dinamiche, e rivolte a persone o animali, piuttosto che ad oggetti. Attività frequentemente riportate sono: visione dello stesso film/ cartone/ serie TV, la lettura ripetuta del proprio libro preferito, o l'ascolto ricorrente di una stessa traccia musicale. Nella maggior parte dei casi, conoscono a memoria i copioni ed i testi, e ne ricordano anche i più specifici dettagli (Ibid.)

Il passaggio all'adolescenza è una fase estremamente delicata per le donne nello spettro autistico, soprattutto per quelle che non hanno ancora ricevuto una diagnosi, in quanto aumentano notevolmente le richieste esterne relative ad autonomia, abilità sociali, e performance accademiche. Inoltre, così come per la popolazione generale, è un periodo determinante per l'esordio di molte condizioni psichiatriche (McFayen et al., 2023, Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024).

Un altro aspetto critico è tutta la serie di cambiamenti interni ed esterni che accompagnano questo periodo e che sono destabilizzanti per le persone autistiche, le quali vivono con più disagio le variazioni. Si verificano le modificazioni naturali del corpo con la pubertà, l'evoluzione delle amicizie e dei comportamenti dei pari, emergono nuove aspettative di comportamento (Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024). La percezione dei cambiamenti del proprio corpo può essere più difficile da gestire per le donne con ASD, destando in queste un'intensa preoccupazione. La comprensione e accettazione di questi fenomeni, solitamente, avviene anche attraverso il confronto con i pari, ma le ragazze autistiche possono trovarsi più sole in questo percorso se possiedono rapporti limitati, o possono non essere in grado di esternare le proprie sensazioni (Ibid.)

La naturale esperienza delle mestruazioni può essere vissuta molto più negativamente dalle donne con ASD o altri disturbi del neurosviluppo, rispetto alle donne neurotipiche. Soprattutto nei casi con disabilità intellettiva, questa fase del ciclo

mestruale è associata a forti variazioni comportamentali, come maggiori problemi di disregolazione emotiva e comportamenti autolesivi ciclici. È documentata anche un'acutizzazione dei sintomi autistici, come ipersensibilità sensoriale e comportamenti ripetitivi, e possono presentarsi maggiori difficoltà igieniche (Steward et al., 2020).

Inoltre, sono spesso riportati dismenorrea e menorragia, forte sindrome premestruale e disturbo disforico premestruale. Le conoscenze dei professionisti e la ricerca sull'origine di questi sintomi in concomitanza con lo spettro autistico sono ancora insufficienti, e molte donne autistiche potrebbero non ricevere le cure ginecologiche adeguate (Ibid.)

Passando all'area del funzionamento sociale, lo studio di McFayden e colleghi (2023) sulle differenze di genere nelle traiettorie di sviluppo delle persone con ASD, evidenzia che tra i 6 e i 17 anni, globalmente, le persone di sesso femminile mostrano una migliore performance sociale. Soprattutto le ragazze con ASD senza disabilità intellettiva, crescendo, sviluppano livelli più alti di auto-consapevolezza e sensibilità rispetto alle aspettative sociali esterne. Infatti, adottano più spesso strategie di camouflaging e passano più tempo insieme alle compagne, confondendosi tra loro, diversamente dai ragazzi con ASD che tendono ad isolarsi, emergendo tra i compagni neurotipici.

Tuttavia, altre ricerche sulle traiettorie evolutive nello spettro autistico, mostrano anche che l'adolescenza per le donne è associata ad un declino del funzionamento sociale, forse dovuto all'aumento delle sfide evolutive e delle esperienze relazionali stressanti, insieme allo sviluppo di nuove condizioni psichiatriche (Fountain et al. 2023).

Sono ricorrenti le esperienze di bullismo o esclusione sociale tra bambini e ragazzi con ASD. Tra le ragazze è più diffusa l'"aggressione relazionale", che include comportamenti quali offese verbali, esclusione, trattamento del silenzio e altre espressioni non verbali di rifiuto. Questo tipo di bullismo può essere meno evidente o minimizzato, ma provoca danni emotivi simili a quelli del bullismo fisico o verbale più esplicito. Spesso, queste modalità di conflitto si verificano anche all'interno dei gruppi di amiche, destando molta confusione alle ragazze autistiche e risultando particolarmente complesse da gestire (Sedgewick, et al., 2019).

Infatti, mentre i maschi autistici sembrano sviluppare relazioni con pattern unici e diversi dall'esperienza maschile tipica, invece le femmine si inseriscono più spesso in situazioni relazionali tipiche del loro genere di appartenenza, vivendo però all'interno di esse un maggior numero di difficoltà e conflitti (Ibid.).

Le aspettative e i canoni sociali sulle caratteristiche femminili possono costituire per le donne con ASD un'ulteriore causa di giudizi negativi e rifiuto dei pari. Talvolta, pronunciano frasi dirette e considerate "inappropriate": in realtà sono spinte dall'estrema e genuina onestà dello spettro, ma gli effetti negativi sugli interlocutori possono essere mal interpretati come intenzionali. In altri casi possono risultare aggressive o prepotenti con le compagne, quando manifestano inflessibilità rispetto alle proprie preferenze. Questi comportamenti sono molto meno tollerati e più redarguiti nelle donne rispetto agli uomini, in quanto ci si aspetta che le prime per natura siano più sensibili, empatiche e cordiali (Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024). Il peggioramento delle condizioni di salute mentale e/o la crescente sensazione di essere diverse, sono i motivi più frequenti che spingono alcune ragazze e donne non diagnosticate da piccole, a richiedere aiuto professionale e avviare un percorso di valutazione. Tra le cause di malessere ci sono l'estenuante ricerca di accettazione dai pari, l'isolamento, i vissuti di ansia, i burnout dovuti alle richieste sociali e accademiche eccedenti, lo sviluppo di DCA e altri disturbi psichiatrici (Ibid.).

Andando verso l'età adulta, molte donne si allontanano dalle compagnie femminili tradizionali, troppo complicate e richiedenti elevati sforzi cognitivi, e prediligono rapporti basati sugli interessi comuni, spesso con individui di sesso opposto. Per quanto le difficoltà sociali e relazionali persistono, in ambiti diversi, la vita adulta permette maggiormente di scegliere quando esporsi alla socialità, e molte donne si sentono più sollevate al superamento del periodo adolescenziale (Ibid.).

I comportamenti ripetitivi e gli interessi ristretti accompagnano sia l'adolescenza che l'età adulta, ma possono cambiare forma. Si tratta soprattutto di attività individuali e compiute in solitudine, o con compagnie virtuali, e per quanto possano preoccupare i familiari per l'apparente isolamento, sono dei momenti estremamente piacevoli e ricaricanti (Ibid.).

Per molte persone con ASD e più bassi livelli di compromissione, gli interessi specifici possono tradursi in attività professionali, e dunque buoni livelli di indipendenza. Le vulnerabilità nel funzionamento sociale e lavorativo tuttavia persistono, nel rapporto con i colleghi quanto nelle prestazioni pratiche e organizzative (APA, 2013).

Rispetto agli adulti maschi, le donne adulte con ASD sembrano soffrire più intensamente lo stress associato a cambiamenti e imprevedibilità (McFayden et al., 2023)

Questi elementi sono ancor più presenti nella quotidianità di coloro che conducono una vita accademica, professionale e genitoriale, e cambi di piani e routine inaspettati sono associati a conseguenze emotive intense (McFayden et al., 2023).

Nonostante le strategie compensatorie di masking, le nuove competenze richieste dalla vita adulta, e il crescente carico di stimoli da gestire, possono essere particolarmente stressanti per gli adulti con ASD, che sono inclini ad ansia, depressione e isolamento sociale (APA, 2013).

Alcuni studi descrivono i pensieri e comportamenti suicidari come particolarmente frequenti e resistenti nelle adulte autistiche, per le quali si rileva un rischio potenzialmente più alto di suicidio rispetto alle donne neurotipiche e agli uomini con ASD (McFayden et al., 2023)

Inoltre, dalle traiettorie evolutive tracciate da McFayden e colleghi (2023) si evince che le donne adulte presentano generalmente più problemi di salute fisica e peggiori condizioni di salute mentale per la maggiore ricorrenza di disturbi neurologici, disturbi del sonno, disturbi della nutrizione e del comportamento alimentare.

La ricerca di valutazione professionale per l'ASD in età adulta è molto frequente tra le donne, le quali con maggiore probabilità rispetto agli uomini, non hanno ricevuto la diagnosi in età di sviluppo. L'auto-diagnosi è molto comune e accettata, ma molte esprimono la necessità di ricevere una conferma formale per sentire validati i propri vissuti, internamente ed esternamente, e poter dunque vivere in maniera più autentica. Tuttavia, può essere un percorso complesso, per lo scetticismo dei professionisti di fronte a adulte spesso autonome e performative (che di fatto per tutta la vita si sono allenate nel confondersi con i neurotipici), che hanno relazioni romantiche o sono anche madri. Inoltre, può essere più difficile raccogliere informazioni rilevanti su infanzia e sintomi precoci, e la maggior parte degli strumenti di valutazione attuali sono rivolti ai bambini (Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024).

Data l'introduzione relativamente recente della diagnosi medica di autismo (anni 40), comprensibilmente, le informazioni relative al corso clinico dell'ASD in età avanzata sono particolarmente scarse. Tuttavia, si documenta un tasso maggiore di problemi di salute fisica rispetto alla popolazione anziana generale (APA, 2013).

2.4 I BENEFICI DELLA DIAGNOSI

2.4.1 I BENEFICI SULLA PROGNOSE

L'ottenimento di una diagnosi clinica precoce permette di attivare una serie di risorse professionali mediche e educative, che rispondano ai bisogni specifici della popolazione autistica, con interventi rivolti sia all'individuo sia all'ambiente (per esempio supporto alla genitorialità).

Il Disturbo dello Spettro Autistico, soprattutto per le persone "a basso funzionamento", è associato ad outcome negativi a livello di salute fisica, autonomia, educazione, vita sociale e lavorativa. Alcuni obiettivi degli interventi precoci sono: ridurre i comportamenti ossessivi e ripetitivi disfunzionali, favorire lo sviluppo di comportamenti adattivi e delle autonomie, migliorare le abilità sociali e comunicative, fornire misure educative specifiche (Fernell et al., 2013).

Incrementare la diagnosi precoce di ASD anche nelle donne, significa dunque garantire l'accesso a quegli interventi precoci che migliorano a lungo termine la loro la qualità di vita e quella delle loro famiglie.

Inoltre, è stato osservato che le giovani donne autistiche che hanno ricevuto diagnosi durante l'infanzia e che sono dotate di un buon livello di autoconsapevolezza, possono sviluppare significativa autonomia nell'identificare i propri bisogni e nel prendersi cura del proprio benessere. Nei casi di diagnosi precoce, infatti, i comportamenti di camouflaging si riducono notevolmente così come lo stress psico-fisico associato, e generalmente si riduce il rischio di insorgenza di altri problemi di salute mentale

L'identificazione dell'ASD e la presa in carico presso i servizi, è fondamentale per il monitoraggio delle condizioni mediche associate, e per il riconoscimento delle comorbidity psichiatriche, che necessitano spesso di un trattamento modulato sulla base del funzionamento autistico (Fernell et al., 2013, Barlattani et al., 2023).

Un altro aspetto centrale della diagnosi di ASD è quello di poter favorire un ambiente consapevole, informato e preparato. È molto importante che attorno alla persona con ASD, ci siano persone che conoscano i comportamenti tipicamente autistici, i caratteri socio-cognitivi sottostanti e le modalità con cui interagirci (Fernell et al., 2013).

Lo studio di Cremin e colleghi (2021) esamina vari programmi di consapevolezza sull'autismo e interventi di inclusione effettuati nelle scuole. Gli autori evidenziano come la consapevolezza dei pari può avere un'influenza positiva sull'esperienza scolastica delle persone con ASD, riducendo i livelli di stigma, le barriere sociali e altre sfide quotidiane.

2.4.2 I BENEFICI SOGGETTIVI

L'identificazione precoce del Disturbo dello Spettro Autistico, non è rilevante solo a livello clinico, ma è di grande beneficio anche per l'esperienza di vita soggettiva della popolazione femminile, ancora significativamente sottodiagnosticata. Per numerose donne autistiche (senza disabilità intellettiva), la diagnosi costituisce un elemento fondamentale nel percorso di consapevolezza di sé, delle proprie potenzialità e delle proprie diversità. Dopo anni di confusione e sofferenza emotiva, con la diagnosi molte riscoprono un senso di appartenenza ad una comunità, e di rivendicazione della propria identità, con grande impatto su autostima, benessere individuale e relazionale (Hendrickx, S., & Hendrickx, J., 2024).

Una partecipante dello studio retrospettivo di Zakai-Mashiach (2023), riferisce che la diagnosi ricevuta alle scuole medie, le ha permesso di cambiare mentalità rispetto alle proprie difficoltà: se prima pensava di non impegnarsi abbastanza rispetto ai compagni, successivamente ha potuto accettare e comprendere alcuni suoi limiti.

Similmente, una giovane donna intervistata da Hendricks (2024) descrive il sollievo provato nel realizzare che alcuni suoi tratti non sono dei "problemi" psicologici, ma hanno un'origine neurologica, e che molte persone hanno una mente simile e vedono il mondo allo stesso modo.

Altre rivalutano e valorizzano i vantaggi del funzionamento autistico (es. l'attenzione ai dettagli). Coloro che per molti anni si sono affannate per mascherare le proprie caratteristiche e adattarsi agli altri, dopo la diagnosi si percepiscono più libere di essere sé stesse e costruire la propria identità, anche in quanto autistiche (Zakai-Mashiach, 2023).

CONCLUSIONI

La presente tesi si è posta l'intento di affrontare la specificità della sottodiagnosi della popolazione femminile nello Spettro Autistico e di fornire una descrizione dei caratteri clinici e delle sfide specifiche delle donne autistiche.

In primo luogo, a partire dalla discrepanza tra il rapporto maschi-femmine rilevato nella popolazione clinica (4:1) e quello stimato nella popolazione generale attraverso strumenti di ricerca gold standard (più vicino a 3:1) è stato possibile evidenziare gli attuali limiti diagnostici nell'identificazione delle donne con ASD, in particolare quelle senza disabilità intellettiva. La letteratura scientifica esaminata in questo elaborato ha permesso di comprendere le principali motivazioni alla base di tale fenomeno, di seguito riassunte.

Il problema del gender bias nella concezione del disturbo come tipicamente maschile, determina che le donne sono spesso escluse dalla diagnosi sulla base del loro genere, e che i loro tratti autistici vengono più probabilmente misdiagnosticati, precludendo un adeguato trattamento. Inoltre, emerge che le donne autistiche manifestano i tratti autistici in maniera qualitativamente diversa dalla presentazione clinica tradizionale, che si è basata in gran misura sullo studio del campione maschile dominante. Anche gli strumenti diagnostici più utilizzati sono meno sensibili all'espressione clinica femminile. Infine, si evidenziano alcuni fattori genere-specifici che contribuiscono alla maggiore complessità della diagnosi nelle donne: un'espressione clinica più internalizzante e più abilmente mascherata da strategie di camouflaging.

Dall'indagine del tortuoso percorso diagnostico femminile emerge che il trattamento di quelle comorbidità psichiatriche che nascondono la presenza dell'ASD, non è sufficiente per rispondere ai bisogni specifici delle donne autistiche. Al contrario una diagnosi accurata di Disturbo dello Spettro Autistico è fondamentale per garantire loro un intervento multidisciplinare che tratti adeguatamente i problemi di salute mentale e fisica spesso associati, migliorandone la qualità di vita.

Un altro risultato significativo emerso dalla letteratura è che l'incremento delle diagnosi delle donne con ASD è fondamentale per fornire alla ricerca un campione più rappresentativo e approfondire la conoscenza del fenotipo femminile, ancora sottorappresentato. A tale scopo, risulta fondamentale una pratica clinica consapevole

degli attuali limiti diagnostici, che si distacchi da un sapere androcentrico e acquisisca uno sguardo più inclusivo alla varietà di presentazioni possibili nello spettro.

Rimane molto discussa e aperta a future ricerche la questione della necessità di adattare formalmente i criteri alla presenza di caratteri genere-specifici.

Attraverso l'analisi della letteratura scientifica esistente, il presente studio ha permesso di mettere in rilievo alcune differenze significative nell'esperienza della popolazione autistica femminile. Un primo aspetto è che le donne autistiche manifestano interessi specifici di carattere relazionale, più conformi al genere di appartenenza e meno al profilo maschile dominante. Inoltre, le donne autistiche mostrano mediamente competenze linguistiche e socio-relazionali superiori a quelle degli uomini autistici e tendono a instaurare rapporti più tradizionali. Tuttavia, questo consente di osservare che, soprattutto in assenza di diagnosi, le difficoltà socio-emotive delle bambine e donne autistiche sono significative all'interno delle relazioni tipicamente femminili che richiedono sin dall'infanzia maggiori livelli di condivisione emotiva e conversazione. Si registrano, inoltre, disturbi internalizzanti più gravi e più alto rischio suicidario, anche associati all'uso di camouflaging, soprattutto nella popolazione femminile senza disabilità intellettiva.

Nel presente elaborato, inoltre, si evidenziano esperienze di vita delle donne autistiche che necessitano di approfondimento scientifico e maggiore attenzione clinica. Tra queste, i cambiamenti del corpo associati alla pubertà e le mestruazioni risultano particolarmente critici a livello clinico ed emotivo. Le donne con autismo sono spesso affette da dismenorrea, menorragia, intensa sindrome premestruale o disturbo disforico premestruale, che potrebbero non ricevere adeguate cure ginecologiche. Inoltre, le mestruazioni sono spesso accompagnate da acutizzazione dei sintomi autistici, aumento dei comportamenti autolesivi e della disregolazione emotiva.

Globalmente, il presente lavoro di tesi ha voluto evidenziare l'importanza dell'accesso alla diagnosi e al giusto trattamento per il benessere delle donne nello spettro autistico. Parallelamente alla creazione di un ambiente consapevole e inclusivo rispetto ai caratteri neurodivergenti, la diagnosi permette loro di vivere in maniera più autentica e di esprimere al meglio il proprio potenziale.

BIBLIOGRAFIA

American Psychiatric Association (APA). (1980, 1987, 1994, 2012). Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM-III, DSMIII-R, DSM-IV and dsm5.org), Washington, DC: American Psychiatric Association.

American Psychiatric Association, D. S. M. T. F., & American Psychiatric Association. (2013). Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-5 (Vol. 5, No. 5). Washington, DC: American psychiatric association.

Asperger H. Die "Autistischen Psychopathen" im Kindersalter [Autistic psychopathy in childhood]. *Archiv für Psychiatrie und Nervenkrankheiten*. 1944;117:76-136.

Bargiela, S., Steward, R., & Mandy, W. (2016). The experiences of late-diagnosed women with autism spectrum conditions: An investigation of the female autism phenotype. *Journal of autism and developmental disorders*, 46, 3281-3294.

Barlattani, T., D'Amelio, C., Cavatassi, A., De Luca, D., Di Stefano, R., Di Berardo, A., ... & Pacitti, F. (2023). Autism spectrum disorders and psychiatric comorbidities: a narrative review. *Journal of Psychopathology*.

Baron-Cohen, S. (2002). The extreme male brain theory of autism. *Trends in cognitive sciences*, 6(6), 248-254.

Baron-Cohen, S., Lombardo, M. V., Auyeung, B., Ashwin, E., Chakrabarti, B., & Knickmeyer, R. (2011). Why are autism spectrum conditions more prevalent in males?. *PLoS biology*, 9(6), e1001081.

Barsotti, J., Mangani, G., Nencioli, R., Narzisi, A., Pfanner, L., Chilosi, A. M., ... & Calderoni, S. (2023). Sex/Gender Differences in the Language Profiles of Italian Children with Autism Spectrum Disorder: A Retrospective Study. *Journal of Clinical Medicine*, 12(15), 4923.

Brown, C. M., Attwood, T., Garnett, M., & Stokes, M. A. (2020). Am I autistic? Utility of the girls questionnaire for autism spectrum condition as an autism assessment in adult women. *Autism in Adulthood*, 2(3), 216-226.

- Cage, E., Di Monaco, J., & Newell, V. (2018). Experiences of autism acceptance and mental health in autistic adults. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 48(2), 473–484.
- Casanova, M. F., Frye, R. E., Gillberg, C., & Casanova, E. L. (2020). Comorbidity and autism spectrum disorder. *Frontiers in psychiatry*, 11, 1273.
- Chellew, T., Barbaro, J., & Freeman, N. C. (2022). The Early Childhood Signs of Autism in Females: A Systematic Review. *Review Journal of Autism and Developmental Disorders*, 1-16.
- Cremin, K., Healy, O., Spirtos, M., & Quinn, S. (2021). Autism awareness interventions for children and adolescents: A scoping review. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 33, 27-50.
- Cumin, J., Pelaez, S., & Mottron, L. (2022). Positive and differential diagnosis of autism in verbal women of typical intelligence: A Delphi study. *Autism*, 26(5), 1153-1164.
- Dell’Osso, L., & Carpita, B. (2023). What misdiagnoses do women with autism spectrum disorder receive in the DSM-5?. *CNS spectrums*, 28(3), 269-270.
- D’Mello, A. M., Frosch, I. R., Li, C. E., Cardinaux, A. L., & Gabrieli, J. D. (2022). Exclusion of females in autism research: Empirical evidence for a “leaky” recruitment-to-research pipeline. *Autism Research*, 15(10), 1929-1940.
- Durkin, M. S., Maenner, M. J., Newschaffer, C. J., Lee, L. C., Cunniff, C. M., Daniels, J. L., ... & Schieve, L. A. (2008). Advanced parental age and the risk of autism spectrum disorder. *American journal of epidemiology*, 168(11), 1268-1276.
- Fernell, E., Eriksson, M. A., & Gillberg, C. (2013). Early diagnosis of autism and impact on prognosis: a narrative review. *Clinical epidemiology*, 33-43.
- Ferri, S. L., Abel, T., & Brodtkin, E. S. (2018). Sex differences in autism spectrum disorder: a review. *Current psychiatry reports*, 20, 1-17.
- Fountain, C., Winter, A. S., Cheslack-Postava, K., & Bearman, P. S. (2023). Developmental Trajectories of Autism. *Pediatrics*, 152(3), e2022058674.

Freeman, N. C., & Grigoriadis, A. (2023). A survey of assessment practices among health professionals diagnosing females with autism. *Research in Developmental Disabilities*, 135, 104445.

Gesi, C., Migliarese, G., Torriero, S., Capellazzi, M., Omboni, A. C., Cerveri, G., & Mencacci, C. (2021). Gender differences in misdiagnosis and delayed diagnosis among adults with autism spectrum disorder with no language or intellectual disability. *Brain Sciences*, 11(7), 912.

Giarelli, E., Wiggins, L. D., Rice, C. E., Levy, S. E., Kirby, R. S., Pinto-Martin, J., & Mandell, D. (2010). Sex differences in the evaluation and diagnosis of autism spectrum disorders among children. *Disability and health journal*, 3(2), 107-116.

Grove, R., Hoekstra, R. A., Wierda, M., & Begeer, S. (2018). Special interests and subjective wellbeing in autistic adults. *Autism Research*, 11(5), 766-775.

Head, A. M., McGillivray, J. A., & Stokes, M. A. (2014). Gender differences in emotionality and sociability in children with autism spectrum disorders. *Molecular autism*, 5, 1-9.

Hendrickx, S., & Hendrickx, J. (2024). *Women and Girls on the Autism Spectrum: Understanding Life Experiences from Early Childhood to Old Age*. Jessica Kingsley Publishers

Hodges, H., Fealko, C., & Soares, N. (2020). Autism spectrum disorder: definition, epidemiology, causes, and clinical evaluation. *Translational pediatrics*, 9(Suppl 1), S55–S65. <https://doi.org/10.21037/tp.2019.09.09>

Huang J, Yang F, Chien W, et al. Risk of Substance Use Disorder and Its Associations With Comorbidities and Psychotropic Agents in Patients With Autism. *JAMA Pediatr*. 2021;175(2):e205371. doi:10.1001/jamapediatrics.2020.5371

Hull, L., Lai, M. C., Baron-Cohen, S., Allison, C., Smith, P., Petrides, K. V., & Mandy, W. (2020). Gender differences in self-reported camouflaging in autistic and non-autistic adults. *Autism*, 24(2), 352-363. (a)

Hull, L., Petrides, K. V., & Mandy, W. (2020). The female autism phenotype and camouflaging: A narrative review. *Review Journal of Autism and Developmental Disorders*, 7, 306-317. (b)

Hull, L., Petrides, K. V., Allison, C., Smith, P., Baron-Cohen, S., Lai, M. C., & Mandy, W. (2017). "Putting on my best normal": Social camouflaging in adults with autism spectrum conditions. *Journal of autism and developmental disorders*, 47, 2519-2534.

Jacquemont, S., Coe, B. P., Hersch, M., Duyzend, M. H., Krumm, N., Bergmann, S., ... & Eichler, E. E. (2014). A higher mutational burden in females supports a "female protective model" in neurodevelopmental disorders. *The American Journal of Human Genetics*, 94(3), 415-425.

Kallitsounaki, A., & Williams, D. M. (2023). Autism spectrum disorder and gender dysphoria/incongruence. A systematic literature review and meta-analysis. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 53(8), 3103-3117.

Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*. 1943;2:217-250.

Kavanaugh, B. C., Schrepf, C. A., Jones, R. N., Best, C. R., Sheinkopf, S. J., & Morrow, E. M. (2023). Moderators of age of diagnosis in > 20,000 females with autism in two large US studies. *Journal of autism and developmental disorders*, 53(2), 864-869.

Kervin, R., Berger, C., Moon, S. J., Hill, H., Park, D., & Kim, J. W. (2021). Behavioral addiction and autism spectrum disorder: A systematic review. *Research in Developmental Disabilities*, 117, 104033.

Knickmeyer, R. C., Wheelwright, S., & Baron-Cohen, S. B. (2008). Sex-typical play: masculinization/defeminization in girls with an autism spectrum condition. *Journal of autism and developmental disorders*, 38, 1028-1035.

Kopp, S., & Gillberg, C. (1992). Girls with social deficits and learning problems: Autism, atypical Asperger syndrome or a variant of these conditions. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 1, 89-99.

Kukreti, P., Kumar, P., Mathur, H., Saurabh, & Kataria, D. (2020). Concept of Spectrum Disorder in Psychiatry. *Journal of Advanced Research in Psychology & Psychotherapy* (E-ISSN: 2581-5822), 2(3&4), 29-34.

Lai, M. C., Kasse, C., Besney, R., Bonato, S., Hull, L., Mandy, W., ... & Ameis, S. H. (2019). Prevalence of co-occurring mental health diagnoses in the autism

population: a systematic review and meta-analysis. *The Lancet Psychiatry*, 6(10), 819-829.

Lai, M. C., Lombardo, M. V., Auyeung, B., Chakrabarti, B., & Baron-Cohen, S. (2015). Sex/gender differences and autism: setting the scene for future research. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 54(1), 11-24.

Lai, M. C., Lombardo, M. V., Pasco, G., Ruigrok, A. N., Wheelwright, S. J., Sadek, S. A., ... & Baron-Cohen, S. (2011). A behavioral comparison of male and female adults with high functioning autism spectrum conditions. *PloS one*, 6(6), e20835.

Levy, D., Ronemus, M., Yamrom, B., Lee, Y.-h., Leotta, A., Kendall, J., et al. (2011). Rare De novo and transmitted copy-number variation in autistic Spectrum disorders. *Neuron*, 70(5), 886–897. <https://doi.org/10.1016/j.neuron.2011.05.015>.

Livingston, L. A., & Happé, F. (2017). Conceptualising compensation in neurodevelopmental disorders: Reflections from autism Spectrum disorder. *Neuroscience and Biobehavioral Reviews*, 80,729–742.

Loomes, R., Hull, L., & Mandy, W. P. L. (2017). What is the male-to-female ratio in autism spectrum disorder? A systematic review and meta-analysis. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 56(6), 466-474.

Maenner, M. J., Warren, Z., Williams, A. R., Amoakohene, E., Bakian, A. V., Bilder, D. A., ... & Shaw, K. A. (2023). Prevalence and characteristics of autism spectrum disorder among children aged 8 years—Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, 11 sites, United States, 2020. *MMWR Surveillance Summaries*, 72(2), 1.

Mandy, W., Chilvers, R., Chowdhury, U., Salter, G., Seigal, A., & Skuse, D. (2012). Sex differences in autism spectrum disorder: evidence from a large sample of children and adolescents. *Journal of autism and developmental disorders*, 42, 1304-1313.

Matson, J. L., & Kozlowski, A. M. (2011). The increasing prevalence of autism spectrum disorders. *Research in autism spectrum disorders*, 5(1), 418-425.

- McFayden, T. C., Putnam, O., Grzadzinski, R., & Harrop, C. (2023). Sex differences in the developmental trajectories of autism spectrum disorder. *Current developmental disorders reports*, 10(1), 80-91.
- Mehling, M. H., & Tassé, M. J. (2016). Severity of autism spectrum disorders: Current conceptualization, and transition to DSM-5. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 46, 2000-2016.
- Neuhaus, E., Bernier, R. A., Tham, S. W., & Webb, S. J. (2018). Gastrointestinal and psychiatric symptoms among children and adolescents with autism spectrum disorder. *Frontiers in psychiatry*, 9, 515.
- Nowell, S. W., Jones, D. R., & Harrop, C. (2019). Circumscribed interests in autism: are there sex differences?. *Advances in Autism*, 5(3), 187-198.
- Posserud, M. B., Skretting Solberg, B., Engeland, A., Haavik, J., & Klungsøyr, K. (2021). Male to female ratios in autism spectrum disorders by age, intellectual disability and attention-deficit/hyperactivity disorder. *Acta Psychiatrica Scandinavica*, 144(6), 635-646.
- Ratto, A. B., Bascom, J., daVanport, S., Strang, J. F., Anthony, L. G., Verbalis, A., ... & Kenworthy, L. (2023). Centering the inner experience of autism: development of the self-assessment of autistic traits. *Autism in Adulthood*, 5(1), 93-105.
- Ressel, M., Thompson, B., Poulin, M.-H., Normand, C. L., Fisher, M. H., Couture, G., & Iarocci, G. (2020). Systematic review of risk and protective factors associated with substance use and abuse in individuals with autism spectrum disorders. *Autism*, 24(4), 899-918.
- Russell, G., Steer, C., & Golding, J. (2011). Social and demographic factors that influence the diagnosis of autistic spectrum disorders. *Social psychiatry and psychiatric epidemiology*, 46, 1283-1293.
- Rynkiewicz, A., Schuller, B., Marchi, E., Piana, S., Camurri, A., Lassalle, A., & Baron-Cohen, S. (2016). An investigation of the 'female camouflage effect' in autism using a computerized ADOS-2 and a test of sex/gender differences. *Molecular autism*, 7, 1-8.

Sedgewick, F., Hill, V., & Pellicano, E. (2019). 'It's different for girls': Gender differences in the friendships and conflict of autistic and neurotypical adolescents. *Autism*, 23(5), 1119-1132.

Soke, G. N., Maenner, M. J., Christensen, D., Kurzius-Spencer, M., & Schieve, L. (2018). Prevalence of co-occurring medical and behavioral conditions/symptoms among 4-and 8-year-old children with autism spectrum disorder in selected areas of the United States in 2010. *Journal of autism and developmental disorders*, 48, 2663-2676.

Tartaglia, N. R., Wilson, R., Miller, J. S., Rafalko, J., Cordeiro, L., Davis, S., ... & Ross, J. (2017). Autism spectrum disorder in males with sex chromosome aneuploidy: XXY/Klinefelter syndrome, XYY, and XXYY. *Journal of developmental and behavioral pediatrics: JDBP*, 38(3), 197.

Wigham, S.; Rodgers, J.; Berney, T.; le Couteur, A.; Ingham, B.; Parr, J.R. Psychometric properties of questionnaires and diagnostic measures for autism spectrum disorders in adults: A systematic review. *Autism* 2019, 23, 287–305.

Wilson, C. E., Murphy, C. M., McAlonan, G., Robertson, D. M., Spain, D., Hayward, H., et al. (2016). Does sex influence the diagnostic evaluation of autism spectrum disorder in adults? *Autism*, 20(7), 808–819.<https://doi.org/10.1177/1362361315611381>

Zakai-Mashiach, M. (2023). "I Was Like a Bird Without Wings": Autistic Women's Retrospective Experiences in General Schools. *Journal of autism and developmental disorders*, 53(11), 4258-4270.