



Università
Ca'Foscari
Venezia

Corso di Laurea Magistrale
in Lavoro, cittadinanza sociale, interculturalità

Tesi di laurea

**LE CARATTERISTICHE CLINICHE DEL
DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO NELLE
DONNE:**

**una revisione sistemica del fenomeno della
diagnosi tardiva**

Laureanda
Agnese Centomo
886759

Relatrice
Prof.ssa Alessandra Jacomuzzi

Correlatrice
Prof.ssa Pamela Pasian

Anno Accademico 2022/2023

INDICE

INTRODUZIONE.....pag. 4

CAPITOLO 1 - IL DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO.....pag. 9

1 – Definizione del Disturbo dello Spettro Autistico (ASD).....pag. 9

2 – Criteri diagnostici.....pag. 11

3 – Diagnosi in età adulta.....pag. 14

4 – Strumenti diagnostici.....pag. 15

5 – Il fenotipo femminile.....pag. 17

5.1 – Teoria dell’effetto protettivo femminile (FPE).....pag. 18

5.2 – Teoria del profilo autistico femminile (FAP).....pag. 20

5.3 – Diagnosi tardiva femminile.....pag. 22

CAPITOLO 2 – STORIA E SVILUPPO DEL CONCETTO DI SPETTRO AUTISTICO.....pag. 25

1 – L’autismo prima dell’autismo.....pag. 25

1.1 – Rappresentazione nei mediapag. 27

2 – La “scoperta” dell’autismo.....pag. 28

3 – La teoria delle “madri frigorifero”.....pag. 33

4 – L’approccio neurobiologico all’autismo.....pag. 35

4.1 – Lorna Wing e l’introduzione del concetto di “spettro”.....pag. 37

4.2 – La teoria della mente.....pag. 38

4.3 – L’ipotesi delle vaccinazioni come causa dell’autismo.....pag. 40

5 – Evoluzione dei criteri diagnostici dal DSM-III al DSM-5.....pag. 41

5.1 – L'introduzione del concetto di "spettro" nel DSM.....pag. 42

5.2 – L'epidemia di autismo.....pag. 44

**CAPITOLO 3 – REVIEW DELLE CARATTERISTICHE CLINICHE
DELLO SPETTRO AUTISTICO NELLE DONNE.....pag. 45**

*1 – Rappresentazione femminile nella ricerca e affidabilità degli strumenti
diagnostici.....pag. 45*

2 – Comportamenti ed interessi ripetitivi e ristretti (RRBI).....pag. 48

3 – Linguaggio e abilità di sviluppo.....pag. 51

3.1 – Le funzioni esecutive.....pag. 53

4 – Camouflaging.....pag. 56

5 – Diagnosi e benessere psico-sociale.....pag. 62

5.1 – Comorbidità.....pag. 64

CONCLUSIONI.....pag. 71

BIBLIOGRAFIA.....pag. 77

INTRODUZIONE

Il disturbo dello spettro autistico (*Autism Spectrum Disorder*, ASD) viene definito come un insieme di disturbi del neurosviluppo caratterizzati da deficit persistenti nella comunicazione sociale e da pattern di comportamenti e interessi ristretti e ripetitivi. In questa tesi vorrei esplorare la storia del disturbo dello spettro autistico e l'evoluzione dei suoi criteri diagnostici analizzando il fenomeno delle diagnosi femminili in età adulta, specificatamente in soggetti privi di compromissioni cognitive e del linguaggio. I rapporti di prevalenza maschi-femmine stimati a 3:1 (APA, 2022) e l'età media della diagnosi evidenziando un chiaro bias di genere che rende le ragazze meno inclini a ricevere precocemente la diagnosi o, in alcuni casi, a non riceverla affatto per tutto l'arco della vita.

L'obiettivo del mio elaborato è quello di fornire una base di conoscenza aggiornata su tale condizione cercando di esplorare le caratteristiche femminili dell'autismo per comprendere le possibili motivazioni del ritardo diagnostico. A tale scopo sono stati analizzati la storia del disturbo dello spettro autistico e la letteratura scientifica che ha analizzato il fenomeno della diagnosi tardiva e delle caratteristiche che differiscono a seconda del genere.

Nel primo Capitolo sarà data una definizione del disturbo dello spettro autistico, fornendone una descrizione ed evidenziandone le caratteristiche principali. Saranno poi trattati i criteri diagnostici aggiornati all'ultima versione del DSM-5-TR e i diversi strumenti specifici impiegati nella valutazione del ASD. Infine, sarà fatta una panoramica generale sul fenomeno della diagnosi tardiva con un focus successivo sulle teorie del fenotipo femminile dell'autismo, nello specifico le teorie neurobiologiche dell'effetto protettivo femminile (FPE) e le teorie psicosociali del profilo femminile dell'autismo (FAP). Tali teorie non sono in contrasto tra loro ed entrambe cercano di spiegare le motivazioni del ritardo e del sottodimensionamento riscontrati nella diagnosi femminile di ASD. Tale Capitolo ha lo scopo

di fornire una base di conoscenza aggiornata sul disturbo dello spettro autistico ponendo le basi per la successiva esplorazione delle sue diverse sfaccettature ed implicazioni.

Nel secondo Capitolo, esplorerò la storia e l'evoluzione dell'ASD. Il disturbo dello spettro autistico rappresenta una realtà nosografica complessa la cui definizione si è consolidata solo in epoca relativamente recente. In questo capitolo, ci si propone di delineare un excursus storico volto ad esplorare le radici storiche e l'evoluzione del concetto di ASD. Prima della formale identificazione dell'ASD, diversi studiosi hanno descritto casi che, alla luce delle attuali conoscenze, possono essere ricondotti a tale disturbo. Verranno analizzate le intuizioni pionieristiche di figure quali Bleuler che ha introdotto per la prima volta il termine autismo, Kanner a cui si afferisce la prima descrizione della "sindrome autistica infantile" e Hans Asperger il quale ha delineato la "psicopatia autistica" caratterizzata da difficoltà relazionali e interessi ristretti. Esamineremo in seguito le teorie psicoanalitiche degli anni '60, che hanno attribuito ai genitori la responsabilità dell'autismo dei figli attraverso il contributo di Bettelheim. Successivamente, approfondiremo le teorie neurobiologiche successive, che hanno introdotto concetti fondamentali per la comprensione di tale disturbo. Infine, condurremo un'analisi sull'evoluzione dei criteri diagnostici nel corso degli anni, secondo quanto definito dal DSM. Ritengo importante indagare la storia e lo sviluppo della concezione dello spettro autistico negli anni così da poter avere un inquadramento storico in cui inserire le riflessioni presenti. Questa analisi consentirà di comprendere come le nostre conoscenze sul DSA siano maturate nel tempo e di individuare gli elementi che hanno contribuito a rendere più difficile la diagnosi nel profilo femminile.

Il terzo Capitolo rappresenta il nucleo centrale di questa tesi e verranno analizzati numerosi studi scientifici che hanno apportato nuove conoscenze nel profilo femminile dell'autismo. In particolare saranno analizzati la rappresentazione femminile nelle ricerche sul disturbo dello spettro autistico mettendo in luce il canale "perdente" di selezione dei campione di molti

studi, spesso non rappresentativi del fenotipo femminile, oltre all'analisi dell'accuratezza di alcuni strumenti diagnostici. Passerò poi all'esame delle caratteristiche cliniche dell'autismo, i quali possono differire in base al genere, nello specifico analizzerò i comportamenti ed interessi ristretti e ripetitivi (Restricted and Repetitive Behaviours and Interests, RRBI), il linguaggio e le abilità di sviluppo con un focus sulle funzioni esecutive. Infine verrà analizzato il fenomeno del *camouflaging*, le sue implicazioni nel processo diagnostico e gli strumenti creati al fine di valutarlo. Per concludere verranno analizzati degli studi che hanno preso in considerazione l'effetto della diagnosi in età adulta su campioni femminili e sulle possibili implicazioni sul benessere psico-sociale di questa popolazione. Brevemente saranno poi riportate le possibili comorbidità riscontrate nella popolazione autistica.

L'obiettivo di questa tesi è contribuire a colmare la lacuna delle conoscenze sul profilo femminile dello spettro autistico cercando di analizzare le cause del ritardo diagnostico e proponendo degli spunti per una diagnosi più precoce ed accurata.

Prima di addentrarci nella lettura di questa tesi, desidero soffermarmi su alcune precisazioni terminologiche che ritengo fondamentali per una corretta comprensione e un approccio rispettoso all'argomento trattato. In particolare, ho optato per l'utilizzo del linguaggio dell'identità, "persona autistica" rispetto al linguaggio della persona, "persona con autismo". Tale scelta è motivata da diverse considerazioni: il linguaggio dell'identità pone l'accento sull'essere autistico come parte fondamentale della persona, non come una caratteristica accessoria; questo approccio è in linea con la preferenza di molte persone autistiche e con le recenti linee guida stilate da associazioni e organizzazioni di riferimento; inoltre, il linguaggio dell'identità evita di connotare l'autismo come una condizione negativa o una mancanza, favorendo una visione più inclusiva e rispettosa.

Inoltre, in linea con la versione aggiornata del DSM, cercherò di evitare l'utilizzo di termini non più riconosciuti come "Sindrome di Asperger" o "autismo ad alto o basso funzionamento" in quanto sono concetti passati e non più riconosciuti da una parte della comunità scientifica ed autistica.

Oltre alle precisazioni già illustrate, desidero sottolineare l'adesione, in questa tesi, alla versione aggiornata del Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali (DSM-5-TR; APA, 2022). In linea con tale revisione, mi impegnerò ad evitare l'utilizzo di termini obsoleti e non più riconosciuti da una parte significativa della comunità scientifica e autistica come Sindrome di Asperger, eliminata dal 2013; autismo "ad alto o basso funzionamento" in quanto oltre a non essere più ufficialmente utilizzata risulta discriminatoria e non rispecchia la complessità e l'eterogeneità del disturbo dello spettro autistico. Verranno invece utilizzati i livelli di compromissione, che variano da 1 a 3, riportati dal DSM. I termini sopra citati verranno utilizzati invece nei contesti storici in cui sono stati formulati e negli studi scientifici precedenti alle date del loro dismissione per una accuratezza nella trattazione.

Verranno invece utilizzati in maniera intercambiabile i termini condizione dello spettro autistico (Autism Spectrum Condition, ASC) e disturbo dello spettro autistico (ASD). Tale scelta è dettata dal fatto che anche se considerato stigmatizzante il termine "disturbo" è ancora prevalentemente utilizzato nella letteratura scientifica e dal DSM. L'aggiornamento terminologico adottato in questa tesi rappresenta un impegno per una comunicazione rispettosa e inclusiva, in linea con le più recenti evidenze scientifiche e le sensibilità della comunità autistica, oltre che essere un segno di attenzione e riconoscimento della dignità e individualità di ogni essere umano.

CAPITOLO 1 - IL DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO

1. Definizione del Disturbo dello Spettro Autistico (ASD)

Il concetto di “autismo” affonda le sue radici nel campo della psichiatria e ha attraversato un percorso evolutivo significativo nel corso del tempo. La parola “autismo” trae la sua etimologia dal greco antico “αὐτός”, che si traduce come “stesso” o “di sé”. La sua attribuzione è comunemente associata a Eugen Bleuler, illustre psichiatra svizzero, il quale lo introdusse nel panorama scientifico nel 1911, contestualizzandolo all'interno del quadro clinico della schizofrenia. L'uso di questo termine da parte di Bleuler sottolineava la propensione dei pazienti schizofrenici a chiudersi in se stessi, manifestando un marcato distacco dalla realtà esterna e dalla comunicazione sociale.

L'introduzione del termine “autismo” ha segnato una pietra miliare nella comprensione delle condizioni mentali, dando inizio a una serie di sviluppi e studi che avrebbero plasmato il modo in cui comprendiamo i disturbi del neurosviluppo, in particolare quelli all'interno dello spettro autistico. L'evoluzione del concetto di autismo non si è fermata però alla sua prima definizione da parte di Bleuler, piuttosto, è un continuum di progresso, guidato da osservazioni cliniche, ricerca scientifica e una crescente consapevolezza delle sfaccettature di queste condizioni complesse.

Secondo le indicazioni fornite dal Ministero della Salute italiano i disturbi dello spettro autistico (*Autism Spectrum Disorders, ASD*) costituiscono un gruppo eterogeneo di disturbi legati allo sviluppo del sistema nervoso, chiamati anche disturbi del neurosviluppo (Ministero della Salute, 2023). Essi sono caratterizzati dalla presenza persistente di difficoltà nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale, che si manifesta in vari contesti. Inoltre, si osservano comportamenti, interessi e attività limitati e ripetitivi oltre a una percezione

sensoriale alterata. La sintomatologia clinica di tali disturbi può variare notevolmente in complessità e gravità, con manifestazioni che possono evolvere nel tempo. Le persone appartenenti allo spettro autistico, inoltre, spesso presentano concomitanze con altre condizioni neurologiche, psichiatriche e mediche.

Gli studi epidemiologici internazionali hanno riportato un incremento generalizzato della diagnosi di ASD, passando da 4,5 casi su 10.000 nella relazione di Victor Lotter del 1966 ad 1 bambino su 36 per il 2020 negli Stati Uniti (Maenner, 2023). I fattori che possono aver influito su tale incremento possono essere la maggiore formazione dei medici, le modifiche dei criteri diagnostici e l'aumentata conoscenza del disturbo da parte della popolazione generale, connessa anche al contesto socio-economico (Istituto Superiore di Sanità, 2023).

L'autismo rappresenta, secondo definizione, un disturbo del neurosviluppo. Non è possibile, quindi, manifestare l'autismo in età avanzata, ma tale disturbo può essere ufficialmente identificato e diagnosticato anche nel contesto dell'età adulta. L'autismo in età adulta è più frequentemente diagnosticato in caso di forme lievi o, come vedremo successivamente, nelle donne (Di Pasquale, 2023).

L'introduzione del concetto di "spettro" per parlare di autismo è attribuita a Lorna Wing, una psichiatra inglese che ha lavorato con bambini affetti da autismo per molti anni. Nel 1981, Wing ha pubblicato un articolo intitolato "*Asperger's syndrome: a clinical account*" in cui ha proposto l'idea che l'autismo non sia una singola condizione, ma piuttosto un continuum di disturbi dello sviluppo che condividono alcuni tratti comuni. Ha introdotto così il termine "spettro" per sottolineare le diverse manifestazioni che può avere l'autismo, le caratteristiche riportate dai soggetti infatti possono variare molto da un caso all'altro. L'idea di Wing è stata poi ripresa da altri ricercatori e professionisti del settore e nel 1994 è stata formalmente riconosciuta dal Manuale Diagnostico e Statistico dei Disturbi Mentali (DSM-IV), che ha

introdotto la categoria di “disturbi pervasivi dello sviluppo”. Nel 2013, con l'introduzione del DSM-5 (APA, 2013), la categoria è stata sostituita da quella di “disturbi dello spettro autistico”.

2. Criteri diagnostici

Il disturbo dello spettro autistico è diagnosticato in base ai criteri dell'ultima edizione del Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali (DSM-5-TR, *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*), pubblicato nel 2022 dall'American Psychiatric Association (APA).

Le espressioni precedentemente utilizzate come “autismo di Kanner”, “sindrome di Asperger” o “autismo ad alto funzionamento”, in riferimento sia agli adulti che ai bambini, sono attualmente state sostituite dall'ampia terminologia di “disturbi dello spettro autistico” secondo l'edizione più recente del DSM.

Nel DSM-5-TR vengono riportati i cinque criteri diagnostici che devono essere soddisfatti per poter effettuare una diagnosi:

A. Deficit persistenti nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale in molteplici contesti, come manifestato da tutti i seguenti elementi, attualmente o in passato:

1. Deficit nella reciprocità socio-emotiva, che vanno, ad esempio, da un approccio sociale anormale e dal fallimento della normale conversazione avanti e indietro, alla ridotta condivisione di interessi, emozioni o affetti o alla mancata iniziativa o risposta nelle interazioni sociali.
2. Deficit nei comportamenti comunicativi non verbali utilizzati per l'interazione sociale, che vanno, ad esempio, dalla comunicazione verbale e non verbale scarsamente integrata, ad anomalie nel contatto visivo e nel linguaggio del

corpo o deficit nella comprensione e nell'uso dei gesti, ad una totale mancanza di espressioni facciali e di comunicazione non verbale.

3. Deficit nello sviluppo, nel mantenimento e nella comprensione delle relazioni, che vanno, ad esempio, dalle difficoltà ad adattare il comportamento ai vari contesti sociali, alle difficoltà nel condividere giochi fantasiosi o nel fare amicizia, alla mancanza di interesse per i coetanei.

B. Modelli di comportamento, interessi o attività ristretti e ripetitivi, come manifestati da almeno due dei seguenti elementi, attualmente o in passato:

1. Movimenti motori stereotipati o ripetitivi, uso di oggetti o discorsi (es., semplici stereotipie motorie, allineare giocattoli o lanciare oggetti, ecolalia, frasi idiosincratiche).
2. Insistenza sull'uguaglianza, aderenza inflessibile alle routine o modelli ritualizzati di comportamento verbale o non verbale (es. estremo disagio per piccoli cambiamenti, difficoltà con le transizioni, schemi di pensiero rigidi, rituali di saluto, bisogno di prendere lo stesso percorso o mangiare lo stesso cibo ogni giorno).
3. Interessi altamente ristretti e fissi, anomali nell'intensità o nella focalizzazione (per es., forte attaccamento o preoccupazione per oggetti insoliti, interessi eccessivamente circoscritti o perseveranti).
4. Iper- o ipo-reattività agli input sensoriali o interesse insolito per gli aspetti sensoriali dell'ambiente (es. apparente indifferenza al dolore o alla temperatura, risposta avversa a suoni o texture specifici, odori eccessivi o tocco di oggetti, fascinazione visiva per luci o movimento).

- C. I sintomi devono essere presenti nel primo periodo di sviluppo ma potrebbero non manifestarsi pienamente fino a quando le richieste sociali non superano le capacità del soggetto, o possono essere mascherate da strategie apprese in età avanzata (*camouflage* o *masking*).
- D. I sintomi causano una compromissione clinicamente significativa del funzionamento sociale, lavorativo o di altre aree importanti.
- E. Questi disturbi non sono meglio spiegati da un disturbo dello sviluppo intellettuale (disabilità intellettiva) o da un ritardo dello sviluppo globale. Il disturbo dello sviluppo intellettuale e il disturbo dello spettro autistico, però, spesso coesistono (APA, 2022).

La diagnosi, inoltre, deve specificare la gravità attuale in base ai disturbi della comunicazione sociale e ai modelli di comportamento limitati e ripetitivi. Esistono tre livelli di necessità di supporto nello spettro autistico: Livello 1, Livello 2 e Livello 3, i quali aiutano a identificare la gravità dei sintomi e il livello di supporto necessario (APA, 2022). Il livello di gravità viene valutato dal medico o neuropsichiatra in riferimento alle due aree della diagnosi: la comunicazione e l'interazione sociale e gli interessi limitati ed i comportamenti ripetitivi (Kandola, 2024).

Gli specificatori di gravità possono essere utilizzati per descrivere la sintomatologia attuale ma possono variare nel tempo in base al contesto. La gravità delle difficoltà di comunicazione sociale e dei comportamenti limitati e ripetitivi dovrebbe essere valutata separatamente. Le categorie descrittive di gravità non dovrebbero essere utilizzate per determinare l'ammissibilità e la fornitura di servizi. In quanto gli individui con competenze complessivamente migliori possono sperimentare sfide psicosociali diverse o addirittura

maggiori. Pertanto, i bisogni di servizio possono essere sviluppati solo a livello individuale e attraverso la discussione delle priorità e degli obiettivi personali (APA, 2022).

3. Diagnosi in età adulta

Sebbene il disturbo dello spettro autistico tradizionalmente venga diagnosticata durante l'infanzia, quando le differenze rispetto ai coetanei neurotipici diventano evidenti, recentemente si è verificata una crescita nella diagnosi negli adulti dovuta, in parte, all'ampliamento dei criteri diagnostici e alla maggior formazione dei medici (Happé, 2016). A causa dell'assenza di biomarcatori affidabili, l'autismo viene diagnosticato in modo comportamentale e per eseguire una diagnosi bisogna che siano presenti le caratteristiche fondamentali sopra riportate. È importante notare che la diagnosi può essere difficile, poiché il grado di compromissione dipende non solo dall'individuo, ma anche dall'ambiente circostante. I sintomi possono essere meno evidenti in contesti di supporto, ma più marcati in situazioni stressanti (Rujeedawa, 2022).

Lo stadio in cui il danno funzionale diventa evidente varierà a seconda delle caratteristiche dell'individuo, della sua salute del suo ambiente. Le caratteristiche diagnostiche fondamentali sono evidenti nel periodo dello sviluppo, ma l'intervento, la compensazione e i supporti attuali possono mascherare le difficoltà in alcuni contesti. Le manifestazioni del disturbo variano notevolmente anche a seconda della gravità della condizione autistica, del livello di sviluppo, dell'età cronologica e dal sesso; da qui il termine spettro. Gli individui senza deficit cognitivo o linguistico possono avere manifestazioni di deficit più sottili rispetto agli individui con concomitanti disturbi intellettivi o linguistici e potrebbero fare grandi sforzi per mascherare questi deficit (APA, 2022).

Negli adulti senza disturbi intellettivi o ritardi nel linguaggio il deficit nella reciprocità socio-emotiva può essere più evidente nell'elaborazione e nella risposta a segnali sociali complessi (come ad esempio, quando e come partecipare a una conversazione o cosa dire). Gli individui che hanno sviluppato strategie di compensazione per alcune sfide sociali lottano ancora in situazioni nuove o non supportate e soffrono dello sforzo e dell'ansia di calcolare consapevolmente ciò che è socialmente intuitivo per la maggior parte degli individui. Questo comportamento può contribuire a ridurre l'accertamento del disturbo dello spettro autistico in questi individui, soprattutto nelle donne adulte. Se interrogati sui costi dell'interazione sociale, ad esempio, questi individui potrebbero rispondere che le interazioni sociali sono estenuanti per loro, che non sono in grado di concentrarsi a causa dello sforzo mentale nel monitorare le convenzioni sociali, che la loro autostima è influenzata negativamente dall'essere incapaci di essere se stessi (APA, 2022).

Gli individui con livelli più bassi di compromissione potrebbero essere maggiormente in grado di funzionare in modo indipendente. Tuttavia, anche questi individui possono rimanere socialmente ingenui e vulnerabili, avere difficoltà a organizzare richieste pratiche senza aiuto e sono inclini all'ansia e alla depressione. L'educazione sessuale, per tali ragioni, è una questione importante soprattutto per le donne autistiche non diagnosticate. Vi è, infatti, un'alta incidenza di abusi in questo gruppo demografico (Bargiela, 2016).

4. Strumenti diagnostici

La diagnosi di spettro autistico negli adulti viene effettuata in centri specializzati, sia pubblici che privati. I professionisti abilitati alla diagnosi si avvalgono di test diagnostici oltre alle proprie osservazioni sullo sviluppo e sui comportamenti del paziente. Tra i test più comuni si possono citare l'*Autism Quotient* (AQ) sviluppato da Baron-Cohen e colleghi nel 2001, l'*Aspie-Quiz* di Ekblad del 2013, l'*Adult Autism Assessment* (AAA) di Baron-Cohen del 2005

e la *Ritvo Autism and Asperger Diagnostic Scale Revised* (RAADS-R) di Ritvo e colleghi del 2011. Questi test diagnostici sono stati concepiti come questionari che possono essere autosomministrati e molto spesso sono utilizzati per valutare se procedere alla ricerca di una diagnosi formale. Essi però non sostituiscono la valutazione di un professionista il quale è l'unico che può fare una diagnosi ufficiale.

Un altro test diagnostico utilizzato per la valutazione dell'autismo è l'ADOS (*Autism Diagnostic Observation Schedule*). Il test è stato rivisto più volte nel corso degli anni per migliorare la sua accuratezza ed efficacia. Le revisioni hanno tenuto conto dei cambiamenti nei criteri diagnostici dell'autismo, come definiti nelle diverse edizioni del DSM. Questo strumento diagnostico, a differenza di quelli citati precedentemente, è un test somministrato da un professionista della salute mentale che osserva il comportamento del bambino o dell'adulto durante l'esecuzione di attività specifiche e a differenza dei test precedenti esso non può essere autosomministrato. Studi effettuati su questo metodo diagnostico però hanno evidenziato la maggior possibilità di non rilevare le ragazze autistiche come vedremo più approfonditamente nel Capitolo 3 (Mandy, 2017).

Un'ulteriore strumento diagnostico è il *Camouflage Autistic Traits Questionnaire* (CAT-Q), sviluppato da Laura Hull e i suoi collaboratori nel 2018, questo test cerca di misurare i comportamenti mimetizzati negli adulti utilizzando misure di autovalutazione. Il questionario ha dimostrato di avere successo e, poiché non è richiesta una diagnosi autistica ufficiale, sfugge ai pregiudizi maschili centrici degli attuali criteri diagnostici. Sebbene sembri essere promettente, il CAT-Q richiede ulteriori ricerche prima di diventare uno strumento clinico (Hull, 2018).

5. *Il fenotipo femminile*

A livello globale, il rapporto maschi:femmine in campioni epidemiologici ben accertati sembra essere 3:1, con preoccupazioni circa il sotto riconoscimento del disturbo dello spettro autistico nelle donne e nelle ragazze (APA, 2022). Il rapporto è influenzato anche dalla presenza di disabilità intellettiva, arrivando a 2:1 quando si considerano gli individui con deficit cognitivi. Questo potrebbe potenzialmente essere spiegato dalla riduzione del camuffamento (*camouflaging*) nelle donne con compromissioni cognitive. Nei campioni clinici, le donne tendono infatti ad avere maggiori probabilità di mostrare disturbi dello sviluppo intellettivo ed epilessia, suggerendo che le ragazze senza disabilità intellettiva o ritardi linguistici potrebbero non essere riconosciute, forse a causa di manifestazioni più sottili di difficoltà sociali e di comunicazione (APA, 2022).

Oltre alla differenza di prevalenza c'è anche una differenza nell'età della diagnosi tra i sessi, essendo il disturbo diagnosticato generalmente più tardi nelle donne. L'età media della diagnosi negli uomini è di 22 anni rispetto a 26 anni nelle donne (Rujeedawa, 2022).

Una diagnosi di autismo nelle ragazze e nelle donne è inoltre influenzata da influenze legate allo sviluppo, psicologiche, sociali e culturali (Parish-Morris, 2017). Più recentemente il concetto di fenotipo unico delle donne con autismo è stato ampiamente discusso (Kirkovski, 2013). Questo fenotipo unico è particolarmente rilevante nelle ragazze e nelle donne ad alto funzionamento che sono abili nel camuffarsi, mascherarsi e compensare le difficoltà che derivano dalle loro caratteristiche autistiche (Tierney, 2016). Le ragazze e le donne con autismo, al contrario dei ragazzi e degli uomini con autismo, hanno un desiderio più forte di avere relazioni sociali, di avere amicizie, di stare tra i loro coetanei. Le femmine autistiche di Livello 1 hanno un comportamento meno compromesso nel gioco, hanno talvolta anche capacità immaginative superiori e un mondo fantastico molto ricco rispetto ai maschi con

questa condizione, sono più abili nell'osservare e imitare i tipici coetanei in via di sviluppo e nell'imitare i loro comportamenti. Le ragazze e le donne autistiche hanno comportamenti meno stereotipati, restrittivi e ripetitivi e i loro particolari argomenti di interesse non sono tradizionalmente legati all'ASC nel contesto culturale, sociale e di sviluppo (APA, 2022). Allo stesso tempo i criteri diagnostici sono tradizionalmente costruiti su uno stereotipo maschile e non prendono in considerazione questo modello unico di comportamento delle donne con autismo (Rynkiewicz, 2019). Anche il tentativo di nascondere o mascherare il comportamento autistico può rendere più difficile la diagnosi in alcune donne.

Esistono due teorie principali che spiegano la differenza sessuale osservata nell'autismo: in particolare, la teoria dell'effetto protettivo femminile (FPE) e la teoria del profilo autistico femminile (FAP).

5.1 Teoria dell'effetto protettivo femminile (FPE)

La teoria dell'effetto protettivo femminile (FPE) sostiene che le donne sono intrinsecamente protette dallo sviluppo dell'autismo ed è necessario un maggiore rischio ambientale e/o genetico per sviluppare e manifestare lo stesso grado di autismo dei maschi.

La principale spiegazione di questi concetti è la "teoria del cervello maschile estremo" (*Extreme Male Brain*, EMB; Baron-Cohen, 2002), che suggerisce che l'autismo e le sue caratteristiche, come la compromissione dell'empatia cognitiva, siano correlate agli androgeni e ad altri ormoni tipicamente maschili. Queste caratteristiche sono considerate prevalentemente maschili. Gli individui autistici, quindi, hanno una presentazione "maschile estrema". Ne consegue che le donne che hanno livelli più bassi di questi ormoni sono protette dallo sviluppo di queste caratteristiche associate all'autismo. Le prove a sostegno di questa teoria sono però contrastanti (Rujedawa, 2022).

Un'altra teoria correlata alle FPE è la "teoria dell'empatia-sistematizzazione" (E-S; Baron-Cohen, 2009), che propone la classificazione individuale basata su due dimensioni: l'empatia, comprendente sia l'aspetto cognitivo che affettivo, e la sistematizzazione, ossia la tendenza all'analisi sistematica di un sistema basato su regole. Entrambe queste dimensioni sono presenti in modo variegato nella popolazione generale, con fattori biologici come il testosterone e le varianti genetiche che contribuiscono a spiegare parte della variazione osservata (Salvati, 2018).

Secondo la teoria avanzata da Baron-Cohen, vi è un'osservabile differenziazione tra i sessi riguardante le capacità cognitive e comportamentali, con le donne che mostrano tendenze maggiormente empatiche e abilità più accentuate nel rilevare e rispondere agli stati emotivi altrui, mentre gli uomini sembrano manifestare un interesse prevalente verso modelli e processi meccanici, con una spiccata inclinazione verso il pensiero matematico. Tuttavia, è importante notare che tale distinzione non è assoluta, poiché non tutti gli individui di un determinato sesso possiedono un profilo cerebrale strettamente conforme a tali stereotipi di genere. Secondo l'autore di questa teoria, le radici di tali differenze risiedono principalmente in determinanti biologici anziché culturali (Baron Cohen, 2009).

È imprescindibile considerare che le teorie riguardanti le differenze di genere nello spettro autistico (FPE) presentano delle limitazioni significative. In particolare, se si accetta l'ipotesi secondo cui le donne autistiche richiedono un carico genetico più elevato per manifestare il disturbo dello spettro autistico (ASD), ci si potrebbe attendere che i parenti delle donne autistiche mostrino una maggior incidenza di ASD rispetto ai parenti dei maschi nello spettro. Tuttavia, le evidenze a sostegno di questa ipotesi risultano contrastanti, con alcuni studi che ne confermano la validità, mentre altri la contraddicono (Rujeedawa, 2022).

Recentemente, uno studio condotto da Greenberg nel 2018 ha mirato a convalidare le teorie dell'E-S e della EMB attraverso un'ampia popolazione di campione. I risultati hanno confermato le previsioni ipotizzate: i maschi hanno ottenuto punteggi più elevati nelle misurazioni della sistematizzazione, mentre le donne hanno ottenuto punteggi più alti nelle misurazioni dell'empatia. I soggetti con autismo hanno mostrato punteggi di sistematizzazione superiori alla media maschile, indipendentemente dal loro genere. Inoltre, lo studio ha evidenziato che i partecipanti impiegati nei settori dell'ingegneria, della matematica, della tecnologia e della scienza hanno ottenuto punteggi simili a quelli dei partecipanti con autismo, evidenziando una predominanza delle capacità di sistematizzazione. Le differenze medie osservate tra i sessi riflettono un'interazione complessa tra fattori biologici e culturali. Questa ricerca ha anche confermato la validità scientifica delle due teorie, evidenziando come i fattori legati al genere possano influenzare lo sviluppo cerebrale. Sia gli uomini che le donne con autismo mostrano un orientamento verso un tipo di cervello più "maschile" (Salvati, 2018). Inoltre, la teoria EMB è supportata da studi di imaging cerebrale che hanno evidenziato una mascolinizzazione nella struttura e nella funzione cerebrale delle persone con autismo (Lai, 2013).

5.2 Teoria del profilo autistico femminile (FAP)

La teoria del profilo autistico femminile propone invece che le donne sviluppino l'autismo a un tasso più elevato di quanto attualmente stimato, ma che i criteri e i metodi diagnostici non sono in grado di individuare adeguatamente le donne autistiche. Le donne con autismo possono manifestare le stesse caratteristiche autistiche degli uomini, ma spesso devono dimostrare maggiori difficoltà per ricevere una diagnosi. Questa disparità di genere è particolarmente diffusa nelle donne senza disabilità intellettiva (Russell, 2010). La ragione dell'inefficienza degli attuali metodi diagnostici nell'identificazione delle donne autistiche è che i criteri utilizzati ancora oggi si basano su concezioni prestabilite di quali siano le

caratteristiche autistiche. Queste concezioni si basano principalmente su studi fatti sulla popolazione maschile autistica. Le femmine all'interno dello spettro autistico, invece, possono presentarsi con caratteristiche diverse da quelle maschili e, come tali, potrebbero non essere riconosciute secondo i criteri attuali. Ad esempio le disabilità sociali tendono ad essere minori nelle donne, che, in generale, tendono anche a mostrare una maggiore motivazione sociale. Questa differenza nelle abilità sociali rende più difficile diagnosticare le donne autistiche (Rujeedawa, 2022). Anche i comportamenti limitati e ripetitivi (RRBI, *Restricted and Repetitive Behaviour and Interes*) si presentano in modo diverso nei due sessi. Le femmine sembrano avere livelli più bassi di tali comportamenti e interessi ristretti, e gli RRBI sembrano essere meno predittivi della diagnosi di autismo nelle femmine rispetto ai maschi (Duvekot, 2016).

Una teoria alternativa sostiene che le donne con autismo possono manifestare RRBI, ma che questi si manifestano in modo diverso rispetto agli uomini (Mandy, 2011). Ad esempio, gli uomini con autismo possono essere interessati a meccanismi e oggetti, mentre le donne con autismo possono essere interessate a relazioni e persone. Questo tipo di interesse, sebbene possa essere intenso, è considerato socialmente più accettabile rispetto agli interessi degli uomini con autismo. Come risultato di questi fattori, le donne con autismo hanno meno probabilità di essere identificate.

Ulteriori teorie sostengono che le donne, grazie alle loro caratteristiche, camuffano, consciamente o inconsciamente, le loro caratteristiche autistiche all'interno dei contesti sociali attraverso delle strategie chiamate *camouflaging* o *masking* (Hill, 2017). Queste strategie includono l'imitazione delle espressioni facciali, la forzatura del contatto visivo, l'uso di risposte programmate e la soppressione di azioni ripetitive ed auto calmanti (*stimming*) come il battere le mani o il manipolare oggetti (Kreiser, 2014). Il camuffamento,

essendo più diffuso nelle donne, è una delle ragioni dietro la difficoltà di diagnosticare l'autismo femminile.

Il *masking*, tuttavia, non produce risultati puramente positivi, essendo un processo faticoso che può portare ad alti livelli di ansia e stress (Lai, 2011). È anche collegato a problemi di salute mentale ed è un noto indicatore di rischio di suicidio (Cassidy, 2018). È stato suggerito che maggiore capacità di camuffare o compensare le difficoltà autistiche sia dovuta all'abilità femminile attraverso la genetica collegando così le teorie FAP e FPE (Kirkovski, 2013).

5.3 Diagnosi tardiva femminile

Come vedremo approfonditamente nel Capitolo 3, la letteratura fino ad oggi è sbilanciata verso una comprensione del profilo maschile dell'autismo, ed è disponibile una conoscenza estremamente limitata del profilo femminile, il che ha portato ad un ritardo nella diagnosi e gestione dei sintomi inappropriata per questo gruppo (Kirkovski, 2013).

A causa dei criteri diagnostici incentrati sul maschio, della maggiore prevalenza dell'autismo nei maschi e della mancanza di informazioni sull'autismo femminile, l'autismo è percepito ancora oggi come un disturbo maschile e questo è un motivo per la diagnosi errata o tardiva di autismo nelle donne (Navot, 2017). A consolidare ciò è il fatto che i ragazzi hanno 10 volte più probabilità di essere sottoposti a diagnosi rispetto alle ragazze (Estrin, 2020). Questa nozione di autismo come disturbo maschile può portare a un ciclo di auto-rafforzamento, che porta a una ridotta identificazione dell'autismo femminile.

La diagnosi di disturbo dello spettro autistico è un processo complesso che può essere ostacolato da diversi fattori, tra cui la mancanza di consapevolezza da parte degli operatori sanitari, la presenza di sintomi atipici o la presenza di comorbidità.

Nel caso del profilo femminile, tali fattori sono ulteriormente amplificati da una serie di caratteristiche che rendono più difficile la diagnosi. In particolare, le donne con ASD tendono a presentare: un'intelligenza normale o superiore alla media, un'elevata capacità di adattamento, un'abilità di mascheramento dei sintomi, un'inclinazione alla socializzazione, anche se caratterizzata da difficoltà. Queste caratteristiche possono portare a una sottodiagnosi del ASD, che può avere conseguenze negative per le persone affette, sia in termini di accesso alle cure adeguate che di inclusione sociale.

CAPITOLO 2 - STORIA E SVILUPPO DEL CONCETTO DI SPETTRO AUTISTICO

Questo capitolo offre una panoramica sulla storia dell'autismo, ripercorrendo le tappe salienti che hanno portato alla sua definizione attuale come “disturbo dello spettro autistico”. L'obiettivo non è fornire un'analisi esaustiva, ma piuttosto accompagnare il lettore in un viaggio conoscitivo che illustri l'evoluzione del concetto di autismo nel corso del tempo.

1. L'autismo prima dell'autismo

La storia della condizione che oggi è conosciuta come "disturbo dello spettro autistico" è relativamente breve. Nel 1911, Eugen Bleuler, direttore dell'ospedale di Zurigo, coniò il termine “autistico” per la prima volta, utilizzandolo per descrivere un sintomo associato alla schizofrenia. Attualmente classificato tra i disturbi del neurosviluppo, questo disturbo rappresenta un insieme di condizioni che influenzano il processo di sviluppo e il funzionamento del cervello. Nonostante la mancanza di un'origine scientifica definitiva per il disturbo dello spettro autistico, la ricerca ha evidenziato una componente genetica ed ambientale che contribuisce alle sue manifestazioni. L'autismo come condizione, quindi, ha cause biologiche, l'idea di autismo invece è un costrutto sociale abbastanza recente (Törnvall, 2023).

Considerando queste premesse, possiamo dedurre che il disturbo dello spettro autistico è una condizione intrinseca all'umanità e presente in tutte le epoche. Esistono, ad esempio, racconti medioevali che descrivono bambini con comportamenti peculiari, i quali vivono in uno stato selvaggio e trascurano le consuete norme sociali (Feinstein, 2014). Nel XII secolo, lo storico e religioso inglese Guglielmo di Newburgh, raccontò la storia di due bambini verdi apparsi nel villaggio di Woolpit, nel Suffolk. I bambini parlavano una lingua sconosciuta e si

cibavano solo di fave crude, inoltre essi non erano in grado di rispettare le regole sociali (Gualtieri, 2022).

Nei Fioretti di San Francesco, una raccolta di narrazioni diffuse alla fine del Trecento, compare il personaggio di Frate Ginepro, caratterizzato da una peculiare incapacità di comprendere il punto di vista altrui e di valutare le conseguenze delle proprie azioni. Tale tendenza è esemplificata nell'episodio in cui, visitando un malato, Frate Ginepro cattura un maiale e gli taglia una zampa per preparargli un pasto. Quando il proprietario del maiale si lamenta con San Francesco, Frate Ginepro si limita a ripetere con zelo le sequenze delle azioni compiute, senza comprendere la contrarietà del santo e l'ira del proprietario (Gualtieri, 2022).

In Russia, tra il XVI e il XIX secolo, ricorre la figura del “folle sacro o beato” (*jurodivyyj*). Le sue caratteristiche principali comprendono: il mutismo, l'ecolalia o il frasario incoerente, l'insensibilità al dolore, alla fame e al freddo, i comportamenti bizzarri, ripetitivi e stereotipati, gli attacchi convulsivi, l'incapacità di comprendere punti di vista differenti dal proprio e l'indifferenza per le convenzioni sociali (Challis, 1947). I *jurodivyyj* erano considerati figure sacre e protettive, e spesso venivano consultati per i loro consigli spirituali. Erano inoltre visti come un segno di Dio, che aveva scelto loro per diffondere la sua parola (Gualtieri, 2022).

Dall'inizio del XVII secolo, in Europa e Nord America si diffondono storie di incontri con “bambini selvaggi”, espressione che indica tre diversi tipi di esperienze infantili: vivere in stato di solitudine nella natura selvatica, essere allevati da animali, crescere confinati in ambienti chiusi o sotterranei per lunghi periodi di tempo. Il denominatore comune di tali racconti è l'esperienza di un isolamento sociale pressoché assoluto e, spesso, l'incapacità di parlare dei bambini. I casi più famosi sono quelli di Peter di Hameln, rintracciato in

Germania nel 1724, dell'indiano Dina Sanichar, che si dice abbia ispirato il personaggio di Mowgli, nel Libro della Giungla, e quello di Victor dell'Aveyron, la cui storia è diventata il film *l'Enfant Sauvage* di Francois Truffaut. Vi sono pochissime eccezioni femminili a queste storie, tra i pochi esempi possiamo annoverare Kamala e Amala, trovate insieme in India nel 1920, e Marie-Angélique le Blanc. I bambini di queste storie sembrano avere delle caratteristiche autistiche, ad esempio Tutti erano privi di linguaggio umano al momento del ritrovamento e solo alcuni di loro imparavano successivamente a parlare (Törnvall, 2023).

C'è chi sostiene che i personaggi delle storie precedentemente menzionate fossero autistici e che, le leggende o i racconti su di loro, riflettano le esperienze reali di coloro che li hanno incontrati. Questo contesto storico mette in luce come la comprensione dell'autismo abbia attraversato fase di evoluzione, passando dalla categorizzazione come "ritardo mentale" a una percezione più sfaccettata e inclusiva delle varie manifestazioni di questo disturbo (Gualtieri, 2022).

1.1 Rappresentazione nei media

Anche nella letteratura e nel mondo dello spettacolo appaiono personaggi con comportamenti eccentrici e bizzarri che richiamano quelli autistici. Ad esempio possiamo nominare Sherlock Holmes, il più recente Sheldon Cooper, oppure il famoso Raymond Babbitt protagonista del film *Rain Man*, i quali rappresentano il prototipo dell'investigatore o dello scienziato geniale, che focalizza l'attenzione su piccoli dettagli, coltiva interessi selettivi e circoscritti, segue una rigida routine quotidiana e agisce in modo distaccato, senza lasciarsi influenzare dalle emozioni.

La rappresentazione dei disturbi dello spettro autistico nei media è stata oggetto di numerose critiche (Singer, 2017). Una delle osservazioni più comuni riguarda il fatto che i personaggi autistici sono spesso rappresentati in modo stereotipato. Questi personaggi, infatti, sono

spesso ritratti come individui eccentrici, socialmente isolati e con abilità straordinarie, come quelle della sindrome del *savant*. Essi sono nella maggior parte dei casi uomini bianchi tra i venti e i trent'anni e sono rare le rappresentazioni di donne all'interno dello spettro autistico. Questa rappresentazione può avere un impatto negativo sulla percezione pubblica dei disturbi dello spettro autistico, contribuendo a diffondere stereotipi e stigmatizzazione (Draaisma, 2009), come ad esempio la sovrarappresentazione della sindrome del *savant* che nella realtà si verifica in meno di un individuo su tre all'interno dello spettro autistico (Howlin, 2009).

2. La “scoperta” dell'autismo

L'autismo è un fenomeno nuovo dal punto di vista della definizione e della diagnosi, ma è una condizione che è sempre esistita negli esseri umani. Nel corso della storia, il linguaggio usato per descrivere le persone autistiche è cambiato, esse sono state chiamate introverse, eccentriche oppure peculiari (Törnvall, 2023).

È cruciale considerare che prima della sua “scoperta”, l'autismo era classificato all'interno della categoria del “ritardo mentale”. Nel 1887, durante una conferenza sulla Medical Society di Londra, John Langdon Down, noto per la descrizione della sindrome di Down che porta il suo nome, affrontò il tema dei disturbi mentali congeniti. Tra gli argomenti trattati, si soffermò sui *developmental delays* (ritardi dello sviluppo), in cui gli individui che ne erano affetti manifestano notevoli difficoltà nel relazionarsi con gli altri, parlano in terza persona o non parlano affatto. Durante la stessa conferenza, Down fornì anche la prima descrizione della “sindrome del *savant*”. In questa condizione, i bambini considerati “deboli di mente” presentavano straordinarie abilità, come ad esempio nel calcolo, nel disegno o nella musica. Queste abilità, però, si manifestavano in un contesto generale di ritardo nello sviluppo (Feinstein, 2014).

Nella prima metà del XX secolo, gli studiosi del normale sviluppo infantile cominciarono a delineare sottogruppi all'interno delle cosiddette psicosi infantili. Nel 1911 da Eugen Bleuler, all'epoca direttore di un ospedale a Zurigo, introdusse la distinzione tra due forme di pensiero: il pensiero logico realistico e il pensiero autistico. Per Bleuler, il pensiero autistico rappresentava una forma di pensiero normale, sia nei bambini che negli adulti. Egli lo considerava evidente nell'immaginazione e nelle fantasie delle persone schizofreniche. A differenza di una visione che considera il pensiero autistico come un processo primitivo, Bleuler lo vedeva invece come un processo sofisticato. Egli riteneva che il pensiero orientato alla realtà precedesse il pensiero autistico (Feinstein, 2014).

Nel 1924, la psichiatra russa Grunya Sukhareva, descrisse un ragazzino di dodici anni che le sembrava molto particolare e diverso dai coetanei. Egli era chiuso, introverso, solitario e un po' goffo. Inizialmente per definire le caratteristiche di questo adolescente usò l'accezione "psicopatico schizoide", usato come sinonimo per indicare un tipo eccentrico e bizzarro. Poi, facendo riferimento al termine greco *autòs*, che significa sé stesso, utilizzò il termine autistico. Nei mesi successivi la dottoressa Sukhareva osservò altri quattro bambini con caratteristiche simili. La psichiatra ne descrisse le caratteristiche in maniera dettagliata, evidenziando una netta predilezione per la solitudine, abilità fuori dalla norma ed evidenti difficoltà di relazione con i coetanei. Il suo studio fu pubblicato prima in lingua russa, nel 1925, e tradotto l'anno seguente in tedesco sulla rivista *Monatsschrift für Psychiatrie und Neurologie*. L'articolo pubblicato da Grunya Sukhareva descriveva le caratteristiche fondamentali che sono ricondotte alla "sindrome di Asperger" anticipando di oltre dieci anni la descrizione di Hans Asperger (Scaccabarozzi, 2022). A causa dell'isolamento sovietico, però, le sue scoperte però rimasero sconosciute in Occidente fino al 1996, quando il suo lavoro fu tradotto in inglese (Törnvall, 2023).

I primi a parlare di autismo come lo conosciamo oggi, nella psicologia moderna occidentale, furono Kanner che nel 1943 pubblicò il suo famoso saggio “Disturbi autistici del contatto affettivo”, stampato dalla rivista americana *The Nervous Child*, e Hans Asperger che nel 1944 pubblicò il suo saggio “*Die ‘autistischen Psychopathen im Kindesalter’*” che apparve nella rivista *Archiv für Psychiatrie und Nervenkrankheiten*.

Nel suo articolo, Kanner descrisse undici bambini che presentavano difficoltà di relazione con gli altri. Egli chiamò questo disturbo “estrema solitudine autistica” e lo considerò il sintomo principale dell'autismo. Inoltre, la maggior parte dei bambini presentava ritardi di linguaggio o un linguaggio insolito. Erano anche molto sensibili ai cambiamenti, sia nella routine che nell'ambiente circostante. Inoltre, mostravano un interesse particolare per alcuni argomenti o attività, come la classificazione degli animali o la memorizzazione degli orari dei treni. Tuttavia, Kanner non riteneva la particolare sindrome da lui descritta un ritardo mentale, la maggior parte degli undici bambini possedeva, secondo lui, un'intelligenza normale o sopra la media. Lo psichiatra, inoltre, enfatizzava l'insorgenza del disturbo alla nascita o prima dei trenta mesi di età. Per questa ragione, si rifiutava di considerare i bambini come “ritirati”, ma secondo il suo punto di vista, questi bambini non erano mai entrati in contatto col mondo esterno (Feinstein, 2014).

Kanner, nel suo documento del 1943, identificò cinque caratteristiche fondamentali per la diagnosi dell'autismo nei bambini da lui osservati: profonda mancanza di contatto affettivo con le persone, desiderio ansioso e ossessivo di mantenere l'identità della routine e dell'ambiente circostante, passione per gli oggetti che vengono manipolati con molta attenzione e abilità, mutismo oppure utilizzo di un linguaggio che non sembra fatto per la comunicazione interpersonale e, infine, un buon potenziale cognitivo in termini di capacità e memoria (Cocco, 2021).

Mentre Kanner iniziò a descrivere i casi dei bambini in consulto da lui a partire dal 1938, Asperger aveva già iniziato a trattare i suoi piccoli pazienti già nel 1930. L'opera di Asperger del 1944 tratta solo di quattro bambini in età fra i sei e gli undici anni, sebbene un suo collega abbia dichiarato che il lavoro di Asperger si basava sullo studio di circa quattrocento bambini (Feinstein, 2014). Le caratteristiche diagnostiche che Asperger descriveva per la sua sindrome, secondo lui, non erano riconoscibili nella prima infanzia e, generalmente, non prima del terzo anno di vita. I pazienti descritti da Asperger erano in grado di parlare a lungo e con enfasi del proprio argomento preferito. Avevano un completo dominio della grammatica, ma a volte potevano avere difficoltà nell'uso dei pronomi, invertendo quelli della seconda e della terza persona singolare con quelli della prima. I contenuti dei loro discorsi erano anomali, tendenti a essere pesanti, e spesso consistenti in lunghe disquisizioni sui loro argomenti preferiti. La gestualità era limitata, oppure troppo ampia e impacciata. La caratteristica più evidente era la compromissione delle due vie di interazione sociale, dovute essenzialmente all'incapacità di utilizzare le regole non verbali e non scritte nella vita sociale. Asperger riferì anche di capacità particolari, oltre alle compromissioni: i bambini possedevano un'eccellente memoria meccanica e si interessavano intensamente a uno o due argomenti, come l'astronomia, la geologia, la storia del treno a vapore ecc... Nel suo scritto del 1944 Asperger faceva riferimento ai problemi di apprendimento dei suoi bambini dicendo che avevano un metodo di apprendimento particolare e che non amavano imparare a memoria. Inoltre Asperger fece anche riferimento alla loro mancanza di senso di umorismo (Feinstein, 2014).

A differenza di Kanner, Asperger pensava che la sua condizione fosse un disturbo della personalità con cause organiche infatti egli nei suoi scritti si riferiva spesso a un "disturbo di personalità schizoide". Negli anni in cui Kanner e Asperger vissero e pubblicarono le loro opere vi era ancora una forte sovrapposizione tra l'autismo e la schizofrenia. Vi era però una

differenza tra gli stili di pensiero dei due autori in quanto per Asperger la schizofrenia e l'autismo, di cui era un sintomo, erano poste in un continuum, almeno nei suoi primi scritti, mentre per Kanner l'“autismo infantile precoce” era una sindrome a parte che condivideva solamente alcuni aspetti con la schizofrenia. Nel 1969 Asperger smise di utilizzare il termine “psicopatia” nei suoi lavori per non far confondere il disturbo di personalità con la sua sindrome, egli iniziò invece a parlare di “bambini di Kanner” e “bambini di Asperger” suggerendo l'ipotesi che esistessero due tipi differenti di autismo (Feinstein, 2014).

I pionieri dell'autismo, Kanner e Asperger, hanno condotto i loro studi su un campione di soli bambini maschi. Tuttavia, Asperger ha riconosciuto nella sua tesi di dottorato del 1943 che le caratteristiche dell'autismo potevano essere presenti anche nelle donne (Silberman, 2016). Asperger, infatti, si scusò per non aver inserito una bambina nei suoi modelli, spiegando di non aver mai osservato un caso conclamato in una femmina durante i suoi studi. Egli scrisse:

“Mentre non abbiamo mai incontrato ragazze con un quadro di autismo pienamente sviluppato, abbiamo tuttavia visto diverse madri di bambini autistici il cui comportamento presentava caratteristiche indubbiamente autistiche. È difficile dare una spiegazione a questa osservazione. Se solo per coincidenza non ci siano bambine autistiche tra i nostri casi, o se nelle femmine i tratti autistici diventino evidenti soltanto dopo la pubertà.”

Asperger si spinse fino a rappresentare l'autismo come “una variante estrema dell'intelligenza maschile”. Più probabilmente, tuttavia, uno dei fattori primari che contribuirono all'assenza delle bambine nella pratica di Asperger fu che la fonte principale di rinvio alla sua clinica erano professori e giudici del tribunale minorile. La formazione sociale delle giovani donne viennesi, dove aveva sede la sua clinica, era quella di essere condiscendenti, modeste e tranquille, ciò spingeva sicuramente le ragazze a impegnarsi molto

intensamente per reprimere gli stessi comportamenti che portavano le loro controparti maschili all'attenzione delle autorità (Silberman, 2016).

Il 25 luglio 1960 Kanner dichiarò in una sua intervista al *The Times* che i bambini con autismo “*erano il frutto di genitori freddi e razionali che si erano scongelati per il tempo necessario a produrre un figlio*”. Ciò che egli voleva dire secondo alcuni studiosi successivi, era che i parenti di persone con autismo potevano presentare a loro volta tratti autistici. Sebbene nel documento di Kanner del 1943 si parli di genitori freddi e distaccati lui ha sempre sostenuto di non aver mai colpevolizzato i genitori in quanto considerava tale condizione come innata (Feinstein, 2014).

Quando l'articolo di Kanner fu pubblicato nel 1943, specialisti da tutto il mondo cominciarono a diagnosticare quello che veniva chiamato l'“autismo di Kanner”, che a differenza da quello che aveva individuato Asperger si distingue per la gravità dei sintomi.

Nel 1952 venne pubblicato il primo Manuale Diagnostico e Statistico dei disturbi mentali (DSM-I) da parte dell'American Psychiatric Association, in tale manuale veniva dichiarato che la manifestazione primaria della schizofrenia infantile era l'autismo. L'autismo, in tale manuale, non era diagnosticato come un disturbo a sé e i comportamenti autistici erano classificati sotto la diagnosi di reazione schizofrenica infantile. Fu solo nel 1980, con la pubblicazione del DSM-III, che l'autismo venne formalmente scollegato dalla schizofrenia, con l'introduzione della categoria generale dei disturbi pervasivi dello sviluppo.

3. La teoria della “madri frigorifero”

Nei decenni immediatamente successivi alla “scoperta dell'autismo”, le cause di questo disturbo sono spesso state attribuite a una disfunzione precoce del rapporto madre-bambino. Nel 1967 Bruno Bettelheim, pubblicò il libro intitolato *The Empty Fortress: Infantile autism*

and the birth of self, in cui accusava i genitori di essere responsabili dell'autismo dei propri figli. Questo libro ebbe un enorme successo e fu pubblicato in diverse lingue diventando uno dei pochi manuali sull'autismo ad essere accessibile in molti paesi. Il suo autore era arrivato in America dopo aver trascorso nove mesi nei campi di concentramento tedeschi, la sua esperienza lo spinse a credere che i bambini autistici si comportassero come i prigionieri nei campi di sterminio e che le loro madri fossero come capi nazisti. I bambini autistici, diceva, vivevano in una realtà interiore paragonabile alla realtà dei prigionieri e come loro concentravano tutte le energie verso un ritiro difensivo (Bettelheim, 1967).

Gli studi di Bettelheim cominciarono nell'estate del 1955 quando la Fondazione Ford gli finanziò il trattamento di quindici bambini autistici in età fra i sei e gli otto anni all'interno dell'*Orthogenic School for Troubled Children* presso l'Università di Chicago. Egli sosteneva che oltre a trattare i pazienti autistici intendeva esplorare quello che i genitori potevano aver fatto di sbagliato nel crescerli. Per tale ragione i bambini venivano sottoposti a una terapia riabilitativa, la cosiddetta "parentectomia", che consisteva nella loro separazione dai genitori (Gualtieri, 2022).

Kanner non attribuiva l'autismo esclusivamente ai genitori, ma piuttosto riteneva che l'origine del disturbo potesse derivare dall'interazione di una predisposizione biologica, probabilmente di natura genetica, associata a un ambiente sociale sfavorevole creato dai genitori. Bettelheim, invece, propose l'idea che i genitori dei bambini autistici potessero avere una patologia psicologica che li aveva portati a reagire in modo anormale al comportamento "normale" del neonato. Egli riteneva che questo comportamento da parte delle madri avviava un circolo vizioso, in cui i bambini autistici si ritiravano o diventavano meno reattivi in risposta alle minacce percepite, e le loro madri reagivano in modo patologico a questa scarsa reattività. Il risultato suggerito era un'intensificazione del ritiro e la continuazione del circolo

vizioso, fino a quando il bambino non si chiudeva completamente in quello che Bettelheim definiva come “disturbo autistico cronico”. Secondo questa prospettiva, la cura di tale condizione richiedeva la separazione del bambino dai genitori (Feinstein, 2014).

Le prove che l'autismo sia collegato al cattivo comportamento dei genitori sono assolutamente poco convincenti. Negli anni Sessanta vennero pubblicati i primi risultati che mostravano non esserci alcuna differenza tra i genitori ed i bambini autistici e quelli con altre disabilità o perfettamente normali (DeMyer, 1972).

4. L'approccio neurobiologico all'autismo

L'approccio psicodinamico all'autismo, che riteneva che il disturbo autistico fosse causato da un problema nelle relazioni con i genitori, è stato gradualmente abbandonato a partire dagli anni Settanta, a favore di un approccio neurobiologico che identifica le cause dell'autismo in fattori genetici o biologici. Questo cambiamento di paradigma è stato in gran parte dovuto al lavoro dello psichiatra britannico Michael Rutter, che ha contribuito a sviluppare i criteri diagnostici moderni per l'autismo.

Uno studio di Susan Folstein e Michael Rutter del 1977, condotto su delle coppie di gemelli, ha poi confermato l'importanza dei fattori genetici nella determinazione della sindrome autistica. La loro indagine ha preso in considerazione ventuno coppie di gemelli, undici monozigoti e dieci eterozigoti, in cui almeno uno dei due bambini era autistico. Essi hanno riscontrato che in quattro coppie di gemelli monozigoti entrambi i gemelli erano autistici, mentre, in nessuna coppia di gemelli eterozigoti entrambi i gemelli erano autistici. Inoltre sono stati rilevati disturbi del linguaggio e deficit intellettivi nell'82% dei fratelli e delle sorelle dei gemelli autistici monozigoti, mentre solo nel 10% dei casi tali disturbi sono stati rilevati nei fratelli e nelle sorelle dei gemelli autistici eterozigoti (Folstein, 1977).

È grazie alla dimostrazione di un'alta incidenza dell'autismo nei gemelli omozigoti e una molto più bassa negli eterozigoti che la cultura scientifica dell'epoca si è orientata in maniera definitiva verso una causalità neurobiologica dell'autismo, cancellando così le ipotesi relative alle cause psicosociali che vedevano l'insorgenza del disturbo autistico come una disfunzione del rapporto madre-bambino (Zappella, 2018).

Nel libro “L'arco della vita - Continuità, discontinuità e crisi nello sviluppo”, pubblicato nel 1995, Rutter affermava che:

“(...) La maggior parte dei bambini autistici continua ad avere caratteri di autismo nella vita adulta e fattori genetici ne sono i maggiori responsabili. In questo caso il persistere del disturbo durante l'arco della vita sembra relativamente indipendente da esperienze ambientali specifiche, ma dipendente dalle qualità intrinseche di una situazione geneticamente determinata. Nel caso dell'autismo, per quanto vi siano alcuni cambiamenti nel modello comportamentale con l'aumento dell'età, le somiglianze generali nel quadro clinico tra infanzia ed età adulta sono evidenti.”

L'affermazione di Rutter, secondo cui l'autismo è un disturbo dello sviluppo neuropsicologico che può manifestarsi in modo diverso a seconda dell'età, ha rappresentato un contributo fondamentale alla comprensione dell'autismo. Il suo studio sull'autismo ha contribuito a modificare la visione tradizionale di questo disturbo come un fenomeno presente solo in età infantile e destinato a risolversi con la crescita.

Il lavoro di Rutter e Folstein ha contribuito in modo fondamentale all'evoluzione del concetto di autismo, che è passato da una condizione caratterizzata da un insieme di sintomi specifici a un continuum di caratteristiche che possono manifestarsi in modo diverso a seconda della persona e della sua età (Feinstein, 2014). Rutter, nel suo articolo pubblicato nel 1971 “*Causes of infantile autism: Some consideration from recent research*”, scriveva che l'evidenza

suggeriva che non era l'autismo, come tale, a essere ereditario, ma piuttosto una predisposizione più ampia ai disturbi cognitivi e del linguaggio, di cui l'autismo rappresentava solo una parte, anticipando così il concetto di spettro autistico.

La produzione scientifica di Rutter non si fermò però allo studio delle componenti genetiche dell'autismo, egli durante gli anni Settanta pubblicò numerosi articoli dove delineava le caratteristiche principali per identificare con maggior precisione il disturbo autistico: insorgenza prima dei due anni e mezzo di età, deficit dello sviluppo sociale, comunicazione inadeguata, comportamento insolito. La creazione di un semplice schema classificatorio da parte di Rutter fu un passo fondamentale verso lo sviluppo di una diagnosi di autismo universalmente applicabile. Tale diagnosi fu finalmente riconosciuta dall'*American Psychiatric Association* (APA) nel 1980, con l'inclusione dell'autismo nella terza edizione del *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM-III) come "Disturbo pervasivo dello sviluppo", rendendolo così indipendente dalla schizofrenia (Gualtieri, 2022).

Le versioni precedenti del manuale lasciavano molti aspetti del processo diagnostico aperti alle osservazioni e alle interpretazioni dei medici, ma il DSM-III elencava i criteri specifici richiesti per una diagnosi.

4.1 Lorna Wing e l'introduzione del concetto di "spettro"

Nel 1979, Lorna Wing e Judith Gould pubblicarono una ricerca intitolata "*Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children*". Questa ricerca ebbe un impatto significativo sugli studi sull'autismo in tutto il mondo.

Le due ricercatrici, che lavoravano al Maudsley Hospital di Londra, iniziarono nel 1977 un nuovo studio sui bambini autistici dimostrando che alcuni dei piccoli pazienti presentano un quadro sintomatologico perfettamente in linea con i criteri di Kanner. Tuttavia, trovarono anche un gran numero di bambini che non potevano essere collocati in nessuna delle

categorie diagnostiche esistenti. Lorna Wing e Judith Gould hanno proposto una nuova classificazione dell'autismo, basata su una valutazione dimensionale delle tre aree sintomatologiche che caratterizzano questa condizione: interazione sociale, comunicazione e immaginazione. Queste tre aree sono state definite "triade autistica" (Feinstein, 2014). Le due studiose furono tra le prime a comprendere che l'autismo poteva essere considerato in modo dimensionale e che poteva interessare persone di tutte le età e capacità (Happè, 2014). L'innovazione del cambio di paradigma consisteva nell'introduzione di "nuove forme" di autismo che non coincidevano perfettamente con i criteri stabiliti da Kanner allargando così la possibilità di diagnosi e introducendo appunto il concetto di "spettro".

Nell'articolo "*The definition and prevalence of autism: a Review*" del 1993, la Wing affermava che il problema di ogni diagnosi era che:

"(...) Considerando l'ampia varietà delle possibili manifestazioni comportamentali della triade e i cambiamenti nel tempo, non sorprende che sia difficile trovare continuità nelle diagnosi degli operatori in area differenti."

Lorna Wing, inoltre, notò che nessuno all'epoca sapeva qualcosa degli adulti autistici: infatti non veniva nemmeno accennato all'idea della loro esistenza dato che l'autismo continuava a essere considerato soltanto un disturbo dell'infanzia. L'attenzione scientifica, infatti, si era prevalentemente interessata allo studio dell'autismo in infanzia senza considerare il suo perdurare per l'intero arco della vita (Feinsten, 2010).

4.2 La teoria della mente

Negli anni Ottanta, la ricerca sull'autismo si è concentrata sulle difficoltà che le persone autistiche hanno a comprendere i pensieri e i sentimenti degli altri. Secondo la teoria della mente (ToM) i comportamenti che mettiamo in atto sono direttamente correlati alla nostra capacità di capire emozioni, credenze e desideri propri e altrui. Uta Frith, Simon Baron-Cohen e Alan Leslie, dell'Unità di Sviluppo Cognitivo del *Medical Research Council*

di Londra, dimostrarono sperimentalmente che i bambini autistici hanno difficoltà a comprendere che le altre persone possano avere dei pensieri (Feinstein, 2014).

Secondo questi ricercatori, i bambini e i ragazzi affetti da questo disturbo sarebbero incapaci di comprendere gli stati mentali altrui (pensieri, opinioni, intenzioni) e utilizzare queste determinate informazioni per prevedere, interpretare e spiegare i comportamenti degli altri. Di conseguenza, non riuscirebbero a stabilire un contatto reale con gli altri, mostrando difficoltà nella comunicazione verbale, nell'interazione sociale e sviluppando comportamenti ossessivi, ripetitivi e stereotipati (Satriano, 2020).

A partire dagli anni Ottanta, una serie di studi sperimentali (Baron-Cohen, 1985; Oswald, 1989; Prior, 1990) hanno dimostrato che la maggior parte dei bambini e ragazzi con disturbo dello spettro autistico (ASD) non riesce a risolvere il compito della falsa credenza. Questo compito, noto anche come esperimento della bambola, viene utilizzato specialmente nei bambini con autismo, per valutare lo sviluppo della teoria della mente (Satriano, 2020).

Nel compito della falsa credenza, al bambino viene presentato un disegno che rappresenta due personaggi che giocano con un oggetto. Uno dei due personaggi nasconde l'oggetto e esce dalla stanza. L'altro personaggio, rimasto in stanza, sposta l'oggetto e lo nasconde altrove. Quando il primo personaggio rientra in stanza, dichiara di voler riprendere l'oggetto. A questo punto, al bambino viene chiesto di anticipare dove il primo personaggio cercherà l'oggetto (Satriano, 2020).

Qui il bambino risulta capace di comprendere lo stato mentale dell'altro ossia il primo personaggio non sa dello spostamento e dunque lo cerca dove crede che sia e non dove è realmente. Questo compito viene svolto dai bambini dai 4 anni in poi, ma non dai bambini di tre anni. Ciò presuppone che questa competenza venga acquisita intorno ai quattro anni. La capacità del bambino di anticipare dove il primo personaggio cercherà l'oggetto rappresenta proprio il principio espresso dalla teoria della mente. Questo perché il bambino è in grado di comprendere lo stato mentale dell'altro personaggio, ovvero che il primo personaggio non sa

che l'oggetto è stato spostato. Di conseguenza, il bambino prevede che il primo personaggio cercherà l'oggetto nella sua posizione originale, dove lo ha nascosto prima di uscire dalla stanza. Questa capacità si sviluppa generalmente intorno ai quattro anni di età (Baron-Cohen, 1985).

Studi recenti hanno dimostrato che l'alterazione della ToM non è specifica per l'autismo, ma può essere presente anche in persone con disturbi di tipo schizofrenico e dell'umore. In particolare, gli studi di Bora, Yucel e Pantelis condotti nel 2009 e nel 2012 hanno dimostrato che le persone con schizofrenia hanno difficoltà a comprendere le credenze e le intenzioni degli altri. Gli studi di Scheeren (2012) hanno invece dimostrato che i bambini e gli adolescenti autistici con buone capacità intellettive non presentano alterazioni significative della ToM. Questi risultati suggeriscono che l'alterazione della ToM non è un tratto universale dell'autismo, ma può essere presente solo in alcuni casi (Zappella, 2018).

4.3 L'ipotesi delle vaccinazioni come causa dell'autismo

Verso la fine degli anni Novanta il gastroenterologo Wakefield e colleghi pubblicarono su *The Lancet* un articolo intitolato "*Ileal lymphoid-nodular hyperplasia, nonspecific colitis, and pervasive developmental disorder in children*". Nell'articolo, gli autori sostenevano che il vaccino MPR (Morillo-Parotite-Rosolia) potesse causare infiammazione intestinale con aumento di permeabilità della barriera intestinale, il passaggio in circolo di sostanze tossiche per l'encefalo e il conseguente sviluppo dell'autismo. Lo studio descriveva dodici bambini che lamentavano disturbi gastrointestinali e avevano manifestato l'autismo dopo la vaccinazione con MPR.

Lo studio ebbe una vasta risonanza nel mondo scientifico e soprattutto nella cultura popolare. Tuttavia, lo studio di Wakefield è stato successivamente ritirato dopo che è stato scoperto che i dati erano stati falsificati. Wakefield è stato radiato dall'albo dei medici e accusato di frode (Feinstein, 2014).

La ricerca scientifica successiva non ha trovato alcuna associazione tra vaccinazione MPR e autismo. Numerosi studi condotti in Europa e in USA in più di un decennio hanno valutato e rifiutato l'ipotesi di una possibile relazione tra i due eventi (ad esempio vedi Peltola, 1998). Questi studi hanno utilizzato diversi metodi e hanno coinvolto un numero significativo di bambini ma tutti gli studi hanno concluso che non esiste alcuna associazione causale tra vaccinazione MPR e autismo. La diffusione dell'ipotesi di Wakefield, però, ha portato a una riduzione della copertura vaccinale, con conseguenti aumenti dei casi di morbillo, parotite e rosolia (Scaccabarozzi, 2022).

5. Evoluzione dei criteri diagnostici dal DSM-III al DSM-5

La terza edizione del Manuale Diagnostico e Statistico dei disturbi mentali (DSM-III), pubblicata nel 1980, ha rappresentato una svolta importante nella comprensione dell'autismo, distinguendo la condizione autistica dal quadro della schizofrenia (APA, 1980). Nel 1987, l'*American Psychiatric Association* ha aggiornato il DSM-III pubblicandolo come DSM-III-R. In questa revisione sono stati modificati significativamente i criteri per la diagnosi di autismo: è stata aggiunta la diagnosi di Disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato (PDD-NOS) all'interno del quadro del disturbo autistico ed è stato eliminato il requisito dell'insorgenza del disturbo prima di 30 mesi di età (APA, 1987).

La revisione del DSM-III-R del 1987 ha comportato, inoltre, una modifica della nomenclatura relativa alla diagnosi di autismo. In particolare, la condizione è stata rinominata da "autismo infantile" a "disturbo autistico", in modo da includere anche gli individui autistici adulti. Questa modifica è stata possibile grazie all'eliminazione dell'età di insorgenza come criterio essenziale per la diagnosi (Feinstein, 2014).

Nel DSM-III-R vengono forniti sedici criteri diagnostici raggruppati in tre principali domini di disfunzione: deficit qualitativo nelle relazioni sociali, deficit qualitativo nella

comunicazione, ristrette aree di interesse. Per la diagnosi era necessario il riscontro di otto o più criteri, almeno due nella categoria sociale e uno ciascuno per le altre due categorie (APA, 1987).

Anche se il manuale non usa ancora la parola “spettro”, il cambiamento riflette la crescente comprensione tra i ricercatori che la diagnosi di autismo non fa riferimento ad una singola condizione, ma piuttosto ad uno spettro di condizioni che possono presentarsi durante tutta la vita (Zeldovich, 2018).

Il DSM-IV, pubblicato nel 1994 e rivisto nel 2000 (DSM-IV-TR), elencava cinque condizioni con caratteristiche distinte oltre al “disturbo autistico” e al “disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato” (PDD-NOS), aggiungeva il “disturbo di Asperger”, il “disturbo disintegrativo dell’infanzia” (CDD), e la “sindrome di Rett”, riscontrata principalmente nelle ragazze. Come le precedenti edizioni, il DSM IV include una serie di condizioni sotto-soglia per i casi indicativi di autismo ma che non soddisfano pienamente i criteri diagnostici, ai quali è stata dedicata la categoria PDD-NOS (Disturbo Generalizzato dello Sviluppo non altrimenti specificato). Tale decisione viene effettuata per garantire l’accesso ai servizi agli individui risultanti in questa categoria e per ampliare la ricerca sul disturbo dello spettro autistico grazie ad un più ampio bacino di manifestazioni fenotipiche, dovute alla vasta eterogeneità diagnostica implicata dall’indeterminazione nella definizione della categoria PDD-NOS.

5.1 L'introduzione del concetto di “spettro” nel DSM

Nel corso degli anni '90, coloro che si occupavano di autismo speravano di poter riuscire a trovare una correlazione genetica. Dopo che il “Progetto Genoma Umano” (HGP, *Human genome project*) fu completato nel 2003, molti studi cercarono di definire una lista di “geni dell’autismo”. Sono stati identificati centinaia di geni associati all'autismo, ma nessuno di questi geni era esclusivo dell'autismo. È diventato chiaro che non esistevano basi genetiche o trattamenti distinti per le cinque condizioni specifiche del DSM-IV. Pertanto, gli esperti

hanno deciso di riformulare la diagnosi di autismo come un continuum da lieve a grave (Zeldovich, 2018).

Nel 2013 l'American Psychiatric Association (APA) ha rilasciato il DSM-5, combinando le quattro diagnosi indipendenti del DSM IV (disturbo autistico, sindrome di Asperger, disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato – PDD NOS) nell'unica etichetta di “disturbo dello spettro autistico” (ASD). Il disturbo disintegrativo dell'infanzia e la sindrome di Rett sono stati rimossi dalla categoria di autismo. In parallelo all'eliminazione di queste diagnosi categoriali e all'introduzione del concetto di diagnosi a spettro, ha inserito una valutazione suddivisa su tre livelli di gravità di autismo che indicano il livello di supporto necessario e di compromissione di funzionamento adattivo e sociale (Zeldovich, 2018).

Il motivo di questo cambiamento è che questi disturbi hanno gli stessi sintomi alla base che compongono il “nucleo sintomatologico” della condizione clinica e che variano dal punto di vista quantitativo su vari gradi di gravità. Il concetto di singola categoria di disturbo dello spettro autistico, con le caratteristiche principali della condizione che rappresentano un “nucleo” comune, è emerso nel tempo con gli avanzamenti nella ricerca genetica nel campo dell'autismo che mostra una base di geni comune la quale determina il manifestarsi delle caratteristiche della condizione e dei sintomi dell'autismo. Secondo l'APA, quindi, nella nuova definizione di autismo del DSM-5 è meglio pensarlo come un singolo disturbo su un ampio spettro, con la diagnosi di disturbo dello spettro autistico che va a rappresentare un termine “ombrello” al di sotto del quale vengono raggruppate molteplici ed eterogenee manifestazioni della condizione clinica. Il passaggio dalla vecchia edizione al DSM-5 delinea quindi un marcato cambiamento di approccio diagnostico che passa da categoriale a dimensionale: dalle varie categorie dei disturbi pervasivi dello sviluppo del DSM IV si passa alle dimensioni, i sintomi chiave, dello spettro autistico nel DSM-5 (Feinstein, 2014).

5.2 L'epidemia d'autismo

Negli ultimi decenni, si è assistito a un aumento esponenziale dei casi di autismo in tutto il mondo. Secondo l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS), nel 2020 circa 1 su 100 bambini nati in tutto il mondo è autistico. Questo aumento ha portato alla diffusione dell'idea che si tratti di un'epidemia. In Italia nel 2022 si è stimato che 1 bambino su 77, nella fascia di età tra i 7 e i 9 anni, ha una diagnosi di autismo. In età adulta sono pochi gli studi effettuati a livello internazionale, essi però segnalano una prevalenza di 1 su 100 (Ministero della Salute, 2022).

Uno studio del 2008 finanziato dal *Britain's Wellcome Trust* guidato da Bishop, sembra avvalorare la teoria dell'aumento di casi. Sono stati rivisti trentotto adulti, di età compresa fra i quindici e trentuno anni, che da bambini erano stati diagnosticati con problemi di linguaggio nello sviluppo ma non con l'autismo. La dottoressa Bishop e i suoi colleghi hanno riscontrato che, se le persone esaminate fossero sottoposte a una nuova diagnosi secondo i criteri attuali dello spettro autistico, sia sulla base di referti sulla loro vita da bambini sia sulla base del loro comportamento attuale, circa un quarto di loro verrebbe diagnosticato con un disturbo dello spettro autistico. Lo studio quindi fornisce una prova diretta per supportare la teoria che le variazioni nella diagnosi possono contribuire all'aumento dell'autismo (Bishop, 2008).

CAPITOLO 3 - REVIEW DELLE CARATTERISTICHE CLINICHE DELLO SPETTRO AUTISTICO NELLE DONNE

Il disturbo dello spettro autistico, come abbiamo visto nel Capitolo 1, viene diagnosticato più frequentemente nei maschi che nelle femmine con un rapporto che varia da 3:1 a 2:1 quando si considerano campioni con deficit intellettivi (APA, 2023). Negli ultimi anni un numero crescente di ricerche si sono concentrate sulle differenze sessuali nell'autismo e nello specifico sulle donne senza disabilità cognitive. In questo Capitolo verranno esaminati diversi studi scientifici sulle differenze nel profilo femminile dell'autismo. Tali caratteristiche, infatti, possono incidere negativamente sul riconoscimento della condizione autistica e possono portare, in molti casi, a un ritardo nella diagnosi (Rynkiewicz, 2019).

1. Rappresentazione femminile nella ricerca e affidabilità degli strumenti diagnostici

Nel Capitolo 2 sono stati ripercorsi i passi fondamentali della storia del disturbo dello spettro autistico, si è potuto così osservare come dalle sue origini fino a tempi recenti tale condizione è stata considerata come un disturbo prevalentemente maschile. Di conseguenza, i criteri diagnostici sono stati sviluppati sulla base dei sintomi e dei comportamenti osservabili negli uomini e non offrono norme specifiche per il sesso (Baron-Cohen, 2001). Questo comporta che anche le diverse misure diagnostiche sviluppate per diagnosticare l'ASD sono state standardizzate su campioni prevalentemente maschili (Medda, 2018).

Soltanto recentemente la ricerca si è concentrata nello studio del fenotipo femminile all'interno dello spettro autistico cercando di delineare un quadro completo delle sue caratteristiche specifiche. Gli studi sulla popolazione generale mostrano che i cervelli maschili e femminili hanno un funzionamento differente: sia dal punto di vista della fisiologia neurologica che per i profili cognitivi (Hendrickx, 2015). Nonostante queste differenze, per ridurre la variabilità sperimentale, gli studi sui comportamenti autistici

utilizzano principalmente soggetti di sesso maschile o solamente piccoli campioni di donne includendo il sesso come variabile di controllo e non come un aspetto specifico ed indipendente che necessita di essere studiato (Werling, 2016). Questa procedura pone il problema della rilevanza clinica di queste ricerche per le donne nello spettro autistico (D'Mello, 2022).

In un review condotta da Mo e colleghi, nel 2021, sono stati analizzati oltre 1400 studi sulla neurobiologia del cervello autistico. I ricercatori hanno trovato che solamente 4 studi prendevano in considerazione un campione composto totalmente da donne, contro i 434 studi, quindi oltre il 30%, in cui si consideravano campioni interamente maschili (Mo, 2021).

Anche la ricerca di D'Mello e colleghi, del 2022, ha fornito dati empirici che supportano l'ipotesi di una discriminazione nei confronti delle donne nelle ricerche sullo spettro autistico. I ricercatori hanno analizzato un campione di 145 individui di età compresa tra i 16 e i 65 anni, di cui 95 maschi e 50 femmine. Tutti i partecipanti avevano ricevuto una diagnosi di autismo, definita "comunitaria", da medici di medicina generale, neuropsicologi o operatori della salute mentale. I soggetti selezionati sono stati nuovamente sottoposti al processo diagnostico, questa volta con il test ADOS-4 (Hus, 2014), in linea con i criteri del DSM-5 (APA, 2013). I risultati dello studio hanno mostrato che le donne hanno ottenuto punteggi inferiori rispetto agli uomini, sia nell'ambito della comunicazione sociale che nell'interazione sociale reciproca. Mentre non sono state rilevate differenze di genere nei comportamenti stereotipati e nei comportamenti ed interessi ristretti e ripetitivi (RRBI), secondo la scala ADOS-4.

L'utilizzo del test ADOS-4 ha portato a una generale riduzione dei soggetti che rientrano nei limiti diagnostici, in particolare, si è osservato un calo del 41% nelle donne rispetto al 18% nei soggetti maschili, modificando il rapporto tra i sessi nei soggetti dello studio da 1,9:1 a

2,6:1. Questo potrebbe spiegare perché la proporzione di donne con ASD è marcatamente inferiore nei set di dati in cui l'ADOS viene utilizzato per determinare l'ammissibilità alla ricerca rispetto a quelli che utilizzano dati autoriferiti o diagnosi di comunità (D'Mello, 2022).

Negli ultimi decenni sono diversi gli studi che hanno supportato l'ipotesi che gli strumenti standardizzati, come l'ADOS, non riescano ad identificare le donne autistiche (vedi Lai, 2011; Ratto, 2017; Rynkiewicz, 2018; Tillmann, 2018). In uno studio del 2017, Beggiato e colleghi hanno analizzato come anche lo strumento dell'ADI-R (Rutter, 2003) potrebbe portare a un mancato riconoscimento delle caratteristiche autistiche nelle donne. Questo strumento infatti è più sensibile ai sintomi che si manifestano frequentemente negli uomini, come la difficoltà a interagire con i coetanei e l'interesse per gli oggetti meccanici. I ricercatori hanno analizzato i dati relativi a 1.273 persone con ASD, di cui 606 maschi e 667 femmine, che sono stati diagnosticati attraverso diversi strumenti tra cui l'ADI-R. Le analisi hanno rilevato che il 78,9% dei maschi e il 72,9% delle femmine sono stati diagnosticati correttamente tramite l'ADI-R (Beggiato, 2017).

I ricercatori hanno poi identificato sei item ritenuti più discriminanti per i sessi ovvero in cui i maschi e le femmine ottengono punteggi diversi. Quattro di essi rientrano nell'algoritmo diagnostico per l'ASD:

- a. La “gamma di espressioni facciali usate per comunicare”, dal dominio dell'intenzione sociale reciproca, in cui le ragazze hanno ottenuto punteggi più alti rispetto ai ragazzi.
- b. Il “gioco fantasioso”, dal dominio del linguaggio e comunicazione, dove le ragazze hanno dimostrato una capacità più fantasiosa nel gioco.

- c. Gli “interessi circoscritti” e le “preoccupazioni insolite”, entrambi dall’ambito dei comportamenti stereotipati e interessi ristretti, che sono risultati meno pronunciati nelle ragazze.

La loro analisi ha evidenziato quindi che le ragazze autistiche tendono a manifestare sintomi più sottili rispetto ai maschi, in particolare, mostrano meno difficoltà nelle interazioni sociali, un interesse minore per gli oggetti e una minore necessità di routine rigide. Le aree in cui sono state riscontrate le maggiori difficoltà, invece, sono la comunicazione sociale, la comprensione delle emozioni altrui e la regolazione dei propri stati d’animo. I ricercatori suggeriscono, quindi, che ai quattro item individuati dovrebbero essere applicati fattori di correzione in base al sesso, questo potrebbe evitare o ridurre i pregiudizi di genere nella diagnosi di ASD effettuata attraverso l’ADI-R in quanto se non corretti potrebbero portare a un pregiudizio di genere e contribuire alla sottostima dell’ASD nelle donne (Beggiato, 2017).

2. Comportamenti ed interessi ripetitivi e ristretti (RRBI)

I comportamenti ed interessi ripetitivi e ristretti (*Repetitive and Restricted Behaviors and Interests*, RRBI) sono una caratteristica diagnostica dei disturbi dello spettro autistico (APA, 2022). I comportamenti ripetitivi sono azioni che vengono replicate in modo costante e non funzionale. Gli interessi ristretti, invece, sono preferenze insolitamente intense e circoscritte. Queste due manifestazioni comportamentali sono spesso associate ad altri sintomi dell'ASD, come la difficoltà di comunicazione e di interazione sociale, la difficoltà di comprensione delle emozioni e la difficoltà di regolazione delle stesse (Allely, 2019).

La ricerca ha indicato che esistono due sottotipi principali di RRBI. Il primo consiste in comportamenti sensoriali e motori ripetitivi, chiamati *stimming*, come ad esempio semplici

stereotipie motorie quali annusare o toccare eccessivamente degli oggetti specifici (Leekam, 2011). L'altro sottotipo di RRBI consiste invece nell'insistenza sull'uguaglianza, essa include routine, comportamenti rigidi e interessi ristretti (Bishop, 2012). Numerosi ricercatori e medici sostengono che una delle possibili spiegazioni per cui ai maschi viene maggiormente diagnosticato l'ASD è che essi mostrano più RRBI, in media, rispetto alle femmine (Baird, 2011).

La review del 2019 di Clare Allely, professoressa di psicologia all'Università di Salford ed esperta di disturbi dello spettro autistico, ha analizzato diciannove articoli sulle differenze di genere negli RRBI. Dodici studi contenevano prove che i maschi con ASD presentano significativamente più RRBI rispetto alle femmine (Hartley, 2009; Bölte, 2011; Hattier, 2011; Sipes, 2011; Mandy, 2011; Park, 2012; Szatmari, 2011; Frazier, 2014; Hiller, 2015; Wilson, 2016; Supekar, 2015; Dean, 2016), mentre cinque articoli non hanno trovato prove a sostegno delle differenze di genere negli RRBI (Solomon, 2011; Andersson, 2013; Harrop, 2015; Reinhardt, 2014; Knutsen, 2018). Due articoli sono stati esclusi dalla ricerca in quanto presentavano un campione troppo ristretto di donne. Alcuni studi analizzati dalla professoressa Allely sono di particolare interesse per la presente trattazione e verranno approfonditi qui di seguito.

Un solo studio, tra quelli citati nella review, ha rilevato che le ragazze con ASD presentano caratteristiche di RRBI più evidenti rispetto ai ragazzi con ASD (Antezana, 2018). I ricercatori hanno scoperto inoltre un'ulteriore differenza, ovvero che i comportamenti stereotipati accentuati e gli interessi limitati erano più comuni nei ragazzi, mentre i comportamenti compulsivi, ristretti e autolesionistici erano più comuni nelle ragazze (Antezana, 2018).

Altri risultati interessanti sono stati riscontrati nello studio di Knutsen (2018) che ha rilevato che, rispetto ai maschi con QI ed età simili, le donne più giovani con un funzionamento più elevato e le donne più anziane con un funzionamento inferiore presentano tassi inferiori nelle categorie dei comportamenti ristretti e ripetitivi e in quelle dei comportamenti insolitamente ripetitivi e stereotipati.

Lo studio condotto da Hiller (2015) ha riportato che le ragazze presentavano interessi ristretti sia minori che diversi. Un contributo importante di questo lavoro è l'esplorazione dei tipi specifici di interessi ristretti mostrati da ragazzi e ragazze. Dall'analisi dei dati è emerso che l'89% dei ragazzi e il 58% delle ragazze hanno un interesse fisso che perdura nel tempo con notevole intensità ma con delle caratteristiche specifiche legate al sesso. I maschi infatti hanno maggiori probabilità di dimostrare interessi fissi verso la televisione o i videogiochi, mentre le ragazze hanno dimostrato maggior fissazione verso oggetti casuali, come ad esempio animali, rocce, conchiglie o libri. Rispetto ai maschi, gli interessi ristretti e ripetitivi delle femmine erano quindi più difficili da categorizzare e identificare come atipici (Hiller, 2015).

La differenza di manifestazione degli RRBI nelle donne autistiche di livello 1 potrebbe contribuire alla prevalenza maggiore di uomini autistici nella fascia "alta" dello spettro. Poiché gli RRBI sono considerati un sintomo comportamentale importante per la diagnosi dell'ASD (APA, 2022) queste anomalie nella presentazione nei comportamenti e interessi ristretti e ripetitivi potrebbe non identificare le donne con ASD (Rynkiewicz, 2018).

Mandy e colleghi (2011) hanno ipotizzato alcune possibili soluzioni a questo problema. In primo luogo, essi hanno affermato che potrebbe esserci un abbassamento della soglia diagnostica per la significatività clinica degli RRBI nelle donne. In secondo luogo, le attuali scale e le misurazioni degli RRBI potrebbero essere modificate in modo da escludere gli

elementi che si sono rivelati distorti dal sesso o, in alternativa, creare algoritmi specifici per sesso con ponderazione differenziale degli elementi. Prima che una qualsiasi di queste possibili soluzioni possa essere messa in atto, è necessaria molta più ricerca per delineare ulteriormente le differenze sessuali nell'ASD (Mandy, 2011). È necessario quindi aumentare la comprensione, la consapevolezza e il riconoscimento del fenotipo femminile in termini degli RRBI in quanto la maggior parte degli strumenti diagnostici attualmente utilizzati non rileva tali anomalie a causa della loro atipicità rispetto a quelli maschili (Allely, 2019).

3. Linguaggio e abilità di sviluppo

La diagnosi di disturbo dello spettro autistico si basa su caratteristiche comportamentali cliniche, inclusi deficit persistenti nella comunicazione sociale (APA, 2022). Tuttavia, in letteratura non è ancora emerso un quadro chiaro e coerente del fenotipo ASD femminile, forse a causa di una grande variazione di età, capacità intellettuale, dimensione del campione, misure diagnostiche e strategie di accertamento utilizzate nei vari studi (Lai, 2015).

Howe e colleghi nel 2015 hanno condotto uno studio per indagare l'ipotesi che le bambine autistiche con linguaggio fluente potessero presentare migliori capacità di adattamento e sociali rispetto ai bambini autistici. I risultati hanno indicato che le differenze tra i sessi nell'autismo variano in base alle capacità verbali dei soggetti. Tra i bambini non verbali, non sono state osservate differenze significative tra maschi e femmine nelle abilità cognitive. Tuttavia, tra i soggetti con un linguaggio a frasi, le femmine hanno riportato un funzionamento sociale peggiore, un QI più basso e problemi comportamentali più esternalizzati rispetto ai maschi (Howe, 2015). Tra i partecipanti con maggiori capacità verbali e un linguaggio fluente, non sono state osservate differenze statisticamente significative tra maschi e femmine nel QI, nella comunicazione o nelle abilità di vita

quotidiana. Tuttavia, le donne sono state valutate come dotate di migliori abilità sociali e problemi internalizzati meno gravi rispetto ai maschi di questo sottogruppo (Howe, 2015). Questi risultati sono coerenti con recenti ricerche che suggeriscono che le donne autistiche che hanno capacità cognitive più elevate possono avere migliori capacità di comunicazione sociale e abilità sociali rispetto ai maschi con ASD (Lai 2011; Mandy, 2011).

Nello stesso studio sono stati trovati risultati contrastanti per quanto riguarda i profili emotivi e comportamentali delle femmine rispetto ai maschi con ASD, in particolare negli individui con capacità verbale fluente. Due set di dati hanno indicato problemi di esternalizzazione peggiori per le bambine, mentre un altro set di dati ha indicato problemi di internalizzazione meno gravi. Questi risultati differiscono da quelli dai precedenti studi, che hanno indicato che le femmine con ASD con capacità intellettive elevate possono avere più problemi di internalizzazione rispetto agli uomini. Tuttavia, i punteggi medi del CBCL (*Child Behavior Checklist*) per i problemi comportamentali ed emotivi sia per le bambine che per i bambini con ASD erano elevati rispetto al gruppo di controllo non autistico. Pertanto, è importante sottolineare che i sintomi per le femmine possono essere ancora significativi, anche se si manifestano in modo diverso rispetto agli uomini (Howe, 2015).

È noto che le capacità verbali e l'intelligenza generale sono tra i principali fattori predittivi di un esito psicosociale favorevole nell'ASD. La conoscenza delle norme e dei costumi sociali, l'elaborazione delle informazioni sociali o l'uso delle abilità linguistiche pragmatiche sono considerati cruciali per il successo del comportamento socio-adattivo nell'ASD (Allen, 2009; Holdnack, 2011). L'intelligenza elevata associata a un elevato funzionamento psicosociale nella popolazione autistica, indipendente dal sesso, supporta l'ipotesi che la compensazione cognitiva potrebbe essere un importante fattore che contribuisce a ricevere la diagnosi solo in tarda età.

3.1 Le funzioni esecutive

Le funzioni esecutive (*executive function*, EF) sono un insieme di processi cognitivi che consentono di pianificare, organizzare, controllare e regolare il proprio comportamento in modo adattivo e finalizzato ad un obiettivo (Cialdini, 2023). È possibile suddividere questi processi mentali in tre componenti principali. Il primo è il processo di inibizione, ovvero la capacità di sopprimere o ritardare una risposta comportamentale o verbale inappropriata o non adatta al contesto (Barkley, 1997). Il secondo riguarda la memoria di lavoro, che viene definita come un sistema cognitivo che ha la capacità di mantenere e manipolare le informazioni nella mente per un breve periodo di tempo, grazie alla quale è possibile svolgere compiti cognitivi complessi (D'Esposito, 2015). L'ultima componente è la flessibilità cognitiva che è la capacità di adattare il nostro pensiero e comportamento in base ai cambiamenti del contesto e delle sue regole (Diamond, 2013). A queste tre componenti si aggiungono altre abilità che derivano dalla loro integrazione come la pianificazione, il monitoraggio, l'autocontrollo e la fluidità verbale (Cialdini, 2023). Queste abilità possono essere compromesse nei disturbi dello spettro autistico.

I deficit delle funzioni esecutive più consistenti dell'ASD maggiormente riportati sono una scarsa pianificazione strategica, una bassa flessibilità cognitiva (Geurts, 2011) e deboli strategie di recupero lessicale nei compiti di fluenza verbale (Kleinmans, 2005; Lehnhardt, 2011; Spek, 2009).

Le donne autistiche di Livello 1 che presentano maggiori capacità compensative socio-cognitive mostrano un apprendimento osservativo più efficace delle espressioni facciali e del contatto visivo, una maggiore capacità di "leggere" gli atteggiamenti nella comunicazione sociale e una comprensione più profonda delle regole. Queste capacità sono associate a una maggiore socievolezza, emotività e capacità di instaurare relazioni di amicizia

(Dworzynski, 2012; Head, 2014; Lai, 2011). Gli studi precedenti sui disturbi cognitivi legati al sesso hanno prodotto risultati eterogenei, alcune ricerche hanno suggerito che le donne con ASD possono avere capacità di elaborazione più elevate, mentre gli uomini con ASD possono avere prestazioni superiori nelle attività visuo-spaziali (Boëlte, 2011; Koyama, 2008).

Gli studi che hanno analizzato la performance dell'EF hanno mostrato che le donne hanno ottenuto risultati peggiori nei settori della pianificazione strategica, della memoria di lavoro (Nyden, 2000), della risposta inibitoria (Lemon, 2010) e delle prestazioni nei domini della flessibilità cognitiva e del *set-shifting* (Bölte, 2011) rispetto ai loro colleghi maschi.

Uno studio di Lai et al. del 2012 ha rilevato che gli uomini autistici ad “alto funzionamento” hanno prestazioni inferiori nei compiti che richiedono coordinazione motoria e inibizione rispetto a un gruppo di controllo di uomini con sviluppo tipico. Le donne autistiche, invece, hanno ottenuto risultati simili al rispettivo gruppo di controllo.

I risultati dello studio hanno rivelato distinzioni legate al sesso nel profilo cognitivo, che suggerivano diverse strategie socio-adattative: i maschi con ASD hanno mostrato capacità verbali più elevate, mentre le femmine con ASD hanno mostrato una maggiore velocità di elaborazione e migliori funzioni esecutive. Poiché le donne con ASD ad “alto funzionamento” sono generalmente note per camuffare le loro caratteristiche autistiche con maggiore successo, il modello cognitivo di maggiore velocità di elaborazione cognitiva e migliori funzioni esecutive potrebbe costituire un prerequisito importante per stabilire un comportamento sociale reciproco e abilità di mimica sociale (Lai, 2012).

In uno studio del 2011, Bolte e colleghi hanno analizzato un campione di 35 maschi e 21 femmine con ASD senza disabilità cognitive utilizzando i fratelli non affetti da autismo come gruppo di controllo. Essi hanno studiato l'attenzione visiva per i dettagli e le funzioni esecutive (EF). I ricercatori hanno scoperto che i deficit delle funzioni esecutive nei maschi

erano correlati ad una presenza maggiore di RRBI (*Repetitive Behaviour and Restrict Interest*). I risultati hanno suggerito che gli RRBI sono più pronunciati nei maschi rispetto alle femmine e che l'associazione osservata tra le funzioni esecutive e i comportamenti ed interessi stereotipati è più forte nei maschi autistici. Le bambine autistiche analizzate hanno mostrato delle funzioni esecutive migliori e tale dato è risultato essere associato a meno RRBI. Gli autori affermano che l'associazione identificata tra EF e comportamenti ed interessi stereotipati è effettivamente possibile (Bölte, 2011).

In uno studio del 2015, Lehnhardt e i suoi colleghi hanno esaminato le differenze di genere nel profilo cognitivo degli individui con disturbo dello spettro autistico diagnosticati in età adulta. I risultati hanno indicato che gli individui con ASD di entrambi i generi presentano un'intelligenza generale elevata e una profonda comprensione delle norme sociali e dell'elaborazione del contesto sociale. Tuttavia, sono state osservate anche differenze di genere significative. I maschi con ASD hanno mostrato capacità verbali superiori, mentre le femmine presentano invece una maggiore velocità di elaborazione e funzioni esecutive migliori. Queste differenze potrebbero riflettere le diverse strategie utilizzate dalle persone autistiche per compensare i loro sintomi durante l'infanzia e l'adolescenza. Ad esempio, i maschi con ASD potrebbero aver fatto affidamento sulle loro capacità verbali per compensare le difficoltà nell'interazione sociale. Le femmine, invece, potrebbero aver utilizzato la loro maggiore velocità di elaborazione e le migliori funzioni esecutive per imparare a leggere le situazioni sociali e adattare il loro comportamento di conseguenza, sviluppando delle capacità di adattamento socio-comunicative più elevate. Questo profilo cognitivo potrebbe costituire un prerequisito vantaggioso per stabilire relazioni sociali reciproche e aumentare le capacità di *masking* (Lehnhardt, 2015).

Le donne con autismo che presentano una migliore funzione esecutiva hanno maggiori probabilità di sviluppare capacità socio-comunicative adattive (Bölte, 2011; Sachse, 2013;

South, 2007). Questo è importante perché le capacità socio-comunicative adattive correlate a un miglior sviluppo delle funzioni esecutive sono cruciali per il successo nella vita, inclusa la capacità di raggiungere la piena occupazione professionale (Rosenthal, 2013). Il presente studio fornisce ulteriori evidenze a supporto del possesso di capacità cognitive vantaggiose da parte delle donne con autismo. Tali capacità cognitive potenziate si traducono in un miglior adattamento delle abilità sociali appropriate. Le donne con autismo, grazie a tali capacità cognitive e all'adattamento delle abilità sociali, possono integrarsi più facilmente all'interno dei tipici circoli di pari nella fase di sviluppo (Lehnhardt, 2015).

4. Camouflaging

Il camuffamento sociale, o *camouflaging*, nel disturbo dello spettro autistico consiste in un insieme di strategie comportamentali apprese, attraverso le quali i soggetti tentano di camuffare e mascherare la propria condizione nei contesti sociali (Lai, 2015). Tale processo, infatti, viene definito anche *masking* o mascheramento. Alcuni dei primi riferimenti al camuffamento autistico compaiono in fonti che tentano di descrivere o spiegare la disparità di genere nella diagnosi, soprattutto tra individui senza deficit intellettivo. Già nel 1981, Lorna Wing ipotizzò che alcune ragazze autistiche senza disabilità intellettiva potrebbero non essere state incluse nelle valutazioni cliniche e che ciò potrebbe essere correlato al fatto che le femmine hanno migliori capacità sociali e comunicative rispetto ai maschi (Wing, 1981).

Mascherare le caratteristiche del proprio vero sé non è necessariamente un fenomeno specifico dell'autismo. Nel 1956, Erving Goffman affermava che gli esseri umani si possono comportare in modo tale da controllare l'impressione che gli altri hanno di loro, sia consapevolmente che inconsapevolmente. Tuttavia, si ritiene che questa strategia sia

esacerbata nelle persone che rientrano nello spettro autistico e che gli richieda molte più risorse interne per essere mantenuta (Lai, 2015).

Lai e Baron-Cohen hanno sviluppato un concetto aggiuntivo al quello del semplice *masking*: l'“adattamento variabile a diversi ambienti” o variazione nell'adattamento persona-ambiente. Essi sostengono che gli individui autistici inseriti in un contesto sociale, in particolare le donne, possono tentare di adattare il proprio comportamento alle varie situazioni a seconda della pressione sociale percepita. Vi possono essere delle situazioni in cui l'individuo non percepisce tale pressione e quindi può mostrare apertamente le proprie caratteristiche autistiche. L'adattamento variabile, caratterizzato da modulazioni del livello di mimetismo in contesti differenti, quali l'ambiente domestico, scolastico e clinico, può generare una discrepanza tra la percezione identitaria e le reali difficoltà provate dagli individui con autismo (Lai, 2015).

La complessità delle situazioni sociali, infatti, può cambiare durante lo sviluppo dell'individuo e portarlo a non riuscire a fronteggiare nuovi ambienti sociali maggiormente complessi (Lai, 2015). Anche all'interno del DSM-5-TR è stata aggiunta una specificazione per quanto riguarda il fattore ambientale, viene riportato infatti che: “*Lo stadio in cui il danno funzionale diventa evidente varierà a seconda delle caratteristiche dell'individuo, della sua salute e del suo ambiente*” (APA, 2022).

Il *camouflaging* modifica la presentazione comportamentale delle caratteristiche fondamentali del disturbo dello spettro autistico come ad esempio le difficoltà sociali e comunicative, ma il profilo autistico sottostante non viene influenzato, producendo quindi una discrepanza tra le caratteristiche osservabili esterne e l'esperienza vissuta internamente dalla persona. Il camuffamento potrebbe essere un fattore importante nella diagnosi tardiva

negli individui senza disabilità intellettiva concomitante, specialmente tra quelli designati come sesso femminile alla nascita (McQuaid, 2021).

Lawson, nel 2020, ha definito il *masking* come un "*morphing* adattivo", cioè una reazione difensiva progettata per proteggere una persona autistica dal trauma sociale che può verificarsi. L'analisi delle risposte di un ampio campione di individui autistici, sia maschi che femmine, ha indicato che molti di essi erano consapevoli di voler integrarsi socialmente ma non necessariamente di cercare attivamente di ingannare le altre persone. Lawson ipotizza che una forte motivazione nell'evitare l'esclusione sociale potrebbe comportare un adattamento spontaneo e un camuffamento involontario ed inconscio per favorire l'interazione sociale. Allo stesso modo, Bargiela e colleghi (2016) hanno suggerito che il camuffamento si sviluppa durante l'infanzia come strategia di coping e può includere elementi sia consapevoli che inconsapevoli.

Le prime ricerche compiute per studiare il *camouflaging* nell'autismo utilizzavano metodi qualitativi per indagare la comprensione degli individui di ciò che comporta il *masking* per loro. In un'indagine qualitativa condotta da Bargiela nel 2016, le donne con ASD hanno riferito di utilizzare una varietà di strategie comportamentali per adattarsi alle situazioni sociali. In particolare esse riportavano di studiare la propria mimica facciale, così come la gestualità non verbale (Bargiela, 2016). Nello studio di Hull del 2017 è emerso che una percentuale degli individui autistici cercano intenzionalmente di mantenere livelli appropriati di contatto visivo, di evitare conversazioni dominanti e di fare pratica in anticipo sulle conversazioni così da poter mantenere un copione sociale (Hull, 2017).

Più recentemente, i ricercatori hanno studiato misure quantitative di autovalutazione che consentissero di concettualizzare e valutare meglio l'intento degli individui autistici di mascherare il proprio comportamento e le proprie caratteristiche (Belcher, 2021). Il principale

strumento utilizzato per tale scopo è il *Camouflaging Autistic Traits Questionnaire* (CAT-Q), un questionario di autovalutazione, che è stato sviluppato per essere sottoposto a degli individui adulti (Hull, 2019). Lo strumento misura tre fattori:

- a. La compensazione, cioè le strategie di coping che aiutano gli individui ad affrontare le difficoltà sociali e di comunicazione;
- b. Il mascheramento, cioè le strategie per nascondere le proprie caratteristiche autistiche agli altri, come ad esempio lo *stimming*;
- c. L'assimilazione, cioè le strategie adottate per fondersi o inserirsi nel modo più fluido possibile nelle situazioni sociali.

Nel loro studio iniziale sul CAT-Q Hull e colleghi hanno riscontrato che gli adulti autistici avevano punteggi significativamente maggiori rispetto agli adulti non autistici (Hull, 2019). Uno studio di follow-up ha mostrato, inoltre, che le donne autistiche hanno ottenuto punteggi significativamente più alti rispetto agli uomini autistici sia sui fattori di mascheramento che su quelli compensativi del questionario CAT-Q (Hull, 2020).

Al contrario, Cage e Troxell-Whitman nella loro ricerca non hanno trovato differenze significative tra i maschi e le femmine autistiche nei punteggi del CAT-Q. Il loro studio, però, ha rivelato una maggiore propensione femminile su una misura aggiuntiva, ovvero la qualità e il contesto del *camouflaging* (Cage, 2019). Allo stesso modo, in uno studio sull'intento mimetico, Cassidy e colleghi non hanno riscontrato differenze significative nella percentuale di maschi autistici (90,9%) rispetto alle femmine autistiche (89,2%) che hanno riferito di aver tentato di mimetizzarsi, ma hanno trovato prove che sostengono l'idea che la qualità del *camouflaging* messa in atto da soggetti femminili fosse maggiore (Cassidy, 2018).

Entrambi gli studi hanno dimostrato che le donne autistiche possono avere intenti di *masking* più forti rispetto agli uomini. Tale constatazione può essere spiegata dal fatto che le donne sperimentano maggiori pressioni di socializzazione fin dalla giovane età condizionate anche dagli stereotipi di genere (Krahn, 2012).

Come visto precedentemente, le donne autistiche potrebbero avere un vantaggio rispetto agli uomini nelle capacità cognitive che supportano il camuffamento sociale, come le funzioni esecutive (Livingston, 2018). È stato suggerito che l'EF potrebbe svolgere un ruolo importante nella capacità di inibire risposte sociali inappropriate, programmare in anticipo le interazioni sociali e mostrare flessibilità in situazioni sociali inaspettate (Sedgewick, 2015). Le funzioni esecutive, inoltre, supportano la teoria della mente (ToM), ovvero la capacità di comprendere i pensieri e i sentimenti degli altri. La ToM è importante per il camuffamento sociale, in quanto consente alle persone autistiche di giudicare come si stanno percependo gli altri, in modo da poter adattare il proprio comportamento in modo appropriato e comprendere le aspettative sociali e conformarsi a esse (Hull, 2020).

Nel 2021, Belcher e i suoi collaboratori hanno condotto uno studio per esaminare l'influenza del camuffamento sociale sulle prime impressioni formulate nei confronti di persone autistiche. I ricercatori, all'inizio del loro studio, hanno ipotizzato che: un maggiore intento di camuffamento autoriferito sarebbe stato associato a prime impressioni più positive; le prime impressioni migliori sarebbero state associate a un'età più avanzata della diagnosi di ASD; le prime impressioni fatte da individui autistici, quando valutate da coetanei non autistici sarebbero differite tra osservatori maschi e femmine (Belcher, 2021).

Per testare queste ipotesi, i ricercatori hanno condotto un esperimento online con 120 partecipanti autistici e 120 partecipanti non autistici. I partecipanti autistici hanno completato il questionario CAT-Q, che misura il loro intento di *masking*, e successivamente sono stati

coinvolti in una conversazione di un'ora con un ricercatore che non era a conoscenza della loro condizione. La conversazione è stata registrata e sono state estratte brevi clip video che sono state poi sottoposte a un gruppo di osservatori, anch'essi non informati dell'autismo dei soggetti. Gli osservatori hanno valutato i soggetti nei video sulla base della prima impressione formulata (Belcher, 2021).

In contrasto con le ipotesi iniziali, lo studio non ha rilevato un legame significativo tra l'intento mimetico e le prime impressioni positive. Tuttavia, è stata osservata una correlazione tra una diagnosi di autismo tardiva e la formazione di impressioni iniziali più favorevoli (Belcher, 2021). Lo studio evidenzia come gli aspetti del funzionamento sociale influenzano considerevolmente il giudizio dei medici in merito alla diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico (DSA). Tale influenza potrebbe portare a una sottovalutazione dei tratti autistici manifestati in contesti non sociali o, al contrario, a un'erronea attribuzione di tali tratti ad altre condizioni, come il Disturbo Ossessivo Compulsivo (DOC) o il Disturbo Borderline di Personalità (DBP) (Lai, 2015).

In linea con le precedenti ricerche di Hull (2019), il presente studio ha rilevato un punteggio più alto nell'intento mimetico nel gruppo autistico rispetto al gruppo di controllo. Tale risultato consolida l'idea che il *masking* rappresenta un fenomeno concreto e di rilievo per la comprensione delle esperienze degli individui autistici. Come sostenuto da Lai (2017), numerosi individui autistici potrebbero mettere in atto strategie di mimetismo durante le interazioni sociali. Lo scopo di tale comportamento sarebbe duplice: da un lato, evitare potenziali discriminazioni e stigmatizzazioni; dall'altro, migliorare le proprie opportunità di socializzazione, inserimento lavorativo e crescita professionale (Lai, 2017). L'inefficacia dell'intento mimetico nel migliorare le prime impressioni potrebbe derivare da una errata percezione da parte dei partecipanti autistici delle proprie capacità di mimetizzazione. Essi potrebbero averne sopravvalutato l'efficacia, credendo di riuscire a camuffare meglio i propri

tratti autistici di quanto non facessero realmente (Hull, 2019; Belcher, 2021). Un'altra possibile spiegazione potrebbe essere che i punteggi del CAT-Q, in particolare quelli relativi all'assimilazione, fossero considerevolmente più elevati nei partecipanti con tratti autistici più marcati. Ciò suggerisce che, nonostante i loro sforzi, questi individui potrebbero non essere riusciti a celare completamente i tratti più evidenti del loro autismo. Considerazioni analoghe concernenti una correlazione positiva tra CAT-Q e gravità dei tratti autistici sono state formulate da Hull e collaboratori (Hull, 2019).

In conclusione, i risultati della ricerca, uniti alla scoperta che il mascheramento intenzionale non è efficace nel modificare l'impressione che gli individui autistici fanno sugli altri, suggeriscono un nuovo approccio che possa incoraggiare l'espressione della propria identità autistica e non mascherarla cercando di costruire delle relazioni autentiche.

È importante sottolineare che i comportamenti di camuffamento intenzionale sono stati collegati a depressione, ansia e persino al suicidio (Cassidy, 2018). Per questo motivo, la promozione dell'autenticità e dell'accettazione di sé assume un ruolo fondamentale nel migliorare il benessere psicologico degli individui autistici, come vedremo maggiormente in dettaglio nel prossimo paragrafo.

5. Diagnosi e benessere psico-sociale

Le persone all'interno dello spettro autistico possono sviluppare delle difficoltà emotive, comportamentali, sociali, lavorative ed economiche nel corso degli anni (Howlin, 2012). L'identificazione e la diagnosi tempestiva di ASD può mitigare alcuni di questi rischi e migliorare la qualità della vita contribuendo a promuovere un senso positivo della propria identità (Bargiela, 2016).

L'esordio tardivo della diagnosi di autismo nelle donne, rispetto agli uomini, può avere un impatto negativo sulla loro qualità della vita. Tuttavia, anche una diagnosi in età adulta può portare a diversi benefici, come ad esempio una migliore comprensione di sé e delle proprie esperienze, una facilitazione all'accesso ai supporti adeguati, migliorando così il benessere generale della persona (Zener, 2019; Stagg, 2019; Leedham, 2019). Per molte persone inoltre, la diagnosi può comportare l'identificazione e il riconoscimento nella comunità autistica, la quale può offrire loro un ambiente sicuro e accogliente in cui sentirsi finalmente compresi e accettati (Kapp, 2020). Nella ricerca qualitativa condotta da Bargiela e colleghi nel 2016, alcune delle donne intervistate hanno affermato che aver ricevuto la diagnosi ha favorito un senso di appartenenza a un gruppo di persone con una modalità di pensiero simile alla propria e che questo aveva promosso un senso di sé più positivo. Internet e i social media sembrano essere particolarmente importanti per consentire l'esistenza di tali comunità e la connessione tra i suoi membri (Bargiela, 2016).

Le donne che hanno preso parte allo studio, hanno riferito inoltre un conflitto tra il desiderio di accettare il proprio sé autistico e le pressioni percepite per adempiere ai tradizionali ruoli di genere (Bargiela, 2016). In linea con gli studi sugli adulti autistici (Howlin, 2012), le difficoltà internalizzate come ansia e stress erano comuni tra i partecipanti. La maggior parte di essi ha affermato esplicitamente che la loro vita sarebbe stata più facile se avessero ricevuto la diagnosi in età precoce (Bargiela, 2016). Esistono prove emergenti del fatto che appartenere allo spettro autistico aumenta le possibilità di una persona di non identificarsi con il genere assegnato alla nascita (Strang, 2014) o di rifiutare un'identità di genere binaria (Kristensen, 2015). Tra il 7,8% e il 26% dei pazienti indirizzati alle cliniche di genere hanno anche una diagnosi di autismo (De Vries, 2010; Holt, 2014) e questa associazione è particolarmente evidente nelle persone con genere femminile assegnato alla nascita (Lai,

2015; Cooper, 2018). Tali dati non verranno ulteriormente trattati all'interno di questa tesi ma rappresentano un nuovo spunto interessante su cui riflettere.

Un'indagine qualitativa condotta da Harmens e colleghi (2022a) ha studiato l'interconnessione tra la diagnosi, il senso d'identità e la percezione di benessere nelle donne autistiche. Essi hanno riscontrato un significativo miglioramento della sensazione di benessere nei soggetti dello studio dopo la restituzione della diagnosi. Tale momento era percepito come una validazione del proprio vissuto ed ha portato ad una maggiore comprensione e accettazione di sé stesse. Le donne intervistate tuttavia hanno riportato anche delle difficoltà dovute al percorso di diagnosi percepito in molti casi come estenuante ed hanno riscontrato inoltre mancanza di supporto da parte degli operatori sanitari e sociali sia prima che dopo il percorso diagnostico. Le motivazioni principali riscontrate per l'insufficienza dei servizi sono: i lunghi tempi di attesa, la mancanza di cure o di sostegno post-diagnosi e le conoscenze insufficienti da parte dei professionisti. L'età della diagnosi non sembra portare ad una differenza nell'esperienza per le donne in questo studio, il fattore importante sembra essere invece il momento di accettazione e comprensione della diagnosi che per tutte era avvenuto durante la tarda adolescenza o l'età adulta (Harmens, 2022a).

5.1 Comorbidità

La valutazione nella diagnosi di autismo si basa, come visto nel Capitolo 1, sull'osservazione delle caratteristiche comportamentali sociali e comunicative assieme alla storia dello sviluppo della persona. Queste osservazioni sono influenzate non solo dal sesso ma anche dalla presenza o assenza di comorbidità (Lai, 2015). Alcune ricerche hanno evidenziato come molte donne autistiche ricevano inizialmente diagnosi errate di altre condizioni di salute mentale, come ansia o depressione (Driver, 2021). Queste diagnosi errate possono oscurare la presenza

di un disturbo dello spettro autistico sottostante, ritardando o addirittura impedendo una diagnosi corretta e l'accesso ad un trattamento adeguato (Harmens, 2022b).

L'autismo è associato a diverse comorbidità, gli individui autistici hanno maggiori probabilità di soffrire di disturbi psichiatrici (Mandell, 2018) e tra il 35% e il 42% delle persone autistiche hanno una disabilità intellettiva (Brugha, 2016). Le comorbidità associate all'autismo includono ansia, depressione, disturbo bipolare, disturbo ossessivo compulsivo (DOC), disturbo da deficit di attenzione e iperattività (ADHD), psicosi, convulsioni, disturbi alimentari, ipertensione e molti altri (Croen, 2015). Queste comorbidità possono creare un ostacolo dal punto di vista clinico, portando a diagnosticare una o l'altra patologia. È importante notare che le donne hanno maggiori probabilità di essere diagnosticate solamente con le comorbidità associate, piuttosto che con una diagnosi di disturbo dello spettro autistico (Gesi, 2021) e uno studio condotto da Lundström nel 2014 ha dimostrato che l'autismo senza disturbi coesistenti è stato riscontrato in meno del 5% dei casi da lui analizzati (Lundström, 2014).

Alcuni studi suggeriscono che le donne autistiche hanno maggiori probabilità di soffrire di un disturbo internalizzato (Chandler, 2015; Oswald, 2015), mentre i maschi sono più inclini a disturbi esternalizzanti (May, 2012; Hiller, 2014). I disturbi internalizzanti si riferiscono all'espressione interiore di difficoltà emotive e possono manifestarsi attraverso ansia, depressione, disturbi alimentari, ecc... (Kovacs, 1998). La depressione è la patologia più comunemente diagnosticata in questa fascia di pazienti, sebbene alcuni autori suggeriscono che i sintomi del disturbo bipolare siano ugualmente frequenti o addirittura più comuni (Lugnegård, 2011).

Hedley e Uljarevič, nella loro review del 2018, hanno osservato che la prevalenza di pensieri suicidari tra gli individui ASC varia dall'11% al 66% e il numero di tentativi di suicidio

dall'1% al 35%. Le morti premature a causa di suicidio nelle persone autistiche si attesta intorno allo 0,31% con un percentuale molto più elevata rispetto alla popolazione generale che è del 0,04%. Questo rischio è significativamente più alto negli individui senza disabilità mentale concomitante (Hedley, 2018). I disturbi dell'umore, che comprendono il disturbo d'ansia sociale, il disturbo d'ansia generalizzato, gli attacchi di panico, l'agorafobia e il disturbo ossessivo-compulsivo, sono altrettanto comuni e si riscontrano in circa il 50% dei pazienti (Lugnegård, 2011).

Di seguito elencheremo brevemente alcuni dei disturbi associati all'autismo nelle diagnosi differenziali. La trattazione di queste condizioni non vuole essere esaustiva ma far comprendere le possibili correlazioni che esistono e che meritano di essere considerate nella diagnosi di disturbo dello spettro autistico.

- *Disordini alimentari*

I disordini alimentari sono associati all'autismo, e in particolare nelle donne (Lai, 2015; Brown, 2020), e questa correlazione potrebbero essere, in parte, dovuta a problemi sensoriali legati al disturbo dello spettro autistico. Esistono due tipi di disturbi alimentari associati a questo all'ASD: il disturbo evitante e restrittivo dell'assunzione di cibo (ARFID) e l'anoressia nervosa (AN). Molte donne, infatti, sono state identificate come autistiche in seguito alla diagnosi di disturbi alimentari (Vagni, 2016). L'anoressia nervosa e l'autismo sono caratterizzati dalla presenza di modelli di comportamento e interessi ossessivi, limitati e ripetitivi, predisposizione a routine rigide, difficoltà nelle interazioni sociali compreso l'isolamento sociale e difficoltà significative nella comunicazione sociale. Tuttavia, il tasso di insorgenza del disturbo dello spettro autistico e l'anoressia nervosa varia tra uomini e donne e l'AN è significativamente più prevalente nelle donne (Zucker, 2007; Kerr-Gaffney, 2021).

- *Disturbo da deficit dell'attenzione/iperattività (ADHD)*

La comorbidità tra autismo e ADHD è stata ignorata per anni dai medici e dagli scienziati, le prime quattro edizioni del DSM infatti escludevano la possibilità di diagnosticare entrambe le condizioni contemporaneamente. Questa limitazione è stata eliminata con l'edizione del DSM-5 (APA, 2013), che ha consentito lo studio della compresenza di tali disturbi dello sviluppo neurologico.

Tuttavia esistono pubblicazioni precedenti alla modifica del DSM che analizzavano la prevalenza dell'ADHD nei soggetti con ASD. Uno studio condotto da Sinzig ha riscontrato che nella popolazione autistica analizzata il 53% dei pazienti soddisfaceva i criteri ADHD secondo il DSM-IV (APA, 1994), nello specifico nel gruppo delle ragazze era il 46% e nei ragazzi il 54% (Sinzig, 2009).

In uno studio condotto da Miodovnik nel 2015, sulla base di un gruppo di 1.451 bambini con diagnosi di autismo, ha rivelato che per il 47,9% dei pazienti studiati avevano anche una diagnosi di ADHD. Nel 42% delle ragazze è stata diagnosticata la coesistenza di ADHD e autismo, mentre nei ragazzi questa percentuale era del 50,08%. L'analisi dei dati raccolti ha rivelato che la comorbidità di ADHD e autismo ha raggiunto fino al 10% dell'intera popolazione studiata (Miodovnik, 2015).

Risultati simili sono stati ottenuti da Jensen in uno studio retrospettivo sul gruppo di 14.825 pazienti dove il 12,4% dei bambini soddisfaceva i criteri dell'ADHD. Nel gruppo delle ragazze, la coesistenza di entrambi i disturbi è stata osservata nel 9,2% dei casi, mentre nei ragazzi nel 13,3% (Jensen, 2014).

Rynkiewicz ha osservato nella sua review che gli studi disponibili sulla comorbidità dell'ADHD e dell'autismo erano scarsi ed erano stati fatti principalmente sotto forma di

questionari e studi retrospettivi. Sulla base dell'analisi della letteratura analizzata, la ricercatrice ha concluso che nel gruppo dei pazienti con disturbo dello spettro autistico, la prevalenza dell'ADHD era di circa il 20%. Mentre nel gruppo dei pazienti con ADHD, l'autismo era presente in circa il 10-13% dei pazienti. Infine osservava che la frequenza della comorbidità tra ADHD e autismo è leggermente inferiore nelle ragazze rispetto ai ragazzi (Rynkiewicz, 2019).

- *Disturbo borderline di personalità (BD)*

Nonostante il crescente interesse per gli studi sul fenotipo femminile nell'autismo gli studi che indagano la coesistenza di autismo e disturbo bipolare nelle donne sono molto limitati. La maggior parte delle ricerche si è interessata a gruppi misti senza analisi specifiche per il sesso (Rynkiewicz, 2019).

Nell'articolo redatto da Frias nel 2015, i ricercatori hanno riscontrato che la frequenza della comorbidità di ASD e BD è compresa tra l'11 e il 30% nei pazienti studiati. Essi hanno trovato anche un legame tra la coesistenza del disturbo bipolare e dei disturbi d'ansia (circa il 54%) e l'ADHD (circa il 48%) (Frias, 2015).

In uno studio condotto da Borue che ha preso in esame un campione di bambini con diagnosi di disturbo bipolare, è stato riscontrato che circa l'8% dei bambini soddisfaceva anche i criteri per la diagnosi di autismo. Inoltre, è stato evidenziato un aumento del rischio di coesistenza di ADHD e disturbo ossessivo-compulsivo (DOC) in questo gruppo di bambini (Borue, 2016).

- *Sindrome di Tourette (TS)*

La Sindrome di Tourette (TS) è un disturbo neurologico caratterizzato da tic motori e vocali involontari, multipli e ricorrenti. Baron-Cohen in un suo articolo del 1999 ha suggerito che i

bambini con diagnosi di autismo presentano una frequenza di tic superiore rispetto alla popolazione generale, ma che questi possono essere ignorati nel processo diagnostico poiché collocati all'interno dei sintomi autistici (Baron-Cohen, 1999).

Anche Canitano e Vivanti hanno studiato questo problema in un gruppo di 105 bambini con diagnosi di disturbo dello spettro autistico. Il gruppo studiato era composto da 94 ragazzi e 11 ragazze, con un'età media di 12 anni. La presenza di tic è stata riscontrata in circa il 22% dei bambini, 12 dei quali (l'11%) soddisfacevano i criteri per la sindrome di Tourette. Tic motori o vocali cronici sono stati riscontrati in 4 ragazze (36% delle ragazze partecipanti allo studio) e in 20 ragazzi (21,2%). Tuttavia, gli autori hanno notato che l'aumento dei tic osservati era correlato al grado di deficit mentale e che tale dato è stato riscontrato anche tra i bambini con disturbi mentali senza diagnosi di autismo (Canitano, 2007).

Kalyva e colleghi hanno condotto una revisione sistematica della letteratura sulla comorbidità tra la Sindrome di Tourette e il disturbo dello spettro autistico, focalizzandosi sugli studi pubblicati in lingua inglese dopo il 2010. La loro analisi ha identificato due nuovi studi originali (Kalyva, 2016). Quello di Pringsheim e Hammer che ha esaminato 114 bambini con tic motori o vocali cronici, rilevando una comorbidità con ASD del 12,59% (Pringsheim, 2013) e quello di Gjevik che ha studiato 71 bambini con diagnosi di ASD, evidenziando una comorbidità con sindrome di Tourette dell'8% (Gjevik, 2010).

Una revisione completa della letteratura dal 1986 ha mostrato che la comorbidità tra la sindrome di Tourette e il disturbo dello spettro autistico si aggira intorno al 5% negli studi su popolazioni ampie, mentre sale al 9-12% negli studi su popolazioni più piccole. Questi dati complessivi suggeriscono l'esistenza di una significativa relazione patogenetica tra la TS e l'ASD, che necessita di ulteriori ricerche per essere meglio compresa (Rynkiewicz, 2019).

CONCLUSIONI

La presente Tesi si è concentrata sulle caratteristiche specifiche e sulle complessità diagnostiche associate allo spettro autistico (ASD) nelle donne adulte. L'obiettivo principale è stato quello di esaminare i tratti distintivi dell'autismo al femminile per comprendere meglio le possibili cause del ritardo diagnostico che spesso caratterizza questa popolazione. A tale scopo ho deciso di suddividere la mia Tesi in tre Capitoli.

Il primo Capitolo fornisce una panoramica aggiornata della condizione autistica, inquadrandola come uno “spettro” con diverse sfumature e caratteristiche. Vengono poi descritti in dettaglio i criteri e gli strumenti attualmente utilizzati per fare una diagnosi di ASD. Infine, il capitolo esplora le principali teorie che tentano di spiegare il ritardo diagnostico nella popolazione femminile.

Il secondo Capitolo offre un'analisi storica delle principali tappe che hanno portato alla definizione odierna di spettro autistico, facendo emergere come la ricerca in questo campo si sia focalizzata soprattutto sulla popolazione maschile.

Nel terzo Capitolo viene condotta una revisione sistematica della letteratura scientifica che ha apportato nuove conoscenze sul profilo femminile dell'autismo, nello specifico nelle donne adulte senza compromissioni cognitive. La ricerca si è focalizzata su cinque aree chiave:

1. Rappresentazione femminile nella ricerca e affidabilità degli strumenti diagnostici;
2. Comportamenti e interessi ristretti e ripetitivi (RRBI);
3. Linguaggio e abilità di sviluppo, con un focus sulle funzioni esecutive;
4. *Camouflaging*;
5. Rapporto diagnosi e benessere psico-sociale, con un focus sulle possibili comorbidità.

Per essere inclusi nella revisione sistematica, gli articoli scientifici dovevano soddisfare i seguenti criteri:

- L'articolo doveva focalizzarsi sulla diagnosi di Disturbo dello Spettro Autistico (ASD) in donne adulte. Sono stati inclusi alcuni studi su bambini o adolescenti quando aggiungevano informazioni significative per la trattazione.
- L'articolo doveva fornire dati empirici su una o più delle cinque aree chiave identificate precedentemente.
- Non sono stati applicati limiti di tempo alla ricerca, per includere la letteratura più recente disponibile.

L'analisi degli articoli scientifici ha evidenziato diverse caratteristiche distintive dell'ASD nelle donne adulte senza compromissioni cognitive.

Dalla review è emerso che la ricerca sull'autismo presenta una significativa carenza di studi che includono campioni femminili di dimensioni adeguate (Mo, 2021). Esistono, inoltre, diverse criticità relative alla rappresentazione delle donne nella ricerca sull'autismo. Innanzitutto, la maggior parte degli studi include campioni femminili significativamente inferiori rispetto a quelli maschili. Nei restanti studi che includono donne, il sesso viene considerato unicamente come una variabile di controllo e non come un'elemento da indagare separatamente. Tale approccio non permette di approfondire le specificità dell'autismo nelle donne e di identificare eventuali differenze di genere nei sintomi, nella presentazione e nel decorso del disturbo. L'analisi, inoltre, ha evidenziato come gli strumenti diagnostici attualmente utilizzati per l'autismo, come l'ADOS-4 (Hus, 2014) e l'ADI-R (Beggiato, 2017), non siano sufficientemente sensibili alle caratteristiche femminili dello spettro. L'utilizzo di strumenti diagnostici non adeguatamente sensibili alle caratteristiche femminili dell'autismo comporta una diminuzione del numero di diagnosi di autismo nelle donne, in quanto le donne

possono presentare sintomi più sfumati e mascherati rispetto agli uomini. Inoltre l'utilizzo di tali strumenti diagnostici a scopo di selezione del campione per la ricerca sull'autismo rappresenta un ostacolo all'arruolamento di un numero adeguato di donne (Lai, 2011; Ratto, 2017; Rynkiewicz, 2018; Tillmann, 2018; Beggiato, 2017; D'Mello, 2022).

Nella trattazione, si è poi esplorato la presentazione di genere dei comportamenti e interessi ripetitivi e ristretti (RRBI). L'analisi degli articoli su questo argomento ha messo in luce che rispetto a quanto si osserva in media nei maschi autistici, le donne possono presentare RRBI atipici e difficili da identificare, inoltre, i comportamenti ripetitivi in questa popolazione possono essere più sottili e mascherati (Hartley, 2009; Baird, 2011; Bölte, 2011; Hattier, 2011; Sipes, 2011; Mandy, 2012; Park., 2012; Szatmari, 2011; Frazier, 2014; Hiller, 2015; Wilson, 2016; Supekar, 2015; Dean, 2016). Queste differenze di genere creano ostacoli alla diagnosi in quanto i criteri diagnostici e gli strumenti di valutazione attualmente utilizzati si basano principalmente sulla valutazione degli RRBI tipicamente maschili, non tenendo conto delle specificità che può avere l'autismo al femminile. Gli articoli analizzati suggeriscono che per migliorare la diagnosi di ASD nelle donne, è necessario, quindi, abbassare la soglia diagnostica per i RRBI, modificare le scale di valutazione per includere i RRBI più tipicamente femminili e sviluppare algoritmi diagnostici specifici per sesso (Mandy, 2012; Allely, 2019).

La terza area trattata è stata quella del linguaggio e delle abilità di sviluppo. Le ricerche analizzate hanno evidenziato che le differenze di genere nell'autismo variano in base alle capacità verbali, suggerendo che le donne autistiche con capacità cognitive più elevate possono avere migliori capacità di comunicazione sociale e abilità sociali rispetto ai maschi con ASD (Lai 2011; Mandy, 2012). L'intelligenza elevata associata a un elevato funzionamento psicosociale nella popolazione autistica, indipendentemente dal sesso, supporta l'ipotesi che la compensazione cognitiva potrebbe essere un importante fattore che

contribuisce a ricevere la diagnosi solo in tarda età. Alcune ricerche suggeriscono, inoltre, che le donne autistiche di Livello 1 potrebbero avere migliori capacità di elaborazione e funzioni esecutive rispetto agli uomini con autismo (Koyama, 2008; Boëlte, 2011; Lehnhardt, 2015). Queste differenze potrebbero essere legate al modo in cui le persone autistiche compensano i loro sintomi, le femmine infatti potrebbero utilizzare la loro maggiore velocità di elaborazione e le migliori funzioni esecutive per imparare a leggere le situazioni sociali e adattare il loro comportamento di conseguenza (Lai, 2012).

La quarta area analizzata nella revisione è stata quella del *camouflaging*. La ricerca ha evidenziato che le donne autistiche sono più propense a utilizzare il camuffamento sociale rispetto agli uomini autistici (Cassidy, 2018; Hull, 2020). Questo potrebbe essere dovuto a diversi fattori, come le pressioni di socializzazione che le donne subiscono fin dalla giovane età e le migliori capacità cognitive che supportano il camuffamento sociale (Krahn, 2012; Livingston, 2019). Il camuffamento sociale però può avere un impatto negativo sulla salute mentale degli individui autistici, è stato collegato, infatti, a manifestazioni di depressione, ansia e pensieri suicidari (Cassidy, 2018).

L'ultima area d'interesse nella mia analisi è stata il collegamento che vi è tra la diagnosi e il benessere psico-sociale. Dalle ricerche è emerso inoltre che le difficoltà internalizzate come ansia e stress erano comuni tra gli adulti autistici (Howlin, 2012) e che essi avrebbero trovato giovamento da una diagnosi in età precoce (Bargiela, 2016). Ricevere una diagnosi, anche in età adulta, però può portare a una migliore comprensione di sé e delle proprie esperienze (Bargiela, 2016; Harmens, 2022a). La diagnosi può anche portare a un confronto con i ruoli di genere tradizionali e con le pressioni sociali ad essi associate. Le donne autistiche, infatti, possono sentirsi in conflitto tra il desiderio di accettare il proprio sé autistico e la necessità di conformarsi alle aspettative sociali (Bargiela, 2016). Nonostante sia un campo di ricerca emergente che richiede ulteriori approfondimenti, è stato notato che le donne autistiche hanno

maggiori probabilità di non identificarsi con il genere assegnato alla nascita o di rifiutare un'identità di genere binaria (De Vries, 2010; Strang, 2014; Kristensen, 2015; Lai, 2015b; Holt, 2016; Cooper, 2018). Infine nella mia trattazione è stato individuato un'ulteriore ostacolo al processo diagnostico, le persone autistiche infatti possono presentare diverse comorbidità che possono oscurare la diagnosi di disturbo dello spettro autistico (Lai, 2015b; Driver, 2021; Harmens, 2022b). Le comorbidità associate all'autismo includono ansia, depressione, disturbo bipolare, disturbo ossessivo compulsivo (DOC), disturbo da deficit di attenzione e iperattività (ADHD), psicosi, convulsioni, disturbi alimentari, ipertensione e molti altri.

In questa tesi, ho scelto di focalizzare l'attenzione su ricerche di carattere socio-psicologico inerenti all'autismo. La scelta di escludere studi di stampo biologico e neurologico è stata dettata da una conoscenza ancora in fase di sviluppo rispetto all'argomento in tali settori e dalle oggettive complessità che li caratterizzano. La scelta di focalizzarsi su ricerche socio-psicologiche è stata motivata dalla volontà di approfondire le caratteristiche femminili dell'autismo e provare a spiegare le motivazioni alla base del ritardo diagnostico da un punto di vista sociale e psicologico. Questo lavoro vuole proporsi come un piccolo passo un primo passo verso una maggiore comprensione dell'autismo da una prospettiva socio-psicologica. In futuro, si auspica di poter continuare a sviluppare questo discorso approfondendo le basi biologiche e neurologiche di questo disturbo, integrando diverse metodologie di ricerca.

Gli studi fin qui analizzati mi hanno portato a valutare la necessità di un approccio diagnostico innovativo che sviluppi strumenti diagnostici specifici per le donne, una promozione della ricerca sulle caratteristiche femminili di questa condizione e infine promuova una formazione aggiornata e mirata per i professionisti che operano nel campo della salute psico-fisica. L'impegno per un approccio diagnostico più accurato e inclusivo è fondamentale per migliorare la vita delle donne nello spettro autistico. La ricerca, la

formazione e la sensibilizzazione sono i pilastri su cui costruire un futuro più inclusivo e rispettoso della neurodiversità.

BIBLIOGRAFIA

- Allely, C. S. (2019). Exploring the female autism phenotype of repetitive behaviours and restricted interests (RBRI): a systematic PRISMA review. *Advances in Autism*, 5(3), 171–186. <https://doi.org/10.1108/aia-09-2018-0030>
- Allen, D. N., & Barchard, K. A. (2009). Identification of a social cognition construct for the WAIS-III. *Applied Neuropsychology*, 16(4), 262–274. <https://doi.org/10.1080/09084280903297727>
- American Psychiatric Association (APA) (1980), DSM III. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali, tr. it. Masson, Milano, 1983.
- American Psychiatric Association (APA) (1987), DSM III-R. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali, tr. it. Masson, Milano, 1988.
- American Psychiatric Association (APA) (1994), DSM IV. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali, tr. it. Masson, Milano, 1995. <http://justines2010blog.files.wordpress.com/2011/03/dsm-iv.pdf>
- American Psychiatric Association (APA) (2000), DSM IV-TR. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali, tr. it. Masson, Milano, 2001.
- American Psychiatric Association (APA) (2013), DSM-5. Manuale diagnostico e statistico dei disturbi mentali, tr. it. Raffaello Cortina, Milano, 2014. <https://docs.google.com/file/d/0BwD-YtZFWfxMbWs2UC1WdWJzZTQ/edit?pli=1>
- American Psychiatric Association (APA). (2022). *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, fifth edition, text revision (DSM-5-TR)*, American Psychiatric Association Publishing.
- Andersson, G. W., Gillberg, C., & Miniscalco, C. (2013). Pre-school children with suspected autism spectrum disorders: Do girls and boys have the same profiles?

Research in Developmental Disabilities, 34(1), 413–422.

<https://doi.org/10.1016/j.ridd.2012.08.025>

- Antezana, L., Factor, R. S., Condy, E., Strege, M. V., Scarpa, A., & Richey, J. A. (2018). Gender differences in restricted and repetitive behaviors and interests in youth with autism. *Autism Research*, 12(2), 274–283. <https://doi.org/10.1002/aur.2049>
- Baird, G., Douglas, H., & Murphy, M. S. (2011). Recognising and diagnosing autism in children and young people: summary of NICE guidance. *The British Medical Journal*, 343(oct21 1), d6360. <https://doi.org/10.1136/bmj.d6360>
- 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(10), 3281–3294. <https://doi.org/10.1007/s10803-016-2872-8>
- Barkley, R. A. (1997). Behavioral inhibition, sustained attention, and executive functions: Constructing a unifying theory of ADHD. *Psychological Bulletin*, 121(1), 65–94. <https://doi.org/10.1037/0033-2909.121.1.65>
- Baron-Cohen, S., Leslie, A. M., & Frith, U. (1985). Does the autistic child have a “theory of mind”? *Cognition*, 21(1), 37–46. [https://doi.org/10.1016/0010-0277\(85\)90022-8](https://doi.org/10.1016/0010-0277(85)90022-8)
- Baron-Cohen, S., Mortimore, C., Moriarty, J., Izaguirre, J., & Robertson, M. (1999). The prevalence of Gilles de la Tourette's syndrome in children and adolescents with autism. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines*, 40(2), 213–218.
- Baron-Cohen, S., Wheelwright, S., Skinner, R., Martin, J., & Clubley, E. (2001). The autism-spectrum quotient (AQ): Evidence from Asperger syndrome/high-functioning

- autism, males and females, scientists and mathematicians. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 31(1), 5–17. <https://doi.org/10.1023/a:1005653411471>
- Baron-Cohen S. (2002). The extreme male brain theory of autism. *Trends in cognitive sciences*, 6(6), 248–254. [https://doi.org/10.1016/s1364-6613\(02\)01904-6](https://doi.org/10.1016/s1364-6613(02)01904-6)
 - Baron-Cohen S. (2009). Autism: the empathizing-systemizing (E-S) theory. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1156, 68–80.
<https://doi.org/10.1111/j.1749-6632.2009.04467.x>
 - Beggiano, A., Peyre, H., Maruani, A., Scheid, I., Rastam, M., Amsellem, F., Gillberg, C. I., Leboyer, M., Bourgeron, T., Gillberg, C., & Delorme, R. (2017). Gender differences in autism spectrum disorders: Divergence among specific core symptoms. *Autism research : official journal of the International Society for Autism Research*, 10(4), 680–689. <https://doi.org/10.1002/aur.1715>
 - Belcher, H. L., Morein-Zamir, S., Mandy, W., & Ford, R. M. (2021). Camouflaging intent, first impressions, and age of ASC diagnosis in autistic men and women. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 52(8), 3413–3426.
<https://doi.org/10.1007/s10803-021-05221-3>
 - Bettelheim, M., & Gelfand, D. M. (1967). The Empty Fortress. *The Journal of Nervous and Mental Disease*, 144(4), 329.
<https://doi.org/10.1097/00005053-196704000-00012>
 - Bishop, D.V.M., Whitehouse, A.J.O., Watt, H.J. and Line, E.A. (2008), Autism and diagnostic substitution: evidence from a study of adults with a history of developmental language disorder. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 50: 341-345. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2008.02057.x>
 - Bishop, S., Hus, V., Duncan, A., Huerta, M., Gotham, K., Pickles, A., Kreiger, A., Buja, A., Lund, S. C., & Lord, C. (2012). Subcategories of Restricted and Repetitive

Behaviors in Children with Autism Spectrum Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43(6), 1287–1297.

<https://doi.org/10.1007/s10803-012-1671-0>

- Bölte, S., Duketis, E., Poustka, F., & Holtmann, M. (2011). Sex differences in cognitive domains and their clinical correlates in higher-functioning autism spectrum disorders. *Autism*, 15(4), 497–511. <https://doi.org/10.1177/1362361310391116>
- Bora, E., Yücel, M., & Pantelis, C. (2009). Cognitive endophenotypes of bipolar disorder: A meta-analysis of neuropsychological deficits in euthymic patients and their first-degree relatives. *Journal of Affective Disorders*, 113(1–2), 1–20. <https://doi.org/10.1016/j.jad.2008.06.009>.
- Bora, E., Fornito, A., Yücel, M., & Pantelis, C. (2012). The effects of gender on grey matter abnormalities in major psychoses: a comparative voxelwise meta-analysis of schizophrenia and bipolar disorder. *Psychological medicine*, 42(2), 295–307. <https://doi.org/10.1017/S0033291711001450>
- Borue, X., Mazefsky, C. A., Rooks, B., Strober, M., Keller, M. B., Hower, H., Yen, S., Gill, M. K., Diler, R. S., Axelson, D., Goldstein, B. I., Goldstein, T. R., Liao, F., Hunt, J., Dickstein, D. P., & Birmaher, B. (2016). Longitudinal Course of Bipolar Disorder in Youth with High-Functioning Autism Spectrum Disorder. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 55(12), 1064-1072.e6. <https://doi.org/10.1016/j.jaac.2016.08.011>
- Brown, C. M., & Stokes, M. A. (2020). Intersection of eating disorders and the female profile of autism. *Psychiatric Clinics of North America*, 43(4), 735–743. <https://doi.org/10.1016/j.psc.2020.08.009>
- Brugha, T., Spiers, N., Bankart, J., Cooper, S., McManus, S., Scott, F. J., Smith, J. E., & Tyrer, F. (2016). Epidemiology of autism in adults across age groups and ability

levels. *The British Journal of Psychiatry*, 209(6), 498–503.

<https://doi.org/10.1192/bjp.bp.115.174649>

- Cage, E., & Troxell-Whitman, Z. (2019). Understanding the reasons, contexts and costs of camouflaging for autistic adults. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 49(5), 1899–1911. <https://doi.org/10.1007/s10803-018-03878-x>
- Canitano, R., & Vivanti, G. (2007). Tics and Tourette syndrome in autism spectrum disorders. *Autism*, 11(1), 19–28. <https://doi.org/10.1177/1362361307070992>
- Cassidy, S., Bradley, L., Shaw, R., & Baron-Cohen, S. (2018). Risk markers for suicidality in autistic adults. *Molecular Autism*, 9(1).
<https://doi.org/10.1186/s13229-018-0226-4>
- Challis, N., & Dewey, H. W. (1974). The Blessed Fools of Old Russia. *Jahrbücher Für Geschichte Osteuropas*, 22(1), 1–11. <http://www.jstor.org/stable/41044822>
- Chandler, S., Howlin, P., Simonoff, E., O’Sullivan, T., Tseng, E., Kennedy, J., Charman, T., & Baird, G. (2015). Emotional and behavioural problems in young children with autism spectrum disorder. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 58(2), 202–208. <https://doi.org/10.1111/dmcn.12830>
- Cialdini, G. (2023, May 26). Le Funzioni Esecutive: cosa sono e perché sono così importanti nei DSA? Cooperativa Anastasis.
<https://www.anastasis.it/disturbi-specifici-apprendimento/funzioni-esecutive-e-dsa/#:~:text=Le%20funzioni%20esecutive%20sono%20un,personale%20che%20scolastico%20o%20lavorativo>
- Cocco, A., & Orso, F. (2021, March 23). Dall’ autismo di Kanner ai criteri diagnostici di autismo di DSM III e DSM IV: la storia delle definizioni passate di autismo. Divisione Autismo Castel Monte - Interventi Educativi per I Disturbi Dello Spettro Autistico.

<https://www.divisioneautismocastelmonte.it/dall-autismo-di-kanner-ai-criteri-diagnostici-di-autismo-dei-vecchi-dsm/>

- Cooper, K., Smith, L. G. E., & Russell, A. (2018). Gender Identity in Autism: Sex Differences in Social Affiliation with Gender Groups. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 48(12), 3995–4006.
<https://doi.org/10.1007/s10803-018-3590-1>
- Croen, L., Zerbo, O., Qian, Y., Massolo, M. L., Rich, S., Sidney, S., & Kripke, C. (2015). The health status of adults on the autism spectrum. *Autism*, 19(7), 814–823.
<https://doi.org/10.1177/1362361315577517>
- D’Esposito, M., & Postle, B. R. (2015). The cognitive neuroscience of working memory. *Annual Review of Psychology*, 66(1), 115–142.
<https://doi.org/10.1146/annurev-psych-010814-015031>
- De Vries, A. L., Noens, I., Cohen-Kettenis, P. T., Van Berckelaer-Onnes, I. A., & Doreleijers, T. a. H. (2010). Autism spectrum disorders in gender dysphoric children and adolescents. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 40(8), 930–936.
<https://doi.org/10.1007/s10803-010-0935-9>
- Dean, M., Harwood, R. L., & Kasari, C. (2016). The art of camouflage: Gender differences in the social behaviors of girls and boys with autism spectrum disorder. *Autism*, 21(6), 678–689. <https://doi.org/10.1177/1362361316671845>
- DeMyer, M. K., Pontius, W., Norton, J. A., Barton, S., Allen, J., & Steele, R. (1972). Parental practices and innate activity in normal, autistic, and brain-damaged infants. *Journal of Autism and Childhood Schizophrenia*, 2(1), 49–66.
<https://doi.org/10.1007/bf01537626>
- Di Pasquale, Giuseppa Roberta. (2023). Autismo negli adulti e psicoterapia.
<https://www.unobravo.com/post/autismo-in-eta-adulta>.

- Diamond, A. (2013). Executive functions. *Annual Review of Psychology*, 64(1), 135–168. <https://doi.org/10.1146/annurev-psych-113011-143750>
- D'Mello, A. M., Frosch, I. R., Li, C. E., Cardinaux, A. L., & Gabrieli, J. D. E. (2022). Exclusion of females in autism research: Empirical evidence for a "leaky" recruitment-to-research pipeline. *Autism research : official journal of the International Society for Autism Research*, 15(10), 1929–1940. <https://doi.org/10.1002/aur.2795>
- Draaisma, D. (2009). Stereotypes of autism. *Philosophical Transactions of the Royal Society B*, 364(1522), 1475–1480. <https://doi.org/10.1098/rstb.2008.0324>
- Driver, B., & Chester, V. (2021). The presentation, recognition and diagnosis of autism in women and girls. *Advances in Autism*, 7(3), 194–207. <https://doi.org/10.1108/aia-12-2019-0050>
- Duvékot, J., Van Der Ende, J., Verhulst, F. C., Slappendel, G., Van Daalen, E., Maras, A., & Greaves-Lord, K. (2016). Factors influencing the probability of a diagnosis of autism spectrum disorder in girls versus boys. *Autism*, 21(6), 646–658. <https://doi.org/10.1177/1362361316672178>
- Dworzynski, K., Ronald, A., Bolton, P., & Happé, F. (2012). How different are girls and boys above and below the diagnostic threshold for autism spectrum disorders? *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 51(8), 788–797. <https://doi.org/10.1016/j.jaac.2012.05.018>
- Estrin, G. L., Milner, V., Spain, D., Happé, F., & Colvert, E. (2020). Barriers to Autism Spectrum Disorder Diagnosis for Young Women and Girls: a Systematic Review. *Review Journal of Autism and Developmental Disorders*, 8(4), 454–470. <https://doi.org/10.1007/s40489-020-00225-8>
- Feinstein, A. (2010). *Storia dell'autismo. Conversazioni con i pionieri*. Edizioni Uovonero. tr. it. 2014.

- Folstein, S., & Rutter, M. (1977). Infantile autism: a genetic study of 21 twin pairs. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines*, 18(4), 297–321. <https://doi.org/10.1111/j.1469-7610.1977.tb00443.x>
- Frazier, T., Georgiades, S., Bishop, S., & Hardan, A. Y. (2014). Behavioral and Cognitive Characteristics of Females and Males With Autism in the Simons Simplex Collection. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 53(3), 329-340.e3. <https://doi.org/10.1016/j.jaac.2013.12.004>
- Frías, Á., Palma, C., & Fariols, N. (2015). Comorbidity in pediatric bipolar disorder: Prevalence, clinical impact, etiology and treatment. *Journal of Affective Disorders*, 174, 378–389. <https://doi.org/10.1016/j.jad.2014.12.008>
- 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. <https://doi.org/10.3390/brainsci11070912>
- Geurts, H. M., & Vissers, M. E. (2011). Elderly with Autism: Executive Functions and Memory. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42(5), 665–675. <https://doi.org/10.1007/s10803-011-1291-0>
- Gjevik, E., Eldevik, S., Fjæran-Granum, T., & Sponheim, E. (2010). Kiddie-SADS Reveals High Rates of DSM-IV Disorders in Children and Adolescents with Autism Spectrum Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 41(6), 761–769. <https://doi.org/10.1007/s10803-010-1095-7>
- Goffman, E. (1956). The presentation of self in everyday life. *American Sociological Review*, 21(5), 631. <https://doi.org/10.2307/2089106>
- Greenberg, D. M., Warrier, V., Allison, C., & Baron-Cohen, S. (2018). Testing the Empathizing-Systemizing theory of sex differences and the Extreme Male Brain

theory of autism in half a million people. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 115(48), 12152–12157.

<https://doi.org/10.1073/pnas.1811032115>

- Gualtieri, M. (2022, December 23). I disturbi dello spettro autistico tra storia e cultura. *Nuova Rassegna Stampa Di Studi Psichiatrici*.
<https://www.nuovarassegnastudipsichiatrici.it/volume-25/disturbi-dello-spettro-autisti-co-tra-storia-e-cultura>
- Happé, F. (2014). Remembering Lorna Wing (1928-2014). *Spectrum | Autism Research News*.
<https://www.spectrumnews.org/opinion/remembering-lorna-wing-1928-2014/>
- Happé, F., Mansour, H., Barrett, P., Brown, T. N., Abbott, P., & Charlton, R. A. (2016). Demographic and cognitive profile of individuals seeking a diagnosis of autism spectrum disorder in adulthood. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 46(11), 3469–3480. <https://doi.org/10.1007/s10803-016-2886-2>
- Harmens, M., Sedgewick, F., & Hobson, H. (2022a). Autistic women’s diagnostic experiences: Interactions with identity and impacts on well-being. *Women’s Health*, 18, 174550572211374. <https://doi.org/10.1177/17455057221137477>
- Harmens, M., Sedgewick, F., & Hobson, H. (2022b). The Quest for Acceptance: A Blog-Based Study of Autistic Women's Experiences and Well-Being During Autism Identification and Diagnosis. *Autism in adulthood : challenges and management*, 4(1), 42–51. <https://doi.org/10.1089/aut.2021.0016>
- Harrop, C., Gulsrud, A. C., & Kasari, C. (2015). Does Gender Moderate Core Deficits in ASD? An Investigation into Restricted and Repetitive Behaviors in Girls and Boys with ASD. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(11), 3644–3655.
<https://doi.org/10.1007/s10803-015-2511-9>

- Hartley, S. L., & Sikora, D. M. (2009). Sex Differences in Autism Spectrum Disorder: An examination of developmental functioning, autistic symptoms, and coexisting behavior problems in toddlers. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39(12), 1715–1722. <https://doi.org/10.1007/s10803-009-0810-8>.
- Hattier, M. A., Matson, J. L., Tureck, K., & Horovitz, M. (2011). The effects of gender and age on repetitive and/or restricted behaviors and interests in adults with autism spectrum disorders and intellectual disability. *Research in Developmental Disabilities*, 32(6), 2346–2351. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2011.07.028>
- Head, A., McGillivray, J., & Stokes, M. A. (2014). Gender differences in emotionality and sociability in children with autism spectrum disorders. *Molecular Autism*, 5(1). <https://doi.org/10.1186/2040-2392-5-19>
- Hedley, D., & Uljarević, M. (2018). Systematic Review of Suicide in Autism Spectrum Disorder: Current trends and implications. *Current Developmental Disorders Reports*, 5(1), 65–76. <https://doi.org/10.1007/s40474-018-0133-6>
- Hendrickx, S. (2015). *Women and Girls with Autism Spectrum Disorder: Understanding Life Experiences from Early Childhood to Old Age*. Jessica Kingsley Publishers.
- Hiller, R., Young, R. L., & Weber, N. (2014). Sex Differences in Autism Spectrum Disorder based on DSM-5 Criteria: Evidence from Clinician and Teacher Reporting. *Journal of Abnormal Child Psychology*, 42(8), 1381–1393. <https://doi.org/10.1007/s10802-014-9881-x>
- Hiller, R., Young, R. L., & Weber, N. (2015). Sex differences in pre-diagnosis concerns for children later diagnosed with autism spectrum disorder. *Autism*, 20(1), 75–84. <https://doi.org/10.1177/1362361314568899>

- Holdnack, J. A., Goldstein, G., & Drozdick, L. W. (2011). Social perception and WAIS-IV performance in adolescents and adults diagnosed with Asperger's Syndrome and autism. *Assessment*, 18(2), 192–200.
<https://doi.org/10.1177/1073191110394771>
- Holt, V. L., Skagerberg, E. M., & Dunsford, M. (2014). Young people with features of gender dysphoria: Demographics and associated difficulties. *Clinical Child Psychology and Psychiatry*, 21(1), 108–118.
<https://doi.org/10.1177/1359104514558431>
- Howe, Y. J., O'Rourke, J., Yatchmink, Y., Viscidi, E., Jones, R. N., & Morrow, E. M. (2015). Female autism phenotypes investigated at different levels of language and developmental abilities. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(11), 3537–3549. <https://doi.org/10.1007/s10803-015-2501-y>
- Howlin, P., Goode, S., Hutton, J., & Rutter, M. (2009). Savant skills in autism: psychometric approaches and parental reports. *Philosophical Transactions of the Royal Society B*, 364(1522), 1359–1367. <https://doi.org/10.1098/rstb.2008.0328>
- Howlin, P., & Moss, P. (2012). Adults with Autism Spectrum Disorders. *The Canadian Journal of Psychiatry*, 57(5), 275–283.
<https://doi.org/10.1177/070674371205700502>
- Hull, L., Petrides, K. V., Allison, C., Smith, P., Baron-Cohen, S., Lai, M., & Mandy, W. (2017). “Putting on My Best Normal”: Social Camouflaging in Adults with Autism Spectrum Conditions. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 47(8), 2519–2534. <https://doi.org/10.1007/s10803-017-3166-5>
- Hull, L., Mandy, W., Lai, M., Baron-Cohen, S., Allison, C., Smith, P., & Petrides, K. V. (2018). Development and Validation of the Camouflaging Autistic Traits

- Questionnaire (CAT-Q). *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 49(3), 819–833. <https://doi.org/10.1007/s10803-018-3792-6>
- Hull, L., Lai, M., Baron-Cohen, S., Allison, C., Smith, P., Petrides, K. V., & Mandy, W. (2019). Gender differences in self-reported camouflaging in autistic and non-autistic adults. *Autism*, 24(2), 352–363. <https://doi.org/10.1177/1362361319864804>
 - 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(4), 306–317. <https://doi.org/10.1007/s40489-020-00197-9>
 - Hus, V., & Lord, C. (2014). The Autism Diagnostic Observation Schedule, Module 4: Revised Algorithm and Standardized Severity Scores. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 44(8), 1996–2012. <https://doi.org/10.1007/s10803-014-2080-3>
 - Istituto Superiore di Sanità. (2023). Raccomandazioni della Linea guida sulla diagnosi e sul trattamento del disturbo dello spettro autistico in bambini e adolescenti. https://www.iss.it/documents/20126/8977108/Linea%20Guida%20ASD_bambini%20e%20adolescenti%202023.pdf/e370f693-d569-4490-6d51-8e249cd152b0?t=1696841617387
 - Jensen, C. M., & Steinhausen, H. (2014). Comorbid mental disorders in children and adolescents with attention-deficit/hyperactivity disorder in a large nationwide study. *Adhd Attention Deficit and Hyperactivity Disorders*, 7(1), 27–38. <https://doi.org/10.1007/s12402-014-0142-1>
 - Kalyva, E., Kyriazi, M., Vargiami, E., & Zafeiriou, D. I. (2016). A review of co-occurrence of autism spectrum disorder and Tourette syndrome. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 24, 39–51. <https://doi.org/10.1016/j.rasd.2016.01.007>

- Kandola, A. (2024, January 23). Levels of autism: Everything you need to know.
<https://www.medicalnewstoday.com/articles/325106.php>
- Kapp, S. K. (2020). *Autistic Community and the Neurodiversity movement: Stories from the Frontline*. Palgrave Macmillan.
- Kerr-Gaffney, J., Hayward, H., Jones, E. J., Halls, D., Murphy, D., & Tchanturia, K. (2021). Autism symptoms in anorexia nervosa: a comparative study with females with autism spectrum disorder. *Molecular Autism*, 12(1).
<https://doi.org/10.1186/s13229-021-00455-5>
- Kirkovski, M., Enticott, P. G., & Fitzgerald, P. B. (2013). A review of the role of female gender in autism spectrum Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43(11), 2584–2603. <https://doi.org/10.1007/s10803-013-1811-1>
- Knutsen, J., Crossman, M. K., Perrin, J. M., Shui, A., & Kuhlthau, K. (2018). Sex differences in restricted repetitive behaviors and interests in children with autism spectrum disorder: An Autism Treatment Network study. *Autism*, 23(4), 858–868.
<https://doi.org/10.1177/1362361318786490>
- Koyama, T., Kamio, Y., Inada, N., & Kurita, H. (2008). Sex Differences in WISC-III Profiles of Children with High-functioning Pervasive Developmental Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39(1), 135–141.
<https://doi.org/10.1007/s10803-008-0610-6>
- Krahn, T., & Fenton, A. (2012). The Extreme Male Brain Theory of Autism and the Potential Adverse Effects for Boys and Girls with Autism. *Journal of Bioethical Inquiry*, 9(1), 93–103. <https://doi.org/10.1007/s11673-011-9350-y>
- Kreiser, N. L., & White, S. W. (2014). ASD in females: are we overstating the gender difference in diagnosis?. *Clinical child and family psychology review*, 17(1), 67–84.
<https://doi.org/10.1007/s10567-013-0148-9>

- Kristensen, Z., & Broome, M. R. (2015). Autistic traits in an internet sample of gender variant UK adults. *International Journal of Transgenderism*, 16(4), 234–245. <https://doi.org/10.1080/15532739.2015.1094436>
- Lai, M., Lombardo, M., Pasco, G., Ruigrok, A. N. V., Wheelwright, S., Sadek, S. A., Chakrabarti, B., & Baron-Cohen, S. (2011). A Behavioral Comparison of Male and Female Adults with High Functioning Autism Spectrum Conditions. *Public Library of Science One*, 6(6), e20835. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0020835>
- Lai, M., Lombardo, M., Ruigrok, A. N. V., Chakrabarti, B., Wheelwright, S., Auyeung, B., Allison, C., & Baron-Cohen, S. (2012). Cognition in Males and Females with Autism: Similarities and Differences. *PLOS ONE*, 7(10), e47198. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0047198>
- Lai, M., & Baron-Cohen, S. (2015a). Identifying the lost generation of adults with autism spectrum conditions. *The Lancet Psychiatry*, 2(11), 1013–1027. [https://doi.org/10.1016/s2215-0366\(15\)00277-1](https://doi.org/10.1016/s2215-0366(15)00277-1)
- Lai, M., Lombardo, M., Auyeung, B., Chakrabarti, B., & Baron-Cohen, S. (2015b). Sex/Gender Differences and Autism: Setting the scene for future research. *Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 54(1), 11–24. <https://doi.org/10.1016/j.jaac.2014.10.003>
- Lai, M.-C., Lombardo, M. V., Ruigrok, A. N., Chakrabarti, B., Auyeung, B., Szatmari, P., Happé, F., & Baron-Cohen, S. (2017). Quantifying and exploring camouflaging in men and women with autism. *Autism*, 21(6), 690–702. <https://doi.org/10.1177/1362361316671012>
- Lawson, W. (2020). Adaptive Morphing and Coping with Social Threat in Autism: An Autistic Perspective. *Journal of Intellectual Disability Diagnosis and Treatment*, 8(3), 519–526. <https://doi.org/10.6000/2292-2598.2020.08.03.29>

- Leedham, A., Thompson, A. R., Smith, R., & Freeth, M. (2019). 'I was exhausted trying to figure it out': The experiences of females receiving an autism diagnosis in middle to late adulthood. *Autism*, 24(1), 135–146.
<https://doi.org/10.1177/1362361319853442>
- Leekam, S., Prior, M., & Uljarević, M. (2011). Restricted and repetitive behaviors in autism spectrum disorders: A review of research in the last decade. *Psychological Bulletin*, 137(4), 562–593. <https://doi.org/10.1037/a0023341>
- Lehnhardt, F. G., Gawronski, A., Volpert, K., Schilbach, L., Tepest, R., Huff, W., et al. (2011). Autism spectrum disorders in adulthood: Clinical and neuropsychological findings of aspergers syndrome diagnosed late in life. *Fortschritte Neurologie-Psychiatrie*, 79(1439-3522 (Electronic)):290–297.
<https://doi.org/10.1055/s-0031-1273233>
- Lehnhardt, F., Falter, C. M., Gawronski, A., Pfeiffer, K., Tepest, R., Franklin, J., & Vogeley, K. (2015). Sex-Related Cognitive Profile in Autism Spectrum Disorders Diagnosed Late in Life: Implications for the female autistic phenotype. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 46(1), 139–154.
<https://doi.org/10.1007/s10803-015-2558-7>
- Lemon, J. M., Gargaro, B. A., Enticott, P. G., & Rinehart, N. (2010). Brief Report: Executive Functioning in Autism Spectrum Disorders: A Gender Comparison of Response Inhibition. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 41(3), 352–356. <https://doi.org/10.1007/s10803-010-1039-2>
- Livingston, L. A., Colvert, E., Bolton, P., & Happé, F. (2018). Good social skills despite poor theory of mind: exploring compensation in autism spectrum disorder. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 60(1), 102–110.
<https://doi.org/10.1111/jcpp.12886>

- Lotter, V. (1966). Epidemiology of autistic conditions in young children. *Social Psychiatry*, 1(3), 124–135. <https://doi.org/10.1007/bf00584048>
- Lugnegård, T., Hallerbäck, M. U., & Gillberg, C. (2011). Psychiatric comorbidity in young adults with a clinical diagnosis of Asperger syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 32(5), 1910–1917. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2011.03.025>
- Lundström, S., Reichenberg, A., Melke, J., Råstam, M., Kerekes, N., Lichtenstein, P., Gillberg, C., & Anckarsäter, H. (2014). Autism spectrum disorders and coexisting disorders in a nationwide Swedish twin study. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 56(6), 702–710. <https://doi.org/10.1111/jcpp.12329>
- Maenner, M. J., Warren, Z., Williams, A. R., Amoakohene, E., Bakian, A. V., Bilder, D. A., Durkin, M. S., Fitzgerald, R. T., Furnier, S. M., Hughes, M. M., Ladd-Acosta, C., McArthur, D., Pas, E. T., Salinas, A., Vehorn, A., Williams, S. P., Esler, A., Grzybowski, A., Hall-Lande, J., . . . 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. *Morbidity and Mortality Weekly Report*, 72(2), 1–14. <https://doi.org/10.15585/mmwr.ss7202a1>
- Mandell, D. S. (2018). Dying before their time: Addressing premature mortality among autistic people. *Autism*, 22(3), 234–235. <https://doi.org/10.1177/1362361318764742>
- Mandy, W., Chilvers, R., Chowdhury, U., Salter, G., Seigal, A., & Skuse, D. (2011). Sex Differences in Autism Spectrum Disorder: Evidence from a Large Sample of Children and Adolescents. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42(7), 1304–1313. <https://doi.org/10.1007/s10803-011-1356-0>

- Mandy, W., & Lai, M. (2017). Towards sex- and gender-informed autism research. *Autism*, 21(6), 643–645. <https://doi.org/10.1177/1362361317706904>
- May, T., Cornish, K., & Rinehart, N. (2012). Gender Profiles of behavioral attention in children with autism Spectrum Disorder. *Journal of Attention Disorders*, 20(7), 627–635. <https://doi.org/10.1177/1087054712455502>
- McQuaid, G. A., Lee, N., & Wallace, G. L. (2021). Camouflaging in autism spectrum disorder: Examining the roles of sex, gender identity, and diagnostic timing. *Autism*, 26(2), 552–559. <https://doi.org/10.1177/13623613211042131>
- Medda, J., Cholemkery, H., & Freitag, C. M. (2018). Sensitivity and specificity of the ADOS-2 algorithm in a large German sample. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 49(2), 750–761. <https://doi.org/10.1007/s10803-018-3750-3>
- Ministero Della Salute. (2022 April 2), Giornata mondiale della consapevolezza sull'autismo.
<https://www.salute.gov.it/portale/saluteMentale/dettaglioNotizieSaluteMentale.jsp?lingua=italiano&menu=notizie&p=dalministero&id=5853#:~:text=In%20et%C3%A0%20adulta%20i%20pochi,un%20disturbo%20dello%20spettro%20autistico.>
- Ministero della Salute. (2023).
<https://www.salute.gov.it/portale/saluteMentale/dettaglioContenutiSaluteMentale.jsp?lingua=italiano&id=5613&area=salute%20mentale&menu=vuoto#:~:text=I%20disturbi%20dello%20spettro%20autistico,comportamenti,%20interessi%20o%20attivit%C3%A0%20ristretti,>
- Miodovnik, A., Harstad, E., Sideridis, G. D., & Huntington, N. (2015). Timing of the diagnosis of Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder and autism Spectrum Disorder. *Pediatrics*, 136(4), e830–e837. <https://doi.org/10.1542/peds.2015-1502>

- Mo, K., Sadoway, T., Bonato, S., Ameis, S. H., Anagnostou, E., Lerch, J. P., Taylor, M. J., & Lai, M. (2021). Sex/gender differences in the human autistic brains: A systematic review of 20 years of neuroimaging research. *NeuroImage: Clinical*, 32, 102811. <https://doi.org/10.1016/j.nicl.2021.102811>
- Kleinhans N., Akshoomoff N. & Dean C. Delis (2005). Executive Functions in Autism and Asperger's Disorder: Flexibility, Fluency, and Inhibition, *Developmental Neuropsychology*, 27:3, 379-401, https://doi.org/10.1207/s15326942dn2703_5
- Navot, N., Jorgenson, A. G., & Webb, S. J. (2017). Maternal experience raising girls with autism spectrum disorder: a qualitative study. *Child: Care, Health and Development*, 43(4), 536–545. <https://doi.org/10.1111/cch.12470>
- Nydén, A., Hjelmquist, E., & Gillberg, C. (2000). Autism spectrum and attention - deficit disorders in girls. Some neuropsychological aspects. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 9(3), 180–185. <https://doi.org/10.1007/s007870070041>
- Oswald, D. P., & Ollendick, T. H. (1989). Role taking and social competence in autism and mental retardation. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 19(1), 119–127. <https://doi.org/10.1007/bf02212723>
- Oswald, T. M., Winter-Messiers, M. A., Gibson, B. M., Schmidt, A. M., Herr, C. M., & Solomon, M. (2015). Sex differences in internalizing problems during adolescence in autism spectrum Disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 46(2), 624–636. <https://doi.org/10.1007/s10803-015-2608-1>
- Parish-Morris, J., Liberman, M., Cieri, C., Herrington, J. D., Yerys, B. E., Bateman, L., Donaher, J., Ferguson, E., & Pandey, J. (2017). Linguistic camouflage in girls with autism spectrum disorder. *Molecular Autism*, 8(1). <https://doi.org/10.1186/s13229-017-0164-6>

- Park, S., Cho, S. C., Cho, I. H., Kim, B. N., Kim, J. W., Shin, M. S., Chung, U. S., Park, T. W., Son, J. W., & Yoo, H. J. (2012). Sex differences in children with autism spectrum disorders compared with their unaffected siblings and typically developing children. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 6(2), 861–870.
<https://doi.org/10.1016/j.rasd.2011.11.006>
- Peltola, H., Patja, A., Leinikki, P., Valle, M., Davidkin, I., & Paunio, M. (1998). No evidence for measles, mumps, and rubella vaccine-associated inflammatory bowel disease or autism in a 14-year prospective study. *Lancet (London, England)*, 351(9112), 1327–1328. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(98\)24018-9](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(98)24018-9)
- Pringsheim, T., & Hammer, T. (2013). Social behavior and comorbidity in children with tics. *Pediatric Neurology*, 49(6), 406–410.
<https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2013.08.005>
- Prior, M., Dahlstrom, B., & Squires, T. L. (1990). Autistic children's knowledge of thinking and feeling states in other people. *Journal of child psychology and psychiatry, and allied disciplines*, 31(4), 587–601.
<https://doi.org/10.1111/j.1469-7610.1990.tb00799.x>
- Ratto, A. B., Kenworthy, L., Yerys, B. E., Bascom, J., Wieckowski, A. T., White, S. W., Wallace, G. L., Pugliese, C., Ollendick, T. H., Scarpa, A., Seese, S., Register-Brown, K., Martin, A., & Anthony, L. G. (2017). What about the girls? Sex-Based differences in autistic traits and adaptive skills. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 48(5), 1698–1711.
<https://doi.org/10.1007/s10803-017-3413-9>
- Reinhardt, V. P., Wetherby, A. M., Schatschneider, C., & Lord, C. (2014). Examination of Sex Differences in a Large Sample of Young Children with Autism

- Spectrum Disorder and Typical Development. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 45(3), 697–706. <https://doi.org/10.1007/s10803-014-2223-6>
- Rosenthal, M., Wallace, G. L., Lawson, R. A., Wills, M. C., Dixon, E., Yerys, B. E., & Kenworthy, L. (2013). Impairments in real-world executive function increase from childhood to adolescence in autism spectrum disorders. *Neuropsychology (Journal)*, 27(1), 13–18. <https://doi.org/10.1037/a0031299>
 - Rujeedawa, T., & Zaman, S. H. (2022). The Diagnosis and Management of Autism Spectrum Disorder (ASD) in Adult Females in the Presence or Absence of an Intellectual Disability. *International journal of environmental research and public health*, 19(3), 1315. <https://doi.org/10.3390/ijerph19031315>
 - Russell, G., Steer, C., & Golding, J. (2010). Social and demographic factors that influence the diagnosis of autistic spectrum disorders. *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology*, 46(12), 1283–1293. <https://doi.org/10.1007/s00127-010-0294-z>
 - Rutter, M., & Bartak, L. (1971). Causes of infantile autism: some considerations from recent research. *Journal of autism and childhood schizophrenia*, 1(1), 20–32. <https://doi.org/10.1007/BF01537740>
 - Rutter, M., & Rutter, M. (1995). *L'arco della vita. Continuità, discontinuità e crisi nello sviluppo*. Giunti Editori.
 - Rutter, M., Le Couteur, A., & Lord, C. (2003). (ADI®-R) Autism Diagnostic Interview–Revised. WPS.
 - Rynkiewicz, A., & Łucka, I. (2018). Autism spectrum disorder (ASD) in girls. Co-occurring psychopathology. Sex differences in clinical manifestation. *Zaburzenia ze spektrum autyzmu (ASD) u dziewcząt. Współwystępujące zespoły*

- psychopatologiczne. Różnice międzypłciowe w obrazie klinicznym. *Psychiatria polska*, 52(4), 629–639. <https://doi.org/10.12740/PP/OnlineFirst/58837>
- Rynkiewicz, A., Janas–Kozik, M., & Słopeń, A. (2019). Girls and women with autism. *Psychiatria Polska*, 53(4), 737–752.
<https://doi.org/10.12740/pp/onlinefirst/95098>
 - Sachse, M., Schlitt, S., Hainz, D., Ciaramidaro, A., Schirman, S., Walter, H., et al. (2013). Executive and visuo-motor function in adolescents and adults with autism spectrum disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 43(5), 1222–1235. <https://doi.org/10.1007/s10803-012-1668-8>
 - Salvati, M. (2018, December 6). Empatia e sistematizzazione nell'autismo: “il cervello maschile estremo.” Istituto A.T. Beck.
<https://www.istitutobeck.com/beck-news/autismo-2>
 - Satriano, R., & Dei, M. (2020, July 3). Autismo: lo sviluppo della teoria della mente e il suo ruolo nell'interazione sociale. *tieniamente.it - Il Portale Di Informazione Delle Organizzazioni No Profit - TAM*.
<http://www.tieniamente.it/2020/07/autismo-sviluppo-teoria-della-mente/>
 - Scaccabarozzi, P. (2022, April 2). Autismo: una storia al femminile tra Ucraina e Russia. *Fondazione Umberto Veronesi*.
<https://www.fondazioneveronesi.it/magazine/i-blog-della-fondazione/kos-storia-della-medicina/autismo-una-storia-al-femminile-tra-ucraina-e-russia>
 - Scheeren, A. M., De Rosnay, M., Koot, H. M., & Begeer, S. (2012). Rethinking theory of mind in high-functioning autism spectrum disorder. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 54(6), 628–635. <https://doi.org/10.1111/jcpp.12007>
 - Sedgewick, F., Hill, V., Yates, R., Pickering, L., & Pellicano, L. (2015). Gender differences in the social motivation and friendship experiences of autistic and

- non-autistic adolescents. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 46(4), 1297–1306. <https://doi.org/10.1007/s10803-015-2669-1>
- Silberman, S. (2016). *NeuroTribù: I talenti dell'autismo e il futuro della neurodiversità*. Edizioni LSWR.
 - Singer, A. (2017, November 7). Portrayals of autism on television don't showcase full spectrum. *Spectrum | Autism Research News*.
<https://www.spectrumnews.org/opinion/viewpoint/portrayals-autism-television-dont-showcase-full-spectrum/>
 - Sinzig, J., Walter, D., & Döpfner, M. (2009). Attention Deficit/Hyperactivity Disorder in children and adolescents with autism spectrum Disorder. *Journal of Attention Disorders*, 13(2), 117–126. <https://doi.org/10.1177/1087054708326261>
 - Sipes, M., Matson, J. L., Worley, J., & Kozlowski, A. M. (2011). Gender differences in symptoms of Autism Spectrum Disorders in toddlers. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 5(4), 1465–1470. <https://doi.org/10.1016/j.rasd.2011.02.007>
 - Solomon, M., Miller, M., Taylor, S. L., Hinshaw, S. P., & Carter, C. S. (2011). Autism Symptoms and Internalizing Psychopathology in Girls and Boys with Autism Spectrum Disorders. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 42(1), 48–59. <https://doi.org/10.1007/s10803-011-1215-z>
 - South, M., Ozonoff, S. J., & McMahon, W. M. (2007). The relationship between executive functioning, central coherence, and repetitive behaviors in the high-functioning autism spectrum. *Autism*, 11(5), 437–451. <https://doi.org/10.1177/1362361307079606>
 - Spek, A., Schatorjé, T., Scholte, E., & Van Berckelaer-Onnes, I. (2009). Verbal fluency in adults with high functioning autism or Asperger syndrome.

Neuropsychologia, 47(3), 652–656.

<https://doi.org/10.1016/j.neuropsychologia.2008.11.015>

- Stagg, S. D., & Belcher, H. L. (2019). Living with autism without knowing: receiving a diagnosis in later life. *Health Psychology and Behavioral Medicine*, 7(1), 348–361. <https://doi.org/10.1080/21642850.2019.1684920>
- Strang, J., Kenworthy, L., Dominska, A., Sokoloff, J. L., Kenealy, L., Berl, M. M., Walsh, K. S., Menvielle, E., Slesaransky-Poe, G., Kim, K., Luong-Tran, C., Meagher, H., & Wallace, G. L. (2014). Increased gender variance in autism spectrum disorders and attention deficit hyperactivity disorder. *Archives of Sexual Behavior*, 43(8), 1525–1533. <https://doi.org/10.1007/s10508-014-0285-3>
- Supekar, K., & Menon, V. (2015). Sex differences in structural organization of motor systems and their dissociable links with repetitive/restricted behaviors in children with autism. *Molecular Autism*, 6(1). <https://doi.org/10.1186/s13229-015-0042-z>
- Szatmári, P., Liu, X. Q., Goldberg, J., Zwaigenbaum, L., Paterson, A. D., Woodbury-Smith, M., Georgiades, S., Duku, E., & Thompson, A. (2011). Sex differences in repetitive stereotyped behaviors in autism: Implications for genetic liability. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 159B(1), 5–12. <https://doi.org/10.1002/ajmg.b.31238>
- Tierney, S., Burns, J., & Kilbey, E. (2016). Looking behind the mask: Social coping strategies of girls on the autistic spectrum. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 23, 73–83. <https://doi.org/10.1016/j.rasd.2015.11.013>
- Tillmann, J., Ashwood, K., Absoud, M., Bölte, S., Bonnet-Brilhault, F., Buitelaar, J. K., Calderoni, S., Calvo, R., Canal-Bedia, R., Canitano, R., De Bildt, A., Gomot, M., Hoekstra, P. J., Kaale, A., McConachie, H., Murphy, D., Narzisi, A., Oosterling, I. J., Pejovic-Milovancevic, M., Charman, T. (2018). Evaluating Sex and Age Differences

- in ADI-R and ADOS Scores in a Large European Multi-site Sample of Individuals with Autism Spectrum Disorder. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 48(7), 2490–2505. <https://doi.org/10.1007/s10803-018-3510-4>
- Törnvall, C. (2023). *Autistiche. Donne nello spettro*. Lit Edizioni.
 - Vagni, D., Moscone, D., Travaglione, S., & Cotugno, A. (2016). Using the Ritvo Autism Asperger Diagnostic Scale-Revised (RAADS-R) disentangle the heterogeneity of autistic traits in an Italian eating disorder population. *Research in Autism Spectrum Disorders*, 32, 143–155. <https://doi.org/10.1016/j.rasd.2016.10.002>
 - Valtellina, E. (2020). *L'autismo oltre lo sguardo medico*. Critical Autism Studies. Edizioni Centro Studi Erickson.
 - Werling D. M. (2016). The role of sex-differential biology in risk for autism spectrum disorder. *Biology of sex differences*, 7, 58. <https://doi.org/10.1186/s13293-016-0112-8>
 - Wilson, C. E., Murphy, C., McAlonan, G., Robertson, D., Spain, D., Hayward, H., Woodhouse, E., Deeley, Q., Gillan, N., Ohlsen, J. C., Zinkstok, J., Stoencheva, V., Faulkner, J., Yildiran, H., Bell, V., Hammond, N., Craig, M. C., & Murphy, D. (2016). Does sex influence the diagnostic evaluation of autism spectrum disorder in adults? *Autism*, 20(7), 808–819. <https://doi.org/10.1177/1362361315611381>
 - Wing, L., & Gould, J. (1979). Severe impairments of social interaction and associated abnormalities in children: epidemiology and classification. *Journal of autism and developmental disorders*, 9(1), 11–29. <https://doi.org/10.1007/BF01531288>
 - Wing, L. (1981). Asperger's syndrome: a clinical account. *Psychological Medicine*, 11(1), 115–129. <https://doi.org/10.1017/s0033291700053332>
 - Wing, L. (1981). Sex ratios in early childhood autism and related conditions. *Psychiatry Research*, 5(2), 129–137. [https://doi.org/10.1016/0165-1781\(81\)90043-3](https://doi.org/10.1016/0165-1781(81)90043-3).

- Wing, L. (1993). The definition and prevalence of autism: A review. *European Child & Adolescent Psychiatry*, 2(1), 61–74. <https://doi.org/10.1007/bf02098832>
- Wing, L. (1997). The History of Ideas on Autism. *Autism*, 1(1), 13–23. <https://doi.org/10.1177/1362361397011004>
- Zappella, M. (2018). L'evoluzione del concetto di autismo. *FCP - Formazione Continua in Psicologia*. <https://formazionecontinuaainpsicologia.it/evoluzione-del-concetto-di-autismo/>
- Zeldovich, L. (2018). The evolution of 'autism' as a diagnosis, explained. *Spectrum Autism Research News*. <https://www.spectrumnews.org/news/evolution-autism-diagnosis-explained/>
- Zener, D. (2019). Journey to diagnosis for women with autism. *Advances in Autism*, 5(1), 2–13. <https://doi.org/10.1108/aia-10-2018-0041>
- Zucker, N., Losh, M., Bulik, C. M., LaBar, K. S., Piven, J., & Pelphrey, K. A. (2007). Anorexia nervosa and autism spectrum disorders: Guided investigation of social cognitive endophenotypes. *Psychological Bulletin*, 133(6), 976–1006. <https://doi.org/10.1037/0033-2909.133.6.976>