

Disturbo dello spettro autistico, invecchiamento e demenza: un documento di consenso del gruppo di lavoro sull'autismo del secondo summit internazionale sulle disabilità intellettive e la demenza

Questo testo è stato prodotto dal secondo Summit internazionale sulle disabilità intellettive e la demenza, tenutosi a Toronto, Ontario Canada il 24-25 ottobre 2023

Publicato dal Segretariato del Vertice ID/Demenza
<https://www.the-ntg.org/summit-secretariat>

Sommario

Lo scopo di questo sommario è quello di sintetizzare ciò che è noto sulla natura dell'autismo (o "disturbo dello spettro autistico") e delle neuropatologie età correlate, in particolare la demenza, e di esplorare potenziali fattori genetici, neurobiologici e ambientali associati all'autismo, demenza e i loro effetti sulla durata della vita e sull'esperienza vissuta degli anziani con autismo. Questo lavoro nasce dalle discussioni intraprese durante e dopo il secondo Summit internazionale sulle disabilità intellettive e la demenza, tenutosi a Toronto, in Canada, il 24-25 ottobre 2023. Basandosi sulla ricerca e sulla letteratura clinica, il report esamina cosa è attualmente noto sull'interazione tra disturbo dello spettro autistico e demenza e i fattori rilevanti che possono contribuire al rischio di demenza. Vengono sottolineate le complessità della valutazione della demenza negli anziani con autismo, in particolare quando vi è una disabilità intellettiva concomitante, insieme alle migliori pratiche di intervento e supporto tra gli anziani con autismo e con deterioramento cognitivo associato all'età. I risultati del gruppo di lavoro su autismo/demenza del Summit includono:

*(1) Sono disponibili informazioni limitate riguardo ai **dati demografici** e ad altri fattori associati all'età avanzata tra gli adulti con disturbo dello spettro autistico. I dati disponibili consistono principalmente in studi di prevalenza incentrati sul declino cognitivo. Le stime dell'invecchiamento della popolazione variano e si riferiscono principalmente da studi epidemiologici condotti su individui in età precoce o in età scolare*

*(2) La nostra **comprensione del disturbo dello spettro autistico** si sta evolvendo, sfidando la visione convenzionale di un disturbo statico ed ereditario dello sviluppo neurologico. Recenti ricerche stanno approfondendo l'intricata relazione tra predisposizione genetica e influenze ambientali, suggerendo un sistema dinamico di anomalie metaboliche e immunitarie che colpiscono vari sistemi di organi, compreso il cervello, che potrebbero avere un impatto sulla funzione cognitiva più avanti nella vita. Anche i fattori gastrointestinali, come l'esposizione agli antibiotici, la storia di ospedalizzazione e le distinte popolazioni batteriche*

intestinali, sono sotto esame, sebbene la natura precisa della loro relazione con l'autismo rimanga poco chiara.

*(3) I precedenti sforzi per **esaminare i problemi dell'invecchiamento**, comprese le neuropatologie come la demenza, nell'autismo hanno affrontato sfide significative. Le ricerche finora non hanno fornito una comprensione esaustiva dell'invecchiamento nel disturbo dello spettro autistico o gettato le basi per lo studio delle neuropatologie emergenti negli individui più anziani con questa condizione. Le sfide includono la scarsa identificazione dei casi, la rappresentanza limitata degli anziani nella ricerca e la mancanza di enfasi sull'invecchiamento all'interno della comunità di ricerca sul disturbo dello spettro autistico.*

*(4) Il panorama **diagnostico** per gli adulti con disturbo dello spettro autistico pone numerose sfide e complessità. Mentre i sintomi classici potrebbero non persistere nell'età adulta, gli adulti abitualmente affrontano difficoltà nell'interazione sociale,*



comunicazione, comportamenti ripetitivi, elaborazione sensoriale e nelle funzioni esecutive, che possono evolversi con l'età. Il DSM-5 e l'ICD-11, vengono generalmente utilizzati per valutare i sintomi e il loro impatto sulla vita degli individui. Tuttavia, le linee

guida per la diagnosi degli adulti variano, alcune raccomandano valutazioni multidisciplinari, altre suggeriscono di affidarsi a un singolo professionista sanitario esperto.

(5) La valutazione del disturbo dello spettro autistico mostra **significative differenze basate sul genere**, con una minore frequenza di diagnosi di questa condizione nel genere femminile. I fattori genetici e ormonali contribuiscono a questa disparità, portando a variazioni nel modo in cui i sintomi si presentano nelle ragazze e nelle donne. Il rapporto tra i sessi tra gli adulti di 4 a 1 ed è influenzato dai livelli di intelligenza, con il genere maschile maggioritario tra gli adulti ad alto funzionamento.

(6) L'associazione tra autismo e **disturbi del neurosviluppo concomitanti** evidenzia una gamma di condizioni genetiche o genomiche come la sindrome dell'X fragile, sclerosi tuberosa e la sindrome di Down, spesso derivanti da mutazioni del DNA o anomalie cromosomiche. La disabilità intellettiva spesso accompagna l'autismo, mentre i tassi di epilessia sono notevolmente elevati in coloro che manifestano disabilità intellettiva. La sindrome di Down presenta un tasso di co-occorrenza variabile del 2% nella popolazione generale degli Stati Uniti, con un aumento del rischio di demenza attribuito all'accumulo di proteina beta-amiloide. Questi collegamenti suggeriscono fattori genetici condivisi e cambiamenti neuropatologici, evidenziando l'intricata rete di condizioni osservate insieme all'autismo.

(7) La ricerca sulle **comorbidità** tra gli adulti autistici rivela una vasta gamma di problemi di salute associati, tra cui convulsioni, disturbi gastrointestinali, condizioni psichiatriche, infezioni, disturbi della pelle e disturbi dell'udito, evidenziando l'intricata natura neurologica e fisiologica dell'autismo. I fattori genetici e familiari contribuiscono agli esiti in età avanzata, esacerbando potenzialmente i progressivi problemi di salute e il declino cognitivo. Le condizioni di salute mentale sono prevalenti tra gli adulti autistici più anziani, insieme a condizioni di salute età correlate più comunemente osservate nella popolazione anziana generale.

(8) Il legame tra **demenza e autismo** è intricato, con ricerche limitate che hanno esplorato questa relazione, specialmente negli anziani, dove la prevalenza della demenza è spesso influenzata dalla disabilità intellettiva concomitante o dalla sindrome di Down. Alcune persone adulte con autismo, in particolare di genere maschile, possono mostrare un rischio più elevato di sviluppare demenza rispetto alla popolazione generale. Alcuni studi suggeriscono una potenziale protezione contro il declino cognitivo età correlato negli adulti, altri indicano associazioni tra demenza e sintomi di autismo. Gli indicatori chiave del sospetto di demenza nelle persone adulte con autismo includono il declino del funzionamento frontotemporale, la gravità dei sintomi comportamentali e psicologici, l'aumento dei comportamenti stereotipati e l'aumento della compulsività. La comprensione di questa complessa dinamica è ostacolata dalla sovrapposizione dei sintomi, dai deficit di comunicazione, dall'espressione verbale limitata e dalla presentazione atipica dei sintomi correlati alla demenza.

(9) L'associazione tra **autismo e alcuni tipi di demenza** rimane complessa e in gran parte inesplorata. Mentre le persone adulte con autismo sotto i 65 anni mostrano una probabilità 2,6 volte maggiore di demenza ad esordio precoce, non è stato stabilito alcun legame diretto con la malattia di Alzheimer. Questi dati relativi ad un esordio precoce possono comprendere varie forme di demenza. La speculazione su una potenziale relazione bio-neurologica deriva da cambiamenti cerebrali condivisi sia nella demenza che nell'autismo, con l'autismo che mostra differenze strutturali e la demenza che causa danni cerebrali che influenzano la memoria e la comunicazione. Alcuni studi suggeriscono una connessione genetica, mentre altri esplorano fattori legati allo stile di vita come la dieta e l'esercizio fisico come potenziali influenze.

(10) I **modelli di mortalità** tra gli adulti con autismo rivelano molte sfaccettature. Mentre l'età media alla morte si avvicina a quella della popolazione generale, esistono eccezioni per quegli adulti con comorbidità significative. I tassi di



mortalità variano in base al livello di funzionamento, con tassi più elevati tra coloro che presentano disabilità intellettiva. Le differenze di genere sono notevoli, con il genere femminile che ha una maggiore età, con le persone di genere maschile con autismo che hanno una maggiore probabilità di che sia menzionata la demenza sui certificati di morte. Le persone adulte con autismo sono meno soggette a diagnosi di Alzheimer o altra demenza come causa di morte, sebbene persistano disparità specifiche per genere. L'epilessia emerge come causa prevalente di morte nelle persone con autismo grave, mentre sono le malattie circolatorie nelle persone più lievi. Lo stile di vita e i fattori sociali, piuttosto che gli elementi genetici, sono implicati nei tassi di mortalità più elevati osservati nell'autismo.

(11) **I fattori di rischio** in ambito sociale, individuale, ambientale e biologico influenzano in modo significativo gli esiti sanitari e la loro integrazione è fondamentale per affrontare le disparità sanitarie. I modelli di ricerca per le disuguaglianze sanitarie enfatizzano sia fattori biologici (come il carico allostatico e la risposta infiammatoria) che socioculturali (come lo stigma e i pregiudizi). Il carico allostatico, una risposta allo stress cronico, può svolgere un ruolo nella disregolazione fisiologica ed essere un fattore di invecchiamento accelerato negli adulti con autismo, simile alla "weathering hypothesis". L'interazione di questi fattori evidenzia le sfide per la salute nelle persone adulte con autismo, tra cui l'invecchiamento accelerato e la disregolazione del sistema immunitario. Una comprensione olistica delle sfide croniche per la salute di queste persone che invecchiano richiede di considerare sia i fattori biologici che quelli socioculturali.

(12) La relazione tra **disabilità intellettiva e demenza** nelle persone anziane con autismo rappresenta un'area di ricerca complessa e poco esplorata. Gli studi evidenziano una maggiore prevalenza di fattori di rischio cardiovascolare tra gli individui con autismo, in particolare in coloro con una comorbidità quale disabilità intellettiva, obesità, diabete e iperlipidemia. La ricerca suggerisce anche un aumento delle probabilità di disturbi neurologici, inclusa la demenza, negli adulti con autismo e disabilità intellettiva, possibilmente influenzati da

comorbidità piuttosto che da un risultato diretto dell'autismo stesso. Mentre il legame tra autismo e demenza è meno evidente nelle persone senza disabilità intellettiva, in forme come la demenza frontotemporale, la ricerca sottolinea sia fattori genetici che neurobiologici.

Gli studi indicano che circa il 16-18% degli individui con sindrome di **Down** ha anche una diagnosi di disturbo dello spettro autistico, popolazione che mostra una maggiore probabilità di vari problemi associati alla demenza, come l'epilessia. Nonostante i noti cambiamenti neuropatologici legati alla malattia di Alzheimer negli adulti con sindrome di Down dall'età di 40 anni, non si rileva una ricerca dedicata sulla demenza in questa popolazione mista. Nel complesso, mentre la coesistenza della sindrome di Down e dell'autismo è riconosciuta, l'aumento del rischio di Alzheimer negli adulti con entrambe le condizioni viene principalmente attribuito alla concomitanza della sindrome di Down piuttosto che all'autismo.

(14) Gli studi evidenziano l'intricata relazione tra autismo, **salute cognitiva e declino cognitivo** in età adulta. La diagnosi di demenza negli adulti autistici è difficile a causa della sovrapposizione di sintomi con condizioni psichiatriche o neurologiche. Esiste un'associazione significativa tra i sintomi dell'autismo e la demenza degenerativa in tarda età, specialmente nei casi ad esordio precoce. Gli adulti con disturbi mentali, compresi alcuni con autismo, presentano un aumentato rischio di demenza. Tassi elevati di declino cognitivo sono stati osservati negli adulti con autismo di mezza età e anziani senza disabilità intellettiva, suggerendo un potenziale legame neuropatologico tra autismo e deterioramento cognitivo. Nel complesso, gli anziani con tratti autistici più marcati possono incontrare maggiori sfide per la salute mentale, con difficoltà che persistono e possono peggiorare nel tempo.

(15) Gli individui con autismo spesso sperimentano livelli elevati di isolamento sociale e problemi di **salute mentale**, che portano a disturbi dell'umore e d'ansia in comorbidità. Tuttavia, la manifestazione dei sintomi comportamentali e psicologici della demenza negli adulti con autismo rimane poco chiara. La concomitanza della sindrome



di Down, che aumenta il rischio di malattia di Alzheimer, complica ulteriormente la situazione. I cambiamenti nei disturbi d'ansia e del sonno, l'apatia e sintomi depressivi negli individui con sindrome di Down possono indicare l'insorgenza della malattia di Alzheimer e la conversione in demenza è spesso accompagnata da un aumento dell'aggressività o di un comportamento distruttivo. Negli adulti con sindrome di Down e autismo, l'aumento dell'aggressività verbale o fisica può servire come ulteriori indicatori di lieve deterioramento cognitivo o d'Alzheimer precoce.

(16) La ricerca suggerisce una notevole connessione tra **autismo e demenza frontotemporale (FTD)**, sebbene la causalità non sia stabilita. Alcuni studi indicano una potenziale sovrapposizione tra la variante comportamentale FTD (bvFTD) e l'autismo, con somiglianze nei sintomi. Le valutazioni neuropatologiche rivelano un aumento della tau e della patologia neurofibrillare nei lobi frontali di coloro che mostrano comportamenti simili all'autismo nella demenza ad esordio tardivo. Nonostante le sfide nella diagnosi di bvFTD, i biomarcatori possono offrire chiarezza diagnostica in futuro.

I dati non indicano un chiaro aumento **del rischio di malattia di Alzheimer** negli individui con autismo, ma alcuni studi suggeriscono una maggiore prevalenza di altre forme di demenza, come la variante comportamentale della demenza frontotemporale. La comprensione dei fattori di rischio per la demenza negli adulti con autismo è ancora in fase di sviluppo, con fattori genetici, neurobiologici e ambientali che svolgono ruoli complessi. Sono necessarie ulteriori ricerche per comprendere meglio i meccanismi precisi alla base di queste associazioni e per chiarire le intricate relazioni tra questi fattori.

Alcuni **farmaci** utilizzati per il trattamento dell'Alzheimer hanno mostrato risultati promettenti nell'affrontare i sintomi correlati alla demenza negli adulti con autismo, in particolare i sintomi comportamentali come l'irritabilità. Tuttavia, sono necessarie ulteriori ricerche sui trattamenti mirati sulla malattia di Alzheimer a causa della mancanza di farmaci approvati specifici per il disturbo dello

spettro autistico. Si consiglia cautela quando si considera l'uso di farmaci anti-amiloide emergenti per adulti con autismo e con declino cognitivo lieve o demenza di Alzheimer in fase iniziale, specialmente in coloro con sindrome di Down, a causa di potenziali effetti avversi e mancanza di studi specifici sulla sicurezza.

(19) **La diagnosi di demenza** negli anziani adulti con autismo, in particolare quelli con disabilità intellettive, pone sfide cliniche significative a causa della complessa interazione di fattori cognitivi, comunicativi e comportamentali inerenti a queste condizioni. La diagnosi è complicata dalla sovrapposizione dei sintomi dell'autismo con altri disturbi di salute mentale, complicando ulteriormente il processo di valutazione. Gli strumenti standard di valutazione della demenza potrebbero non essere adatti, richiedendo valutazioni complete che considerino la sensibilità sensoriale, l'ansia e metodi di comunicazione non convenzionali. Sono necessari approcci su misura per affrontare le difficoltà di comunicazione e comportamentali, che richiedono un approccio multidisciplinare e contributi da varie fonti. Le valutazioni longitudinali e il monitoraggio frequente sono essenziali per identificare i minimi cambiamenti che indicano l'insorgenza o la progressione della demenza negli adulti con autismo. I progressi nei biomarcatori del sangue e nel neuroimaging saranno ancora più critici per questa popolazione e dovrebbero essere implementati accomodamenti ragionevoli per supportare le persone impegnate in queste indagini.

(20) **L'assistenza** agli anziani con autismo affetti da demenza presenta diverse esigenze di supporto, che vanno dall'assistenza minima all'assistenza estensiva, sia a casa che in alloggi supervisionati. I caregiver incontrano varie sfide, tra cui le difficoltà nel trovare fornitori di cure primarie, navigare nella comunicazione paziente-fornitore, gestire l'ansia, affrontare lo stigma e considerare le dimensioni culturali ed etniche della cura della demenza. L'impatto sulla salute mentale dei caregiver è considerevole, con livelli più elevati di stress, ansia e disturbi depressivi rispetto ai caregiver senza responsabilità legate disturbo dello spettro autistico. È essenziale riconoscere l'importanza dell'assistenza



di sollievo, che offre un sollievo temporaneo cruciale per i caregiver che affrontano le tensioni fisiche ed emotive della cura di individui con bisogni complessi.

*(21) Mentre l'assistenza domiciliare rimane un'opzione, le sistemazioni abitative alternative, come gli appartamenti per la demenza o le **case-famiglia**, offrono un supporto supervisionato e un'assistenza specializzata per alcuni adulti con autismo affetti da demenza. L'adattamento delle case-famiglia per la demenza dovrebbe comportare l'affrontare i problemi sensoriali. La pianificazione personalizzata della cura della demenza è fondamentale, poiché richiede piani di assistenza su misura, oltre a fornire supporto e formazione del personale. Si raccomandano studi longitudinali per migliorare la comprensione e identificare soluzioni efficaci per l'ambiente di vita.*

*(22) Gli individui con autismo affrontano comunemente **sensibilità sensoriali** che influenzano in modo significativo il loro benessere. La personalizzazione delle tecniche di modulazione sensoriale e la creazione di ambienti sensoriali possono migliorare la loro qualità di vita. Le impostazioni di cura della demenza possono essere adattate, concentrandosi sulla riduzione al minimo dei fattori scatenanti come odori forti, luci intense e rumore. Fornire un ampio spazio personale, supporti visivi, colori rilassanti e livelli di rumore ridotti sono soluzioni cruciali.*

*(23) Gli adulti con autismo hanno bisogno di **strutture e routine** e nel contesto della convivenza con una doppia diagnosi di demenza e autismo è spesso particolarmente difficile per l'individuo,*

mantenere la struttura/routine e condividere lo spazio vitale con gli altri può essere particolarmente impegnativo. Gli ambienti devono rispondere a questa esigenza e l'istruzione/formazione del caregiver professionale/familiare deve tenere conto di questa complessità accresciuta.

*(24) **La pianificazione del fine vita** è fondamentale per garantire comfort e dignità, in particolare nelle fasi avanzate della demenza e le linee guida per la demenza avanzata si applicano anche agli anziani adulti con autismo. Per gli individui con autismo, l'assistenza completa di fine vita dovrebbe includere cure palliative e hospice.*

*(25) In sostanza, **le iniziative globali** come le risoluzioni dell'OMS e le linee guida del NICE per migliorare il sostegno disturbo dello spettro autistico sono degne di nota. Ciò dovrebbe portare a sforzi coordinati per colmare le lacune nella diagnosi precoce, nell'assistenza e nel trattamento. Questi includono gli impegni del governo per aiutare gli adulti con autismo e con demenza, il potenziamento delle risorse umane e la creazione di ambienti inclusivi. Gli obiettivi chiave per dopo la diagnosi di una demenza prevedono l'identificazione precoce, un supporto dello stress e il benessere emotivo, accesso all'assistenza medica/sanitaria, ai supporti residenziali non istituzionali e ambienti adattivi.*

*(26) Si riconosce che persistono molte **lacune nella ricerca**, in particolare per quanto riguarda l'impatto dell'invecchiamento e della demenza nel disturbo dello spettro autistico sottolineando la necessità di indagini più ampie ritagliate sulle caratteristiche uniche degli individui con autismo.*

L'intersezione tra disabilità intellettiva, disturbo dello spettro autistico e demenza presenta una complessa serie di sfide influenzate da fattori genetici, neurobiologici e ambientali. Un approccio olistico e centrato sulla persona è essenziale per fornire un'assistenza ottimale su misura delle esigenze individuali. Sono necessari studi prospettici e longitudinali per comprendere l'invecchiamento in questa condizione in modo completo e valutare gli interventi per diversi sottogruppi di adulti con autismo che invecchiano. Le lacune della ricerca includono la comprensione dell'isolamento sociale, delle condizioni di vita e dell'epidemiologia della demenza, nonché la formazione degli operatori e lo sviluppo di programmi sanitari per le persone con questa condizione. Inoltre, l'esplorazione della neuropatologia, delle traiettorie dell'invecchiamento cognitivo e della relazione tra disturbo dello spettro autistico e demenza sono aree cruciali per ulteriori indagini. Ulteriori ricerche dovrebbero anche affrontare l'espansione metodologica, compresi vari disegni di ricerca e campioni di dimensioni maggiori, per migliorare la nostra comprensione e migliorare i risultati per questa popolazione vulnerabile.



Dichiarazione su autismo e demenza

Il punto di vista prevalente, derivato dalla ricerca attuale, è che non esista una base generale o un fondamento a supporto di un notevole aumento del rischio per qualsiasi forma specifica di demenza negli individui con disturbo dello spettro autistico. Man mano che le persone con questa condizione invecchiano, come avviene nella popolazione generale, alcuni possono essere sottoposti a valutazioni e ricevere diagnosi di demenza; tuttavia, tali persone non sembrano essere intrinsecamente predisposti ad alcuna specifica malattia cerebrale, geneticamente o in altro modo. Vale la pena notare che gli adulti con condizioni concomitanti, come la sindrome di Down e alcune disabilità intellettive, mostrano marcatori di rischio più elevati, che potenzialmente portano a tassi più elevati di demenza clinica in età avanzata. Riconoscendo ciò, il Secondo Summit Internazionale sulla disabilità intellettiva e la demenza sottolinea l'impatto delle variabili sociali della salute, delle esperienze di vita avverse e dei fattori di stress nel compromettere la salute cognitiva durante le fasi successive della vita e questi fattori possono influenzare il declino cognitivo e la mortalità precoce. Tuttavia, la ricerca è ancora in fase iniziale e non è giunta ad evidenze conclusive per quanto riguarda il fatto che tali fattori producono esiti di demenza precoci, più rapidi o peggiori negli adulti con disturbo dello spettro autistico rispetto a quanto avviene nella popolazione generale. Il Summit sostiene pratiche basate sull'evidenza per migliorare le competenze sociali, l'impegno verso stili di vita sani e fornire supporti vitali che migliorino le capacità personali. Si sottolinea che sempre va ricercato il consenso e il rispetto le preferenze, desideri e scelte della persona, con l'attenzione di ridurre al minimo l'esposizione ad ambienti non sicuri e comportamenti che aumentano il rischio e incoraggiando l'adesione alle pratiche di vita che promuovano il benessere della salute mentale e fisica.

Il Summit riconosce la generosa sottoscrizione e i contributi di Reena Organization, del Butz Family Fund, della Fondazione Azrieli, della Temple University, dell'Università di Stirling, del Consorzio Canadese e del Gruppo di Lavoro Nazionale sulle Disabilità Intellettive e le Pratiche di Demenza per sostenere il Summit Internazionale. La copertina è attribuita a IMAGE FX. Il Vertice riconosce inoltre il contributo del Gruppo di Lavoro Nazionale per l'elaborazione di questo rapporto. Il finanziamento parziale per lo sviluppo di questo documento è stato fornito dai Centers for Disease Control and Prevention, Centers for Disease Control and Prevention (CDC), National Center for Chronic Disease Prevention and Health Promotion, Healthy Brain Initiative Award #1 NU58DP006782-01-00, all'Università dell'Illinois Chicago.

I contenuti sono di esclusiva responsabilità degli autori e non rappresentano il punto di vista ufficiale del CDC.

