

III° EDIZIONE
**INCONTRI DI PSICHIATRIA
DELL'ETÀ EVOLUTIVA**

13/15 OTTOBRE 2025
FIRENZE



Dr.ssa Floriana Ferro - Dr.ssa Noemi Vaccaro

Tra spettro autistico e psicosi ad esordio precoce: complessità diagnostiche in un
adolescente con disforia di genere

Caso clinico: Presentazione

Dati generali

- Età attuale: 17 anni
- Sesso biologico femminile
- Nome: Flynn (nome scelto, chiede l'utilizzo del pronome maschile)

Nucleo familiare

- Madre, padre, sorella minore (13 anni, ritardo dello sviluppo del linguaggio e tricotillomania)
- Assente familiarità per disturbi psichiatrici rilevanti (eccetto quanto sopra)



Anamnesi fisiologica

- Gravidanza: prima gravidanza, normodecorsa, minaccia di aborto al 2° mese
- Parto: cesareo elezione, cianosi neonatale transitoria
- Allattamento: artificiale; divezzamento iniziato al 6° mese, normodecorso.
- Alimentazione: Fino ai 3 anni preferenza marcata per alimenti cremosi, senza evidenza di disfagia o difficoltà masticatorie. Successivamente pattern alimentare selettivo, con predilezione per pastina con formaggio e rifiuto di altri cibi. Attualmente dieta globalmente normovariata, con persistente rifiuto categorico delle verdure.
- Sviluppo motorio: deambulazione autonoma acquisita a 12 mesi
- Linguaggio: prime parole a 8 mesi, logopedia per circa due anni per dislalie con miglioramento
- Controllo sfinterico: acquisito in epoca, segnalata difficoltà nel defecare per trattenimento volontario delle feci
- Ritmo sonno-veglia irregolare, in atto caratterizzato da inversione ritmo
- Crescita staturo-ponderale: nella norma
- Vaccinazioni: eseguite secondo il calendario



Anamnesi scolastica

- Scuola dell'infanzia: non riferita ansia da separazione, difficoltà di socializzazione, scarsa iniziativa nei confronti dei pari, preferenza per attività solitarie
- Scuola primaria: persistono difficoltà relazionali
- Scuola media: ansia sociale crescente, evitamento del pasto con compagni, vergogna marcata
- Liceo Artistico: interrompe la frequenza, rifiuta DAD



Profilo comportamentale e relazionale

Infanzia

- Gioco prevalentemente solitario, scarso interesse per coetanei
- Interessi ristretti e ripetitivi (cartoni animati, collezioni di oggetti)
- Linguaggio adultomorfo e vocabolario avanzato
- Risposta emotiva ridotta, scarsa mimica sociale
- Forte aderenza alla routine, rigidità negli orari
- Ipersensibilità uditiva e tattile
- Postura e gestualità atipiche

Adolescenza

- Progressivo ritiro sociale: riduzione frequenza scolastica e interazioni sociali
- Ansia sociale marcata, timore del giudizio, vergogna
- Interesse per manga, videogiochi, cultura giapponese, lingua straniera
- Comunicazione prevalentemente scritta; contatto visivo quasi assente
- Deflessione del tono dell'umore, apatia, anedonia, abulia
- Peggioramento cura di sé, isolamento presso la camera



Esordio e primi sintomi (2020)

Contesto scolastico e sociale

- Inizio progressivo ritiro sociale (seconda media)
- Frequenza scolastica incostante, ma ancora presente
- Abbandono attività extrascolastiche: arti marziali e chitarra
- Lockdown vissuto positivamente: sollievo per assenza di interazioni sociali

Sintomi emotivi e relazionali

- Deflessione del tono dell'umore, con irritabilità
- Ansia sociale già presente da anni, ma in aumento
- Vergogna e timore del giudizio
- Difficoltà a parlare in contesti scolastici e sociali, comunicazione prevalentemente scritta
- Impossibilità a condividere il pasto con i compagni
- Progressiva chiusura anche in famiglia

Aspetti legati all'identità e alla cura di sé

- Prime preoccupazioni per corpo e caratteri sessuali secondari.
- Rifiuto di spogliarsi in contesti sociali (mare, piscina).
- Interesse verso abbigliamento maschile (rep. uomo nei negozi).
- Peggioramento cura di sé (scarsa igiene, necessità di sollecitazioni)



Primo Accesso NPIA dicembre 2022

Percorso Farmacologico Iniziale:

Gennaio 2023 – Inserimento SSRI

- **Sertralina:** avvio graduale fino a 150 mg/die
- **Psicoterapia:** indicata, ma rifiutata

Persistenza di ritiro sociale, chiusura relazionale, deflessione del tono dell'umore.

Compliance limitata alla psicoterapia e gestione domiciliare

Proposto ricovero UOC NPIA



Anno 2023

- Ricovero dal 20/04/2023 al 04/05/2023 presso UOC Neuropsichiatria Infantile ARNAS Civico “G. Di Cristina – Benfratelli”
- Quadro clinico: umore deflesso, iporessia, difficoltà relazionali, impossibilità di aggancio visivo, eloquio ipomimico e telegrafico, inversione ritmo sonno/veglia.
- In degenza: collaborante ma poco reattiva; progressivo miglioramento della partecipazione, normalizzazione ritmo sonno-veglia.
- Diagnosi dimissione:
 - **Depressione atipica con ritiro sociale e disforia di genere**
- Terapia alla dimissione:
 - Sertralina 100 mg
 - Aripiprazolo 7,5 mg
 - Melatonina 1 mg
- Indicazioni: valutazione genetica, endocrinologica, avvio percorso domiciliare con TERP.



Anno 2023 - 2024

- Nell'estate 2023, follow-up periodico in regime ambulatoriale: indicazione ad aumento progressivo Aripiprazolo
- Ottobre 2023 incrementata Sertralina a 125 mg e Aripiprazolo fino a 20 mg
- Quadro clinico: grave ritiro sociale, ansia, sentimenti di vuoto e depersonalizzazione, mutismo
- Tentata riabilitazione psichiatrica domiciliare → scarsa compliance, interrotta
- Gennaio 2024 inserito Lurasidone 18,5 mg, contestualmente sospensione graduale di Aripiprazolo

Indicazione a proseguire Sertralina 125 mg

- Febbraio 2024: sebbene iniziale miglioramento tono dell'umore e maggiore apertura relazionale, dopo un mese viene riferito peggioramento della sintomatologia con **allucinazioni uditive a contenuto imperativo con tematica autolesiva/suicidaria**, incremento del Lurasidone fino a 74 mg/die



Anno 2024

- Visitata ad Agosto 2024 in regime di libera professione per secondo parere in merito a quadro di sospetta psicosi
- Terapia in atto:
 - Lurasidone 74 mg
 - Sertralina 125 mg

Orientamento diagnostico: **Disturbo schizoaffettivo in probabile spettro autistico**

- Indicazione a ricovero in regime ordinario per effettuare:
 - Valutazione psicodiagnostica
 - Eventuale rimodulazione terapia farmacologica

Dal 15/10 al 11/11/2024 accede in regime di ricovero ordinario % P.O. Gaslini di Genova per la realizzazione di questo percorso terapeutico e diagnostico integrato.



Valutazione Psicodiagnostica ottobre 2024

WISC-IV

- **QI Totale:** 94 (nella norma).
- **ICV:** 94 → intelligenza cristallizzata nella media.
- **IRP:** 89 → ragionamento visuo-percettivo ai limiti inferiori della norma.
- **IML:** 109 → memoria di lavoro sopra la media.
- **IVE:** 94 → velocità di elaborazione nella norma.
- **IAG/ICC:** entrambi intorno a 90 (nella norma).

NEPSY-II

- **Teoria della mente:** punteggio nella norma (10).
- **Riconoscimento emozioni:** sopra la norma (14).

ADOS-2 (Modulo 4)

- Comunicazione + Interazione sociale: 20 (cut-off autismo: 10).
- Comunicazione: 6 (cut-off: 3)
- Interazione sociale: 14 (cut-off: 6).
- Risultato: **criteri soddisfatti per Disturbo dello Spettro Autistico.**

MASC-2: punteggio totale molto elevato (T=72).

- Ansia sociale: T=84 → umiliazione/rifiuto T=79, ansia da prestazione T=79.
- Ansia generalizzata: T=70.
- Ansia da separazione/fobie: T=86.
- Alta probabilità di più disturbi d'ansia.

CDI-2: punteggio totale elevato (T=69).

- Problemi funzionali: T=81 (inefficacia T=78; problemi interpersonali T=74).
- Problemi emotivi: T=56 (nella norma).
- Autostima negativa: T=69.

Columbia-Suicide Severity Rating Scale: Ideazione suicidaria in assenza di pianificazione attiva.



Novembre 2024

- Diagnosi di dimissione:
 - **Disturbo d'ansia sociale**
 - **Disturbo dell'umore orientato in senso depressivo**
 - **Grave ritiro sociale**
 - **Disturbo dello spettro autistico (cognitivamente nella norma)**
 - **Rischio di evoluzione verso disturbo di personalità cluster A**
- **Segnalata incongruenza tra genere esperito e genere assegnato (disforia di genere).**
- Si riduce Sertralina e si inserisce Venlafaxina 150 mg/die, invariata terapia con Lurasidone



Anno 2025

- Aprile 2025: accesso presso l'ambulatorio di NPIA territoriale "Psichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza"
- Sintomi: grave ritiro sociale, chiusura relazionale, mutismo, apatia, abulia, turbe del sonno, fobia sociale, depersonalizzazione.
- All'osservazione: non disponibile al colloquio, ansioso e irrequieto, solo cenni o scrittura in alcuni momenti.
- Terapia prescritta in ambulatorio:
 - Aumento Venlafaxina RP fino a 225 mg/die
 - Switch Lurasidone con Aloperidolo 2 mg/ml fino a 15 gtt/die
- Consigliata necessità di percorso psicoterapico



Anno 2025

Alla luce della diagnosi di disturbo dello spettro autistico formulata durante il ricovero presso il P.O. Gaslini di Genova, dal 22/07/2025 è stata avviata presa in carico presso l'UOC Centro per i Disturbi dello Spettro dell'Autismo di Palermo.

Attualmente è in corso **follow-up multidisciplinare** presso l'ambulatorio.

La diagnosi di autismo offre una cornice interpretativa alle difficoltà relazionali e affettive del paziente, ma al tempo stesso apre scenari complessi: come si intrecciano autismo, affettività, ansia, vissuti psicotici e disforia di genere? La letteratura ci invita a leggere questa co-occorrenza come un quadro dinamico e ancora in gran parte inesplorato.



ASD e GD: dati epidemiologici

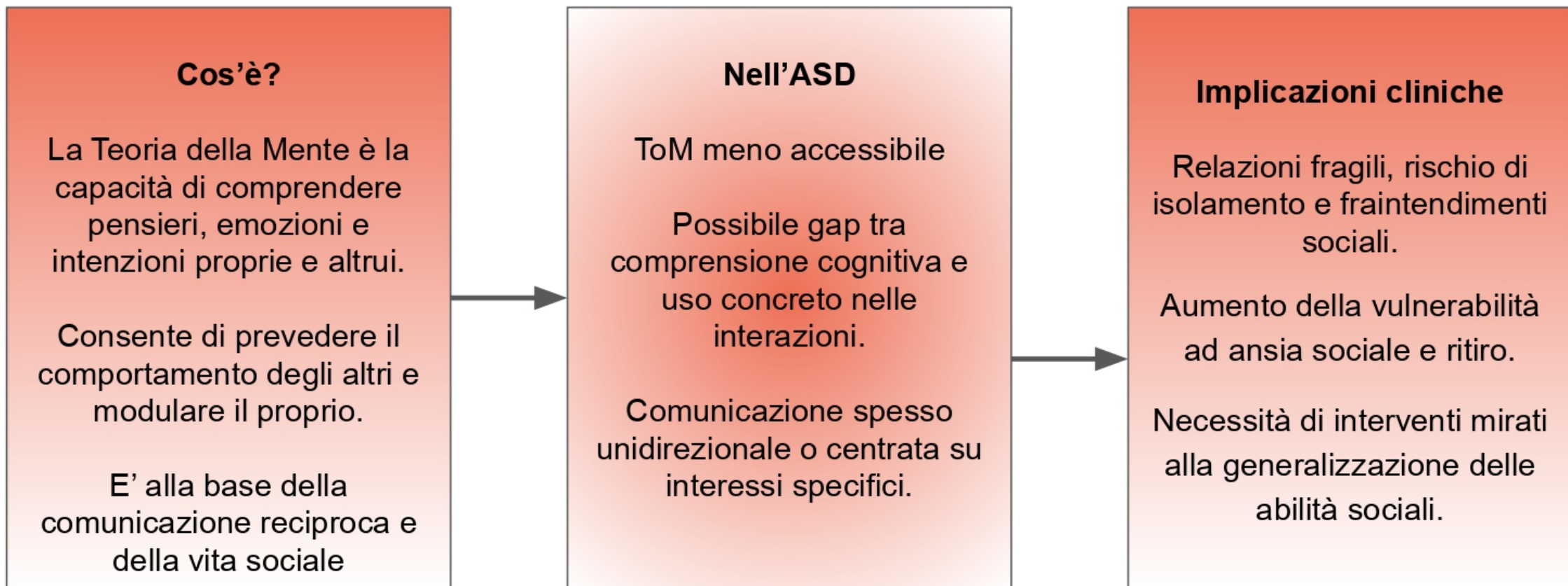
- Prevalenza più alta di disforia di genere (GD) tra individui con autismo (ASD)
- I bambini con ASD hanno un rischio 4 volte maggiore di criteri GD rispetto ai coetanei
- Fino al 11% degli adulti ASD mostrano variabilità di genere
- Nei soggetti con GD sono frequenti tratti autistici (5–26%)
- Sovrapposizioni cliniche: difficoltà socio-emotive, interessi atipici, rigidità cognitiva
- Sintomi condivisi complicano la diagnosi differenziale

Quattro aree chiave da indagare:

1. Comportamento sociale e teoria della mente
2. Pensieri e/o comportamenti ripetitivi/ossessivi
3. Rigidità cognitiva
4. Alterazioni sensoriali



Comportamento sociale e teoria della mente (ToM)



ASD e DG un quadro complesso

- Nelle persone con disturbo dello spettro autistico, l'elaborazione e l'espressione dell'identità di genere possono risultare particolarmente complesse, contribuendo all'insorgenza o al mantenimento della disforia di genere.
- Difficoltà comunicative, ridotta consapevolezza emotiva e compromissione della Teoria della Mente possono ostacolare il riconoscimento e la condivisione della propria esperienza interna di genere.
- La possibile mancanza di riconoscimento di genere bidirezionale (cioè sia del proprio vissuto identitario sia di come questo viene percepito dagli altri) può rendere più difficile sviluppare un'identità di genere coerente e accettata.
- La costruzione della relazione terapeutica tra il paziente e il medico può essere ostacolata da elementi tipici dell'ASD, rendendo più difficile il supporto clinico in questo ambito delicato.
- Tutto ciò può portare a una maggiore vulnerabilità psicologica, compromettendo l'autodeterminazione e l'autenticità dell'espressione di genere.



Quando i confini diagnostici sfumano, il rischio è di perdere il senso del vissuto del paziente.

Nei disturbi complessi dello sviluppo e della psiche (es. ASD, disforia di genere, disturbi affettivo-ansiosi o psicosi), i sintomi si intrecciano e sovrappongono, rendendo difficile isolare “diagnosi pure”.

Questa sovrapposizione può portare a un approccio centrato sul sintomo o sulla categoria diagnostica, perdendo di vista il vissuto unico del paziente.

Rischi clinici:

1. **Riduzione della soggettività** – il paziente viene visto come “insieme di sintomi”, non come persona con emozioni, desideri e vissuti specifici.
2. **Interventi non personalizzati** – trattamenti standardizzati rischiano di non cogliere bisogni emotivi e identitari.
3. **Frustrazione e ritiro** – il paziente può percepire incomprensione o inadeguatezza, aumentando isolamento e ansia.



Conclusioni

- Attualmente **mancano strumenti diagnostici validati** per valutare in modo accurato la disforia di genere (GD) in soggetti con disturbo dello spettro autistico (ASD), rendendo complessa una diagnosi precoce e appropriata.
- È fondamentale il **coinvolgimento di team multidisciplinari**, con competenze sia nell'ambito dello spettro autistico sia nell'ambito dell'identità di genere, per garantire una presa in carico **personalizzata ed efficace**.
- La **co-occorrenza di GD e ASD** è associata a un **rischio maggiore di comorbidità psichiatriche** e a una **prognosi più complessa**, che richiede attenzione clinica continua.
- Diventa urgente sviluppare e implementare **interventi terapeutici innovativi**, in grado di integrare il **supporto all'identità di genere** con una comprensione approfondita dei **tratti autistici** e delle loro specifiche esigenze.



Riferimenti bibliografici

- Ahmad S, Barrett J, Beaini AY, Bouman WP, Davies A, Greener HM, et al. Gender dysphoria services: a guide for general practitioners and other healthcare staff. *Sex Relation Ther* 2013; 28:173.
- Drescher J, Cohen-Kettenis P, Winter S. Minding the body: situating gender identity diagnoses in the ICD-11. *Int Rev Psychiatry* 2012; 24:568.
- Investigating gender dysphoria in autism spectrum disorder: clinical challenges and future perspectives
Assia Riccioni, Valentina Dionisi , Martina Siracusano, Lucrezia Arturi, Michelangelo Vasta , Elisa Carloni, Luigi Mazzone
- Baron-Cohen et al., 1985; Peterson et al., *Autism Research*, 2019; Chung et al., 2023.
- Simonoff E, et al. Psychiatric disorders in children with autism spectrum disorders: prevalence, comorbidity, and associated factors. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2008;47(8):921–929.
- Hudziak JJ, et al. Psychiatric comorbidity in autism spectrum disorders: prevalence and correlates. *J Child Psychol Psychiatry*. 2012;53(12):1257–1265.
- Kaltiala-Heino R, et al. Gender dysphoria in adolescence: current perspectives. *Adolesc Health Med Ther*. 2015;6:149–160.



III° EDIZIONE
**INCONTRI DI PSICHIATRIA
DELL'ETÀ EVOLUTIVA**

13/15 OTTOBRE 2025
FIRENZE



Grazie per l'attenzione