

## Disturbi dello spettro autistico (Autistic Spectrum Disorder)

- ✓ non è facile definire con la sola parola AUTISMO un ampio spettro di comportamenti
- ✓ diversa combinazione di sintomi e di caratteristiche, che possono mutare durante l'arco di vita
- ✓ Alcuni non parlano, altri hanno un linguaggio fluente, alcuni sono sordi ai suoni, altri sono prodigiosi musicisti, alcuni non acquisiscono capacità cognitive, altri sono intelligenti
- ✓ E' ormai evidente che si tratta di un disturbo a base **multifattoriale** in cui concorrono:
- ✓ fattori genetici (ancora in via di esplorazione)
- ✓ fattori di funzionalità neurofisiologica problemi evolutivi e cause ambientali
- ✓ E' ormai evidente che si tratta di un disturbo a base **multifattoriale** in cui concorrono:
- ✓ fattori genetici (ancora in via di esplorazione)
- ✓ fattori di funzionalità neurofisiologica problemi evolutivi e cause ambientali
- ✓ La prima definizione parla di "**disturbi autistici del contatto affettivo**" in cui si sottolineano i deficit nella **relazione sociale** (isolamento) e i **comportamenti ripetitivi**
- ✓ La prima definizione parla di "**disturbi autistici del contatto affettivo**" in cui si sottolineano i deficit nella **relazione sociale** (isolamento) e i **comportamenti ripetitivi**

(E. Sheffer. I bambini di Asperger. La scoperta dell'autismo nella Vienna nazista)

**"disturbo del contatto"** a un livello profondo degli **affetti**, identificando due caratteristiche fondamentali:

- **estrema solitudine**, intesa come lontananza "mentale" e non semplicemente come rifiuto del contatto corporeo
- **ossessiva insistenza nella ripetitività**, intesa come rigidità, incapacità a giudicare la pregnanza di un atto, ricorso alle routine, e ristretti interessi.
- Sei criteri di inclusione aggiungendo alla assenza di responsività agli altri, problemi di linguaggio, problemi motori, dell'espressione facciale e resistenza al cambiamento - DSM-III, 1980
- La sindrome di Asperger diventa una specifica forma di autismo e ha una diagnosi distinta. (1992)
  - Possono avere un Qi nella norma
- Espande lo spettro autistico e include la Sindrome di Asperger e i disordini pervasivi dello sviluppo, non meglio identificati -DSM-IV, 1994

Cambia il termine Autismo con "Disordini dello Spettro autistico" ASD - DSM-V (2013, v. italiana 2014)

disturbo abbastanza raro, ma in larga crescita negli ultimi vent'anni (1, 2% nel 2008)

rapporto maschi-femmine 4:1

livelli di gravità differenziati

esordio: prima dei 3 anni

diffusione di processi diagnostici precoci

presa in carico globale

approccio multifunzionale e interdisciplinare

Compromissione qualitativa dell'interazione sociale

(alla fine del primo anno di vita): assenza o presenza deficitaria di alcuni comportamenti dell'interazione sociale:

1-il contatto oculare

2-l'attenzione condivisa

3-l'imitazione di semplici azioni (battere le mani)

4-la ricerca di persone familiari

5-il voltarsi nella direzione di uno stimolo uditivo o visivo significativo.

L'esordio più tardivo si accompagna di solito a livelli di intelligenza nella norma.

Relazioni con i coetanei

isolata: bambino "chiuso in una campana di vetro", non sembra rispondere agli stimoli, verbali e non

passiva: bambino che accetta indifferentemente gli approcci sociali, senza esprimere complicità, entusiasmo, preferenza.

Buon livello di linguaggio con rapporti sociali di routine;

eccentrica: bambino ha comportamenti sociali inappropriati. Ad es. comportamento eccessivamente familiare nei confronti di persone sconosciute, uso di frasi completamente decontestualizzate o presenza di atti incomprensibili.

Compromissione qualitativa della comunicazione

ritardo o totale mancanza dello sviluppo del linguaggio parlato (non accompagnato da un tentativo di compensazione attraverso modalità alternative di comunicazione come gesti o mimica);

in soggetti con linguaggio adeguato, marcata compromissione della capacità di iniziare o sostenere una conversazione;

uso di linguaggio stereotipato e ripetitivo o eccentrico;

mancanza di giochi di simbolici o di giochi di imitazione sociale adeguati al livello di sviluppo.

Modalità di comportamento

dedizione a uno o più tipi di interessi ristretti e stereotipati, anomali o per intensità o per focalizzazione;

sottomissione del tutto rigida a abitudini o rituali specifici;

manierismi motori stereotipati e ripetitivi (battere o torcere le mani o il capo, complessi movimenti di tutto il corpo);

persistente ed eccessivo interesse per parti di oggetti

In sintesi: Ritardi o funzionamento anomalo in almeno una delle seguenti aree, con esordio prima dei tre anni di età:

1. interazione sociale
2. linguaggio usato nella comunicazione sociale
3. gioco simbolico o immaginazione

Fattori alla base degli autismi

sindrome prevalentemente di origine psicosociale e psicodinamica ("la mamma frigorifero" di Bettelheim).

Le evidenze sperimentali degli ultimi anni hanno invece chiarito come sia predominante il substrato biologico

Patologia a genesi multifattoriale caratterizzata da una perturbazione generalizzata e grave del processo di sviluppo causata da una patologia organica che intacca primariamente il SNC quando esso è in via di organizzazione

Alcune ipotesi eziologiche basate su studi sperimentali

Fattori strutturali e funzionali del Sistema Nervoso Centrale

Fattori genetici

Alterazioni della biochimica cerebrale

(Vaccini)

Fattori funzionali del Sistema Nervoso Centrale. Studi Elettroencefalografici (EEG)

eccitazione ed eccitabilità costituiscono un problema rilevante nei bambini autistici

Studi EEG in correlazione con analisi del comportamento: mostrano uno stato di cronica iperattivazione

alterazione degli equilibri di eccitazione-inibizione a livello della Sostanza Reticolare: determina una continua alternanza di sovra- e sottostimolazioni con conseguente incostanza percettiva.

difficoltà a filtrare l'input ambientale e sono sottoposti ad un continuo bombardamento di stimoli

i bambini autistici sviluppano una sorta di insofferenza legata al persistente stato di eccitazione che non consente loro di rallentare e di calmarsi per poter utilizzare ciò che hanno a disposizione

a seconda dello stato di eccitazione questi bambini si comportano in modo incredibilmente tumultuoso oppure apatico e indifferente. Ciò ha portato a suddividerli in gruppi distinti e tuttavia non è infrequente nello stesso bambino si osservi il passaggio da uno stato all'altro

A causa dello stato di ipereccitabilità è probabile che i vari recettori sensoriali siano attratti in ogni momento da diverse caratteristiche degli oggetti o da oggetti diversi, come se cogliessero singole caratteristiche (colore, rumore, forma), senza integrarle

incapacità di percepire oggetti integrati

di ognuno di essi si colgono solo frammenti, e da questo deriverebbe l'impossibilità di rappresentazione, simbolizzazione e astrazione.

Studi TAC (tomografia assiale computerizzata) Risultati deludenti.

In alcuni casi vengono segnalate alterazioni morfologiche non specifiche

Studi PET (tomografia ad emissione di positroni)

Studi RMN (risonanza magnetica nucleare)

La Pet misura la quantità di glucosio utilizzata dalle diverse aree cerebrali.

La RMN rende visibile il tessuto nervoso ed eventuali lesioni.

I dati più significativi riguardano un aumento diffuso del metabolismo cerebrale ed alcune alterazioni nel sistema limbico

Sistema Limbico

amigdala e ippocampo, (i cui neuroni avrebbero dimensioni più piccole e densità eccessiva).

Amigdala: controllo dell'emozione e dell'aggressività e risponde a stimoli legati alla paura.

Ippocampo: apprendimento e nella memoria. Per gli autistici è difficile il collegamento tra nuove e vecchie informazioni già immagazzinate

Circa il 25%-30% dei soggetti autistici va incontro nel corso della vita a crisi epilettiche.

Tali crisi sono più probabili in persone con limitate capacità cognitive

Alterazioni della biochimica cerebrale

Alterazione nei neurotrasmettitori del implicati nello svolgimento di funzioni cognitive, emozionali e comportamentali.

Autismo associato a carenza di dopamina, implicata nel controllo delle funzioni attentive, percettive, comunicative, motorie, emozionali e comportamentali.

Alterazioni nel metabolismo della serotonina

Fattori genetici: fattori maggiormente implicati nell'eziologia dell'autismo infantile

gemelli monozigoti: elevata concordanza (60-90%). Nei dizigoti è invece molto bassa.

familiari di primo grado: rischio molto aumentato associato a rischio per disturbi del linguaggio, di disturbo cognitivo e di disturbi del comportamento

associazione più frequente con altre sindromi genetiche

eziologia multifattoriale

condizione iniziale di rischio, per fattori genetici, lesionali, biochimici in grado di attaccare la maturazione del SNC e provocare danni nello sviluppo di specifici sistemi cerebrali associati ai processi mentali superiori.

La diagnosi è clinica, ossia basata sull'osservazione del comportamento e la raccolta dei dati anamnestici

Non esistono test biologici capaci di individuare la sindrome autistica

Raccolta dei dati necessari facendo riferimento a fonti di informazione diversificate accanto all'osservazione diretta del bambino

Prevedere più incontri, permettere al bambino di familiarizzare con l'equipe.

Equipe: NeuroPsichiatra Infantile, Psicologo, Terapista Neuro e Psicomotricità Evolutiva, Logopedista, Educatore

Tutte le figure devono aver maturato specifiche esperienze nell'ambito dei DSA.

La mente del bambino autistico

Percezione e Attenzione

Motricità

Memoria

Comunicazione e linguaggio

Intelligenza e funzioni esecutive

Affettività ed emozioni

Socialità

### **Percezione attenzione**

significato letterale della percezione, non integrano le singole percezioni con dati non immediatamente percepibili per interpretare le diverse situazioni

molto efficienti nei compiti che implicano l'elaborazione di informazioni visuo-spaziali, come localizzare figure nascoste o come completare puzzle

### **motricità**

Stereotipie, cioè espressioni motorie ripetitive senza apparenti finalità.

di tipo autolesivo (battere la testa, picchiarsi, mordersi ecc.).

di tipo non autolesivo, con finalità autostimolatorie non dolorifiche (dondolarsi, movimenti delle mani e delle dita ecc.)

Andatura in punta di piedi

Movimenti del capo

Ritualismi nel comportamento motorio, ripetizioni di lunghe sequenze di movimenti senza finalità

Non utilizzano gesti espressivi (l'abbraccio ecc.)

### **Memoria**

Memoria a breve termine: normale rievocazione immediata di materiale sia acustico che visivo,

Span di parole normale, buon «effetto recenza»

Memoria a lungo termine: abbastanza integra rispetto alle altre funzioni cognitive.

Non utilizzano però strategie mnestiche per il recupero delle memorie (associazioni, discriminazione, parole chiave ecc.), deficit presente però in tutte le forme di ritardo mentale.

### **Linguaggio**

Inizio ritardato, o per processi fonologici immaturi, o probabilmente per la riduzione consistente del desiderio di comunicare.

Intonazione strana, meccanica, inespressiva

Usano poche parole

Ecolalia immediata o differita

Confusione pronominale, assenza dell'uso del pronome "io"

Comprensione letterale

Comprensione del linguaggio

molto compromessa

significato delle frasi e funzione pragmatica, cioè la contestualizzazione della frase non viene colta.

Acquisizione del linguaggio (circa la metà della popolazione), senza comprensione dell'utilizzo comunicativo

Comunicazione e linguaggio

Nessun intento comunicativo. Anche se le capacità (verbali e non) sono sufficienti gli autistici non sanno come e quando usarle

Non è che non vogliono comunicare, non sanno come fare, non capiscono che il linguaggio verbale e non verbale serve per modificare il comportamento dell'interlocutore

Assenza di comprensione dell'altro: interpretare alla lettera l'evidenza percettiva della comunicazione, non fanno inferenze di alcun tipo.

Se con la riabilitazione si riesce ad aiutare un autistico a indicare un bisogno o a fare una richiesta semplice tramite l'indicazione di un oggetto o di una immagine, ciò che sembra irraggiungibile è la capacità di esprimere con le parole uno stato d'animo

Teoria della mente: essere capaci di attribuire agli altri credenze, stati mentali, emozioni

Prima dei 3-4 anni per un bambino è difficile capire la differenza tra ciò che lui crede e ciò che credono gli altri e pensare che ci possano essere idee diverse di fronte ad uno stesso evento

Il bambino autistico presenta un deficit a questo livello. Il deficit non riguarda il livello delle rappresentazioni primarie, cioè delle informazioni percettive reali, ma le meta-rappresentazioni (descrizione di eventi ipotetici, simboli, giochi di finzione..)

Indicatori precoci:

Attenzione condivisa

Giochi simbolici e di finzione

Entrambi sono pressoché assenti nella stragrande maggioranza degli autistici

false credenze" ovvero la Capacità di attribuire ad altri stati mentali

Sally-Anne Task: Sally e Anne sono due bambole. Sally nasconde una pallina in una scatola e esce per fare una passeggiata. Mentre Sally è fuori Anne sposta la pallina in un cesto. Sally torna e cerca la sua pallina. Dove la cercherà?

La risposta corretta dovrebbe essere: dentro la scatola

Il bambino autistico invece indica il cesto

Funzioni esecutive: sistemi deputati al controllo e alla pianificazione del comportamento

-Utilizzare e mantenere procedure corrette in funzione di uno scopo

-Inibire una risposta o posticiparla

-Pianificare una sequenza complessa di azioni

-Rappresentarsi un compito selezionando le informazioni rilevanti da tenere in memoria

-Flessibilità nell'orientare l'attenzione

Riconoscimento delle emozioni

differenti modalità di analisi della mimica facciale con un processamento delle singole informazioni piuttosto che dell'intera configurazione

Gli autistici non sono neutri dal punto di vista emozionale nonostante l'assenza o particolarità di comunicazione espressiva. Tuttavia manifestano reazioni emozionali, difficilmente interpretabili, con stati estremi di felicità, disagio, rabbia..

Non sono in grado di riconoscere le emozioni nei volti e nelle fotografie.

Distinguono le caratteristiche figurali (colori, forme, particolari..) ma non le emozioni.

Dipende dalle carenze nella teoria della mente?

### **Socialità**

La compromissione dell'interazione sociale è uno dei fattori della triade che consente di diagnosticare un disturbo dello spettro autistico.

Presenza di almeno 2 dei seguenti sintomi:

compromissione di comportamenti non verbali (sguardo diretto, l'espressione mimica, gesti espressivi..)

incapacità di sviluppare relazioni coi coetanei

mancanza di ricerca di condivisione

mancanza di reciprocità emotiva

### **INTERVENTI**

Trattamento precoce e intensivo ABA (Applied Behavior Analysis)

TEACCH (Treatment and Education of Autistic and Communication Handicapped Children)

intervento secondo i principi della teoria della mente

comunicazione facilitata

ABA (Applied Behavior Analysis)

Strategie comportamentali (condizionamento operante): S-O-R+ rinforzo

prima dei 5 anni. Meglio a 2 o 3 anni (ottimale la plasticità cerebrale)

casa, scuola e luoghi frequentati dal bambino

30 ore settimanali. Dopo almeno 2 anni si vedono i primi risultati.

4/8 operatori: genitori (Parent Training), insegnanti, educatori

Si insegnano unità piccole di comportamento per passare col tempo a unità più complesse

Si utilizzano anche messaggi di feedback per salvaguardare un po' di motivazione.

Valutazione comportamentale (assessment)

check-list: analisi dei comportamenti e valutazione qualitativa delle abilità

Osservazione sistematica per la valutazione quantitativa dei problemi comportamentali

Osservazione sistematica per l'analisi funzionale del comportamento (analisi dell'antecedente situazionale e delle risposte)

TEACCH(Treatment and Education of Autistic and Communication Handicapped Children)

Trattamento educativo individualizzato

Prevede lavoro di équipe

Potenziamento:

abilità motorie

performance cognitive

funzionamento sociale

comunicazione

Assessment

Definire anche la zona di "sviluppo potenziale", cioè la distanza tra le capacità attuali autonome e quelle potenziali raggiunte con l'aiuto dell'operatore

Si costruisce un piano educativo individualizzato (PEI) con la collaborazione di genitori, insegnanti, educatori

Tecniche cognitivo-comportamentali

Comunicazione aumentativa alternativa (CAA)

Picture exchange communication system (PECS)

training al linguaggio con i segni nel produrre benefici sulla comunicazione (in particolare sulle competenze nell'articolazione, sul linguaggio orale, sulla comunicazione non verbale e sulla capacità del bambino di iniziare una comunicazione verbale)

Intervento secondo i principi della teoria della mente

Insegnare a riconoscere le emozioni

Riconoscimento delle emozioni nel viso in fotografie, in disegni schematici, emozioni causate da situazioni, causate dal desiderio, causate da opinioni

Insegnare a discriminare le false credenze

Prospettiva visiva: comprendere il principio «vedere porta a sapere»

Insegnare il gioco di finzione

Diversi livelli:

a- Gioco sensomotorio

b- Gioco funzionale

c- Gioco del far finta e distinzione fra realtà e finzione

interventi riabilitativi

software (in assenza di un'interazione diretta con l'operatore)

apprendimento interattivo sul riconoscimento delle emozioni, sulle capacità di generalizzare le abilità apprese, sul QI verbale, sull'attenzione e sulla motivazione

filmati video (tv o computer)

sviluppo di comportamenti adattativi o abilità scolastiche, sfrutta la capacità imitativa e un processo di apprendimento basato su una trasmissione visiva dell'informazione. I filmati si basano sul principio del "video modelling" o del "video prompting" (letteralmente: suggerimento attraverso il video)

Considerata la complessità e la gravità dei disturbi dello spettro autistico è necessario che la gestione della patologia tenga conto dei vari elementi che concorrono alla complessità del quadro clinico: è auspicabile quindi che interventi specifici, competenze cliniche e interventi abilitativi e di supporto per il paziente e per la sua famiglia siano costruiti su buone prassi, in linea con i principi delle evidenze scientifiche