

CORSI DI FORMAZIONE PER IL CONSEGUIMENTO
DELLA SPECIALIZZAZIONE PER LE ATTIVITÀ DI
SOSTEGNO DIDATTICO AGLI ALUNNI CON
DISABILITA'

Corso di Neuropsichiatria Infantile
I lezione - Autismo

D.ssa Elisa Santocchi
MD, PhD
IRCCS Fondazione Stella Maris

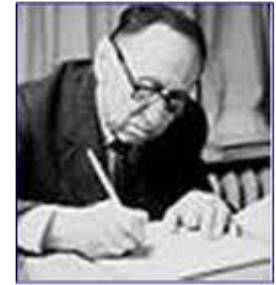


Leo Kanner (1943)

(Klekotow, 13 giugno 1894 – Sykesville, 3 aprile 1981)

Psichiatra austriaco naturalizzato statunitense

Docente dal 1948 alla Johns Hopkins University



Leo Kanner

Descrizione di 11 bambini con una nuova sindrome

- Incapacità di stabilire relazioni con l'ambiente, isolamento estremo, ritardo ed uso non comunicativo del linguaggio, attività stereotipate, preoccupazione ossessiva per l'immutabilità dell'ambiente
- Mancanza congenita di interesse per le persone
- Fascinazione per aspetti dell'ambiente non sociale
- Resistenza al cambiamento e ricerca di immutabilità
- Stereotipie e movimenti autostimolatori
- Isole di competenze
- Ecolalia, inversione pronominale, scarso uso sociale del linguaggio

Hans Asperger (1944)

(Vienna, 18 febbraio 1906 – Vienna, 21 ottobre 1980) pediatra austriaco



- Disturbo dell'interazione sociale con linguaggio ed intelligenza normali.
In particolare:
- Distacco emotivo e bizzarria del contatto sociale
- Egocentrismo ed inconsapevolezza dei sentimenti altrui
- Eloquio fluente ma prolisso, usato per monologhi
- Comunicazione non verbale povera
- Interessi circoscritti
- Difficoltà di apprendimento
- Goffaggine



L'inquadramento diagnostico attuale dell'autismo

DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO

- Compromissione qualitativa dell'interazione sociale e della comunicazione
- Interessi ristretti e attività stereotipate

ma quadri clinici diversi per grado di compromissione sociale, grado di compromissione del linguaggio, grado di compromissione cognitiva e per caratteristiche cliniche associate

1980 DSM-III

Disturbi Generalizzati dello Sviluppo

- ...nel passato i bambini affetti da questi disturbi sono stati indicati con termini diversi: Bambini Atipici, Bambini con Psicosi Simbiotica, Schizofrenia Infantile, e altri ancora'.

Questi disturbi hanno scarsa affinità con i disturbi psicotici dell'età adulta...

Il nocciolo della sintomatologia clinica è che molte aree fondamentali dello sviluppo psicologico sono colpite nello stesso tempo e gravemente
...Non si tratta di ritardo ma di distorsione dello sviluppo...

Criteri:

- Esordio prima dei 30 mesi
- Carenza globale di reattività nei confronti delle altre persone (autismo)
- Deficit grossolani nello sviluppo del linguaggio
- Se presente il linguaggio è ecolalico, inversione pronominale

1980 DSM-III

Disturbi Generalizzati dello Sviluppo

- Autismo Infantile (Forma completa o residua)
- Disturbo Generalizzato dello Sviluppo dell'inizio della fanciullezza
- Disturbo Generalizzato dello Sviluppo Atipico

Disturbo Generalizzato dello Sviluppo dell'INIZIO della fanciullezza
(tra 3 e 12 anni)

- Menomazione grossolana e costante nelle relazioni sociali, come mancanza di reattività
- affettiva appropriata, forme inappropriate di attaccamento, asocialità, mancanza di empatia

1980 DSM-III

Disturbi Generalizzati dello Sviluppo

3 criteri dei seguenti:

- Improvvisa eccessiva ansietà, reazioni catastrofiche, impossibilità di essere consolato
- Affettività coartata, mancanza di appropriate reazioni di paura, estrema labilità dell'umore
- Resistenza ai cambiamenti nell'ambiente circostante
- Bizzarrie nei movimenti e nelle posture
- Anomalie del discorso come cantilena interrogativa o voce monotona
- Iper o ipo sensibilità agli stimoli sensoriali
- Autolesività

1987 - DSM III-R – Disturbi Pervasivi dello Sviluppo

- Introduce il termine di Disturbo Autistico con cui ci si distacca dal termine restrittivo di Autismo di Kanner
- Introduce una serie di 16 criteri che allargano il concetto di autismo
- Sancisce l'esordio prima dei 36 mesi
- Considera 2 categorie
 - 299.0 Disturbo Autistico
 - 299.80 Disturbo Pervasivo dello Sviluppo Non Altrimenti Specificato

1994 - DSM IV

Riduce i criteri a 12, divisi nelle tre aree:

- 1) disturbi delle interazioni sociali;
- 2) disturbi della comunicazione e del linguaggio;
- 3) interessi ristretti e attività ripetitive

1994 - DSM IV

Criteria diagnostici generali

- Insorgenza precoce (prima e seconda infanzia)
- Compromissione o ritardo nello sviluppo di funzioni strettamente connesse con la maturazione biologica del SNC
- Decorso continuo senza le remissioni e recidive tipiche di molte condizioni morbose di interesse psichiatrico



DSM IV TR (APA, 2000)

Disturbo Autistico

DPS- Non Altrimenti Specificato (DPS-NAS)

Sindrome di Asperger

Disturbo di Rett

Disturbo Disintegrativo dello Sviluppo



Criteri DSM IV TR

Disturbo Autistico

A. Un totale di 6 (o più) voci da (1), (2), e (3), con almeno 2 da (1), e uno ciascuno da (2) e (3):

- 1) Compromissione qualitativa dell'interazione sociale
 - 1) marcata compromissione nell'uso di svariati comportamenti non verbali, come lo sguardo diretto, l'espressione mimica, le posture corporee, e i gesti che regolano l'interazione sociale
 - 2) incapacità di sviluppare relazioni coi coetanei adeguate al livello di sviluppo
 - 3) mancanza di ricerca spontanea della condivisione di gioie, interessi o obiettivi con altre persone (per es. non mostrare, portare, né richiamare l'attenzione su oggetti di proprio interesse)
 - 4) Mancanza di reciprocità sociale ed emotiva
- 2) Compromissione qualitativa della comunicazione
 - 1) ritardo o totale mancanza dello sviluppo del linguaggio parlato (non accompagnato da un tentativo di compenso attraverso modalità alternative di comunicazione come gesti o mimica)
 - 2) in soggetti con linguaggio adeguato, marcata compromissione della capacità di iniziare o sostenere una conversazione con altri
 - 3) uso di linguaggio stereotipato o ripetitivo o linguaggio eccentrico
 - 4) mancanza di giochi di simulazione vari e spontanei, o di giochi di imitazione sociale adeguati al livello di sviluppo
- 3) Modalità di comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati
 - 1) dedizione assorbente a uno o più tipi di interessi ristretti e stereotipati anomali o per intensità o per focalizzazione
 - 2) sottomissione del tutto rigida ad inutili abitudini o rituali specifici
 - 3) manierismi motori stereotipati e ripetitivi (battere o torcere le mani o il capo, o complessi movimenti di tutto il corpo)
 - 4) persistente ed eccessivo interesse per parti di oggetti

B. Ritardi o funzionamento anomalo con esordio prima dei 3 anni di età in almeno 1 area: 1) interazione sociale, 2) linguaggio usato nella comunicazione sociale, 3) gioco simbolico o di immaginazione

C. L'anomalia non è meglio attribuibile a Disturbo di Rett o a Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza.



Criteri DSM IV TR Disturbo di Asperger

- A. Compromissione qualitativa dell'interazione sociale: manifestato da almeno 2 dei seguenti punti
- 1) marcata compromissione nell'uso di svariati comportamenti non verbali, come lo sguardo diretto, l'espressione mimica, le posture corporee, e i gesti che regolano l'interazione sociale
 - 2) incapacità di sviluppare relazioni coi coetanei adeguate al livello di sviluppo
 - 3) mancanza di ricerca spontanea della condivisione di gioie, interessi o obiettivi con altre persone (per es. non mostrare, portare, né richiamare l'attenzione su oggetti di proprio interesse)
 - 4) Mancanza di reciprocità sociale ed emotiva
- B. Modalità di comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati: manifestato da almeno 1 dei seguenti punti:
- 1) dedizione assorbente a uno o più tipi di interessi ristretti e stereotipati anomali o per intensità o per focalizzazione
 - 2) sottomissione del tutto rigida ad inutili abitudini o rituali specifici
 - 3) manierismi motori stereotipati e ripetitivi (battere o torcere le mani o il capo, o complessi movimenti di tutto il corpo)
 - 4) persistente ed eccessivo interesse per parti di oggetti
- C. L'anomalia causa compromissione clinicamente significativa dell'area sociale, lavorativa o di altre aree importanti del funzionamento
- D. Non c'è ritardo del linguaggio clinicamente significativo
- E. Non c'è ritardo clinicamente significativo dello sviluppo cognitivo o dello sviluppo di capacità di autoaccudimento adeguate all'età
- F. Non risultano soddisfatti i criteri per un altro specifico disturbo Generalizzato dello Sviluppo o per la Scizofrenia.



Criteria DSM IV TR

Disturbo Pervasivo dello Sviluppo NAS

- Menomazione grave e pervasiva nello sviluppo dell'interazione sociale reciproca e delle capacità di comunicazione verbale e non verbale, ma i sintomi non soddisfano i criteri per DA, Asperger o DD
- Sono presenti i comportamenti, interessi e attività stereotipati ma non vengono soddisfatti i criteri per un DPS specifico, per la Schizofrenia, per il Disturbo Schizotipico di personalità o per il Disturbo Evitante di Personalità.
- Casi che non soddisfano i criteri per il DA a causa dell'età d'esordio più tardiva, della sintomatologia atipica o sotto soglia, oppure di entrambi



DSM IV TR- Disturbo disintegrativo dell'infanzia

A.Sviluppo apparentemente normale per almeno i primi 2 anni di vita

B.Perdita clinicamente significativa di capacità di prestazione già acquisite in precedenza in almeno 2 delle seguenti aree:

- espressione o ricezione del linguaggio
- capacità sociali o comportamento adattivo
- controllo della defecazione o della minzione
- Gioco
- abilità motorie



DSM IV TR- Disturbo disintegrativo dell'infanzia

C. Anomalie del funzionamento in almeno due delle seguenti aree:

- Compromissione qualitativa dell'interazione sociale
- Compromissioni qualitative della comunicazione
- Modalità di comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati, incluse stereotipie motorie e manierismi

D. L'anomalia non è meglio attribuibile ad un altro specifico Disturbo Pervasivo dello Sviluppo o alla Schizofrenia



DSM IV TR- Disturbo di Rett

patologia progressiva dello sviluppo neurologico che colpisce quasi esclusivamente le bambine

incidenza stimata di circa 1/10.000 nati femmina

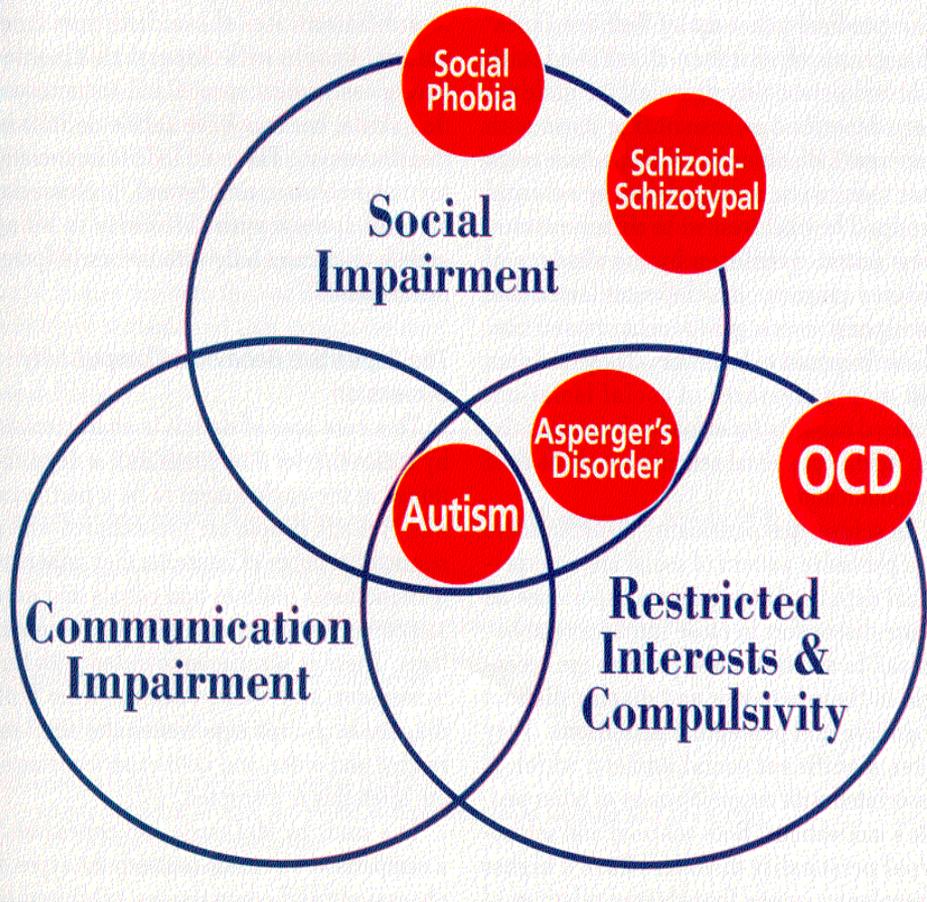
A.Sviluppo prenatale e perinatale apparentemente normale, sviluppo psicomotorio apparentemente normale nei primi 5 mesi dopo la nascita, circonferenza del cranio normale

B.Esordio di:

- Rallentamento crescita del cranio tra i 5 e i 48 mesi che risulta in microcefalia
- Perdita di capacità manuali finalistiche acquisite in precedenza tra i 5 e i 30 mesi, con sviluppo di movimenti stereotipati (hand washing)
- perdita precoce dell'interesse sociale (successivamente può essere recuperato)
- insorgenza di disturbo del movimento
- Sviluppo della ricezione e dell'espressione del linguaggio gravemente compromesso con grave ritardo psicomotorio.

Verso lo spettro...

FIGURE 1: THREE CORE DIMENSIONS OF AUTISM SPECTRUM DISORDER



DPS (DSM-IV) / DAGSP (ICD10)

- 1) disturbi delle interazioni sociali;
- 2) disturbi della comunicazione;
- 3) interessi ristretti e attività ripetitive

- Disturbo Autistico
 - alto funzionamento
 - basso funzionamento
- Sindrome di Rett
- Disturbo Disintegrativo
- Disturbo di Asperger
- DPS NAS



DSM 5-APA 2013

Disturbi dello spettro autistico

Disturbo Autistico
DPS- Non Altrimenti Specificato (DPS-NAS)
Sindrome di Asperger

- Disturbo di Rett
- Disturbo Disintegrativo dello Sviluppo

DSM 5- perché spettro autistico?



- La distinzione tra i vari disturbi pervasivi non si è dimostrata utile nel tempo per confrontare casistiche raccolte presso diversi centri
- Il livello di gravità, il livello linguistico ed il livello intellettuale sembrano criteri più utili allo scopo di identificare i sottotipi (fenotipi)
- Unica categoria con 'specifiers' (gravità, linguaggio, intelligenza) e caratteristiche associate (malattie genetiche note, epilessia, ritardo mentale...)
- Dal categoriale al dimensionale: spettro vs disturbi pervasivi



DSM 5

Disturbi dello spettro autistico

- **Compromissione qualitativa dell'interazione sociale e della comunicazione**
- **Interessi ristretti e stereotipati**
- I sintomi debbono essere presenti in 'early childhood' (ma possono non essere pienamente chiari fino a che le richieste sociali non eccedono le limitate capacità)
- I sintomi nel loro insieme limitano il funzionamento quotidiano. Cioè: la limitazione funzionale (necessità di aiuto) diventa un criterio obbligatorio. Senza di essa non si può fare diagnosi!



DSM 5

Criterio A

- CRITERIO A: disturbo sociocomunicativo: deficit persistente sociocomunicativo e sociointerattivo in vari contesti non spiegabile sulla base di un ritardo di sviluppo e caratterizzato da tutti e tre i seguenti criteri:
 - 1) Deficit di reciprocità socioemotiva che può andare da un approccio sociale anormale e difetto di conversazione dialogica, ad una ridotta condivisione di interessi, emozioni, affetti e risposte, fino ad una totale mancanza di iniziativa nella interazione sociale;
 - 2) Deficit nei comportamenti comunicativi non verbali usati nell'interazione sociale che può andare da una povera integrazione della comunicazione verbale e nonverbale, ad anormalità nel contatto oculare e nel linguaggio corporeo o deficit nella comprensione e nell'uso della comunicazione non verbale, fino ad una totale mancanza di espressione facciale o di gesti
 - 3) Deficit nello sviluppo e mantenimento di relazioni appropriate al livello di sviluppo, che può andare da difficoltà nell'adattare il comportamento in base ai diversi contesti sociali, a difficoltà nel condividere il gioco immaginativo e nel fare amicizie, fino alla assenza di interesse per le persone.



DSM 5

Criterio B

- B) Comportamento, interessi e attività ristretti e ripetitivi (almeno 2)
- 1) Eccessiva aderenza a routines, pattern ritualizzati di comportamenti verbali o non verbali, eccessiva resistenza al cambiamento (rituali motori, insistenza sugli stessi percorsi, domande ripetitive, distress ai cambiamenti)
 - 2) Linguaggio, movimenti motori o uso degli oggetti stereotipati o ripetitivi (stereotipie, ecolalia, uso di oggetti, frasi idiosincrasiche)
 - 3) Interessi molto ristretti e fissi, anormali per intensità o focalizzazione (come forte attaccamento a o preoccupazione per oggetti inusuali, o interessi eccessivamente circoscritti o perseveranti)
 - 4) Iper o iporeattività ad input sensoriali o interessi inusuali per aspetti sensoriali dell'ambiente (come indifferenza al dolore/freddo/caldo, risposte avverse a specifici rumori o stimoli visivi, eccessivo uso dell'odorato o del tatto con oggetti, fascinazione da parte di luci od oggetti in movimento rapido)



DSM 5

Livello di gravità

- **Livello 3 (Necessita aiuto in modo molto significativo)**

Gravi Deficit nelle abilità socio-comunicative verbali e non verbali causano gravi difficoltà nel funzionamento; L'INIZIATIVA a livello delle interazioni sociali è molto limitata e la risposta alle proposte sociali degli altri è minima.

Ossessioni, rituali rigidi e/o RRC interferiscono marcatamente sul funzionamento in tutte le sfere. Si verifica un forte disagio quando i rituali o le routine sono INTERROTTE; è molto difficile abbandonare l'interesse rigido.

- **Livello 2 (Necessita aiuto in modo significativo)**

Chiari Deficit nelle abilità sociocomunicative verbali e non verbali; le difficoltà sociali sono evidenti anche in presenza di aiuto; l'iniziativa nelle interazioni sociali è limitata e la risposta alle proposte sociali degli altri è ridotta o anomala.

RRC e/o ossessioni o interessi rigidi sono abbastanza frequenti da essere notati da un osservatore casuale e da interferire con il funzionamento in una varietà di contesti. Quando RRC vengono interrotti il disagio o la frustrazione sono evidenti; è difficile essere deviati dagli interessi rigidi.

- **Livello 1 (Necessita aiuto)**

I deficit sociocomunicativi, senza adeguato aiuto, causano difficoltà evidenti. Difficoltà nell'iniziare le interazioni sociali e chiare risposte atipiche o senza successo alle aperture sociali da parte di altri. Può sembrare che abbia un ridotto interesse nelle interazioni sociali

Rituals e RRC causano una significativa interferenza con il funzionamento in uno o più contesti. Resiste ai tentativi degli altri di interrompere RRC o di essere deviato dall'interesse rigido



Altre manifestazioni cliniche

- Condotte autolesive. Diversi bambini autistici presentano condotte auto- aggressive, quali battere il capo contro la parete o colpirsi il capo con il pugno. Tali comportamenti richiedono spesso misure terapeutiche attive e eticamente accettabili, perchè possono portare a seri traumi o automutilazioni
- Particolari abilità. Queste “isole di speciali competenze” possono riguardare la capacità di discriminare e riconoscere

Sensory abnormalities in autism A brief report

Lars Klintwall^a, Anette Holm^{b,c}, Mats Eriksson^{b,d}, Lotta Höglund Carlsson^{b,e},
Martina Barnevik Olsson^{b,f}, Åsa Hedvall^{b,c}, Christopher Gillberg^g, Elisabeth Fernell^{b,g,h,*}

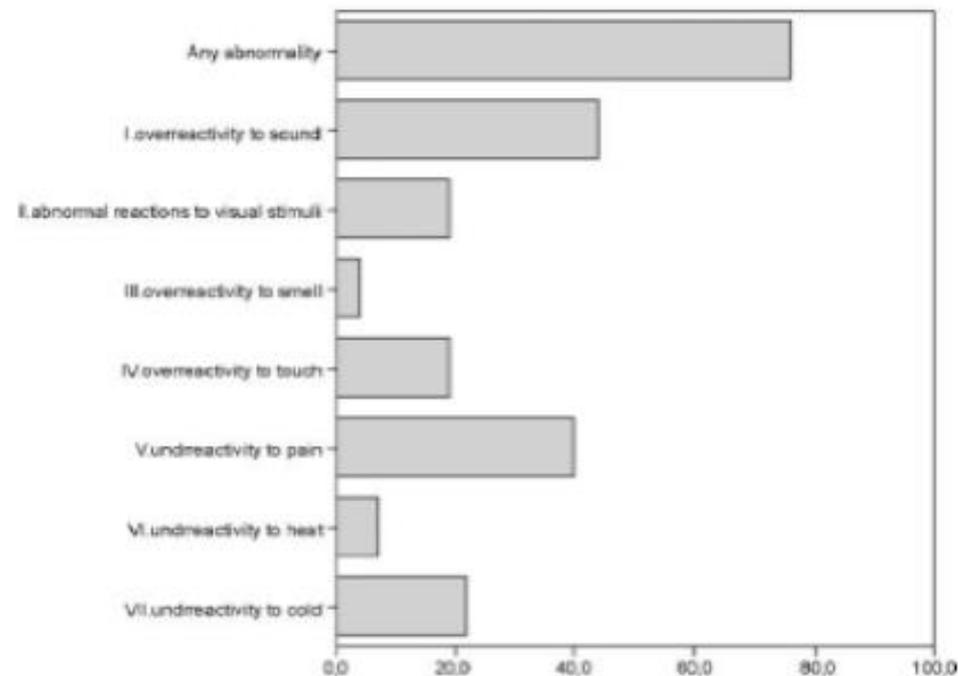


Fig. 1. Frequencies of affected modalities.

Temple Grandin- Pensare per immagini

“Da sempre, fin da quando posso ricordare, ho odiato essere abbracciata. Volevo provare la sensazione positiva di essere abbracciata, ma era semplicemente opprimente. Era come un'enorme ondata di stimolazioni che sommergeva tutto e io reagivo come un animale selvatico. L'essere toccata innescava in me una reazione di fuga. Faceva saltare il mio interruttore. Ero sovraccaricata e dovevo scappare ... Anche una pelle eccessivamente sensibile può costituire un grande problema. Lavarmi i capelli e vestirmi per andare a messa erano due cose che da bambina detestavo: a me fare lo shampoo faceva veramente male al cuoio capelluto; non sopportavo di cambiare i vestiti che avevo addosso. La maggior parte delle persone si abituano agli indumenti in pochi minuti; tuttora a me occorrono due settimane. Quando ero piccola per me erano un problema anche i rumori forti; spesso erano dolorosi come un trapano di un dentista che tocca un nervo; i rumori leggeri ai quali la maggior parte delle persone riesce a non badare, mi distraevano. Quando due persone parlano contemporaneamente, mi è difficile escludere la voce di una e ascoltare l'altra...”

Epidemiologia dei disturbi dello spettro autistico



Prevalenza stimata: anni '90: 1:1500

1:150 nati (Beaudet, 2007)

1:68 (2014)

Fattori alla base delle stime di prevalenza:

1. Maggiore definizione dei criteri diagnostici, con inclusione delle forme più lievi;
2. Diffusione di procedure diagnostiche standardizzate più raffinate che rilevano anche i disturbi più lievi;
3. Maggiore sensibilizzazione degli operatori e della popolazione generale;
4. Aumento dei Servizi Sanitari preposti alla rilevazione dei casi.

Epidemiologia dei disturbi dello spettro autistico



Non necessariamente l'aumento di prevalenza è dovuto ad un aumento nell'incidenza (numero di nuovi casi): è migliorata soprattutto l'abilità nell'identificarli

- Prevalenza Maschi / Femmine = 4:1
- Frequenti crisi epilettiche (circa 5-44% dei casi) Tuchman, 2002
- Ritardo mentale (circa 40-75% dei casi) Fombonne, 2003
- Significativa eterogeneità clinica
- Probabile eterogeneità eziologica



Lo psicanalista **Bruno Bettelheim** negli anni '60 considerava l'autismo come una reazione a una relazione di accudimento materna anaffettiva

La **Teoria della "madre frigorifero"**

Portò a elaborare una modalità di trattamento chiamata **"Parentectomia"**, cioè l'allontanamento del bambino affetto da autismo dai suoi genitori, nella speranza che il suo sviluppo sociale potesse riabilitarsi e sbocciare nella relazione con genitori adottivi affettivi.





Le idee e i trattamenti di Bettelheim furono criticati quando si riconobbe che l'allontanamento del bambino dai genitori biologici non portava a un miglioramento oggettivo nello sviluppo sociale e quando fu osservato che i genitori dei bambini con autismo non avevano capacità di accudimento e cura inferiori rispetto a genitori di bambini con sviluppo tipico.



Grazie a questi studi i genitori di bambini con autismo non dovettero più vergognarsi per i comportamenti insoliti del loro bambino ma ci vollero decenni perché molti di loro riuscissero a liberarsi dal senso di colpa generato dalle errate teorie di Bettelheim...

LE TEORIE PSICOGENICHE



Nel 1983, l'etologo premio Nobel **Niko Tinbergen**, ipotizzò che qualsiasi esperienza traumatica che colpiva l'attaccamento primario del bambino alla propria madre (inclusi brevi periodi di separazione in bambini particolarmente ansiosi) potesse causare l'autismo.

A Tinbergen si deve il merito di aver messo in evidenza gli alti livelli di ansia Sociale che molti bambini con autismo presentano ma *non c'era nessuna evidenza scientifica per la sua teoria di una genesi post-traumatica dell'autismo.*



LE TEORIE PSICOGENICHE



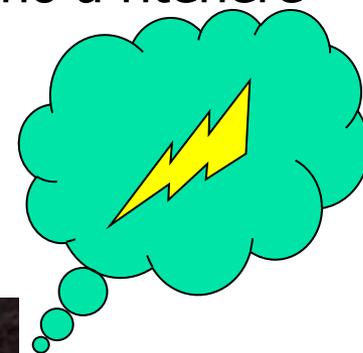
Il trattamento basato sulle sue ipotesi, ***Holding Therapy*** , o abbraccio forzato, con tecniche rivolte a contrastare l'avversione del bambino all'essere toccato o tenuto in braccio suscitò molte controversie sul piano etico, dato che spesso il bambino si sentiva molto stressato dall'essere forzato al contatto fisico in questo modo.



UN DISTURBO MISTERIOSO...

L'immagine di un bambino irraggiungibile, e il sintomo cardine della mancanza di interazione sociale generò fantasie di ogni sorta riguardo a questi bambini...

Che fossero simili a **bambini selvaggi**, a **trovatelli**, a individui **regrediti sul piano evolutivo**, paragonati **all'anello mancante** nella catena evolutiva dell'uomo dalla scimmia, o persino a ritenere che fossero arrivati **da un altro pianeta...**



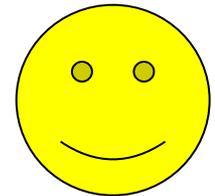
AUTISMO COME DISTURBO NEUROBIOLOGICO DELLO SVILUPPO

Prime pubblicazioni scientifiche descrittive negli anni '40. Prime ricerche sperimentali condotte con rigore scientifico negli anni '70.

Soprattutto gli **studi genetici** (**Rutter 1971**; Barnes, 2010) e quelli sulle condizioni di **comorbidità** (Canitano, 2007; Schneider, 2009) hanno sostenuto l'ipotesi di una origine «organica» del disturbo.



Nel 1971 in un convegno diretto da **M. Rutter** vengono diffusi i primi dati sull'incidenza dell'**epilessia** negli adolescenti con autismo che sembrano testimoniare una base organica del disturbo....



Ad oggi, numerose evidenze scientifiche hanno confermato la natura organica del difetto (Persico, 2006; Miles, 2011; Rapin, 2008; Suckla, 2011.....)

AUTISMO COME DISTURBO NEUROBIOLOGICO DELLO SVILUPPO

... attualmente è consolidata l'idea che l'Autismo non sia un unico disturbo quanto piuttosto un fenotipo clinico complesso e variabilmente espresso (Mattila, 2011)

IL CONCETTO DEGLI AUTISMI...

Il termine «**Disturbi dello spettro autistico**» sottolinea l'estrema eterogeneità fenotipica e al contempo le caratteristiche di continuità (Vivanti, 2010)

Difetto socio- comunicativo

Modelli di comportamento stereotipati

Ritardo mentale; Atipie sensoriali; Comorbidità
neurologica; Comorbidità psichiatrica; Difetto
motorio;

**Variabilità
fenotipica**

AUTISMO COME DISTURBO NEUROBIOLOGICO DELLO SVILUPPO

Contributi scientifici diversi

Neuroimaging

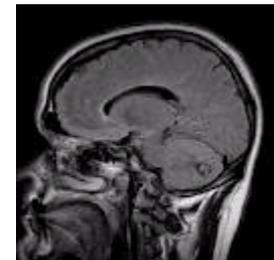
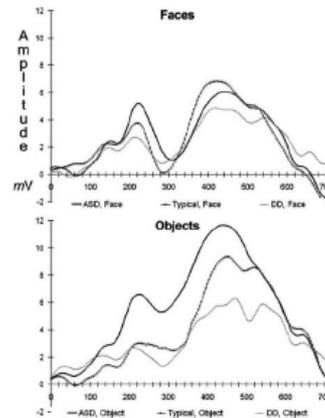
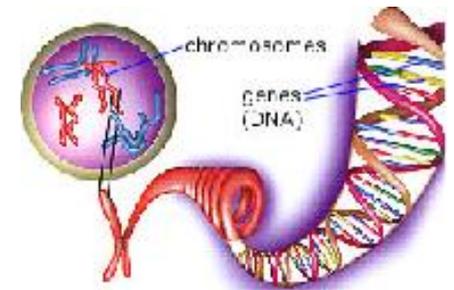
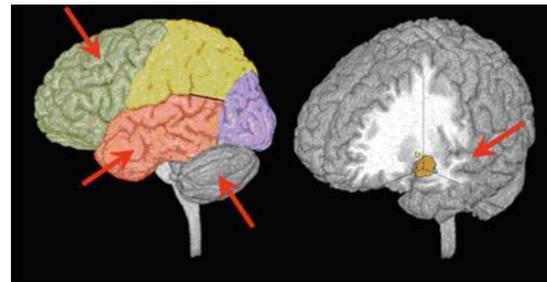
Neurochimica

Neurogenetica

Elettrofisiologia

Neurobiologia

.....



Disturbo dello Spettro Autistico



Meccanismi di funzionamento mentale e di elaborazione delle informazioni sensoriali

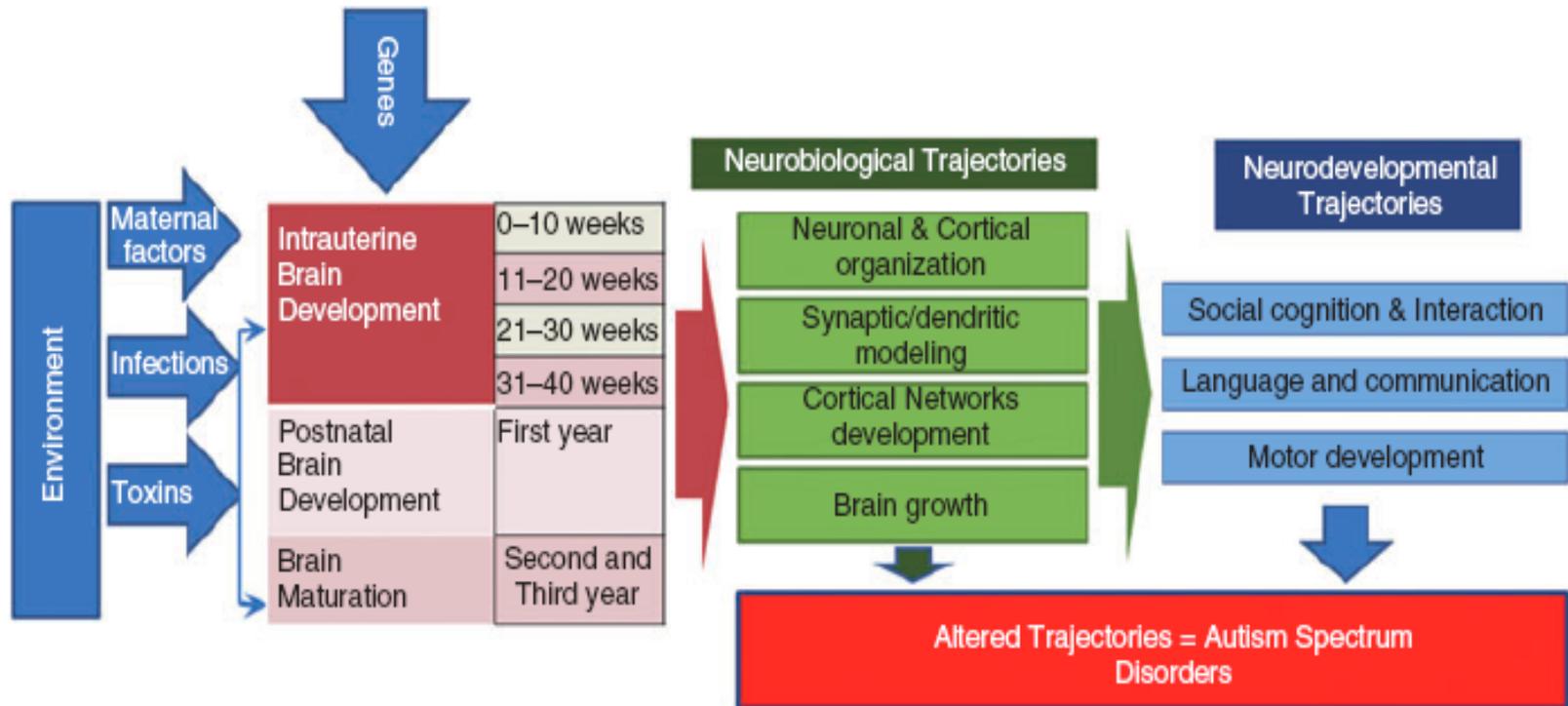


Struttura/substrato neurobiologico



Processo patologico primario

UN COMPLESSO SISTEMA DI INTERAZIONI TRA GENI E AMBIENTE DETERMINA LE TRAIETTORIE DEL NEUROSVILUPPO...



EZIOLOGIA

Si distinguono due sottotipi di AUTISMO...

idiopatico, quando non è presente una condizione medica associata responsabile: > 90% casi

anamnesi e indagini di laboratorio/strumentali non hanno identificato una causa sottostante.

secondario, quando è presente una sindrome identificabile/disturbo medico associato: <10% dei casi

Associato a condizione medica o a una sindrome identificata.

Alcuni esempi di autismo secondario

Sindrome dell'X fragile

Sidrome di Rett

Malattie neurocutanee

Fenilchetonuria

S. di Angelman

Sindrome di Smith-Lemli-Opiz

Sindrome fetto-alcolica

Infezioni

.....

Autismo idiopatico > 90% casi

anamnesi e indagini di laboratorio/strumentali non hanno identificato una causa sottostante.

- Indagini genetiche (cariotipo ad alta risoluzione, analisi del FRA-X)
- Screening neurometabolico (aminoacidi plasmatici e urinari, acidi organici urinari, mucopolisaccaridi urinari, creatina e guanidinoacetato plasmatici e urinari)

Il fenotipo comportamentale è variabile, meno frequentemente hanno un RM associato e generalmente non presentano caratteristiche dismorfiche indicative di una sindrome nota

COME ORIENTARSI TRA I FATTORI NEUROBIOLOGICI???

Microstructural abnormalities of short-distance white matter tracts in autism spectrum disorder

Dinesh K. Shukla^a, Brandon Keehn^{a,b}, Daren M. Smylie^a, Ralph-Axel Müller^{a,*}

Neuropsychologia 49 (2011) 1378–1382

Disrupted cortical connectivity theory as an explanatory model for autism spectrum disorders

Rajesh K. Kana^{a,*}, Lauren E. Libero^a, Marie S. Moore^b *Physics of Life Reviews* 8 (2011) 410–437

Neuroradiology (2010) 52:3–

Neuroimaging of

Judith S. Verhoeven • Paul D
Stefan Sunaert

ARCH GEN PSYCHIATRY/VOL 68 (NO. 4), APR 2011

Meta-analysis of Gray Matter Abnormalities in Autism Spectrum Disorder



Neurobiological Basis of Autism

Progress in Understanding Autism: 2007–2010

Michael I. Rutter *J Autism Dev Disord* (2011) 41:395–404

Wendy G. Silver, MD, MA^{a,b,c,*}, Isabelle Rapin, MD^{a,b,d}

Pediatr Clin N Am 59 (2012) 45–61

The neuropathology of autism: where do we stand?

C. Schmitz* and P. Rezaie†

Neuropathology and Applied Neurobiology (2008), 34, 4–11

Searching for ways out of the autism maze: genetic, epigenetic and environmental clues

Antonio M. Persico^{1,2} and Thomas Bourgeron^{3,4} *TRENDS in Neurosciences* Vol.29 No.7 July 2006

Fractionation of social brain circuits in autism spectrum disorders

Brain 2012; 135; 2711–2725

Stephen J. Gotts,¹ W. Kyle Simmons,² Lydia A. Milbury,¹ Gregory L. Wallace,¹ Robert W. Cox³ and Alex Martin¹

Atypical neural networks for social orienting in autism spectrum disorders

Deanna J. Greene^{a,*}, Natalie Colich^{b,c}, Marco Iacoboni^{b,c}, Eran Zaidel^a, Susan Y. Bookheimer^d, Mirella Dapretto^{b,c}

NeuroImage 56 (2011) 354–362

The mirror mechanism and its potential role in autism spectrum disorder

VITTORIO GALLESE^{1,2} | MAGALI J ROCHAT¹ | CRISTINA BERCHIO¹

DEVELOPMENTAL MEDICINE & CHILD NEUROLOGY

Developmental Medicine & Child Neurology © 2012

Ipotesi di una atipica regolazione di crescita cerebrale

Neurogenesi, formazione sinapsi, ruolo dei neurotrasmettitori e di fattori di crescita, apoptosi, pruning dendritico, eliminazione delle sinapsi

Macrocefalia

•Riscontrata nei soggetti con ASD in percentuali diverse a seconda degli studi (*Fidler DJ, et al. Bailey JN, 2000; Miles JH, et al. 2000 Gillberg C et al. 2002 DeutschCK, JosephRM. 2003; Fukumoto A et al. 2008*). Non sempre confermata (*Minshew NJ, Dombrowski SM. 1994; Torrey EF et al 2004;Dissanayake C et al. 2006; Lucy Barnanrd Brak 2011*)

•Riportata una correlazione tra ASD, macrocefalia ed iperaccrescimento in peso e altezza (*Torrey EF et al 2004; Sacco et al. 2007*) e individuata una correlazione di questo particolare endofenotipo con familiarità allergiche (*Sacco et al. 2007*).



La macrocefalia sarebbe riferibile ad un fenomeno precoce che non si manterrebbe nelle epoche successive della vita (*Courchesne E, 2001; Courchesne E, 2002 ; Aylward EH et al. 2002; Courchesne E, 2003; Redcay E, Courchesne E 2005*) . **Le variazioni volumetriche sarebbero in aree specifiche tra cui sistema limbico, cervelletto, corpo calloso** (*Courchesne E, 2002; Saitoh 2001; Carper 2002*) **e aree del lobo frontale** (*Pardo et al. 2007*).

CRESCITA E VOLUME CEREBRALE GLOBALE

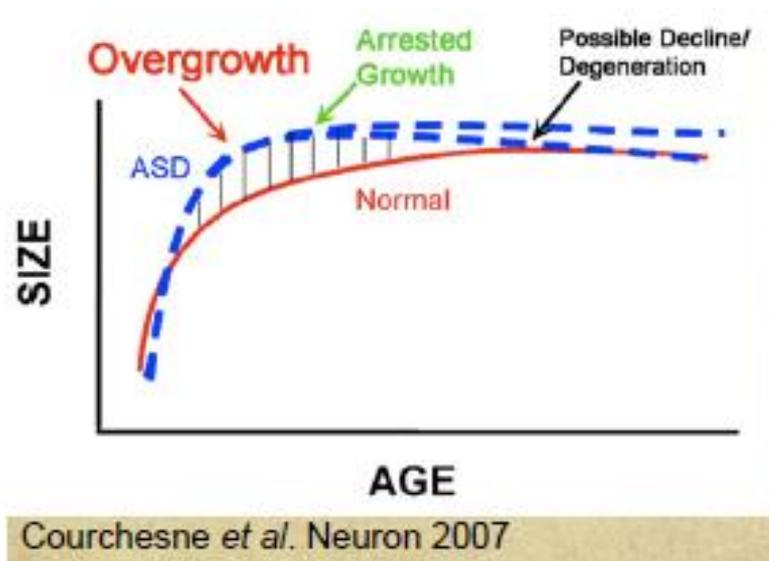
Riscontro di **macrocefalia** (circonferenza cranica superiore al 97° centile)

nei DSA (Courchesne, 2001, Vereeven, 2010; Muratori, 2012) nei primi anni di vita

Riscontrata nei soggetti con ASD in percentuali diverse a seconda degli studi

(Fidler, 2000; Miles, 2000; Gillberg, 2002; Deutsch, 2003; Fukumoto, 2008). **Non sempre confermata** (Minshew, 1994; Torrey EF et al 2004; Dissanayake, 2006; Barnanrd, 2011) .

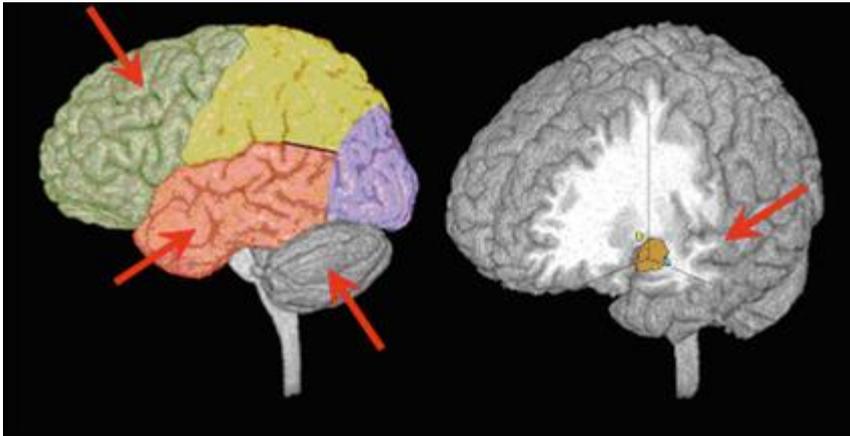
La macrocefalia sarebbe evidente **DOPO** la nascita in almeno l'80% dei casi



CRESCITA E VOLUME CEREBRALE GLOBALE

Dove?

le regioni maggiormente interessate sono i lobi frontali, temporali, il cervelletto e l'amigdala (Carper, 2000-2002-2005; Courchesne 2001; Hazlett, 2007; Sparks, 2002; Wassink 2007; Courchesne, 2007)



Courchesne *et al.* Neuron, 2007

Quale componente?

aumento maggiore nella sostanza bianca rispetto alla grigia (Courchesne, 2001; Carper, 2002; Hazlett, 2005; Herbert, 2003), altri studi non confermano questo dato.

Ipotesi alla base dell'incremento nello sviluppo della sostanza bianca:

- **alterazione nel *pruning* dendritico**
- aumento di **fattori neurotrofici** per lo sviluppo cerebrale (serotonina, ILGF-1)

CRESCITA E VOLUME CEREBRALE GLOBALE

In termini teorici, sarebbe riferibile a alterazione nei processi di neurogenesi, riduzione della morte neuronale, aumento del tessuto non-neuronale come cellule della glia o tessuto vascolare (Veroeven, 2010) ...

atipica regolazione di crescita cerebrale: neurogenesi, formazione sinapsi, ruolo dei neurotrasmettitori e di fattori di crescita, apoptosi, pruning dendritico, eliminazione delle sinapsi.

Riportata una correlazione tra ASD, macrocefalia ed iperaccrescimento in peso e altezza (Torrey, 2004; Sacco, 2007) e individuata una correlazione di questo particolare endofenotipo con familiarità allergiche (Sacco, 2007).

CRESCITA E VOLUME CEREBRALE GLOBALE

Anche se molto resta da stabilire per quanto riguarda le caratteristiche biologiche dei DSA.....

un dato assodato è la **traiettoria alterata dello sviluppo** del cervello.....

sia a livello **globale** che si riflette in termini di volume totale del cervello...

che in **aree circoscritte**....

DIFFERENZE NELLA STRUTTURA E NELLA FUNZIONE CEREBRALE

Table 1

Some brain areas implicated in neurologic networks associated with autism

Lobe	Putative Areas	Examples of Dysfunctions
Frontal lobes	Prefrontal cortex	Executive skills, working memory, attention
	Inferior frontal (Brocca) area	Expressive language
	Primary and supplementary motor areas	Motor skills
	Orbital frontal cortex	Repetitive, ritualistic behaviors
Temporal lobes	Superior temporal gyrus, Wernicke area	Auditory processing, language comprehension
	Fusiform gyrus	Facial recognition
	Hippocampus	Short-term memory, verbal, spatial learning
Parietal lobes	Postcentral gyrus	Somatosensory perception
	Posterior parietal lobe	Body image, complex somatosensory and spatial perceptions
Occipital lobes	Visual cortices	Visual perception
Insula	Insular cortex	Pain, smell, taste, autonomic perceptions
Limbic system	Cingulate gyrus, amygdala, septum, hypothalamus	Emotion, drive, affect, fear, aggression
Cerebellum	Vermis, hemispheres	Balance, gait, motor coordination and learning, language, cognition

ATIPIE NEL FENOTIPO NEURONALE IN AREE COINVOLTE IN MATURAZIONE E IMPIEGO IN FUNZIONI SOCIALI

Solco temporale superiore

(processamento delle informazioni sensoriali rilevanti allo scambio sociale: stimolazioni vocali, comportamenti intenzionali)

Giro fusiforme

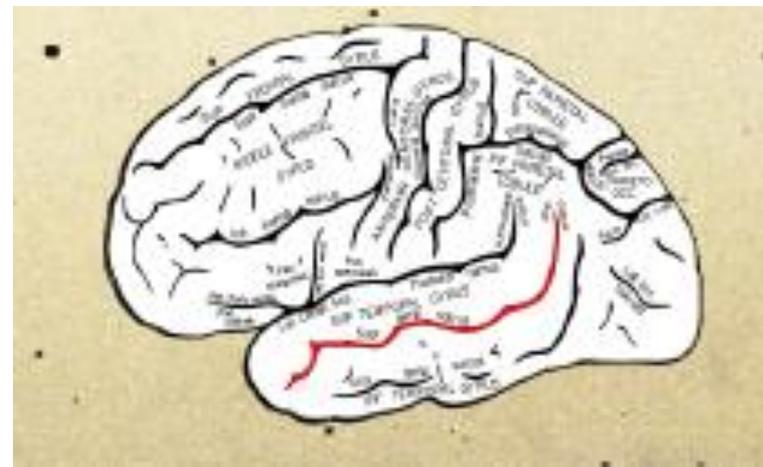
(riconoscimento delle facce o meglio, area deputata alla codifica della valenza affettiva delle forme: struttura associata all'esperienza visiva)

- Riduzione della SG (*Abell et al., 1999; Boddaert et al., 2004; Levitt et al., 2003; Hadjikhani, Joseph, Snyder, & Tager-Flusberg, 2006*).
- Attivazione aspecifica e ipoattivazione dopo presentazione di stimoli vocali (*Gervais et al. (2004)*).
- Riduzione densità SG; aumentato volume e ridotto numero dei neuroni (*Kwon, Ow, Pedatella, Lotspeich, & Reiss, 2004; Rojas et al., 2006; van Kooten et al., 2008*).
- Riduzione connessione con le regioni neurali (*Friston, 2009*) tra cui corteccia frontale (*Koshino et al., 2008*), amigdala, cingolo posteriore e talamo (*Kleinhans et al., 2008*).
- Anormalità nella microstruttura delle vie di connessioni (*Conturo et al., 2008*).

IL SOLCO TEMPORALE SUPERIORE

Il **Solco temporale superiore (STS)**

(Hadjikhani, 2006) è un «**processore delle informazioni rilevanti allo scambio sociale**” (Zilbovicius , 2006)... ...STS coinvolto nelle espressioni emozionali, nello sguardo, nelle inferenze intenzionali (La Bar, 2003)



Gerarchia di processamento in cui STS e giro fusiforme operano un processamento dettagliato delle informazioni sociali, a cui successivamente viene assegnato un valore emozionale da strutture sottocorticali (amigdala e striato ventrale) e corticali tra cui la corteccia orbitofrontale (Adolphs, 2003)

IL GIRO FUSIFORME

... selettiva risposta della regione laterale-media del **giro fusiforme** alla presentazione di volti umani per cui è stata definita "**Area Fusiforme delle Facce**/Fusiform Face Area...



Ridotta densità sostanza grigia, aumento di volume, ridotto numero di neuroni in FFA (fusiform face area; regione laterale media del giro-fusiforme (Kwon, 2004; Rojas, 2006; Van Kooten, 2008). Connettività atipica tra giro fusiforme, amigdala, regioni dell'ippocampo (Conturo, 2008).

ATIPIE NEL FENOTIPO NEURONALE IN AREE COINVOLTE IN MATURAZIONE E IMPIEGO IN FUNZIONI SOCIALI

Amigdala

(modulazione delle informazioni sensoriali e assegnazione di significato a stimoli emozionali)

Corteccia prefrontale

(area ventromediale implicata nella motivazione, pianificazione, processamento emozionale {corteccia orbitofrontale e parte anteroventrale della corteccia cingolata})

Sistema neuroni specchio

(corteccia frontale inferiore e parte inferiore del lobo parietale; implicata nell'imitazione, teoria della mente)

- Ridotta connettività con altre regioni neurali (*Schultz, 2005; Barnea-Goraly et al., 2004; Conturo et al., 2008; Kleinhans et al., 2008*).
- Atipie volumetriche (*Munson et al., 2006; Schumann & Amaral, 2006; Sparks et al., 2002; Schumann & Amaral, 2006*).
- ~~Ipoattivazione durante compiti sociali~~ (*Castelli et al., 2002; Gilbert, Meuwese, Towgood, Frith, & Burgess, 2009; Wang, Lee, Sigman, & Dapretto, 2007; Wong, Fung, Chua, & McAlonan, 2008*).
- ~~Assottigliamento della corteccia nel giro frontale inferiore~~ (*Hadjikhani et al., 2006*).
- Ipoattivazione di fronte a stimoli sociali o in compiti di imitazione (*Hadjikhani, Joseph, Snyder, & Tager-Flusberg, 2007; Dapretto et al., 2006; Nishitani, Avikainen, & Hari, 2004; Williams et al. (2006); Theoret et al., 2005*).
- Ridotta connettività con corteccia visiva primaria (*Villalobos, Mizuno, Dahl, Kemmotsu, & Muller, 2005*).

L'AMIGDALA

L' Amigdala è coinvolta nel **processamento delle facce**, nella funzione sociale e nell'**empatia** (Adolphs, 2003; Bachevalier e Loveland, 2006; Schulkin, 2007) e , insieme ad altre regioni, modula le informazioni sensoriali che riceve dal giro fusiforme e dal Solco temporale superiore, conferendo **valore emozionale e motivazionale** agli stimoli (Adolphs, 2003).

Atipie strutturali e funzionali e di connessione nell'**amigdala** (Conturo, 2008; Schultz, 2005). Atipie volumetriche in soggetti autistici (Stanfield, 2007).



LA CORTECCIA PREFRONTALE



La regione ventromediale della **Corteccia Prefrontale**

(Include corteccia orbitofrontale e parte ventrale della corteccia cingolata anteriore) è implicata nella **motivazione**, nei **processi emozionali** e nella **pianificazione**. ..

....connessa alle strutture limbiche come l'amigdala e l'ippocampo....

....particolarmente rilevante nella funzione sociale, essendo coinvolta nei processi di empatia, di discriminazione delle espressioni emozionali e nella teoria della mente.

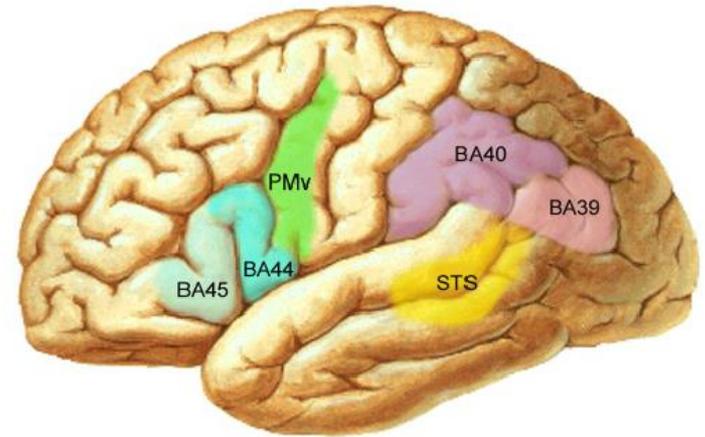
Alterazioni volumetriche e riduzione di sostanza bianca nella **corteccia cingolata anteriore** (Haznedar, 2000; Ke, 2008).

IL SISTEMA DEI NEURONI SPECCHIO

Regione frontale: porzione inferiore giro precentrale e giro frontale inferiore

Regione parietale: lobulo parietale inferiore

Regione temporale: porzione posteriore solco temporale superiore



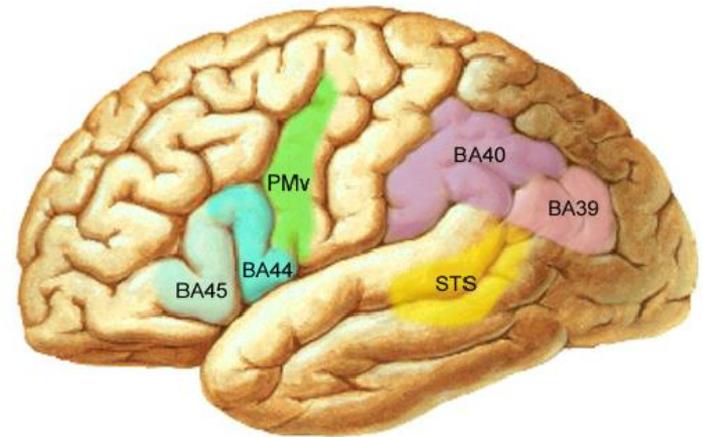
Sistema di neuroni attivati nei compiti di osservazione dell'azione dell'altro, coinvolti nella comprensione dell'intenzione dell'azione dell'altro, nelle funzioni linguistiche e nell'attenzione condivisa.

IL SISTEMA DEI NEURONI SPECCHIO

La capacità di attivarsi durante compiti motori e nelle condizioni in cui il compito motorio è osservato definisce una continuità tra azione e percezione e quindi, in senso lato, crea il contesto per l'esperienza intersoggettiva.

E' stato ipotizzato che questo sistema sia coinvolto nell'imitazione e che un suo danneggiamento possa comportare una capacità.

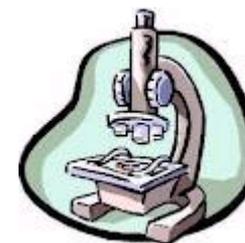
....**alterazioni morfostrutturali** (Hadjikhani, 2006) e **funzionali** durante compiti sociali (Dapretto, 2006) e di imitazione (Theoret, 2005).



IL RUOLO DEL CERVELLETTO

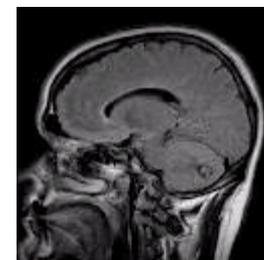
Il Cervelletto è un dispositivo neuroanatomico coinvolto nel **controllo** e nell'**integrazione motoria** ma anche nella **regolazione del linguaggio** e delle **abilità cognitive**. Coinvolto nei processi di **attribuzione degli stati mentali**

Neuropatologia: riduzione delle cellule del Purkinje e atipie delle cellule dello strato dei granuli nelle aree posterolaterali del neocerebello (*Bauman M, 1985; Bauman ML, 1997; Frith U, et al. 1994; Kemper TL et al. 2002; Bauman ML et al. 2003*)



Neuroradiologia

- significativo incremento della sostanza bianca cerebellare negli autistici tra i 2-3 anni. (*Chourchesne et al 2001*)
- volume della corteccia frontale inversamente correlato alla dimensione cerebellare (*Carper et al. 2000*)



IL RUOLO DEI NUCLEI DELLA BASE

Alterazioni del volume del **nucleo caudato** correlate all'intensità dei movimenti ripetitivi (Hollander, 2005).

Il nucleo caudato presenta connessioni con la corteccia pre-frontale ed ha un ruolo nel processo di inibizione del comportamento.

Connessioni disfunzionali tra lobi frontali e gangli basali potrebbero contribuire all'espressività dei **comportamenti ripetitivi** (Veroeven, 2010)

atipica riduzione del nucleo lenticolare e aumento del volume del caudato che correla con la frequenza dei comportamenti stereotipati (L.L. Sears, C. Vest, 1999)

ALTERAZIONE DELLA TRAIETTORIA DI CRESCITA **GLOBALE**

ALTERAZIONE DI AREE **CIRCOSCRITTE**

ALTERAZIONE DELLA **CONNETTIVITA'** TRA AREE....

.... evidenze **connettività** anatomica e funzionale atipica in varie regioni cerebrali (Booth, 2011; Müller, 2011; Vissers, 2012, Gotts, 2012).

...i difetti neuropatologici nei DSA non sarebbero circoscrivibili ad un'unica area cerebrale ma coinvolgono **networks cerebrali** diversi (Castelli, 2002; Belmonte, 2004; Just, 2004).



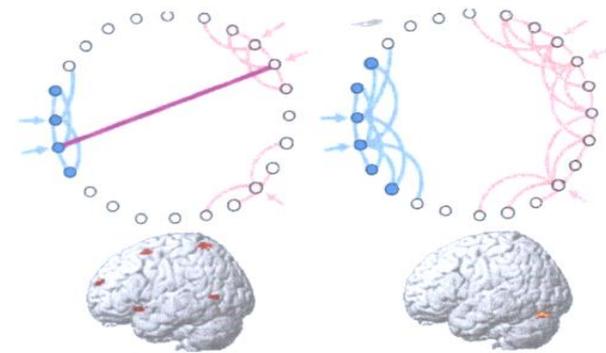
LA CONNETTIVITA'

Recenti studi suggeriscono atipie anche a carico delle fibre di connessione brevi nei lobi frontali, temporali e parietali (*Dinesh K. Suckla et al. 2011*)

La combinazione di una forte connettività locale all'interno di gruppi ben delimitati di neuroni, e di una selettiva connettività a distanza tra i gruppi locali di neuroni, va a costituire una struttura nella quale l'informazione può essere efficacemente rappresentata ed efficacemente trasmessa.

- Alterazione delle traiettorie di crescita cerebrale nello sviluppo (*Courchesne & Pierce, 2005*)
- Riduzione delle fibre di connessione ad ampio raggio: svantaggio dei processi di integrazione e processamento multisensoriale (*Courchesne, 2004; Frith, 1989; Courchesne and Pierce 2005*)
- Incremento delle fibre di connessione a breve raggio: iperspecializzazione di regioni che promuovono strategie di processamento detail-oriented (*Courchesne, 2004; O'Connor & Kirk, 2008*).

NORMALE



AUTISMO

eccessivo accumulo di informazioni in microcircuiti cerebrali

Riduzione del volume del **corpo calloso** (Veroeven, 2010) che comporterebbe una riduzione del network di connessione intra e inter-emisferica (Frank, 2001; Stevens, 2005; Stanfield, 2007)

Riduzione delle fibre di connessione ad ampio raggio: svantaggio nei processi di sintesi e di integrazione e processamento multisensoriale (Courchesne, 2004; O'Connor & Kirk, 2008).

Riduzione delle connessioni a «**lunga distanza**» associata ad un incremento delle connessioni a «**breve distanza**» (Gallese, 2012; Belmonte et al., 2004; Markram and Markram, 2010; Vattikuti and Chow, 2010)

.....**Disconnection developmental disorder** (Genswind, 2007; Gepner, 2009; Booth, 2011; Muller, 2011; Vissers, 2012(Weistein, 2011; Ameis, 2011))

LA CONNETTIVITA'

Relativamente al fenotipo neurale dei soggetti con DSA , sono state documentate alterazioni del Sistema di Connettività tra le regioni coinvolte nella funzione sociale ed altre aree cerebrali.

Le teorie sulla connettività atipica si basano sia sul riscontro della presenza di alterate traiettorie di crescita cerebrale (Courchesne e Pierce, 2005) che sulle numerose acquisizioni scientifiche concernenti la riduzione della connettività a lunga distanza a favore di un incremento di connettività a breve-raggio (Courchesne, 2004).

L'interpretazione di tale condizione risulterebbe secondo alcuni in uno svantaggio nei meccanismi di processamento multisensoriale, a fronte di un'iperspecializzazione di regioni che promuovono strategie di processamento orientate al dettaglio

Alcuni studi confermerebbero il severo danneggiamento dei tratti associativi con importanti implicazioni nel linguaggio e nel processamento degli stimoli sociali.

L'ampia distribuzione di queste atipie sulle fibre di connessione a lungo raggio potrebbe contribuire non solo a spiegare i sintomi cardinali e associati dell'autismo, ma anche alla ben nota eterogeneità clinica di questo spettro di disordini (Jou et al., 2011).

DISCONNECTION DEVELOPMENTAL DISORDERS

I DSA sono disturbi del **neurosviluppo**.... Questo implica una alterazione durante il processo di maturazione e crescita cerebrale.

Durante lo sviluppo precoce si assiste ad un delicato equilibrio tra **specializzazione funzionale** di alcune aree e formazione di **connessioni** tra le aree per l'integrazione. Un difetto in questa fase potrebbe correlare con l'espressività clinica dei DSA (Redcay, 2005; Khana, 2011).

DIFFERENZE NEI LIVELLI DI NEUROTRASMETTITORI

I neurotrasmettitori sono coinvolti nel trasporto del messaggio o segnale elettrochimico da un neurone a un altro, rendendo possibile al segnale di Attraversare la sinapsi- la struttura che collega un neurone all'altro.

SEROTONINA (5-HT): ha un ruolo importante nella regolazione della rabbia, Dell'aggressività, dell'umore, del sonno e dell'appetito.

In un sottogruppo di soggetti con autismo si riscontrano elevati livelli di Serotonina, ma non è ancora chiaro quali effetti possano avere.

GABA: ha un ruolo inibitorio nel SNC dell'adulto.

Il riscontro di livelli ridotti di GABA in soggetti con autismo potrebbe rendere conto di uno stato di over-responsività e sovrastimolazione agli stimoli esterni e quindi dello stato ansioso e dell'ipersensibilità sensoriale che spesso si osservano in questo disturbo.

DIFFERENZE NELL'ELETTROFISIOLOGIA

Studi con ERP (event-related potentials): a differenza di un comune EEG, che studia l'attività cerebrale a riposo, questa tecnica si utilizza per misurare la velocità con cui il cervello rileva uno stimolo (visivo o uditivo) nel momento in cui lo stimolo viene presentato.

P3a: onda elettrica che si registra quando si sente un suono nuovo all'interno di una sequenza di suoni ripetitivi

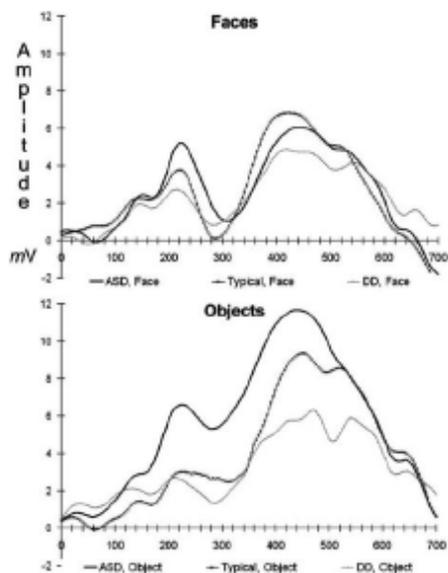
P3a è inconsistente nei soggetti con autismo- indicatore di un'atipia nell'attenzione e nella capacità di shift dell'attenzione tra uno stimolo e l'altro



DIFFERENZE NELL'ELETTROFISIOLOGIA

N170: onda che nel cervello si soggetti a sviluppo tipico è più ampia quando vengono presentati dei volti rispetto ad altri tipi di stimoli visivi, soprattutto nell'emisfero destro.

Nei bambini con autismo N170 era più ampia quando venivano presentati stimoli visivi diversi rispetto ai volti in entrambi gli emisferi



RIASSUMENDO...

Conflittualità tra risultati di diversi studi (aspetti metodologici, fenotipo clinico variabile)

Alterazioni GLOBALI E CIRCOSCRITTE

Alterazioni di CONNETTIVITA' anatomica e funzionale

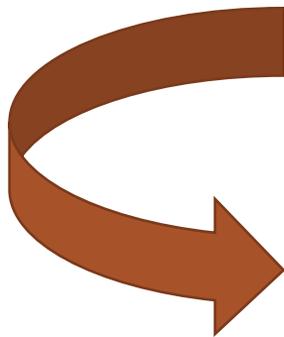
Evidenze di atipie del network neuronale

RIASSUMENDO...

Interessamento di aree coinvolte nella funzione sociale, nel linguaggio e nella motricità.....

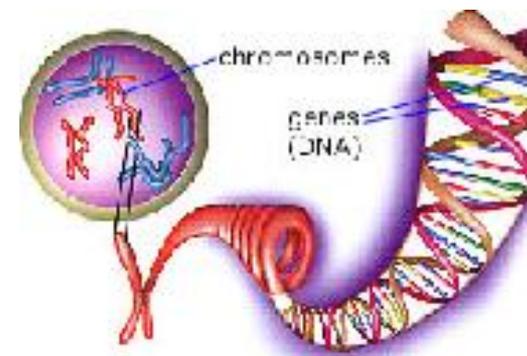
Impalcatura neurologica atipica....

Eventi precoci.....



IPOTESI PATOGENETICA ????????

EVIDENZE SUI FATTORI GENETICI



Autismo «Secondario» o «Sindromico»

DSA dovuto ad una causa definita come X-Fragile, Rett, Sclerosi Tuberosa, Anomalie cromosomiche, malattie metaboliche e mitocondriali.

Autismo «Idiopatico»

Causa indeterminata

Importanti determinanti genetiche

Elevato tasso di concordanza per l'autismo nei gemelli monozigoti; tasso di ricorrenza familiare 10-50 volte maggiore rispetto alla prevalenza nella popolazione generale. Genitori con tratti autistici sfumati («fenotipo ampio») avrebbero un rischio maggiore di avere un figlio con Autismo

EVIDENZE SUI FATTORI GENETICI

Solamente in meno del 10% dei soggetti affetti da DSA è identificabile una DEFINITA causa genetica (Persico, 2006; Miles, 2011)

Modello genetico complesso

eterogenicità genetica (geni diversi in pazienti diversi)

ereditarietà poligenica o oligogenica (necessari più geni di suscettibilità per sviluppare la malattia)

interazione gene-gene e gene-ambiente

EVIDENZE SUI FATTORI GENETICI

Table 1. Genes involved in ASD^{a,b}

Genes	Chr	Function	Evidence	Disorder	Observation	Refs
Chromatin remodeling and gene regulation						
<i>MECP2</i>	Xq28	Methyl-binding protein	M	MR, Rett, ASD	Girls with autistic features, one male with ASD	[14]
<i>FMRP</i>	Xq28	RNA-binding protein	M	MR, FXS, ASD	20–40% of boys with FXS have ASD	[15,16,18]
<i>EN2</i>	7q36	Transcription factor	L, A	ASD		[21–23]
<i>HOXA1</i>	7p15	Transcription factor	A	ASD		[25–27]
<i>WNT2</i>	7q31	Transcription factor	L, A	ASD		[24]
Actin cytoskeleton dynamics						
<i>TSC1/TSC2</i>	9q34/16p13	Inactivation of GTPase	M	TCS	ASD in 43–86% of TS patients	[6]
<i>NF1</i>	17q11	Inactivation of GTPase	M	NF1	Learning disabilities in 30–45% of NF1 patients	[30]
cAMP-GEF	2q31	Activation of GTPase	L, A	ASD	Rare variants observed in ASD	[31]
Synaptic scaffolding proteins						
<i>SHANK3</i>	22q13	Dendrite induction	CR	MR, ASD	Binding partner of NLGN	[32]
Receptors and transporters						
<i>GRIN2A</i>	16p13	NMDA receptor subunit	L, A	ASD	Highly significant association	[46]
<i>GRIK2</i>	6q16–21	Kainate receptor subunit	L, A	ASD	Two independent studies	[47]
<i>GABAR</i>	15q12	GABA receptor subunit	CR	ASD	Duplication of 15q is the major CR in ASD	[45]
<i>SLC6A4</i>	17p11	Serotonin transporter	L, A, M	ASD	Evidence for allelic heterogeneity in ASD	[41]
<i>SLC25A13</i>	2q31	Aspartate–glutamate carrier	L, A	ASD	Two positive and one negative association	[48]
<i>OXTR</i>	3p25–26	Oxytocin receptor	L, A	ASD		[49]
<i>AVPR1</i>	12q14	Vasopressin receptor	L, A	ASD		[50]
Second-messenger systems						
<i>PRKCB1</i>	16p11.2	Protein kinase	L, A	ASD		[52]
<i>CACNA1C</i>	12p13.3	Ca ²⁺ channel	M	TS, ASD	Multiorgan dysfunction	[55]
<i>NBEA</i>	13q13	PKA anchor protein	L, CR	ASD		[51]
Cell adhesion molecules						
<i>NLGN4</i>	Xp22.3	Synapse formation	L, CR, M	MR, ASD	Typical autism, Asp	[61–65]
<i>NLGN3</i>	Xq13.1	Synapse formation	L, M	MR, ASD	Typical autism, Asp	[61–65]
<i>NrCAM</i>	7q31	Neuronal migration	L, A	ASD		[70]
Secreted proteins						
<i>RELN</i>	7q22	Neuronal migration	L, A	ASD		[77]
<i>LAMB1</i>	7q31	Cell migration	L, A	ASD		[70]

EVIDENZE SUI FATTORI AMBIENTALI

Dimostrato il ruolo di **agenti virali** in epoca prenatale e perinatale (Persico, 2006).

Prematurità e basso peso alla nascita (Schendel et al., 2008,). **L'età avanzata** paterna e materna è stata associata con un aumentato rischio di avere un figlio con DPS, probabilmente per un'aumentata presenza di mutazioni spontanee de novo. **Diabete e obesità materna**: rischio di avere dei bambini con autismo o un altro Disturbo dello sviluppo. Le donne in grave sovrappeso avrebbero un rischio 3 volte maggiore di avere figli con DPS*

Discusso il ruolo delle **vaccinazioni** MPR (Mrozen, 2010). **Farmaci** assunti dalla madre nelle primi mesi di gravidanza: acido valproico (antiepilettico, modulatore del tono dell'umore), talidomide (antinausea); discusso il ruolo degli antidepressivi (Croen et al, 2011)

Ipotesi circa una maggiore vulnerabilità genetica che rende l'individuo maggiormente vulnerabile (Wali, 2012)

Evidenze indirette di una disregolazione ormonale steroidea (Ormoni androgeni ed estrogeni)

- Pubertà più precoce nei maschi, più tardiva nelle femmine
- Sindrome dell'ovaio policistico, cancro al seno e cancro alla mammella sono più frequenti in donne con sindrome di Asperger

Teoria fetale androgena nell'autismo

Bambini in cui durante lo sviluppo fetale erano stati riscontrati più alti livelli di testosterone nel liquido amniotico avevano in età infantile ridotto contatto oculare e ritardo in sviluppo linguaggio; in età scolare maggiori difficoltà sociali e ridotta empatia.



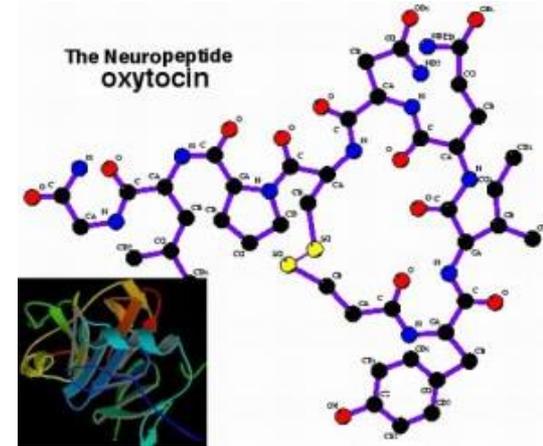
EVIDENZE SUI FATTORI ORMONALI PEPTIDICI

Ossitocina

-Ormone peptidico che regola il parto, l'allattamento, il comportamento sessuale

-Neurotrasmettitore nel SNC con recettori in regioni che svolgono funzioni nel comportamento sociale (amigdala, corteccia prefrontale ventromediale

-Studi mostrano il coinvolgimento dell'ossitocina in riconoscimento delle espressioni emotive nel volto, nella memoria per i volti, nella anticipazione del comportamento dell'altro nelle interazioni sociali.



L'ossitocina nell'autismo

I soggetti con autismo hanno livelli plasmatici di ossitocina inferiori alla media

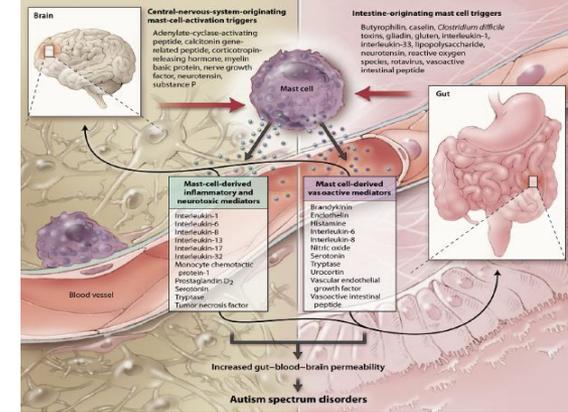
L'infusione intravenosa di ossitocina in soggetti con autismo ha mostrato di incrementare le competenze di riconoscimento delle emozioni.

La somministrazione di ossitocina in soggetti con autismo riduce la quantità di comportamenti ripetitivi.

Una variante genica che codifica per il recettore dell'ossitocina è più frequente in soggetti con autismo rispetto ai controlli.

INTERAZIONI TRA SNC E SISTEMA GASTRO-INTESTINALE

I bambini affetti da Disturbi dello Spettro Autistico presentano sintomi Gastrointestinali più frequentemente rispetto ai bambini con sviluppo tipico con alti tassi di DIARREA, COSTIPAZIONE e DOLORE ADDOMINALE



La presenza di sintomi GI in bambini con ASD è associata a maggiore frequenza di sintomi internalizzanti, esternalizzanti e disturbi d'ansia

L'alterata composizione della flora batterica intestinale, presente in alcuni soggetti con autismo, potrebbe rendersi responsabile di un aumento della permeabilità intestinale favorendo la dismissione in circolo di metaboliti potenzialmente "tossici".

Gli ASD con un'anormale microflora intestinale potrebbero rappresentare un particolare sottogruppo clinico con una distinta presentazione neuropsichiatrica e con specifiche caratteristiche neurofisiologiche.

IL CONTROVERSO RUOLO DELLE VACCINAZIONI

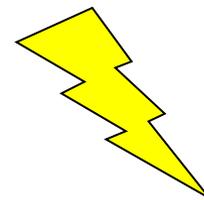


Articolo pubblicato da **Wakefield e coll. nel 1997**: ipotesi che l'autismo potesse essere causato dal Vaccino Morbillo-Parotite-Rosolia x ipotesi di correlazione tra malattia infiammatoria Intestino, Sistema Immunitario e SNC in **12 bambini con autismo regressivo**

Risonanza mediatica...Ondata di allarmismo
il tasso vaccinale MPR cala al 60% (95% è il tasso necessario nella popolazione per garantire una copertura immunitaria adeguata). Nuovi casi di morbillo con conseguenze potenzialmente gravi e letali.

Studio condotto in Giappone su più di **30000 bambini**: interruzione per 2 anni
Della vaccinazione MPR non aveva determinato un calo nel numero di nuovi casi
Con autismo che, anzi, erano aumentati.

Studi condotti in Danimarca su **2 ampie popolazioni di bambini** con e senza
Somministrazione del vaccino MPR: non si riscontravano differenze significative
Nei tassi di autismo.



Nessuna evidenza di una correlazione tra il vaccino MPR e l'autismo

La maggior parte dei collaboratori di Wakefield ha dichiarato pubblicamente la ritrattazione dei contenuti dell'articolo ma molti genitori di bambini con autismo rimangono convinti che il vaccino MPR abbia danneggiato lo sviluppo cerebrale dei loro figli.

MOLTA STRADA E' STATA FATTA...



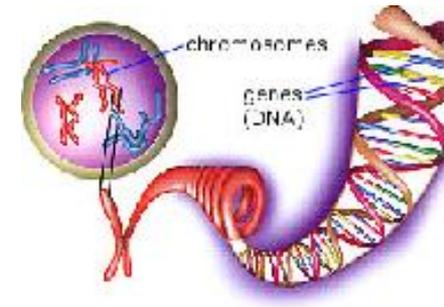
1960



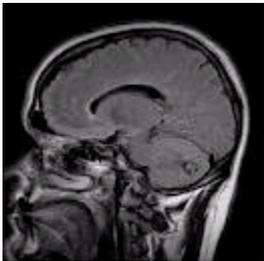
1971



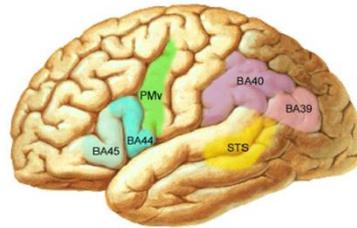
1983



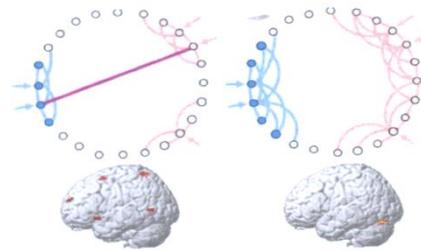
Anni '90



2000



2005-2006



2010-2012

2020???

...ANCORA MOLTA STRADA DA FARE



LINEE GUIDA PER L'AUTISMO SINPIA

RACCOMANDAZIONI TECNICHE-OPERATIVE PER I SERVIZI DI NEUROPSICHIATRIA DELL'ETA' EVOLUTIVA

R1

Nella raccolta dei dati necessari alla diagnosi e alla valutazione bisogna far riferimento a **fonti di informazioni diversificate**. Accanto, cioè, all'osservazione diretta del bambino, è particolarmente importante poter disporre di dati attendibili relativi al comportamento del bambino in svariati contesti (famiglia, scuola, attività del tempo libero).



LINEE GUIDA PER L'AUTISMO SINPIA

RACCOMANDAZIONI TECNICHE-OPERATIVE PER I SERVIZI DI NEUROPSICHIATRIA DELL'ETA' EVOLUTIVA

R2

Il processo diagnostico deve **prevedere** **più incontri**, sia per rispettare i tempi necessari all'effettuazione delle varie fasi del processo, sia per consentire ai genitori e al bambino di “familiarizzare” con l'ambiente e le figure dell'équipe.



LINEE GUIDA PER L'AUTISMO SINPIA

RACCOMANDAZIONI TECNICHE-OPERATIVE PER I SERVIZI DI NEUROPSICHIATRIA DELL'ETA' EVOLUTIVA

R3

La **presa in carico diagnostica** deve essere realizzata da una **équipe**, in cui siano rappresentate, oltre al neuropsichiatra infantile, le figure dello psicologo, del terapeuta della neuropsicomotricità dell'età evolutiva, del logopedista, dell'educatore.



LINEE GUIDA PER L'AUTISMO SINPIA

RACCOMANDAZIONI TECNICHE-OPERATIVE PER I SERVIZI DI NEUROPSICHIATRIA DELL'ETA' EVOLUTIVA

R4

Il neuropsichiatra infantile e tutte le altre figure che completano l'équipe devono aver maturato **specifiche esperienze** nell'ambito dei disturbi pervasivi dello sviluppo. In particolare, il neuropsichiatra infantile che coordina l'équipe deve aver familiarità con i criteri diagnostici comunemente adottati a livello internazionale e con gli strumenti di valutazione che su tali criteri sono stati elaborati.



LINEE GUIDA PER L'AUTISMO SINPIA

RACCOMANDAZIONI TECNICHE-OPERATIVE PER I SERVIZI DI NEUROPSICHIATRIA DELL'ETA' EVOLUTIVA

R5

I comportamenti segnalati dal DSM-IV-TR non vanno considerati di per se stessi, ma solo quali segnalatori di un disturbo sottostante: la **compromissione qualitativa dell'interazione sociale**



LINEE GUIDA PER L'AUTISMO SINPIA

RACCOMANDAZIONI TECNICHE-OPERATIVE PER I SERVIZI DI NEUROPSICHIATRIA DELL'ETA' EVOLUTIVA

R6

Anche se le atipie degli interessi e delle attività accompagnano il soggetto autistico nel corso di tutto il suo ciclo vitale, le **modalità** con cui esse si esprimono **variano** necessariamente nel corso dello **sviluppo**.



LINEE GUIDA PER L'AUTISMO SINPIA

RACCOMANDAZIONI TECNICHE-OPERATIVE PER I SERVIZI DI NEUROPSICHIATRIA DELL'ETA' EVOLUTIVA

R7

Nessuno degli aspetti elencati è da solo sufficiente per formulare una diagnosi di autismo. Questo è uno dei motivi per cui viene **raccomandato l'uso di strumenti standardizzati**. Tali strumenti “combinano” i vari aspetti elencati per esprimere un punteggio su cui formulare il giudizio diagnostico.



LINEE GUIDA PER L'AUTISMO SINPIA

RACCOMANDAZIONI TECNICHE-OPERATIVE PER I SERVIZI DI NEUROPSICHIATRIA DELL'ETA' EVOLUTIVA

R8

La diagnosi finale non può essere formulata con il solo riferimento ad un punteggio, ma deve essere basata sul giudizio clinico di un neuropsichiatra infantile esperto, che sappia cioè **integrare** tale punteggio con **tutti gli elementi** che derivano dalla valutazione diagnostica generale.



Considerazioni generali sulla valutazione diagnostica

- Utilizzare strumenti adeguati per la diagnosi differenziale
- Necessità di integrare fonti di informazioni multiple
- Necessità di una valutazione funzionale e multiprofessionale
- Estrema variabilità del fenotipo cognitivo e comportamentale
- Necessità di valutare il bambino in contesti diversi
- NB: SCUOLA!!!



Considerazioni generali sulla valutazione diagnostica

Il complesso processo di valutazione necessario a definire il profilo di sviluppo del tutto unico di ogni soggetto con autismo costituisce un indispensabile ponte che conduce dall'inquadramento diagnostico categoriale all'intervento individualizzato.

È necessario costruire l'intervento intorno al bambino, e non intorno alla sua diagnosi.

Non è possibile quindi predisporre un intervento senza basarsi sul profilo emerso da una valutazione che copra le aree chiave di funzionamento del soggetto; d'altro canto il processo di valutazione risulta di per sé poco utile se ad esso non fa seguito un intervento adeguato.



Considerazioni generali sulla valutazione diagnostica

La continuità tra processi diagnostici, valutativi, programmazioni e verifiche è un perno cardine del percorso clinico.

Obiettivo del processo di valutazione è quello di fornire un **profilo individuale dello sviluppo** del soggetto, che definisca con precisione **i punti di forza** e **i punti deboli** nelle diverse aree.

Tale processo si pone quindi come proseguimento del processo di conoscenza del soggetto iniziato in fase di valutazione diagnostica, e si conclude nel momento in cui le informazioni emerse ci mettano in grado di predisporre un intervento individualizzato



Considerazioni generali sulla valutazione diagnostica

- Numerosi strumenti indagano in modo diverso le diverse aree interessate nei DSA
- Non esiste un unico strumento in grado di valutarle tutte
- Nella pratica clinica è vantaggioso combinare l'utilizzo di diverse scale.

La **scelta dei diversi strumenti** dipende dalle caratteristiche del soggetto esaminato:

- età cronologica
- capacità verbali-comunicative
- capacità di rispondere a consegne complesse
- capacità di interagire socialmente
- capacità di sopportare i momenti di transizione da un'attività all'altra.

Il percorso di riferimento per i bambini con autismo all'interno dell'IRCCS Stella Maris

Per tutti i bambini alla I valutazione ...

- Anamnesi
- Esame neurologico
- Valutazione psichiatrica senza strumenti standardizzati
- Valutazione psichiatrica con strumenti standardizzati (interviste diagnostiche strutturate, scoring di questionari autocompilati dai genitori)
- Valutazione pedagogica prolungata con uso di scale diagnostiche (CARS; TRF; LAP; BAB, MS4-8, etc.)
- Questionari per la valutazione del linguaggio e consulenza logopedica
- Counseling madre-bambino
- Valutazione del livello adattivo (Vineland)

Il percorso di riferimento per i bambini con DPS all'interno dell'IRCCS Stella Maris

In base a precisi snodi decisionali...

- ADOS 2 (se il bambino ha un'età cronologica superiore ai 12 mesi)
- ADI-R (se il bambino ha un'età mentale superiore ai 18 mesi e un'età cronologica superiore ai 4 anni)
- Esame psicologico (se il paziente è valutabile in contesto strutturato)
- Esame analitico del linguaggio (se il paziente è verbale)
- Valutazione psicomotoria (se disturbi prassici)
- Consulenza dismorfogenetica (se il pz presenta segni dismorfici)
- Consulenza UO Neurologia (se segni neurologici specifici)

Il percorso di riferimento per i bambini con DPS all'interno dell'IRCCS Stella Maris

- Esame audiometrico
- Esami ematochimici di routine, screening celiachia, ormoni tiroidei, esami per screening neurometabolici
- Indagine genetica Array-CGH
- Fra-X (tranne in casi di microcefalia)
- Consulenza RMN-neuroradiologica (il paziente ha eseguito una RMN altrove, con referto dubbio)
- EEG (il disturbo è insorto regressivamente; c'è un sospetto di episodi critici; c'è l'indicazione ad un trattamento psicofarmacologico)
- PEA di soglia (esame audiometrico dubbio)
- ECG, Prolattina, prove emogeniche (indicazione ad un trattamento psicofarmacologico)
- RMN encefalo (se segni neurologici, RM, epilessia)

L'anamnesi

- Anamnesi familiare: familiarità per DPS, altri disturbi NPI
- Anamnesi gestazionale e perinatale (infezioni pre-perinatali - sofferenza pre-perinatale)
- Alimentazione - ritmo sonno-veglia
- Modalità di esordio della sintomatologia (early onset vs regressione) e prime preoccupazioni dei genitori
- Tappe dello sviluppo posturo-motorio
- Tappe dello sviluppo delle competenze linguistiche e comunicative
- Sviluppo delle competenze interattivo-sociali
- Sviluppo del gioco
- Acquisizione di autonomie personali (controllo sfinterico - autonomie di abbigliamento e igiene personale)
- Anamnesi scolastica
- Anamnesi sanitaria per eventuali altre condizioni patologiche associate (crisi epilettiche o CF, patologie autoimmunitarie, atopia, disturbi gastrointestinali)

L'esame obiettivo generale e l'esame neurologico



- Dati antropomorfici (importante circonferenza cranica)
- Presenza di dismorfismi
- Presenza di segni neurologici associati
- Possono orientare verso una forma di autismo sindromico e indirizzare gli ulteriori approfondimenti eziopatogenetici

Valutazione psichiatrica con e senza strumenti standardizzati

Osservazione del comportamento e dello stile interattivo e comunicativo degli interessi e delle attività

Osservazione dell'interazione del bambino con i genitori-caregiver

Questionari autocompilati dai caregiver

- CBCL (Child Behaviour Checklist)
- EDQ (Early Development Profile)
- RSB-R (Repetitive Stereotyped Behaviour-Revised)
- Sensory Profile
- SCQ (Social Communication Questionnaire)

Interviste semistrutturate con i caregiver

La valutazione psicopedagogica

Osservazione del comportamento spontaneo sia in situazione individuale che in piccolo gruppo di bambini

- Modalità interattive e comunicative
- Attività ludica spontanea ed elicitata e capacità di condivisione con l'adulto e con i pari
- Adattamento alle proposte e alle richieste

Osservazione attraverso proposta di attività strutturate

Somministrazione di scale (CARS, TRF, BAB, MS 4-8, LAP)

Counselling madre-bambino

C.A.R.S. Childhood Autism Rating Scale

- Definizione: E' una scala basata sull'analisi di 15 aree di comportamento a cui si deve attribuire un punteggio sulla base di informazioni ottenute da molteplici fonti (un'osservazione diretta o videoregistrata del bambino; domande rivolte ai genitori o agli insegnanti, etc..)
- Obiettivo: identificare bambini con autismo ed indicare la gravità della patologia.

Items CARS

I - Relazione con l'altro

II - Imitazione

III - Risposta emozionale

IV - Uso del corpo

V - Uso degli oggetti

VI - Adattamento al cambiamento

VII - Risposta visiva

VIII - Risposta uditiva

IX - Risposta a ed uso di gusto
olfatto e tatto

X - Paura o nervosismo

XI - Comunicazione verbale

XII - Comunicazione non verbale

XIII - Livello di attività

XIV - Livello e uniformità delle prestazioni intellettive

XV - Impressione generale

Punteggi CARS

Punteggio agli item

- 1 ⇒ nei limiti della norma
- 1.5 ⇒ molto lievemente anormale per l'età
- 2 ⇒ lievemente anormale per l'età
- 2.5 ⇒ da lievemente a moderatamente anormale per l'età
- 3 ⇒ moderatamente anormale per l'età
- 3.5 ⇒ da moderatamente a gravemente anormale per l'età
- 4 ⇒ gravemente anormale per l'età

Punteggio CARS totale	Categoria diagnostica	Livello di descrizione
15 - 29.5	non autistico	(non autistico)
30 - 36.5	autistico	lievemente-moderatamente autistico
37 - 60	autistico	gravemente autistico

I. Relazione con l'altro

E' una valutazione del tipo di comportamento adottato dal bambino nell'interazione con altre persone

Si tratta di _____ :

- Situazioni strutturate e non strutturate
- Con adulti, fratelli, coetanei
- Quanto energico e persistente deve essere per ottenere l'attenzione?
- Come reagisce il bambino al contatto fisico, alle dimostrazione di affetto, agli elogi, alle critiche, alle punizioni?
- Il bambino inizia delle interazioni?



I. Relazione con l'altro

1	Nessuna evidenza di difficoltà o anomalie nella relazione con le altre persone. Il comportamento del bambino è appropriato all'età. Qualche segno di diffidenza, nervosismo o fastidio può essere presente quando gli viene detto cosa fare, ma non in modo particolare.
1 , 5	Osservazione intermedia tra la precedente e la successiva.
2	Lievemente anormale. Il bambino può evitare il contatto oculare con l'adulto, evitare l'adulto o innervosirsi se si forza l'interazione, essere eccessivamente cauto, non essere così responsivo all'adulto come ci si può attendere, aggrapparsi ai genitori, più frequentemente della maggior parte dei suoi pari.
2 , 5	Osservazione intermedia tra la precedente e la successiva.
3	Moderatamente anormale. Il bambino delle volte mostra di isolarsi (sembra ignaro degli adulti). A volte sono necessari forti e persistenti tentativi per ottenere l'attenzione del bambino. Il contatto iniziato dal bambino è scarso.
3 , 5	Osservazione intermedia tra la precedente e la successiva.
4	Gravemente anormale. Il bambino è costantemente appartato o inconsapevole di ciò che sta facendo l'adulto. Quasi mai risponde o inizia un contatto con l'adulto. Solo i più persistenti tentativi di catturarne l'attenzione hanno effetto.

La valutazione del linguaggio e del funzionamento comunicativo

Obiettivi

Identificare quali aspetti della comunicazione sono più compromessi e quali meno, quali aspetti si pongono come deficit e quali come risorse

Necessaria indagine dettagliata delle diverse componenti del disturbo comunicativo del bambino

Organizzare e predisporre una serie di prove formali e informali, strutturate e non strutturate

Combinare

- Informazioni ottenute tramite osservazioni dirette da parte dell'esaminatore in situazioni diverse
- Informazioni ottenute dai genitori e da chi si occupa del soggetto nella sua quotidianità, utilizzando checklist e interviste (Questionario Mc Arthur forma 1 e 2).

La valutazione del funzionamento adattivo- l'intervista VABS

il comportamento adattivo comprende tutte quelle attività che un soggetto deve saper svolgere nella quotidianità per raggiungere un livello di autonomia atteso per un individuo di pari età, in un certo contesto culturale. Le Vineland Adaptive Behaviour Scales (Sparrow, Balla, Cicchetti, 1984a)

Strumento per la valutazione del comportamento adattivo

- capacità di autosufficienza personale e sociale nelle situazioni della vita reale
- come le abilità cognitive si traducano nella gestione della propria autonomia nella quotidianità.

Intervista semi-strutturata somministrata a un genitore-caregiver,

Valuta diversi ambiti di funzionamento

1. Comunicazione funzionale (ricettiva, espressiva e mediante la scrittura)
2. "Daily living skills" (autonomia nell'affrontare i compiti della vita quotidiana in ambito domestico e di comunità)
3. Socializzazione (abilità nella gestione delle relazioni interpersonali, del gioco e del tempo libero)
4. Abilità motorie (motricità fine e globale)

Ulteriore scala opzionale indaga comportamenti problematici (disturbi del sonno, dell'alimentazione dell'attenzione, dell'umore e così via).

La valutazione del funzionamento adattivo- l'intervista VABS

I soggetti con autismo presentano spesso uno *scarto* tra i punteggi ottenuti nei test cognitivi e quelli ottenuti alla scala Vineland

Un obiettivo degli interventi è quello di ridurre o annullare questa differenza per permettere alle potenzialità cognitive del soggetto di esprimersi nel modo più funzionale possibile nella gestione della propria autonomia (Sparrow e coll., 1997).

E' stato osservato inoltre che i punteggi ottenuti in questa scala dai soggetti con autismo sono più predittivi dell'esito evolutivo rispetto alle misure ottenute tramite i test cognitivi (*National Research Council, 2001*).

La valutazione psicologica

L'obiettivo-chiave della valutazione psicologica è passare **da un'idea globale a una conoscenza dettagliata del soggetto** in molti diversi ambiti. Quando si prende in esame il profilo di sviluppo emerso da un test di valutazione somministrato a un soggetto con autismo, è di fondamentale importanza considerare attentamente la variabilità dei subtest all'interno delle scale globali.

Le persone con autismo presentano molto tipicamente un profilo di **sviluppo disarmonico** (National Research Council, 2001; Cohen, Volkmar, 1997).

Abilità che risultano altamente correlate in soggetti con sviluppo tipico (come quelle richieste per risolvere le prove delle scale di Wechsler) non sono correlate nei soggetti con autismo.

La valutazione psicologica

Le aree chiave dello sviluppo sensomotorio e cognitivo che devono essere oggetto di indagine durante la valutazione psicologica sono:

- il livello intellettivo generale (Q.I.)
- lo sviluppo sensoriale e sensomotorio
- la memoria
- l'attenzione
- la percezione
- lo stile cognitivo
- le funzioni esecutive
- l'abilità di categorizzazione
- la cognizione sociale
- le abilità rappresentazionali e metarappresentazionali

Valuazione neuropsicologica

- VMI
- Bender Visual Motor Test
- Torre di Londra

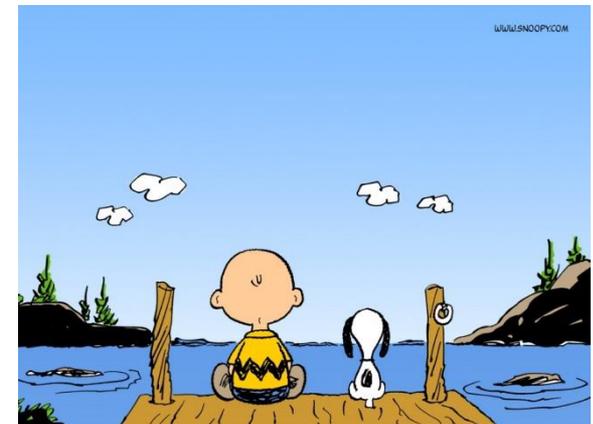
La valutazione psicomotoria

- Comportamento motorio spontaneo (finalizzato-afinalistico)
- Organizzazione del movimento
- Presenza di comportamenti motori stereotipati
- Presenza di anomalie nella processazione sensoriale
- Competenze grosso-motorie
- Competenze fini-motorie
- Capacità di pianificazione, controllo e monitoraggio visivo dei compiti motori
- Competenze prassiche



Utilizzo dell'ADOS e dell'ADI-R nella pratica clinica

- L'assessment ottimale dello sviluppo delle competenze comunicative e sociali richiede la combinazione di osservazioni dirette del bambino e di interviste ai genitori.
- L'ADOS e l'ADI-R sono i due strumenti attualmente considerati il *golden standard* per la diagnosi di autismo
- Sono stati ideati e sottoposti a molteplici revisioni allo scopo di fornire ai clinici degli strumenti che potessero
- **Facilitare la diagnosi**
- **Rendere più oggettive le valutazioni**
- **Permettere il confronto dei risultati**





Presentazione della struttura dell'ADOS: caratteristiche generali dello strumento

- L'ADOS rappresenta uno strumento diagnostico, una valutazione standardizzata e semistrutturata per ottenere informazioni circa lo sviluppo delle **competenze comunicative, sociali, di gioco e la presenza dei comportamenti ripetitivi e stereotipati**.
- I comportamenti del bambino sono valutati in risposta a **situazioni stimolo** e ad **attività standardizzate** e predeterminate dal test.
- Nel corso del test si crea un contesto valutativo interattivo adatto a **generare situazioni che forniscono stimoli** sul piano sociale, sia attraverso il gioco che attraverso gli scambi verbali.

Presentazione della struttura dell'ADOS: caratteristiche generali dello strumento

- L'esaminatore presenta al soggetto (bambino o adulto) numerose opportunità per elicitarne i comportamenti che sono di interesse diagnostico nei DSA, attraverso l'uso di standard presses per la comunicazione e l'interazione sociale.
- I comportamenti osservati nel soggetto sono condizionati dal suo livello di sviluppo ma anche da fattori dipendenti dallo strumento.

Presentazione della struttura dell'ADOS: caratteristiche generali dello strumento

Attraverso le attività si crea una differente combinazione di **presses** per elicitare e valutare particolari comportamenti sociali e comunicativi.

Lo scopo delle attività è di fornire contesti standard ma allo stesso tempo interessanti in cui strutturare le interazioni con il soggetto da valutare.

Le attività non hanno l'obiettivo di testare specifiche capacità cognitive o altre abilità ma di presentare compiti sufficientemente interessanti per il soggetto in modo che si possa giudicare sulla base degli interscambi sociali.

Presentazione della struttura dell'ADOS: caratteristiche generali dello strumento

L'ADOS-2 è costituita da **5 moduli**, modulo Toddler e moduli da 1 a 4.

Ogni modulo ha un proprio **protocollo di somministrazione e di osservazione** che contiene un elenco di attività destinate a soggetti con un particolare livello linguistico o di sviluppo (range compreso tra assenza di linguaggio espressivo e linguaggio fluente).

Le attività dei 5 moduli sono diverse ma i principi della somministrazione sono gli stessi e abbiamo una certa sovrapposizione di attività tra moduli vicini (1-2, 2-3 e 3-4)

Presentazione della struttura dell'ADOS: caratteristiche generali dello strumento

Ogni modulo ha un proprio **protocollo di codifica** che contiene una serie di items raggruppati per categoria insieme al valore numerico che può essere utilizzato per ciascun item.

Le categorie presenti in ciascun modulo nelle sezione di codifica sono:

- A) LINGUAGGIO E COMUNICAZIONE
- B) INTERAZIONE SOCIALE RECIPROCA
- C) GIOCO O IMMAGINAZIONE
- D) COMPORAMENTI STEREOTIPATI ED INTERESSI RISTRETTI
- E) ALTRI COMPORAMENTI ANOMALI

Linee guida per la codifica

La classificazione ADOS è una informazione preziosa per determinare la diagnosi del soggetto ma va integrata ad altre informazioni:

- **l'anamnesi**
- **altre fonti di osservazione**
(osservazione del bambino in più contesti:
a casa, a scuola, in rapporto con i coetanei)
- confronto tra classificazione ADOS e **criteri DSM 5**





ADI-R

Autism Diagnostic Interview Revised

- L'attuale versione dell'ADI-R è un ampliamento basato sulla versione del 1994 (Lord, Rutter, Le Couteur), a sua volta basata sull'originale del 1989 (Le Couteur et al.)
- Intervista: si somministra ai caregivers principali di soggetti con età compresa dalla prima infanzia fino all'età adulta
- Semi-strutturata: costituita prevalentemente da domande aperte
- Investigator-based
- Standardizzata: presenza di domande obbligatorie; attribuzione di punteggi standard alle risposte; algoritmo per la diagnosi; criteri temporali (current/ever; current/4-5 anni)



ADI-R

Autism Diagnostic Interview Revised

Obiettivo:

ottenere descrizioni dettagliate dei comportamenti reali del bambino in 6 aree (introduzione generale, sviluppo precoce, comunicazione, sviluppo sociale e del gioco, interessi ristretti, competenze speciali: in accordo con i criteri del DSM-IV e ICD-10) per stabilirne la pervasività e la tipicità, al fine di fornire una diagnosi o meno di autismo.

ADI-R

Autism Diagnostic Interview Revised

- **Organizzazione dell'intervista in sezioni**

Background

- Domande per delineare lo sfondo su cui si muove il soggetto, riguardano la famiglia, la formazione scolastica, le diagnosi e le terapie farmacologiche.

Domande introduttive

- domande per delineare un'immagine generale del comportamento del soggetto, necessaria per costruire una struttura adeguata per le domande successive (item 1).

Primo sviluppo e tappe chiave dello sviluppo (item 2-8)

Acquisizione del linguaggio, perdita del linguaggio e perdita di altre competenze (item 9- 28)

Funzionamento del linguaggio e della comunicazione (item 29-49)

Sviluppo sociale e gioco (item 50-66)

Interessi e comportamenti (item 67-79)

Comportamenti generali (item 80- 93)

ADI-R

Autism Diagnostic Interview Revised

- L'intervista si struttura sui dettagli delle codifiche predeterminate per ogni singolo item delle differenze richieste per la codifica
- Specificazione del concetto e della sua attuazione in relazione ai comportamenti dell'individuo, ottenere l'informazione che permette di fare le distinzioni richieste per ogni codifica.
- Ottenere descrizioni dettagliate
- Ottenere un resoconto completo e coerente

ADI-R

Autism Diagnostic Interview Revised

- Algoritmo= somma dei punteggi e cut-off specifici da superare per ogni area:
interazione sociale
comunicazione
interessi ristretti e stereotipati
- Diagnosi di autismo=
superamento dei cut-off in tutte e 3 le aree





Condizioni associate

- Crisi epilettiche: circa il 30% delle persone con Disturbi dello Spettro Autistico (DSA) sviluppano epilessia, con due picchi di incidenza: prima infanzia e pubertà. Il sospetto di crisi epilettiche deve essere confermato tramite elettroencefalogramma (EEG) e trattato con terapia anticonvulsivante.
- Costipazione cronica e/o diarrea, dolore addominale: Riguarda circa il 45% dei bambini con DSA
- Disturbi del sonno
- Pica (30%): ingestione di sostanze non alimentari (sabbia, carta, intonaco, terra). Pericolo per problemi digestivi, infezioni, soffocamento
- Tono muscolare basso limita le loro abilità grosso e fino-motorie



Condizioni associate

- Disabilità intellettiva (“ex” Ritardo mentale) presente nel 75-80% dei casi
- Comorbidity psichiatriche: disturbo del comportamento, disturbo d’ansia, disturbi dell’umore, ADHD.



Comorbidity psichiatriche

- Le malattie psichiatriche non sono facilmente diagnosticabili nelle persone con autismo
- La presentazione clinica è peculiare in chi non è in grado di esprimersi o si esprime con modalità improprie, ad esempio con comportamenti problema il cui significato va decodificato.
- E' importante distinguere ciò che fa parte dell'autismo da ciò che è attribuibile a un disordine psichiatrico che vi si sovrappone.



Comorbidity psichiatriche

- In 71 soggetti con DSA di età compresa tra 6 e 18 anni, è presente una o più sindromi psichiatriche associate nel 72 per cento dei casi: disturbi d'ansia, disturbo dell'attenzione con iperattività, disturbo ossessivo-compulsivo e disturbi oppositivi e della condotta (Gjevik et al., 2011)
- il 70 per cento circa dei bambini con autismo ha almeno un altro disordine psichiatrico
- Bambini con DSA ad alto funzionamento, di età media di 10 anni. La comorbilità psichiatrica riguarda dal 72 all'86 per cento del campione esaminato e le patologie più frequentemente associate sono: "attention deficit/hyperactivity problems (35.2%), anxiety problems (33.8%) and affective problems (31%)".

La transizione verso l'età adulta: aspetti negativi

- Aumento di diagnosi per disturbi psichiatrici (principalmente depressione e ansia) USA: 42% per gli adolescenti; 51% per gli adulti
- UK 22% sviluppano ex novo problemi psichiatrici (soprattutto tarda adolescenza e nella prima giovinezza)
- Sino ad ora i dati pubblicati sulla comorbidità psichiatrica hanno preso in esame le difficoltà diagnostiche e la difficoltà nello stabilire i confini tra i sintomi di altre patologie e quelli propri dell'autismo, in particolare tra tic e stereotipie e tra interessi ristretti e ripetitivi e ossessioni.



INSORGENZA DEL DISTURBO e DIAGNOSI

✓ 2 diverse modalità:

- Esordio precoce
- Esordio regressivo

Attualmente la diagnosi avviene in età più precoce, in genere tra i 3 e i 4 anni, ma anche tra i 2 e i 3 anni

È possibile formulare una diagnosi di rischio evolutivo per disturbo dello spettro autistico tra i 18 e i 30 mesi

Screening pediatra libera scelta a 18 mesi con intervista M-CHAT

Studi prospettici sullo sviluppo precoce dei disturbi dello spettro autistico dalla nascita a 36 mesi nei bambini a rischio (ad esempio fratellini di bambini affetti) e non a rischio

DIAGNOSI DIFFERENZIALE

- ✓ Disturbi espressivi e/ o recettivi del linguaggio
- ✓ Sordità congenita o grave compromissione dell'udito
- ✓ Grave deprivazione sociale (ex. B.ni istituzionalizzati)
- ✓ Afasia acquisita con convulsioni (S.me Landau Kleffner)
- ✓ Ritardo Mentale (= comorbidità nel 70% dei casi)
- ✓ Schizofrenia early onset
- ✓ Disturbo reattivo dell' attaccamento

Multiple Complex Developmental Disorder

- zDifficoltà nella regolazione degli stati affettivi e dell'ansia**
- zDifficoltà nel comportamento sociale**
- zPresenza di disturbi cognitivi e del pensiero**

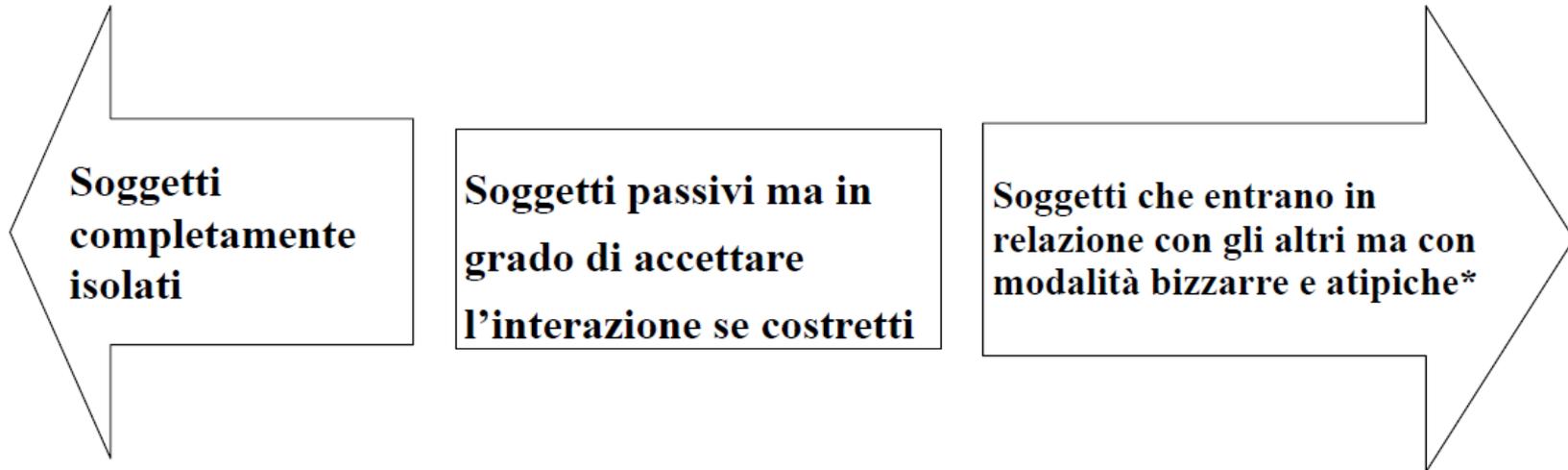
14 criteri organizzati attorno a tre aree di cui però è quella relativa agli affetti ad essere la più importante. La sindrome diventa maggiormente evidente dopo il quarto anno di vita.

Disturbo Schizoide di Personalità

- **Non desidera né prova piacere rispetto a relazioni strette**
- **Ha pochi o assenti interessi sessuali**
- **Preferisce attività solitarie**
- **Non mostra piacere quando fa le cose**
- **Non ha amici del cuore**
- **È indifferente alla lode o alla critica**
- **È emotivamente freddo**

WING E GOULD INTRODUSERO IL CONCETTO DI UN CONTINUUM DI CONDIZIONI DI TIPO AUTISTICO, DIFFERENZIATE DAL GRADO DI COMPROMISSIONE DEL FUNZIONAMENTO SOCIALE

*Questo pattern comprende bambini con un livello cognitivo alto che tentano l'approccio con l'altro per soddisfare interessi circoscritti. Hanno un buon linguaggio che può contenere comportamenti verbali non convenzionali. Non riescono ad adattare la comunicazione all'interlocutore mostrandosi pedanti. Non comprendono le regole sociali implicite e fanno commenti su temi inappropriati al contesto. Possono intendere i messaggi ad un livello letterale e ciò determina comportamenti insoliti



Sintomi precoci

- Posture o movimenti anticipatori in risposta all'interazione sono presenti a partire dal quarto mese (apre la bocca quando la madre gli dà da mangiare con il cucchiaino, allunga le braccia quando la madre si avvicina, guarda verso la faccia della mamma quando si sta preparando a dire cucù, cambia la posizione dei piedi quando sta per essere messo nel seggiolone, si allunga per prendere un oggetto che gli viene offerto).
- I bambini DSA hanno difficoltà nell'anticipare le azioni dell'altro perché non comprendono le intenzioni sottese ai gesti delle altre persone.
- Alterazione del sistema dei neuroni specchio.

Sintomi precoci

- I bambini DSA possono essere capaci di rispondere se attivamente stimolati dai loro genitori, ma solo raramente sono in grado di assumere l'iniziativa ed essere loro a volere iniziare un'interazione piacevole.
- Questo difetto di iniziativa è l'espressione di una mancanza della pulsione endogena per le altre persone che fa sì che i bambini con sviluppo tipico mettano in atto azioni per cercare di essere guardati dalla madre quando lei appare disinteressata a loro.

Attenzione condivisa

- **Attenzione condivisa (“Joint Attention”)**
 - normalmente emerge tra i 6 e i 12 mesi
 - vi è una coordinazione triadica dell’attenzione tra il bambino, una persona, e un oggetto o un evento
- **Si suppone che l’AC possa rappresentare un precursore della teoria della mente**
- **Nei soggetti autistici: comportamenti di AC ridotti o assenti**

Teoria della Mente - I

- Capacità di inferire gli stati mentali altrui (credenze, desideri, intenzioni, opinioni, percezioni)

Possedere una teoria della mente significa attribuire stati mentali (desideri, emozioni, intenzioni, pensieri, credenze) a se stessi e agli altri e prevedere quindi il comportamento

delle persone sulla base dei loro stati interni.

- Capacità di utilizzare queste informazioni per capire quello che gli altri dicono, per dare significato al loro comportamento e per prevedere ciò che faranno in seguito

Teoria della Mente - II

Implicazioni:

incapacità a comprendere pensieri, desideri e credenze di altre persone
incapacità ad interpretare l'ironia, le metafore, il sarcasmo e i doppi
sensi

- Inganno
- Empatia
- Persuasione
- Riflessione sul proprio funzionamento mentale
- Finzione

Teoria della Mente - III

La maggior parte dei soggetti con DA (anche adolescenti) non supera i test normalmente superati dai bambini a sviluppo tipico di 3-4 anni

Conseguenze:

- Incapacità di capire le situazioni sociali
- Incapacità di cogliere tutto ciò che è implicito nell'interazione
- Comportamenti socialmente inappropriati
- Difficoltà pragmatiche della comunicazione

Possedere una teoria della mente è quindi indispensabile per creare relazioni sociali immaginando cosa possa provare l'altro.

Come si studia?

- Paradigma della “falsa credenza” (Wimmer e Armer, 1983)
 - Capacità di riconoscere la differenza tra lo stato effettivo delle cose e la rappresentazione mentale propria o altrui

Come si studia?

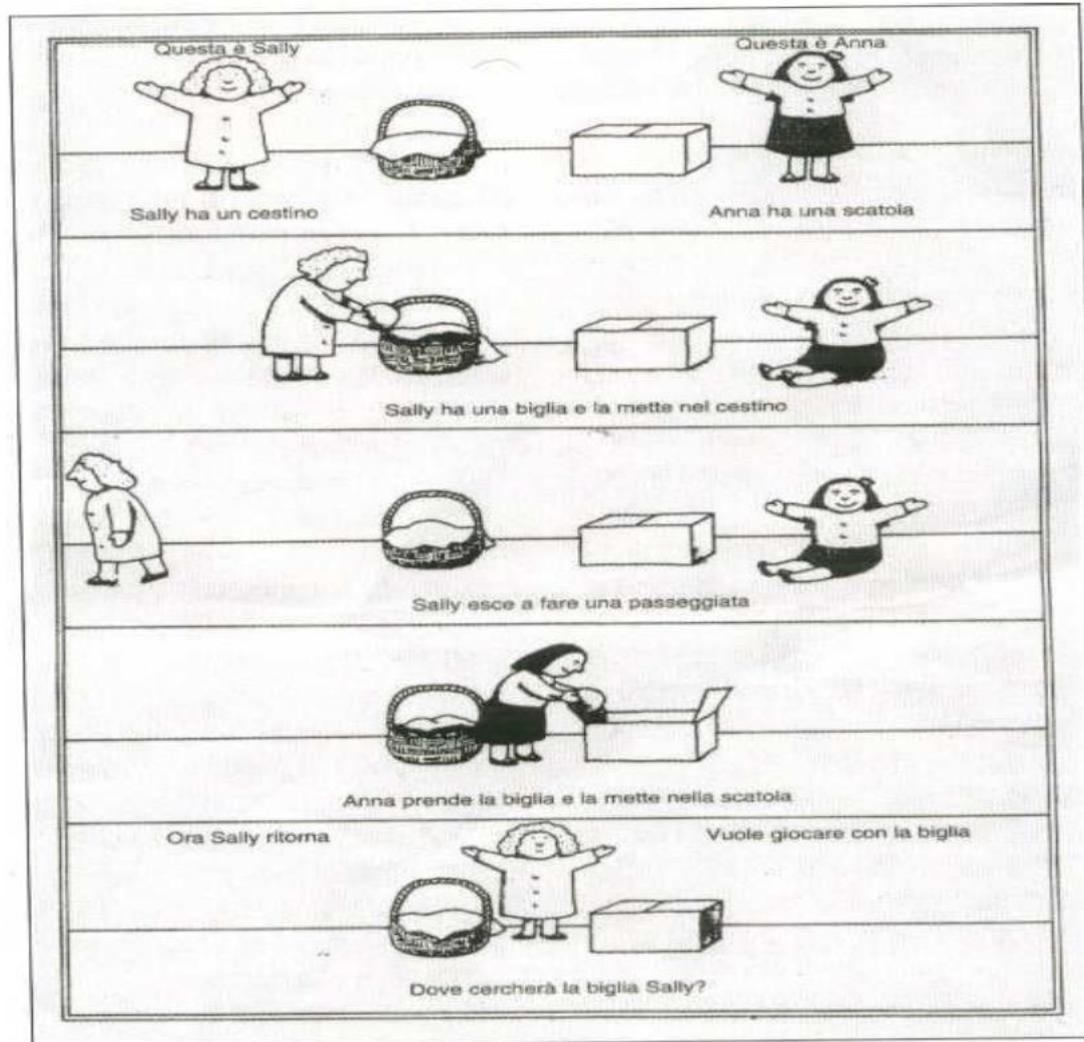
Test di Sally e Anne

(si presenta ai bambini una scenetta con due personaggi: Sally ed Anne. La prima esce dalla stanza dopo aver lasciato la sua bambola nel proprio cestino; la seconda prende e nasconde la bambola di Sally nel suo cestino, spostandola da dove Sally l'aveva lasciata. Quindi Sally torna per riprendersi la bambola e giocare. Domanda: "Dove va a cercare la bambola Sally?")

I bambini dopo i 4 anni rispondono sempre: "dove l'aveva lasciata" I bambini prima dei 4 anni e i b. con autismo rispondono "nel cestino di Ann" dimostrando di non riuscire ad attribuire a Sally uno stato mentale diverso dalla realtà)

Prova degli Smarties (analoga alla precedente: si presenta ai b. un tubetto di smarties in cui è contenuta una matita invece dei cioccolatini, poi viene chiesto al b. cosa dirà un altro bambino che non ha visto il contenuto)

Test di Sally e Anne



Deficit di precursori evolutivi della teoria della mente

espressione mimica (i bambini autistici hanno una ridotta capacità di espressione mimica e corporea, che normalmente si accompagna ai differenti stati psicologici)

attenzione condivisa (il b. autistico non è in grado di condividere un focus di attenzione con un'altra persona: non guarda spontaneamente dove un adulto indica. Nel b. normale questo riflesso sociale si matura attorno ai 9 mesi) Il deficit di attenzione condivisa sembra esclusivo dell'autismo, non presentandosi in altri handicap mentali)

capacità di imitazione precoce (a differenza dei b. normali che imitano in modo innato, attivo e creativo alcune espressioni semplici, questa capacità non si osserva nei b. autistici che possono presentare solo più tardivamente un'imitazione)

gioco simbolico (di finzione, in cui il b ha la capacità di distinguere tra realtà ed immaginazione; il b. autistico ha difficoltà a fingere nel gioco, che è spesso stereotipato e ripetitivo e mai immaginativo)



Red flags nei DPS nel secondo anno di vita

- Mancanza di uno sguardo appropriato
- Mancanza di un'espressione calda e gioiosa nello sguardo
- Mancanza di condivisione di divertimento o interesse
- Mancanza di risposta al nome
- Mancanza di coordinazione tra sguardo, espressione facciale, gesto e suono
- Mancanza del gesto del mostrare
- Prosodia anomala
- Movimenti o posture del corpo ripetitivi
- Movimenti ripetitivi con gli oggetti

da Wetherby *et al.*, 2004

Segno più precoce:

+ alterata crescita della circonferenza cranica nei primi due anni di vita
(fino al 70% dei bambini con DPS)

Diagnosi precoce- Cosa Indagare?

Contatto oculare

Risposta al nome

Pointing richiestivo

Pointing dichiarativo

Attenzione condivisa

Pattern sensoriale

Diagnosi precoce

Preoccupazioni legate allo sviluppo sociale:

"Non sorride quando gli si sorride o quando si gioca con lui"

"Evita o presenta scarso contatto di sguardo"

"Sembra vivere in un suo mondo"

"Si comporta come se non fosse consapevole della presenza e degli spostamenti degli altri"

"Sembra escludere gli altri e gli avvenimenti esterni"

Diagnosi precoce

Preoccupazioni legate allo sviluppo della comunicazione non verbale e verbale:

"Non dirige l'attenzione a qualcosa che gli viene indicato"

"Non fa *ciao-ciao*"

"A volte sembra sordo"

"Qualche volta sembra ascoltare, altre volte no"

"Non risponde quando lo si chiama per nome"

Diagnosi precoce

Preoccupazioni legate al modo di comportarsi:

"Non gioca con i giocattoli come gli altri bambini"

"Odora o lecca i giocattoli"

"Resta attaccato ad un'attività in maniera ripetitiva"

"Presenta un attaccamento esagerato ad un oggetto" "Si fissa su alcuni particolari"

"Mette in fila le cose" "Cammina sulle punte"

Diagnosi precoce

Un diagnosi precoce: STABILE nel tempo?

Dall'Autismo si esce?

Il 30% dei bambini diagnosticati a due anni, non conferma la diagnosi. (*Turner & Stone 2007*)

-Diagnosi precoce = diagnosi non sicura?

-Diagnosi precoce= trattamento precoce= miglior outcome?

-Esiste un sottotipo di Autismo che può uscire dallo Spettro?

Assessment Clinico

- Anamnesi approfondita-Visita Neuropsichiatrica
- Osservazione psicopedagogica, CARS
- Valutazione psicologica e psicometrica (Griffiths' Scales , Bayley III, Leiter- R, WIPPSI, WISC- R)
- Interviste semi-strutturate: ADI- R, VABS.
- Osservazione semi-strutturata: ADOS
- Valutazione logopedica, Mc Arthur
- Valutazione motoria
- Questionari: FYL, EDO, CBCL, Sensory Profile

Trattamenti educativi precoci

- Uso del gioco come modalità di apprendimento
- Potenziamento delle relazioni sociali attraverso l'adulto
- Sviluppo degli affetti positivi
- Sostegno alla comunicazione
- Sviluppo del pensiero simbolico attraverso il gioco
- Ricorso a routine e ambienti strutturati

IMPORTANZA DI INTEGRAZIONE SCOLASTICA

IMPORTANZA DI COINVOLGIMENTO FAMILIARE

Trattamento farmacologico

Non esistono farmaci per i sintomi nucleari dell'Autismo!

Esistono terapie sintomatiche mirate prevalentemente al controllo del disturbo del comportamento (ex.agiti autoeterodiretti) spesso associati al disturbo.

Farmaci utilizzati nella pratica clinica: *Risperidone, Aripiprazolo.*

RUPP-Research Unit on Pediatric Psychopharmacology

Trattamenti alternativi

- Dieta priva di glutine.
- Supplementi vitaminici (Vit. B6, Mg, Omega 3)
- Terapie chelanti i metalli pesanti
- Terapia antibiotica e antifungina empirica
- Terapia iperbarica: fa affluire al cervello alte concentrazioni di ossigeno ad una pressione atmosferica aumentata

Assenza di chiare evidenze scientifiche!

Riabilitazione

- TUTTE LE LINEE GUIDA INTERNAZIONALI RELATIVE ALL'INTERVENTO RIABILITATIVO SOTTOLINEANO LA NECESSITÀ DI METTERE A PUNTO **PROGETTI INDIVIDUALIZZATI** CHE PARTANO DALLA **VALUTAZIONE DELLE ABILITÀ E DEI PUNTI FORTI** (E NON SOLO DELLE LIMITAZIONI)
- **Quali sono i punti forti delle persone con autismo?**
- **Vanno valutate individualmente**, con strumenti specifici in grado di evidenziare le **abilità presenti** e le **potenzialità** (abilità non ancora presenti ma che possono essere sviluppate)
- **Dipendono dal Quoziente Intellettivo, dal livello di sviluppo del comportamento adattivo e da altri fattori individuali e ambientali**

Riabilitazione

alcune abilità tipiche della maggior parte delle persone con autismo

- Il pensiero visivo
- La capacità di seguire delle routine
- La capacità di eseguire consegne visive o scritte
- La capacità di cogliere i dettagli
- La precisione
- La capacità di usare congegni elettronici
- L'incapacità di mentire

Riabilitazione

Alcune persone con autismo presentano inoltre isole di abilità, talora eccezionali:

- Conoscenza approfondita di uno specifico argomento (astronomia, matematica, statistica, informatica ...)
- Memoria, soprattutto visiva, eccezionale (calendari, luoghi ...)
- Talenti artistici (musica, pittura)

Riabilitazione

- I metodi educativi ed abilitativi maggiormente validati sfruttano queste abilità per sviluppare competenze nuove e favorire il raggiungimento della maggiore autonomia possibile
- ***Le abilità, sia quelle presenti nella maggior parte delle persone con autismo, sia quelle eccezionali presenti in alcuni casi, se non incontrano un ambiente favorevole in grado di valorizzare queste abilità hanno poche possibilità di incidere sulla qualità di vita delle persone con autismo***

Riabilitazione

– FATTORI AMBIENTALI

- **Secondo l'ICF** (Classificazione Internazionale del Funzionamento, Disabilità e Salute) **dell'OMS**:

I **Fattori ambientali** costituiscono gli atteggiamenti, l'ambiente fisico e sociale, la disponibilità di servizi nel contesto in cui le persone vivono

- **Facilitatori**: fattori ambientali che mediante la loro presenza o assenza, **migliorano** il funzionamento e riducono la disabilità
- **Barriere**: fattori ambientali che mediante la loro presenza o assenza, **limitano** il funzionamento e incrementano la disabilità

Riabilitazione

Fattori ambientali che possono essere facilitatori o barriere

- La famiglia
- La scuola
- I servizi sanitari
- I servizi socio assistenziali
- Gli Enti di formazione professionale
- Le politiche sociali e del lavoro

Riabilitazione

si basa sulle recenti conoscenze sul funzionamento neuropsicologico e cognitivo ed è improntato al lavoro sulle seguenti aree:

- Deficit della Teoria della mente. La teoria della mente è la capacità di attribuire stati mentali e prevedere in base a questi il comportamento umano.
- Deficit di coerenza centrale. Tale deficit postula un difetto di base nei processi di **elaborazione delle informazioni** per il quale nei soggetti con autismo è carente la tendenza alla integrazione e alla gerarchizzazione delle informazioni, tipica dei soggetti normali. Per questo motivo i soggetti con autismo mostrano una spiccata **attenzione ai dettagli** piuttosto che alla globalità, focalizzandosi solo sui dettagli di uno stimolo percettivo. Questa caratteristica investe anche l'elaborazione degli stimoli sociali.
- Deficit primario nella relazione interpersonale. La capacità degli esseri umani di comprendere gli stati emozionali delle persone è collegata ad un meccanismo innato che si attiva in un contesto normale di relazione madre-bambino. Nell'autismo questa capacità biologicamente determinata è carente per cui il bambino non interagisce così come dovrebbe e ciò determina l'isolamento sociale.
- Deficit di funzioni esecutive (con lo scopo di migliorare la comprensione del mondo sociale). Le funzioni esecutive comprendono i meccanismi cognitivi deputati all'organizzazione e alla pianificazione di pensieri e azioni. Nell'autismo si rilevano carenze dei meccanismi cognitivi che permettono di organizzare la procedura

Riabilitazione

- Teoria della mente. Apprendere emozioni, intenzioni, pensieri attraverso l'uso di materiale specificatamente costruito per l'attribuzione di stati d'animo (*ad esempio, il terapeuta mostra ai bambini una vignetta con un bambino che ha perso un palloncino e chiede ai partecipanti di scegliere tra 4 faccine correlate alle emozioni principali quella adeguata a spiegare l'emozione provata*)
- Metaemozione: consiste nell'aiutare il bambino a regolare i propri processi emotivi attraverso il linguaggio (*es. esprimere le proprie emozioni attraverso il linguaggio*)
- Uso di competenze conversazionali e narrative. Intervenire su errori di conversazione promuovendo un comportamento assente o modificandolo (*ad esempio, Terapeuta: "cosa hai visto ieri al cinema?" Risposta tipica Bambino: "Il film guerre stellari", oppure, (risposta atipica) Bambino: "ho visto tanti bambini". Il terapeuta, quindi, cerca di stimolare uno stile conversazionale tipico anziché atipico*).
- Linguaggio figurato: Insegnare ai bambini a comprendere le metafore (*ad esempio il terapeuta chiede ai bambini di spiegare il significato di una metafora come: "oggi ho i capelli dritti" e li aiuta a spostarsi dal significato letterale a quello metaforico*).
- Funzioni esecutive (*ad esempio: si chiede al bambino di riprodurre una sequenza di azione come "fare il caffè"*)

STRATEGIE EDUCATIVE

- le attività educative e, più in generale, la progettazione educativa individualizzata, devono tenere conto del **livello di sviluppo della persona**, che quindi andrà valutato con strumenti specifici;
- le attività proposte devono essere **funzionali** ad un miglior adattamento della persona nei contesti di vita e ad una sua maggiore **autonomia**;
- nel proporre le attività sarà opportuno **adattare l'ambiente** tenendo conto delle specifiche caratteristiche ed esigenze della persona
- nel caso dell'autismo, è consigliabile far ricorso ad **aiuti visivi** che facilitano la comprensione dei compiti proposti e consentono una migliore collaborazione.

STRATEGIE EDUCATIVE

- La persona autistica, presenta una serie di **difficoltà sul versante neuropsicologico** (di attenzione, di memoria, di pianificazione) e della **comunicazione** (di espressione e di comprensione), che rendono difficile stabilire una relazione finalizzata al raggiungimento di obiettivi educativi e abilitativi.
- Queste difficoltà **si riducono** se l'ambiente viene adattato tenendo conto del livello di comprensione della persona, delle sue preferenze sensoriali, dei suoi tempi e delle sue strategie di apprendimento
- Queste difficoltà sono più accentuate nei casi in cui è associato un **ritardo mentale di tipo medio-grave**

ADATTAMENTO DELL'AMBIENTE

CHIARIFICAZIONE DELLO SPAZIO

INFORMARE LA PERSONA SU:

DOVE VERRANNO PROPOSTE LE VARIE ATTIVITÀ

COSA DOVRÀ FARE QUANDO LUI O UNA CERTA ATTIVITÀ SI TROVERÀ IN UN DETERMINATO SPAZIO

La persona autistica comprende meglio, è più tranquilla e collaborativa se l'ambiente di vita non è caotico ed è suddiviso in spazi definiti a cui corrispondono attività definite

Anche nella promozione del lavoro autonomo è utile strutturare lo spazio in modo da rendere visibile *dove* sono poste le cose da fare, *dove* possono essere fatte e *dove* devono essere collocate una volta finita l'attività.

ADATTAMENTO DELL'AMBIENTE

STRUTTURAZIONE DEL TEMPO

**HA LO SCOPO DI CHIARIRE ALLA PERSONA
COME SARA' ORGANIZZATA LA GIORNATA,
CON QUALE SEQUENZA E
PER QUANTO TEMPO EGLI DOVRÀ O POTRA' SVOLGERE
DETERMINATE ATTIVITÀ.**

La strutturazione del tempo consente alla persona di comprendere in anticipo cosa ci si aspetta da lui di ridurre l'ansia dovuto ad una nuova attività o al passaggio da un compito all'altro

*Una strutturazione del tempo potrà essere utile anche per favorire l'**esecuzione in autonomia** di compiti di vita quotidiana che richiedono capacità di pianificazione*

Per esempio...

***Quali attività e con quale sequenza** verranno proposte in un certo lasso di tempo*

***Quanto durerà** un'attività a tavolino*