

Disturbi dello Spettro Autistico

Istituto Scientifico Stella Maris

Disturbo dello spettro autistico

Fanno parte dei Disturbi del Neurosviluppo (DSM-5) che riunisce:

Il disturbo autistico

Il disturbo di Asperger

Il disturbo disintegrativo dell'infanzia

Il disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato

n.b. specificatori : livello di gravità, livello di sviluppo, età
cronologica

→dalla varietà di tali fattori deriva il termine “**spettro**”

CRITERI DIAGNOSTICI DSM- IV TR

ASPERGER



A. Compromissione qualitativa dell'interazione sociale

B. Modalità di comportamento, interessi, e attività ristretti ripetitivi e stereotipati

C. L'anomalia causa compromissione significativa dell'area sociale, l'area lavorativa, e di altre importanti aree del funzionamento.

D. **Non** vi è un ritardo del linguaggio clinicamente significativo

E. **Non** vi è un ritardo clinicamente significativo dello sviluppo cognitivo

F. **Non** sono soddisfatti i criteri per altro DPS o

CRITERI DIAGNOSTICI 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

CRITERI DIAGNOSTICI DSM- IV TR

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

CRITERI DIAGNOSTICI DSM- IV TR

Sindrome 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.

Leo Kanner (1943)

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

Descrizione di 11 bambini con una nuova sindrome:

y Mancanza congenita di interesse per le persone

y Fascinazione per aspetti dell'ambiente non sociale

y Resistenza al cambiamento e ricerca di immutabilità

y Stereotipie e movimenti autostimolatori

y Isole di competenze

y Ecolalia, inversione pronominale, scarso uso sociale del linguaggio



Leo Kanner

Hans Asperger (1944)

Disturbo dell'interazione sociale con linguaggio ed intelligenza normali.

In particolare:

Distacco emotivo e bizzarria del contatto sociale

Egocentrismo ed inconsapevolezza dei sentimenti altrui

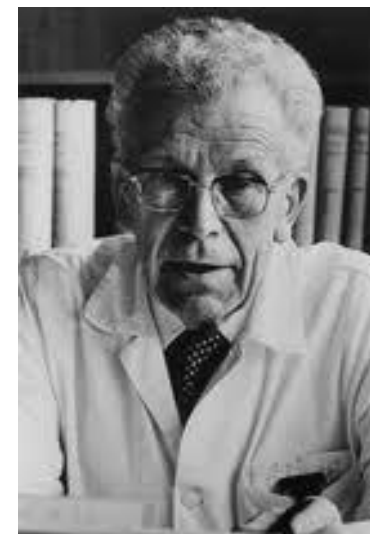
Eloquio fluente ma prolisso, usato per monologhi

Comunicazione non verbale povera

Interessi circoscritti

Difficoltà di apprendimento

Goffaggine



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**

DGS 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**
- **3 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**
 - z**Introduce una serie di 16 criteri che allargano il concetto di autismo**
 - z**Sancisce l'esordio prima dei 36 mesi**
 - z**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**

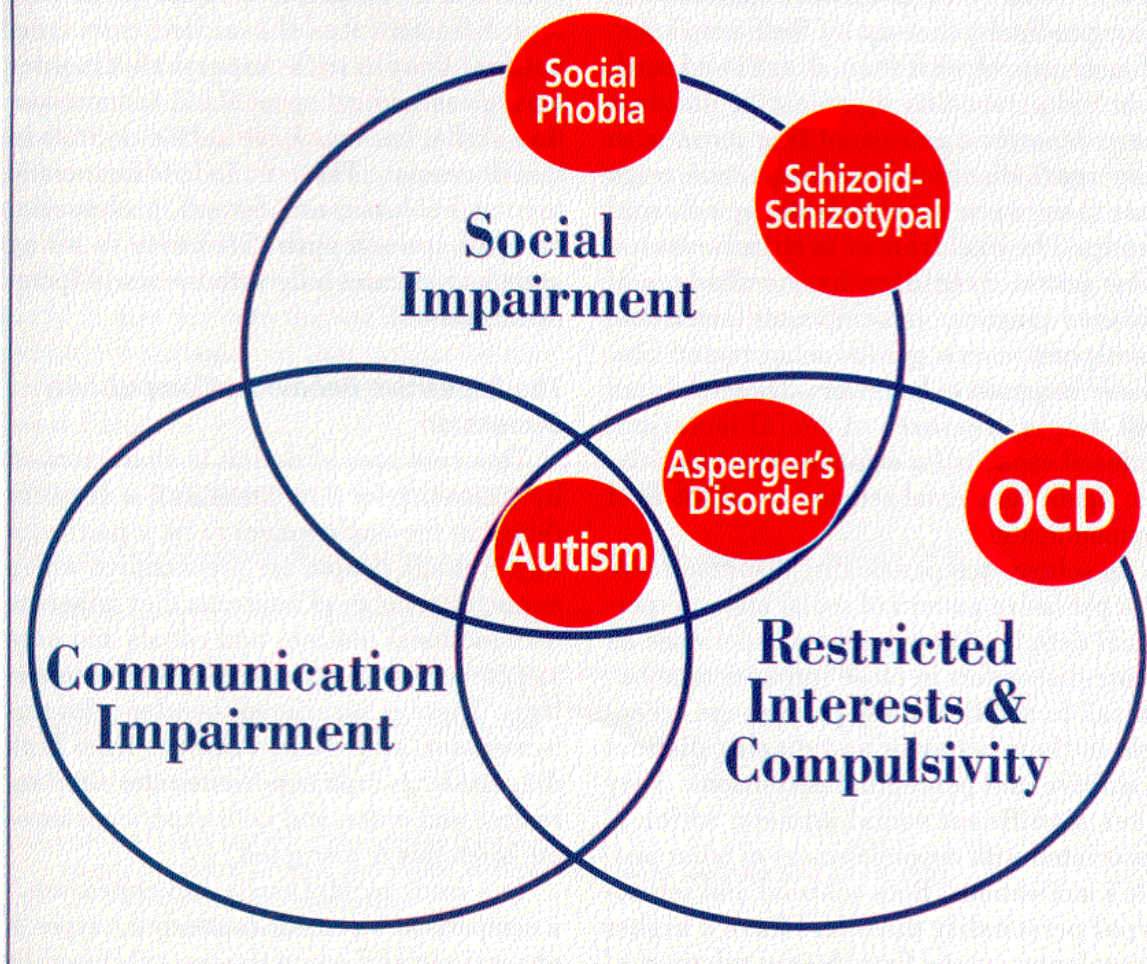
1994 - DSM IV

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**

Verso lo spettro

FIGURE 1: THREE CORE DIMENSIONS OF AUTISM SPECTRUM DISORDER



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.

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

Classificazione clinica dei disturbi dello spettro autistico

AUTISMO SINDROMICO o SECONDARIO (10% dei casi)

Malattie neurocutanee (sclerosi tuberosa, neurofibromatosi)

Infezioni SNC (rosolia congenita, citomegalovirus)

Sindromi metaboliche (fenilchetonuria -non trattata-, deficit di creatina)

Sindromi dell'X-fragile

Sindrome di Sotos, inv-dup 15, sindrome di Angelman, sindrome di Smith-Lemli-Opitz, sindrome di Cornelia de Lange

AUTISMO PRIMARIO o IDIOPATICO (90% dei casi)

Idiopatico: ereditabilità fino al 90% per il fenotipo ampio dell'autismo
coinvolti numerosi geni (regioni cromosomiche: X, 7q, 15q....)

Autismo: alcune certezze

- **Non è un disturbo raro**
- **Il difetto sociale non è connesso ad un desiderio di ritiro dal contatto sociale**
- **Il disturbo si colloca lungo una linea che va da soggetti attivi ma bizzarri (80% degli Asperger) a soggetti solitari e passivi (80% degli Autismi)**
- **Può essere considerato una sindrome comportamentale connessa ad una architettura anomala del cervello derivante da una complessa interazione tra geni ed ambiente.**

DSM-5: perché “spettro” autistico?

- **La distinzione tra i vari disturbi pervasivi (ed anche quella tra DPS ed altri disturbi o quella tra DPS e sviluppo tipico) 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

- **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!

Livello di gravità nella Comunicazione Sociale e negli Interessi ristretti e comportamenti ripetitivi (RRC)

- **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 o ritornare a esso velocemente.

- **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

DSM-5

- 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

- 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 aversive 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)

Temple Grandin: "Pensare in 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...”



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,*}

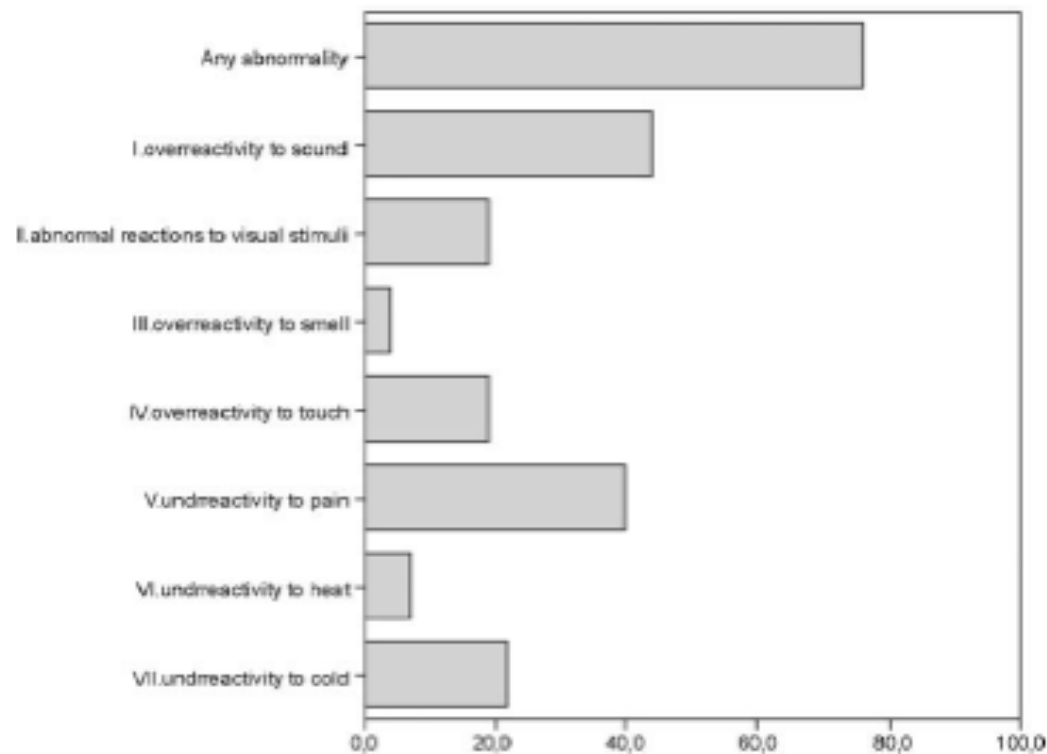


Fig. 1. Frequencies of affected modalities.

ALTRI SINTOMI non inclusi nel DSM-5

- **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

Condizioni associate

- **Crisi epilettiche:** circa il 30% delle persone con 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.

Condizioni associate

- **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.

INSORGENZA DEL DISTURBO e DIAGNOSI

✓ 2 diverse modalità:

- Esordio precoce
- Esordio regressivo

✓ nella pratica clinica la diagnosi non avviene, in media, prima dei quattro anni di età

✓ preclusione di un intervento precoce intensivo ed efficace

Cerebral plasticity

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**

I primi segni di patologia (i precursori dei sintomi)

- Nel primo anno di vita i segni più ricorrenti riguardano:
 - scarsa iniziativa motoria
 - scarsa iniziativa interattiva
 - scarsa modulazione dell'espressività mimica e tonalità dell'umore piatta con ristretta gamma degli affetti espressi.

Sono più rari sintomi che riguardano l'area delle atipie senso-motorie, dei comportamenti ripetitivi, dell'auto ed etero –aggressività.

Sensibilità e specificità dei primi segni.

- Tale costellazione sintomatologica appare sufficientemente sensibile ad individuare un bambino a rischio, ma poco specifica per il disturbo autistico. I segni precedentemente descritti possono infatti preludere a diverse possibilità evolutive del bambino, compreso lo sviluppo normale.

Predittività

- Nel primo anno di vita non ci sono evidenze di segni che presi singolarmente possono risultare patognomonicamente e chiaramente predittivi dello sviluppo del disturbo autistico.

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.

sistema dei neuroni specchio (mirror neuron system, MNS)

- Il MNS, inizialmente scoperto nella corteccia premotoria ventrale del macaco, si attiva sia quando svolgiamo una certa azione diretta a uno scopo, sia quando osserviamo quella stessa azione svolta da un'altra persona.
- Si pensa che questo meccanismo neurale renda possibile l'imitazione, la comprensione delle intenzioni associate alle azioni, la comprensione per immedesimazione degli stati emotivi altrui.
- La disfunzione del MNS nelle fasi più precoci dello sviluppo può dare origine a una cascata di effetti cui sono riconducibili molte delle difficoltà intersoggettive tipiche dei DSA.

sistema dei neuroni specchio

I neuroni specchio sono neuroni che si attivano sia quando si compie un'azione, sia quando la si osserva mentre è compiuta da altri

La funzione dei neuroni specchio è di rappresentare azioni osservate per portare ad una comprensione delle stesse, con il fine di auto-sperimentare ed apprendere le informazioni acquisite dall'ambiente per agire in modo appropriato.

sistema dei neuroni specchio

Pertanto gli individui riconoscono le azioni fatte da altri in quanto la popolazione di neuroni attivata nella loro area pre-motoria durante l'osservazione è congruente a quella che si genera per riprodurre tale azione: infatti i neuroni specchio permettono una rappresentazione interna, o meglio una simulazione incarnata di una determinata azione reale, sia essa linguistica o sociocomportamentale, "mappando le azioni osservate sugli stessi circuiti nervosi che ne controllano l'esecuzione attiva".

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 bambinini 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?")

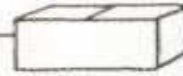
I bambini dopo i 4 anni rispondono sempre: "dove l'aveva lasciata" I bambini prima dei 4 anni e i b. con autismo rispondono "nel cestino di Ann" dimostrando di non riuscire ad attribuire a Sally uno stato mentale diverso dalla realtà)

Prova degli Smarties (analogo 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)

Questa è Sally



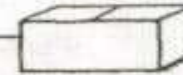
Sally ha un cestino



Questa è Anna



Anna ha una scatola



Sally ha una biglia e la mette nel cestino



Sally esce a fare una passeggiata



Anna prende la biglia e la mette nella scatola

Ora Sally ritorna



Vuole giocare con la biglia

Dove cercherà la biglia Sally?

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)

Circonferenza cranica nei DPS

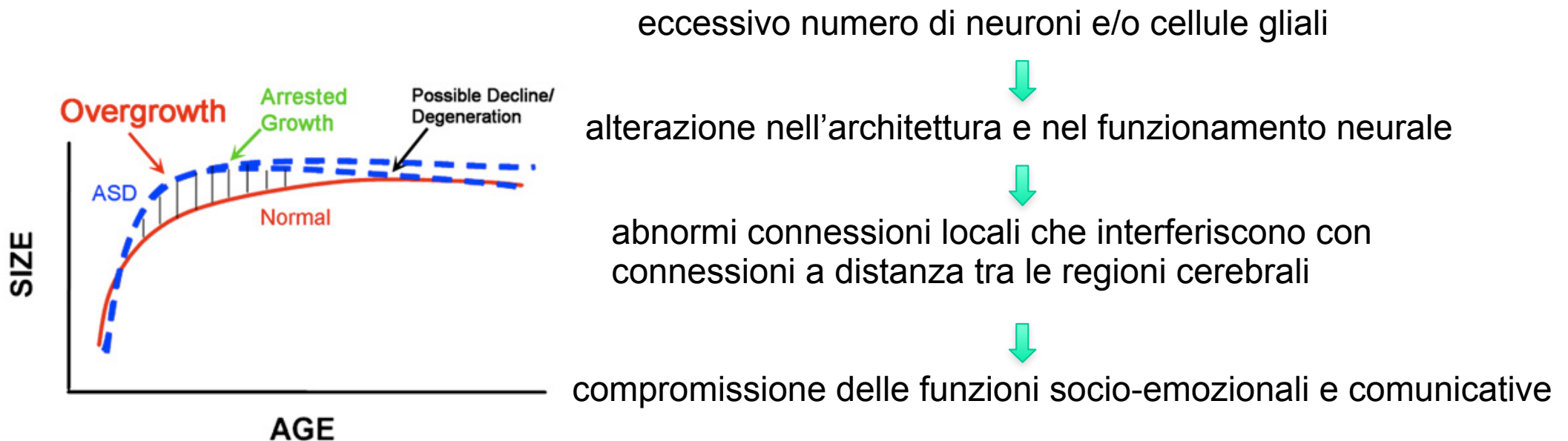


Nei primi due anni di vita dei pazienti DPS l'andamento della crescita cerebrale può essere ricavato solo da dati retrospettivi (libretti pediatrici di bambini successivamente diagnosticati come DPS)

CC è una valida misura del volume cerebrale nei bambini DPS, non negli adolescenti e negli adulti (Aylward, 2002)

Ipotesi eziopatogenetica:

Volume cerebrale più ampio può essere espressione di processi di neurosviluppo atipici



Diagnosi

- Dato che l'autismo è un disturbo per il quale non esiste attualmente un test certo, fare una diagnosi richiede ripetute osservazioni e esclusione di altre condizioni che possono causare sintomi autistici tramite: visita medica, esame neurologico, esame audiometrico, esame del sangue (cariotipo, Fra-X, metabolico)

Diagnosi precoce- Cosa Indagare?

Contatto oculare

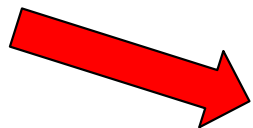
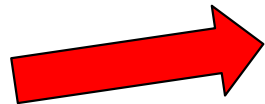
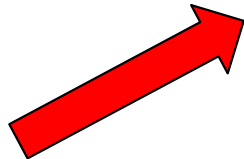
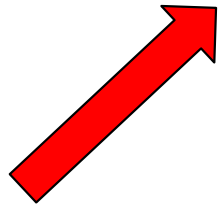
Risposta al nome

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?

STRUMENTI DI DIAGNOSI PRECOCE

- **CHAT** - Check List for Autism in Toddlers
(18 mesi di vita)
- **M-CHAT** - Modified Check List for Autism in Toddlers
(18 ai 24 mesi di vita)
- **ESAT** - Early Screening for Autistic Trait
(14/15 mesi di età)
- **AOSI** - Autism Observation Scale for Infants
(6 ai 12 mesi di vita)
- **FIRST YEAR INVENTORY**
(12 mesi di vita)

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 semistrutturata: ADOS
- Valutazione logopedica, Mc Arthur
- Valutazione motoria
- Questionari: FYI, EDO, CBCL, Sensory Profile

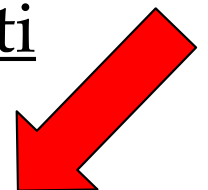
Assessment Clinico

Valutazione semistrutturata ADOS- Autism

Diagnostic Observation Schedule (*Lord et al. 2000*):

Osservazione semi- strutturata considerata il gold standard per la diagnosi di autismo. Consiste in una sessione di gioco guidato e materiale ludico specifico, della durata di circa 45 minuti.

Si compone di 4 moduli ciascuno specifico per i differenti livelli di sviluppo e linguaggio.



Richiede un'età mentale di 18 mesi!

ADOS- Toddlers valuta bambini di età compresa tra 12 e 24 mesi.

Assessment Clinico

ADI- R (*Rutter et al. 2005*)

Intervista strutturata rivolta ai genitori o agli educatori di bambini con età mentale di almeno 2 anni, finalizzata ad ottenere una gamma completa di informazioni per la diagnosi di spettro autistico.

93 item suddivisi in 8 sezioni principali

Assessment organico

Protocollo organico:

- esame audiometrico
- routine, ormoni tiroidei, screening celiachia
- screening neurometabolico di base
- screening genetico (cariotipo, X fragile, CGH-ARRAY)
- elettrofisiologia- Video Poli-EEG sonno- veglia

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 auto-eterodiretti) 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!

C.A.R.S.

Childhood Autism Rating Scale

Definizione: E' una scala basata sull'analisi di
a cui si deve attribuire un
punteggio sulla base di ottenute da
molteplici fonti (un'osservazione diretta o
videoregistrata del bambino; domande rivolte ai
genitori o agli insegnanti, etc..)

Obiettivo: identificare bambini ed
indicare la 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

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 ⇒ grave

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 devo 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

~~Nessuna evidenza di difficoltà o anomalità nella relazione con le altre persone.~~

1

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 persistente.

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.

VII. Risposta visiva

E' una valutazione della modalità di esplorazione visiva adottata dal bambino.

Si tratta di se il bambino:

- guarda in faccia le altre persone durante un'interazione
- guarda gli oggetti mentre li usa
- utilizza uno sguardo particolare (es: periferico)

VII. Risposta visiva

1	Risposta visiva appropriata all'eta' . La reazione visuale e' normale ed appropriata per l'eta'. La vista e' utilizzata insieme agli altri sensi come mezzo di esplorazione di nuovi oggetti.
1, 5	Osservazione intermedia tra la precedente e la successiva.
2	Lievemente anormale Il bambino occasionalmente deve essere richiamato per guardare un oggetto. Il bambino puo' essere maggiormente interessato nel guardare specchi o illuminazioni anziche' compagni, puo' ogni tanto fissare nel vuoto, o puo' anche evitare di guardare la gente negli occhi
2, 5	Osservazione intermedia tra la precedente e la successiva.
3	Moderatamente anormale. Il bambino deve essere richiamato frequentemente per guardare a cio' che sta facendo. Puo' fissare nel vuoto, evitare di guardare le persone negli occhi, guardare agli oggetti da angoli inusuali, o tenere gli oggetti molto vicino
3, 5	Osservazione intermedia tra la precedente e la successiva.
4	Gravemente anormale. Il bambino evita costantemente di guardare le persone o certi oggetti, e puo' mostrare forme estreme di altre peculiarita' visive di cui alla descrizione precedente.

Considerazioni finali

Vantaggi:

- E' applicabile a bambini di
- Permette di valutare del bambino.
- Permette di focalizzare aspetti importanti da tenere presenti nei

Limiti:

- Presenza di items riguardanti caratteristiche spesso presenti nell'autismo ma
- Non tiene conto dell' della sintomatologia
- Importante margine di nella raccolta dati e nell'attribuzione dei punteggi

ADI-R

Autism Diagnostic Interview Revised

- Intervista: si somministra ai caregivers principali di soggetti con età compresa dalla prima infanzia fino all'adulto
- 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.

- **Area indagata:**
sviluppo sociale e gioco
- **Comportamento indagato:**
prestare ed attirare
l'attenzione

“Vi mostra mai cose che lo interessano? Per es. porta mai un giocattolo nuovo perché lo vediate oppure richiama mai la vostra attenzione su qualcosa con cui sta giocando o che sta facendo? Che tipo di cose sono? Questo capita mai per cose che non sono parte di suoi interessi speciali e per le quali ha bisogno di voi?

- **Area indagata:**
sviluppo sociale e gioco
- **Comportamento indagato:**
prestare ed attirare
l'attenzione

0= mostra regolarmente gli oggetti portandoli al genitore/caregiver e attirando la sua attenzione, senza altra motivazione manifesta che il condividere

1= come sopra, ma non sufficientemente frequente o di tale

qualità comunicativa da soddisfare i criteri per '0'

2= in qualche caso porta le cose al genitore/caregiver e/ o le mostra, ma associato con preoccupazioni, cibo o bisogno di aiuto

3= approcci di questo tipo sono rari o non sociali

8= non applicabile

ADI-R

Autism Diagnostic Interview Revised

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



ADOS-G

Autism Diagnostic Observation Schedule

Generic

- : si somministra direttamente a soggetti di ogni età
- : costituita da alcune situazioni di gioco libere ed altre strutturate
- : contesti standard di gioco all'interno di ; comportamenti target (comunicazione, dell'interazione sociale, del gioco e dell'uso immaginativo di materiali)
punteggi standard

ADOS-G

Autism Diagnostic Observation Schedule

Generic

- Obiettivo: sollecitazione di specifici comportamenti standard rilevanti per i disturbi dello spettro autistico all'interno di contesti standard appositamente predisposti al fine di fornire una diagnosi di autismo o di

ADOS-G

Autism Diagnostic Observation Schedule

Generic

	MODULO 1	MODULO 2	MODULO 3	MODULO 4
Livello minimo di linguaggio	Assente	Frase semplici	Fluente	Fluente
Livello massimo di linguaggio	Frase semplici	Fluente		
Maggiore difficoltà dell'operatore	Somministrare	Somministrare	Codificare	Codificare
Tipologia di comportamento prevalente	Condividere dare mostrare chiedere	Condividere dare mostrare chiedere	Conversazione	Conversazione

Area indagata:

interazione sociale

Contesto di gioco:

bolle di sapone

Comportamenti osservabili:

divertimento condiviso;

chiedere; dare; mostrare;

indicare; commentare; discutere;

Area indagata:

comunicazione

Contesto di gioco:

conversazione

Comportamenti osservabili:

quantità degli interscambi; reciprocità;

contenuti (richieste o commenti); capacità di

iniziare spontaneamente; aggiunta o meno di

informazioni congrue; domande rivolte all'altro;

Punteggi

0=comportamento non mostra evidenza dell'anormalità specificata

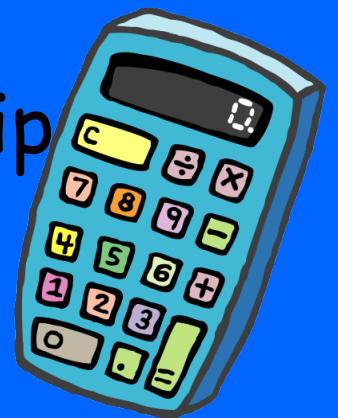
1= comportamento lievemente anormale o leggermente inusuale

2= comportamento definitivamente anormale nel modo specificato

3= comportamento marcatamente anormale che interferisce con l'osservazione

7= anomalia certa nell'area ma non del tipo specificato

8= non applicabile



- **Algoritmo**

somma dei punteggi ottenuti all'interno delle tre aree

- **Diagnosi di autismo**

superamento o meno del cut-off specifici per ogni area



- **Diagnosi di spettro autistico**

superamento o meno del cut-off specifico per ogni area

Per concludere....

- Utilizzare di per la diagnosi differenziale
- Necessità di integrare fonti di
- Necessità di una valutazione
- Estrema variabilità del
- Necessità di valutare il bambino in