



**Progetto sperimentale di formazione sui disturbi  
dello spettro autistico da 0 a 6 anni - I livello**

# **Autismo e Spettro Autistico: dai miti alla diagnosi**

***Dott.ssa Milena Gibertoni***

***Dott.ssa Stefania Vicini***



**SERVIZIO SANITARIO REGIONALE  
EMILIA-ROMAGNA**  
Azienda Unità Sanitaria Locale di Modena

# IL MIO FRATELLINO DALLA LUNA

di Frédéric Philibert



# **Miti e false credenze sull'autismo**

- “ Si isolano volontariamente per stare nel loro mondo
- “ Dentro l'autistico c'è nascosto un genio (Rain Man)
- “ Se entri nel loro mondo reagiscono aggressivamente
- “ Non avvertono il dolore come gli altri
- “ Non provano né emozioni né sentimenti
- “ Non parlano, ma se lo volessero potrebbero
- “ Non mostrano affetto in alcun modo
- “ Non bisogna toccarli
- “ Crescendo possono guarire
- “ Non migliorano e se lo fanno non sono autistici
- “ Sono bloccati per un qualche trauma passato
- “ Sono egocentrici, fanno solo ciò che gli interessa
- “ È colpa dei genitori (la madre)
- “ Sono molto timidi

***E' invece sempre vero  
che...***



***Si riscontrano***  
***Problemi di comunicazione*** (1)

**Comunicazione verbale deficitaria:**

- ✓ molti **non parlano** (circa 50%),
- ✓ alcuni hanno evidenti **problemi di comprensione e produzione** (fonologia, sintassi, semantica).
- ✓ Quando presente lo **stile linguistico è bizzarro e particolare**: tendenza a ripetere (ecolalia); confusione nell'uso dei pronomi; difficoltà di conversazione; difficile accesso all'ironia e al linguaggio metaforico.

# ***Problemi di comunicazione*** (2)

## **Comunicazione non verbale** **deficitaria:**

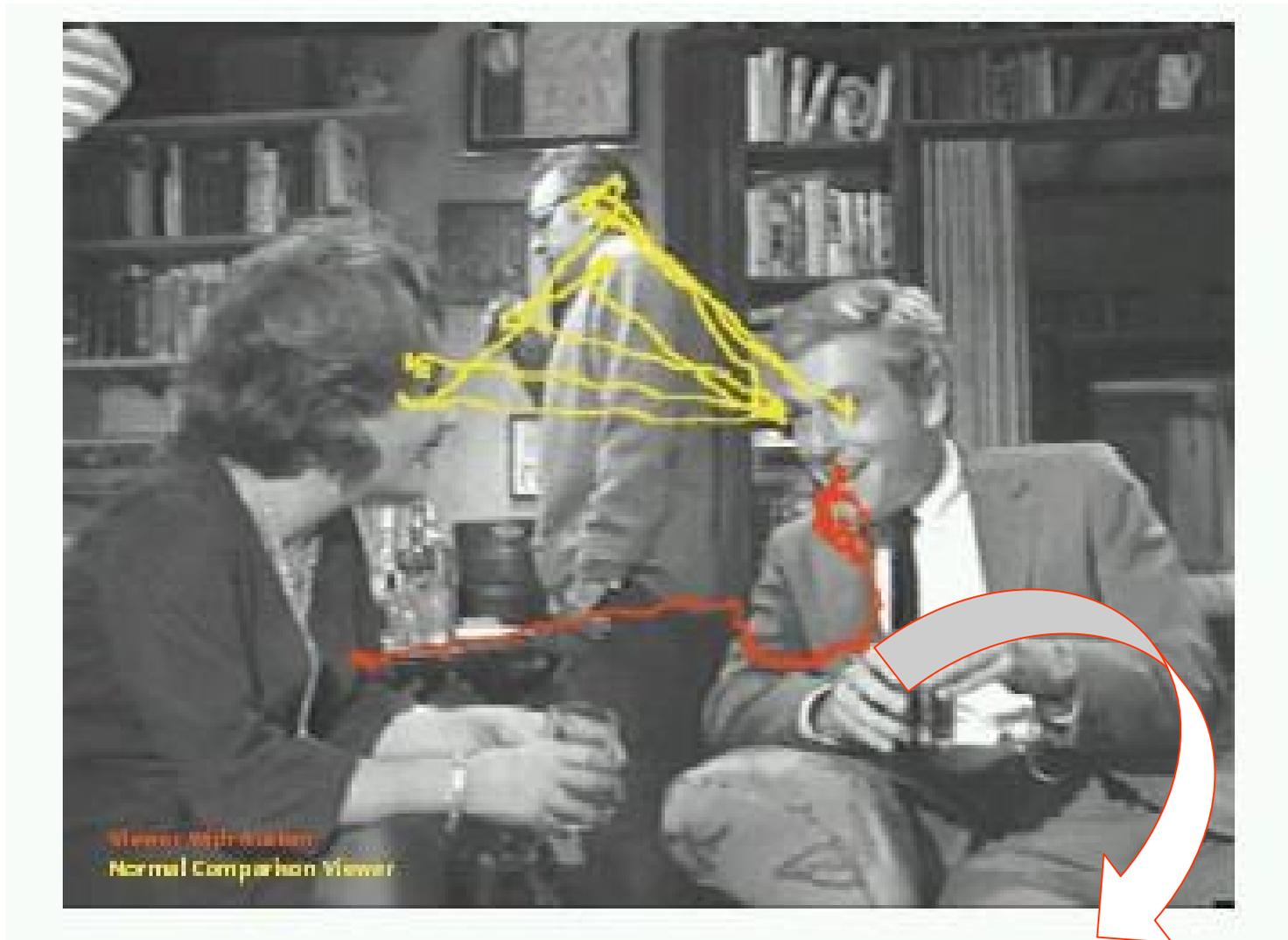
- ✓ **contatto oculare** poco utilizzato,
- ✓ **scarsa mimica facciale,**
- ✓ **gestualità** scarsa sia nell'uso sia nella comprensione,
- ✓ **scarsa iniziativa imitativa,**
- ✓ uso improprio della **prossemica** e delle **posture.**



# ***Problemi di comunicazione*** (3)

**Deficit di reciprocità sociale**: attenzione nettamente più orientata agli oggetti concreti rispetto alle persone. Possono esserci **differenti í tipologie sociali** :

- 1) Il **bambino ritirato** che è costantemente infastidito dal contatto con l'altro
- 2) Il **bambino passivo** che ha una scarsa iniziativa sociale ma non è disturbato dall'altro
- 3) Il **bambino í attivo ma bizzarro** che ha iniziativa sociale ma ha modalità inadeguate, grossolane, non condivise dalla comunità



**Movimenti oculari di soggetti adulti (con e senza autismo) che osservano una scena relazionale tratta da un film (Klin et al., 2003)**

# ***Problemi nell'immaginazione***

**Intelligenza estremamente concreta,** orientata al dato visivo e reale, scarsamente capace di ragionamento astratto e di generalizzazione.

**Gioco simbolico (di finzione)** assente o poco utilizzato. Scarsa capacità di inventare, far finta, %staccarsi dal dato concreto+.

## ***Bisogno di immutabilità per ambienti e interessi***

- **Interessi ristretti:** tendenza ad avere interessi settoriali, insoliti, molto assorbenti e poco spendibili a livello sociale. Possono essere di tipo sensoriale (visivo, tattile, acustico) ma più in generale è la tendenza a mantenere la stessa configurazione di oggetti/eventi già conosciuta (sameness).
- **Stereotipie motorie:** uso atipico del corpo (sfarfallamento, saltelli, stereotipie manuali) che può essere autostimolante ma anche rappresentare la risposta comportamentale a stati interni di arousal (frustrazione, ansia, eccitazione, contentezza, ò ).

***Í*** ***À*** ***in questo momento Daniel è chino sulle file di biscotti al cioccolato; li fiuta come farebbe un cane per individuare quelli che vuole e poi preme la faccia contro il pacchetto, con i polmoni che si riempiono dell'aroma McVitie's Chocolate Digestives. Sembra provare un piacere immenso, un godimento dei sensi più grande di quanto io non riesca a concepire***  
***À*** ***lecca a turno la superficie di ognuno come se volesse marchiarli come suoi***  
***Í***

***Í*** ***À*** ***passa ore a scrutare veneziane, le barre di luce sul pavimento, o anche la parte più larga, rotonda, di un cucchiaino lucente. Poi trascina una sedia accanto al lavello per potersi arrampicare fino alla finestra e leccare la condensa presente negli angoli***  
***À*** ***Í***

***Í*** ***À*** ***se non lo tengo impegnato in qualche altra attività, lui passa ore a tirare i fili di lana della moquette uno per uno, sdraiato sul pavimento a guardare il suo trenino a pochi centimetri dal naso***  
***À*** ***Í***

*(Perché non parli di Marti Leimbach)*

# Disturbi Pervasivi dello Sviluppo

## *Pervasive Developmental Disorders (PDD)*

Sono caratterizzati dalla compromissione dello sviluppo delle capacità di:

- **Abilità di reciprocità sociale**
- **Comunicazione e linguaggio**
- **Variabilità del repertorio comportamentale**

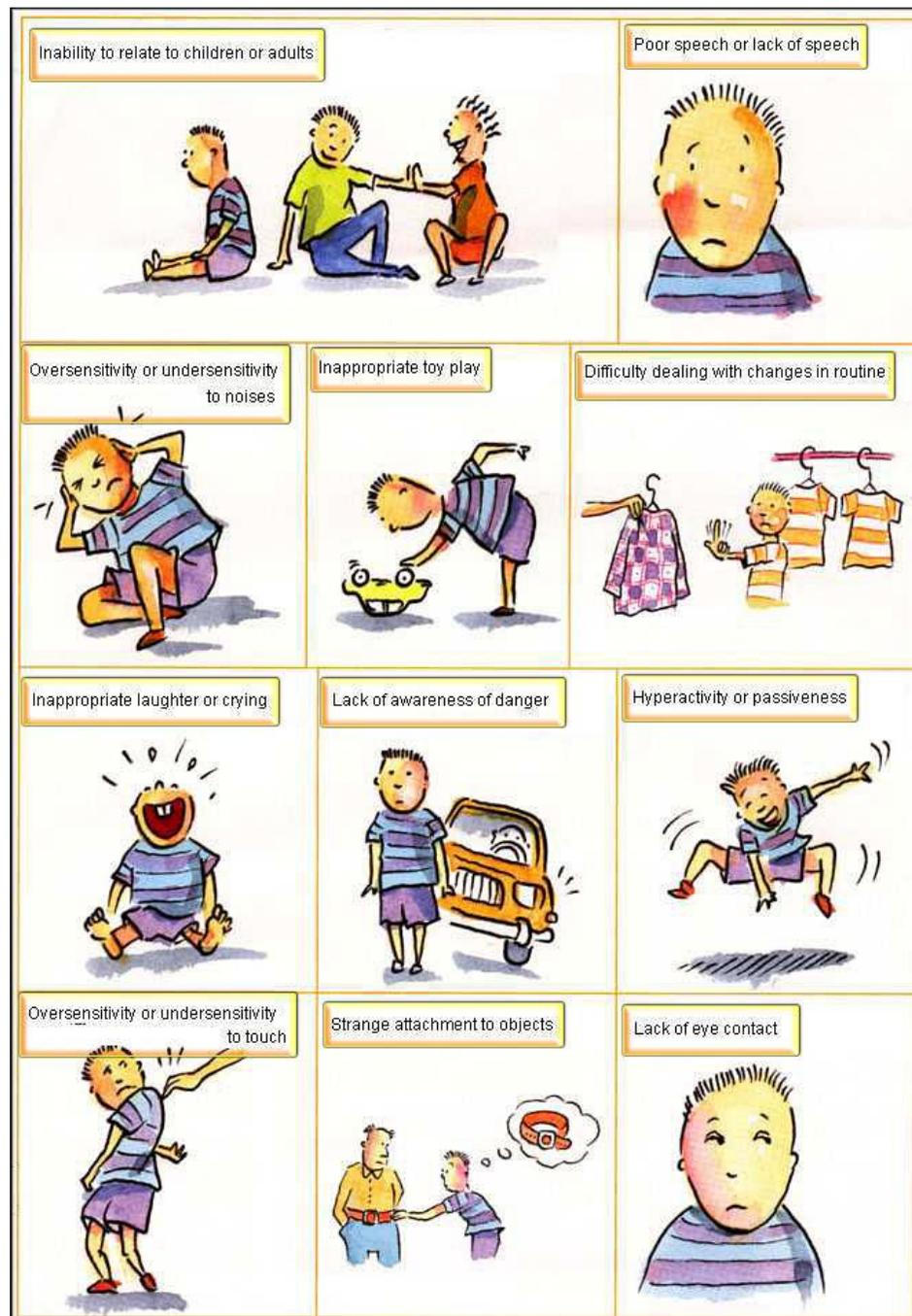


- ❖ **Anomalie qualitative nelle interazioni sociali, nei pattern di comunicazione e da un repertorio ristretto, stereotipato e ripetitivo di interessi ed attività**

▪ DSM-IV

❖ ICD-10

# AUTISM SIGNS AND SYMPTOMS



# **Disturbi Pervasivi dello Sviluppo**

*Pervasive Developmental Disorders (PDD)*

I disturbi specifici inclusi in questa sezione sono:

- ” Disturbo Autistico,**
- ;** **Sindrome di Rett,**
- ;** **Disturbo Disintegrativo della Fanciullezza,**
- ;** **Sindrome di Asperger,**
- ;** **Disturbo Generalizzato dello Sviluppo Non Altrimenti Specificato.**



# Autismo infantile

Sviluppo anormale o blocco dello stesso, in un'età inferiore ai 3 anni, in ognuna delle seguenti aree:

- **linguaggio e comunicazione** (verbale e non verbale)
- sviluppo di **relazioni sociali** privilegiate o di **interazioni sociali** reciproche
- gamma di **interessi ristretti** e **comportamenti ripetitivi e stereotipati**



Devono essere presenti almeno 6 sintomi compresi nelle tre categorie:

- Anomalie di carattere qualitativo nelle interazioni sociali reciproche
- Anomalie di carattere qualitativo nella comunicazione
- Insieme limitato, ripetitivo e stereotipato di comportamenti, interessi e attività

# Disturbo di Rett

- Sviluppo nella norma nei primi 5 mesi di vita
- Colpisce quasi esclusivamente le femmine
- Forte **rallentamento dello sviluppo psicomotorio**
- Perdita delle abilità finalistiche delle mani (tra 5 e 30 mesi) con comparsa di movimenti stereotipati (mani)
- Perdita dell'interesse sociale
- Grave deficit linguistico e mentale

# Disturbo disintegrativo dell'infanzia

- Sviluppo apparentemente normale nei primi due anni dopo la nascita
- **Perdita significativa di capacità acquisite in precedenza** (linguaggio, abilità motorie, gioco, comportamento adattivo)
- Presenza di almeno due dei tre sintomi della triade autistica

# Disturbo di Asperger

- Compromissione qualitativa dell'interazione sociale
- Modalità di comportamento, interessi e attività, ristretti, ripetitivi e stereotipati
- Livello intellettivo nella norma
- Acquisizione del linguaggio nella norma

# **DISTURBO PERVASIVO DELLO SVILUPPO NON ALTRIMENTI SPECIFICATO**

Grave e generalizzata compromissione dello sviluppo della interazione sociale reciproca a cui si associa un deficit della comunicazione (verbale e non verbale) oppure comportamenti, interessi o attività stereotipati.

Include quadri che non soddisfano i criteri per il Disturbo Autistico per età tardiva di insorgenza, la sintomatologia atipica o subliminare, o per tutti questi motivi insieme.

# **Dati epidemiologici dal 1987 al 2000**

**(Tidmarsh & Volkmar, 2003)**

<b>DIAGNOSI</b>	<b>PREVALENZA</b>	<b>RAPPORTO M/F</b>	<b>FONTE BIBLIOGRAFICA</b>
Autismo	10 : 10.000	3.8 : 1	Fombonne, 1999 Howlin e Moore, 1997
Disturbo di Asperger	2.5 : 10.000	da 2.3 : 1 a 9: 1	Fombonne, 2002 Klin e Volkmar, 1997
PDD – NOS	15 : 10.000	non riportata	Fombonne, 2002
Disturbo di Rett	0.5 : 10.000	Femmine	Van Acker, 1997
Disturbo disintegrativo dell'infanzia	0.2 : 10.000	Prevalenza maschile	Fombonne, 2002 Volkmar, Klin, Marans e Cohen, 1997

## **Dati epidemiologici dal 2000 in poi (Fombonne, 2009)**

Le stime precedenti appaiono secondo molti sottodimensionate e altamente dipendenti da:

introduzione di test di screening e diagnostici più sensibili

diffusione di una maggiore conoscenza scientifica dell'autismo

C'è attualmente accordo rispetto ad una stima dei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo di circa

**60-70 individui su 10.000**

# PERCHE' L'AUTISMO? 1

Le più diffuse considerazioni patogenetiche attuali della patologia autistica escludono una visione dell'autismo quale patologia primitivamente affettiva e relazionale, facendo emergere piuttosto l'idea di una **complessa patologia di pertinenza neuropsichiatrica.**

Secondo le *Linee guida per l'Autismo* della SINPIA (Società Italiana di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza), l'Autismo è **una sindrome comportamentale causata da un disordine dello sviluppo biologicamente determinato**, anche se viene segnalato che le cause del disturbo stesso, inteso in senso unitario, risultano a tutt'oggi sconosciute.

# PERCHE' L'AUTISMO? 2

In altri termini, non esistendo un marker biologico specifico, per questi quadri clinici non è possibile né opportuno far riferimento al modello sequenziale eziopatogenetico semplice (ad una causa corrisponde un effetto) tradizionalmente adottato nelle discipline mediche.

Si considera piuttosto la sindrome, o il gruppo di sindromi, come la via finale comune di situazioni patologiche di svariata natura e con diversa eziologia.



# Basi biologiche dell'autismo 1

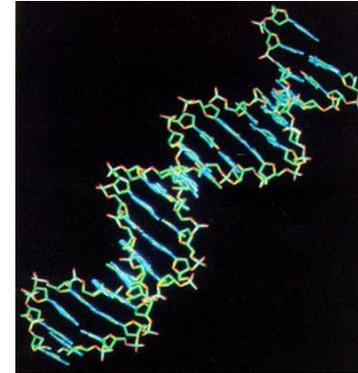
Le interpretazioni recenti attribuiscono un **ruolo decisivo nella genesi dell'autismo ai fattori neurofisiologici e genetici** sostituendo le iniziali ipotesi psicodinamiche e ambientali

Esistono sindromi su base organica che spesso appaiono associate all'autismo e i **principali *medical disorders* associati all'autismo sono:**

- # **disturbi cromosomici** (in particolare la sindrome dell'X-fragile)
- # **disturbi neurocutanei** (come la sclerosi tuberosa)
- # **disturbi metabolici** (come la fenilchetonuria o l'ipotiroidismo)
- # **disabilità conseguenti a infezioni prenatali** (rosolia) o **perinatali** (encefaliti da herpes)

# Basi biologiche dell'autismo 2

In un'ampia percentuale di casi si sospetta un'origine genetica non facilmente identificabile (studi su gemelli e famiglie, prevalenza maschi/femmine).



L'autismo e gli altri DPS si considerano l'esito finale di una patologia multi-eziologica a carico del SNC.



# Basi neurobiologiche

- “ Maggiore incidenza nei soggetti autistici di encefalopatie ipossico-ischemiche perinatali e di malformazioni cerebrali
- “ Maggiore incidenza di epilessia ed anomalie EEGrafiche
- “ Alterazioni Í specificheÎ documentate in studi di RM-funzionale; diversa organizzazione delle connessioni all'interno dell'encefalo
- “ Alterazioni di tipo neurometabolico e neurotrasmettitoriale

# Neuroanatomia

**Frith (2003):** il risultato più sistematico degli studi riguarda **l'aumento di volume e peso del cervello** dovuto ad un **aumento sia della sostanza bianca che grigia.** Questo aumento è dovuto alla mancata ~~potatura~~ (pruning) delle connessioni dendritiche che normalmente avviene durante lo sviluppo contemporaneamente alla localizzazione e specializzazione delle aree cerebrali.



**L'aumento non è evidente dalla nascita ma lo diventa dopo i primi 3/4 anni.**

# Neurofisiologia

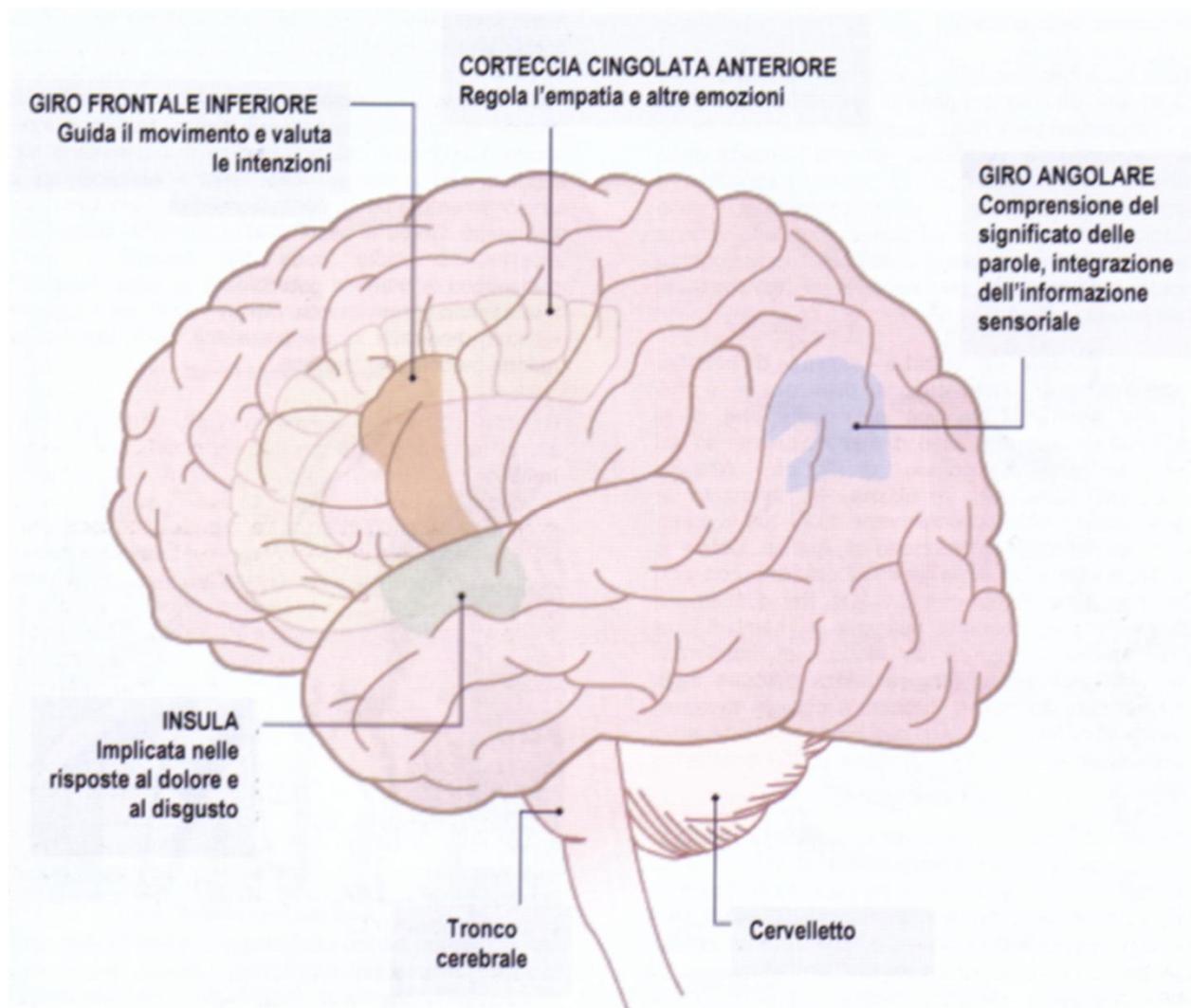


Rizzolatti, Fadiga, Gallese, Fogassi (1996): classe dei neuroni È specchio che si attivano quando osserviamo un nostro simile compiere un'azione oltre che attivarsi quando noi stessi compiamo quella medesima azione.

→ Localizzati nella corteccia premotoria e nell'area di Broca a livello del lobo frontale, nella corteccia cingolata anteriore, nella corteccia insulare e nella corteccia del giro angolare.

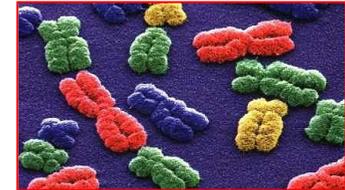
→ → Possibile base neurale per l'imitazione, la comprensione delle intenzioni, la comprensione delle emozioni, la capacità di sviluppare empatia.

## Ramachandran e Oberman (2006) CERVELLO SOCIALE



# Genetica 1

**Modello poligenico dell'Autismo** (a più loci e su differenti cromosomi) con la definizione di % fattori di rischio genetico+.



**Identificazione di diversi cromosomi:** dal più recente cromosoma 11 (loci p12 e p13), al 17, al 15 al 7. Di ognuno possono essere coinvolti più loci.

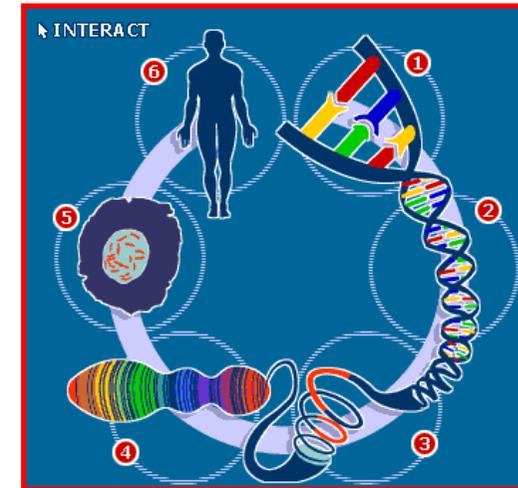
**Maggiore incidenza nei fratelli dei soggetti autistici (+ nei gemelli omozigoti rispetto agli eterozigoti).**



# Genetica 2

Tentativo di collegare un fenotipo clinico al genotipo → presuppone l'utilizzo di protocolli diagnostici condivisi e molto precisi.

Interessante il coinvolgimento di uno stesso cromosoma in più patologie dello sviluppo → cromosoma 7 per l'autismo e i disturbi di linguaggio (Folstein e Mankoski, 2000).



# ***Quindi...***

**Non ci sono evidenze scientifiche a favore di un'origine psicologica e/o relazionale dell'autismo e degli altri DPS, come in passato sostenuto da autori di impostazione psicoanalitica.**

***Come conseguenza la famiglia non è più ritenuta la diretta responsabile del problema.***

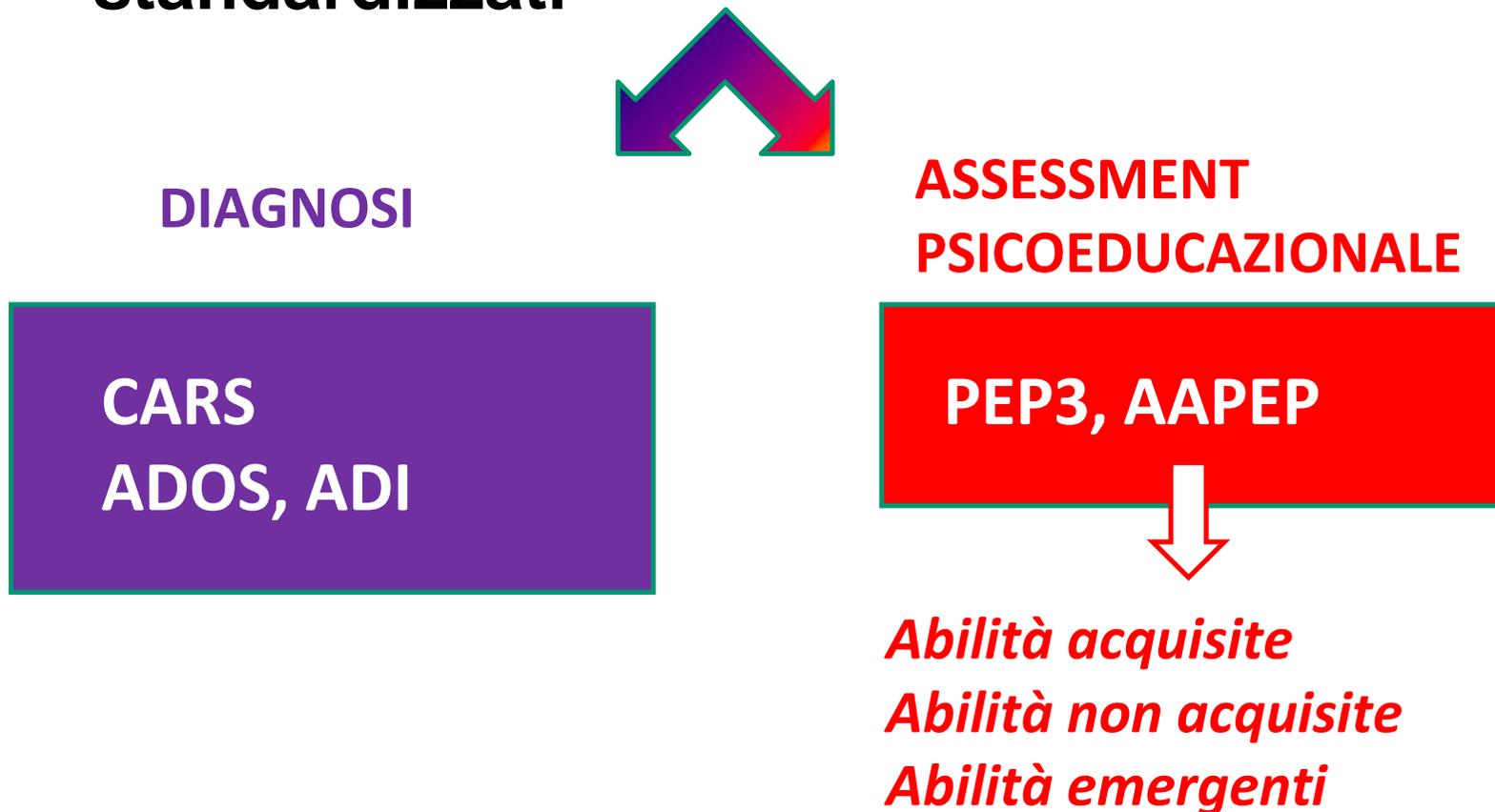


# **Dal sospetto diagnostico al trattamento <sub>1</sub>**

- 1. Raccolta dell'anamnesi**
- 2. Indagini strumentali** (es. audiometria, indagini genetiche - cariotipo ad alta risoluzione, ricerca X-fragile -, indagini neurometaboliche, EEG, RMN cerebrale)
- 3. Osservazione libera**
- 4. Valutazione attraverso strumenti diagnostici standardizzati**
- 5. Conclusioni ed ipotesi di intervento**

# Dal sospetto diagnostico al trattamento <sup>2</sup>

## 4. Valutazione attraverso strumenti diagnostici standardizzati



# **Are di valutazione vs Are di intervento**

**Attenzione**

**Imitazione**

**Autonomia  
personale**

**Comunicazione**

**Abilità sociali**

**Comportamenti  
problema**

**Gioco**



# II TRATTAMENTO

- Non esiste un solo protocollo di trattamento che vada bene per tutti i bambini con ASD
- importanza dell'intervento *precoce*;
- la maggior parte dei bambini con DPS risponde bene a programmi *specifici e altamente strutturati*



# Organizzare spazi e tempi 1

**Nell'intervento educativo sui bambini autistici, è fondamentale strutturare in modo chiaro, preciso, prevedibile e leggibile lo spazio, il tempo, i materiali, i compiti, la relazione adulto-bambino**

Quando si compie questo sforzo in modo coerente e costante si scopre l'importanza di questo anche per i bambini normali, e ci si rende conto che questa attenzione può prevenire e ridurre comportamenti problema, ansia, iperattività o isolamento sociale

# Organizzare spazi e tempi 2

## Gli SPAZI

### Adattamento dell'ambiente:

poco caos, uso di supporti visivi per definire le attività da svolgere, chiarezza nella struttura delle attività (prendo una scatola a sn ⇒ poso i materiali al suo interno ⇒ ripongo la scatola a dx), **attenzione all'uso del linguaggio, attenzione alle richieste**



# Organizzare spazi e tempi 3

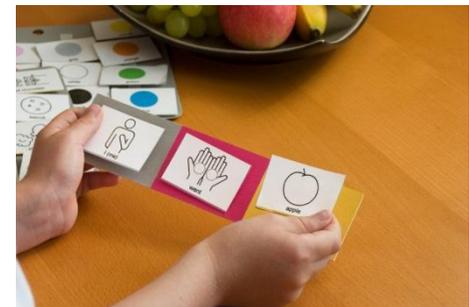
## I TEMPI

- ” Routine evidenti e chiare
- ” Materiale visivo per comunicare successioni e transizioni
- ” La struttura limita le scelte estemporanee



# Le ATTIVITA' STRUTTURATE 1

- ” Scelta dei materiali più adatti al bambino
- ” Scelta aree da esercitare
- ” Scelta del livello di difficoltà
- ” Insegnare abilità in modo pianificato: immissione di una difficoltà alla volta
- ” Regole: poche, chiare e precise
- ” Feedback precisi e chiari



# Le ATTIVITA' STRUTTURATE 2

## L'importanza della Motivazione:

**Cosa è motivante per un bambino autistico? Un bambino mostra un determinato profilo di aree di competenza ed altre di debolezza, come organizzo il suo programma abilitativo?**



# Le ATTIVITA' STRUTTURATE 3

## I RINFORZI:

Servono a stimolare la motivazione.

Esistono differenti livelli:

- a) rinforzi primari (cibo, bevande),
- b) rinforzi secondari (attività che il bambino ha imparato a gradire),
- c) rinforzi sociali (%bravo+),
- d) rinforzi generalizzati (dopo tot stelline guadagnate il bambino può avere un rinforzo di livello precedente)



# **TRATTAMENTO e PREVENZIONE**

## **nei comportamenti problema**

A fianco di quanto detto in precedenza possiamo utilizzare:

### **Strumenti comportamentali:**

- “ estinzione dei comportamenti non desiderati (ignorarli per rimuovere qualsiasi tipo di rinforzo);
- “ sovracorrezione (ogniqualevolta si presenta il comportamento problema il bambino deve agire un comportamento molto costoso → tira gli oggetti → li mette a posto tutti quanti);
- “ punizione (chiara definizione del contratto: se fai x avrai y, se non fai x niente y; rimozione di oggetti desiderati)