



Centro Documentazione Apprendimenti/
Centro Risorse
Forlì



Rete regionale
Centri Documentazione per l'Integrazione



Centro Documentazione Educativa
Cesena

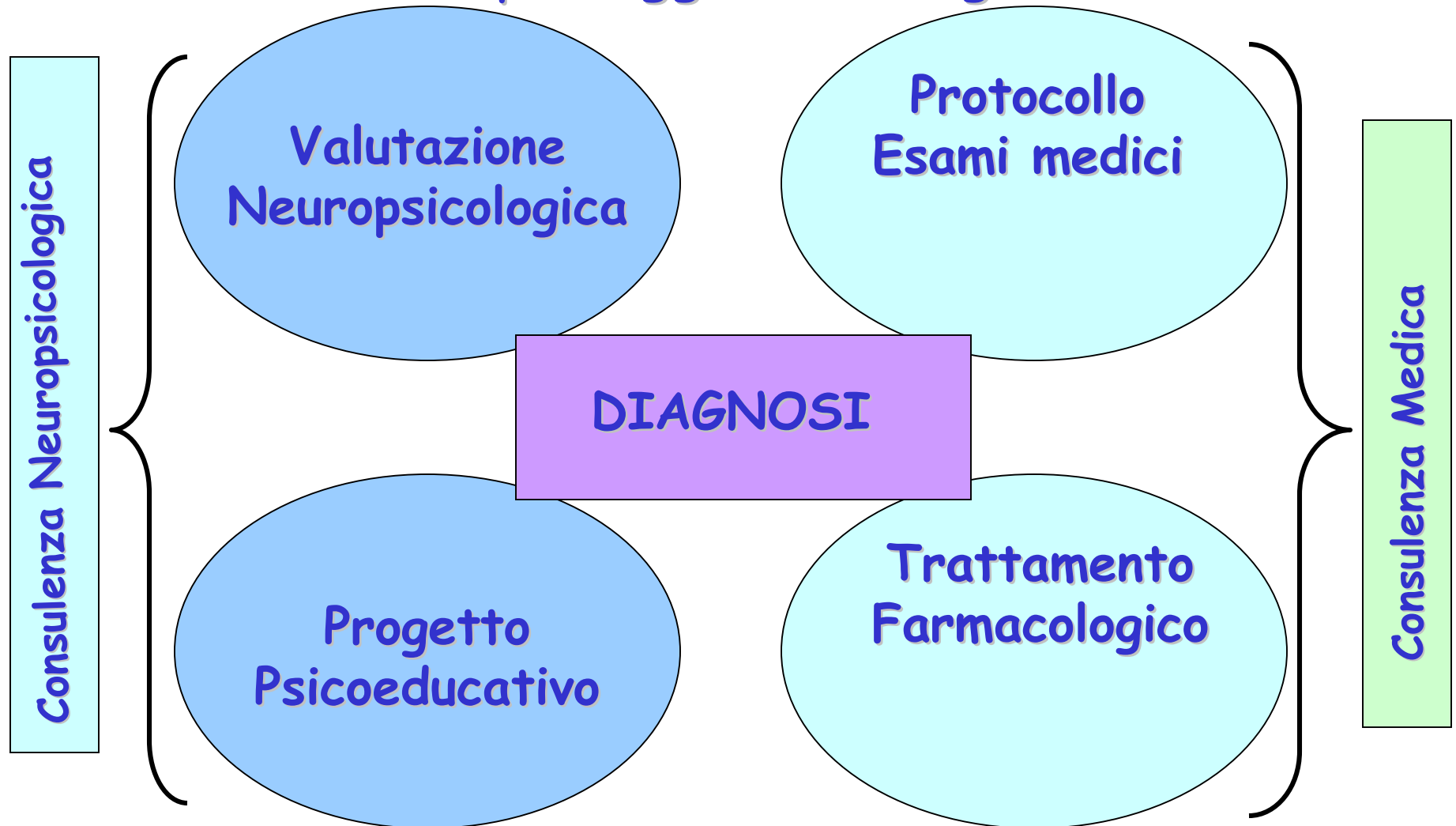
Autismo: risorse e strumenti per un'integrazione di qualità

Autismo: stato dell'arte

8 maggio 2008

Paola Visconti
Ambulatorio Autismo, U.O.NPI,
Dipartimento di Neuroscienze
Ospedale Maggiore - Bologna

Ambulatorio Autismo - U.O. NPI - Osp. Maggiore, Bologna



Collaborazione con i Servizi Territoriali,
Consulenza alle famiglie e alla scuola

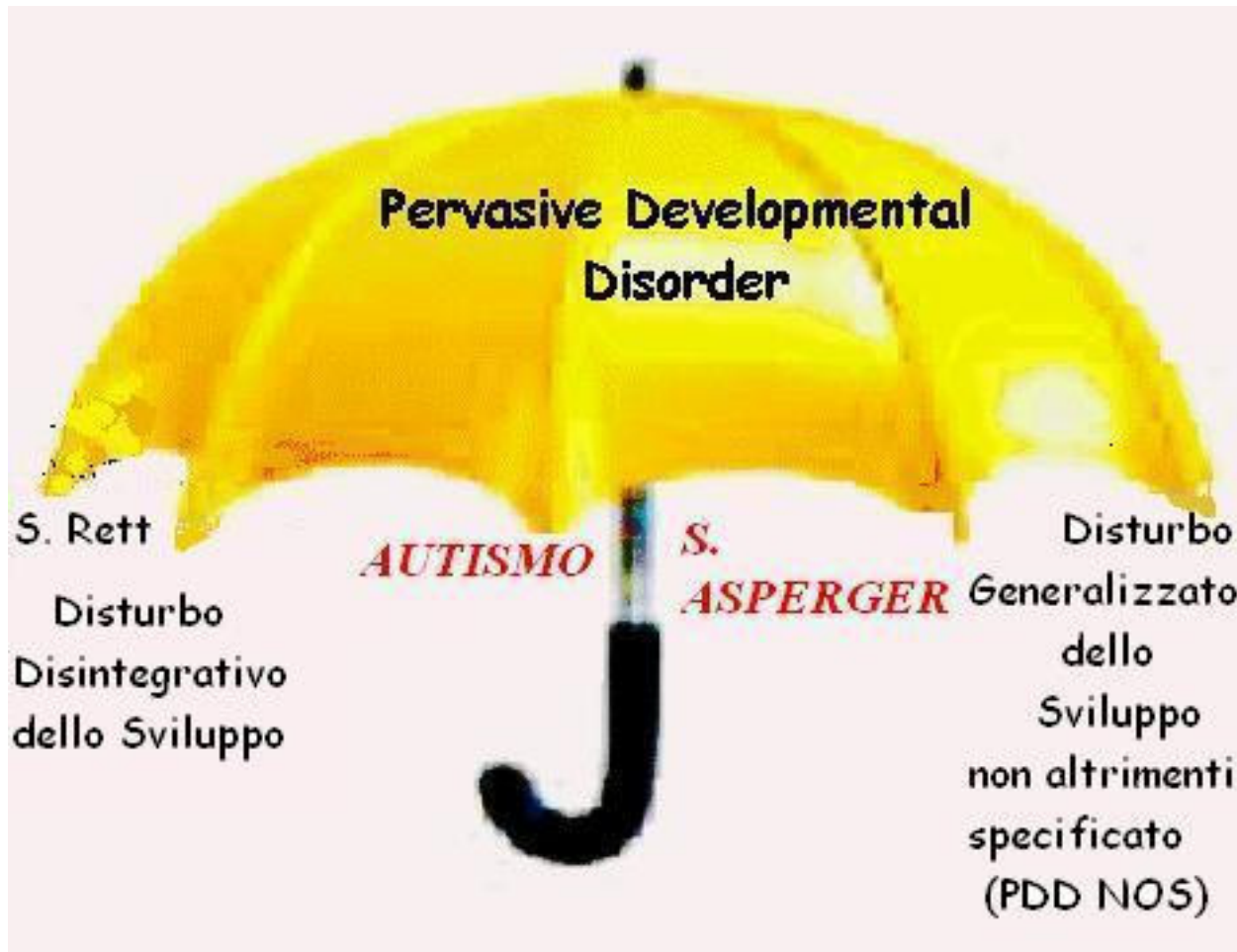
Disturbi Spettro Autistico

- ASD -

Fra i più devastanti disordini dell'infanzia in termini di:

- Prevalenza 1/166 Fombonne, 2003
7,3 / 1000 Fombonne, 2006
» a 15 - 20 anni fa
 - accresciute capacità diagnostiche
 - maggiore sensibilità al problema
- Patologia in sé e comorbidità
- Outcome
- Impatto sulla famiglia
- Costo per la società

Disturbi Pervasivi dello Sviluppo



Spettro di Disturbi Autistici o Continuum di Disturbi Autistici

Wing e Gould (1979): **triade**

- a) anomalie nell'ambito dell'interazione sociale,
- b) anomalie nell'ambito della comunicazione, sia verbale che non verbale, ed intesa soprattutto come intenzionalità comunicativa,
- c) immaginazione povera e stereotipata.

Diversi gradi di ritardo

"Continuum" di quadri clinici "Spettro dei Disturbi Autistici".

(Wing, L., 1988)



Compromissione qualitativa dell'interazione sociale: "Ciechi sociali"

Teoria della Mente
incapacità di attribuire a sé e ad altri stati mentali



compromissione qualitativa della comunicazione

Ritardo o totale mancanza dello sviluppo del linguaggio parlato





**modalità di comportamento, interessi e
attività ristretti, ripetitivi e stereotipati**



Autistic Continuum

Wing e Gould, 1979, Wing 1988

Studio epidemiologico su soggetti autistici ed autistic like,

Indipendentemente dal livello intellettuale

Il riservato



Il passivo



Lo strano



Disturbo Autistico

Vs

Disturbo di Asperger

1) compromissione qualitativa dell'interazione sociale

- a) marcata compromissione nell'uso di comportamenti non verbali
- b) incapacità di sviluppare relazioni coi coetanei
- c) mancanza di ricerca spontanea della condivisione di emozioni con altri
- d) mancanza di reciprocità sociale o emotiva

3) modalità di comportamento, interessi e attività ristretti, ripetitivi e stereotipati

- a) dedizione assorbente ad interessi ristretti anomali
- b) sottomissione rigida ad inutili abitudini o rituali specifici
- c) manierismi motori stereotipati e ripetitivi
- d) persistente ed eccessivo interesse per parti di oggetti

Sindrome di Asperger

- C/ L'anomalia causa compromissione clinicamente significativa dell'area sociale, lavorativa o di altre aree importanti del funzionamento.
- D/ Non vi è un ritardo del linguaggio clinicamente significativo (per es., all'età di 2 anni sono usate parole singole, all'età di 3 anni sono usate frasi comunicative).
- E/ Non vi è un ritardo clinicamente significativo dello sviluppo cognitivo o dello sviluppo di capacità di auto-accudimento adeguate all'età, del comportamento adattivo (tranne che dell'interazione sociale) e della curiosità per l'ambiente nella fanciullezza.
- F/ Non risultano soddisfatti i criteri per un altro specifico Disturbo Generalizzato dello Sviluppo o per la Schizofrenia

Sindrome di Asperger, Autismo ad Alto funzionamento e Disturbi Pervasivi dello Sviluppo- NAS: possibili indicatori precoci ed elementi di diagnosi differenziale

Visconti P. Truzzi R.
Abstract

Ancora incerti sono i confini e le differenze nell'ambito dei Disturbi Autistici ad Alto Funzionamento; non è chiaro infatti se la Sindrome di Asperger e l'Autismo ad alto funzionamento rappresentino forme distinte o facciano parte di un continuum clinico differendo solo per intensità e precocità di esordio della sintomatologia. Nel nostro studio abbiamo valutato 49 soggetti suddivisi in tre gruppi: Sindrome di Asperger, Autismo ad alto funzionamento e Disturbi pervasivi di Sviluppo Non altrimenti Specificati. A partire da elementi anamnestici e derivati dall'osservazione e valutazione clinico-diagnostica sono stati messi in luce possibili elementi distintivi. Pur avendo in comune un nucleo patologico comune che attiene il versante relazionale, sembra ipotizzabile una distinzione fra AS e HFA sulla base in particolare dell'età di esordio dei primi segni riferiti dai genitori e della loro tipologia. Dall'osservazione emerge poi un quadro neuropsicologico qualitativamente differente, mentre modulazione emotiva e impaccio motorio sembrano aiutare ulteriormente nella caratterizzazione degli HFA. Di scarso ausilio la Scala CARS e i risultati emersi dall'approfondimento neurologico. I PDD-NOS paiono rappresentare un gruppo a parte, contenitore di situazioni mal definite sia sul piano clinico che eziologico accomunate da anomalie più sfumate sul versante relazionale e comunicativo.

Psichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, nov. 2007

Triade di
anomalie nucleari

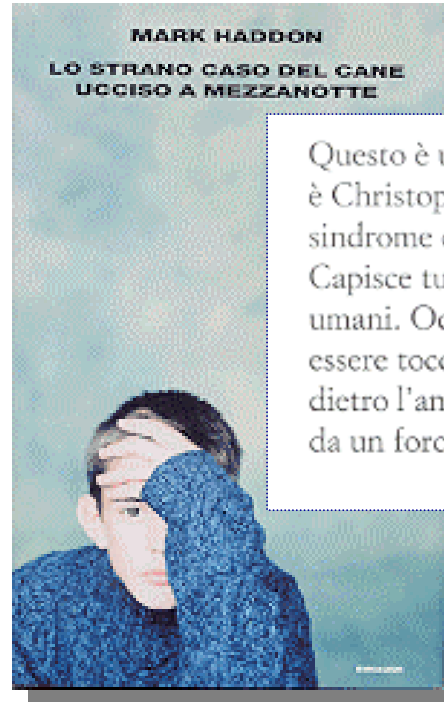
Sintomi associati

Ritardo cognitivo;
Problemi sensoriali;
Disturbi umore e affettività;
Iperattività;
Problemi alimentari/sonno;
Disturbi ossessivi

Quadri clinici eterogenei

**Problemi comportamentali e
Anomalo funzionamento neuropsicologico**

Quando si parla di autismo..



Questo è un giallo diverso da tutti gli altri. L'investigatore è Christopher Boone, ha quindici anni e soffre della sindrome di Asperger, una forma di autismo. Capisce tutto di matematica e pochissimo degli esseri umani. Odia il giallo e il marrone, ama il rosso e detesta essere toccato. Non è mai andato più in là del negozio dietro l'angolo, ma quando trova il cane della vicina trafitto da un forcone,...

Livello di intelligenza..

Fenotipo

- **Atipicità nella comunicazione**
 - **Atipicità nell'interazione sociale**
 - **Pattern ristretto di attività e di interessi**
-
- Profilo "a picchi" alla WISC-R (migliori risultati disegno con cubi e ricostruzione di oggetti)
 - Isole di abilità (musica e matematica)
 - Migliori abilità visuospaziali
 - Abilità verbali compromesse (> deficit nella produzione che nella comprensione, alterazione della pragmatica di comunicazione e sociale, iperletteralità)
 - Abilità motorie conservate (ad eccezione H-F e Asperger)
 - Ottima memoria breve termine, deficit memoria episodica e fatti recenti
 - Iperselettività dell'attenzione e deficit di shifting

La valutazione del bambino con disordine pervasivo dello sviluppo è difficile per:

Estrema variabilità del fenotipo cognitivo-comportamentale

Necessità di adeguare l'osservazione all'età di sviluppo

Necessità di integrare fonti di informazioni multiple

Necessità di valutare il bambino in contesti diversi

Problemi nella diagnosi differenziale

Necessità di una valutazione funzionale e multidimensionale

SEGNI PRECOCI

P. Visconti



Ambulatorio Autismo
Ospedale Maggiore
Dipartimento di Neuroscienze

Primi segni sospetti di Autismo (genitori)

- Le prime anomalie vengono riscontrate nel 90% dei casi nei primi 24 mesi.
- Le preoccupazioni più comuni riguardano:
 - ritardo del linguaggio
 - ritardo dell'udito
 - bambini troppo buoni o
 - bambini troppo irritabili

L' Autismo nei primi tre anni di vita

Nel 20-40%:

A) **REGRESSIONI**: il bambino progredisce normalmente nell'acquisizione di capacità, per poi perderle bruscamente.

B) **RITARDI**: il bambino non acquisisce importanti capacità nei tempi di sviluppo normali

C) **STAGNAZIONE DELLO SVILUPPO**: il bambino acquisisce determinate capacità, ma manca poi di nuovi sviluppi e abilità.

COMORBIDITA' e NEUROBIOLOGIA

P. Visconti



Ambulatorio Autismo
Ospedale Maggiore
Dipartimento di Neuroscienze

Comorbidity

Low-functioning

High-functioning

(QI 70 cut-off)

Ritardo mentale	Disturbi dell'umore
	Learning disabilities
	Iperattività
	Ansia
	Disturbi Alimentari
	Disturbi del sonno
Dist. da movimenti stereotipati	Tics
Epilessia	DOC
Patologie Rare (Sindromi Doppie)	S. Tourette

Brain - Behaviour

Fenotipi cerebrali

Strutturali

Funzionali

- RM: studio evoluzione cerebrale nel tempo
- Fattore Ritardo Mentale può contribuire all'ampiezza di alcune strutture cerebrali
(Piven, 1992)

Volume cerebrale

“Large heads” in 5 bambini (Kanner, 1943)

Volume superiore a livello dei lobi temporali, parietali, occipitali, ma non a livello dei lobi frontali (Piven et al., 1992 e 1996)

Studi post mortem: conferma della macrocefalia: 20% degli autistici la presentano (Bailey et al., 1993)

Non c'è normale “pruning” dei processi dendritici (Frith, 2003)

Behaviour – Brain

(Di Cicco, Bloom et al., 2006)

Anomalie Strutturali

Macrocrania

- Anomala crescita cerebrale (Courchesne, 2004; Hazlett et al, 2005)
Normale fino a ca. 2 anni poi incremento del 10% fino a 7-8 anni,
differenza di ca. 5% anche in età adulta
Non tutti concordi (Piven, 1996)
- ↓ n. cell. Purkinje e ipoplasia vermiana
- ↑ sostanza bianca sottostante la corteccia (prevalenza a livello frontale)

Ipotesi: Alterazione



- Morte cellulare programmata
- Migrazione neuronale
- Processi di “pruning”
- Anomalo sviluppo “minicolonne”

Modifiche sistemi Gaba e/o dopaminergici

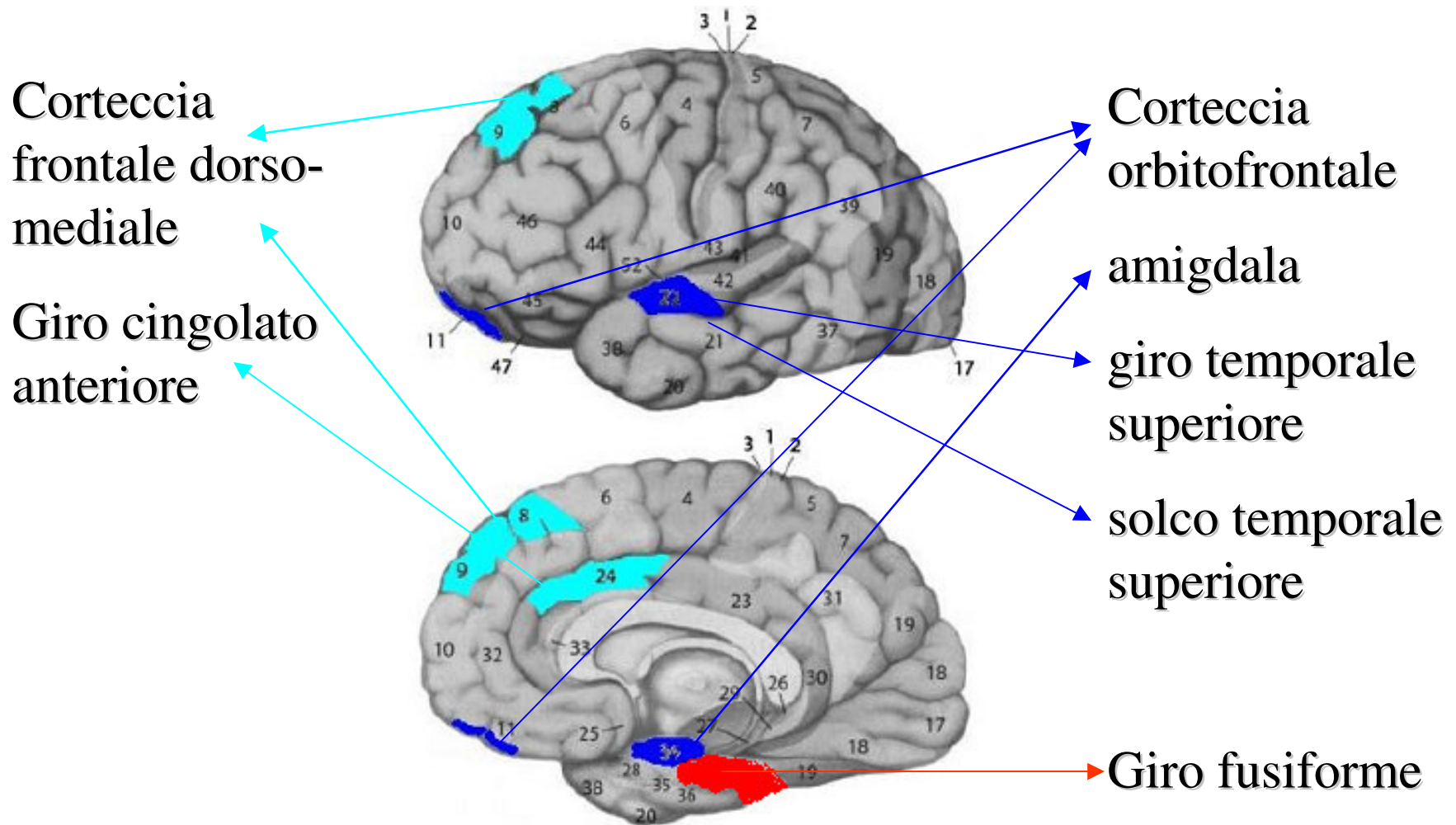
Iperconnessioni locali ma disconnessione a distanza (Courchesne, Pierce, 2005)

A livello lobi frontali connessioni disorganizzate e non selettive a scapito di connessioni a distanza con altri lobi cerebrali → anomala ricezione e integrazione di informazioni in un sistema che sarebbe deputato alla guida e al controllo di sistemi di più basso livello.

Abilità coinvolte nell'Intersoggettività e possibili correlazioni funzionali alla diagnostica per immagini

Teoria della Mente (ToM)	Corteccia frontale mediale sn (Fletcher et al. 1995, Frith & Frith 1999)
SAT	DMFC (Klin, 2000)
Accoppiamento immagini occhi con stati mentali	DMFC e ipoattivazione dell'amigdala (Baron-Cohen, 1999; Critchley, 2000)
Imitazione (produzione)	Corteccia Parietale Inf sn (Decety e al., 2002)
Riconoscimento che l'altro mi sta imitando	Corteccia Parietale Inf ds (Decety e al., 2002)
Ridotta sensibilità al rinforzo sociale	Corteccia orbitofrontale, amigdala (Mundy, 1995; Dawson, 2002)
Deficit riconoscimento visi	Giro fusiforme (Schultz et al., 2002)
Attenzione condivisa e ToM	DMFC/AC, Ventral Social Brain e Sistemi Cerebellari (Mundy, 2003)

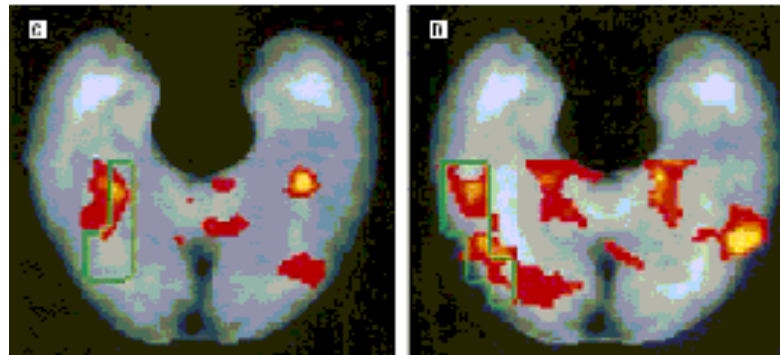
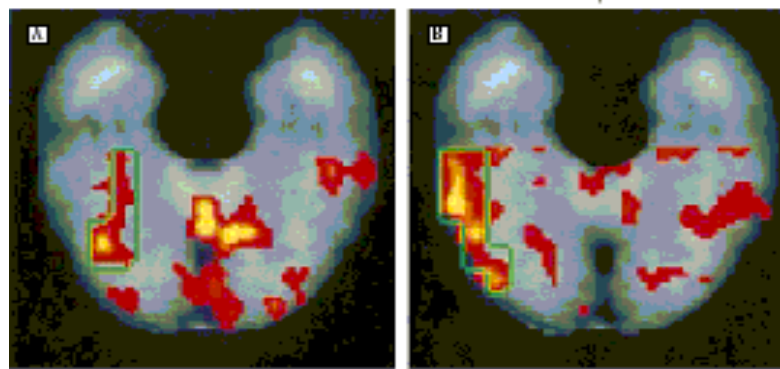
Social Brain (Mundy et al., 2003)



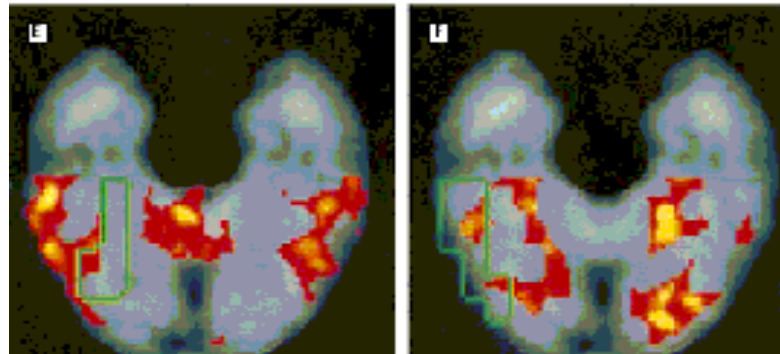
Visi

Oggetti

Gruppi controllo



Autistici



Schultz e al. (2000)

Behaviour – Brain

(Di Cicco, Bloom et al., 2006)

Anomalie funzionali

Ipotesi: deficit di percezione sociale → social cognition deficit (Schultz, 2005)

Coinvolgimento amigdala e sistema fusiforme

Deficit primitivo a carico dell'amigdala → influenza a cascata sullo sviluppo corticale deputato alla percezione sociale in particolare "fusiform face area" e dal deficit di percezione sociale → deficit "social cognition"

Intersoggettività e MNS

F5 (scimmie) : corteccia prefrontale premotoria

N

E

U

R

O

N

I

S

P

E

C

C

H

I

O

- Teoria della Mente
- Comportamento imitativo
- Empatia

- Parte opercolare giro frontale inferiore e area ventrale

- Lobulo parietale inferiore

- Amigdala (?)

- Attenzione condivisa

- Solco temporale sup.

IMITAZIONE

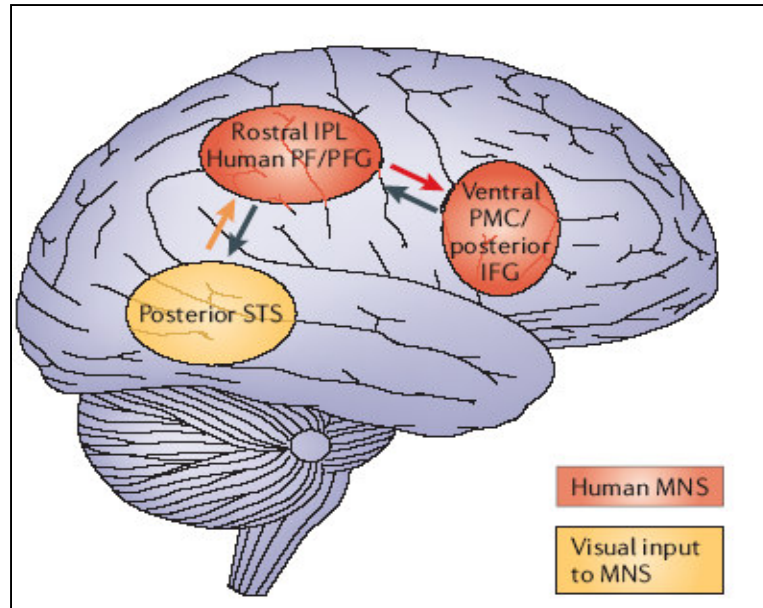
Abilità sociale fondamentale

Capacità di lettura della mimica e dei gesti corporei

Capacità di comprendere obiettivi, intenzioni e desideri altrui

È una delle principali forme di integrazione sensorio-motoria

Circuito nucleare per l'imitazione



Neural circuitry for imitation.

AREA ANTERIORE

(corteccia frontale inferiore comprendente giro frontale posteriore inferiore)

AREA POSTERIORE

(parte rostrale del lobo parietale)

SOLCO TEMPORALE SUPERIORE
(input visivo)



MNS

MNS LOBO PARIETALE
(descrizione motoria azione)



MNS LOBO FRONTALE
(esecuzione azione in rapporto all'obiettivo ed all'intenzione)

SOLCO TEMPORALE SUPERIORE
(input visivo/attenzione condivisa)



FEEDBACK di ritorno

IMITAZIONE e social cognition

IMITAZIONE di azioni osservate con un'intenzione



Meccanismo neurale per la comprensione delle intenzioni



Forma base per la comprensione degli stati mentali altrui

MNS e social cognition

MNS e sistema limbico sono anatomicamente connessi nei primati tramite l'insula  empatia (espressioni facciali e posture corporee)

Nucleo patologico dell'Autismo è la mancanza di una "sintonizzazione intenzionale" (forma diretta di comprensione esperienziale degli altri)

- Studio fMRI (Iacoboni, 2004):
maggior attività dei MNS durante osservazione di interazioni sociali rispetto ad attività di routine
- Studio fMRI (Dapretto, 2006):
Bambini con DSA: ridotta attività MNS durante imitazione ed osservazione di espressioni emotive-facciali

Hadjikhani N. et al. Cerebral Cortex,
Sept.2006

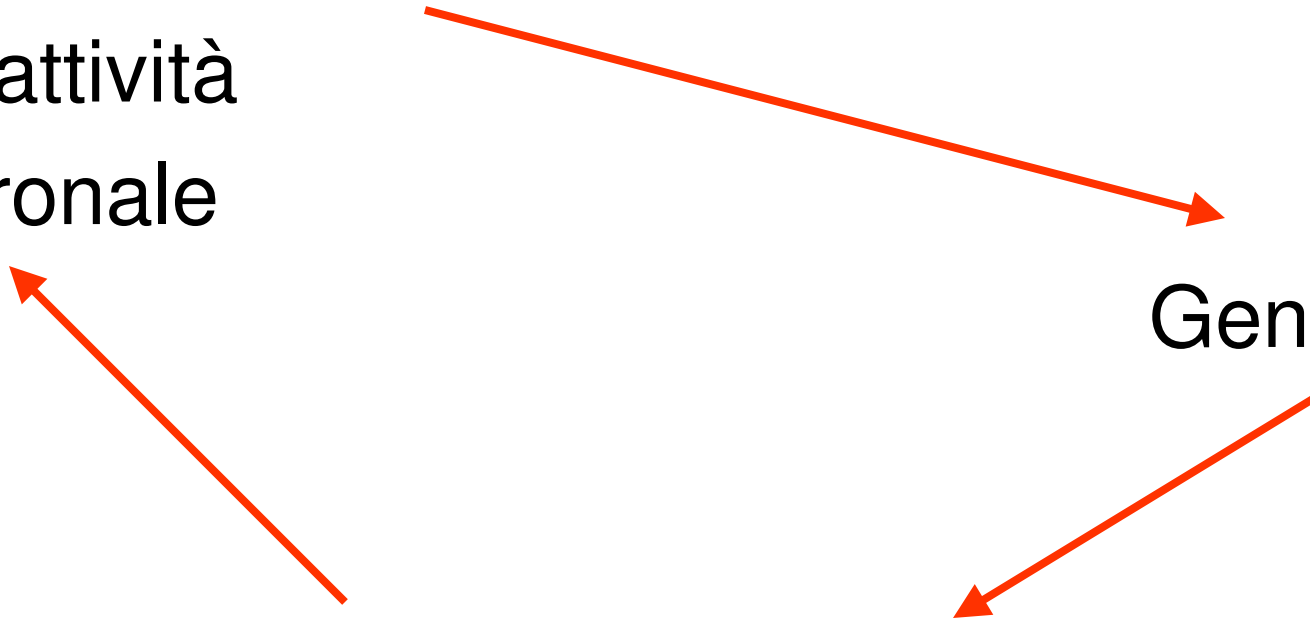
Assottigliamento corteccia cerebrale in zone:

- a. Appartenenti sistema MNS (comportamento imitativo ed empatico)
- b. Giro temporale mediale e STS (espressioni facciali)
- c. Corteccia prefrontale, giro cingolato anteriore, corteccia temporale inferiore e mediale, corteccia parietale mediale (social cognition)

Profili funzionali
dell'attività
neuronal

Genetica

Comportamento





PUNTI NODALI DELL'INTERVENTO “*TREATMENT IS EDUCATION*” (N.A.S.)

- ◆ Accurata valutazione iniziale ed in itinere;
- ◆ Considerare le specifiche capacità di apprendimento dei bambini affetti da autismo;
- ◆ Implementazione della comunicazione anche con sistemi di comunicazione alternativa;
- ◆ Sviluppo ed insegnamento delle abilità sociali e comprensione delle proprie ed altrui emozioni;
- ◆ Preferenza per programmi educativi strutturati, chiari, facilitati e prevedibili

sviluppo indipendenza



PUNTI NODALI DELL'INTERVENTO (2)

- ◆ Nei piccoli dare molto spazio all'intervento sull'intersoggettività e la comunicazione;
- ◆ Nei più grandi facilitare l'apprendimento tramite un sistema di educazione strutturata ed incentivare l'autonomia;
- ◆ Training di sostegno ai genitori:  partner-ship
 assistenza a casa;
- ◆ Possibilità di intervento farmacologico;
- ◆ Importanza della rete di operatori coinvolti nel caso;
- ◆ Creazione di Servizi anche per l'età adulta;
- ◆ Potenziamento della ricerca medico-biologica e neuropsicologica per comprendere i fattori coinvolti ed eventuali terapie.

Da Cohen e Donnellan (1987)

Non esiste un singolo "miglior" trattamento per tutti gli autistici. Bisogna saper mettere in discussione le nostre stesse convinzioni sui bisogni dei singoli individui autistici in momenti diversi del loro sviluppo.

Se esiste un qualche messaggio da imparare dalla storia della ricerca e del trattamento sull'autismo è questo: diffidate delle ideologie e di ogni professionista che dichiara con entusiasmo "notevoli successi".

(cit. da Micheli "la comunicazione spontanea nell'autismo")

Quale intervento è migliore?

There is no really strong evidence to suggest that one approach for a child with an ASD is better than another, although there is a consensus of findings that early intensive education that involves the parents and includes direct teaching of essential skills, with an opportunity for planned integration, can produce significant positive changes.

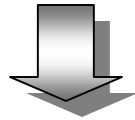
R. Jordan & G. Jones (1999)

Forse la domanda più opportuna è non tanto e soltanto

Quale intervento sia migliore

ma

Come applicare quell'intervento e Quando








Non esistono RICETTE ma PRIORITA'



Integrazione di approcci e strategie

Suggerimenti Psico-Educativi:

- TEACCH  aumento dell'attenzione sostenuta
prevedibilità e tolleranza alla frustrazione
apprendimento di nuove abilità
- TED  sguardo diretto
intersoggettività primaria
- Floortime  gioco simbolico
- Integrazione sensoriale  Joint Compression
attività motorie
psicomotricità
- CAA  miglioramento comunicazione sia in
produzione che in ricezione

L'importanza del trattamento e gli studi di outcome

- Evoluzione migliore nei casi di autismo senza *setback phenomenon* (regressione brusca e massiccia).
- Difficile stabilire rapporto chiaro tra trattamenti ed esiti.
- L'evoluzione sembra almeno in parte in relazione non tanto alle singole tipologie di interventi quanto alla loro costanza, sistematicità, coerenza, durata nel tempo, in un'atmosfera di sostegno.

Studi recenti

Importanti lavori recenti (Ballaban-Gill et al., 1996; Beadle-Brown et al., 2002) mettono in luce come permanga *lifetime* la disabilità sociale.

La difficoltà di integrazione delle persone autistiche è quindi connessa prevalentemente al loro “essere autistiche”, ai problemi comunicativi e sociali. Ciò rimanda all'importanza

Esperienze ultimi decenni

- Necessità di una fortissima integrazione e visione *ecologica* (ampia) degli interventi di abilitazione e riabilitazione.
- *“Nulla è più assurdo, per un (adulto) autistico, di interventi tecnici, psicoeducativi o altro condotti al di fuori di una coerenza e di una integrazione tra intervento stesso, il contesto di vita e le prospettive esistenziali”* (Barale, 2003).

Grazie per l'attenzione !

