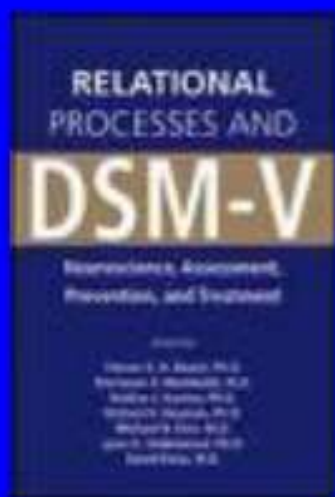


# Disturbi dello spettro autistico (DSA) secondo il DSM V: un approccio dimensionale



- Autismo grave
- Autismo medio
- Autismo lieve
- Autismo sottosoglia
- Autismo variante fisiologica della norma.

# Disturbi dello spettro autistico (DSA): criteri diagnostici (DSM V)



- Dominio 1: deficit socio-comunicativo  
(componente sociale dei DSA)
- Dominio 2: interessi ristretti e  
comportamenti ripetitivi  
(componente non sociale dei DSA)

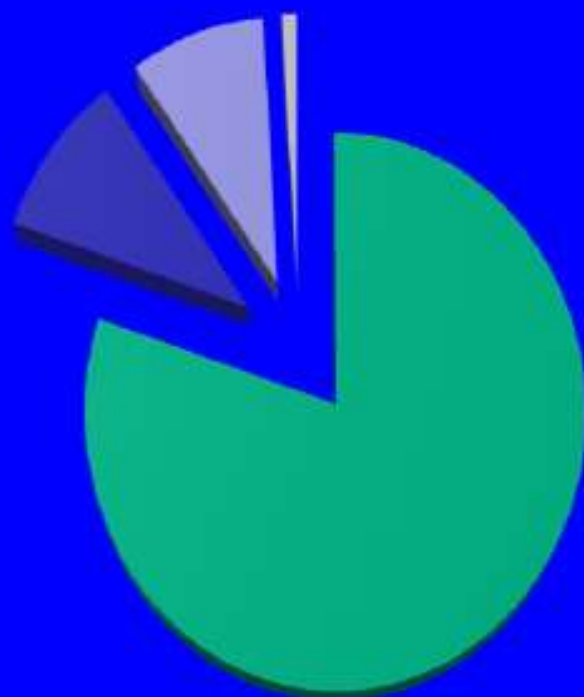
# EZIOPATOGENESI

- Nonostante molti studi di ricerca, non si conosce ancora quale sia il percorso eziopatogenetico che conduce allo sviluppo dei quadri di autismo.
- La ricerca si è orientata maggiormente a:
  - indagare il ruolo dei fattori genetici,
  - allo studio del cervello, soprattutto attraverso le tecniche di *neuroimaging*, sia *strutturale* sia *funzionale*.
- I dati finora prodotti dalla ricerca consentono di avanzare solo ipotesi sull'origine del disturbo e nell'insieme non fornisce al momento elementi di certezza sulle cause, che restano sconosciute.
- Non esiste un marker biologico per l'Autismo.
- L'unica diagnosi possibile per una malattia neurobiologica è di tipo comportamentale



# AUTISMI: classificazione fisiopatologica

Frequenza



- AUTISMO IDIOPATICO
- AUTISMO SINDROMICO
- AUTISMO DA MUTAZIONI RARE
- AUTISMO DI ORIGINE AMBIENTALE

# Caratteristiche cliniche dell'autismo

- Deficit dell'interazione sociale
- Deficit della comunicazione
- Interessi ristretti e stereotipati



# Deficit sociali

- La compromissione sociale è precoce, specifica ma spesso sfugge al riconoscimento dei genitori.
- Il primo sintomo d'allarme riferito al pediatra è spesso un ritardo del linguaggio.



# Autistic Continuum

Studio epidemiologico su soggetti autistici ed autistic-like, indipendentemente dal livello intellettivo

Il riservato



Il passivo



L'attivo ma bizzarro



(Wing e Gould, 1979, Wing 1988)



# L'attenzione condivisa

- Non esiste un singolo patognomonico deficit di sviluppo o comportamento che sia caratteristico di tutti i bambini con autismo; tuttavia la maggior parte dei bambini presenta un certo grado di compromissione nell'**attenzione congiunta** e nel **gioco simbolico**.

(American Academy of Pediatrics: Technical Report: the Pediatrician's role in the diagnosis and management of Autistic spectrum Disorder in children. Pediatrics 107, 5, 2001).

- Un deficit nell'attenzione condivisa sembra essere la caratteristica più distinguibile nel bambino molto piccolo con ASD.

(American Academy of Pediatrics: Clinical Report: Identification and evaluation of children with ASD. Pediatrics 120, 5, 2007)



# Deficit della comunicazione

- L'assenza di linguaggio non è indicatore specifico di autismo.
- ASD lievi o con alto livello cognitivo sono spesso verbali anche da piccoli.
- Alterazioni qualitative del linguaggio: ecolalia, stereotipie verbali, tono monotono, dissociazione tra comprensione e produzione, parole “pop-up” e parole “giganti”.

# Deficit della comunicazione

La compromissione del linguaggio, peraltro, non riguarda solo gli aspetti espressivi, ma anche la componente non-verbale e la comprensione. Per quel che riguarda, infatti, la componente non-verbale del linguaggio, raramente vengono usati quei gesti e quelle pantomime che solitamente accompagnano il messaggio verbale per arricchirne il significato

# Le abilità di gioco nell'autismo

- Mancanza o ritardo del gioco di immaginazione
- Persistente gioco senso-motorio e/o ripetitivo



# Comportamenti ripetitivi e stereotipati

- Stereotipie: comportamenti ripetitivi, non funzionali e atipici: sfarfallare le mani, dondolarsi, girare su se stessi, camminare sulle punte.
- Non sono specifici dell'autismo.
- Nell'ASD in genere non compaiono prima dei 3 anni.
- Alcuni interessi sono tipici ma è anomalo il grado di coinvolgimento.



# Comportamenti ripetitivi e stereotipati

Nel complesso, due aspetti caratterizzano questo tipo di comportamenti:

1. l'abilità del bambino nel cogliere minime variazioni del *set* percettivo (accorgersi, ad esempio, che la disposizione dei soldatini è stata alterata o che il cibo ha una consistenza lievemente diversa)
2. le reazioni di profondo disagio quando ciò avviene.

# Comportamenti ripetitivi e stereotipati

- Possono cambiare gli interessi, ma l'interesse inteso come stato partecipativo e dedizione assorbente non cambia.
- Nell'ambito di questo terzo gruppo di disturbi rientra anche la ritualizzazione di alcune abituali routine quotidiane, quali il mangiare, il lavarsi, l'uscire, che devono svolgersi secondo sequenze rigide ed immutabili.

- 1 dondolarsi, saltellare, correre;
- 2 imprimere alle mani atteggiamenti particolari;
- 3 assumere posture bizzarre;
- 4 guardarsi le mani;
- 5 guardarsi allo specchio, mentre assume posture o espressioni mimiche bizzarre;
- 6 leccare e/o mettere in bocca e/o annusare;
- 7 osservare l'acqua che scorre;
- 8 far rotolare un determinato oggetto;
- 9 osservare la lavatrice in funzione;
- 10 versare l'acqua da un contenitore ad un altro;
- 11 seguire con un dito tutte le linee che gli capita di vedere;
- 12 sfogliare le pagine di giornali;
- 13 strappare la carta;
- 14 osservare il particolare di un oggetto (far ruotare la ruota di una macchinina e non usarla in modo funzionale);
- 15 disegnare sempre la stessa cosa;
- 16 emettere determinati suoni;
- 17 ripetere le stesse parole o frasi;
- 18 recitare le scene di film (sempre le stesse);
- 19 documentarsi su determinati argomenti (dinosauri macchine etc )

# SINTOMI SENSORIALI

- Probabilmente dovuti a difficoltà nelle afferenze sensoriali o alla loro integrazione a livello del SNC.
- Possono interessare tutte le sensibilità:
  - TATTILE
  - VISIVA
  - OLFATTIVA
  - GUSTATIVA
  - UEDITIVA
  - PROPRIOCETTIVA



## Le modalità di reazione agli stimoli sensoriali

### 1) I bambini cercano di limitare l'intensità dell'input sensoriale

La situazione più frequente è quella dell'ipersensibilità ai suoni, che può riguardare tutti i suoni troppo forti, oppure solo determinati suoni. Il comportamento più comunemente messo in atto per "proteggersi" è quello di tapparsi le orecchie (fatto che erroneamente veniva interpretato come la prova che sentissero delle "voci", come avviene nelle psicosi) o di allontanarsi dalla fonte del rumore.

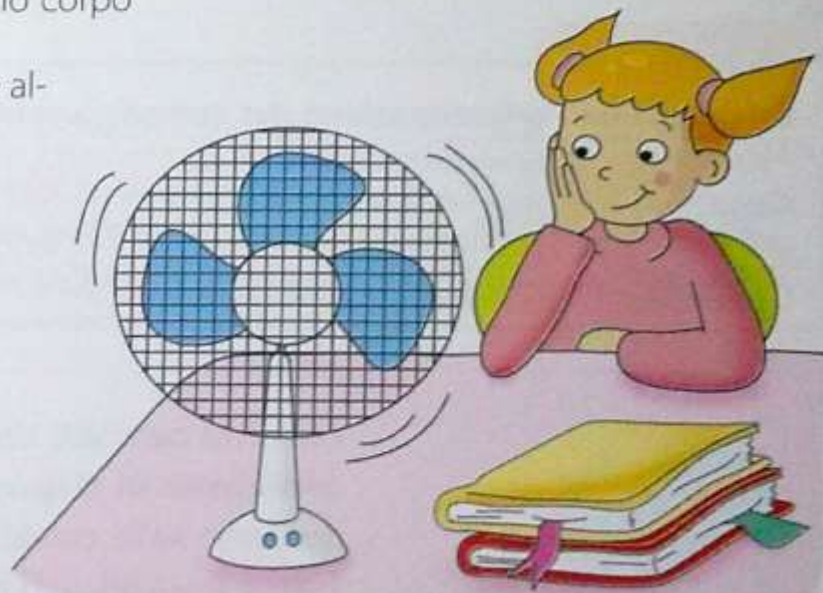
L'ipersensibilità a sensazioni tattili può invece spingere a evitare il contatto fisico (per questa ragione, se un bambino non vuole abbracciarvi, spesso non c'è niente di personale) o con certi materiali (la consistenza di determinati vestiti) o con certi cibi (evitando quelli con una specifica consistenza). L'ipersensibilità legata a particolari odori può spingere a evitare determinati cibi o ambienti (per esempio una stanza riverniciata di fresco).

### 2) I bambini ricercano attivamente determinate sensazioni sensoriali

La soddisfazione in questo caso viene ottenuta con soluzioni molto personali, per esempio Alex cercava attivamente una pressione sul proprio corpo quando schiacciava il pongo con la fronte contro il tavolo.

La ricerca di determinate stimolazioni tattili può inoltre spingere alcuni a mettere in bocca oggetti di particolare consistenza.

Molto spesso i bambini con autismo ricercano attivamente stimolazioni visive legate al movimento: oggetti che girano (ventilatori, ruote, sedie girevoli), l'acqua che scorre, il fuoco, i titoli di coda di un film che scorrono sullo schermo, o soluzioni più personali come la polvere che si muove in un fascio di luce o i riflessi del sole sulla propria saliva vista in controluce. Infine, anche il dondolarsi o il camminare in punta di piedi potrebbero essere la conseguenza di anomalie a livello vestibolare o propriocettivo (legati rispettivamente alla sensazione di equilibrio nello spazio e alla percezione del proprio corpo).



# Autismo e livello cognitivo



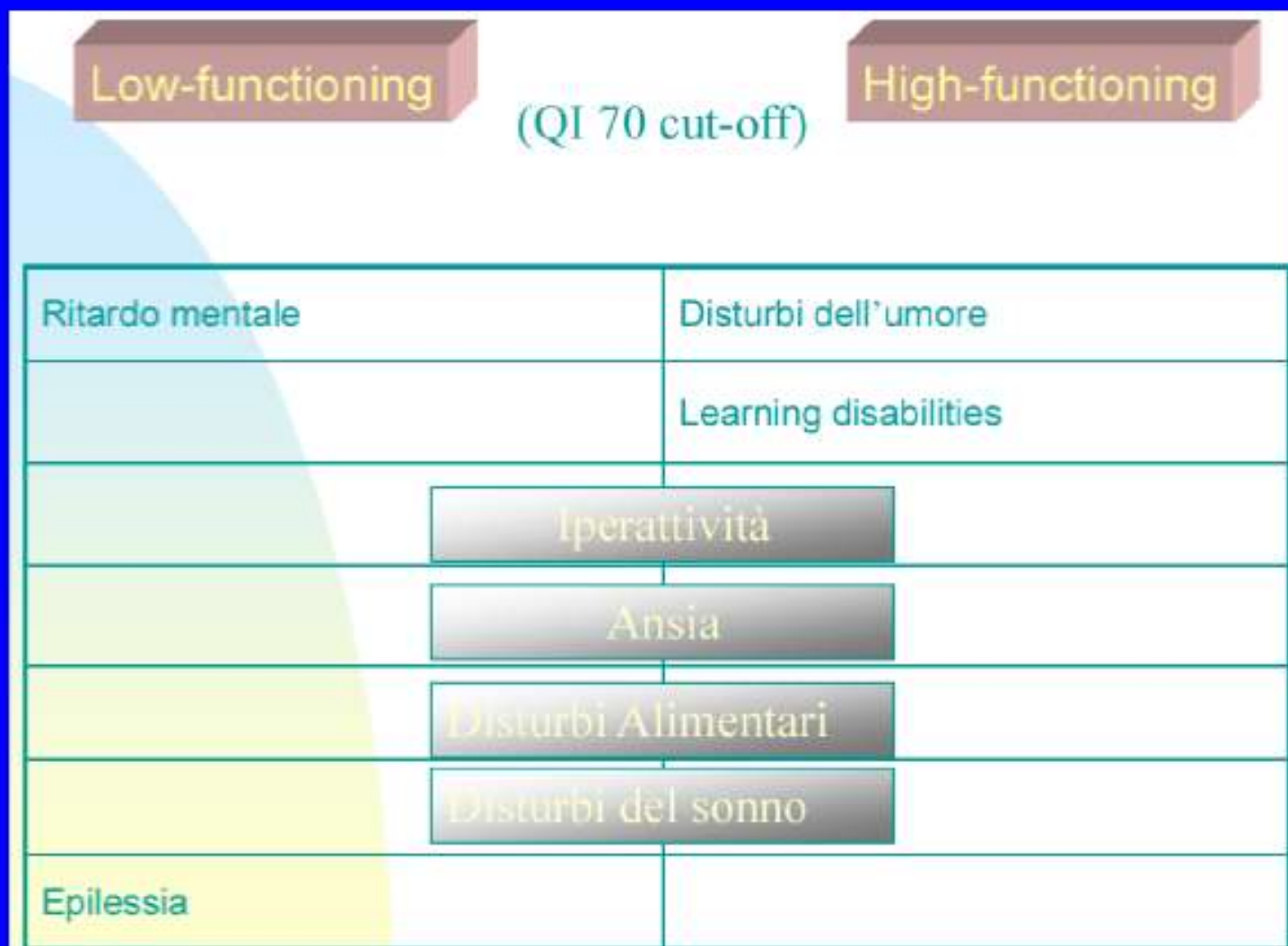
Questo è un giallo diverso da tutti gli altri. L'investigatore è Christopher Boone, ha quindici anni e soffre della sindrome di Asperger, una forma di autismo. Capisce tutto di matematica e pochissimo degli esseri umani. Odia il giallo e il marrone, ama il rosso e detesta essere toccato. Non è mai andato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

Livello di intelligenza..

# LIVELLO COGNITIVO

- RM (QI<70) in comorbidità nel 70-90% dei casi.
- Alto funzionamento: diagnosi operativa per soggetti che soddisfano i criteri diagnostici dell'autismo e hanno:
  1. *linguaggio verbale;*
  2. *QI > 70;*
  3. *soddisfacente funzionamento adattivo generale.*
- QI nella norma <5% ma spesso si tratta di abilità bizzarre, innate, con limitato utilizzo pratico.

# Autismo e disturbi associati

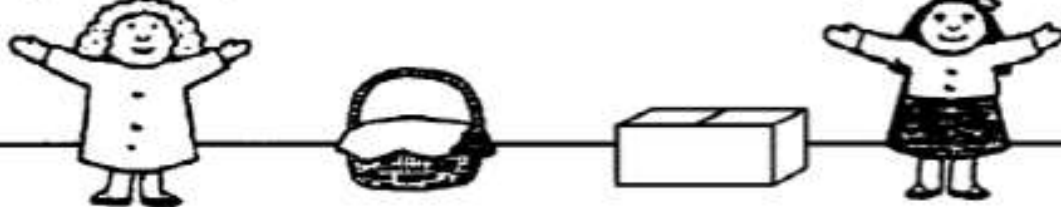


# La Teoria della mente

- E' la capacità di attribuire ad altri stati mentali e di prevederne il comportamento sulla base di tali stati.
- Capacità di riflettere sulle emozioni, sui desideri e sulle credenze proprie ed altrui e di comprendere il comportamento degli altri in rapporto non solo a quello che ciascuno di noi sente, desidera o conosce, ma in rapporto a quello che ciascuno di noi pensa che l'altro sente, desidera o conosce

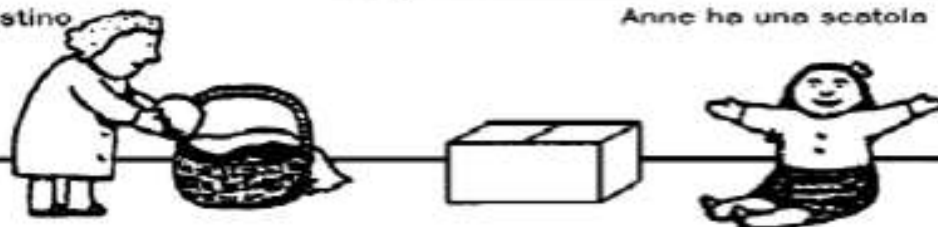
(Baron-Cohen et. al., 2000)

# Test delle false credenze

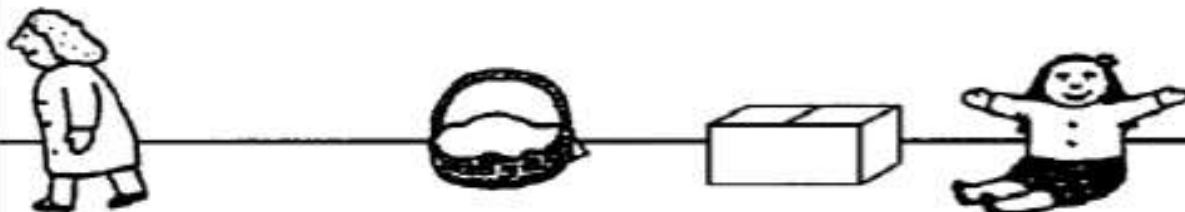


Sally ha un cestino

Anne ha una scatola



Sally ha una biglia, la mette nel suo cestino.



Sally va a fare una passeggiata.



Anne tira fuori la biglia dal cestino e la mette dentro alla sua scatola.

Ora Sally è tornata e vuole giocare con la sua biglia.



Dove andrà a cercare la biglia Sally?

# Teoria della mente

- I bambini di 3 anni in genere falliscono in questo tipo di prove
- I bambini di 4 anni solitamente sono in grado di rispondere correttamente
- La gran parte dei bambini autistici falliscono in questo tipo di prove anche se possiedono un'età mentale di sette anni o più

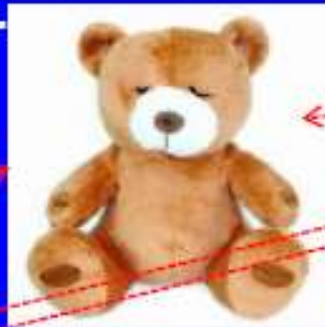
# Teoria della mente

- Sembra quindi che nel bambino neurotipico la ToM si sviluppi attorno ai 4 anni
- Non tutti i ricercatori condividono questo assunto: fra i 2 e i 3 anni i bambini possiedono già “s sofisticate” conoscenze degli stati mentali:
  - Comprendere il gioco di finzione (che differisce dalla realtà)
  - Creare una falsa credenza nell’altro per ingannarlo
  - Prevedere il comportamento delle altre persone sulla base di quello che quelle persone desiderano



# La teoria della Mente: innata o appresa?

- In realtà la ToM appare come un'abilità che emerge da alcuni comportamenti precursori:
  1. Attenzione condivisa: inizia quando il bambino manifesta interesse per le cose osservate dall'adulto.



# La teoria della Mente: innata o appresa?

**2. Gesti protodichiarativi.** È una modalità che succede all'attenzione condivisa e ne è molto simile: il bambino indica un oggetto all'adulto e gira lo sguardo in direzione dell'adulto .  
L'indicare non è “lo voglio” ma condividere l'esperienza.

A 18 mesi tutti i bambini sono in grado di “indicare”



# La teoria della Mente: innata o appresa?

## 3. Gioco di finzione.

A 18-24 mesi il bambino inizia il gioco di finzione: fare finta che una banana sia un telefono; la banana percepita (mondo reale) diviene un telefono nel mondo della finzione.



# Teoria della mente e autismo

- I bambini con autismo presentano problemi nell'ambito dell'attenzione condivisa, dei gesti proto-referenziali e del gioco simbolico, precursori della ToM:
  - tendono a non seguire la linea dello sguardo dell'adulto
  - tendono a non guardare alternativamente l'oggetto interessante e l'adulto
  - usano il gesto di indicare con una funzione di "richiesta" ma non con funzione dichiarativa
  - mostrano poco o non mostrano affatto gioco simbolico.

# Teoria della mente e autismo

- Questi deficit nel corso dello sviluppo portano di conseguenza ad un deficit più generale nella teoria della mente che è reso esplicito nel fallimento delle prove di **“falsa credenza”**
- Baron-Cohen (1985) dimostrò che la prova di Sally non era risolta dall' 80% dei bambini con autismo mentre, al contrario era superata dall'86% dei bambini con sindrome di down.
- Questo andava nella direzione di mostrare la specificità del problema non ascrivibile genericamente ad un ritardo nello sviluppo

# Deficit della teoria della mente

- Mancanza del gioco di finzione
- Gioco simbolico assorbente, fuga dalla realtà
- Difficoltà nel leggere le emozioni
- Difficoltà a capire il doppio senso
- Incapacità di comprendere il punto di vista dell'altro
- Difficoltà nel comprendere l'ironia
- Incapacità a rappresentare le intenzioni

# Deficit della teoria della mente

“Puoi passarmi il sale?”. “Sì”.

Senza la teoria della mente il mondo sociale diventa un luogo terrificante e imprevedibile: non stupisce che i bambini con disturbi dello spettro autistico combattano con esso, o se ne allontanino, fisicamente o mentalmente