



Inquadramento clinico dei Disturbi dello Spettro Autistico

*D.ssa E. Biagini Neuropsichiatra Infantile
Istituto Privato Convenzionato Accreditato
“Medaglia Miracolosa” Viciomaggio (Ar)*

Definizione

- ▶ Disturbi dello Spettro Autistico o Disturbi Pervasivi o Generalizzati dello Sviluppo o Sindrome da alterazione globale dello sviluppo sono famiglie sindromiche, a cui oggi diamo il termine preferenziale di **Disturbi dello Spettro Autistico** per indicare le possibili tipologie di manifestazioni sintomatiche nel senso di maggiore o minore gravità e la possibile evoluzione nel tempo.
- ▶ Si possono definire come **sindrome comportamentale**, causata da un disturbo del neurosviluppo biologicamente determinato, con esordio nei primi tre anni di vita.
- ▶ Il quadro patognomonico è il **Disturbo Autistico** che si caratterizza per un'alterazione delle abilità di socializzazione, comunicazione e del linguaggio, nonché dalla presenza di modalità ripetitive e stereotipate di comportamento.

Classificazione

DSM-V

Disturbo autistico

Disturbo pervasivo dello sviluppo non altrimenti specificato

Disturbo disintegrativo dell'infanzia

Sindrome di Asperger

Segni precoci

- ▶ Nel **primo anno**: chiari sintomi solo in una minoranza di casi (sfuggenza dello sguardo, assenza del sorriso, disinteresse per l'altro e per l'oggetto).
- ▶ Tra i **10-20 mesi**: evidente il disturbo dell'interazione e della comunicazione sociale (non cerca l'altro, non risponde, non parla).
- ▶ **Dopo i 20 mesi**: consapevolezza dei genitori di un problema.

Aspetti clinici

- ▶ Deficit persistente nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale in diversi contesti
- ▶ Comportamenti e/o interessi e/o attività ristrette o ripetitive
- ▶ I sintomi devono essere presenti nella prima infanzia
- ▶ L'insieme dei sintomi deve compromettere il funzionamento quotidiano.

Fenomenologia del deficit dell'interazione sociale



Fenomenologia del deficit dell'interazione sociale

- ▶ Totale mancanza di consapevolezza degli altri o comportamenti di socialità indiscriminata.
- ▶ Isolamento
- ▶ Scarsa iniziativa nel rapporto diretto, difficoltà di interazione o difficoltà nel dare continuità all'interazione
- ▶ Indifferenza al contesto relazionale, mancanza di ricerca spontanea della condivisione di gioie, interessi.
- ▶ Incostante contatto oculare
- ▶ Difficoltà di comprensione di sentimenti ed emozioni altrui, delle dinamiche del mondo sociale, interpretare le intenzioni, comprendere i messaggi non verbali ed impliciti nella comunicazione.



*Fenomenologia del
deficit della
comunicazione sociale*

Fenomenologia del deficit nella comunicazione sociale

- ▶ Deficit nella **produzione verbale**: -20% non acquisisce mai il linguaggio comunicativo (Lord et al ; 2004) oppure il linguaggio è atipico, possono essere presenti ecolalie, inversioni pronominali, neologismi, la prosodia e il tono sono alterati.
- ▶ Deficit della **comprensione del linguaggio**, dalla mancanza di decifrazione di parole o frasi alla difficoltà di comprensione degli elementi sovrasegmentali del linguaggio (modi di dire, sottintesi, associazioni implicite, proverbi)
- ▶ Deficit dell'**intenzionalità comunicativa** e quindi delle funzioni comunicative verbali e non verbali (sguardo, mimica del volto e gesti). Si possono avere comportamenti comunicativi inusuali.
- ▶ Deficit nel **gioco simbolico e di finzione**. L'uso e l'approccio agli oggetti è di tipo meccanico, oppure possono esserci elementi di gioco simbolico ma frammentari e limitati.



*Fenomenologia dei
comportamenti/
interessi/attività
ristrette e ripetitive*

Fenomenologia dei comportamenti/ interessi/ attività ristrette o ripetitive

- ▶ **Stereotipie comportamentali:** movimenti ripetitivi, sfarfallamento, andatura in punta di piedi, rocking (dondolio)
- ▶ **Deficit nell'uso funzionale degli oggetti:** azioni afinalistiche con oggetti, metterli in fila.
- ▶ **Rituali comportamentali** (toccare il muro, collezionare oggetti)
- ▶ **Restrizione degli interessi**

Epidemiologia

- ▶ Maschi:Femmine= 4:1
- ▶ Prevalenza Autismo: 13,1:10.000 (Fombonne 2009)
- ▶ CDC Center for Disease Control (2007) Prevalence of Autism Spectrum Disorders: Studio 2000- 7 Stati 187.761 bb prevalenza 0,67% (67 su 10.000). Studio 2002- 14 Stati 407.578 prevalenza **Disturbi Pervasivi dello sviluppo 0,66% 1 ogni 150 (66:10.000)**
- ▶ Ritardo Mentale: 2% 1 ogni 50
- ▶ Disturbi sviluppo (Disturbo specifico del linguaggio, Disturbo specifico dell'Apprendimento, ADHD): 17%
- ▶ Sindrome di Down 1 ogni 800

Problemi associati

- ▶ Epilessia 25% dei soggetti con DSA (Tuchman et al 2009)
- ▶ Disturbi della coordinazione, della motricità grossolana e fine (Kanner 1943; Wodka e Mostofsky 2011)
- ▶ Ipotonia generalizzata
- ▶ 70-80% dei paziente ha comorbidità psichiatrica, 50% due disturbi (De Bruin et al 2007; Simonoff et al 2008): ADHD, disturbi dell'umore (ansia, DOC)

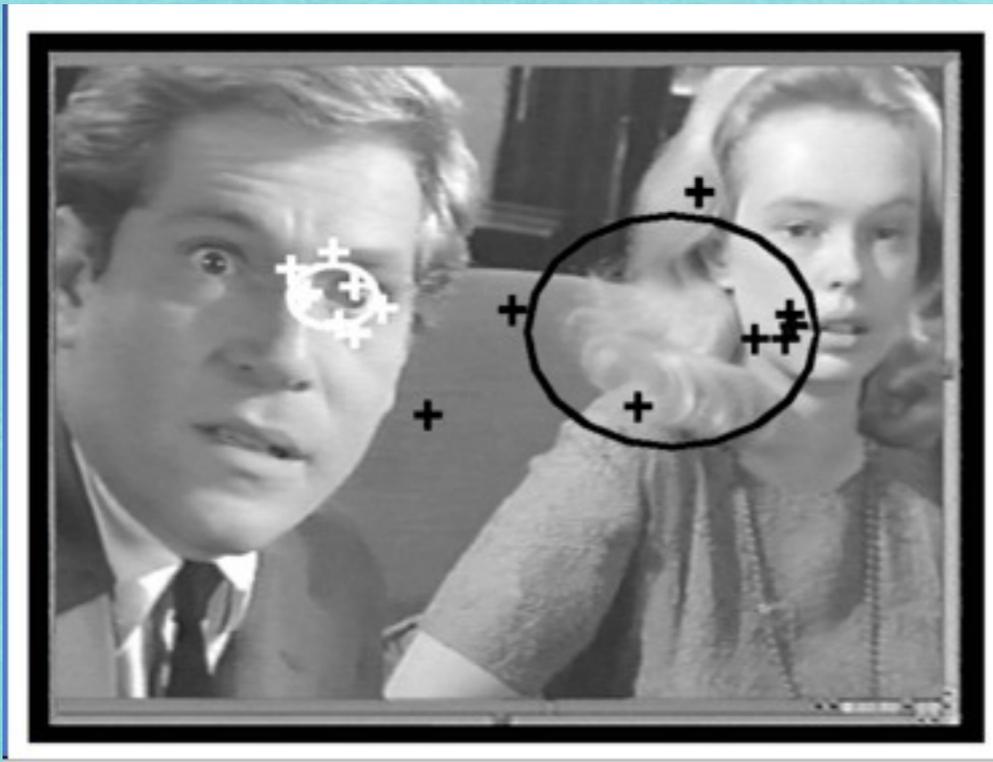
Eziopatogenesi: modelli interpretativi della clinica

- ▶ Deficit della teoria della mente: (Baron-Cohen 1995)
- ▶ Debolezza della coerenza centrale: (Fritz et al 1994; Happè 1996).
- ▶ Deficit delle funzioni esecutive: (Ozonoff 1997; Pennington et al 1996)

Modelli interpretativi: teoria della mente

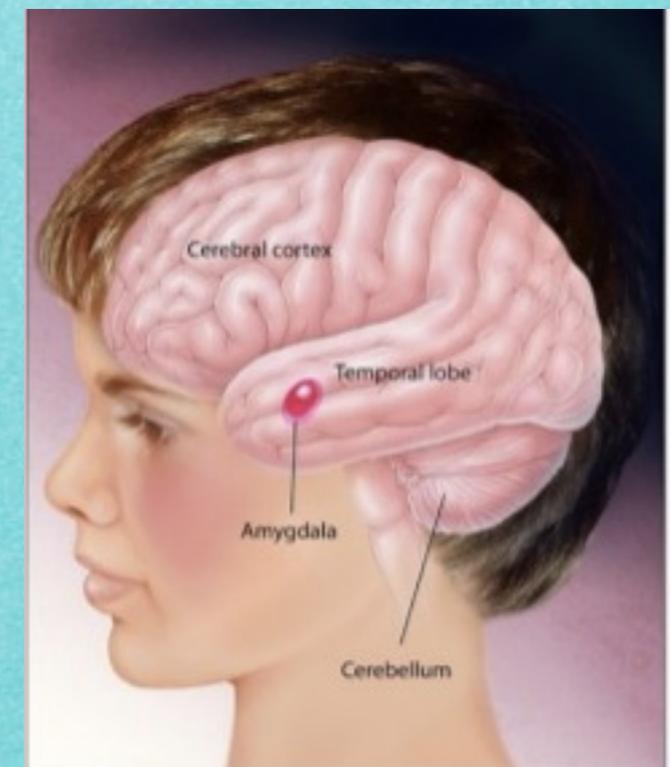


Teoria della mente enattiva (Klin 2003)



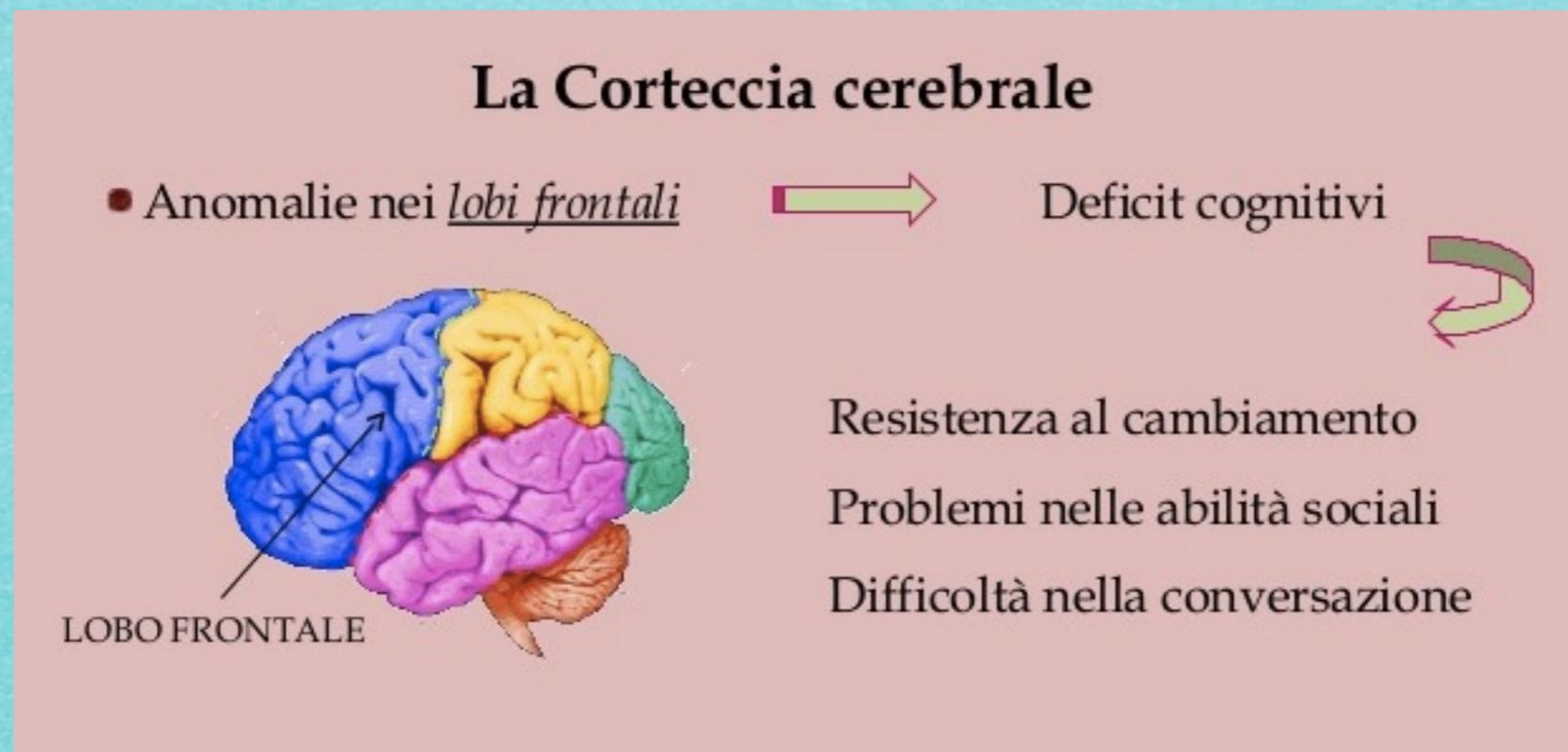
Il cervello sociale: strutture

- ▶ Una serie di strutture cerebrali sono coinvolte nell'elaborazione di informazioni di natura sociale, delle emozioni e del comportamento sociale:
- ▶ Lobo temporale: giro fusiforme (percezione dei volti); solco temporale superiore (percezione movimento animato).
- ▶ Amigdala: assegnazione valore emotivo agli stimoli
- ▶ Corteccia pre-frontale: inibizione di risposte



Eziopatogenesi: basi neurobiologiche

- ▶ Utilizzando le tecniche di neuroimmagine sono state evidenziate nelle persone autistiche delle irregolarità nel volume di varie aree cerebrali, nella densità delle cellule cerebrali e nella loro organizzazione.
- ▶ All'interno delle relazioni sociali dobbiamo costantemente **monitorare le risposte dell'altra persona** a ciò che facciamo è modificare il nostro comportamento. **Un funzionamento atipico può rendere la persona insensibile alle esigenze altrui o perseveranti in argomenti di proprio interesse**



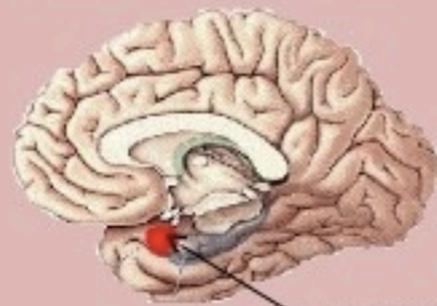
Anomalie del **sistema limbico** che svolge ruoli nella regolazione delle funzioni sociali e dell'**emozione**.

Anomalie: nel **cervelletto** (Courchesne, Kemper 1998) sarebbero responsabili del deficit dell'**attenzione congiunta**.

Lobo temporale: alterazioni funzionali a livello del **giro fusiforme**, l'area cerebrale deputata al **riconoscimento del viso e delle sue diverse espressioni**, possono spiegare le difficoltà nel comprendere il significato delle espressioni facciali, come nel dirigere lo sguardo verso il volto dell'interlocutore (Schultz e Klin 2004). Il **solco temporale superiore** permette la **percezione del movimento animato**, pertanto un'alterazione a questi livelli comporterebbe un'attenzione rivolta a cose irrilevanti dell'ambiente (rumori, particolari di oggetti)

L'Amigdala

Scarsamente attivata



AMIGDALA



Difficoltà nell'attribuire stati mentali

Difficoltà nel riconoscere le emozioni

Il Cervelletto

Dimensioni leggermente superiori rispetto al resto della popolazione ma inadeguato funzionamento



CERVELLETTO

Scarso coordinamento motorio

Deambulazione goffa

Difficoltà a regolare l'attenzione

Difficoltà a integrare informazioni



Fattori causali

- ▶ Predisposizione genetica (Volkmar 2004)
- ▶ Fratelli o parenti di primo grado di pazienti autistici presentano frequentemente forme subcliniche (disturbi del linguaggio, scarsa attitudine prosociale).
- ▶ La concordanza dei gemelli monozigoti è del 60% verso 0-5% in gemelli dizigoti.
- ▶ Frequente associazione tra malattie genetiche note (circa 15 malattie in cui la sintomatologia può contribuire al quadro sintomatologico (Abrahams e Geschwind, 2010)).



Prognosi

- ▶ Prognosi severa: 60-90% dei bambini autistici diventano adulti non autosufficienti.
- ▶ 5-17% è in grado di vivere e lavorare all'interno della comunità con vari gradi di indipendenza nonostante comportamenti bizzarri e la tendenza all'isolamento.
- ▶ Pochi conducono una vita normale. La “guarigione” è descritta in casi isolati
- ▶ Fattori prognostici positivi: funzionamento cognitivo ($QI > 70$), sviluppo del linguaggio entro i 5 anni.

Genitori

- ▶ Difficoltà ad accettare il problema (negazione, colpevolizzazione)
- ▶ Continua dipendenza del figlio dai genitori
- ▶ Preoccupazione per la sua evoluzione ed il suo futuro
- ▶ Difficoltà nella gestione di comportamenti problematici
- ▶ Difficoltà coniugali legate alla gestione del figlio e difficoltà con altri figli
- ▶ Problematiche burocratiche legate alla disabilità
- ▶ Problemi legati alla mancanza di sensibilità da parte delle persone circostanti

Che fare per aiutare i genitori

- ▶ Ascolto, comprensione
- ▶ Aiutarli ad elaborare le angosce connesse al disturbo e alla scarsa prevedibilità del suo divenire
- ▶ Sostenerli e guidarli nel percorso terapeutico
- ▶ Coinvolgerli nel progetto terapeutico condividendo strategie educative



Diagnosi e terapia

- ▶ Diagnosi precoce.
- ▶ L'efficacia dell'intervento dipende da (Myers e Johnson 2007):
 - ▶ Precocità (inizio entro i 2-3 anni di vita) (Dawson 2008)
 - ▶ Intensità
 - ▶ Costante documentazione e valutazione
 - ▶ Strutturazione del contesto ambientale (routine prevedibili, supporti visivi per l'attività, minimizzazione dei distrattori)
 - ▶ Generalizzazione delle abilità apprese

Trattamenti farmacologici

- ▶ **Non esistono trattamenti farmacologici per curare gli aspetti nucleari** dei Disturbi dello Spettro Autistico, tuttavia specifici sintomi o associati si sono dimostrati sensibili alla terapia farmacologica (Canitano 2011)
- ▶ I farmaci sono da considerarsi **supportivi**
- ▶ L'utilità di un trattamento farmacologico è imprescindibile dalla possibilità di accesso ad un opportuno **intervento riabilitativi**.
- ▶ Le terapie farmacologiche hanno come **target aspetti comportamentali associati** (iperattività, comportamenti ripetitivi, auto ed etero aggressivi)
- ▶ L'efficacia del trattamento farmacologico può ridurre la gravità e la complessità del quadro clinico **migliorando la qualità di vita e la fruizione dell'intervento riabilitativo**.



Bibliografia

- Abrahams BS, Geschwind DH. Genetic of Autism. In Speicher SE, Antonarakiso, A:G: Motulsky (Eds), Human Genetics: Problem Approaches. 2010 (4th Ed. pp699-714) Berlin Heidelberg, Springer-Verlag.
- American Psychiatric Association (1994) Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders: DSM-IV-TR (fourth edition, text revision). Washington DC: American Psychiatric Association, 2000.
- Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network Surveillance Year 2006 Principal Investigators; Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Prevalence of autism spectrum disorders - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, United States, 2006.
- Bailey A, Le Couter A, Gottesman I, Bolton P, Simonoff E, Yuzda E et al. Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study. Psychological Medicine. 1995. 25, 63-77
- Baron-Cohen S. Mindbliness: an Essay on Autism and Theory of mind. Cambridge, MA: MIT Press. 1995.
- Bennett T, Szatmari P, Bryson S, Volden J, Zwaigenbaum L, Vaccarella L, Duku E, Boyle M. Differentiating autism and Asperger syndrome on the basis of language delay or impairment. Autism Dev Disord. 2008 Apr;38(4):616-25. Epub 2007 Aug 25.
- Ben-Sasson A, Hen L, Fluss R, Cermak S, Engel-Yeger B, Gal E. A meta-analysis of sensory modulation symptoms in individuals with autism spectrum disorders. Autism Dev Disord. 2009 Jan;39(1):1-11. Epub 2008 May 30.
- Brieber S, Neufang S, Bruning N, Kamp-Becker I, Remschmidt H, Herpertz-Dahlmann B, Fink GR, Konrad K. Structural brain abnormalities in adolescents with autism spectrum disorder and patients with attention deficit/hyperactivity disorder. J Child Psychol Psychiatry. 2007 Dec;48(12):1251-8.
- Cohen Donald J, Volkmar Fred R. Autismo e disturbi generalizzati dello sviluppo. Vol 1-Diagnosi e assesment. Vannini 2004.

Bibliografia

- Filipek PA, Accardo PJ, Ashwal S, Baranek GT, Cook Jr. EH, Dawson G, Gordon B, Gravel JS, Johnson CP, Kallen RJ, Levy SE, Minshew NJ, Ozonoff S, Prizant BM, Rapin I, Rogers SJ, Stone WL, Teplin SW, Tuchman RF, Volkmar FR. Practice parameter: screening and diagnosis of autism. *Neurology*, 2000; 55: 468-479.
- Freitag CM. The genetics of autistic disorders and its clinical relevance: a review of the literature. *Mol Psychiatry*. 2007; 12: 2-22.
- Geschwind DH, Sowinski J, Lord C, Iversen P, Shestack J, Jones P, Ducat L, Spence SJ. The autism genetic resource exchange: a resource for the study
- Dawson G. Early Behavioral Intervention, brain plasticity and prevention.
- De Bruin EI, Ferdinand RF, Meester S, De Nijs PF, Verheij F. High Rates of psychiatric comorbidity in PDD-NOS. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 2007. 37, 877-886 Frith U, Happe F, Autism: Beyond "theory of mind". *Cognition*. 1994. 50, 115-132.
- Happè F, Frith U. The neuropsychology of autism. *Brain* 1996. 119, 1377-1400.
- Hofvander B, Delorme R, Chaste P, Nydén A, Wentz E, Ståhlberg O, Herbrecht E, Stopin A, Anckarsäter H, Gillberg C, Råstam M, Leboyer M. Psychiatric and psychosocial problems in adults with normal-intelligence autism spectrum disorders. *BMC Psychiatry*. 2009 Jun 10;9:35.
- Kanner L. Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child* 1943; 2, 217-250
- Kern JK, Trivedi MH, Garver CR, Grannemann BD, Andrews AA, Savla JS, Johnson DG, Mehta JA, Schroeder JL. The pattern of sensory processing abnormalities in autism. *Autism*. 2006 Sep;10(5):480-94.
- Le Doux J. Il sè sinaptico. Ed . Cortina 2002

Bibliografia

- Lemon JM, Gargaro B, Enticott PG, Rinehart NJ. Executive functioning in autism spectrum disorders: a gender comparison of response inhibition. *Autism Dev Disord*. 2011 Mar;41(3):352-6.
- Lenoir P, Bodier C, Desombre H, Malvy J, Abert B, Ould Taleb M, Sauvage D. Prevalence of pervasive developmental disorders. A review. *Encephale*. 2009 Feb;35(1):36-42. Epub 2008 Sep 23.
- Lord C, Shulman C, DiLavore P. Regression and word loss in autistic spectrum disorders. *J Child Psychol Psychiatry*. 2004; 45: 936–55.
- McAlonan GM, Cheung V, Cheung C, Suckling J, Lam GY, Tai KS, Yip L, Murphy DG, Chua SE. Mapping the brain in autism. A voxel-based MRI study of volumetric differences and intercorrelations in autism. *Brain*. 2005 Feb;128(Pt 2):268-76. Epub 2004 Nov 17.
- Murray MJ. Attention-deficit/Hyperactivity Disorder in the context of Autism spectrum disorders. *Curr Psychiatry Rep*. 2010 Oct;12(5):382-8.
- Myers SM, Johnson CP. Council on Children With Disabilities, Management of children with autism spectrum disorders. *Pediatrics*. 2007. 5, 1162-1182.
- Myles BS, Simpson RL. Asperger Syndrome: An Overview of Characteristics. *Focus on Autism and Other Developmental Disabilities*. 2002; 17: 132–7.
- Ozonoff S. Components of executive function deficit in autism and other disorders. In J. Russel (Ed), *Autism as an executive disorder* (pp 179-211). 1997. Oxford, UK: Oxford University Press.
- Pelphrey KA, Shultz S, Hudac CM, Vander Wyk BC. Research review: Constraining heterogeneity: the social brain and its development in autism spectrum disorder. *J Child Psychol Psychiatry*. 2011 Jun;52(6):631-44. Epub 2011 Jan 19.

Bibliografia

- Pennington BF, Ozonoff S.. Executive functions and developmental psychopathology. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*. 1996. 37, 51-87
- Rapin I, Tuchman RF. Autism: definition, neurobiology, screening, diagnosis. *Pediatr Clin North Am*. 2008 ; 55(5):1129-46, viii.Redcay E, Courchesne E. When is the brain enlarged in autism? A meta-analysis of all brain size reports. *Biological Psychiatry* 2005. 58, 1-9.
- Schultz R, Klin A. Genetics of Childhood disorders: XLIII Autism Part 2: Neural Foundations. *Journal of American Academy of Child and Adolescent Psychiatry*. 2004. 41, 1259-1262.
- Sebastian CL, Fontaine NM, Bird G, Blakemore SJ, De Brito SA, McCrory EJ, Viding E. Neural processing associated with cognitive and affective Theory of Mind in adolescents and adults. *Soc Cogn Affect Neurosci*. 2011 Apr 4. [Epub ahead of print]
- Simonoff E, Pickles A, Charman T, Chandler S, Loucas T, Baird G. Psychiatric disorders in children with autism spectrum disorders: prevalence, comorbidity, and associated factors in a population-derived sample. *Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2008 Aug;47(8):921-9.
- Wodka EL, Mostofsky SH. Motor developmental and its relation to social and behavioural manifestations in children with ASD. In DA Fein, *The neuropsychology of Autism* (pp 205-214) 2011. New York, NY: Oxford University press.

Letture consigliate

- ▶ Bogdashina Olga “Le percezioni sensoriali nell’autismo e nella sindrome di Asperger”, Uovonero 2011
- ▶ Codovilli Gina. “Il mio principe. Soffrire, crescere, sorridere con un figlio autistico”. Itaca 2012
- ▶ Fritz Uta “L’Autismo. Spiegazione di un enigma” Editori Laterza 1996.
- ▶ Haddon Mark “Lo strano caso del cane ucciso a mezzanotte”. Einaudi 2005.
- ▶ Nicoletti Gianluca “Una notte ho sognato che parlavi. Così ho imparato a fare il padre di mio figlio autistico”. Mondadori 2013.