



Sviluppo affettivo- relazionale e disordini psicologici

- Disturbi dello Spettro Autistico (DSA)

NEUROPSICHIATRIA INFANTILE

Dip. Salute Donna e Bambino

Università degli Studi di Padova

EPIDEMIOLOGIA: "autismo"

1966 – Lotter

4-5 casi su 10.000

– Rapporto M/F = 4:1

2003 – Fombonne

10 casi su 10000 (AUTISMO)

– Rapporto M/F = 4:1

EPIDEMIOLOGIA

2014

6 casi su 1.000 (SPETTRO AUTISTICO)

Rapporto M/F = 4-5:1

nella REGIONE VENETO

**Nel Veneto: N° pazienti con DSA= 1500 –
1800**

Nell' ULSS 16: N° 80.000 minori

Prevalenza DSA= 6/1000

Pazienti : > 400...??

EPIDEMIOLOGIA

2014-USA

(SPETTRO AUTISTICO)

11 casi su 1.000 (range 5-21/1.000)

= 1/88

Rapporto M/F = 4-5:1

Legislazione: DSA

Piano annuale a favore delle persone con Disturbi dello Spettro Autistico. Applicazione Linee Guida Regionali -DGRV 2956/2012 :

- diffusione di processi diagnostici precoci
- presa in carico globale
- approccio multifunzionale e interdisciplinare

DEFINIZIONE

L'autismo nasce come entità nosografica nel 1943: Leo Kanner, psichiatra austriaco, descrisse 11 bambini con un quadro clinico caratterizzato da un disturbo nel "contatto affettivo con realtà" che si traduceva in condotte di evitamento, tendenza all'isolamento ed ai p e comportamentali (bisogno di immutabilità).

La causa del disturbo veniva ricondotta ad un disturbo della relazione con i genitori che venivano descritti come "cold intelligent parents"



LA RICERCA NELL' AUTISMO

- ◆ **1943 Leo Kanner**
- ◆ **Dibattito scientifico florido negli ultimi 20 anni**

Persistono incertezze circa:

- ◆ **Eziologia**
- ◆ **Elementi caratterizzanti il quadro clinico**
- ◆ **Evoluzione a lungo termine**

DISTURBO SPETTRO AUTISTICO (DSA)

Oggi è largamente condivisa la convinzione che l'autismo sia la manifestazione comportamentale di disfunzioni sottostanti della maturazione **neurobiologica** e del **funzionamento del SNC**, ad etiologia spesso non definita

Patologia a genesi

multifattoriale

caratterizzata da una perturbazione generalizzata e grave del processo di sviluppo causata da una patologia organica che intacca primariamente il SNC quando esso è in via di organizzazione

(Gillberg & Coleman, 2000).

EZIOLOGIA

- ◆ **L'AUTISMO INFANTILE RAPPRESENTA UNA CONDIZIONE MULTIFATTORIALE**
- ◆ **E' UNA SINDROME RISULTANTE DALL'INTERAZIONE TRA FATTORI GENETICI E AMBIENTALI**

Fattori causali

- ◆ **Gravidanza (AED: VPA/SSRI)**
- ◆ **e periodo neonatale**

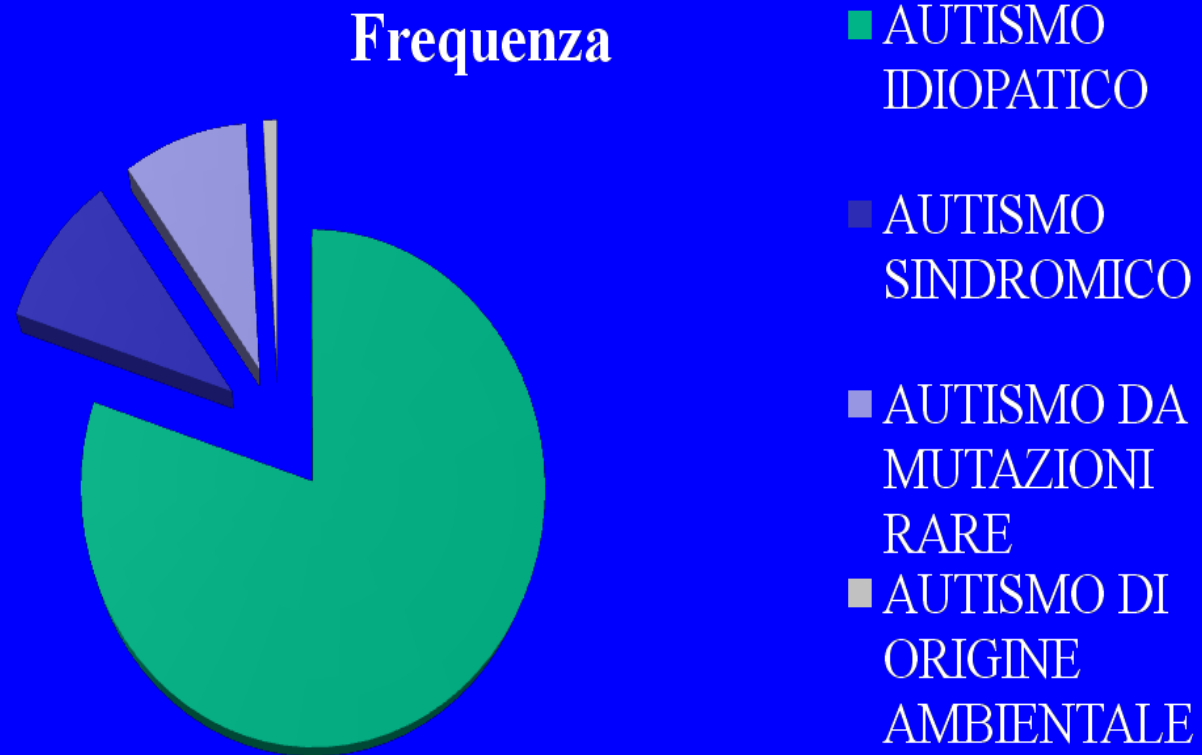
- ◆ **Immunologia e vaccini**
assenza di evidenze scientifiche

- ◆ **Ereditarietà e geni**

Autismo/fattori genetici

- **Elevata concordanza nei gemelli monozigoti (60-92%), molto bassa nei dizigoti (0.6%)**
- **Rischio di autismo 50-100 volte > nei familiari di 1° grado**
- **> frequenza familiare di disturbi cognitivi, dello sviluppo, del linguaggio e del comportamento**
- **Rapporto maschi-femmine 4:1, ma la predisposizione maschile mai spiegata**

AUTISMI: classificazione fisiopatologica



AUTISMO IDIOPATICO

- Autismo senza causa apparente, con forte componente genetica.
- Recurrence rate: 5-6% per autismo, 15% per lo spettro, cioè superiore di 10-30 volte rispetto alla popolazione generale;
- Ereditabilità: > 90%
- Evidence for broader autism phenotype characteristics in parents from multiple-incidence autism families (Bernier R, Gerds J, Munson J, Dawson G, Estes A. Autism Res. 2011 Sep 8) .
- Quantitative Autism Traits in First Degree Relatives: Evidence for the Broader Autism Phenotype in Fathers, but not in Mothers and Siblings (De la Marche W, Noens I, Luts J, Scholte E, Van Huffel S, Steyaert J. Autism. 2011 Sep 26.

AUTISMO SINDROMICO

- Autismo fa parte di una sindrome più ampia e specifica qual e: s. dell'X fragile, sclerosi tuberosa, NF 1, s. di Smith-Lemli-Opitz.
- Autismo in questi casi si accompagna ad altri segni quali: dismorfismi, malformazioni, micro-macrocefalia, ritardo mentale, epilessia, ipotonia...



AUTISMI DA MUTAZIONI RARE

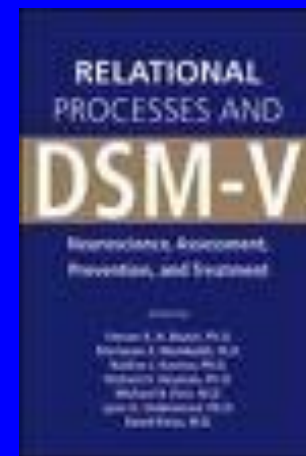
- Da mutazioni mitocondriali
- Da piccoli riarrangiamenti cromosomici: Copy Number Variants (CNV)
- Da forme monogeniche: gene sinaptico SHANK3 in 22q13.3, gene MECP2 nella s. di Rett, geni che intervengono nel metabolismo del Ca, geni coinvolti nella crescita corporea e nella morfogenesi.

AUTISMO DI ORIGINE AMBIENTALE

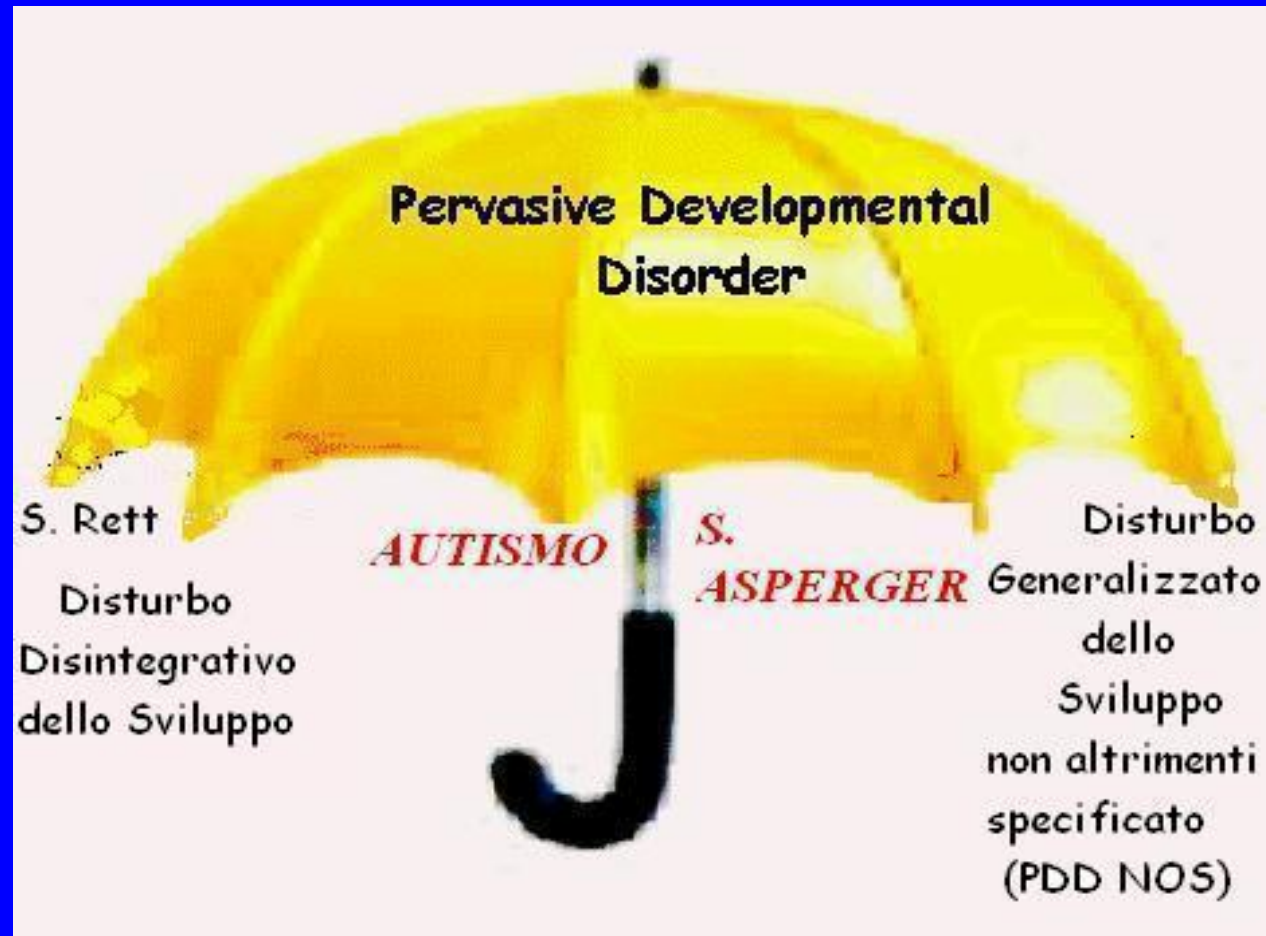
- Sindrome fetale da farmaci antiepilettici (VPA).
- Infezioni virali prenatali /rosolia, citomegalovirus).
- Prematurità.

AUTISMO

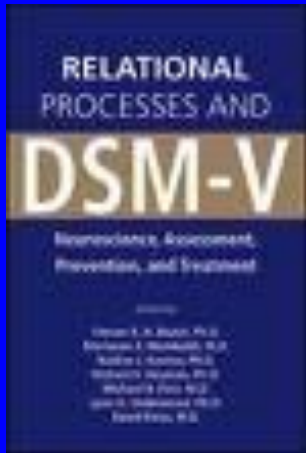
- **Approccio categoriale:** autismo come categoria diagnostica con caratteristiche cliniche definite.
- **Approccio dimensionale:** spettro autistico in continuum dimensionale



Disturbi Pervasivi dello Sviluppo secondo il DSM IV TR: un approccio categoriale

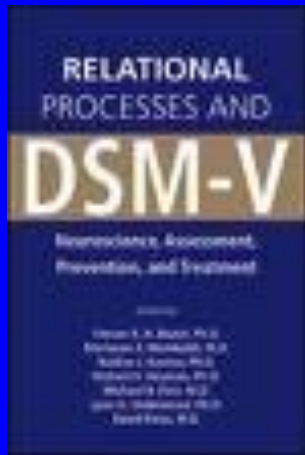


Disturbi dello spettro autistico (DSA) secondo il DSM V: un approccio dimensionale



- 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)

DSA

Definizione: “sindrome comportamentale ad eziologia multifattoriale, ad esordio entro il primo triennio di vita, con compromissione in 3 specifiche aree:

A) Relazione e interazione sociale

B) Comunicazione verbale e gestuale

C) Interessi e motricità

A) Relazione e interazione sociale (I)

- precoce anomalia del “dialogo tonico” M/B,
- evitamento del contatto corporeo,
- scarso contatto visivo, sguardo “sfuggente”,
- ritardo/assenza degli organizzatori: sorriso sociale(3° m) angoscia dell’estraneo(8° m)
- assenti gesti anticipatori e mimica,
- indifferenza all’allontanamento della madre,

A) *Relazione e interazione sociale* (II)

- disturbi dell' autoregolazione (es. risposte anomale a stimoli usuali)
- incapacità a sviluppare interazioni sociali adeguate,
- assenza di attenzione condivisa (congiunta),
- mancata risposta alla chiamata,
- utilizzo strumentale / funzionale dell' altro ("prolungamento del sé")

Compromissione qualitativa dell' interazione sociale

I anno: atipie nel dialogo tonico, sguardo sfuggente, assenza di sorriso sociale, mancanza atteggiamenti anticipatori, assenza di attenzione congiunta.

II-VI anno: tendenza all' isolamento, “non risponde se chiamato”, non richiede partecipazione dell' altro, utilizza l' altro in maniera strumentale.

Il rapporto con l' altro non è mai completamente assente, ma limitato a richiedere e non a condividere.

Compromissione qualitativa dell' interazione sociale

3 sottogruppi:

- ◆ Bambini “inaccessibili”
- ◆ Bambini passivi che tendono ad isolarsi, ma se adeguatamente sollecitati sono in grado di interagire
- ◆ Bambini attivi ma “bizzarri”

I diversi profili non solo variano da bambino a bambino, ma possono alternarsi nel corso dello sviluppo!

B) Comunicazione verbale e gestuale

-deficit della comunicazione dichiarativa (non indica)

-linguaggio (se presente) ecolalico, privo di reciprocità, bizzarro, con deficit della pragmatica

-mancanza di gioco simbolico

Compromissione qualitativa della comunicazione (I)

- ◆ **Incapacità a padroneggiare i codici della comunicazione**

Alterazione del linguaggio verbale, della componente posturo-cinetica e di quella non verbale (sguardo, mimica, gesti, intonazione, prosodia, pause)

- ◆ **Deficit linguaggio ricettivo**
- ◆ **Deficit linguaggio espressivo**

Compromissione qualitativa della comunicazione(II)

◆ Primi anni di vita:

assenza del linguaggio verbale, disattenzione verso il linguaggio altrui

Presenza di gergolalie, ecolalia immediata, ecolalia differita, inversioni pronominali, stereotipie verbali.

Dopo il VI anno di vita:

circa il 50% accede al linguaggio verbale che tuttavia risulta qualitativamente alterato (frasi bizzarre, non reciprocità nella conversazione, perseverazione nel porre domande, deficit pragmatica, incapacità a riconoscere motti di spirito, intonazione ecc..)

Compromissione qualitativa della comunicazione(III)

- ◆ **Deficit della capacità di giochi di finzione**
- ◆ **Il gioco di finzione è inteso come capacità del bambino di riproporre in chiave ludica situazioni sociali vissute e rielaborate rappresenta una tappa obbligata nello sviluppo del bambino**
- ◆ **Gioco alterato , ipostrutturato, privo di piacere di condivisione**
- ◆ **Intensa attività immaginativa**

Le abilità di gioco nell'autismo

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



c) *Interessi e motricità (I)*

Perseverazione nell'esplorazione orale,

Tendenza all'isolamento, interessi e attività ristrette e specifiche (ordinare in fila/ far ruotare/ "affascinato" da ciò che ruota, ecc.).

Ripetitivita' e bizzarie, attrazione da parte di oggetti (parti di oggetti) meccanici e prevedibili (oggetti "feticcio" con cui instaura un rapporto simbiotico; assenza di oggetti transazionali)

C) *Interessi e motricità (II)*

Frequenti rituali, manierismi, stereotipie ripetitive, non funzionali e stravaganti. (hand washing, hand flapping, dondolamenti)

Comportamento auto lesivo, abnormi risposte a stimoli sensoriali, disturbi alimentari (selettivi) disturbi del sonno, angoscia ai cambiamenti ("sameness")

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.



SINTESI: Sintomi comportamentali (I)

iperattività/impulsività e scarso mantenimento dell'attenzione

aggressività

comportamenti autolesivi

accessi di collera

risposte bizzarre a stimoli sensoriali (per es., un'alta soglia per il dolore, ipersensibilità ai suoni o all'essere toccato, reazioni esagerate alla luce o agli odori, affascinata attrattiva per certi stimoli)

SINTESI: Sintomi comportamentali (II)

anomalie nell'**alimentazione** (per es., limitazioni dietetiche, pica)

disturbi del **sonno** (ricorrenti risvegli notturni con dondolamenti)

anomalie dell'**umore** o dell'affettività (per es., riso “sciocco” o pianto senza apparente motivo, apparente assenza di reazioni emotive)

mancaza di **paura** per pericoli reali/eccessivo timore per oggetti innocui

comportamenti **autolesivi** (per es., sbattere la testa, mordersi le dita)

DIAGNOSI PRECOCE.

“red flags” :

- sguardo assente.
- scarso interesse per gli altri.
- assenza di sorriso e senso di angoscia di fronte ad estranei.
- assenza di pianto quando la madre di allontana.
- rifiuto del contatto fisico.

Variabilità fenotipica

Deficit sociale

Anomalie comunicaz.

Atipie comportamentali



Spettro autistico

Notevole variazione nell' espressività clinica

Continuum di situazioni da lievi a gravi

SPETTRO AUTISTICO

- forme gravi socialmente isolati, comportamenti stereotipati profonda disabilità intellettiva assenza totale del linguaggio
- forme più leggere problemi nella comunicazione e interazione sociale, scarsa flessibilità o interessi ristretti, ma capacità intellettive e di linguaggio tali da rendere possibile l'adattamento in contesti protetti.

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.

Diagnosi

- ◆ **La diagnosi è clinica, ossia basata sull'osservazione del comportamento e la raccolta dei dati anamnestici.**
- ◆ **Non esistono tests biologici capaci di individuare la sindrome autistica.**

Linee guida per la diagnosi

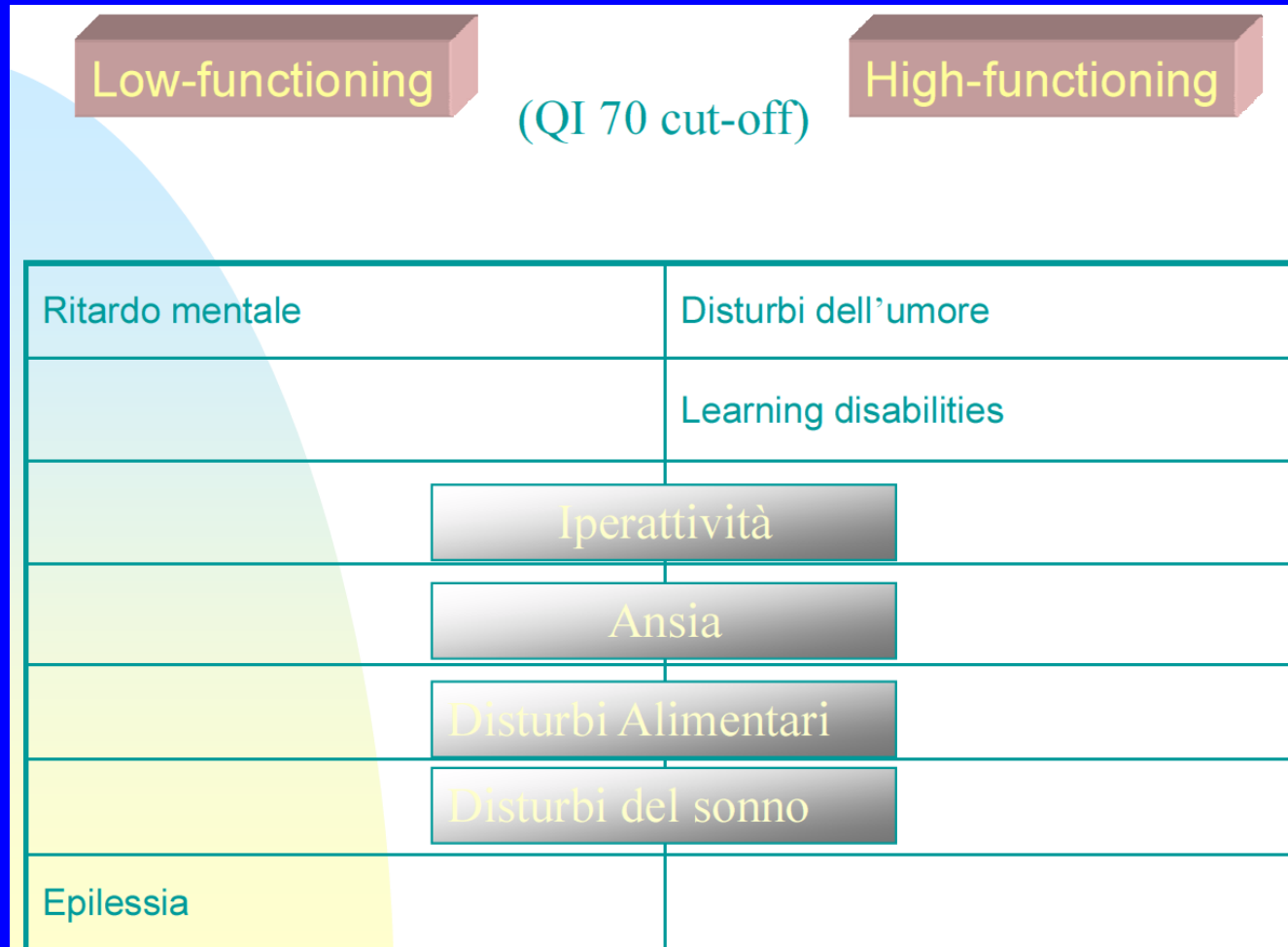
- ◆ **Raccolta dei dati necessari facendo riferimento a fonti di informazione diversificate accanto all'osservazione diretta del bambino**
- ◆ **Prevedere più incontri, permettere al bambino di familiarizzare con l'equipe.**
- ◆ **Equipe: NPI, PSI, TNPEE, LG, Educatore.**
- ◆ **Tutte le figure devono aver maturato specifiche esperienze nell'ambito dei DSA.**

COMORBIDITA'

(Klin, Volkmar, 1995)

- **Sindrome di Tourette (2%)**
- **DOC (19%)**
- **ADHD (28%)**
- **Depressione (15%)**
- **Epilessia (20-30%)**

Autismo e disturbi associati



DECORSO E PROGNOSE

I bambini autistici con Q. I. sopra 70 e quelli che utilizzano un linguaggio comunicativo entro 5 - 7 anni hanno una prognosi migliore.

Solo l'1 - 2 % acquisisce uno stato normale

Il 10-15% riuscirà a progredire e raggiungere un'autonomia nella famiglia

Il 25-30 % mostrerà dei progressi ma avrà bisogno di sostegno e controllo

Gli altri rimarranno gravemente handicappati e totalmente dipendenti

EVOLUZIONE (I)

- ◆ Il bambino con diagnosi certa di autismo cresce con il suo disturbo anche se nuove competenze vengono acquisite con il tempo.
- ◆ La prognosi è fortemente condizionata dal **GRADO DI FUNZIONAMENTO COGNITIVO** indicatore più idoneo dello sviluppo futuro.

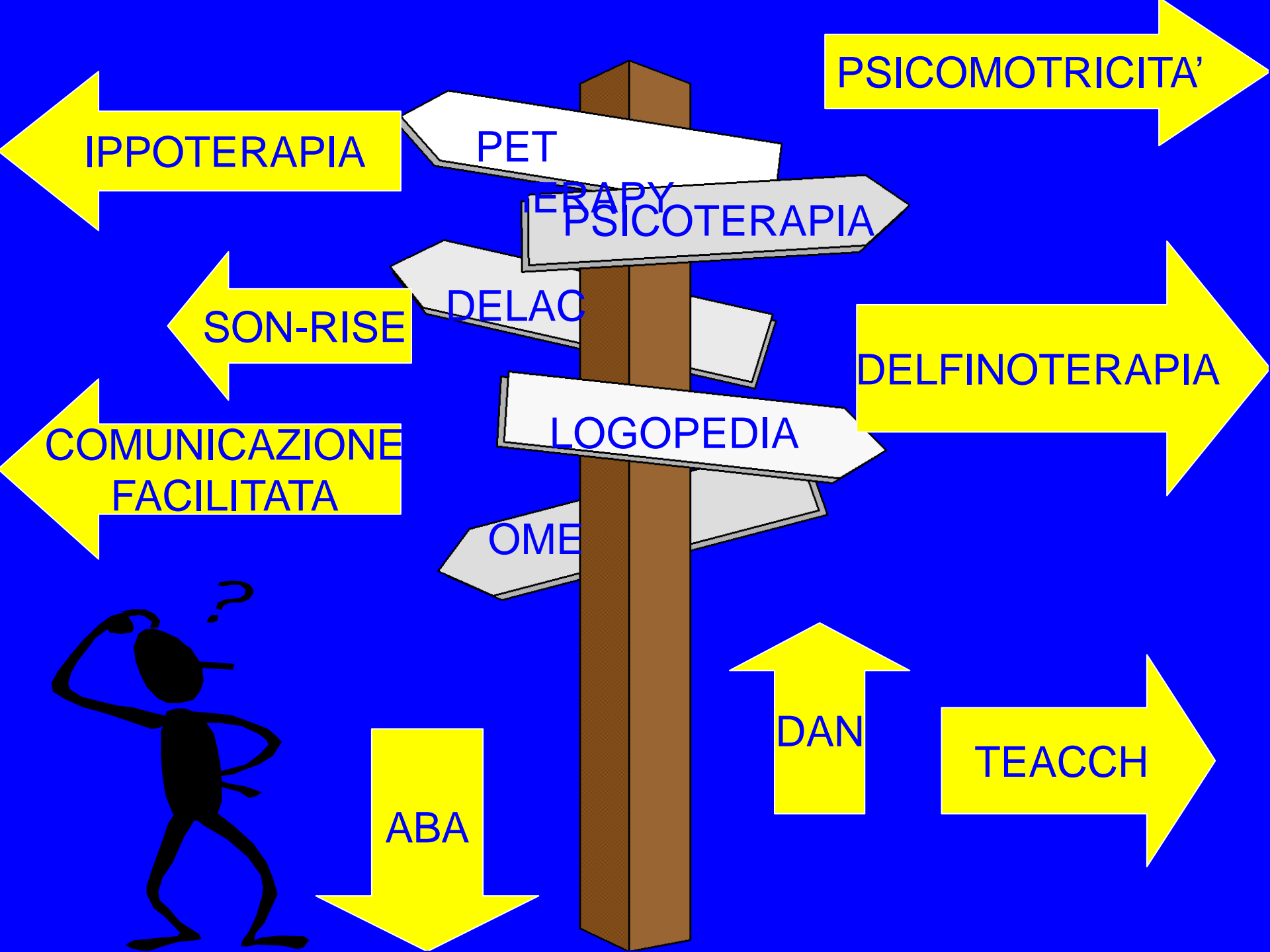
EVOLUZIONE (II)

- ◆ I bambini che sviluppano **linguaggio entro i cinque anni** sembrano avere prognosi migliore, ma anche il linguaggio è fortemente condizionato dal livello cognitivo.
- ◆ Studi di follow-up mostrano che una alta percentuale di bambini (**60-70%**) **diventano adulti non autosufficienti**.
- ◆ Alcune persone con autismo arrivano a condurre una vita pressocchè normale.

L'INTERVENTO: COSA FUNZIONA E COSA NON FUNZIONA

- “Facciamo ricerca su come funziona la mente dei bambini con autismo e ... aiutiamo questi bambini a vivere meglio e, in prospettiva, a curarli. Capire la mente autistica serve a capire come interagire e, soprattutto, come insegnare ai bambini con autismo.
- Due aspetti rendono difficile la vita di un bambino con autismo: ... i vincoli biologici che rendono il suo cervello meno adatto all'apprendimento sociale ... e l'ignoranza che ancora permane e sull'autismo.
- È vero: la sensibilità del bambino è in parte scritta nei suoi geni, ma non è scritto nei suoi geni se la sua vita sarà felice o triste, o quanto svilupperà le sue potenzialità: è scritto soprattutto nella sensibilità, e nella disponibilità e nelle opportunità che la società gli saprà offrire”.

(Vivanti G, Colombi C: “La mente autistica” ed. De Rosa, 210, cap. 6)



IPPOTERAPIA

PET

PSICOMOTRICITA'

TRAPY
PSICOTERAPIA

SON-RISE

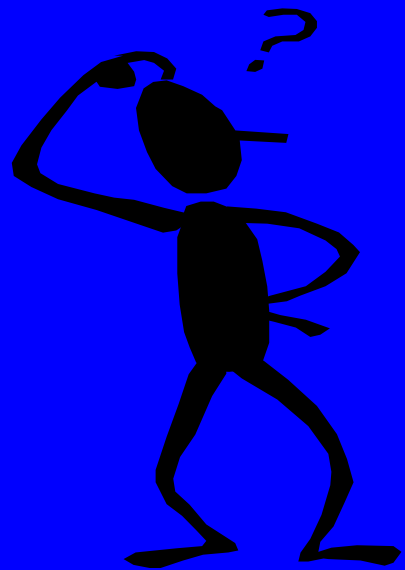
DELAC

DELFINOTERAPIA

COMUNICAZIONE
FACILITATA

LOGOPEDIA

OME



ABA

DAN

TEACCH

EFFICACIA DEI TRATTAMENTI PER L'AUTISMO
 (da L. Shreibman, *The Science and Fiction of Autism*)

<i>Tipi di Trattamento</i>	<i>Approcci</i>	<i>Modello</i>	EFFICACI <i>(validati)</i>	PRESUMIBILMENTE EFFICACI <i>(non validabili ma basati su elementi validati)</i>	DI DUBBIA EFFICACIA <i>(solo rapporti aneddotici su singoli casi)</i>	INEFFICACI <i>(nessuna evidenza di efficacia)</i>
COMPORAMENTALI (ABA)	DTT	LOVAAS				
	Naturalistici	PRT				
	↓ EVOLUTIVI	DIR				
		TEACCH				
		DENVER				
PSICOTERAPIE PSICODINAMICHE						
TERAPIE SENSORIALI	<i>AIT (Auditory Integration therapy)</i>					
	<i>SIT (Sensory Integration therapy)</i>					
FARMACI E TERAPIE NUTRIZIONALI	Secretina					
	Vitamine					
	Diete					
	Farmaci					
ALTRI	Comunicazione facilitata					
	Options Therapy					
	Pet (Animals) Therapy					

Sistema nazionale Linee Guida

The image shows the cover of a national guideline document. At the top, the letters 'Lg' are prominently displayed in a large, light blue font, with 'LINEA GUIDA' written in smaller capital letters below them. To the left, a dark teal banner contains the text 'Sistema nazionale per le linee guida' and a logo consisting of a square with a stylized 'L' and 'G' and the acronym 'SNIG'. The main title, 'Il trattamento dei disturbi dello spettro autistico nei bambini e negli adolescenti', is centered in a black serif font. At the bottom left, there are three logos: the Italian Ministry of Health (Ministero della Salute), the Istituto Superiore di Sanità, and the Azienda USL 6 Livorno (Servizio Sanitario della Toscana). The bottom right corner features the text 'LINEA GUIDA 21'.

Sistema nazionale
per le linee guida

Lg
LINEA GUIDA

Il trattamento dei disturbi
dello spettro autistico
nei bambini
e negli adolescenti

Ministero della Salute

ISTITUTO SUPERIORE DI SANITÀ

SS1 Azienda USL 6 Livorno
Servizio Sanitario della Toscana

LINEA GUIDA 21

**Gli interventi non
farmacologici
(educativi,
psicologici ...)**

**Gli interventi Bio-
Medici e nutrizionali**

**Gli interventi
farmacologici**

L'INTERVENTO FUNZIONA SE ...

- È precoce
- È intensivo
- Ha programmi adattati a tutte le età
- È cucito su misura
- Il rapporto operatore/paziente è il più basso possibile
- Le famiglie sono attivamente coinvolte
- Gli obiettivi, pur diversi, devono coinvolgere le aree chiave del disturbo: comunicazione, socializzazione, comportamento adattivo
- Si utilizzano strategie ispirate al modello cognitivo-comportamentale
- Considera punti di forza e di debolezza
- Prevede attiva generalizzazione
- Prepara il passaggio all'età adulta
- Prevede periodiche rivalutazioni e aggiustamenti del piano educativo.

(National Research Council, 2001)

TRATTAMENTO

- ❑ **Non esiste un intervento che va bene per tutti i bambini**
- ❑ **Non esiste un intervento che va bene per tutte le età**
- ❑ **Il trattamento va individualizzato tenendo presente le caratteristiche cliniche e comportamentali del bambino.**



Presa in carico



Sospetto

**Conferma
diagnostica**

Interventi "medici"

Interventi riabilitativi

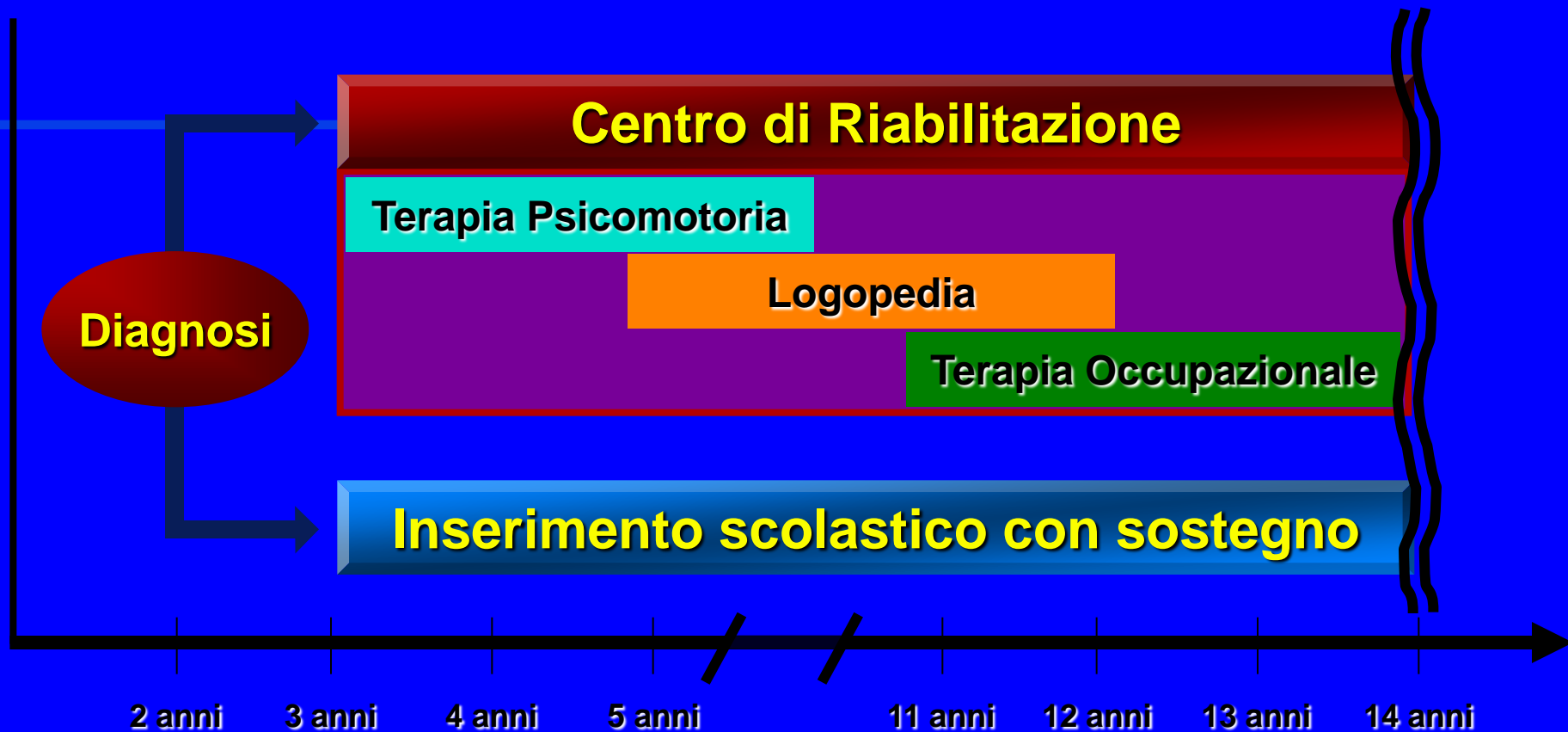
Interventi psicoeducativi

Interventi scolastici

Attività del tempo libero

RIABILITAZIONE

**P
A
R
T
E
C
I
P
A
Z
I
O
N
E**



Diagnosi

Centro di Riabilitazione

Terapia Psicomotoria

Logopedia

Terapia Occupazionale

Inserimento scolastico con sostegno

2 anni

3 anni

4 anni

5 anni

11 anni

12 anni

13 anni

14 anni

- Coinvolgimento dei genitori
- Lavoro basato su programmi personalizzati
- Lavoro di rete
- Verifiche periodiche

TRATTAMENTO

- **Coinvolgimento dei genitori**
- **Lavoro svolto in accordo ad un “programma personalizzato”, elaborato su:**
 - **Valutazioni funzionali periodiche, con “test”****... e definito negli:**
 - **Obiettivi**
 - **Strategie per il loro conseguimento**
 - **Verifiche**
- **Lavoro di rete**
- **Sistema di valutazione periodica delle attività**

TRATTAMENTO

1- Approccio psicoeducativo con utilizzo di metodologie cognitivo-comportamentali

3- Altre metodologie

3 - Farmaci utili soprattutto quando sono presenti gravi turbe comportamentali e del sonno

Approccio psicoeducativo

Obiettivi:

Incrementare le potenziali capacità di **comunicazione** e di **interazione sociale**

Educare il bambino alla gestione del proprio tempo ed alla risoluzione dei problemi di vita quotidiana

Ridurre le alterazioni comportamentali che possono interferire con i problemi di apprendimento

TRATTAMENTO Farmaci

Antipsicotici (di 2 gen.): risperidone, aripiprazolo, ziprasidone

SSRI: fluoxetina, citalopram, escitalopram

Psicostimolanti: metilfenidato

(Brasic J M 2014)