

C.T.S.centroDARI

7°Istituto Comprensivo di PD

Ufficio Scolastico Territoriale di PD

Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca

Sportello Autismo PD

I Disturbi dello Spettro dell'Autismo

CORSO DI FORMAZIONE PER INSEGNANTI REFERENTI TERRITORIALI PER
L'AUTISMO

PADOVA 16.1.2017

I Disturbi dello Spettro dell'Autismo

INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO

CENNI EZIOLOGICI e PATOGENETICI

*CARATTERISTICHE CLINICHE DELLE TIPOLOGIE DELLO
SPETTRO AUTISTICO*

Dott.ssa Franco Anna *Neuropsichiatra infantile*
Centro Diagnosi Cura e Ricerca per l'Autismo
UOC di NPI dell'Azienda ULSS 9 di VERONA

Definizione diagnostica

- L'Autismo è un **Disordine del neurosviluppo** ad **esordio precoce** che si presenta entro i primi 3 anni di vita.
- la prevalenza nella popolazione è ancora molto dibattuta per le incertezze diagnostiche
..... del 2,9 % (Levi-2009)1 ogni 100 bambini di otto anni
- rapporto tra maschi e femmine di 4 a 1.
- Il concetto di «disturbo», secondo il DSM-IV, e di «disordine» secondo il DSM-5 è attribuito alla presenza nel soggetto di una compromissione delle **varie funzioni neuropsicologiche, cognitive, interattive.**

Definizione diagnostica

- Disturbo Pervasivo/Generalizzato dello Sviluppo (DGS)
- Disordine dello Spettro Autistico (DSA)
- Autismo infantile
- Autismo atipico
- Psicosi autistica
- Sindrome di Asperger

Definizione diagnostica

- Condividere gli aspetti clinici
- Riflettere sulle difficoltà e sulle abilità di un ragazzo
- UTILIZZARE gli stessi «occhiali» e lo stesso linguaggio descrittivo
- Per tutti coloro che interagiscono con il ragazzo
**MEDICO, PSICOLOGO, RIABILITATORE,
GENITORE, INSEGNANTE**

Classificazione diagnostica ICD-10 e del DSM-IV

Compromissione qualitativa di

- interazione sociale
- linguaggio
- comunicazione

con presenza di

- comportamenti ripetitivi
- interessi ristretti e anomali
 - Autismo infantile
 - Autismo atipico
 - Psicosi autistica
- Disturbo generalizzato dello sviluppo

Classificazione diagnostica DSM - 5: SPETTRO AUTISTICO

- **A. Deficit persistente nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale** *in diversi contesti, non spiegabile attraverso un ritardo generalizzato dello sviluppo, e manifestato da tutti e 3 i seguenti punti*
- **B. Comportamenti e/o interessi e/o attività ristrette e ripetitive** *come manifestato da almeno 2 dei seguenti punti*

Classificazione diagnostica ICD-10 , DSM-IV e DSM- 5

DISORDINE dello SPETTRO AUTISTICO

- Disordine autistico
(Sindrome di Asperger)
- Disordine pervasivo dello sviluppo NAS

Si esclude:

- Sindrome di Rett
- Disordine disintegrativo della fanciullezza

Definizione diagnostica

Il termine di «**spettro autistico**» è stato utilizzato da Allen nel 1988 per indicare un «***continuum***» dei disturbi autistici in una serie di condizioni cliniche che presentano solo alcune caratteristiche tipiche del disturbo autistico, ma se ne differenziano in termini di gravità, di frequenza e di stabilità dei sintomi

definizione diagnostica

Nell'ambito dei disordini del neurosviluppo, gli ASD (**Autism Spectrum Disorders**) sono un **gruppo clinicamente eterogeneo di disordini** che vedono compromessi aspetti

- della relazione sociale
- della comunicazione e del linguaggio

con presenza di

- comportamenti ripetitivi
- interessi ristretti e anomali

Classificazione diagnostica DSM- 5

A. Deficit persistente nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale

- 1. Deficit nella reciprocità socio-emotiva: un'approccio sociale anormale e fallimento nella normale conversazione (in avanti ed indietro) e/o un ridotto interesse nella condivisione degli interessi, emozioni, affetto e risposta e/o una mancanza di iniziativa nell'interazione sociale.

Classificazione diagnostica DSM- 5

A. Deficit persistente nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale

- 2. Deficit nei **comportamenti comunicativi non verbali** usati per l'interazione sociale: che vanno da una povera integrazione della comunicazione verbale e non verbale, attraverso anomalie nel contatto oculare e nel linguaggio del corpo,
o deficit nella **comprensione e nell'uso della comunicazione non verbale**,
fino alla totale mancanza di espressività facciale e gestualità.

Classificazione diagnostica DSM- 5

A. Deficit persistente nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale

- 3. Deficit nello **sviluppo e mantenimento di relazioni**, appropriate al livello di sviluppo (non comprese quelle con i genitori e caregiver): difficoltà nel regolare il comportamento rispetto ai diversi contesti sociali e/o difficoltà nella condivisione del gioco immaginativo e nel fare amicizie e/o apparente mancanza di interesse nelle persone.

- ***B. Comportamenti e/o interessi e/o attività ristrette e ripetitive*** *come manifestato da almeno 2 dei seguenti punti:*
 - Linguaggio e/o movimenti motori e/o uso di oggetti, stereotipato e/o ripetitivo
 - Eccessiva aderenza alla routine, comportamenti verbali o non verbali riutilizzati e/o eccessiva resistenza ai cambiamenti
 - Fissazione in interessi altamente ristretti con intensità o attenzione anormale
 - Iper-reattività e/o Ipo-reattività agli stimoli sensoriali o interessi inusuali rispetto a certi aspetti dell'ambiente

Classificazione diagnostica

- C. I sintomi devono essere presenti nella prima infanzia (ma possono non diventare completamente manifesti finché la domanda sociale non eccede il limite delle capacità)
- D. L'insieme dei sintomi deve compromettere il funzionamento quotidiano

- **COMORBIDITA'**

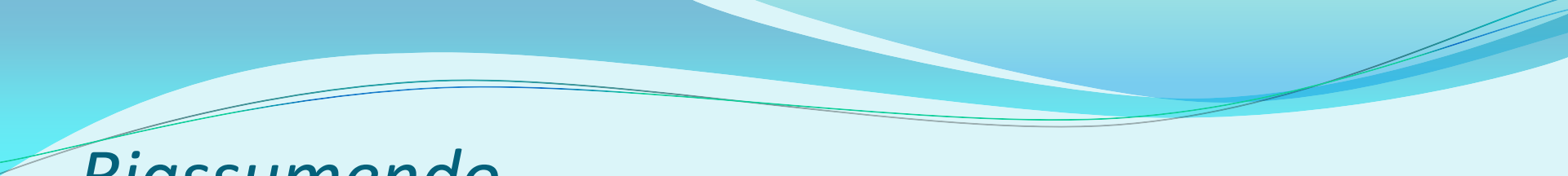
- **LIVELLO DI SEVERITA'**

Comorbidità

- Sono spesso presenti di problematiche di tipo biologico, tra cui l'epilessia, presente nel 25 % dei casi, cromosomopatie, danni della corteccia cerebrale e molte altre componenti organiche e genetiche che, tuttavia, non sono rilevate in tutti i soggetti, né riassumono l'Autismo in un unico quadro clinico comune
- Oggi, alcuni ricercatori stanno identificando in determinati soggetti, dei quadri clinici di Autismo correlati a disturbi dell'ambito gastroenterico, infettivo, ad intolleranze alimentari, la cui cura dà certamente dei grandi miglioramenti in ambito clinico, ma è ancora un ambito medico in fase di studio che ci auguriamo porti nuove idee sulla problematica autistica

Severità

- Si distinguono tre livelli di severità
- In base al livello di compromissione funzionale e sociale
- Importante dare un gradiente di gravità per definire l'entità degli aiuti



Riassumendo...

Classificazione diagnostica

I tre domini del DSM-IV e ICD-10 diventano due:

- **Deficit Socio-Comunicativi**
- **Interessi fissati e comportamenti ripetitivi**

Disturbo dell'interazione – Spettro autistico

- un insieme comune di comportamenti, è meglio rappresentato da una singola categoria diagnostica che si possa adattare alle presentazioni cliniche individuali (es. severità, abilità verbale e altre) e alle condizioni associate (es. disordini genetici conosciuti, epilessia, disabilità intellettuale e altre)
- Un singolo spettro riflette meglio lo stato attuale delle conoscenze riguardo la patologia e la presentazione clinica

etiopatogenesi

I disturbi neuropsicologici,
affettivi e comportamentali
evidenziati clinicamente
sono la conseguenza di

**un' ALTERAZIONE del funzionamento e/o della
struttura delle reti neurali**

etiologia

- Dopo il 2006 l'etiologia degli ASD è evoluta ampiamente per la scoperta delle basi molecolari della SINDROME DI RETT ha fatto meglio capire la «continuità» tra le varie entità diagnostiche facendo adottare il termine di DISTURBO DELLO SPETTRO AUTISTICO, come ombrello (pubblicato nel DSM-5)
- Da allora l'AUTISMO è stato documentato in centinaia di sindromi a base neurologica con cause multiple
- Attualmente un'etiologia può essere identificata per il 15-20% dei soggetti con A.

etiologia

- Componenti **genetiche**: modello multi-loci che tiene conto delle interazioni tra parecchi geni suscettibili
- Componenti **neuroanatomiche**: evidenziano eventi disgenetici precoci che hanno luogo nella corteccia cerebrale, nel cervelletto, nel tronco cerebrale, nella sostanza bianca
- Componenti **neurochimiche**: coinvolgimento di sistemi multipli di neurotrasmettitori, sist. immunologico, sist. endocrino
- Componenti **ambientali**

Etiologia - genetica

Conosciute circa il 5% di anomalie cromosomiche visibili citogeneticamente di cui il 10-20% di copie di numeri varianti (delezioni, duplicazioni)

- 1-3% degli ASD ha la duplicazione materna della sindrome di Prader-Willi/Angelman (regione critica 15q11-q13)
- Il 7% dei b. con trisomia 21 presenta l'ASD
- Sindrome di Turner

Etiologia - genetica

Si cominciano a descrivere sindromi specifiche

- 16p11.2 deletion syndrome (Weiss 2008, Marshall 2008)
- 15q13.3 deletion syndrome (Sharp 2008, Pagnamenta 2009, Miller 2009)
- Sindrome dell'X-fragile: espansione CGG nel gene FMR1: questo gene agisce attraverso la tossicità dell'RNA interferendo con alcuni geni, inibendo la connettività neuronale (Schenck 2003, Handa 2005, Hageman 2008)

Etiologia - genetica

- Sindrome PTEN (fosfato e omologo della tensina) e macrocefalia (...gene inibitore del tumore). Questo gene è stato associato all'ASD e sembra avere un ruolo molto importante nello sviluppo del cervello, compresa la sopravvivenza cerebrale e la plasticità sinaptica
- Sindrome di SOTOS
- Complesso della Sclerosi Tuberosa
- Neurofibromatosi
- Timothy syndrome: disordine dei canali del calcio
- Joubert syndrome nel sottotipo correlato al gene AHI1
- CONDIZIONI METABOLICHE.....lista lunga

Etiologia – genetica molecolare

Glessner 2009: studio con 859 b. con ASD e 1409 b. normali si trova un gene difettoso che codifica per le molecole di adesione cellulare NRX1, CNI4, NLGN1 e ASTN e geni coinvolti nelle vie dell'ubiquitina.....

Serve, comunque, cautela nell'esprimere corrispondenza tra delezioni o duplicazioni di geni ed espressività encefalica

Etioptogenesi

A livello cellulare:

- alterata migrazione
- aumento della proliferazione
- ridotta morte cerebrale
- alterata eliminazione sinaptica

A livello neurotrasmissivo

- sistema GABAergico
- sistema colinergico

Gotts, S. J., Simmons, W. K., Milbury, L. A., Wallace, G. L., Cox, R. W., & Martin, A. (2012). Fractionation of social brain circuits in autism spectrum disorders. *Brain*, aws160.

Brain. 2012;135(9):2711-2725. doi:10.1093/brain/aws160



Figure Legend:

Areas of the 'social brain'. A set of brain regions are commonly co-activated across a range of social tasks: the medial and ventromedial prefrontal cortex, the posterior cingulate/precuneus, the amygdala and anterior hippocampus, the anterior temporal lobes, the posterior superior temporal sulcus and temporo-parietal junction, the lateral portion of the fusiform gyrus, the left inferior frontal gyrus, somatosensory and anterior intraparietal cortices, and the anterior insula (not shown). These are often referred to collectively as the 'social brain' (for reviews, see Frith and Frith, 2007; Olson et al., 2007; Blakemore, 2008; Adolphs, 2009; Mitchell, 2009).



Norton, E. S., Beach, S. D., & Gabrieli, J. D. (2015). Neurobiology of dyslexia. *Current opinion in neurobiology*, 30, 73-78.

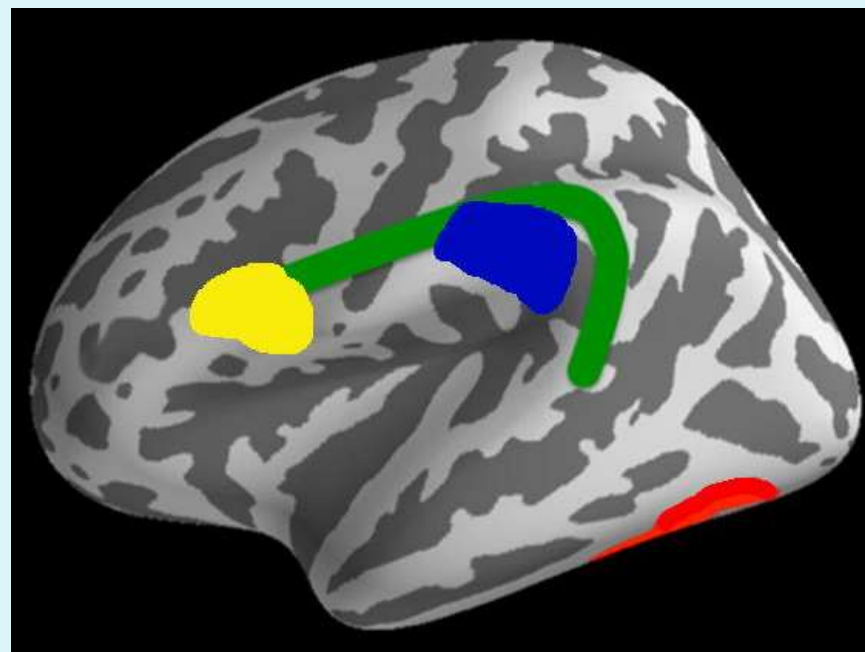


Figure Legend:

Schematic of the aspects of the reading brain in the left hemisphere. The inferior frontal gyrus (yellow) and the inferior parietal area (blue) are connected by the arcuate fasciculus (green). The fusiform gyrus, which includes the visual word form area, is in red. These regions are the most commonly found to be atypical in function or structure in dyslexia.

.....Riassumendo **definizione diagnostica**

L' ASD

è un disordine del neurosviluppo,
in cui possono intervenire fattori multipli genetici o
ambientali, che esitano in un «continuum» clinico

Studi funzionali con SPECT e PET

- Ipoperfusione bilaterale temporale (STS e giro T superiore)
- Attivazione corticale anomala durante lo stimolo uditivo: si attiva la corteccia associativa posteriore destra anziché quella sinistra
- Minor attivazione del giro fusiforme destro (area fusiforme della faccia FFA)
- L'area selettiva per la voce (VSA, area superiore del STS) si attiva anche se il soggetto sente una non voce

componente neurofunzionale

Alla disfunzione delle regioni temporali possono essere collegati i seguenti sintomi osservati nell'ASD:

- Deficit percettivi
- Deficit emozionali
- Deficit cognitivi

Alle regioni T. associative sistemi associativi sensoriali, parietali e limbici

Inquadramento neurofunzionale degli ASD

componente neurofunzionale

Il STS è implicato nell'IMITAZIONE e nella
PERCEZIONE DELLA VOCE UMANA

Il lobo TEMPORALE è maggiormente implicato
in quello che alcuni Autori chiamano
Autismo Sindromico

Inquadramento neurofunzionale degli ASD

sviluppo del linguaggio e risposta ai suoni

Nei soggetti con ASD c'è deficit di percezione degli stimoli uditivi socialmente rilevanti

Si riscontra un'anomala attivazione della corteccia associativa temporale posteriore destra anziché quella sinistra (SPECT; gruppo dell'Università di Parigi)

Inquadramento neurofunzionale degli ASD

sviluppo del linguaggio e risposta ai suoni

Incapacità di integrare stimoli visivi e acustici proposti simultaneamente.

Si dimostra che nei soggetti con ASD ad un livello semplice (prefonologico) c'è un'integrazione (VA), mentre, a livello più complesso, manca.

(Magnee, de Gelder, van Engeland, Kemmer. J Child Psychol and Psychiatry. Settembre 2008)

Inquadramento neurofunzionale degli ASD

compiti cognitivi: teoria della mente

Quando un soggetto ascolta una storia e deve immaginarsi cosa stia pensando il protagonista, attiva la *corteccia prefrontale mesiale sinistra (area 8 di Brodman)*.

I soggetti con s. di Asperger attivano aree adiacenti (aree 9-10 di Brodman)

Inquadramento neurofunzionale degli ASD

compiti cognitivi: teoria della mente

Quando un soggetto, guardando l'immagine di una persona, deve dire cosa pensa questa persona, attiva

- *regioni neocorticali F-T (preF, dorsolaterale Sx, F.mediale Sx, area supplementare, aree T-P bilaterali*
- *Aree non corticali (amigdala, ippocampo Sx, insula bilaterale e striato Sx*

Nell'ASD c'è **un'attivazione meno estesa** delle aree Frontali e l'AMIGDALA **non** si attiva

Inquadramento neurofunzionale degli ASD

compiti cognitivi: teoria della mente

Nel compito in cui l'intenzionalità dell'altro è colta attraverso l'analisi visiva della direzione di tale sguardo, normalmente si attiva il STS.

È coinvolta la giunzione T.-P. destra.

I soggetti con ASD non colgono il cambiamento improvviso della direzione dello sguardo dell'altro (anomala attivazione del STS). Si trovano anomalie strutturali nella giunzione T.-P.Dx

Inquadramento neurofunzionale degli ASD

percezione della voce

L'area selettiva per la voce (VSA) è localizzata bilateralmente sulla superficie superiore del STS (equivalente della FFA nella corteccia visiva).

Nei soggetti con ASD tali aree vengono attivate sia dalla voce che dalla non-voce.

Inquadramento neurofunzionale degli ASD

compiti cognitivi: ricerca visiva

Nei test di ricerca visiva i soggetti normali attivano aree pre F., prendendo il maggior contributo dai sistemi della memoria di lavoro

I soggetti con ASD attivano aree occipito-temporali, la strategia cognitiva dipende da un'anomala ampia estensione dei sistemi visivi che si attua con l'analisi dell'aspetto degli oggetti.

(studio di Ring e Baron-Cohen)

Inquadramento neurofunzionale degli ASD

percezione del viso

Giro fusiforme destro (area fusiforme della faccia, FFA)
È l'area che si attiva di più se vedo una faccia rispetto alla visione di un qualsiasi altro oggetto.

Nell' ASD si attiva meno

Inquadramento neurofunzionale degli ASD **abilità visuospatiale e di linguaggio**

Nel gruppo di A. ad alto funzionamento
il reclutamento delle regioni cerebrali posteriori
a scapito delle connessioni alle aree F. del linguaggio
suggeriscono una maggior
rilevanza della mediazione visiva,
anche per compiti cognitivi elevati

*(Cherif, Sahyou, Belliveau, Souliers et al.
Neuropsychologia. Gennaio 2010, Università
Massachusset , Cambridge e Montreal)*

Inquadramento neurofunzionale degli ASD

compiti cognitivi: **comunicazione non verbale**

Studio con 23 bambini (età media 32 mesi)

- 2 su 3 b.: difetto in attenzione congiunta, soprattutto in compiti più elaborati
- Frequenza della comunicazione marcatamente deficitaria
- Profilo di comunicazione non verbale differente dai due gruppi di controllo (b. normali, con età media 14 mesi, e b. con ritardo mentale)

(Universtà di Taiwan Chiang, Soong, Lin, Rogers. J Autism Dev Disord. Novembre 2008)

Evoluzione del disordine neurofunzionale

Gli studi su soggetti adolescenti documentano prevalentemente una riduzione di funzionalità di alcune aree cerebrali, mentre alcuni iniziali studi su bambini rilevano un'accelerazione nella maturazione della sostanza bianca.

L'anomalia è maggiormente presente nell'emisfero sinistro e può essere osservata principalmente nel lobo F.. Non risultano coinvolti i lobi occipitali.

(Ben Bashat et al. Neuroimage. Agosto 2007).

compiti cognitivi: **network attento**

La disfunzione attentiva è un riscontro consistente nei soggetti con ASD e vengono dimostrate anomalie nella neurotrasmissione nelle funzioni di

ALLERTA, ORIENTAMENTO e CONTROLLO ESECUTIVO dell'attenzione.

Si usa la RM protonica in spettroscopia e si evidenzia una riduzione di glutammato-glutamina nella corteccia cingolata anteriore e una riduzione di mioinositolo nella giunzione TP sinistra, rispetto al gruppo controllo

(Bernardi, Anagnostou, Shen, Klevzon, Buxbaum, Hollander, Hof, Fan. Brain Res. Marzo 2011. Centro ricerca e cura per l'autismo, scuola di medicina Monte Sinai. NY, USA)

Inquadramento neurofunzionale degli ASD

compiti cognitivi: **attenzione condivisa**

Per attuare un'attenzione condivisa sono necessarie:

- forme di comunicazione (gesti, vocalizzazioni o verbalizzazioni, direzione degli sguardi)
- regolazione del comportamento

Corteccia pre-F. e insula (parte anteriore)

Corteccia T. e P. (parte posteriore)

Inquadramento neurofunzionale degli ASD

imitazione

Per l'imitazione della faccia e della mano c'è un circuito comune:

Area di Broca, area premotoria ventrale e dorsale, giro T. superiore destro, corteccia T-O. posteriore, cervelletto

Per la visione passiva delle facce: area premotoria ventrale destra

Inquadramento neurofunzionale degli ASD

imitazione degli stimoli emozionali

Studio di 16 adolescenti con ASD e QI normale

Ridotta funzionalità neuroni specchio- P. dx

Ridotta funzionalità area giunzione T.-P. (area della teoria della mente)

Ridotta modulazione dell'amigdala destra

Ipotesi: scarsa integrazione tra aree che servono alle funzioni visiva, motoria, propriocettiva ed emozionale
(Williams, Waite et al. Neuropsychologia. 2006)

Inquadramento neurofunzionale degli ASD

compiti cognitivi: **adattabilità e flessibilità**

Nella corteccia prefrontale mediale posteriore c'è una sottospecializzazione per l'inibizione e per la processazione dell'errore.

Un marker della maturazione emotiva e cognitiva è la capacità di avere il controllo volontario del comportamento.

Nel passaggio dall'infanzia all'adolescenza c'è un importante miglioramento dei processi inibitori

Inquadramento neurofunzionale degli ASD compiti cognitivi: **adattabilità e flessibilità**

L'inibizione alle risposte o soppressione di comportamenti prepotenti o contestualmente inadeguati è essenziale per le **risposte flessibili di adattabilità.**

Nell'ASD la difficoltà ad inibire i comportamenti può contribuire alla presenza di comportamenti ripetitivi e ristretti.

(Agam, Joseph, Berton, Manoach. Neuroimage. Agosto 2010, gruppo di medicina di Harvard)

Inquadramento neurofunzionale degli ASD compiti cognitivi: **processi affettivi ed empatici**

L'INSULA ANTERIORE è coinvolta in processi «interocettivi», affettivi ed empatici ed integra stimoli sensoriali esterni con quelli interni

È un punto di scambio fondamentale nell'ampia rete d'interconnessioni coinvolte in processi cognitivi orientati esternamente ed internamente.

Nei soggetti con ASD l'insula è ipoattiva

(Uddin e Menon. Neurosci Biobehav Rev. 2009. Università di medicina Stanford CA-USA)

neuroni specchio

teoria motoria dell'empatia

I neuroni specchio suggeriscono che il nostro SNC può mappare le azioni osservate e fatte dagli altri dentro la propria corteccia premotoria, almeno per i movimenti del raggiungere e dell'afferrare.

- L'empatia richiede l'abilità di MAPPARE i sentimenti degli altri dentro il proprio sistema nervoso.
- Si ipotizza che ci possa essere un'area con neuroni specchio a carico dell'emisfero destro che possa fornire un substrato neurologico per l'empatia.

Varietà di tipologie

- C'è una varietà di tipologie a cui corrispondono altrettante differenzetra i vari soggetti nell'**area comportamentale**, nelle **competenze cognitive**, nel **linguaggio**, nei **processi di interazione**, per cui ci si trova a dover affrontare situazioni spesso differenti l'una dall'altra, in cui ogni bambino autistico potrebbe essere una nuova esperienza per l'insegnante.
- La varietà delle condizioni cliniche crea nel riabilitatore un bisogno di adeguare le strategie in base al **profilo clinico-funzionale**, mentre l'insegnante dovrà tradurre un «pensiero clinico» in un «pensiero didattico»

Riassumendo.....

- La caratteristica prevalente nell'autismo è la presenza di un quadro clinico in cui emerge un disturbo dell'integrazione delle funzioni cerebrali necessarie a sviluppare una vita di relazione
- Le cause non sono ancora bene individuate, tuttavia è sempre più suggestiva una compromissione di alcune linee genetiche che condizionano lo sviluppo delle reti neurali e quindi di quelle funzioni cerebrali deputate alla vita di relazione.

Riassumendo.....

- Molti sintomi presenti nell'autismo possono essere riscontrati anche in altre patologie dello sviluppo infantile, perciò è molto importante poter effettuare una corretta e tempestiva diagnosi differenziale.
- Non esiste un marker biologico per definire l'Autismo, ma solo un'osservazione e valutazione di comportamenti tipici che, se sono presenti nella misura stabilita dei manuali di classificazione internazionale DSM IV o nell'ICD-10 (10), portano alla diagnosi comportamentale d'Autismo.

.....Andremo ancora a parlare di.... ***dal punto di vista clinico***

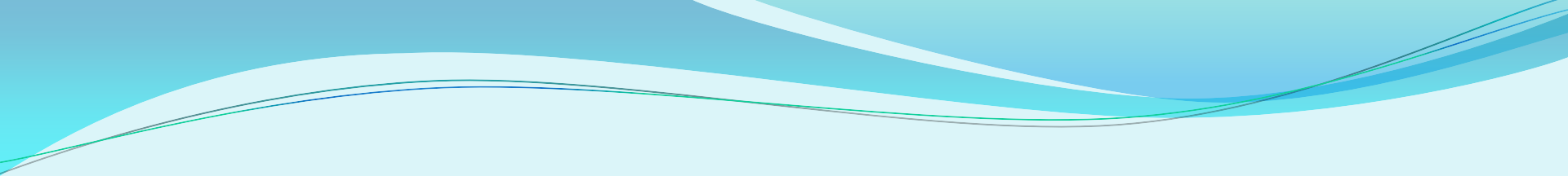
Disturbo delle Funzioni esecutive

- Prassie
- Attenzione
- Imitazione

Disturbo d'Interazione

Disturbo percettivo-sensoriale

Disturbo della comunicazione e del linguaggio

- 
- demande
 - pausa

precursori dello sviluppo sociale e comunicativo

Prestare attenzione condivisa (Joint attention)

Indicare

Mostrare oggetti

Imitare

Scambiare affettuosità

Sindrome di Asperger

Studio con RM funzionale evento-correlata (su Biol Psychiatry. Agosto 2007. Deeley et al)

Immagini neutre o con espressioni di paura, disgusto, felicità, e tristezza con intensità diversa (media 25%, intensa 100%)

Si attiva l'area fusiforme e la corteccia extra-striata, ma in modo ridotto nella S. di A. rispetto al gruppo controllo.

Sindrome di Asperger

Soggetti normali: con l'età il volume degli emisferi cerebrali si riduce, negli Asperger non si riscontra tale dato, ma una riduzione della sostanza grigia nella regione F.-striatale (importante per il gating sensorio-motorio) e nel cervelletto e diffuse differenze nella sostanza bianca.

Riduzione della sostanza grigia nel caudato bilaterale e nel talamo sinistro



Chi è la persona con autismo ?

E' il risultato delle sue sinapsi.....

E' il risultato del mondo esterno e di quello interno.....

E' il risultato di un disordine a livello cerebrale e....mentale

- *L'osservazione dei bambini autistici dà immediatamente la sensazione di trovarci di fronte ad un continuo dilemma del cervello nel cercare di migliorare e integrare le proprie funzioni per raggiungere uno scopo*

Plasticità del SNC

Nonostante non si conoscano ancora le cause e i meccanismi che portano al manifestarsi del Disturbo dello Spettro Autistico, si sa con certezza che il SNC ha la caratteristica di modificare e migliorare l'organizzazione delle sinapsi..... o di vicariare le aree colpite con altre aree limitrofe o simmetriche.....

La terapia riabilitativa.....

L'attività mirata ad un apprendimento

La facilitazione al reclutamento di abilità residue

.....*miglioramenti*

Quadro clinico

Anomalie della comunicazione

- Ritardo del linguaggio; perdita delle parole apprese
- Mancata risposta al proprio nome; difficoltà nel dire ciò che si vuole
- Difficoltà a seguire gli ordini; in alcuni casi apparente sordità
- Assenza del gesto indicatore; assenza del saluto accompagnato al gesto

Quadro clinico

Anomalie della socializzazione

- Assenza del sorriso sociale; contatto oculare povero
- Preferenza di giochi solitari; isolamento “in un mondo proprio”
- Indifferenza verso i genitori; disinteresse per gli altri bambini

Quadro clinico

Anomalie del comportamento

- Collera, opposizione, iperattività
- Difficoltà nell'utilizzo adeguato dei giochi
- Fissità ripetitiva per alcuni oggetti
- Attaccamento inusuale per alcuni oggetti
- Marcia sulla punta dei piedi, movimenti bizzarri.

Modello SIFNE

Sviluppo ed Integrazione delle Funzioni Neuropsicologiche

Integrazione:

Parti che comunicano tra loro ed operano per un medesimo scopo

- Questa definizione contempla due concetti fondamentali che sono alla base del nostro modello di intervento, denominato SIFNE => Sviluppo ed Integrazione delle Funzioni Neuropsicologiche:

1-parti che comunicano

2-in funzione di uno scopo comune

Modello SIFNE

Integrazione delle funzioni

- Il cervello è un organo il cui scopo è quello di permettere al soggetto di entrare in relazione con l'ambiente, attraverso lo sviluppo di funzioni definite neuropsicologiche
- Ogni funzione neuropsicologica è integrata con le altre , per cui linguaggio, interazione, funzioni esecutive, attenzione, e comportamento sono tra loro integrate quando ognuna concorre a sostenere le altre
- E' una delle sue attività principali, per cui quando un soggetto non ha una buona integrazione delle funzioni, il suo rapporto con la realtà sarà modificato in base ad una differente architettura delle reti neurali che modificheranno le risposte del cervello agli stimoli ambientali

Modello SIFNE

Sviluppo Integrazione delle Funzioni Neuropsicologiche

Il modello SIFNE è un riferimento teorico –clinico che colloca la problematica autistica in una ***disarmonica integrazione*** delle funzioni neuropsicologiche, variamente rappresentata nei soggetti e da cui emergono varie tipologie di Autismo.

- L'ipotesi principale vede svilupparsi questo disturbo in seguito a problematiche di tipo congenito e/o ambientale che limitano i soggetti nell'espressione di funzioni di relazione con l'ambiente, ma che possono essere in parte modificate in base alla precocità ed adeguatezza degli interventi.
- Ne deriva un disturbo dei processi di comunicazione e di socializzazione su cui costruire la base dell'intervento per un progetto individualizzato.

Modello SIFNE

Sviluppo Integrazione delle Funzioni Neuropsicologiche

Necessità di seguire un modello che permetta la

DESCRIZIONE DI UN PROFILO DI
FUNZIONAMENTO il più completo possibile

Il Modello SIFNE permette di descrivere alcune aree di
abilità considerando i comportamenti e le risposte testali

Permette anche di descrivere l'integrazione tra più
funzioni

Modello SIFNE

Nel modello SIFNE le caratteristiche cliniche corrispondono a problematiche nelle singole aree funzionali

- Funzioni esecutive (imitazione, pianificazione, sequenze)
- Percezione
- Attenzione
- Comunicazione e linguaggio
- Processi di interazione
- Disturbi cognitivi
- Meccanismi di regolazione dell'ansia e delle emozioni
- Problematiche comportamentali

Modello SIFNE

- **Principi di intervento:** ogni individuo con una stessa diagnosi ha delle caratteristiche soggettive che portano ad elaborare un progetto riabilitativo individualizzato.
- Modello Sifne è un modello di riferimento dell'analisi di funzioni neuropsicologiche del soggetto
 - cognitive
 - dei processi d'interazione
 - dei processi di adattamento all'ambiente
 - della condizione fisica

...riassumendo

Modello SIFNE

- La formulazione del modello SIFNE, nasce dall'ipotesi che esista una compromissione dell'elaborazione delle informazioni provenienti *dall'interno e dall'esterno del soggetto*, intesa come disturbo dell'integrazione delle funzioni europsicologiche presente a livelli differenti di gravità per i diversi soggetti, e determinata da una combinazione di fattori genetici ed ambientali, a cui seguirebbe un *funzionamento monomodale* di determinate aree od una *confusione o distorsione nei meccanismi di processazione delle informazioni*.
- Ne potrebbe conseguire un *disturbo della funzione metacognitiva*, intesa come auto-consapevolezza della percezione di sé nel controllo delle proprie funzioni durante l'interazione con la realtà.

Modello SIFNE

Sviluppo ed Integrazione delle Funzioni Neuropsicologiche

DEFICIT

- NELLA PERCEZIONE/RAPPRESENTAZIONE DI SE'
- NEL CONTROLLO DELLE FUNZIONI
- NEI PROCESSI DI INTERAZIONE CON LA REALTA'
- INTEGRAZIONE FUNZIONALE INTRAMODALE ED INTERMODALE
- PROCESSI METACOGNITIVI/AUTO-CONSAPEVOLEZZA
- Varietà di tipologie di Autismo

Modello SIFNE

Sviluppo ed Integrazione delle Funzioni Neuropsicologiche

Gli AMBITI DI INTERVENTO riguardano i processi evolutivi

- Attraverso una azione integratas u:
- INTERAZIONE
- ADATTAMENTO ALLA REALTA'
- SISTEMI DI SCAMBIO
- AUTO-CONSAPEVOLEZZA
- PERCORSI DI INTEGRAZIONE CON L'AMBIENTE
- RIABILITAZIONE /EDUCAZIONE NEURO-FUNZIONALE

Modello SIFNE

Ambiti del profilo funzionale

- Ambito dell'interazione
- Ambito della comunicazione e del linguaggio
- Comorbidità
 - Rigidità e stereotipie
 - Ambito delle *funzioni esecutive*
 - Ambito delle abilità cognitive (memoria, intelligenza, attenzione...)

Funzioni esecutive

Con questo termine si descrivono i processi coinvolti nella preparazione e l'attuazione dell'azione, la cui disfunzione si esprime nella difficoltà a **iniziare** un'azione, **pianificarla**, **monitorarla** ed inibire le risposte inappropriate, come la perseverazione del gesto.

(*L. Bernard et.al.-Autism, vol.12 N°2 Marzo 2008*)

- Sono descritte come abilità, mediate dai lobi frontali, nel mantenere una appropriata strategia di problem solving con lo scopo di raggiungere un obiettivo. (*A. Luria 1966*)
- I comportamenti relativi alla funzione esecutiva riguardano la pianificazione di un progetto in un programma, l'organizzazione ed il controllo dei comportamenti di interazione, lo sviluppo di abilità specifiche (prassie).

Funzioni esecutive

I processi neuropsicologici coinvolgono
l'autocontrollo fisico, cognitivo ed emozionale, attraverso

- Risposta inibitoria
- Memoria di lavoro
- Flessibilità cognitiva
- Pianificazione
- Fluenza
- Vigilanza

Quasi tutti i soggetti con ASD hanno deficit in tutti questi ambiti.

È presente un deficit profondo e generalizzato per le FE.

(Constantine, Corbett, Ozonoff. 2009. Università California)

Funzioni esecutive

In ambito clinico possiamo osservare tre tipologie di disturbi delle funzioni esecutive:

- 1-grave compromissione dei processi imitativi ed esecutivi in genere
- 2-difficoltà esecutive potenzialmente riabilitabili con il raggiungimento di competenze esecutive adeguate
- 3-buone capacità esecutive fin dai primi anni di vita.

funzioni esecutive: disprassia

All'interno delle FE si situano le abilità prassiche.

Comprensione dell'atto da eseguire

Regolarità delle funzioni neuromuscolari di base

Modello – esecuzione dell'atto – realizzazione

Se in difetto: disprassia evolutiva

funzioni esecutive: disprassia

APRASSIA OBIETTIVA: scarso adattamento dei gesti verso gli oggetti sui quali si deve operare

APRASSIA NEUROLOGICA: difficoltà ad eseguire atti elementari (mostrare la lingua su comando, seguire con gli occhi un oggetto che si sposta nelle vicinanze, prove di diadococinesia)

APRASSIA POSTURALE: l'immagine spaziale del proprio corpo e di quello altrui è confusa. L'immagine del gesto e la sua esecuzione sono distaccate. Spesso compaiono gesti accessori.

funzioni esecutive: disprassia

La disprassia non dipende solamente dalla perdita delle abilità motorie di base, ma è fortemente correlata con le difficoltà sociali, comunicative e comportamentali.

Più grave è la disprassia, più grave è l'autismo
(Dziuk et al. Dev Med Child Neurol. Ottobre 2007.
Università Texas)

Funzioni esecutive

Cosa emerge clinicamente:

- disturbo dell'indicare
- difficoltà di imitazione
- passività / iperattività
- scarsa modulazione dei gesti, goffaggine
- disturbi dell'orientamento dello sguardo
- presenza di stereotipie
- difficoltà nelle iniziative motorie
- perseverazione del gesto e della fluenza
- povertà nella costruzione di sequenze motorie

Funzioni esecutive

Da un punto di vista neuropsicologico: «disprassia» difficoltà nell'uso di sequenze motorie, nella pianificazione delle sequenze e nella memoria di lavoro

- confusione nella selezione dell'orientamento del gesto
- incoerenza ideo-prassica
- disturbi attentivi con dissociazione tra il movimento e lo sguardo
- conflitto tra più funzioni in contemporanea con competizione tra gli schemi (scarsa integrazione uditiva-visiva, visuo-motoria).

Funzioni esecutive

Il disturbo di **indicazione**: è molto frequente ed è associato ad altri disturbi delle funzioni esecutive. Sono bambini che non sanno indicare dove hanno un dolore, che cosa intendono prendere e per questo spesso risolvono il problema prendendo la mano dell'altro e portandolo dove vogliono arrivare.

- Il disturbo di **orientamento del gesto**: si presenta quando un soggetto, posto di fronte a più scelte od oggetti, guarda correttamente quello richiesto, ma si attiva per afferrarne o indicarne uno sbagliato; è un disturbo della coerenza ideomotoria che potrebbe essere determinato da una scarsa consapevolezza propriocettiva della parte che il soggetto deve utilizzare e della sua rappresentazione in sequenze

Funzioni esecutive

- Problemi di **pianificazione di un progetto**: dove il soggetto ha capito cosa deve fare ma non si sa organizzare per raggiungere lo scopo. Ad esempio gli si chiede di andare in segreteria e di tornare con della carta
- Difficoltà di **problem solving**. Ad esempio, ha capito che la palla si è incastrata sotto l'armadio, ma non è in grado di trovare la soluzione “a livello esecutivo” per recuperarla
- Il disturbo **nella concatenazione di sequenze** di azioni: di fronte ad una consegna risulta chiaro che il soggetto ha capito cosa deve fare, ad esempio gli abbiamo detto “apri l'armadio, prendi il libro e portalo sul tavolo” e lui ha guardato il libro e successivamente l'armadio od il tavolo, ma una volta preso il libro la sua azione si blocca, come smarrito

Funzioni esecutive

- Il disturbo di **iniziativa del movimento**: il soggetto è in grado di compiere un'attività, ma la inizia solamente su sollecitazione dell'altro.

Ad esempio, un bambino è in grado di palleggiare la palla, ma, finché la maestra non glielo chiede, rimane fermo con la palla in mano.

Un bambino pur essendo capace di tirare un calcio alla palla può non farlo perchè non riesce ad «attivarsi» – iniziare il movimento.

compiti cognitivi: **funzioni esecutive e stereotipie**

Le stereotipie sono legate ad un deficit di funzioni esecutive, alla perdita della capacità di generalizzare e a comportamenti inibitori compromessi

Attraverso un'osservazione «naturalistica» ed un rapporto soggetto con ASD e adulto 1:1, all'interno di un gruppo e nel tempo libero.

(Sayers, Oliver, Ruddick, Wallis. J Intellect Disabil Res.
Luglio 2011 Università di Birmingham, UK)

Imitazione

- Il disturbo dell'imitazione: che può essere presente solo per azioni molto complesse (ad esempio copiare un disegno), oppure anche per singole azioni (alzare un braccio)

Assenza di deficit nelle Funzioni esecutive

Alcuni soggetti con DSA non presentano alcun disturbo delle FE

Le abilità motorie di tali bambini non devono essere dimenticate, poiché sono delle risorse che devono essere considerate sia nella prognosi del soggetto, sia nella definizione degli indicatori di sviluppo.

Questi bambini hanno integre anche le abilità imitative possono essere già presenti fin dalle prime fasi dello sviluppo.

Il loro quadro clinico sarà caratterizzato da:

- Elevate abilità motorie settoriali per determinati gesti od attività
- Ottime capacità visuo-spaziali
- Buone capacità imitative
- Normali funzioni esecutive in genere

Disturbi d'interazione

- Nella nostra esperienza il disturbo funzionale che compare precocemente e persiste nel tempo, anche in presenza di un miglioramento significativo delle abilità del soggetto, riguarda il disturbo d'interazione.
- Esso sembra non dipendere necessariamente dallo sviluppo di altre funzioni, anche se ne è correlato, ma è intrinseco alla persona autistica.
- Coinvolge l'attenzione congiunta del soggetto, la condivisione di attività, lo sguardo e la funzione di risposta.
- Identifica subito l'autismo come un disturbo dei processi di socializzazione e comunicazione

Disturbi d' interazione

- Disturbi precoci dell'indicare
- Disturbi dell'attenzione congiunta
- Difficoltà nella pragmatica comunicativa e nella prossemica
- Difficoltà nella analisi consapevole del contesto
- Disturbo dell'attenzione dei comportamenti altrui
- Scarsa condivisione delle emozioni
- Difficoltà nell'alternanza dello scambio

Disturbi d'interazione

La caratteristica clinica del disturbo interattivo nell'ambito dell'Autismo, implica una difficoltà nel mantenere stabile la relazione con l'altro

La componente principale che si osserva è la presenza di una ***discontinuità nella interazione*** che sembra “accendersi” e improvvisamente “spegnersi”, quasi venisse a mancare improvvisamente la motivazione al dialogo.

Disturbi d'interazione

Sembra mancare *quell'interesse per le persone* e per il contesto di scambio che dà coerenza al dialogo, lo sostiene nella sua componente logico-sequenziale, favorisce la espressione di emozioni e sentimenti condivisi.

Gli *argomenti* sembrano esaurirsi rapidamente e non si nota una conseguente elaborazione logico-concettuale

Il dialogo è statico, quasi debba subito terminare ed esaurirsi dopo le prime battute.

Disturbi d'interazione

Vi sono delle componenti cliniche che tuttavia sono presenti e rappresentano degli importanti bisogni e risorse del soggetto

- Forte desiderio di partecipazione sociale
- Forte desiderio di condivisione delle esperienze dei coetanei
- Consapevolezza del contesto d'interazione
- Buon adattamento al contesto ambientale
- Forte desiderio di comunicare verbalmente od in altro modo
- Spiccata attenzione agli stati d'animo altrui

Disturbi percettivo-sensoriali

La **percezione** è un processo psicologico che consiste nel sintetizzare gli stimoli sensoriali provenienti dagli organi di senso, dando ad essi un significato cognitivo ed emozionale: definizione dei contorni di un'immagine, forma e grandezza di un oggetto, la qualità di un suono, la sensazione piacevole di un colore o di un panorama, ecc.

- Una volta **registrata** la percezione, questa viene **descritta** dal soggetto, per cui questa componente prevale sulla dimostrazione fisica od oggettiva dei dati percepiti. Possiamo, pertanto, avere diverse forme e qualità percettive nei vari soggetti. Esempio di ciò sono le figure ambigue, in cui alcuni individui percepiscono una parte del disegno, altri un'altra.

Disturbi percettivo-sensoriali

Dall'esperienza clinica, potremmo distinguere le alterazioni percettivo-sensoriali in tre ambiti principali:

- alterazioni collegate ad una ipo-sensorialità che portano alla ricerca sensoriale o all'indifferenza
- alterazioni collegate ad una iper-sensorialità che portano alla ricerca di stimoli continui, a stati d'ansia o ad un «ingorgo sensoriale»
- comportamenti ossessivi correlati al piacere sensoriale

Disturbi percettivo-sensoriali

La presenza di disturbi percettivi non è presente in tutti soggetti con autismo

- Non ci sono indicatori di tipo bio-umorale che li individuino
- Non sono legati ad una malattia fisica, anche se questa può creare uno stato di malessere, non descritto dal soggetto per le sue difficoltà comunicative.
- Spesso compaiono improvvisamente e si accompagnano sempre ad uno stato d' ansia o ad un disturbo comportamentale

Disturbi percettivo-sensoriali

*confusione sensoriale in ingresso:
ogni stimolo assume la medesima valenza*

- **a livello visivo:** fissazione rigida per i dettagli o per parti di oggetti (ad esempio per le ruote delle macchinine, distorsioni dell'ambiente fisico). Dispercezioni visive e/o alterazioni dello sguardo, osservate come sguardo periferico o pressione laterale del bulbo oculare
- **a livello uditivo:** attenzione uditiva selettiva: alterata soglia di elaborazione dei suoni che esalta o inibisce suoni o rumori del contesto (ad esempio reagire urlando al suonare del campanello)

Disturbi percettivo-sensoriali

- **A livello gustativo:** predilezione per alcuni cibi in base al colore, alla forma, alla consistenza, iperalimentazione di un solo tipo di cibo, eccessiva ristrettezza nell'assunzione degli alimenti
- **A livello tattile sup. o profondo:** rifiuto di sporcarsi le mani, reazioni eccessive al contatto di alcuni materiali, anomalie nella percezione di caldo-freddo o del dolore, per cui si spogliano, poiché non sopportano i vestiti a contatto con la pelle, oppure cercano di stimolare molto una parte del corpo quasi volessero sentirla. In altri casi si percuotono parti del corpo in modo violento, senza dimostrare alcun dolore.
- **A livello olfattivo:** tendenza ad annusare gli oggetti o le persone.

Comunicazione e linguaggio

La funzione comunicativa è intesa nella sua accezione linguistica e mimico-gestuale, per cui è strettamente correlata alle modalità di interazione del soggetto, in quanto dipendono dagli strumenti comunicativi disponibili.

Vari studi evidenziano come il disturbo del linguaggio sia presente in pressoché tutti i soggetti con autismo, anche se in misura ed intensità differenti.

- Distinzione tra comunicazione verbale e non-verbale

Comunicazione e linguaggio

Tipologie cliniche di produzione verbale

- assenza di linguaggio
- difficoltà nella denominazione su richiesta
- produzione verbale con errori di selezione lessicale
- difficoltà nella elaborazione semantica
- disturbo pragmatico nella produzione verbale

Comunicazione e linguaggio

In sintesi i sintomi clinici osservabili sono così riassumibili :

- Disturbo nell'indicare
- Assenza di linguaggio
- Frasi stereotipate
- Gergolalia
- Ecolalia
- Frasi ripetitive
- Mancata denominazione su richiesta
- Confusione pronominale
- Incoerenza ideo-verbale

Comunicazione e linguaggio

Da un punto di vista neuropsicologico si segnala:

- Disturbo dell'attenzione condivisa al linguaggio verbale
- Deficit dei sistemi esecutivi mimico-gestuali per una comunicazione non-verbale
- Processi imitativi verbali scadenti
- Disturbo di decodifica fonologica
- Disturbo della selezione lessicale
- Difficoltà di decodifica semantica
- Disturbo pragmatico del linguaggio e dei processi comunicativi nello scambio

Comunicazione e linguaggio

Nello stesso ambito osserviamo soggetti che presentano

- Uno sviluppo regolare del linguaggio (Sindrome di Asperger)
- Comprensione adeguata nonostante la mancanza di linguaggio verbale
- Buona imitazione verbale
- Strutturazione della frase
- Possibilità di raggiungere un livello adeguato di linguaggio comunicativo-verbale
- Competenze pragmatiche sufficienti a mantenere uno scambio sufficientemente adeguato

Problematiche comportamentali

Clinicamente possiamo osservare:

- Stereotipie
- Condotte oppositorie
- Condotte auto-etero aggressive
- Passività / Iperattività
- Ritualità, ossessioni, difficoltà al cambiamento
- Scarsa adattabilità al contesto con strutturazione di schemi comportamentali rigidi
- Isolamento / evitamento
- Iperstimolazione sensoriale (auto-lesioni)
- Impulsività

Problematiche comportamentali

I **fattori scatenanti** determinati comportamenti possono dipendere da:

- Fattori che dipendono dal bambino, relativamente ad un suo disagio psicologico, rispetto se stesso o l'ambiente
- Elementi che dipendono, invece, dall'ambiente(famiglia, scuola) e che hanno un effetto negativo sul bambino
- Fattori di natura educativa
- Problemi di natura organica/dispercettiva che creano una alterazione delle condizioni fisiche, per cui il soggetto esprime uno stato di sofferenza attraverso un comportamento inadeguato

Problematiche comportamentali

- Le modalità con cui i disturbi comportamentali si presentano sono varie e si manifestano nei momenti più disparati della giornata
- Sono manifestazioni che possono apparire improvvisamente e scomparire dopo breve periodo, oppure possono essere stabili per molto tempo

Problematiche comportamentali

- Ogni comportamento è l'espressione di una risposta che il cervello dà in base alle percezioni che gli giungono dal corpo, dall'ambiente e dalla capacità di elaborare i dati percepiti, sensoriali ed emozionali
- Le cause sono molteplici e vanno ricercate con attenzione poiché ogni comportamento esprime un disagio del soggetto

Comportamenti attribuibili a stati d'ansia

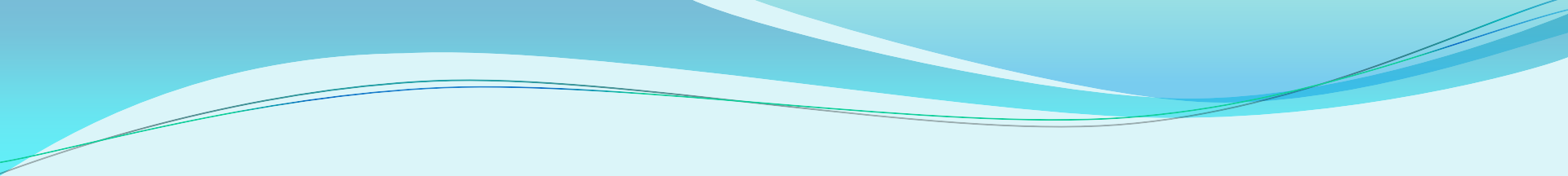
Possiamo individuarla in contesti differenti così elencati:

- Ansia da «**esposizione**» al nuovo contesto o alla persona nuova
- Ansia da **prestazione**
- Ansia da **cambiamento** dello spazio fisico abituale
- Ansia da rottura degli schemi rigidi
- Ansia da **conflitto**: da separazione, in situazioni critiche di disagio psicologico-emozionale

Comportamenti attribuibili a stati d'ansia

Nell'ambito del disturbo autistico non si può dimenticare una condizione molto frequente che riguarda gli *stati di ansia pervasivi*.

- E' uno stato emozionale e comportamentale poco riconosciuto dagli operatori e che si manifesta con atteggiamenti di auto-aggressività, etero-aggressività, iperattività, insonnia, stato di eccitazione, comportamenti impulsivi, oppositori, di evitamento dello sguardo o posturale.
- E' una condizione spesso attribuita a comportamenti ritenuti «tipici» del disturbo autistico e non conseguenti ad una causa specifica.

- 
- Grazie per la paziente attenzione