



*Responsabile scientifico: dott.ssa Sala Roberta
(Ce.Dis.Ma – Università Cattolica Milano)*

Seminario

**"Autismi: riconoscere,
comprendere, avere cura ..."**

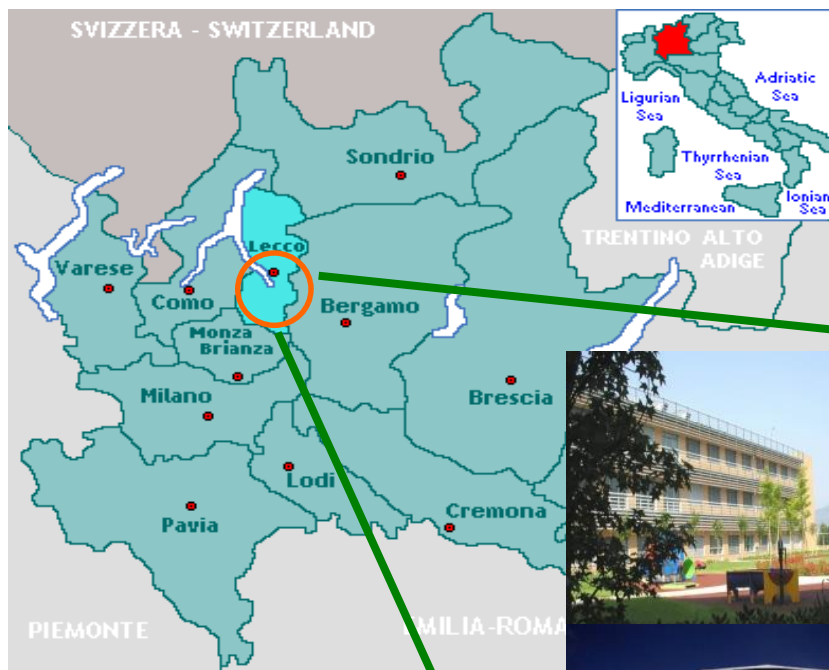
**Giovedì 10 maggio 2018
Presso Aula Magna Liceo "Curie"
Via Mons. Brioschi Tradate
dalle 14,00 alle 18,00**



Renato Borgatti
Neuropsichiatra Infanzia ed Adolescenza



I.R.C.C.S. “Eugenio Medea” Bosisio Parini (Lecco)



Unità Operativa di Neuroriabilitazione 1

(Responsabile Dr. Renato Borgatti, MD)





IRCCS Eugenio Medea
Istituto Scientifico di **Neuroriabilitazione**



29 centri di
neuroriabilitazione
in Italia



5 centri di
neuroriabilitazione
nel mondo



UNIVERSITA' CATTOLICA DEL SACRO CUORE

Facoltà di Psicologia

Insegnamento di Neuropsichiatria
dell'infanzia e dell'adolescenza



AGRES Massina di Cislago



Progetti Autismo



**AGRABA
AGRABA-Cresco
Lab-Autismo**

<http://www.associazioneagres.com/>

AUTISMO

AUTISMO

COMPORTAMENTI DI UN BAMBINO CON AUTISMO

Márcia Pereira/ Raquel Rio Novo/ Vânia Barbosa

Orientação: Dr.ª Joana Sá Ferreira



A VOLTE
AGGRESSIVO E
DISTRUTTIVO



USA LE PERSONE
COME MEZZI

FERRAMENTAS



NON SI
COINVOLGE CON I
PARI



NO CONTATTO
VISIVO



STEREOTIPIE
COMPORTAMENTALI E
VERBALI



SI OPPONE AGLI
APPRENDIMENTI



SI OPPONE AL
CONTATTO FISICO



NON SEMBRA
TEMERE IL
PERICOLO



ACCENTUATA
IPERATTIVITA'



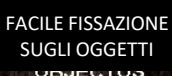
TENDENZA
ALL'ISOLAMENTO E
AL RITIRO



SENSIBILE AI CAMBI
DI ROUTINE



ROUTINE



FACILE FISSAZIONE
SUGLI OGGETTI



PUO' APPARIRE
SORDO



UTILIZZA GLI
OGGETTI IN MODO
NON
CONVENZIONALE

È una sindrome comportamentale causata da un disturbo dello sviluppo biologicamente determinato, con esordio nei primi tre anni di vita. Le aree prevalentemente interessate sono relative all'interazione sociale, abilità di comunicare idee e sentimenti e capacità di stabilire relazioni con gli altri (Szatmari 2003).

EPIDEMIOLOGIA:

- o dati di prevalenza da 3-4/1000 a 1/100.
- o nessuna differenza etnica/geografica;
- o i maschi con rischio 4-5 volte maggiore.



Origine del termine: **AUTISMO**

To understand and measure emotional qualities is very difficult. Psychologists and educators have been struggling with that problem for years but we are still unable to measure emotional and personality traits with the exactness with which we can measure intelligence.

—ROSE ZELIGS in *Glimpses into Child Life**

AUTISTIC DISTURBANCES OF AFFECTIVE CONTACT

By LEO KANNER

SINCE 1938, there have come to our attention a number of children whose condition differs so markedly and uniquely from anything reported so far, that each case merits—and, I hope, will eventually receive—a detailed consideration of its fascinating peculiarities. In this place, the limitations necessarily imposed by space call for a condensed presentation of the case material. For the same reason, photographs have also been omitted. Since none of the children of this group has as yet attained an age beyond 11 years, this must be considered a preliminary report, to be enlarged upon as the patients grow older and further observation of their development is made.

La «intuizione» di Kanner

Nel 1943 Leo Kanner descrive 11 bambini accomunati dalla **incapacità di mettersi in contatto con gli altri**

“Disturbo autistico del contatto affettivo”

Un altro elemento che accomunava tutti i bambini descritti da Kanner era il **desiderio ossessivo di ripetitività ed imm modificabilità (sameness)**



Gli «errori» di Kanner

Come Asperger anche Kanner è colpito dagli “isolotti” di competenze dei bambini che osserva e ciò lo porta a formulare una prognosi molto ottimistica “*indizi di normale intelligenza*”



L'aspetto non evidentemente cerebropatico lo porta ad escludere l'associazione con altre patologie e questo dato, insieme ad un grave bias epidemiologico, lo porta ad interpretare il disturbo “*in chiave difensiva*”

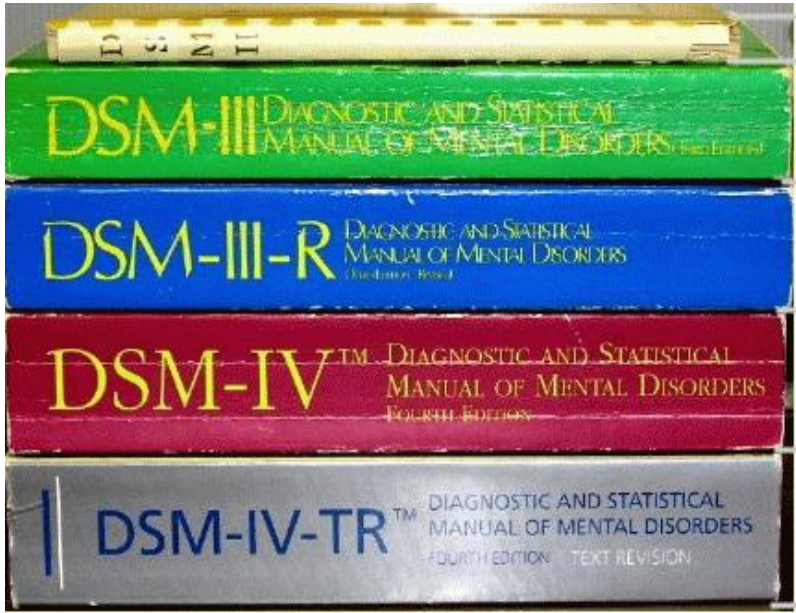
Bettelheim “le mamme frigorifero” e l’ipotesi psicogena dell’autismo

Tra i più convinti sostenitori “*dell’ipotesi psicogena*” dell’autismo c’è **Bruno Bettelheim** per il quale il disturbo è innescato come reazione ad una mancanza di amore ed attenzione nei confronti del figlio.

In particolare sarebbero le mamme con il loro accudimento freddo e distaccato a generare il disturbo: “*mamme frigorifero*” (1967)



Evoluzione del concetto di Autismo



1968 DSM-II: autismo classificato come schizofrenia infantile; psicosi infantile e psicosi simbiotica sono ancora sinonimi.

1980 DSM-III: autismo inserito nei **Disturbi Generalizzati dello Sviluppo**

1987 DSM-III-R : scompare il termine “infantile” e diventa disturbo autistico

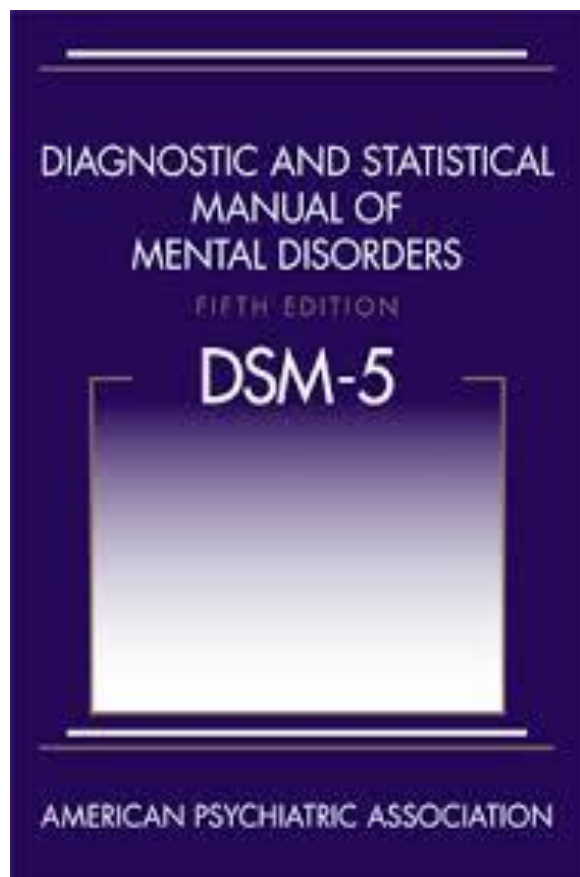
1994 DSM-IV: ridefinizione e precisazione dei criteri diagnostici di autismo lungo tre assi universalmente riconosciuti

2013 DSM-5: passaggio da una logica «categoriale» ad una «dimensionale» e conseguente introduzione del concetto di **Disturbi dello Spettro Autistico**.

1970: Journal of Autism and Childhood Schizophrenia

1979: Journal of Autism and Developmental Disorders

Autismo e Disturbi dello Spettro Autistico



Nel manuale di classificazione dei disturbi psichiatrici e mentali DSM-5 (2012) la diagnosi di Autismo e di Disturbi dello spettro autistico rientra tra i **Neurodevelopmental Disorders** cioè disturbi del neurosviluppo.

Inoltre l'ultima edizione del manuale presenta un approccio modificato rispetto ai concetti di normalità e patologia.

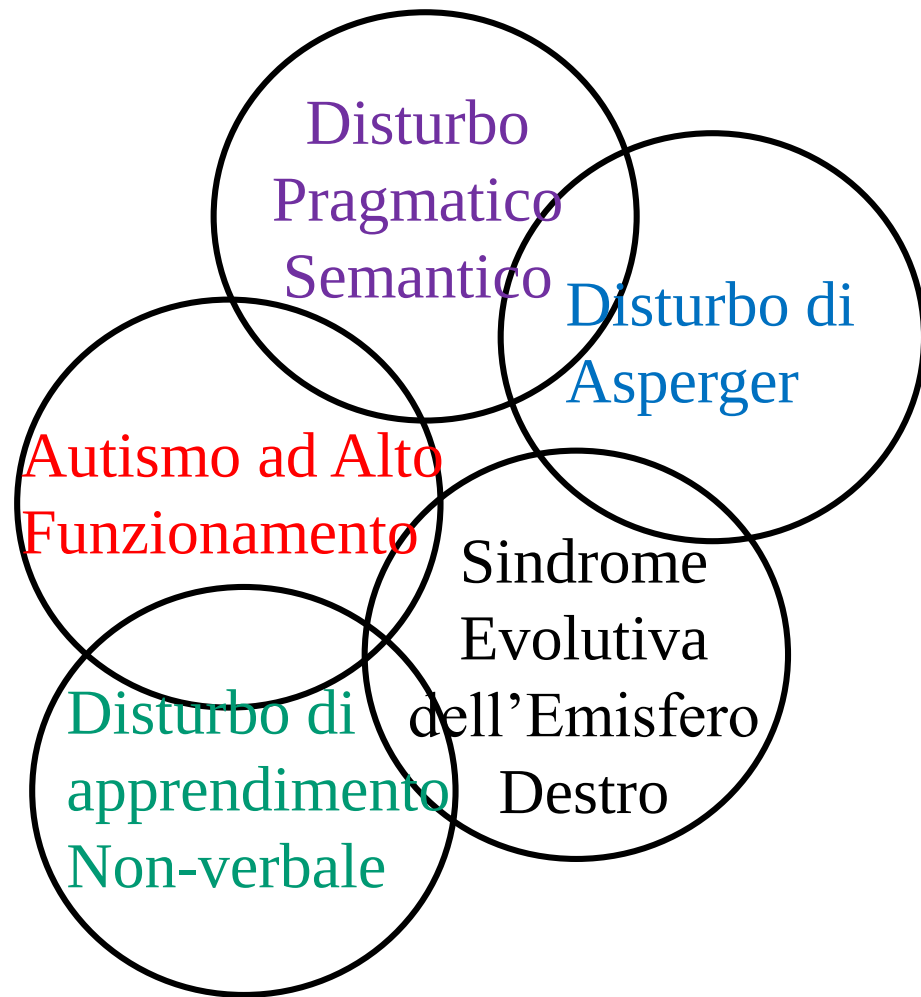
Si passa da una visione dei disturbi di tipo categoriale ad una dimensionale per cui le condizioni patologiche non sono più entità a se stanti ma facenti parte di un continuum – cui consegue anche l'introduzione del concetto di spettro.

L'autismo: NON è una malattia ma una sindrome comportamentale

Fino a 150 anni fa – ricorda Gilbert (Gilbert e Coleman 2000) - tutte le forme di ritardo mentale erano ritenute variazioni di un'unica patologia. Nel 1866 L. Down dimostrò che quella che oggi chiamiamo trisomia 21 era differente al cretinismo ipotiroideo nonostante le due condizioni avessero in comune il ritardo mentale e la macroglossia.

Autismo: problemi terminologici e classificatori

Da diversi punti di
osservazione
diverse terminologie



Autismo e Disturbi dello Spettro Autistico

Disturbo qualitativo e quantitativo della interazione del soggetto con l'ambiente.

1. Compromissione della capacità di interazione reciproca
2. Compromissione della comunicazione verbale e non verbale
3. Marcata restrizione dei repertori di attività ed interesse

Marcata restrizione dei repertori di attività e di interesse

- Esagerata preoccupazione per uno o più interessi che sono stereotipati, ristretti e anormali per intensità
- Rigida aderenza a comportamenti e/o rituali assolutamente non funzionali
- Presenza di movimenti stereotipati e ripetitivi (sfarfallare delle mani e/o delle dita, saltellare, dondolare)
- Persistente interesse o preoccupazione per parti di oggetti

Disturbo autistico: in che cornice si collocava nel DSM IV TR

- ❑ Disturbi Mentali

- ❑ Disturbi diagnosticati nell'infanzia, nella fanciullezza o nell'adolescenza

- ❑ Disturbi pervasivi dello sviluppo

- ❑ Disturbo autistico

DSM 5: quali cambiamenti?

❑ Eliminazione delle sottocategorie diagnostiche dei Disturbi Pervasivi dello Sviluppo e **unificazione** nella definizione di "spettro autistico"

❑ Non sono più presenti le diagnosi di: Sindrome di Asperger, Sindrome di Rett, Disturbo Disintegrativo, Disturbo Pervasivo dello Sviluppo NAS

❑ **Diade** invece che triade: i criteri sociale e comunicativo sono unificati in quello socio-comunicativo

❑ Introduzione dell'aspetto **sensoriale**

“Iper o iporeattività agli input sensoriali o interesse inusuale verso aspetti sensoriali dell'ambiente (ad es: apparente indifferenza al dolore/alla temperatura, risposta avversa a suoni o consistenze specifiche, eccessivo odorare o toccare degli oggetti, affascinatione visiva di luci o movimenti).”

❑ Introduzione di variabili qualitative legate all'**età di insorgenza**

“I sintomi devono essere presenti nel primo periodo di sviluppo (ma possono non essere pienamente evidenti fino a quando le richieste sociali non eccedano le loro capacità deficitarie della persona, o possono essere mascherati da strategie apprese in fasi successive della vita).”

☐ Introduzione di **specifiche** per

- ☐ Funzionamento intellettivo (con o senza)
- ☐ Funzionamento linguistico (con o senza linguaggio)
- ☐ Associazione con condizione medica, genetica o ambientale conosciuta
- ☐ Associazione con altra condizione del neurosviluppo, mentale o comportamentale
- ☐ Associazione con catatonia

☐ Introduzione di **livelli** di gravità e di supporto (tre livelli) nelle due grandi aree (comunicazione sociale e comportamenti ripetitivi)

- Lieve bisogno di supporto
- Moderato bisogno di supporto
- Forte bisogno di supporto

❑ Introduzione di nuove categorie di **diagnosi differenziale**

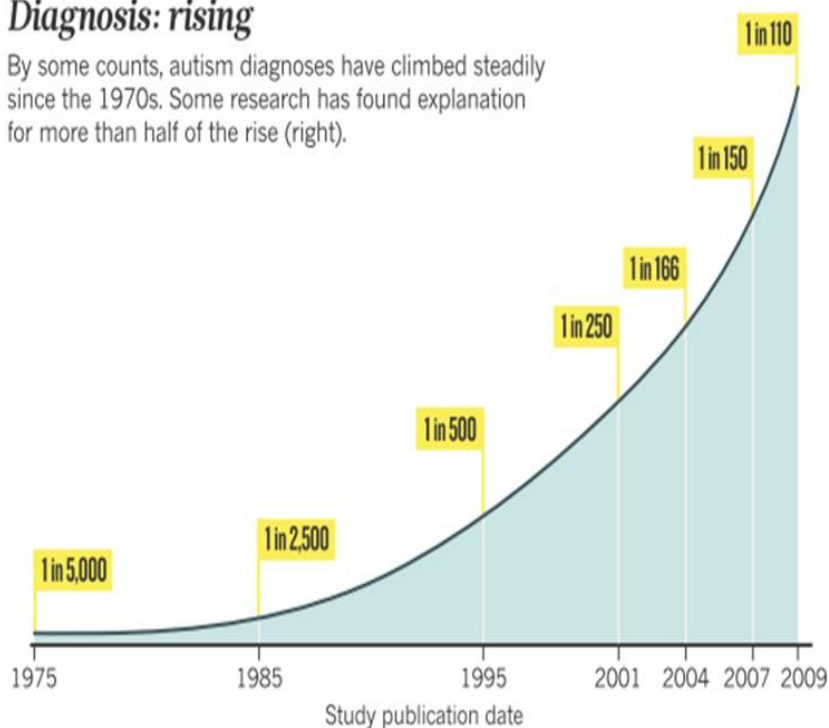
- Sindrome di Rett
- Mutismo Selettivo
- Disturbo del linguaggio e disturbo della comunicazione sociale
- Disabilità intellettiva senza autismo
- Disordine da movimenti stereotipati
- Disordine da deficit di attenzione /Iperattività
- Schizofrenia

Autismo e Disturbi dello Spettro Autistico

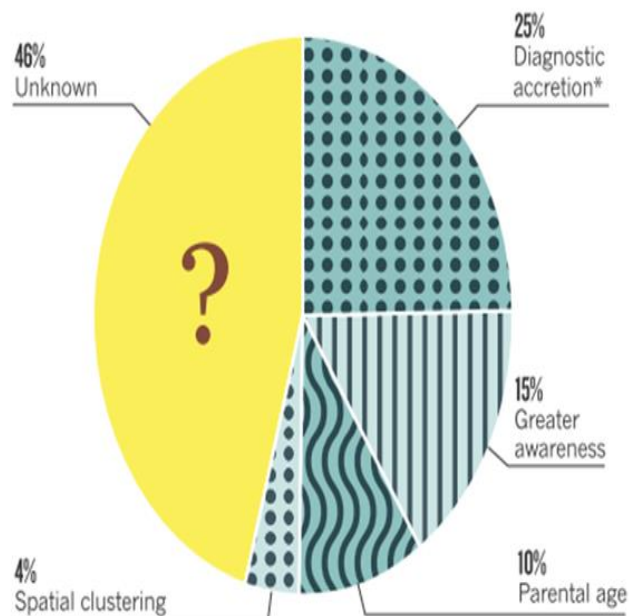
EPIDEMIOLOGIA

Diagnosis: rising

By some counts, autism diagnoses have climbed steadily since the 1970s. Some research has found explanation for more than half of the rise (right).



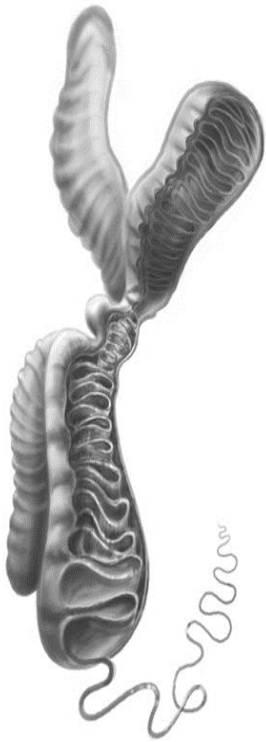
Reasons: unclear



*Children who formerly would have been diagnosed solely with mental retardation

Autismo e Disturbi dello Spettro Autistico

EZIOPATOGENESI

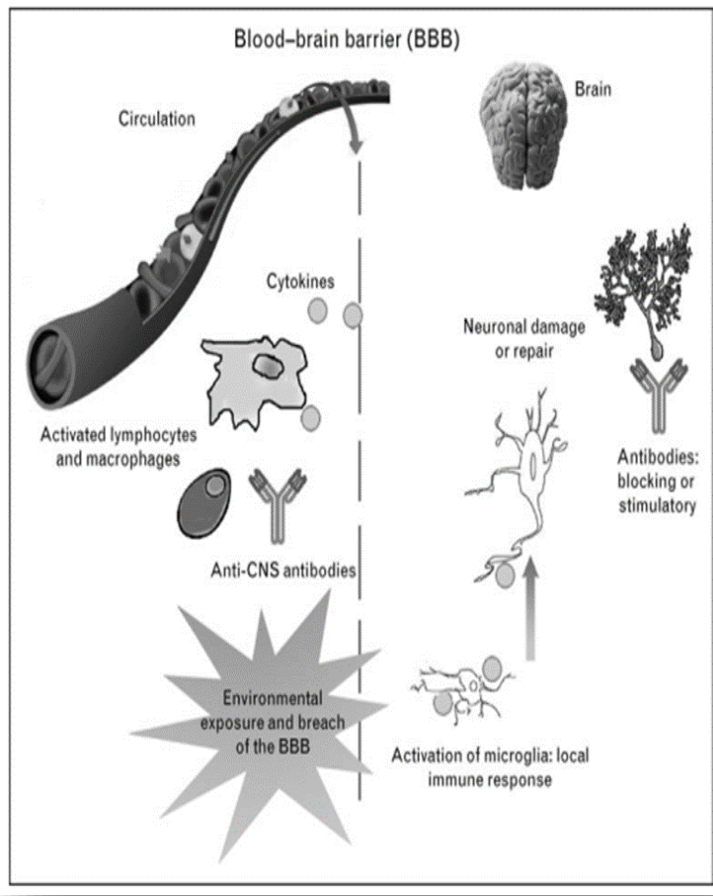


IPOTESI GENETICA

- 1) Regolazione dei contatti sinaptici
 - TSC1&2; PTEN
- 2) Stabilità e sintesi proteica
 - FRAGILE X
- 3) Sviluppo delle connessioni neurali
 - SHANK3; CNTNAPT; NLGN3
- 4) Neurotrasmettitori
 - SLC6A4
- 5) Modifiche molecolari cellulari
 - Na⁺/K⁻
- 6) Metabolismo
 - Fenilalanina idrossilasi
- 7) Espressione genica
 - MECP2; RNF8
- 8) Altri geni di funzione ignota
 - AHI1

Autismo e Disturbi dello Spettro Autistico

EZIOPATOGENESI



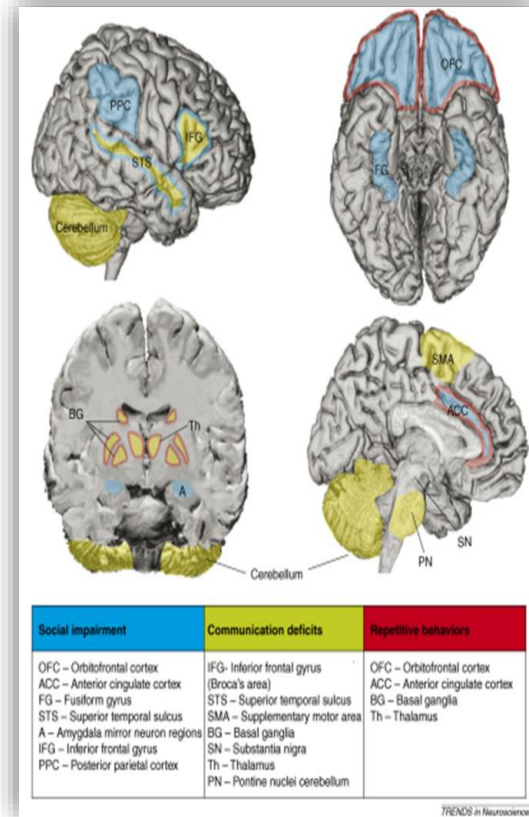
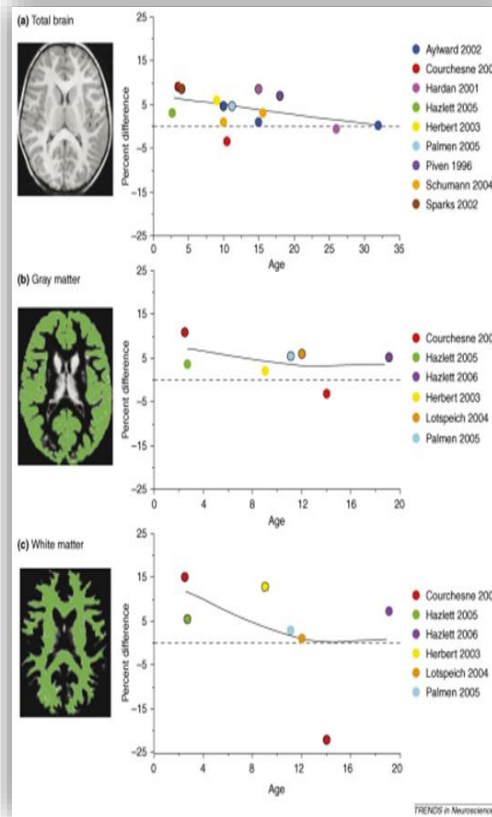
Alterazioni del sistema neuro-immunitario

- 1) Alterato profilo di citochine
- 2) Infiammazioni a livello del SNC
- 3) Anticorpi diretti verso proteine cerebrali
- 4) Sotto-gruppo di madri hanno anticorpi in eccedenza diretti al comparto fetale

Autismo e Disturbi dello Spettro Autistico

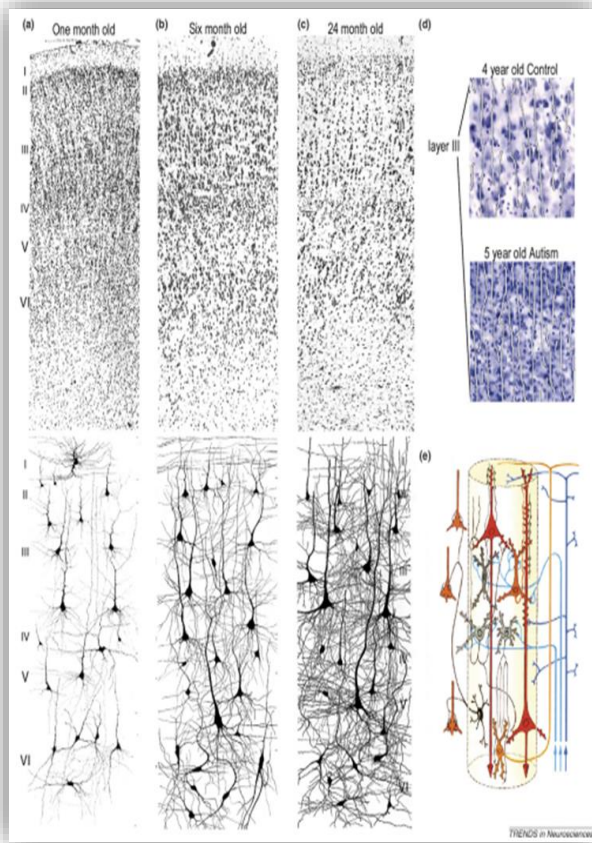
EZIOPATOGENESI

Review
Neuroanatomy of autism
David G. Amaral¹, Cynthia Mills Schumann² and Christine Wu Nordahl¹



Autismo e Disturbi dello Spettro Autistico

EZIOPATOGENESI



Acta Neuropathol (2006) 112:287–303
DOI 10.1007/s00401-006-0085-5

ORIGINAL PAPER

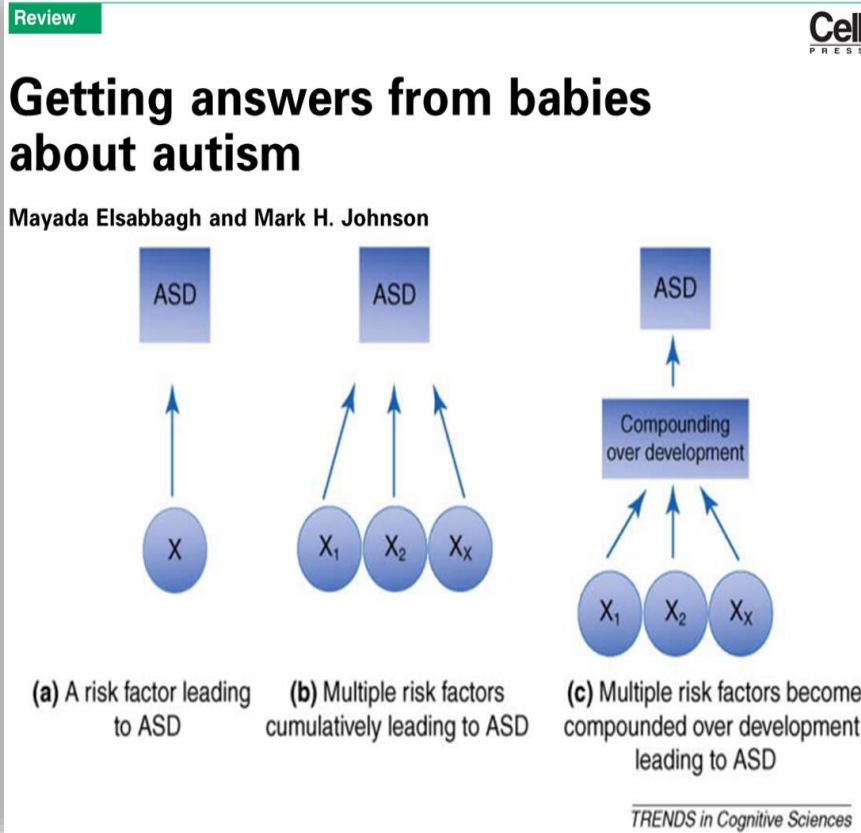
Minicolumnar abnormalities in autism

Manuel F. Casanova · Imke A. J. van Kooten · Andrew E. Switala ·
Herman van Engeland · Helmut Heinsen · Harry W. M. Steinbusch ·
Patrick R. Hof · Juan Trippe · Janet Stone · Christoph Schmitz

Autismo e Disturbi dello Spettro Autistico

EZIOPATOGENESI

MULTIFATTORIALE



Autismo e Disturbi dello Spettro Autistico

le abilità straordinarie



Temple Grandin

Autismo e Disturbi dello Spettro Autistico

le alterazioni sensoriali

Aspetto critico	vista	udito	tatto	olfatto	gusto	propriocezione	vestibolare
Filtro (gestalt)	Illusioni ottiche	Rumore di fondo	Confusione tra fonti diverse	Difficoltà a discriminare	Difficoltà a discriminare	Posizione del corpo e goffaggine	Confusione tra dentro e fuori
Intensità	Iper / Ipo	Iper / Ipo	Iper / Ipo	Iper / Ipo	Iper / Ipo	Iper / Ipo	Iper / Ipo
Sensibilità	Luce, colori, schemi	Disturbo da alcuni suoni	Sensibilità a texture	Disturbo per odori	Rifiuto cibi	Intolleranza di posizioni	Intolleranza di manipolazioni
Attrattività di alcuni stimoli	Visivi	Uditivi	Tattili	Olfattivi	Cibi	Posizioni	Manipolazioni
Fluttuazione	Da iper a ipo e viceversa	Da iper a ipo e viceversa	Da iper a ipo e viceversa	Da iper a ipo e viceversa	Da iper a ipo e viceversa	Da iper a ipo e viceversa	Da iper a ipo e viceversa
Frammentazione / Distorsione	Vedere a pezzi	Sentire in modo discontinuo	Parziale percezione	Percezione parziale	-	Percezione parziale del corpo	Percezione parziale movimenti
Agnosia sensoriale	Difficoltà a dare senso alla percezione	Difficoltà a dare senso alla percezione	Difficoltà a dare senso alla percezione	Difficoltà a dare senso alla percezione	Difficoltà a dare senso alla percezione	Difficoltà a dare senso alla percezione	Difficoltà a dare senso alla percezione
Timing	Lentezza vs. rapidità	Lentezza vs. rapidità	Lentezza vs. rapidità	Lentezza vs. rapidità	Lentezza vs. rapidità	Lentezza vs. rapidità	Lentezza vs. rapidità
Stimoli ripetuti	Sovraccarico	Sovraccarico	Sovraccarico	Sovraccarico	Sovraccarico	Sovraccarico	Sovraccarico



Autismo : evoluzione

Evoluzione favorevole



< 10%

Completa dipendenza dagli altri
adulti in tutti gli aspetti della vita



> 60%

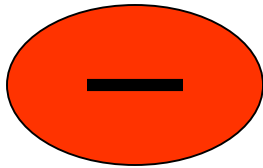
Autonomia parziale



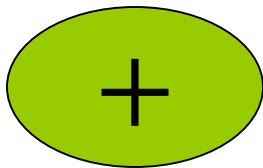
20-30%

Autismo : prognosi

Gilbert et al.1991



QI minore di 50
e linguaggio assente a 5 anni



QI maggiore di 70
e linguaggio presente a 3 anni



Dalla diagnosi alla progettazione

L'autismo è considerato una sindrome comportamentale, la cui diagnosi, cioè, si basa su una sintomatologia osservabile:

Ne deriva che un **progetto terapeutico** dedicato debba prevedere l'attivazione di una serie di interventi finalizzati a:

- interazione sociale  migliorare l'interazione sociale
- comunicazione  arricchire la comunicazione
- interessi ed attività  favorire l'ampliamento di interessi e una maggiore flessibilità degli schemi di azione

4 regole fondamentali per indirizzare l'intervento riabilitativo

1. Diagnosi precoce
2. Collaborazione e sostegno alle famiglie
3. Educazione della persona autistica
4. Coordinamento tra servizi ed interventi

Enrico Micheli 1999: Autismo verso una miglior qualità della vita .

Linee guida SINPIA per i prescolari (1)

<http://www.sinpia.eu/index.php>



SINPIA

SOCIETA' ITALIANA DI NEUROPSICHIATRIA
DELL'INFANZIA E DELL'ADOLESCENZA



CHI SIAMO

DIRETTIVO

SOCI

SEZIONI SCIENTIFICHE

SEZIONI REGIONALI

ISCRIVITI

CONTATTI

L'intervento in fase prescolare deve essere:

- PRECOCE
- INTENSIVO (tempo e spazio)
- CURRICOLARE (individualizzato, mirato, graduale, valutabile)

Autismo e Disturbi dello Spettro Autistico

interventi riabilitativi

Non esiste un intervento che vada bene per tutti i bambini autistici;

Non esiste un intervento che vada bene per ogni fascia di età;

Non esiste un intervento che possa rispondere a tutte le esigenze molteplici direttamente ed indirettamente legate all'autismo.

CONTINUITÀ E QUALITÀ DELL'INTERVENTO SONO GARANTITE

DA:

Coinvolgimento
genitori e scuola

Prospettiva
diacronica:

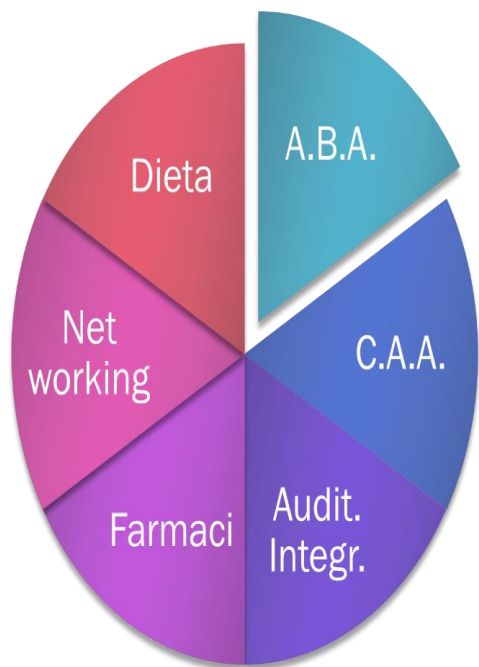
Flessibilità degli
obiettivi

Prospettiva
sincronica:

Coordinamento
degli interventi

Follow-up
periodici

Autismo e Disturbi dello Spettro Autistico l'età adulta



La massa critica sugli interventi con gli adulti è tutt'oggi insoddisfacente.

Quello che sappiamo NON è da fare:

- 1) Farmacoterapia da sola;
- 2) Inserimento sociale di per sé;
- 3) Tecnicalità fine a se stessa.

(Barale e Ucelli 2011)

Due grandi famiglie di interventi:

Strategie di intervento a
carattere
comportamentale

1. Applied Behavior Analysis
2. TEACCH
3. LEAP

Strategie di intervento a
carattere evolutivo

1. Denver Model
2. D.I.M. – floor time
3. TED

Applied Behavior Analysis

LOOVAS – DISCRETE TRIAL TRAINING (1981):

Scopo: aiutare il bambini ad apprendere, vivere e funzionare nel mondo reale

Caratteristiche:

Intervento intensivo (40 ore settimanali)

Rapporto 1:1

Ambiente altamente strutturato

Principi comportamentali

Analiticità

7 principi metodologici dell'ABA

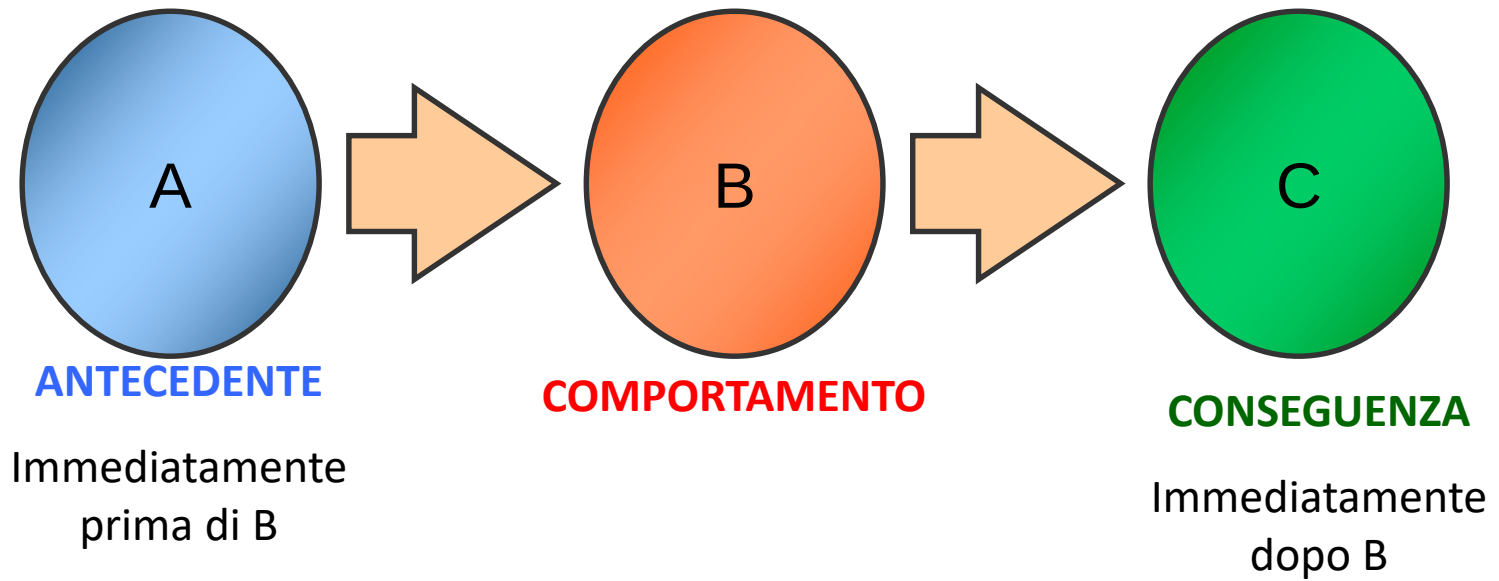
DONALD M. BAER, MONTROSE M. WOLF, AND TODD R. RISLEY

SOME CURRENT DIMENSIONS OF APPLIED BEHAVIOR ANALYSIS¹

JOURNAL OF APPLIED BEHAVIOR ANALYSIS 1968, 1, 91-97



COMPORTAMENTO



COMPORTAMENTO: ANALISI



Rinforzo vs Estinzione

Quando un comportamento è immediatamente seguito dall'applicazione di un rinforzo, ci sarà un aumento futuro della frequenza, intensità, durata del comportamento stesso.

Il **RINFORZO**: Immediato, preciso, adeguato al compito

FADING: Sfumare il rinforzo in frequenza e qualità.

INTERAZIONE SOCIALE

Comportamento



Comunicazione

→ **Interazione sociale:**
finalità ultima dell'intervento



grazie per l'attenzione