



CHE COSA E' L'AUTISMO?

I fenotipi Gestire e valorizzare le diversità

Silvia Stefanini e Alessio Testi^o*

**Azienda USL di Parma, NPIA Fidenza
^o Fondazione Bambini e Autismo, Fidenza*

Fidenza, 30 novembre 2017

Cos'è l'autismo?

Il Disturbo Autistico è un **disordine del neurosviluppo**, a sintomatologia cognitiva e comportamentale, geneticamente determinato, con una modesta componente ambientale.

Si configura come una **disabilità permanente** che accompagna il soggetto nel suo ciclo vitale, anche se le caratteristiche del deficit assumono un'espressività variabile nel corso del tempo.

Non è un disturbo solo infantile ma è **un disturbo evolutivo**: lo sviluppo ne è influenzato in modo pervasivo.



Cos'è l'autismo?

LA DIAGNOSI si effettua sulla base di SINTOMI
COMPORTAMENTALI

tradizionalmente raggruppati in tre aree:

1. interazione sociale reciproca
2. comunicazione
3. comportamenti e attività stereotipati, interessi ristretti

L'ESORDIO E' NEI PRIMI 3 ANNI DI VITA



Studi epidemiologici

Nessuna prevalenza geografica e/o etnica e socio-culturale:
presente in tutte le popolazioni del mondo, di ogni razza e
ambiente sociale

Differenza di genere: rapporto maschi : femmine=4: 1 per
ASD; Autismo + Ritardo Mentale= 2:1; Asperger= 11:1

Prevalenza: negli ultimi 30 anni la prevalenza dell'autismo e
ASD è passata dal 4-5 /10.000 al 6,2/1.000 (1 su 160) per
ASD; ma stime molto più alte in alcune aree (USA: 1 su 88
bb. all'età di 8 anni, Gran Bretagna: 1 su 86 bb., Danimarca e
Svezia: 1 su 160 bb.)

Italia: dati di prevalenza regionali: Emilia-Romagna 2,3/1.000



Aumento della incidenza: quali cause?

1. Cambiamenti nei criteri e nelle pratiche del processo diagnostico
2. Maggiore sensibilità al problema negli operatori che inviano (diagnosi più precoci e di situazioni più sfumate)
3. Maggiore accuratezza nella definizione dei campioni
4. Diminuzione di altre etichette diagnostiche (es. ritardo psicomotorio)

QUINDI PIU' BAMBINI DIAGNOSTICATI COME AUTISTICI O PIU' BAMBINI AUTISTICI?

Secondo alcuni autori questi aspetti spiegano solo in parte l'aumento (Hertz-Picciotto e Delwiche, 2009)

Attualmente non c'è accordo sulle cause di questo incremento



Ipotesi eziopatogenetica

Molti aspetti dei disturbi dello spettro autistico restano ancora da chiarire (ad es. il fatto che le anomalie elettroencefalografiche o morfologiche non siano uguali in tutti i soggetti).

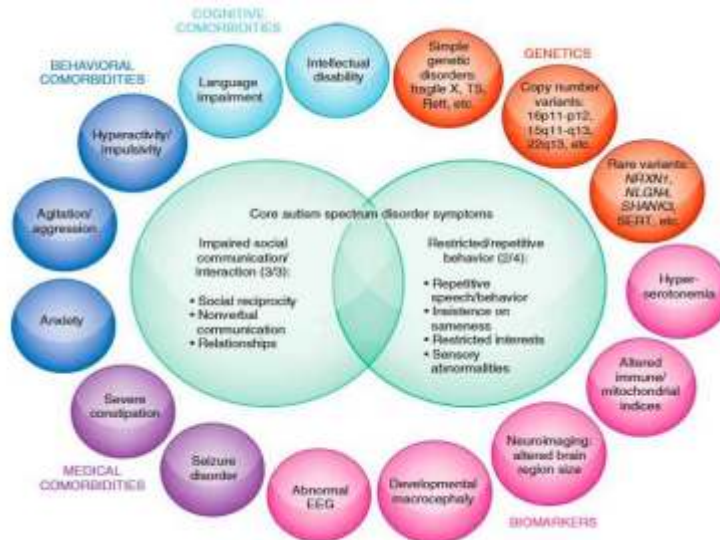
E' ipotizzabile che l'autismo sia un punto di arrivo di diversi percorsi patogenetici?

Complessa interazione - in epoca prenatale precoce – di fattori genetici e ambientali



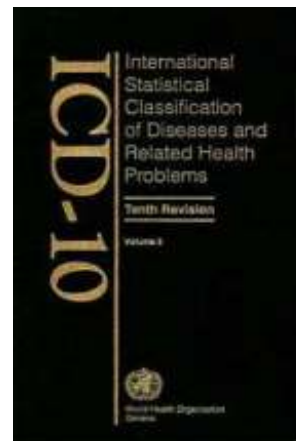
I Disturbi dello Spettro Autistico sono disturbi multifattoriali ad elevata base genetica

DISTURBI DELLO SPETTRO AUTISTICO (Zuddas, 2013)



I criteri per la diagnosi sono codificati nell'ICD-10 (OMS, 1995) e nel DSM V (APA, 2011)

- Autismo infantile (F84.0)
- Autismo atipico (F84.1)
- Sindrome di Rett (F84.2)
- Sindrome disintegrativa dell'infanzia di altro tipo (F84.3)
- Sindrome iperattiva associata a ritardo mentale e movimenti stereotipati (F84.4)
- Sindrome di Asperger (F84.5)
- Altre sindromi da alterazione globale dello sviluppo psicologico (F84.8)
- Sindrome non specificata da alterazione globale dello sviluppo psicologico (F84.9)



DSM V (APA, 2011)

Le evidenze cliniche hanno dimostrato che

i confini tra le categorie diagnostiche sono talora molto sfumati

(autismo e PDD-NOS; autismo ad alto funzionamento e disturbo di Asperger)

e hanno portato alla definizione di **Disturbi dello Spettro Autistico** (ASD, Wing, 1988; DSM V, 2011).



DSM V (APA, 2011)

DISTURBI DELLO SPETTRO DELL'AUTISMO DSM-5 2013

1 unico modo di essere autistici

Area socio-comunicativa: Affetto Sociale (AS)

Interessi ristretti e ripetitivi

Insorgenza dei sintomi entro i primi 3 anni di vita

AFFETTO SOCIALE
Difetto del contatto affettivo con la realtà (Kanner)

AFFETTO: dimostrazione verso un'altra persona di intenzioni e informazioni alle quali sottendono una vasta gamma di stati mentali ed emozioni



DSM V: Criteri Diagnostici

Devono essere soddisfatti i criteri A, B, C e D:

A. Deficit persistente nella comunicazione sociale e nell'interazione sociale in diversi contesti, manifestato dai seguenti fattori

1. Deficit nella reciprocità socio-emotiva: approccio sociale anomalo, fallimento nella normale conversazione e/o ridotto interesse nella condivisione degli interessi e/o mancanza di iniziativa nell'interazione sociale.
2. Deficit nei comportamenti comunicativi non verbali usati per l'interazione sociale (scarsa integrazione di gesti e contatto oculare, limitata comprensione di gesti e mancanza di espressività facciale)
3. Deficit nello sviluppo, nella comprensione e nel mantenimento di relazioni, appropriate al livello di sviluppo (non comprese quelle con i genitori e caregiver).



DSM V: Criteri Diagnostici

B. Comportamenti e/o interessi e/o attività ristrette e ripetitive come manifestato da almeno 2 dei seguenti punti:

1. Movimenti e/o uso di oggetti stereotipati e/o ripetitivi
2. Eccessiva aderenza alla routine, comportamenti verbali o non verbali ritualizzati e/o eccessiva resistenza ai cambiamenti
3. Fissazione in interessi altamente ristretti con intensità o attenzione anormale
4. Iper-reattività e/o ipo-reattività agli stimoli sensoriali o interessi inusuali rispetto a certi aspetti dell'ambiente

DSM V: Criteri Diagnostici

C. I sintomi devono essere già presenti nella prima infanzia (ma possono non diventare completamente manifesti finché la domanda sociale non eccede il limite delle capacità o possono essere mascherati da strategie adattive apprese).

D. L'insieme dei sintomi deve compromettere il funzionamento adattivo generale.

E. I sintomi non devono poter essere spiegati da un ritardo globale dello sviluppo o da una disabilità intellettiva

Disturbi dello Spettro Autistico

Si tratta di **un'unica categoria diagnostica** caratterizzata da **eterogeneità dei quadri clinici** (variabilità sul piano cognitivo, sociale e comportamentale) entro la quale è necessario:

- *specificare* eventuali comorbidità e compromissioni linguistiche o cognitive.
- *descrivere* il livello di severità rispetto alla comunicazione sociale e ai comportamenti ristretti o ripetitivi.

Livello 1

Livello 2

Livello 3

è necessario

Supporto

Supporto
significativo

Supporto molto
significativo





Livelli di gravità

COMUNICAZIONE SOCIALE

Livello 3 : es. linguaggio verbale assente o limitato a poche parole, rara iniziativa nell'interazione sociale spontanea e minima risposta alle aperture altrui.

Livello 2: es. linguaggio limitato a frasi semplici o ecolalico, scambi sociali ridotti e relativi a interessi ristretti.

Livello 1: es. difficoltà a mantenere una conversazione o a fare amicizie, risposte atipiche alle aperture altrui

COMPORAMENTI RISTRETTI, RIPETITIVI

Livello 3: es. ripetitività in tutte le aree di funzionamento. Grande difficoltà nel modificare l'oggetto di attenzione

Livello 2: es. ripetitività in diversi contesti

Livello 1: es. l'inflessibilità del comportamento causa interferenze in uno o più contesti



Livelli di funzionamento

COMUNICAZIONE

Basso: ritardo/assenza di linguaggio verbale

Medio: linguaggio ecolalico

Alto: difficoltà ad iniziare/mantenere una conversazione

INTERAZIONE SOCIALE

Basso: mancanza di condivisione

Medio: ridotta, assente reciprocità sociale

Alto: ridotti scambi sociali

COMPORAMENTI RIPETITIVI

Basso: stereotipie sensoriali

Medio: stereotipie motorie e/o comportamentali

Alto: interessi ristretti



Ogni persona con ASD è diversa:

“dietro il bambino bisogna vedere l'autismo, ma una volta che si è compreso l'autismo, bisogna vedere il bambino dietro l'autismo”

(Hilde De Clerc)

Esempi



E allora, da che parte incominciare?

In punta di piedi

- Tenete conto dell'estrema vulnerabilità...
- Sviluppate una “profonda” comprensione dell'autismo
- Questo condurrà automaticamente a “posizioni di rispetto” per tutti gli sforzi che le persone con autismo fanno quotidianamente
- Primo: cercate di condividere la loro mente, cercate di capire l'autismo dall'interno...

Theo Peeters, Biella 2007



DIFFICOLTÀ:

teoria della mente, comprensione del linguaggio verbale, integrazione sensoriale, comprensione e regolazione delle emozioni, funzioni esecutive, imitazione, prassie

PUNTI DI FORZA:

pensiero 'visivo', memoria visuo-spaziale, memoria meccanica, ripetitività, forti preferenze, stile di apprendimento visivo e concreto




L'Autismo è un disturbo evolutivo che porta la mente a strutturarsi in modo atipico e a percepire la realtà in modo diverso.

Diverso e unico per ogni persona.

(Vivanti e Colombi, 2010)

Capire come funziona la mente «autistica» significa interagire ed insegnare in modo più efficace.




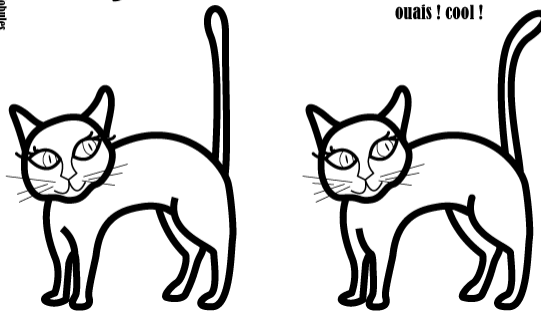
**La preferenza per le «contingenze perfette»,
la perdita di controllo e la vita instabile**

Per noi è uno sforzo cercare la differenza

Per loro uno sforzo trovare l'uguale

© Superdoodles **Le JEU des 7 differences**

ouais ! cool !



**Atipie sensoriali:
Le percezioni sensoriali nell'autismo e nella sindrome di
Asperger (Uovonero, Bogdashina O., 2011)**

- Ipersensibilità
- Iposensibilità
- Fluttuazione (Inconsistenza della percezione)
- Scarsa integrazione multimodale

“Imparare come funzionano i sensi di ogni singola persona con autismo è una chiave cruciale per comprendere quella persona” (O'Neill)



Mostra indifferenza
ipersensibilità o scarsa
reazione ai rumori
e/o al contatto fisico

Sensorialità e Percezione

- La Visione
- L' Udito
- Il Tatto
- L'Olfatto
- Il Gusto
- La Propriocezione
- Il Sistema Vestibolare



Stimolo → Sensazione → Interpretazione → Comprensione

Sensoriale → **Sovraccarico** mentale → emotivo

Sensorialità e Percezione

“Sono ancora perplessa per la quantità di persone che non prendono in considerazione le questioni sensoriali e il dolore e lo sconforto che possono causare ...

Le questioni sensoriali sono molto reali, e sono piuttosto presenti in un certo grado che non assenti o presenti nelle persone con autismo” (*Temple Grandin*)



Alcuni esempi

DISTORSIONI UDITIVE

«Un bambino con percezione uditiva povera può sentire il suono come una connessione debole con un cellulare, dove le voci vanno e vengono e parti intere della comunicazione mancano.»

(Temple Grandin)

ELABORAZIONE RALLENTATA

“Alcune persone pensano che non sto attento quando mi fanno una domanda, per la pausa di cui spesso ho bisogno per elaborare la domanda e la mia risposta, e lo sguardo vuoto che spesso ho quando mi sto concentrando su quel tipo di elaborazione. Quando le persone cercano di avere la mia attenzione, in realtà mi distraggono, mi rallentano, e mi danno un fastidio enorme con la loro impazienza.” (Jared Blackburn)



Cosa possiamo fare per aiutare?

Percezione ritardata

Date il tempo di interiorizzare la domanda/il comando e di elaborare la risposta. Siate consapevoli che individui con autismo spesso hanno bisogno di più tempo di altri di spostare l'attenzione tra stimoli di modalità diverse e che trovano estremamente difficile seguire interazioni sociali che cambiano velocemente

Olga Bogdashina, 2008



FINALITA' DEL TRATTAMENTO

Finalità a lungo termine del **progetto terapeutico**:

- massima **autonomia** del bambino
- **miglioramento qualità di vita** per il bambino e la sua famiglia

Scelta degli **obiettivi**:

- principio di **“ciò che è possibile”** e **“ciò che è utile”**
- **individualizzazione** del programma abilitativo
- **coinvolgimento** di tutti i contesti e le figure (famiglia, scuola)
- **monitoraggio** e **verifica** dell'intervento



Cosa possiamo fare per aiutare?

Ipersensibilità:

- Ricordatevi, quello che pensiamo che può essere gradevole (a.es., fuochi d'artificio) può essere angosciante per un individuo con autismo o può sopraffarlo.
- Identificate quali stimoli la persona trova disturbanti o eliminateli (ad es., usa luce naturale invece di luce fluorescente) o, se impossibile, fornite alla persona degli 'aiuti sensoriali' (occhiali oscurati, tappi per le orecchie, ecc.)
- Abituate gradatamente la persona a tollerare gli stimoli
- Siate consapevoli del numero di stimoli simultanei e cercate di ridurre quelli irrilevanti (ad es. vestiti, profumi).
- Allertare sempre la persona della possibilità dello stimolo di cui ha paura o fate vedere la fonte di esso (allarme, frullatore, campane, ecc.)

Olga Bogdashina, 2008



Cosa possiamo fare per aiutare?

Sovraccarico:

- È importante riconoscere i primi segnali di sovraccarico. È meglio prevenirlo che dover affrontare le conseguenze.
- Non appena notate i primi segnali di sovraccarico sensoriale in arrivo (che sono diverse per individui diversi), interrompete l'attività e lasciate tempo e spazio per riprendersi
- Insegnate all'individuo come riconoscere i segnali interni e chiedere aiuto o usate diverse strategie (a.es., rilassamento) per prevenire il problema
- Un 'Kit di Primo Soccorso' dovrebbe essere sempre a portata di mano (occhiali da sole, tappi per le orecchie, giochi che si possono stringere, oggetti preferiti, la carta 'ho bisogno di aiuto', ecc.)

Olga Bogdashina, 2008



Quali possibilità di intervento?

I Disturbi dello Spettro Autistico sono multifattoriali.

La ricerca sta procedendo in molti ambiti, nessuno per ora risolutivo.

Il trattamento interviene sui sintomi, non sulle cause

Intervento su: difficoltà di interazione sociale, comunicazione e modalità di comportamento e capacità adattive



IL TRATTAMENTO

Da 'Linee di indirizzo per la promozione ed il miglioramento della qualità e dell'appropriatezza degli interventi assistenziali nel settore dei Disturbi dello Spettro Autistico' (Presidenza del Consiglio dei Ministri, 2012)

“I trattamenti che hanno dato maggiore prova di efficacia sono quelli precoci intensivi di tipo abilitativo con valenza **comportamentale, cognitivo-comportamentale e psico-educativa**. Si sono dimostrati efficaci anche gli interventi mediati dai genitori”

“L'accuratezza della diagnosi e del profilo cognitivo e funzionale rappresentano la base conoscitiva per poter costruire il piano abilitativo individualizzato”



Cosa funziona?

Intervento basato su difficoltà e punti di forza del bambino con ASD e del singolo bambino

- Considerare la **MOTIVAZIONE**: partire sempre dagli interessi del bambino e dalle sue motivazioni specifiche (anche quando sembrano stereotipate)
- Considerare il **livello di sviluppo**: il bambino deve essere gratificato, le attività proposte devono essere scelte tra le abilità riuscite e emergenti (quello che sa già fare e quello che è in grado di fare con minimo aiuto da parte dell'adulto)



- **Strutturare le proposte:** organizzare le routines e le proposte di lavoro, strutturare temporalmente e spazialmente le attività.
- **Essere flessibili:** modificare nel tempo tecniche e obiettivi in base ai risultati ottenuti e alle esigenze della famiglia e del bambino.
- Puntare alla **spontaneità** e all'**autonomia**: l'obiettivo non è solo quello di insegnare nuove abilità, ma anche di fornire al bambino gli strumenti per un uso indipendente, flessibile e spontaneo.



Nessuna tecnica è sufficiente da sola e nessun "esperto" è in grado di affrontare da solo le problematiche dell'autismo; il successo del trattamento dipende dalla condivisione di approccio, metodologia e strumenti, utilizzati nei diversi contesti e lungo il percorso di vita del bambino, a partire già dai primi anni: si tratta di attivare "un approccio multimodale a problemi multifattoriali"

(E. Micheli 2004).



Grazie per l'attenzione