

# L'inquadramento diagnostico e le conoscenze dell'autismo in funzione del piano educativo



**Antonia Parmeggiani**  
**Centro per l'Autismo**  
**Dipartimento di Scienze Neurologiche**  
**Università di Bologna**

## **Prima descrizione di Kanner e Asperger nel 1943-1944**

**“...la cosa che impressiona di più è  
l'inaccessibilità..., il suo  
distacco...” (Kanner, 1943)**

# Definizione

- **Autismo**
- **Disturbi pervasivi di sviluppo**
- **Disturbi dello spettro autistico**



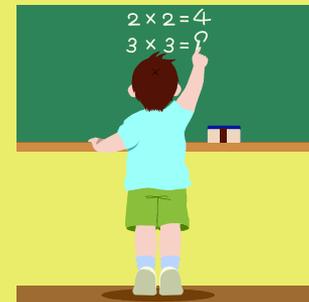
**(diversi livelli di severità)**

## **Compromissione grave e generalizzata in differenti aree dello sviluppo (DSM-IV-TR, 2000):**

- **Capacità di interazione sociale reciproca**
- **Capacità di comunicazione**
- **Presenza di comportamenti, interessi e attività stereotipate**
- **Esordio nei primi anni di vita**



**Disturbo dell'interazione sociale**



**Disturbo dell'immaginazione**



**Disturbo della comunicazione**



**Disturbi del comportamento**

## **Baron-Cohen et al., 1995**

- **L'autismo è una sorta di agnosia degli stati intenzionali che impedirebbe al soggetto di modularsi nell'universo delle interazioni sociali e di acquisire le competenze che consentono di interagire con le menti e le esperienze altrui.**
- **Il deficit primario dell'autismo è l'impossibilità di sviluppare i processi cognitivi che consentono di orientarsi socialmente.**

# **DSM-IV-TR: DISTURBI PERVASIVI DELLO SVILUPPO**

**ICD-10: Sindromi da alterazione globale dello sviluppo psicologico**



**Classificazioni di un comportamento e non della “malattia in senso medico”**

# DSM-IV-TR

Disturbo autistico F84.0

Disturbo di Rett F84.2

Disturbo disintegrativo dell'infanzia F84.3

Disturbo di Asperger F84.5

DPS-NAS (+ autismo atipico) F84.9

# ICD-10

Autismo infantile

Autismo atipico F84.1

S. di Rett

S. disintegrativa dell'infanzia di altro tipo

S. iperattiva associata a ritardo mentale e movimenti stereotipati F84.4

S. di Asperger

Altre S. da alterazione globale dello sviluppo psicologico F84.8

S. non specificata da alterazione globale dello sviluppo psicologico



# Prevalenza (Fombonne et al., 2006)

- DPS: **64.9/10.000**



- Disturbo autistico: **21.6/10.000**

- Disturbo disintegrativo della fanciullezza: **0.4/10.000**

- Disturbo di Asperger: **10.1/10.000**

- Disturbo di Rett: **0.25-1/10.000**

- DPS-NAS: **32.8/10.000**

- Rapporto maschi e femmine 4:1
- Quando  $QI < 50$  il rapporto tende a 1:1  
(Trevathan e Shinnar, 2006)



- Età della madre: dati discordanti - maggior rischio per età  $> 35$  anni rispetto a 20 anni (Croen et al., 2002)

- Familiarità nei fratelli (5-10%) e nei gemelli monozigoti (concordanza 60-92%); gemelli dizigoti (0-10%)

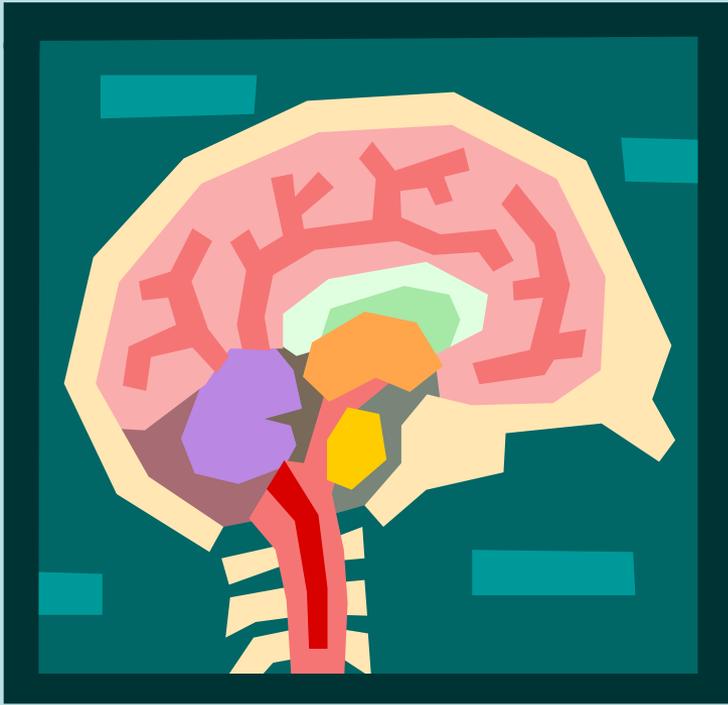


- Interazione fattori genetico-ambientali (epigenetici)
- Cromosomi 2q, 7q, 15q, 17q



# Fattori di rischio non genetici

- Esposizione alla talidomide durante 20-24 settimana di gestazione
- Patologie virali durante la gravidanza (rosolia, herpes, ecc.)
- Infertilità, aborti spontanei, irregolarità mestruali
- Fattori di rischio perinatali ???
- Vaccino antimorbillo, parotite e rosolia ⇒ non evidenza di relazione causale (MRC, 2001; Honda, 2005)



**neuroni  
sinapsi  
neuromediatori  
plasticità cerebrale  
fattori genetici  
fattori ambientali (educazione)  
possono modulare comportamento**

# Manifestazioni e disturbi associati

- Ritardo mentale
- Disarmonie nello sviluppo delle capacità cognitive
- Anomalie dell'alimentazione
- Disturbi del sonno
- Anomalie comportamentali
- Disturbi dell'umore e dell'affettività
- Epilessia
- Disturbi del movimento
- Patologie rare





**La diagnosi è basata sull'evidenza del comportamento**

**né il livello QI, né altre patologie come epilessia, deficit visivi, uditivi, motori, o eziologia sono criteri di esclusione per la diagnosi d'autismo**

**L'autismo è una sindrome: il quadro clinico è definito ma non vi è una eziologia unica**

# PATOLOGIE RARE

In letteratura segnalazione di patologie congenite o acquisite associate all'autismo (Rapin, 1999)



**62/331 casi con DPS (18.7%) (Giovanardi Rossi et al., 2002)**

- **Deficit di arilsulfatasi A (41.9%)**
- **DR (19.4%)**
- **Ipomelanosi di Ito (4.8%)**
- **S. di Cohen, Sclerosi Tuberosa, S. dell'X fragile, S. di Brachmann-de Lange (3.2%)**
- **S. di Rubinstein Taybi, S. di Usher, S. di Down, S. di Aarskog, S. di Wilson Turner, S. FG, M. di Duchenne, S. cardio-velo-faciale, Mutazione del gene GDI-1 sul cr X, Delezione parziale cr 11, Delezione cr 22q13.3, mucopolisaccaridosi, M. di Alexander (1.6%)**

**Prevalenza delle patologie rare nel gruppo di DPS-NAS rispetto al DA ( $p < 0.05$ )**

## Autismo sindromico

**Presenza di fenotipo o fattori eziologici conosciuti**

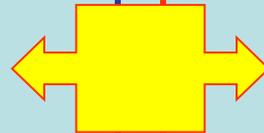


**Malattie rare:**

- sclerosi tuberosa
- fragilità cromosoma X
- anomalie cromosomiche
- ecc.

## Autismo “idiopatico”

**Senza fattori eziologici evidenti né fenotipo particolare**



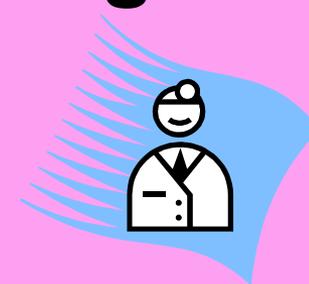
- 11p12-p13
  - difetto gene neurexina 1 (sinaptogenesi)
- (The Autism Genome Project Consortium, 2007)

**Centro per l'Autismo: ricerca, diagnosi e cura**  
**Servizio di Neuropsichiatria Infantile**  
**Clinica Neurologica**



**Diagnosi clinica ed eziologica, prognosi**

**Applicazione protocollo:**



**P. Giovanardi Rossi, A. Posar, A. Parmeggiani. Disturbi Pervasivi dello Sviluppo (DPS): protocollo di ricerca clinica ed eziologica. Giorn Neuropsich Età Evol 2001; 21:273-307**

# DSM-IV-TR: comportamento

## Interazione sociale

- **Grave deficit comunicazione non verbale (sguardo, espressione facciale, postura, gestualità)**
- **Deficit relazione sociale rispetto all'età del soggetto**
- **Mancanza di coinvolgimento nella ricerca di piacere o interessi**
- **Mancanza di reciprocità emotiva**

# Deficit socializzazione

**L'attenzione condivisa inizia a comparire intorno ai 6 mesi di vita per raggiungere la piena specificità a 14 mesi; è un prerequisito importante per l'acquisizione del linguaggio:**

- seguire lo sguardo dell'adulto (9 mesi)**
- gesto "protodichiarativo" (indicare all'adulto un oggetto - 10 mesi)**

# Autismo

- Incapacità a comprendere i desideri, le intenzioni degli altri (deficit interazione sociale reciproca)



- E' necessario intervenire precocemente per migliorare la socializzazione anche se il nucleo del problema rimane: **non desiderio di relazionarsi con gli altri**

# DSM-IV-TR: comportamento

## Linguaggio, comunicazione, immaginazione

- **Ritardo o assenza di linguaggio**
- **Se presente linguaggio impossibilità di iniziare o sostenere una conversazione**
- **Linguaggio ripetitivo o stereotipato**
- **Mancanza di gioco di finzione o imitativo**

# Deficit comunicazione e linguaggio

- **Espressione verbale**
- **Comprensione verbale**
- **Intento comunicativo (non solo verbale ma anche gestuale, sguardo, espressione volto) (pragmatica)**
- **Bizzarie, intonazione anomala, ecolalia**

**N.B. Linguaggio spontaneo < linguaggio su richiesta (pazienti trattati con ABA)**

# Deficit comunicazione e linguaggio

## Diagnosi differenziale

- **Ipoacusia**
- **Ritardo mentale**
- **Disturbi di sviluppo del linguaggio**
- **Mutismo selettivo**

# DSM-IV-TR: comportamento

## Comportamento, interessi e attività ristretti, stereotipati, ripetitivi

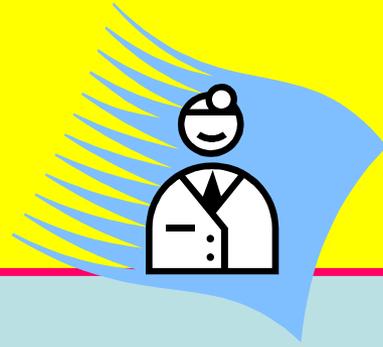
- **Preoccupazione eccessiva per interessi limitati e stereotipati**
- **Aderenza rigida a rituali o attività routinarie non funzionali**
- **Attività motorie stereotipate e ripetitive**
- **Attaccamento e preoccupazione per parti di oggetti**

# Teorie

- Il cervello maschile ha minore disposizione a rilevare un altro stato mentale  $\Rightarrow$  minor accuratezza emotiva rispetto al cervello femminile (**esempio estremo per l'autismo** – Baron-Cohen e Wheelwright, 2004)
- Ossitocina e vasopressina influiscono sul comportamento sociale
- Anomalie della porzione ventro-mediale della corteccia prefrontale
- Sguardo focalizzato su parti del volto non interattive per es. la bocca anziché gli occhi
- Neuroni specchio implicati nello sviluppo della socialità, del linguaggio e dell'empatia

## Rizzolatti e Sinigaglia, 2006

“...l’osservazione di volti altrui che esprimono un’emozione determinerebbe un’attivazione dei **neuroni specchio** della corteccia premotoria. Questi invierebbero alle aree somatosensoriali e all’insula una copia del loro pattern di attivazione (copia afferente), simile a quello che inviano quando è l’osservatore a vivere quell’emozione. La risultante attivazione delle aree sensoriali, analoga a quella che si avrebbe quando l’osservatore esprime spontaneamente quell’emozione (“come se”), sarebbe alla base della comprensione delle reazioni emotive degli altri.”



**Formulazione di una prognosi individualizzata che tenga conto dei punti di forza e di quelli di debolezza, dell'età, delle eventuali problematiche associate**

# Trattamenti

- Individualizzato, flessibile, continuativo, globale
- Coinvolgimento sistematico dei familiari, degli **insegnanti** e degli operatori
- Tiene conto dell'età, della sintomatologia, delle abilità, delle capacità di comunicazione, del contesto ambientale e delle comorbidità
- Trattamenti integrati

## PSICO-EDUCATIVI

- Comportamentali
- Cognitivo-comportamentali

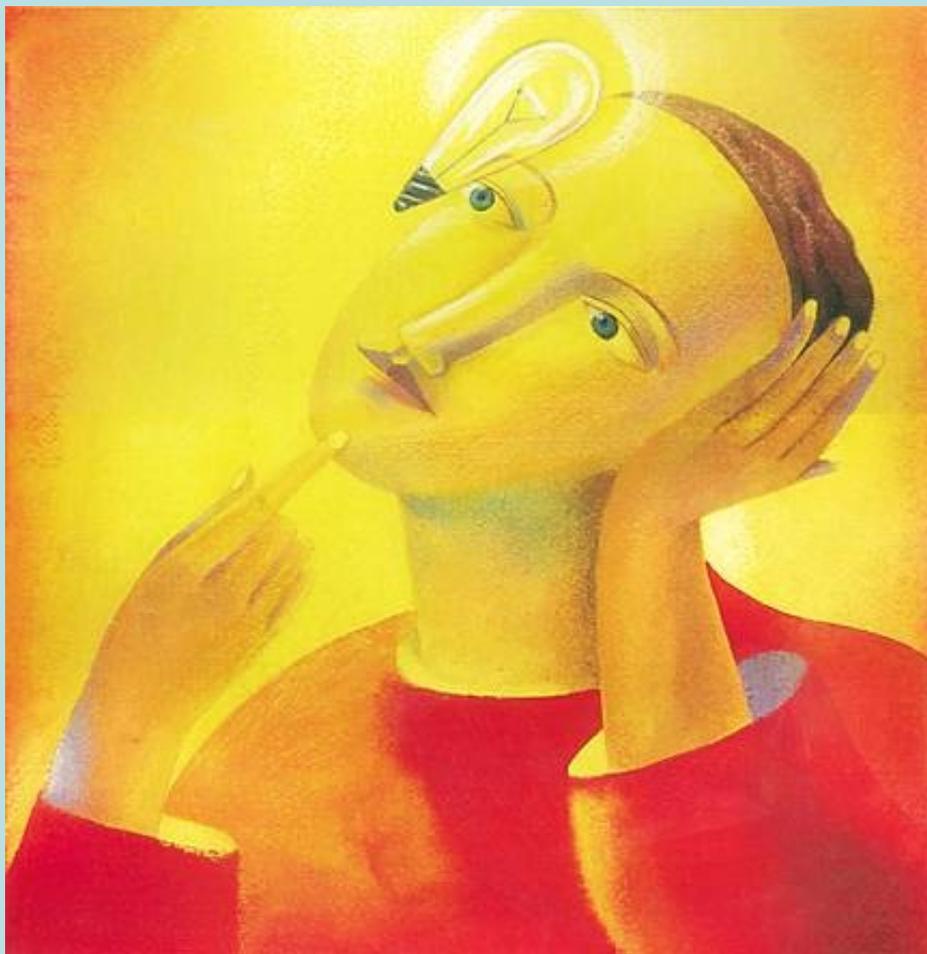
## FARMACOLOGICI (sintomatici)



# **Evoluzione**

**(Rapin e Tuchman, 2006)**

- **Modificazioni comportamento con l'età (possibile miglioramento)**
- **Persistenza del deficit di comunicazione anche se l'isolamento può essere meno importante**
- **Stereotipie ridotte, persistenza di posture e atteggiamenti bizzarri**
- **Alcuni soggetti con autismo lieve migliorano indipendentemente dal trattamento; altri non migliorano anche se il trattamento è intensivo**
- **Non ci sono studi epidemiologici o descrizioni sistematici sulla longevità o la prognosi a lungo termine dei soggetti in età avanzata con autismo**



...e prima di concludere...

# N.E.S Nucleo Educativo Speciale

Scuola Primaria - Istituto Comprensivo n° 6

- 1986 1 sezione (1 insegnante specializzata )
- 1990 2 sezioni ( 2 insegnanti specializzate )

## OSSERVAZIONE DIDATTICA E COMPORAMENTALE

E VERIFICA DELLE EVOLUZIONI NEI VARI RICOVERI

# Collaborazione di equipe

- *Medici*
- *Paramedici (caposala, infermieri, tecnici video,*

*di informatica, segretario*)

- *Ausilioteca*



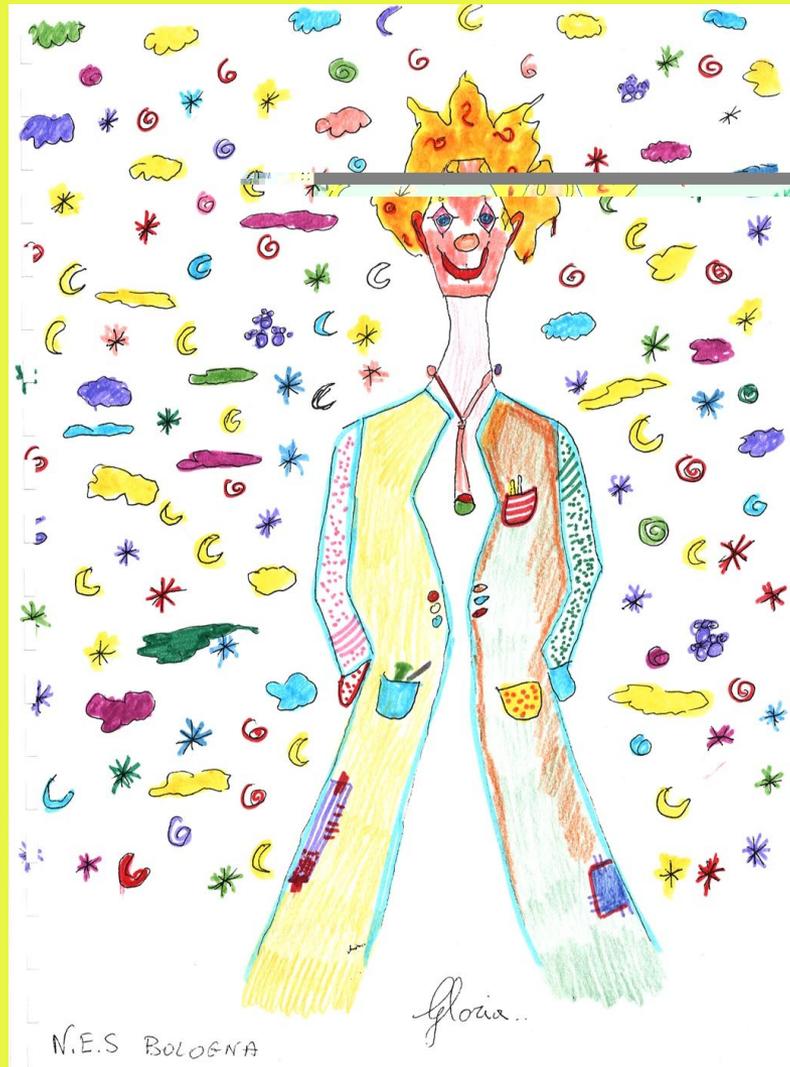
# PROGETTI

## LABORATORIO CREATIVO (genitori)



# PROGETTI

**MEDICO CLOWN** ( *Fondazione finanziata da privati* )



# PROGETTI

• **IO E IL PC** (*Centro Ausili Tecnologici AUSL di BO,*

*Centro Multimediale di Servizio per la Didattica e la Ricerca del Dipartimento di Scienze Neurologiche)*

